

UP3 - Herència genètica

1. Introducció

Què és la genètica?

És la branca de la biologia que **estudia l'herència biològica**, és a dir, **com es transmeten els caràcters dels progenitors a la descendència a través dels gens**. Analitza la composició, estructura i funció del material genètic (ADN i ARN), així com les lleis que regeixen la seva transmissió, mutacions i expressió.

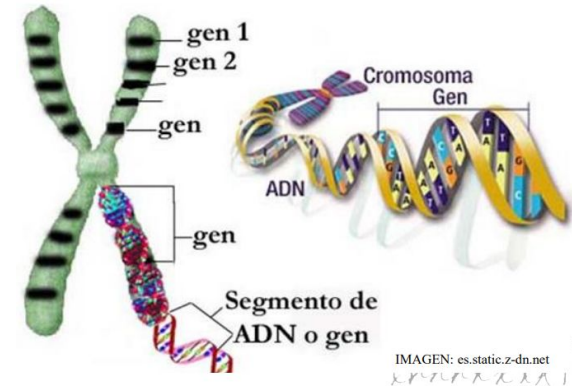


IMAGEN: es.static.z-dn.net
X P T A A A A A A

Abans de començar amb l'estudi de la genètica...RECORDA!

Un **gen** és un **fragment d'ADN** que porta la informació per sintetitzar una proteïna, necessària per a que s'expressi un determinat **caràcter**

Les **cèl·lules diploides** ($2n$) tenen **dos exemplars de cada gen**:

- Un es troba en un cromosoma i l'altre en el seu cromosoma homòleg
- Tots dos **ocupen el mateix lloc** dins del cromosoma.



1. Introducció

Tots els individus d'una mateixa espècie:

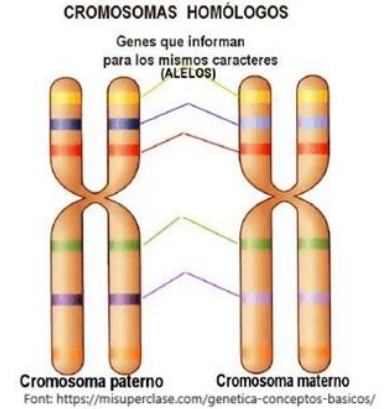
- Tenen el mateix nombre de cromosomes (**dotació cromosòmica**). Ésser humà $2n=46$
- Presenten el **mateix nombre de gens**, situats en les mateixes posicions dels cromosomes homòlegs.

Tot i això, els gens no són necessàriament iguals en tots els individus, ja que poden contenir **informació genètica diferent**.

D'aquesta manera...

Anomenem **al·lel** cadascuna de les diferents versions que pot presentar un mateix gen.

- En les cèl·lules diploides, **per a cada gen sempre hi ha dos al·lels**, un situat en cadascun dels cromosomes del parell d'homòlegs.



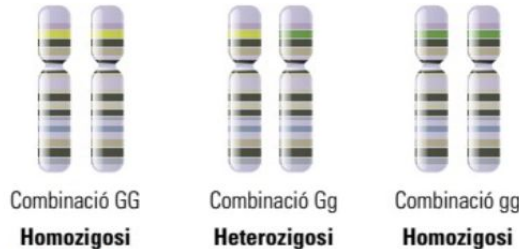
1. Introducció

Els al·lels poden ser **dominants** o **recessius**, i la combinació d'al·lels en un individu determina la seva **expressió genètica**

- **Al·lel dominant**
 - S'expressa en l'organisme encara que només hi hagi una còpia d'aquest al·lel.
 - L'al·lel dominant es representa en **lletra majúscula** (Aa / AA)
- **Al·lel recessiu**
 - Només s'expressa si l'organisme té dues còpies d'aquest al·lel.
 - L'al·lel recessiu es representa en **lletra minúscula** (aa)

Com que tenim dues còpies del gen, es poden donar 3 situacions:

- **Homozigot dominant**
- **Heterozigot**
- **Homozigot recessiu**



Font: Biología i Geología 4. Ed. Edubot



Font: <https://www.flickr.com/photos/130022460@N05/26811125439>

2. La transmissió dels caràcters

En la transmissió dels caràcters hi entren en joc els **gàmetes**.

RECORDA!!

Els gàmetes són **cèl·lules haploides** i, per tant, només presenten **un cromosoma de cada tipus**, és a dir, només tenen **un al·lel de cada gen**.

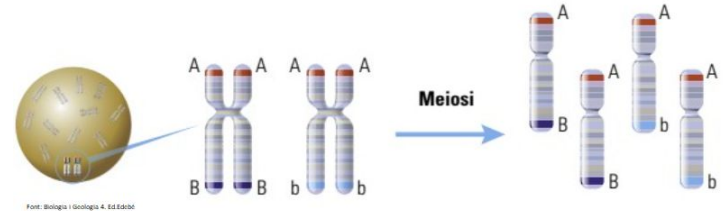
Com es produeix?

Durant la meiosi, després de la fase S del cicle cel·lular, **cada cromosoma homòleg està format per dues cromàtides germanes idèntiques**.

- En aquest moment, a la cèl·lula hi ha **quatre còpies de cada gen**, corresponents a **dues còpies de cada al·lel**.

Durant la **meiosi**:

- Primer se separen els **cromosomes homòlegs** (meiosi I)
- Després se separen les **cromàtides germanes** (meiosi II)



En aquests cromosomes hi ha dos gens:

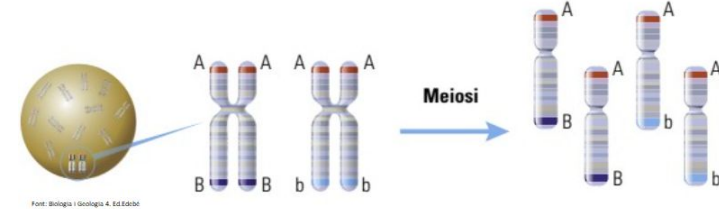
- Gen A (al·lels A)
- Gen B (al·lels B o b)

Els al·lels estan en cromosomes homòlegs diferents; la duplicació només fa còpies del mateix al·lel, no en crea de nous.

2. La transmissió dels caràcters

El resultat són **gàmetes haploides (n)**

- Cada gàmeta té **un sol cromosoma** i, per tant, **una sola còpia de cada gen**.
 - Cada gàmeta porta **un sol al·lel de cada gen** (A i B, o A i b)



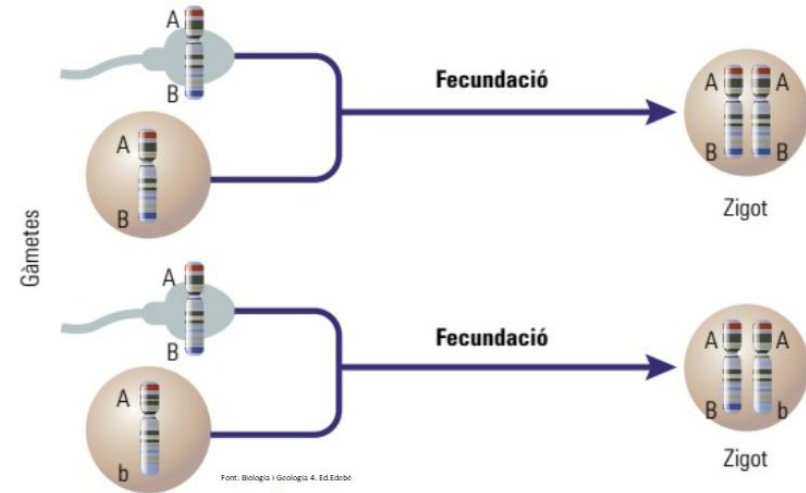
Després de la formació dels gàmetes es produeix la **fecundació**:

- Un gàmeta masculí i un de femení s'uneixen i formen un **zigot diploide (2n)**

Segons quins gàmetes s'uneixin el zigot pot ser:

- **A A / B B**
- **A A / B b**

Així es recupera el nombre diploide de cromosomes i es combina la informació genètica dels dos progenitors.



La meiosi redueix el nombre de cromosomes i separa els al·lels; la fecundació els torna a ajuntar.

3. L'herència i els seus tipus

L'herència biològica és el procés mitjançant el qual els éssers vius transmeten la informació genètica dels progenitors als descendents, a través dels gens.

L'estudi de l'herència va començar a mitjan S.XIX gràcies als experiments duts a terme per **Gregor Mendel**, els quals varen assentar les bases del que posteriorment es va denominar **genètica mendeliana**.



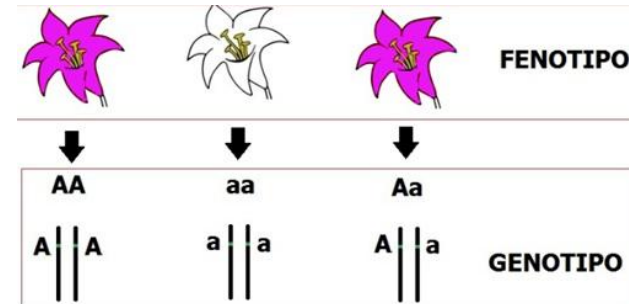
*Abans d'estudiar com s'hereten els caràcters, cal diferenciar entre la **informació genètica** que té un individu i la manera **com aquesta informació s'expressa** en les seves característiques observables.*

GENOTIP → **conjunt d'al·lels** que posseeix un organisme per a un determinat caràcter.

- El genotip determina les característiques hereditàries i es troba en l'ADN.
- Exemple: si un individu té els al·lels **AA** (flor lila) o **Aa** (flor lila) o **aa** (flor blanca), aquestes combinacions d'al·lels constitueixen el seu genotip.

FENOTIP → és la **manifestació observable del genotip**, és a dir, les característiques físiques o fisiològiques resultants de la interacció entre el genotip i l'ambient.

- Exemple: si la planta té el genotip **AA** o **Aa**, el seu fenotip serà flor lila, mentre que amb **aa** tindrà la flor blanca.



Font imatge: <https://www.goconqr.com/mapamental/17937626/genetica-unad-151009-138>

3. L'herència i els seus tipus

3.1 Tipus d'herència

HERÈNCIA DOMINANT

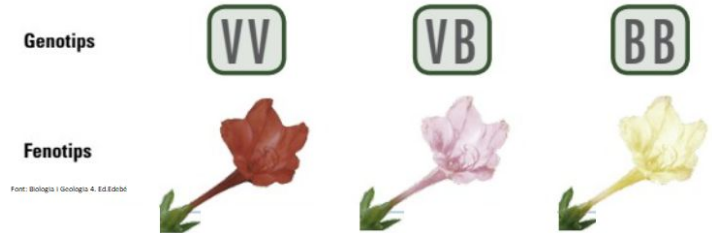
- Herència en què hi ha al·lels dominants i al·lels recessius.
- **El fenotip el determina l'al·lel dominant.**

HERÈNCIA INTERMÈDIA

- Herència en què els al·lels no presenten una dominància completa, de manera que els heterozigots mostren un **fenotip intermedi** entre les dues races pures.



Si considerem el caràcter "color de la llavor" del pèsol de jardí, podem observar que les que tenen l'al·lel dominant són grogues.



El fenotip dels heterozigots és una mescla dels fenotips dels dos homozigots.

3. L'herència i els seus tipus

3.1 Tipus d'herència

CODOMINÀNCIA

- Els dos al·lels s'expressen **simultàniament i completament** en el fenotip sense mesclar-se.

HERÈNCIA D'AL·LELS MÚLTIPLES

- El caràcter està determinat per **més de dos al·lels diferents d'un mateix gen** en lloc dels habituals dos al·lels (dominant/recessiu).

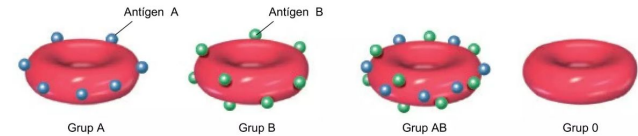
Prendrem de referència el sistema sanguini AB0 dels humans

El gen que determina el grup sanguini té **tres al·lels possibles**:

- A** (I^A) → Codifica l'antigen A.
- B** (I^B) → Codifica l'antigen B.
- O** (i) → No codifica cap antigen.



Els heterozigots per al caràcter "aspecte de les plomes" presenten un fenotip en el qual es combinen els dos tipus de plomes (llises i arrissades)



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

3. L'herència i els seus tipus

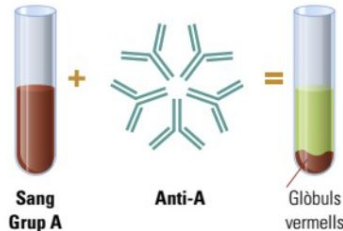
3.1 Tipus d'herència

HERÈNCIA D'AL·LELS MÚLTIPLES

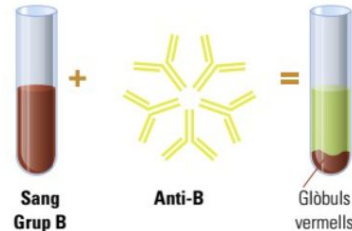
La determinació del grup sanguini és molt important per fer transfusions sanguínies segures.

Depenent dels dos tipus d'al·lels que tingui cada persona (un de cada progenitor), es poden obtenir **quatre grups sanguinis diferents** dins de la població: **A, B, AB i O**.

	Glòbuls vermells	Plasma sanguini
Grup A	Els glòbuls vermells d'aquestes persones presenten la proteïna A en la membrana.	Conté anticossos que reaccionen amb la proteïna B: anticossos anti-B .
Grup B	Els glòbuls vermells d'aquestes persones presenten la proteïna B en la membrana.	Conté anticossos que reaccionen amb la proteïna A: anticossos anti-A .
Grup AB	Els glòbuls vermells d'aquestes persones presenten les proteïnes A i B en la membrana.	No conté ni anti-A ni anti-B.
Grup O	Els glòbuls vermells d'aquestes persones no presenten ni la proteïna A ni la proteïna B en la membrana.	Conté anticossos anti-A i anti-B .



Si es posa en contacte sang d'un grup amb sang que contingui l'anticòs per a la proteïna de la sang receptora, els glòbuls vermells s'aglutinaran i precipitaran. Si això succeeix en una transfusió real, aquests grumolls comprometrien la supervivència de l'individu.



3. L'herència i els seus tipus

3.1 Tipus d'herència

HERÈNCIA D'AL·LELS MÚLTIPLES

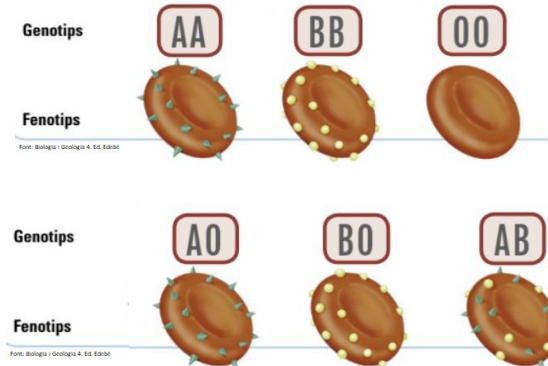
A qui pot donar sang i de qui en podem rebre?

		RECEPTORS			
		Grup A	Grup B	Grup AB	Grup O
DONANTS	Grup A	✓	✗	✓	✗
	Grup B	✗	✓	✓	✗
	Grup AB	✗	✗	✓	✗
	Grup O	✓	✓	✓	✓

Font: Biologia i Geologia 4. Ed. Edubé

Per tant... com és l'herència dels grups sanguinis?

- **Codominància** → Els al·lels I^A i I^B són **codominants**, és a dir, si una persona té $I^A I^B$, expressarà **ambdós antígens** i tindrà grup sanguini **AB**.
- **Dominància completa** → Els al·lels I^A i I^B són **dominants sobre i**. Això significa que $I^A i$ donarà grup **A**, i $I^B i$ donarà grup **B**.
- **Recessivitat** → L'al·lel **i** és **recessiu**, per això només tindran grup sanguini **O** aquelles persones que tinguin **ii**.



El **factor Rh** és un altre caràcter del grup sanguini que **determina si la sang és positiva (+) o negativa (-)**.

- Si una persona té el factor Rh, el seu grup sanguini és positiu (ex.: A+ o O+).
- Si no el té, és negatiu (ex.: A- o O-).

3. L'herència i els seus tipus

3.1 Tipus d'herència

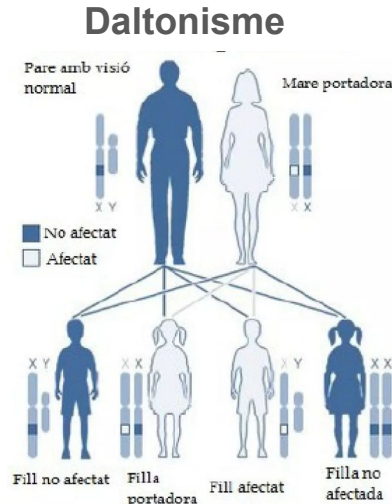
HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE

L'herència lligada al sexe es refereix als gens que es troben en els cromosomes sexuals (X i Y). Aquests gens no es distribueixen de la mateixa manera que els gens dels autosòmics (cromosomes no sexuals), ja que els homes tenen **XY** i les dones **XX**

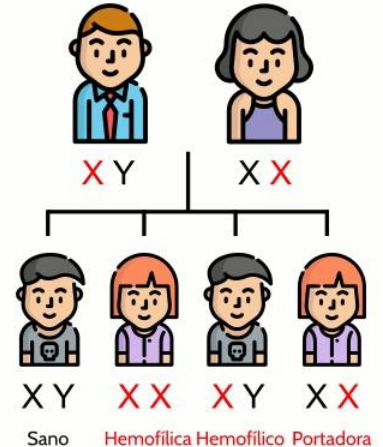
Exemple:

Herència lligada al cromosoma X (daltonisme i hemofília)

- Els gens que causen la malaltia es troben en el cromosoma **X**.
- Els homes (**XY**) només tenen **una còpia** d'aquests gens (l'hereten de la seva mare).
- Les dones (**XX**) tenen **dues còpies** i poden ser **portadores** d'algunes malalties sense expressar-les.



Hemofília
Hombre hemofílico y mujer portadora



4. Epigenètica

L'epigenètica és l'estudi dels **canvis en l'expressió dels gens** que no impliquen modificacions de l'ADN en si mateix.

Cada persona té el mateix ADN a totes les cèl·lules, però no tots els gens s'activen en totes les cèl·lules.

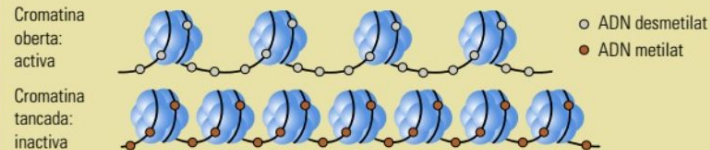
- L'epigenètica explica **per què alguns gens s'encenen o s'apaguen** segons l'edat, el tipus de cèl·lula, l'alimentació, l'estrès o l'entorn. Aquests canvis poden afectar el fenotip (com es manifesta un caràcter) **sense canviar la seqüència del DNA**.

Exemple:

Dos bessons amb el mateix ADN poden tenir aspectes físics diferents o patir malalties diferents si el seu entorn o estil de vida és diferent, perquè **alguns gens es poden activar o desactivar per factors epigenètics**.

Com es marquen els gens?

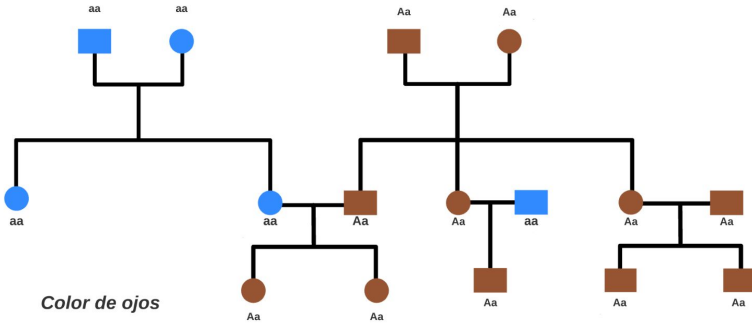
La **metil·lació de l'ADN** és el mecanisme principal amb el qual els gens queden marcats per desactivar-se. En la metil·lació s'afegeixen grups metil ($-CH_3$) a la seqüència d'ADN, la qual cosa produeix un canvi en l'estructura de la cromatina; així s'impedeixen la unió de l'ARN-polimerasa i l'expressió del gen.



Font: Biologia i Geologia 4. Ed. Edisió

5. Els arbres genealògics

Per saber com es transmet un caràcter, cal analitzar **com apareix en les diferents generacions** d'una família. La manera més habitual de fer-ho és **construint un arbre genealògic** que mostri els membres de la família i els caràcters que tenen



- Claro a
- Oscuro A
- Mujer
- Hombre

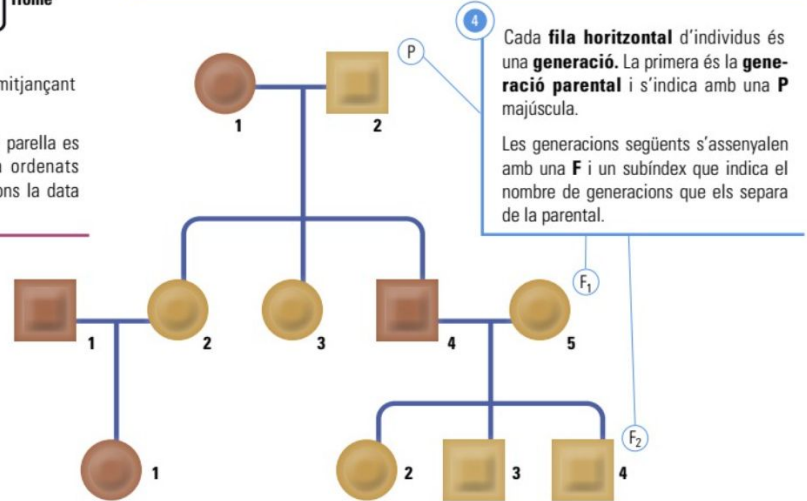
1 Els sexes femení i masculí es representen amb símbols diferents.



3 Una **parella** s'indica mitjançant una línia horitzontal. Els **descendents** d'una parella es dibuixen sota aquesta ordenats d'esquerra a dreta segons la data de naixement.

2 Hem d'**indicar el fenotip** de cada individu per al caràcter que estem estudiant. Tenim dues possibilitats:

- En els **al·lels múltiples**, s'anota el fenotip directament sobre els símbols.
- Per als **al·lels binaris**, el color més fosc indica que l'individu presenta el caràcter que s'estudia, i el color més clar, que no el presenta.



5 Per identificar els diversos **individus**, s'utilitza la **numeració aràbiga**. S'inicia la numeració en cada generació. Dins de cada generació, es numeren tots els individus que tinguin relació amb la família, siguin descendents de la generació parental o no ho siguin.

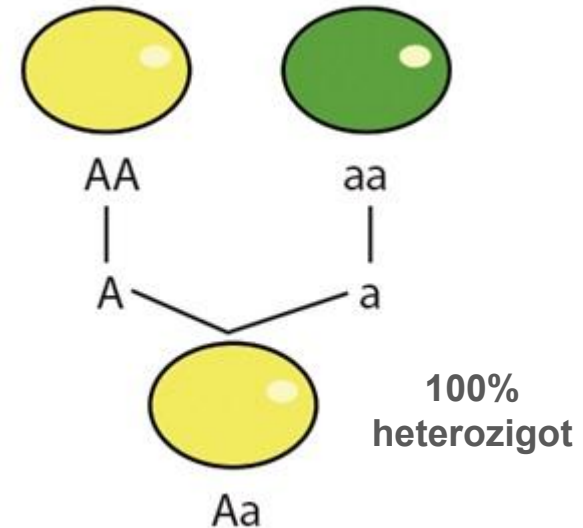
5. Genètica mendeliana

Al 1856, el monjo Gregor Mendel va començar tota una sèrie d'experiments amb la **planta del pèsol** (*Pisum sativum*) per intentar descobrir com es transmeten els caràcters d'una generació a l'altra. Per fer-ho va escollir **dues races pures**, és a dir, dues varietats en les quals els descendents sempre eren idèntics als progenitors. A partir d'aquí, va fer diferents encreuaments, arribant a establir **tres lleis**.

1ª Llei o llei de la uniformitat dels híbrids de la F1

Va encreuar races pures de plantes de llavors llises amb races pures de plantes de llavors rugoses, obtenint una **primera generació filial (F1) uniforme de llavors llises**.

Quan s'encreuen dues races pures per a un caràcter, tots els descendents són iguals entre sí i iguals a un dels dos progenitors.

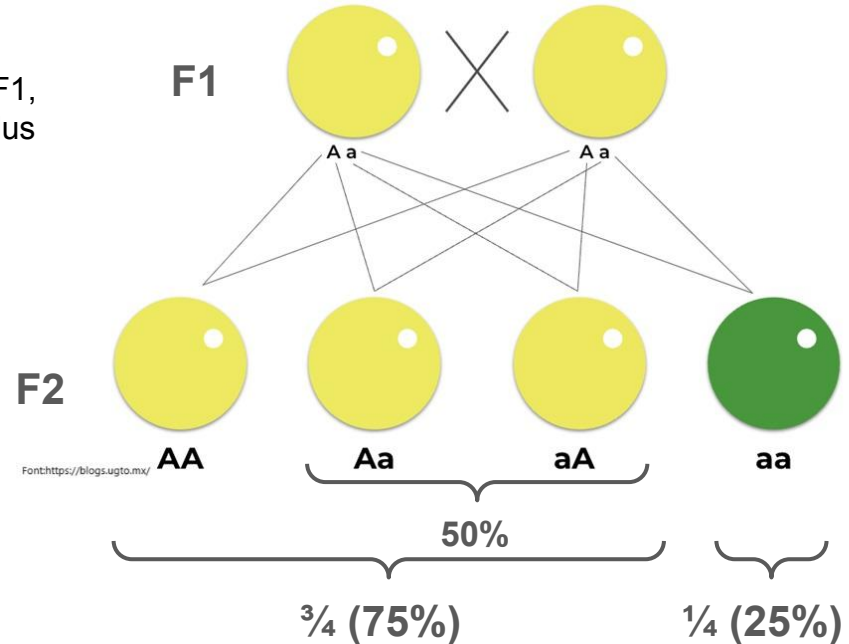
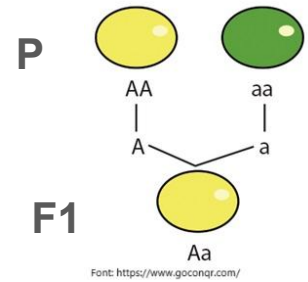


2.3 Genètica mendeliana

2ª Llei o llei de la segregació dels caràcters

En aquest cas va encreuar entre sí les plantes de la F1, obtenint una segona generació filial (F2) amb $\frac{3}{4}$ dels individus amb **llavors llises** i $\frac{1}{4}$ dels individus amb **llavors rugoses**.

En encreuar entre sí dos individus de la primera generació filial (F1), obtinguts d'un encreuament entre individus pertanyents a races pures distintes, entre els individus de la F2 apareixen caràcters de la generació parental que no havien sortit a la F1.



2.3 Genètica mendeliana

3ª Llei o llei de la independència dels caràcters

En aquest cas va voler estudiar el que passava quan analitzava dos caràcters. Va encreuar una varietat pura de pèsols grocs (A) i llisos (B), amb una varietat pura de pèsols verds (a) i rugosos (b).

En el cas que es contemplin dos caràcters distints en els éssers vius, cadascun es transmet seguint les dues primeres lleis amb independència de la presència de l'altre caràcter.

