

EXERCICI 3

1.

[1 punt]

Patró d'herència de la malaltia de Stargardt (marqueu amb una creu l'opció correcta):

Recessiva 0,1 punts

(si NO justifica l'opció escollida o la justificació és incoherent, llavors 0 punts)

Justificació:

0,4 punts

Resposta model: perquè cal tenir dues còpies de l'al·lel defectuós per tenir la malaltia.

Nota: si diuen gen en lloc d'al·lel, igualment correcte (gen defectuós en lloc d'al·lel defectuós i gen funcional en lloc d'al·lel funcional)

Patró d'herència de la malaltia de Stargardt (marqueu amb una creu l'opció correcta):

Autosòmica 0,1 punts

(si a continuació NO justifica l'opció escollida o la justificació és incoherent, llavors 0 p)

Justificació: 0,4 punts

Respostes model:

És autosòmica perquè el gen ABCA4 està al cromosoma 1 (0,4 punts)

o bé dir que

per tenir la malaltia cal tenir dues còpies de l'al·lel defectuós (0,2 punts). No pot ser lligat al sexe perquè els nois, que tenen un sol cromosoma X, només heretarien una còpia de l'al·lel defectuós (0,2 punts).

Nota 1: si diuen gen en lloc d'al·lel, igualment correcte (gen defectuós en lloc d'al·lel defectuós i gen funcional en lloc d'al·lel funcional).

Nota 2: si només diuen que és autosòmica perquè afecta tant nois com noies, 0 punts per la justificació.

2.

[1 punt]

a)

Total: 0,5 punts repartits de la manera següent:

per dir DUES de les característiques següents: (0,25 punts per cada característica)

- Són proteïnes (o enzims) presents a la sang (o al plasma o bé al sèrum),
- *bé simplement són proteïnes (o enzims), sense especificar on es troben.*
- L'activació d'aquestes proteïnes és una reacció en cascada.
- Intervenen en la resposta immune inespecífica (*o bé poden dir innata*).
- Resposta ràpida i eficaç sobretot contra bacteris.
- Se sintetitzen al fetge.
- Diversos sistemes d'activació: per l'acció de complexos antigen-anticòs (via clàssica, però això no cal que ho diguin) i per l'acció de molècules de la superfície dels microorganismes (via alternativa i via de les lectines, però això no cal que ho diguin).

b)

Total: 0,5 punts

Respostes model:

El sistema del complement activat (*o bé dir que s'activa per la unió del complement a un complex antigen-anticòs*), forma porus a les membranes de les cèl·lules (*també és correcte dir que formen un complex d'atac a membranes*) (0,25 punts), això provoca la lisi de la cèl·lula (*o bé citòlisi*) (0,25 punts)

o bé dir que

el sistema del complement activat s'uneix a la superfície de les cèl·lules de la retina (*o bé dir que opsonitza les cèl·lules de la retina*) (0,25 punts) afavorint que siguin fagocitades (0,25 punts)

o bé dir que

el sistema del complement activat produeix una resposta inflamatòria (0,25 punts) que provoca l'arribada a la zona de fagòcits (0,25 punts).

[1 punt]

a)

Resposta model:

Actua com a vector

o bé

transporta i introdueix el gen ABCA4 funcional a les cèl·lules de la retina dels ratolins

(0,4 punts)

b)

Funció dels enzims de restricció:

Tallar el DNA del virus i el DNA amb el gen ABCA4 funcional, amb un mateix enzim de restricció (o endonucleasa), per unes seqüències concretes.

total 0,3 punts repartits de la manera següent:

0,1 p per tallar el DNA

0,1 p per seqüències concretes

0,1 p per contextualitzar (del virus i del gen ABCA4 funcional)

Nota: encara que no diguin que l'enzim de restricció ha de ser el mateix, també atorgarem els 0,3 punts.

Funció de les lligases:

Unir els dos DNA que formen el DNA recombinant, *o bé dir* que uneixen el DNA del virus i el DNA amb el gen ABCA4 funcional.

total 0,3 punts repartits de la manera següent:

- 0,1 punts per unir el DNA
- 0,2 punts per concretar quines són les dues molècules que s'uneixen (DNA del virus i DNA gen ABCA4 funcional).