

Exercici 1

(2,5 punts)

a)

[0,5 punts]

Tipus d'herència (dominant o recessiva) de l'HLX:

Dominant

(0,1 punt)

Justificació:

Si fos recessiu els individus II-4 i II-5 no podrien tenir filles amb raquitisme, com és el cas de III-1, ja que el gen present al cromosoma X del pare seria suficient perquè aquest caràcter no es manifestés. En canvi, com que és dominant, un únic al·lel causant del raquitisme que reben de la mare és suficient per provocar la malaltia.

(0,3 punts)

(0,1 punts) per la coherència i correcció lèxica del redactat si la resposta és correcta.

NOTA PER ALS CORRECTORS/ES: S'acceptaran com a vàlides altres justificacions que siguin correctes (per exemple, si fan referència als individus III-1 i III-2) (0,3 punts).

Si només ho argumenten dient que hi ha individus malalts a totes les generacions (0,1 punts).

b)

[0,5 punts]

P:	XY	x	X ^r X
	X ^r		X X ^r
	X		XX

F1: $\frac{1}{4} X X^r + \frac{1}{4} X X + \frac{1}{4} X Y + \frac{1}{4} X^r Y = \frac{1}{4}$ dones normals + $\frac{1}{4}$ dones amb raquitisme + $\frac{1}{4}$ homes normals + $\frac{1}{4}$ homes amb raquitisme.

Tenen una probabilitat d'1/4 de tenir una filla sana (o el 50% de les femelles o filles serien sanes) (0,25 punts) i $\frac{1}{4}$ de tenir un fill sa (o el 50% dels mascles o fills serien sans) (0,25 punts).

NOTA PER ALS CORRECTORS/ES: S'acceptarà igualment la resolució del problema si fan els creuaments o apliquen probabilitats. Si utilitzen R en lloc de r, ja que és dominant, també ho considerem una resposta vàlida. Si la nomenclatura no mostra que està lligat al sexe, aleshores 0 punts.

c)

[0,5 punts]

Quin tipus de biomolècula (àcid nucleic, glícid, lípid o proteïna) és un anticòs?

És una proteïna (o bé una glicoproteïna)

(0,1 punts)

Quins monòmers la formen?

Aminoàcids

(0,1 punts)

En el prospecte també s'indica que aquest fàrmac no s'uneix a cap altra biomolècula dels pacients. Justifiqueu aquesta afirmació.

Perquè els anticossos són molècules que s'uneixen de manera molt específica a altres substàncies (antígens).

(0,2 punts)

(0,1 punts) per la coherència i correcció lèxica del text, si està ben contestat

Total (0,3 punts)

d)

[0,5 punts]

Quin dels dos grups de pacients és el grup control? Per què s'ha d'incloure un grup control en els assajos clínics?

El grup de control és el dels 32 pacients als quals es va administrar el tractament genèric (preparat oral de fosfat i vitamina D) (0,1 punts).

Cal establir un grup control per poder comparar els resultats del nou fàrmac amb l'evolució dels pacients que prenen l'altre (0,2 punts).

NOTA: un grup de control també podrien ser pacients que no rebessin cap tractament, però per motius ètics això no es pot fer. De tota manera si algun alumne indica que el grup de control hauria de ser aquest, se li valorarà bé la resposta.

Esmenteu dues variables que caldria controlar en aquest assaig clínic.

Estat, sexe, alimentació, seguiment del tractament, altres medicacions o patologies, etc.

(0,1 punts) per cada característica coherent. Total: (0,2 punts).

e)

[0,5 punts]

Resposta model:

Burosumab és el tractament que té un efecte positiu més immediat (0,1 punts) ja que els pacients que el reben tenen valors de l'índex RGI-C positius més elevats que els que han rebut l'altre tractament (administració oral de fosfat i vitamina D, tot i que no cal que ho esmentin explícitament) (0,2 punts). Tant a les 40 setmanes com a les 64, els pacients que han rebut Burosumab tenen valors més elevats. Concretament, a les 40 setmanes, els que han pres Burosumab tenen una mitjana d'1,92 de l'índex RGI-C en comparació amb el valor de 0,79 de l'altre tractament (0,1 punts), mentre que a la setmana 64 els valors de l'índex són de 2,06 (Burosumab) en front d'1,04 (vitamina D oral) (0,1 punts).

(0,1 punts) per fer referència al Burosumab com al tractament més efectiu.

(0,2 punts) per fer esment a les diferències entre els dos tractaments en relació amb l'índex RGI-C.

(0,1 punts) per aportar les dades corresponents a la setmana 40.

(0,1 punts) per aportar les dades corresponents a la setmana 64.