

1. Les mutacions (contestau els apartats a) i b) i dos a escollir entre els apartats c), d) i e)).(JUNY 25)

a) Definiu el concepte de mutació.

b) Quins tipus de mutació hi ha en funció de la magnitud de la porció de la cadena d'ADN que afecten?

c) Com es relacionen les mutacions amb l'evolució i la biodiversitat?

d) Mencionau dos exemples de mutació que causin malalties o trastorns genètics.

e) Digau almenys un exemple de causa endògena o espontània de les mutacions, i un exemple de causa exògena o induïda per agents externs.

a) Qualsevol alteració en la seqüència de bases de l'ADN.

b) Genètiques o puntuals (sovint afecten només un parell o pocs de nucleòtids); cromosòmiques o cromosòmiques estructurals (canvis en l'estructura d'un o diversos cromosomes); genòmiques o cromosòmiques numèriques (alteracions en el nombre de cromosomes).

c) D'acord amb la teoria de la selecció natural, les mutacions causen biodiversitat natural, i la selecció natural dels individus més adaptats a un ambient canviant és el que genera l'evolució.

d) Qualsevol exemple correcte es valorarà.

e) Qualsevol exemple correcte es valorarà.

2. El codi genètic (contestau els apartats a) i b) i dos a escollir entre els apartats c), d) i e)).(JUL 25)

a) Definiu què s'entén per codi genètic.

b) Enunciau i explicau tres característiques importants del codi genètic.

c) Hi ha codons diferents que codifiquin per a un mateix aminoàcid?

d) A més de codificar per a metionina, quin significat té el codó AUG?

e) Què són els codons de terminació?

a) És la relació entre la seqüència de nucleòtids de l'ARNm i la seqüència d'aminoàcids corresponent.

b) És universal, és a dir que tots els éssers vius empren el mateix (amb algunes excepcions); és degenerat, és a dir que hi ha més codons que aminoàcids; no té imperfeccions, és a dir, que cada codó codifica per a un sol aminoàcid (també és vàlid dir com a característica que és lineal i format per triplets, que no té encavalcaments ni pauses, o que hi ha codons d'inici i terminació).

c) Si

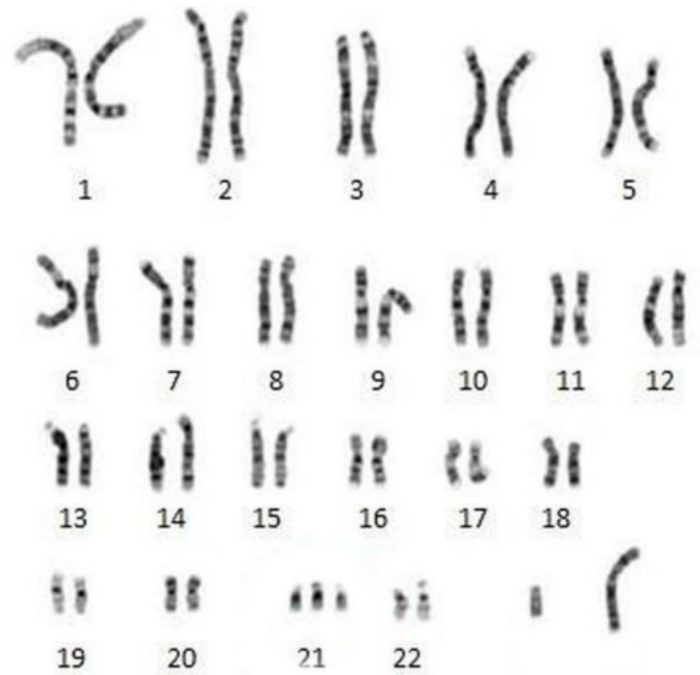
d) És el codó d'inici de la traducció

e) Són codons que no codifiquen per a cap aminoàcid, sinó que indiquen el final de la traducció.

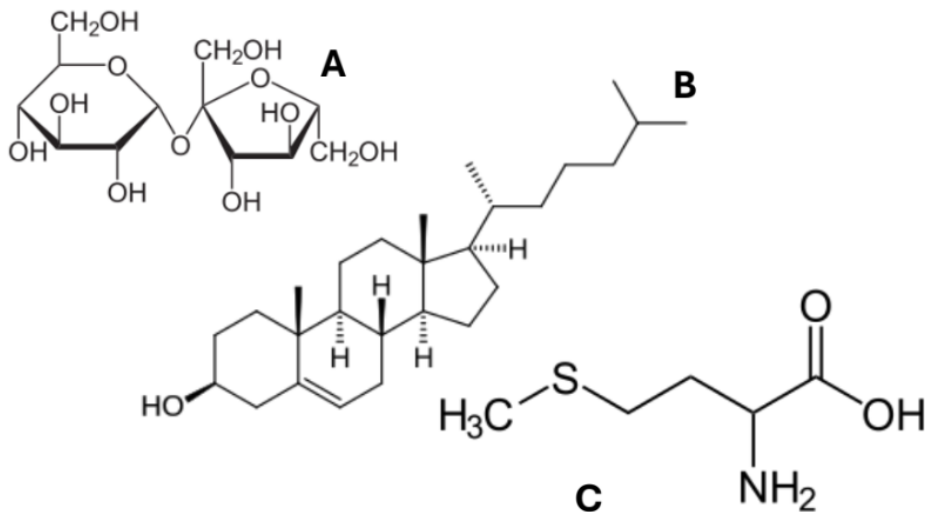
3. (PREGUNTA COMPETENCIAL JUL 25)

Han trobat morta una persona a casa seva i es desconeixen les causes de la mort. Com a part de l'estudi forense, hi ha tota una sèrie de materials. Primerament, es disposa d'un cariotip de la persona:

- a) Basant-vos en el cariotip, podríeu dir si es tracta d'un home o una dona?
b) Hi ha alguna anomalia en el cariotip? Si és així, podríeu dir de quina es tracta?
c) Amb quin tipus de tècnica microscòpica s'ha obtingut aquest cariotip?



- d) A l'anàlisi de sang, li han determinat, entre d'altres substàncies, les que mostren les estructures químiques següents. Sabríeu dir a quin gran grup de biomolècules orgàniques pertany cadascuna?



- e) A l'anàlisi genètica, s'ha trobat el següent fragment d'ADN (corresponent a una cadena motlle): 3' GGC ACT CATT CA 5'. Si es transcrivís, quina seria la seqüència d'ARNm resultant?

- f) Aquesta seqüència d'ARNm, codifica per a un pèptid complet o més aviat per a fragments de diversos pèptids diferents? Justificau detalladament la resposta. Podeu emprar la següent taula de correspondència entre codons i aminoàcids.

		Segona lletra				
		U	C	A	G	
Primera lletra (extrem 5')	U	UUU Phe UUC UUA Leu UUG	UCU Ser UCC UCA UCG	UAU Tyr UAC stop UAA stop UAG stop	UGU Cys UGC UGA stop UGG Trp	Tercera lletra (extrem 3')
	C	CUU Leu CUC CUA CUG	CCU Pro CCC CCA CCG	CAU His CAC Gln CAA CAG	CGU Arg CGC CGA CGG	
	A	AUU Ile AUC AUA Met AUG	ACU Thr ACC ACA ACG	AAU Asn AAC Lys AAA AAG	AGU Ser AGC AGA Arg AGG	
	G	GUU Val GUC GUA GUG	GCU Ala GCC GCA GCG	GAU Asp GAC Glu GAA GAG	GGU Gly GGC GGA GGG	

- g) Finalment, els veïns del difunt han comentat que li agradava fumar, fer trekking

i anar al cinema. Podríeu dir quin d'aquests hàbits el podria fer més propens a patir un càncer?

- a) Home
- b) Una trisomia en el cromosoma 21. Síndrome de Down
- c) Microscopi òptic.
- d) (A) Glúcid (o disacàrid); (B) lípid (o esteroide); (C) aminoàcid.
- e) 5' CCGUGAGUAAGU 3'
- f) Dos diferents, ja que el primer codó CCG codifica per a Prolina, el segon UGA per a una aturada, i a partir d'aquí GUA per a Valina i AGU per a Serina. Sempre que estigui ben raonat també és vàlida la resposta "no es pot saber" perquè no es pot saber si els tres primers nucleòtids CCG realment constitueixen un codó o són part de dos codons diferents amb altres nucleòtids que s'han perdut en la mostra analitzada (per exemple, la primera C podria ser el tercer d'un codó, per exemple ACC, de manera que CGU seria un codó codificant per a Arginina, de manera que no hi hauria el codó UGA de parada)
- a) Fumar

4. Les bases moleculars de la genètica i el codi genètic.

- a) Descriu les dues molècules principals de la genètica dels organismes vius.
- b) Digau com s'anomenen els processos en què es passa d'ADN a ARN, i d'ARN a proteïnes. Quins orgànuls i/o estructures cel·lulars estan implicats en aquests processos?
- c) Definiu el codi genètic i esmentau-ne les característiques principals.

a) L'ADN, o àcid desoxiribonucleic, és un polímer compost de dues cadenes de polinucleòtids enrotllades al llarg d'un eix comú que formen una doble hèlix amb les instruccions genètiques per al desenvolupament, el funcionament, el creixement i la reproducció de tots els organismes coneguts. La seva composició bàsica són les bases nitrogenades adenina, citosina, guanina i timina, que s'agrupen de tres en tres formant els anomenats triplets o codons. S'organitza en forma de llarg polímer amb una estructura terciària de doble hèlix. L'ARN, o àcid ribonucleic, és un polímer similar a l'ADN, del qual és complementari. Està format igualment per quatre àcids nucleics, i la timina és substituïda en aquest cas per uracil. Les unitats d'adenina de l'ADN s'emparellen (lliguen químicament) a les d'uracil de l'ARN, i les de citosina i guanina d'ambdós polímers s'emparellen entre si, durant el procés de «còpia» a l'ARN dels gens continguts a l'ADN, per a la seva posterior traducció en proteïnes.

b) El pas o còpia d'ADN a ARN s'anomena «transcripció», i el pas d'ARN a proteïnes, «traducció». La primera d'aquestes passes té lloc al nucli cel·lular, i la segona, al citoplasma, amb intervenció dels ribosomes.

c) El codi genètic és un conjunt de normes que permeten explicar la conversió de seqüències d'àcids nucleics (ADN o ARN) en proteïnes dins les cèl·lules dels éssers vius. Les seves característiques principals són:

- (a) és universal (vol dir que la interpretació dels codons per aminoàcids és idèntica en totes les cèl·lules, procariotes i eucariotes);
- (b) no és ambigu, ja que cada triplet té el seu propi significat;
- (c) tots els triplets tenen sentit, perquè o bé codifiquen un aminoàcid (fragment de proteïna) o bé indiquen terminació de lectura i, per tant, el final de la traducció;

(d) està degenerat, ja que hi ha diversos triplets per a un mateix aminoàcid.

5. La transcripció i la traducció.

a) Definiu breument el procés de transcripció i indicau quin és l'enzim que el catalitza. En eucariotes, en quin orgànul o estructura cel·lular es dona?

b) D'una seqüència d'ADN (direcció 5' a 3') T A C T A G C T G, quina en seria la seqüència corresponent transcrita en l'ARN?

c) Definiu breument el procés de traducció i indicau quins tres tipus d'ARN hi estan implicats. En eucariotes, en quin orgànul o estructura cel·lular es dona?

d) A partir de la seqüència d'ARN de la pregunta b), quants d'aminoàcids resultarien de la seva traducció?

a) La transcripció és el procés pel qual la informació genètica continguda a l'ADN es transfereix a l'ARN, i l'enzim catalitzador és la RNA-polimerasa. Ocorre al nucli cel·lular.

b) A U G A U C G A C. Com que l'enunciat no especifica si la cadena donada a és la motlle o la codificant, també es dona per vàlid U A C U A G C U G.

c) La traducció és el procés pel qual, a partir de la informació continguda en un ARN missatger, se sintetitza un pèptid (fins a 0.25 punts). Implica l'ARN missatger (ARNm), el de transferència (ARNt) i el ribosòmic (ARNr) (fins a 0.25 punts). Ocorre al ribosoma (fins a 0.25 punts).

d) Tres (0.25 punts).

Estructura, presentació i ortografia (0.25 punts).