

Biologia

Críteris específics d'avaluació

Críteris d'avaluació	A	Valor	B	Valor	C	Valor
1. Utilitzar correctament la terminologia i lèxic científics	<p>Usa els termes correctes del vocabulari específic del tema.</p> <p>Utilitza els nombrosos acrònims presents als textos i escriu el nom complert el primer cop que els esmenta, detallant l'acrònim corresponent, i a partir d'aquest moment ja usa només l'acrònim o bé sempre el nom complert.</p> <p>En el context de PAH, detalla clarament quan parla de gen, quan d'enzim i quan de mRNA.</p>	1	<p>Utilitza només part dels termes específics del tema.</p> <p>Utilitza en ocasions el nom complert i en ocasions l'acrònim sense un criteri coherent.</p> <p>En el context de PAH, no detalla clarament quan parla de gen, quan d'enzim i quan de mRNA, però es dedueix del redactat.</p>	0,5	<p>Usa només puntualment algun dels termes específics del tema, sense relacionar-los amb el mateix ni entre ells.</p> <p>Utilitza els acrònims sense indicar en cap lloc del text el nom complert al qual correspon l'acrònim.</p> <p>En el context de PAH, en ocasions no es pot saber si parla de l'enzim i/o el gen i/o el mRNA.</p>	0,2
2.a. Dominar el model de disseny experimental i aplicar-lo adequadament	<p>Detecta encertadament les dues evidències que va observar Følling i explica com les va trobar (color de l'orina i la soca bacteriana).</p> <p>Enuncia la hipòtesi formulada per Følling tot relacionant-la amb el les evidències i la planteja en forma condicional o començant la frase per "potser".</p>	1	<p>Detecta parcialment les evidències.</p> <p>Enuncia la hipòtesi en forma condicional però no la relaciona amb les evidències.</p>	0,5	<p>Enuncia la hipòtesi però no en forma condicional ni tampoc la relaciona amb les evidències.</p>	0,2
2.b. Dominar el model de disseny experimental i aplicar-lo adequadament	<p>Interpreta encertadament les troballes de Følling i les relaciona amb la validació de la hipòtesi.</p> <p>Detecta que aquestes troballes són insuficients per validar definitivament la seva hipòtesi.</p>	1	<p>Interpreta encertadament les troballes de Følling i les relaciona amb la validació de la hipòtesi.</p>	0,7	<p>Només interpreta alguna de les troballes de Følling i no les relaciona amb la validació de la hipòtesi.</p>	0,2

 criteris d'avaluació	 A	 Valor	 B	 Valor	 C	 Valor
3. Contextualitzar la situació	En el text indica, al menys un cop i al principi, el nom concret de cada: gen, enzim, mRNA, vector, ratolins, virus, neurotransmissors, aminoàcids, pigments i tipus cel·lulars, als quals fa referència.	1	En ocasions fa referència als noms concrets però en d'altres no.	0,5	Parla en general. No detalla gairebé mai a quin gen, enzim, etc. es refereix.	0,2
4.a. Utilitzar el model científic i aplicar-lo a l'herència mendeliana de la PKU	<p>Detecta que la PKU té un model d'herència recessiu i ho justifica a partir dels fenotips dels membres de la família Egeland, indicant que, si fos dominant, un o tots dos progenitors l'hauria de patir.</p> <p>Detecta que la PKU té un model d'herència autosòmic i ho justifica a partir dels fenotips dels membres de la família Egeland; indica que, si fos lligat al sexe, el pare hauria de patir la malaltia perquè la filla la pateix.</p> <p>Explicita els genotips dels membres de la família Egeland.</p>	1	Detecta encertadament que la PKU té un model d'herència autosòmic recessiu i explicita els genotips dels membres de la família Egeland, però no ho justifica indicant per què no podria ser dominant ni estar lligada al sexe.	0,5	<p>Només detecta o esmenta que és recessiva o bé només detecta o esmenta que està lligada al sexe i només justifica un d'aquests dos casos.</p> <p>No explicita els genotips dels membres de la família Egeland.</p>	0,2
4.b. Utilitzar el model científic i aplicar-lo a l'herència mendeliana de la PKU	Raona que en la determinació del fenotip hi influeixen tant el genotip com l'ambient i explicita, encertadament, que, en el cas de la PKU, la manipulació de l'ambient (la dieta baixa en Phe) té més pes que el genotip i evita l'aparició dels aspectes més perjudicials de la malaltia.	1	Detecta que la dieta baixa en fenilalanina evita l'aparició del retard mental però no ho relaciona amb els conceptes generals de genotip, ambient i fenotip.	0,5	Es limita a indicar el genotip dels malalts de PKU.	0,2

Criteris d'avaluació	A	Valor	B	Valor	C	Valor
5. Utilitzar el model científic i aplicar-lo al metabolisme dels afectats de PKU	<p>Detecta que en el 98 % de casos la PKU està causada per l'absència d'enzim PAH funcional, atès que cap dels al·lels "a" en codifica una forma correcta.</p> <p>Dedueix que el 2% restant de casos es deuen a la manca del cofactor BH4.</p> <p>Relaciona la manca d'enzim PAH funcional amb l'acumulació d'àcid fenilpirúvic i amb la manca de suficient Tyr.</p> <p>Relaciona l'acumulació d'àcid fenilpirúvic i la manca de Tyr amb tots els símptomes de la malaltia esmentats en els textos.</p>	1	<p>Detecta que en el 98 % de casos la PKU està causada per l'absència d'enzim PAH funcional, atès que cap dels al·lels "a" en codifica una forma correcta.</p> <p>Relaciona la manca d'enzim PAH funcional només amb l'acumulació d'àcid fenilpirúvic o només amb la manca de suficient Tyr.</p> <p>Només relaciona aquestes mancances amb algun dels símptomes.</p>	0,5	<p>Detecta que en el 98 % de casos la PKU està causada per l'absència d'enzim PAH funcional, però no hi descriu les implicacions metabòliques i només ho relaciona vagament amb algun dels símptomes.</p>	0,2
6. Utilitzar el model científic i aplicar-lo al funcionament molecular de la teràpia gènica	<p>Indica com són els AAV utilitzats en la teràpia gènica descrita en el text: promotor més el gen.</p> <p>Explicita que les principals cèl·lules infectades pels AAV són les hepàtiques i raona el perquè.</p> <p>Explica com aquests AAV vehicularan la construcció de DNA a l'interior de la cèl·lula.</p> <p>Explica, detallant els diferents passos (RNA polimerasa, RNAm, ribosomes), com es comportarà la construcció de DNA un cop alliberada al nucli cel·lular i com això redundarà en la síntesi d'enzim PAH funcional.</p>	1	<p>Explica com els AAV vehicularan la construcció de DNA a l'interior de la cèl·lula.</p> <p>Explica només parcialment com es comportarà la construcció de DNA un cop alliberada al nucli cel·lular i com això redundarà en la síntesi d'enzim PAH funcional.</p>	0,5	<p>Es limita a comentar de manera general que els AAV vehicularan el gen PAH a l'interior de les cèl·lules on s'expressarà.</p>	0,2

Criteris d'avaluació	A	Valor	B	Valor	C	Valor
7. Dominar el model de disseny experimental i interpretar resultats	<p>Interpreta correctament els quatre resultats experimentals de S. Ahmed <i>et al.</i>, els relaciona amb el procés molecular subjacent i compara amb els ratolins control.</p> <p>A partir dels resultats experimentals i de la informació en els documents de suport, dedueix que la teràpia no es pot considerar un èxit absolut i que potser caldrà repetir-la en el futur; especula amb els problemes que això podrà causar.</p>	1	<p>Interpreta correctament els quatre resultats experimentals de S. Ahmed <i>et al.</i>, els relaciona amb el procés molecular subjacent i compara amb els ratolins control.</p>	0,5	<p>Només interpreta correctament alguns dels resultats experimentals sense relacionar-los amb el procés molecular subjacent.</p>	0,2
8.a. Estructurar el text amb cohesió interna	<p>Escriu un text sense contradiccions internes. Utilitza correctament els connectors textuais i fa servir un discurs que flueix amb claredat.</p>	0,5	<p>El text no és prou coherent. Els connectors són escassos i els discurs no és prou entenedor.</p>	0,2	<p>El text és poc coherent. Manquen connectors o estan mal utilitzats.</p>	0,1
8.b. Estructurar el text amb cohesió interna	<p>Estructura el text de manera que facilita la comprensió. La puntuació (sobretot comes i punts) proporcionen coherència.</p> <p>Construeix els paràgrafs de manera que se separen les idees que s'exposen.</p>	0,5	<p>L'estructura del text no facilita prou la comprensió. La puntuació (sobretot comes i punts) no són del tot correctes.</p> <p>Els paràgrafs no separen prou bé les idees que s'exposen.</p>	0,2	<p>L'estructura del text no facilita la comprensió. La puntuació (sobretot comes i punts) és incorrecta.</p> <p>Els paràgrafs no separen bé les idees que s'exposen.</p>	0,1

Criteris específics d'avaluació complementaris. Exemple de resolució

La hipòtesi de Følling al 1934 era que potser la fenilcetonúria (PKU) era deguda a l'acumulació de la fenilalanina (Phe) ingerida amb la dieta. Aquesta Phe no podia ser metabolitzada pel cos i es convertia en àcid fenilpirúvic excretat per l'orina. La primera evidència que el va portar a formular aquesta hipòtesi va ser l'observació que l'orina dels afectats de PKU, en ser mesclada amb clorur fèrric, adquiria un inhabitual color verd fosc. Aquest color era degut a la presència d'àcid fenilpirúvic a l'orina. La segona evidència va ser l'observació, a partir del metabolisme bacterià, que l'àcid fenilpirúvic provenia de la fenilalanina. La relació entre la presència d'àcid fenilpirúvic en orina i la PKU la va demostrar en trobar 8 casos més amb simptomatologia similar a la dels germans Egeland que mostraven la presència d'aquest àcid en orina. La comprovació que aquest àcid provenia de l'excés de Phe en el cos la va obtenir ingerint ell mateix elevades quantitats de Phe i comprovant l'aparició a la seva orina d'àcid fenilpirúvic. Aquests resultats validen la hipòtesi que els malalts de PKU tenen un excés de fenilalanina al cos a causa de la seva incapacitat de metabolitzar-la, però no validen de manera definitiva que aquest excés de Phe sigui el responsable de la simptomatologia associada; el fet de realitzar la prova en ell mateix, mostra 1, no és suficient per extreure conclusions per absència de rèpliques o de mostra significativa.

La PKU té un patró d'herència autosòmic recessiu. El fet que el senyor i la senyora Egeland fossin sans i tinguessin fills malalts ens indica que la PKU està determinada per un al·lel recessiu, ja que, si fos dominant, un dels progenitors com a mínim l'hauria de patir. El fet que la germana presentés la malaltia ens indica que no pot estar lligada al sexe, ja que en aquest cas el pare hauria d'haver estat afectat en portar l'al·lel recessiu causant de la malaltia al seu cromosoma X i no compensar el cromosoma Y. Així, el genotip tant del senyor com de la senyora Egeland era "Aa" mentre que els seus dos fills afectats de PKU eren "aa".

En el cas de la PKU s'observa que no només el genotip determina el fenotip, sinó que també hi influeix l'ambient. Els afectats actualment de PKU no desenvolupen el retard mental que el seu genotip "aa" determina, ja que, gràcies a la manipulació de l'ambient i una dieta estricta baixa en Phe, s'eviten els aspectes més perjudicials de la malaltia.

En el 98% dels casos la PKU està causada per l'absència funcional de l'enzim hidroxilasa de la fenilalanina (PAH), perquè cap dels dos al·lells "a" presents en homozigosi en el genotip dels individus afectats codifica una forma correcta d'aquest enzim. El 2% restant de casos es deu a l'absència del cofactor tetrahidrobiopterina (BH4) per una mancança a la dieta. Ja sigui perquè l'enzim PAH no és el correcte o per la manca del seu cofactor, el resultat és que la fenilalanina (Phe) no es pot convertir en tirosina (Tyr). Això provoca, d'una banda, l'acumulació de Phe i la seva conversió en àcid fenilpirúvic responsable de la peculiar olor dels afectats i del retard mental. D'altra banda, la impossibilitat d'obtenir Tyr a partir de Phe redueix la quantitat de Tyr a la ingerida per la dieta. La poca disponibilitat de Tyr afecta a la síntesi dels neurotransmissors dopamina i adrenalina, amb els problemes neurològics que això pot causar, i també a la síntesi de melanina, el pigment responsable de la coloració de la pell. És per això que els afectats de PKU presenten hipopigmentació.

La teràpia gènica intentada en els ratolins Pah^{enu2} va consistir en injectar-los un vector fet a partir de virus adenoassociats (AAV), modificats de manera que no contenien DNA viral i només una construcció amb un promotor i el gen PAH. Aquest vector es va anomenar AAVHSC15-CBA-PAH. En injectar el vector, les càpsides virals s'adhereixen als hepatòcits, pels quals presenten un elevat tropisme (és a dir les seves proteïnes s'uneixen bé a proteïnes de superfície dels hepatòcits). A continuació el vector penetra en l'hepatòcit i, en degradar-se la càpsida,

allibera la construcció de DNA en el nucli de l'hepatòcit. La resta de fases virals ja no es produiran, atès que el vector no contenia DNA viral, sinó la construcció que ara circularitzarà en el nucli de l'hepatòcit i, gràcies al seu promotor, atraurà RNA polimerases que transcriuran el gen PAH, sintetitzant un PAH mRNA que, un cop traduït als ribosomes, originarà enzims PAH funcionals.

Els resultats obtinguts són parcialment exitosos. El fet que tots els ratolins tractats recuperin la pigmentació indica que l'enzim PAH està funcionant i converteix Phe en Tyr a partir de la qual es fabrica la melanina. La disminució de Phe en sang durant la primera setmana posterior al tractament i el seu manteniment en concentracions baixes les tres setmanes restants indica que la Phe s'està metabolitzant de manera correcta, cosa que no succeeix en els ratolins afectats de PKU no tractats (control). Igualment la presència de PAH mRNA demostra que el gen introduït s'està transcrivint, cosa que tampoc succeeix en els ratolins control. Ara bé, els nivells d'activitat de PAH en els sis ratolins tractats, tot i ser superiors a l'aproximadament zero dels ratolins control, oscil·len entre un 5% en el pitjor dels casos i el 40% en el millor dels casos, respecte del 100% en ratolins sans. Per tant no es pot considerar un èxit absolut. Finalment, el fet que els nivells de Phe en sang augmentin, encara que molt lentament, a partir de la primera setmana indica que progressivament els ratolins deixen de fabricar PAH. Possiblement per mantenir els nivells de PAH adequats caldrien futures injeccions, amb l'inconvenient que, tot i la baixa immunogenicitat dels AAV, el sistema immunitari dels ratolins acabés detectant els seus antígens de càpsida i fabricant anticossos contra ells, i perdés, així, la seva eficiència.