



Genética mendeliana I



Gregor Johann Mendel
(1822 - 1884)



Monjos del Monestir de Sant Tomás

Mendel Abad del Monestir





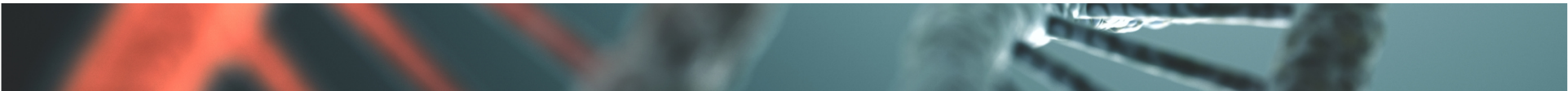
Jardí del monestir on Mendel va realitzar els seus experiments d'entrecreuaments amb pèsols.





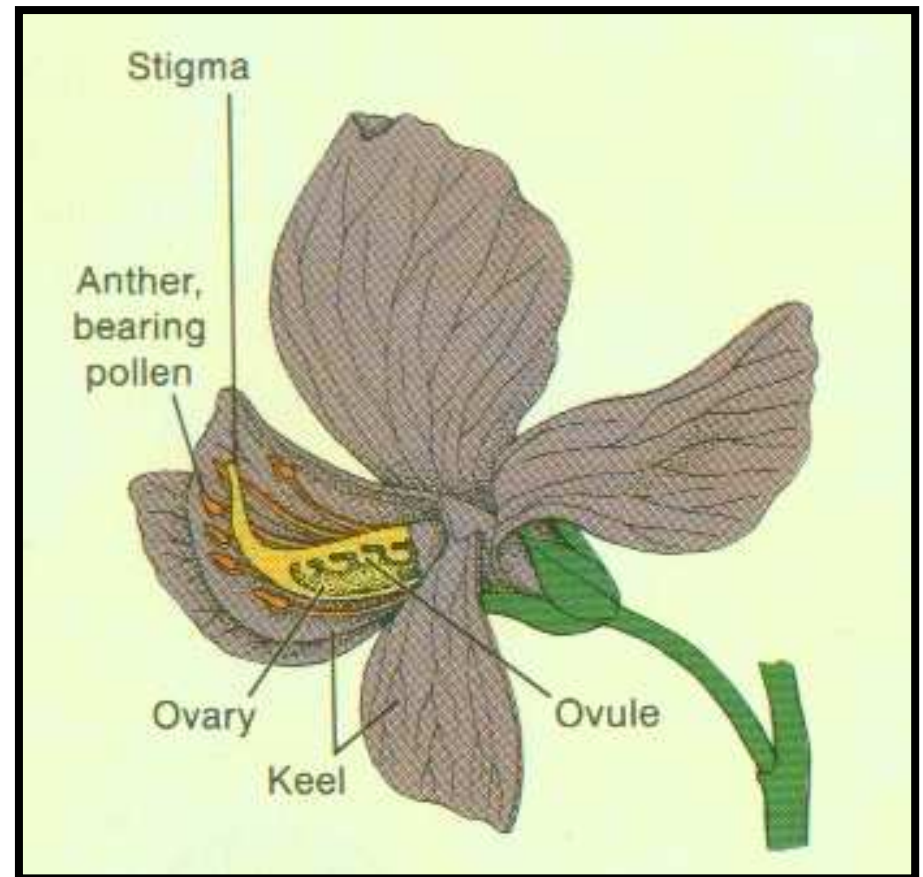
Característiques de l'experiment de Mendel :

- Elecció de caràcters qualitius (alt-baix, verd-groc, rugós-llis, ...)
- Creuament de línies pures (races pures).
- Anàlisis quantitius dels fenotips de la descendència (proporció de cada fenotip en la descendència). Utilització de l'estadística.





Flor de la planta del guisante, *Pisum sativum* estudiada por Mendel





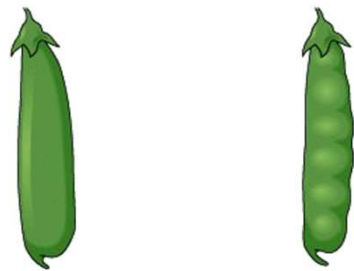
Round or wrinkled ripe seeds



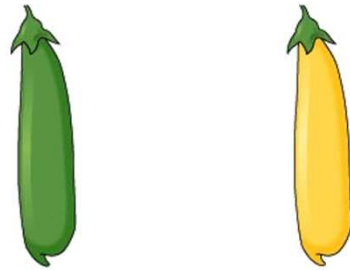
Yellow or green seeds



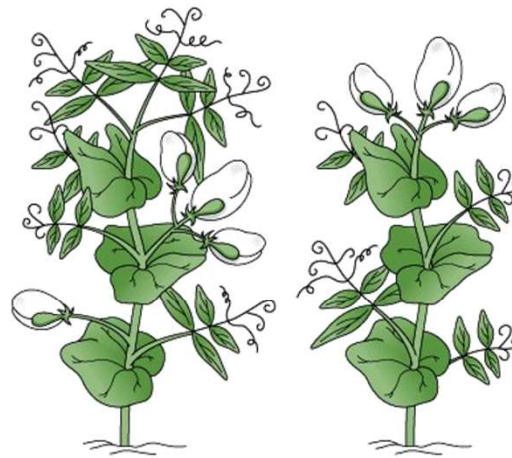
Purple or white petals



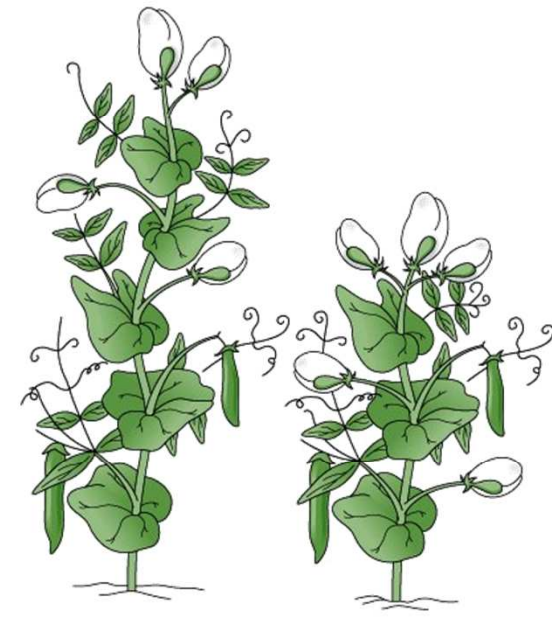
Inflated or pinched ripe pods



Green or yellow unripe pods



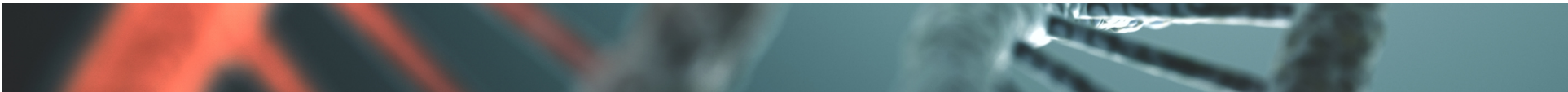
Axial or terminal flowers



Long or short stems

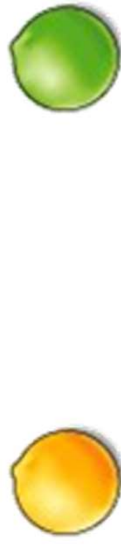
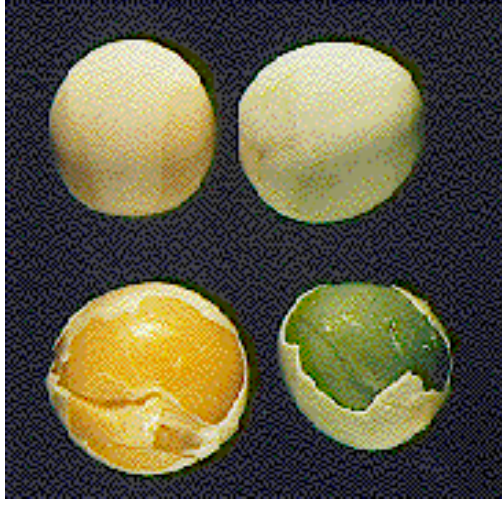
Figure 2-9
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W. H. Freeman and Company

Los siete caracteres estudiados por Mendel

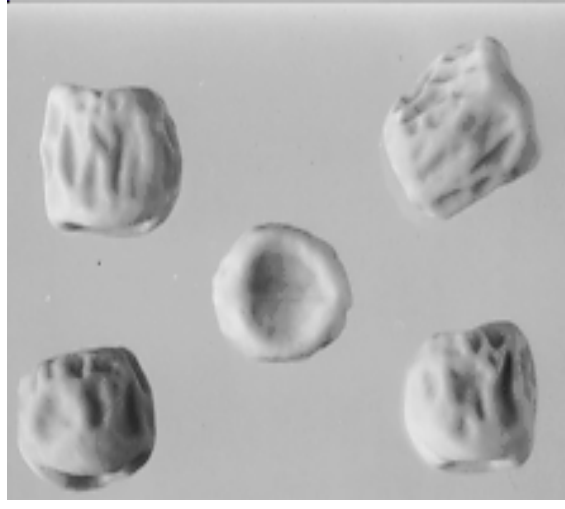




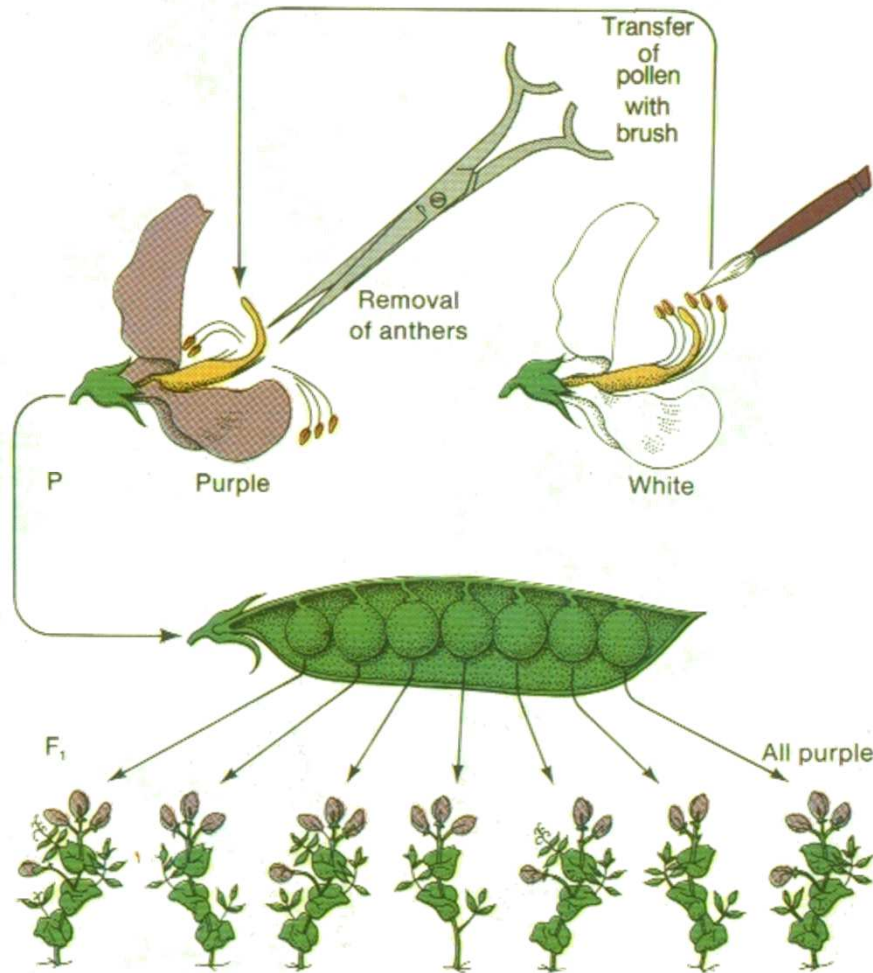
Round or wrinkled ripe seeds



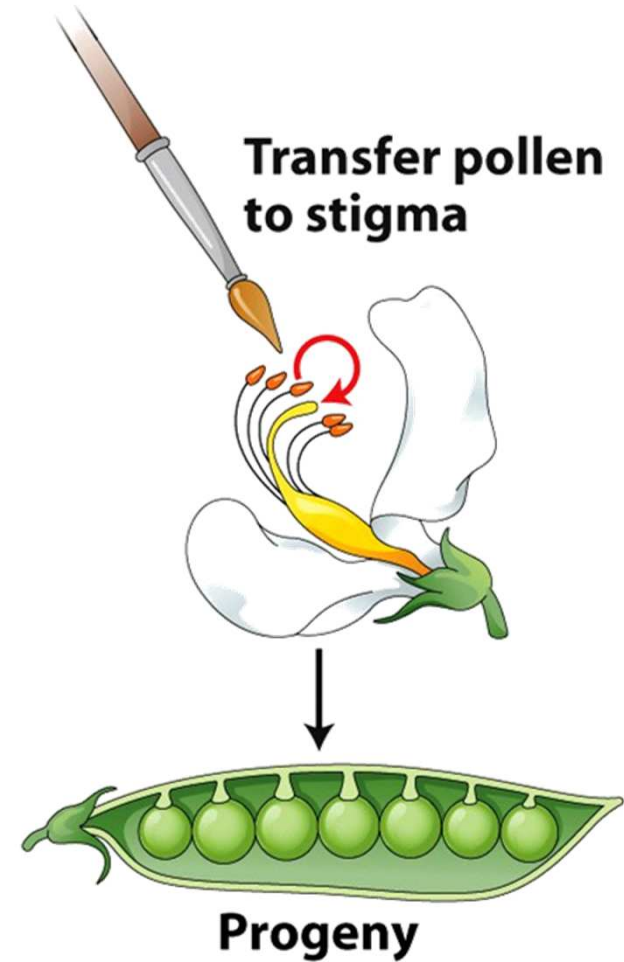
Yellow or green seeds



Polinización cruzada



Autofecundación




Método de cruzamiento empleado por Mendel

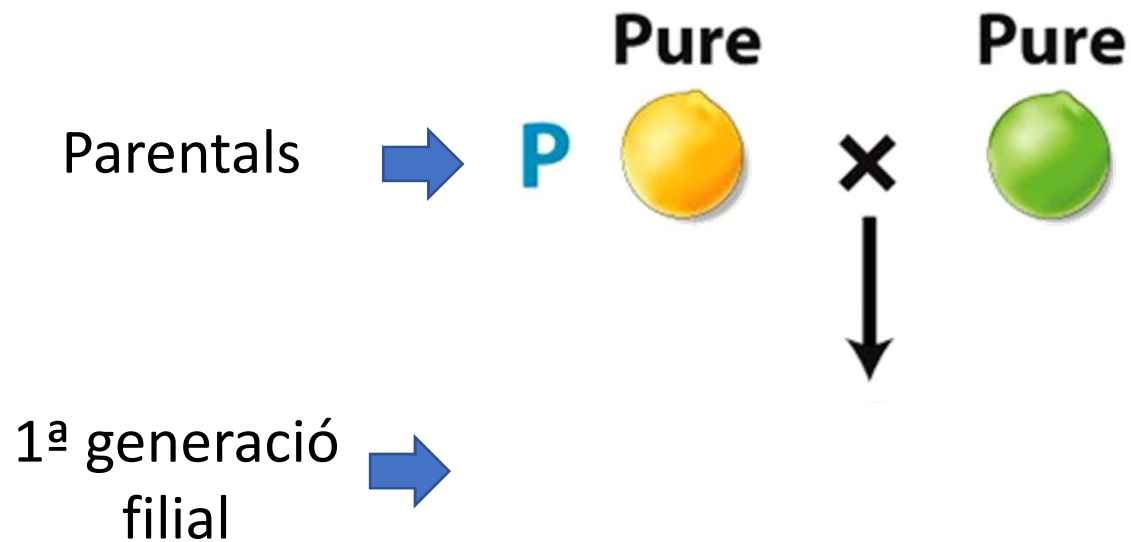


Resultats de tots els creuaments monohíbrids de Mendel

Fenotipo parental	F ₁	F ₂	Relación F ₂
1. Semilla lisa x rugosa	Todas lisas	5474 lisas; 1850 rugosas	2,96:1
2. Semilla amarilla x verde	Todas amarillas	6022 amarillas; 2001 verdes	3,01:1
3. Pétalos púrpuras x blancos	Todas púrpuras	705 púrpuras; 224 blancos	3,15:1
4. Vaina hinchada x hendida	Todas hinchadas	882 hinchadas; 299 hendidas	2,95:1
5. Vaina verde x amarilla	Todas verdes	428 verdes; 152 amarillas	2,82:1
6. Flores axiales x terminales	Todas axiales	651 axiales; 207 terminales	3,14:1
7. Tallo largo x corto	Todos largos	787 largos; 277 cortos	2,84 1



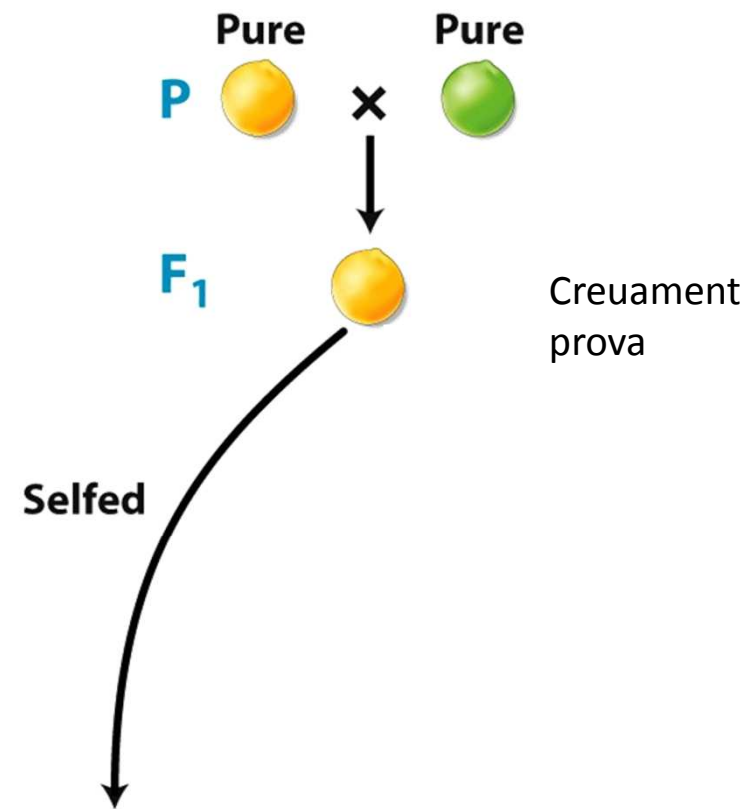
Primera llei de Mendel: Llei de la uniformitat



Quan s'entrecreuen dos races pures tots els descendents (F1) son iguals entre si.

Segona llei de Mendel: Llei de la segregació dels caràcters


Els dos factors hereditaris que informen sobre un mateix caràcter no es fusionen o barregen, és a dir, se separen i es reparteixen, en el moment de la formació dels gàmetes.






Resultats de tots els creuaments monohíbrids de Mendel

Fenotipo parental	F ₁	F ₂	Relación F ₂
1. Semilla lisa x rugosa	Todas lisas	5474 lisas; 1850 rugosas	2,96:1
2. Semilla amarilla x verde	Todas amarillas	6022 amarillas; 2001 verdes	3,01:1
3. Pétalos púrpuras x blancos	Todas púrpuras	705 púrpuras; 224 blancos	3,15:1
4. Vaina hinchada x hendida	Todas hinchadas	882 hinchadas; 299 hendidas	2,95:1
5. Vaina verde x amarilla	Todas verdes	428 verdes; 152 amarillas	2,82:1
6. Flores axiales x terminales	Todas axiales	651 axiales; 207 terminales	3,14:1
7. Tallo largo x corto	Todos largos	787 largos; 277 cortos	2,84 1





**Tercera llei de Mendel:
Llei de la independència
dels caràcters**
(Creuament dihíbrid)

Els factors hereditaris per a un caràcter s'hereten independentment, mantenen la seva independència a través de les generacions, ja que s'agrupen a l'atzar en els descendents.

P



X



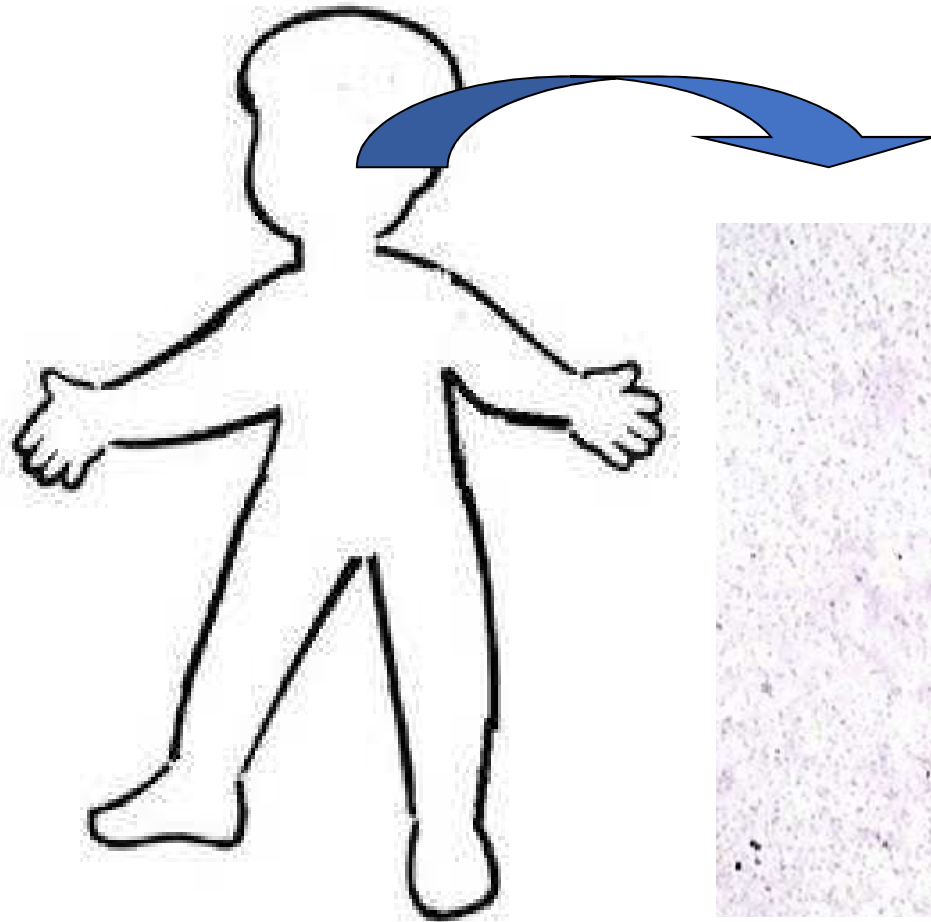


**Però actualment nosaltres
sabem molt més!**

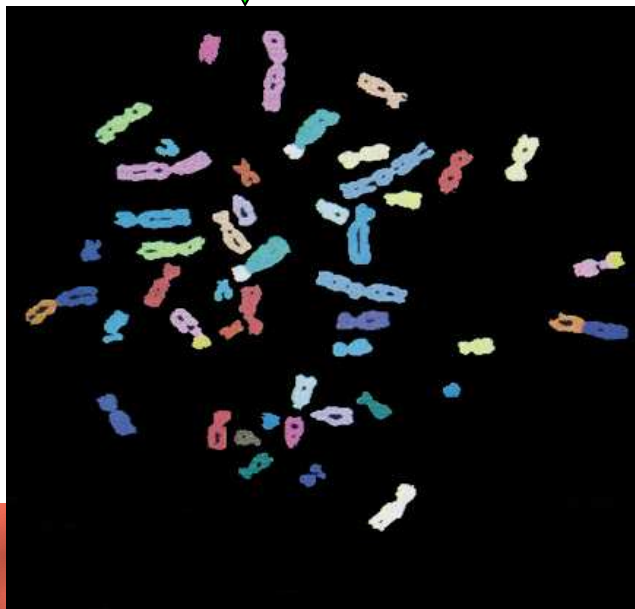
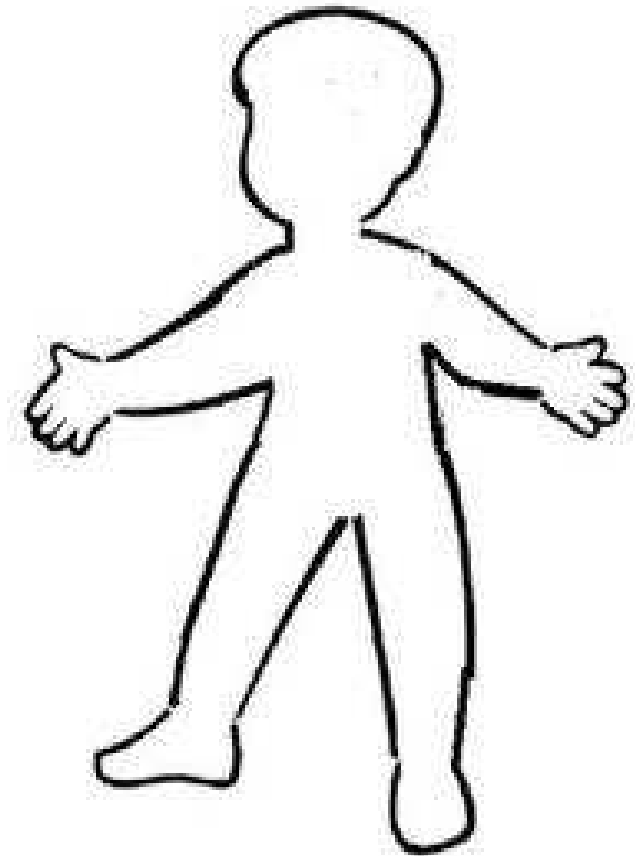
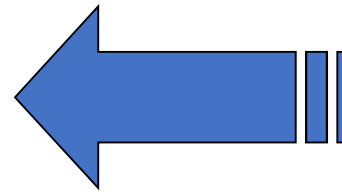
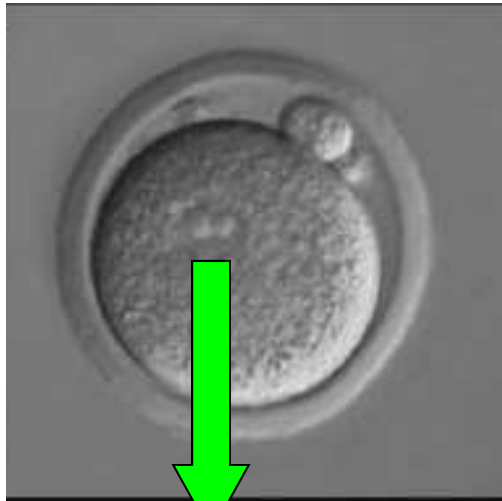
**Teoria cromosòmica
de la herència**




On està el “llibre d'instruccions” dels éssers vius?

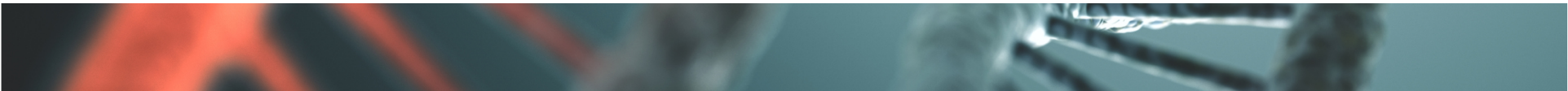
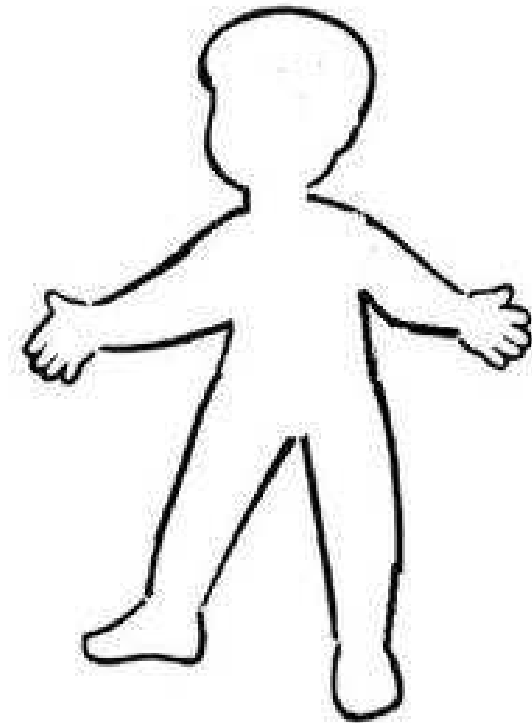
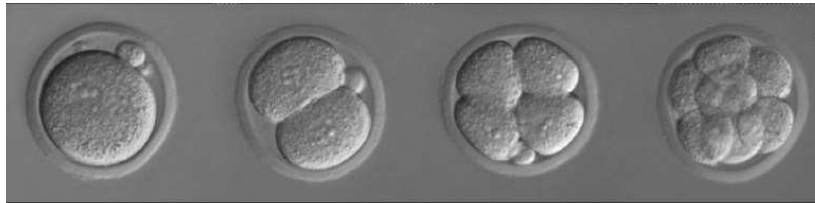
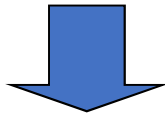
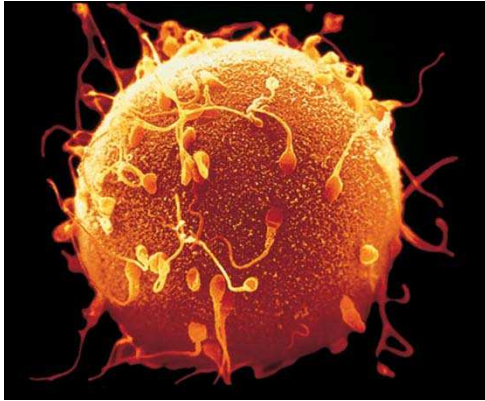


El “llibre d’instruccions”:
Com fabricar i fer funcionar a

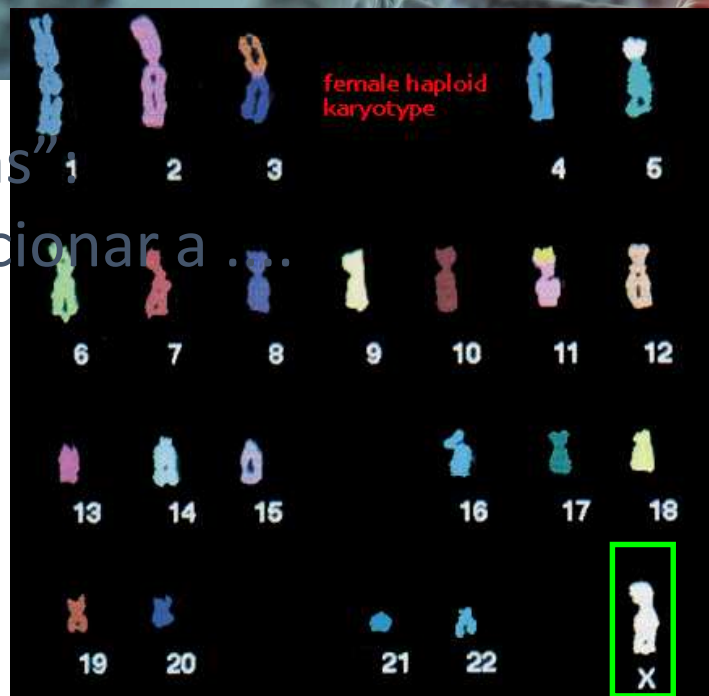
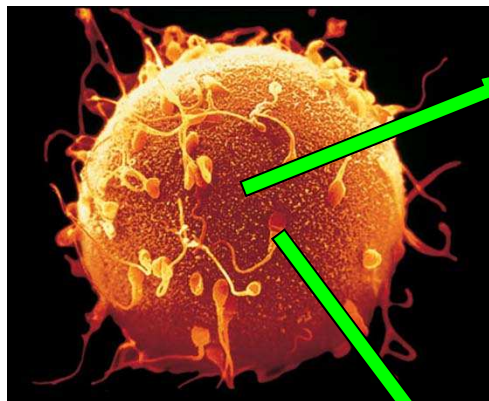




El “llibre d’instruccions”:
Com fabricar i fer funcionar a

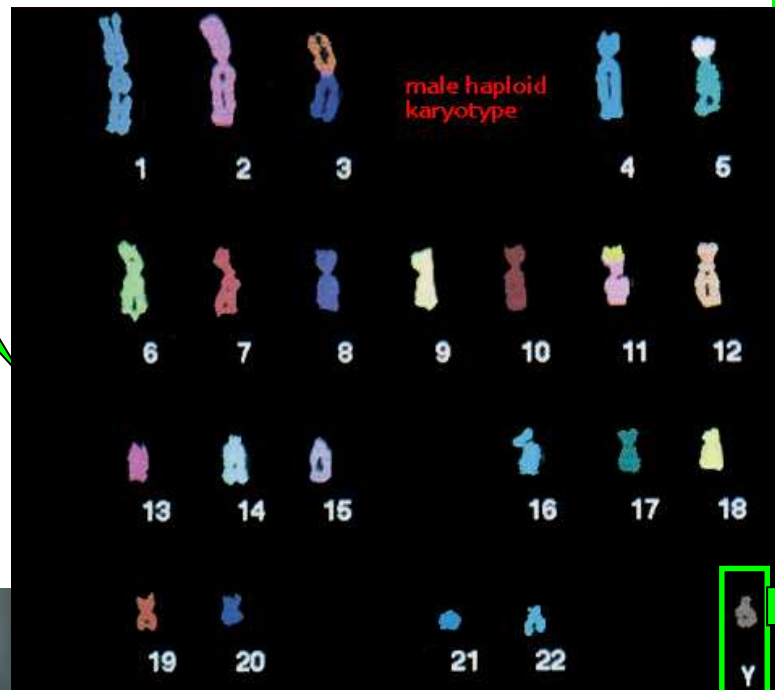


El "llibre d'instruccions"
Com fabricar i fer funcionar a ...



Com fabricar i
fer funcionar a

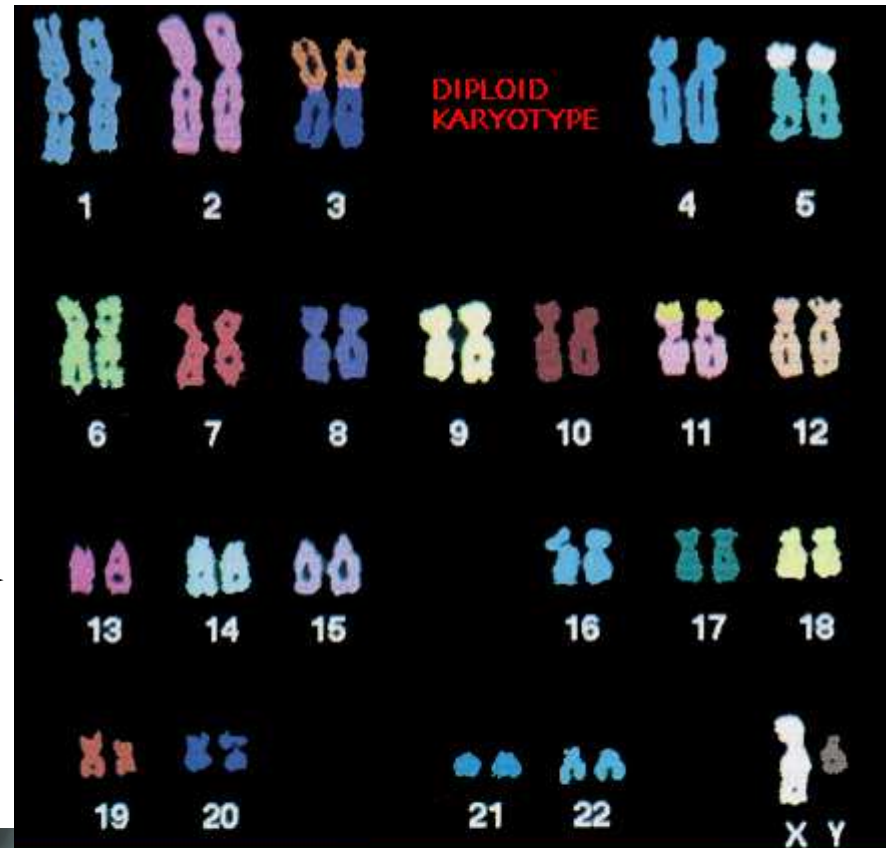
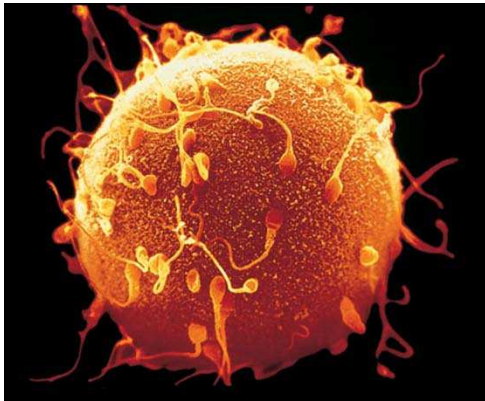
Cromosoma
23 mare



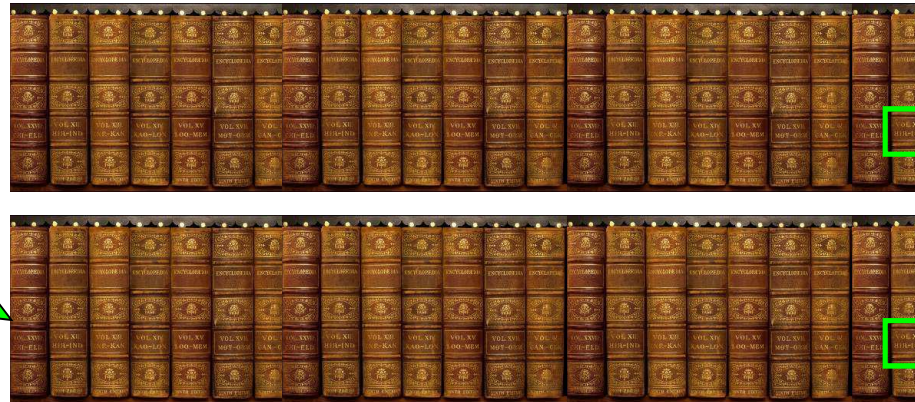
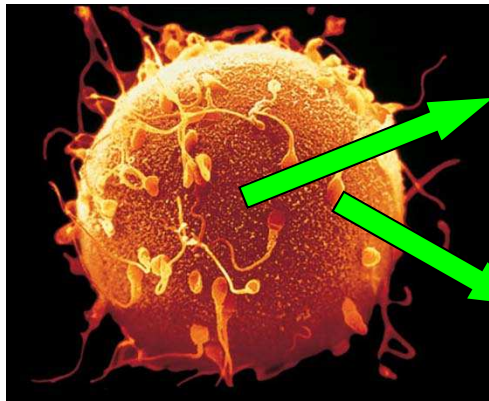
Com fabricar i
fer funcionar a

Cromosoma
23 pare

El “llibre d’instruccions”:
Com fabricar i fer funcionar a



El “llibre d’instruccions”: Com fabricar i fer funcionar a

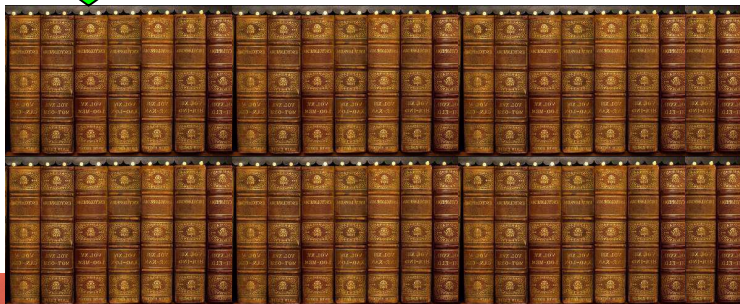
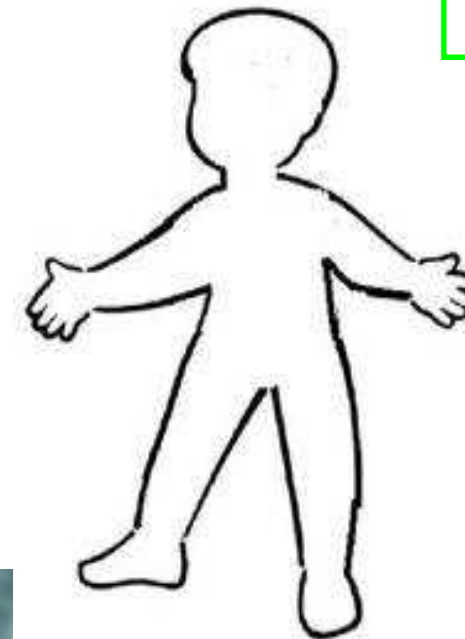


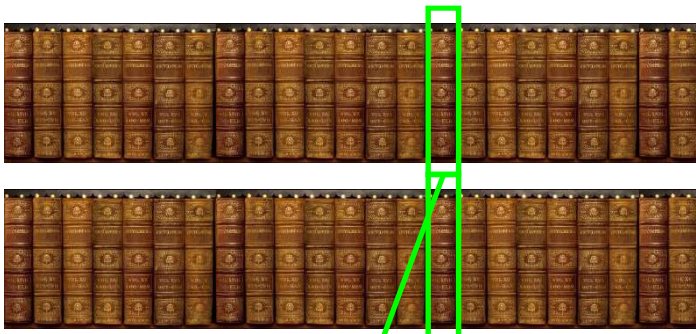
Com fabricar i
fer funcionar a

Volum 23 mare

Com fabricar i
fer funcionar a

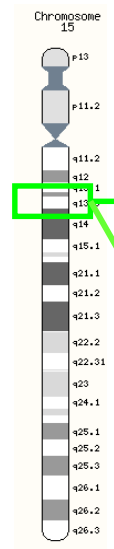
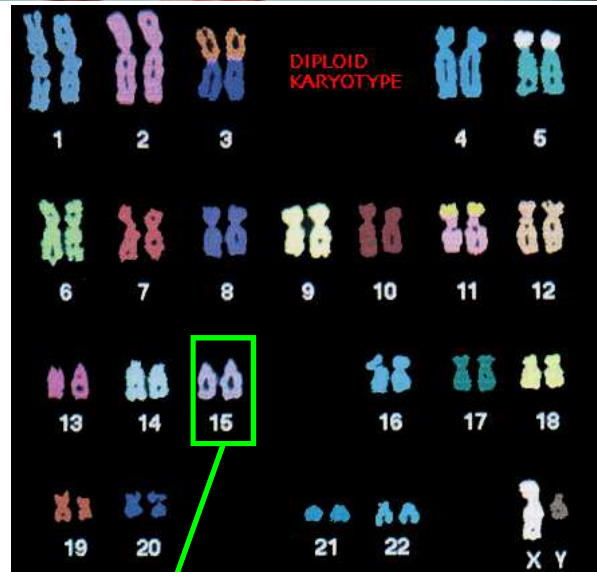
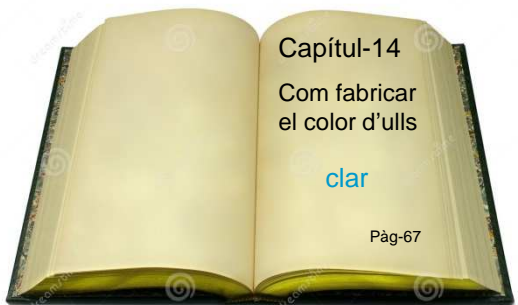
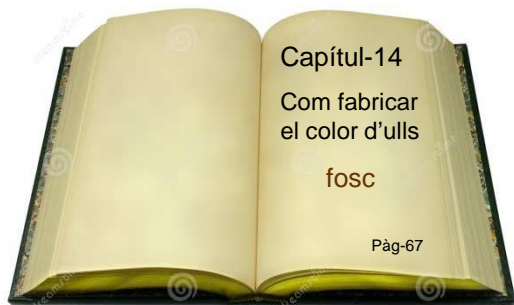
Volum 23 pare



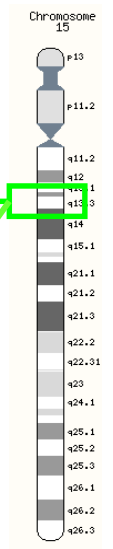


Volum 15 ♀

Volum 15 ♂



Gen: Color d'ulls
Color d'ulls fosc

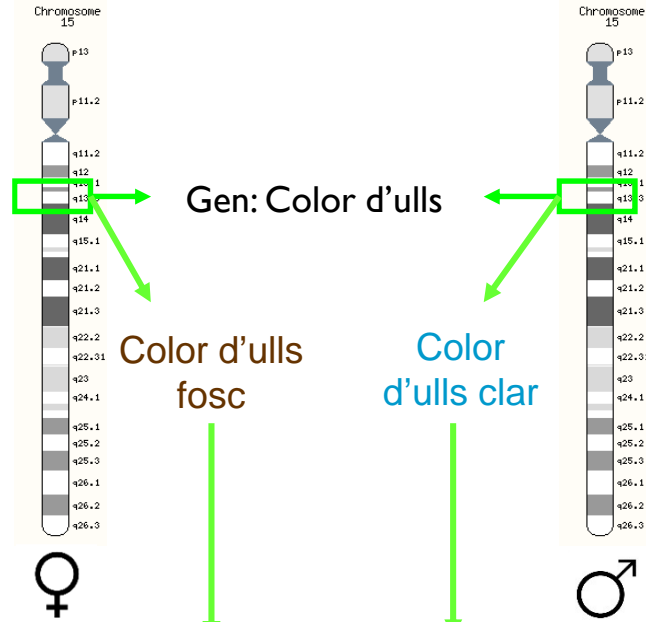
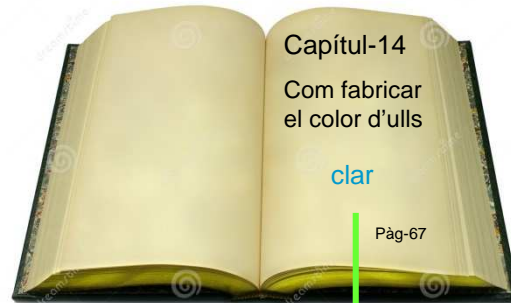
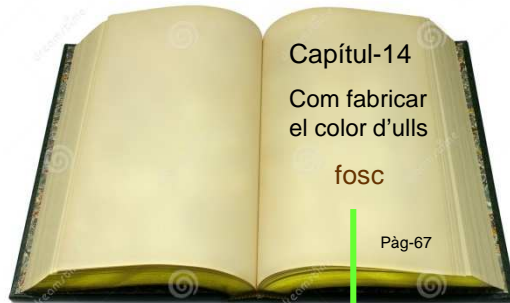


Gen: Color d'ulls
Color d'ulls clar



Volum 15 ♀

Volum 15 ♂



Gen: Color d'ulls

Color d'ulls fosc

Color d'ulls clar

Per fabricar el color fosc d'ulls cal

Per fabricar el color clar d'ulls cal

ATG TGG CCC CAA GCC CGC CTC CCT CCC ...

PARAULES

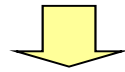
"PARAULES"

LLETRES

"LLETRES"

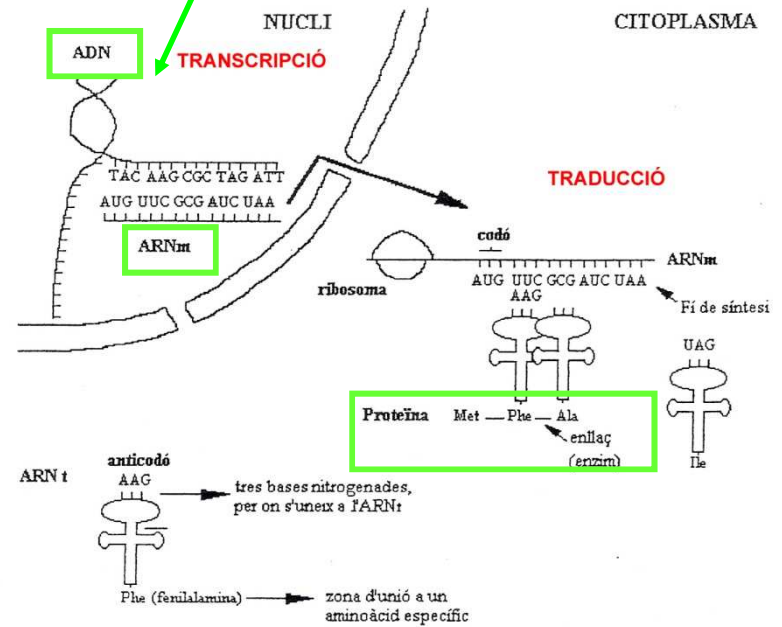
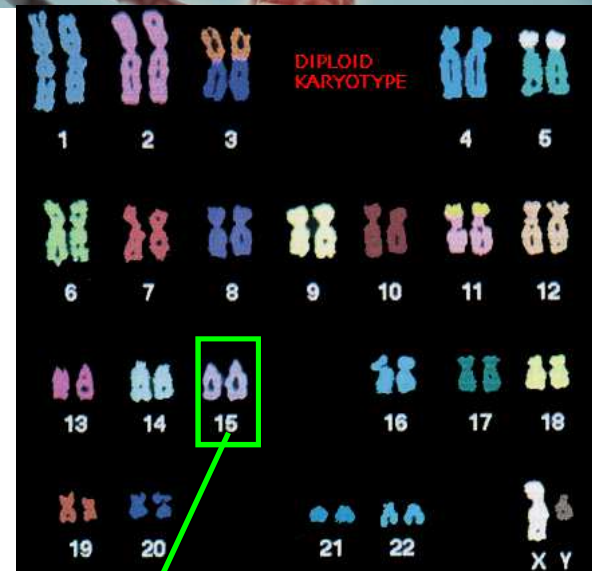
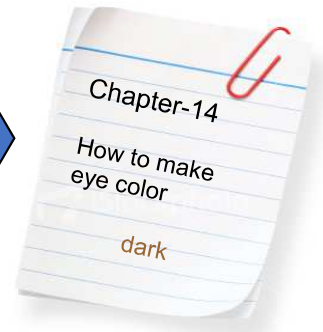
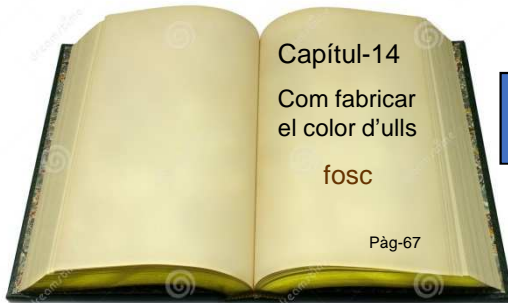
abcdefghijklmnopqrstuvwxyz

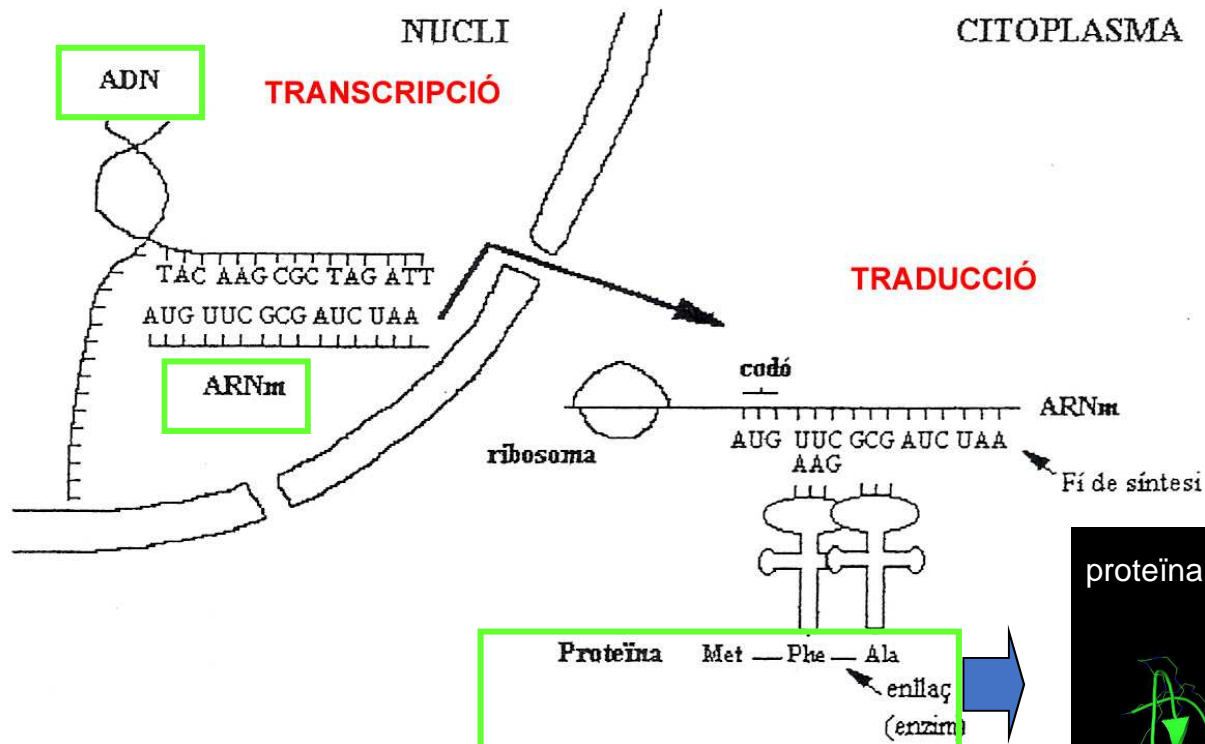
ATCG



Però, qui "llegeix" aquesta enciclopèdia?

Volum 15 ♀





Informació de l'ADN

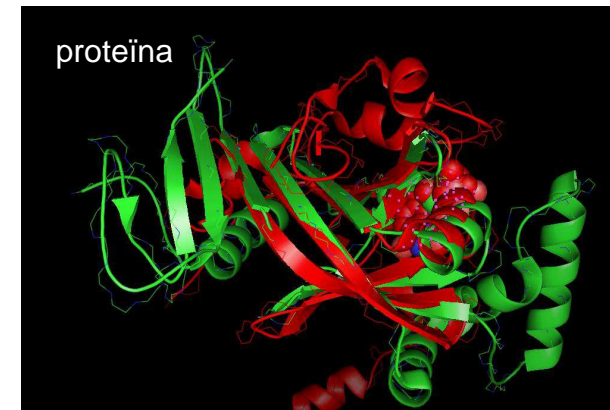


Ordre dels aminoàcids per formar les diferents proteïnes

Informació de l'ADN

Ordre dels aminoàcids per formar les diferents proteïnes

Però, i la resta de biomolècules que formen la cèl·lula?

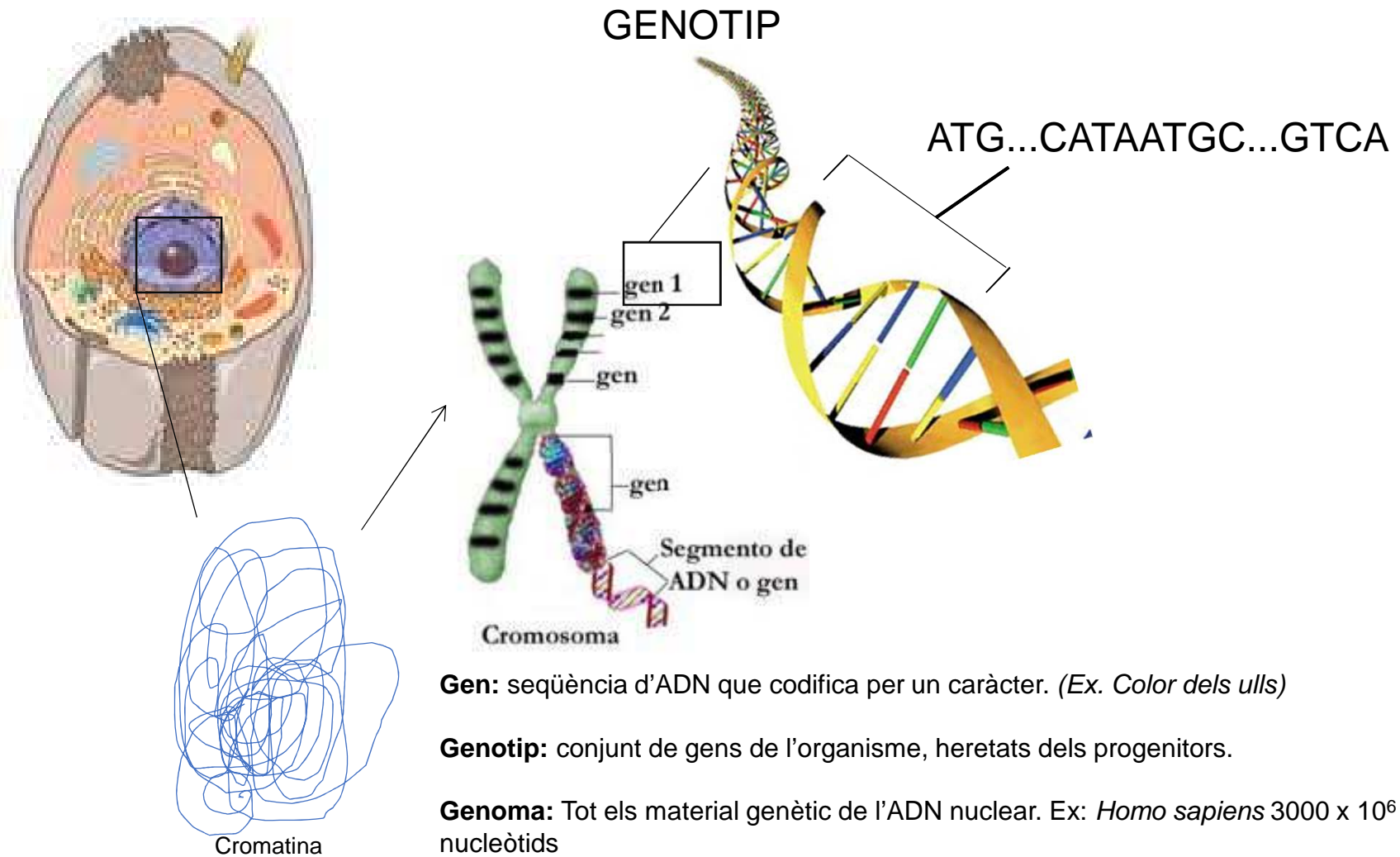


Els enzims controlen
Control de TOT el
metabolisme cel·lular
cel·lular (metabolisme
cel·lular)

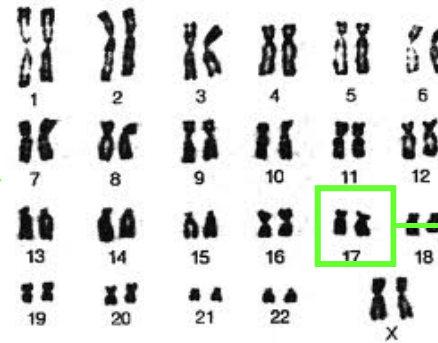
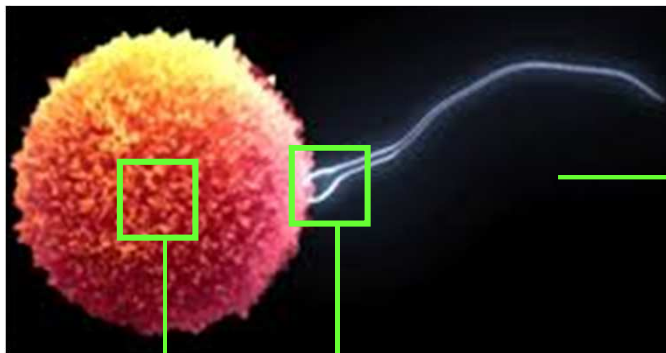
Funcions

- **Enzimàtica**
- **Estructural** (són el principal component dels éssers vius després de l'aigua).
- **Altres:** contràctil (moviment dels músculs), transport (oxigen en els glòbuls vermells), defensa (anticossos), etc...

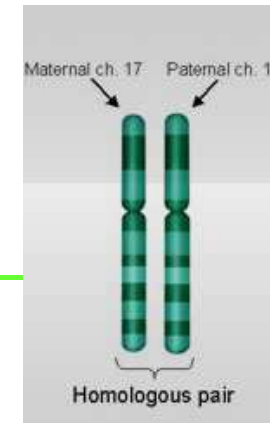
La informació que porta l'ADN



D'on ve cada al·lel?

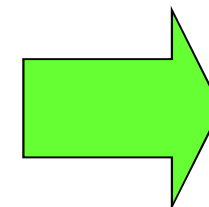
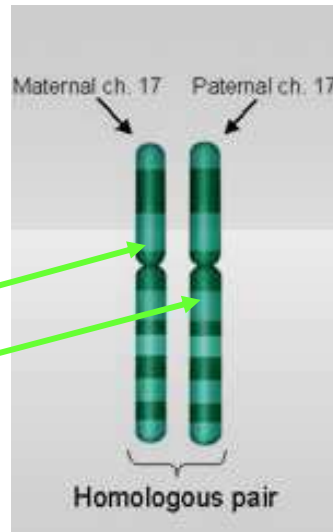
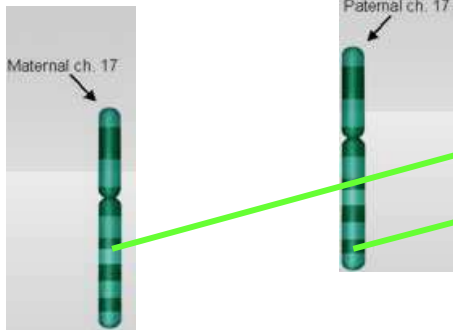


Filla

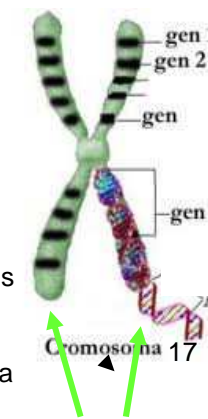


23 cromosomes
1 cromàtide (=1 còpia)/cromosoma

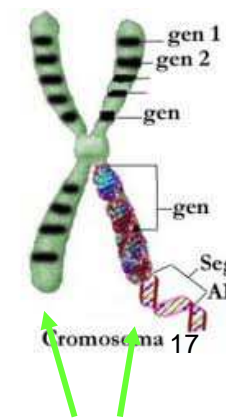
23 cromosomes
1 cromàtide (=1 còpia)/cromosoma



Les cèl·lules abans de dividir-se fan una còpia de la informació de cada cromosoma



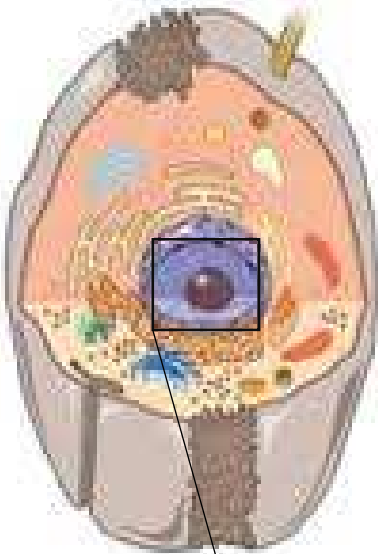
2 Cromàtides germanes (=2 còpies iguals)



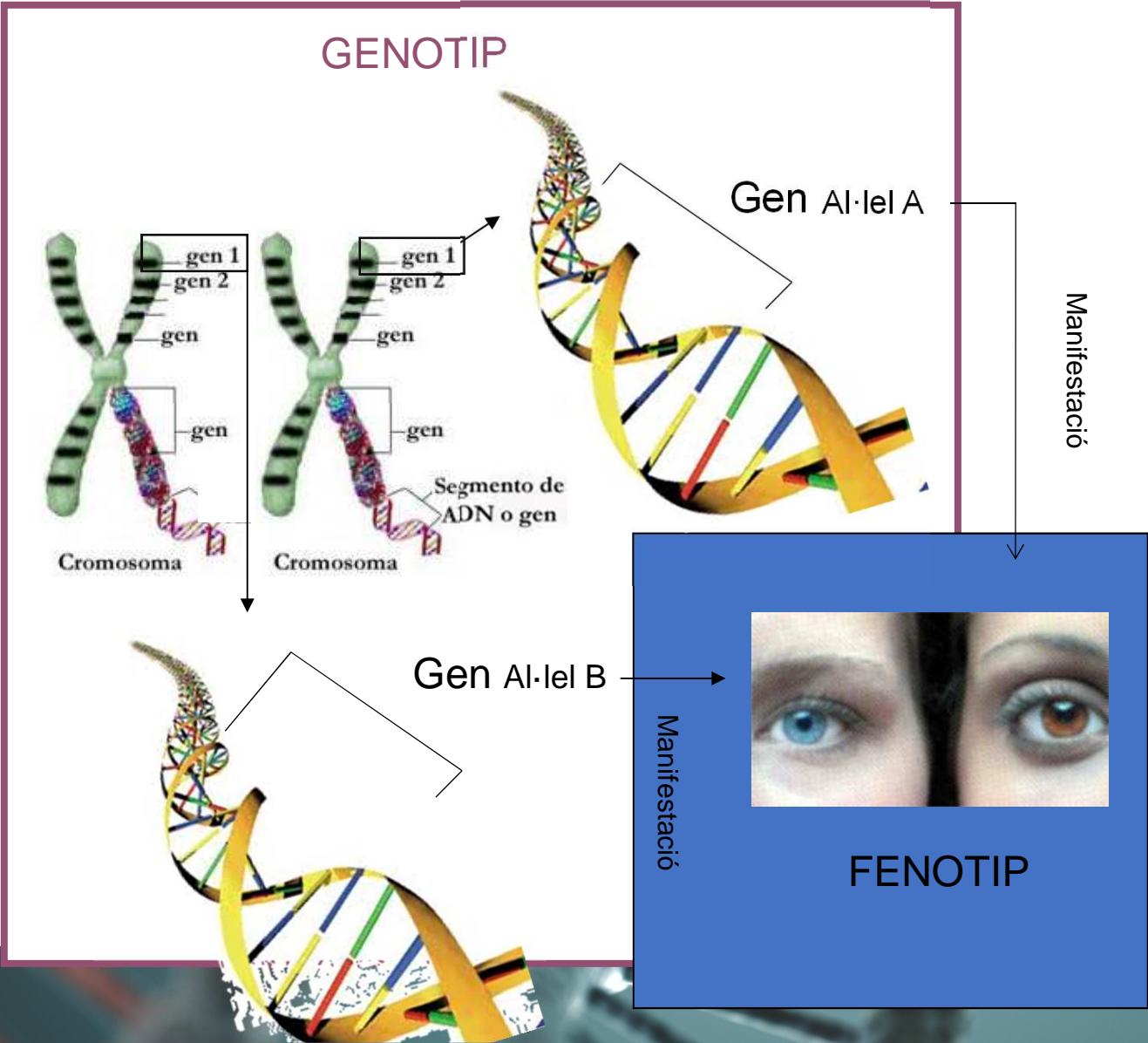
2 Cromàtides germanes (=2 còpies iguals)

Segmento de ADN o gen

La informació que porta l'ADN



Cromatina



GENOTIP

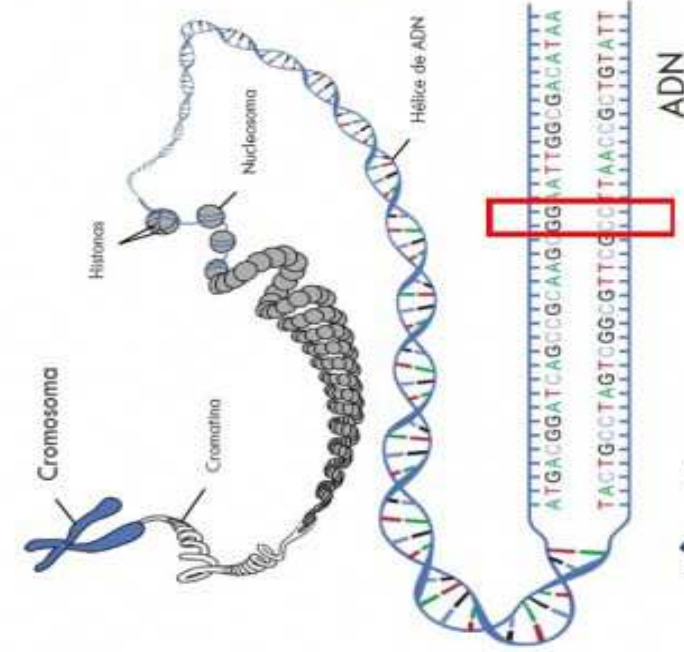
Gen A1-lel A

Manifestació

Gen A1-lel B

Manifestació

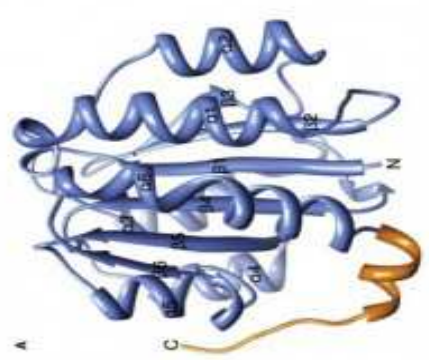
FENOTIP



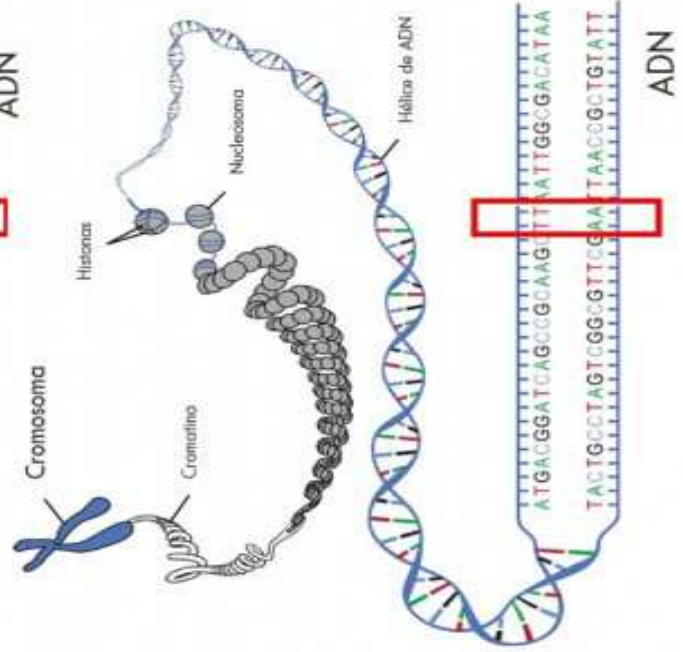
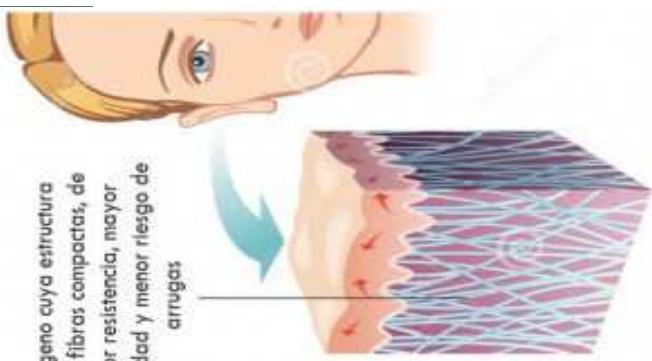
Transcripción



Traducción



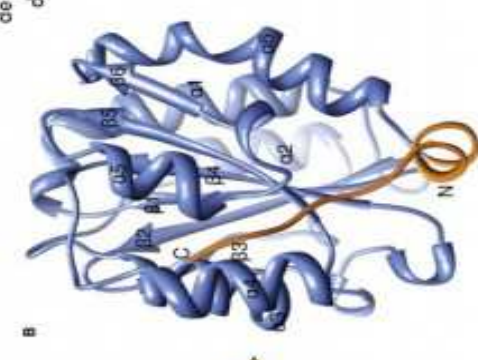
Colágeno cuya estructura forma fibras compactas, de mayor resistencia, mayor elasticidad y menor riesgo de arrugas



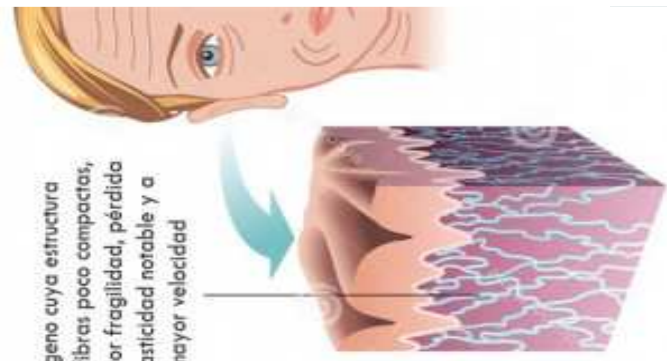
Transcripción



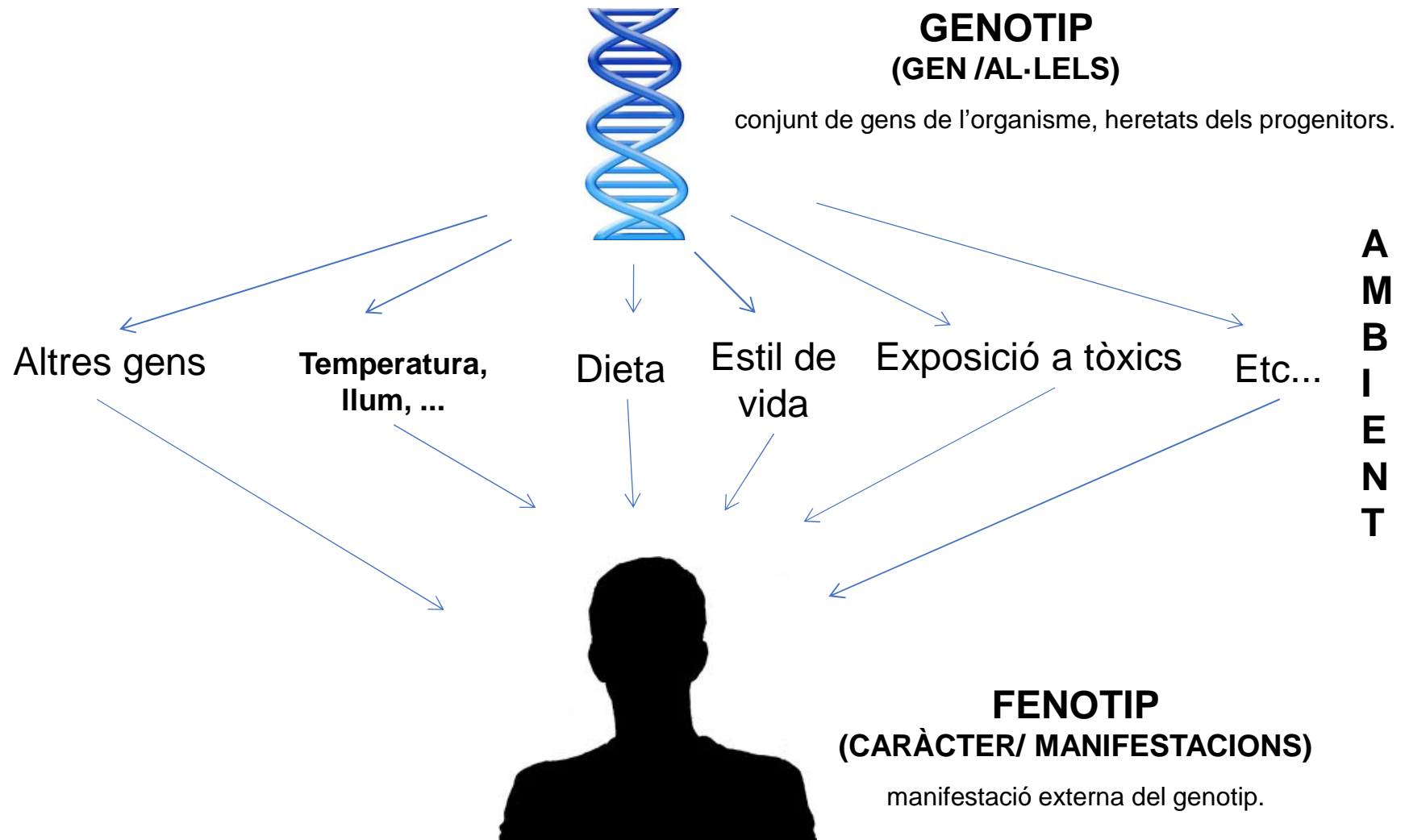
Traducción



Colágeno cuya estructura forma fibras poco compactas, de mayor fragilidad, pérdida de elasticidad notable y a mayor velocidad



Allò que modifica l'expressió dels nostres gens



Allò que modifica l'expressió dels nostres gens

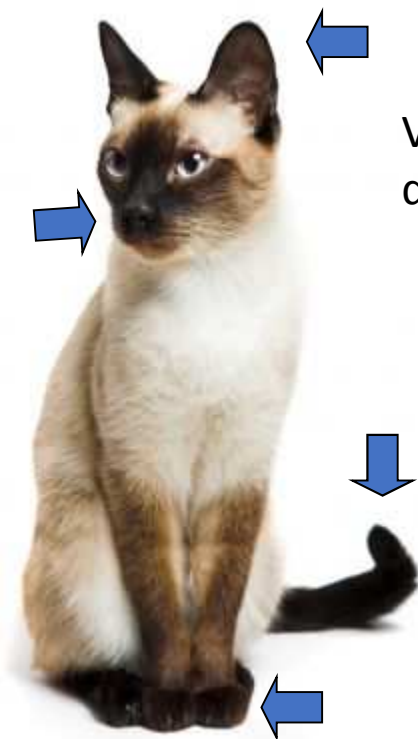
FENOTIP = GENOTIP+AMBIENT

Alguns caràcters poden variar al llarg del temps



Varien en funció de l'alimentació





Varien en funció de la temperatura, si és baixa es "llegeix" el gen del color fosc.



Sòls àcids

Sòls bàsics

Varien en funció del pH del sòl.

Allò que modifica l'expressió dels nostres gens

Varien en funció de l'estil de vida: dieta, exercici físic, etc...

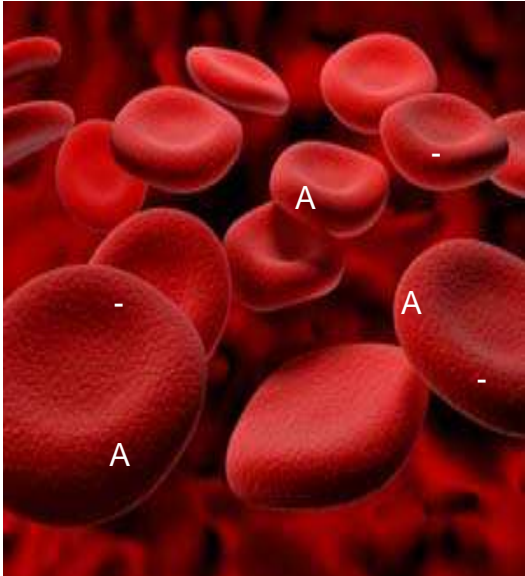


Varien en funció de la llum



La melanina i la clorofil·la es sintetitzen quan la pell i les fulles, respectivament, estan exposades al sol

Allò que modifica l'expressió dels nostres gens

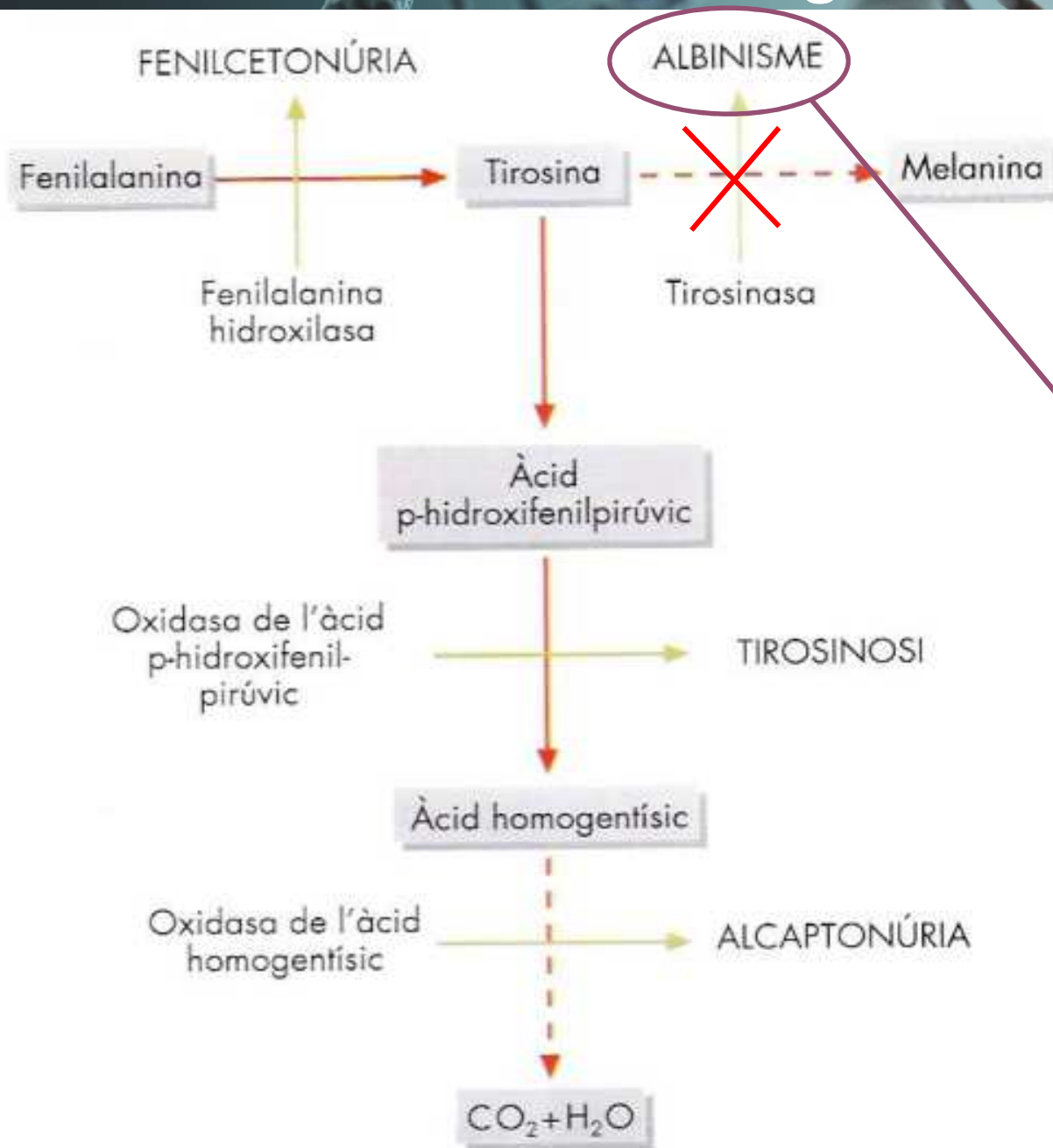


En canvi altres caràcters com el grup sanguini i el rh no varien al llarg de la vida



o l'albinisme

Com es manifesten els gens? L'albinisme



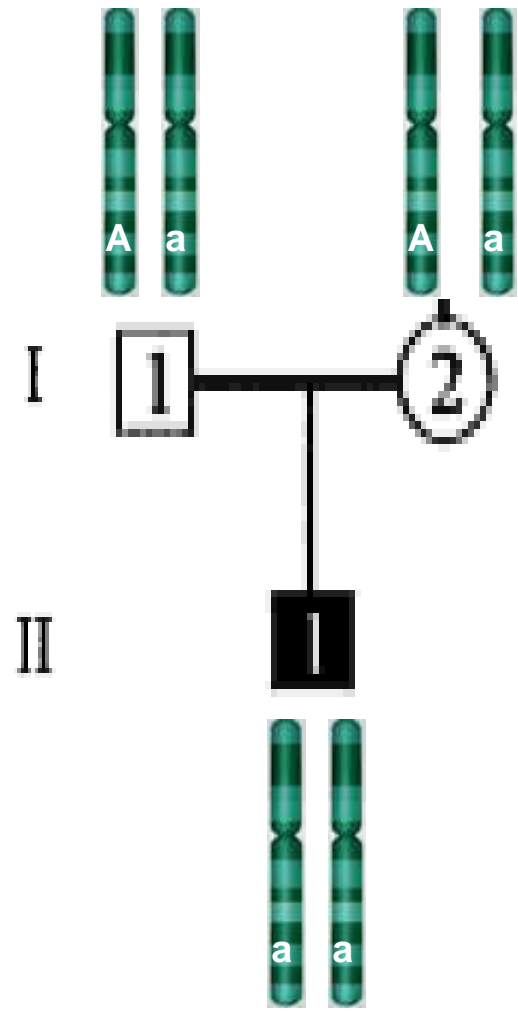


Pigmentació de la pell		
	Home	Dona
normal	□	○
Albí/albina	■	●

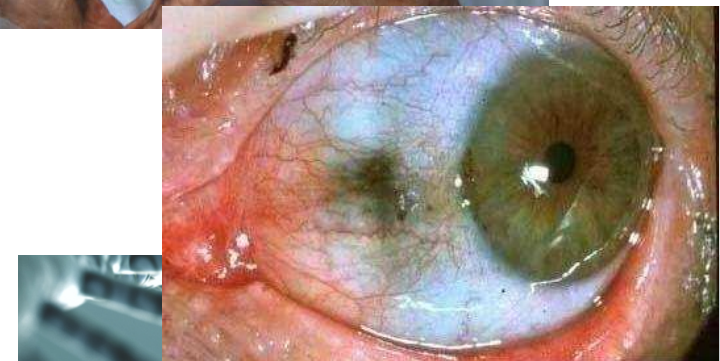
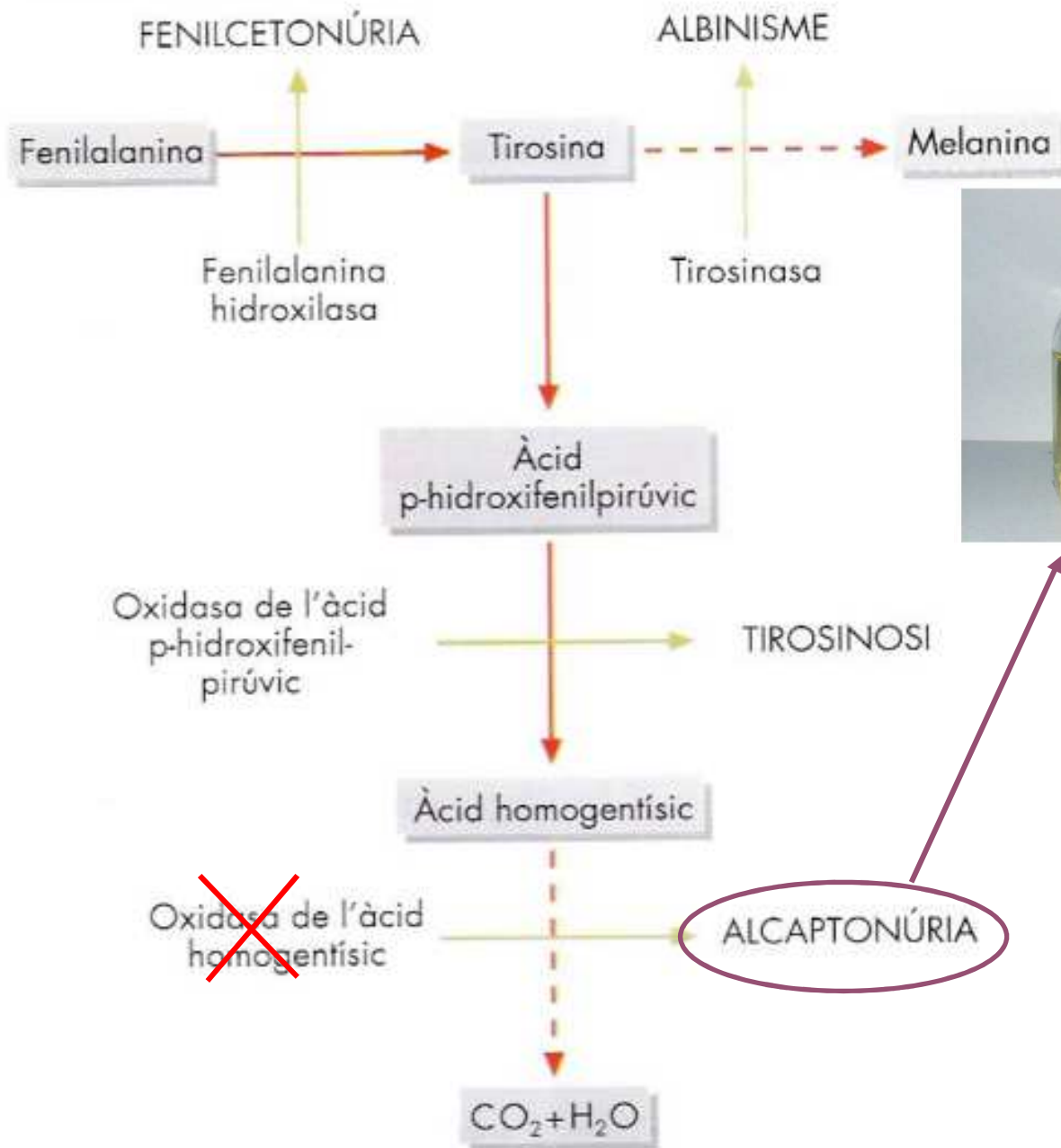
GENOTIPUS

Gen	Fabricació de melanina
Al·lels	Normal A
	Albí a
	A > a

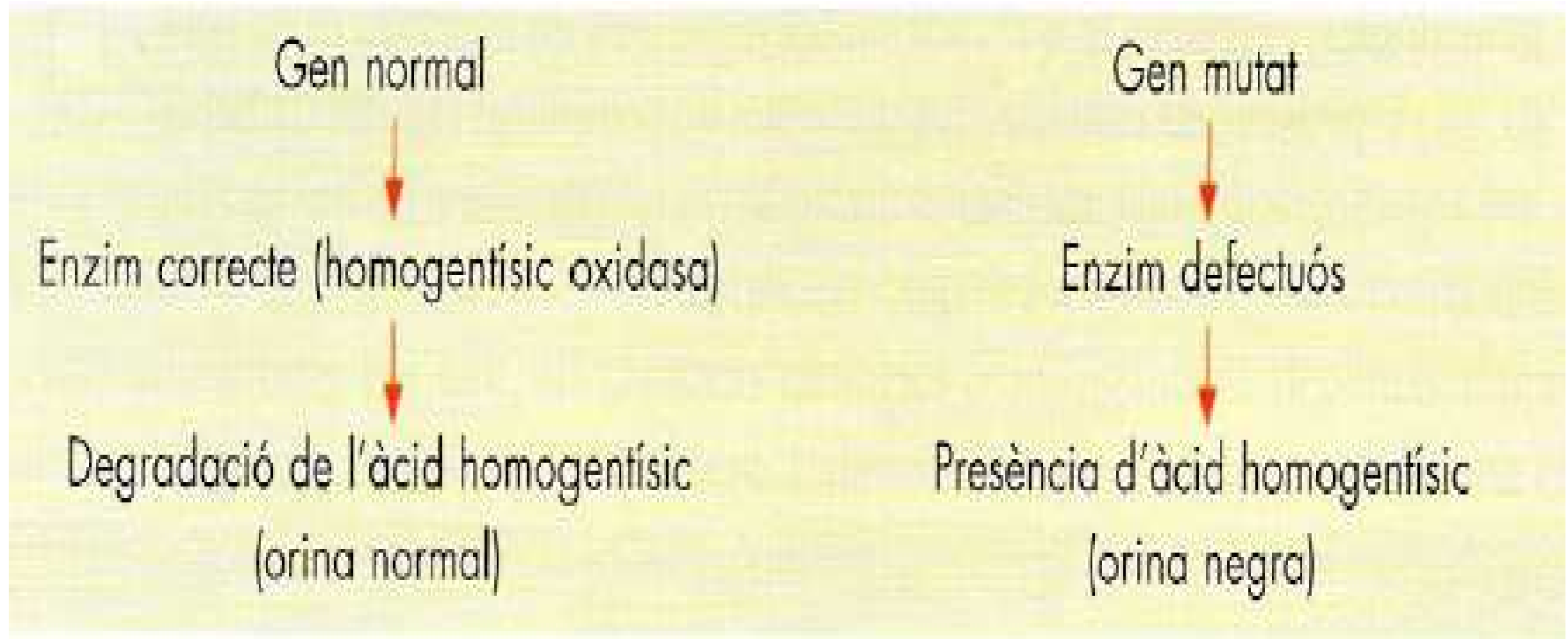
PEDIGRÍ



Com es manifesten els gens? L'alcaptonúria

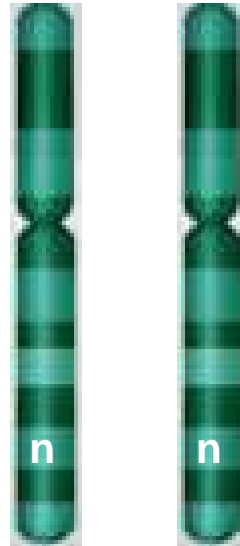


Alcaptonúria

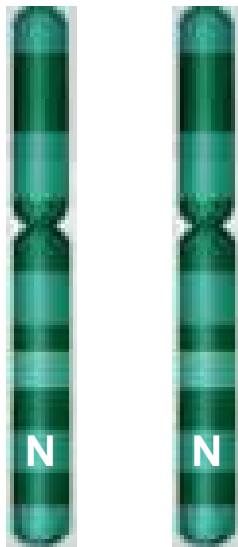


Alcaptonúria

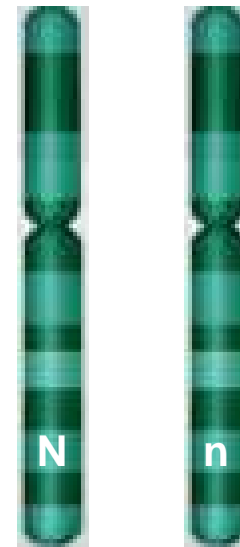
Normal	N
Alcaptonuria	n
N > n	



Homozigòtic recessiu
o raça pura



Homozigòtic dominant
o raça pura



Heterozigòtic
o híbrid

Alcaptonúria

FENOTIPUS

Caràcter

Alcaptonuria

Manifestacions

	Home	Dona
normal	□	○
alcaptonuria	■	●

GENOTIPUS

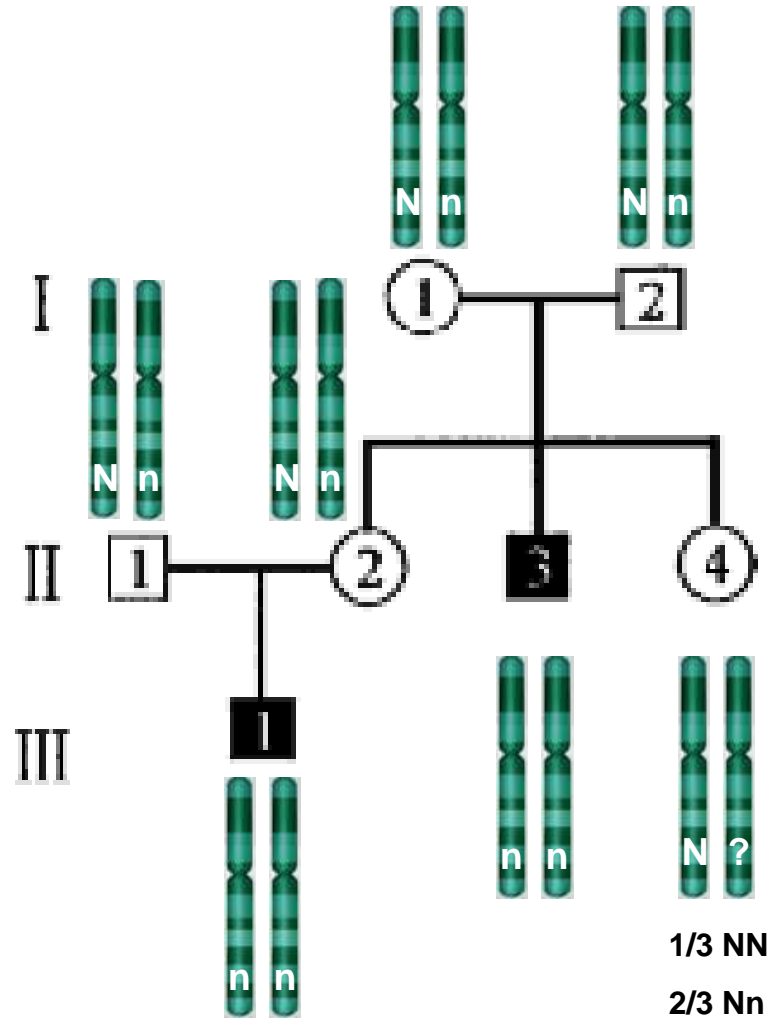
Gen

Oxidasa de l'àcid homogentísic

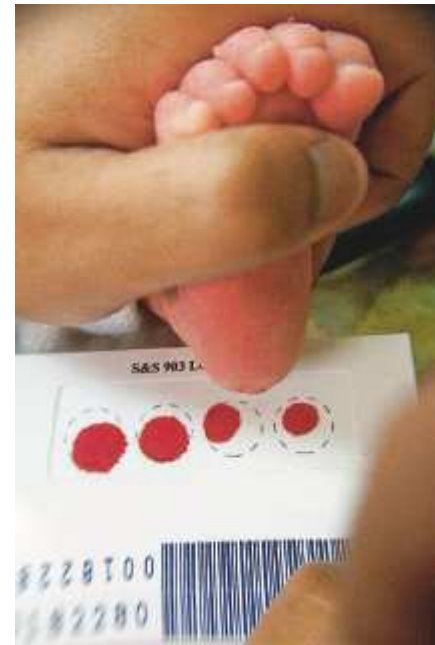
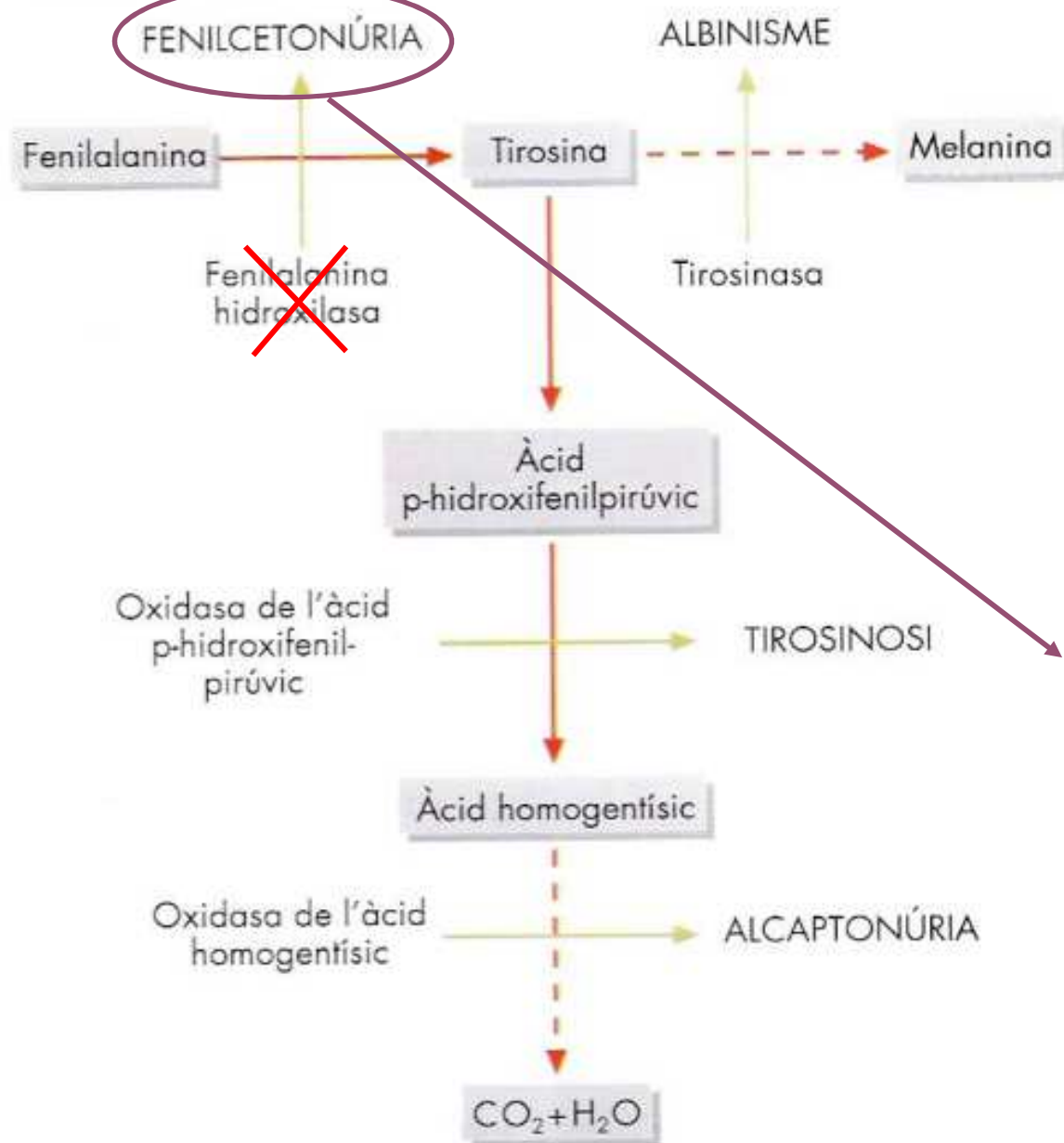
Al·lels

Normal	N
Alcaptonuria	n
$N > n$	

PEDIGRÍ

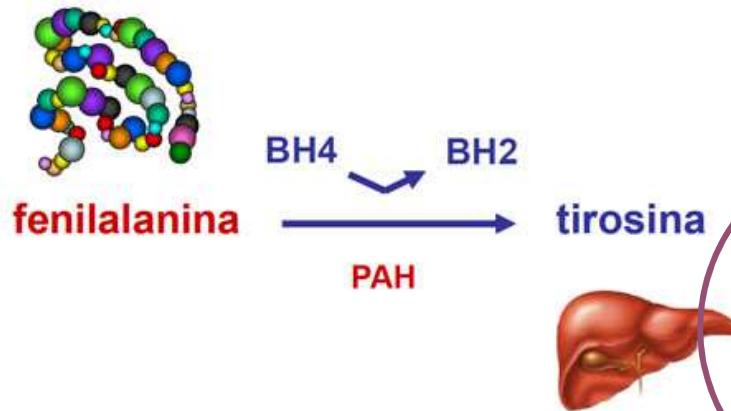


Com es manifesten els gens? La fenilcetonúria



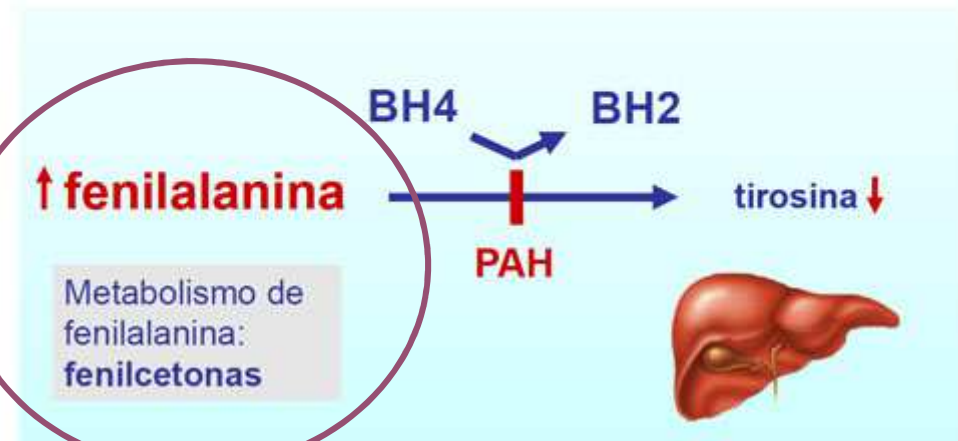
Fenilcetonúria

Metabolismo de la fenilalanina



Fenilcetonuria

PKU



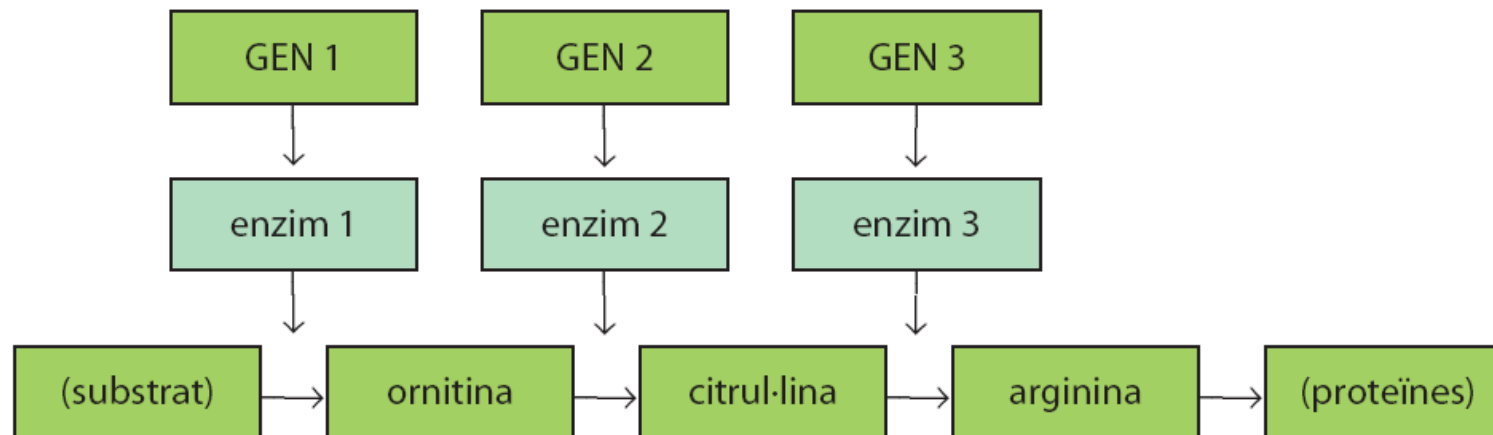
Menys
síntomes

Dieta molt pobre en
fenilalanina

Si s'acumula, provoca múltiples
trastorns entre altres retard
mental

Teoria “un gen - un enzim”

Gens	Caràcter	Substància a l'organisme
AA	Normal	No hi ha àcid homogentísic.
Aa	Normal	No hi ha àcid homogentísic.
aa	Alcaptonúria	Sí que hi ha àcid homogentísic.



Com es manifesten els gens? El color d'ulls

Fenotip



Genotip

Ulls clars		Ulls foscos	
Del pare	De la mare	Del pare	De la mare
clar	clar	F f	f F
ff		Ff / fF / FF	

Homozigòtic recessiu

Homozigòtic dominant
Heterozigòtic

CODI

F= fosc
f= clar

$F > f$

Fosc és
dominant

Clar és recessiu

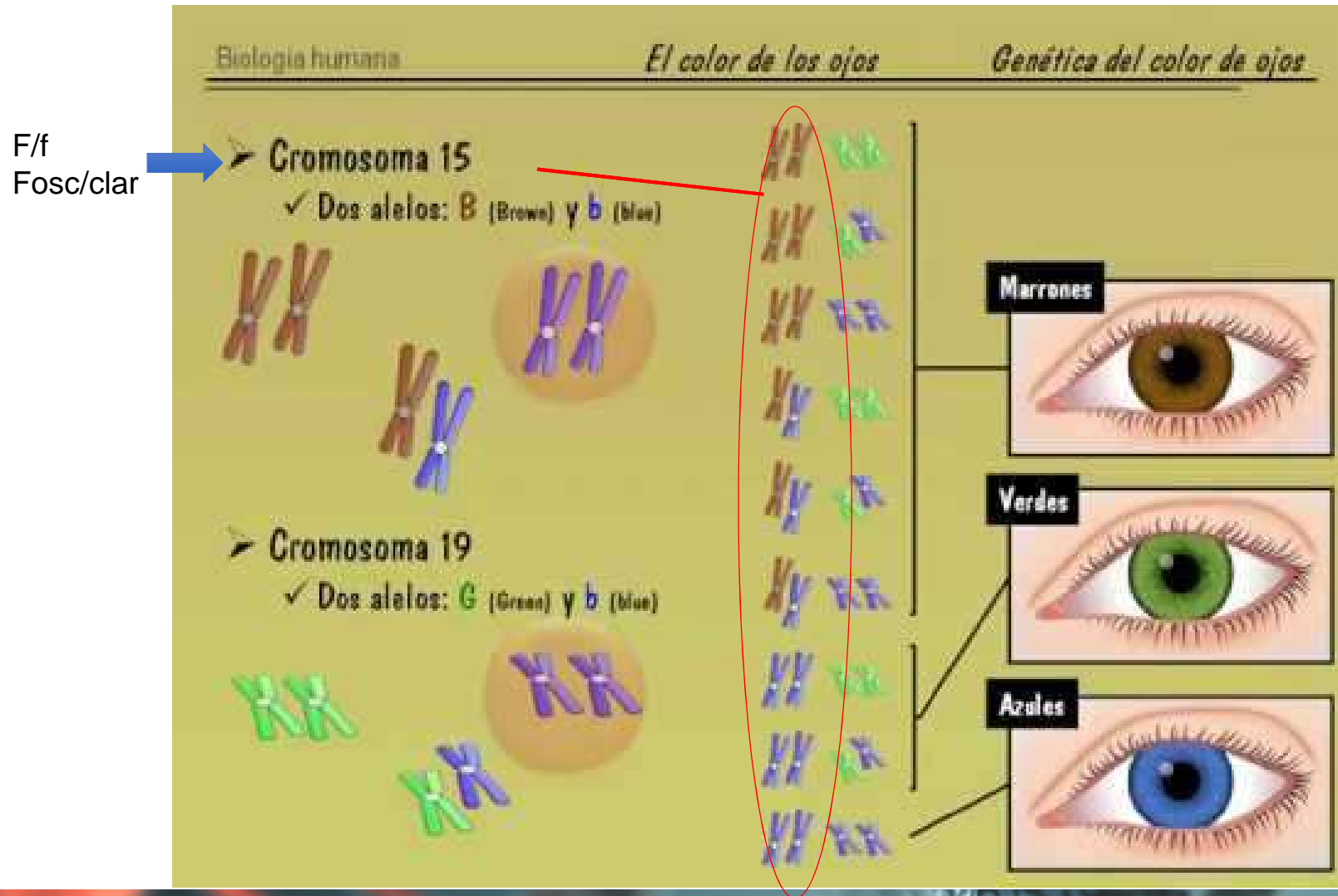
Dominància

El color d'ulls

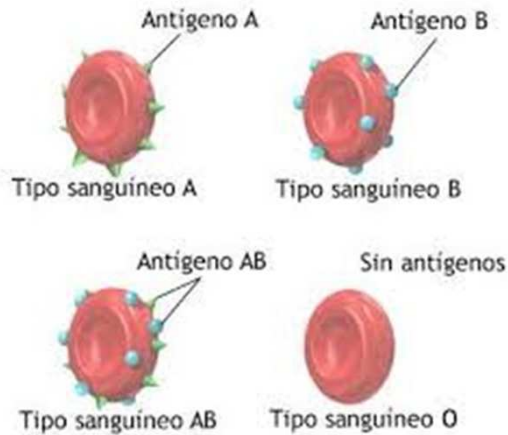


FENOTIPUS		PEDIGRÍ	
Caràcter	Color d'ulls		
Manifestacions		Home	Dona
	clar	□	○
	fosc	■	●
GENOTIPUS			
Gen	Color del cabell		
Al·lels	<p>F: Ulls foscos</p> <p>f: Ulls clars</p> <p>F > f</p>		

La realitat és una mica més complicada



Com es manifesten els gens? Al·lelisme múltiple



	Grup A	Grup B	Grup AB	Grup 0
Tipus de glòbul vermell				
Anticossos al plasma	Anti-B	Anti-A	Cap	Anti-A i Anti-B
Antigens als glòbuls vermells	Antigen A	Antigen B	Antigens A i B	Cap

0		A		B		AB		CODI 0= absència proteïna A= proteïna A B= proteïna B AB= proteïnes A i B A i B > 0 A=B
Del pare	De la mare	Del pare	De la mare	Del pare	De la mare	Del pare	De la mare	
0	0	A 0	0 A	B 0	0 B	A B	B A	
00		A0 / 0A / AA		B0 / 0B / BB		AB / BA		
Dominància				Codominància				





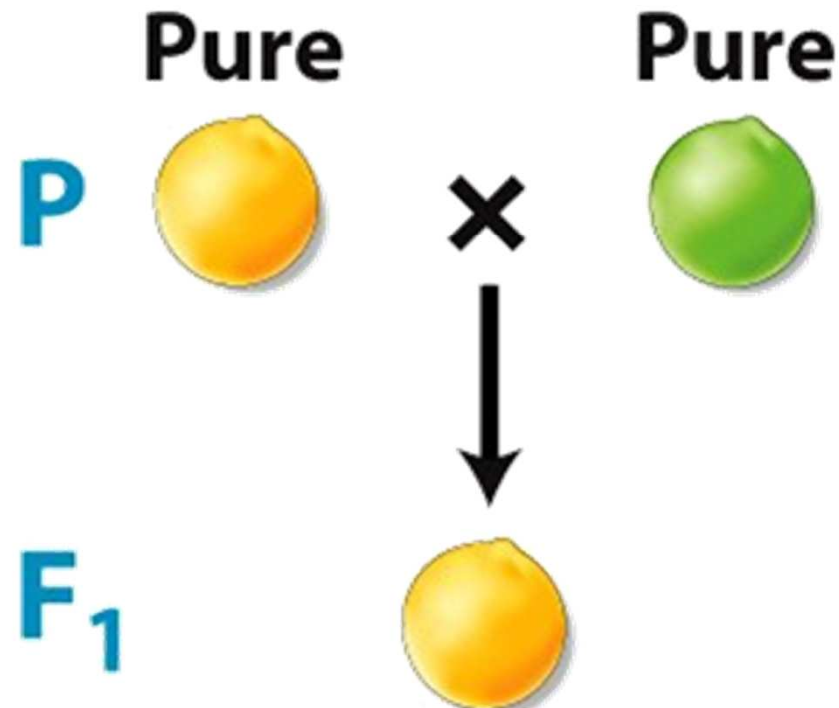
Tornem a Mendel

Interpretació genètica del creuament monohíbrid de Mendel

Primera llei de Mendel:

FENOTIPUS	
Caràcter	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen	
Al·lels	

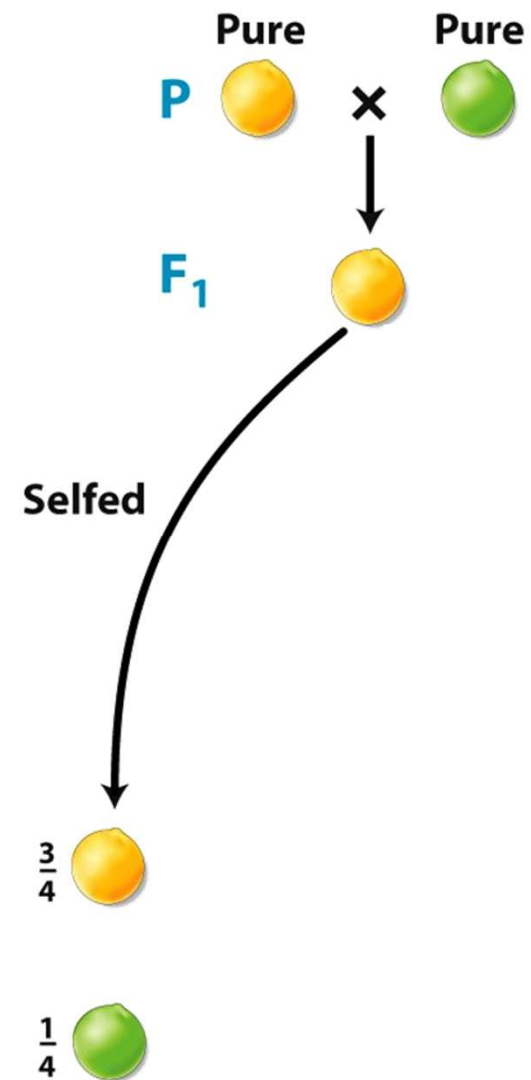
Mendel's results



Interpretació genètica del creuament monohíbrid de Mendel

Segona llei de Mendel:

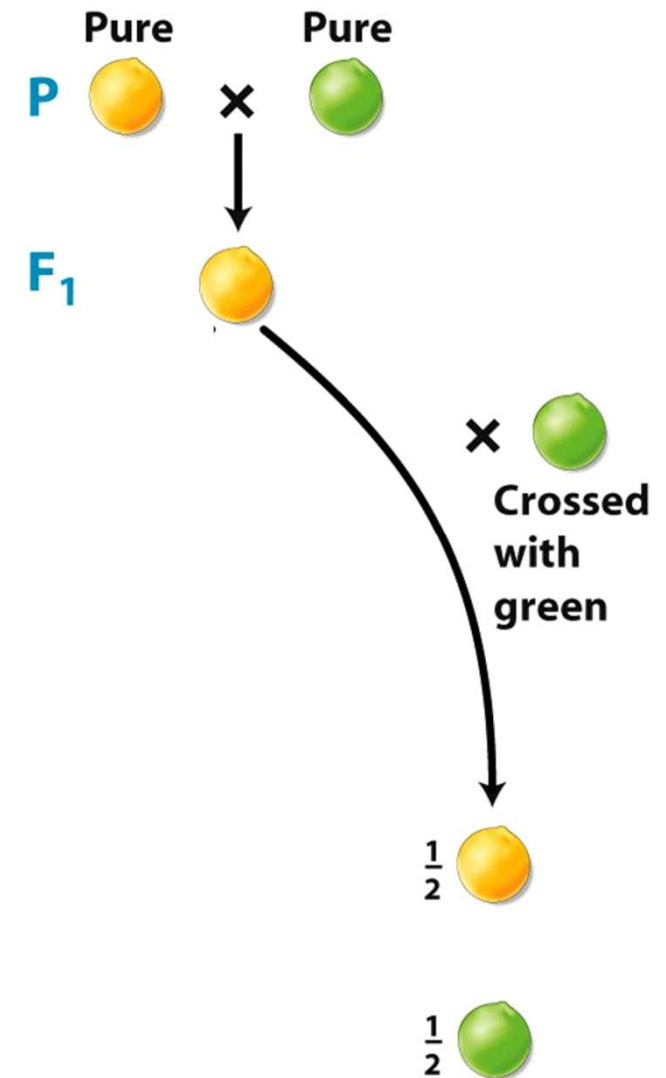
FENOTIPUS	
Caràcter	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen	
Al·lels	



Interpretació genètica del creuament monohíbrid de Mendel

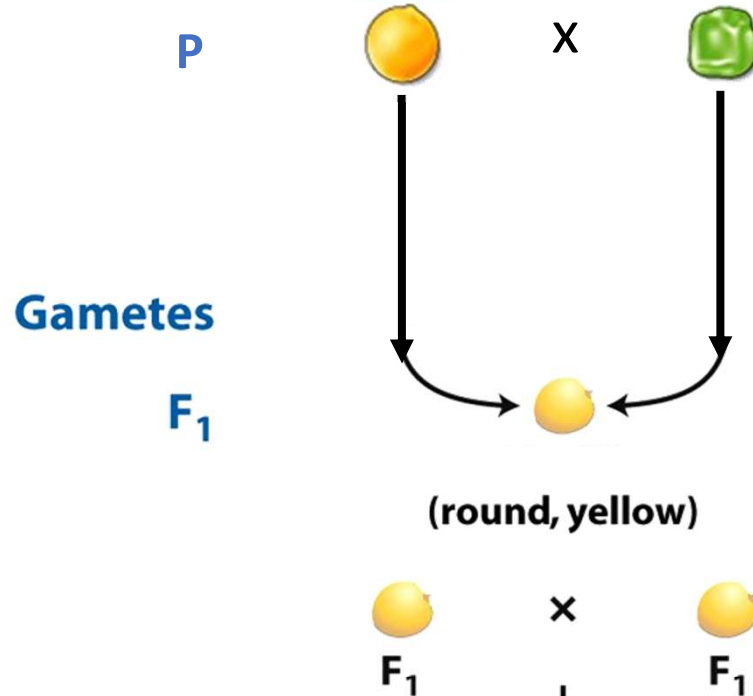
Creuament prova:

FENOTIPUS	
Caràcter	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen	
Al·lels	



Interpretació genètica del creuament dihíbrid de Mendel

Tercera llei de Mendel:

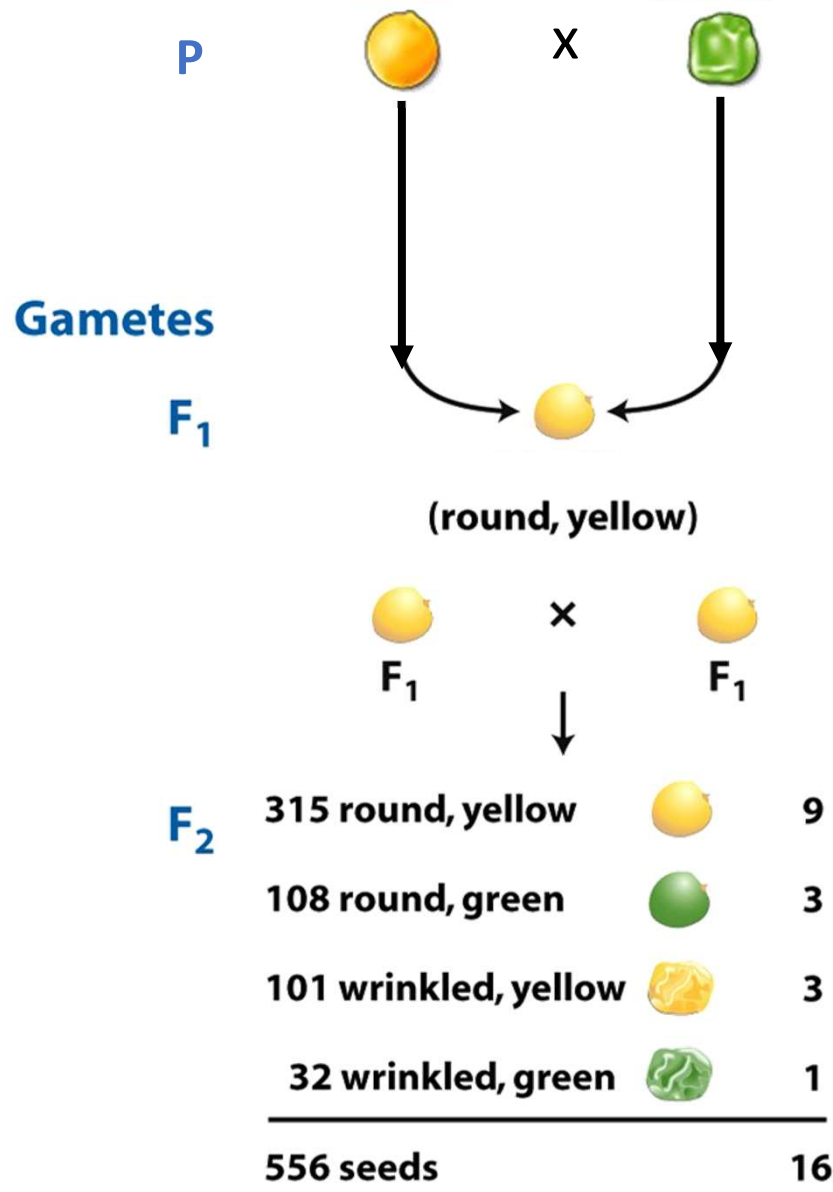


FENOTIPUS	
Caràcter 1	
Manifestacions	
Caràcter 2	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen 1	
Al·lels	
Gen 2	
Al·lels	

Interpretació genètica del creuament dihíbrid de Mendel

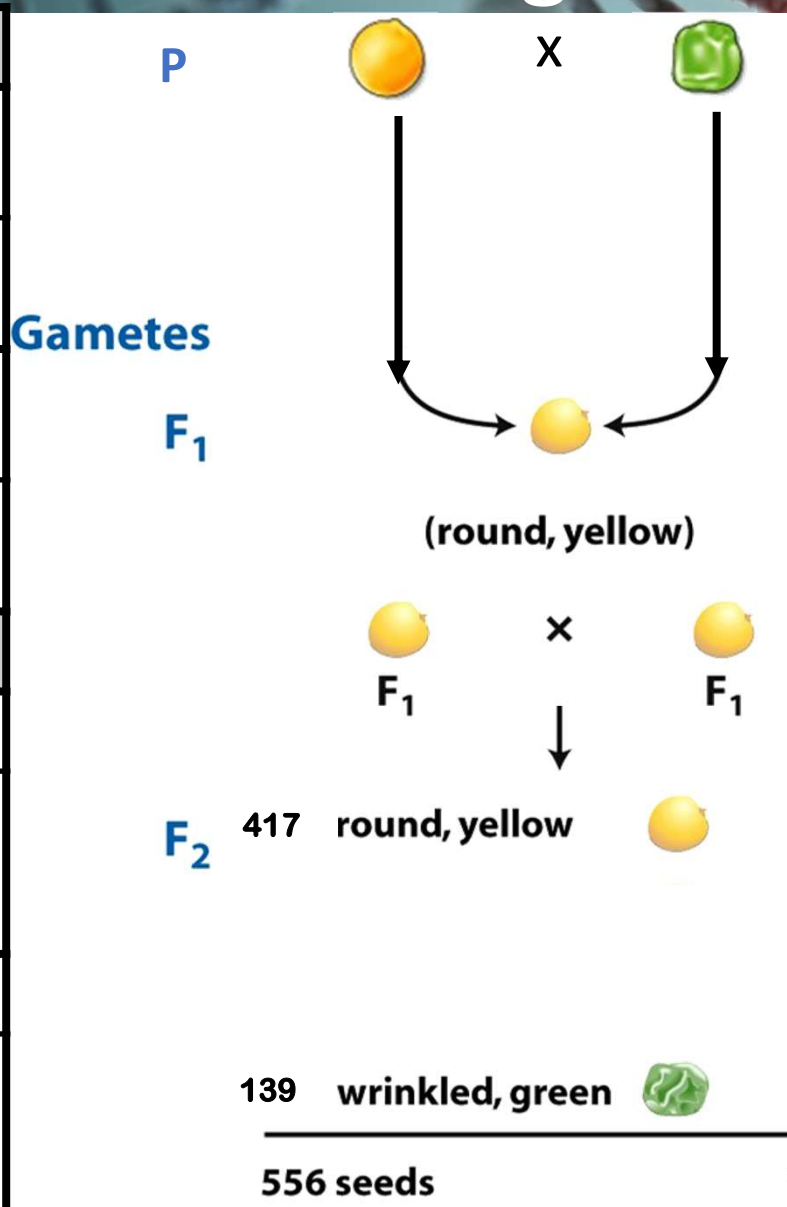
Tercera llei de Mendel:

FENOTIPUS	
Caràcter 1	
Manifestacions	
Caràcter 2	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen 1	
Al·lels	
Gen 2	
Al·lels	



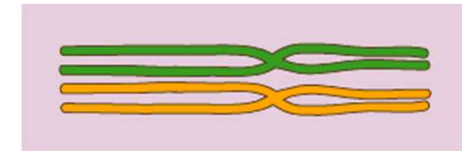
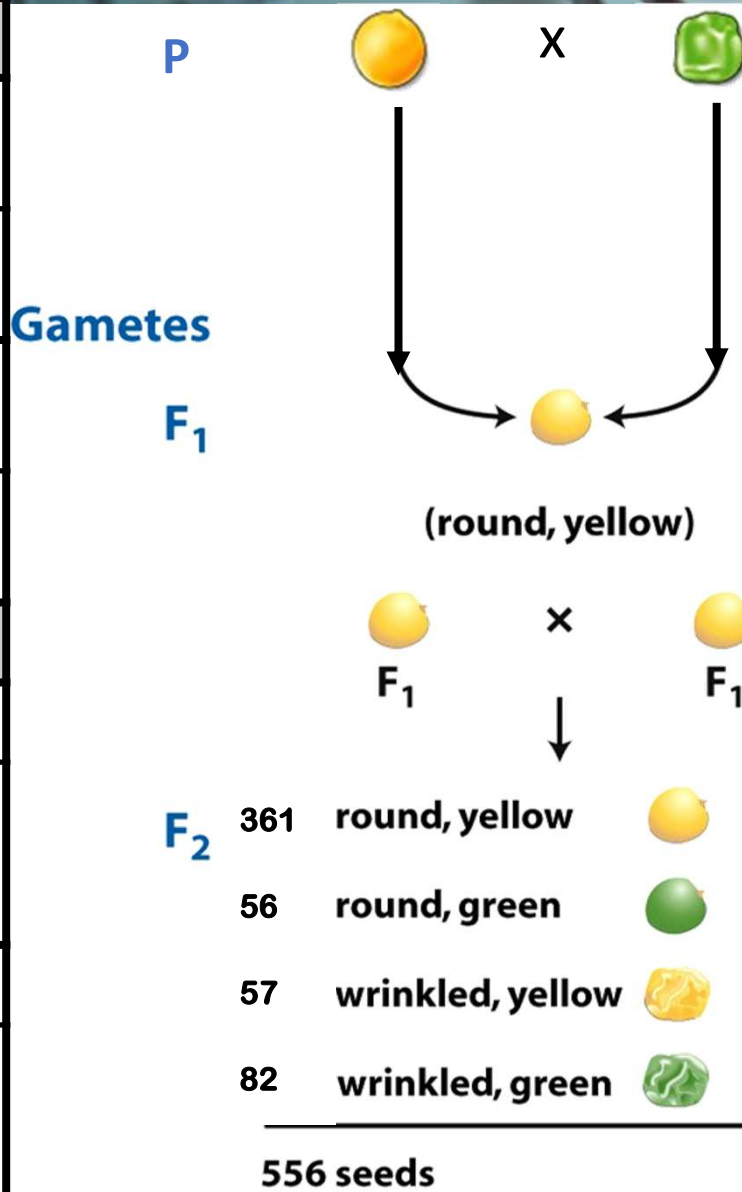
Gens lligats

FENOTIPUS	
Caràcter 1	
Manifestacions	
Caràcter 2	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen 1	
Al·lels	
Gen 2	
Al·lels	



Gens lligats i recombinació genètica

FENOTIPUS	
Caràcter 1	
Manifestacions	
Caràcter 2	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen 1	
Al·lels	
Gen 2	
Al·lels	



Problemes de genètica - 4

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 <u>homozigotes</u>
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.

Problemes de genètica - 4

FENOTIPUS	
Caràcter 1	
Manifestacions	
Caràcter 2	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen 1	
Al·lels	
Gen 2	
Al·lels	

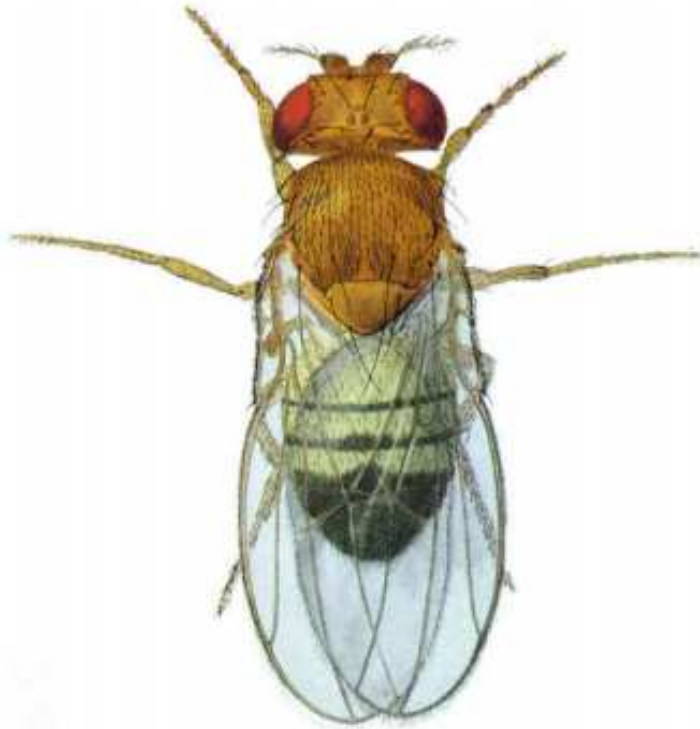
	Caràcters	Encreuaments (entre homozigots)		Resultats F1	
				Fenotipus	Genotipus
1	Color de les flors	porpra	blanc	totes porpres	
2	Forma de les beines	inflades	contretes	totes inflades	

Resultats F2 (encreuaments entre les F1)

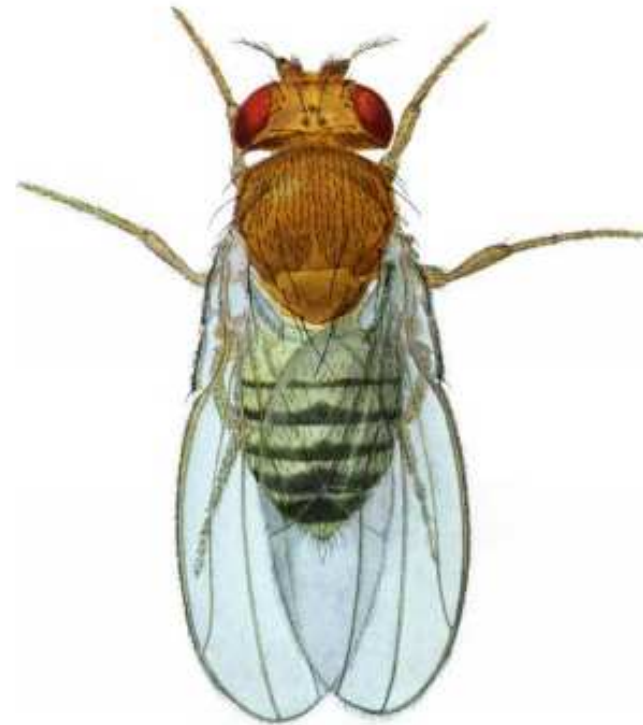
	Nombre total de plantes	Nombre de plantes de fenotipus dominant	Nombre de plantes de fenotipus recessiu	tant per cent i nombre de plantes <u>homozigotes</u>
1	1.064			
2	884			



Drosophila melanogaster



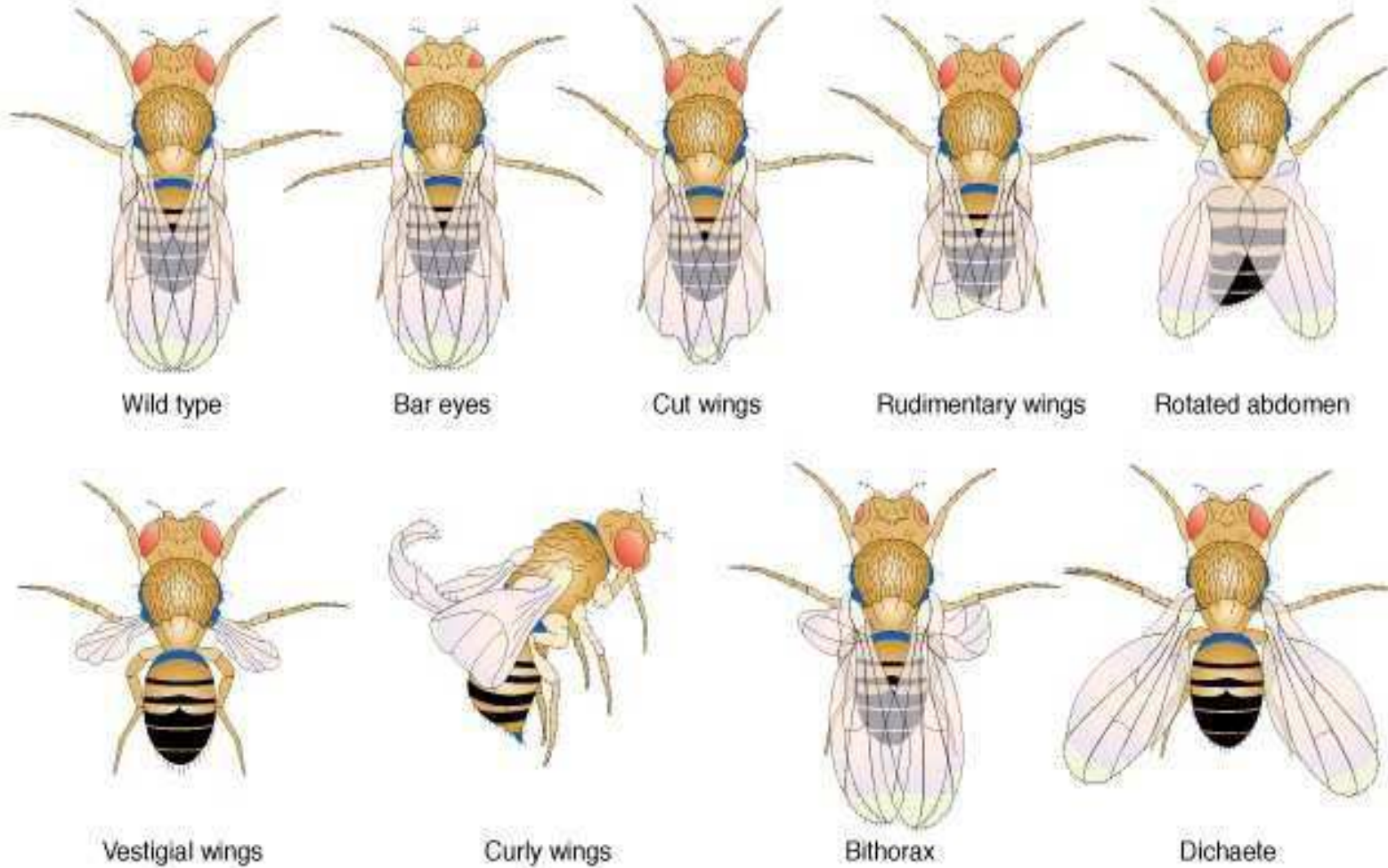
Drosophila macho



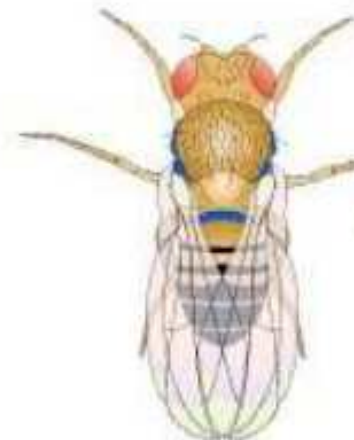
Drosophila hembra



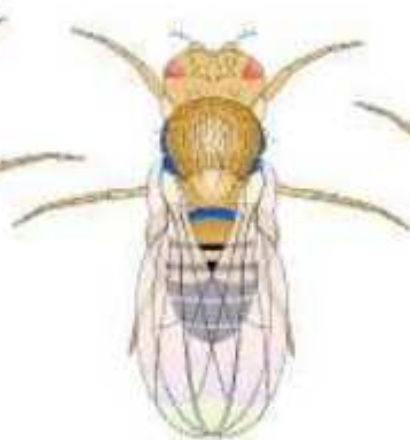
Mutants de *Drosophila melanogaster* per a diferents caràcters.



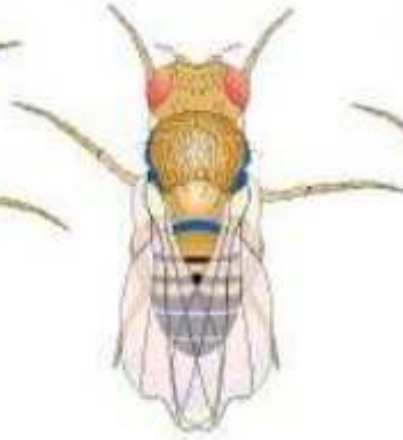
Mutants de *Drosophila melanogaster* per a diferents caràcters.



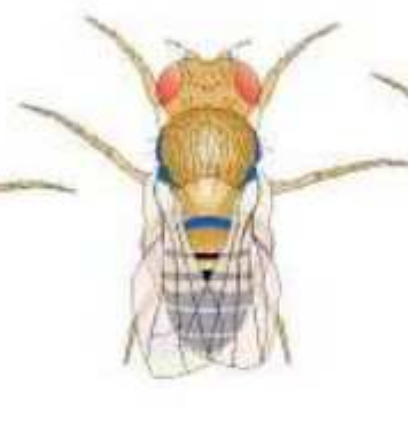
Wild type



Bar eyes



Cut wings



Rudimentary wings



Rotated abdomen



Vestigial wings



Curly wings



Bithorax



Dichaete

Problemes de genètica - 6

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: I^+ — ales curtes: I
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.



FENOTIPUS	
Caràcter 1	
Manifestacions	
Caràcter 2	
Manifestacions	
GENOTIPUS	
Gen 1	
Al·lels	
Gen 2	
Al·lels	

Caràcter 1	
------------	--

Manifestacions	
----------------	--

Caràcter 2	
------------	--

Manifestacions	
----------------	--


GENOTIPUS	
-----------	--

Gen 1	
-------	--

Al·lels	
---------	--

Gen 2	
-------	--

Al·lels	
---------	--



Al·lelisme múltiple





- Grupos AB0

$$I^A = I^B > i$$

Fenotip	Genotip
A	$I^A I^A$ ó $I^A i$
B	$I^B I^B$ ó $I^B i$
AB	$I^A I^B$
0	ii

- Color pelatge conill

$$C^+ > C^{ch} > C^h > c$$

C^+ Salvatge	C^{ch} Xinxilla	C^h Himalaia	c albí
			

Un home del grup sanguini A té un fill amb una dona del grup B, pot ser aquest fill de grup sanguini 0 ? I una filla AB? I totes dues coses?

FENOTIPUS		PEDIGRÍ					
Caràcter	Grup sanguini						
Manifestacions				Home	Dona		
	Grup A Grup B Grup AB Universal o 0						
	Sense inf.						
GENOTIPUS							
Gen	Grup sanguini						
Al·lels	<table border="1"> <tr> <td>I^A</td> <td>$I^A = I^B$</td> </tr> <tr> <td>I^B</td> <td>$I^A > i$</td> </tr> <tr> <td>i</td> <td>$I^B > i$</td> </tr> </table>			I^A	$I^A = I^B$	I^B	$I^A > i$
I^A	$I^A = I^B$						
I^B	$I^A > i$						
i	$I^B > i$						



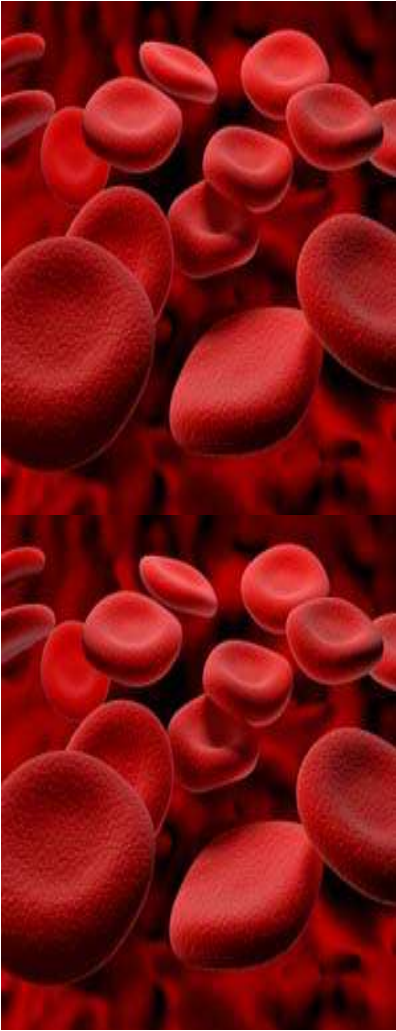
Problemes de genètica - 2

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.

Problemes de genètica - 1

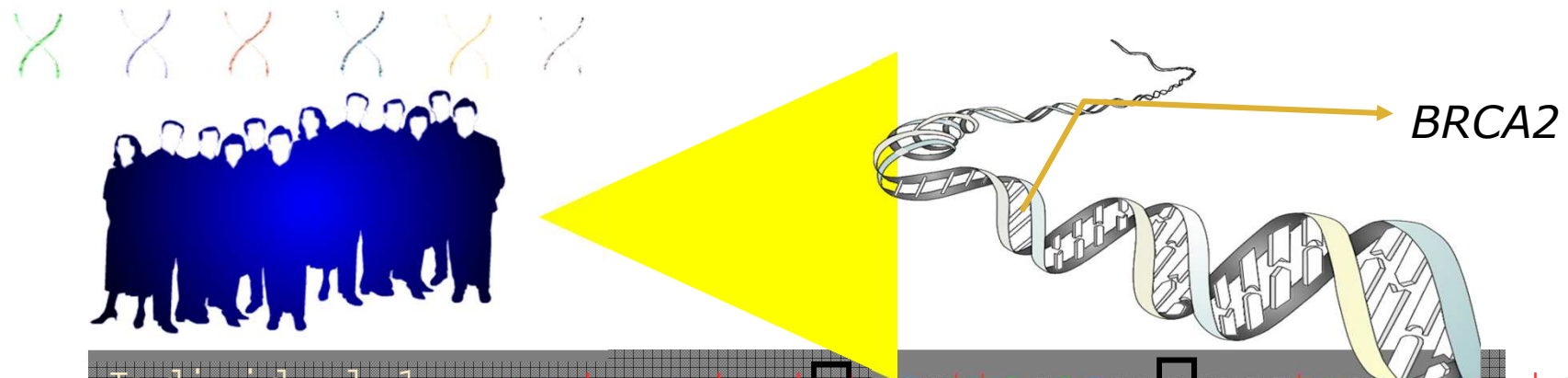
FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions		
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		

FENOTIPUS		PEDIGRÍ					
Caràcter	Grup sanguini						
Manifestacions		Home	Dona				
	Grup A Grup B Grup AB Universal o 0	<table border="1"> <tr> <td>A</td> <td>B</td> </tr> <tr> <td>AB</td> <td>0</td> </tr> </table>	A	B	AB	0	
	A	B					
AB	0						
Sense inf.	<table border="1"> <tr> <td>■</td> <td>●</td> </tr> </table>	■	●				
■	●						
GENOTIPUS							
Gen	Grup sanguini						
Al·lels	<table border="1"> <tr> <td>I^A</td> <td rowspan="3"> $I^A = I^B$ $I^A > i$ $I^B > i$ </td> </tr> <tr> <td>I^B</td> </tr> <tr> <td>i</td> </tr> </table>	I ^A	$I^A = I^B$ $I^A > i$ $I^B > i$	I ^B	i		
I ^A	$I^A = I^B$ $I^A > i$ $I^B > i$						
I ^B							
i							



Al·lelisme múltiple

A nivell de seqüència de nucleòtids pràcticament cada còpia d'un gen es diferent en algun nucleòtid. L'al·lelisme múltiple està present en tot el genoma.



Individual 1	acgtagcatcgta	g	cg	ttagacgggg	ggggtagc	ccca	taca
Individual 2	acgtagcatcgta	g	cg	ttagacgggg	ggtggtagc	ccca	taca
Individual 3	acgtagcatcgta	g	cg	ttagacggg	cggggtagc	ccca	taca
Individual 4	acgtagcatcg	ttg	cg	ttagacgggg	ggggtagc	ccca	taca
Individual 5	acgtagcatcg	ttg	cg	ttagacgggg	ggggtagc	ccca	taca
Individual 6	acgtagcatcg	ttg	cg	ttagacgg	catggcacc	ggcca	taca
Individual 7	acgtagcatcg	ttg	cg	ttagacgg	catggcacc	ggcca	taca
Individual 8	acgtagcatcg	ttg	cg	ttagacgg	catggcacc	ggcca	taca
Individual 9	acgtagcatcg	ttg	cg	ttagacgg	catggcacc	ggcca	taca

Com explicaríem els genotips mendelians si en el nivell del DNA cada al·lel acostuma a ser diferent?

S'usa la notació AA, Aa i aa per denominar als genotips mendelians que determinen un fenotip, però en realitat aquests són internament heterogenis a nivell de DNA. La seva assignació com a genotip AA ó aa és deu generalment a que totes les seqüències que pertanyen al genotip AA comparteixen un fenotip diferent dels que pertanyen al genotip aa i aquesta diferència fenotípica es deu possiblement a un (o a uns pocs) nucleòtids que seria el veritable genotip que causa els diferents fenotips

Al·lel A

Seqüència 1

Seqüència 2

Seqüència 3

acgtagcatcgtatgcgttagacgggggggtagcaccagtacag

acgtagcatcgtatgcgttagacgggggtgtagcaccagtacag

acgtagcatcgtatgcgttagacggcggggtagcaccagtacag

Al·lel a

Seqüència 4

Seqüència 5

Seqüència 6

Seqüència 7

Seqüència 8

Seqüència 9

acgtagcatcgtttgcgttagacgggggggtagcaccagtacag

acgtagcatcgtttgcgttagacgggggggtagcaccagtacag

acgtagcatcgtttgcgttagacggcatggcaccaggcagtacag

acgtagcatcgtttgcgttagacggcatggcaccaggcagtacag

acgtagcatcgtttgcgttagacggcatggcaccaggcagtacag

acgtagcatcgtttgcgttagacggcatggcaccaggcagtacag

acgtagcatcgtttgcgttagacggcatggcaccaggcagtacag

Com explicaríem els genotips mendelians si en el nivell del DNA cada al·lel acostuma a ser diferent?

S'usa la notació AA, Aa i aa per denominar als genotips mendelians que determinen un fenotip, però en realitat aquests són internament heterogenis a nivell de DNA. La seva assignació com a genotip AA ó aa és deu generalment a que totes les seqüències que pertanyen al genotip AA comparteixen un fenotip diferent dels que pertanyen al genotip aa i aquesta diferència fenotípica es deu possiblement a un (o a uns pocs) nucleòtids que seria el veritable genotip que causa els diferents fenotips

Seqüència de nucleòtids d'una regió del gen A en diferents individus

Indiv1Secuencia 1 acgtagc atcgtatggcgttagacgggggggtagcaccagtacag

Indiv1Secuencia 2 acgtagc atcgtatggcgttagacgggggtggtagcaccagtacag

Alelo A = a
Alelo a = t

Genotip AA = aa → Fenotip A

Indiv2Secuencia 1 acgtagc atcgtatggcgttagacgggggggtagcaccagtacag

Indiv2Secuencia 2 acgtagc atcgtttggcgttagacgggggggtagcaccagtacag

Genotip Aa = at → Fenotip A

Indiv3 Secuencia 1 acgtagc atcgtttggcgttagacgggcatggcaccggcagtacag

Indiv3 Secuencia 2 acgtagc atcgtttggcgttagacgggcatggcaccggcagtacag

Genotip aa = tt → Fenotip a




Altres caracteres mendelians en humans:

- Capacidad de sentir el sabor d la [feniltiocarbamida](#)
- [Albinismo](#)
- [Tipo sanguíneo](#)
- [Braquidactilia](#) (dedos de manos y pies cortos)
- [Hoyuelos de la mejilla](#)
- [Lóbulos oreja](#) sueltos o adosados
- [Pecas en la cara](#)
- [Pulgar hiperlaxo](#)
- [Polidactilia](#)
-

[OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man](#)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM>






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.

- a. Una parella sana té un fill afectat per la síndrome de Chédiak Higashi. Feune 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.

- b. 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 (entenent per consanguinitat l'existència de parentiu entre ells).





FENOTIPUS

Caràcter

Dits curts de mans i peus

Manifestacions


- Normals
- Braquidactilia

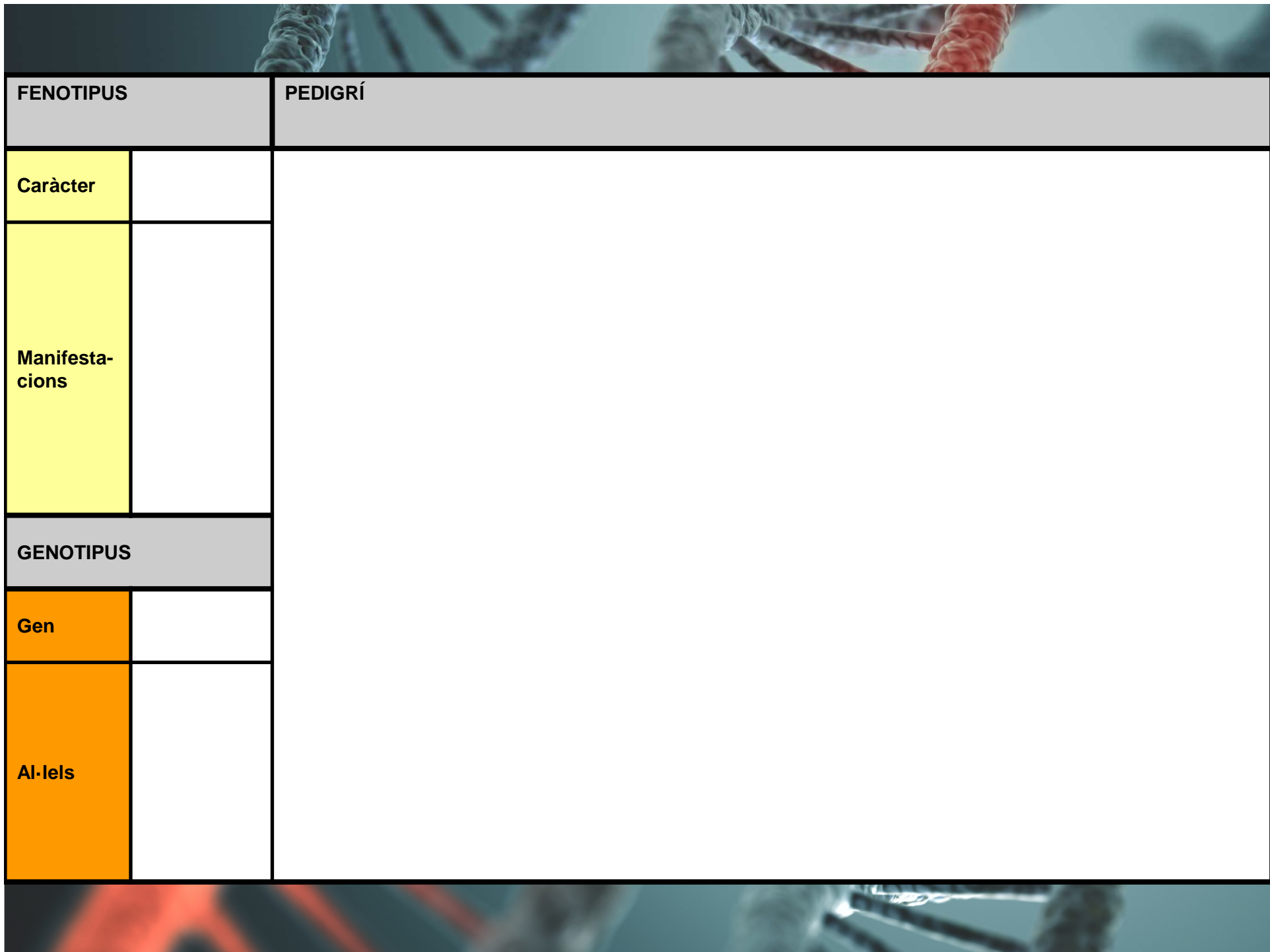
GENOTIPUS

Gen

Dits curts de mans i peus (cromosoma 12).

Al·lels

- Normals – b
 - Braquidactilia - B
- 



FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions		
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		