

Unitat 2

EXPERIMENTS DE MENDEL I

què treballaràs?

En acabar la unitat has de ser capaç de:

- Valorar la història dels coneixements sobre l'herència biològica.
- Interpretar el procés de reproducció sexual de les plantes amb flor.
- Precisar el funcionament dels mecanismes hereditaris descrits per Mendel.
- Distingir la transmissió de caràcters que presenten herència intermèdia, codominància o al·lelomorfisme múltiple.
- Utilitzar els coneixements de probabilitat necessaris per resoldre problemes d'herència d'un caràcter.
- Interpretar correctament els arbres genealògics i saber determinar els genotips dels seus membres.

1. Ressenya històrica

Segur que més d'un cop t'han dit que t'assembles al teu pare, a la teva mare o a d'altres familiars. També deus haver sentit a parlar de malalties hereditàries, que passen de pares a fills o d'avis a nets. La similitud entre parents ja fou detectada des de l'antiguitat; però, quin és l'origen de les diferències i similituds entre els individus?, quines lleis regulen la transmissió de les característiques físiques, com el color dels ulls, l'alçada, la forma de les orelles, la quantitat de cabells, les malalties, etc.?

Avui dia sabem que la informació sobre els caràcters hereditaris es troba en el nucli de les cèl·lules. Quan, en la reproducció sexual, els **gàmetes** (espermatozou i òvul en animals) s'uneixen, es forma una cèl·lula anomenada **zigot**. El zigot, amb informació hereditària provinent dels dos progenitors, comença a créixer, formant l'**embrió**, nom que rep l'organisme fins que adquireix l'estructura característica de l'adult.

Al llarg de la història però, s'han formulat moltes teories sobre la transmissió dels caràcters hereditaris. L'herència dels trets físics ha originat moltes preguntes que no van trobar unes respostes clares fins al segle passat, a partir del redescobriments dels treballs de Gregor Mendel l'any 1900. Tanmateix, abans dels treballs de Mendel, altres científics havien fet aportacions al respecte que, més o menys encertades, constituïren l'inici del camí d'estudi de l'herència biològica. Vegem ara les principals aportacions:

Preformacionisme

Teoria del segle XVII amb seguidors fins ben entrat el segle XVIII. Amb el descobriment de l'existència dels espermatozous i els òvuls, molts biòlegs van pensar que un dels gàmetes contenia l'organisme sencer en miniatura (preformat). Alimentant-lo convenientment es desenvoluparia totalment el nou ésser. Tot i que mai no van poder ser observats, es van fer diversos dibuixos amb una minúscula persona a l'interior d'un gàmeta.



Dibuix d'una persona preformada dins d'un espermatozou.

Epigènesi

Teoria que aparegué en el segle XVIII, quan Wolff, a partir de l'estudi de teixits embrionaris, va proposar que els diferents teixits i òrgans apareixien durant el desenvolupament de l'organisme, gràcies a uns impulsos d'origen desconegut que anomenà forces vitals.

Més endavant, Von Baer (s. XIX) va proposar que hi havia una transformació gradual dels teixits fins a formar l'individu adult. El zigot seria la cèl·lula primigènica, capaç d'originar un nou organisme mitjançant aquest procés de transformació gradual.

Es creia que el material genètic es creia que era invisible (per a molts científics era una cosa mística), i que es trobava en la cèl·lula embrionària original, el zigot.

Aquesta teoria ha estat confirmada pels coneixements de genètica molecular aportats per diversos científics durant el segle xx. Aquests mateixos coneixements han permès descartar l'origen místic del material genètic.

Pangènesi

Durant el segle xix es van descriure els gàmetes en la reproducció sexual i la unió dels seus nuclis durant la fecundació. Aquestes observacions van fer renéixer una antiga teoria, introduïda per Aristòtil en el segle iv aC, segons la qual totes les característiques d'un organisme són presents a la sang en forma d'unes còpies minúscules anomenades **gèmmules**, provinents de tots els òrgans. Les gèmmules es poden dividir, i les còpies arriben fins als òrgans sexuals, on s'uneixen per formar els gàmetes. Amb la fecundació es produeix la unió de les gèmmules de tots dos sexes. Després les gèmmules es van separant, originant el desenvolupament de les diferents parts del cos.

Aquesta teoria fou assumida per Darwin, el naturalista anglès que elaborà la teoria sobre l'evolució de les espècies.

Plasma germinal

La pangènesi es descartà totalment quan Weismann (finals s. xix) comprovà que, malgrat haver tallat la cua a unes rates durant vint-i-dues generacions, aquestes continuaven naixent amb la cua sencera. Weismann mateix proposà que els éssers pluricel·lulars tenen dos tipus de teixits: el **somatoplasma** i el **plasma germinal**.

El somatoplasma és format pels teixits essencials per al funcionament de l'organisme i no pren part en la reproducció sexual. Això fa que els canvis en el somatoplasma no es transmetin a la descendència.

El plasma germinal és format pels teixits amb finalitat reproductiva i es transmet de generació en generació, originant el somatoplasma i el plasma germinal dels descendents, la qual cosa explica les similituds entre parents.

Aquesta teoria ha quedat plenament corroborada per estudis posteriors.

El naixement de la genètica

A finals del segle xix es va descriure la divisió cel·lular i s'observaren els cromosomes. També es va constatar que els gàmetes només contenen la meitat del nombre de cromosomes característic de l'espècie. El redescobriments dels treballs de Gregor Mendel va permetre relacionar definitivament els cromosomes com a suport molecular de l'herència de caràcters. Sutton (1903) va unificar els coneixements sobre l'estructura i el funcionament cel·lular amb els treballs de Mendel. Era el començament de la moderna ciència de la genètica.

Gregor Mendel

Gregor Mendel (Johann Mendel abans de rebre l'hàbit) fou un monjo austríac que va donar per primer cop una explicació científica de l'herència de les característiques dels organismes. Malgrat que publicà els seus treballs l'any 1866, en la revista de la Societat Naturista de Brno, aquests no foren

coneguts per la comunitat científica fins al 1900, en ser redescoberts simultàniament per tres científics.

El seu èxit es fonamentà en aquests punts:

- Treballar amb pesoleres (*Pisum sativum*), la qual cosa li permeté d'obtenir una generació anual i una descendència nombrosa.
- Observar caràcters qualitius, sense formes intermèdies entre les diferents manifestacions. D'aquesta manera, en estudiar, per exemple, la forma de la llavor, obtenia plantes que feien llavors clarament llises o rugoses, sense formes intermèdies i, per tant, fàcilment classificables. Això li facilità el seguiment dels caràcters estudiats. En va estudiar set: color de les llavors, forma de les llavors, color de les flors, posició de les flors, forma de les beines (estructura que conté les llavors), llargària de la tija i color de les beines.
- Fixar-se únicament en determinats caràcters i no perdre's en el seguiment de l'herència de molts caràcters alhora.
- Utilització de races pures, és a dir, varietats en què els caràcters en estudi s'hagin manifestat sempre de la mateixa manera des de fa moltes generacions.
- Anàlisi matemàtica dels resultats obtinguts.

A partir dels experiments realitzats, Mendel formulà tres lleis que donaren per primera vegada una explicació científica a l'herència dels caràcters. Per això hom el considera el fundador de la **genètica**, la branca de la biologia que estudia els fenòmens de l'herència.

Abans d'endinsar-nos en l'estudi dels experiments de Mendel, i per tal d'entendre millor la mecànica, és convenient conèixer com es duu a terme la reproducció sexual de les plantes amb flor.

• Activitats d'aprenentatge 1, 2, 3 i 4

2. La reproducció de les plantes amb flor

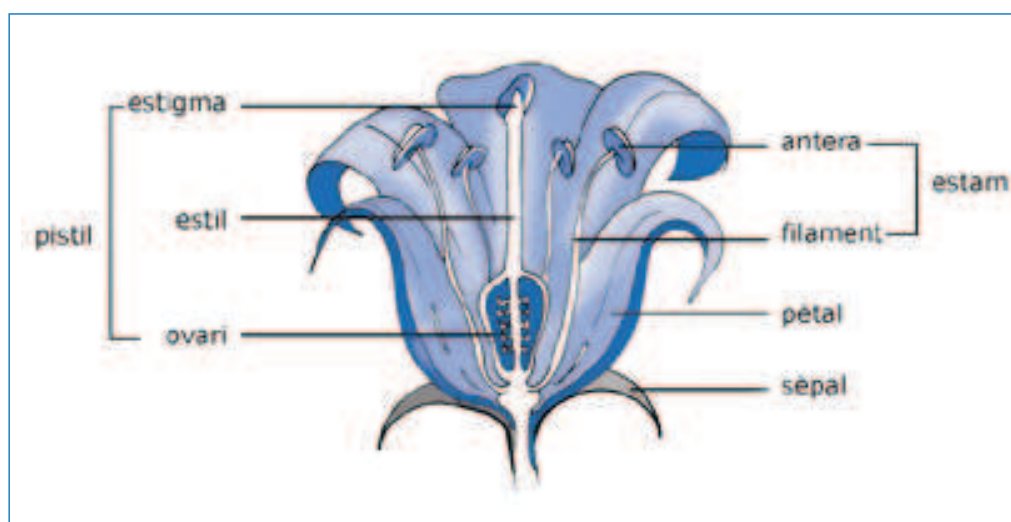
Les plantes superiors tenen un òrgan per a la reproducció sexual anomenat flor. Hi ha plantes, com el romaní o l'ametller, que tenen flors molt visibles. Són les plantes **angiospermes**, les més abundants avui dia. D'altres, com el pi o l'abet, tenen flors poc visibles. Són les plantes **gimnospermes**.

Parts de la flor

En una planta angiosperma, la flor és constituïda generalment per fulles modificades de quatre tipus:

- **Sèpals** Fulles transformades per protegir la flor mentre és ponceja (la flor abans d'obrir-se).
- **Pètals** Fulles transformades per atraure insectes pol·linitzadors.
- **Estams** Part masculina de la flor. Consta de dues parts: el filament i l'antera. El filament sosté l'antera, que és l'encarregada de formar els grans de pol·len, on hi ha els gàmetes masculins. Cada antera està formada per dues parts anomenades teques.

- **Pistil** Part femenina de la flor, encarregada de formar els gàmetes femenins i amb estructures per captar els gàmetes masculins. Consta de l'ovari (on es formen els gàmetes femenins), l'estil (una estructura tubular que uneix l'ovari amb l'estigma) i l'estigma (zona superior del pistil amb substàncies adherents i/o pèls per a la captació dels grans de pol·len).



Pol·linització

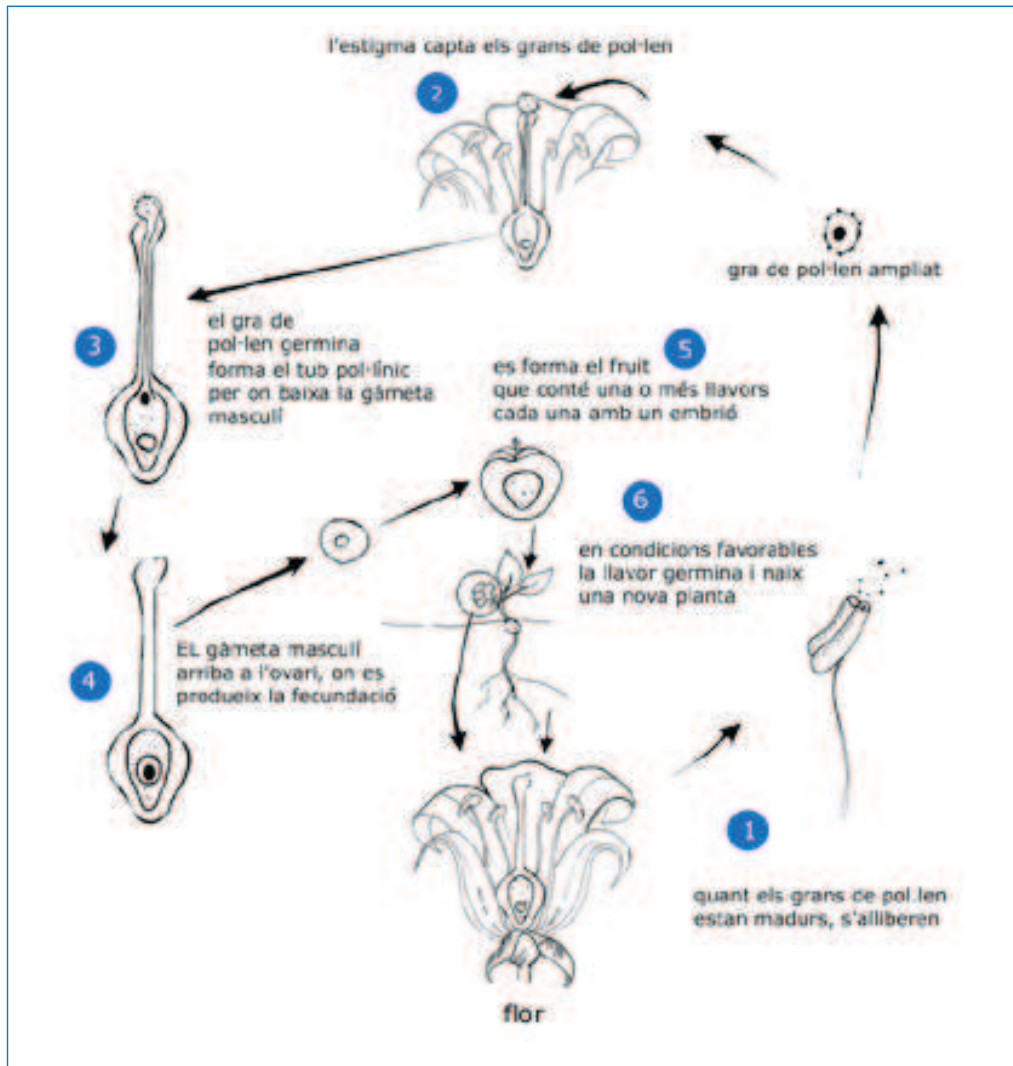
És el procés que permet que els grans de pol·len arribin des de l'antera, on s'han format, fins a l'estigma del pistil. El vent és l'agent pol·linitzador de les gimnospermes i els insectes són l'agent pol·linitzador de les angiospermes. Les plantes angiospermes tenen les flors ben visibles precisament per cridar l'atenció dels insectes. Els insectes van de flor en flor alimentant-se de **nèctar** (líquid ensucrat produït per la flor a través d'unes glàndules anomenades **nectaris**) i transportant els grans de pol·len enganxats al seu cos.

Fecundació i formació de la llavor

Quan un gra de pol·len arriba a l'estigma, germina i forma el **tub pol·línic**, que s'estén fins a l'ovari. Pel tub pol·línic baixen els gàmetes masculins i, en arribar a l'ovari, es produeix la **fecundació** (unió dels gàmetes masculí i femení), de la qual sorgirà el **zigot**, que es divideix fins a formar l'**embrió**.

Parlem d'**autofecundació** quan el pol·len que arriba a l'estigma prové de les anteres de la mateixa flor.

Un cop constituït l'embrió es forma la **llavor** (estructura que conté l'embrió). Finalment es forma el fruit, l'estructura que conté les llavors i en possibilita la disseminació.



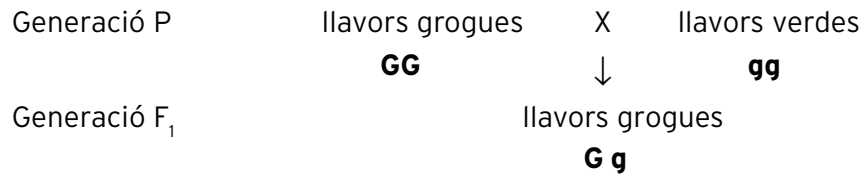
• Activitats d'aprenentatge 5 i 6

3. Primera llei de Mendel

En un dels primers experiments que va dur a terme, Mendel encreuà pesoleres que feien les llavors de diferents colors. Va encreuar pesoleres de llavor verda i pesoleres de llavor groga. Curiosament, va observar que totes les pesoleres que sortien feien les llavors grogues.

Generació P	llavors grogues	X	llavors verdes
		↓	
Generació F ₁	llavors grogues		

Mendel va anomenar **generació P** (generació parental) a les plantes encreuades i **generació F₁** (primera generació filial) als descendents, i trobà un mecanisme per explicar que totes les plantes provinents de la generació P fessin les llavors de color groc. Mendel va proposar que els caràcters hereditaris eren determinats per l'existència d'una parella de factors hereditaris. En aquest cas el factor hereditari **G** determina que les llavors siguin grogues, mentre que el factor hereditari **g** determina que les llavors siguin verdes. Ara podem representar l'encreuament mostrant aquests caràcters hereditaris.



Quan hi ha un factor de cada, l'un domina sobre l'altre. En aquest cas diem que el factor **G** s'expressa i evita que l'altre, el factor **g**, s'expressi. Això explica que totes les plantes de la F₁ tinguin les llavors de color groc.

Cada un dels progenitors transmet un dels factors hereditaris a la descendència a través dels gàmetes. Dit d'una altra manera, cada descendent rep un factor hereditari de cada progenitor a través dels gàmetes. En aquest encreuament els progenitors tenen un sol tipus de factor i la descendència només pot rebre el factor **G** d'un dels progenitors i el **g** de l'altre. Per tant, tota la descendència serà **Gg**.

Podem esquematitzar la transmissió dels factors hereditaris mitjançant el que anomenem **taula de genotips**. En aquesta taula, a l'esquerra hi posem la planta amb els factors **GG**, que només pot formar gàmetes amb el factor **G**. De manera semblant, a la part superior hi situem la planta amb els factors **gg**, que únicament poden formar gàmetes amb el factor hereditari **g**.

		planta gg
		gàmeta g
planta GG	gàmeta G	Gg

Primera llei de Mendel (Llei de la uniformitat dels híbrids de la F₁): Quan encreuem races pures que difereixen en la manifestació d'un caràcter determinat (generació P), la descendència (generació F₁) presenta un aspecte uniforme per a aquest caràcter.

Ara definirem alguns conceptes a partir d'aquest experiment.

Hem vist que hi ha alguns caràcters, com el color de les llavors, que poden transmetre's d'una generació a l'altra. La informació sobre aquests caràcters es troba en els **gens**. Podem parlar, per exemple, del gen que codifica el color de les llavors o del gen que codifica la llargària de la tija en una determinada planta. En un individu, un gen està format pels dos factors hereditaris descrits per Mendel i que actualment anomenem **al·lels**.

Un **gen** és la part del material hereditari que conté la informació sobre un caràcter determinat. Un gen està format per dos **al·lels**, cada un dels quals prové d'un dels progenitors.

En el cas anterior les pesoleres de la generació F₁ tenen els al·lels **G** i **g**, dels quals l'al·lel **G** prové de les plantes de llavor groga de la generació P i l'al·lel **g**, de les plantes de llavor verda de la generació P.

Els al·lels que presenta una planta per a un determinat gen és el que anomenem genotip. Fixa't que en l'encreuament anterior tenim tres genotips diferents: **GG** (per a les plantes de llavor groga de la generació P), **gg** (per a les plantes de

llavor verda de la generació P) i Gg (per a les plantes de la generació F₁). No obstant això, les plantes només poden presentar dos colors per a aquest caràcter: llavors grogues o llavors verdes. La forma en que es manifesten els genotips (en aquest cas el color de les llavors) és el que anomenem fenotip. En el cas anterior hi ha dos genotips que determinen el mateix fenotip.

Genotips	Fenotips
GG	llavors grogues
Gg	
gg	llavors verdes

El **genotip** d'un caràcter és la composició d'al·lels que presenta el gen que determina aquest caràcter. La forma en que es manifesten els genotips en l'individu és el que anomenem **fenotip**.

Un individu pot tenir tots dos al·lels iguals per a un caràcter determinat. Aquest és el cas dels individus de la generació P (**GG i gg**). Quan succeeix

això, diem que l'individu és homozigot o pur per aquest caràcter. En altres casos els individus presenten els dos al·lels diferents, com les plantes de la generació F₁, en que els individus presenten dos al·lels diferents per al caràcter color de les llavors: **G i g**. En aquest cas diem que aquestes plantes són **heterozigotes** o **híbrides** per a aquest caràcter.

Un individu és **homozigot** o **pur** per a un caràcter si els dos al·lels que determinen aquest caràcter són iguals. Un individu és **heterozigot** o **híbrid** per a un caràcter si els dos al·lels que determinen el caràcter són diferents.

Hi ha al·lels que en heterozigosi continuen expressant-se. És el cas de l'al·lel **G**, ja que les plantes de la generació F₁, tot i ser heterozigotes (**Gg**), presenten el fenotip llavors grogues. En canvi, l'al·lel **g** no s'expressa. Els al·lels que s'expressen tant en homozigosi (**GG**) com en heterozigosi (**Gg**) s'anomenen **al·lels dominants**, mentre que els al·lels que s'expressen només en homozigosi s'anomenen **al·lels recessius**. Els al·lels dominants se simbolitzen amb la inicial de la manifestació del caràcter amb majúscula (en aquest cas G de groc). Els al·lels recessius se simbolitzen amb la mateixa lletra que el dominant, però amb minúscula (**g**).

Un al·lel és **dominant** si s'expressa tant en homozigosi com en heterozigosi. Un al·lel és **recessiu** si només s'expressa en homozigosi.

Quan un individu té un al·lel recessiu, malgrat que no es manifesti, pot transmetre'l a la seva descendència, on podria ser que es manifestés, com veurem quan estudiem la segona llei de Mendel. Per aquest motiu, els individus que tenen un al·lel recessiu per a un caràcter s'anomenen **portadors**. Malgrat que pot utilitzar-se amb caràcter general, el terme portador s'empra sobretot quan es parla d'al·lels associats a malalties genètiques.

ACTIVITAT

Quan encreuem una pesolera de tija llarga amb una pesolera de tija curta (totes dues homozigotes), la descendència és tota de tija llarga.

Representa i explica aquest encreuament.

Solució

Si considerem: **L** al·lel tija llarga **I** al·lel tija curta

L'encreuament es:

	tija llarga LL	x ↓	tija curta II
		tija llarga LI	
		planta II	
		gàmeta I	
planta LL	gàmeta L	LI	

Tota la descendència és de tija llarga, ja que l'al·lel per a tija llarga **L** domina sobre l'al·lel per a tija curta **I**.

• **Activitats d'aprenentatge 7, 8, 9 i 10**

4. Segona llei de Mendel

En un experiment posterior, Mendel va encreuar dues plantes de llavors grogues de la F_1 . La descendència d'aquest encreuament fou de $\frac{3}{4}$ de plantes amb llavors grogues i $\frac{1}{4}$ de plantes amb llavors verdes. Mendel anomenà a aquesta descendència generació F_2 (segona generació filial). Representem-ho:

Generació F_1	llavors grogues Gg	x ↓	llavors grogues Gg
Generació F_2			$\frac{3}{4}$ llavors grogues $\frac{1}{4}$ llavors verdes

D'on surten les pesoleres amb llavors verdes? Per què són $\frac{1}{4}$ de la descendència? Com abans, cada un dels progenitors transmet un dels al·lells a través dels gàmetes. Com que en aquest encreuament els progenitors són heterozigots (tenen dos tipus d'al·lells), poden formar gàmetes amb al·lells diferents i, per tant, la descendència pot tenir diferents genotips:

Fem la taula de genotips:

		planta Gg	
		gàmeta G	gàmeta g
planta Gg	gàmeta G	GG	Gg
	gàmeta g	Gg	gg

De cada quatre descendents haurien d'esperar que un fos **GG**, un **gg** i dos **Gg**. Si reagrupem els genotips resultants i els relacionem amb el seu fenotip.

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{4}$ GG homozigots amb l'al·lel dominant	$\frac{3}{4}$ llavors grogues
$\frac{1}{2}$ ($=\frac{2}{4}$) Gg heterozigots	
$\frac{1}{4}$ gg homozigots amb l'al·lel recessiu	$\frac{1}{4}$ llavors verdes

El fenotip llavors grogues agrupa els genotips **GG** i **Gg**. Podem dir que el fenotip llavors grogues el presenten individus homozigots i individus heterozigots.

El fenotip llavors verdes correspon al genotip **gg**, i és el fenotip de la generació P, que no s'havia expressat en la F_1 .

D'aquest experiment podem concloure que:

- Els al·lels es transmeten amb la mateixa probabilitat ($p=0,5$) a través dels gàmetes.
- Els genotips i fenotips de la descendència són el resultat de la unió a l'atzar dels gàmetes, que contenen els al·lels.

Segona llei de Mendel (Llei de la segregació): Els factors hereditaris que controlen cada caràcter no es barregen, se separen en la formació dels gàmetes i es reuneixen en produir-se la fecundació.

Encreuament homozigot-heterozigot

Fins ara només hem encreuat dues plantes homozigotes o dues plantes heterozigotes. L'encreuament entre una planta homozigota i una planta heterozigota segueix els mateixos mecanismes que hem descrit.

Vegem-ne un exemple:

La pesolera de llavors verdes només pot transmetre l'al·lel **g**, ja que és l'únic que té. La de llavors grogues pot transmetre **G** o **g**:

$$\begin{array}{ccc}
 \text{llavors grogues} & \times & \text{llavors verdes} \\
 \mathbf{Gg} & & \mathbf{gg} \\
 & \downarrow & \\
 \frac{1}{2} \text{ llavors grogues} & & \\
 \frac{1}{2} \text{ llavors verdes} & &
 \end{array}$$

En aquest cas, a cada fenotip de la descendència hi correspon un únic genotip:

		planta gg
		gàmeta g
planta Gg	gàmeta G	Gg
	gàmeta g	gg

Per tal d'entendre millor els mecanismes de transmissió de la segona llei de

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{2}$ GG	$\frac{1}{2}$ llavors grogues
$\frac{1}{2}$ gg	$\frac{1}{2}$ llavors verdes

Mendel, els practicarem fent un problema. Prova de resoldre'l abans de mirar-ne la solució.

ACTIVITAT

En una espècie d'ànecs, la llargària del bec depèn d'una parella d'al·lels. L'al·lel L, que codifica un bec llarg, és dominant sobre l'al·lel l, que codifica un bec curt. Si encreuem dos ànecs heterozigots per a aquest caràcter:

- Quines proporcions genotípiques i fenotípiques esperarem en la seva descendència?
- Si, fruit de l'encreuament, en surten tres ous, calcula les probabilitats dels esdeveniments següents:
 - que els tres descendents tinguin el bec llarg
 - que els tres descendents tinguin el bec curt
 - que un descendent tingui el bec curt i dos el tinguin llarg
 - que el primer ànec en sortir sigui de bec llarg i els altres dos de bec curt
- Si d'un ou surt un ànec amb bec llarg, quina probabilitat té de ser homozigot?

Solució

1. L'encreuament és:
- | | | |
|-----------|---|-----------|
| bec llarg | X | bec llarg |
| Ll | | Ll |

Cada un dels progenitors pot transmetre L o l, ja que són heterozigots.

Fem la taula de genotips:

		Ll	
		gàmeta L	gàmeta l
Ll	gàmeta L	LL	Ll
	gàmeta l	Ll	ll

Per tant:

2. A. $p(A) = p(\text{llarg} - \text{llarg} - \text{llarg}) = \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{16} = 0,0625$

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{4}$ LL	$\frac{3}{4}$ bec llarg
$\frac{1}{2}$ Ll	
$\frac{1}{4}$ ll	$\frac{1}{4}$ bec curt

$$B. p(B) = p(\text{curt} - \text{curt} - \text{curt}) = \frac{3}{4} \cdot \frac{3}{4} \cdot \frac{3}{4} = \frac{27}{64} = 0,02$$

C. L'esdeveniment C és compost de tres esdeveniments elementals:
 llarg-llarg-curt llarg-curt-llarg curt-llarg-llarg

Calculem-ne les probabilitats:

$$p(\text{llarg} - \text{llarg} - \text{curt}) = \frac{3}{4} \cdot \frac{3}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{9}{64}$$

$$p(\text{llarg} - \text{curt} - \text{llarg}) = \frac{3}{4} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{3}{4} = \frac{9}{64}$$

$$p(\text{curt} - \text{llarg} - \text{llarg}) = \frac{1}{4} \cdot \frac{3}{4} \cdot \frac{3}{4} = \frac{9}{64}$$

Per tant:

$$p(C) = \frac{9}{64} + \frac{9}{64} + \frac{9}{64} = \frac{27}{64} = 0,42$$

$$D. p(\text{llarg} - \text{curt} - \text{curt}) = \frac{3}{4} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{3}{64} = 0,05$$

3. Això és una probabilitat condicionada. Si un ànec de la descendència té el bec llarg només pot ser **LL** o **LI**. La proporció entre aquests dos genotips és 1 **LL** : 2 **LI** (un LL per cada dos LI), segons es desprèn de la taula de genotips. Així doncs:

$$p(\text{homozigot} / \text{llarg}) = \frac{1}{3}$$

• **Activitats d'aprenentatge 11 i 12**

5. Herència intermèdia i codominància

Mendel treballà únicament amb parelles d'al·lels dominant-recessiu, però en altres experiments posteriors s'ha pogut veure que hi ha parelles d'al·lels que presenten altres tipus de funcionaments.

En l'**herència intermèdia**, els individus heterozigots per a un caràcter determinat, no presenten cap dels dos fenotips que codifiquen els al·lels, sinó que presenten un fenotip intermedi.

En la **codominància** els heterozigots presenten totes dues manifestacions del caràcter. Podem dir que cada un dels dos al·lels s'expressa totalment.

Tant en l'herència intermèdia com en la codominància, aquests dos al·lels se simbolitzen amb una lletra amb majúscula, generalment la inicial de cada una de les manifestacions del caràcter en estudi.

Ara descriurem uns experiments per tal de clarificar el funcionament dels gens que presenten herència intermèdia o codominància. Farem encreuaments similars als utilitzats per explicar les dues primeres lleis de Mendel, però amb organismes que presentin caràcters hereditaris amb aquests tipus d'herència.

Herència intermèdia

Estudiarem el caràcter color dels pètals, en la planta flor de nit (*Mirabilis jalapa*), que és controlat per una parella d'al·lels: **V** codifica pètals vermells
B codifica pètals blancs

Primer encreuament

Generació P	pètals vermells VV	X	pètals blancs BB			
		↓				
Generació F ₁	pètals rosats VB					
		<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr><td style="padding: 5px;">BB</td></tr> <tr><td style="padding: 5px;">gàmeta B</td></tr> </table>		BB	gàmeta B	
BB						
gàmeta B						
	<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr><td style="padding: 5px;">VV</td><td style="padding: 5px;">gàmeta V</td></tr> </table>		VV	gàmeta V	<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr><td style="padding: 5px;">VB</td></tr> </table>	VB
VV	gàmeta V					
VB						

Fixa't que tota la generació F₁ presenta un fenotip diferent dels fenotips de la generació P, un color intermedi entre els colors que codifiquen cada un dels al·lels. Cap dels al·lels no és dominant sobre l'altre.

Segon encreuament

Generació F ₁	pètals rosats VB	X	pètals rosats VB								
		↓									
Generació F ₂	$\frac{1}{4}$ pètals rosats VV $\frac{1}{2}$ pètals rosats VB $\frac{1}{4}$ pètals blancs BB										
		<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr><td colspan="2" style="padding: 5px;">VB</td></tr> <tr><td style="padding: 5px;">gàmeta V</td><td style="padding: 5px;">gàmeta B</td></tr> </table>		VB		gàmeta V	gàmeta B				
VB											
gàmeta V	gàmeta B										
	<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr><td style="padding: 5px;">VB</td><td style="padding: 5px;">gàmeta V</td></tr> <tr><td style="padding: 5px;">VB</td><td style="padding: 5px;">gàmeta B</td></tr> </table>		VB	gàmeta V	VB	gàmeta B	<table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr><td style="padding: 5px;">VV</td><td style="padding: 5px;">VB</td></tr> <tr><td style="padding: 5px;">VB</td><td style="padding: 5px;">BB</td></tr> </table>	VV	VB	VB	BB
VB	gàmeta V										
VB	gàmeta B										
VV	VB										
VB	BB										

Com sempre, cada un dels progenitors transmet un dels al·lels a través dels gàmetes. Com que en aquest encreuament els progenitors són heterozigots (tenen dos tipus d'al·lels), la descendència pot tenir diferents genotips i fenotips. Les proporcions de genotips i fenotips són les mateixes, ja que a cada genotip hi correspon un genotip diferent.

Es constata que els mecanismes de transmissió descrits per Mendel per a parelles d'al·lels dominant-recessiu són igualment vàlids per als caràcters amb herència intermèdia.

ACTIVITAT

El color del pelatge en una espècie de cangurs és controlat per una parella d'al·lels que presenta herència intermèdia. El pelatge pot ser de tres colors:

gris, crema o marró. Els colors gris i marró corresponen als homozigots.

Si encreuem un cangur de pelatge crema amb un de pelatge marró:

- Quines són les proporcions genotípiques i fenotípiques que esperarem en la seva descendència?
- Si de l'encreuament en surten tres descendents, calcula les probabilitats dels esdeveniments següents:
 - que tots tres siguin de color marró
 - que tots tres siguin de color crema
 - que un sigui de color crema
 - que només el segon i el tercer en néixer siguin de color crema

Solució

1. Si considerem: **M** al·lel marró **G** al·lel gris

L'encreuament proposat és : pelatge crema X pelatge marró

	GM	MM
		gàmeta M
GM	gàmeta G	GM
	gàmeta M	MM

Fem la taula de genotips:

		MM
		gàmeta M
GM	gàmeta G	GM
	gàmeta M	MM

El cangur de pelatge crema pot transmetre l'al·lel **M** o el **G**. El cangur de pelatge marró només pot transmetre l'al·lel **M**, ja que no en té cap altre.

Per tant:

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{2}$ GM	$\frac{1}{2}$ color crema
$\frac{1}{2}$ MM	$\frac{1}{2}$ color marró

A. $p(A) = p(\text{marró} - \text{marró} - \text{marró}) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8} = 0,125$

B. $p(B) = p(\text{crema} - \text{crema} - \text{crema}) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8} = 0,125$

C. L'esdeveniment C és compost de tres esdeveniments elementals:

crema-marró-marró marró-crema-marró marró-marró-crema

Les probabilitats d'aquests esdeveniments són:

$$p(\text{crema} - \text{marró} - \text{marró}) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$$

$$p(\text{marró} - \text{crema} - \text{marró}) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$$

$$p(\text{marró} - \text{marró} - \text{crema}) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$$

Per tant:

$$p(c) = \frac{1}{8} + \frac{1}{8} + \frac{1}{8} = \frac{3}{8} = 0,375$$

$$D. p(D) = p(\text{NoCrema} - \text{Crema} - \text{Crema}) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{8} = 0,125$$

La probabilitat de no crema és $1/2$, ja que és l'esdeveniment contrari a crema, que té una probabilitat d' $1/2$.

Codominància

Per estudiar la codominància, veurem el cas del gen que controla la síntesi d'hemoglobina, la proteïna dels glòbuls vermells que s'encarrega de transportar l'oxigen des dels pulmons fins a tots els teixits del cos. Aquest gen presenta dos possibles al·lells:

al·lel **N** codifica una hemoglobina normal, totalment funcional

al·lel **S** codifica una hemoglobina S, poc funcional (transporta poc d'oxigen)

Vegem ara els resultats d'encreuaments anàlegs als fets amb l'herència intermèdia:

Primer encreuament

Generació P	hemoglobina normal	X	hemoglobina S
	NN	↓	SS
Generació F ₁	hemoglobina normal i hemoglobina S		
	NS		

			SS
		gàmeta S	NS
NN	gàmeta N		

Les persones heterozigotes presenten alhora tots dos tipus d'hemoglobina alhora en els seus glòbuls vermells, sense que hi hagi dominància d'un al·lel sobre l'altre ni es formi hemoglobina intermèdia.

Segon encreuament

Generació F ₁	hemog. normal i hemog. S	X	hemog. normal i hemog. S
	NS	↓	NS
Generació F ₂	$\frac{1}{4}$	hemoglobina normal	NN
	$\frac{1}{2}$	hemog. normal i hemog. S	NS
	$\frac{1}{4}$	hemoglobina S	SS

		NS	
		gàmeta N	gàmeta S
NS	gàmeta N	NN	NS
	gàmeta S	NS	SS

Les persones amb genotip **SS** únicament tenen hemoglobina S i presenten una malaltia anomenada anèmia falciforme, per manca d'oxigenació dels teixits. Les persones heterozigotes **NS**, malgrat tenir hemoglobina de tots dos tipus, no presenten aquesta malaltia.

Es tornen a constatar, doncs, els mecanismes de transmissió descrits per Mendel.

• **Activitats d'aprenentatge 13 i 14**

6. Al·lelisme múltiple. Sistema ABO dels grups sanguinis

Malgrat que en un individu cada gen sigui sempre format únicament per dos al·lells, en molts casos hi ha més de dos al·lells en la població. Aquesta situació s'anomena **al·lelisme múltiple** i possibilita moltes més combinacions d'al·lells que les que hem vist fins ara.

Estudiarem únicament el **sistema ABO** dels grups sanguinis humans que determina la compatibilitat o incompatibilitat de les transfusions de sang. Saps quin és el teu grup sanguini? I el dels teus familiars?

Malgrat que cada persona té només dos al·lells, en la determinació del grup sanguini n'hi poden intervenir tres al·lells: **A**, **B** i **O**. Les relacions entre aquests al·lells són les següents:

A domina sobre **O**

B domina sobre **O**

A i **B** són codominants

Així, doncs, les relacions genotip-fenotip són aquestes:

genotips	fenotips
OO	O
AA AO	grup A
BB BO	grup B
AB	grup AB

Quan fem una anàlisi de sang, podem observar el fenotip de l'individu, però no el seu genotip. Així, una persona del grup sanguini A pot ser homozigota o heterozigota. Passa el mateix en una persona del grup sanguini B.

Malgrat que augmentin les possibilitats de combinació d'al·lells, els mecanismes de transmissió són equivalents als descrits quan hi ha una sola parella d'al·lells.

Ja saps quin és el genotip del teu grup sanguini?

Exemple

Estudiem els grups sanguinis que podem esperar en la descendència entre dues persones del grup A heterozigotes:

grup A AO		X	grup A AO	
			gàmeta A	gàmeta O
AO	gàmeta A	AA	AO	
	gàmeta O	AO	OO	

Fem una taula per trobar tots els genotips:

Si reagrupem els genotips obtinguts i els relacionem amb els fenotips corresponents, tenim:

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{4}$ AA homozigots amb l'al·lel dominant	$\frac{3}{4}$ grup A
$\frac{1}{2}$ AO heterozigots	
$\frac{1}{4}$ OO homozigots amb l'al·lel recessiu	$\frac{1}{4}$ grup O

ACTIVITAT

Una dona heterozigota del grup A s'aparella amb un home homozigot del grup B.

1. Calcula les proporcions genotípiques i fenotípiques que esperarem en la descendència.
2. Si tenen quatre fills, calcula les probabilitats dels esdeveniments següents:
 - A. que tres siguin del grup B i un del grup AB
 - B. que tots quatre siguin del grup AB
 - C. que el tercer sigui del grup B
 - D. que els tres primers siguin del grup B i el darrer del grup AB
 - F. que els tres primers siguin del grup B i el darrer del grup O

Solució

1. La parella és: ♀ grup A X ♂ grup B
 AO **BB**

Fem la taula de genotips:

		♂ BB
		gàmeta B
♀	gàmeta A	AB
AO	gàmeta O	BO

Per tant:

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{2}$ AB	$\frac{1}{2}$ grup AB
$\frac{1}{2}$ BO	$\frac{1}{2}$ grup B

2. A. L'esdeveniment A és compost de quatre esdeveniments elementals:

B-B-B-AB B-B-AB-B B-AB-B-B AB-B-B-B

Calculem les probabilitats d'aquests esdeveniments:

$$p(B - B - B - AB) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

$$p(B - B - AB - B) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

$$p(B - AB - B - B) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

$$p(AB - B - B - B) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

Per tant:

$$p(A) = \frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} = \frac{4}{16} = \frac{1}{4} = 0,25$$

$$B. p(B) = p(AB - AB - AB - AB) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{16} = 0,06$$

$$C. \text{ Com que són esdeveniments independents: } p(C) = \frac{1}{2} = 0,5$$

$$D. p(D) = p(B - B - B - AB) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{16} = 0,06$$

$$F. p(F) = p(AB - AB - AB - O) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot 0 = 0,$$

ja que no és possible que tinguin un descendent del grup O.

• **Activitats d'aprenentatge 15, 16 i 17**

7. Arbres genealògics

Quan es vol fer un estudi familiar de la transmissió d'un determinat caràcter associat sovint a una malaltia, s'elabora un dibuix esquemàtic anomenat arbre genealògic. Per confeccionar-lo s'utilitzen símbols per als individus i línies que uneixen aquests símbols segons el parentiu.

Símbols

Els símbols bàsics són els següents:

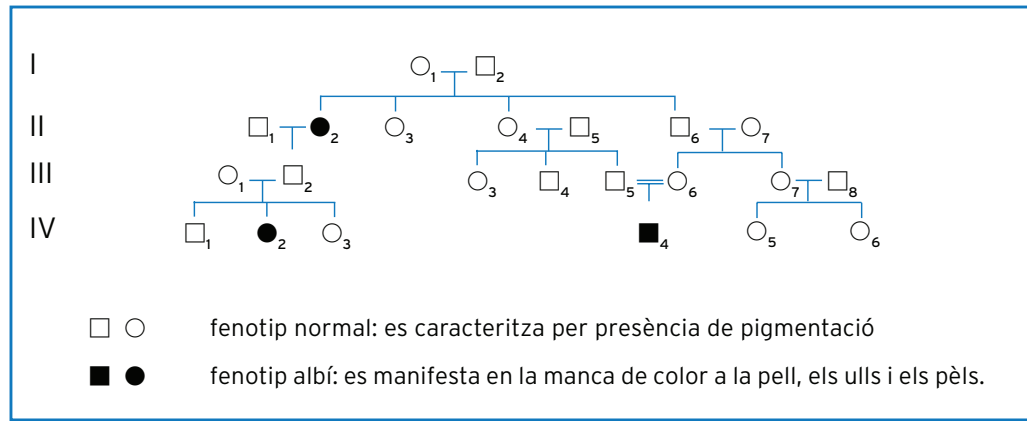
□ / ○ Mascle / Femella amb fenotip normal.

■ / ● Mascle / Femella amb un fenotip determinat, generalment associat a una malaltia.

També es poden utilitzar altres símbols, que permeten detallar si un individu és portador d'un al·lel recessiu, si ja és mort, etc.

Línies

La línia que uneix horitzontalment un mascle i una femella indica que són parella. Si la línia és doble indica que, a més de parella, són parents. Del punt mitjà d'aquesta línia en pot sortir una línia vertical cap avall, que va a parar als descendents. Per clarificar-ho, veurem un arbre genealògic on s'estudia la transmissió de l'albinisme en humans:



Els fills es posen per ordre de naixement.

Les generacions s'ordenen mitjançant xifres romanes.

Els individus de cada generació es numeren amb nombres naturals.

A partir de les dades que ens ofereix un arbre genealògic, podem intentar determinar el genotip dels seus membres. En el cas de l'arbre que ens ha servit d'exemple, i suposant que els individus que s'incorporen a la família siguin homozigots si els fets no ens indiquen el contrari, podem dir que:

1. L'al·lel que codifica un fenotip normal domina sobre el que codifica l'albinisme.

Això és després del fet que, en la generació I, dos individus que no pateixen la malaltia s'aparellen i tenen una filla amb albinisme.

Si simbolitzem l'al·lel que codifica un fenotip normal amb **A** i l'al·lel que codifica l'albinisme amb **a**, podem dir que en la generació I tots dos individus són heterozigots **Aa**.

2. En la generació II els genotips són aquests:

II₁ II₅ II₇

AA, ja que els individus que s'incorporen a la família són homozigots si els fets no ens indiquen el contrari.

II₂

aa, ja que és albina.

II₄ II₆

Aa, ja que tenen un nét comú amb albinisme.

II₃

AA o **Aa**. No podem assegurar-ne el genotip.

3. En la generació III els genotips són aquests:

III₈

AA, ja que els individus que s'incorporen a la família són homozigots si els fets no ens indiquen el contrari.

III₁ III₂ III₅ III₆

Aa, ja que tenen descendència albina. Cal remarcar que III₁ és portador d'albinisme, tot i ser un individu vingut «de fora» de la família.

III₃ III₄ III₇

AA o **Aa**. No podem assegurar-ne el genotip.

4. En la generació IV els genotips són aquests:

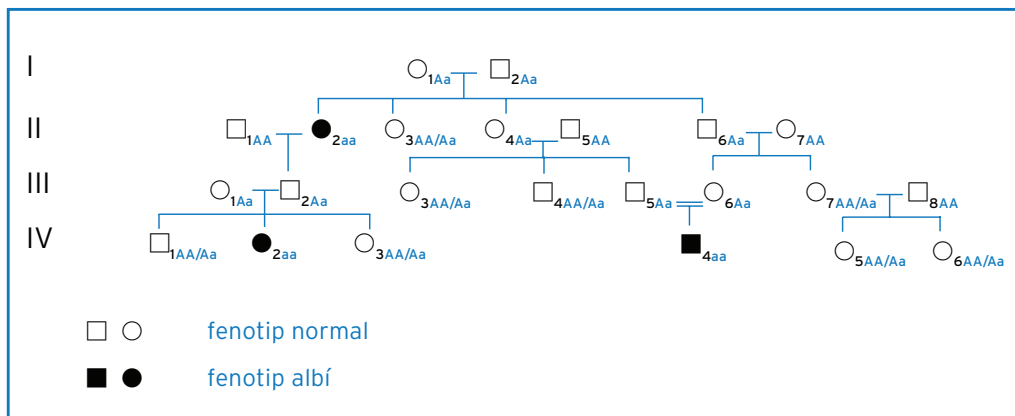
IV_2 IV_4

aa, ja que són persones amb albinisme.

IV_1 IV_3 IV_5 IV_6

AA o **Aa**. No podem assegurar-ne el genotip.

Si ara tornem a dibuixar l'arbre genealògic amb els genotips que hem assignat, tenim:



• **Activitats d'aprenentatge 18 i 19**