

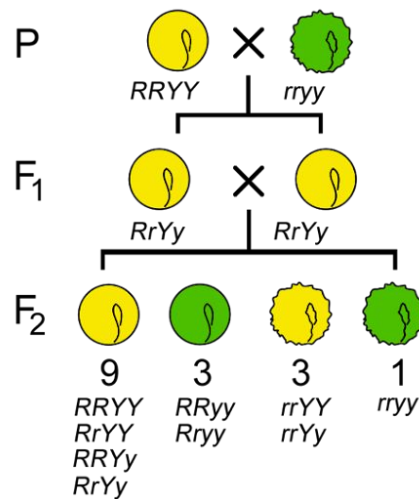
UP17 - Genètica mendeliana

1. Què és la genètica?

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.

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**.

La genètica mendeliana es sustenta a partir de 3 lleis, les quals descriuen els mecanismes bàsics de l'herència biològica.



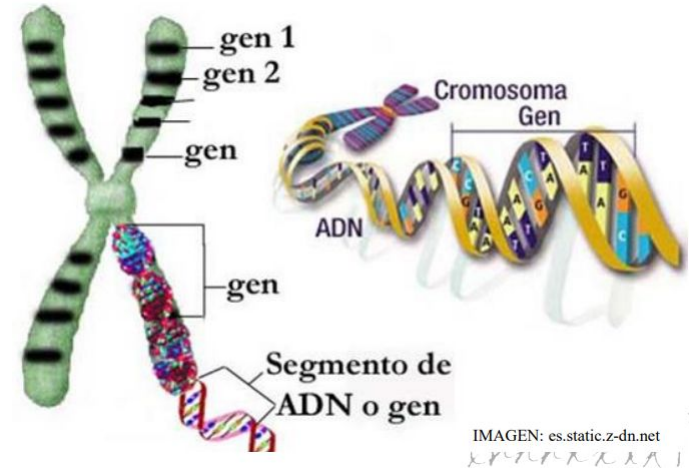
2. Les bases de la genètica

Per entendre els mecanismes bàsics de la transmissió dels caràcters, abans hem de tenir clar tot un seguit de conceptes:

CARÀCTER: cada una de les **particularitats morfològiques, fisiològiques o moleculars** que es poden reconèixer en un individu.

Ex: color d'ulls, grup sanguini, forma de la cara, cabells...

GEN: **fragment d'ADN** que codifica per a una proteïna. És la unitat funcional de l'herència. *Gen de color d'ulls, de la forma dels cabells...*



LOCUS: **lloc** que ocupa un gen en un cromosoma.

Ex: El locus d'un gen que determina el color dels ulls es troba en una posició concreta del cromosoma 15.

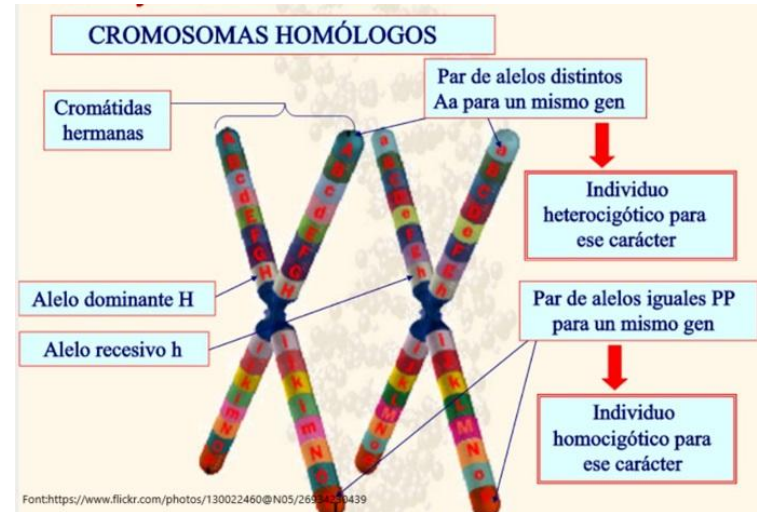
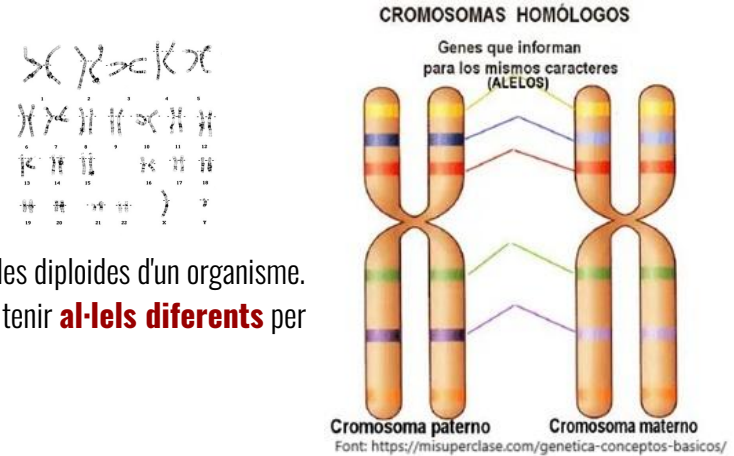
2. Les bases de la genètica

CROMOSOMES HOMÒLEGS: són els **parells de cromosomes** que es troben en les cèl·lules diploides d'un organisme. Aquests cromosomes tenen la **mateixa forma, mida i disposició dels gens**, però poden tenir **al·lels diferents** per als mateixos gens. Un cromosoma homòleg prové de la mare i l'altre del pare.

AL·LEL: cada una de les diferents variants que pot tenir un gen. **Per cada gen sempre hi ha dos al·lels (un a cada parell de cromosomes homòlegs).**

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

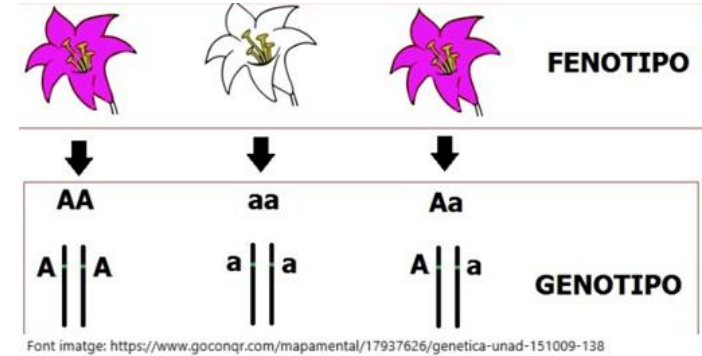
- **Al·lel dominant:** s'expressa en l'organisme encara que només hi hagi una còpia d'aquest al·lel (per exemple, l'al·lel per ulls marrons).
L'al·lel dominant es representa en lletra majúscula (Aa / AA)
- **Al·lel recessiu:** només s'expressa si l'organisme té dues còpies d'aquest al·lel (per exemple,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



2. Les bases de la genètica

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. Per exemple, si un individu té els al·lels BB (ulls marrons) o Bb (ulls marrons) o bb (ulls blaus), aquestes combinacions d'al·lels constitueixen el seu genotip.



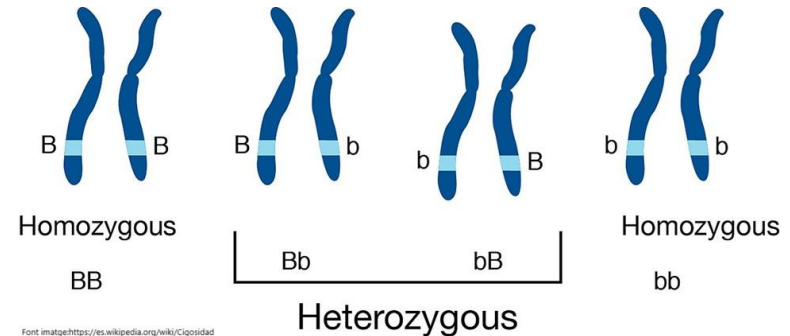
FENOTIP: és la **manifestació observable del genotip**, és a dir, les característiques físiques o fisiològiques resultants de la interacció entre el genotip i l'ambient.

Per exemple, si una persona té el genotip BB o Bb, el seu fenotip serà ulls marrons, mentre que amb bb tindrà ulls blaus.

HOMOZIGOT O RAÇA PURA: Aquell que, per a un caràcter, posseeix **els dos al·lels iguals**.

Pot ser homozigot dominant (AA) o recessiu (aa).

HETEROZIGOT: Aquell que, per a un caràcter, posseeix **els dos al·lels diferents**.

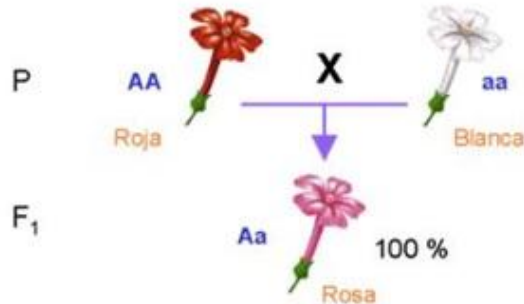


2. Les bases de la genètica

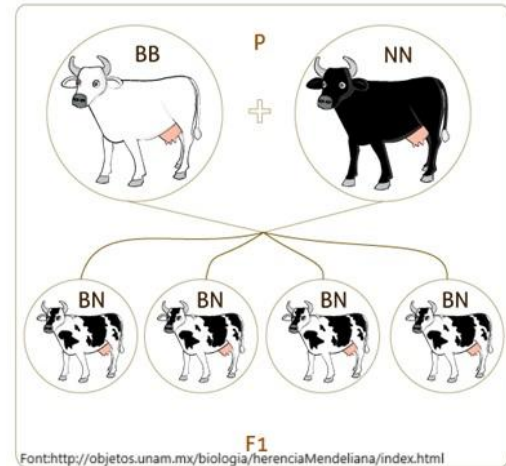
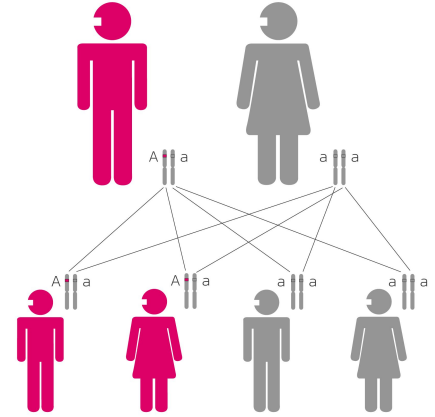
HERÈNCIA DOMINANT: herència en què hi ha al·lels dominants i al·lels recessius. **El fenotip el determina l'al·lel dominant.**

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.

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



Font imatge: <https://ncenzano.weebly.com/blog/category/herencia%20intermedia>



Font: <http://objetos.unam.mx/biologia/herenciaMendeliana/index.html>

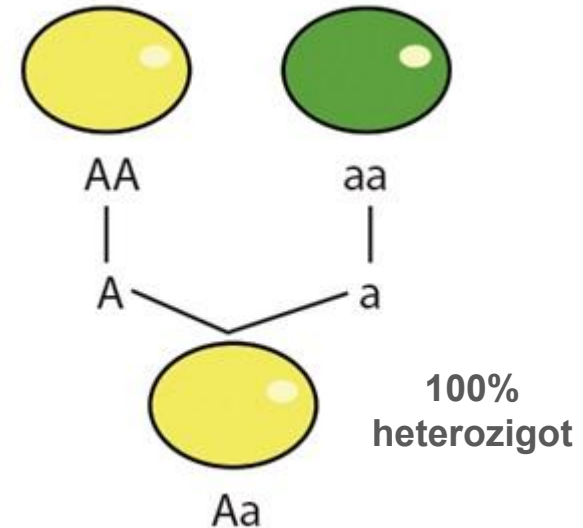
3. Genètica mendeliana

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.

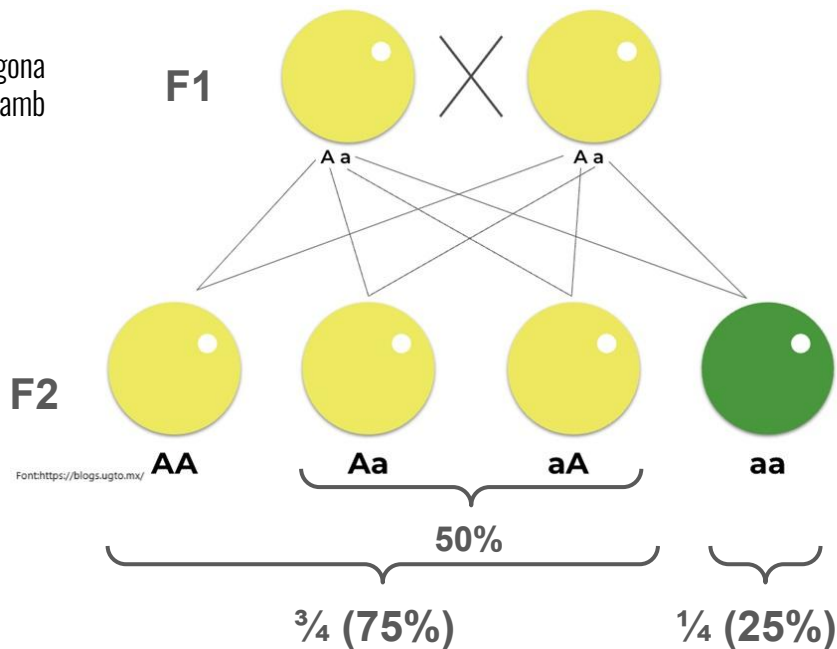
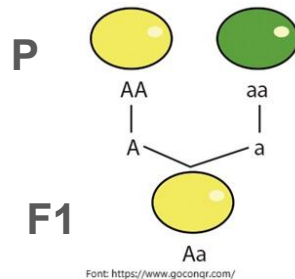


3. Genètica mendeliana

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.



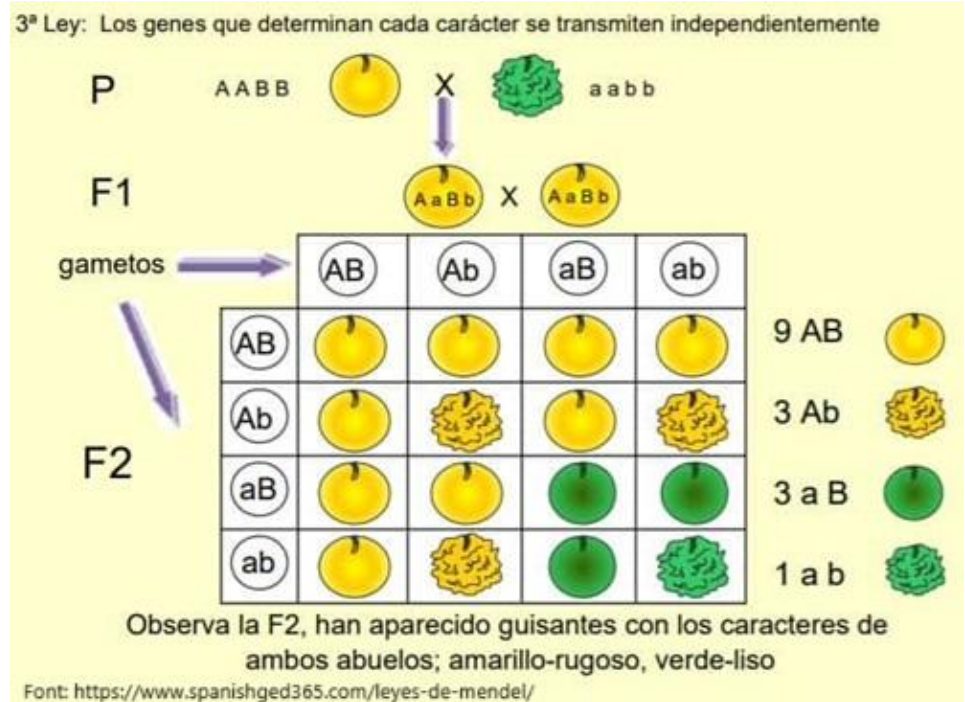
3. Genètica mendeliana

3ª Ley o Ley de la independencia de los caracteres

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)**.

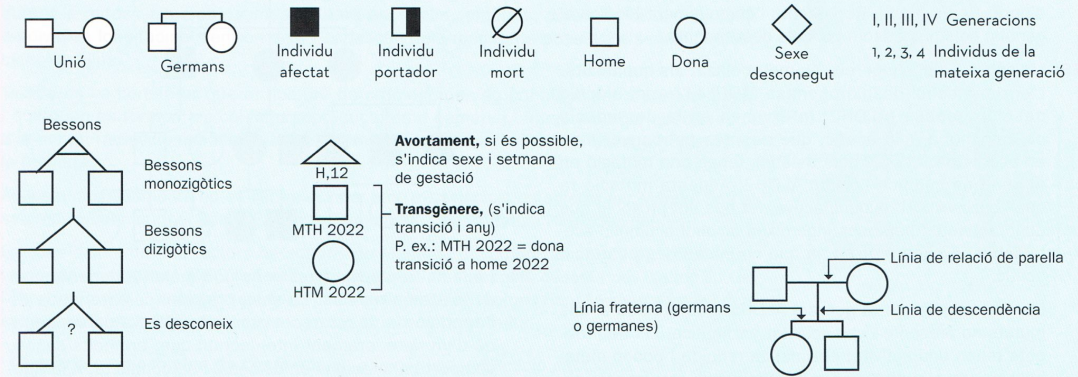
En el cas que es contemplin dos caràcters distints en els éssers vius, cadascun es transmet seguint les dues primeres lleis amb independència de la presència de l'altre caràcter.



4. Arbres genealògics

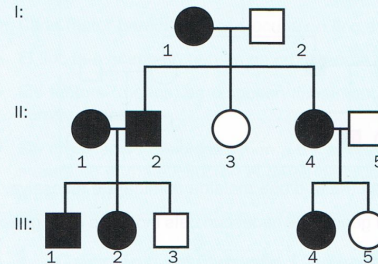
Interpretació d'arbres genealògics

Un arbre genealògic és un esquema que representa l'herència d'un caràcter al llarg de diverses generacions d'una família. En un arbre genealògic s'utilitza la següent simbologia:

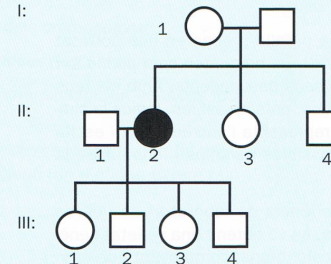


Exemples en què hi ha dominància completa, en un gen situat en un cromosoma no sexual (autosoma):

Caràcter autosòmic dominant



Caràcter autosòmic recessiu



Per deduir si un tret és dominant o recessiu has de fixar-te en els individus amb fenotip diferent dels seus progenitors: un tret que apareix en un descendent, però no es mostra en els seus progenitors, necessàriament, és recessiu.

En l'arbre de l'esquerra, l'home III.3 ens indica que el seu fenotip és el recessiu (no es mostra en els progenitors), per tant, els individus ombrats porten almenys un al·lel dominant.

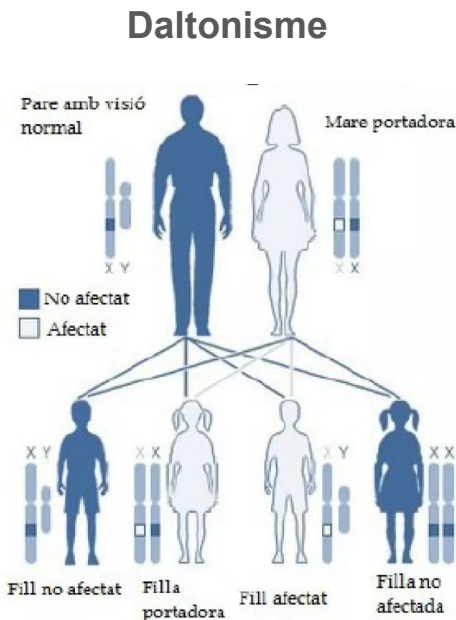
A l'arbre de la dreta és la dona II.2 la que ens informa que el tret estudiat és recessiu, ja que no apareix en els seus progenitors.

5. 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**.

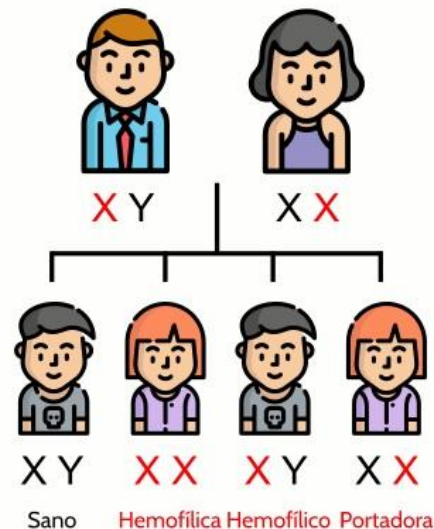
Herència lligada al cromosoma X

- Els gens 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.



Hemofilia

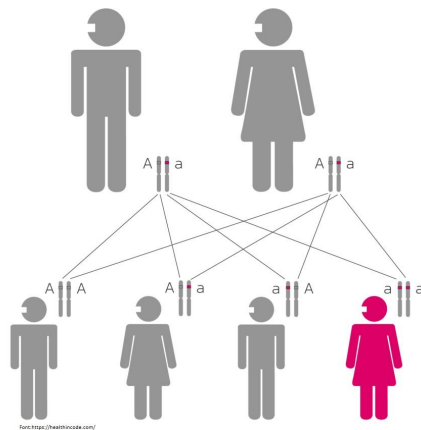
Hombre hemofílico y mujer portadora



6. Herència autosòmica recessiva

L'herència autosòmica recessiva és un tipus de transmissió genètica en què un individu ha d'heretar **dues còpies d'un gen mutat** (una del pare i una de la mare) per manifestar la malaltia o el caràcter associat.

Albinisme



7. Caràcters influïts pel sexe

Caràcter determinat per **gens autosòmics** (no estan al cromosoma X o Y), però que **s'expressa de manera diferent en homes i dones** a causa de la influència de les hormones sexuals.

Calvície

GENOTIP	FENOTIP	
	HOME	DONA
AA	Calvície	Calvície
Aa	Calvície	No calvície
aa	No calvície	No calvície