
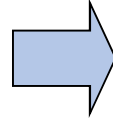




Genética mendeliana II



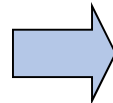
Reproducció asexual



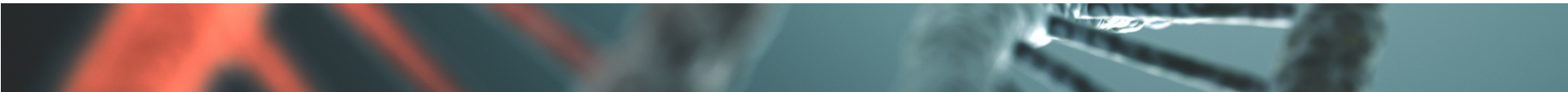
- Nomès hi ha un progenitor.
- Els individus fills són clònics – no hi ha variabilitat sino es produeix cap mutació. (ull meiosi!)
- És mes sencilla i ràpida.

En protist, eubacteris i arqueobacteris es donen fenòmens de **parasexualitat**, és a dir d'intercanvi de material genètic amb la finalitat de produir variabilitat, però sense finalitat reproductiva.

Reproducció sexual



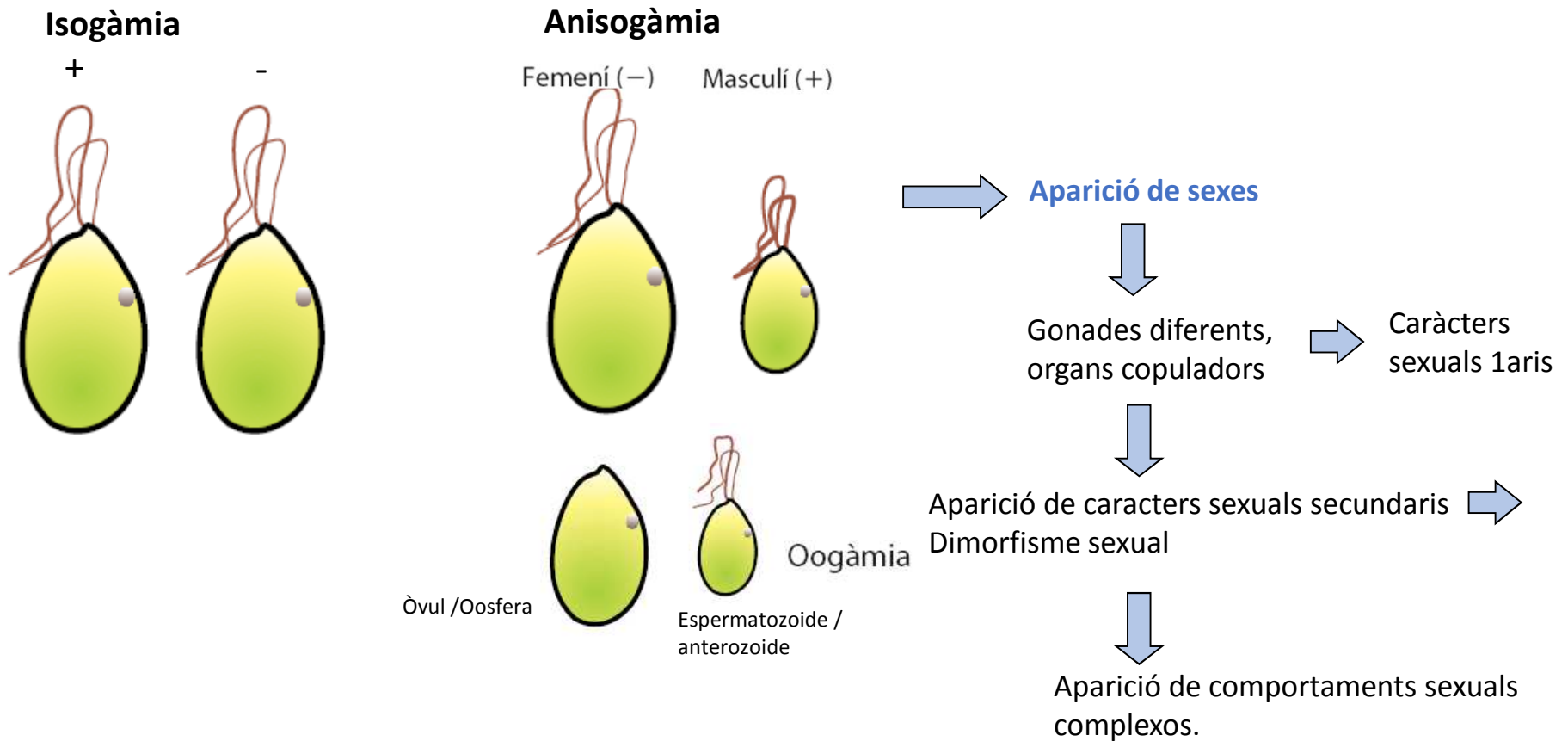
- Els individus fills són diferents i diferents als pares – hi ha variabilitat.
- Es necessiten dos progenitors.
- És mes complicada, cal que trobin dos individus en l'espai, en el temps, que es reconeixin, ...
- Es duu a terme mitjançant cèl·lules especialitzades anomenades **gàmetes** o estructures que es comporten com a **gàmetes atès que es fusionen entre si**. Si son haploides dona lloc a meiospores.
- Els gàmetes o les estructures que es fusionen són haploides, per tant s'han produït per meiosi. O sofreixen meiosi després de la fecundació i formació del zigot en el éssers vius amb cycle haploide.



El concepte de sexe

Es la que origina individus genèticament diferents dels seus progenitors. Es fa a partir de meiòspores, gàmetes o d'estructures que es comporten com a gàmetes.

Diferències de mida i forma entre gàmetes masculins i femenins



La determinació del sexe

Determinació del sexe: Degut a un parell de gens

Molt poques vegades depèn d'un sol gen i si és així sembla actuar conjuntament amb altres gens.

Exemple: *Bracon hebetor*



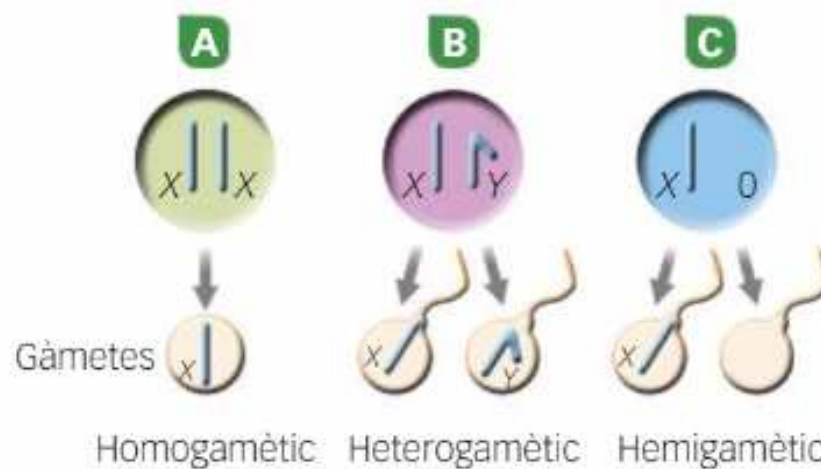
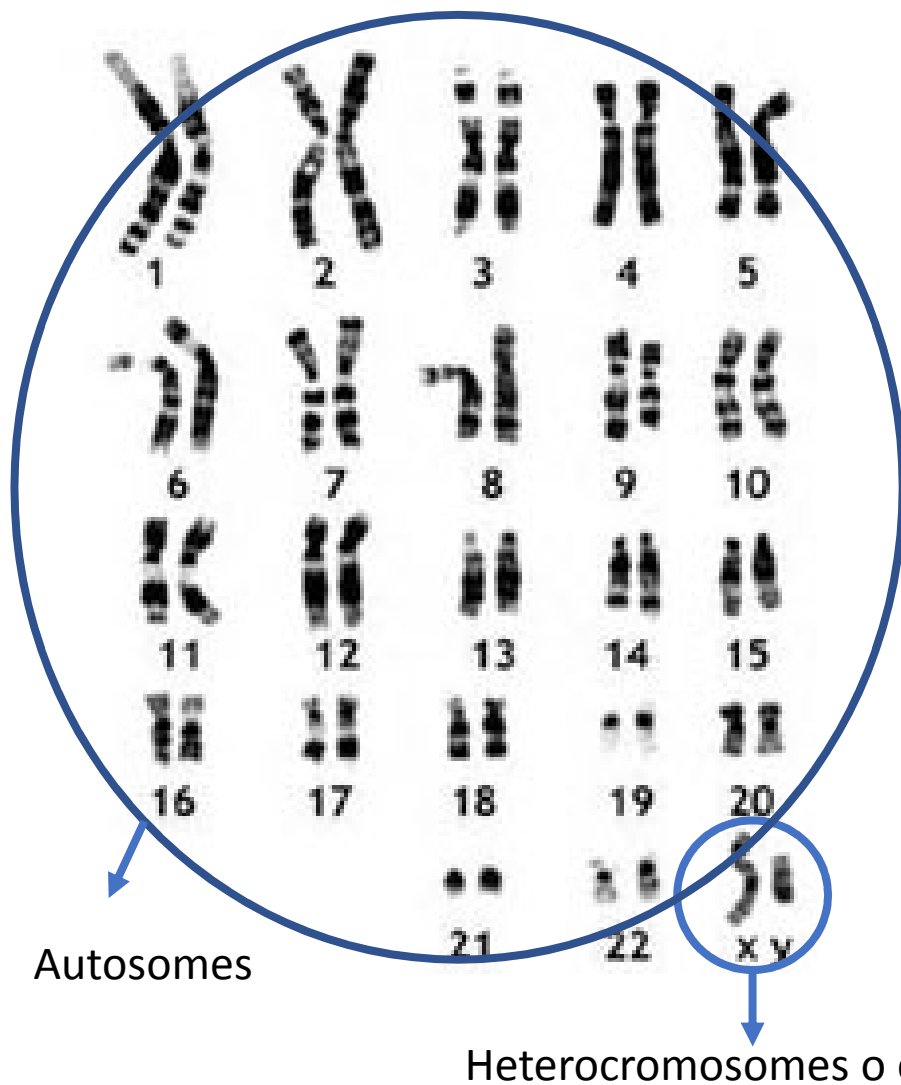
Diploides:

Heterozigòtics → Femelles

Homozigòtics → Mascles però estèrils

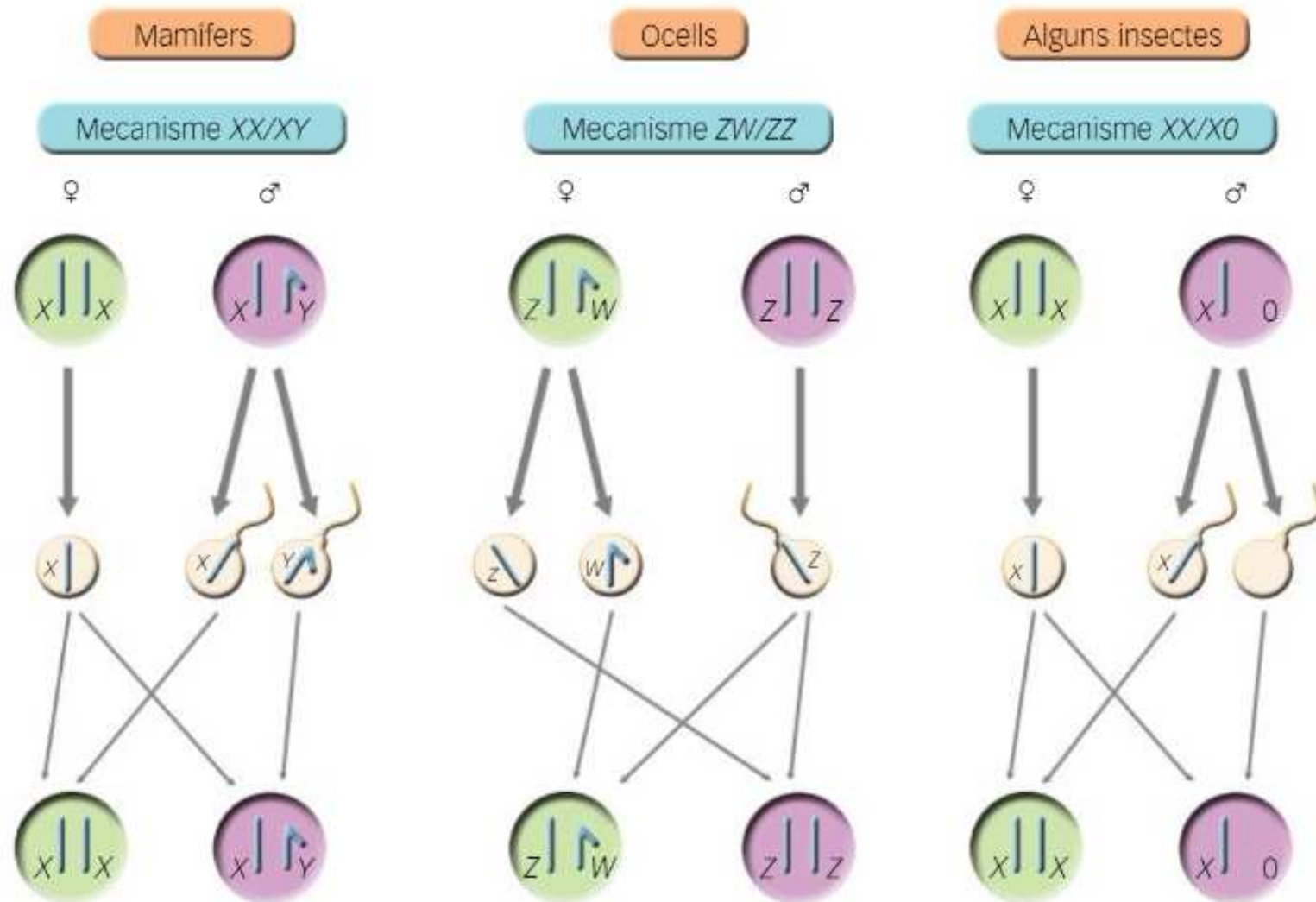
Haplòides → mascles fèrtils

Determinació del sexe: Degut als cromosomes sexuals

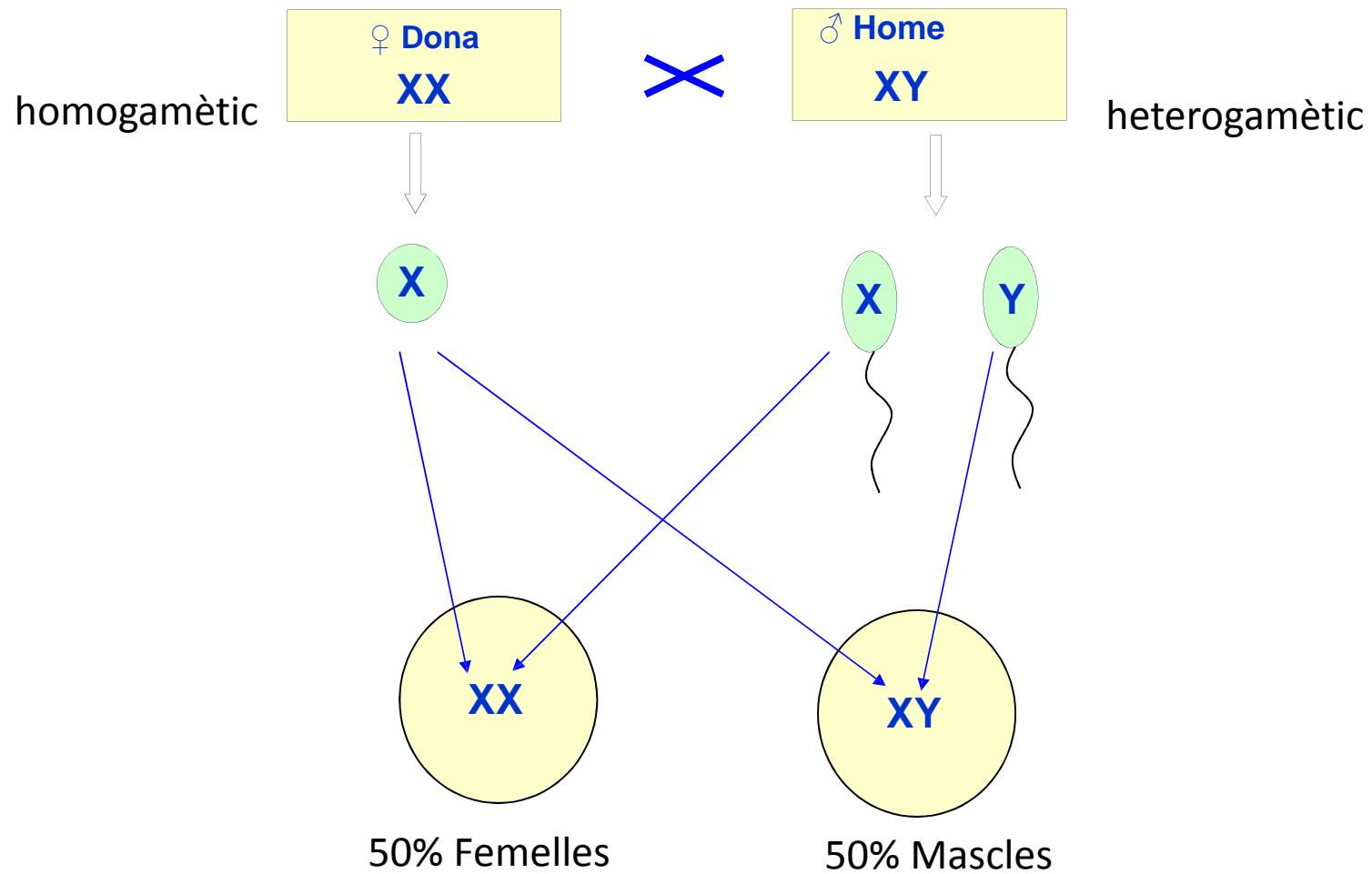


Si un dels dos sexes presenta un cromosoma sexual repetit (XX), parlem d'individu homogamètic **A**, i si l'altre sexe presenta una parella de cromosomes sexuals diferents (XY), d'individu heterogamètic **B**. També es donen casos en què un dels dos sexes està determinat per la presència d'un únic cromosoma sexual (X0) i llavors parlem d'individus hemigamètics **C**.

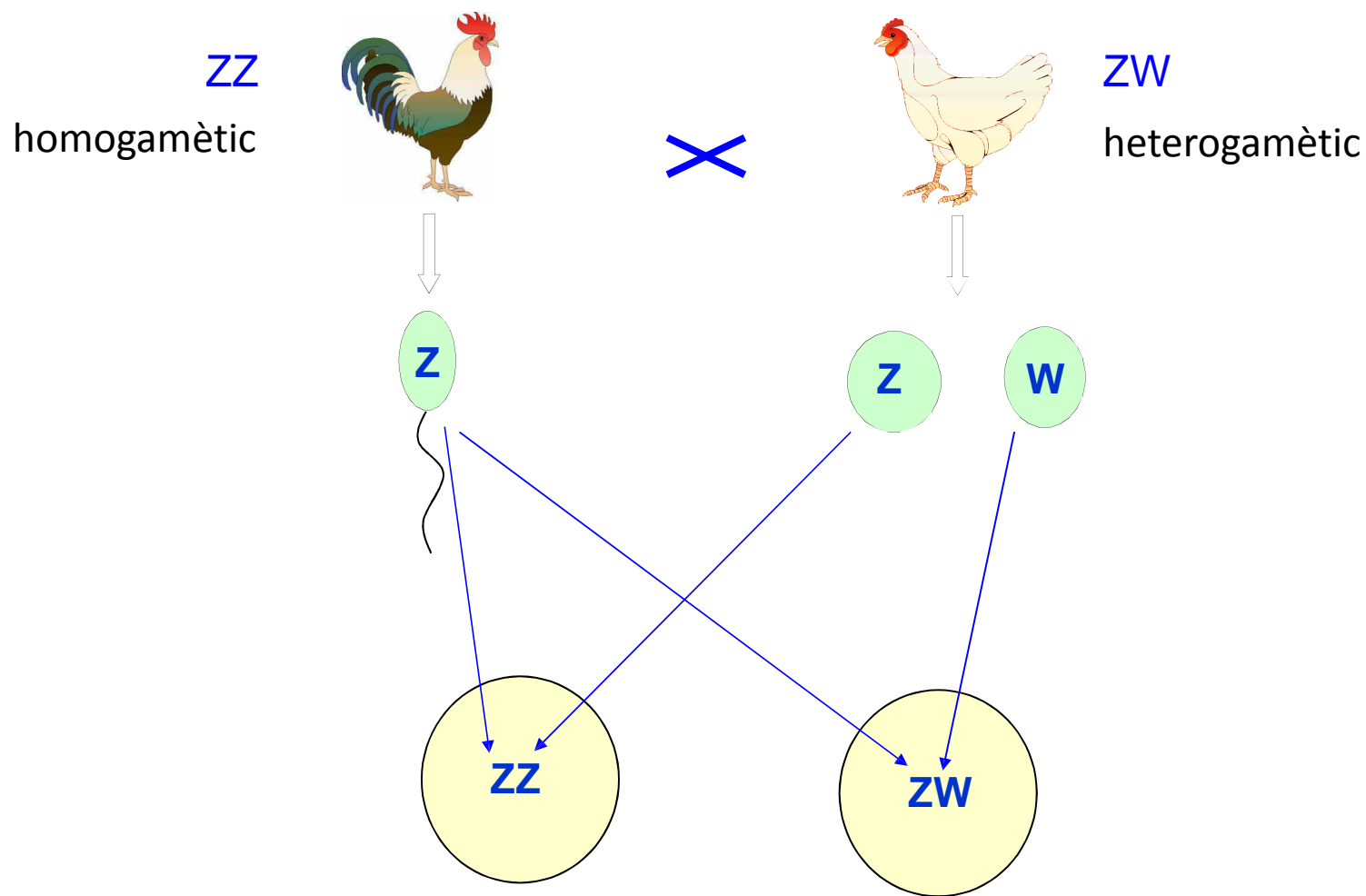
Determinació del sexe: Degut als cromosomes sexuals



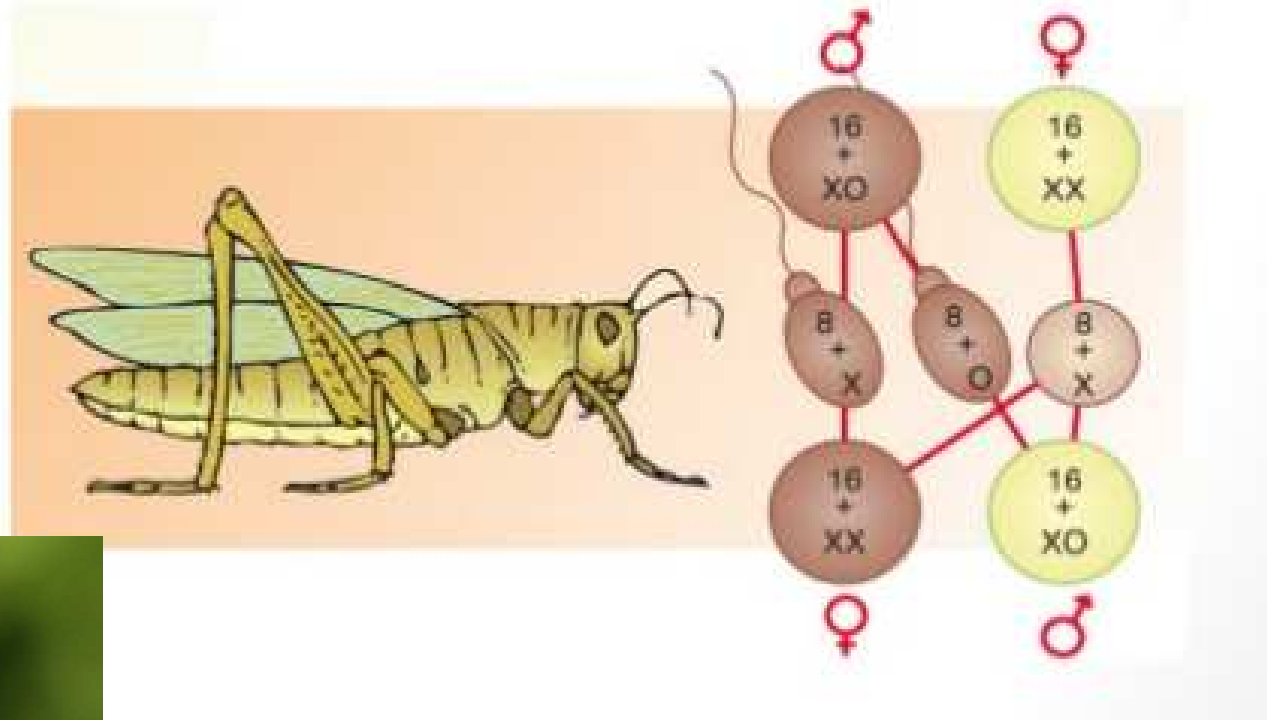
Sistema XX-XY. Com l'home i la resta de mamífers.



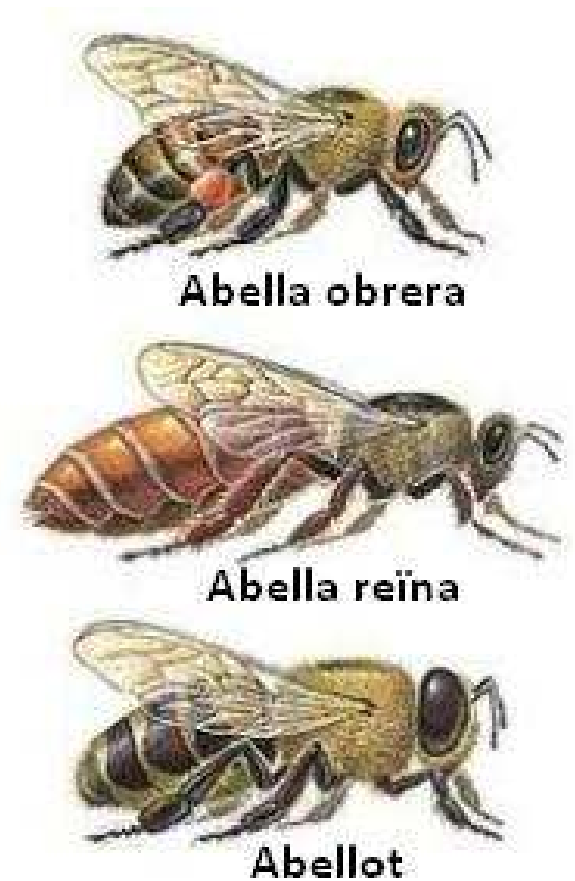
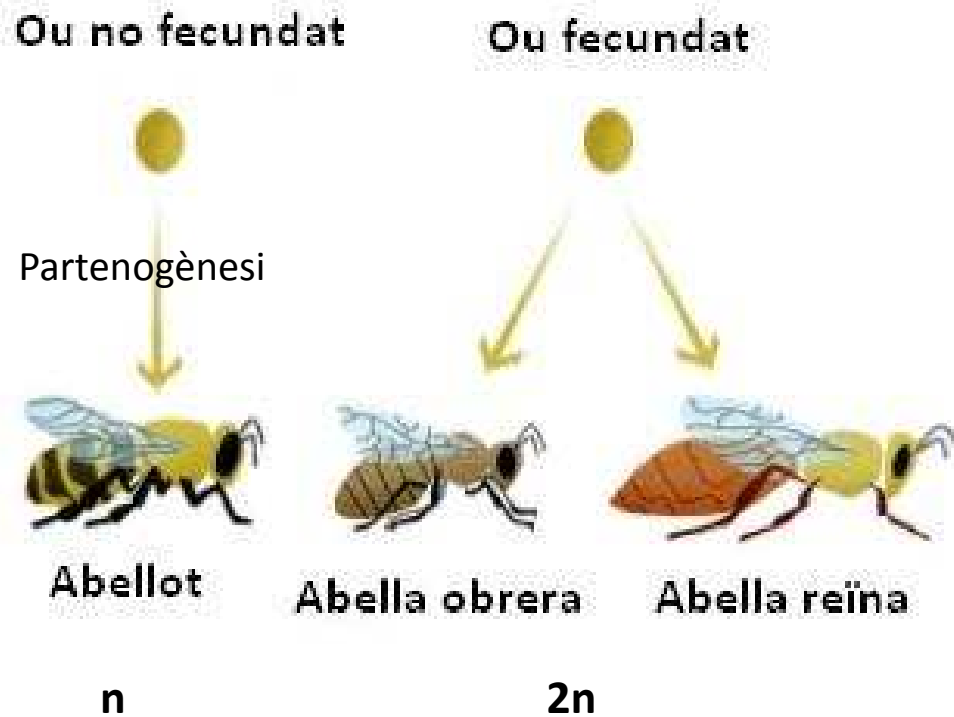
Sistema ZZ-ZW. En aus, rèptils, alguns insectes, etc.



Sistema XX-XO. La femella és homogamètica XX i el mascle és heterogamètic (XO) posseeix un sol cromosoma X i no té cromosoma Y. Alguns insectes com libèl·lules. llagostes de camp ...



Sexe per haploidia: Els ous fecundats (diploides) donen lloc a femelles i els no fecundats (haploides) a mascles. Com les abelles.



Partenogènesi: Els ous no fecundats pero diploides donen lloc a femelles (partenogènesi) i els fecundats a mascles o femelles. Com els insectes pal, mantis, etc...



Determinació del sexe: Per equilibri genètic

- **Sexe degut a l'equilibri genètic.** En la *Drosophila melanogaster* s'ha descobert que el sexe depèn de l'equilibri entre la informació de feminitat i la de masculinitat. Cada cromosoma X té una càrrega de feminitat ($\text{♀} = 1$), i cada joc d'autosomes (A), una informació de masculinitat ($\text{♂} = 1$). Si el quocient X/A és inferior a 0,5, l'individu serà un supermascle; si el valor és de 0,5, l'individu serà mascle; si es troba entre 0,5 i 1, serà intersexe; si és 1, serà una femella, i si és superior a 1, serà una superfemella. Per exemple, un individu que sigui $XXYAA$ presenta una relació feminitat/masculinitat (X/A) d' $(1 + 1) / (1 + 1) = 1$ i, per tant, serà una femella.



Dotacions cromosòmiques	Nombre cromosomes X / nombre dotacions d'autosomes	Fenotip sexual
XYAAA	$1/3 = 0,3$	Supermascle
XYAA	$1/2 = 0,5$	Mascle normal
XXYAAA	$2/3 = 0,66$	Intersexe
XXAA	$2/2 = 1$	Femella normal
XXYAA	$2/2 = 1$	Femella normal
XXXAA	$3/2 = 1,5$	Superfemella

Determinació del sexe

Degut a factors ambientals

En alguns casos, per exemple en certs cocodrils, el sexe es determina en funció de la temperatura d'incubació dels ous. Exemple: cocodrils i tortugues ($>32^{\circ}\text{C}$, femelles i $<28^{\circ}\text{C}$ mascles).



En alguns rèptils, com tortugues i cocodrils, és la temperatura a què es coven els ous el que influeix en el sexe que adquirirà l'embrió: les temperatures baixes afavoreixen el desenvolupament de mascles i les temperatures elevades afavoreixen les femelles, mentre que temperatures intermèdies fan aparèixer mascles i femelles de forma equitativa.

El cuc *Bonellia viridis* es decanta per un o altre sexe segons la concentració de CO_2 que troba en el medi quan està en fase larvària: si la larva viu lliure pel mar, es troba amb baixes concentracions de CO_2 i s'acaba transformant en femella, però si la larva troba una femella adulta, s'instal·la en el seu interior, on les concentracions de CO_2 són més elevades, i es transforma en un mascle. Aquest és diminut, no té aparell digestiu i fa una vida paràsita, ja que viu en els conductes genitals de la femella.



Sexe degut a influències de l'ambient. Les condicions bioquímiques que hi ha a l'interior de la femella són les que provoquen la masculinització de les larves.

Determinació del sexe

Inversión sexual

El sexe depèn de la proporció de mascles i femelles existents en la població o de la edat. Així, certs peixos quan són joves tenen un sexe i d'adults un altre.

Per exemple les gallines (ZW) que han sofert una destrucció dels ovaris a causa d'una malaltia, com que els falta l'hormona sexual femenina, desenvolupen després testicles i adquireixen esperons, cua amb plomes llargues, etc... Aquests nous mascles continuen sent cromosòmicament ZW.

El murri neix femella, i a partir dels tres anys pateix una inversió sexual, quan arriba als 17 cm, i es transforma en mascle... el mascle pot viure fins els 5 anys.

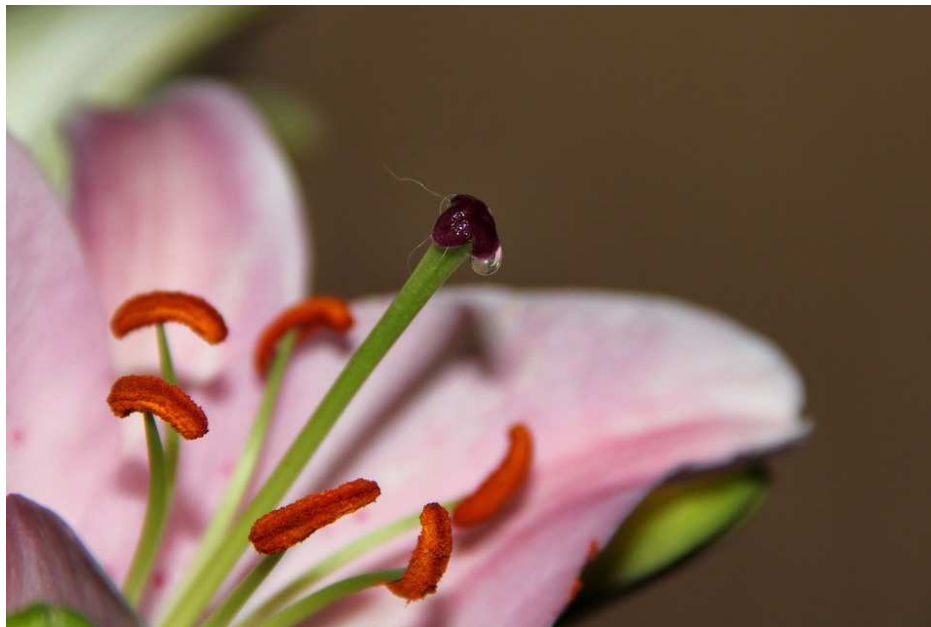


Sexualitat en plantes

Plantes **monoiques**:

- Flors hermafrodites
- Flors femenines i masculines en el mateix peu.

No hi ha determinació genètica del sexe dels individus ni de les cèl·lules reproductores: anterozoides i oosferes.



Sexualitat en plantes

Plantes **dioiques**:

Cada individu fa un sol tipus de flors, per tant hi ha peus masculins i femenins.

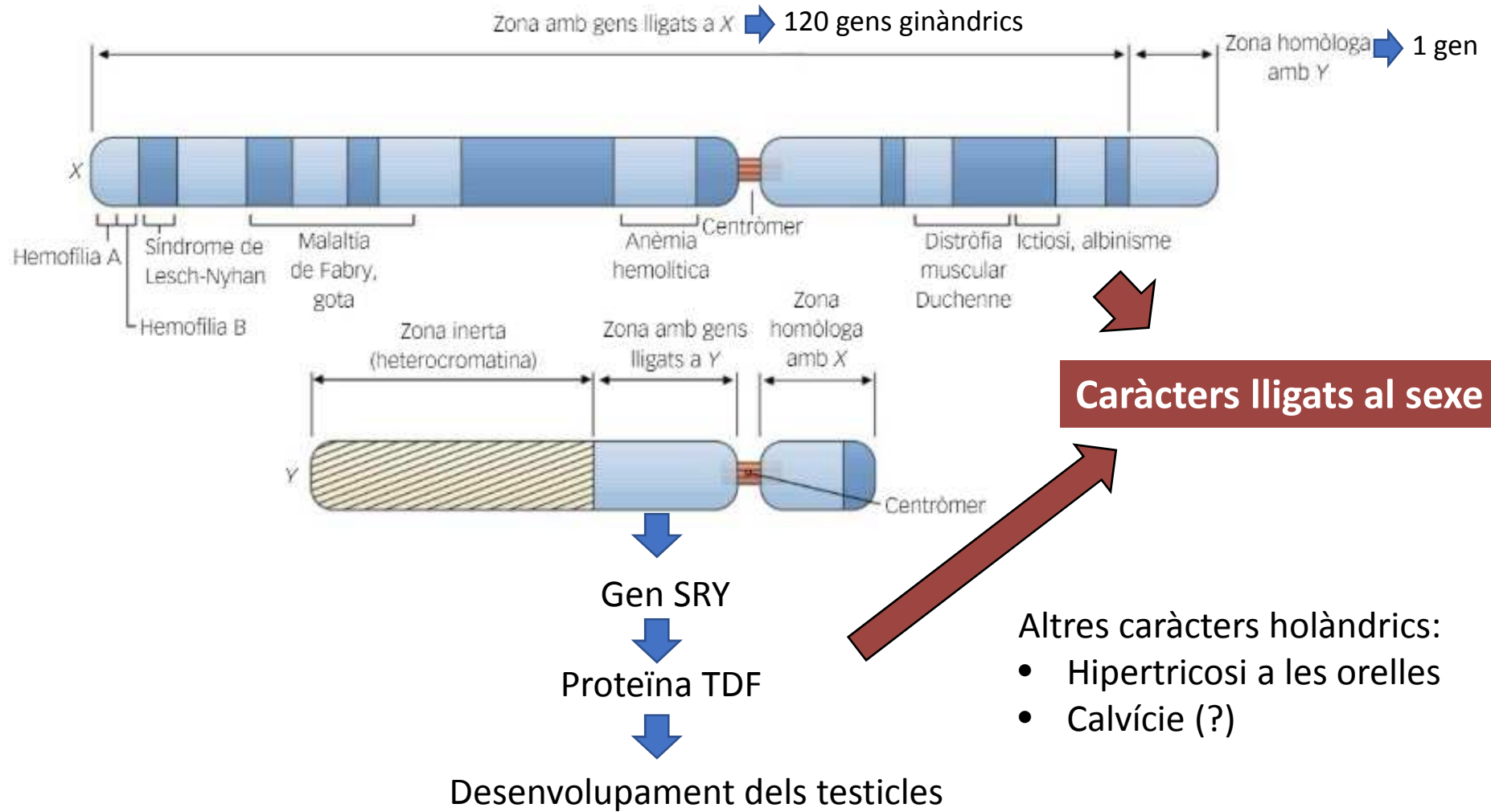
Exemples: Palmeres dactilíferes, teix, ortiga

La determinació del sexe depèn sovint d'un sol parell de gens.

Hi ha excepcions per exemple *Melandrium* (*Silene*) determina el sexe igual que en l'espècie humana.

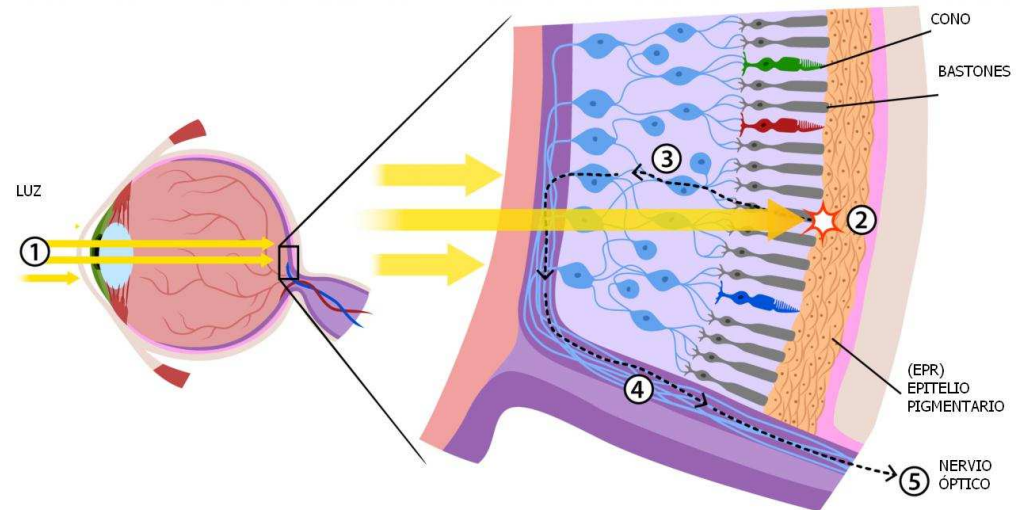


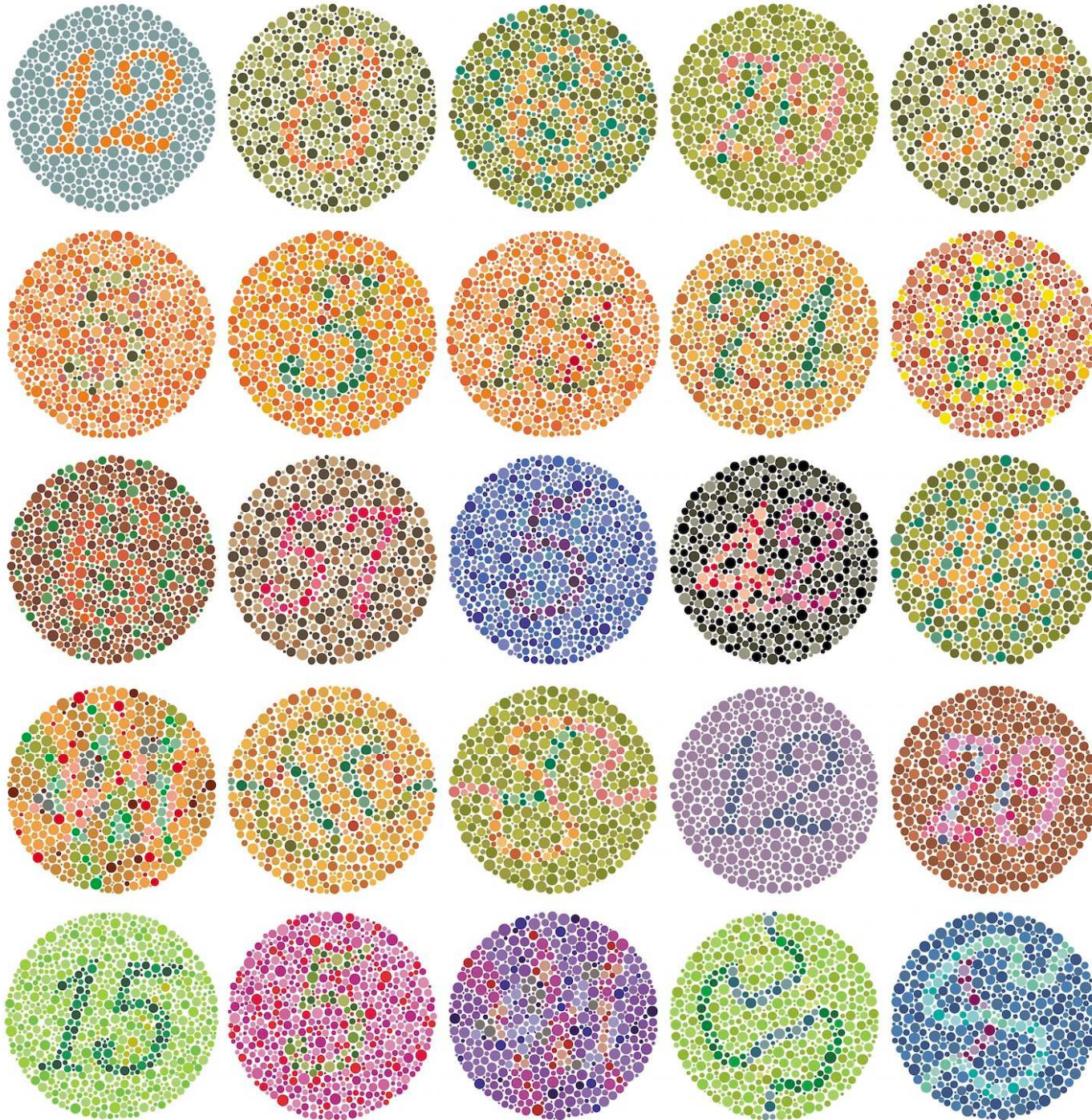
Herència lligada al sexe



Daltonisme

- El **daltonisme** és la incapacitat per distingir el color verd del vermell. Està regit per tres gens ginàndrics recessius, que provoquen diferents alteracions en la percepció dels colors. Un gen dona lloc a la **protanopia** o ceguesa per al color vermell; un altre provoca la **deuteranopia** o ceguesa per al color verd, i el tercer dona lloc a la **tritanopia** o ceguesa per als dos colors. En la població actual, hi ha un 8% d'hommes daltonians (6% de deuteranops i 2% de protanops), i tan sols un 0,4% de dones daltonianes (protanops i deuteranops). La tritanopia és molt rara. Els gens del daltonisme també poden aparèixer com a conseqüència d'una mutació d'un gen normal.



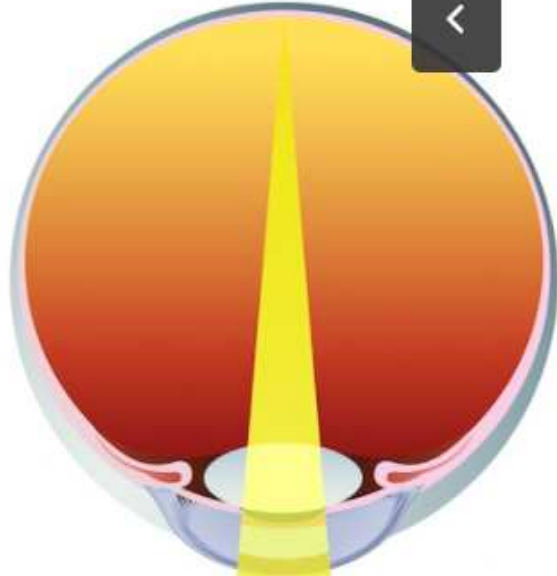


<http://www.cloudpccontrol.eu/visiointegral/daltonisme/>



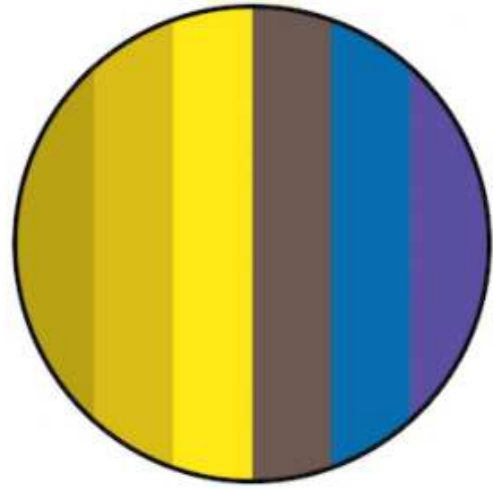
Ull normal

Correcta comprensió dels colors



Deuteranopia

Ceguera del color verd



FENOTIPUS	
Caràcter	Visió dels colors
Manifestacions	<ul style="list-style-type: none">• Normal• Daltonisme
GENOTIPUS	
Gen	Visió dels colors
Al·lels	<ul style="list-style-type: none">• Normal X^+ o X^D• Daltonisme X^d $X^D > X^d$

FENOTIPUS

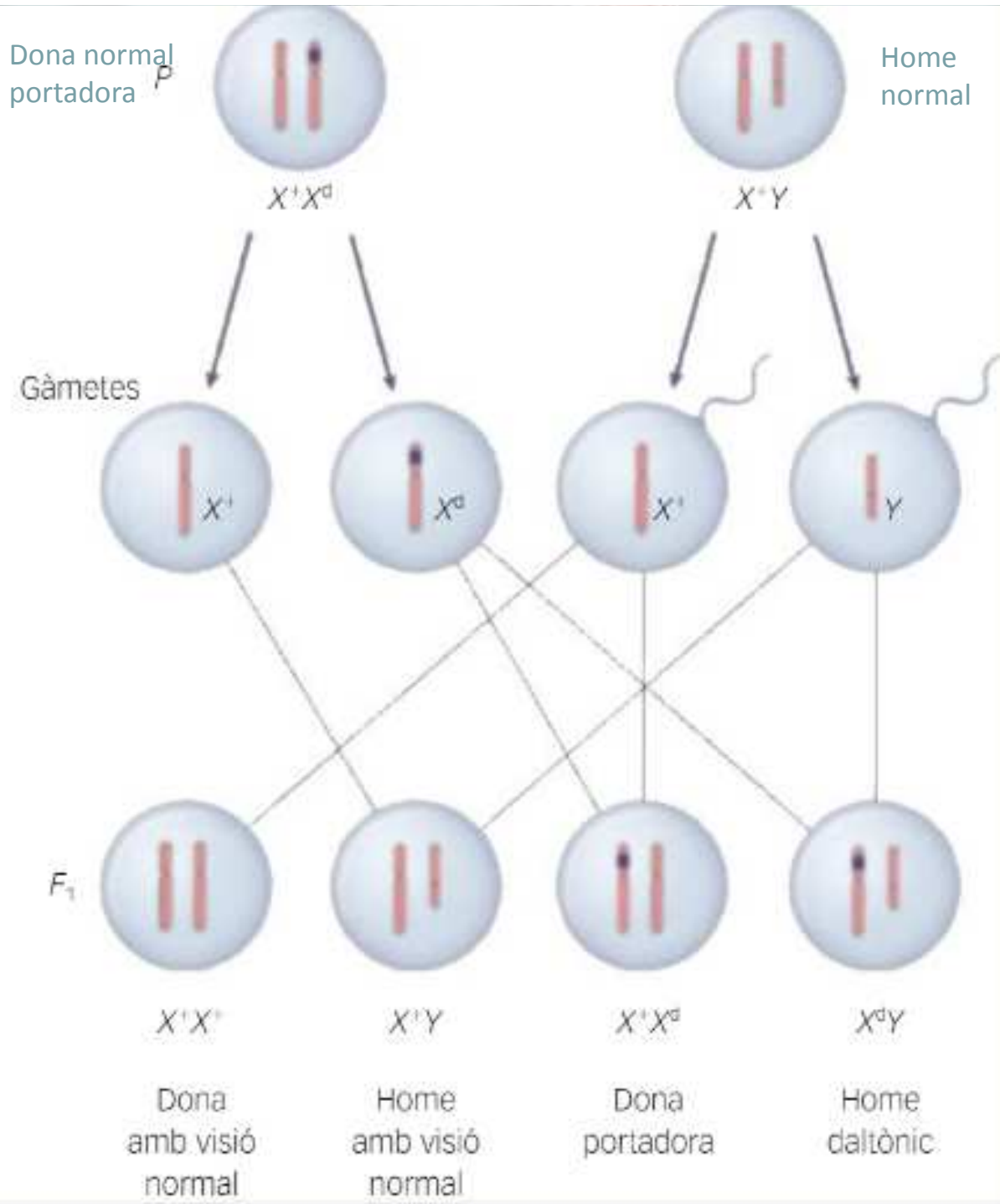
Caràcter Visió dels colors


- Manifestacions**
- Normal
 - Daltonisme

GENOTIPUS

Gen Visió dels colors


- Al·lels**
- Normal X^+ o X^D
 - Daltonisme X^d
- $X^D > X^d$





El daltonisme és degut a un al·lel recessiu situat en el segment diferencial (no homòleg) del cromosoma X. El seu al·lel dominant no provoca cap alteració visual. Una dona daltònica manté la següent conversació amb la seva parella:

- Dona: Com pot ser que jo sigui daltònica si la meua mare no ho és?
- Home: El teu avi matern era daltònic?
- Dona: No.
- Home: I la teua àvia materna?
- Dona: Tampoc no ho era.
- Home: Doncs no pot ser. T'equivoques en relació als teus avis.

1. És correcta aquesta afirmació final de l'home? Per comprovar-ho, realitzeu un pedigrí de la família de la dona. Utilitzeu cercles per a les dones i quadrats per als homes. Pinteu de negre els símbols corresponents als individus daltònics.
 2. Si l'home no es daltònic, quina és la probabilitat que un fill de la parella (si és noi) sigui daltònic? I la probabilitat que una filla (si és noia) sigui daltònica?
 3. Com és que la presència d'un al·lel defectuós pot determinar una alteració visual? Expliqueu-ho
- 



FENOTIPUS

Caràcter

**Manifesta-
cions**

GENOTIPUS

Gen

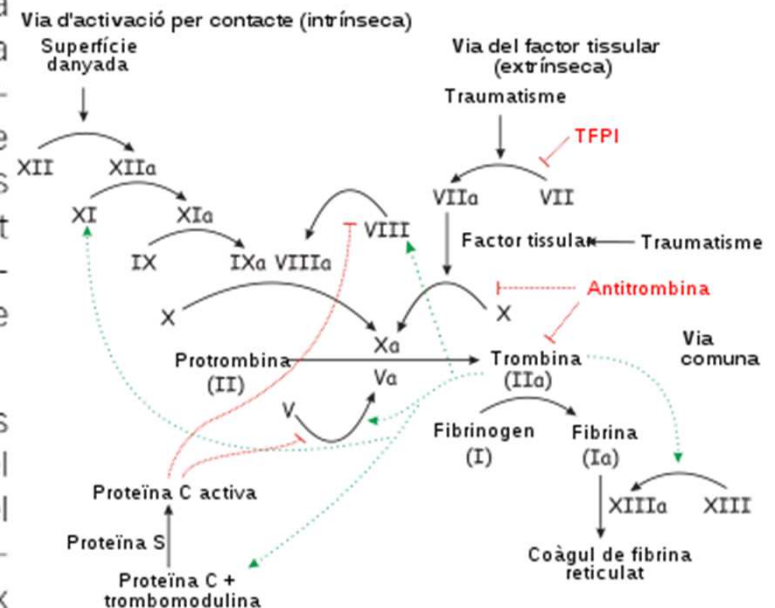
Al·lels

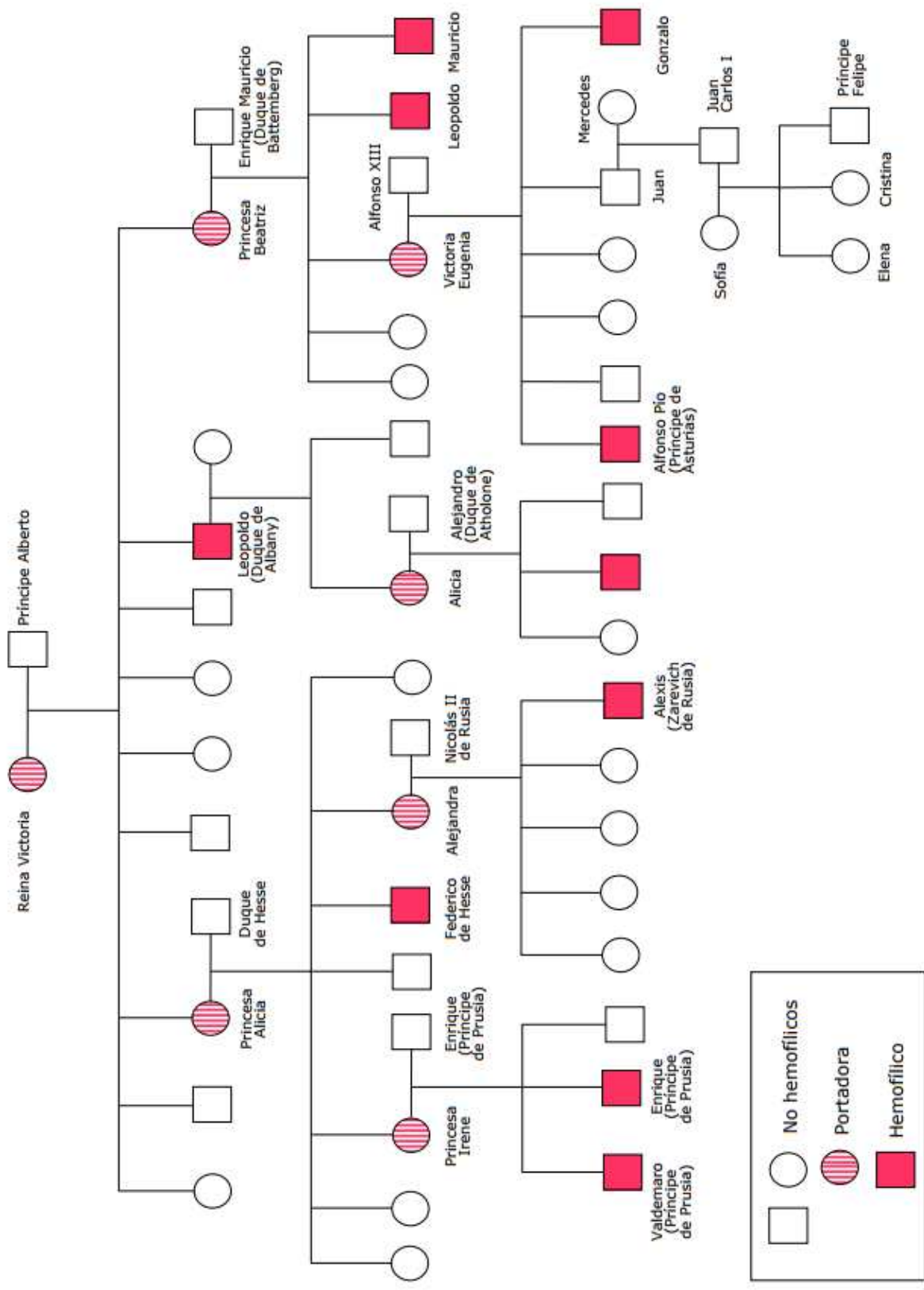


Hemofília

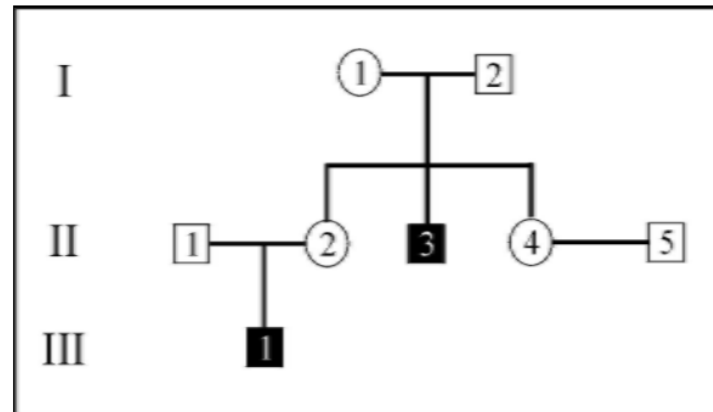
- L'**hemofília** és una malaltia hereditària que es caracteritza perquè la sang no es coagula. En el 98% dels casos és deguda a gens ginàndrics, és a dir, gens situats en el segment diferencial del cromosoma X, igual que el daltonisme; per tant segueix el mateix tipus d'herència. Fins fa pocs anys era molt freqüent que els nens hemofílics no arribessin a l'edat adulta i que, per tant, no tinguessin descendència. Com que perquè neixin nenes hemofíliques fa falta que el pare sigui hemofílic i que la mare, almenys, sigui portadora, és lògic que gairebé no hi hagi casos de dones hemofíliques. Per això s'ha arribat a dir que estadísticament l'hemofília pràcticament tan sols la tenen els homes, i tan sols la transmeten les dones. Des de fa pocs anys, l'administració dels factors de coagulació permet als hemofílics dur una vida gairebé normal.

L'hemofília en realitat està regida per tres gens que determinen tres tipus diferents d'hemofília. L'**hemofília A** és deguda a l'escassetat del factor de coagulació VIII, que depèn d'un gen ginàndric i constitueix el 83% de tots els casos d'hemofília. L'**hemofília B** és deguda a l'escassetat del factor IX, que també depèn d'un gen ginàndric i constitueix el 15% de les hemofílies. L'**hemofília C** és deguda a l'escassetat del factor XI, que depèn d'un gen autosòmic, i per tant, no està lligada al sexe, i constitueix el 2% de les hemofílies. Actualment hi ha un hemofílic per cada 10.000 individus i tan sols una hemofílica per cada cent milions. A vegades, tot i que els progenitors no siguin hemofílics, pot aparèixer el gen de l'hemofília per la mutació d'un gen normal.





Al següent pedigrí, els símbols negres representen persones afectades d'hemofília, anomalia de la coagulació de la sang determinada per un al·lel recessiu lligat al sexe. Els cercles representen dones i els quadrats homes.



1. Indiqueu, amb una nomenclatura adient, els genotipus dels individus I-1, I-2, II-1, II-2 i II-3. Raoneu si és possible que la parella formada per II-4 i II-5 tingui un fill o una filla amb hemofília.
2. Discutiu la validesa de la següent afirmació: “El procés de divisió cel·lular per mitosi fa que aproximadament la meitat dels gàmetes de la dona II-2 del pedigrí puguin contenir l'al·lel de l'hemofília”.
3. Les persones afectades d'hemofília fabriquen una proteïna defectuosa: un factor de coagulació que no realitza correctament la seva funció. Expliqueu per què una malaltia provocada per una errada en una proteïna es pot heretar.

FENOTIPUS

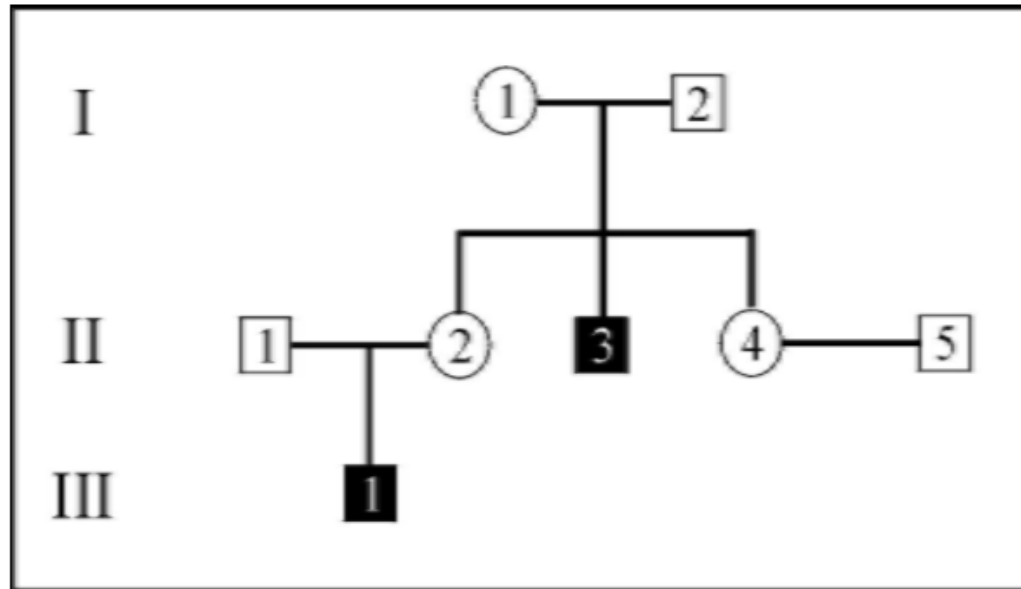
Caràcter

Manifestacions

GENOTIPUS

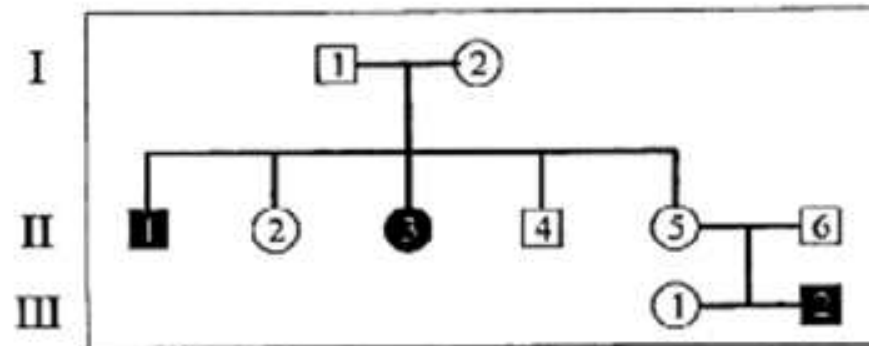
Gen

Al·lels



Problemes de genètica - 5

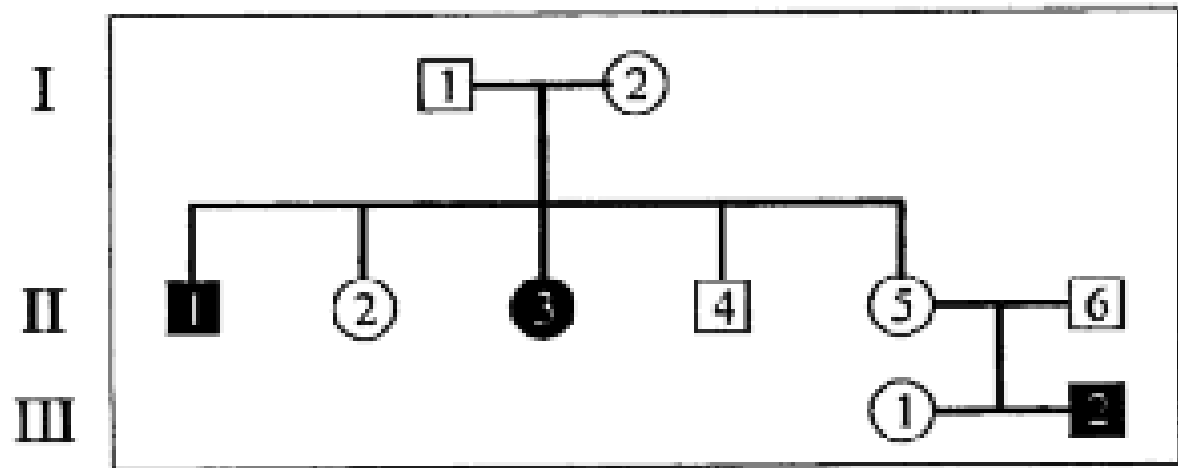
5. En certes poblacions aïllades, es coneix la presència de certes síndromes poc freqüents, com ara el nanisme polidactílic. Observeu el pedigrí següent, corresponent a una família d'una d'aquestes poblacions aïllades. Els cercles representen dones i els quadrats homes. Els individus afectats de nanisme 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-lligat 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.

Problemes de genètica - 5

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



Gens letals / gens essencials

- Un gen que quan està alterat és letal, és un gen essencial
- El gen y del ratolí és un exemple

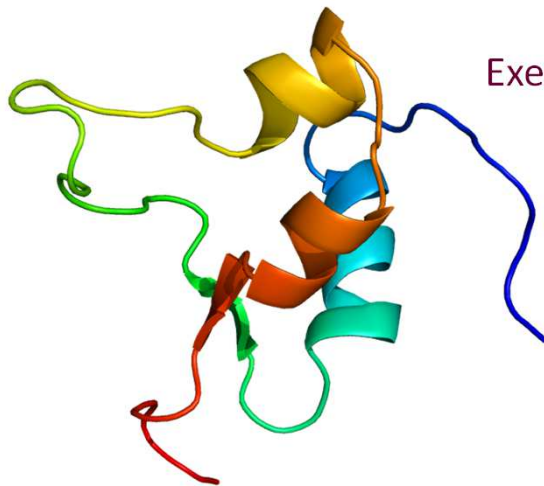
L'al·lel y és dominant per al color groc, però letal en homocigosi. Alteració de les proporcions mendelianes de la F_2 es 2:1



- Edat d'aparició d'un fenotip

- ✓ Primerenca
- ✓ Tardana

- Empremta parental



Exemple:

Factor de creixement insulínic tipus II (*Igf2*) en ratolí. És una hormona peptídica d'estructura similar a la insulina. El IGF-2 té un paper important en el creixement fetal.

- Mutant homozigòtic -> nan.
- El fenotip del heterozigot depèn de l'origen de l'al·lel
 - ✓ Si l'al·lel salvatge és patern -> fenotip salvatge
 - ✓ Si l'al·lel salvatge és matern -> fenotip nan

Aparició de la malaltia de Huntington

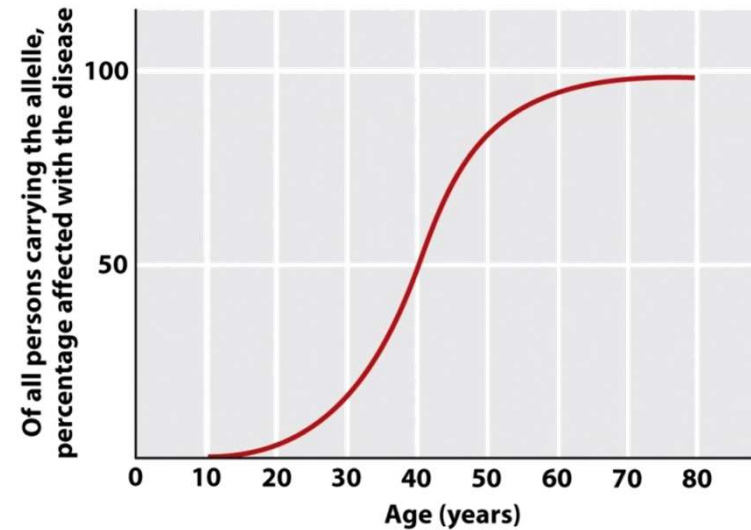
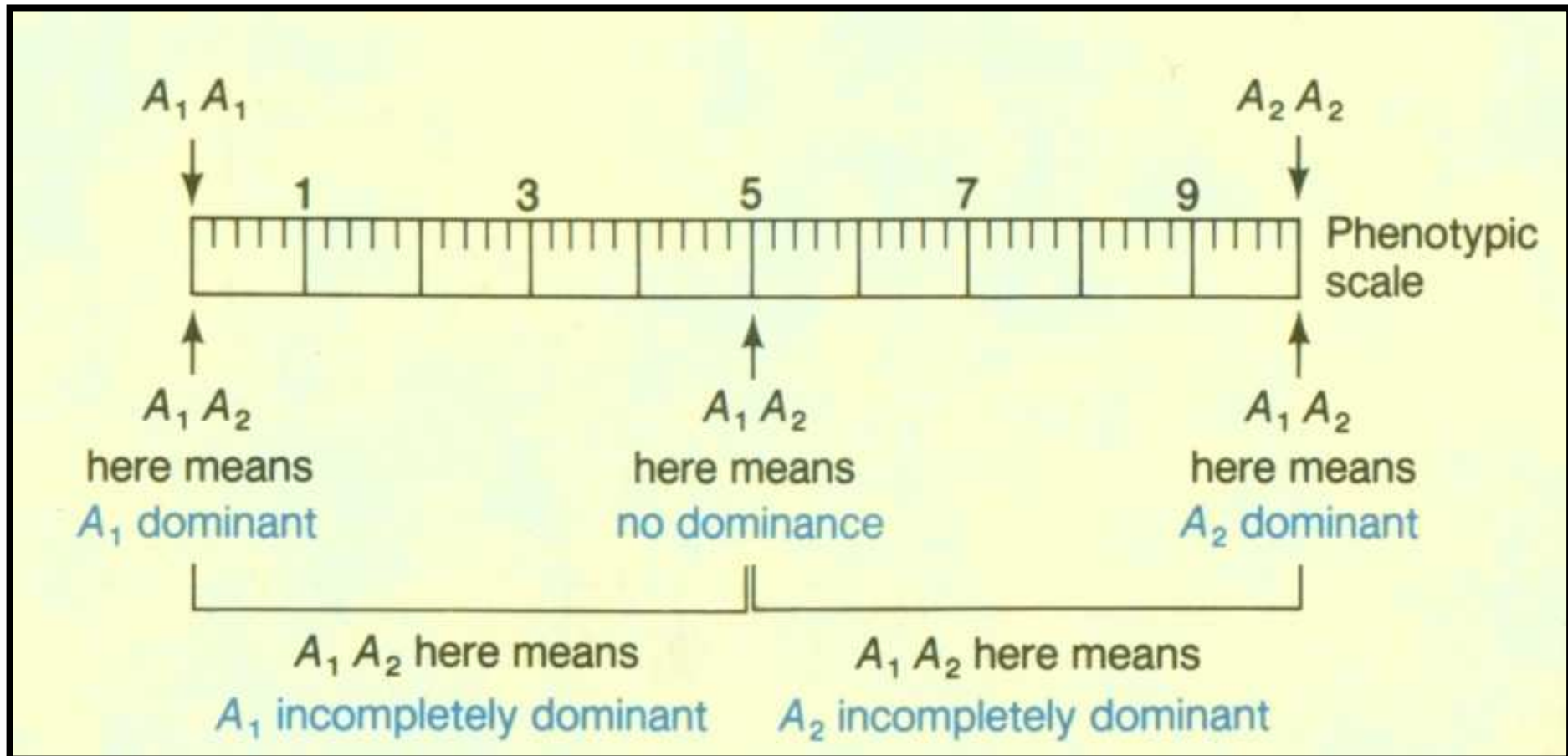


Figure 2-32
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W. H. Freeman and Company

Relació genotip-fenotip: Variació en la dominància



Relació genotip-fenotip: Codominància

Presència d'ambos fenotips paternals en l'heterozigot

- Grupo AB

Heterozigot proteïna detectada per electroforesi en l'hemoglobina

	Grupo A	Grupo B	Grupo AB	Grupo O
Sangre roja célula				
Anticuerpos			Ningunos	
Antígenos	A antígeno	B antígeno	A y B antígeno	No antígenos

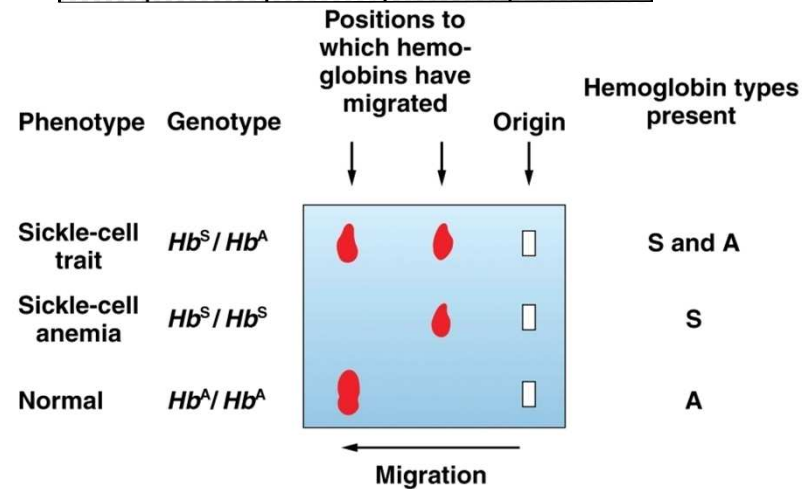
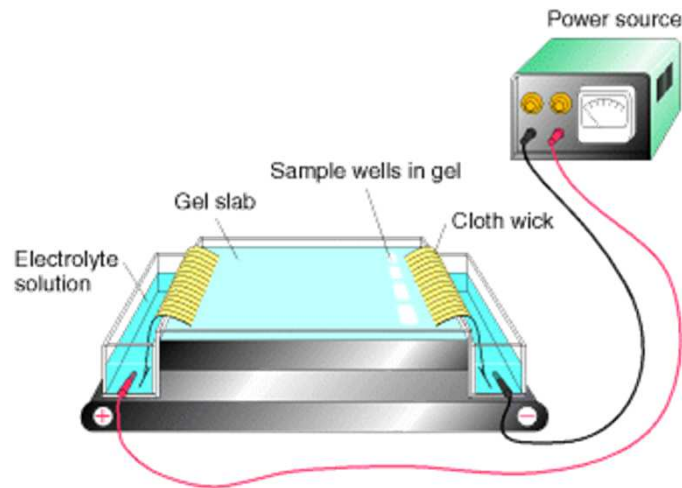
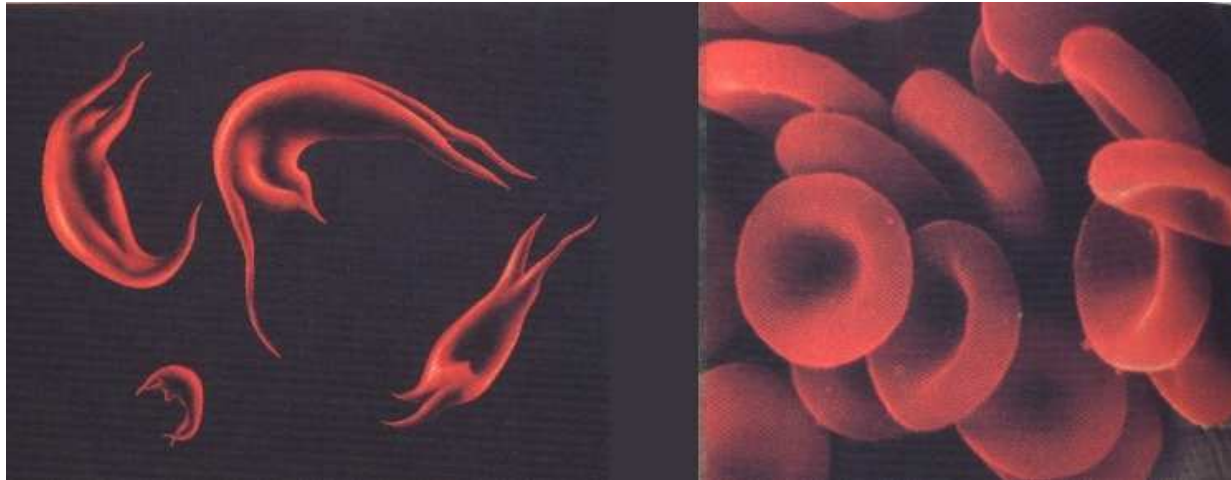


Figure 6-6
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W. H. Freeman and Company

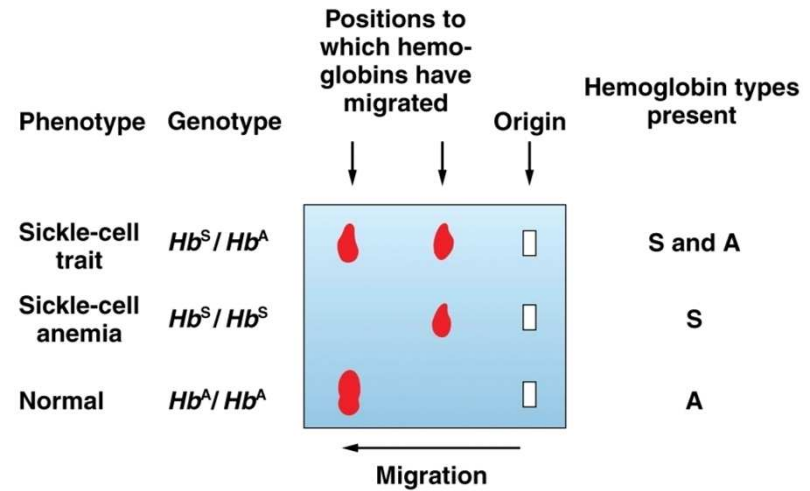
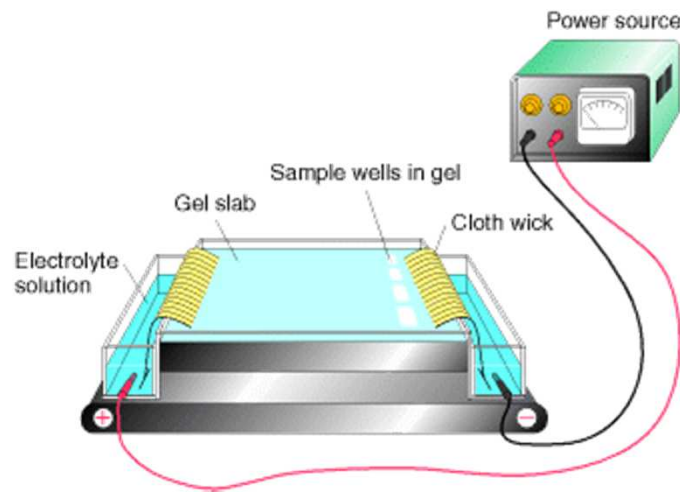
Relació genotip-fenotip: Nivells de dominància



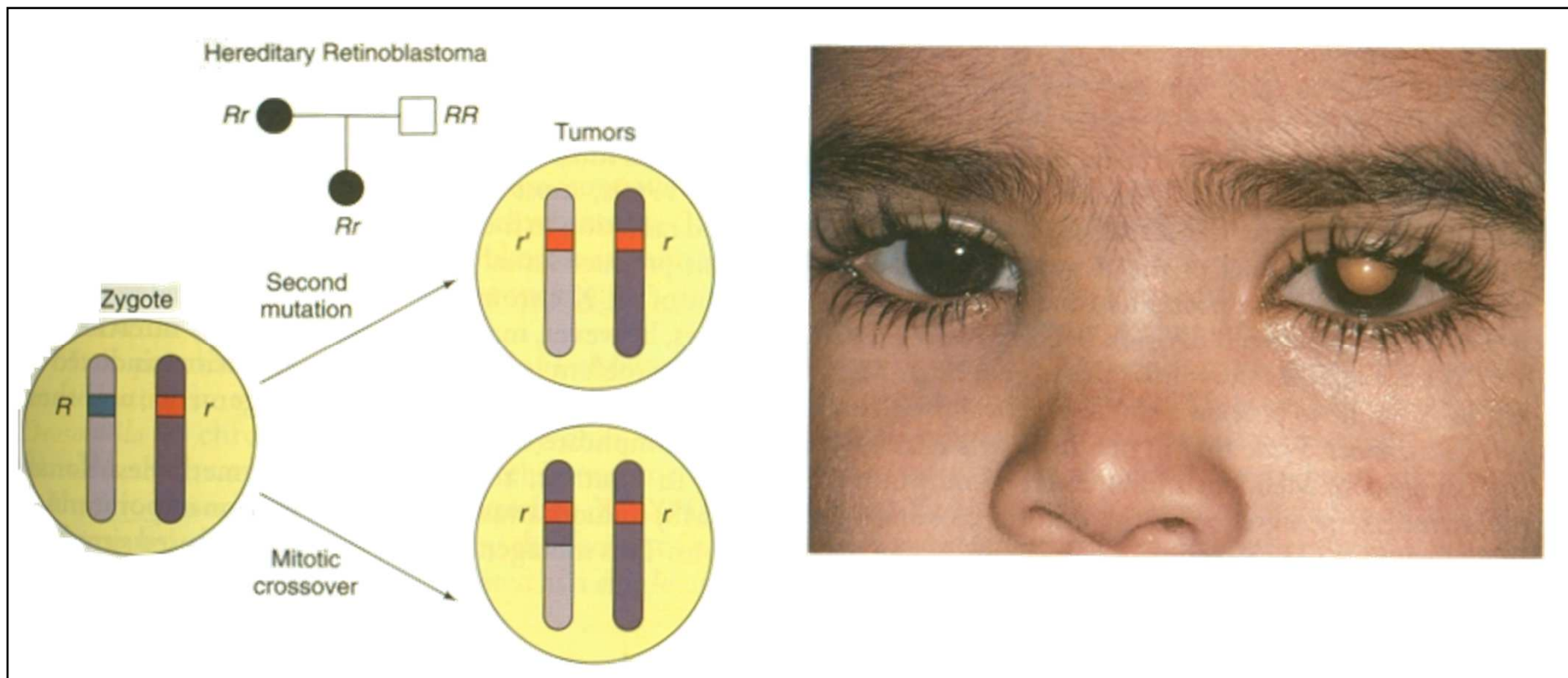
$Hb^S Hb^S$: Anèmia greu.

$Hb^A Hb^S$: Anèmia lleu

$Hb^A Hb^A$: Normal.



Relació genotip-fenotip: Retinoblastoma hereditari



$R > r$ a nivell cel·lular
però
 $r > R$ al nivell de l'organisme

Pleiotropía

La **pleiotropía** és la situació en la qual una única mutació en un gen dóna lloc a diferents efectes fenotípics.



Ejemplo: Anèmia falciforme

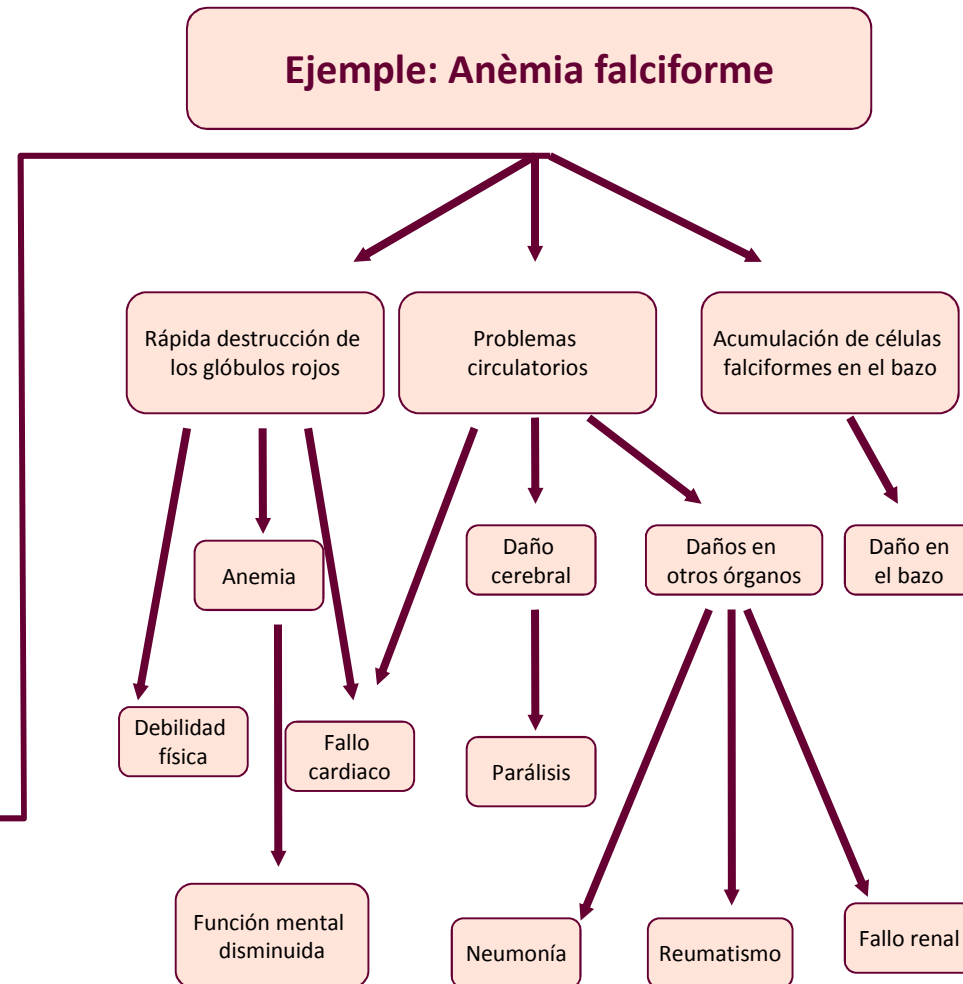
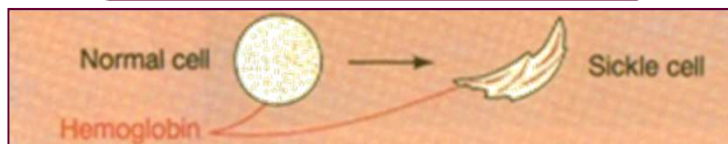
Cambio de un nucleótido en el DNA del gen de la hemoglobina

Producción de hemoglobina S en lugar de la A

Baja concentración de oxígeno en los tejidos

Agregación de la hemoglobina S para formar estructuras casi cristalinas en aguja en los glóbulos rojos

Distorsión de los glóbulos rojos, adquieren forma de hoz (falciforme)

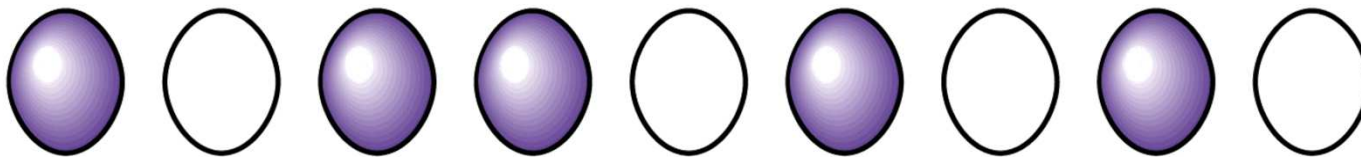


Penetrància i expressivitat

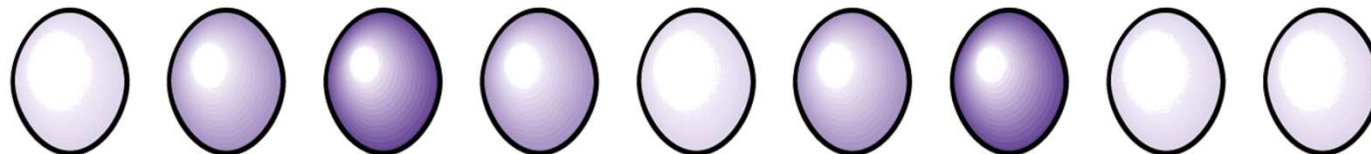
Ambos conceptes es refereixen a l'expressió fenotípica variable de certs gens

- **Penetrància:** Proporció d'individus en una població que presenten el fenotip corresponent al seu genotip.

Si $P < 1$ es parla de penetrància incompleta



- **Expressivitat:** El grau d'expressió individual d'un fenotip per a un determinat genotip.



Expressivitat



Figure 2-33a
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W.H. Freeman and Company

La polidactília es manifesta en diferents graus

Expressivitat

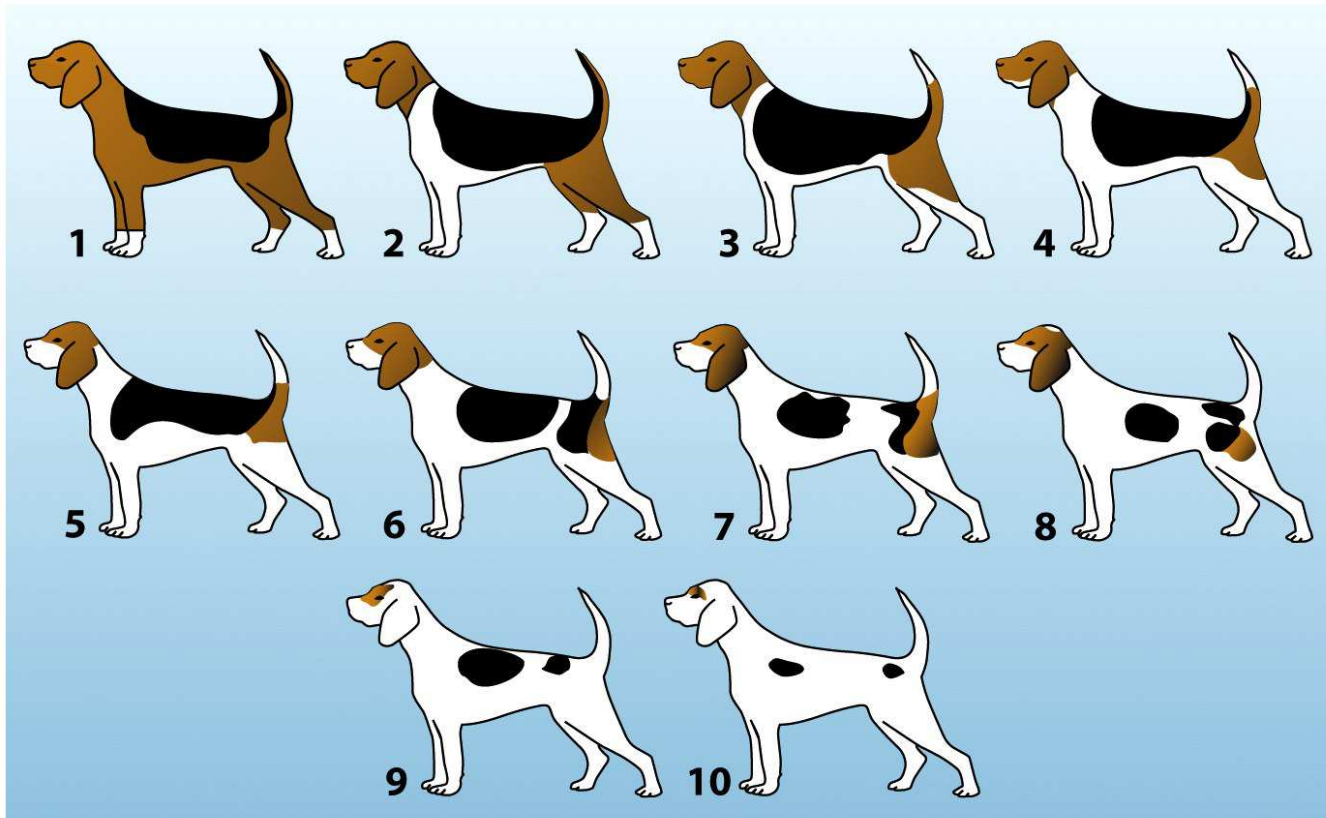


Figure 6-27
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W.H. Freeman and Company

10 graus d'expressivitat variable en el caràcter taques a la pell en gossos.

Caràcters determinats per més d'un gen



Roseta



Guisante



Nuez



Sencilla

Cuatro tipos de cresta en la gallina.

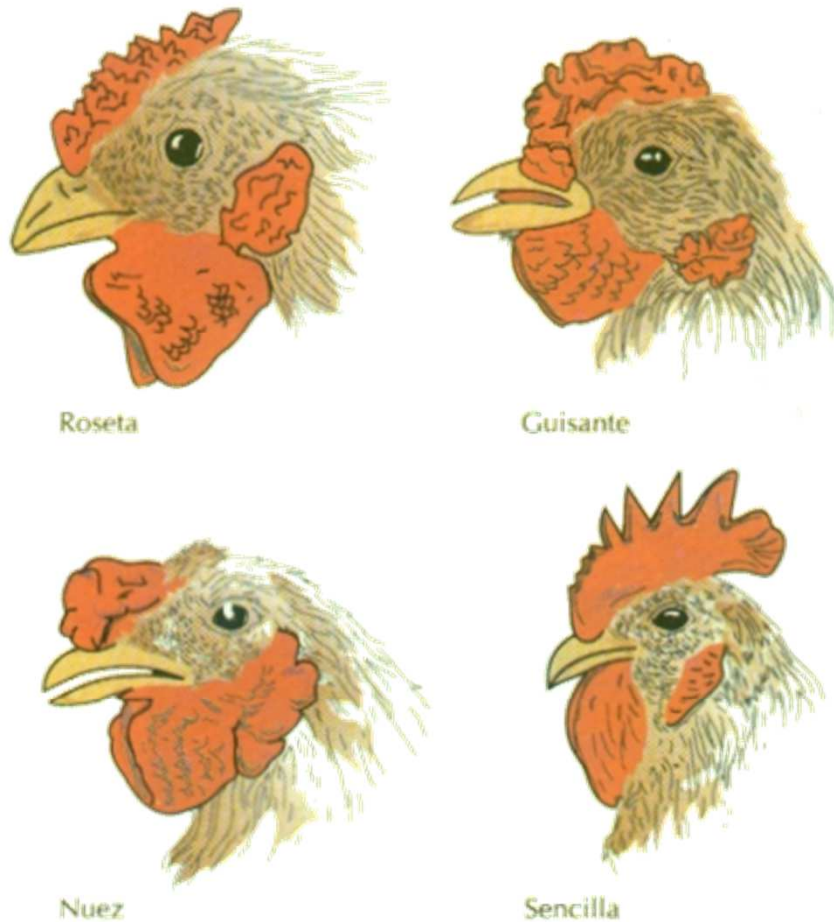
P_1 Cresta en roseta $RRpp$ × Cresta en guisante $rrPP$
 F_1 Cresta en nuez $RrPp$
 F_1 × F_1

F_2	RP	Rp	rP	rp
RP	$RRPP$ Nuez	$RRPp$ Nuez	$RrPP$ Nuez	$RrPp$ Nuez
Rp	$RRPp$ Nuez	$RRpp$ Roseta	$RrPp$ Nuez	$Rrpp$ Roseta
rP	$RrPP$ Nuez	$RrPp$ Nuez	$rrPP$ Guisante	$rrPp$ Guisante
rp	$RrPp$ Nuez	$Rrpp$ Roseta	$rrPp$ Guisante	$rrpp$ Sencilla

F_2 Resumen Nuez : Roseta : Guisante : Sencilla
 9 : 3 : 3 : 1

Transmisión independiente y determinación del tipo de cresta en la gallina.

Caràcters determinats per més d'un gen



Cuatro tipos de cresta en la gallina.

P₁ Cresta en roseta RRpp × Cresta en guisante rrPP

F₁ Cresta en nuez RrPp × F₁ RrPp

F₂

	RP	Rp	rP	rp
RP	RRPP Nuez	RRPp Nuez	RrPP Nuez	RrPp Nuez
Rp	RRPp Nuez	RRpp Roseta	RrPp Nuez	Rrpp Roseta
rP	RrPP Nuez	RrPp Nuez	rrPP Guisante	rrPp Guisante
rp	RrPp Nuez	Rrpp Roseta	rrPp Guisante	rrpp Sencilla

F₂ Resumen
Nuez : Roseta : Guisante : Sencilla
9 : 3 : 3 : 1

Transmisión independiente y determinación del tipo de cresta en la gallina.

Interacció entre gens:

Dos o més gens determinen el fenotip de manera que alteren les proporcions mendelianes esperades



Chapter 1 Opener
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W. H. Freeman and Company

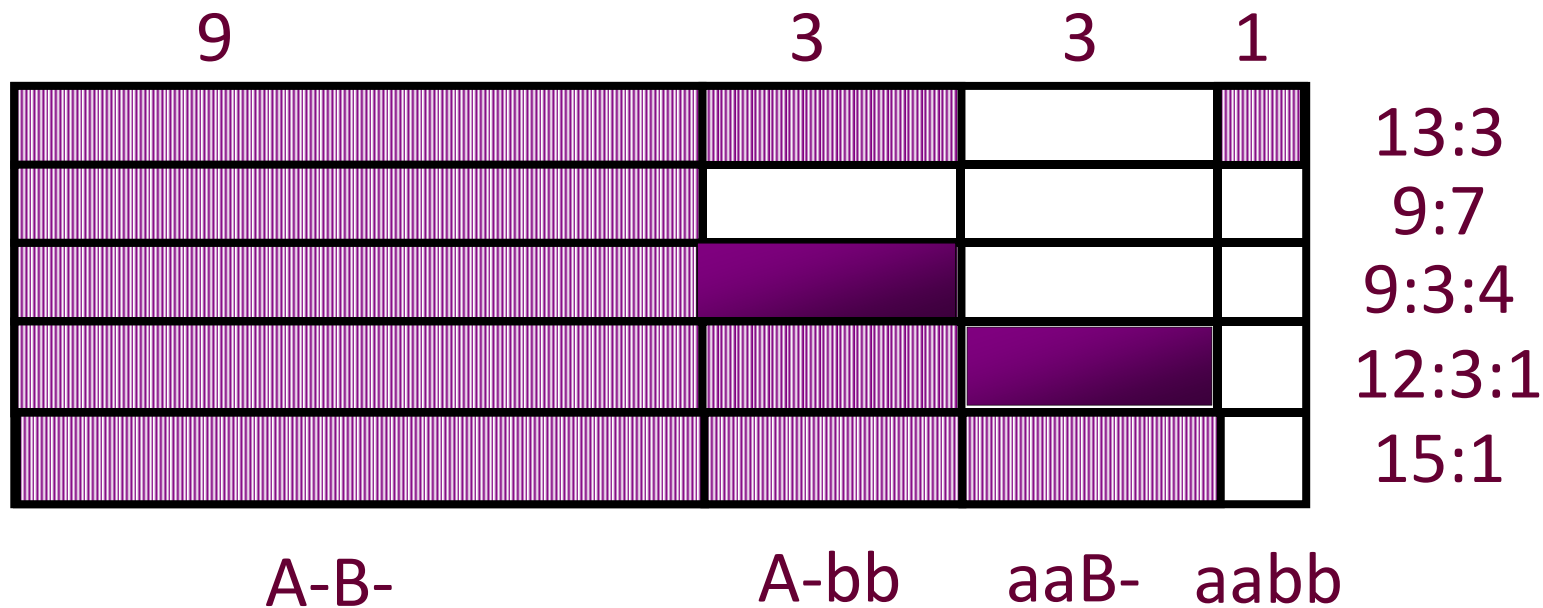
Primera varietat blanca $AAbb$ × Segona varietat blanca $aaBB$

Púrpura
 $AaBb \times AaBb$ (autofecundació)

	AB	Ab	aB	ab
AB	$AABB$	$AABb$	$AaBB$	$AaBb$
Ab	$AABb$	$AAbb$	$AaBb$	$Aabb$
aB	$AaBB$	$AaBb$	$aaBB$	$aaBb$
ab	$AaBb$	$Aabb$	$aaBb$	$aabb$

Púrpura : Blanco
9 : 7

Tipus d'interacció genètica segons la modificació de las proporcions mendelianes



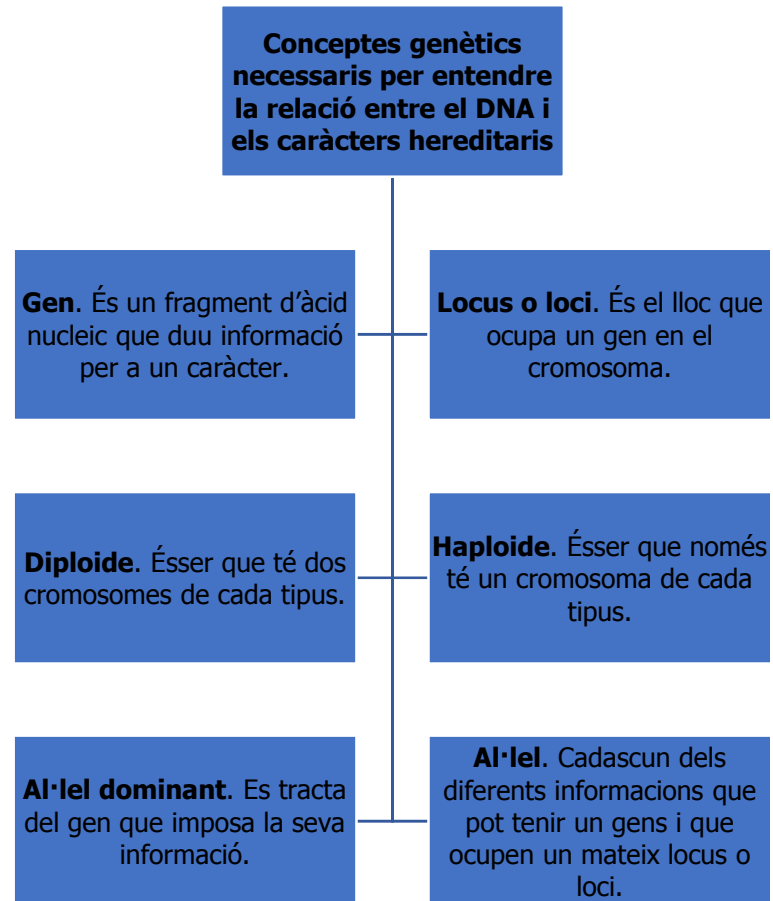
- Mutació supressora 13:3
- Duplicació gènica recessiva 9:7
- Epístasi recessiva 9:3:4
- Epístasi dominant 12:3:1
- Duplicació gènica dominant 15:1



FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions		
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		



Els conceptes bàsics de genètica

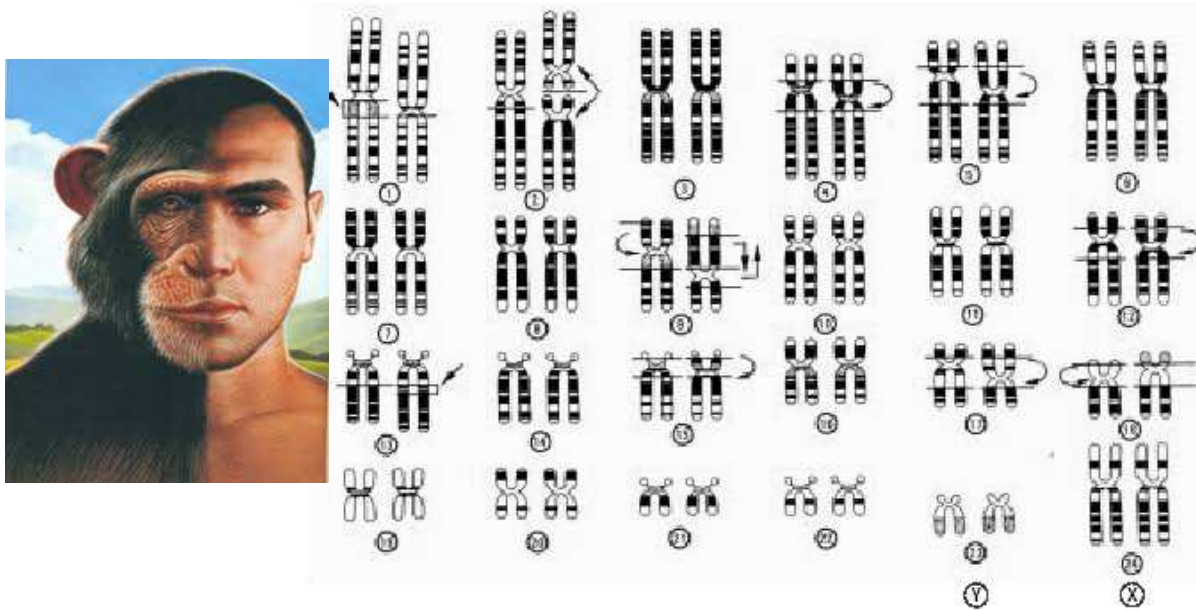




Però i els caràcters adquirits s'hereten?

Els cariotips dels éssers vius

Figura 9: Homologias en los cariotipos del hombre y del chimpancé



La comparación entre un cariotipo humano y el de un chimpancé muestra numerosas similitudes. Sus diferencias son apenas alrededor de una docena de cambios estructurales, que aparecen indicados por flechas. El cromosoma de la izquierda de cada par es el humano. Las bandas revelan homologías en 13 cromosomas. Otros cromosomas, que incluyen los cromosomas 4, 5, 12, 15, y 17, difieren sólo por la inversión de un segmento alrededor del centrómero o por la adición de un segmento (cromosoma 1, 13 y 18). Los cromosomas 9 y 15 presentan modificaciones estructurales más complejas. El cromosoma 2 humano corresponde a la unión de dos cromosomas de chimpancé.

Especie	Núm. cromosomas
Hormiga <i>Myrmecia pilosula</i>, macho	1
Hormiga <i>Myrmecia pilosula</i>, hembra	2
Mosca de la fruta (<i>Drosophila melanogaster</i>)	8
Centeno (<i>Secale cereale</i>)	14
Caracol (<i>Helix</i>)	24
Gato (<i>Felis silvestris catus</i>)	38
Cerdo (<i>Sus scrofa</i>)	40
Ratón (<i>Mus musculus</i>)	40
Trigo (<i>Triticum aestivum</i>)	42
Rata (<i>Rattus rattus</i>)	42
Conejo (<i>Oryctolagus cuniculus</i>)	44
Liebre (<i>Lepus europaeus</i>)	46
Humano (<i>Homo sapiens sapiens</i>)	46
Chimpancé (<i>Pan troglodytes</i>)	48
Patata, Papa (<i>Solanum tuberosum</i>)	48
Oveja (<i>Ovis aries</i>)	54
Vaca (<i>Bos taurus</i>)	60
Asno (<i>Equus asinus</i>)	62
Mula (<i>Equus mulus</i>)	63 (estéril)
Caballo (<i>Equus caballus</i>)	64
Camello (<i>Camelus bactrianus</i>)	74
Llama (<i>Lama glama</i>)	74
Perro (<i>Canis lupus familiaris</i>)	78
Gallina (<i>Gallus gallus</i>)	78
Paloma <i>Columbia livia</i>	80
Pez <i>Carassius auratus</i>	94
Mariposa	~380
Helecho <i>Ophioglossum reticulatum</i>	1260
Protozoario <i>Aulacantha scolymantha</i>	1600

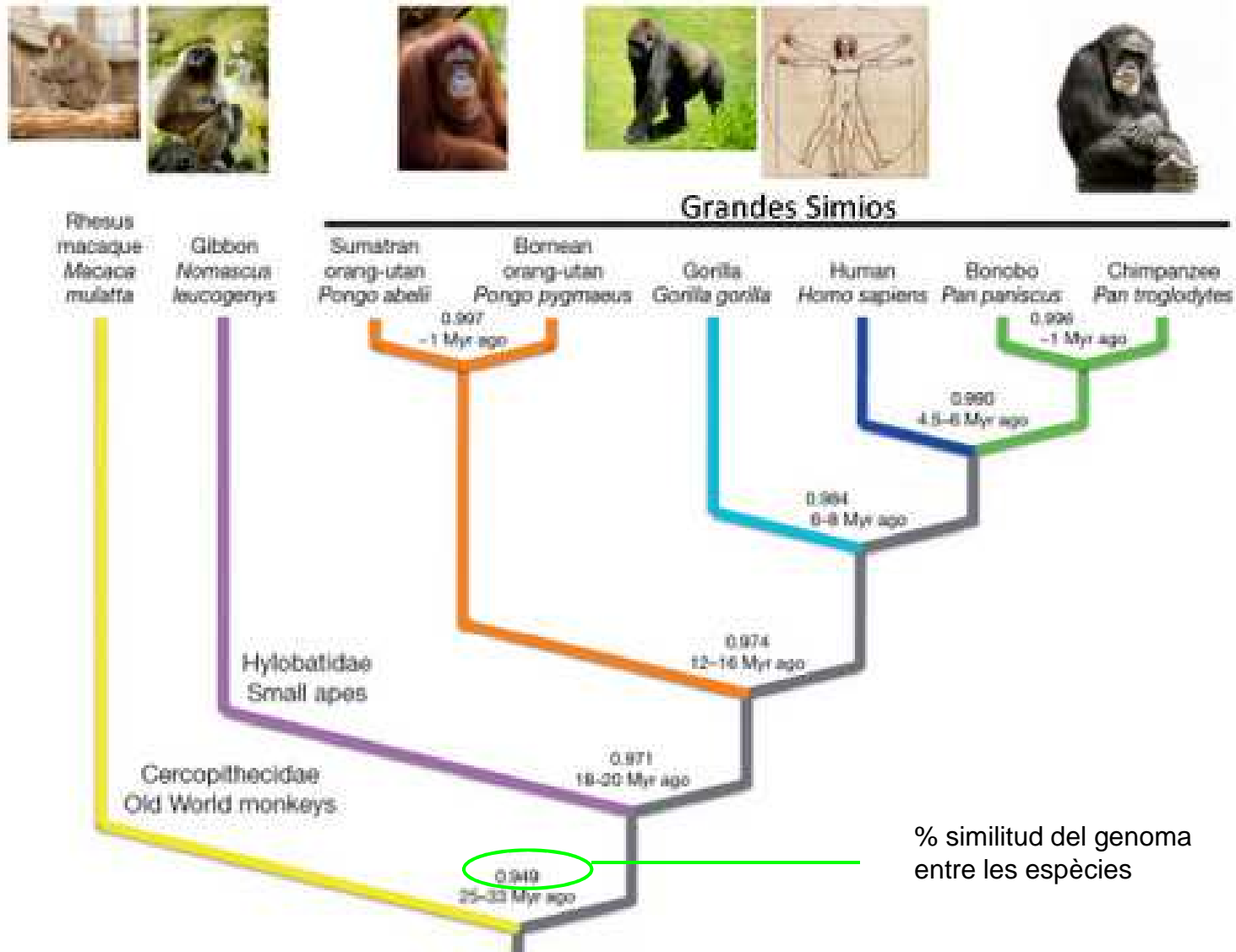


Comparació del nombre de gens entre espècies

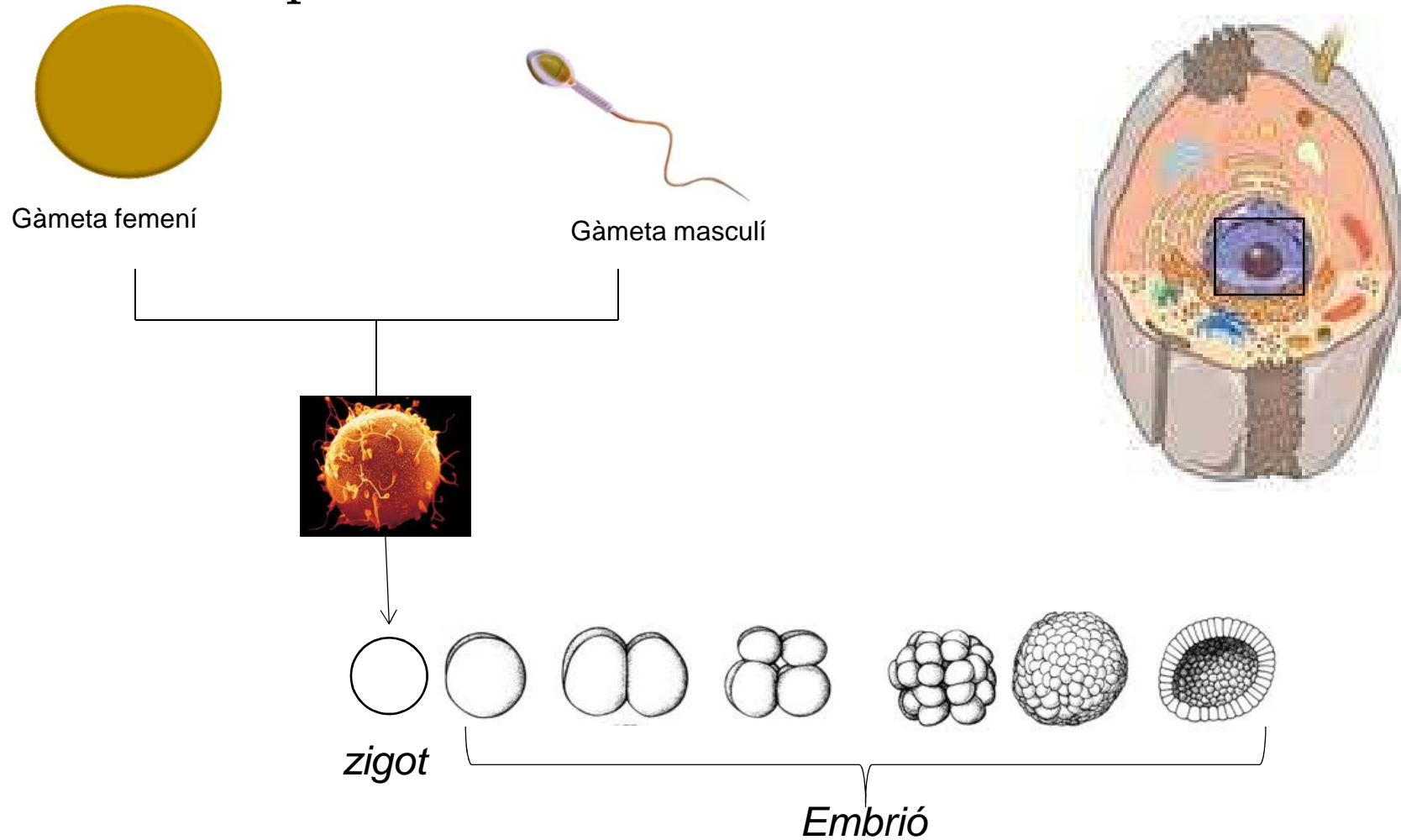
Espècie	Mida del genoma (Mb)	Nombre de gens
<i>Mycoplasma genitalium</i>	0,58	500
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	2,2	2300
<i>Escherichia coli</i>	4,6	4.400
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12	5.800
<i>Caenorhabditis elegans</i>	97	19.000
<i>Arabidopsis thaliana</i>	125	25.500
<i>Drosophila melanogaster</i> (mosca)	180	13.700
<i>Oryza sativa</i> (arròs)	466	45-55.000
<i>Mus musculus</i> (ratolí)	2500	29.000
<i>Homo sapiens</i> (ésser humà)	2900	27.000



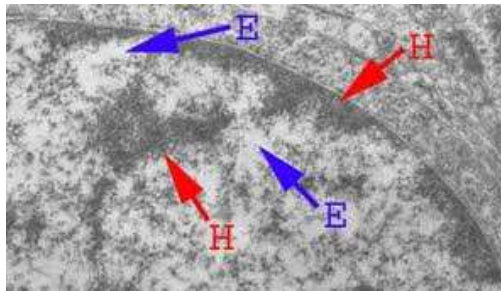
Comparació del genoma entre espècies de Primats



Com és que tenim cèl·lules molt diferents al nostre cos si totes porten la mateixa informació?



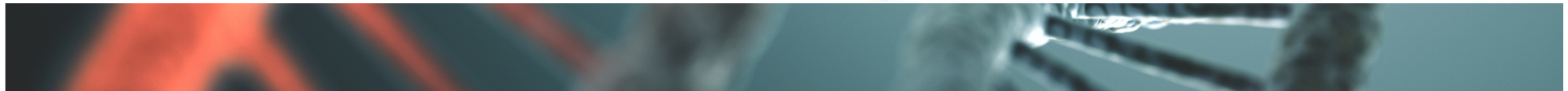
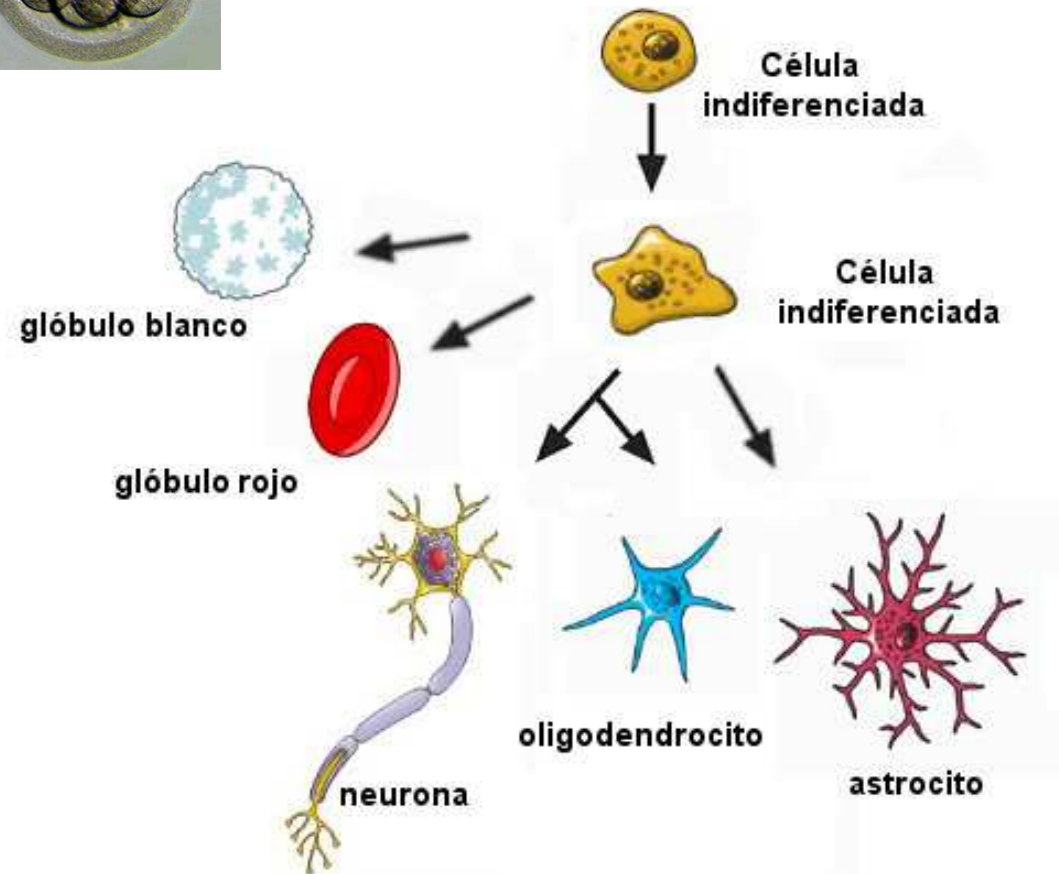
Com és que tenim cèl·lules molt diferents al nostre cos si totes porten la mateixa informació?



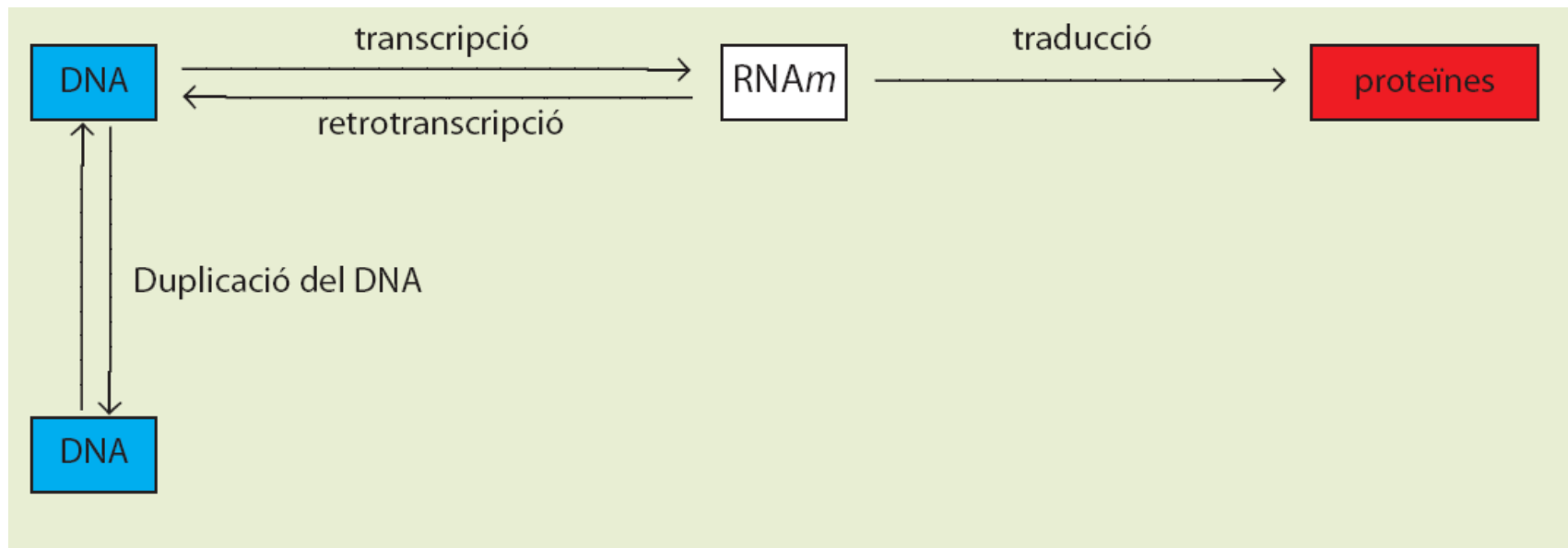
Cromatina

- Heterocromatina: condensada
- Eucromatina: descondensada

↓
Depèn del tipus cel·lular



Principals processos en la genètica molecular



Problemes de genètica 7

Aquest és un fragment adaptat d'un article aparegut a l'octubre de 2001 al diari El País:

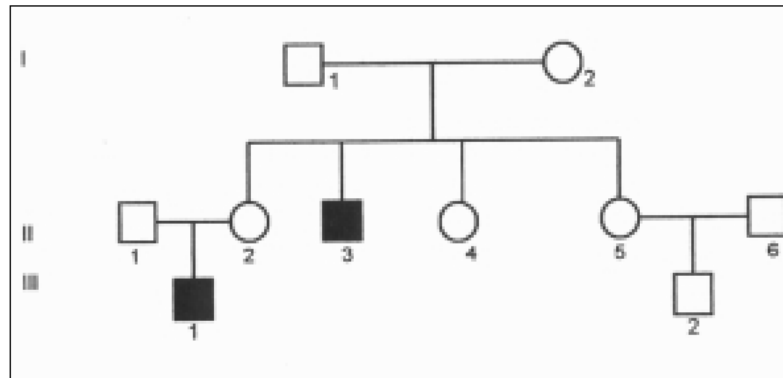
" Una de cada 3.500 persones nascudes pateix fibrosi cística, la malaltia genètica mortal més freqüent al nostre àmbit. Es tracta d'una alteració hereditària que es pot presentar si el pare i la mare són portadors del gen defectuós i el transmeten conjuntament al fill o filla. Es calcula que una de cada 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".

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.
 - a. autosòmica lligada al sexe
 - b. recessiva lligada al sexe
 - c. autosòmica recessiva
 - d. autosòmica dominant
2.
 - a. Elaboreu 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).
 - b. Expliqueu, basant-vos en la informació que us proporciona el text, perquè són poc convenientes els encreuaments consanguinis (entre parents propers).

FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions		
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		

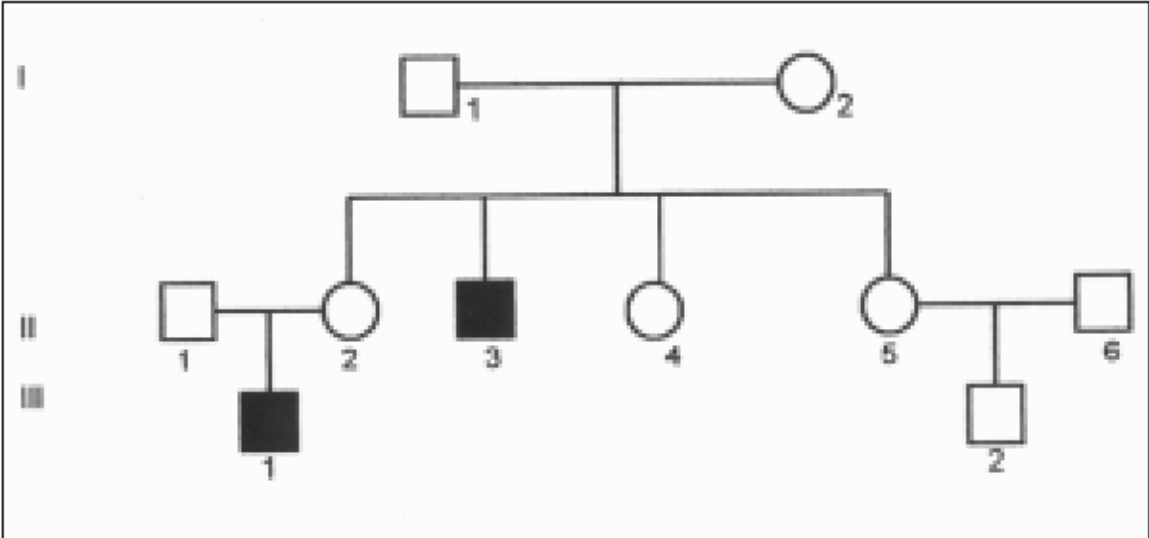
Problemes de genètica 8

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.



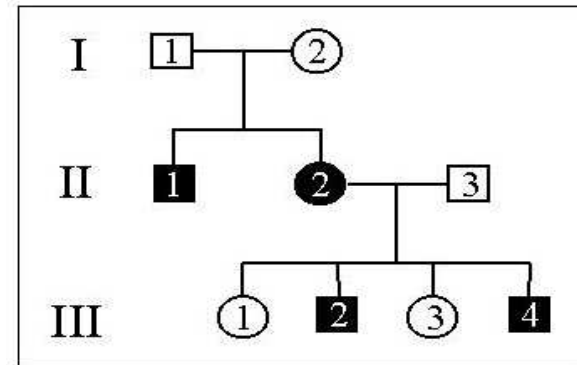
1. Raoneu, a partir de les dades del pedigrí, si el gen que provoca l'ALD és dominant o recessiu, i si està lligat al sexe o és autosòmic.
 - a. Utilitzeu una nomenclatura adient per proporcionar els genotipus de les persones del pedigrí.
 - b. Raoneu si la parella formada per II-1 i II-2 podria tenir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

Genètica 1 – problema 8 ALD

FENOTIPUS		PEDIGRÍ	
Caràcter			
Manifestacions			
GENOTIPUS			
Gen			
Al·lels			

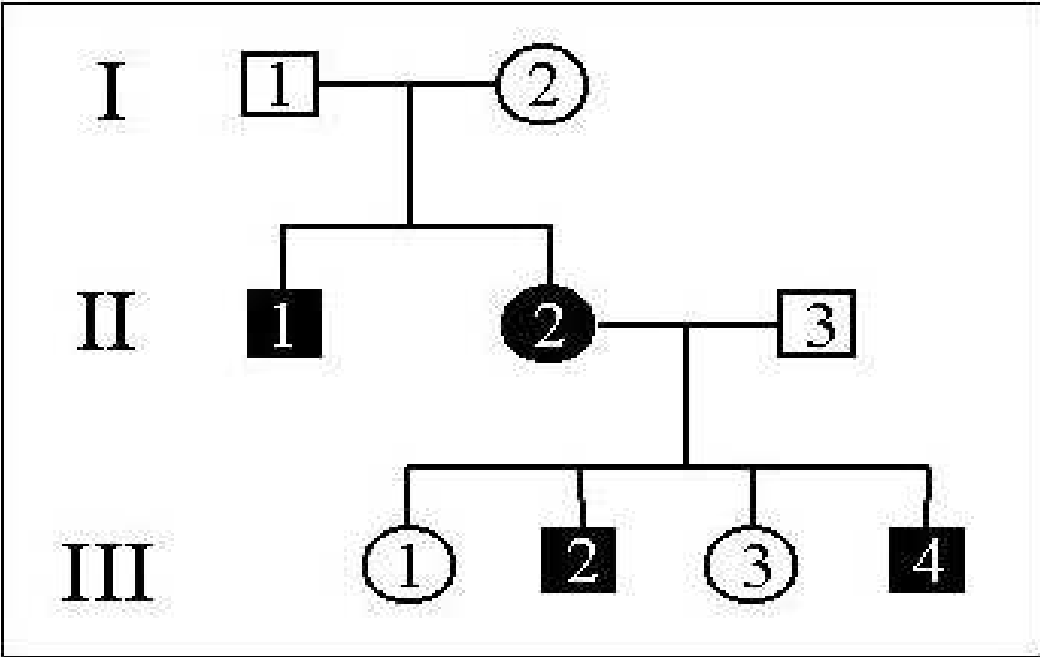
Problemes de genètica 9

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.



1. Es podria pensar que aquest caràcter s'hereda lligat al sexe. A partir del pedigrí demostreu la falsetat d'aquesta hipòtesi.
2.
 - a. Digueu el patró d'herència que segueix el gen esmentat i expliqueu-lo.
 - b. Indiqueu els genotipus dels individus I-2, II-2, II-3, III-3 i III-4, i expliqueu com els heu deduït.
3.
 - a. Supposeu que la dona III-1 s'aparella amb un home heterozigot per aquest gen. Quina és la probabilitat de que tinguin un descendent afectat?
 - b. L'home II-1 té 5 fills amb una mateixa dona. És possible que tots 5 siguin normals? Expliqueu-ho.

Genètica 1 – problema 8 ALD

FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions		
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		

FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions	<p>○ femella</p> <p>□ mascle</p> <p>● afectat/ada</p>	
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		

FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions	<p>○ femella</p> <p>□ mascle</p> <p>● afectat/ada</p>	
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		

FENOTIPUS

PEDIGRÍ

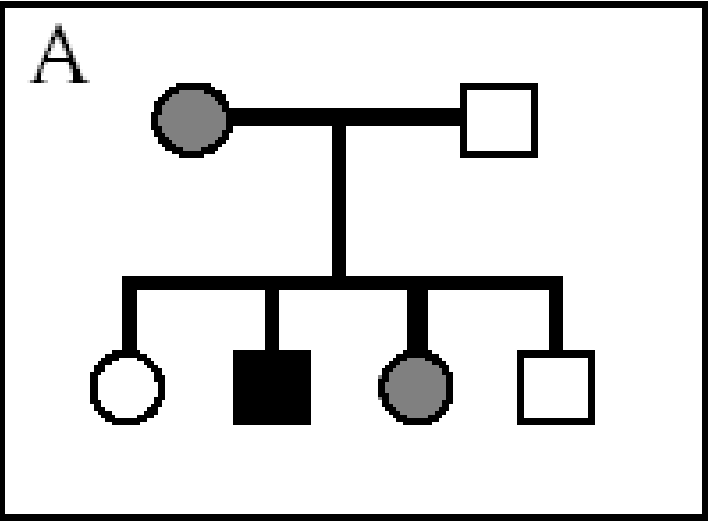
Caràcter

Manifestacions

GENOTIPUS

Gen

Al·lels



FENOTIPUS

PEDIGRÍ

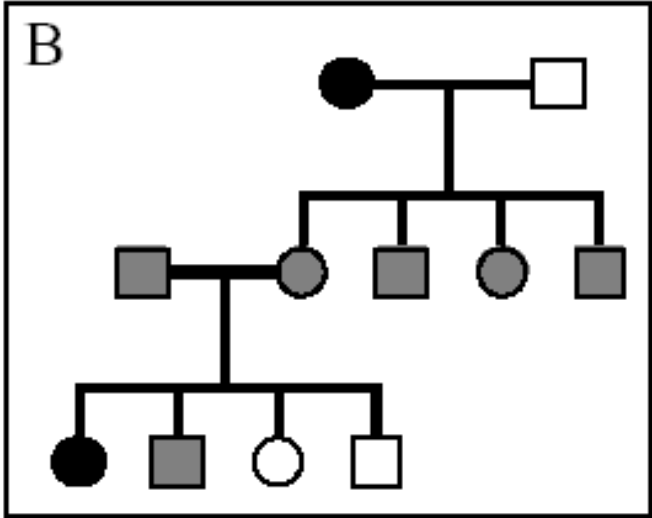
Caràcter

Manifestacions

GENOTIPUS

Gen

Al·lels



FENOTIPUS

PEDIGRÍ

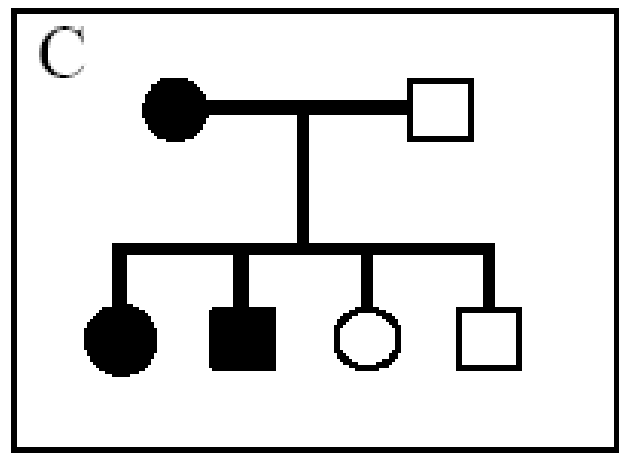
Caràcter

Manifestacions

GENOTIPUS

Gen

Al·lels



FENOTIPUS

PEDIGRÍ

Caràcter

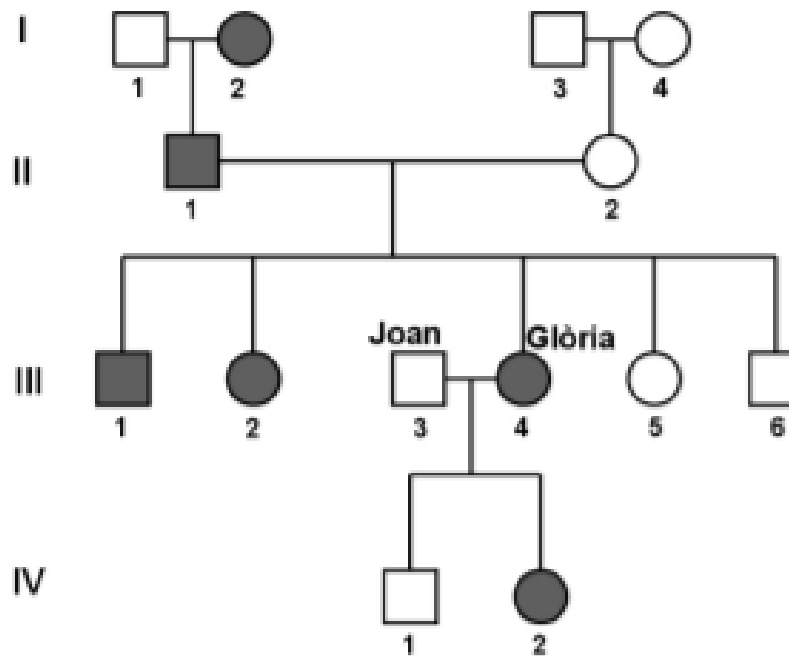
Manifestacions

- home sa
- home amb braquidactília
- dona sana
- dona amb braquidactília

GENOTIPUS

Gen

Al·lels



FENOTIPUS

PEDIGRÍ

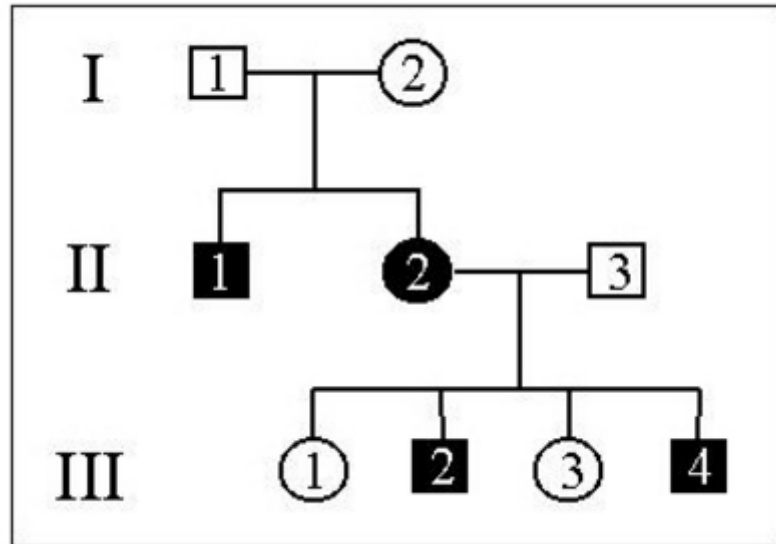
Caràcter

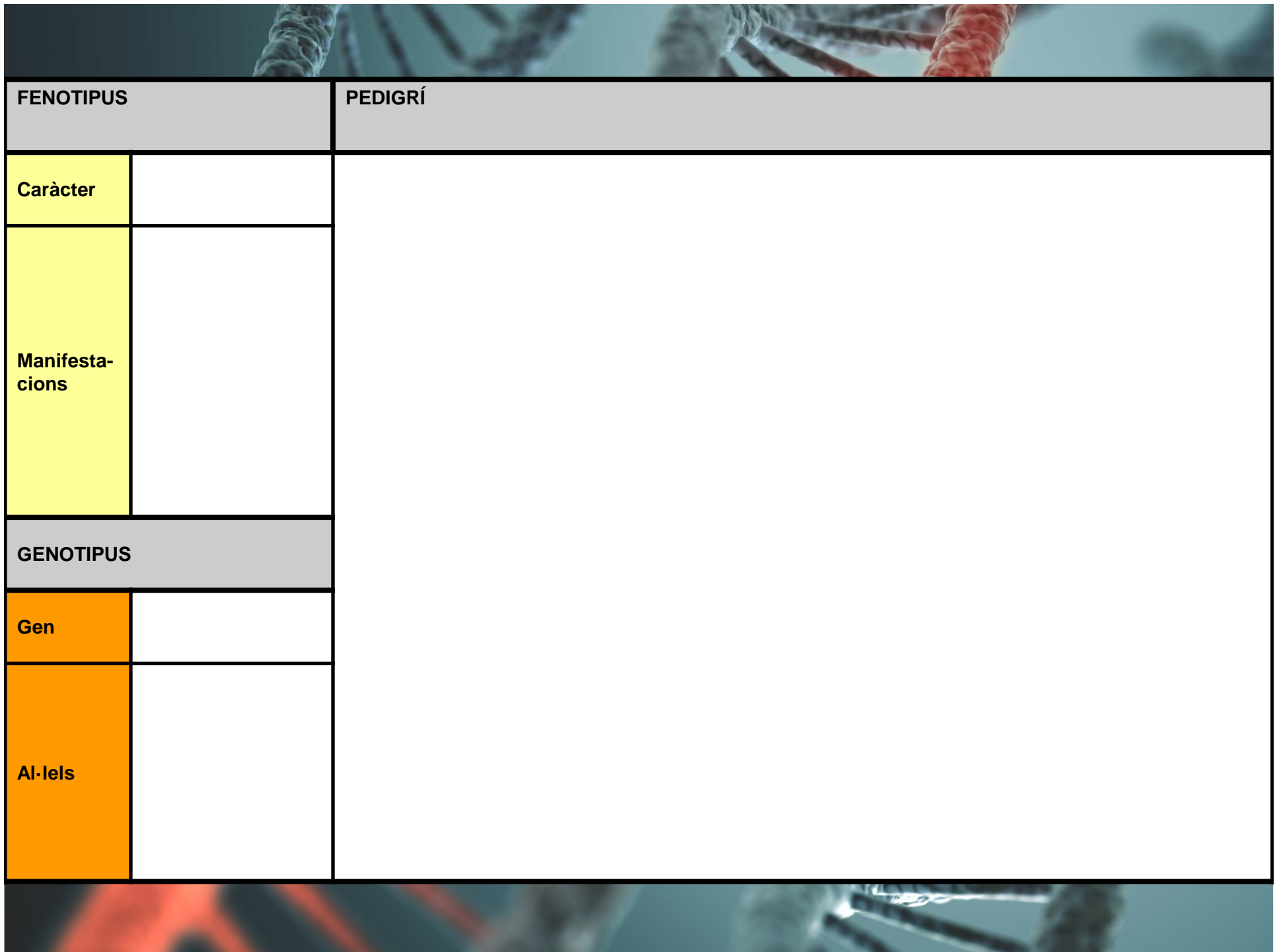
Manifestacions

GENOTIPUS

Gen

Al·lels





FENOTIPUS		PEDIGRÍ
Caràcter		
Manifestacions		
GENOTIPUS		
Gen		
Al·lels		



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





Mites de genètica humana: <http://udel.edu/~mcdonald/mythintro.html>

