

En breu: Com sabem el patró d'herència?

Síto: [Cursos IOC - Batxillerat](#)

Imprimido por: Invitado

Curso: Biología (autoformació IOC)

Día: viernes, 11 de febrero de 2022, 18:11

Libro: En breu: Com sabem el patró d'herència?

Tabla de contenidos

- 1. Conceptes bàsics**
- 2. La nomenclatura per resoldre problemes**
- 3. En resum...**
- 4. Problemes per resoldre**
- 5. Correccions**



1. Conceptes bàsics

Gen. Unitat del material hereditari. És tracta d'un fragment d'ADN, que duu informació per a un caràcter determinat. Dins d'una cèl·lula, trobem els gens, és a dir, els trossets d'ADN, dins una estructura anomenada cromosoma.

Cromosoma. Són unes estructures cel·lulars que contenen el material genètic, empaquetat i comprimit i molt enrotllat, formant una estructura semblant a una X.

Cromàtide. L'estructura en forma d'X està formada per dues parts iguals que s'anomenen cromàtides. Cada cromosoma posseeix dues cromàtides.

Centròmer. Punt del cromosoma on es mantenen unides les cromàtides.

Locus. Lloc físic que ocupa cada gen al cromosoma. Un cromosoma té molts loci.

Cromosomes homòlegs. Són els cromosomes que tenen els mateixos loci (llocs que ocupen els gens al cromosoma). En un ésser diploide hi ha una parella de cromosomes homòlegs, en un de tetraploide n'hi ha quatre, etc.

Gens homòlegs. Gens que ocupen el mateix locus en diferents cromosomes homòlegs. Així doncs, són al·lèls entre si. Com que la major part de les espècies són diploides, se sol parlar de «parell de gens homòlegs» o simplement de «parell de gens».

Caràcter biològic. Cadascuna de les particularitats morfològiques o fisiològiques que es poden establir en una espècie. Els diferents tipus que hi ha dins d'un caràcter s'anomenen manifestacions. Un exemple de manifestacions podrien ser el color dels ulls blaus o marró pel caràcter "color de cabell".

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 dues formes al·lèliques (excepció feta dels caràcters regulats per sèries d'al·lèls 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.

Caràcter dominant. És aquell que està determinat per un gen dominant. Aquest sempre s'expressa si està present. És a dir, si per exemple ens fixem en el color d'una flor, i resulta que el gen que li dona el color vermell és dominant, encara que la flor tingui altres gens que determinin altres colors com el blanc o el groc, si el gen vermell està present, la flor SEMPRE serà vermella.

Caràcter recessiu. És tot el contrari a l'anterior concepte. Els gens que determinen el caràcter recessiu necessiten estar sols per expressar-se. Si estudiem la mateixa flor que en el cas anterior, i el color blanc és un caràcter recessiu de la flor, per trobar una flor blanca, aquesta haurà de tenir únicament els gens que determinen el color blanc.

Per norma general, els caràcters dominants s'indiquen amb una lletra majúscula (A) i els recessius amb una lletra minúscula (a). Per il·lustrar que un gen domina sobre un altre s'indica $A > a$. Com que aquests gens afecten un mateix caràcter (el color) es representen amb la mateixa lletra i llavors el vermell seria AA i el blanc aa.

Al·lel. Cadascuna de les alternatives que pot tenir un gen per un determinat caràcter. Per exemple, el caràcter «color de d'ulls» és un gen amb dos al·lèls color blau i color negre.

Al·lel dominant. És aquell que emmascara la presència de l'altre al·lel diferent per al mateix caràcter. Per exemple, l'al·lel dominant per al caràcter «color de cabell» és el negre (N).

Al·lel recessiu. És aquell que només es manifesta quan l'individu es de raça pura per al caràcter. Per exemple, per al caràcter «color d'ulls» l'al·lel recessiu és el blau (n).

Al·lèls letals. Són els al·lèls que posseeixen una informació deficient per a un caràcter tan important que la seua mancança provoca la mort de l'individu. Normalment els al·lèls letals són recessius i es manifesten únicament en homozigosi (aa)

Mutació. Canvis en la informació hereditària com a conseqüència d'alteracions en el material genètic: ADN, gens o cromosomes.

Mutant: individu portador del gen mutat.

Gàmeta. Són les cèl·lules sexuals dels organismes i són haploides.

Haploide. Ésser que per cada caràcter presenta un únic gen o informació genètica. També es coneix com el número de cromosomes que posseeix un gàmeta normal, amb un sol membre de cada parell de cromosomes. En l'humà és 23. Utilitzem la lletra "n" per simbolitzar-ho.

Diploide. Ésser que posseeix dos gens o informacions genètiques per a cada caràcter. Aquests gens poden ser iguals o diferents. Pot passar que es manifestin els dos gens o que un impedeixi l'expressió de l'altre. També es coneix com el número de cromosomes de la majoria de les cèl·lules del cos i conté el doble de número de cromosomes que els gàmetes. En l'humà és 46. Fem servir "2n" per nomenar-ho.

Genotip. Conjunt de gens presents en un organisme, heretats dels seus progenitors.

Fenotip. Manifestació externa del genotip, és a dir, el que observem en l'individu que té un determinat genotip. Com per exemple, podem veure que una noia té el cabell ros o els ulls blaus. El genotip és invariable i idèntic en totes les cèl·lules de l'individu, però el fenotip pot no ser el mateix perquè és el resultat de la interacció entre el genotip i l'ambient que ens envolta. Aquesta relació serveix per explicar com som nosaltres, és a dir, la nostra aparença. El que veuen de nosaltres ve determinat pels gens que heretem dels nostres progenitors i els factors ambientals que ens poden afectar. Com per exemple, no és el mateix viure a l'Àfrica on hi fa molta calor i la teva pell està acostumada a viure en aquestes condicions que viure a Noruega, on hi fa molt de fred.

FENOTIP = GENOTIP + ACCIÓ AMBIENTAL

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 (un caràcter), dihíbrids (dos caràcters), polihíbrids, etc.

Herència intermèdia 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" quan creuem dos races pures de flors blanques i roges respectivament, s'originen híbrids amb flors roses.

En la codominància els dos al·lels es manifesten de manera independent en els individus heterozigots. Exemple: negre, blanc: taques o ratlles blanques i negres.

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 homozigot recessiu (aa): si la descendència és uniforme (Aa) significa que l'individu problema era homozigòtic (AA). En cas contrari, si és variada, l'individu problema era heterozigot.

Genoma. Tots els gens existents en una sèrie haploide de cromosomes. No se n'ha de dir "codi genètic" ja que aquest és el "diccionari" de la traducció.

2. La nomenclatura per resoldre problemes

Exemple de caràcter autosòmic: No fem servir ni X ni Y. Lletra majúscula pel caràcter dominant.

Exemple: A- gen que determina la miopia (dominant)

a- gen que determina vista normal

$A > a$

Per tant, seran miops els AA i Aa; els aa no ho seran.

Si un caràcter és recessiu posarem, lògicament lletres minúscules pels afectats.

Per exemple, albinisme:

aa- albins

Aa i AA_ pell normal.

Exemple de caràcter lligat al cromosoma X: Fem servir X i Y. Posem superíndex amb majúscula el caràcter dominant i minúscula el recessiu.

Les dones poden ser portadores però no manifesten el caràcter. Tots els homes que tenen la mutació al cromosoma X, estan afectats.

Per exemple, daltonisme:

$X^d X^D$ dona portadora, no daltònica; $X^d X^d$ dona daltònica;

$X^d Y$ home daltònic; $X^D Y$ home de vista normal.

3. En resum...

[Un caràcter és dominant si](#)

[Un caràcter és recessiu si](#)

[Un caràcter està lligat al cromosoma Y si](#)

[Un caràcter és recessiu i està lligat al cromosoma X si](#)

[Un caràcter és dominant i lligat al cromosoma X si](#)



4. Problemes per resoldre

1) Mendel utilitzà per als seus estudis de l'herència set parelles de caràcters alternatius. Dues d'aquestes parelles són les flors porpres o blanques i les beines inflades o contretes.

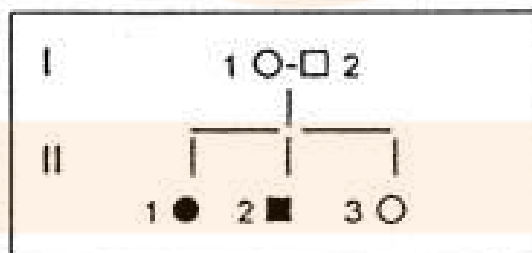
a) Contesteu

| | Caràcters | Encreuaments (entre homozigots) | | Resultats F1 | |
|--|-------------------------|---|---|---|-----------|
| | | Fenotipus | Genotipus | Fenotipus | Genotipus |
| 1 | Color de les flors | porpra | blanc | totes porpres | |
| 2 | Forma de les beines | inflades | contretes | totes inflades | |
| Resultats F2 (encreuaments entre les F1) | | | | | |
| | Nombre total de plantes | Nombre de plantes de fenotipus dominant | Nombre de plantes de fenotipus recessiu | tant per cent i nombre de plantes homozigotes | |
| 1 | 1.064 | | | | |
| 2 | 884 | | | | |

b) Creuem plantes homozigotes de flors porpra i beines inflades amb d'altres també homozigotes de flors blanques i beines contretes. A la F1 totes són de flors porpres i beines inflades. Si a la F2 obtenim 1.776 plantes, raoneu quantes n'obtidrem de cadascun dels diferents fenotipus. Digueu, també, els genotipus que es corresponen amb els fenotipus.

c) Expliqueu raonadament quina mena de divisió cel·lular té a veure amb els resultats experimentals de Mendel.

2) Se sap que la fibrosi quística s'hereta com una anomalia determinada per un gen autosòmic recessiu. La família del pedigrí presenta alguns casos d'aquesta malaltia.



Les femelles i els mascles es representen mitjançant cercles i quadrats, respectivament. Els símbols negres representen individus afectats per la malaltia.

a) Especifiqueu els genotipus possibles de cadascun dels individus del pedigrí.

b) Quina és la probabilitat que la persona II-3 sigui portadora de l'al·lel de la fibrosi quística? Justifiqueu-ho.

c) La fibrosi quística està provocada per una alteració que afecta només a tres nucleòtids d'un gen. Com podríeu explicar que aquest fet comporti l'aparició d'una malaltia tan greu?

3)

El warfarin és una substància anticoagulant que s'ha utilitzat com a raticida. Quan es va començar a utilitzar, l'any 1953, el warfarin era un raticida molt eficient. No obstant, ara moltes rates en són resistents.

La resistència al warfarin és deguda a un gen que té dos al·lells, un que produeix resistència (l'animal és resistent) i l'altre que no en produeix (l'animal és sensible). Es van efectuar diversos encreuaments entre rates i es van obtenir els següents resultats:

| Progenitor Femella | Progenitor mascle | Descendents |
|--------------------|-------------------|--|
| Resistent | Resistent | 4 femelles (3 resistents i 1 sensible) i 5 mascles (4 resistents i 1 sensible) |
| Sensible | Resistent | 4 femelles (3 resistents i 1 sensible) i 6 mascles (2 resistents i 4 sensibles) |

a) Raoneu si l'al·lel que produeix resistència al warfarin és dominant o recessiu.

b) Raoneu si aquest gen és autosòmic o lligat al sexe.

4)

L'alcohol, quan s'ingereix, és metabolitzat als hepatòcits. L'enzim alcohol-deshidrogenasa (ADH) i l'enzim aldehyd-deshidrogenasa (ALDH2) intervenen en la degradació de l'alcohol a àcid acètic, que després es pot convertir en acetil-CoA. El 50 % dels asiàtics tenen una mutació al gen que codifica l'enzim ALDH2. Aquesta mutació fa que l'enzim ALDH2 sigui inactiu, la qual cosa pot provocar que quan aquestes persones ingereixen alcohol acumulin acetaldehid a la sang i als teixits, ja que no el poden degradar a àcid acètic.

Els homozigots per al gen de l'ALDH2 amb els dos al·lells mutats no presenten cap activitat enzimàtica. Els heterozigots tenen una activitat enzimàtica reduïda i poden metabolitzar una quantitat petita d'acetaldehid, mentre que els homozigots amb els dos al·lells salvatges (no mutats) presenten una activitat enzimàtica normal.

a) Quin tipus de relació hi ha entre els al·lells d'aquest gen? Justifiqueu la resposta.

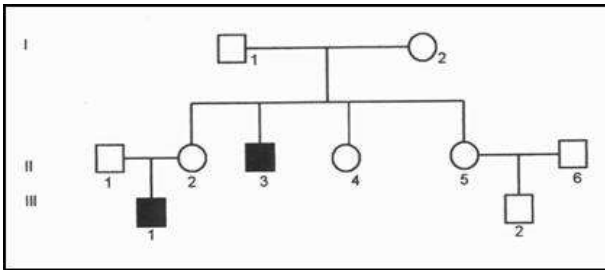
b) Els dos individus d'una parella presenten una activitat reduïda de l'enzim ALDH2. Es pregunten com podria ser aquest caràcter en els seus descendents. Amb els vostres coneixements de genètica, podeu ajudar-los. Indiqueu la simbologia corresponent, representeu l'encreuament i escriviu les proporcions dels possibles genotips i fenotips de la descendència.

c) L'acumulació d'acetaldehid provoca un fort envermelliment a la pell, especialment la de la cara. Entre la població japonesa, després de beure alcohol, el 57 % de les persones no manifesta aquest símptoma, el 40 % el manifesta lleugerament i el 3 % el manifesta de manera molt intensa. Escriviu les freqüències genotípiques i les freqüències gèniques o al·lèliques per al gen de l'ALDH2 en la població japonesa. Indiqueu els càlculs que heu fet per a obtenir els resultats.

5)

L'adrenoleucodistrofia (ALD) és una malaltia genètica de pronòstic molt greu. El gen afectat codifica un enzim defectuós que provoca dificultats en la transmissió nerviosa de diverses àrees del cervell.

El pedigrí que es presenta a continuació, correspon a una família on hi ha persones afectades d'ALD. Les dones venen representades per cercles i els homes per quadrats. Les persones afectades s'assenyalen amb color negre. Considereu homozigòtiques per a aquest gen les persones II-1 i II-6



Raoneu a partir de les dades del pedigrí si el gen que provoca l'ALD és dominant o recessiu, i si està lligat al sexe o és autosòmic.

- Utilitzeu una nomenclatura adient per proporcionar els genotipus de les persones del pedigrí
- Raoneu si la parella formada per II-1 i II-2 podrien tenir un fill (noi) no afectat per l'alteració.

Expliqueu per què una malaltia com l'ALD, provocada per una errada en la funcionalitat d'un enzim present a les neurones, és heretable.

5. Correccions

1) Dihybridisme (2 caràcters alhora)

Mendel utilitzà per als seus estudis de l'herència set parelles de caràcters alternatius. Dues d'aquestes parelles són les flors porpres o blanques i les beines inflades o contretes.

a) Contesteu

| | Caràcters | Encreuaments (entre homozigots) | | Resultats F1 | |
|--|-------------------------|---|---|---|-----------|
| | | Fenotipus | Genotipus | Fenotipus | Genotipus |
| 1 | Color de les flors | porpra | blanc | totes porpres | |
| 2 | Forma de les beines | inflades | contretes | totes inflades | |
| Resultats F2 (encreuaments entre les F1) | | | | | |
| | Nombre total de plantes | Nombre de plantes de fenotipus dominant | Nombre de plantes de fenotipus recessiu | tant per cent i nombre de plantes homozigotes | |
| 1 | 1.064 | | | | |
| 2 | 884 | | | | |

b) Creuem plantes homozigotes de flors porpra i beines inflades amb d'altres també homozigotes de flors blanques i beines contretes. A la F1 totes són de flors porpres i beines inflades. Si a la F2 obtenim 1.776 plantes, raoneu quantes n'obtidrem de cadascun dels diferents fenotipus. Digueu, també, els genotipus que es corresponen amb els fenotipus.

c) Expliqueu raonadament quina mena de divisió cel·lular té a veure amb els resultats experimentals de Mendel.

Correcció

a) Es tracta de dos caràcters del que s'han de donar resultats d'un monohybridisme. Els caràcters dominants s'indicanen per una lletra majúscula i els recessius per una lletra minúscula. Proposem P-p i I-i, però la nomenclatura no serà un factor decisiu per la puntuació de la pregunta.

| | Caràcters | Encreuaments (entre homozigots) | | Resultats F1 | |
|--|-------------------------|---|---|---|------------|
| | | Fenotipus | Genotipus | Fenotipus | Genotipus |
| 1 | Color de les flors | porpra | blanc | totes porpres | P p |
| 2 | Forma de les beines | inflades | contretes | totes inflades | I i |
| Resultats F2 (encreuaments entre les F1) | | | | | |
| | Nombre total de plantes | Nombre de plantes de fenotipus dominant | Nombre de plantes de fenotipus recessiu | tant per cent i nombre de plantes homozigotes | |
| 1 | 1.064 | 798 (PP-Pp) | 266 (pp) | 532 (50%) | |

2 884 **663 (II-li)** **221 (ii)** **442 (50%)**

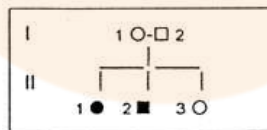
b) La qüestió està relacionada amb el dihibridisme. Si creuem races pures per a dos caràcters, a la F1 apareixen els dihíbrids. Si creuem aquests entre sí, apareixeran a la F2 quatre classes fenotípiques, degut a que els individus de la F2 poden fer quatre tipus de gàmetes diferents, pel que fa a les combinacions d'al·lels per aquests dos caràcters.

| | | | | |
|-----------|--|---|---|--|
| p | PP II x pp ii | | | |
| F1 | Pp Ii gàmetes: PI, Pi, pI, pi | | | |
| F2 | P- I- porpres inflades 9/16 de 1776 999 plantes | P- ii porpres contretes 3/16 de 1776 333 plantes | pp I- blanques inflades 3/16 de 1776 333 plantes | pp ii blanques contretes 1/16 de 1776 111 plantes |
| genotipus | PP II, PP Ii, Pp II, Pp Ii | PP ii, Pp ii | pp II, pp Ii | pp ii |

c) És la **meiosi**. Aquesta és la forma en què es divideixen les cèl·lules que donen origen als gàmetes (micròspores i megàspores als vegetals). A la meiosi tenen lloc dues divisions successives, tenint lloc prèviament la duplicació del material hereditari. S'obtenen cèl·lules amb la dotació genètica reduïda a la meitat al final del procés. A la **profase I meiótica** (en concret al **zigotè**) s'aparellen els cromosomes homòlegs, formant-se els bivalents. A l'**anafase I** cadascun dels homòlegs del bivalent migra cap a un pol o a l'altre, i de forma independent de la resta de cromosomes. Aquest fet explica la llei de la transmissió independent de Mendel, que postula que els gens ("factors" segons Mendel) per a diferents caràcters s'hereten de forma independent.

2) Autosòmic recessiu

Se sap que la fibrosi quística s'hereta com una anomalia determinada per un gen autosòmic recessiu. La família del pedigrí presenta alguns casos d'aquesta malaltia.



Les femelles i els mascles es representen mitjançant cercles i quadrats, respectivament. Els símbols negres representen individus afectats per la malaltia.

- Especifiqueu els genotipus possibles de cadascun dels individus del pedigrí.
- Quina és la probabilitat que la persona II-3 sigui portadora de l'al·lel de la fibrosi quística? Justifiqueu-ho.
- La fibrosi quística està provocada per una alteració que afecta només a tres nucleòtids d'un gen. Com podríeu explicar que aquest fet comporti l'aparició d'una malaltia tan greu?

Correcció

Usarem la nomenclatura següent:

FIBROSI QUÍSTICA

F: al·lel normal

f: al·lel fibrosi quística

$F > f$

Selectivitat.io

II 1: ff , 2: ff

3: F? (el 2n al·lel pot ser F o f)

La nomenclatura utilitzada pot ser una altra. Aquest fet no ha de ser un element determinant en la puntuació de l'exercici.

2) La persona II-3 tindrà un al·lel normal, perquè sabem que no pateix la malaltia. Per tant, i a la vista dels genotipus dels pares, hi ha un 66% de possibilitats que sigui portadora de l'al·lel / per a la fibrosi. Així, la probabilitat és 2/3.

c) El "dogma central de la biologia molecular" afirma que un gen (una seqüència de nucleòtids de DNA) es transcriurà en un mRNA i aquest es traduirà (en els ribosomes) en una proteïna. Encara que avui sabem que hi ha excepcions, com el cas dels retrovirus, el que sí és cert és que la informació d'un gen determina la seqüència d'aminoàcids d'una proteïna (no caldrà, evidentment, que l'alumne parli de seqüències mono i policistròniques). Les proteïnes són les que, en última instància, determinen el fenotipus. Per exemple els enzims (la majoria dels quals són proteïnes), possibiliten les reaccions químiques i, consegüentment, les vies metabòliques dels éssers vius. Un canvi en la seqüència de nucleòtids del gen, de vegades tan petit o més que el que té lloc a la fibrosi quística, pot conduir (no sempre), a un canvi en la seqüència d'aminoàcids de la proteïna, que en ocasions pot perdre la seva funcionalitat. Es donaran com a vàlides les respostes que reflecteixin aquesta idea (els gens determinen la seqüència d'aminoàcids de les proteïnes i, per tant, la seva funcionalitat), encara que no donin tant de detall.

3)

Herència autosòmica dominant

El warfarin és una substància anticoagul·lant que s'ha utilitzat com a raticida. Quan es va començar a utilitzar, l'any 1953, el warfarin era un raticida molt eficient. No obstant, ara moltes rates en són resistents.

La resistència al warfarin és deguda a un gen que té dos al·lells, un que produeix resistència (l'animal és resistent) i l'altre que no en produeix (l'animal és sensible). Es van efectuar diversos encreuaments entre rates i es van obtenir els següents resultats:

| Progenitor Femella | Progenitor mascle | Descendents |
|-----------------------|-------------------|--|
| Resistent | Resistent | 4 femelles (3 resistents i 1 sensible) i 5 mascles (4 resistents i 1 sensible) |
| Sensible | Resistent | 4 femelles (3 resistents i 1 sensible) i 6 mascles (2 resistents i 4 sensibles) |

a) Raoneu si l'al·lel que produeix resistència al warfarin és dominant o recessiu.

b) Raoneu si aquest gen és autosòmic o lligat al sexe.

Correcció

a) L'al·lel que produeix resistència ha de ser **dominant**. Si fos recessiu, els animals del **primer encreuament** haurien de ser **homozigots** i, per tant, **no** podrien tenir fills sensibles.

b) Aquest gen ha de ser **autosòmic**.

Serà vàlid un qualsevol d'aquests dos raonaments:

· Raonament sobre el resultat del **segon** encreuament: Si fos lligat al sexe (cromosoma X) el progenitor mascle del segon encreuament hauria de tenir el genotip $X^R Y$ (on X^R seria l'al·lel que produeix resistència); encreuat amb una femella $X^R X^r$, tots els fills mascles serien $X^R Y$ (sensibles) i totes les femelles serien $X^R X^r$ (totes resistents ja que X^R és dominant). El fet que en aquest encreuament tinguem **fills de tots els tipus en els dos sexes** ens mostra que no pot ser lligat al sexe.

També es podria raonar sobre el resultat del **primer** encreuament: Pel mateix raonament anterior, totes les femelles filles del primer encreuament haurien de ser resistents. Com que n'hi ha una que és sensible, vol dir que NO és lligat al sexe.

X^R : al·lel que produeix resistència

X^r : al·lel salvatge

4) Codominància

L'alcohol, quan s'ingereix, és metabolitzat als hepatòcits. L'enzim alcohol-deshidrogenasa (ADH) i l'enzim aldehyd-deshidrogenasa (ALDH2) intervien en la degradació de l'alcohol a àcid acètic, que després es pot convertir en acetil-CoA. El 50 % dels asiàtics tenen una mutació al gen que codifica l'enzim ALDH2. Aquesta mutació fa que l'enzim ALDH2 sigui inactiu, la qual cosa pot provocar que quan aquestes persones ingereixen alcohol acumulin acetaldehid a la sang i als teixits, ja que no el poden degradar a àcid acètic.

Els homozigots per al gen de l'ALDH2 amb els dos al·lells mutats no presenten cap activitat enzimàtica. Els heterozigots tenen una activitat enzimàtica reduïda i poden metabolitzar una quantitat petita d'acetaldehid, mentre que els homozigots amb els dos al·lells salvatges (no mutats) presenten una activitat enzimàtica normal.

- Quin tipus de relació hi ha entre els al·lells d'aquest gen? Justifiqueu la resposta.
- Els dos individus d'una parella presenten una activitat reduïda de l'enzim ALDH2. Es pregunten com podria ser aquest caràcter en els seus descendents. Amb els vostres coneixements de genètica, podeu ajudar-los. Indiqueu la simbologia corresponent, representeu l'encreuament i escriviu les proporcions dels possibles genotips i fenotips de la descendència.
- L'acumulació d'acetaldehid provoca un fort envermelliment a la pell, especialment la de la cara. Entre la població japonesa, després de beure alcohol, el 57 % de les persones no mani- festa aquest símptoma, el 40 % el manifesta lleugerament i el 3 % el manifesta de manera molt intensa. Escriviu les freqüències genotípiques i les freqüències gèniques o al·lèliques per al gen de l'ALDH2 en la població japonesa. Indiqueu els càlculs que heu fet per a obtenir els resultats.

Correcció

a) Codominància, ja que hi ha tres fenotips i en els heterozigots els dos al·lells s'expressen per igual: un al·lel s'expressa i dona lloc a enzims amb activitat funcional i l'altre al·lel també s'expressa donant enzims no funcionals.

O bé

Herència intermèdia (també es pot anomenar dominància incompleta), ja que hi ha tres fenotips i els heterozigots (tenen un al·lel normal i un mutats) presenten una mica d'activitat enzimàtica, però menys que els homozigots normals i més que els homozigots amb els dos al·lells mutats.

Simbologia:

A^S : al·lel normal per l'ALDH2
 A^M : al·lel mutats per l'ALDH2

(0,1 punts) per fer servir una simbologia correcta, que pot ser diferent d'aquesta. S'acceptarà qualsevol simbologia que sigui coherent amb el problema (per exemple, A i a, sempre que l'heterozigot Aa sigui el d'activitat reduïda)

Encreuament:

P $A^S A^M \times A^S A^M$ O bé

F1 $A^S A^S$ 2 $A^S A^M$

| | | |
|-------|-----------|-----------|
| | A^S | A^M |
| A^S | $A^S A^S$ | $A^S A^M$ |
| A^M | $A^S A^M$ | $A^M A^M$ |

(0,2 punts) per l'encreuament o la taula de Punnett

| Proporció dels possibles genotips i fenotips | | |
|--|---|--------------------------|
| Genotip | Fenotip | Proporció |
| $A^S A^S$ | activitat enzimàtica normal de l'enzim ALDH2 | $\frac{1}{4}$ (o bé 25%) |
| $A^S A^M$ | activitat enzimàtica reduïda de l'enzim ALDH2 | $\frac{1}{2}$ (o bé 50%) |
| $A^M A^M$ | sense activitat enzimàtica de l'ALDH2 | $\frac{1}{4}$ (o bé 25%) |

c) Freqüències genotípiques:

Freqüència del genotip ASAS (homozigot normal): 57% o bé 0,57

Freqüència del genotip AS AM (heterozigot per a l'al·lel ALDH2): 40% o bé 0,4

Freqüència del genotip AMAM (homozigot mutat per l'al·lel ALDH2): 3% o bé 0,03

Freqüències gèniques o al·lèliques:

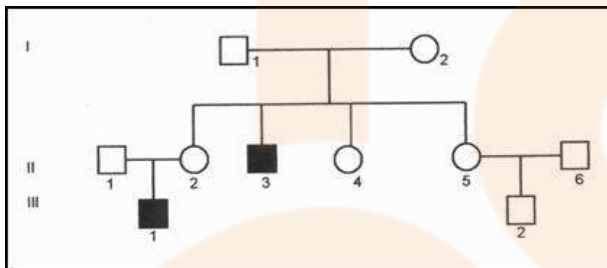
Freqüència de l'al·lel AS (normal ALDH2) = $57/100 + 1/2 \cdot 40/100 = 0,77$

Freqüència de l'al·lel AM (mutat ALDH2) = $3/100 + 1/2 \cdot 40/100 = 0,23$

5) Lligat al sexe

L'adrenoleucodistrofia (ALD) és una malaltia genètica de pronòstic molt greu. El gen afectat codifica un enzim defectuós que provoca dificultats en la transmissió nerviosa de diverses àrees del cervell.

El pedigrí que es presenta a continuació, correspon a una família on hi ha persones afectades d'ALD. Les dones venen representades per cercles i els homes per quadrats. Les persones afectades s'assenyalen amb color negre. Considereu que porten l'al·lel defectuós per a aquest gen les persones II-1 i II-6



Raoneu a partir de les dades del pedigrí si el gen que provoca l'ALD és dominant o recessiu, i si està lligat al sexe o és autosòmic.

a) Utilitzeu una nomenclatura adient per proporcionar els genotipus de les persones del pedigrí

b) Raoneu si la parella formada per II-1 i II-2 podrien tenir un fill (noi) no afectat per l'alteració.

Expliqueu per què una malaltia com l'ALD, provocada per una errada en la funcionalitat d'un enzim present a les neurones, és heretable.

Correcció

a) **Dominant o recessiu.**

puntuació Tipus de respostes

0,5 punts Es raona i justifica correctament que el gen és **recessiu**.

S'explica que si el gen fos dominant seria impossible que un fill afectat tingués els dos progenitors normals (qualsevol dels fills II.3. o III.1.)

0,25 punts Es diu que el gen és recessiu, però no es demostra com d'aquesta manera pot explicar el pedigrí.

0 punts Altres respostes.

b) **Autosòmic o lligat al sexe.**

puntuació Tipus de respostes

0,5 punts Es raona i justifica correctament que el gen és **lligat al sexe**. Si fos autosòmic, seria impossible que l'home II.1. i la dona II.2. tinguessin un fill afectat. En canvi si és lligat al sexe la situació es pot explicar perfectament, perquè el fill III.1. (mascle afectat) ha rebut del seu pare el cromosoma Y i de la seva mare un cromosoma X amb l'al·lel defectuós. La mare era heterozigòtica i per això no manifestava la malaltia.

0,25 punts El gen és lligat al sexe, la qual cosa pot explicar el pedigrí (aquí o en l'apartat 2), però no es falsa la hipòtesi alternativa (no s'explica perquè no pot ser autosòmic).

0 punts Altres respostes.



