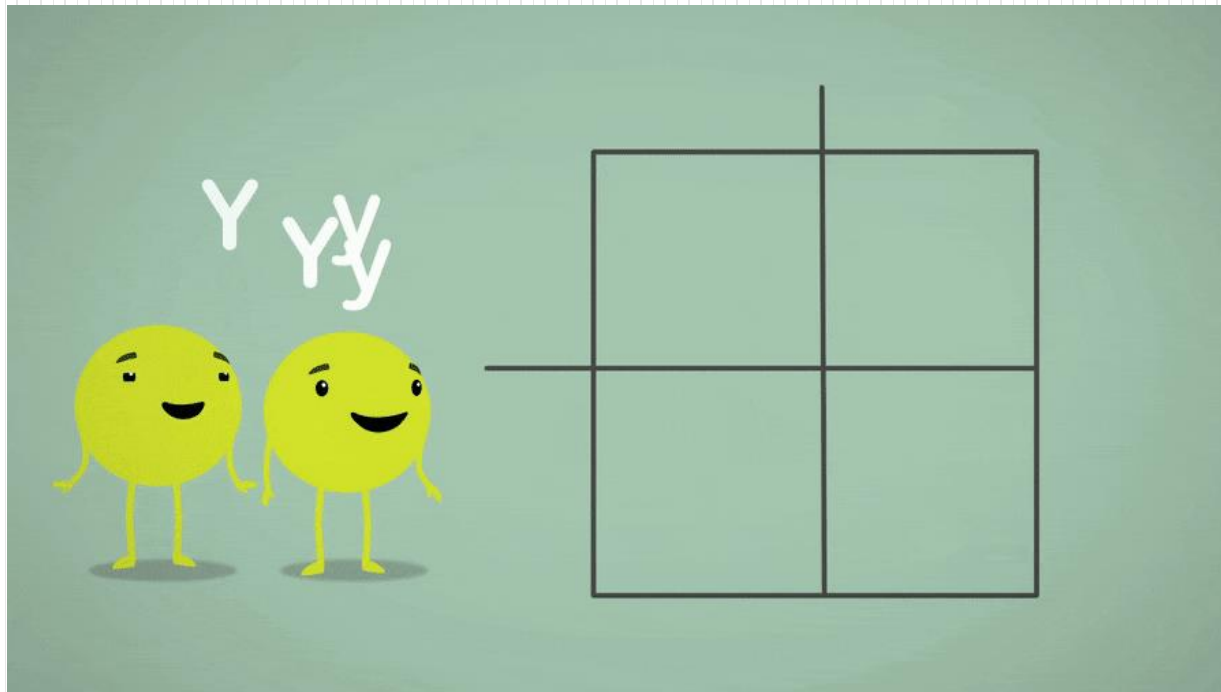


# TEMA 14 . LA GENÈTICA MENDELIANA



# Què estudiarem?

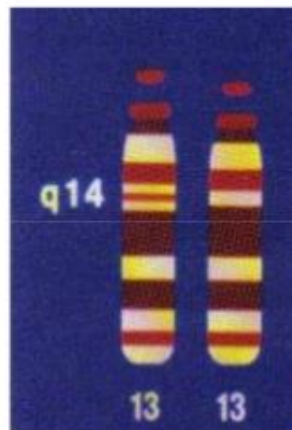
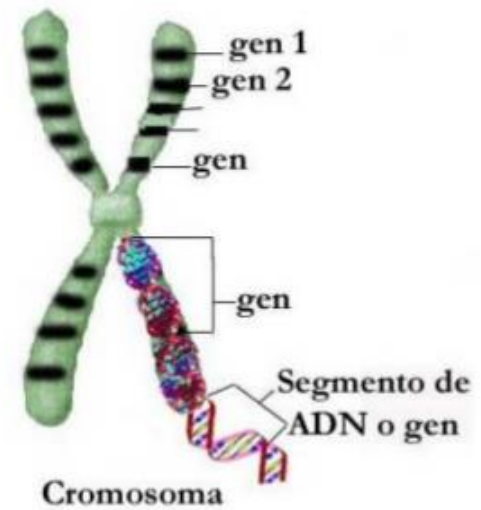
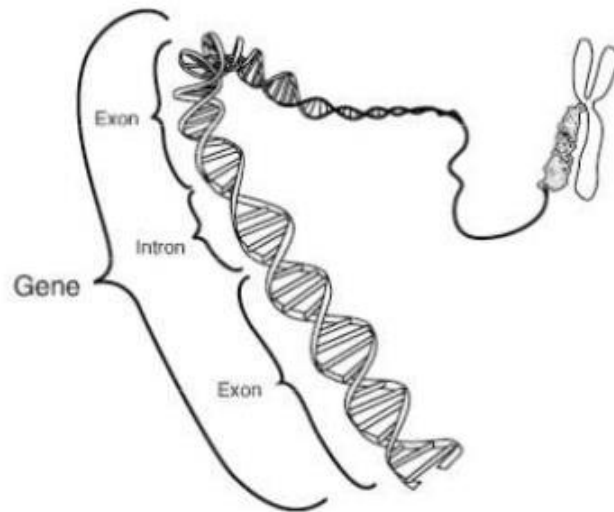
1. La reproducció i l'herència
2. La genètica mendeliana
3. La teoria cromosòmica de l'herència
4. El lligament i els mapes cromosòmics
5. La determinació del sexe
6. L'herència lligada al sexe
7. La genètica humana

# 1. La reproducció i l'herència

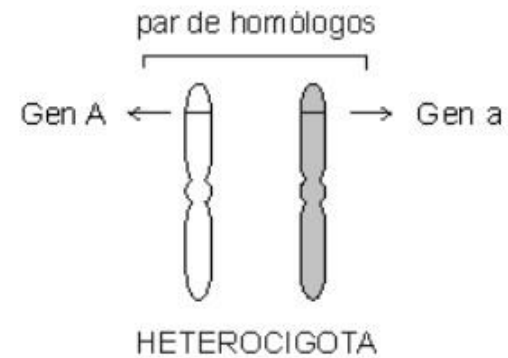
- La paraula 'genètica' prové del grec que significa 'origen'. La genètica és la ciència que estudia la herència i la variació en els éssers vius.
- La **teoria genètica de la mescla** considerava que els descendents amb característiques intermèdies dels dos progenitors.
- La **selecció artificial** es basa en la selecció d'individus amb característiques desitjades.
- **Gregor Mendel** va intentar descobrir com es transmetien els caràcters entre una generació i una altra amb experiments amb una planta de pèsol.

# 1.1. Conceptes de genètica

- **Caràcter:** qualitats, atributs o funcions que es deriven d'un gen o d'un grup de gens concrets.
- **Gen:** Segment de DNA que té informació específica per un determinat caràcter. Són les unitats bàsiques de l'herència
- **Locus:** Localització concreta d'un gen a un cromosoma (el plural de locus es loci).
- **Al·lel:** Cada una de les variants que pot presentar un gen.
- **Cromosoma:** Cromatina (DNA + histones) condensada. Hi ha els autosomes i els heterocromosomes (sexuals).
- **Joc de cromosomes:** nombre total de cromosomes d'una cèl·lula.

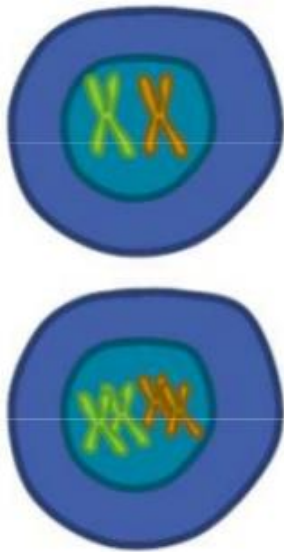


Locus

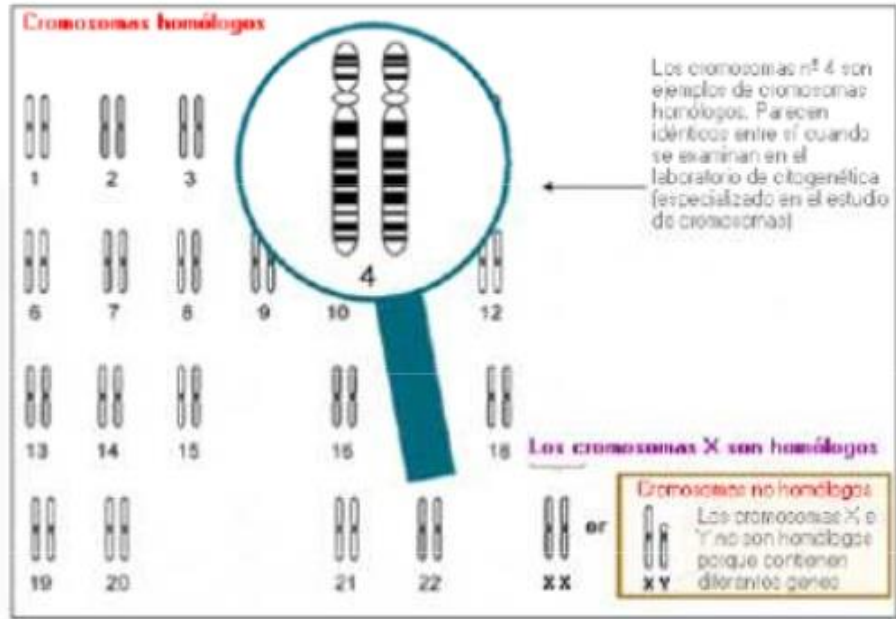


Ai-lel

- **Haploide:** Cèl·lula u organisme que té una única dotació de cromosomes. Els gàmetes humans tenen 23 cromosomes,  $n=23$ .
- **Diploide:** Cèl·lula u organisme amb un nombre doble de cromosomes. Les cèl·lules somàtiques humanes tenen 23 parells de cromosomes,  $2n=46$ .
- **Cromosoma homòleg:** cadascun del parell de cromosomes que té un organisme eucariota diploide, i que aparella entre si durant la meiosi.
- **Gens homòlegs:** Aquells gens que controlen un mateix caràcter.
- **Genotip:** La dotació de gens o al·lels que presenta un individu.
- **Fenotip:** La expressió del genotip (genotip + ambient).



Haploide i diploide

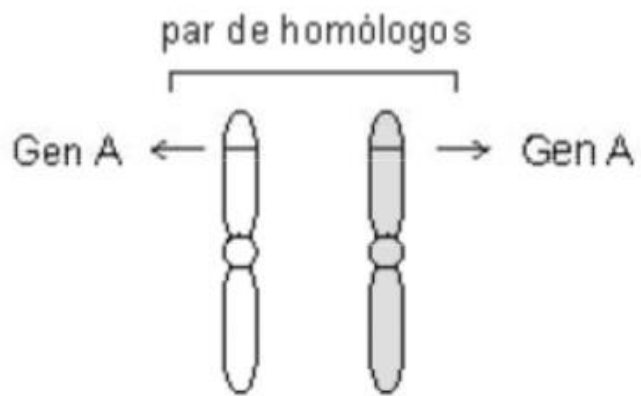


		pollen ♂	
		B	b
pistil ♀	B	BB	Bb
	b	Bb	bb

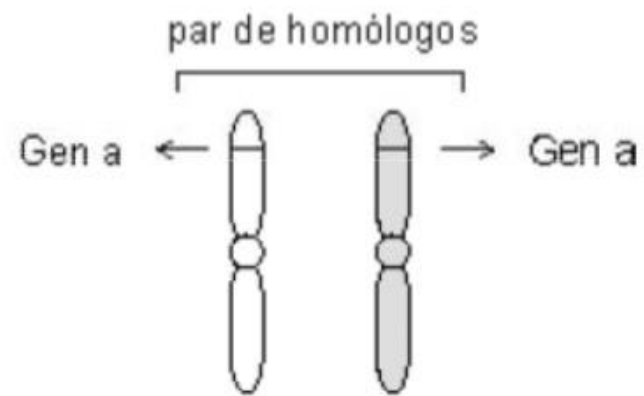
Genotip

- **Homozigot:** Quan un organisme diploide té dues còpies idèntiques d'un determinat gen. N'hi ha de dos tipus:
  - Dominant (AA).
  - Recessiu (aa)
- **Heterozigot (híbrid):** Individu diploide que per un gen determinat, té, en cada un dels dos cromosomes homòlegs un al·lel diferent (Aa). N'hi ha de dos tipus:
  - Monohíbrid (Aa), només es considera un caràcter.
  - Polihíbrid (AaBb), es consideren dos o més caràcters.
- **Herència dominant:** Un fenotip que s'expressa de la mateixa manera tant en l'homozigot com a l'heterozigot. Qualsevol fenotip que s'expressi en heterozigots es classifica com a dominant. En gairebé totes les malalties dominants el fenotip es més greu a l'homozigot.





HOMOCIGOTA DOMINANTE

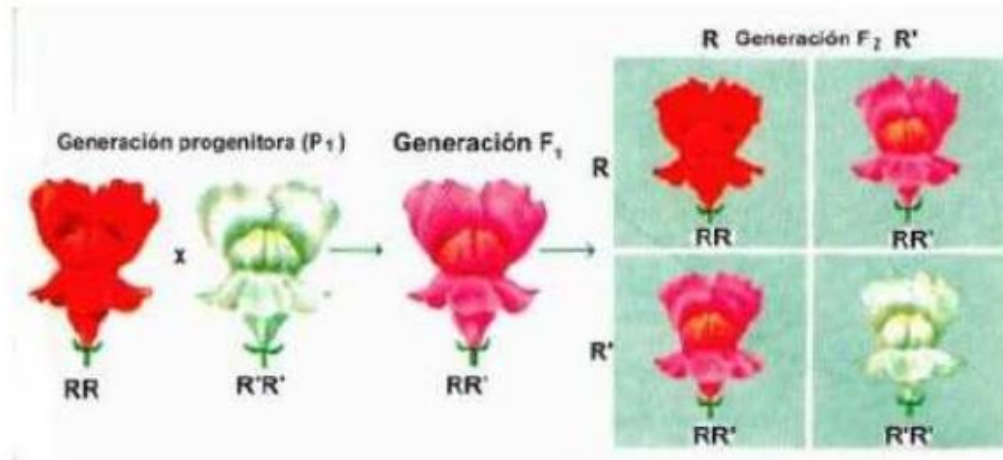


HOMOCIGOTA RECESIVO

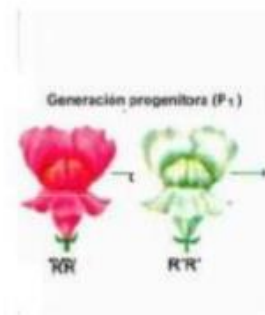


HETEROCIGOTA

- **Herència intermitja:** Aquell tipus d'herència en que els dos al·lells tenen la mateixa força. La manifestació dels dos al·lells dona un fenotip diferent a aquests.
- **Herència codominant:** Els heterozigots manifesten una barreja dels dos al·lells a la vegada.
- **Retroencreuament o entrecreuament prova:** Entrecreuament entre individu amb fenotip dominant i individu amb fenotip (i genotip) recessiu. Ens permet esbrinar si l'individu 'problema' presenta heterozigosi u Homozigosi.



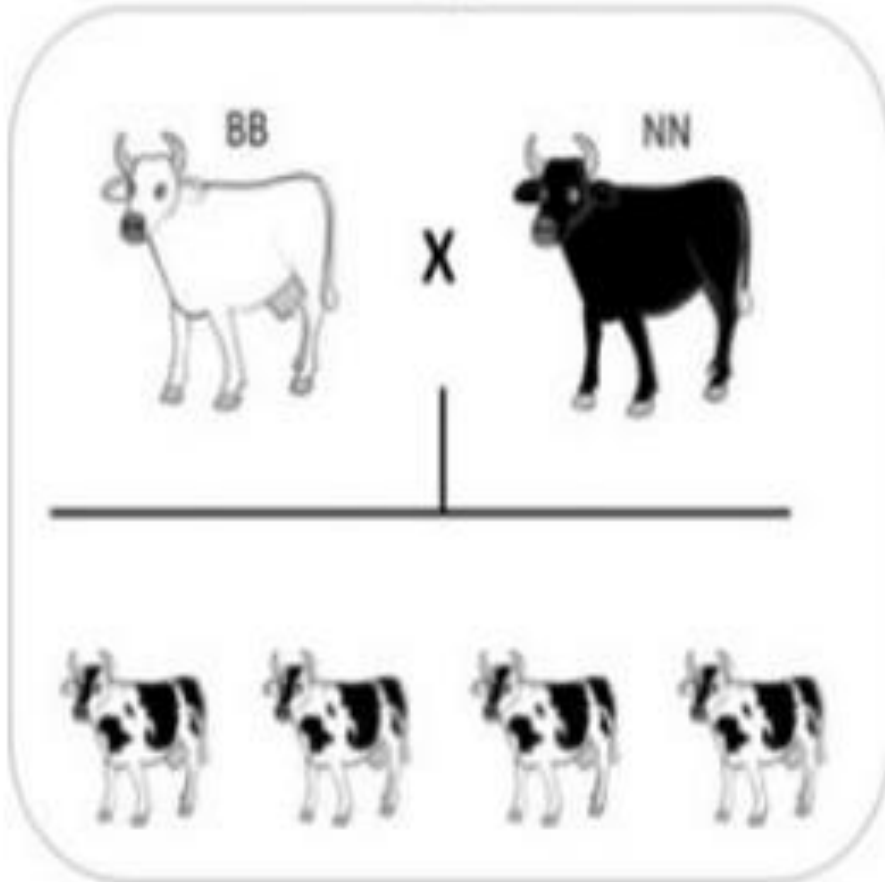
Herència intermitja



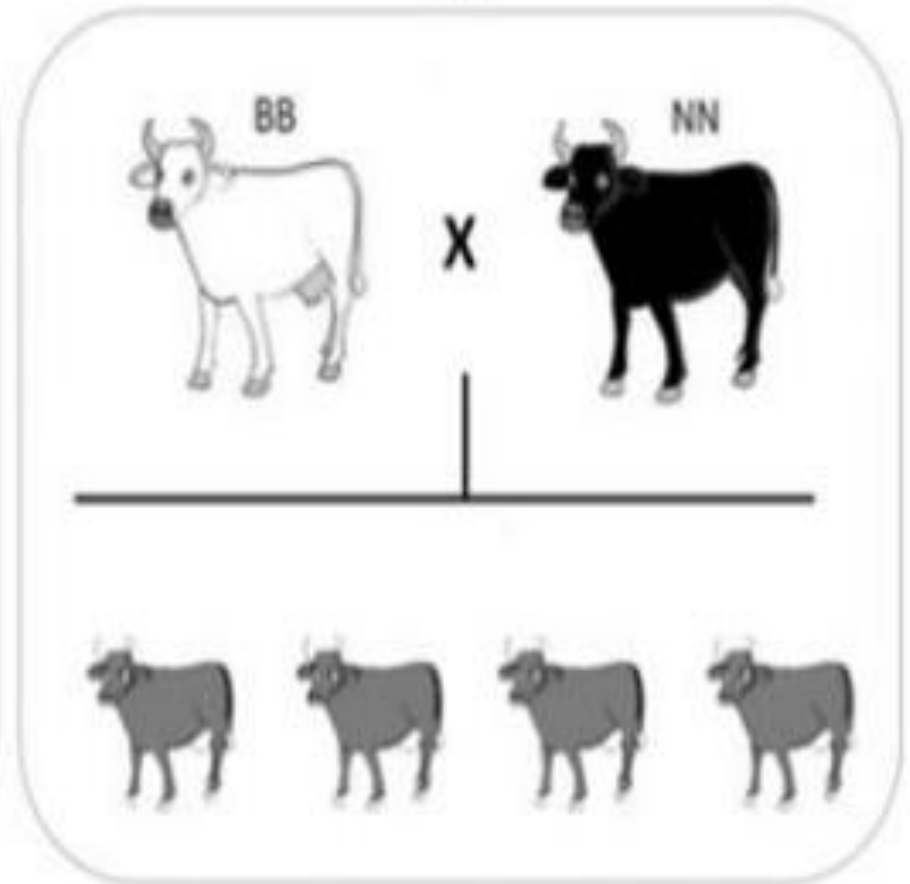
Herència codominant

# QUIN TIPUS D'HERÈNCIA REPRESENTEN?

A



B



## 1.2. Cronologia sobre genètica















- 1859. Charles Darwin publica L'origen de les espècies.
- 1865. Es publica el treball de Gregor Mendel.
- 1902. Es descobreix la implicació dels cromosomes en l'herència (Sutton i Boveri).
- 1910. Thomas Hunt Morgan demostra que els gens resideixen als cromosomes.
- 1913. Alfred Sturtevant crea el primer mapa genètic d'un cromosoma.
- 1931. Es determina que l'entrecreuament és la causa de la recombinació.
- 1989. Francis Collins i Lap-Chee Tsui seqüencien un gen humà per primera vegada. El gen codifica la proteïna CFTR, la manca de la qual causa fibrosi quística.
- 1990. Es funda el Projecte Genoma Humà per part del Departament d'Energia i els Instituts de Salut dels EUA.
- 2003. Es completa amb èxit el Projecte Genoma Humà amb el 99% del genoma seqüenciat amb una precisió del 99,99%.

## 1.3. Gregor Mendel (1822-1884)

- Monjo agustià que va realitzar experiments amb la planta de pèsol (*Pisum sativum*) a mitjans del segle XIX.
- Va realitzar experiments d'hibridació cultivant pèsols, fent encreuaments per pol·linització artificial.
- Descrigué la transmissió de caràcters d'una generació a una altra en algunes espècies i varietats del pèsol.

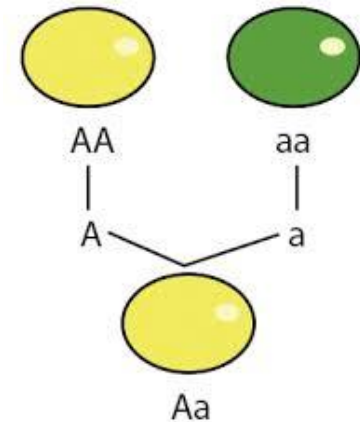
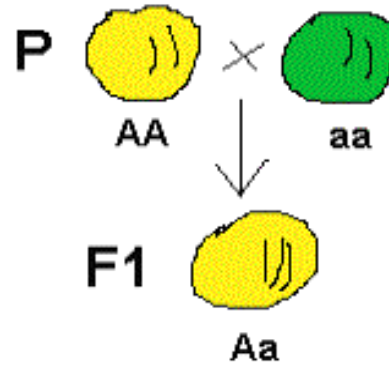
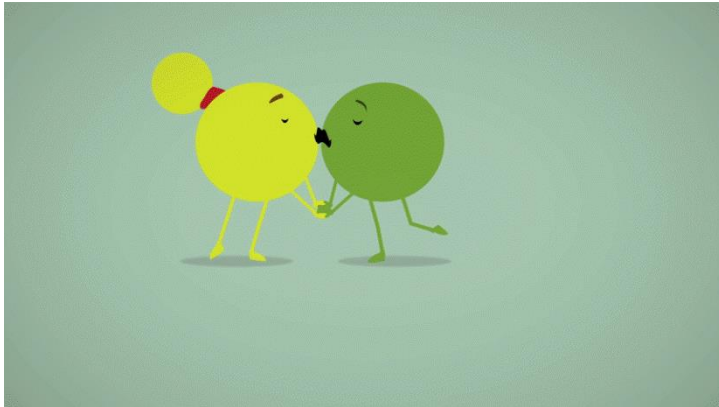


# Caracters estudiats per Mendel

Semilla		Flor	Vaina		Tallo	
Forma	Cotiledones	Color	Forma	Color	Lugar	Tamaño
						
Gris y Redondo	Amarillo	Blanco	Lleno	Amarillo	Vainas axiales, Las flores crecen a lo largo	Largo (~3m)
						
Blanco y Arrugado	Verde	Violeta	Constreñido	Verde	Vainas terminales, Las flores crecen arriba	Corto (~30cm)

## 2.1. Llei de la uniformitat del híbrids de la F1

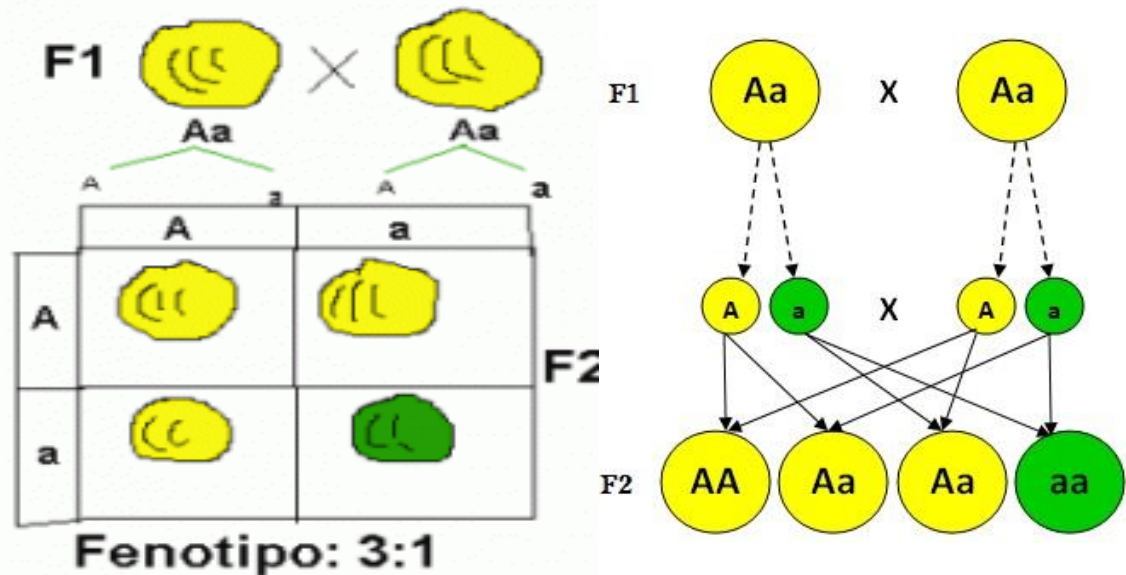
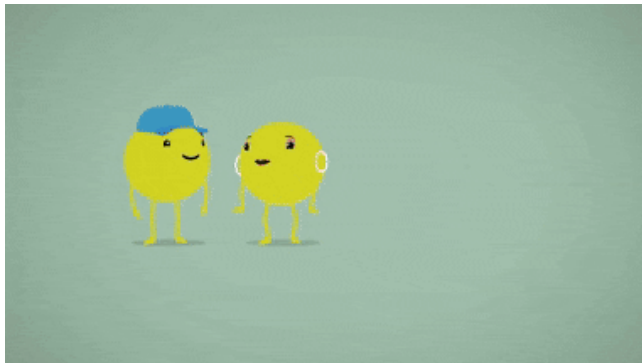
- Es va centrar en la forma de la llavor: llisa o rugosa.
- A partir de races pures de plantes amb llavors llises o rugoses va obtenir la primera generació filial.



- Quan s'entrecreuen dues races pures per a un caràcter, tots els descendents són iguals entre si respecte a aquest caràcter.



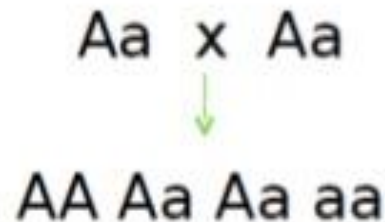
- Posteriorment va entrecreuar les plantes de la F1 (Aa) i va obtenir  $\frac{3}{4}$  d'individus amb llavors llises i  $\frac{1}{4}$  amb llavors rugoses.



- D'aquest experiment va deduir que 'el factor' que controlava aquest caràcter es trobava duplicat: un era dominant i un recessiu.

## 2.2. Llei de la segregació dels caràcters

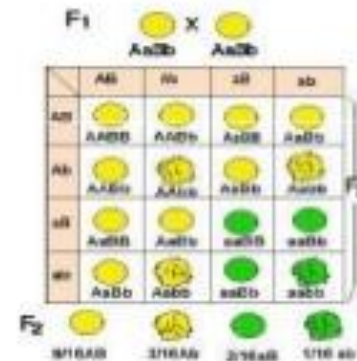
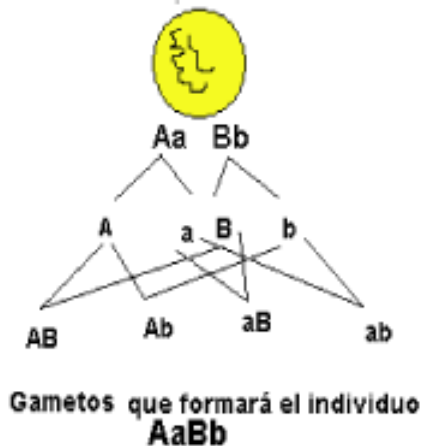
- Disjunció o separació d'al·lels.
- L'entrecreuament de dels individus de la F1, les gàmetes produïdes tindran un factor dominant (A) i un factor recessiu (a); per:



- **Els dos factors hereditaris d'un mateix caràcter no es fusionen o mesclen, sinó que es mantenen diferenciats durant tota la vida de l'individu i se separen i reparteixen en el moment de la formació de les gàmetes.**

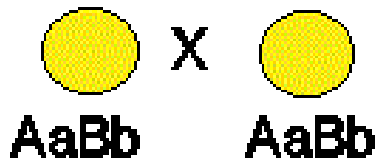
## 2.3. Llei de la independència dels caràcters

















- Estudiant dos caràcters a la vegada va realitzar entrecreuaments amb dos heterozigots (F1), obtenint la següent proporció a la descendència:



- Els factors hereditaris no antagònics mantenen la independència a través de les generacions i s'agrupen a l'atzar en la descendència.

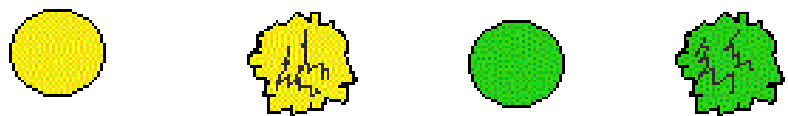
F<sub>1</sub>



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

F<sub>2</sub>

F<sub>2</sub>



9/16 AB      3/16 Ab      3/16 aB      1/16 ab

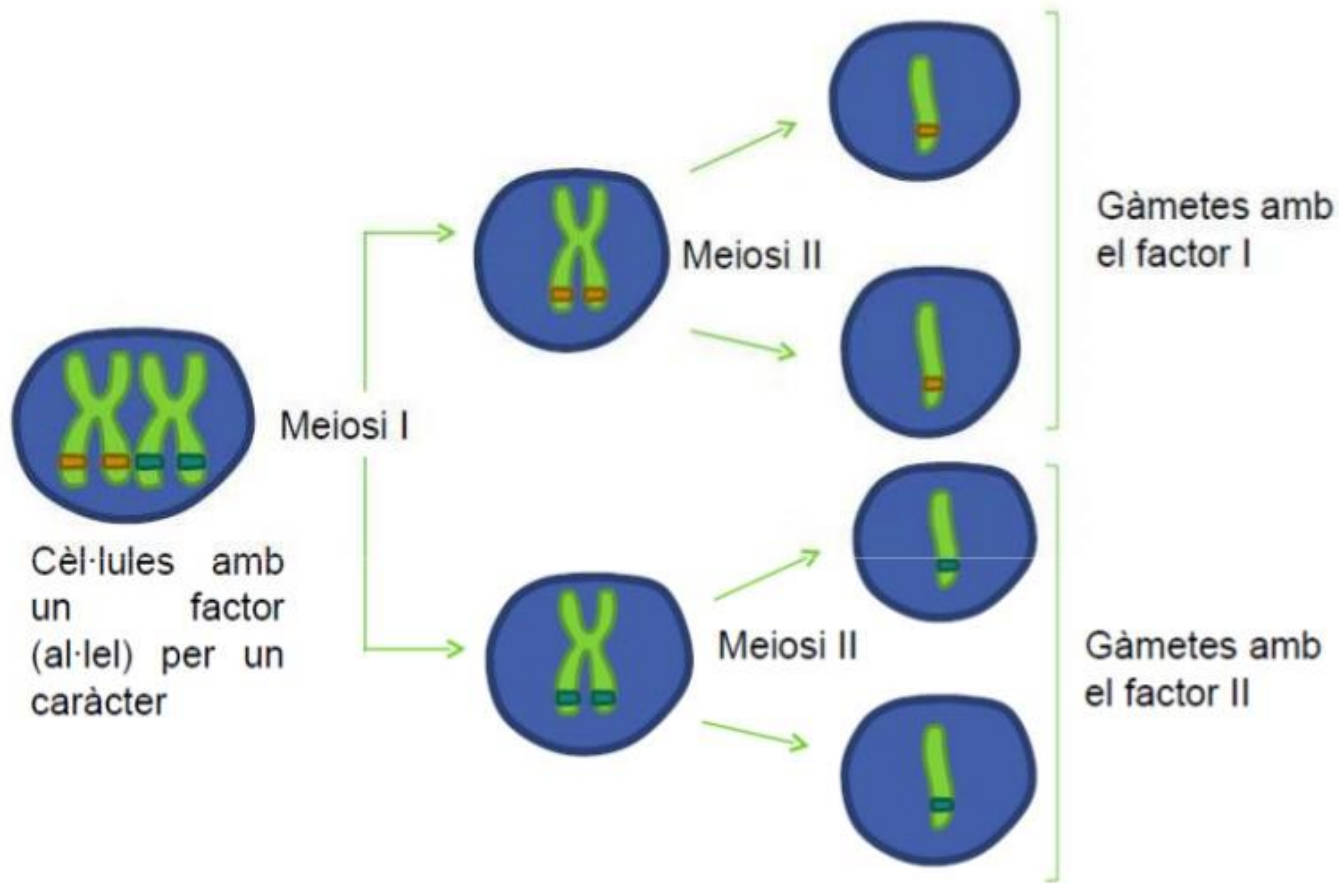
# 3. Teoria cromosòmica de l'herència

## 3.1. Redescobriments de les lleis de Mendel

- El món científic no estava preparat per admetre l'existència d'estructures cel·lulars invisibles.
- Els 'factors' dels que parlava en **Mendel** es basaven en les proporcions matemàtiques trobades en els descendents de les plantes de pèsol.
- **Darwin** havia basat tota la seva teoria en la selecció natural i en la variabilitat de la descendència, però curiosament mai va conèixer els treballs d'en Mendel.
- De **Vries, Correns i Tschermak** van arribar a les mateixes conclusions que en Mendel, però casi 40 anys més tard!

## 3.2. Gens i cromosomes. Els factors hereditaris

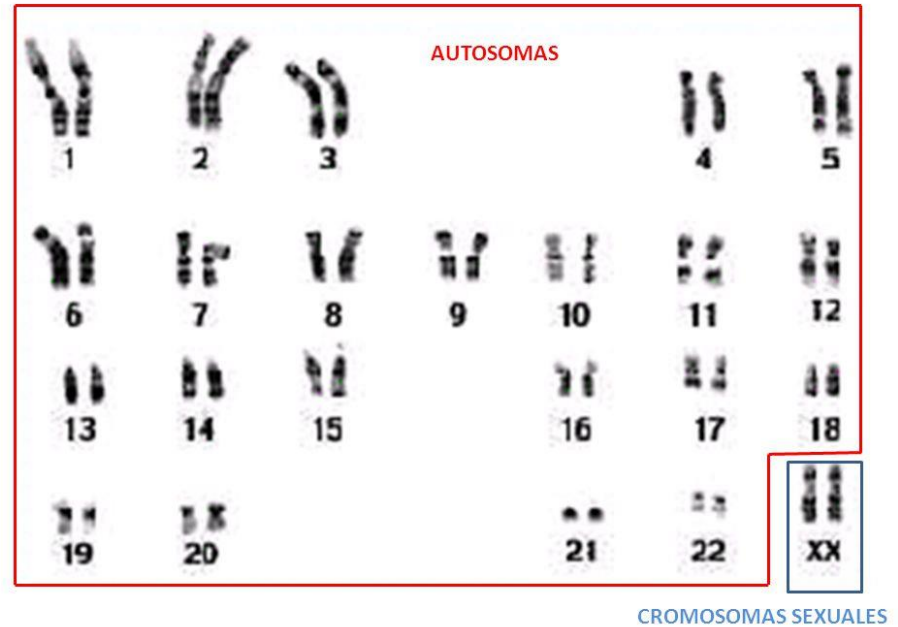
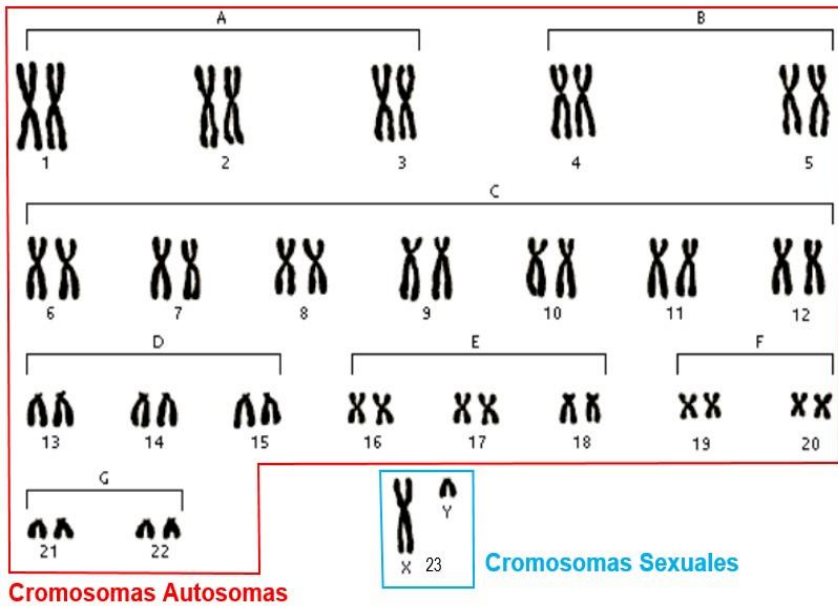
- Teoria cromosòmica de l'herència (**Sutton i Boveri**):
  - Paral·lelisme entre l'herència dels factors hereditaris mendelians i el comportament dels cromosomes durant la meiosi i la fecundació.
  - Els 'factors' es troben en els cromosomes:
    - Per cada caràcter hi ha un factor heretat de cada progenitor.
    - El nombre de cromosomes dels organismes diploides es doble.
    - Cada un d'aquest parell de cromosomes es diu cromosomes homòlegs.



- Durant la meiosi, els dos cromosomes del mateix parell es separen i van cada un a un gàmeta (igual que la idea dels factors hereditaris de Mendel).

- **William Bateson** va introduir el terme genètica.
- **Wilhelm Johannsen** va proposar el terme gen com a substitut del concepte factor.
- Altres investigadors van descobrir que:
  - Els macles tenen un parell de cromosomes diferents. Els heterocromosomes, X i Y.
  - Les femelles tenen dos cromosomes X.
  - Els heterocromosomes són els cromosomes sexuals i la resta són els autosomes o cromosomes autosòmics.





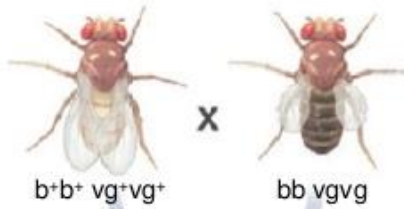
**XIC**

**XICA**

### 3.3. Confirmació de la teoria cromosòmica de l'herència. Gens lligats.

- **Thomas Hunt Morgan** va iniciar els treballs de la mosca del vinagre.
- Va trobar que hi havia quatre grups de caràcters que tendien a heretar-se junts.
- Demostracions d'en **Bridges**:
  - Els gens tenen una disposició lineal
  - Gràcies a l'entrecreuament de les cromàtides homòlogues, es produeix la recombinació genètica.

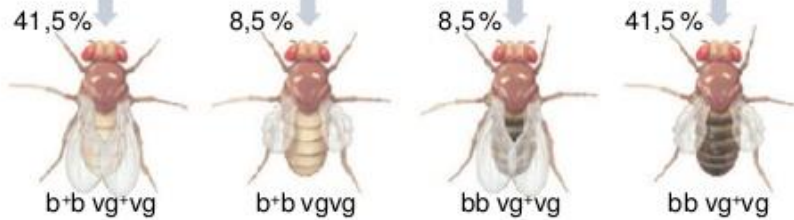
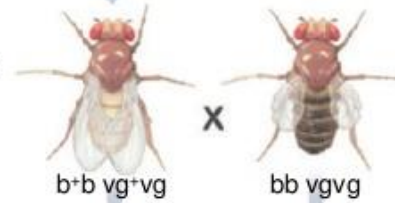
**Encreuament  
races pures**



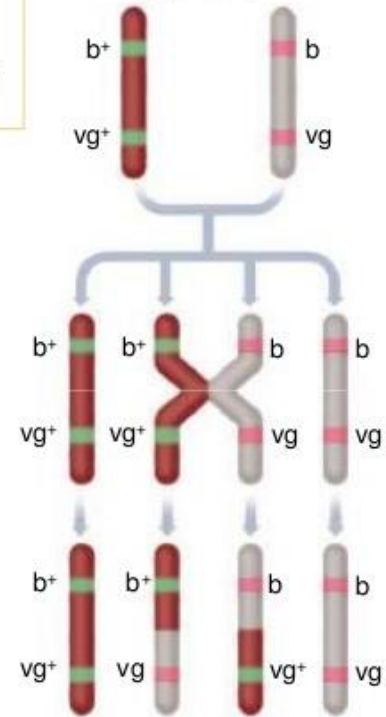
**Caràcters estudiats:**

- Cos color clar ( $b^+$ )
- Cos color fosc ( $b$ )
- Longitud normal de ales ( $vg^+$ )
- Ales vestigials ( $vg$ )

**Encreuament  
prova**

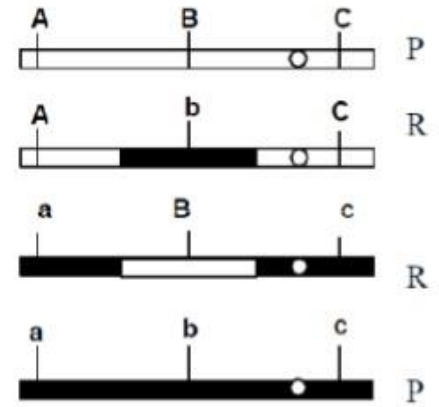
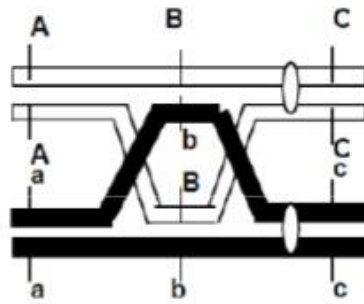
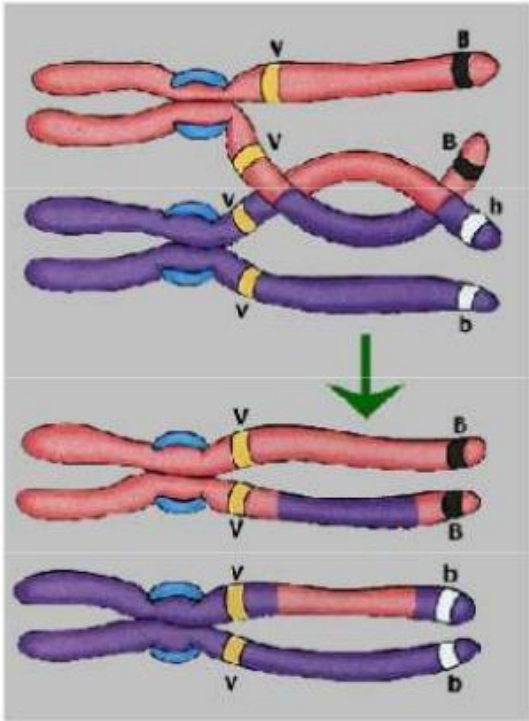


**Recombinació  
genètica**



## 4. El lligament i els mapes cromosòmics

- **Lligament:** és la tendència que tenen els gens situats en un mateix cromosoma a heretar-se junts. Se sol definir com la desviació respecte de la segregació independent, observada en les proporcions d'un encreuament prova.
- **Entrecreuaments:** ens permeten estudiar l'ordre dels gens en els cromosomes i les distàncies relatives que hi ha entre ells, és a dir, el mapa dels cromosomes.



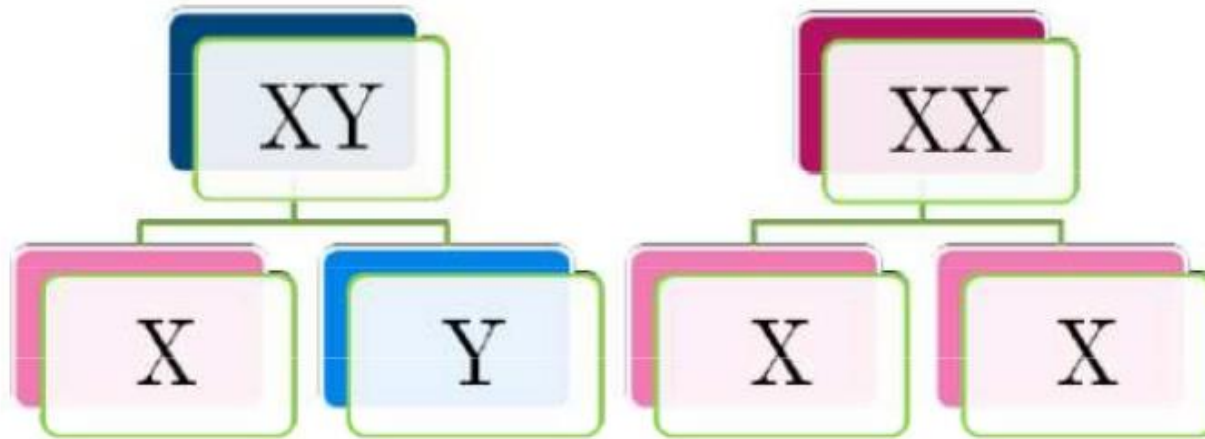
# 5. La determinació del sexe

- **Organismes sexuats:** són capaços de formar gàmetes:
  - Gàmetes mòbils (espermatozous) → mascles.
  - Gàmetes immòbils → femelles.
  - Els que produeixen gàmetes del dos tipus s'anomenen hermafrodites.
- Existeixen diverses maneres de determinar el sexe:
  - Determinació cromosòmica.
  - Determinació per haploïdia.
  - Determinació per un parell de gens.
  - Determinació per equilibri genètic.
  - Determinació ambiental.
  - Inversió sexual.
  - Sexualitat en plantes.

## 5.1. Determinació cromosòmica

- En els organismes diploides, el mecanisme més usual és per mitjà d'una parella de cromosomes sexuals (heterocromosomes).
- Es distingeixen dos mecanismes d'herència de sexe:
  - **Mascles heterogamètics:** El mascle té dos heterocromosomes diferents. Exemples: espècie humana o alguns ortòpters (llagostes).
  - **Mascles homogamètics:** La femella té dos heterocromosomes diferents. Exemples: els ocells o alguns lepidòpters (papallones).

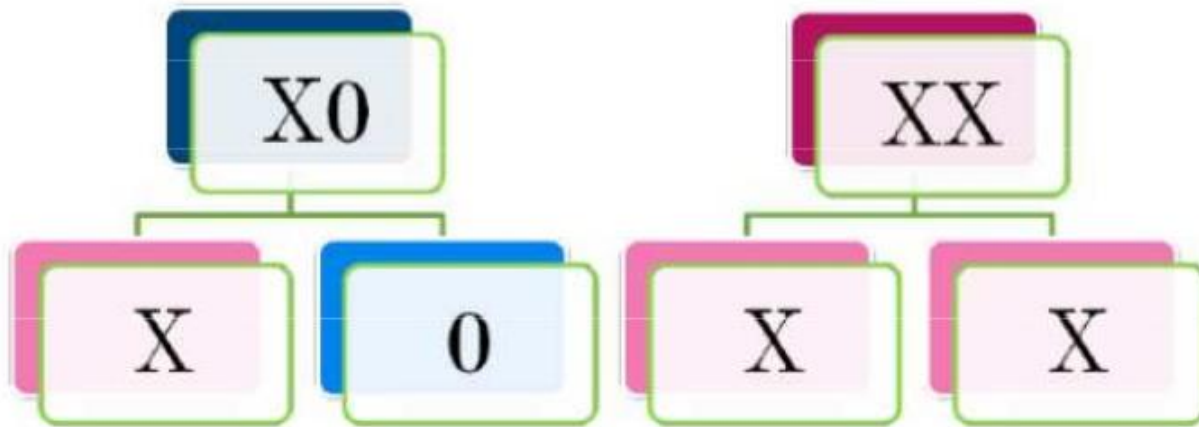
- **Mecanisme XY (humans):**



- Les possibilitats de ser mascle o femella són 50%.
- A la meiosi hi ha repartiment dels cromosomes homòlegs.
- Cada gàmeta té únicament un heterocromosoma.

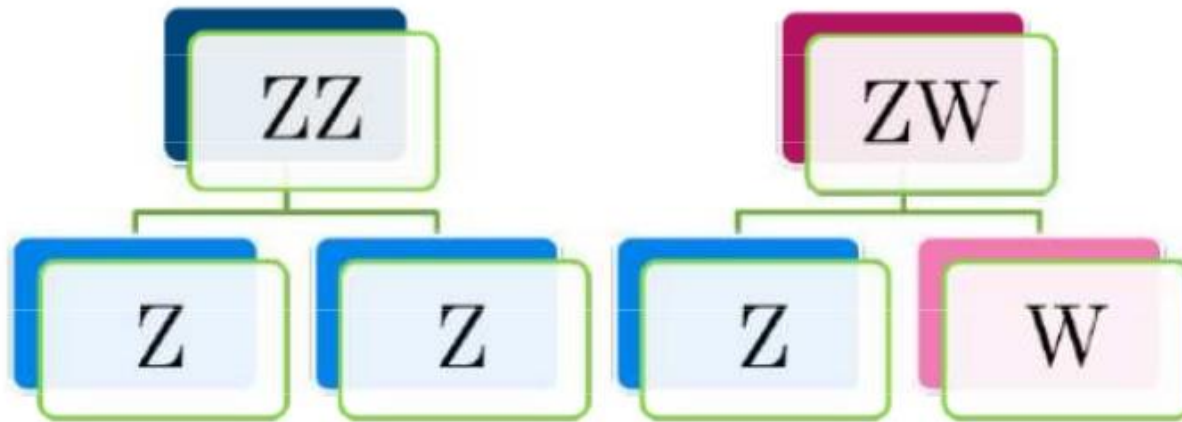


- **Mecanisme XO (llagostes):**



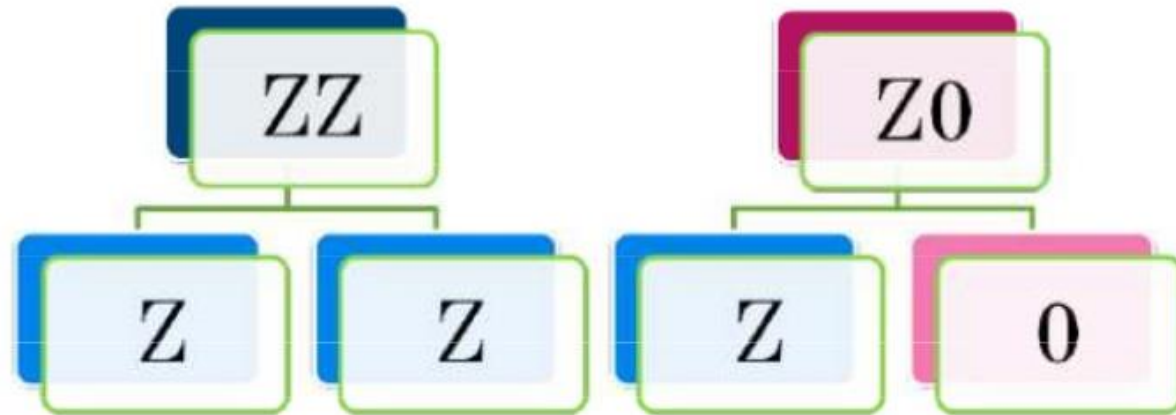
- Les llagostes tenen 9 parells de cromosomes.
- Els mascles tenen 8 parells de cromosomes i un únic heterocromosoma.

- **Mecanisme ZW (ocells):**



- Els heterocromosomes dels ocells també es diuen X e Y
- Per no confondre, la nomenclatura es ZW; sent els ZZ homogamètics i mascles

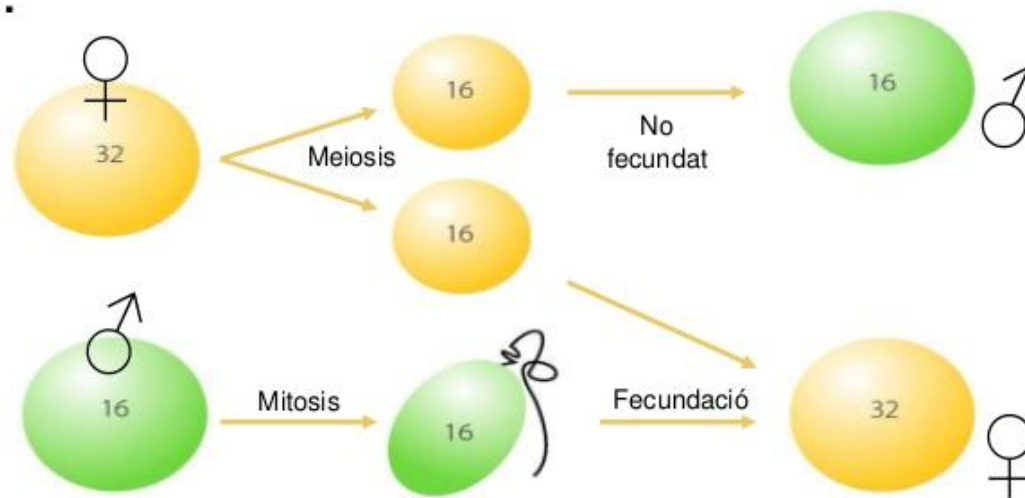
- **Mecanisme ZO (lepidòpters):**



- En aquest cas, la femella només té un heterocromosoma; això implica que, durant la meiosi, una de les gàmetes no té cromosoma sexual:
  - Cèl·lules mascle: 27 parells de cromosomes.
  - Cèl·lules femella: 26 parells + 1 heterocromosoma.

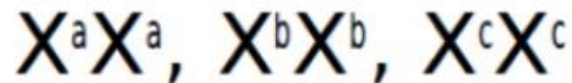
## 5.2. Determinació per haplodiploïdia

- Mecanisme típic de les abelles.
- Els mascles tenen la meitat de cromosomes que les femelles.
- Produïxen espermatozous per mitosi i no per meiosis.



## 5.3. Determinació per un parell de gens

- El sexe vindrà determinat per un sol parell de gens.
- Vespa (*Bracon hebetor*): el seu sexe ve determinat per haploïdia.
- En alguns casos el sexe ve determinat per ser diploides homozigots per determinat locus del cromosoma X:



- En aquests casos existeixen diferents al·lels per el mateix locus.

## 5.4. Determinació per equilibri genètic

- El sexe en les mosques de la fruita (*Drosophila melanogaster*) ve determinat per l'equilibri entre la càrrega de feminitat i masculinitat.
- Tenen un gen (Slx) regulat per la raó entre la càrrega de feminitat (cromosomes X) la càrrega de masculinitat (autosomes).

Càrrega X / Càrrega A

$>1 \rightarrow$  SUPERFEMELLA

$=1 \rightarrow$  FEMELLA

$0'5 < X/A < 1 \rightarrow$  INTERSEXE

$=0'5 \rightarrow$  MASCLE

$<0'5 \rightarrow$  SUPERMASCLE



## 5.5. Determinació ambiental

- En els cucs marins (*Bonellia viridis*) les larves que naden lliurement no tenen sexe determinat:
  - Els animals que es fixen sobre les roques seran femelles.
  - Si aquestes femelles atrapen larves amb la seva trompa, aquestes seran mascles.
  - Els mascles son paràsits de les femelles.



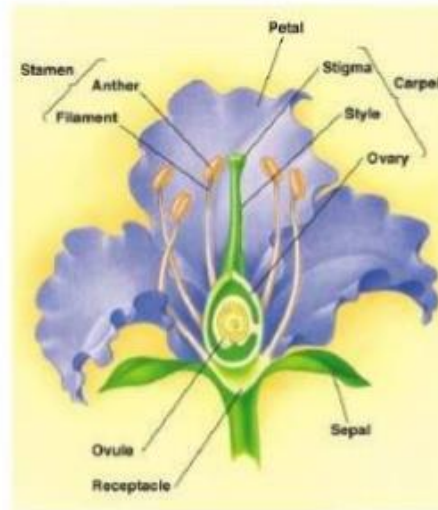
## 5.6. Inversió sexual

- Procés pel qual alguns organismes durant un època de la vida són d'un sexe i després són del sexe contrari.
- Exemple: un galliner sense mascles:
  - Els òrgans sexuals femenins d'una de les femelles no es desenvoluparà.
  - Per defecte sintetitzarà hormones masculines (genèticament serà ZW).



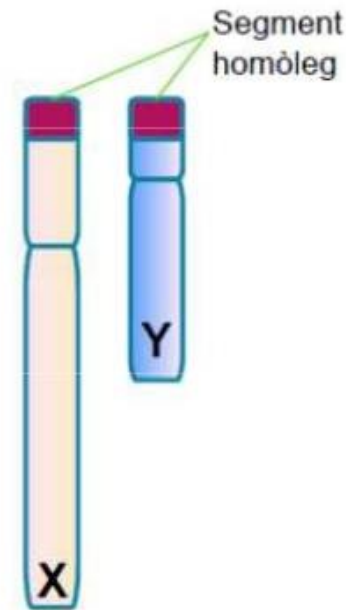
## 5.7. Sexualitat en plantes

- **Plantes hermafrodites** → Dos sexes a cada flor.
- **Monoiques** → Flors masculines i flors femenines a la mateixa planta.
- **Dioiques** → Amb individus masculins i femenins.



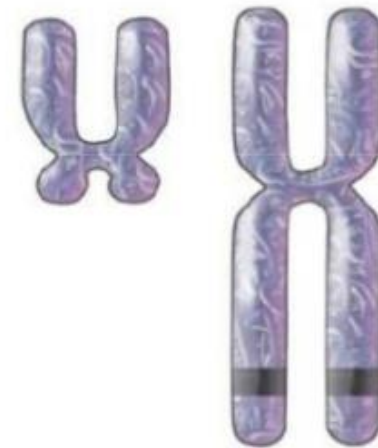
## 6. L'herència lligada al sexe

- **Caràcters lligats al sexe:** caràcters que, sense ser primaris ni secundaris, tan sols apareixen en un dels dos sexes o són molt freqüents en un dels dos.
- En els cromosomes sexuals distingim segment homòleg i un segment diferencial.
- Els caràcters definits pel segment diferencial del cromosoma X s'anomenen **caràcters ginandres**.
- Els caràcters que depenen del cromosoma Y **caràcters holàndrics**.



- Els segments homòlegs són els que permeten l'aparellament entre l'X i l'Y durant la meiosi.
- **Hemizigosi:** en espècies en que hi ha determinació cromosòmica del sexe, el que sigui heterogamètic (XY).

En aquests casos els caràcters ginàndrics i els holàndrics es manifesten sempre.



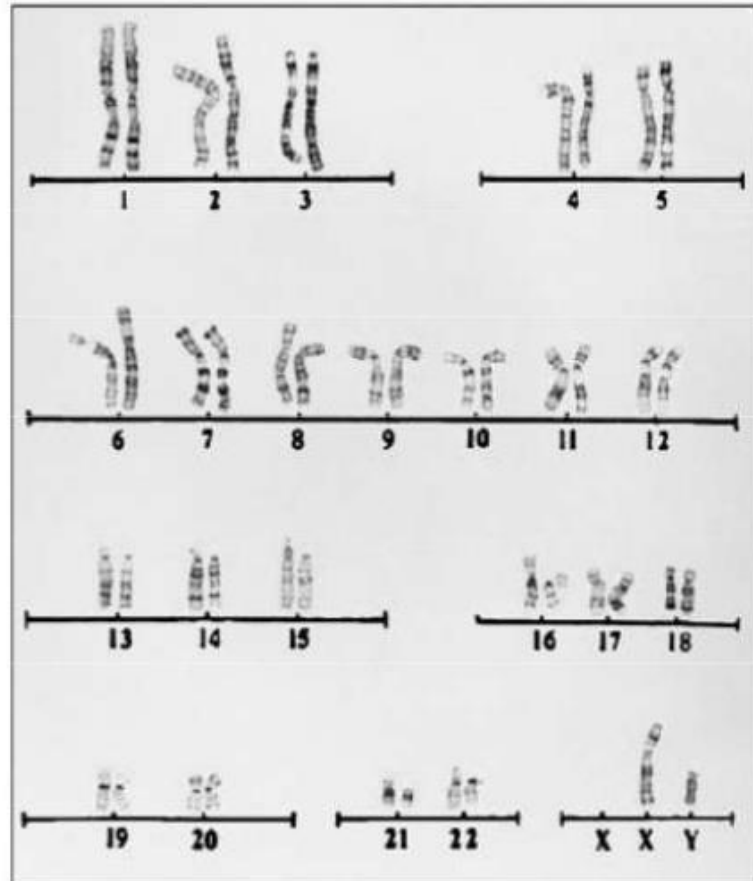
## 6.1. Caràcters influïts pel sexe

- Són aquells que, per manifestar-se, depenen del sexe de l'individu.
- Estan determinats per gens autosòmics o bé per gens dels segments homòlegs dels heterocromosomes.
- Caràcters limitats a un sexe → gens que tan sols es manifesten en un dels dos sexes (*Bos taurus*).
- Dèficit de 21-hidroxilasa (cromosoma 6):  
Alteració que afecta a dones (XX), provoca una masculinització genital degut a un augment en hormones masculines (sintetitzen testosterona).



# 7. La genètica humana

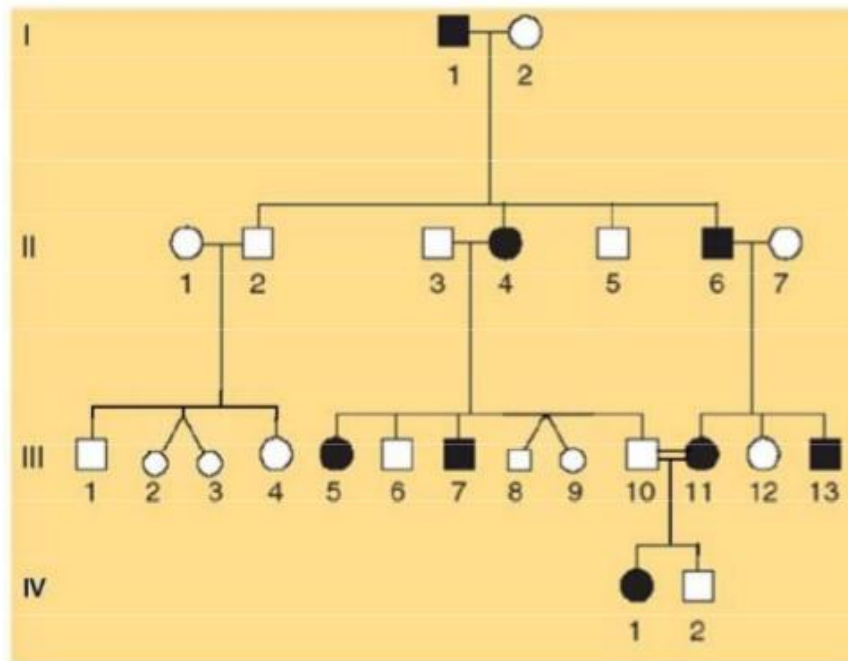
- Els caràcters d'un individu poden venir donats pels autosomes, o pels heterocromosomes.
- Autosomes:
  - Color ulls.
  - Grup sanguini.
- Heterocromosomes:
  - Hemofilia.
  - Daltonisme.



© 2002 Brooks/Cole, Thomson Learning

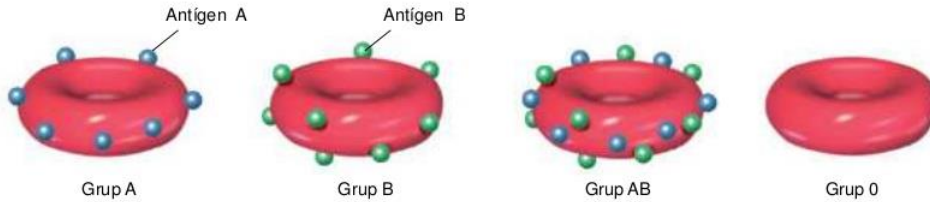
# 7.1. Arbres genealògics

- Els arbres genealògics permeten estudiar la transmissió d'un determinat caràcter a través de diverses generacions d'individus emparentats entre si.



## 7.2. Grup sanguini AB0. Al·lelisme múltiple

- Hi ha gens que poden tenir més de dos al·lells.
- **Grup sanguini:** Presència o absència de proteïnes antigèniques a i B.
- Fenotips: A, B, AB o 0.
- A i B son codominants, mentre que 0 és recessiu.
- Cada individu té dos al·lells, i les combinacions d'aquests originen 6 grups de genotips i quatre possibles fenotips diferents.



Genotipo	Fenotipo	Antígenos en la membrana de los glóbulos rojos
$I^A I^A$	A	Antígeno A
$I^A i$		
$I^B I^B$	B	Antígeno B
$I^B i$		
$I^A I^B$	AB	Antígenos A y B
$ii$	0	Ninguno

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

Possible alleles from female

$I^A$  or  $I^B$  or  $i$

Possible alleles from male	$I^A$	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A i$
	or			
	$I^B$	$I^A I^B$	$I^B I^B$	$I^B i$
or				
$i$	$I^A i$	$I^B i$	$ii$	

Blood types **A** **AB** **B** **O**

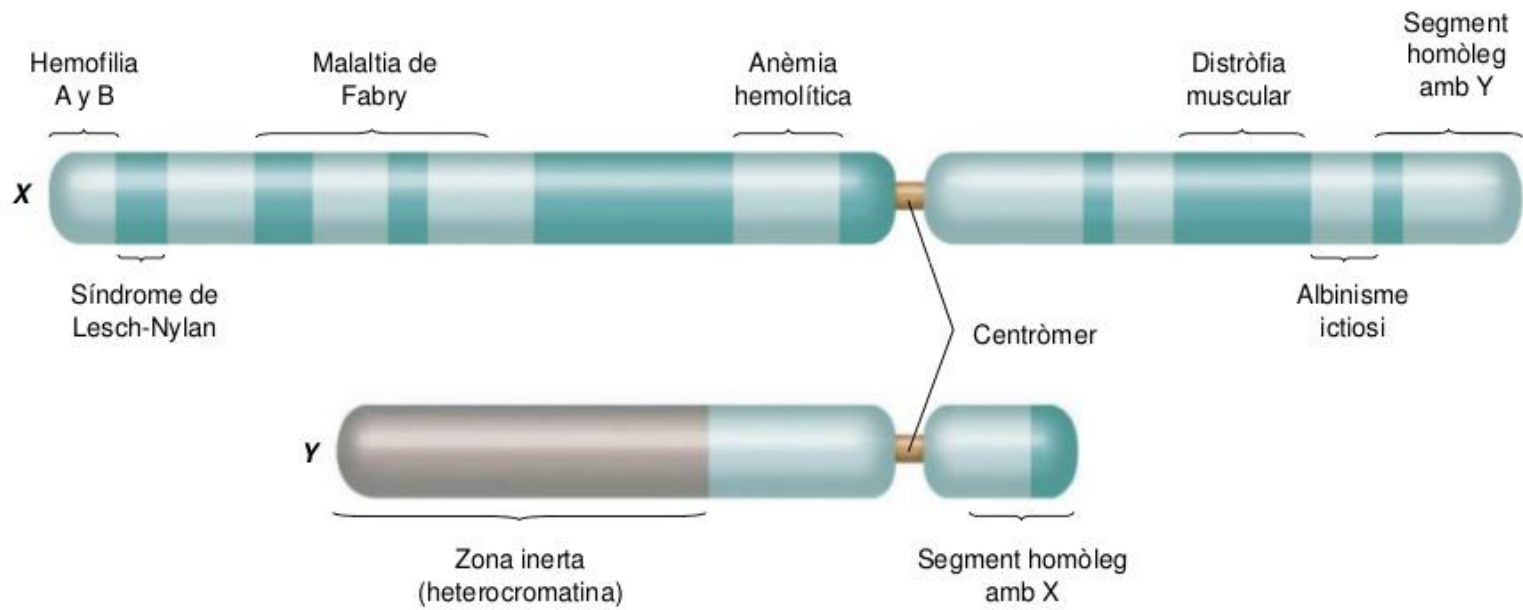
45

genotips	fenotips
OO	O
AA	grup A
AO	
BB	grup B
BO	
AB	grup AB



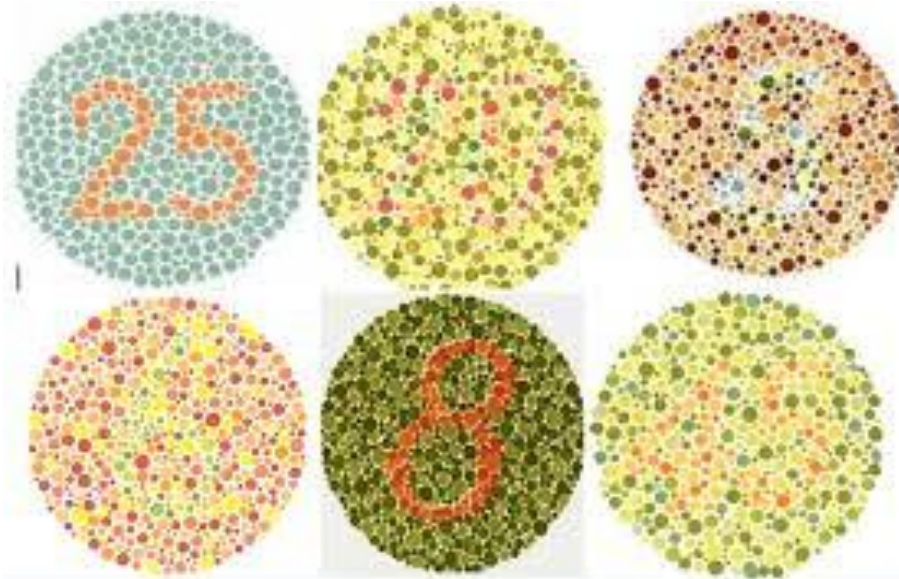
## 7.3. Herència lligada al sexe en humans

- El cromosoma X és de mida mitjana.
  - En el seu segment homòleg tan sols es coneix un gen.
  - En el seu segment ginàndric s'han localitzat més de 120, hi ha els responsables del daltonisme (incapacitat de distingir el color verd del vermell) i de l'hemofília (sang no coagula), distròfia muscular, etc.
- En els humans el cromosoma Y és molt petit.
  - En el seu segment homòleg amb el X, tan sols s'han localitzat el gen d'un antigen de superfície de la membrana plasmàtica.
  - En el seu segment holàndric tan sols s'ha localitzat 4 gens.
  - La major part del cromosoma es heterocromatina.

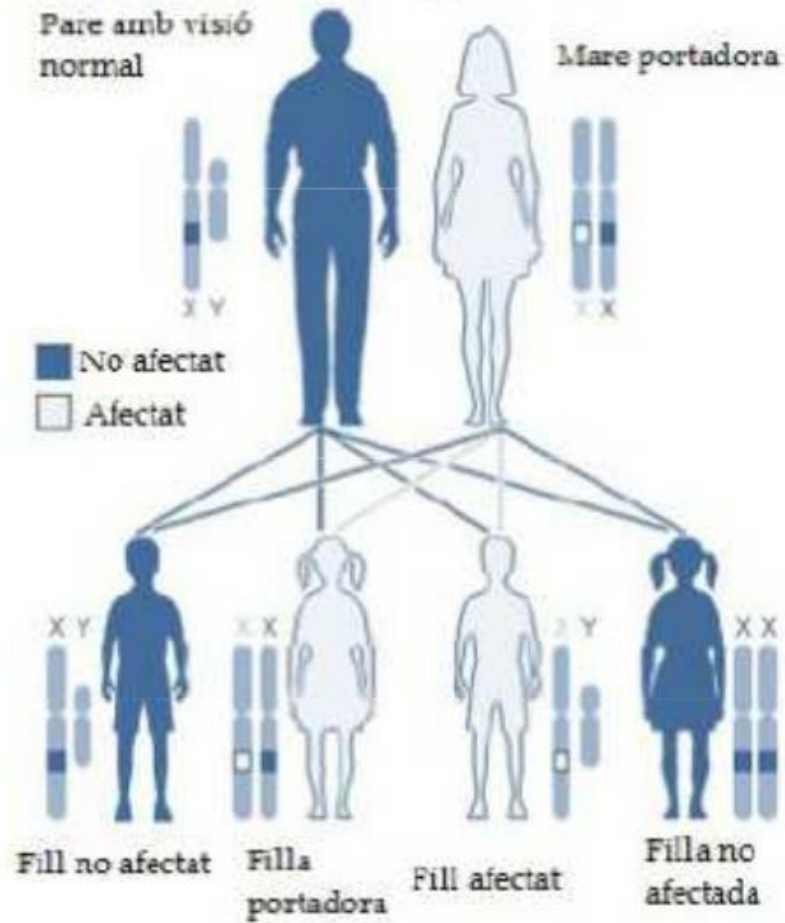


## 7.3.1. Herència del daltonisme

- Tipus d'herència: lligada a l'X.
- Malaltia regida per tres gens diàndres recessius:
  - Protanopia (ceguera pel vermell).
  - Deuteranopia (ceguera pel verd).
  - Tritanopia (ceguera pels dos).
- També pot haver daltònics per mutacions.

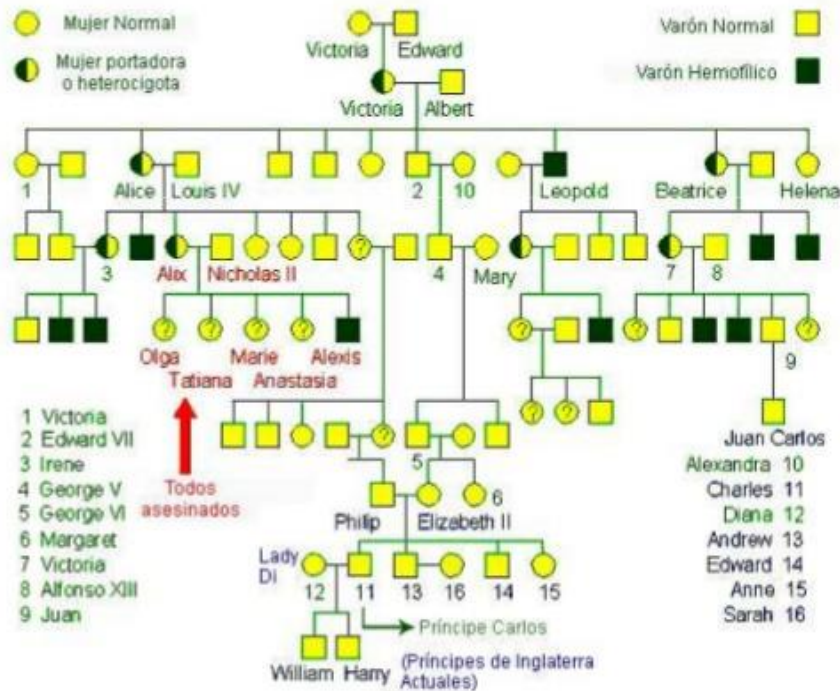


# Herència lligada a l'X



## 7.3.2. Herència de l'hemofilia

- Tipus d'herència: lligada a l'X.
- No permet que la sang coaguli.



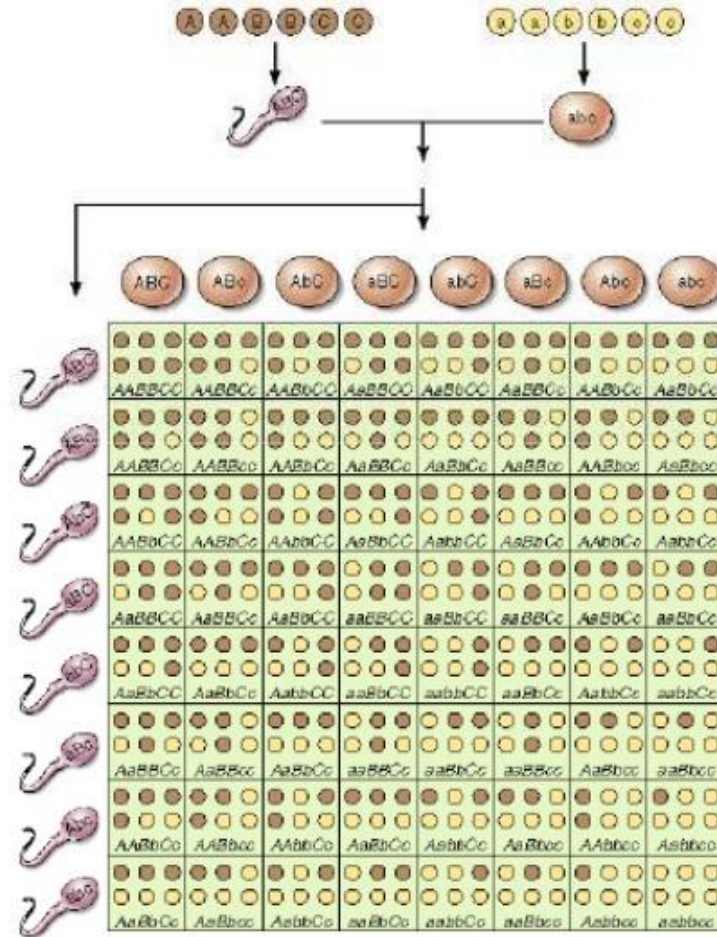
## 7.4. Herència autosòmica recessiva

- **Albinisme:** Processos hereditaris associats a la absència de pigmentació.
- No només està associada a l'ésser humà.



# 7.5. Herència poligènica

- Deguda a l'efecte combinat de més d'un gen.
- A més a més els gens poden tenir més d'un al·lel.
- Es el tipus d'herència més comú.
- Segueixen un model quantitatiu.
- Pes, estatura, color pell, etc.



## 7.6. Caràcters influïts pel sexe en les persones

- La calvície és un cas molt característic.

Genotip	Fenotip
C'C'	Homes i dones calbs
CC'	Homes calbs dones normals
CC	Homes i dones sense calvície



**LA CALVICIE ÉS DOMINANT PER A HOMES I RECESSIU PER A DONES**



# RECUILL DE PROBLEMES RESOLTS

<http://calameo.download/000742350167907b27c40>  
<https://www.slideshare.net/salvallopis/28-problemes-resolts>