

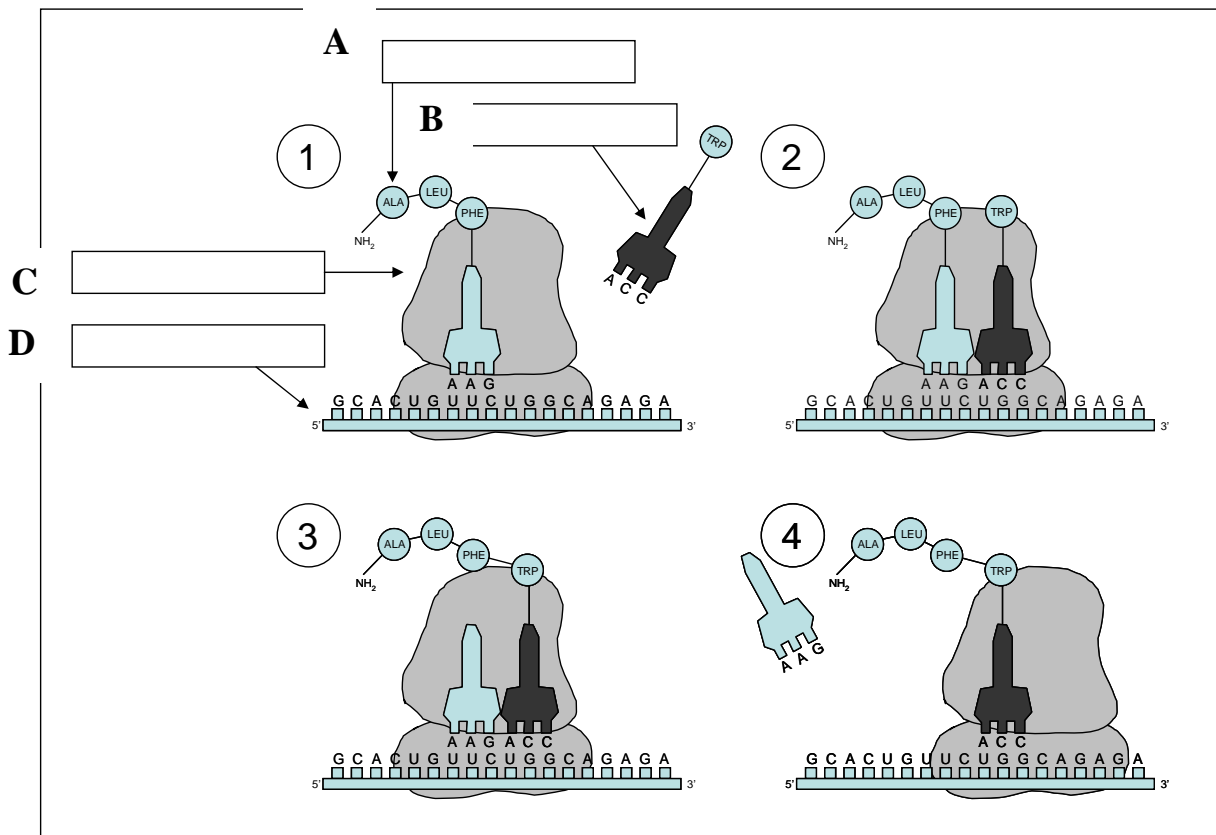


Nom .....

Per respondre algunes de les preguntes de l'examen, necessitareu consultar la taula del codi genètic:

		Segona lletra					
		U	C	A	G		
Primera lletra	U	UUU } Fen UUC } UUA } UUG } Leu	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tir UAC } UAA } UAG } Stop	UGU } Cis UGC } UGA } Stop UGG } Trp	U C A G	
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G	
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG } Met	ACU } ACC } Trp ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G	
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCC }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } GB GGA } GGG }	U C A G	
						Tercera lletra	

1.- La figura següent representa un procés cel·lular fonamental



a) (1 punt) Indiqueu el nom del procés representat, i escriviu en els requadres A, B, C i D el nom dels components assenyalats. Quina és la funció de la molècula B de la figura?

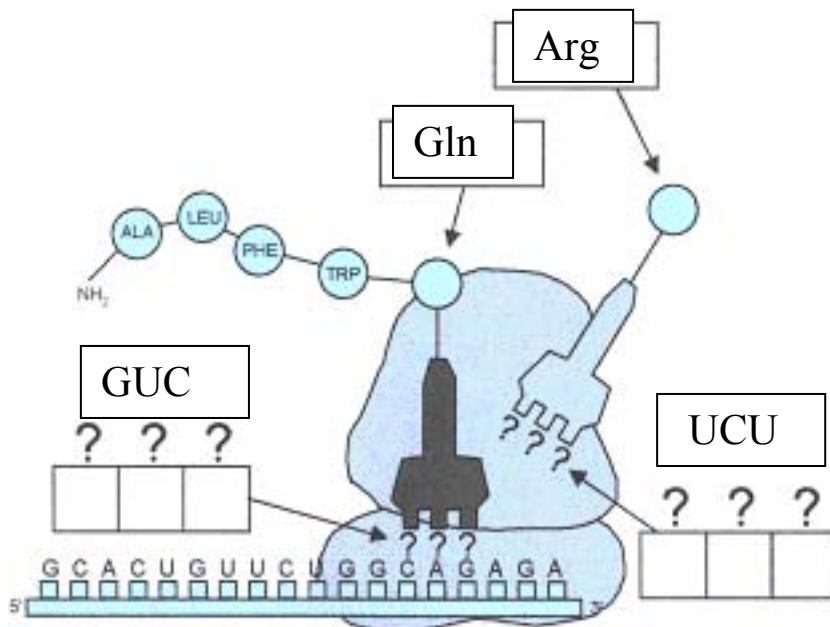
Es tracta del procés de la traducció o síntesi de proteïnes.

- A = Aminoàcid;
- B = tRNA (de transferència);
- C = Ribosoma;
- D = mRNA (missatger)

<b>Nom del procés</b>	<b>TRADUCCIÓ O SÍNTESI DE PROTEÏNES</b>
<b>Funció de la molècula B</b>	El tRNA és la molècula a què s'uneix l'aminoàcid corresponent, segons la seqüència del seu anticodó. (No cal esmentar que la unió de l'aminoàcid al tRNA la porta a terme l'enzim Aminoacil-tRNA sintetasa). És responsable de l'ordenació dels aminoàcids segons l'ordre que "dicta" l'ARNm

b) (1 punt) Observeu la figura següent.

Utilitzant la taula del codi genètic i el principi de la complementarietat de bases, empleneu els requadres de la figura



c) (1 punt) La seqüència 5' - G C A C U G U U C U G G C A G A G A - 3' de la molècula D (primera figura) conté informació que procedeix d'una altra molècula.

De quina molècula es tracta?

**És la molècula de DNA**

Com s'anomena el procés de transferència d'informació d'una molècula a l'altra?

**És el procés de transcripció**

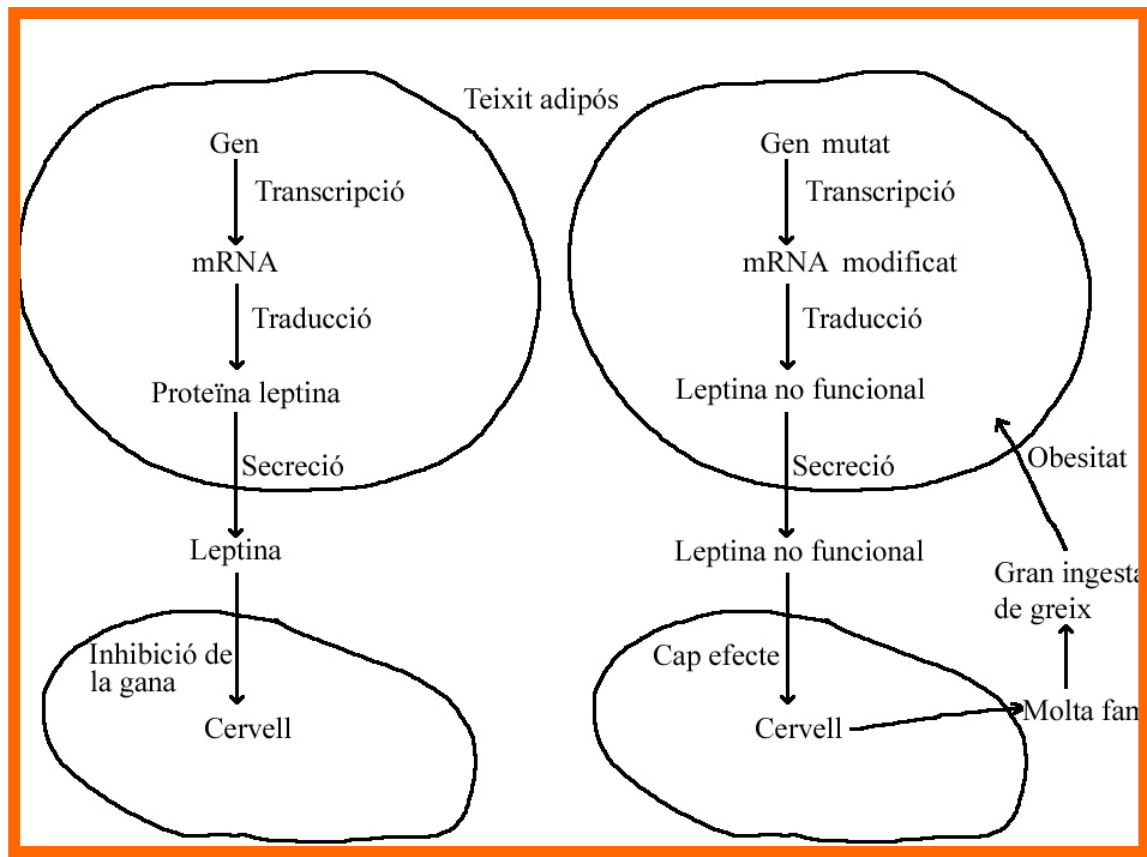
En quin compartiment cel·lular es produeix aquest procés?

**Té lloc en el nucli cel·lular**

2.- El gen "OB", responsable de la síntesi de la proteïna leptina, sembla ser que és determinant en certs tipus d'obesitat a l'espècie humana. La leptina és sintetitzada pel teixit adipós i actua sobre el cervell inhibint la gana.

**a) (1 punt)**

Els ratolins homocigòtics per un gen defectuós "OB" no sintetitzen leptina i per tant presenten obesitat. A partir d'aquest exemple, feu un esquema que expliqui els processos biològics que determinen els caràcters a partir dels gens. A l'esquema han d'aparèixer els termes: proteïna, mRNA, gen, traducció, transcripció, obesitat, cervell i teixit adipós.



**b) (1 punt)**

Suposem que en la cadena codificant del gen OB s'ha produït la substitució de la base G per la base C en el triplet ATG. Com es denominen aquest tipus de canvis? Utilitzant la

taula del codi genètic, expliqueu per què aquest canvi ha fet que la leptina deixi de ser funcional.

La substitució d'una base en un gen, com qualsevol canvi heretable en el material genètic, és una **mutació**.

El triplet ATG és transcrit en el codó UAC que, com es pot veure a la taula del codi genètic, codifica l'aminoàcid **Tir**. En canvi, el triplet mutat ATC és transcrit en el codó UAG que indica **Stop**, o aturada de síntesi proteica. Això fa que la proteïna leptina sigui més curta del que era. Possiblement això haurà canviat la seva estructura tridimensional, o bé faltarà algun aminoàcid important en el reconeixement pel seu receptor, de manera que la leptina deixi de ser funcional.

### 3.- (1 punt)

Els percentatges de cada base nitrogenada en diferents tipus de material hereditari són:

	BASES NITROGENADES (%)				
	T	C	U	A	G
Humà	31	19	----	31	19
Bacteri ( <i>E. Coli</i> )	24	26	----	24	26
Virus de la grip	----	25	32	23	20
Reovirus	----	22	28	28	22

Què podem deduir d'aquestes dades respecte a la constitució dels diferents tipus de material hereditari (DNA o RNA, cadena senzilla o cadena doble)? Justifiqueu la vostra resposta.

**Humà:** DNA de cadena doble. Té **timina** i igual proporció de **A** que de **T** i de **C** que de **G** que són les parelles de bases nitrogenades que es formen per ponts d'hidrogen en les cadenes antiparal·leles del DNA

**Bacteri (*E. Coli*):** DNA cadena doble. Té **timina** i igual proporció de **A** que de **T** i de **C** que de **G** que són les parelles de bases nitrogenades que es formen per enllaços d'hidrogen en les cadenes antiparal·leles del DNA

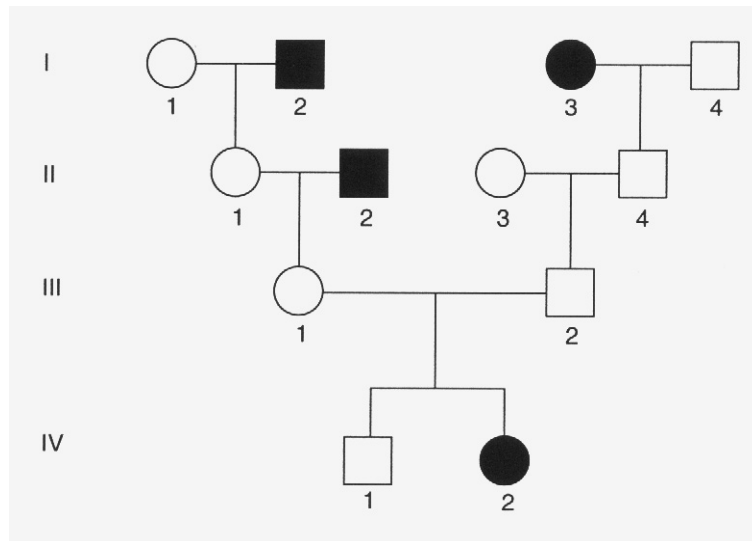
**Virus de la grip:** RNA cadena senzilla. Té **uracil** i diferent proporció de **A** que de **U** i de **C** que de **G**, per tant no es troben aparellades.

**Reovirus:** RNA cadena doble. Té **uracil** i igual proporció de **A** que de **U** i de **C** que de **G** que són les parelles de bases nitrogenades que es formen per enllaços d'hidrogen en les cadenes antiparal·leles de l'RNA

4.- (2 punts) La miopatia de Miyoshi és una distròfia muscular determinada per una mutació en el gen que codifica una proteïna que és necessària per desenvolupar un múscul sa.

A partir de l'arbre genealògic, raoneu el patró d'herència (dominant/recessiu; lligat al sexe/autosòmic) de la malaltia, així com els genotips dels individus I2, I3, III1, III2 i IV2. Contesteu a les taules.

Els cercles representen dones i els quadrats, homes. Els individus que pateixen la malaltia estan en negre.



Patró d'herència	Argumentació:
dominant / recessiu	
lligat al sexe / autosòmic	

Aquesta malaltia s'hereta segons un patró **recessiu i autosòmic**. No pot ser lligat al sexe, perquè llavors l'individu III2 hauria de patir la malaltia ( $X^mY$ ), per tal que la dona IV2 la tingués també ( $X^mX^m$ ). Tampoc no pot ser dominant, doncs llavors una de les dues persones, com a mínim, de la parella III hauria de ser heterozigòtica ( $Mm$ ), i llavors patiria (o patirien) la malaltia.

El patró autosòmic-recessiu permet explicar els fenotips observats a l'arbre genealògic. No és acceptable dir que no es tracta d'una característica lligada al sexe pel fet que es presenta tant en dones com en homes.

	I 2	I 3	III 1	III 2	IV 2
GENOTIPS					

Suposant M-al·lel "normal" de la proteïna muscular; m-al·lel mutant de la proteïna muscular, els genotips serien:

I2-I3-IV2 = mm

III1-III2 = Mm

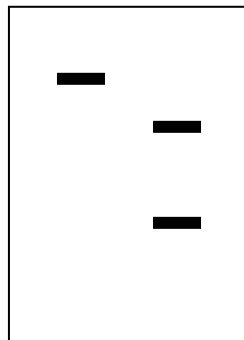
5.- (2 punts) Es coneix una malaltia genètica que és deguda a una proteïna alterada pel canvi d'un aminoàcid valina per àcid glutàmic en la posició 465.

El canvi GAG → GTG elimina un lloc de tall de l'enzim de restricció *MstII*, que actua sobre la seqüència CCTGAGG.

Tipus de proteïna	Seqüència d'aminoàcids Seqüència de nucleòtids
Normal	Pro – Glu - Glu CCT-GAG-GAG
alterada	Pro – Val- Glu CCT-GTG-GAG

- a) Explica breument què és un enzim de restricció i per a què s'utilitzen.  
b) Una parella, que té un cert risc de ser portadors d'aquesta malaltia, esperen bessons. Decideixen fer les proves genètiques. Al laboratori fan servir la tècnica de tallar el DNA amb enzims de restricció i separar els fragments per electroforesi. El resultat de les proves és el següent:

**Embrió 1      Embrió 2**



Quina és la situació genètica de cadascun dels embrions?

Què són les marques que apareixen a partir del DNA dels embrions?

Explica per què en un cas apareixen dues franges i en el cas de l'altre embrió només apareix una.

- a) Un enzim de restricció és un enzim que reconeix i talla seqüències concretes de DNA. S'utilitzen per tallar el DNA en proves genètiques.  
b) L'embrió nº 1 està afectat per la malaltia, ja que, segons podem veure en el resultat de les proves, el seu DNA no ha estat tallat per l'enzim *MstII*. Això vol

dir que la seqüència de reconeixement d'aquest enzim no està, correspon, per tant, a la seqüència mutada.( CCT-GTG-GAG)

L'embrió nº 2 està sa, ja que l'existència de dos fragments de DNA indica que l'enzim *MstII* ha reconegut i ha tallat la seqüència característica. Per tant l'embrió té la seqüència CCT-GAG-GAG, que correspon a un individu sa.