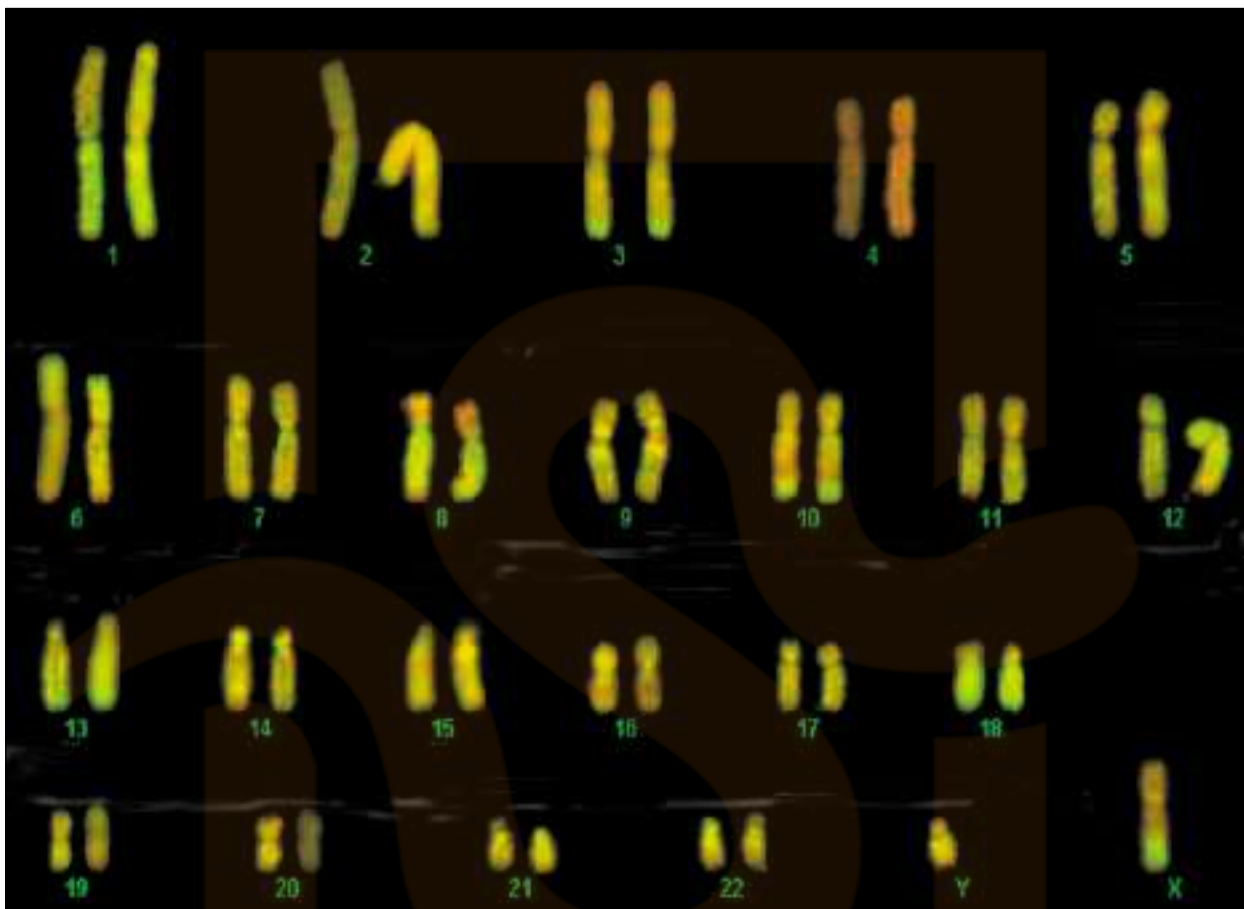




Objectius previstos

- Comprendre els principals conceptes relacionats amb les lleis de l'herència biològica.
 - Aplicar aquests conceptes a la resolució de problemes senzills d'herència utilitzant les estratègies correctes, especialment la formulació d'hipòtesis i llur comprovació posterior.
- Conèixer els procediments tradicionals en la investigació de l'herència dels éssers vius.
- Valorar la importància de les teories desenvolupades al voltant de l'herència biològica i les seves aplicacions en la societat actual.

Organització dels continguts

1. Els gens

1.1. Genoma i dotació cromosòmica

2. La meiosi

3. L'expressió i la transmissió de la informació

3.1. La transmissió dels al·lels

3.2. Interpretació de les lleis de Mendel

4. L'herència de diferents caràcters en els éssers humans

4.1. Determinació del sexe en l'espècie humana

4.2. Herència lligada al sexe

5. La investigació de l'herència

Abans de començar...

L'herència biològica ha estat estudiada des de l'antiguitat i s'han emès diverses teories per explicar-la. Aristòtil (384-322 a. C.) va proposar la teoria de la *pangènesi*, segons la qual el semen es formava en totes les parts del cos i aportava les característiques de cada part a la descendència. Aquesta teoria va prevaler fins al segle XIX i va ser acceptada per biòlegs de gran renom com Jean Baptiste Lamarck i Charles Darwin.

August Weismann (1834-1914) es va oposar a aquesta teoria; va distingir entre dues substàncies que constitueixen el nostre cos: el plasma germinal i el somatoplasma. El primer seria el que transmet les característiques hereditàries de pares a fills, i es troba en els òrgans sexuals; mentre que el somatoplasma es troba en totes les altres parts del cos i no es transmet a la descendència. Per demostrar la seva teoria, Weismann va fer experiments, com ara tallar la cua dels ratolins durant diverses generacions, i comprovar que els descendents continuaven tenint cua.

La teoria del plasma germinal de Weismann va tenir una gran repercussió en les investigacions sobre l'herència biològica que es van fer posteriorment.

Recorda

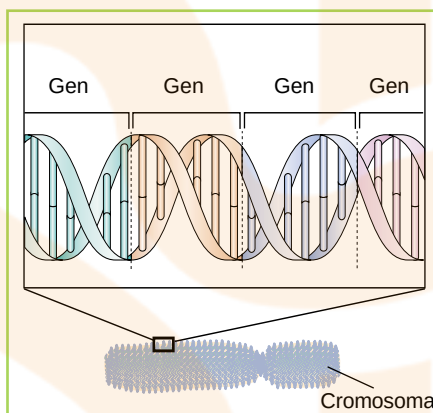
- El nucli de la cèl·lula eucariota conté el DNA (àcid desoxiribonucleic), que és responsable de dues funcions: controlar totes les reaccions que s'esdevenen en la cèl·lula i transmetre la informació genètica d'una generació a la següent.
- Les llargues molècules de DNA es poden replegar gràcies a les histones, unes proteïnes que també es troben en el nucli. Gràcies a aquestes proteïnes es formen els cromosomes.
- Durant la mitosi, els cromosomes són clarament visibles. En el període de la interfase, els cromosomes es desempaqueten i en el nucli es distingeix una massa difusa, que correspon a la cromatina dispersa.

1. Els gens

Els éssers vius transmeten les seves característiques als descendents, gràcies a la informació que conté el DNA del nucli cel·lular. El DNA s'organitza dins del nucli formant els cromosomes.

Al llarg d'un cromosoma es distingeixen diversos fragments de DNA. Cadascun d'aquests fragments, que conté informació per a un caràcter hereditari, rep el nom de **gen**.

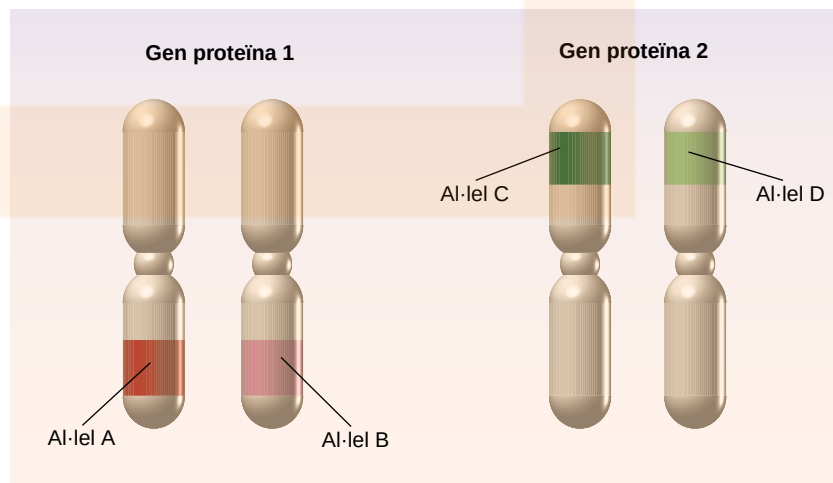
D'aquesta manera, en els gens resideixen els diferents **caràcters hereditaris**, és a dir, tots els aspectes dels éssers vius que depenen de la informació genètica. El color de les flors d'un gerani, el del pelatge d'un cavall o l'estructura de la proteïna hemoglobina són alguns exemples de caràcters hereditaris.



La zona del cromosoma on es localitza un gen s'anomena **locus**.

Tots els individus d'una espècie tenen informació per als mateixos caràcters hereditaris, és a dir, tots tenen els mateixos gens. Tanmateix, la informació que contenen pot variar d'un individu a un altre.

Cadascuna d'aquestes variacions és un **al·lel**, és a dir, una de les diverses possibilitats que pot presentar un gen per a la informació d'un caràcter.



La variabilitat és més gran com menys important és aquest caràcter per a la supervivència de l'individu. Així, és més elevada la variabilitat en el color dels cabells que en l'estructura de l'hemoglobina. En l'espècie humana, el color dels cabells no és un factor que condicioni la supervivència; en canvi, una conformació diferent en la molècula d'hemoglobina pot impedir el transport correcte dels gasos respiratoris i limitar la supervivència.

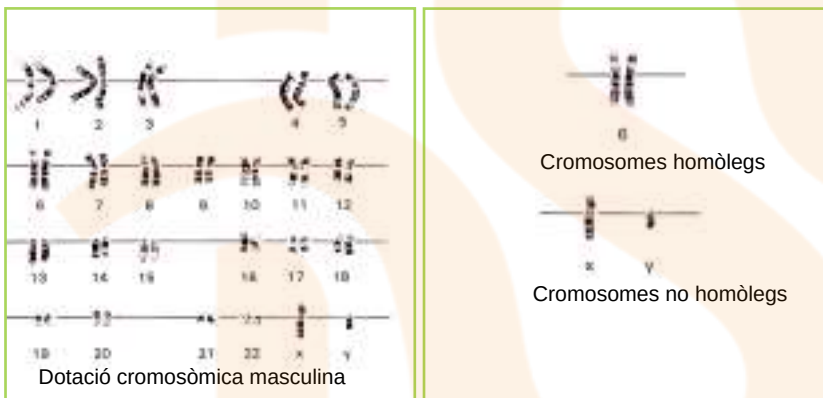
Així, doncs, els individus d'una mateixa espècie no són iguals; presenten diferències que depenen de la informació genètica de cadascun. Aquestes diferències (tant pel que fa a l'aspecte com a l'activitat de l'organisme) constitueixen la **variabilitat genètica**.

1.1. Genoma i dotació cromosòmica

El conjunt format per tota la informació genètica d'una espècie s'anomena **genoma**. Aquesta informació es localitza en un nombre fix de cromosomes, que constitueix la **dotació cromosòmica**. En l'ésser humà correspon a 46 cromosomes, agrupats en 23 parelles.

Les parelles que van de la 1 a la 22 són cromosomes **autosòmics**, cadascun dels quals és **homòleg** del seu company de parella perquè tots dos posseeixen gens per als mateixos caràcters. La parella 23 correspon als **cromosomes sexuals**: en les dones, la parella està formada per dos cromosomes X, que són **homòlegs**; en els homes, està formada per un cromosoma X i un cromosoma Y, que **no són homòlegs**.

Per a observar la dotació cromosòmica d'un individu, es duu a terme un **cariotip**.



Font: Genes and genomes. University Science Books.

- Es prenen cèl·lules en metafase, s'hi afegeix *colquicina* per a aturar el procés de mitosi i se'n tenyeixen els cromosomes.
- Es fotografien al microscopi òptic i s'amplia la fotografia.
- Es retallen els cromosomes de la fotografia, s'agrupen per parelles i s'enganxen ordenadament en un paper en què prèviament s'ha traçat una línia horitzontal. A l'hora d'enganxar-los, cal tenir present que han de quedar amb els centròmers situats damunt de la línia.

Els cariotips permeten d'observar si un individu presenta el nombre, la forma i la mida característics dels cromosomes de la seva espècie.

Exercicis

- Indica si les afirmacions següents són vertaderes o falses. Escribe les frases correctament, en cas que siguin falses.
 - Els caràcters hereditaris d'un ésser viu estan continguts en els gens.
 - La variabilitat genètica és el conjunt de gens d'un ésser viu.
 - El genoma és la zona del cromosoma on es localitza un gen.
 - Dos cromosomes són homòlegs si posseeixen gens per als mateixos caràcters.
 - El cariotip és un estudi de la dotació cromosòmica d'una espècie.
- Dibuixa dos cromosomes homòlegs per explicar què és un gen i un al·lel.

2. La meiosi

La meiosi és un tipus de divisió cel·lular que dóna com a resultat la producció de cèl·lules reproductores o gàmetes. La meiosi s'esdevé, únicament, en unes determinades cèl·lules dels organismes amb reproducció sexual. Mitjançant aquest procés, a partir d'una cèl·lula diploide ($2n$) s'obtenen quatre cèl·lules haploides (n).

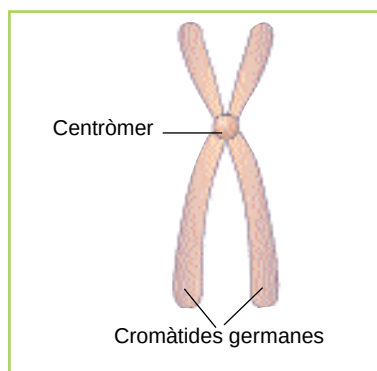
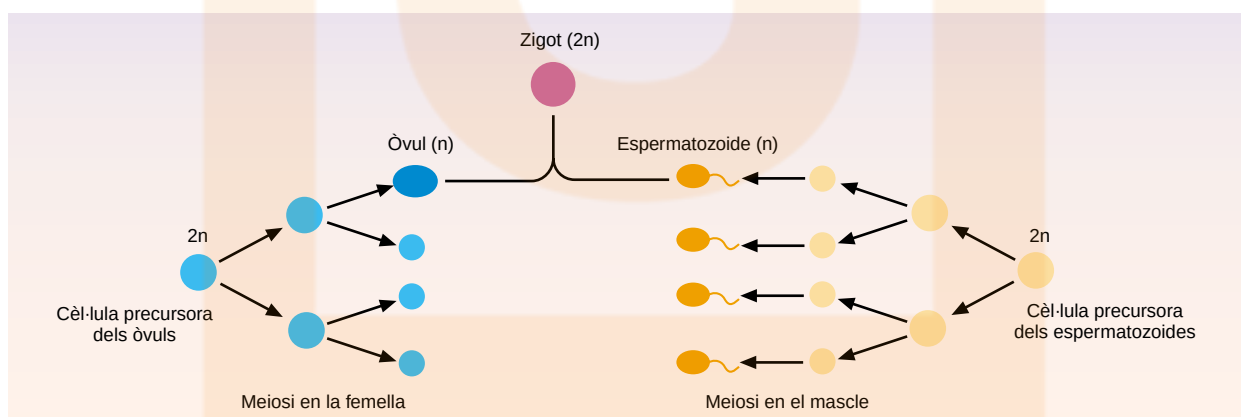
La meiosi fa possible mantenir constant la dotació cromosòmica de cada espècie, de generació en generació. La reproducció sexual implica la fusió de dos gàmetes; si els gàmetes tinguessin tants cromosomes com les cèl·lules somàtiques dels progenitors, el nombre de cromosomes es dobraria en cada generació. Per tant, els gàmetes contenen la **meitat** dels cromosomes i la unió d'aquestes cèl·lules produeix un zigot amb la dotació cromosòmica correcta.

Perquè la informació genètica es transmeti correctament als descendents, la reducció a la meitat del nombre de cromosomes no es fa a l'atzar, sinó amb **un cromosoma de cada parella**. D'aquesta manera es reuneixen en el zigot les parelles característiques de la dotació en cada espècie.

És molt important que el procés de la meiosi transcorri correctament, ja que si el nou individu no rep la dotació cromosòmica adequada, presentarà greus alteracions que en poden impedir el desenvolupament.

En la meiosi es distingeixen dues parts:

- La *primera part de la meiosi*, en la qual, a partir d'una cèl·lula progenitora diploide, s'obtenen dues cèl·lules amb la meitat de cromosomes.
- La *segona part de la meiosi*, en la qual s'obtenen quatre cèl·lules haploides.



A continuació, descrivim el procés de la meiosi. Per tal de facilitar la comprensió del procés, partim d'una cèl·lula que té una dotació de 6 cromosomes ($2n = 6$).

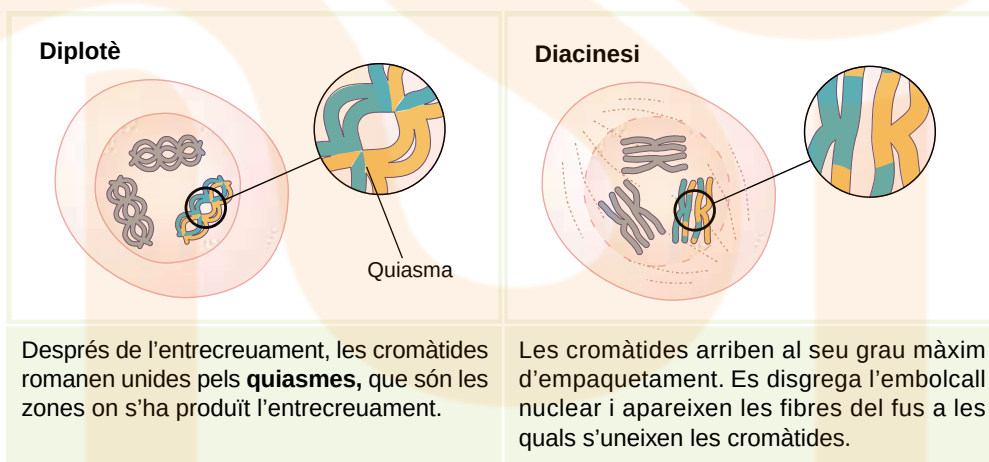
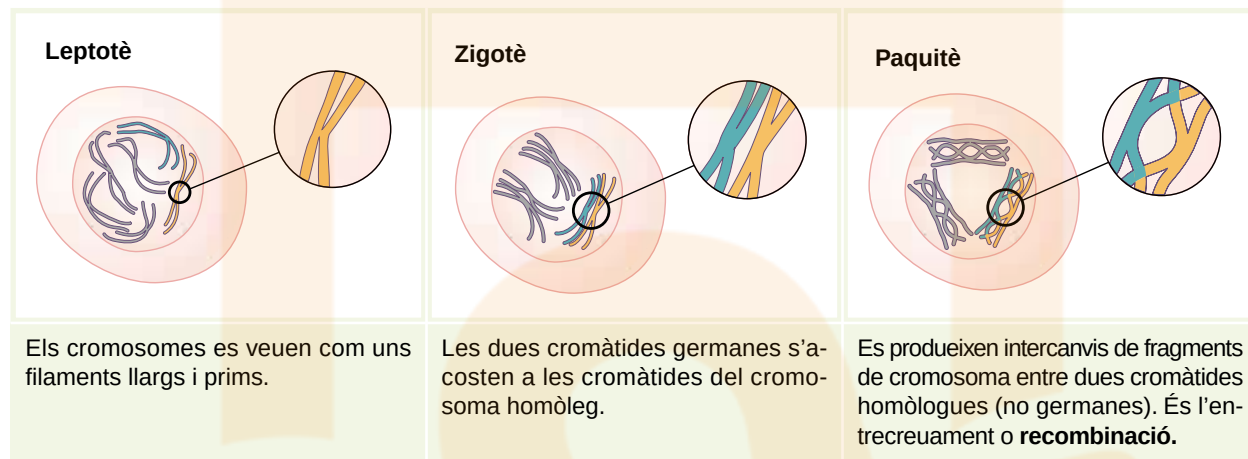
Interfase I

- A partir de cada cromosoma se n'obté un altre per duplicació, i tots dos romanen units pel centròmer.
- Cadascun d'aquests dos cromosomes és una **cromàtide**; com que provenen d'un mateix cromosoma, se solen anomenar **cromàtides germanes**.
- Al final d'aquesta fase, les cromàtides comencen a fer-se visibles, ja que la DNA s'empaqueta al voltant de les histones.

Un cop acabada la interfase, comença la **primera part de la meiosi**.

Profase I

Consta de cinc etapes:



Metafase I

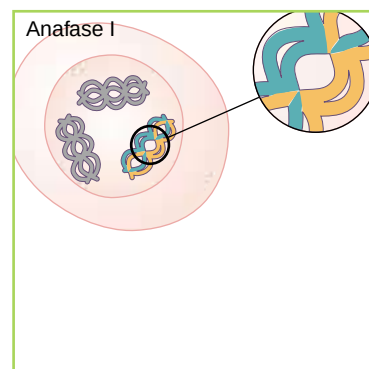
- Els quiasmes es desplacen pels cromosomes fins que arriben als extrems, i continuen unint els cromosomes homòlegs.
- Els cromosomes es disposen formant la placa equatorial.

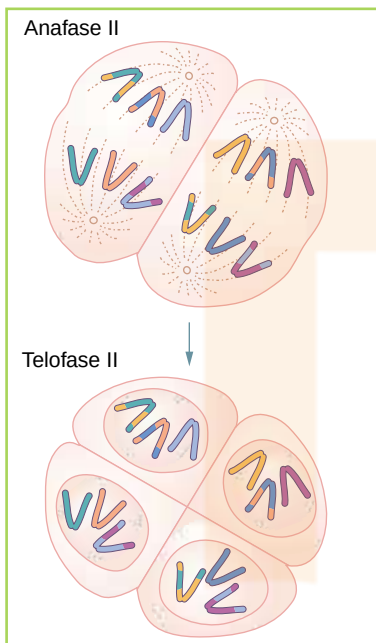
Anafase I

- Les cromàtides continuen unides pel centròmer. Com que s'ha produït l'entrecreuament, ja no són idèntiques entre elles.
- Cada cromosoma se separa del seu homòleg i es dirigeix cap a un dels pols de la cèl·lula.

Telofase I

- Es constitueixen els embolcalls nuclears al voltant de cada grup de cromosomes.





A continuació, els cromosomes entren en una breu interfase en la qual, en general, la cromatina no es desempaqueta del tot.

Després, s'inicia la **segona part del procés meiótic**.

Profase II

— Cada parell de cromàtides està unit pel centròmer, i es desplaça cap a l'equador de la cèl·lula.

Metafase II

— Les cromàtides s'uneixen pel centròmer a les fibres del fus i es disposen a la placa equatorial.

Anafase II

— Es trenca el centròmer i cada cromàtide se separa de la cromàtide germana i és arrossegada cap a un dels pols de la cèl·lula.

Telofase II

— Al final del procés, en aquest exemple, s'obtenen quatre cèl·lules que contenen tres cromosomes, un de cada parella; aquestes cèl·lules originaran les cèl·lules sexuals o gàmetes, que són haploides.

La meiosi pot presentar algunes variacions. En algunes espècies, entre la telofase I i la profase II s'esdevé una divisió del citoplasma, i la meiosi continua en cadascuna de les cèl·lules filles.

En altres casos, la cèl·lula no es divideix i el procés continua en els nuclis obtinguts en la telofase I.

De vegades, la meiosi es desenvolupa en un llarg període de temps. Per exemple, en l'espècie humana, les cèl·lules precursors dels òvuls (oòcits) aturen el procés de meiosi en la profase I durant la vida fetal i el continuen en la pubertat.

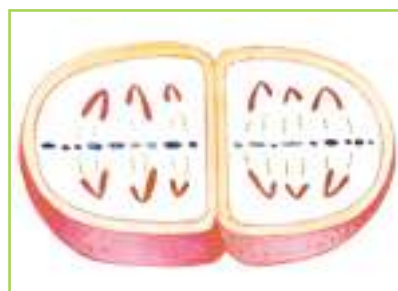
Exercicis

3. Fes un informe sobre les diferències entre la meiosi i la mitosi. Et pots fixar en els aspectes següents de cada procés:

- Quantes vegades es divideix el nucli?
- Com són les cèl·lules que se n'obtenen, en comparació amb la cèl·lula mare?
- Quines diferències s'observen entre les cèl·lules filles en comparar-les entre elles?

— Completa el treball amb altres detalls que hagis observat.

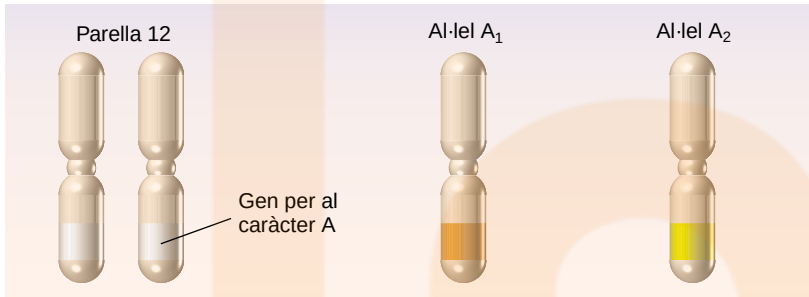
4. Identifica a quina fase de la meiosi corresponen les imatges següents:



3. L'expressió i la transmissió de la informació

En tots els organismes diploides ($2n$), l'existència de dues còpies de cada gen, una en cada cromosoma homòleg, determina que la informació estigui duplicada.

Suposem un caràcter A en el gen i el cromosoma corresponents. Tal com passa en la major part dels casos, aquest caràcter pot presentar diversos al·lels, per exemple A_1 i A_2 .

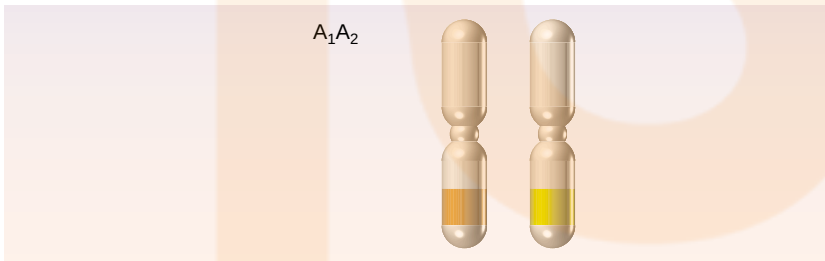


L'existència de dos al·lels origina variabilitat en la població, ja que no tots els individus tindran les mateixes combinacions.

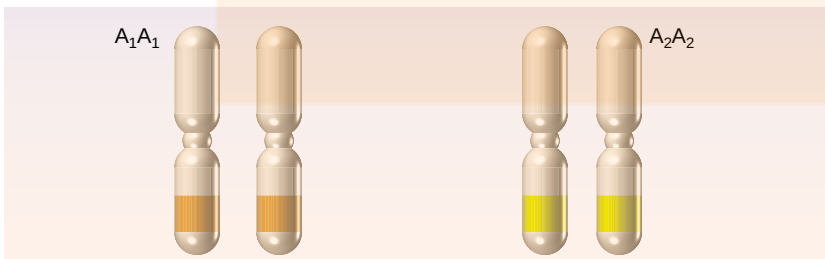
Els gàmetes, que contenen el gen per al caràcter A, poden tenir l'al·lel A_1 o l'al·lel A_2 .

Quan s'uneixen els gàmetes i formen el zigot, que donarà lloc a un nou individu, existeixen les possibilitats següents.

- Si els dos al·lels són diferents (A_1 i A_2), els individus són **heterozigòtics**.



- En el cas que es presentin dos al·lels iguals per al caràcter A, els individus són **homozigòtics**. La combinació d'al·lels pot ser A_1A_1 o A_2A_2 .



La combinació d'al·lels que presenta un individu per a un gen determinat és el seu **genotip**.

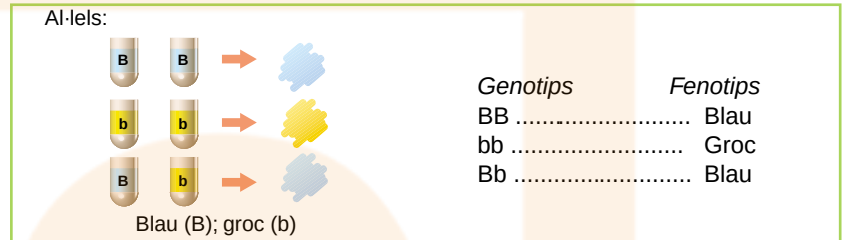
En el cas anterior, hi ha tres genotips possibles: A_1A_1 , A_2A_2 i A_1A_2 (aquest darrer inclou també el genotip A_2A_1).

Les diverses combinacions o genotips es manifesten en l'organisme mitjançant el **fenotip**, que depèn del tipus d'al·lels de la parella de cromosomes.

La relació entre els al·lels per a un caràcter pot ser de tres tipus:

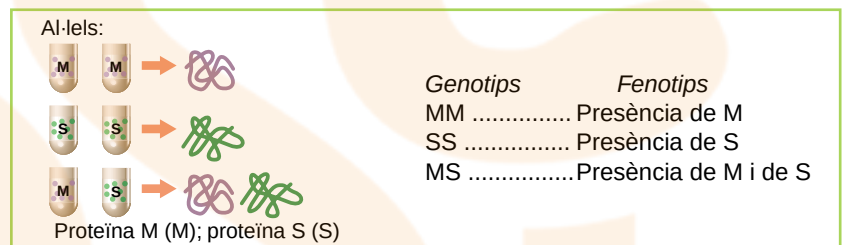
• Dominància-recessivitat

Hi ha un al·lel **dominant** l'expressió del qual s'imposa sobre un altre que s'anomena **recessiu**. El fenotip dels individus heterozigòtics correspon a l'al·lel dominant; el recessiu queda anul·lat. En general, els al·lels que es representen amb lletres majúscules són dominants respecte dels que es representen amb lletres minúscules (A és dominant sobre a).



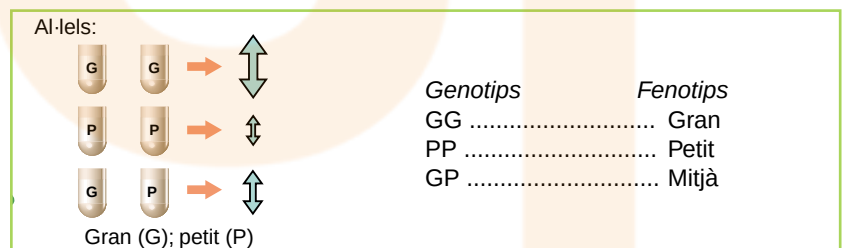
• Codominància

Els dos al·lels s'expressen. Són al·lels **codominants**. En els individus heterozigòtics es manifesta la informació de tots dos al·lels alhora.



• Herència intermèdia

S'expressen els dos al·lels, i en els individus heterozigòtics es manifesta un valor del caràcter que és intermedi entre els dos al·lels.



En els casos estudiats fins ara, hi ha dos al·lels per a cada caràcter, però existeixen casos **d'al·lels múltiples** en què un caràcter presenta més de dos al·lels. Per exemple, si el caràcter B presenta 3 al·lels (B_1 , B_2 , B_3), existiran 6 genotips possibles.

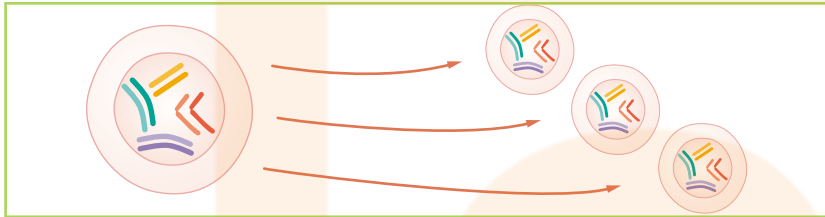
Exercicis

- Explica amb un exemple la diferència entre genotip i fenotip.
- En un vegetal, el caràcter alçada de la planta presenta herència intermèdia. Els al·lels són A (alta) i B (baixa). Estableix els genotips possibles i els fenotips que corresponen a cadascun.
- Dedueix, per a cadascun dels genotips següents, de quin caràcter es tracta, els al·lels i la relació que presenten entre ells.
 - AA: flors vermelles; aa: flors blanques; Aa: flors vermelles
 - ZZ: enzim tipus Z; VV: enzim tipus V; ZV: enzim tipus Z i tipus V

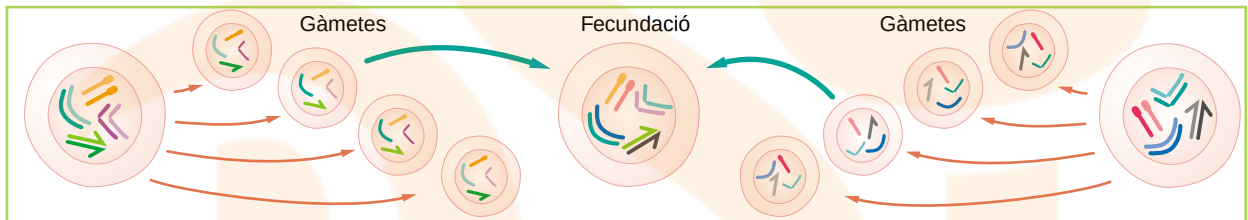
3.1. La transmissió dels al·lels

Durant la reproducció, la informació genètica continguda en els cromosomes passa d'una generació a la següent. Poden aparèixer dos casos:

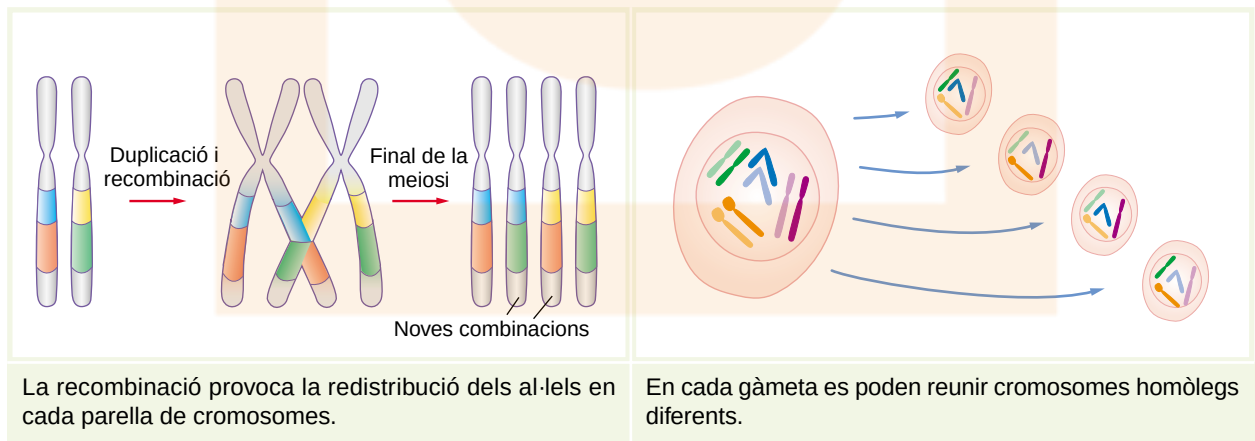
- Si els individus tenen reproducció asexual, cada descendent és **genèticament idèntic** al seu progenitor.



- Si els individus tenen reproducció sexual, durant la meiosi se separen els cromosomes homòlegs; per aquest motiu, tots els gàmetes són diferents i els descendents **no són idèntics** entre ells ni respecte de llurs progenitors.



Malgrat que tots els gàmetes d'un individu contenen el mateix tipus de gens, l'al·lel que contenen per a cada gen pot variar d'una cèl·lula sexual a una altra, a causa de dos fets:



La recombinació provoca la redistribució dels al·lels en cada parella de cromosomes.

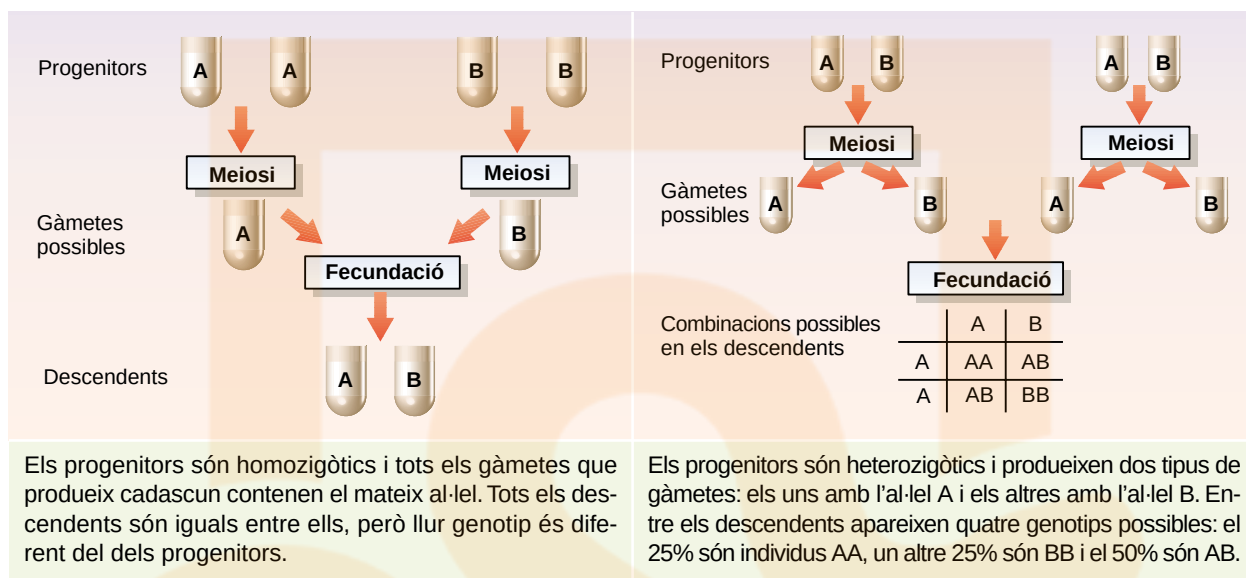
En cada gàmeta es poden reunir cromosomes homòlegs diferents.

Entre els individus d'una espècie amb reproducció sexual, només hi trobarem individus idèntics si procedeixen d'un mateix òvul i un mateix espermatozoide, tal com passa amb els bessons univitel·lins. En els altres individus, el zigot reuneix combinacions irrepetibles d'al·lels.

La **reproducció sexual** sempre origina **variabilitat**, un fet imprescindible per a comprendre l'evolució de les espècies que tractarem en la unitat 8.

Els bessons univitel·lins són idèntics, mentre que els bivitell·lins procedeixen de la unió de dos òvuls i dos espermatozoides; per aquest motiu aquests darrers no s'assemblen pas més que un parell de germans qualssevol.

Els quadres següents mostren l'herència d'un caràcter, amb dos al·lels, en dos encreuaments diferents. S'hi poden observar les diferències entre els descendents i llurs progenitors, i també les dels descendents entre ells.

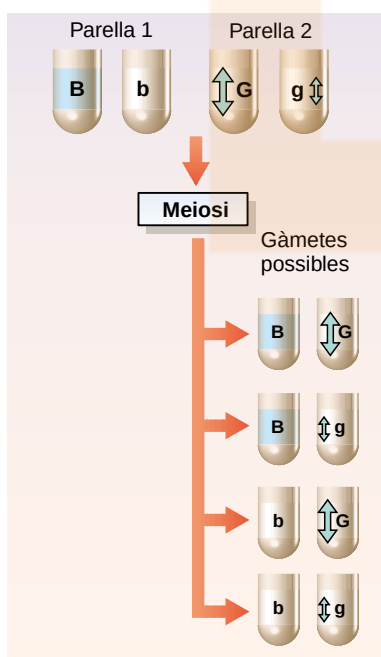


Les **taules de doble entrada**, com la que s'ha utilitzat en el cas de la dreta, permeten de deduir les combinacions d'al·lels que es poden produir en els descendents segons el genotip dels progenitors. Són especialment útils quan s'analitzen dos caràcters alhora.

- Caràcter: color de les flors
Al·lels: blau (B) dominant sobre blanc (b)
- Caràcter: grandària de la planta
Al·lels: gran (G) dominant sobre petita (g)

Suposem l'encreuament de les plantes següents: BbGg i BbGg. Els gàmetes que poden originar són els que s'indiquen a l'esquerra.

Si situem els genotips dels possibles gàmetes en una taula de doble entrada, ens apareixen tots els possibles genotips dels descendents, entre els quals hi ha diversos casos diferents dels progenitors.



	BG	Bg	bG	bg
BG	BBGG	BBGg	BbGG	BbGg
Bg	BBGg	BBgg	BbGg	Bbgg
bG	BbGG	BbGg	bbGG	bbGg
bg	BbGg	Bbgg	bbGg	bbgg

Exercicis

8. Segons les característiques de cada al·lel, anota els fenotips que corresponen a cada genotip de la taula anterior.

— De les 16 combinacions possibles, compta les que corresponen a un mateix fenotip.

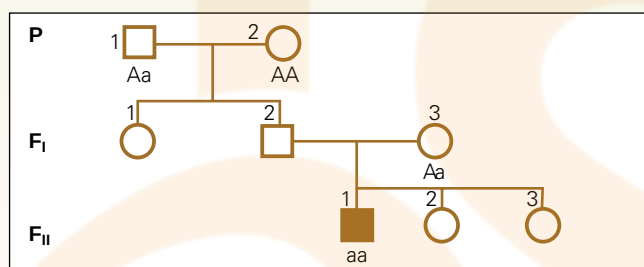
El recompte dels diversos fenotips ens acostava al concepte de probabilitat. En el cas anterior, la probabilitat que un descendent d'aquest encreuament sigui una planta de flors blanques i gran és de 3/16.

Un altre recurs gràfic emprat per a resoldre problemes d'herència és l'elaboració d'**arbres genealògics** per a representar l'herència d'un caràcter en un grup d'individus emparentats. S'apliquen, sobretot, a caràcters humans. Fixa't en l'exemple següent.

S'utilitzen els símbols convencionals següents:

- Dona □ Home ● ■ Persona que presenta un tret determinat
 ○—□ Dona i home amb descendència comuna □—○ Germans

P identifica la generació paterna; les posteriors s'indiquen amb la lletra F i un subíndex amb numeració romana. Dins d'una mateixa generació, els individus es distingeixen amb numeració aràbiga.



En aquest cas, el genotip dels individus 1 i 2 de P permet de deduir que el de l'individu 2 de F_1 serà AA o bé Aa.

Com que entre els seus descendents hi ha un cas aa, podem afirmar que és Aa.

Exercicis

9. Dedueix els genotips i els fenotips dels descendents de cadascun dels encreuaments següents.

- Caràcter: color dels ulls
Al·lels: gris (G) domina sobre vermell (g)

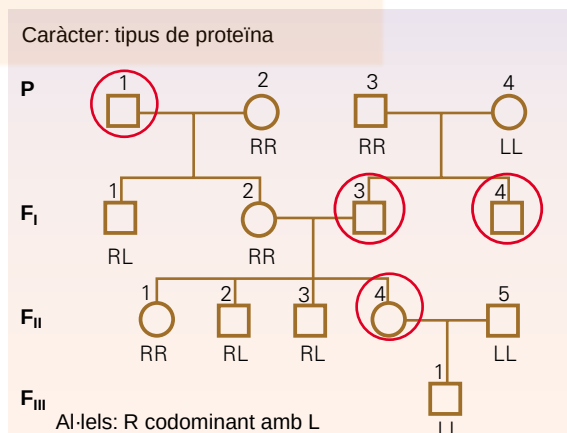
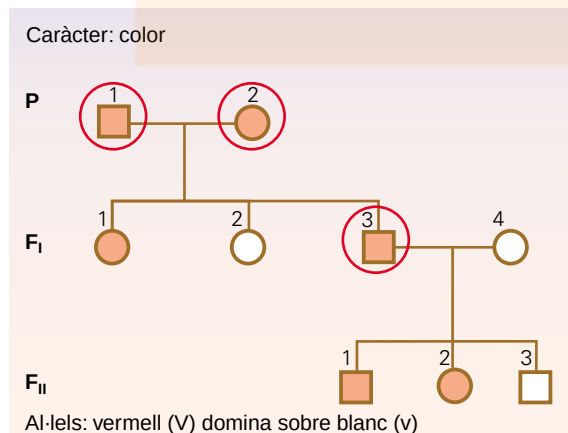
- Encreuament 1: GG x Gg
- Encreuament 2: gg x Gg
- Encreuament 3: Gg x Gg
- Encreuament 4: GG x gg

- Caràcter: color del pelatge
Al·lels: marró (M) domina sobre blanc (m)

- Encreuament 5: MmPP x MMGP
- Encreuament 6: mmGG x MMGP
- Encreuament 7: MmGP x MmPP
- Encreuament 8: MMGG x mmPP

- Caràcter: grandària de les orelles
Al·lels: grans (G) presenta herència intermèdia amb petites (P)

10. Segons el tipus d'herència de cada caràcter, dedueix el genotip dels individus senyalats en aquests arbres genealògics.



3.2. Interpretació de les lleis de Mendel

Els estudis de l'herència de diversos caràcters en la pesolera de jardí, efectuats per Gregor Mendel, a mitjan segle XIX, li van servir per a deduir la manera com s'hereten i s'expressen els al·lels.

El rigorós disseny de les seves experiències i l'exhaustiva recopilació de les dades obtingudes li van permetre d'elaborar conclusions sobre la cèl·lula i els cromosomes. Uns quants anys més tard, aquestes conclusions foren corroborades per la investigació moderna.

Alguns dels caràcters estudiats per Mendel s'indiquen en el quadre de l'esquerra.

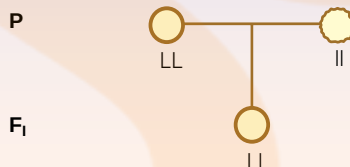
A partir de les seves experiències, Mendel va deduir les seves famoses lleis:

• Llei de la uniformitat de la primera generació

«L'encreuament de dos individus races pures per a un caràcter dóna com a resultat que tots els descendents són iguals per a aquest caràcter.»

Mendel anomenava races pures els individus que avui anomenem homozigòtics. Va concloure aquesta primera llei basant-se en el fet que, cada vegada que encreuava plantes homozigòtiques entre elles, els descendents eren tots iguals respecte del caràcter estudiat.

En encreuar plantes homozigòtiques de llavors llises amb plantes homozigòtiques de llavors rugoses, totes les plantes descendents tenien llavors llises.



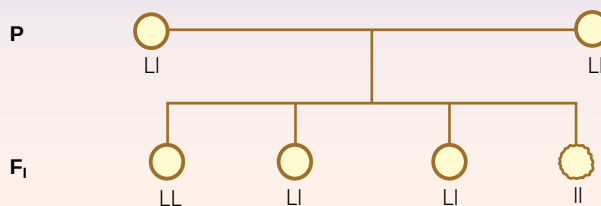
La causa d'això era que en tots els descendents es reunia la mateixa combinació d'al·lels; per tant, eren genotípicament i fenotípicament iguals.

• Llei de la segregació gènica

«L'encreuament entre individus descendents de races pures dóna com a resultat l'aparició de diverses possibilitats del caràcter.»

Quan Mendel encreuava individus heterozigòtics entre ells, s'observaven diversos tipus de descendents, com si les diferents possibilitats del caràcter s'haguessin separat i s'haguessin reunit en diverses combinacions diferents.

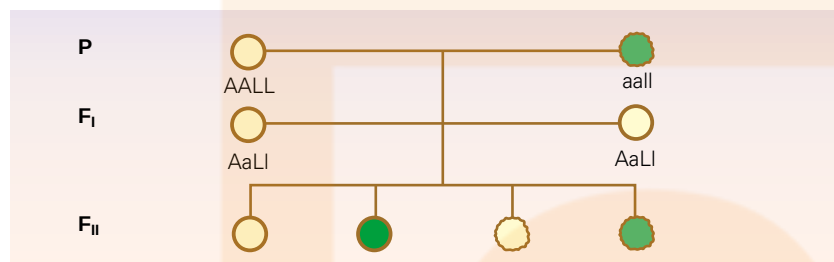
En encreuar entre ells els descendents de l'encreuament anterior, obtenia plantes de llavor llisa i plantes de llavor rugosa, en proporció 3 a 1.



En aquest cas, els progenitors produeixen dos tipus de gàmetes i, per tant, hi ha diverses combinacions possibles.

• Llei de la segregació dels caràcters

«L'encreuament entre individus races pures per a dos caràcters diferents dóna com a resultat descendents iguals. Si aquests descendents s'encreuen entre ells, s'obtenen diverses combinacions d'ambdós caràcters.»



En aquest cas s'obtenen quatre tipus de plantes, en proporció 9:3:3:1.

En aquest cas, Mendel va suposar que, de la mateixa manera que els al·lels se separaven i s'organitzaven en noves combinacions, els diversos caràcters se separaven i s'heretaven independentment.

Aquests resultats eren possibles perquè els caràcters que va estudiar Mendel es troben en cromosomes diferents.

Les troballes de Mendel constitueixen un dels descobriments científics més importants dels darrers segles. No obstant això, el seu treball no fou valorat fins després de la seva mort. A començament del segle XX, diversos científics, entre els quals hi havia Hugo de Vries, van llegir els resultats d'aquests estudis i en reconegueren la importància. A partir d'aquell moment, i coincidint amb els grans avenços en bioquímica i en citologia, l'estudi de l'herència biològica es va desenvolupar extraordinàriament i, en l'actualitat, constitueix una especialitat fonamental en el camp de la biologia.

Malgrat tot, les lleis de Mendel no són aplicables a l'herència de tots els caràcters. Hi ha casos de caràcters amb herència no mendeliana:

Els caràcters que s'hereten complint les lleis de Mendel s'anomenen **caràcters mendelians** o amb herència mendeliana; en els casos en què no es compleixen es parla de **caràcters no mendelians**.

Al·lels del gen A Al·lels del gen B Cromosomes homòlegs Meiosi S'hereten conjuntament S'hereten conjuntament	X X Y X Parella 23 dona Parella 23 home
Si dos gens estan situats en el mateix cromosoma, i sobretot si són molt propers, s'hereten conjuntament. Només se separaran si es produeix recombinació entre ells durant la meiosi.	En les espècies en què hi ha una parella de cromosomes sexuals no homòlegs, l'herència dels caràcters que hi estan situats no s'ajusta a les lleis anteriors.

El darrer cas es tractarà amb més profunditat en aquesta mateixa unitat, ja que representa un tipus d'herència molt estudiat.

Exercicis

- Busca informació i redacta unes breus biografies de Gregor Mendel i Hugo de Vries. Descriu-ne els mètodes de treball i algunes experiències.

4. L'herència de diferents caràcters en els éssers humans

Cada cop es coneixen millor les característiques genètiques de l'espècie humana. Per aquest motiu, hi ha nombrosos caràcters el comportament dels quals, pel que fa a l'herència, ja podem descriure. És el cas dels caràcters relacionats amb diversos trastorns i malalties.

Vegem un exemple clàssic que ens permetrà de comprendre millor alguns dels aspectes de l'herència que acabem de descriure.

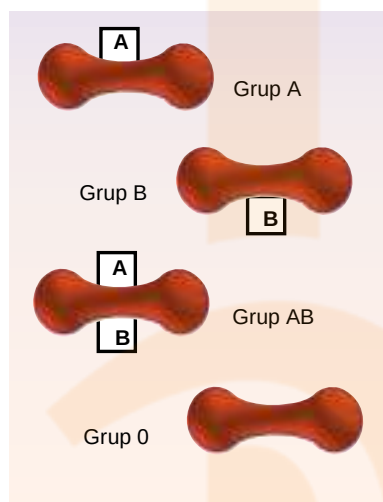
Grups sanguinis. Hi ha nombrosos sistemes de grups sanguinis, el més conegut dels quals és el **sistema AB0**.

En aquest sistema existeixen quatre possibles grups sanguinis: A, B, AB i 0, que depenen de la presència d'unes determinades proteïnes en la membrana plasmàtica dels eritròcits.

Aquest caràcter presenta tres al·lels: A, B i 0. És, per tant, un cas d'al·lels múltiples. A i B són codominants entre ells i dominants respecte de 0.

Això origina la presència de sis genotips diferents i quatre fenotips, que són els grups sanguinis que hem indicat.

Genotips	Fenotips	Genotips	Fenotips
AA	A	A0	A
BB	B	B0	B
00	0	AB	AB



Diversos tipus d'eritròcits segons les seves proteïnes de membrana respecte del sistema AB0.

Les persones desenvolupen anticossos contra les proteïnes diferents de les dels eritròcits propis: anticossos anti-A i anti-B.

Quan es posen en contacte eritròcits amb anticossos contra les proteïnes de la seva membrana, es produeix una reacció d'aglutinació: els eritròcits s'enganxen entre ells i formen grumolls. Aquesta reacció es pot produir quan es fan transfusions sense haver analitzat prèviament els grups sanguinis del donant i del receptor.

Per a conèixer el grup sanguini, es barreja una mostra de sang amb els antisèrums que produeixen l'aglutinació dels eritròcits. Aquesta anàlisi és imprescindible per a realitzar transfusions de sang, ja que si els grups sanguinis del donant i del receptor són incompatibles, es pot produir aglutinació dels eritròcits del receptor i, per tant, se'n pot posar en perill la vida.

Reaccions amb els diversos antisèrums que determinen els quatre grups sanguinis

Aglutina-ció amb anti-sèrum anti-A	Aglutina-ció amb anti-sèrum anti-B	Grup sanguini
Sí	No	A
No	Sí	B
Sí	Sí	AB
No	No	0

Grup sanguini	Pot donar sang a...	En pot rebre de...
A	A i AB	A i 0
B	B i AB	B i 0
AB	AB	A, B, AB i 0
0	A, B, AB i 0	0

La donació de sang és un gest solidari que pot salvar la vida de moltes persones. En l'actualitat, les mesures de seguretat que se segueixen en els centres sanitaris impedeixen el contagi de malalties, tant al donant com al receptor.

A continuació es mostren les característiques d'uns altres caràcters hereditaris humans, relacionats amb diversos trastorns.

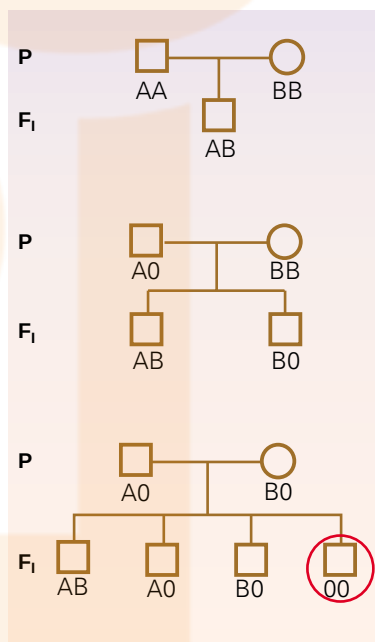
Anèmia falciforme Trastorn causat per una configuració tridimensional errònia de l'hemoglobina, que deforma els eritròcits, de manera que es trenquen i apareix anèmia. Al·lel normal: Hb ^A Al·lel falciforme: Hb ^S Són al·lels codominants.	Albinisme Consisteix en l'absència de melanina, el pigment que dóna color a la pell, els ulls i els cabells. Aquestes parts queden despigmentades i s'hi produeix una extrema sensibilitat a les radiacions solars. Al·lel normal: C Al·lel albi: c Normal domina sobre albi.
Condrodistròfia És un tipus de nanisme que consisteix en un escurçament de la llargària de les extremitats. Al·lel normal: c Al·lel condrodistròfia: C Condrodistròfia domina sobre normal.	Fenilcetonúria Deriva d'un error en la reacció de degradació de l'aminoàcid fenilalanina. L'acumulació d'aquest aminoàcid en el cervell causa trastorns molt greus, entre els quals hi ha el retard mental. Al·lel normal: F Al·lel fenilcetonúria: f Normal domina sobre fenilcetonúria.

Amb les informacions anteriors, pots resoldre qüestions sobre l'herència d'aquests caràcters. Fixa't en l'exemple següent:

- Quins és el genotip d'un home de grup sanguini A i el d'una dona de grup B que tenen un fill del grup O?

— La representació de diverses possibilitats en els arbres genealògics de la dreta pot ajudar a resoldre aquest cas.

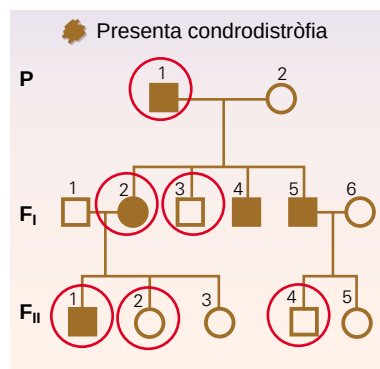
Repasant les possibilitats representades, els genotips són A0 i B0. Si no fos així, no es podrien reunir en el fill dos al·lels 0.



Exercicis

En els exercicis següents, justifica la resposta i, sempre que sigui possible, representa en forma d'arbre les diverses situacions.

- En una prova de paternitat s'ha trobat que, mentre que el grup sanguini del fill és AB, el del pretès pare és 0. Quin ha de ser el veredict?
- Justifica l'afirmació següent: «La determinació del grup sanguini pot assegurar la no-paternitat d'un home, però no serveix com a prova per a declarar-ne la paternitat.»
- Poden ser germans una persona de grup sanguini AB i una altra del grup O? Com haurien de ser els genotips dels pares?
- Escriu els genotips possibles d'un matrimoni format per una persona albina i una de normal i els fenotips que els corresponen.
- Si un dels fills també és albi, com és el genotip del progenitor normal?
- Observa l'arbre genealògic de la dreta, que representa la transmissió de la condrodistròfia en una família. Dedueix els genotips dels individus encerclats.

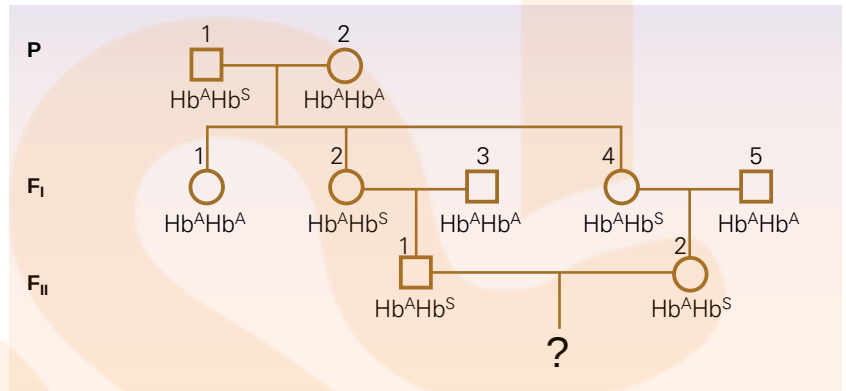


Exercicis

16. Després de realitzar anàlisis durant tres generacions d'una família, s'hi observa la presència de dos al·lels diferents respecte de l'anèmia falciforme:

- Hemoglobina normal (Hb^A)
- Hemoglobina falciforme (Hb^S)

— L'arbre genealògic següent representa el parentiu entre els individus. Quina és la probabilitat que el matrimoni de F_{II} tingui un fill homozigòtic per a l'al·lel falciforme?

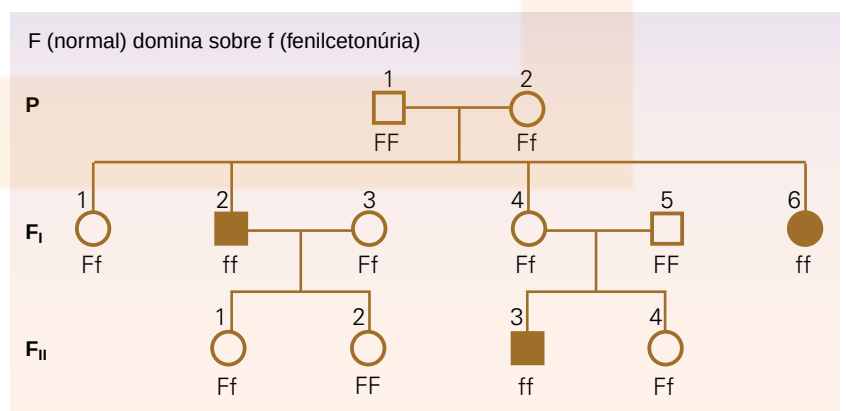


17. La feniltiocarbamida és una substància el sabor amarg de la qual és captat o no segons la presència d'un al·lel. P és l'al·lel que causa la sensibilitat al sabor i p és l'al·lel recessiu que provoca la no-sensibilitat.

— Indica els genotips i els fenotips possibles.

— Inventa't tres encreuaments diferents i les diverses possibilitats pel que fa al genotip i al fenotip, tant dels progenitors com dels descendents.

18. Detecta els errors que es presenten en els genotips i els fenotips indicats en aquest arbre, que es refereix a l'herència de la fenilcetonúria en una família.

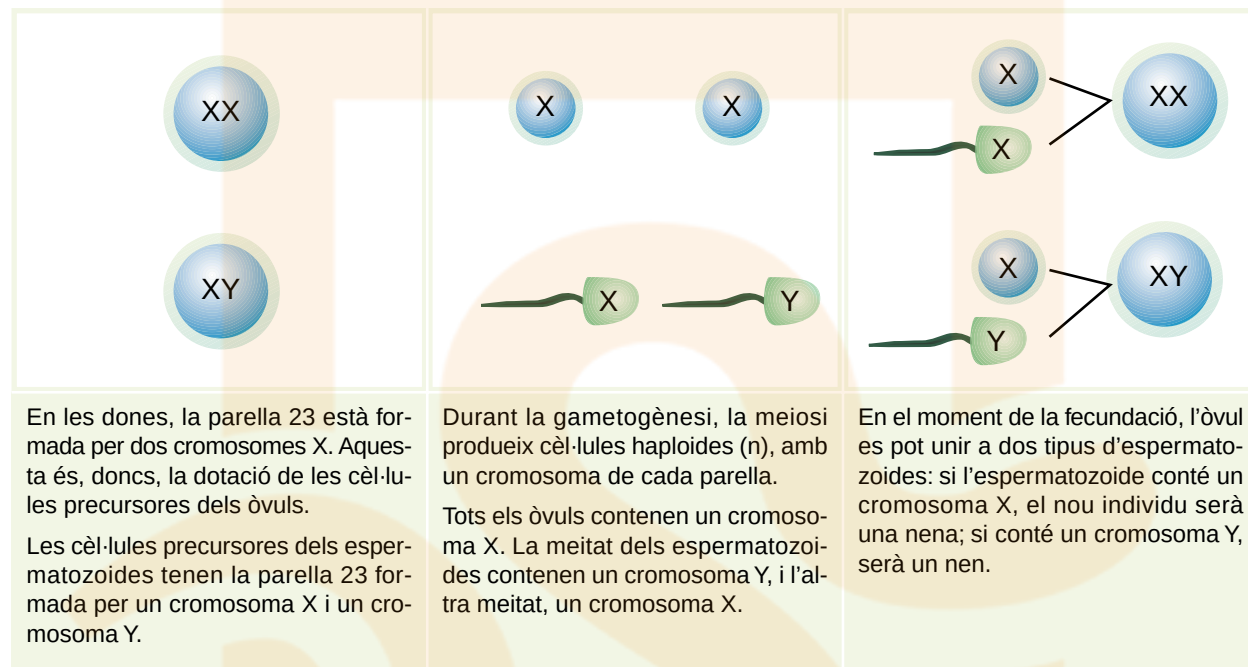


— Dibuixa l'arbre un altre cop i corregeix-hi els errors detectats. Justifica les modificacions.

— Com hauria de ser l'individu 5 de F_I per a tenir un fill que presentés aquesta malaltia?

4.1. Determinació del sexe en l'espècie humana

El sexe de cada individu depèn del tipus de cromosomes que constitueixen la parella número 23 o parella dels cromosomes sexuals. L'herència d'aquests cromosomes determina el sexe dels individus descendents.



Per aquest motiu, és l'home el qui determina el sexe dels descendents.

Tal com s'indica en la pàgina 107, les característiques dels cromosomes sexuals de l'espècie humana i la manera com s'hereten determinen un tipus d'herència que es descriu a continuació.

4.2. Herència lligada al sexe

És un tipus d'herència que afecta els caràcters situats en el cromosoma X.

Un exemple ben conegut el constitueix la **ceguesa per als colors** o daltonisme, un trastorn que impedeix la percepció d'uns determinats colors, sovint el vermell i el verd.

Aquest trastorn correspon a un al·lel d'un gen localitzat en el cromosoma X. L'al·lel X^d determina daltonisme i és recessiu respecte de l'al·lel X, que determina visió normal.

Hi ha cinc genotips diferents.

Dones	Homes
XX	XY
X^dX	X^dY
X^dX^d	

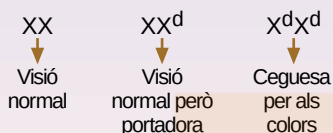
Cadascun d'aquests genotips origina un fenotip, que no depèn només del tipus d'al·lells que es reuneixen en un individu, sinó també del seu sexe.

L'eminent físic anglès John Dalton (1766-1844) tenia ceguesa per als colors. Aquest és el motiu que aquest trastorn s'anomeni daltonisme.

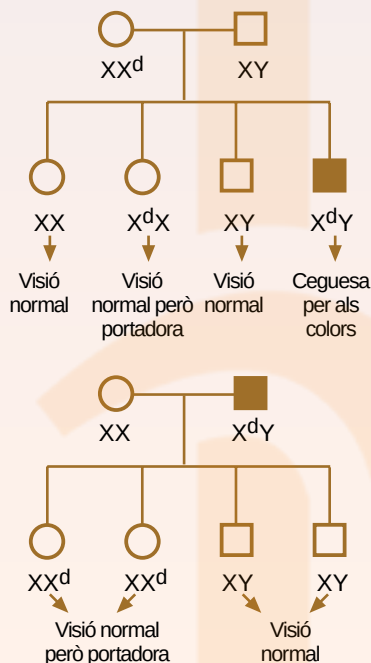
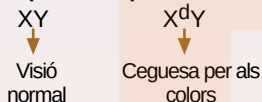


Prova per a la detecció del daltonisme. Segons la imatge que es distingeixi en aquest dibuix, es pot deduir alguna dificultat per a la percepció dels colors.

Genotips i fenotips en dones



Genotips i fenotips en homes



En les dones, la presència d'un al·lel X anul·la els efectes de l'al·lel X^d; per tant:

- Als genotips XX i XX^d els correspon un fenotip normal.
- S'han de reunir dos al·lells X^d (X^dX^d) perquè una dona presenti ceguesa per als colors.
- Les dones XX^d són portadores de l'al·lel, ja que el poden transmetre a la meitat dels descendents:
 - Si aquests descendents que reben l'al·lel són homes, seran daltònics.
 - Si són dones, en seran portadores.

En els homes el daltonisme és més freqüent que en les dones:

- Un únic al·lel X^d determina la ceguesa per als colors, ja que aquest gen no resideix en el cromosoma Y i, per tant, no pot haver-hi un al·lel normal que anul·li els efectes de X^d.
- Pel que fa a la transmissió de la malaltia als seus descendents:
 - Totes les seves filles en seran portadores, ja que totes rebran l'al·lel X^d.
 - Tots els seus fills seran normals i no transmetran l'al·lel, ja que tots rebran el cromosoma Y, en el qual no resideix aquest caràcter.

La ceguesa per als colors o daltonisme no afecta la supervivència dels individus, però hi ha altres caràcters que també presenten herència lligada al sexe i que provoquen trastorns greus en les persones afectades.

És el cas de l'**hemofília**. Les persones que la pateixen tenen greus dificultats en el procés de coagulació de la sang. Aquesta alteració s'hereta de la mateixa manera que la ceguesa per als colors; hi ha dos al·lells: X normal és dominant sobre X^h hemofílic.

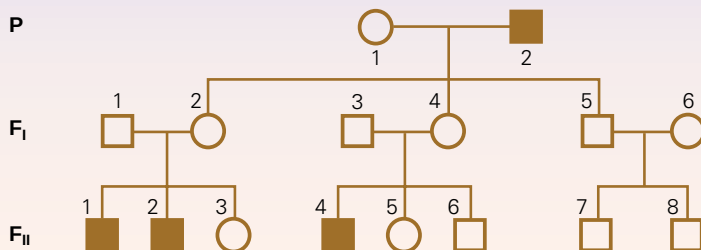
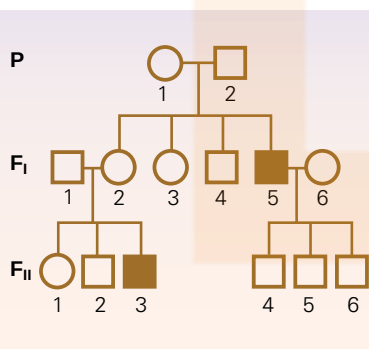
Exercicis

19. Observa l'arbre genealògic de l'esquerra.

- Descriu tots els fets que hi estan reflectits que et permetin d'assegurar que es tracta de l'herència d'un caràcter lligat al sexe.

20. Observa aquest arbre genealògic sobre l'herència de l'hemofília i dedueix-ne:

- Els genotips dels individus 2 de P i 2, 4 i 5 de F_I.
- Quina probabilitat hi ha que els fills del matrimoni entre 6 de F_{II} i una dona XX presentin l'al·lel X^h?



5. La investigació de l'herència

El cultiu i reproducció en el laboratori de molts tipus d'éssers vius, i també de virus, ha permès d'investigar i conèixer l'herència d'un gran nombre de caràcters.

Els mecanismes de control i expressió del DNA són universals i, per aquest motiu, les conclusions dels estudis efectuats contribueixen a desxifrar els mecanismes bàsics de l'herència en tots els éssers vius.

Una de les espècies més emprades ha estat *Drosophila melanogaster*, la mosca del vinagre, que es troba sovint en llocs on hi ha fruita molt madura, ja que s'alimenta del llevat que fermenta els sucres despresos per aquest tipus d'aliment.

Aquest insecte, de dimensions reduïdes, presenta característiques molt favorables per a dur a terme aquest tipus d'investigacions:

- Es cria a l'interior de pots de vidre amb un senzill medi de cultiu.
- Cada dues setmanes neix una nova generació de mosques.
- De cada encreuament se n'obtenen molts descendents.
- La seva dotació cromosòmica és de només vuit cromosomes.

A començament del segle XX, T.H. Morgan, de la Universitat de Colúmbia, després d'haver visitat Hugo de Vries i d'haver-se posat al corrent dels seus descobriments, va triar la mosca *Drosophila* per a realitzar-hi estudis semblants als de Mendel. Des d'aleshores, les experiències dutes a terme amb aquesta espècie han servit tant per a la investigació com per a la formació científica.

Els treballs amb *Drosophila* es basen en la selecció d'individus que presentin alguna característica diferencial d'origen hereditari i en el disseny dels encreuaments necessaris per a deduir el tipus d'herència d'aquest caràcter.

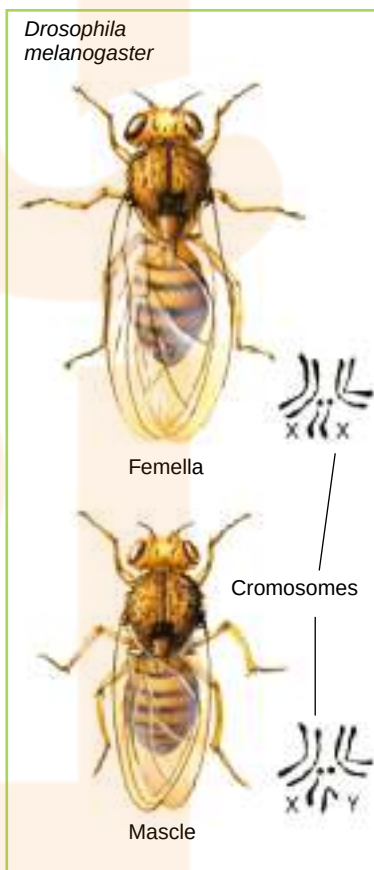
La manipulació de les mosques és un procés senzill:

- S'anestesien substituint el tap del pot per un cotó impregnat d'èter.
- Al cap de pocs minuts, les mosques s'han adormit i, aleshores, s'estenen damunt una superfície de color clar per facilitar-ne l'observació.
- Mitjançant una lupa, si cal, s'observen detalls del cos de les mosques. Per a moure-les o agafar-les sense fer-los mal, es fa servir un pinzell.



Gregor Mendel va ser pioner en la investigació amb éssers vius, ja que va treballar amb la pesolera i amb la planta de la flor de nit. Els fongs *Neurospora* i *Aspergillus*, nombroses espècies de bacteris, entre els quals *Escherichia coli*, i molts tipus de virus han estat objecte d'un gran nombre d'estudis.

En l'actualitat, s'ha aconseguit desxifrar la seqüència del genoma humà.



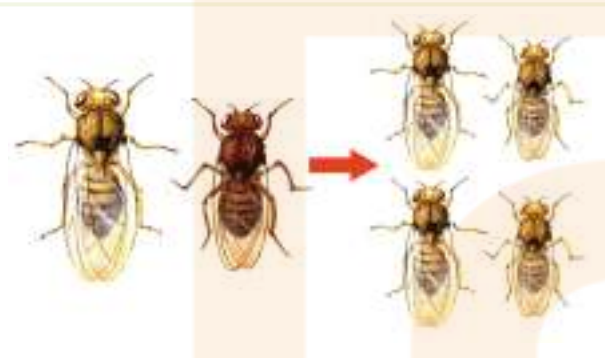
En els cromosomes de *Drosophila* es distingeixen la parella de cromosomes sexuals: XX per a les femelles i XY per als mascles.

Manipulació de *Drosophila*. Per gentileza del Departament de Genètica de la Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona.

Els investigadors de l'equip de Morgan van estudiar diverses poblacions de mosques i hi van trobar un gran nombre de caràcters hereditaris.

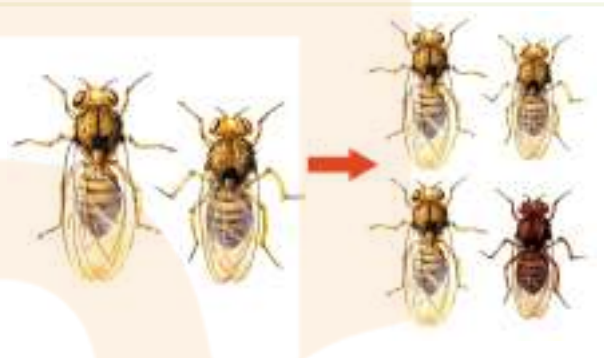
Observa un exemple concret d'investigació amb *Drosophila*.

S'encreua una femella amb el cos de color clar, el fenotip normal, amb un mascle de cos fosc.



S'observa que tots els descendents tenen el cos de color clar.

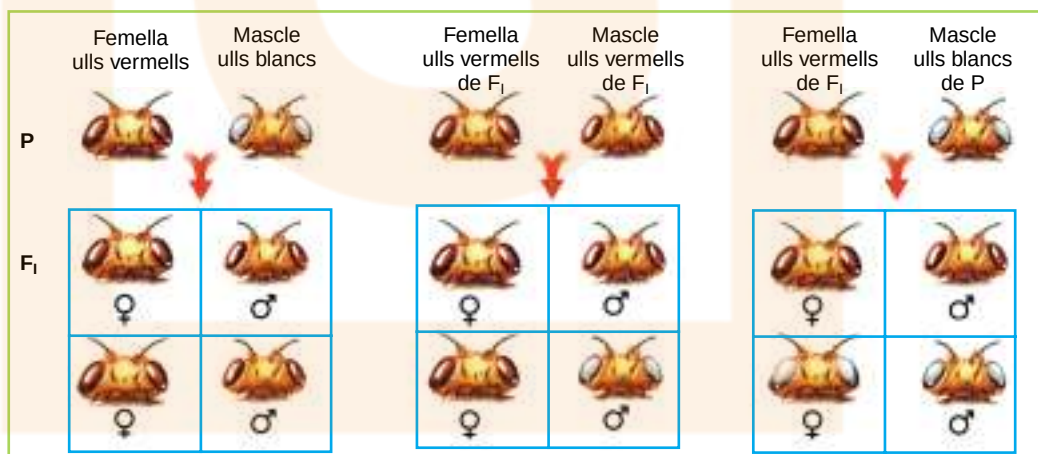
S'encreuen els individus de la F_1 entre ells.



En la F_{II} s'observa que, de cada quatre individus, tres són de color clar i un té el cos fosc.

Un altre caràcter hereditari molt característic en *Drosophila* és el color dels ulls. El fenotip normal correspon al color vermell brillant, però n'hi ha molts altres, com per exemple el d'ulls blancs. Observa els resultats de les experiències de Morgan pel que fa a l'al·lel ulls blancs.

El genoma de *Drosophila*, es coneix detalladament ja que se n'ha aconseguit identificar tots els gens i llur situació en els cromosomes.

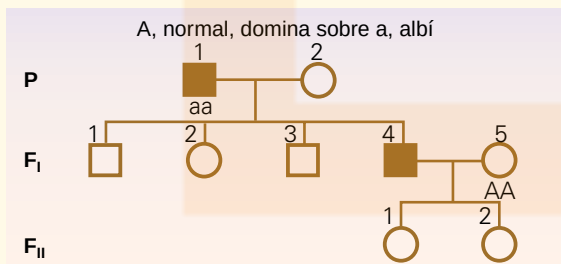


Exercicis

- Inventa els símbols dels al·lells i representa mitjançant un esquema en forma d'arbre els dos encreuaments anteriors respecte del color del cos.
 - Explica quines característiques sobre els al·lells estudiats es poden deduir d'aquestes experiències. Proposa un nou encreuament per a confirmar les teves deduccions.
- Estableix una hipòtesi sobre l'herència del color dels ulls en *Drosophila*. Representa-la en un esquema en forma d'arbre. Exposar la teva hipòtesi oralment als companys.

Activitats de síntesi

1. Dibuixa l'esquema de les diferents fases de la meiosi en una cèl·lula que té una dotació de 4 cromosomes ($2n = 4$).
2. Fes un esquema d'una cèl·lula la dotació de la qual és $2n = 8$, en l'anafase de la mitosi i en les anafases I i II de la meiosi.
3. El ximpanzé té una dotació cromosòmica $2n = 48$. Dedueix el nombre de cromosomes de les cèl·lules següents:
 - Una cèl·lula de l'epidermis
 - Un espermatogoni
 - Una cèl·lula hepàtica d'una femella
 - Un oòcit
 - Una cèl·lula de la pell d'un embrió
4. Si la dotació cromosòmica del cavall és $2n = 60$ i la de l'ase és $2n = 66$, quina és la dotació cromosòmica del mul, que és el descendent resultant d'aquest encreuament? Segons aquest resultat, podries deduir per què és estèril?
5. Imagina't la següent dotació cromosòmica de dos individus, per a tres caràcters:
 - A a B B C c
 - a a B b C c
 — Fes totes les combinacions possibles per als gàmetes que produirà cada individu.
 — Fes les combinacions corresponents a tots els descendents possibles de l'encreuament.
6. Observa aquest arbre genealògic, que fa referència a l'herència de l'albinisme en una família.

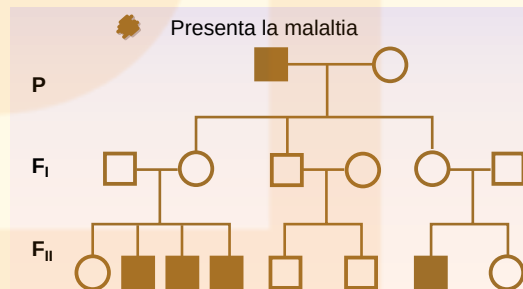


- Dedueix els genotips possibles dels individus que no el tenen anotat.
 - Si la dona 1 de F_{II} es casa amb un home Aa, quina probabilitat hi ha que tinguin un fill al·lí?
7. Fes un esquema que justifiqui les tres lleis de Mendel i acompanya'l d'una explicació clara.
 8. Quina diferència hi ha entre codominància i herència intermèdia? Posa un exemple de cada cas.

9. En l'espècie *Drosophila melanogaster*, el caràcter mida de les ales presenta un al·lel normal (V) i un altre que origina ales més curtes (v), i que és recessiu respecte de l'anterior. Explica tots els resultats que es poden produir de l'encreuament entre:
 - Una mosca amb ales normals i una amb ales curtes
 - Dues mosques amb ales curtes
 - Dues mosques amb ales normals
 — Tingues en compte els possibles genotips que corresponen a cada fenotip
10. El color de pèl fosc (P) en els gossos és dominant sobre l'albí (p), i el pèl curt (C) domina sobre el llarg (c). Si l'herència d'aquests caràcters compleix la tercera llei de Mendel, escriu tots els genotips i fenotips que es poden presentar.
11. S'encreua una planta de fulles amples amb una de fulles estretes. Tots els descendents tenen les fulles estretes.

Quan s'encreuen aquestes plantes entre elles, s'obtenen 32 plantes de fulles estretes i 11 de fulles amples.

 — Fes un informe amb la teva hipòtesi respecte de l'herència d'aquest caràcter i els genotips dels individus que han intervingut en els encreuaments.
12. Seguint la genealogia d'una malaltia imaginària, s'observa l'herència d'aquest caràcter segons l'arbre genealògic següent.



- Dedueix les característiques d'aquest gen, cada al·lel, el tipus d'herència i els genotips i fenotips dels individus de l'arbre.
13. Busca informació sobre el genoma humà i fes un informe sobre els descobriments que s'han fet i algunes aplicacions que poden tenir en el camp de la medicina.

Pots consultar alguns llocs web, com:

- www.sciencemag.org
- www.biotech.bioetica.org

També pots buscar amb un cercador «projecte genoma».