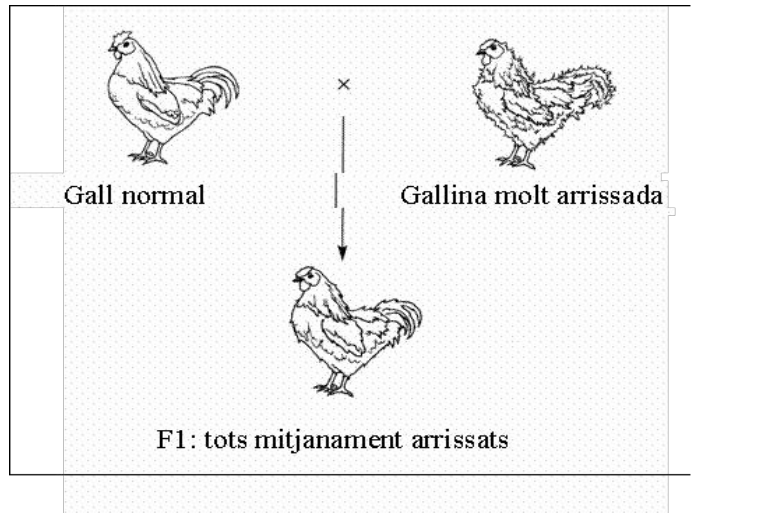




PROBLEMES DE GENÈTICA

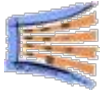
1. Una característica de les plomes d'una certa varietat de gallines i galls està controlada per un sol gen amb dos al·lels: plomatge normal i plomatge arrissat. L'esquema presenta el resultat d'un encreuament entre un gall i una gallina, tots dos homozigots.



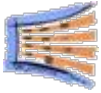
- 1.1.
- S'encreuen un gall i una gallina, tots dos de la F1. Quins són els genotipus esperats dels descendents (F2)
 - Indiqueu la proporció esperada de fenotipus a la F2.
- 1.2. Completeu la taula 2 amb algun dels conceptes de la taula 1.

Taula 1	
A	Dominant
B	Haploide
C	Gàmeta
D	Homozigot
E	Recessiu
F	Diploide
G	Autosoma
H	Heterocromosoma o cromosoma sexual
I	Heterozigot
J	Gònada

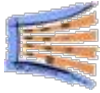
Taula 2	
Descripció	Lletra de la taula anterior
Individu que per a un determinat caràcter presenta al·lels diferents	
Al·lel que no es manifesta en presència d'un altre al·lel del mateix gen	
Cèl·lula sexual	
Dotació cromosòmica dels espermatozoides dels organismes amb cycle biològic diplont	
Cromosoma que intervé en la determinació del sexe als mamífers	



2. Sabem que el grup sanguini d'un individu està determinat per un gen situat al parell cromosòmic número 9 del cariotip humà. Els diversos al·lels d'aquest gen (I^A , I^B , i) provoquen la presència o absència de certes molècules a la membrana plasmàtica dels glòbuls vermells. I^A i I^B són dominants respecte a i , i són codominants entre ells.
- 2.1. Un home del grup sanguini A té un fill del grup 0 amb una dona del grup B. Raoneu quins són els genotips de tots tres.
- 2.2. Expliqueu si la frase següent és correcta o no: «Una persona del grup sanguini AB té tots dos al·lels, I^A i I^B , al genoma de totes les seves cèl·lules».
- 2.3. El factor Rh, positiu o negatiu, depèn de dos al·lels (D i d), diferents dels grups sanguinis. L'al·lel D és dominant respecte al d, i, per tant, només serà Rh negatiu una persona de genotip dd. Un individu de grup sanguini 0 i Rh negatiu pot ser fill d'una parella en què tots dos siguin del grup B i amb Rh positiu? Justifiqueu la resposta.



3. La síndrome de Chédiak Higashi és una alteració genètica greu que es manifesta en els primers anys de vida. És molt poc freqüent i és deguda a un gen defectuós localitzat al cromosoma 1. Es fonamenta, entre d'altres anomalies, en un funcionament anormal dels lisosomes (orgànuls que intervenen a la digestió cel·lular).
- 3.1.
- Una parella sana té un fill afectat per la síndrome de Chédiak Higashi. Feu-ne el pedigrí de l'encreuament i determineu el patró d'herència (dominant/recessiu). Indiqueu també el genotip de la mare, del pare i del fill.
 - Raoneu quina probabilitat té la parella de que un altre descendent també estigui afectat per la malaltia
- 3.2. Quan els metges van sospitar que la criatura estava afectada per la síndrome van preguntar a la parella: "Hi ha algun tipus de consanguinitat entre vostès?" Justifiqueu per què van fer aquesta pregunta (entenen per consanguinitat l'existència de parentiu entre ells).



4. Mendel utilitzà per als seus estudis de l'herència set parelles de caràcters alternatius. Dues d'aquestes parelles són les flors porpres o blanques i les beines inflades o contretes.

4.1. Contesteu les dades que falten a les dues taules següents, referides a resultats de creuaments atenent a un sol caràcter entre plantes de pèsol:

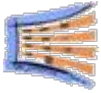
	Caràcters	Encreuaments (entre homozigots)		Resultats F1	
				Fenotipus	Genotipus
1	Color de les flors	porpra	blanc	totes porpres	
2	Forma de les beines	inflades	contretes	totes inflades	

Resultats F2 (encreuaments entre les F1)

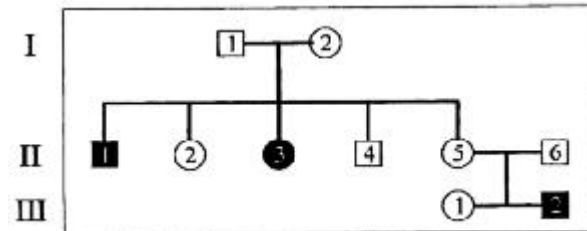
	Nombre total de plantes	Nombre de plantes de fenotipus dominant	Nombre de plantes de fenotipus recessiu	tant per cent i nombre de plantes homozigotes
1	1.064			
2	884			

4.2. Creuem plantes homozigotes de flors porpra i beines inflades amb d'altres també homozigotes de flors blanques i beines contretes. A la F1 totes són de flors porpres i beines inflades. Si a la F2 obtenim 1.776 plantes, raoneu quantes n'obtindrem de cadascun dels diferents fenotipus. Digueu, també, els genotipus que es corresponen amb els fenotipus.

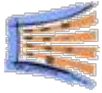
4.3. Expliqueu raonadament quina mena de divisió cel·lular té a veure amb els resultats experimentals de Mendel.



5. En certes poblacions aïllades, es coneix la presència de certes síndromes poc freqüents, com ara el nanisme polidactílic. Observeu el pedigrí següent, corresponent a una família d'una d'aquestes poblacions aïllades. Els cercles representen dones i els quadrats homes. Els individus afectats de nanisme polidactílic apareixen marcats en negre. Sabem que en aquesta família també hi ha casos d'albinisme, que s'hereta segons un patró autosòmic i és recessiu. Els individus I-1 i III-1 són els únics albins del pedigrí.



- 5.1. Quin patró d'herència (dominant-recessiu, autosòmic-ligat al sexe) segueix el gen del nanisme polidactílic? Expliqueu-ho.
- 5.2. Doneu els genotips, per al nanisme i l'albinisme, dels individus I-2 i II-5, i expliqueu com ho deduiu.

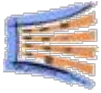


6. En un treball de recerca una alumna de segon de batxillerat vol comprovar les lleis de Mendel. Per fer-ho està experimentant amb l'herència de dos caràcters en *Drosophila* (mosca del vinagre): la *longitud de les ales* i el *color dels ulls*. La noia sap que els al·lels responsables de les manifestacions *ales llargues* i *ulls vermells* són dominants sobre els al·lels responsables d'*ales curtes* i *ulls blancs*.

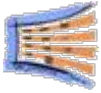
notació al·lels:

ales llargues: l^+ — ales curtes: l
ulls vermells: v^+ — ulls blancs: v

- 6.1. Encreua individus d'ales llargues i ulls vermells amb individus amb ales curtes i ulls blancs, fent servir línies pures per obtenir la primera generació filial. Posteriorment obté la segona generació encreuant els individus de la primera generació. Justifiqueu quins genotips, fenotips i freqüències fenotípiques s'esperen en la primera i segona generacions filials segons el model d'herència mendeliana.
- 6.2. Després d'haver repetit diverses vegades els experiments i d'haver-se assegurat que no comet cap error en els encreuaments, els resultats que obté es desvien força dels que esperava. Les desviacions són força significatives. Si s'ha descartat l'aparició espontània de mutacions, expliqueu quines poden ser les causes de les diferències entre els resultats esperats i els obtinguts.

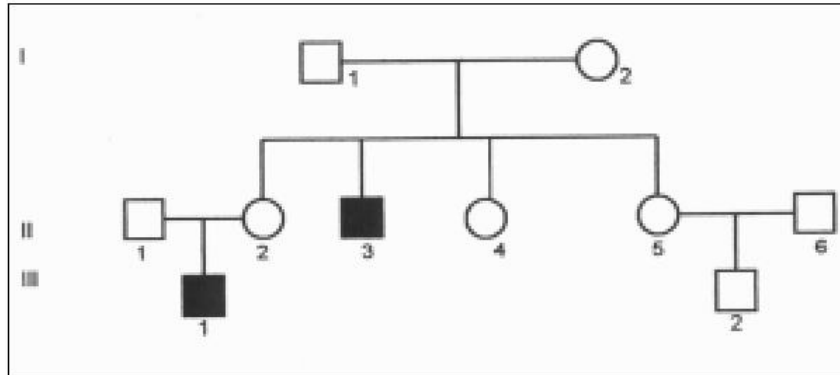


7. Aquest és un fragment adaptat d'un article aparegut a l'octubre de 2001 al diari El País:
"Una de cada 3.500 persones nascudes pateix fibrosi cística, la malaltia genètica mortal més freqüent al nostre àmbit. Es tracta d'una alteració hereditària que es pot presentar si el pare i la mare són portadors del gen defectuós i el transmeten conjuntament al fill o filla. Es calcula que una de cada 25 persones en les poblacions occidentals és portadora del gen responsable de la malaltia. Aproximadament 1.600.000 espanyols són portadors d'aquest gen defectuós".
- 7.1. A partir de la informació del text, quin patró d'herència presenta la fibrosi cística? Responeu una de les quatre opcions i expliqueu la vostra elecció.
- autosòmica lligada al sexe
 - recessiva lligada al sexe
 - autosòmica recessiva
 - autosòmica dominant
- 7.2.
- El·laboreu un pedigrí, tot indicant el genotip de cada individu, on el pare i la mare siguin normals i els seus tres fills (un noi i dues noies), les dues noies siguin normals homozigotes i el noi estigui afectat per fibrosi cística. (Utilitzeu cercles per a les femelles, quadrats per als mascles i un fons fosc per assenyalar els individus malalts).
 - Expliqueu, basant-vos en la informació que us proporciona el text, perquè són poc convenients els encreuaments consanguinis (entre parents propers).

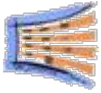


8. L'adrenoleucodistròfia (ALD) és una malaltia genètica de pronòstic molt greu. El gen afectat codifica un enzim defectuós que provoca dificultats en la transmissió nerviosa de diverses àrees del cervell.

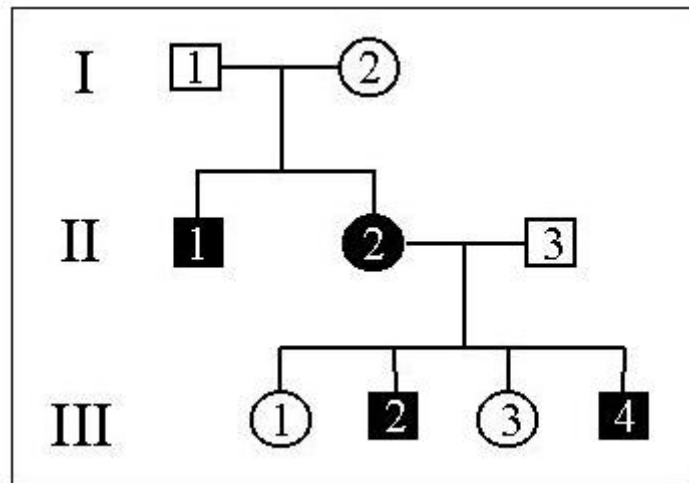
El pedigrí que es presenta a continuació correspon a una família en la qual hi ha persones malaltes d'ALD. Les dones es representen amb cercles i els homes, amb quadrats. Les persones malaltes s'assenyalen amb color negre. Considereu que els individus II-1 i II-6 no porten l'al·lel defectuós.



- 8.1. Raoneu, a partir de les dades del pedigrí, si el gen que provoca l'ALD és dominant o recessiu, i si està lligat al sexe o és autosòmic.
- 8.2.
- Utilitzeu una nomenclatura adient per proporcionar els genotipus de les persones del pedigrí.
 - Raoneu si la parella formada per II-1 i II-2 podria tenir un fill (noi) no afectat per l'alteració.
- 8.3. Expliqueu per què una malaltia com l'ALD, provocada per una errada en la funcionalitat d'un enzim present en les neurones, és heretable.



9. Un grup d'investigadors ha descobert recentment un gen situat en el cromosoma 7 que quan és defectuós provoca greus problemes en el llenguatge. Diverses generacions d'una família han presentat aquests problemes de llenguatge. El pedigrí següent correspon a un fragment de l'arbre genealògic d'aquesta família. Els cercles representen femelles i els quadrats mascles; en negre es representen els individus afectats.



- 9.1. Es podria pensar que aquest caràcter s'hereda lligat al sexe. A partir del pedigrí demostreu la falsetat d'aquesta hipòtesi.

9.2.

- Digueu el patró d'herència que segueix el gen esmentat i expliqueu-lo.
- Indiqueu els genotipus dels individus I-2, II-2, II-3, III-3 i III-4, i expliqueu com els heu deduït.

	I-2	II-2	II-3	III-3	III-4
GENOTIPUS					

9.3.

- Suposeu que la dona III-1 s'aparella amb un home heterozigot per aquest gen. Quina és la probabilitat de que tinguin un descendent afectat?
- L'home II-1 té 5 fills amb una mateixa dona. És possible que tots 5 siguin normals? Expliqueu-ho.