

Tema 14 : Genètica

- 1- Conceptes bàsics de genètica
- 2- Les lleis de Mendel
 - 2.1. Primera llei de Mendel
 - 2.2 Segona llei de Mendel
 - 2.3 Tercera llei de Mendel
- 3- Excepcions a les lleis de Mendel
 - 3.1 Herència d'un sol caràcter amb herència intermèdia
 - 3.2 Herència regulada per una sèrie d'al·lels múltiples (grups sanguinis)
 - 3.3 Interacció gènica
 - 3.4 Herència de caràcters quantitius
 - 3.5 Transmissió no independent de dos caràcters : gens lligats
 - 3.5.1 Lligament absolut
 - 3.5.2 Lligament relatiu
- 4- L'herència i el sexe
 - 4.1 conceptes de sexe sexualitat; determinació del sexe
 - 4.2 .L'herència lligada al sexe
 - 4.2.1.Daltonisme
 - 4.2.2.Hemofilia
- 5- Genètica dels organismes haploides
- 6. Genètica bacteriana
 - 6.1. Reproducció bacteriana
 - 6. 2 Fenòmens parasexuals bacterians
 - 6. 2 1. Transformació bacteriana
 - 6. 2 2. Transducció bacteriana
 - 6. 2 3. Conjugació bacteriana
- 7.Variabilitat discontinua
 - 7.1 Concepte de mutació
 - 7.2 Tipus de mutació
 - 7.2.1 Mutacions puntuals
 - 7.2.2 Mutacions cromosòmiques
 - 7.2.3.Mutacions genòmiques (canvis del nombre de cromosomes)
- 8- Agents mutàgens
- 9-Genètica molecular
 - 9.1 . Concepte modern de gen
 - 9.2. Regulació de l'expressió gènica
 - 9.2.1. . Regulació de l'expressió gènica als organismes procarïotes
 - 9.2.2 Regulació de l'expressió gènica als organismes eucariotes

1- Conceptes bàsics de genètica

* **Genètica:** És la ciència que estudia l'herència dels caràcters biològics, és a dir, la manera en què es transmeten els caràcters morfològics i fisiològics dels éssers vius de generació en generació i les lleis que regeixen aquesta transmissió (extretes a partir de les proporcions matemàtiques en què apareixen els diferents caràcters hereditaris entre els descendents d'un encreuament). Aquesta definició respon al concepte clàssic de genètica o genètica mendeliana. Actualment, es parla també de genètica molecular, la qual parteix d'una metodologia totalment diferent per explicar els fenòmens relacionats amb l'herència biològica: aïllament de fragments d'ADN, localització dels gens que es volen estudiar, establiment de la seqüència de les seues bases; diferenciació de les seqüències codificadores (exons) i no codificadores (introns); estudi de les proteïnes que controlen l'expressió d'aquest gen , etc.

- * **Gen.** Unitat del material hereditari. És un segment d'ADN (ARN als retrovirus) responsable de l'aparició d'un determinat caràcter hereditari. Mendel en desconeixia la naturalesa i els anomenà factors de l'herència.
- * **Caràcter gènic o heretable.** Cadascuna de les particularitats morfològiques o fisiològiques d'un ésser viu que es transmeten de generació en generació. Totes les característiques d'un individu són el resultat de l'activitat de proteïnes codificades pels seus gens.
- * **Caràcter qualitatiu.** És aquell que presenta dos alternatives clares i fàcils d'observar (pigmentació normal o albina, llavor rugosa o llisa, etc) regulades per un gen únic que presenta dos formes al·lèliques (excepció feta dels caràcters regulats per sèries d'al·lells múltiples, com és el cas dels grups sanguinis).
- * **Caràcter quantitatiu.** Són els caràcters que presenten diferents gradacions entre dos valors extrems (alçada, color de la nostra pell, etc). Aquests caràcters depenen normalment de l'acció acumulativa de molts gens.
- * **Locus.** Lloc físic que ocupa cada gen al cromosoma. Un cromosoma té molts loci.
- * **Al·lel.** És cadascun dels gens que poden trobar en un mateix locus. Un gen pot alterar-se per mutació i donar lloc a l'aparició de dos o més formes alternatives; així per exemple, per al color de la llavor el pèsol hi ha dos al·lells : **A** -que conté la informació per a color groc- i **a** que codifica el color verd. Si hi ha més de dos al·lells per a un caràcter es parla de sèrie al·lèlica (herència dels grups sanguinis que presenta tres al·lells **A ,B i 0**)
- * **Haploide.** Ésser que per a cada caràcter presenta un únic gen o informació genètica.(**n**)
- * **Diploide.** Ésser que posseix dos gens o informacions genètiques per a cada caràcter. Els dos al·lells poden ser igual o diferents; pot ser que es manifesten els dos o que un impedisca l'expressió de l'altre.(**2n**)
- * **Cromosomes homòlegs.** Són aquells que presenten els mateixos loci. En els organismes diploides trobem parelles de cromosomes homòlegs.
- * **Gens homòlegs.** Són els gens que ocupen el mateix locus als diferents cromosomes homòlegs: són al·lells entre si. Com que la majoria de les espècies són diploides es parla de parell de gens.
- * **Genotip.** Conjunt de gens d'un organisme, heretat dels seus progenitors
- * **Fenotip.** És la manifestació externa del genotip, és a dir, la suma dels caràcters observables d'un individu. El genotip és invariable i idèntic a totes les cèl·lules d'un individu; però el fenotip pot no ser el mateix perquè es el resultat de la imteració entre el genotip i l'ambient.

$\text{FENOTIP} = \text{GENOTIP} + \text{ACCIÓ AMBIENTAL}$
--

L'ambient d'un gen el formen els altres gens, el citoplasma cel·lular i el medi ambient on es desenvolupa l'individu. No s'ha d'oblidar que s'hereta el genotip (els gens); això no significa que els caràters regulats per aquests gens es manifesten automàticament; la seua expressió (transcripció i traducció) és regulada per l'ambient. Per exemple, totes les cèl·lules humanes tenen gens responsables de la pigmentació dels ulls, però no més s'expressen a les cèl·lules de l'iris dels ulls.

- * **Homozigot o raça pura.** Individu que posseeix al·lels idèntics per a un caràcter: **AA** o **aa**
- * **Heterozigot o híbrid.** Individu que posseeix dos al·lels diferents per a un caràcter: **Aa**. Es parla de monohíbrids (1 caràcter), dihíbrids (2 caràcters), polihíbrids, etc.
- * **Herència dominant.** Es diu que un caràcter té herència dominant quan en l'híbrid només s'expressa un dels seus al·lels (dominant), mentre que el altre (recessiu) no es manifesta, tot i que es trasmet a la descendència. Ex: Als ulls, l'al·lel que porta la informació de la pigmentació fosca (**A**) és dominant sobre l'al·lel de pigmentació blava (**a**). Això es representa **A > a**
- * **Herència intermèdia o codominància.** Es produeix quan en un híbrid els dos al·lels tenen la mateixa "força" per expressar-se i apareix un fenotip intermedi. Ex: l'herència del color de les flors de la planta "flor de nit" -*Mirabilis jalapa* - quan creuem dos raçes pures de flors blanques i roges respectivament, s'originen híbrids amb flors roses.
- * **Al·lels letals.** Són els al·lels que posseeixen una informació deficient per a un caràcter tan important que la seua mancança provoca la mort de l'individu. Normalment els al·lels letals són recessius i es manifesten únicament en homocigosi (**aa**)
- * **Retrocreuament (creuament prova)** S'utilitza als casos d'herència dominant per esbrinar si un individu de fenotip dominant és híbrid o raça pura. Consisteix en encreuar l'individu problema (**AA** o **Aa**) amb un homocigot recessiu (**aa**): si la descendència és uniforme (**Aa**) significa que l'individu problema era homocigòtic (**AA**). En cas contrari, si és variada, l'individu problema era heterozigot.

2- Les lleis de Mendel

La genètica tingué els seus orígens com a ciència en els estudis experimentals realitzats per un monjo austríac, Gregor Mendel, el 1865 a la ciutat de Brno (l'actual República de Txèquia). Mendel estudià els resultats d'una sèrie d'encreuaments entre diferents varietats de pèsols (*Pisum sativum*).

A l'època de Mendel prevalia l'antiga teoria de l'herència per mescla, segons la qual els caràcters es transmetien de pares a fills, a través d'una sèrie de fluids, com ara la sang. Segons això, l'herència era el resultat de la mescla de sangs, de manera que d'un animal blanc i d'un altre negre naixien descendents grisos, els fills dels quals serien grisos. Hi ha encara expressions actuals relíquies d'aquesta concepció de l'herència com per exemple un "pura sang".

Aquesta primitiva i errònia concepció dels mecanismes hereditaris fou superada per la rigurosa experimentació realitzada per Mendel que descobrí que els caràcters no se hereten com a tals, ja que només es transmeten els factors que els determinen -teoria particulada de l'herència-: "Els factors hereditaris no es mesclen, sinó que es comporten com a unitats independents transmeses a través dels gàmetes a la generació següent sense alterar-se ni diluir-se en el procés."

Mendel no coneixia la natura d'aquest factors hereditaris ni del seu mecanisme de transmissió. Van haver de passar més de cinquanta anys de la publicació dels seus treballs perquè s'arribara a conèixer la naturalesa dels cromosomes, dels gens i dels mecanismes meiòtics que intervenen en la formació dels gàmetes. Thomas Morgan (1910) va elaborar la **teoria cromosòmica de l'herència** en què va arribar a la conclusió de que els factors hereditaris (gens) es troben als cromosomes i aquests són els responsables de la seua transmissió de generació en generació; aquesta teoria fou ratificada experimentalment per Bridges el 1914. Malgrat això els experiments de Mendel el permeteren elaborar una teoria de l'herència d'aplicació universal (ara ja sabem que no tota l'herència és mendeliana)

Cal destacar dos aspectes dels seus estudis: L'elecció del material idoni per a l'experimentació i la seua metodologia experimental rigurosa juntament amb l'anàlisi estadística dels resultats.

a) L'elecció del material idoni per a l'experimentació

- * Les plantes de pèsols presentaven una sèrie de caràcters qualitius oposats i ben definits (llavors llises i rugoses, flors vermelles i blanques, etc).
- * Manipulació controlada de la reproducció de la planta; per hibridar dos varietats de diferent fenotip, s'efectua artificialment una fecundació encreuada entre totes dos (recordem que la planta es reproduïx normalment per autofecundació, fet que s'aprofità per a l'obtenció dels individus de la F_2). Per fer-ho s'obren les poncelles de la flor d'un dels progenitors i es tallen els estams abans que no hagen madurat; quan aquesta flor "castrada" completa la maduració del seu pistil, la fecundem amb el pol·len de l'altra planta progenitora; les flors fecundades d'aquesta manera es protegeixen amb bosses de paper per evitar la contaminació amb un altre pol·len d'origen desconegut.

b) Metodologia experimental rigurosa i anàlisi estadística dels resultats.

* El gran encert de Mendel va ser limitar la seua atenció a l'herència de caràcters aïllats (per exemple el color de les llavors), per estudiar posteriorment l'herència simultània de dos caràcters. D'aquesta manera obtingué uns resultats clars.

* Mendel s'assegurava de treballar amb races pures (comprovava prèviament que els descendents per autofecundació d'una determinada varietat eren sempre idèntics al llarg d'algunes generacions).

* Mendel fou el primer investigador que aplicà les matemàtiques a la investigació biològica, tot sotmetent els resultats obtinguts dels encreuaments a un tractament estadístic. Cal fer notar que treballava en un nombre d'individus suficientment alt per a que els resultats foren significatius.

Fig. 14.1. Els set caràcters del pèsol estudiats per Mendel

Els treballs de Mendel no van ser reconeguts per la comunitat científica fins a que foren redescoberts simultàniament per tres investigadors, H. de Vries, C. Correns i H. Tschermak al

començament d'aquest segle, els quals, de manera independent donaren a conèixer un conjunt de resultats semblants als obtinguts per Mendel 34 anys abans. Va ser Correns qui va enunciar les famoses lleis de Mendel a partir dels resultats dels encreuaments que aquest havia fet anys enrere.

Experiències i formulació de les lleis de Mendel

Mendel va estudiar set característiques de la planta del pèsol, cadascuna de les quals podia tenir dos manifestacions o característiques diferents; per exemple la forma de la llavor que podia ser llisa o rugosa

Va escollir varietats pures de plantes de llavors llises i plantes de llavors rugoses. Realitzà un encreuament controlat entre les dos varietats i va observar els resultats de l'encreuament. Els resultats que s'hi podien esperar eren la presència d'una característica, de les dos característiques estudiades o bé d'una nova característica intermèdia; Mendel trobà sempre que la descendència presentava sempre el mateix caràcter, en aquest cas llavor llisa, independentment de que el portador fora l'òvul o el pol·len de la flor.

2.1. Primera llei de Mendel

Primera llei de Mendel o llei de la uniformitat de la primera generació filial (F₁): Tots els descendents d'un encreuament entre dos races pures són iguals entre si

Explicació actual de la llei

En l'exemple anterior el caràcter "forma de la llavor del pèsol" (llisa o rugosa) és un cas d'herència dominant on el fenotip llis domina sobre el fenotip rugós. Això vol dir que la presència de l'al·lel dominant *L* en homozigosi dominant (*LL*) o heterozigosi (*Ll*) és suficient per a que es manifeste el fenotip llis; el fenotip rugós es mostra únicament quan l'al·lel recessiu *l* es troba en homozigosi (*ll*).

Per deduir les lleis que regeixen l'herència d'un caràcter dominant es fa un encreuament entre dos varietats de genotip conegut (el de les plantes amb llavor rugosa és *ll* mentre que les plantes de llavor llisa poden ser *LL* o *Ll*; per aquest motiu es fa una prova de retrocreuament), es calculen els tipus de gàmetes formats després de la meiosi i la seua probabilitat d'aparició; finalment es tenen en compte totes les possibilitats de fecundació que es poden donar entre els diferents gàmetes. És a dir, a partir dels resultats s'estableix la seua base teòrica.

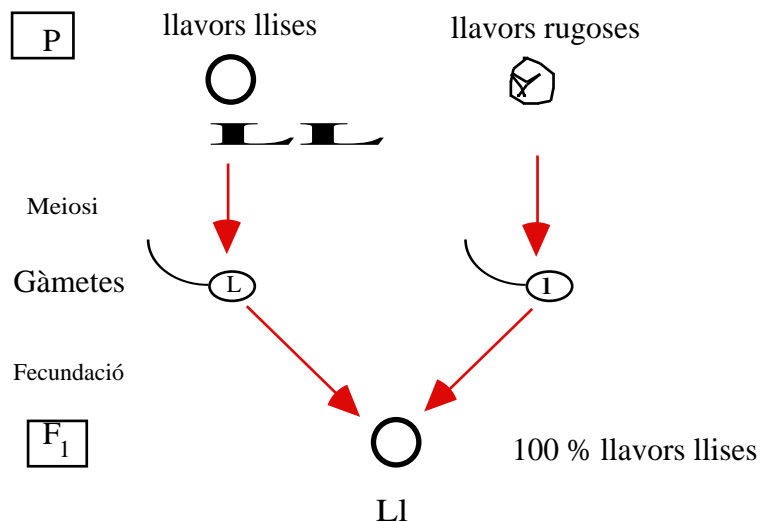


fig.14.2: Esquema de la primera llei de Mendel

En aquest cas la generació paterna està constituïda per varietats pures de llavor llisa (homozigot dominant : LL) o rugosa (homozigot recessiu: ll). Després de la meiosi es comprova que tots els gàmetes del progenitor L (el 100%) són portadors de l'al·lel L (probabilitat d'aparició de l'al·lel $L = 1$); pel mateix motiu el progenitor ll origina gàmetes que contenen l'al·lel l amb una probabilitat = 1. Així doncs, la fecundació entre els gàmetes d'aquests individus forma una generació filial F_1 uniforme d'individus de llavors llises, el genotip dels quals és heterozigòtic: Ll . Recordem que el fenotip és llis perquè l'al·lel L domina sobre el l .

2.2. Segona llei de Mendel

Calia trobar una explicació científica als resultats de l'experiència anterior ja que havia desaparegut l'altre caràcter (rugós). Mendel deixà que les plantes de llavor llisa de la F_1 s'autofecundaren i el resultat va ser una nova generació F_2 on apareixien dos tipus de llavors: unes llises i altres rugoses en una proporció de 3 a 1 a favor del caràcter llis.

Aquests resultats foren explicats de la següent manera: Si en autofecundar plantes de pèsol que havien nascut a partir de llavors llises s'obtenien fruits amb llavors rugoses, aquest fet implicava que aquestes plantes tenien informació hereditària per a la característica rugosa; si no s'hi manifestava era perquè l'altra informació - llisa- era la predominant. Així doncs, la informació hereditària es trobaria per duplicat en forma d'unes substàncies intracel·lulars a les quals anomenà **factors hereditaris** (actualment ja saben que es tracta dels gens presents als cromosomes). A partir d'aquests resultats es va deduir la segona llei de Mendel o llei de la segregació dels caràcters hereditaris.

Segona llei de Mendel o llei de la segregació: "els dos factors hereditaris que informen sobre un mateix caràcter són independents i se separen i es reparteixen entre els descendents, tot aparellant-se a l'atzar"

Explicació actual

Com van veure en la primera llei el 100% dels individus de la F_1 són heterozigots (Ll), mentre que el seu fenotip és llis, igual que els parental dominant, ja que l'al·lel L domina sobre l . Durant la meiosi els al·lells se segreguen, és a dir, se separen de manera que tant en els O com en els O, la meitat dels seus gàmetes són portadors de l'al·lel L i l'altra meitat de l'al·lel l ; s'obté el 50 % de cadascun i, per tant, la seua probabilitat d'aparició és de 0,5.

La segona generació filial F_2 s'obté després de l'autofecundació dels individus de la F_1 . Entre els gàmetes O i O són possibles quatre tipus d'encreuament a l'atzar i que donen lloc a les combinacions genotípiques LL , Ll , Ll i ll , cadascuna de les quals presenta una probabilitat d'aparició de 0,25 (es tracta de la unió de dos fets independents per la qual cosa la seua probabilitat és $0.5 \times 0.5 = 0,25$). Com que el caràcter presenta una herència dominant els genotips LL i Ll tenen el mateix fenotip llis, mentre que el genotip ll presenta un fenotip rugós

Genotip	probabilitat d'aparició	Fenotip	probabilitat d'aparició
<i>LL</i>	0,25 (1 / 4)	llis	0,75 (3 / 4)
<i>Ll</i>	0,5 (2 / 4)		
<i>ll</i>	0,25 (1 / 4)	rugós	0,25 (1 / 4)

Després de la meiosi que sofreixen els híbrids de la F₁, els al·lels *L* i *l* se segreguen l'un de l'altre per formar gàmetes i després es tornen a unir en la fecundació d'acord amb les lleis de l'atzar i la probabilitat. Per això, a la F₂ reapareixen els fenotips dominant i recessiu en proporció 3:1, corresponents a les combinacions genètiques: homozigot dominant (*LL*), heterozigot (*Ll*) i homozigot recessiu (*ll*) que estan en proporció 1:2:1.

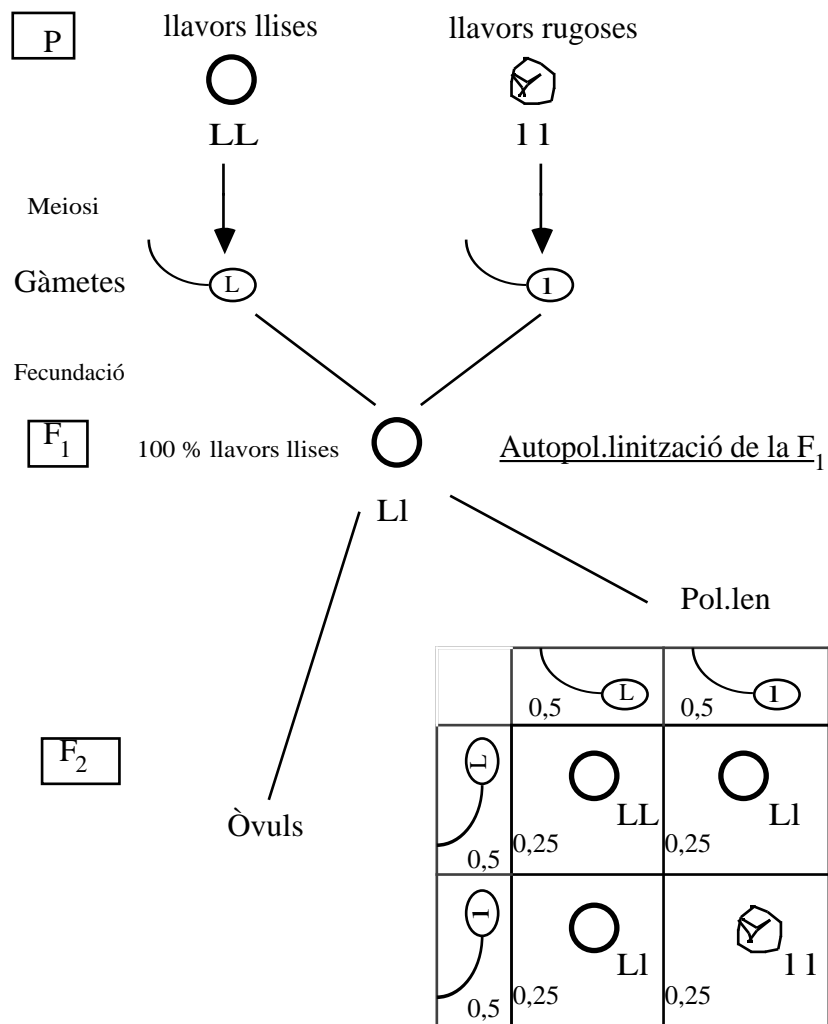


Fig.14.3. Esquema que representa la 2^a llei de Mendel

2.3. Tercera llei de Mendel

L'estudi de Mendel de les diferències gèniques als entrecreuament monohíbrids van dur, com hem vist, al descobriment del principi de la segregació. Mendel no hi aturà les seues investigacions sinó que considerà la segregació dels individus que diferien en un parell de característiques (dihíbrids)

Mendel va encreuar plantes -raça pura- amb llavors llises i grogues amb plantes -raça pura- amb llavors verdes i rugoses. Tal com es podia esperar a causa de la dominància dels caràcters, totes les llavors resultants de la F_1 foren llises i grogues. Tanmateix quan les plantes de la F_1 s'autopol·linitzaren originaren en la F_2 556 llavors dels següents tipus: 315 grogues i llises; 108 verdes i llises; 101 grogues i rugoses; 32 verdes i rugoses. En termes proporcionals aquestes dades s'apropen a la proporció 9:3:3:1.

Aquestes proporcions de la F_2 s'ajusten a les proporcions esperades a partir dels encreuaments que afecten a caràcters (gens) individuals en què hi ha dominància: llavors grogues: 0,75; llavors verdes: 0,25; llavors llises: 0,75; llavors rugoses: 0,25. Això vol dir que la probabilitat de que una planta tinga les llavors llises o rugoses no interfereix amb la probabilitat vque siguen grogues o verdes. Tot això demostrava la independència els factors hereditaris segons deia la tercera llei de Mendel.

Tercera llei de Mendel : <u>Els factors hereditaris no antagònics mantenen la seua independència a través de les generacions , tot agrupant-se a l'atzar als descendents.</u>

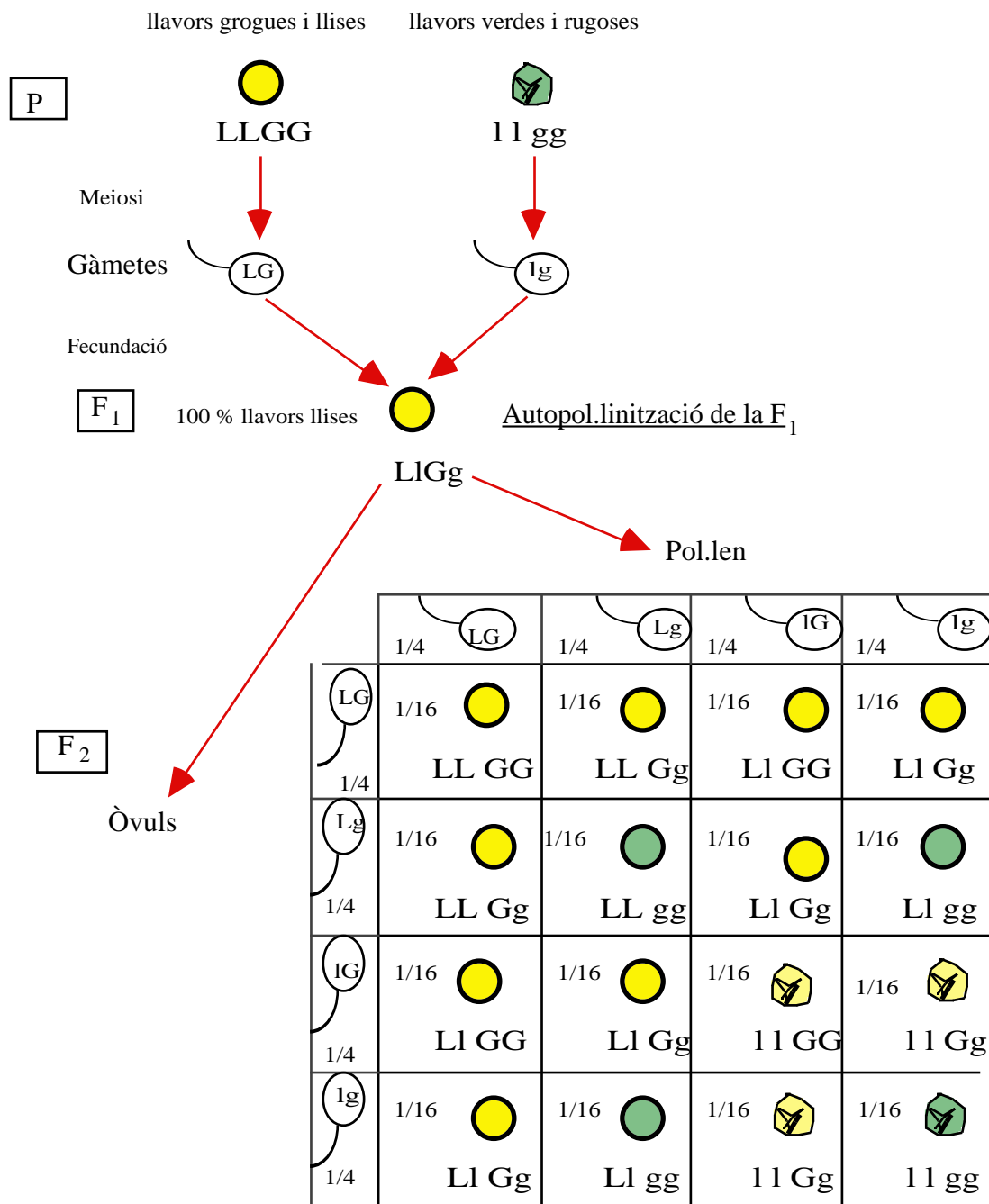


Fig. 14.4. Esquema que representa la 3ª llei de Mendel

Anàlisi de les dades:

Genotip	probabilitat d'aparició	Fenotip	probabilitat d'aparició
<i>LL GG</i>	1/16	groc-llis	9/16
<i>LL Gg</i>	2/16		
<i>Ll GG</i>	2/16		
<i>Ll Gg</i>	4/16		
<i>LL gg</i>	1/16	groc-rugós	3/16
<i>Ll gg</i>	2/16		
<i>ll GG</i>	1/16	verd-llis	3/16
<i>ll Gg</i>	2/16		
<i>ll gg</i>	1/16	verd-rugós	1/16

Proporcions de la F₂ i nombre esperat d'un total de 556 llavors obtingudes d'encreuament inicial entre llavors grogues i llises x llavors verdes i rugoses

				n esperat	n observat
3/4 llisa	x	3/4 groc	=	9/16 groc llis x 556 = 313	315
3/4 llisa	x	1/4 verd	=	3/16 verd llis x 556 = 104	108
1/4 rugosa	x	3/4 groc	=	3/16 groc rugós x 556 = 104	101
1/4 rugosa	x	1/4 verd	=	9/16 verd rugós x 556 = 35	32
				16/16 en proporció 9:3:3:1	556
					556

A partir dels coneixements que tenim a hores d'ara podem explicar aquesta tercera llei de Mendel com la llei que regeix la transmissió dels caràcters en un dihíbrid amb herència dominant, els gens dels quals es localitzen en parells de cromosomes homòlegs diferents; a partir d'individus patens es produeix la disjunció o separació entre els dos caràcters (com a conseqüència de la meiosi) de manera que es transmeten per separat a la descendència, amb independència, i es combinen de totes les maneres possibles fins a formar quatre fenotips que apareixen en la proporció 9:3:3:1

Formulació actual de les lleis

Primera llei : llei de la uniformitat de la F₁:

"La descendència resultant de l'encreuament de dos races pures (o homozigòtiques) està formada per un conjunt d'híbrids (heterozigots) que presenten uniformitat, des del punt de vista del genotip i també del fenotip"

Segona llei : llei de la disjunció o segregació dels caràcters antagònics a la F₂

"Els individus de la F₂, resultants de l'encreuament entre els híbrids de la F₁, són diferents fenotípicament els uns dels altres; aquesta diferència s'explica per la disjunció o segregació dels factors

responsbles d'aquests caràcters (gens), que en un principi es troben junts a l'híbrid i després se separen i es reparteixen entre els diferents gàmetes."

Tercera llei: llei de la independència i combinació lliure dels factors hereditaris

"Els caràcters no antagònics s'hereten independentment els uns dels altres, perquè els factors responsables de l'herència es transmeten a la descendència per separat i es combinen de totes les maneres possibles".

3- Excepcions a les lleis de Mendel

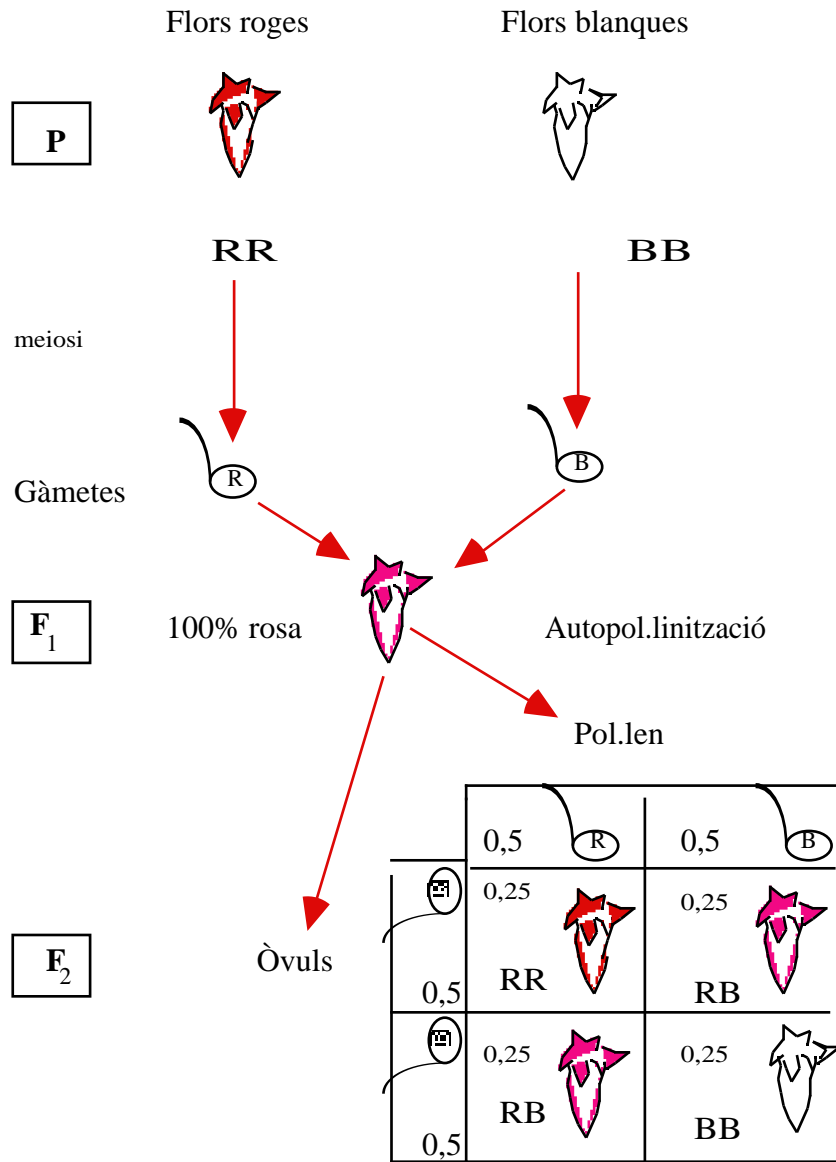
Ara sabem que les lleis de Mendel no són d'aplicació universal. S'ha partit de la suposició de gens que presenten dos varietats al·lèliques, d'herència dominant, sense cap interacció al·lèlica, etc; en el cas de la tercera llei s'ha suposat que els dos gens es presenten en cromosomes homòlegs diferents. Què passa quan no es compleixen totes aquestes premisses?

3.1 Herència d'un sol caràcter amb herència intermèdia

Alguns caràcters no mostren una relació de dominància ja els dos al·lèls de cada caràcter són equipotents i s'expressen per igual en l'híbrid; aquesta és la causa de que el fenotip de l'heterozigot siga una mescla dels dos fenotips paterns.

Per exemple a la flor de nit (*Mirabilis jalapa*) la varietat homozigòtica **RR** és de color roig, perquè l'al·lel **R** fa que es sintetitze un pigment d'aquest color; l'homozigot **BB** és de color blanc, perquè l'al·lel **B** codifica la síntesi d'un pigment blanc; i l'heterozigot **RB** és de color rosa perquè quan s'expressen els dos al·lèls apareix un color intermedi entre roig i blanc. (**B = R**)

Genotip	probabilitat d'aparició	Fenotip	probabilitat d'aparició
RR	0,25 (1 / 4)	roig	0,25 (1 / 4)
RB	0,5 (2 / 4)	rosa	0,5 (2 / 4)
BB	0,25 (1 / 4)	blanc	0,25 (1 / 4)



3.2 Herència regulada per una sèrie d'al·lels múltiples

Els caràcters descrits fins ara estaven determinats per un gen que manifestava dos formes al·lèliques; en el cas dels grups sanguinis, el gen responsable de l'aparició d'aquest caràcter ha experimentat mutacions diferents que permeten l'existència de tres tipus d'al·lels anomenats **A**, **B** i **O**; en aquesta sèrie, l'**A** i el **B** són codominants ($A = B$) i al seu torn dominen sobre el tercer al·lel **O**, que és recessiu ($A > O$ i $B > O$). Com que cada individu no pot tenir més de dos al·lels (perquè són diploides), són possibles les següents combinacions gèniques:

Genotip	AA, AO	BB, BO	AB	OO
Fenotip (grup sanguini)	A	B	AB	O

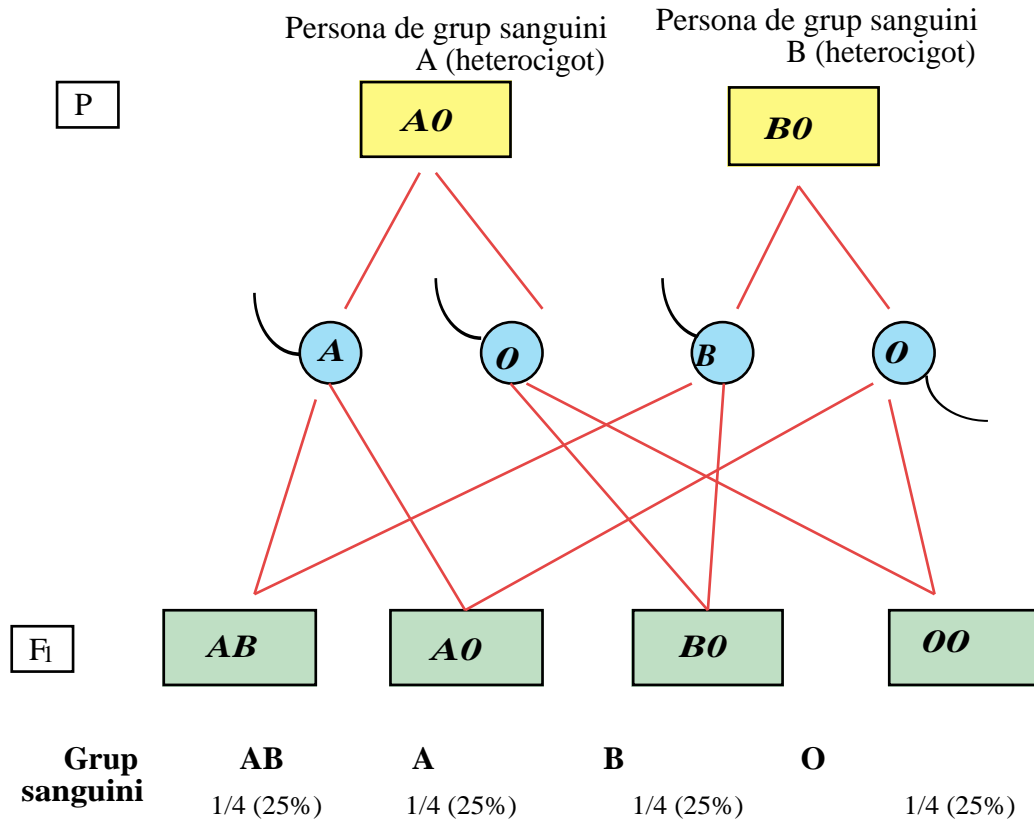


Fig. 14.5. Exemple de l'herència dels grups sanguinis:

3.3 Interacció gènica

Es parla d'interacció gènica quan un caràcter depèn de més d'un gen. Hi ha dos tipus d'interacció gènica; l'epistàtica i la no epistàtica. La interacció epistàtica té lloc quan la manifestació d'un gen (parell d'al·lells) depèn de la informació d'altre/s gen/s. Apareix doncs una jerarquia de gens: El gen que suprimeix la manifestació de l'altre s'anomena **epistàtic**, i al gen suprimit **hipostàtic**. Un exemple d'interacció el tenim en gens que codifiquen els diferents enzims que actuen en una mateixa via metabòlica

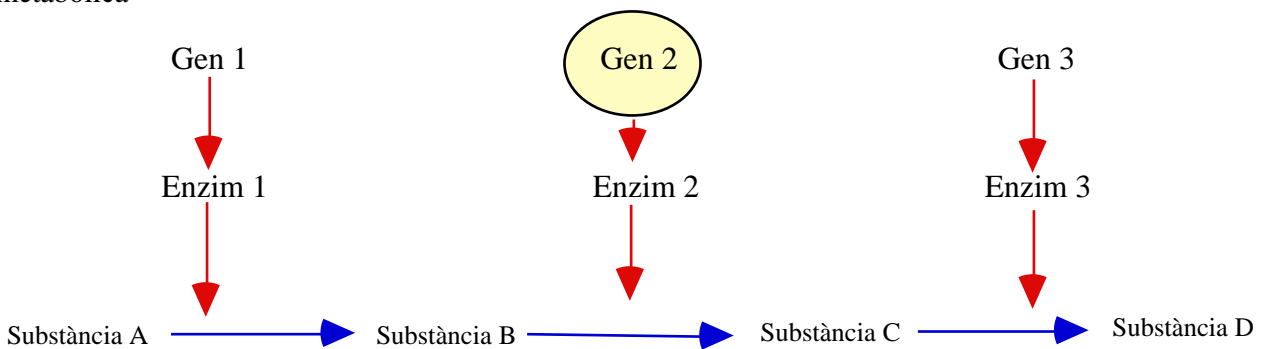


Fig.14.6. Significat d'un gen epistàtic (gen 2) que interacciona sobre un gen hipostàtic (gen 3)

En aquesta via, si el gen 2, en lloc de ser normal, és un gen anormal, romandrà inactiu i el gen 3, malgrat ser correcte i codificar l'enzim 3 no podrà actuar ja que manca la substància C en la via metabòlica.

* El color de les carabasses és un exemple d'epistàsia simple dominant; ací l'al·lel **A** és epistàtic sobre el parell **B, b**.

A > a : Blanc dominant sobre color i **B > b** : Groc dominant sobre verd.

Si en qualsevol combinació gènica d'aquest parell de gens apareix l'al·lel **A** , la carabassa queda sense color. Les proporcions fenotípiques de la F₂ són: carabasses blanques (12/16: **A -**), grogues (3/16: **aaBB** i 2/16: **aaBb**) i verdes (1/6: **aabb**).

3.4 Herència de caràcters quantitius

En molts casos és difícil trobar alternatives clarament discontinües com les que va utilitzar Mendel als seus experiments. Hi ha molts caràcters, com el color de la pell, que presenten una variació contínua. Si mesurem eixos caràcters per a una població suficientment gran, els seus valors presenten una distribució normal o de Gauss, amb pocs individus als grups extrems i una major abundància als grups intermedis. Hui se sap que molts d'aquests caràcters depenen de molts gens, cadascun dels quals posseeix un petit efecte aditiu sobre el fenotip.

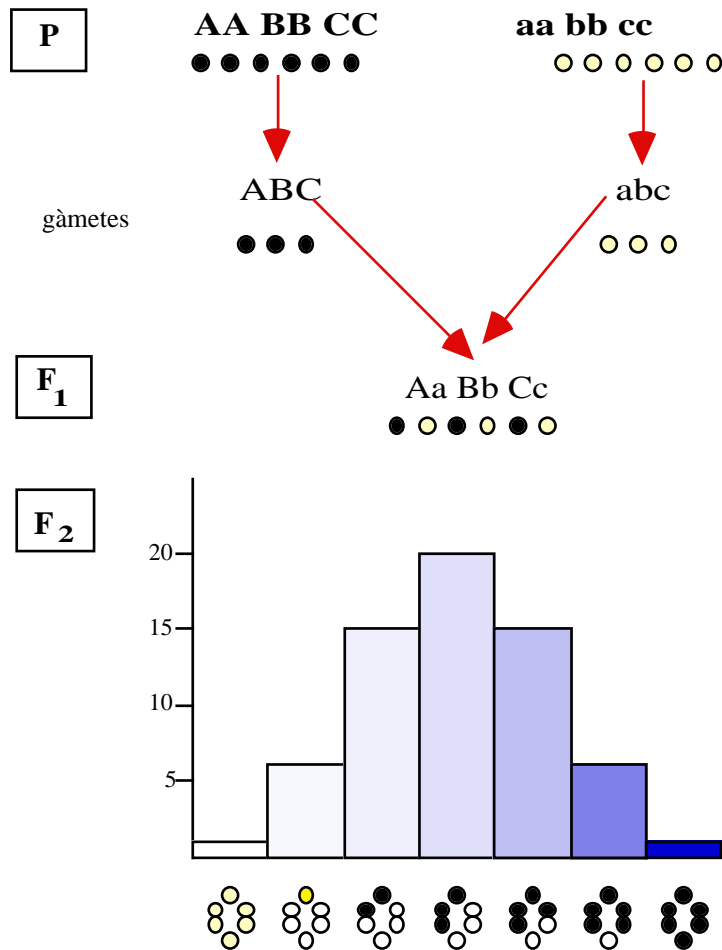


Fig. 14.7. herència quantitativa color de la llavor del blat

Un exemple clàssic és el del color dels grans del blat. Hi ha tres gens, cadascun dels quals presenta dos al·lells (**A, a ; B, b ; C, c**) Els al·lells **A, B, C** són iguals i sumen els seus efectes en el fenotip. Els al·lells **a, b i c** no donen color.

El resultat de l'encreuament entre dos varietats homozigòtiques **AABBCC** (color roig intens) i **aabbcc** (color blanc) va originar una F₂ molt variada on es podien distingir 5 games de color intermèdies entre el blanc i el roig intens.

3.5 Transmissió no independent de dos caràcters : gens lligats

En aquest cas els gens que regulen la aparició de dos caràcters es troben situats en el mateix parell de cromosomes homòlegs i en la seua transmissió de generació en generació tenen tendència a heretar-se junts. aquest lligament és més o menys intens en funció de la distància que hi haja entre els dos loci, ja que pot haver possibilitat d'entrecruament entre els gens en la profase I de la meiosi. Considerem per tant dos possibilitats: a) lligament absolut i b) lligament relatiu.

3.5.1 Lligament absolut

La distància que separa dos loci és tan xicoteta que no permet la formació d'entrecruaments a la meiosi. Els dos caràcters s'hereten junts i, en el cas d'haver-hi dominància, les proporcions fenotípiques de la F₂ són 3:1, com si fos un monohíbrid.

Exemple: La dacsa té dos varietats que es distingeixen pel color i la forma de gra de manera que:

- El fenotip roig (**RR** o **Rr**) domina sobre l'incolòr (**rr**). Al·lel **R** > **r**
- El fenotip de forma rodona (**BB** o **Bb**) domina sobre l'aplatada (**bb**). Al·lel **B** > **b**

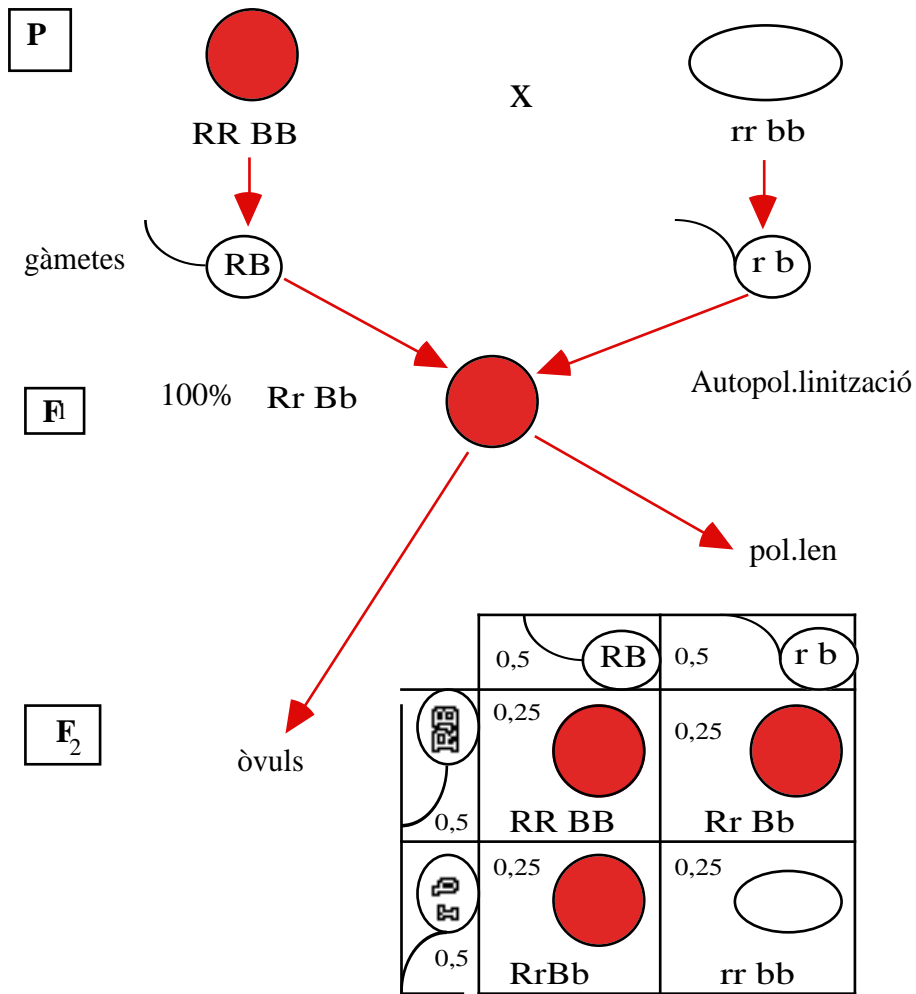


Fig. 14.8. Lligament absolut de dos gens

3.5.2 Lligament relatiu

Si la distància entre els dos loci que ocupen els gens dins el mateix cromosoma és prou gran, és possible un possible intercanvi gènic entre gens de cromàtides no germanes dels cromosomes homòlegs durant la profase I de la meiosi (*reparar el procés de la meiosi*)

L'exemple que utilitzarem per explicar el lligament relatiu va ser estudiat per F.B. Hutt el 1933. Va encreuar gallines coloreades i arrissades (*ii FF* on *i* és l'al·lel que indica color normal i *F* el caràcter arrissat de les plomes) amb galls de ploma blanca i normal (*II ff* on *I* és l'al·lel inhibidor del color normal i *f* el caracter normal de la ploma)

Obtingué una F₁ uniforme d'animals de ploma blanca i arrissada (*Ii Ff* ja que *F* > *f* i *I* > *i*). Posteriorment va fer un retrocreuament amb un gall de ploma llisa i de color (*ff ii*) i va obtenir 18 blancs arrissats, 63 de color i arrissat, 63 blancs i normals i 13 de color i normals. Aquests resultats estaven lluny de la proporció 1:1:1:1 esperada en un tipus de transmissió independent:

espermatozoides òvuls	<i>i f</i>	Frec. fenot. esperada segons la tercera llei	Frec. fenotípica trobada
<i>I F</i>	<i>Ii Ff</i>	1 / 4	18 / 157
<i>I f</i>	<i>Ii ff</i>	1 / 4	63 / 157
<i>i F</i>	<i>ii Ff</i>	1 / 4	63 / 157
<i>i f</i>	<i>ii ff</i>	1 / 4	13 / 157

espermatozoides òvuls	<i>i f</i>		Freqüència fenotípica si hagués lligament i no recombinació
<i>i F</i>		<i>ii Ff</i>	plomes de color i arrissades (50%)
<i>I f</i>		<i>ii ff</i>	plomes normals blanques (50%)

espermatozoides òvuls	<i>i f</i>	Freqüència fenotípica trobada que coincideix amb la hipòtesi de gens lligats, que a causa de processos de recombinació s'hereten al 20% dels casos de forma independent	
<i>i F</i>	<i>ii Ff</i>	Plomes de color arrissades	63 / 157
<i>i f</i>	<i>ii ff</i>	Plomes de color normals	13 / 157
<i>I F</i>	<i>Ii Ff</i>	Plomes blanques arrissades	18 / 157
<i>I f</i>	<i>Ii ff</i>	Plomes blanques normals	63 / 157

Mitjançant l'aplicació de tècniques genètiques s'ha arribat a deduir la posició i l'ordre relatiu que ocupen els diferents gens que pertanyen a un mateix parell de cromosomes homòlegs i hi formen un grup de lligament. **Mapes gènics dels cromosomes.** El paràmetre indicador de la distància gènica és la taxa de recombinació que s'expressa per mitjà de la suma de les freqüències observades dels fenotips recombinants. Per conveni s'agafa com a unitat de distància el centimorgan -distància a la qual correspon una taxa de recombinació del 1%; és lògic pensar que quan major siga la distància entre dos loci, major serà la possibilitat d'entrecruament entre dos gens. En el cas de l'exemple que hem donat la freqüència o taxa de recombinació és de $13 / 157 + 18 / 157 = 19,7\%$; això significa que la distància entre els loci dels gens de color i forma de la ploma és de 19,7 centimorgan.

**ESQUEMES STRITBERGER DIFERENT
TIPUS ENCREUAMEN PAG297**

Fig.14.9 Transmissió independent , lligament complet i lligament incomplet amb recombinació

4- L'herència i el sexe

4.1 Conceptes de sexe sexualitat; determinació del sexe

Sexualitat S'entén per sexualitat la facultat que presenten els organismes de poder intercanviar material genètic. Juntament amb les mutacions, aquesta és una de les causes de l'augment de la variabilitat genètica (**recordeu allò que vam dir en la meiosi**) Tot i que a la major part dels organismes, aquest intercanvi està lligat a la reproducció sexual (fusió de gàmetes) n'hi ha que ho poden fer amb independència de la reproducció com és el cas dels processos parasexuals dels bacteris.

Sexe. El sexe és un caràcter hereditari complex, és a dir, una manifestació fenotípica de les interrelacions entre diferents grups de gens i entre aquests i el medi ambient.

Els sexes es poden localitzar al mateix individu (animals hermafrodites i plantes monoiques) o en individus separats (animals mascles i femelles, plantes dioiques). En el segon cas, cada individu sexualment diferent manifesta externament un conjunt de caràcters sexuals primaris (tipus de gònades, òrgans copuladors, etc) i secundaris (vellositats, dimensions, pigmentació) que constitueixen la seua expressió fenotípica. No obstant això, hi ha organismes que presenten més de 2 sexes com ara el protozou *Paramecium bursaria* amb 8 sexes diferents, tots amb idèntica morfologia. Cada tipus sexual té la particularitat de no poder intercanviar material genètic amb un altre del mateix tipus, però sí amb qualsevol de les altres varietats sexuals.

Determinació genètica del sexe

En la determinació del sexe intervenen factors gènics i factors ambientals:

a) Factors gènics

Els factors gènics són el conjunt de gens responsables de la diferenciació sexual; aquests gens tenen la informació necessària perquè es formen les gònades (formació de gàmetes) es desenvolupen les estructures genitals i se segreguen hormones sexuals responsables de l'aparició dels caràcters sexuals secundaris.

1- Sexe determinat per cromosomes sexuals

Per regla general la determinació primària del sexe és regulada per cromosomes especials, anomenats **sexuals** o **heterocromosomes** que presenten una forma i un contingut gènic diferent. El sexe homogamètic és el que presenta un parell de cromosomes iguals (XX) mentre que el sexe heterogamètic presenta el parell XY. A l'espècie humana, la resta de mamífers, equinoderms, mol·luscs i alguns artròpodes els cromosomes XY corresponen als mascles i els XX a les femelles. Altrament, als ocells, amfibis, rèptils, peixos i papallones els cromosomes XX corresponen als mascles (ZZ, per no confondre's) i XY a les femelles (ZW).

En alguns altres casos la determinació del sexe ve donada per la presència d'un o dos cromosomes sexuals. així, en alguns insectes (ortòpters) el mascle té un únic heterocromosoma (XO) mentre que la femella en té dos (XX)

2- Sexe determinat per l'haplodiploidia

A les abelles el mecanisme regulador del sexe és l'haplodiploidia. La reina pot pondre dos tipus d'ous: els ous fecundats (diploides) desenvoluparan femelles estèrils (obreres) mentre que altres ous provenen d'òvuls sense fecundar i que originaran per partenogènesi¹ mascles anomenats abellots (zánganos). Els mascles originaran els seus espermatozoides per mitosi i no per meiosi

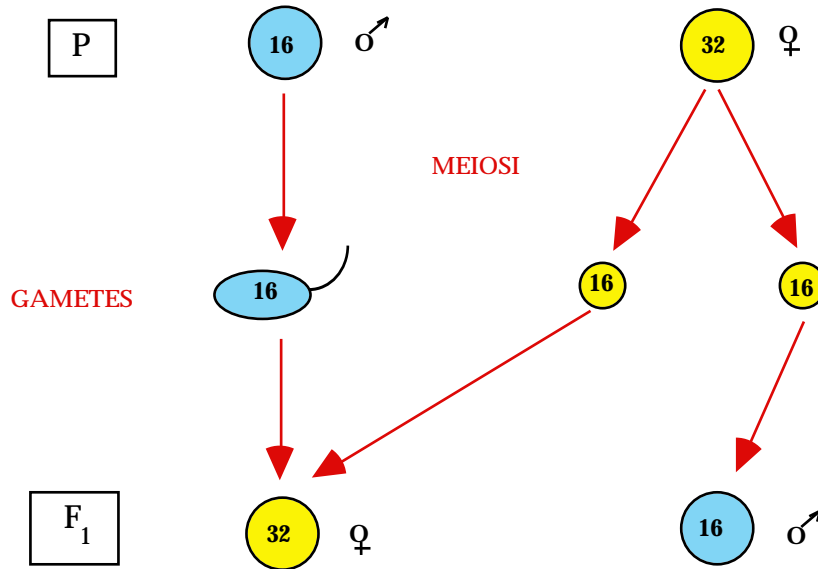


Fig.14.10. Determinació del sexe en abelles

3- Sexe determinat per l'equilibri genètic

En *Drosophila melanogaster*, el mascle és XY, però el cromosoma Y, tot i ser indispensable per a la fertilitat del mascle, no conté cap informació sobre la seua masculinitat. Aquesta informació radica en els autosomes. S'ha descobert que el sexe depèn dels resultat entre la càrrega de masculinitat (als autosomes) i la feminitat (localitzada al cromosoma X)

Equilibri cromosòmic i sexe en <i>Drosophila melanogaster</i>		
Constitució cromosòmica	Relació X/A	Fenotip sexual
XXXAA	1,5	Superfemell
XXXXAAAA	1	Femella
XXXAAA	1	Femella
XXYAA	1	Femella
XXYAAA	0,6	Intersexe
XYAA	0,5	Mascle
XXYAAA	0,3	Supermascle

¹ Partenogènesi: Varietat de la reproducció sexual que consisteix en el desenvolupament d'un gàmeta fins a arribar a formar un organisme adult

b) Factors ambientals

Al cuc mari *Bonellia viridis* la determinació del sexe es fa a la fase larval (fins a aquest moment l'organisme és idiferent, diguem-ne, potencialment bisexual; el factor que decideix la diferenciació sexual és la concentració de CO₂ a l'aigua del mar. Les larves que es desenvolupen lliurement en l'aigua acostumen a esdevenir femelles ja que la concentració n'és baixa; les larves que viuen a les cavitats internes de la femella (alta concentració de CO₂ deguda a la respiració d'aquesta) esdevenen mascles. Per això els mascles d'aquesta espècie són paràsits microscòpics que viuen a l'interior e l'aparell excretor de les femelles.

4.2 L'herència lligada al sexe

A l'espècie humana els cromosomes X i Y presenten diferències morfològiques (l'Y és més menut que l'X) i també presenten un contingut gènic diferent. Estan formats per un petit segment homòleg on es localitzen els seus gens comuns, i un altre segment diferencial, característic de cadascun on es troben els gens exclusius dels cromosoma X (caràcters ginàndrics o femenins) i els del cromosoma Y (caràcters holàndrics o masculins).

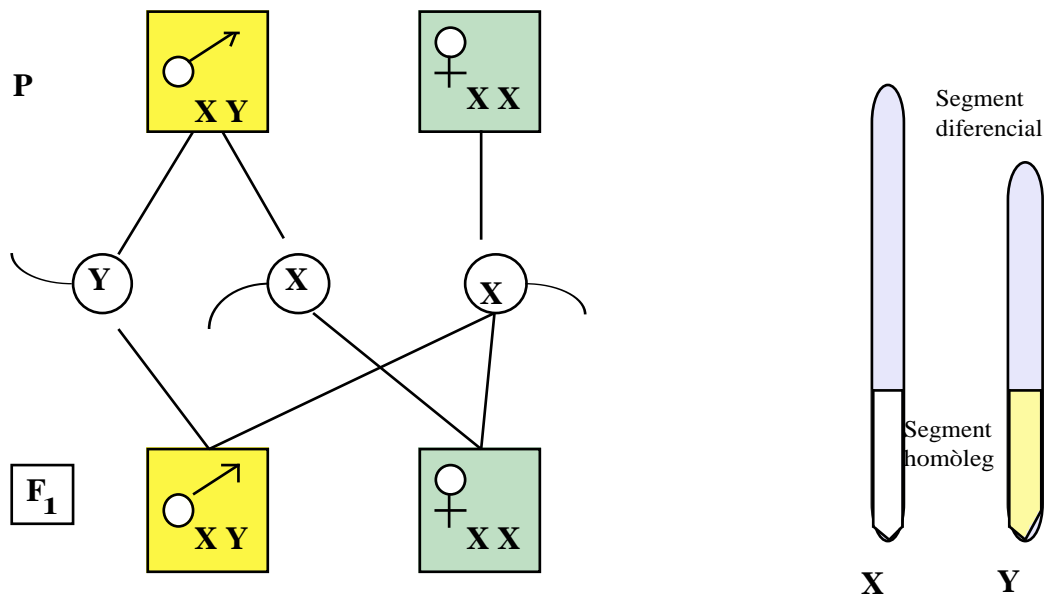


Fig. 14.11. a)Herència del sexe a l'espècie humana b) Comparació entre els cromosomes

Com vam estudiar al tema de reproducció cel·lular, els cromosomes sexuals no experimenten un aparellament total durant la profase I de la meiosi ; això vol dir que els segments diferencials no sofriran sinapsi ni entrecruament durant la meiosi, fet important que evitarà la possibilitat de recombinació dels gens responsables de la determinació primària del sexe, a banda de fer que determinats caràcters -no relacionats amb els sexe- però els gens dels quals es troben situats als segments diferencials dels cromosomes sexuals, tinguen una herència lligada al sexe: és el cas de dos malalties hereditàries, l'hemofília i el daltonisme, els gens responsables de dels quals es troben al segment diferencial del cromosoma X.

4.2.1 Daltonisme

Es tracta d'una alteració consistent en la incapacitat de distingir uns colors determinats, especialment el vermell i el verd. És un caràcter regit per tres gens ginàndrics recessius que provoquen diferents alteracions en la percepció dels colors. En la població actual hi ha un 8% d'hòmens daltònics i únicament un 0,4% de dones daltòniques. Per facilitar aquest tipus d'herència suposarem l'acció d'un únic al·lel recessiu front a un al·lel normal.

Per a la dona hi ha tres possibilitats:

$X^D X^D$: visió normal.

$X^D X^d$: visió normal, però portadora de l'al·lel X^d recessiu.

$X^d X^d$: daltònica

Per a l'home, en canvi, només n'hi ha dos perquè no té l'al·lel corresponent al cromosoma Y:

$X^D Y$: visió normal

$X^d Y$: visió daltònica

4.2.2. Hemofilia

Es tracta d'una malaltia que consisteix en la incapacitat de coagular la sang a causa de la mutació d'un dels factors proteics que regulen aquest procés. A l'igual que el daltonisme, és un caràcter recessiu que afecta als hòmens, ja que les possibles dones hemofíliques no arriben a nàixer perquè aquesta combinació homozigòtica recessiva és letal a l'estat embrionari. En realitat l'hemofilia també ve regida per l'acció de tres gens que determinen tres tipus d'hemofilia: Hemofilia A, hemofilia B i hemofilia C. Nosaltres simplifiquem el cas a un únic al·lel recessiu.

Fins fa poc, la majoria del hemofílics barons no arribaven a adults i no tenien, per tant, descendència. A hores d'ara, l'administració intravenosa de factors de coagulació els ha permès dur una vida normal. En l'actualitat hi ha un hemofílic cada 10.000 individus i una hemofílica per cada cent milions. Es tracta d'un caràcter hereditari molt "lligat" a la "sang blava" ja que la majoria de les monarquies europees ha estat afectada per aquesta malaltia hereditària.

$X^H X^H$: normals

$X^H X^h$: normals portadores

$X^h X^h$: hemofíliques (no neixen)

$X^H Y$: normals

$X^h Y$: Hemofílics

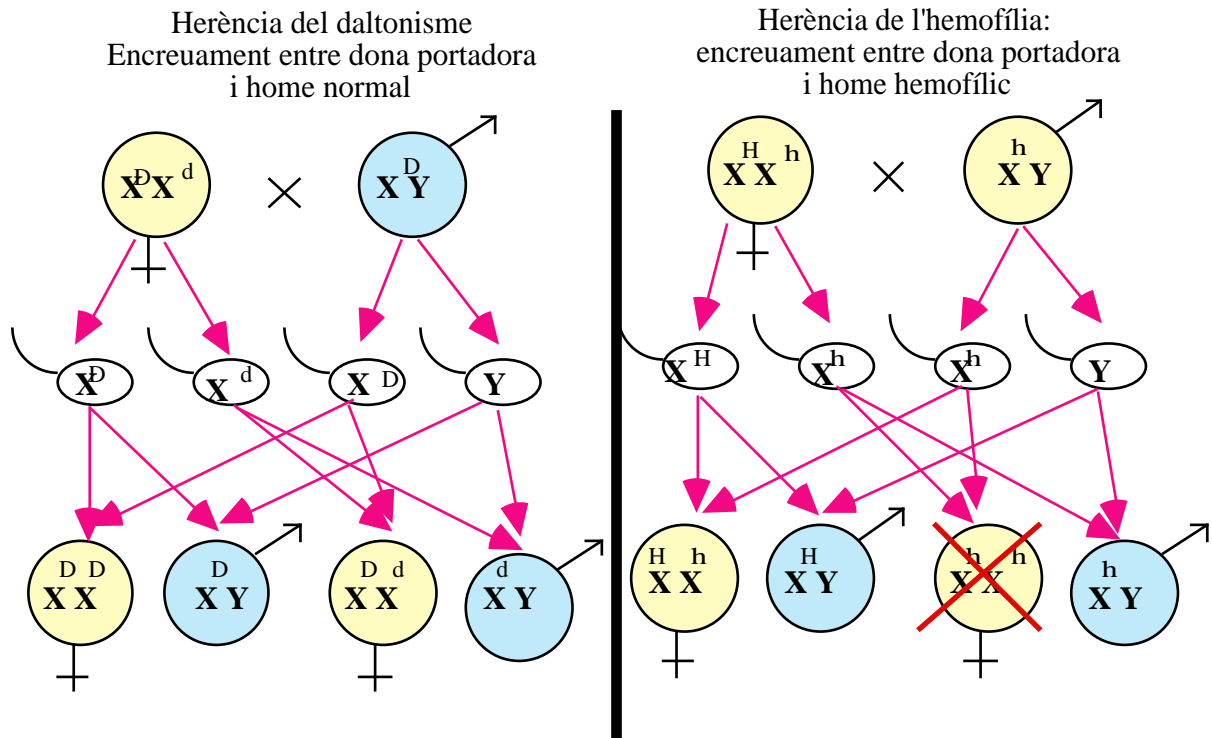


fig. 14.12. Herència lligada al sexe

Daltonisme		Hemofilia	
$X^D X^D$	50% dones normals	$X^h X^h$	Hemofíliques (mortes)
$X^D X^d$	50% dones portadores	$X^H X^h$	100% dones portadores
$X^D Y$	50% hòmens normals	$X^H Y$	50% hòmens normals
$X^d Y$	50% hòmens daltònics	$X^h Y$	50% hòmens hemofílics

5- Genètica dels organismes haploides

La major part del cicle biològic dels organismes haplobionts es fa en fase haploide. Recordem el cicle vital de l'alga *Chlamydomonas*. Atés que la presència de cromosomes en forma haploide és equivalent a la presència de gens individuals sense parella, els organismes haploides no són ni homozigots ni heterozigots; fenotípicament cada al·lel es manifesta sense estar emmascarat per la seua parella al·lèlica i, per tant, cal esperar unes freqüències fenotípiques diferents (50 % - 50 % en lloc de la F_1 uniforme de la primera llei de Mendel. Cal fixar-se que la freqüència és idèntica a la de la segregació gamètica en diploides.

L'alga *Chlamydomonas reinhardtii* és normalment de color verd, però cal la possibilitat de mutació del gen responsable d'aquesta coloració, fet que origina un color groc de l'alga quan aquesta es troba en la foscor. Heus ací la herència d'aquest caràcter:

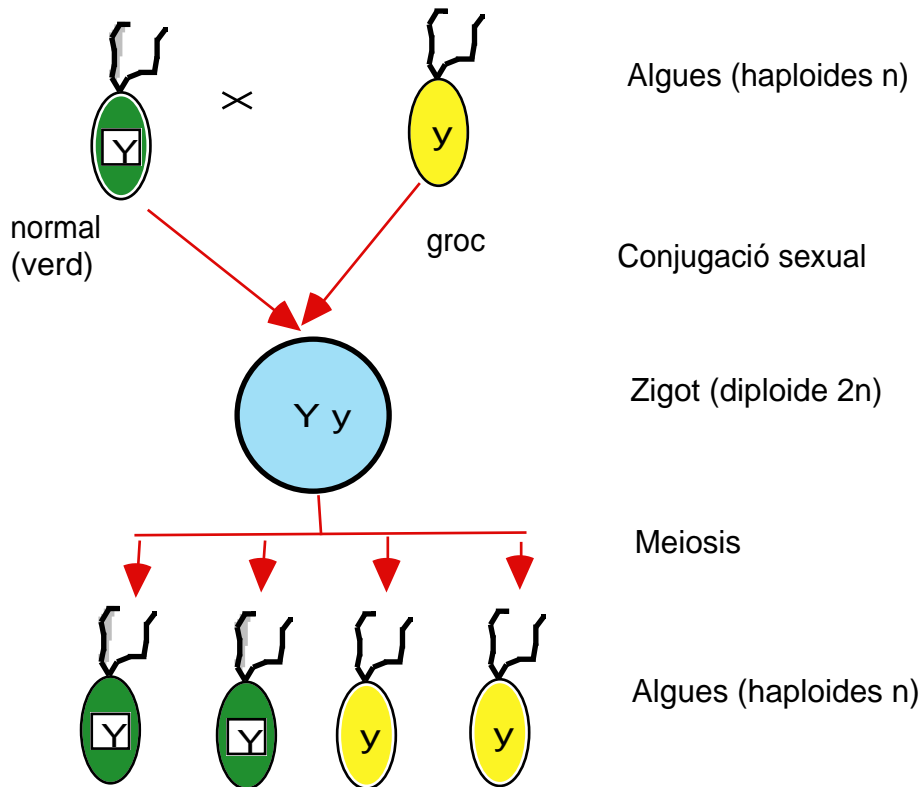


fig. 14.13. Herència d'organismes haploides

6.2 Genètica bacteriana

Generalment els bacteris es multipliquen per bipartició o divisió binària, un mecanisme molt més simple que la mitosi: després de la duplicació de l'ADN, la paret cel·lular bacteriana creix fins a formar un envà transversal que separa el dos nous bacteris, cadascun del qual engloba una molècula de l'ADN replicat.

Però a més d'aquest tipus de reproducció asexual, els bacteris també tenen un conjunt de mecanismes definits com a parasexuals, mitjançant els quals s'intercanvien fragments d'ADN però sense cap relació amb el procés reproductiu. Aquesta transferència de material genètic es pot fer a través dels processos de transformació, transducció i conjugació.

6.2.1 Transformació bacteriana

Consisteix en l'intercanvi genètic produït quan un bacteri és capaç de captar fragments d'ADN que es troben dispersos pel medi.

La transformació bacteriana va ser descrita per primera vegada per Griffith (1928) en *Streptococcus pneumoniae*; posteriorment, a partir d'aquestes experiències, Avery, McLeod i McCarthy (1944) demostraren que l'ADN és la molècula responsable de la informació genètica.

El pneumococ provoca als mamífers una malaltia coneguda com a pneumonia. La virulència del pneumococ front al ratolí depèn de la presència d'una càpsula de natura glicídica que fa que el bacteri no pugui ser fagocitat. Així doncs, les colònies virulentes presenten una superfície llisa i viscosa i són

designades per la lletra S (*smooth* , llis, en anglés). Com a conseqüència de mutacions podem trobar bacteris sense càpsula no virulents que originen colònies rugoses i mates anomenades R.

Dibuix

Griffith observà que es podien injectar bacteris R a ratolins sense provocar la seua mort, així com bacteris S prèviament tractats amb calor. Altrament, si s'injectaven alhora bacteris R i bacteris S morts, els ratolins morien de pneumonia. Posteriorment, comprovà que a l'interior d'aquests ratorins morts hi havia bacteris S vius: s'havia produït una transformació bacteriana.

Dibuix

Bacteris R + Bacteris S morts per calor	cccin vivoccc	Bacteris S vius
--	---------------	------------------------

Dawson demostrà que aquesta transformació podia fer-se in vitro, per la qual cosa el ratolí desenvolupava un paper passiu. Alloway (1933) va demostrar també que bacteris R de cultiu esdevenien S si al medi posavem un extracte (principi transformant) obtingut a partir de cèl·lules S.

En 1944, Avery , McLeod i McCarthy realitzaren una anàlisi de la naturalesa química d'aquest factor transformant i aplegaren a la conclusió de que es tractava d'àcids nucleics, els quals no eren afectats per ARNasa (destrueix l'ARN) però sí per ADNasa. L'ADN era, doncs, el material responsable de l'herència.

dibuix

Bacteris R + ADN de bacteris S *cccin vivoccc* **Bacteris S**

6.2.2 Transducció bacteriana

En aquest cas, la transferència de material genètic d'un bacteri a un altre es fa a través d'un virus bacteriòfag que es comporta com a vector intermediari. Exemple: cicle lisogènic d'un virus bacteriòfag (veure el tema dels virus)

6.2.3. Conjugació bacteriana

En aquest procés, un bacteri donador transmet a partir d'unes estructures anomenades **pili** un fragment del seu ADN a un altre bacteri receptor. Els bacteris donadors contenen unes reduïdes cadenes d'ADN duplex circular (episomes o factors F) a més del cromosoma bacterià. Aquests bacteris s'anomenen F⁺ si el factor F es troba separat del cromosoma i Hfr (alta freqüència de recombinació) si el factor F es troba integrat dins del cromosoma. Els bacteris que no presenten factor F són F⁻.

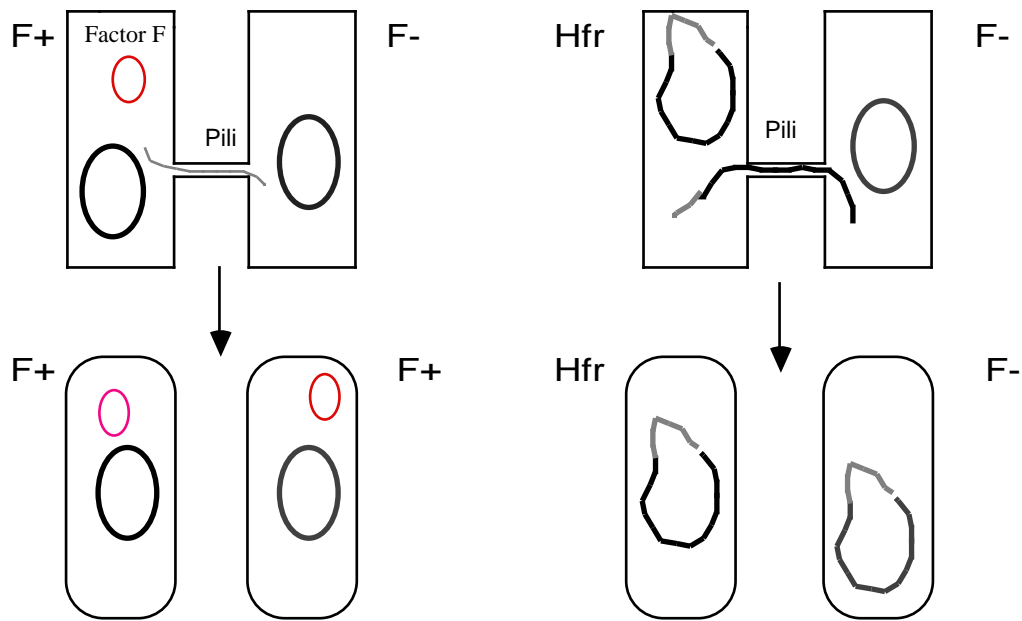


Fig. 14.14 Conjugació bacteriana

Durant la conjugació un dels factors F del bacteri F⁺ passa a través dels pili i transforma el bacteri F⁺ en F⁻. Els bacteris Hfr poden transferir part del seu cromosoma bacterià prèviament duplicat.

7. Variabilitat discontinua

7.1. Concepte de mutació

Les mutacions són canvis o variacions del material genètic que apareixen espontàniament o bé són induïdes per agents mutàgens. Als organismes superiors, amb reproducció sexual, només són heretables quan afecten les cèl·lules germinals. Si la mutació es refereix a un caràcter dominant es localitza amb facilitat; si afecta a un caràcter recessiu és més difícil de detectar, ja que només es manifesta en homozigosi recessiva.

7.2. Tipus de mutació

- * Puntuals o gèniques: Afecten la composició d'un o diversos nucleòtids que componen el gen.
- * Cromosòmiques: Es produeixen per alteració de la seqüència normal dels fragments gènics que formen el cromosoma
- * Genòmiques: Afecten el genoma i donen lloc a la variació del nombre de cromosomes.

7.2.1. Mutacions puntuals

Quan vam parlar del mecanisme de replicació de l'ADN destacàrem la seua gran exactitud i l'existència d'una activitat autocorrectora per part dels enzims que formen part de la replicació. Tot i així, es comet un error d'aparellament per cada deu milions de bases. Posteriorment a la replicació, existeix una màquina enzimàtica que corregeix els possibles errors comesos per l'ADN polimerasa en l'ADN acabat de replicar (correcció post-replicativa), amb la qual cosa l'exactitud de la rèplica arriba a la increïble perfecció d'un error per cada deu mil milions de bases (10¹⁰).

Tot i els sistemes de correcció que acabem de citar, de tant en tant es produeix algun error en la rèplica, bé perquè col·loca una C en lloc d'una T o perquè el mecanisme de replicació se salta algunes bases. Pot passar que aquesta mutació afecte a una zona intrònica, o qualsevol altra no essencial de l'ADN; en aquest cas no té conseqüències sobre la cèl·lula. Però si es dona en una zona exònica (codificadora), comporta una alteració en la seqüència del gen, que es tradueix posteriorment en una modificació de la seqüència d'aminoàcids de la proteïna que codifica. Les mutacions gèniques poden aparèixer espontàniament o ser induïdes per determinats agents físico-químics anomenats mutàgens.

En alguns casos la mutació és compatible amb la vida com per exemple el cas de l'albinisme, que apareix als individus que no poden sintetitzar la melanina perquè una mutació inactiva un dels enzims responsable de la síntesi d'aquest pigment. Altres vegades, la mutació afecta una proteïna que participa en un procés imprescindible per a la vida i, per tant, la seua inactivació provoca la mort de l'individu (mutacions letals). Per últim, determinades mutacions provoquen una millora del gen (mutació favorable), ja que fa que la proteïna millori l'activitat que desenvolupa o pugui realitzar-ne noves. En aquests casos, essencials per a l'evolució de les espècies, els individus portadors de la mutació tenen avantatges adaptatius sobre els seus congèneres; això fa possible que el gen mutat, amb el temps, i gràcies a la selecció natural, substitueixi el gen originari en la major part de la població. La mutació, ja ho hem comentat és una font de variabilitat genètica.

Es poden distingir dos tipus de mutacions gèniques:

a) **Mutacions per substitucions de parells de bases.** Són canvis d'un parell de bases per un altre. Si es substitueix un par pirimidina-purina per altre, es denomina **transició**. Exemple: A=T per C=G. Això és degut a canvis en la posició dels àtoms de les bases nitrogenades, tot originant formes tautomèriques que ja no s'aparellen en les seues bases complementàries sino amb altres. Si es substitueix un par pirimidina-purina per un de purina-pirimidina, s'anomena **transversió**. Exemple A=T per T=A. La seua aparició està relacionada amb l'aparició de buits provocats per la formació de dímers -unions entre dos timines consecutives- en la cadena parental. Aquests buits són omplerts a l'atzar en la cadena en construcció. La substitució provoca l'alteració d'una única tripleta, fet que no afecta l'ordre de lectura de la resta de tripletes. Únicament es modifica un aminoàcid de la proteïna resultant, per la qual cosa no solen resultar perjudicials.

b) **Mutacions per corriments de l'ordre de lectura.** Aquestes mutacions són degudes a la incorporació (**adiccions**) o pèrdua (**deleccions**) d'un parell o més de bases nitrogenades. Com el missatge genètic es tradueix per tripletes, aquests canvis provoquen un corriment en l'ordre de lectura i, per tant, alterar un gran nombre dels aminoàcids que formen la proteïna. Les seues conseqüències són greus.

7.2.2. Mutacions cromosòmiques

Com hem vist abans, responen a l'alteració de la seqüència dels gens dins d'un cromosoma. Moltes d'elles són observables al microscopi, ja que poden ser localitzades mitjançant la tècnica de bandeig cromosòmic. N'hi ha diferents tipus:

* **Inversions.** Es tracta d'un canvi de sentit d'un fragment en un cromosoma, és a dir, quan un fragment cromosòmic gira 180° respecte a la seua orientació normal.

* **Delecció o deficiència .** És la pèrdua d'un fragment de cromosoma. Si el fragment conté molts gens, la delecció pot tenir conseqüències greus i, fins i tot letals.

* **Duplicació.** És la repetició d'un segment d'un cromosoma. La rèplica prové de la delecció d'un altre.

* **Translocacions.** És un canvi de localització d'un fragment cromosòmic. Si és **recíproca** s'origina per l'intercanvi de segments entre dos cromosomes no homòlegs; si és **no recíproca**, un segment d'un cromosoma se situa en altre cromosoma no homòleg o en el matix cromosoma. Això no té conseqüències per a l'individu que sofreix la translocació ja que no suposa guanys ni pèrdues de material genètic, tot i que pot afectar la seua descendència (individus amb deficiències o duplicacions no viables)

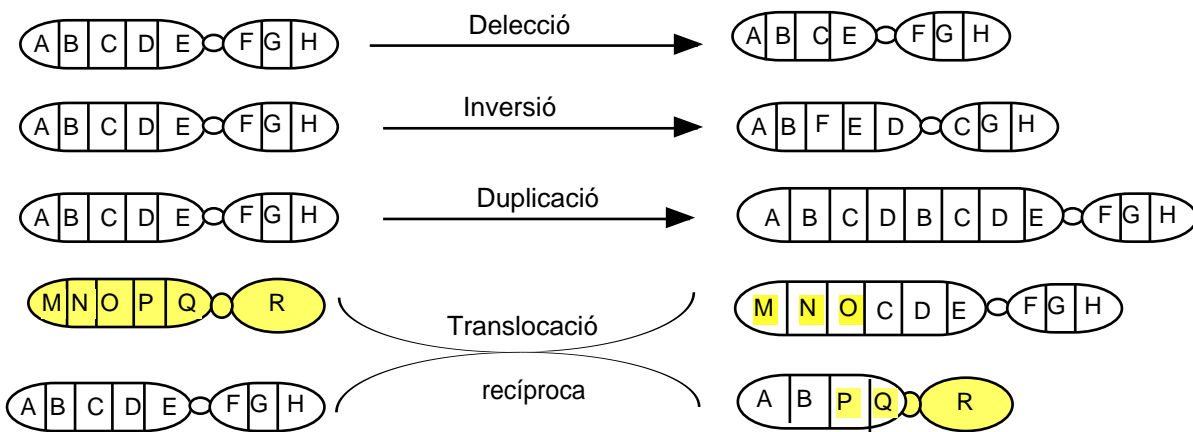


fig. 14.15 Mutacions cromosòmiques

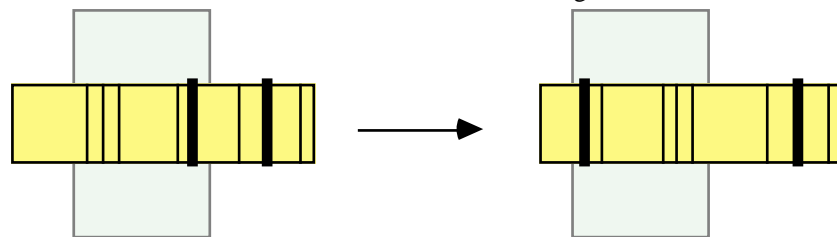
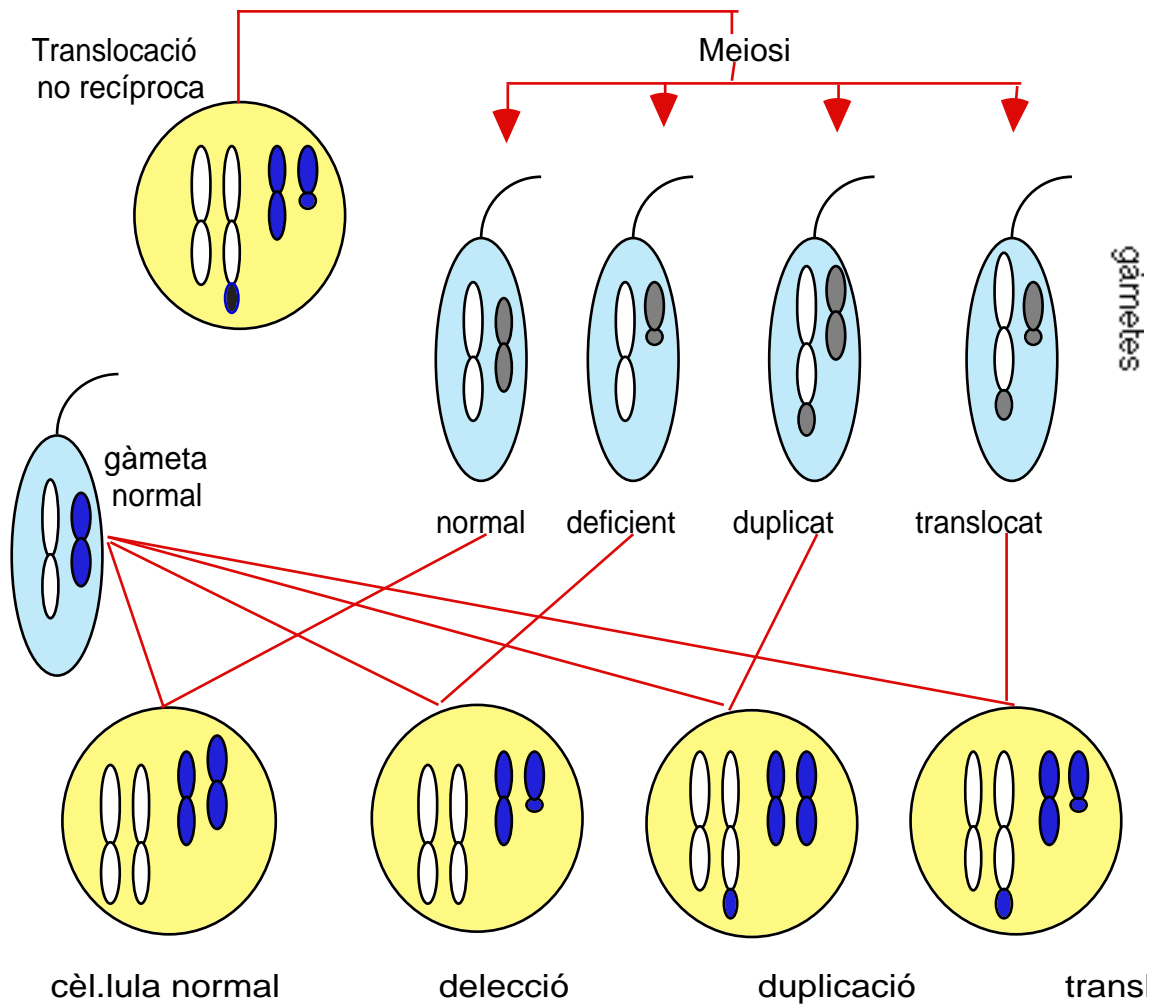


Fig. 14.16 Exemple d'inversió en un cromosoma tenyit amb bandes



7.2.3. Mutacions genòmiques (canvis del nombre de cromosomes)

** Fusió cèntrica:

És la unió de dos cromosomes no homòlegs, amb pèrdua del centròmer d'un d'ells. un exemple el tenim en el cromosoma 2 dels humans que prové de la fusió de dos cromosomes dels ximpanzés. L'*Homo sapiens* en té 23 parells, mentre que els ximpanzés en tenen 24 parells.

** Fisió cèntrica

És l'escissió d'un cromosoma en dos. Comporta l'aparició d'un nou centròmer

** Poliploïdia

Consisteix en un increment de la condició diploide ($2n$) per un augment del nombre de "jocs complets" de cromosomes: triploides ($3n$), tetraploides ($4n$), etc. originats per alteracions mitòtiques o meiòtiques. Podem distingir dos casos:

Autopoliploïdia. Si aquests jocs cromosòmics són idèntics i provenen de la mateixa espècie. Els autopoliploides són normalment plantes (un 47% de les angiospermes ho són) i presenten una major grandària i força, així com altres característiques útils per al seu aprofitament. Exemples els tenim a les bananes ($3n$) creïlles o café ($4n$).

Alopoliploïdia Es formen per multiplicacions cromosòmiques provinents inicialment d'espècies diferents. Un exemple el tenim en la moderna espècie del blat (*Triticum aestivum*) amb 42 cromosomes ($6n=42$) que provenen de tres espècies ancestrals

anomenades A, B i D, cadascuna de les quals va contribuir amb 7 parells de cromosomes i formaren l'organisme hexaploide actual. $6n = AABBD$. (Veure la lectura del tema)

****Haploïdia**

Són mutacions genòmiques que impliquen una pèrdua de jocs cromosòmics. Es manifesta als organismes partenogenètics que s'originen a partir d'òvuls no fecundats d'organismes diploides, com per exemple les abelles

**** Aneuploïdia**

Es produeix quan un individu presenta accidentalment algún cromosoma de més o de menys, sense que s'arribi a aconseguir la dotació d'un "joc complet":

Disomia (diploide normal)	$2n$
Monosomia	$2n - 1$
Nul·lisomia	$2n - 2$
Trisomia	$2n + 1$
Tetrasomia	$2n + 2$

Aquestes alteracions solen ser ocasionades per errades en la separació dels cromosomes homòlegs durant la meiosi. En l'espècie humana apareixen espontàniament alteracions de tipus aneuploide que poden afectar autosomes o els cromosomes sexuals. Heus aci alguns exemples:

El **síndrome de Down** o mongolisme és degut a una trisomia del parell cromosòmic 21 (47 cromosomes). Els individus que ho pateixen presenten retard mental, ulls oblics (axinats), pell rugosa, creixement retardat etc. La seua freqüència d'aparició és de 1/ 700 naixements vius. La seua incidència augmenta amb l'edat de la mare, especialment a partir dels 35 anys. La trisomia és provocada per la no disjunció en la primera mitosi de la meiosi del parell homòleg 21, de manera que una cèl·lula filla haploide (gàmeta) presenta 2 cromosomes 21 i l'altra cap.

El **síndrome de Klinefelter** (44 autosomes + XXY) afecta als cromosomes sexuals i origina individus masculins estèrils, aspecte eunocoide, retard mental, etc. Altres aneuploïdies relacionades amb els cromosomes sexuals són el **síndrome de Turner** (44 autosomes + X) dones d'aspecte homenc, amb ovaris atrofiats, nanisme i el **síndrome duplo Y** (44 autosomes + XYY) hòmens d'estatura elevada, personalitat infantil, coeficient intel·lectual baix i, segons alguns estudis, tendència a l'agressivitat i al comportament antisocial.

espAi per a un parell de cariotips

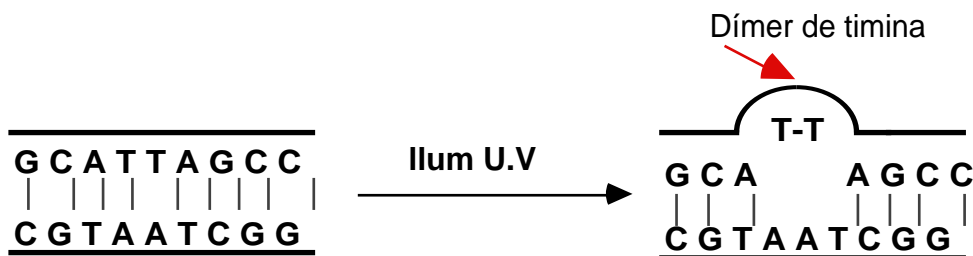
Fig. 14.18. Cariotip d'una dona normal i d'una dona amb síndrome de Down

8- Agents mutàgens

L'ADN és un compost químic que es troba contínuament sotmés a les agressions de substàncies químiques o d'agents físics dels seu entorn cel·lular capaços d'originar mutacions espontànies: són els mutàgens naturals. La natura no és però, la única responsable de les mutacions. La tectonologia actual, juntament amb diversos hàbits actuals han incrementat el nombre d'agents mutàgens: tabac, alcohol, additius alimentaris, energia atòmica, pesticides etc. En detaquem uns quants:

* **Efecte de la temperatura:** provoca el trencament de l'enllaç entre les bases púriques i la desoxiribosa.

* **Radiació ultraviolada:** Provoca la formació d'un enllaç covalent entre dos bases pirimidíniques consecutives (dímers de T o de C). Com a conseqüència d'això es trenquen els ponts d'hidogen que les unien amb les seues bases complementàries, es desorganitza la doble hèlix i s'afavoreixen errors en la replicació



* **Metabòlits reactius** : Alguns metabolits residus del metabolisme són altament reactius i contribueixen amb l'edat a l'increment d'alteracions gèniques, que es manifesten en el deteriorament progressiu dels mecanismes de replicació, reparació i transcripció de l'ADN.

* **Radiacions ionitzants**. Amb aquest nom es coneixen determinades radiacions electromagnètiques d'ona curta com els raigs X i els raigs γ , que quan col·lisionen amb àtoms i molècules que troben en la seua trajectòria els transformen en ions i radicals molt reactius, capaços d'atacar nombroses molècules entre les quals està l'ADN. Quan un organisme s'exposa a una dosi elevada, es mor. Si la radiació és menor, les mutacions induïdes al seu ADN poden ocasionar l'aparició d'un tumor cancerigen. També pot tenir aplicacions beneficioses com és el cas de la ràdioteràpia (radiació γ) que s'utilitza per destruir selectivament cèl·lules canceroses.

* **Radiació corpuscular** (partícules α i β). Aquestes partícules s'emeten en els processos de desintegració d'isòtops radioactius i els seu efectes sobre l'ADN són semblants al de les radiacions ionitzants. Tot i l'existència de radioactivitat natural (roques plutòniques) el risc més gran d'exposició es troba a les centrals nuclear (recordeu Txernòbil) o les armes nuclears

* **Substàncies químiques**. Nombrosíssimes substàncies provoquen canvis a l'ADN, fonamentalment transició de bases (substitució de la parella A-T per la parella G-C o per la introducció o pèrdua d'alguna base. Entre els mutàgens químics més coneguts destaquem el benzopirè i altres hidrocarburs policíclics, l'acid nítrós, el gas mostassa, etc.

9-Genètica molecular

9.1. Concepte modern de gen

En general es pot considerar que un **gen** és un segment d'ADN que conté la informació necessària perquè, mitjançant la transcripció i la traducció, se sintetitza una proteïna determinada. No tots els gens emmagatzemen informació sobre proteïnes; alguns sols es transcriuen (i no es tradueixen), ja que només són portadors d'informació per a la síntesi de determinats tipus d'ARN, com l'ARN_t i ARN_r, o bé pertanyen a zones intròniques en el cas d'eucariotes.

Primerament es va definir **gen** com una regió del material genètic que dóna lloc a un caràcter fenotípic definible. A partir dels anys 40 els experiments de Beadle i Tatum demostraren que la majoria dels gens corresponien a una zona del genoma responsable de la síntesi d'un enzim : **hipòtesi un gen, un enzim**.

Experiències de Beadle i Tatum

Beadle i Tatum es plantejaren analitzar els efectes bioquímics dels gens. Treballaren amb el fong comú del pa, *Neurospora crassa*, les necessitats del qual per poder viure són mínimes: necessita aigua, sals minerals, glucosa, compostos amoniacals i biotina (vitamina B₈); amb aquest medi, anomenat mínim, el fong pot sintetitzar la resta de les molècules que necessita.

Van irradiar el fong amb raig X per induir mutacions. Posteriorment sembraren les espores dels fongs irradiats (s'esperava que algunes foren mutants) en un medi complet amb vitamines, nucleòtids, aminoàcids, etc. Els fongs que creixien en aquest medi foren sembrats en medis mínims i en medis mínims suplementats amb un determinat compost (riboflavina, triptòfan, adenina, etc). Si el fong no creixia en el medi mínim i sí ho feia en el medi complementat amb adenina, per exemple, indicava que la mutació afectava la síntesi d'aquesta molècula. D'ací va sorgir la hipòtesi **un gen , un enzim**. Aquest enzim intervé en un pas de la via metabòlica que acaba en la formació d'aquesta molècula (en aquest cas l'adenina). Beadle i Tatum demostraren també que aquesta mutació tenia origen nuclear, ja que si encreuaven els fongs mutats amb fongs normals, part de la seua descendència també presentava la mutació .

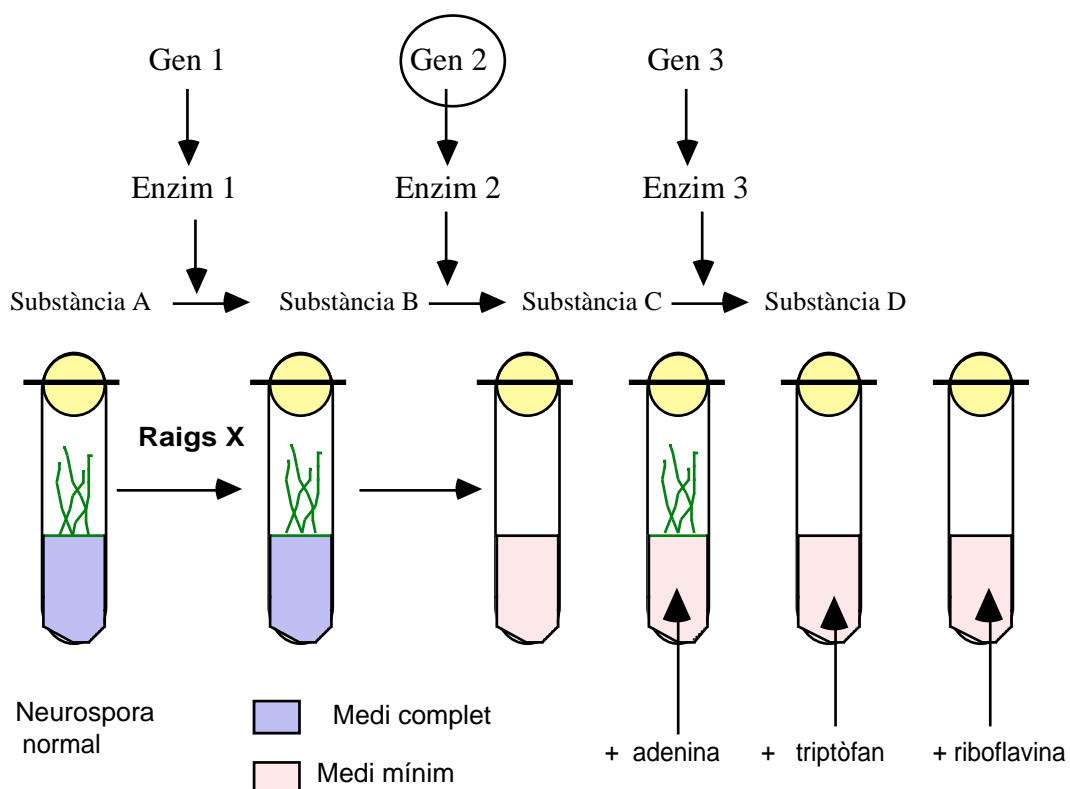


fig. 14.19 Experiències de Beadle i Tatum

Com que hi ha enzims que tenen més d'una cadena polipeptídica en la seua estructura, la hipòtesi es va reformular com **un gen, una cadena polipeptídica**.

El descobriment dels gens fraccionats a la fi dels 70 podia ser compatible amb la definició original de gen, però ara sabem que algunes seqüències d'ADN, a causa de la maduració de l'ARN (transcrit primari), participen en la producció de com a mínim 2 molècules diferents d'ARNm i per tant de 2 o més cadenes polipeptídiques (veure pàg 36). Com definir, donc , un gen ? Sembla que la millor manera continua essent la de **un gen , una cadena polipeptídica**.

Colinealitat gen- proteïna. veure l'exemple de l'anèmia falciforme

9.2.Regulació de l'expressió gènica

Les cèl·lules no estan sintetitzant contínuament tots els tipus de proteïnes sobre els quals tenen informació; això produiria un caos metabòlic: cal, doncs, que hi haja un mecanisme de regulació gènica. Aquest mecanisme també pot explicar un procés tan important com el de la diferenciació cel·lular: els organismes pluricel·lulars estan constituïts per milions de cèl·lules procedents per mitosi del zigot i, per tant, amb la mateixa informació genètica. Com és possible que després presenten diferents tipus (teixits) amb una morfologia, estructura i funcionament tant diferenciats? La resposta està en el fet que cada tipus cel·lular utilitza únicament una part del seu genoma, mentre que la resta es troba reprimat (inactivat).

9.2.1 Regulació de l'expressió gènica als organismes procariotes

Al començament dels anys 60, F Jacob i J. Monod van proposar un model anomenat operó per a la regulació gènica dels bacteris. Un operó és un conjunt de gens que codifiquen proteïnes diferents implicades en processos bioquímics estretament relacionats; tots aquest gens es troben al cromosoma, uns al costat dels altres, amb la finalitat que la regulació de la seua expressió es faça de manera coordinada. En cada operó es diferencien dos classes de gens: Els **gens estructurals** que codifiquen la síntesi de proteïnes i el **gen regulador** que codifica la síntesi d'una proteïna repressora (que es pot trobar en forma activa o inactiva) i que és l'agent que controla l'expressió gènica.

Jacob i Monod proposaren un mecanisme de regulació per a la utilització de la lactosa pel bacteri *Escherichia coli*. Quan el bacteri creix en un medi que conté únicament glucosa, ho fa amb relativa facilitat; si el canviem per un medi on la font de carboni està constituïda per lactosa (disacàrid: glucosa + galactosa), els bacteris no són capaços en un primer moment d'aprofitar aquesta font de C, però responen prompte amb la inducció de la síntesi de β -galactosidasa, ja que aquest enzim fa possible que la cèl·lula hidrolitze el disacàrid (inducció del gen estructural responsable de la síntesi de β -galactosidasa). Si les cèl·lules induïdes tornen a cultivar-se en un medi amb únicament glucosa -situació on ja no és necessària la β -galactosidasa- l'enzim deixa de ser sintetitzat (repressió enzimàtica). La inducció i la repressió són un reflex del principi d'economia cel·lular: els enzims sols se sintetitzen quan són necessaris.

Com es pot explicar això? Jacob i Monod, treballant amb bacteris mutants únicament afectats únicament en aquest caràcter, arribaren a la conclusió de que havia un **gen regulador** que dirigia la síntesi d'una **proteïna repressora**, la unió de la qual amb una seqüència específica de l'ADN anomenada **operador** inactivava la transcripció del gen estructural responsable de l'aparició de l'enzim. La regió de l'operador es superposava a una altra **-promotor-** on s'havia d'unir l'ARN polimerasa que dirigia la transcripció. Quan el repressor s'uneix a la seqüència de l'operador, bloca l'accés de l'ARN polimerasa i impedeix la transcripció de l'ADN on es localitza el gen estructural.

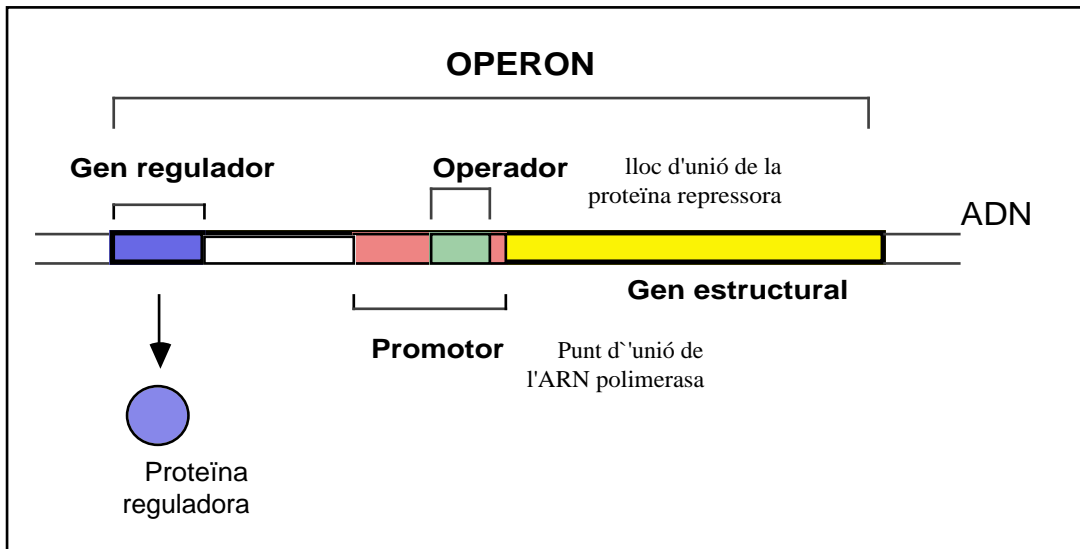
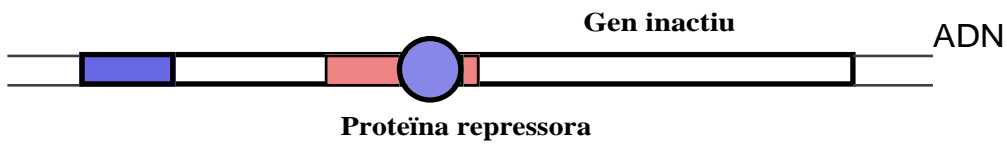
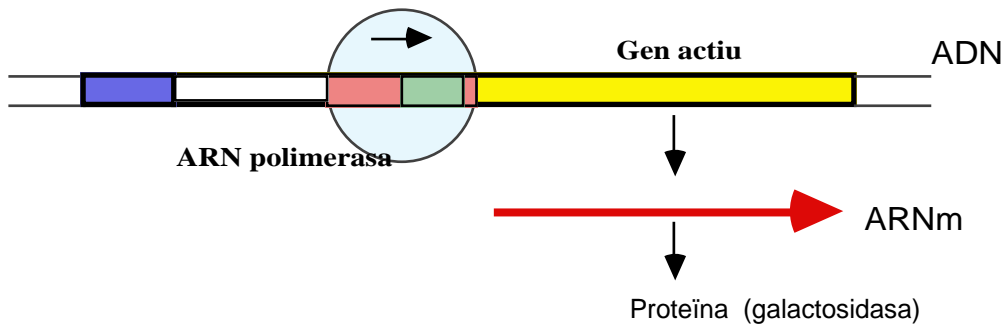


fig.14.20. Estructura de l'operó

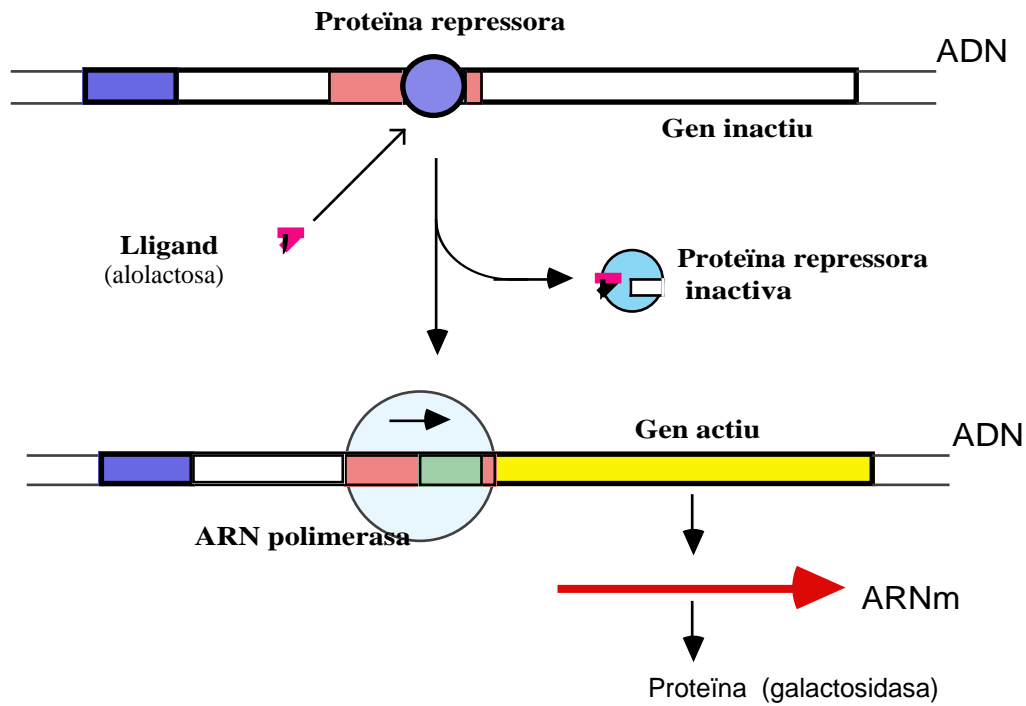
Si la proteïna repressora és present ,
l'ARN polimerasa no es pot unir al
promotor i no té lloc la transcripció



Si no és present la proteïna repressora ,
l'ARN polimerasa s'uneix al promotor i
té lloc la transcripció



Regulació gènica mitjançant proteïnes repressores



Desrepressió gènica

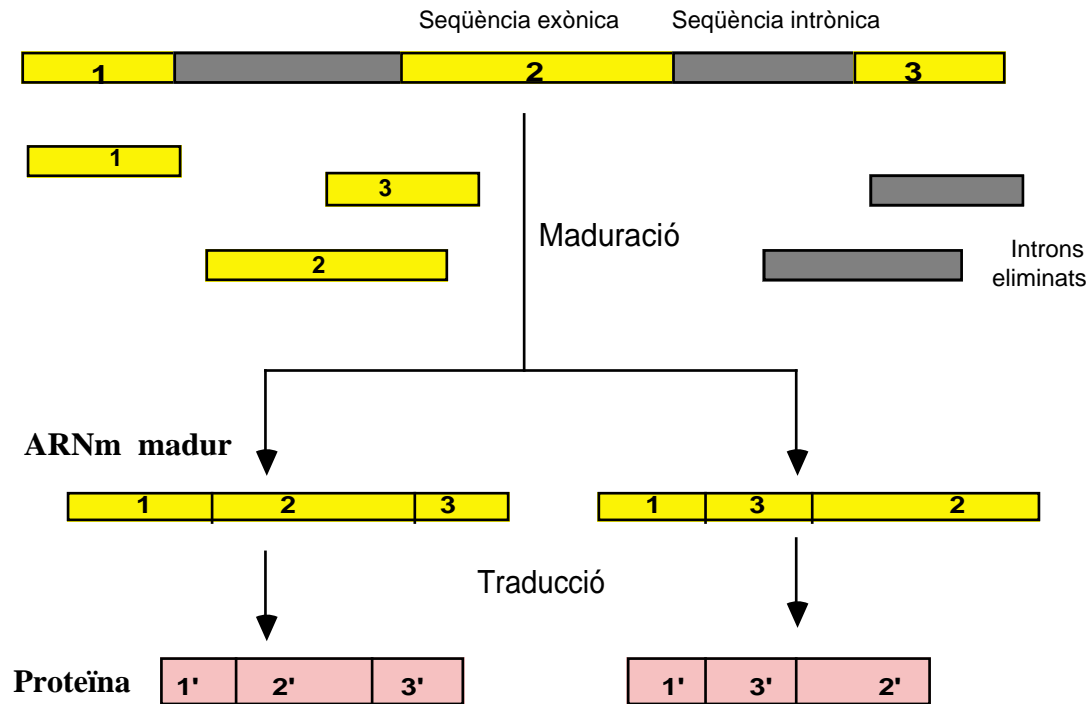
La proteïna repressora de la transcripció de la lactosa està regulada, al seu torn, per una altra molècula de glúcid, l'**alolactosa** que és sintetitzada quan hi ha lactosa a la cèl·lula. Si l'alolactosa arriba a una determinada concentració, indueix un **canvi al·lostèric** en la proteïna repressora, amb la qual cosa, aquesta se separa de la regió operadora de l'ADN i té lloc la transcripció. Es diu aleshores que el gen es troba desreprimat.

Una alternativa de la regulació negativa (a la qual pertany l'exemple anterior) és el model de regulació per mitjà de proteïnes activadores de l'expressió gènica. Aquestes proteïnes faciliten la unió de l'ARN polimerasa a la regió promotora; en absència d'aquesta proteïna activadora no hi ha transcripció. En aquest cas també hi hauria una altra molècula (**lligand**) que regularia l'activitat de la proteïna activadora. Aquest mecanisme sembla que predomina a les cèl·lules eucariòtiques.

9.2.2 Regulació gènica en eucariotes

L'existència d'un procés de maduració de l'ARNm permet altres possibilitats de control de l'expressió gènica a banda del control de la transcripció. Un transcrit primari pot sofrir diferents tipus de talls i connexions de manera que poden originar diferents ARNm i, per tant, diferents proteïnes.

ARNm (Transcrit primari)



De totes formes, la regulació gènica de les cèl·lules eucariotes inclou tipus de control que no es troben als bacteris i que responen al fet que el seu material genètic es troba molt més condensat i associat amb histones. La cromatina d'un gen eucariòtic ha de ser descondensada per a poder ser transcrita (recordem els conceptes d'eucromatina , heterocromatina, bucles, etc. del tema 11), i hom creu que les proteïnes reguladores de l'estructura cromatínica són la base d'un imoportant nivell adicional de l'expressió gènica.

LECTURA

Fa 10 000 anys, quan la glaciació de Würm era a les acaballes, a Pèrsia, Anatòlia i Síria, regions ara molt degradades i en part desèrtiques, es creà una situació favorable per al desenvolupament dels prats de gramínies. Per això hi pogué nàixer l'agricultura de cereals, que començà amb la selecció de plantes amb llavors riques en materials de reserva, entre les quals dues gramínies d'espigues grosses i completament plenes de granes: **l'espelta silvestre i l'espelta petita.**

Les dades botàniques i arqueològiques indiquen que tant el conreu del blat com de l'ordi començaren al Pròxim Orient, i que en el procés de transformació del blat salvatge fins al blat actual han intervingut processos de mutació, hibridació i poliploidia. En efecte, els blats actualment conreats (*Triticum*) es classifiquen en tres grups: el grup diploide de les espeltes, amb 14 cromosomes (2 jocs de 7), el grup tetraploide de les **pisanes** i dels **blats durs**, amb 28 cromosomes (4 jocs de 7), i el grup hexaploide dels **blats** per autonomàsia, amb 42 cromosomes (6 jocs de 7). Aquests dos últims grups, el tetraploide i l'hexaploide, s'han originat a partir del primer per duplicació del nombre cromosòmic.

Abans de l'any 8 000 aC, els blats primitius eren "herbes" insignificants, no pas plantes galanes com ara, però s'encreuaren amb una altra gramínia salvatge i l'hibrid resultant, per algun presumible accident genètic, resultà també fèrtil. Es pensa que diversos

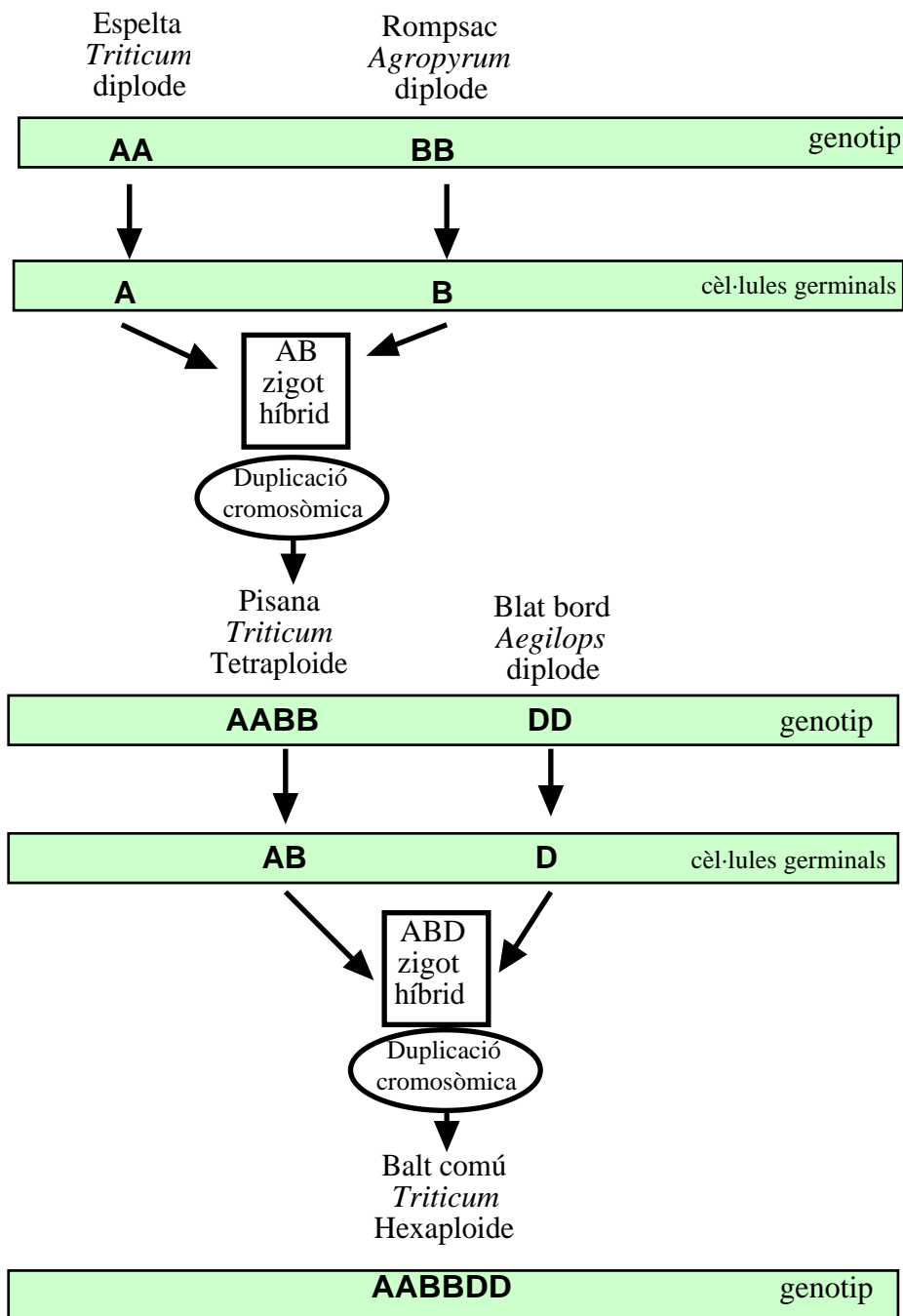
accidents d'aquest tipus degueren ocórrer força vegades en la vegetació emergent de la última glaciació. Aquests primers antecessors del blat pròpiament dit són, molt probablement, dues espècies diploides molt antigues: l'espelta silvestre (*Triticum aegilopoides*), que encara és espontània a Armènia, Geòrgia, Turquia i altres indrets immediats, i l'espelta petita (*T. monococcum*) blat d'un sol gra, més pobre i sempre poc conreat, de les quals s'ha trobat restes carbonitzades a Jarmo, un poblat de l'Iraq oriental, d'uns 6700 anys d'antiguitat. Aquests blats diploides (només 14 cromosomes) probablement foren conreats a Turquia i s'estengueren fins a Europa Occidental, però mai no arribaren Orient enllà.

Més tard, sembla que l'espelta petita s'hibridà amb una altra petita gramínia pròxima, de també 14 cromosomes, potser un rompsac (*Agropyron*), cosa que originà la **pisana** o **espelta bessona** (*T. dicoccum*). Aquesta nova espècie, molt més robusta, s'estabilitzà per duplicació dels cromosomes, i així apareguen els blats tetraploides de 28 cromosomes. La pisana fou el blat més conreat durant molts segles, al punt de difondre's pel nord d'Àfrica i per Europa, i també per Aràbia i per Egipte, fins que Alexandre el Gran hi dugué l'anomenat blat tou. Encara avui es troben varietats espontànies de pisana silvestre (*T. dicoccoides*) al sud d'Armènia, al nord-est de Turquia, a l'oest de l'Iran, a Síria i al nord de Palestina, espècie força semblant a la pisana o espelta bessona. També tetraploides són el **blat dur** (*T. durum*), conreat ja en el període greco-romà (cap a l'any 100 aC), que pel seu alt contingut de gluten s'emprà -i s'empra- per a fer sèmola; el blat de Pèrsia (*T. persicum*), el blat polònic (*T. polonicum*), etc.

Un cop conreada, la pisana o espelta bessona s'encreuà fèrtilment, per un altre accident genètic, amb un altre rompsac silvestre de 14 cromosomes (*Aegilops*) i es produí un híbrid hexaploide (42 cromosomes) de dimensions més grans.

Que un híbrid siga fèrtil, fins i tot entre els vegetals, no és cosa freqüent, però que en siga un híbrid d'un híbrid, encara ho és menys: l'actual blat comú no hauria pogut ser fèrtil si l'espelta bessona no hagués sofert una mutació prèvia en un cromosoma determinat. El cas és que la duplicació cromosòmica es produí una altra vegada i originà la gran quantitat de blats hexaploides moderns. Per primera vegada, les espècies de blat hexaploide presentaren l'eix de l'espiga resistent i els fruits de batuda fàcil com és el cas del blat comú o blat xeixa (*T. aestivum*).

Després de tants incidents, els antecessors silvestres dels blats moderns han desaparegut. D'altra banda, així com les espigues trencadisses d'espeltes i pisanes afavoreixen la dispersió de les llavors, els blats moderns, d'espiga sòlida, han de confiar la disseminació de les granes a la mà dels humans que van afavorir-ne la naixença; el blat necessita l'espècie humana per a perpetuar-se tant com els humans l'han de menester a ell per continuar alimentant-se.



ACTIVITATS

- * Posa títol al text
- * Resum (màxim 10 línies)
- * Pot haver descendència entre dos espècies? És el mateix que hi haja descendència entre dues espècies diferents que descendència fèrtil? Sabries donar algun exemple. De què dependrà?
- * Relaciona l'origen del blat modern amb les mutacions
- * Què podries dir de la influència humana en l'evolució dels blats hexaplòides?

PROBLEMES DE GENÈTICA

1) El color blau dels ulls a l'espècie humana és recessiu respecte al negre. Un home d'ulls negres i una dona d'ulls blaus han tingut tres fills , dos d'ulls negres i un d'ulls blaus. Sabries dir el genotip dels seus pares?

2) El color negre del pèl dels hámsters depén 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 podia haver tingut el mascle?

3) S'encreuen dues femelles negres de ratolí amb un mateix mascle marró. En diversos parts la femella 1 té 9 fills negres i 7 de marrons. La femella 2 en té 17 negres. Què es pot deduir sobre l'herència dels colors negre i marró al ratolí? És possible deduir el genotip del ratolí i de les femelles 1 i 2 dels problema? En cas afirmatiu , digues quins són?

4) Encreuant dos 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?

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

6) A les gallines de raça andalusa la combinació heterozigòtica dels al·lells que determinen els colors blanc i negre originen un plomatge blau. Quina descendènciaindrà una gallina de plomatge blau si l'encreuem amb gall : a) Negre, b) blanc, c) blau?

7) De la unió entre una dona albina i un home pigmentat, el pare del qual era albí han nascut dos bessons univitel·lins ('gemelos'). Calcula la probabilitat de que:

a) Ambdós siguen albins.

b) Cap dels siga albí?

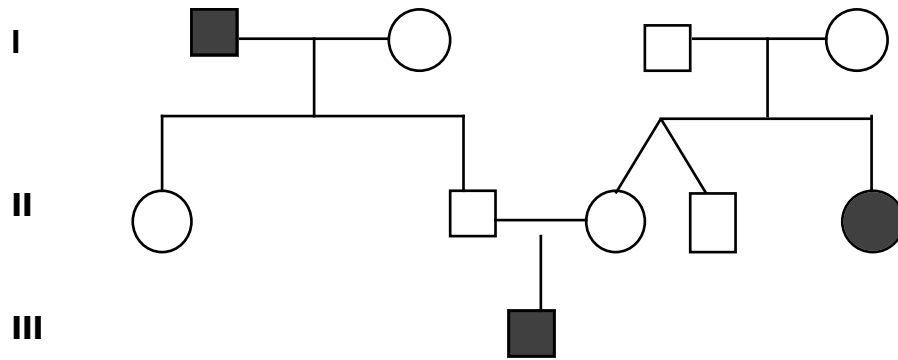
c) Que un siga albí i l'altre pigmentat.

d) contesta a les preguntes anteriors en el cas que siguen bessons no univitel·lins ("mellizos")

8) Amb quina finalitat es realitza un retrocreuament prova? Posa'n un exemple.

9) Per què convé treballar en l'experimentació genètica amb organismes que, en reproduir-se, donen una descendència nombrosa ?

10) Presentem la genealogia d'un caràcter molt comú a l'espècie humana (en negre). ¿Serà regulat per un al·lel dominat o recessiu? Escribeu el genotip possible de cada membre de la genealogia.



11) Un home de grup sanguini A i una dona B tenen junts, cinc fills, dels quals, un té el grup AB, dos l'A i dos l'O. Digues raonadament el genotip dels pares.

12) Una famosa de "Tómbola" denuncia el famós playboy "Conde Quelio", tot dient que és el pare del seu fill. La jutgessa ordena una anàlisi genètica de la paternitat.

a) Indica quina cosa es pot concloure amb les següents dades :

Mare	Fill	Possible pare
M	MN	N
A	AB	O
Ulls clars	Ulls clars	Ulls negres

b) Si únicament disposarem de les dades del grup sanguini MN i del color dels ulls , ¿arribariem a la mateixa conclusió?

13) A les rates, **C** és un gen necessari per a la formació del color. El seu al·lel recessiu **c** produeix albinisme. l'al·lel **R** origina un color negre mentre que el seu al·lel recessiu **r** dona color crema. Si s'encreua una rata homocigòtica de color negre amb una altra d'albina de genotip **ccrr** , quina serà la coloració de la **F₁** i de la **F₂**?

14) El color blanc dels ous del cuc de seda depèn d'un gen amb dos al·lells. Altre gen, independent del primer , condiciona el color. ¿Quins genotips tindrien les dos races pures que encreuades originaren a la **F₂** les proporcions fenotípiques que s'indiquen? ¿Quines serien les relacions entre els al·lells i entre els gens en cada cas?

a) 12 blanc: 3 negre: 1 rosa

b) 9 negre: 3 rosa: 4 blanc

15) Segons Davenport , el color de la pell a l'espècie humana depèn de dos gens amb dos al·lells , de manera que l'home de raça negra té un genotip **A₁A₁A₂A₂** i el blanc **a₁a₁a₂a₂**. Quins genotips tindran un mulat , un mulat obscur i un mulat clar? Podria tenir una parella de mulats descendència de color blanca? Quines serien les proporcions obtingudes de l'encreuament d'aquesta parella?

16) Dues condicions anormals de l'espècie humana , les cataractes i la fragilitat dels ossos , sembla que depenen d'al·lells 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 normal, ¿quina és la probabilitat que el seu primer fill :

- a) No tinga cap malaltia?
- b) Tinga cataractes i els ossos normals?
- c) Tinga els ossos fràgils i els ulls normals?
- d) Tinga totes dues malalties?

17) El primer fill d'una dona, de pigmentació normal i grup sanguini M, és albi i de grup MN. El pare és també de pigmentació normal i MN

- a) Indica el possible genotip de cada pare
- b) Calcula la probabilitat de que el pròxim fill de la parella tinga un dels següents fenotips: normal i MN; albi i MN; normal i M.

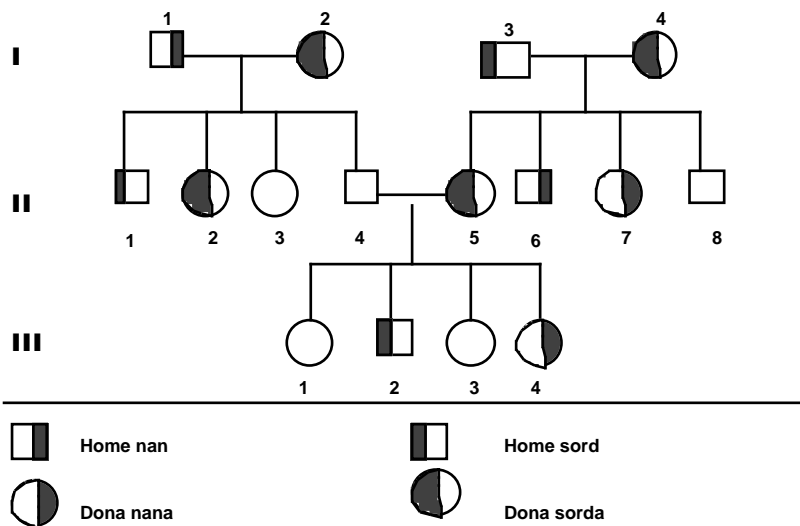
18) Indica quina proporció dels descendents dels següents encreuaments seran homozigòtics, tot tenint en compte que els diferents parells d'al·lells es transmeteixen de forma independent?

- a) **AaBb** x **AaBb**
- b) **AaBbCC** x **AABbCc**
- c) **AAbbcc** x **aabbCC**

19) El color vermell de la polpa del tomàquet depèn de la presència de l'al·lel **R** dominant sobre l'al·lel **r** que dona color groc. L'enanisme es degut a un gen recessiu **d**. Es disposa d'una varietat pura de polpa groga i grandària normal i una altra d'enana roja? És podria obtenir una varietat de polpa roja i grandària normal? I una varietat de polpa groga i enana? Quina obtindriem abans?

20) Quines seran les proporcions genotípiques i fenotípiques de la F₂ resultant de l'encreuament de dos dihíbrids races pures on un caracter presenta herència dominant i l'altre herència intermèdia?

21) La següent genealogia mostra una família afectada per dos malalties causades per gens situats en cromosomes diferents.



- a) quin és el tipus d'herència de cadascuna d'aquestes malalties?
- b) Escriu el genotipus de tots els individus de la genealogia
- c) Calcula la probabilitat que el primer descendent de II-1 i III-3 siga:
 - 1- Normal; 2- Sord; 3-Nan; 4- afectat únicament per una d'aquestes malalties.

d) Si II-1 i III-4 tenen dos descendents, quina és la probabilitat de que cadascun estiga afectat per una malaltia diferent?

22) A què és degut que la proporció de gens letals siga menor als organismes haploides que no als diploides?

23) En quina situació es manifestaran abans les mutacions recessives: als autosomes o als cromosomes sexuals? per què?

24) La ceguesa parcial per als colors verd i vermell és un caràcter humà que segueix un model d'herència lligada al sexe. El gen responsable d'aquest fet es comporta com a recessiu i lligat al cromosoma X. Si una dona daltònica es casa amb un home normal, quins seran els genotips esperats en la descendència i quina la probabilitat que els descendents presenten el caràcter?

25) Què són els gens letals? Una dona porta en un dels seus cromosomes X un al·lel letal recessiu i a l'altre un al·lel dominant normal. Quin percentatge de la descendència de cada sexe sobreviurà si el seu home és normal?

26) L'hemofilia és també un caràcter lligat al sexe. Una dona no hemofílica, el pare de la qual si ho era, es casa amb un home normal. Quina probabilitat hi ha que els fills siguin hemofílics? i les filles?

27) Alguns caràcters hereditaris com la calvície, tot i trobar-se situats als autosomes són influenciats pel sexe. Així la calvície depèn d'un al·lel C' que si es troba en heterozigosis amb l'al·lel normal (C) expressarà un fenotip o un altre en funció de les hormones sexuals de cada sexe: així el genotipus $C'C$ originarà hòmens calbs i dones normals. Quina serà la descendència entre una dona normal de mare calba i un home calb de pare normal?

28) Quina serà la descendència possible entre un home hemofílic d'ulls blaus i una dona normal d'ulls negres, el pare de la qual era hemofílic i d'ulls blaus? Escriu el genotipus de cada persona.

29) El paral·lelisme entre la transmissió mendeliana i la transmissió dels cromosomes en la meiosi va recolzar la hipòtesi de què els gens es troben als cromosomes? Penses que s'hauria arribat a la mateixa conclusió si s'hagués comparat la transmissió mendeliana amb la mitosi?

30) Quins riscos es poden derivar de la consanguinitat?

31) Esmenta un exemple de reproducció sense sexualitat en un ésser de reproducció sexual, i un exemple de sexualitat sense reproducció

32) Al nucli de les cèl·lules de la mucosa bucal de les dones s'observa al microscopi un punt que es tenyeix amb força: és el corpuscle de Barr. Això és degut a que uns dels dos cromosomes X no es desespiralitzen totalment a la interfase, tot restant inactiu; l'altre cromosoma X es desespiralitza com la resta dels cromosomes i es mostra actiu. Als hòmens no s'aprecia aquest corpuscle ja que, en tenir un únic cromosoma X, aquest sempre és actiu. a) quants corpuscles de Barr tindrà un individu amb la síndrome de Turner? I amb la síndrome de Klinefelter?

33) Quins canvis de l'estructura dels cromosomes no afectaran l'individu portador?

34) Per què en alguns casos la probabilitat de que un nadó presente la síndrome de Down depèn de l'edat de la mare i en altres casos és hereditària?

35) Què s'entén per taxa de recombinació i com es fa servir aquest paràmetre per deduir la localització dels loci dins un cromosoma?

36) Dos gens *a* i *b* estan lligats i presenten un 40% de recombinació. S'encreua un individu homocizot dominant amb l'homocizot recessiu *aabb*. Quin serà el fenotip de la F_1 ? Quines seran les proporcions fenotípiques i genotípiques de la F_2 ?

37) Als tomàquets, la planta alta depèn de l'al·lel dominant *E* i l'enana de l'al·lel recessiu *e*. La pell llisa és causada per l'al·lel dominant *L* i la pell pilosa al seu recessiu *l*. Es va encreuar una varietat homocigòtica de grandària normal i pell llisa amb una altra varietat enana i pilosa. Amb la F_1 es va realitzar un retrocreuament prova amb els següents resultats: 96 plantes altes i llises; 4 altes i piloses; 3 enanes llises; 95 enanes piloses. Indica si els gens estan lligats o són de transmissió independent. En cas de estar lligats, és un lligament complet o presenten recombinació? De ser certa aquesta última possibilitat, quina seria la seua taxa de recombinació?