

GENÈTICA: HERÈNCIA (TRANSMISSIÓ) DELS CARÀCTERS

Els fills s'assemblen als pares, però no són idèntics. Tots els individus d'una espècie són iguals entre ells, en el sentit que els diferencia dels individus d'una altra espècie, o sigui, els moixos són distints dels cans. Però, tampoc tots els cans o tots els moixos són idèntics entre ells, sinó que hi ha trets (característiques) concrets que els diferencien. Les causes de la semblança i, a la vegada, de la diferència entre organismes emparentats, ha preocupat als naturalistes de tots els temps.

Des de mitjan segle passat s'han anat coneixent els mecanismes pels quals els fills s'assemblen als pares sense que siguin idèntics, i el coneixement d'aquests mecanismes ha explicat també la raó per la qual els éssers vius poden anar canviant les seves característiques al llarg del temps. Tots els éssers vius, i per tant també les persones, tenen unes característiques comuns que fan que tots els individus de la mateixa espècie s'assemblin.

A més, els membres d'una mateixa família s'assemblen més entre ells que amb els individus de famílies diferents a la seva.

T'assembles tu al teu pare? o a la teva mare? I
t'assembles als teus germans o germanes? O als teus
padrins?

Què és el que fa que els membres d'una família s'assemblin? Això és el que estudia la Genètica: **la genètica o estudi de l'herència tracta de la transmissió dels caràcters hereditaris, com es transmeten els caràcters de pares a fills, de generació en generació.**

Activitat 1. D'on venen les diferències?: caràcter i manifestació.

Està clar que som diferents. Ho vàrem aprendre de petits, sense adonar-nos, quan coneixíem el pare i la mare. després el cercle inicial es va anar estenent i ara..., ara *distingim, coneixem* molta gent.

Què vol dir distingir?. Podem entendre que vol dir observar, comparar i diferenciar. Observar, comparar i diferenciar sobre què?. Dons, observar les característiques de la cara de les persones i reconèixer en ella semblances i diferències.

Per poder distingir són necessàries *diferències observables*, i en aquest cas les diferències que més fàcilment podem observar les trobem a la cara de les persones. Diferències localitzades en els *trets característics* (o *caràcters morfològics*) del rostre de les persones.

Els caràcters són *qualitats biològiques susceptibles de variar*. Un **caràcter** dels individus de l'espècie humana és el color del seu cabell. Cada persona té un color concret en el seu cabell, és a dir, té una **manifestació** pròpia d'aquest caràcter.

El grup sanguini és un altre caràcter (però, en aquest cas no és morfològic). Tothom té un grup sanguini, com tothom té color al seu cabell. Però hi ha persones del grup sanguini A, n'hi ha del B, de l'AB, o del 0. Cada persona *manifesta un tipus concret de grup sanguini*.

Qüestió 1. A continuació hi ha una llista de caràcters i de manifestacions. Estan mesclats per complicar-te la vida. Demuestra que domines això dels caràcters i de les manifestacions i fes dues columnes amb la llista. En una posa-hi els caràcters i a l'altra les manifestacions.

to de la veu
orelles petites
pesar 80 kgs
el cabell arrissat

les mides del peu
calçar un 42
les mides de les orelles
l'alçada

el color blau dels ulls
el pes del cos
ser molt ràpid corrent

Qüestió 2.

Cada una de les característiques que tenen les persones és un **caràcter**, que el presenten totes, i la manera com el presenten, les distintes formes en què pot aparèixer, són les **manifestacions**.

Posa exemples:

caràcter	manifestacions

Amb els caràcters que heu posat abans, podem fer combinacions? Es tracta d'escollir una manifestació del primer caràcter amb una altra del segon. Quantes combinacions podem fer?

Si ara tenguéssim en compte tots els caràcters, quantes combinacions podríem fer?.
Les persones tenen una combinació de les distintes manifestacions de cada caràcter.

Activitat 2. Els caràcters biològics heretables i la influència de l'ambient.

No tots els caràcters que presenten els éssers humans (i els éssers vius en general) poden ser transmesos de pares a fills, és a dir, no tots **són caràcters biològics heretables**. Per exemple, no es pot transmetre als fills l'habilitat d'anar en bicicleta o de nedar, ni el coneixement de diverses ciències, ni el domini d'un idioma, ni el desenvolupament muscular aconseguit després d'alguns anys d'esport, etc. Tampoc no s'hereten les cicatrius o el bronzejat de la pell a causa del sol.

Tots aquests caràcters tenen en comú que són **caràcters adquirits** al llarg de la vida, i aquests caràcters adquirits no s'hereten.

Fixa't en 3 característiques dels éssers humans:

- a) la capacitat de parlar distintes idiomes,
- b) la forma de les ungles,
- c) el grup sanguini.

a) El fet d'expressar-se en un idioma o en un altre, i fins i tot de dominar diferents llengües, és una característica que no s'hereta, **depèn només de l'ambient**. Segons l'entorn on una persona creix i s'educa s'adquireix una o una altra llengua materna. Es tracta d'un caràcter totalment derivat de l'ambient que, com tots el d'aquest tipus, **no es transmet a la descendència**.

b) La forma de les ungles té una base hereditària indubtable sobre la qual poden influir diferents característiques ambientals, com per exemple el tipus de feina. És un caràcter determinat genèticament en què l'ambient pot afectar la seva manifestació. En tot cas, **mai es transmet la modificació ambiental**.

c) El grup sanguini és un caràcter **estrictament genètic**, s'hereta dels pares i **no pateix cap modificació ambiental**.

Tenir el cabell arrissat pot ser hereditari. De fet molta gent el té, sense necessitat d'anar a la perruqueria. També hi ha rossos sense tenyir i rossos tenyits. Molts calbs fa deu anys no ho eren.

Alguns caràcters són fàcils de classificar, ja sigui com hereditaris o no; però altres és realment complicat. Això és perquè, com hem vist abans, l'aparença d'un ésser viu, el que s'anomena **fenotip**, és el resultat de la interacció de tota la nostra informació genètica (gens) amb un ambient determinat.

La informació genètica (gens) forma el **genotip**, i prové dels pares a través de les cèl·lules reproductores o gàmetes. Són factors interns que duen una informació, la qual es veurà més o menys modificada per les condicions ambientals, i es manifestarà externament d'una o altra forma, és a dir, amb un a altre **fenotip**.

Paquets d'informació: els cromosomes

Hem parlat d'informació genètica, i l'hem representat en forma de petites targetes rectangulars on es podia llegir:

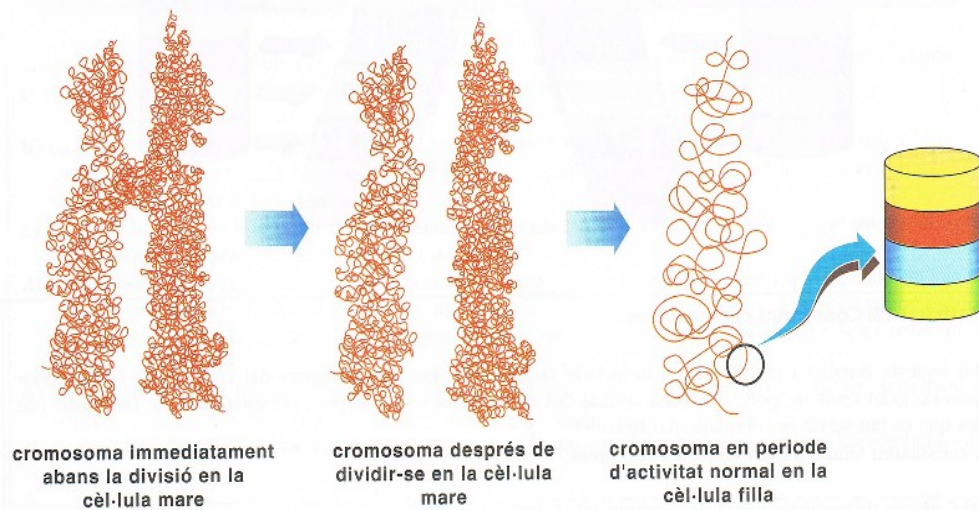
orella arrodonida

orella en punxa

Aquestes informacions o targetes són en realitat els **gens**. Els gens dels ratolins, els dels clavells o els nostres propis gens. Els gens estan a totes les nostres cèl·lules i control·len la forma en què ens desenvoluparem i, per tant, com serem.

Els gens es localitzen als **cromosomes**, al nucli de les cèl·lules. Els cromosomes estan fets d'àcid desoxiribonucleic (ADN). Només poden ser observats durant la divisió cel·lular, després que s'hagin duplicat. Això fa que cada un d'ells aparegui format per dos filaments força enrollats i empaquetats.

Hem d'entendre que si fos possible observar els cromosomes durant els períodes normals d'activitat cel·lular apareixerien formats per un sol filament enrollat.



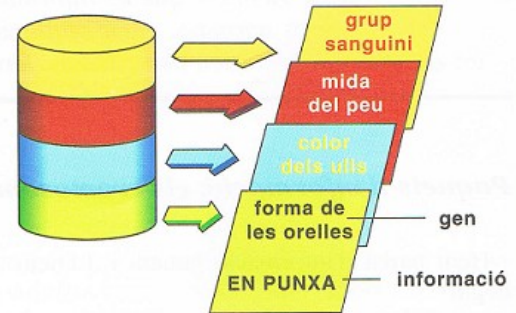
Podríem dir que un cromosoma és portador de molts gens; de molta informació perquè els gens són portadors d'informació per als **caràcters** de l'organisme. I hi ha molts caràcters a l'organisme. Cada gen té el seu lloc en un cromosoma. S'ha localitzat la posició que ocupen alguns gens en els cromosomes de diversos organismes, però, com més complex és un organisme més difícil és aquesta feina.

El projecte del GENOMA HUMÀ que s'està desenvolupant actualment pretén arribar a conèixer el lloc que ocupa cada un dels gens de l'espècie humana.

Els gens es col·loquen al llarg dels cromosomes, uns darrere els altres.

En cada gen hi ha una informació concreta, com per exemple grup sanguini, mida del peu, forma de les orelles, etc.

Es diu que les persones tenim 46 cromosomes. Això no és exacte. El que es vol dir és que a cada una de les cèl·lules del cos hi ha 46 cromosomes. Tots els nostres caràcters hereditaris es reparteixen en els 46 cromosomes.



D'aquests 46 cromosomes, la meitat prové de la mare i l'altra meitat prové del pare. En el conjunt de cromosomes que ens arriba a través de l'òvul hi ha informació per a tots i cada un dels caràcters del nostre organisme: grup sanguini, color del cabell, alçada possible... En l'altre conjunt, el que arriba a través de l'espermatozoide, també hi ha informació per a tots i cada un dels caràcters del nostre organisme. Per això, tenim *dues informacions per a cada un dels caràcters*.

Podríem dir que a les nostres cèl·lules hi ha dos grups de cromosomes, els que vénen de la mare i els que vénen del pare.

Les dues informacions per a cada caràcter es localitzen cada una en el seu corresponent cromosoma. En realitat, aquests dos cromosomes, que vénen cada un d'un progenitor diferent, porten informació pels mateixos caràcters. Això no vol dir que portin la mateixa informació. El dibuix potser t'ho aclarirà.



Meiosi i mitosi

La divisió cel·lular amb **mitosi** es dona quan s'han de produir cèl·lules somàtiques, és a dir, cèl·lules constitutives del cos. Alguns exemples són: cèl·lules per tancar una ferida, per augmentar l'alçada durant el creixement, per renovar les cèl·lules que es van morint, etc.

La divisió per **meiosi** l'experimenten exclusivament les cèl·lules mare de les cèl·lules reproductores. Per exemple, en les dones experimenten meiosi les cèl·lules dels ovaris que generen els òvuls, i en els homes, les cèl·lules dels testicles que generen els espermatozous. Així doncs, la meiosi només es dona en els òrgans reproductors, que en els animals són les gònades (ovaris i testicles), i en les plantes superiors són les flors.

3. Teoria cromosòmica de l'herència

La transmissió dels cromosomes

Quan vam estudiar la divisió de les cèl·lules vam veure que al llarg d'aquest procés apareixien, en el nucli, unes estructures de forma allargada, els anomenats **cromosomes**. També vam poder observar que hi havia dos exemplars de cada tipus, els anomenats **cromosomes homòlegs**. Per exemple, en les cèl·lules de les dones hi ha 23 tipus de cromosomes i, si tenim en compte que n'hi ha dos de cada un, en total hi ha 46 cromosomes.

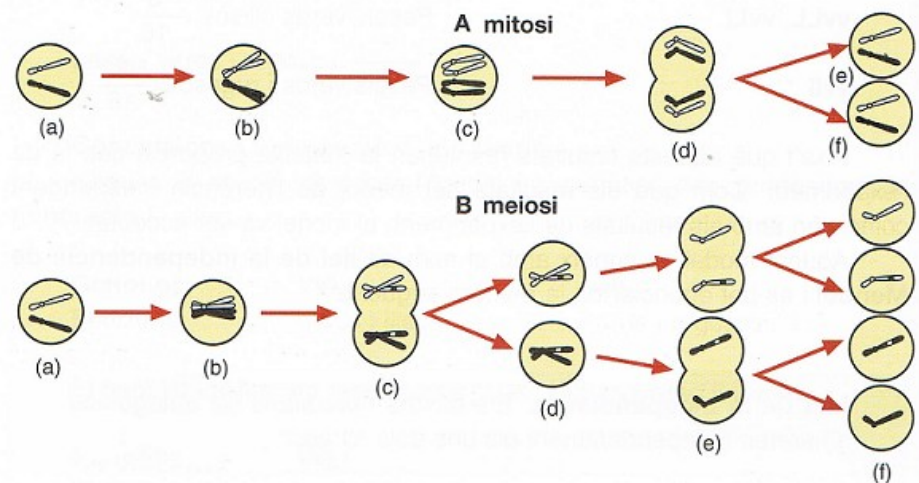
Tipus de divisió cel·lular

Mitosi (figura A). Genera cèl·lules filles (e, f) amb el mateix nombre de cromosomes que la cèl·lula inicial o progenitora (a). Durant aquest procés els cromosomes es dupliquen (b) i es reparteixen entre les cèl·lules filles (d). D'aquesta manera, cada cèl·lula filla mostra **un parell de cromosomes de cada tipus**.

Meiosi (figura B). Origina cèl·lules (f) amb la meitat de cromosomes que la cèl·lula inicial (a). Aquest procés fa que els cromosomes es dupliquin, s'entreuïn i intercanviïn segments (b, c). Els cromosomes que en resulten es reparteixen entre les cèl·lules finals, de manera que només presentaran **un cromosoma de cada tipus**.

La formació de les **cèl·lules sexuals humanes** (òvuls i espermatozous) es du a terme per mitjà de la meiosi. Com que aquest procés redueix el nombre de cromosomes a la meitat, els òvuls i els espermatozous humans només tenen **23 cromosomes** (un exemplar de cada tipus). Les cèl·lules amb la meitat de dotació cromosòmica s'anomenen **cèl·lules haploides**.

Quan la **fecundació** uneix un òvul i un espermatozou es genera una cèl·lula, el **zigot**, amb **46 cromosomes** (2 exemplars de cada tipus). Les cèl·lules amb dotació cromosòmica completa s'anomenen **cèl·lules diploides**.

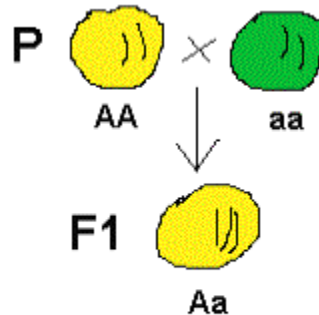


LLEIS DE MENDEL

PRIMERA LLEI DE MENDEL

També anomenada de la Uniformitat.

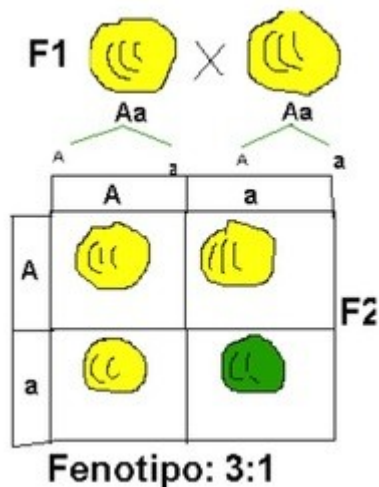
"Quan s'encreuen dues races pures tots els descendents a la primera generació filial són iguals, genotípicament i fenotípicament".



SEGONA LLEI DE MENDEL

També anomenada Llei de la segregació

"Els factors hereditaris que informen sobre un mateix caràcter no es fusionen ni es mesclen, sinó que se separen i es reparteixen en el moment de la formació dels gàmetes."

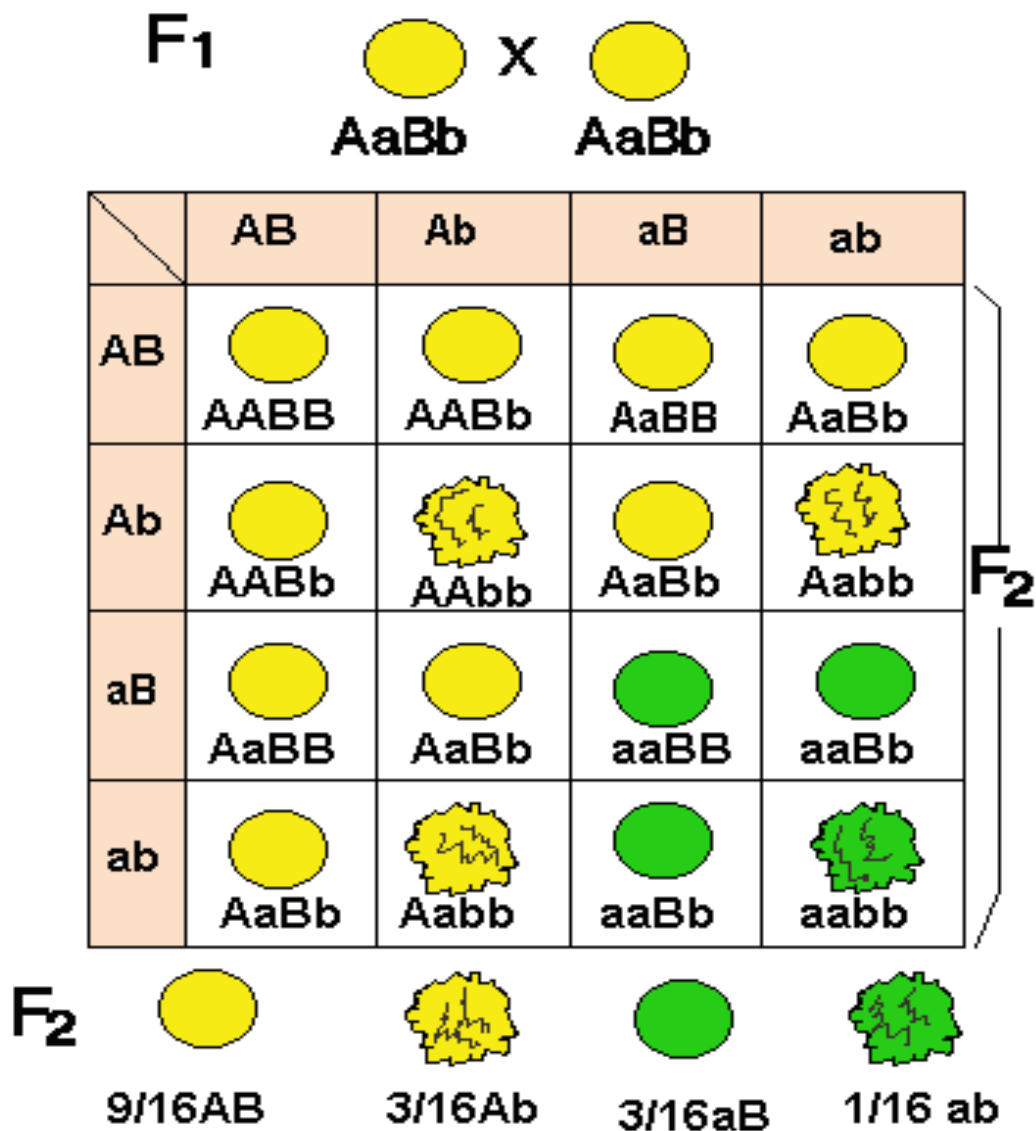


TERCERA LLEI DE MENDEL. Herència de dos caràcters
També anomenada llei de l'herència independent.

"En els heterozigots per dos o més caràcters, cada caràcter es transmet a la següent generació filial independentment de qualsevol altre caràcter."

Ara estudiarem la transmissió de dos caràcters. Suposa que estudiem els caràcters *color de la llavor* i *forma de la llavor* en els pèsols.

caràcter	manifestacions
color de la llavor	grogua, verda
forma de la llavor	llisa , rugosa



Ara anotarem els **fenotips** de la F₂

Exercicis

- 1) A l'home, la falta de pigmentació , anomenada albinisme, és a causa del gen recessiu (no dominant) (a) i la pigmentació normal ve donada pel gen dominant (A). Una parella normal té un fill albi. Escriu l'encreuament amb tots els genotips i fenotips.
- 2) Dos conills es creuen, un negre i un blanc, races pures. Com seran els fills? Sabem que el color negre domina sobre el blanc.
- 3) A les mosques, el color sèpia pels ulls és recessiu respecte al color vermell dominant. Si mosques d'ulls sèpia es creuen amb mosques de d'ulls de color vermell races pures, com seran els fills de la F1? I com seran els fills d'un encreuament d'un individu de la F1 amb una mosca d'ulls color sèpia? Escriu els genotips i els fenotips.
- 4) El color negre del pèl dels hàmmsters depèn d'un gen dominant B i el color blanc, d'un gen recessiu b. Si una femella té descendents de pèl blanc: a) quin ha de ser el seu genotip? b) Quin genotip i fenotip podria haver tingut el mascle?
- 5) Encreuant dues mosques grises s'obté una descendència de 153 mosques grises i 49 de negres. Quin genotip tindran els progenitors? I les mosques grises de la descendència?
- 6) Dues condicions anormals en l'espècie humana, les cataractes i la fragilitat dels ossos, sembla que depenen d'al·lels dominants que es localitzen a diferents cromosomes. Un home amb cataractes i ossos normals, el pare del qual tenia els ulls normals, es va casar amb una dona sense cataractes, però amb els ossos fràgils, el pare de la qual tenia els ossos normals. Quina és la probabilitat que el seu primer fill: a) no tingui cap malaltia? b) tingui cataractes i els ossos normals? c) tingui els ossos fràgils i els ulls normals? d) tingui totes dues malalties?
- 7) A l'herba talpera (*Datura stramonium*), el caràcter flors vermelles és dominant sobre flors blanques. Una planta de flors vermelles, per autofecundació, va produir una descendència formada per 28 plantes de flors vermelles i 10 plantes de flors blanques. a) A quina proporció s'ajusten els valors 28 plantes amb flors vermelles / 10 plantes amb flors blanques? b) Què us indica aquesta proporció respecte al genotip de la planta progenitora? c) Quina proporció de les 28 plantes amb flors vermelles de la descendència són homozigòtiques?
- 8) Quan s'encreua un ase (mascle) amb una euga (femella del cavall) s'obtenen els muls, híbrids viables però estèrils. Segons el concepte biològic d'espècie, consideres que el cavall i l'ase pertanyen a la mateixa espècie o a diferent espècie? Per què?
- 9) Si l'al·lel R és dominant sobre l'al·lel r, quines proporcions fenotípiques i genotípiques s'obtinran a la descendència de l'encreuament Rr x Rr?
- 10) A la carabassa, el color blanc del fruit està determinat per un gen que és dominant sobre el color groc. I la forma en disc és dominant sobre la forma esfèrica del fruit.
 - a) Completa:

caràcter	manifestacions

- b) Si una carabassa de fruit blanc i en forma de disc , raça pura , es creua amb una carabassa de fruit groc i de forma esfèrica, raça pura; com seran els fenotips i els genotips de la F1, i de la F2? Assenyala les proporcions.

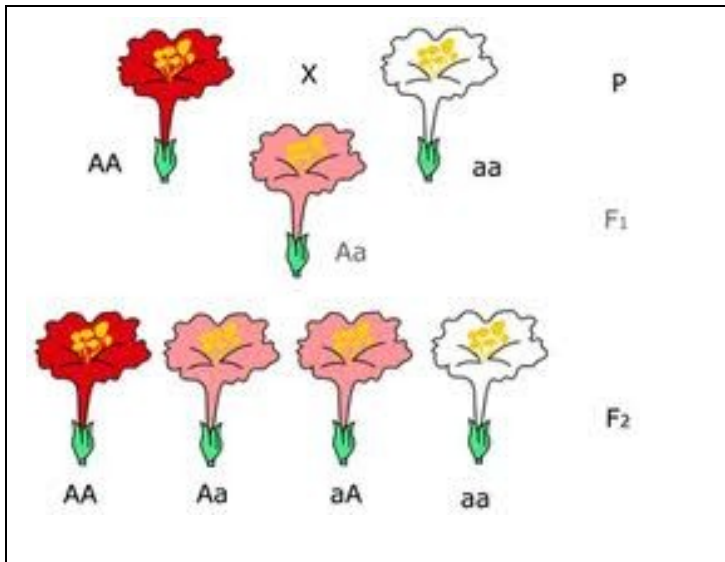
11) La presència de plomes a les pates de les gallines és dominant sobre les pates sense plomes. La cresta en forma rodona és dominant sobre la cresta en forma allargada. Es creua un individu amb plomes a les pates i de cresta rodona (híbrid: té dues lletres diferents pel caràcter) amb un individu sense plomes i de cresta allargada. Quina proporció de fills seran sense plomes i cresta allargada?

HERÈNCIA INTERMÈDIA

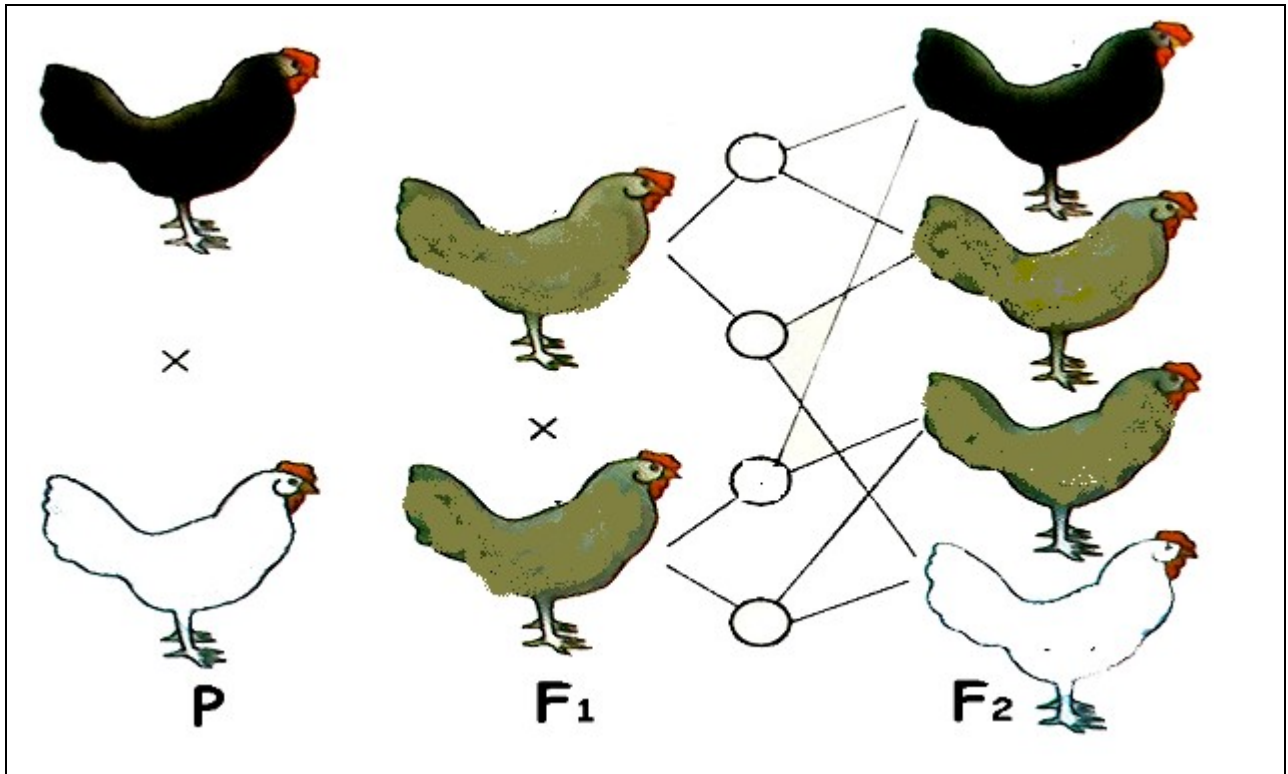
L'herència intermèdia es produeix quan dos al·lels expressen la informació en la mateixa mesura. El resultat és un híbrid o heterozigot amb un fenotip que presenta característiques intermèdies entre els dos progenitors.

És el cas de l'herència del color de les flors de la flor de nit, que té dues varietats pures: una de flors vermelles i una de flors blanques.

L'encreuament entre varietats homozigòtiques(RR), amb flors de color vermell, i varietats homozigòtiques(BB), amb flors de color blanc, origina una F1 uniforme d'individus híbrids (RB), amb flors de color rosa.



Fixa't en el següent encreuament entre gallines de la raça Menorca. És un altre cas d'herència intermèdia. Posa els genotips i els fenotips.



S'encreuen dues plantes de flors de color rosa i s'obté una descendència formada per 110 plantes blanques, 111 plantes vermelles i 223 plantes roses. Dedueix de quin tipus d'herència es tracta. Dóna el genotip dels pares i el dels fills.

Si els al·lels A1 i A2 presenten herència intermèdia, quines proporcions fenotípiques i genotípiques s'obtidran a la descendència de l'encreuament A1A2x A1A2 ?

AL·LELOMORFISME MÚLTIPLE: els grups sanguinis.

Un home del grup sanguini A té un fill del grup O amb una dona del grup B. Quins són els genotips de tots els individus esmentats? Quins altres fenotips poden presentar-se en la descendència d'aquesta parella?

http://www.bioygeo.info/pdf/28_problemas_resueltos.pdf

<http://www.cienciasnaturals.com/pdfs/exgen1.pdf> full 2