

# Unitat 3

115

## EXPERIMENTS DE MENDEL II

UNITAT 3 EXPERIMENTS DE MENDEL II

Matemàtiques, Ciència i Tecnologia 9. GENÈTICA

# què treballaràs?

En acabar la unitat has de ser capaç de:

- Precisar quins són els mecanismes hereditaris en l'herència de dos caràcters.
- Explicar la transmissió dels sistemes ABO i Rh dels grups sanguinis humans.
- Utilitzar els mecanismes per resoldre problemes d'herència de dos caràcters.

## 1. Tercera llei de Mendel

Fins ara hem estudiat de quina manera es transmet un caràcter de generació en generació. Què creus que passarà si considerem la transmissió de dos caràcters alhora? Creus que hi haurà interferències entre l'un i l'altre?

Per estudiar-ho veurem esquemàticament un dels experiments que dugué a terme Mendel, en què estudià la transmissió simultània dels caràcters:

color groc o verd de les llavors  
textura llisa o rugosa de les llavors

### Primer encreuament

Mendel encreuà dues races pures que diferien en la manifestació dels dos caràcters:

Generació P	llavors grogues i llises <b>GGLL</b>	X ↓	llavors verdes i rugoses <b>ggll</b>
Generació F <sub>1</sub>	llavors grogues i llises <b>GgLI</b>		

En cada gàmeta s'hi transmet un al·lel per a cada caràcter. Com que són races pures, només hi ha un tipus de combinació d'al·lels:

		<b>ggll</b>
	gàmeta <b>gl</b>	
<b>GGLL</b>	gàmeta <b>GL</b>	<b>GgLI</b>

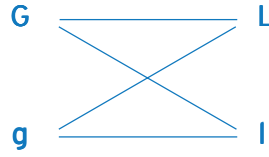
La F<sub>1</sub> és uniforme i coincideix amb el fenotip d'un dels progenitors, de manera anàloga al que passava en la primera llei de Mendel.

### Segon encreuament

Quan Mendel encreuà els individus de la F<sub>1</sub>, obtingué els fenotips següents:

Generació F <sub>1</sub>	llavors grogues i llises <b>GgLI</b>	X ↓	llavors grogues i llises <b>GgLI</b>
Generació F <sub>2</sub>	9/16 llavors grogues i llises 3/16 llavors grogues i rugoses 3/16 llavors verdes i llises 1/16 llavors verdes i rugoses		

En aquest cas, a l'hora de transmetre els al·lels a través dels gàmetes hi ha quatre combinacions possibles: **GL**, **GI**, **gL** i **gl**:



La taula que ens defineix els possibles genotips de la descendència a partir d'aquestes combinacions és la següent:

		<b>Gg Ll</b>			
		gàmeta <b>GL</b>	gàmeta <b>GI</b>	gàmeta <b>gL</b>	gàmeta <b>gl</b>
<b>Gg Ll</b>	gàmeta <b>GL</b>	<b>GG LL</b>	<b>GG Ll</b>	<b>Gg LL</b>	<b>Gg Ll</b>
	gàmeta <b>GI</b>	<b>GG Ll</b>	<b>GG ll</b>	<b>Gg Ll</b>	<b>Gg ll</b>
	gàmeta <b>gL</b>	<b>Gg LL</b>	<b>Gg Ll</b>	<b>gg LL</b>	<b>gg Ll</b>
	gàmeta <b>gl</b>	<b>Gg Ll</b>	<b>Gg ll</b>	<b>gg Ll</b>	<b>gg ll</b>

Si reagrupem els genotips obtinguts i els relacionem amb el seu fenotip corresponent:

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{16}$ <b>GG LL</b>	$\frac{9}{16}$ llavors grogues i llises
$\frac{2}{16}$ <b>GG Ll</b>	
$\frac{2}{16}$ <b>Gg LL</b>	
$\frac{4}{16}$ <b>Gg Ll</b>	
$\frac{1}{16}$ <b>GG ll</b>	$\frac{3}{16}$ llavors grogues i rugoses
$\frac{2}{16}$ <b>Gg ll</b>	
$\frac{1}{16}$ <b>gg LL</b>	$\frac{3}{16}$ llavors verdes i llises
$\frac{2}{16}$ <b>gg Ll</b>	
$\frac{1}{16}$ <b>gg ll</b>	$\frac{1}{16}$ llavors verdes i rugoses

Troblem que les proporcions esperades són iguals que les que obtingué Mendel en el segon encreuament.

Si a partir de la taula anterior reagrupem per separat els genotips i fenotips dels dos caràcters:

CARÀCTER COLOR DE LES LLAVORS	
proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
<b>GG</b> $\frac{4}{16} = \frac{1}{4}$	$\frac{3}{4}$ groc
<b>Gg</b> $\frac{8}{16} = \frac{1}{2}$	
<b>gg</b> $\frac{4}{16} = \frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$ verd

CARÀCTER TEXTURA DE LES LLAVORS	
proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
<b>LL</b> $\frac{4}{16} = \frac{1}{4}$	$\frac{3}{4}$ llis
<b>Ll</b> $\frac{8}{16} = \frac{1}{2}$	
<b>ll</b> $\frac{4}{16} = \frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$ rugós

Veiem que els mecanismes de transmissió quan estudiem dos caràcters alhora són els mateixos que quan els considerem per separat. Mendel ho expressà així:

**Tercera llei de Mendel (Llei de la transmissió independent):** Els caràcters s'hereten independentment, ja que els al·lels responsables es transmeten als descendents per separat.

### ACTIVITAT

En una planta, el color de les fulles és controlat per una parella d'al·lels, en què **verd fosc** domina sobre **verd clar**. Una altra parella d'al·lels controla l'amplada de les fulles. **Fulles estretes** domina sobre **fulles amples**.

Encreuem una planta doble heterozigota (heterozigota pels dos caràcters) amb una planta de fulles amples i heterozigota pel color.

1. Calcula les proporcions genotípiques i fenotípiques que esperarem en la seva descendència.
2. Si obtenim una descendència de 40 plantes, quantes n'esperarem de cada fenotip?
3. Si agafem a l'atzar dues plantes de la descendència, calcula les probabilitats dels esdeveniments següents:
  - A. que totes dues plantes tinguin fulles amples de color verd fosc
  - B. que totes dues plantes siguin de color verd fosc
  - C. que totes dues plantes siguin de color verd clar, però l'una amb fulles amples i l'altra amb fulles estretes

**Solució**

1. Considerem: **F** verd fosc                      **f** verd clar  
**E** fulles estretes                      **e** fulles amples

L'encreuament és: fulles fosques i estretes X fulles fosques i amples

**FfEe****Ffee**

Fem la taula de genotips:

		<b>Ff ee</b>	
		gàmeta <b>Fe</b>	gàmeta <b>fe</b>
<b>Ff Ee</b>	gàmeta <b>FE</b>	<b>FF Ee</b>	<b>Ff Ee</b>
	gàmeta <b>Fe</b>	<b>FF ee</b>	<b>Ff ee</b>
	gàmeta <b>fE</b>	<b>Ff Ee</b>	<b>ff Ee</b>
	gàmeta <b>fe</b>	<b>Ff ee</b>	<b>ff ee</b>

Per tant:

proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{8}$ <b>FF Ee</b>	$\frac{3}{8}$ fosques i estretes
$\frac{2}{8}$ <b>Ff Ee</b>	
$\frac{1}{8}$ <b>FF ee</b>	$\frac{3}{8}$ fosques i amples
$\frac{2}{8}$ <b>Ff ee</b>	
$\frac{1}{8}$ <b>ff Ee</b>	$\frac{1}{8}$ clares i estretes
$\frac{1}{8}$ <b>ff ee</b>	$\frac{1}{8}$ clares i amples

2. Fulles fosques i estretes =  $\frac{3}{8} \cdot 40 = 15$  plantes  
Fulles fosques i amples =  $\frac{3}{8} \cdot 40 = 15$  plantes  
Fulles clares i estretes =  $\frac{1}{8} \cdot 40 = 5$  plantes  
Fulles clares i amples =  $\frac{1}{8} \cdot 40 = 5$  plantes
3. A.  $p(A) = p(\text{Fosc Ample} - \text{Fosc Ample}) = \frac{3}{8} \cdot \frac{3}{8} = \frac{9}{64} = 0,14$   
B. Només ens hem de fixar en el caràcter color de les fulles.  
El total de descendència verd fosc és:  $\frac{3}{8} + \frac{3}{8} = \frac{6}{8} = \frac{3}{4}$   
 $p(B) = p(\text{Fosc} - \text{Fosc}) = \frac{3}{4} \cdot \frac{3}{4} = \frac{9}{16} = 0,56$   
C. Aquest esdeveniment és compost de dos esdeveniments elementals:

clares·estretes-clares·amples

clares·amples-clares·estretes

Calculem-ne les probabilitats:

$$p(\text{Clares} \cdot \text{Estretes} - \text{Clares} \cdot \text{Amples}) = \frac{1}{8} \cdot \frac{1}{8} = \frac{1}{64}$$

$$p(\text{Clares} \cdot \text{Amples} - \text{Clares} \cdot \text{Estretes}) = \frac{1}{8} \cdot \frac{1}{8} = \frac{1}{64}$$

Per tant:

$$p(C) = \frac{1}{64} + \frac{1}{64} = \frac{2}{64} = 0,03$$

### • Activitats d'aprenentatge 1 i 2

## 2. Herència intermèdia, codominància i al·lelomorfisme múltiple en l'herència de dos caràcters. Els grups sanguinis

Ja pots imaginar-te que si estudiem l'herència de dos caràcters alhora i algun d'aquests presenta herència intermèdia, codominància o al·lelomorfisme múltiple, els mecanismes de transmissió seran també anàlegs als que vam descriure per a una parella d'al·lels. Tanmateix, n'estudiarem un cas, la qual cosa et servirà per consolidar els coneixements adquirits fins ara.

Ens centrarem en l'estudi conjunt dels sistemes **ABO** i **Rh** dels grups sanguinis humans. En la unitat anterior vam introduir el sistema **ABO** com a exemple d'al·lelomorfisme múltiple, en què els al·lels que contenen informació pels grups **A** i **B** són dominants sobre l'al·lel que codifica el grup **O** i codominants entre ells. En realitat, quan es fan les proves per identificar el grup sanguini, a més de determinar si una persona pertany al grup **A**, **B**, **O** o **AB**, també es determina la presència o absència de l'anomenat factor Rh. Si aquest factor hi és present, diem que l'**Rh** és positiu, i si hi és absent, diem que l'**Rh** és negatiu. El factor Rh s'acostuma a simbolitzar amb un signe **+** o **-** (per exemple, grup **A+**: sang del grup **A** i del grup **Rh** positiu).

La presència o absència del factor Rh depèn d'una parella d'al·lels, que anomenarem **D** i **d**, que presenta les següents característiques:

<b>al·lel D</b>	codifica la presència del factor Rh	dominant
al·lel d	codifica l'absència del factor Rh	recessiu

Si considerem conjuntament els sistemes **ABO** i **Rh**, els fenotips i genotips possibles són aquests:

fenotips	genotips			
grup <b>O-</b>	<b>OO dd</b>			
grup <b>O+</b>	<b>OO DD</b>	<b>OO Dd</b>		
grup <b>A-</b>	<b>AA dd</b>	<b>AO dd</b>		
grup <b>A+</b>	<b>AA DD</b>	<b>AA Dd</b>	<b>AO DD</b>	<b>AO Dd</b>
grup <b>B-</b>	<b>BB dd</b>	<b>BO dd</b>		
grup <b>B+</b>	<b>BB DD</b>	<b>BB Dd</b>	<b>BO DD</b>	<b>BO Dd</b>
grup <b>AB-</b>	<b>AB dd</b>			
grup <b>AB+</b>	<b>AB DD</b>	<b>AB Dd</b>		

Vegem ara un exemple per entendre millor la transmissió conjunta dels grups ABO i Rh.

### Exemple

Calcularem les proporcions genotípiques i fenotípiques que podem esperar en la descendència d'una dona del grup **A+** doble heterozigota i un home del grup **AB-**. Suposant que aquesta parella tingués tres fills, calcularem les probabilitats dels esdeveniments següents:

1. que tots tres siguin del grup **A+**.
2. que dos siguin del grup **A-** i un del grup **B-**, en qualsevol ordre.
3. que el primer fill sigui del grup **AB+**, el segon **A-** i el tercer del grup **B+**.

### Solució

L'encreuament proposat és: ♀ grup **A+** X ♂ grup **AB-**  
 A nivell de genotips: ♀ **AO Dd** X ♂ **AB dd**

La dona ha de tenir per força un genotip **AO**, ja que si fos heterozigota **AB** no seria del grup **A** sinó del grup **AB**.

L'home ha de tenir per força un genotip **dd**, ja que l'al·lel que codifica Rh negatiu és recessiu i, per tant, només s'expressa en homozigosi.

Per esbrinar les proporcions genotípiques que esperem cal fer la taula de genotips:

		♂ <b>AB dd</b>	
		gàmeta <b>Ad</b>	gàmeta <b>Bd</b>
♀ <b>AO Dd</b>	gàmeta <b>AD</b>	<b>AA Dd</b>	<b>AB Dd</b>
	gàmeta <b>Ad</b>	<b>AA dd</b>	<b>AB dd</b>
	gàmeta <b>OD</b>	<b>AO Dd</b>	<b>BO Dd</b>
	gàmeta <b>Od</b>	<b>AO dd</b>	<b>BO dd</b>

Fixa't que l'home pot transmetre dues combinacions d'al·lels i la dona quatre. Això fa que la taula de genotips de la descendència tingui dues columnes i quatre fileres.

Tots els genotips resultants són diferents i amb una freqüència relativa d'1/8.

Per tant:



proporcions genotípiques	proporcions fenotípiques
$\frac{1}{8}$ AA dd	$\frac{2}{8}$ grup A-
$\frac{1}{8}$ AO dd	
$\frac{1}{8}$ AA Dd	$\frac{2}{8}$ grup A+
$\frac{1}{8}$ AO Dd	
$\frac{1}{8}$ BO dd	$\frac{1}{8}$ grup B-
$\frac{1}{8}$ BO Dd	$\frac{1}{8}$ grup B+
$\frac{1}{8}$ AB dd	$\frac{1}{8}$ grup AB-
$\frac{1}{8}$ AB Dd	$\frac{1}{8}$ grup AB+

Davant de cada fenotip hi ha la seva freqüència relativa, que en els grups A- i A+ és de  $\frac{2}{8}$  ( $\frac{1}{4}$  si ho simplifiquem), ja que agrupen dos genotips.

Calculem ara les probabilitats que ens demanen:

- que tots tres siguin del grup A+

$$p(A+*A+*A+) = \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{64} = 0,02$$

- que dos siguin del grup A- i un del grup B-, en qualsevol ordre  
Aquest esdeveniment és compost de tres esdeveniments elementals:

A-\*A-\*B-

A-\*B-\*A-

B-\*A-\*A-

Calculem-ne les probabilitats:

$$p(A-*A-*B-) = \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{8} = \frac{1}{128}$$

$$p(A-*B-*A-) = \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{8} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{128}$$

$$p(B-*A-*A-) = \frac{1}{8} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{128}$$

Per tant:

$$p(B) = \frac{1}{128} + \frac{1}{128} + \frac{1}{128} = \frac{3}{128} = 0,02$$

- que el primer fill sigui del grup AB+, el segon A- i el tercer del grup B+

$$p(AB+*A-*B+) = \frac{1}{8} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{8} = \frac{1}{256} = 0,004$$

#### • Activitats d'aprenentatge 3 i 4