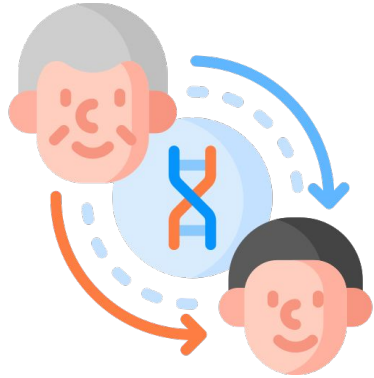




BLOC II

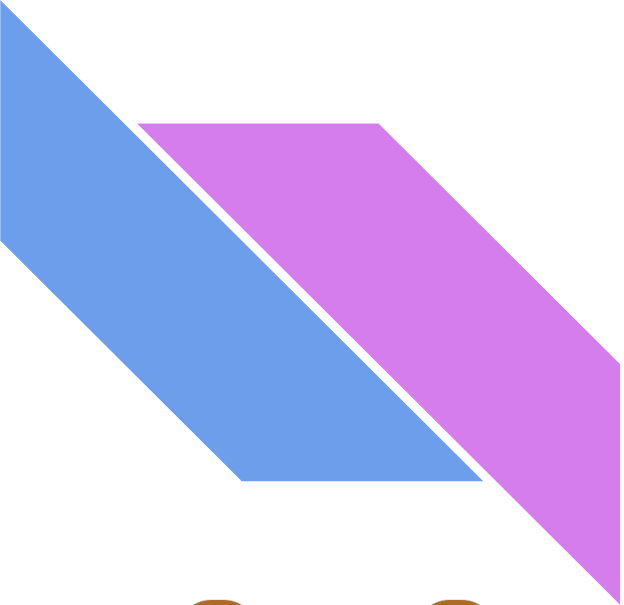
GENÈTICA I

CICLE CEL·LULAR

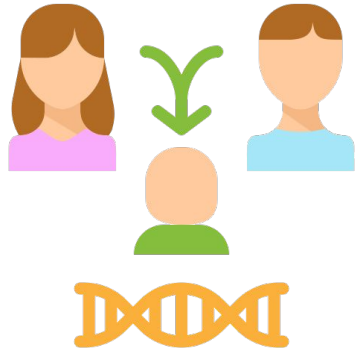


Biologia II
2n de Batxillerat
2023-24

Jaume Benet i Bertran



Unitat 6. L'HERÈNCIA BIOLÒGICA



1. Conceptes de genètica
2. Mendel i les lleis de l'herència
3. Teoria cromosòmica de l'herència
4. Alteracions de les lleis de Mendel
5. La genètica del sexe
6. Herència de caràcters quantitius



1. Conceptes de genètica

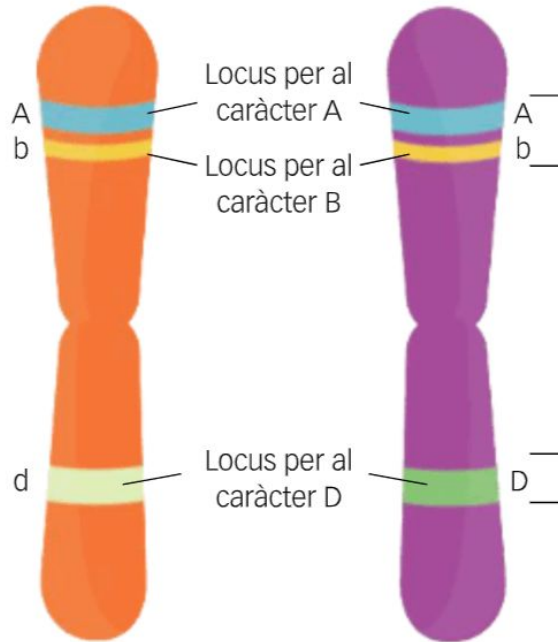
Genètica ➡ Ciència que estudia la **transmissió dels caràcters biològics** d'una generació a l'altra, l'**herència biològica**.

- **Caràcter** ➡ **Propietat genèrica i heretable** d'un ésser viu (color del cabell, forma de la llavor, eficàcia d'un enzim...)
- **Trets o formes** ➡ **Aspectes concrets** que pot presentar un caràcter, poden ser dos o més (cabell ros, moreno o pèl-roig; llavor allargada o arrodonida; enzim molt actiu, poc actiu o disfuncional...)
- **Fenotip** ➡ **Conjunt de característiques observables** d'un organisme
- **Gen** ➡ **Segment de DNA** que conté informació específica **per un determinat caràcter**
- **Al·lel** ➡ **Variants d'un gen**, determinen el **tret d'un caràcter** (per exemple: en el gen que porta informació sobre el color del cabell, trobarem un al·lel que determini color ros, un altre moreno, un altre pèl-roig...)



- **Locus** ➡ **Localització** concreta **d'un gen** en un cromosoma (plural: loci)
- **Genotip** ➡ **Conjunt d'al·lels** que presenta un organisme per a determinats gens
- **Organisme diploide** ➡ Individu que té en les seves cèl·lules **dos sèries de cada cromosoma, cromosomes homòlegs** (un d'origen matern i un patern)
- **Homozigosi** ➡ Presència de **dos al·lels iguals** per a un determinat gen. Mendel els va anomenar **línies pures**
- **Heterozigosi** ➡ Presència de **dos al·lels diferents** per a un determinat gen. Mendel els va anomenar **línies híbrides**
- **Hemizigosi** ➡ Presència d'**un sol al·lel** per a un determinat gen
- **Al·lel dominant (A)** ➡ Al·lel que **sempre** que hi és present **manifesta el seu tret** (s'expressa tant en individus homozigots com heterozigots)
- **Al·lel recessiu (a)** ➡ Al·lel que **només manifesta el seu tret en absència de l'al·lel dominant** (s'expressa només en individus homo i hemizigots)

Parell de cromosomes homòlegs

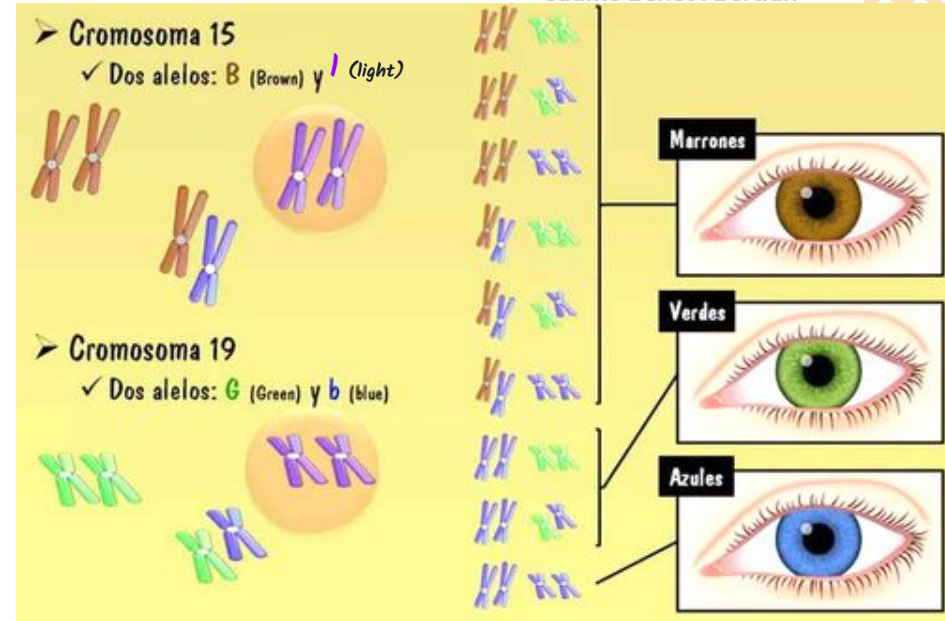


Tots dos cromosomes porten el mateix al·lel per a cada gen.

Cada cromosoma porta un al·lel diferent d'aquest gen.

Activitat.

Determina pel següent dibuix:



Caràcter

Trets

Gens

Al·lels

Loci

Quins genotips són homozigots i heterozigots?

Quins són els al·lels dominants i recessius?



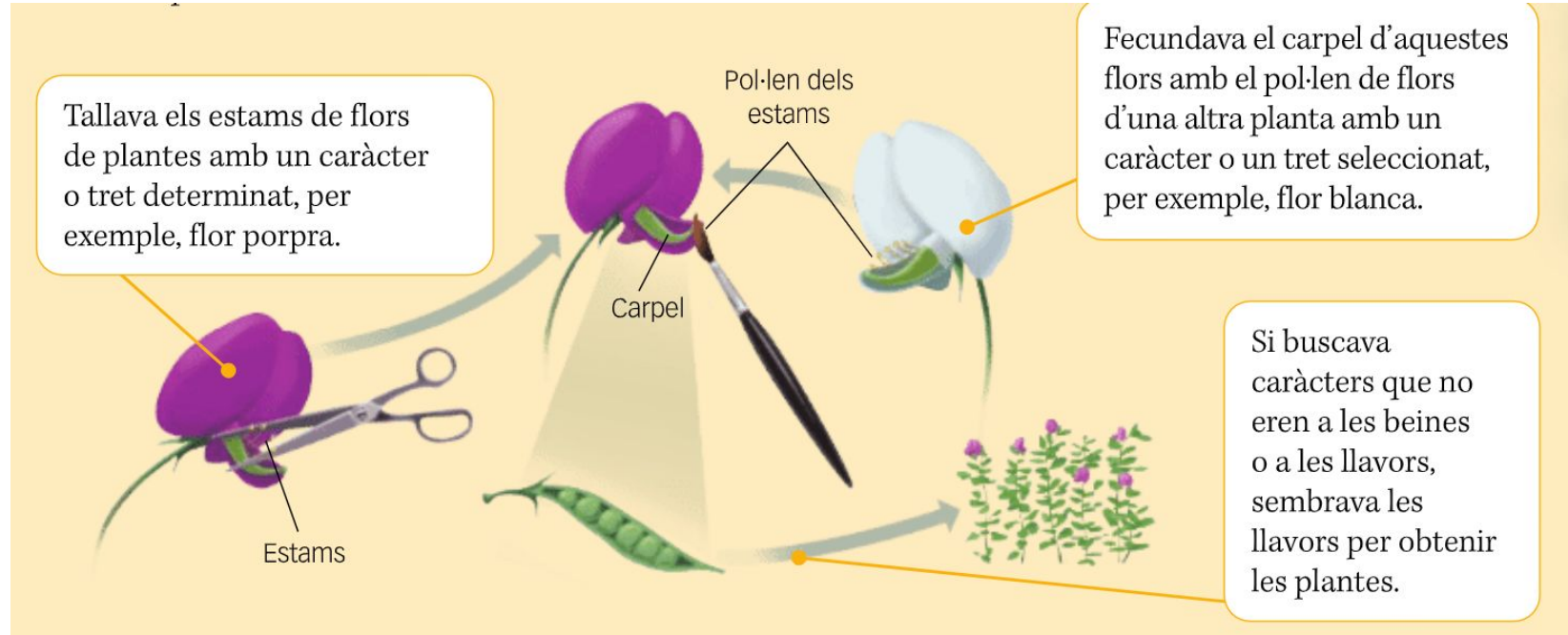
2. Mendel i les lleis de l'herència

- **Gregor Mendel** va ser un monjo txec que l'any 1866 va presentar els resultats dels seus **experiments sobre l'herència de caràcters** en plantes de pèsol
- Va seleccionar 7 **caràcters** (color de la llavor, forma de la llavor, color de la beina, forma de la beina, color de la flor, posició de la flor, longitud de la tija)
- Va seleccionar **línies pures** per a 2 **trets de cada caràcter** (a l'encreuar-se, tots els descendets sortien idèntics a un dels progenitors per al caràcter seleccionat)

Caràcter	Color de la llavor	Forma de la llavor	Color de la beina	Forma de la beina	Color de les flors	Posició de les flors	Longitud de la tija
Tret dominant	 Groga	 Llisa	 Verda	 Inflada	 Porpra	 Axial	 Llarga
Tret recessiu	 Verda	 Rugosa	 Groga	 Aplanada	 Blanca	 Terminal	 Curta



- Va produir artificialment les fecundacions entre els individus desitjats, per encreuar diferents trets i veure'n els resultats (**fecundació creuada**)



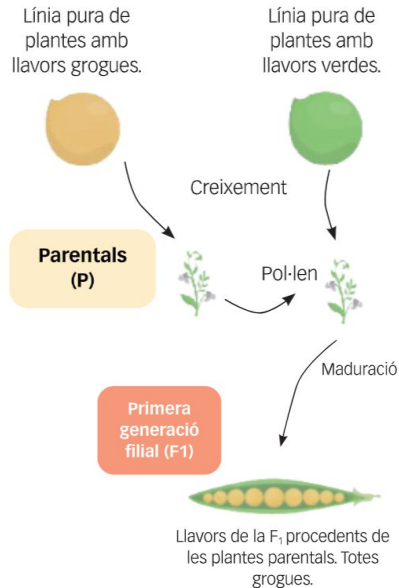


2.1. Llei d'uniformitat

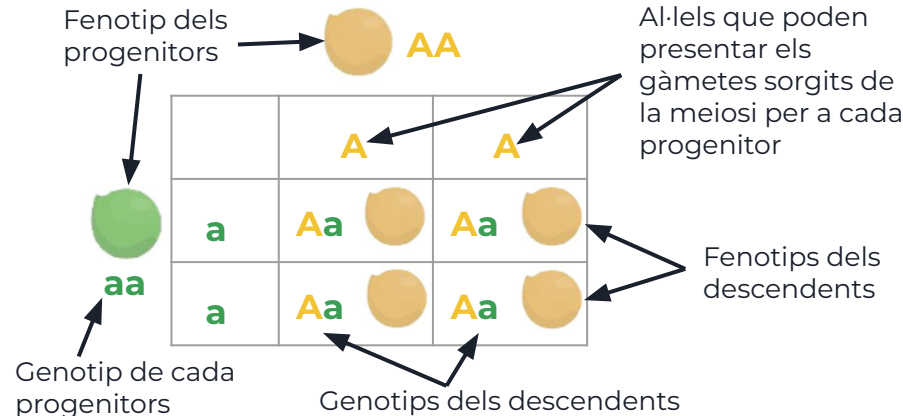
- Experiment:** Encreuament de **línies pures** (**homozigots**) per als trets llavors **verdes** i llavors **grogues**

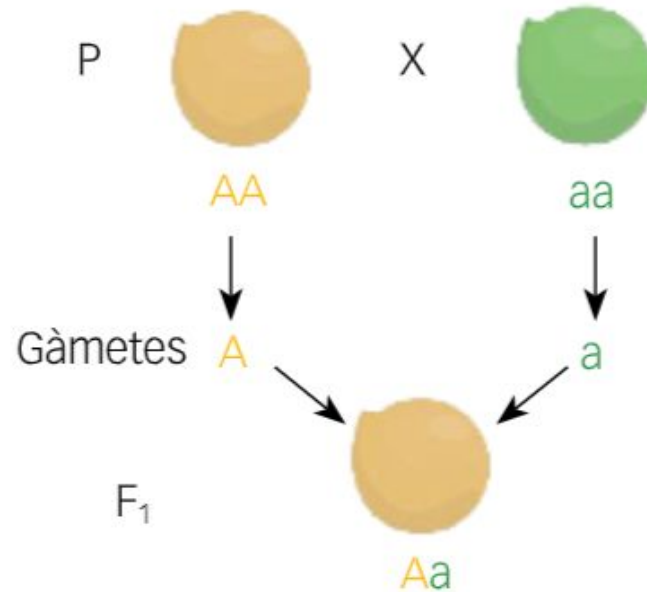
Resultats: tots els descendents amb llavors **grogues**

l'herència **no és una mescla intermèdia** d'informació paterna i materna



Per determinar el genotip dels individus de la generació F₁ realitzem el **quadre de Punnett**





Llei d'uniformitat

En encreuar **homozigots** (línies pures) per un caràcter determinat, s'obté una **generació filial (F₁) heterozigota** (línies híbrides), **uniforme** i **igual** a un dels progenitors (el que tingui l'**al·lel dominant**)

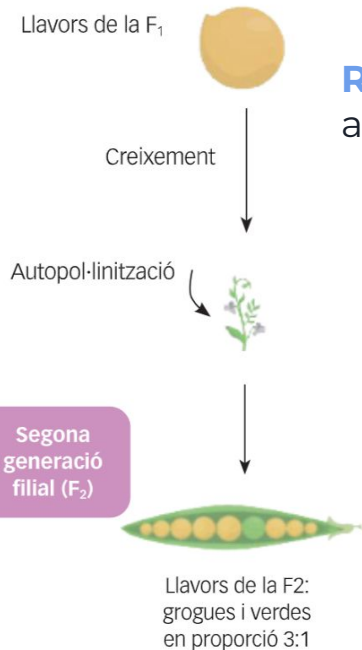


2.2. Llei de segregació dels al·lels

- **Experiment:** Autopol·linització de les **línies híbrides** (**heterozigots**) de llavors **grogues** obtingudes en l'experiment anterior

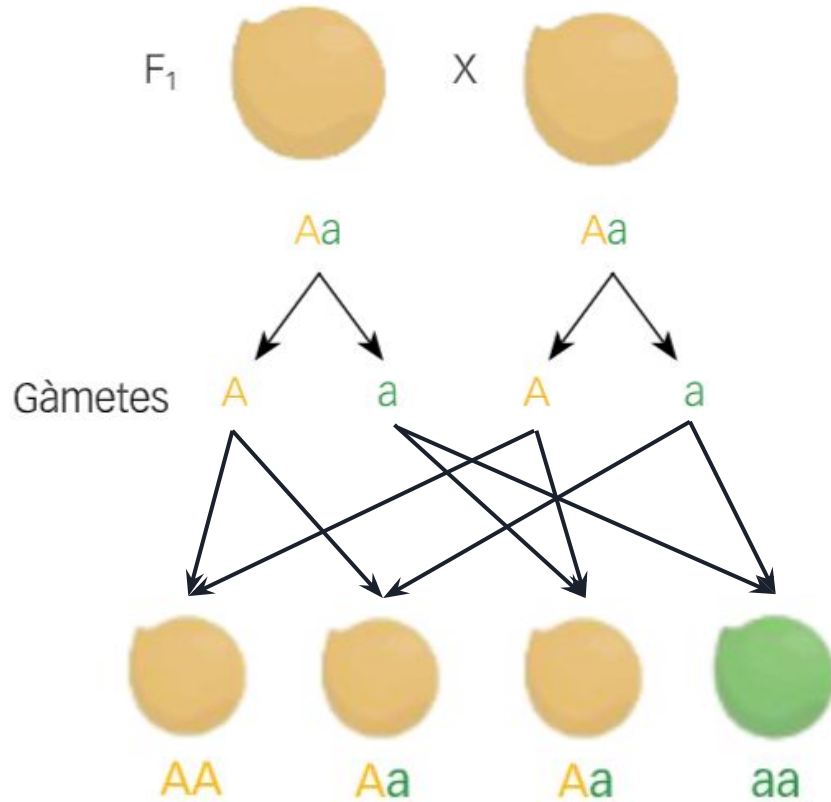


Resultats: la **majoria** amb llavors **grogues**, però algunes amb llavors **verdes**



		 Aa	
		A	a
 Aa	A	AA 	Aa 
	a	Aa 	aa 

generació F_2 amb una **proporció** **75%** llavors grogues i **25%** llavors verdes (**3:1**)



Llei de segregació dels al·lels

En encreuar **heterozigots** (línies híbrides) per un caràcter determinat, s'obté una **generació filial (F_2) heterogènia** on tornen a **reaparèixer els al·lels ocults** en la F_1



Activitat.

Els **genotips homozigot dominant** i **heterozigot** presenten el **mateix fenotip**. Mendel va dissenyar un experiment per determinar el genotip en aquests casos, l'**encreuament prova**.

Aquest consisteix en **encreuar** el subjecte a estudiar amb un individu **homozigot recessiu** per al caràcter en qüestió i analitzar-ne la descendència.

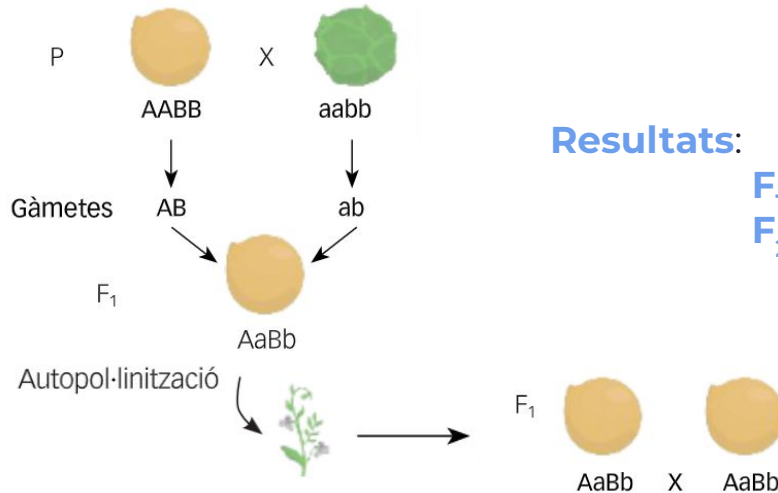
Quins fenotips i genotips i en quines proporcions esperem en les generacions F_1 resultants dels encreuaments prova per una planta de llavors grogues?



2.3. Llei de la distribució independent dels caràcters

- **Experiment:**

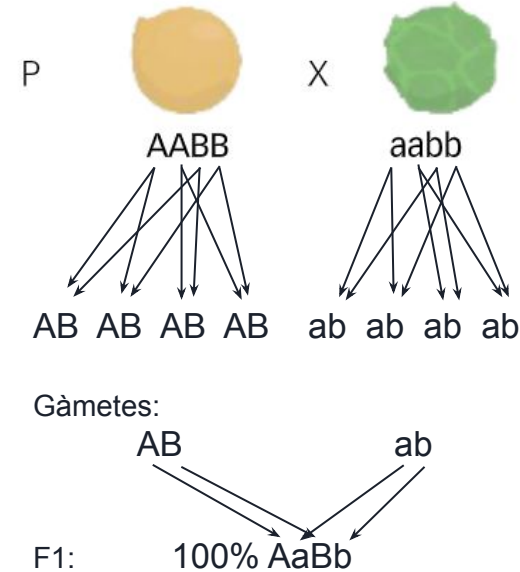
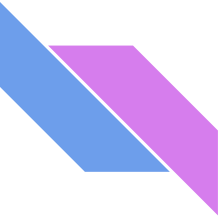
1. Encreuament de **línies pures** per a **dos caràcters** (**dobles homozigots**) de llavors **verdes rugoses** i de llavors **grogues llises**.
2. Autopol·linització de les **línies dihíbrides** (**dobles heterozigots**) de llavors **grogues llises** obtingudes en la fase anterior.



Resultats:

- F₁: tots els descendents amb llavors **grogues llises**
- F₂: proporció de **9 grogues llises**, **3 grogues rugoses**, **3 verdes llises** i **1 verda rugosa**

Els **gens de cada caràcter** es comporten **independentment**. La presència d'un no condició la presència de l'altre. Si fos així, el tret groc sempre s'heretaria amb el tret llis, i el verd amb el groc.



	AB	Ab	aB	ab
AB	$AA\mathbf{BB}$ 	$AA\mathbf{Bb}$ 	$Aa\mathbf{BB}$ 	$Aa\mathbf{Bb}$ 
Ab	$AA\mathbf{Bb}$ 	$AA\mathbf{bb}$ 	$Aa\mathbf{Bb}$ 	$Aa\mathbf{bb}$ 
aB	$Aa\mathbf{BB}$ 	$Aa\mathbf{Bb}$ 	$aa\mathbf{BB}$ 	$aa\mathbf{Bb}$ 
ab	$Aa\mathbf{Bb}$ 	$Aa\mathbf{bb}$ 	$aa\mathbf{Bb}$ 	$aa\mathbf{bb}$ 

Llei de la distribució independent dels caràcters

En els encreuaments dihíbrids per a **dos o més caràcters** la generació filial mostra una **separació independent dels caràcters**.

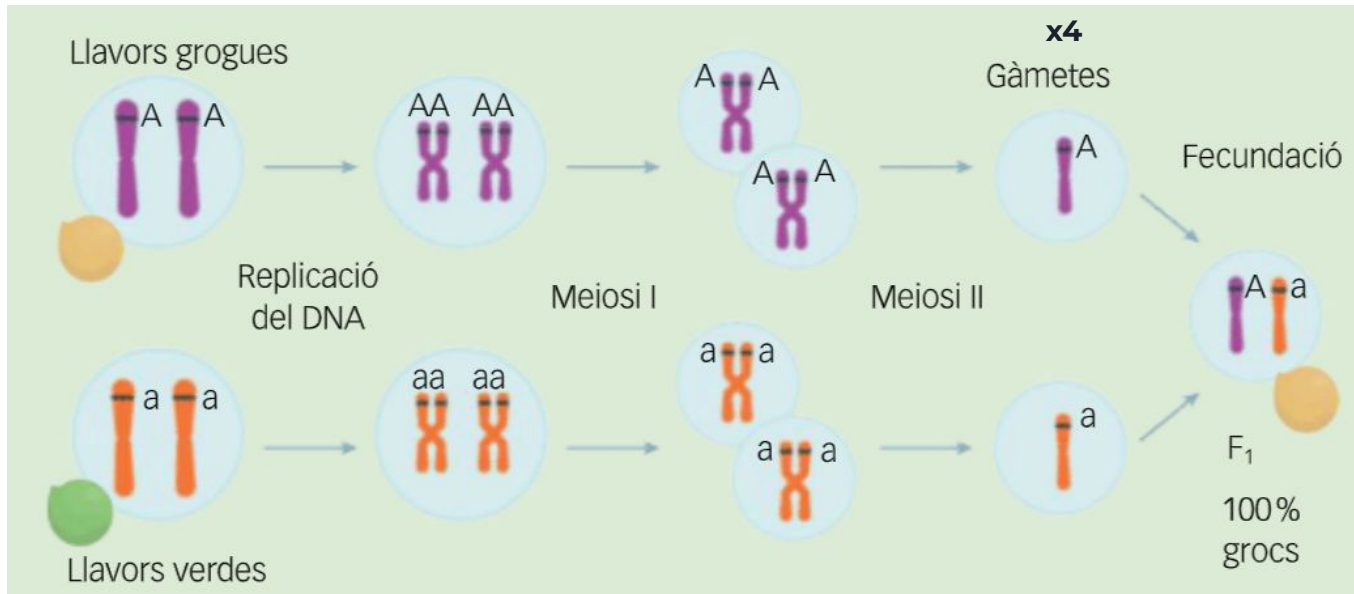
*Aquesta llei només es compleix si els gens per a aquests caràcters tenen locis en cromosomes diferents o allunyats en el mateix cromosoma.



3. Teoria cromosòmica de l'herència

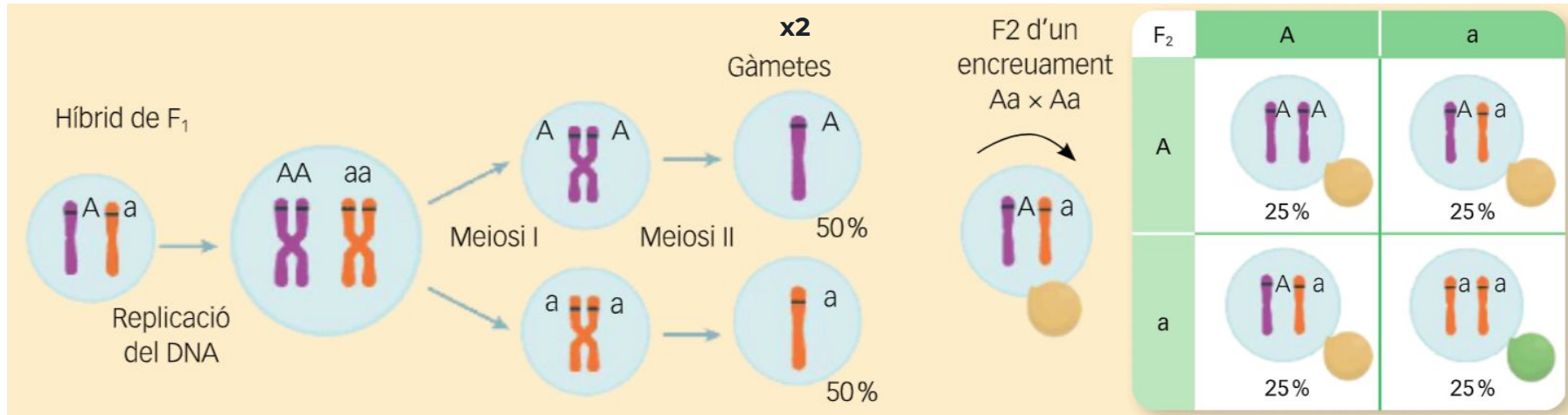
- A principis del segle XX es constata que els gens es troben en cromosomes i quin és el seu comportament en la meiosi, així es podien **explicar les lleis de Mendel**

Llei d'uniformitat





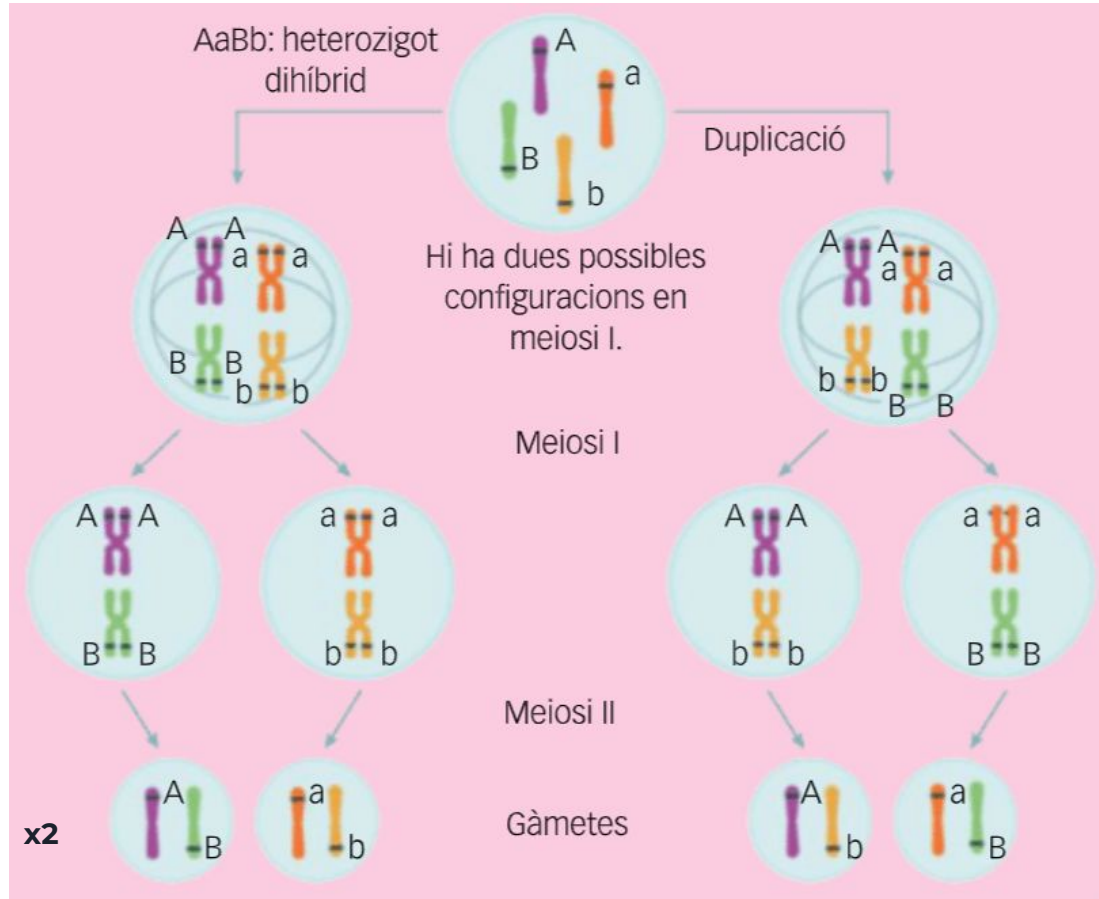
Llei de segregació dels al·lel



Llei de la distribució independent dels caràcters

6. L'herència biològica

Jaume Benet i Bertran



3.1. Gens lligats

- Hi ha excepcions en que l'**independència de caràcters no es compleix**, això és quan dos gens es troben en el **mateix cromosoma**
- Thomas H. Morgan** i el seu equip van treballar aquesta qüestió, a partir de 1909, observant els encreuaments de diferents caràcters de ***Drosophila melanogaster*** (mosca del vinagre)

No es compleix la proporció 9:3:3:1, sinó que les combinacions que presentaven els progenitors es troben més representades, això vol dir que són **gens lligats**



Dihíbrid heterozigot procedent d'una F₁ homogènia



$b^+b \ vg^+vg$

X



$bb \ vgv$

Mutant doble recessiu

Òvuls

F ₂	bvg	
b^+vg^+		965 grises amb ales normals
b^+vg		206 grises amb ales vestigials
bvg^+		185 negres amb ales normals
bvg		944 negres amb ales vestigials
	$bb \ vgv$	



3.2. Recombinació i mapatge genètic

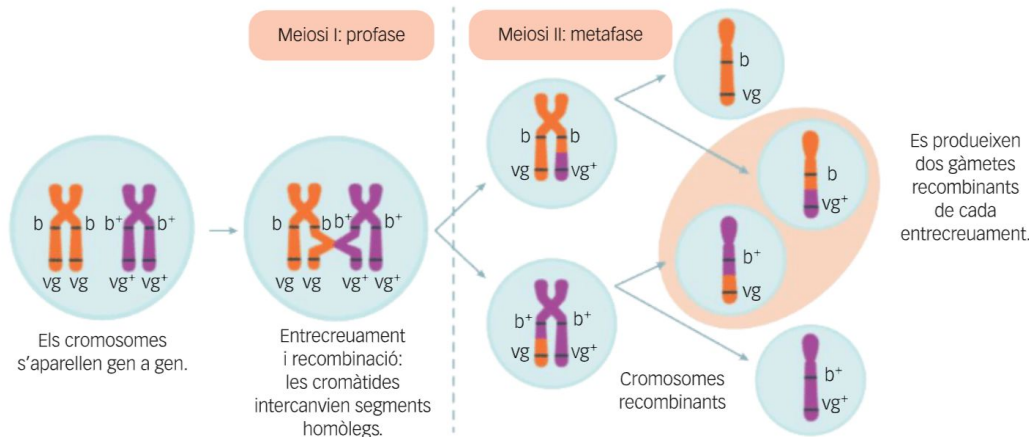
- En l'experiment de Morgan hi ha una petita proporció de **descendents que no presenten els gens lligats**, el lligament s'ha trencat



Aquesta ruptura del lligament es dona durant l'**entrecreuament de la meiosi**, on dos gens que es trobaven al mateix cromosoma poden acabar trobant-se a diferents gàmetes



Els fenotips que resulten d'aquest trencament són els **fenotips recombinants**





Freqüència de recombinació (F_R)

- **Probabilitat que es produeixi l'entrecreuament entre els dos gens** de manera que es trenqui el lligament

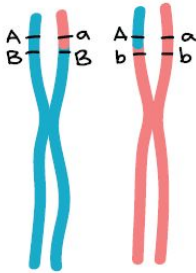
$$F_R = \frac{\text{Nombre fenotips recombinants}}{\text{Nombre individus totals}} \cdot 100$$

- Aquesta freqüència **depèn de la distància entre els gens** en el cromosoma

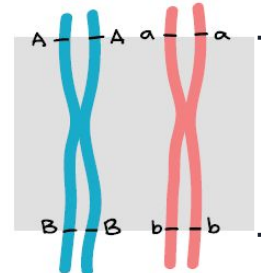
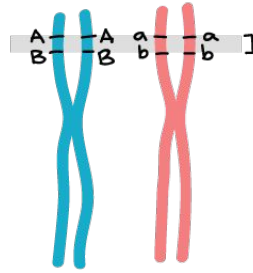
Poca distància
entre gens



Poca F_R (mínim
0% si estan un
contigu a l'altre)



Si els gens estan molt junts, perquè es deslliguin s'ha de produir la recombinació en una zona molt concreta de la cromàtide (marcada en gris)

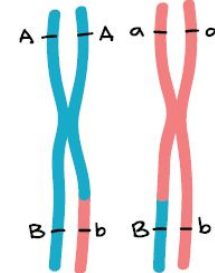


Si els gens estan separats, perquè es deslliguin es pot produir la recombinació en una zona més o menys extensa de la cromàtide (marcada en gris)

Molta distància
entre gens



Molta F_R (màxim
50%, perquè de
les 2 cromàtides
només es
recombina una)

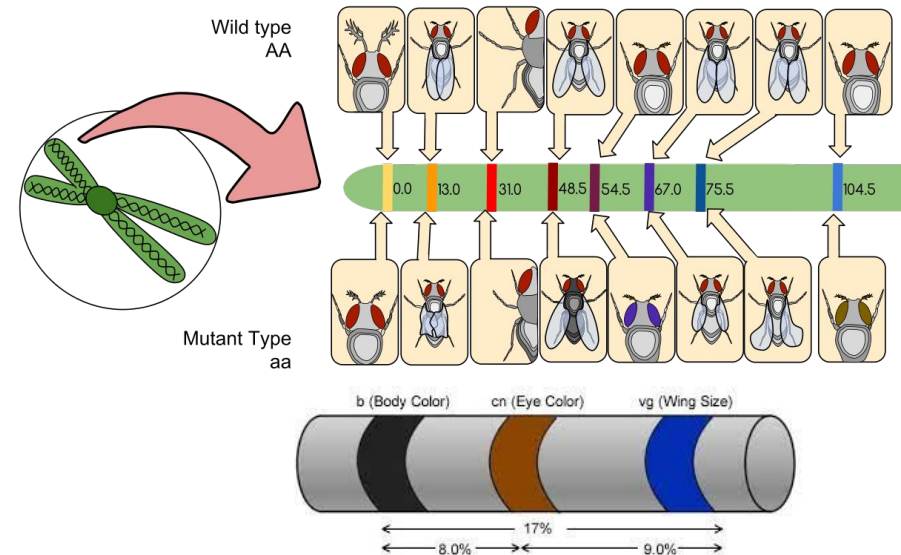
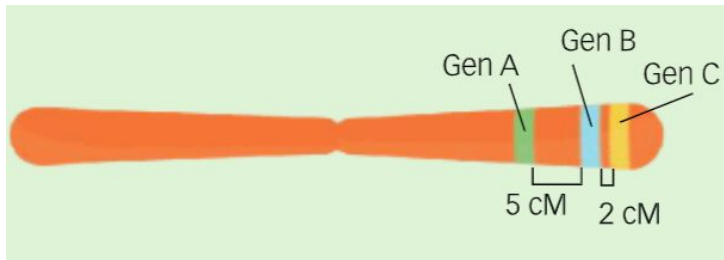




- A partir del càlcul de F_R podem inferir la distància entre gens amb unes unitats anomenades **centimòrgans (cM)**

1% de $F_R = 1 \text{ cM}$

- Amb aquestes unitats es poden construir els **mapes genètics** o **cromosòmics**

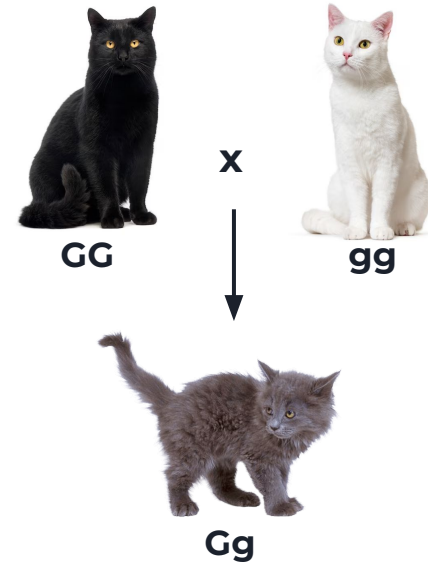
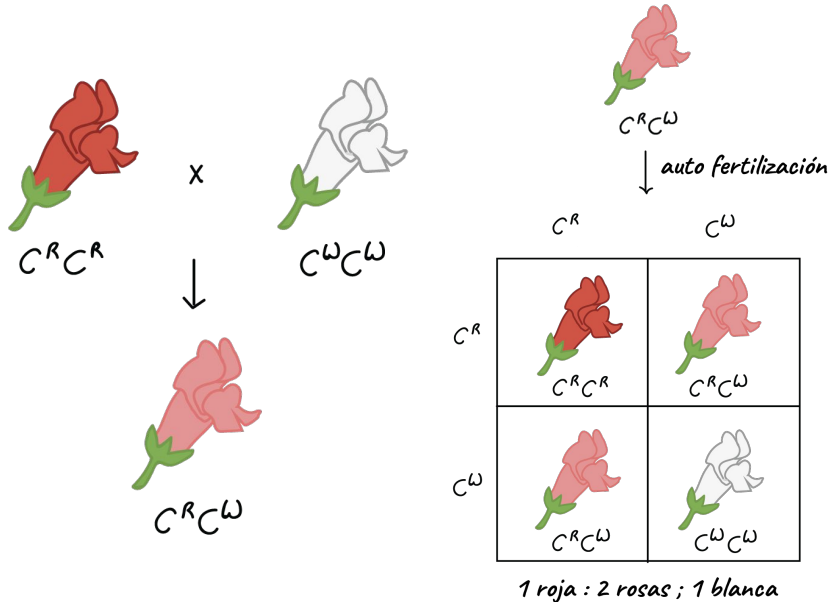




4. Alteracions de les lleis de Mendel

4.1. Dominància incompleta

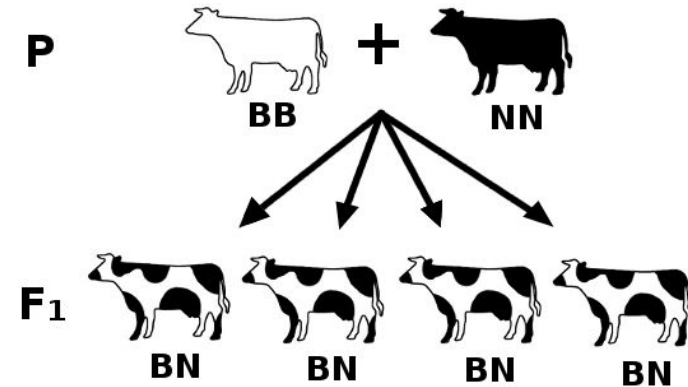
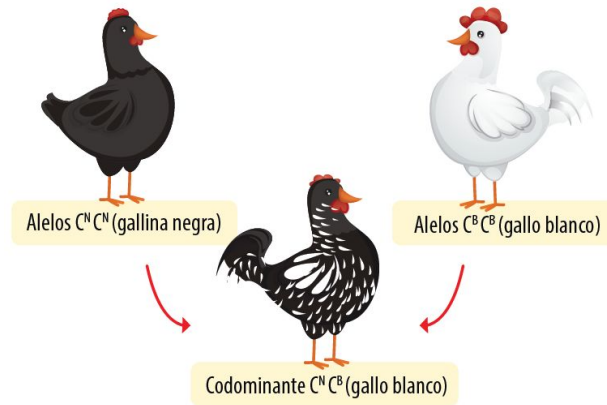
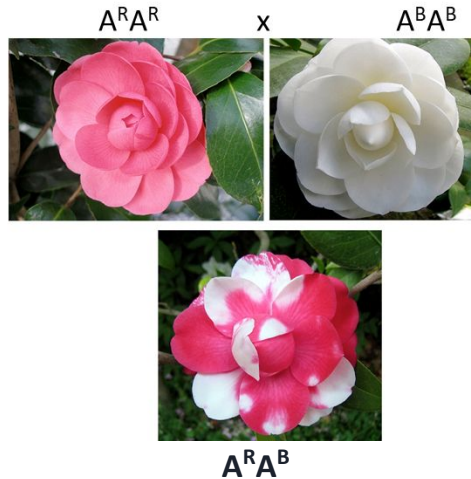
- Gens on **no hi ha cap al·lel que domini** sobre l'altre, sinó que en **heterozigots trobem una mescla** dels dos caràcters expressats en homozigots





4.2. Codominància

- Gens on **no hi ha cap al·lel que domini** sobre l'altre, sinó que en **heterozigots s'expressen tots dos** al·lells equitativament





4.3. Al·lelisme múltiple

- Gens on hi ha **més de dos al·lells** que en determinen els trets (entre ells hi pot haver relació de dominància, dominància incompleta o codominància)

C domina sobre c^h c^h domina sobre c^h c^h domina sobre c
 $C > c^h > c^h > c$

Quines relacions de dominància i/o codominància trobem entre els al·lells I^A , I^B i i pels grups sanguinis?

Genotipo			
CC	$c^h c^h$	$c^h c^h$	cc
Fenotipo			
NEGRO	CHINCHILLA	HIMALAYA	ALBINO
			

Genotips	$I^A I^A$	$I^A i$	$I^B I^B$	$I^B i$	$I^A I^B$	ii
Fenotip	A		B		AB	O
Antígens a la membrana						



4.4. Influència del medi ambient en el fenotip

- El **medi ambient** pot **modificar el fenotip** fent que en un mateix genotip **s'activin uns gens o altres**

En l'abella de la mel, l'abella reina té el mateix genotip que les obreres (32 cromosomes), però la reina en el seu estat larvari és alimentada amb gelea reial, això fa que s'activin els gens que la determinaran com a reina



Abellot (mascle) amb 16 cromosomes

Els rèptils no tenen cromosomes sexuals. Mascles i femelles tenen el mateix genotip. Per exemple, en la majoria de cocodrils, si l'ou és incubat a temperatures inferiors a 30°C s'expressaran els gens que determinen el fenotip de femella, si és superior s'expressarà el fenotip de mascle





5. La genètica del sexe

5.1. Herència del sexe

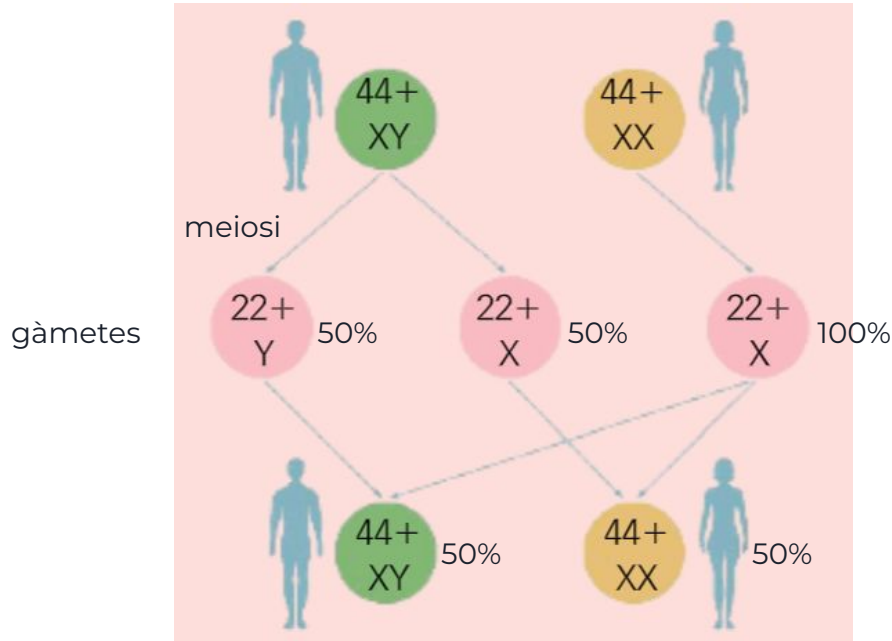
- Ésser humà → 23 parells de cromosomes

22 autosòmics

1 sexuals

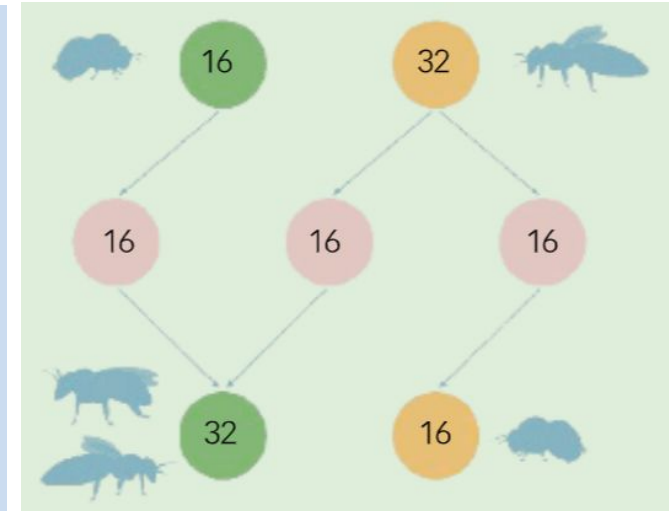
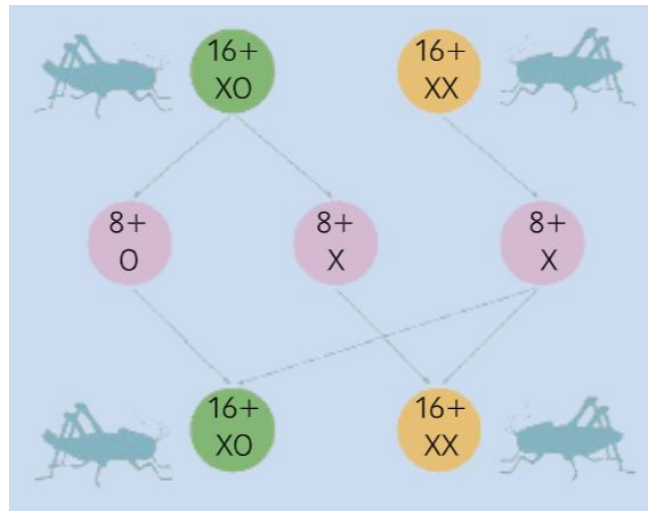
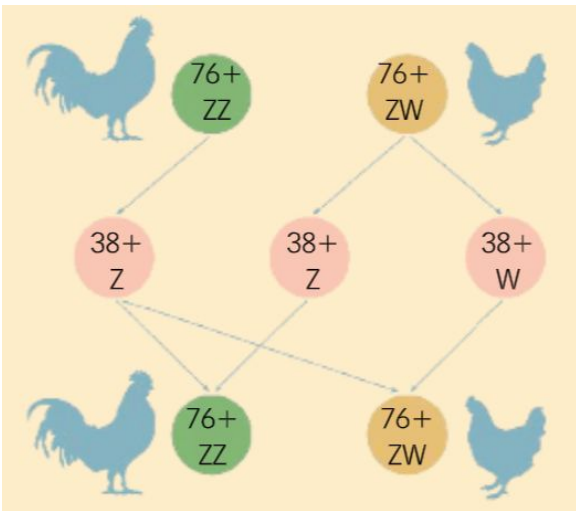
XX femella

XY mascle





- En algunes espècies és el **mascle qui presenta 2 cromosomes sexuals idèntics**, en altres cada sexe presenta un **nombre diferent del mateix cromosoma sexual** i en algunes no hi ha cromosomes sexuals, sinó que ve determinat per la **dotació cromosòmica** o per la **influència ambiental**





5.2. Herència lligada al sexe

- En els **cromosomes sexuals** trobem gens que regulen els caràcters sexuals i també molts **altres caràcters**

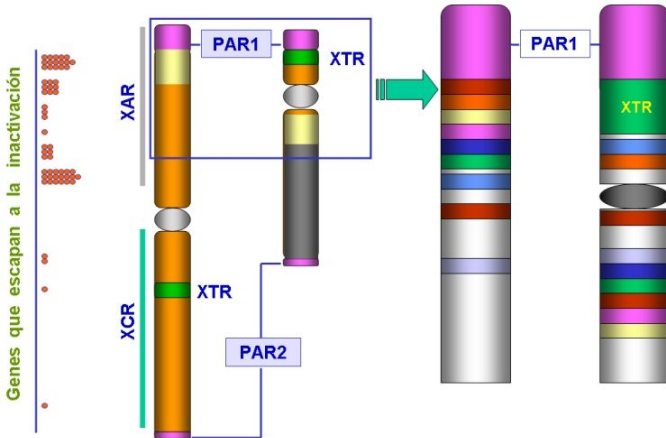
herència
lligada al sexe

- **Molts gens** es troben al **cromosoma X** i no al Y

OPN1 **daltonisme**, F8/9 **hemofília**, DMD **distrofia muscular de Duchenne...**

- **Alguns gens** es troben al **cromosoma Y** i no al X

SRY **desenvolupament de testicles**, gens desconeguts **hipertricosi auricular**



Alguns gens es troben als **cromosomes X i Y**

SHOX **desenvolupament esquelètic**, SPRY3 **desenvolupament de varis teixits**

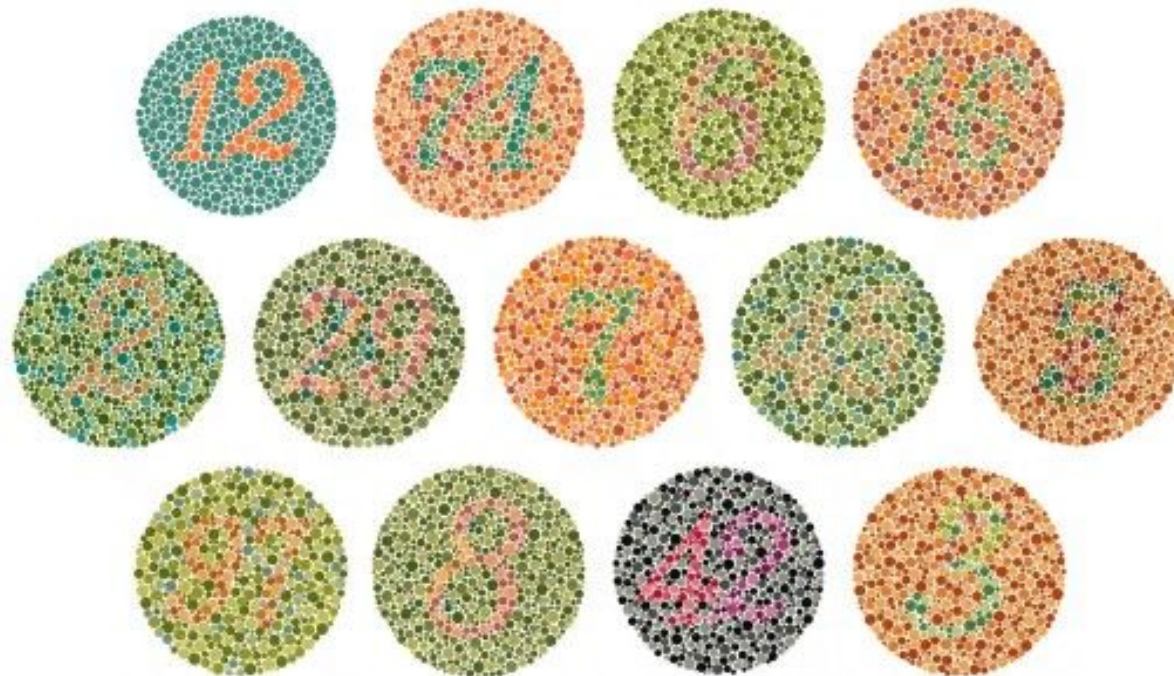


Tema 6. L'herència biològica

Jaume Benet i Bertran

el daltonisme és un trastorn de la visió d'herència recessiva lligada al cromosoma X

Genotip	$X^D X^D$	$X^D X^d$	$X^d X^d$	$X^D Y$	$X^d Y$
Fenotip	Dona no afectada	Dona portadora	Dona daltònica	Home no afectat	Home daltònic





5.3. Herència influenciada pel sexe

- Alguns gens es troben en els dos sexes (cromosomes autosòmics o parts homòlogues dels sexuals) i els seus **al·lels tenen expressions fenotípiques diferents segons el sexe**

la calvície en els humans
ve determinada per un
al·lel dominant en homes i
recessiu en dones

	Dones	Homes
BB	Amb cabell	Amb cabell
Bb	Amb cabell	Calb
bb	Calba	Calb

la presència o mida de les
banyes en molts ovins i
caprins segueix el mateix
patró que la calvície humana





6. Herència de caràcters quantitatius

- Herència **poligènica** on el fenotip s'expressa amb una **variabilitat contínua**



no classifiquem els fenotips en classes, tenim un **espectre fenotípic**

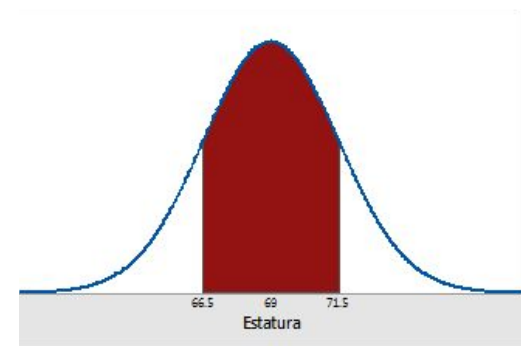


- Cada al·lel aporta un **valor quantitatiu** diferent



Es segueix una patró més o menys semblant a l'herència codominant

en els fenotips apareix una **distribució normal** (majoria d'individus en les categories intermèdies i pocs als extrems)





Activitat.

El **número d'ous que pon al dia** una gallina és un **caràcter quantitatiu**, és a dir, que és mesurable mitjançant una unitat numèrica. A diferència dels **caràcters discrets**, que permeten agrupar els fenotips en classes.

A més, aquest caràcter presenta una **herència poligènica**, això vol dir que la seva expressió fenotípica ve determinada per **varis gens**.

A continuació es presenten els genotips per a tres gens d'aquest caràcter i la seva influència en el fenotip:

Gen 1: al·lel **A** (molts ous) i al·lel **a** (pocs ous)

Gen 2: al·lel **B** (pocs ous) i al·lel **b** (molts ous)

Gen 3: al·lel **C** (molts ous) i al·lel **c** (pocs ous)

Si encreuem un gall i una gallina amb genotips AaBbCc i Aabbcc, quines probabilitats hi ha que surti descendència amb tots els al·lells implicats a produir molt ous?



Activitat.

La **massa del fruit** és un **caràcter quantitatiu**, que podem mesurar i expressar en valors numèrics. En una varietat de melons, la massa del fruit pot variar entre 1500 g i 2500 g degut als gens A i B. Cada al·lel contribueix en 250 g en la massa del meló.

Indica la massa i la proporció dels melons resultants de l'encreuament:

$AaBb \times AaBB$