BIOLOGIA I GEOLOGIA 4 ESO

UNITAT 2. ELS PRINCIPIS DE L'HERÈNCIA GENÈTICA

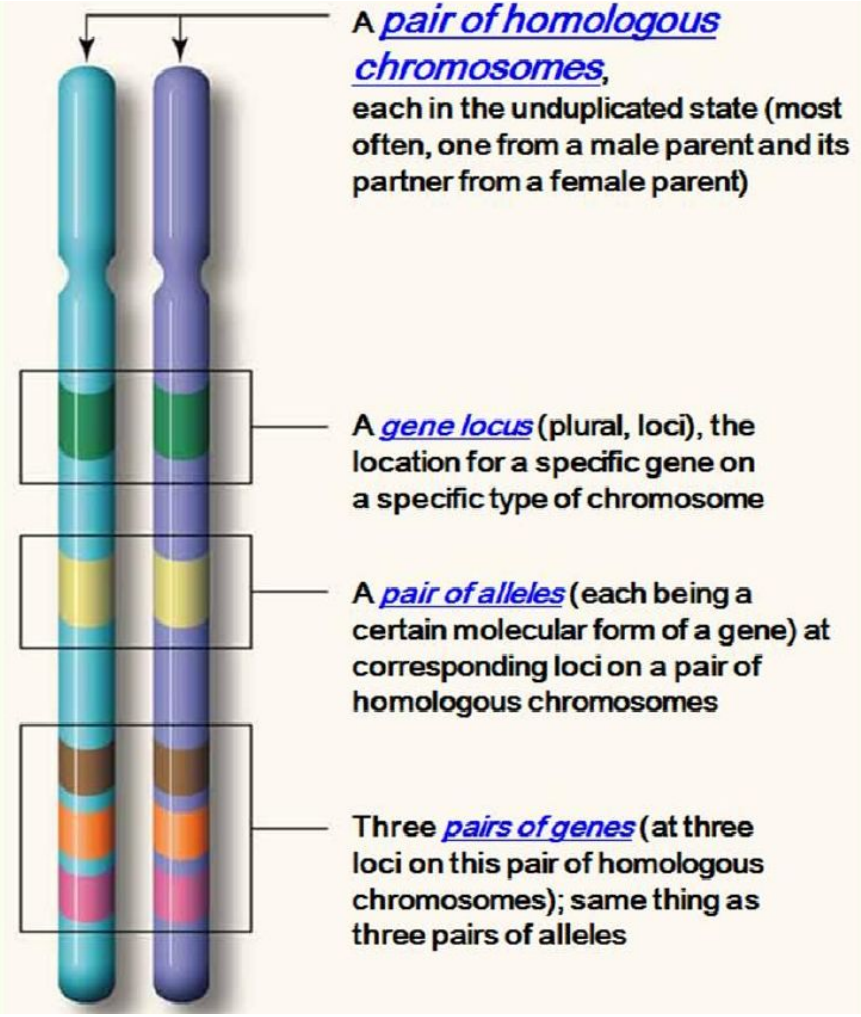
Ricard Arias

Índex

- Conceptes bàsics genètica
- Les lleis de Mendel
- Genètica i malalties hereditàries
- Com es determina el sexe?
- L'herència dels grups sanguinis

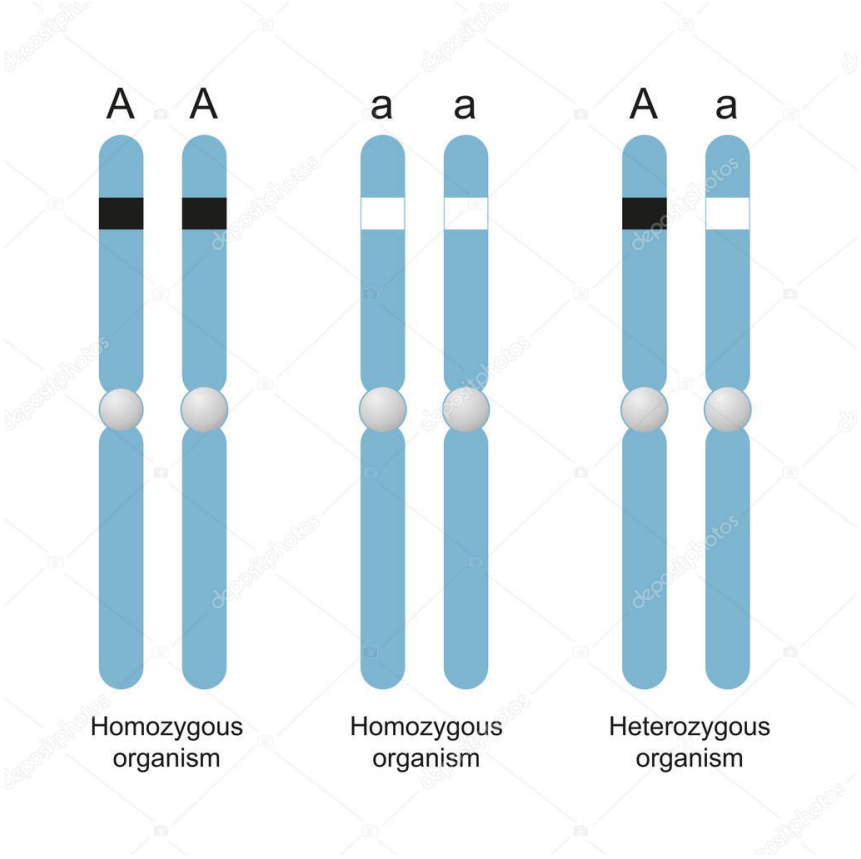
Conceptes bàsics genètica

- **Gen:** Fragment d'ADN que conté la informació genètica responsable de cada un dels caràcters hereditaris. Cada gen té dues alternatives heretables (**al·lels**).



Conceptes bàsics genètica

- **Homozigot:** Quan un organisme presenta per un determinat caràcter dos gens idèntics.
- **Heterozigot:** Quan un organisme presenta per un determinat caràcter dos gens diferents.
  - Al·lel dominant (A) – es manifesta en el fenotip
  - Al·lel recessiu (a) – ocult en el fenotip d'heterozigots



Conceptes bàsics genètica

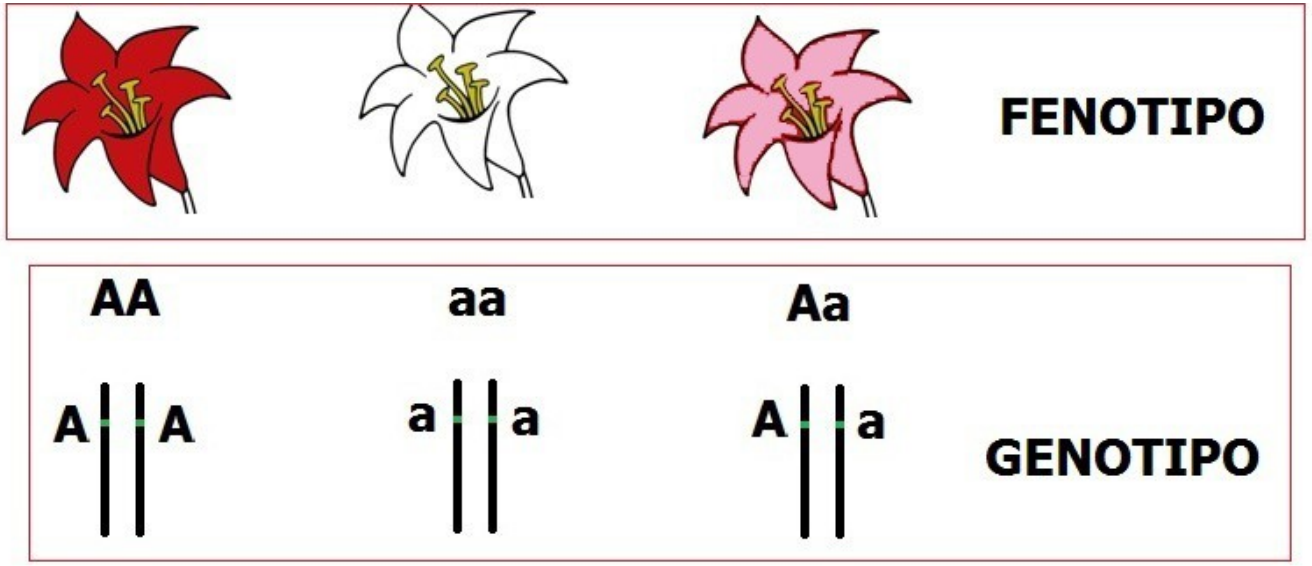
- **Genotip:** Conjunt de gens d'un individu
- **Fenotip:** Conjunt de caràcters que es manifesten en un individu (fenotip = genotip + ambient)

GENOTIP	FENOTIP
AA Homozigot dominant	groc
Aa Heterozigot o híbrid	groc
aa Homozigot recessiu	verd

Herència dominant

A = groc

a = verd



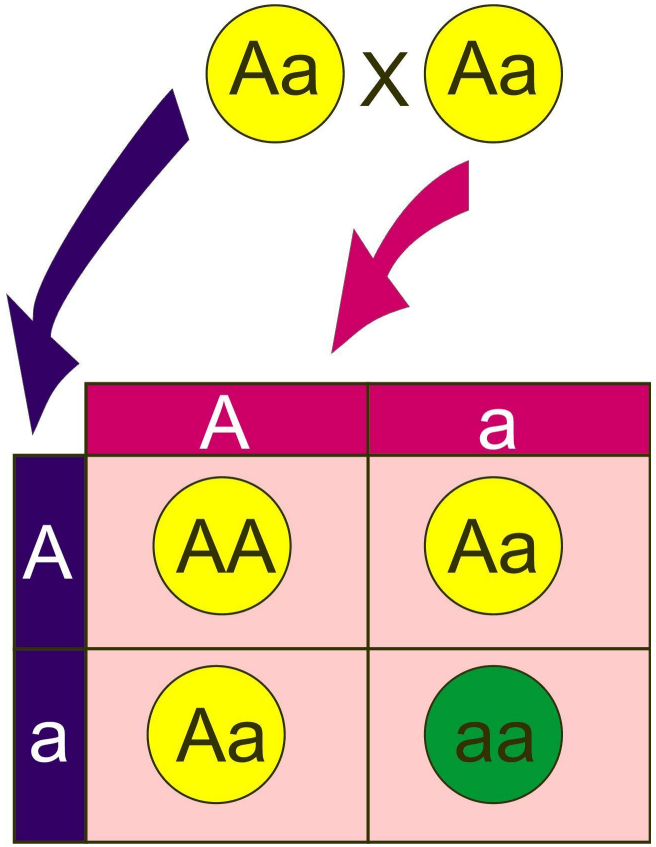
Herència intermèdia

A = vermell

a = blanc

Quadre de Punnet

- El **quadre de Punnet** s'utilitza per a representar els encreuaments en genètica.
- Ens permet obtenir totes les possibles **combinacions d'un caràcter** durant la fecundació.
- Els **genotips** i **fenotips** s'escriuen a sota i els resultats s'expressen com a proporcions.



Genotip: AA Aa aa

Fenotip: groc groc verd

Proporció: 75% groc i 25% verd

DEURES

Unitat 4 – Apartat 1. Conceptes bàsics en genètica

- Comprenc: exc 5
- Aplico: exc. 6
- Faig prediccions: exc. 7

Comprenc

5. Els bessons univitel·lins són idèntics genèticament. A què es deuen les diferències en el seu fenotip? I les diferències entre dos germans que no siguin bessons?

Aplico

6. Dibuixa els cromosomes i els al·lels de dos individus de genotips AABB i AaBb (A i B es localitzen en el mateix cromosoma).

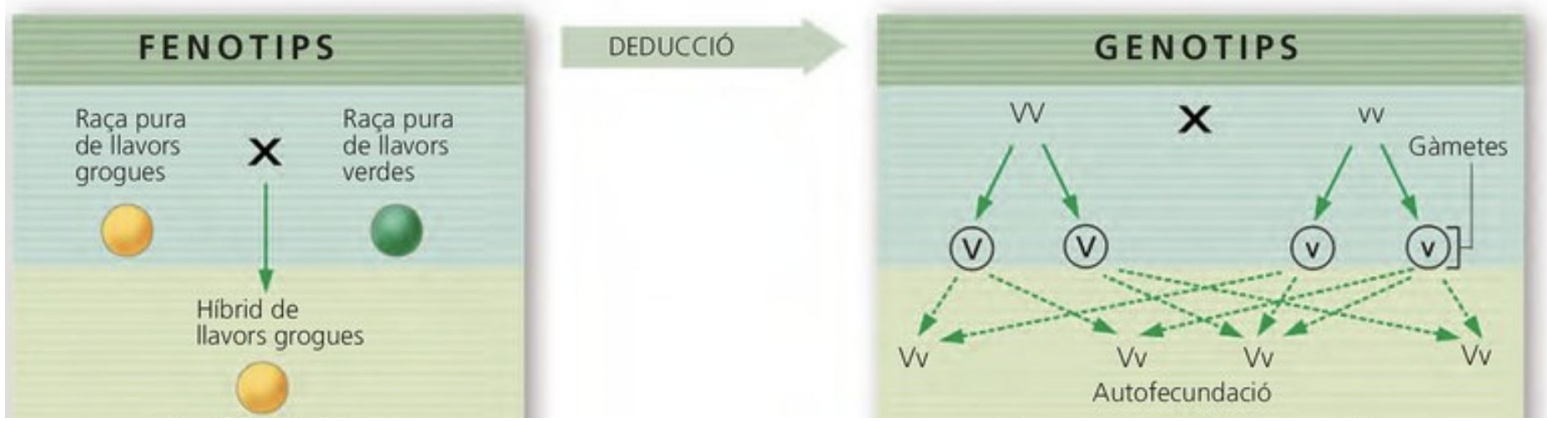
Faig prediccions

7. El color castany dels cabells depèn d'un al·lel dominant (A) i el color ros, d'un al·lel recessiu (a):
   a. Fes un quadre de Punnett que representi l'encreuament entre un individu heterozigot de cabells castanys i un individu de cabells rossos.
   b. Quins genotips i quins fenotips tindrà la descendència i en quines proporcions?

© EDITORIAL VICENS VIVES

PRIMERA LLEI DE MENDEL (llei de la uniformitat)

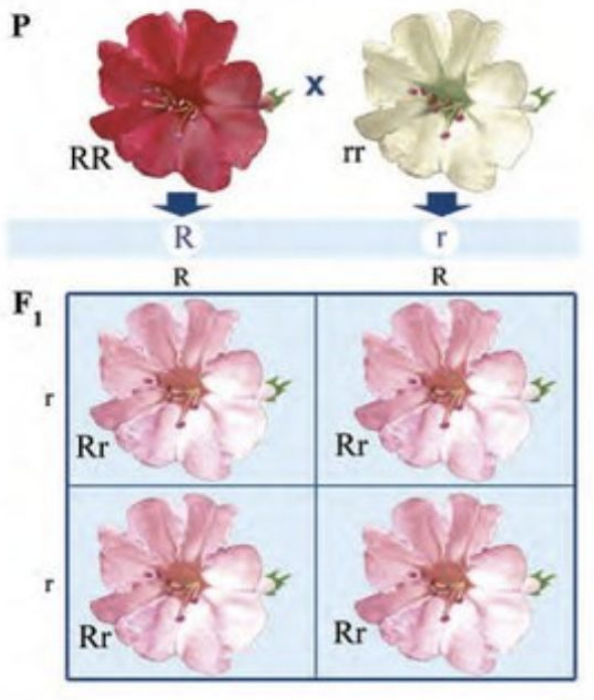
Si s'encreuen dos individus de races pures, tota la descendència és uniforme, o bé mostrant una de les dues característiques o bé mostrant una característica intermèdia.



P

F1

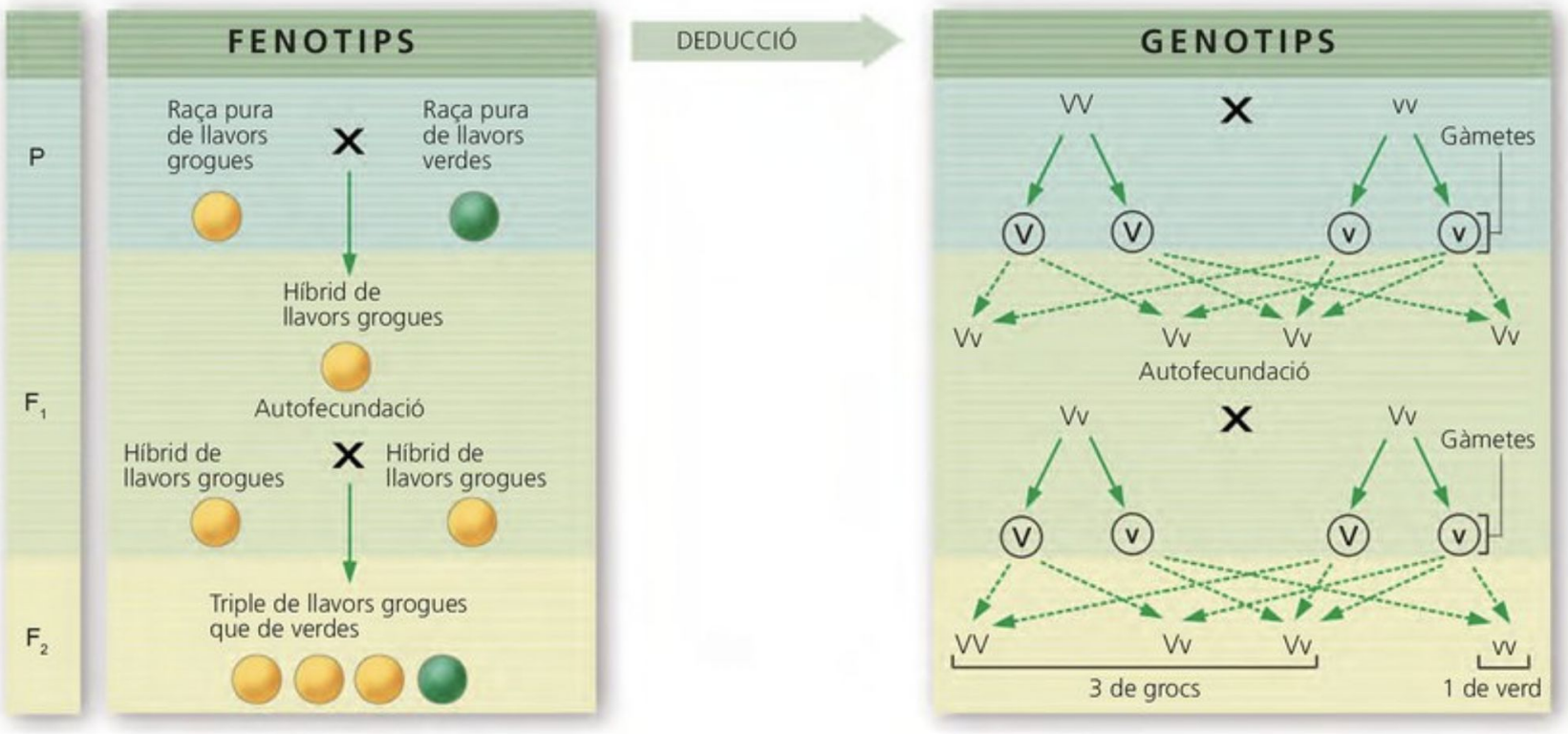
Herència dominant



Herència intermèdia

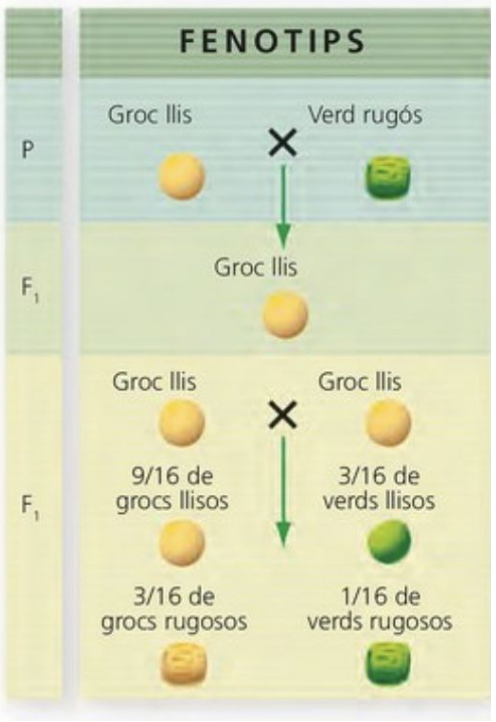
SEGONA LLEI DE MENDEL (llei de la segregació)

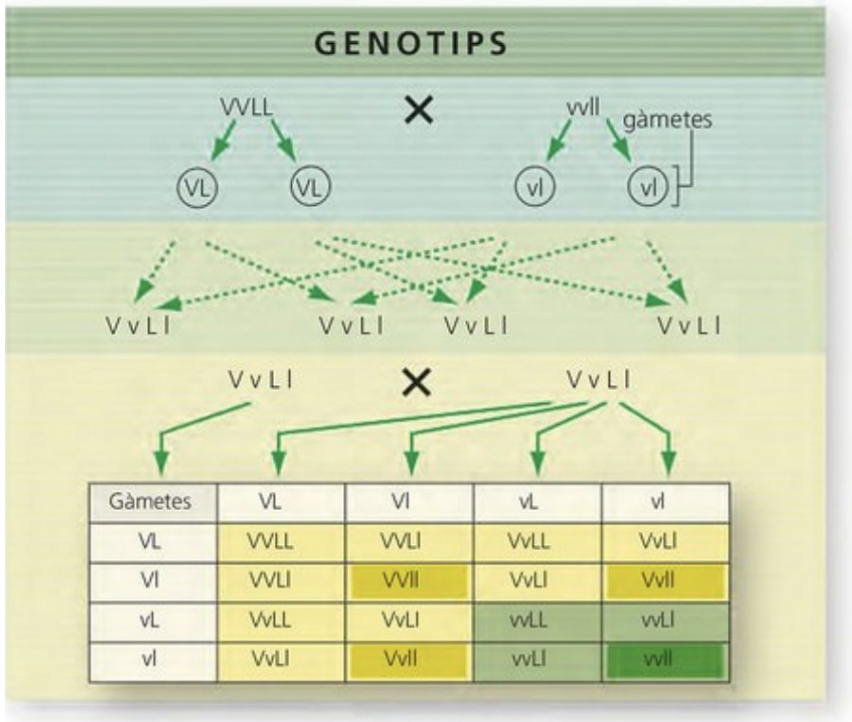
Si s'encreuen dos híbrids de la F1 els al·lels es separen i es distribueixen entre els gàmetes a l'atzar. Com a resultat, el caràcter recessiu es manifesta en la F2.



TERCERA LLEI DE MENDEL (llei de la independència)

Els al·lels de diferents caràcters s'hereten de manera independent i es combinen a l'atzar en la descendència.





Els **fenotips** que va trobar van ser:

- 315 pèsols grocs llisos.
- 101 pèsols grocs rugosos.
- 108 pèsols verds llisos.
- 32 pèsols verds rugosos.

- Pèsols grocs llisos: $\frac{315}{32} = 9{,}84$
- Pèsols grocs rugosos: $\frac{101}{32} = 3{,}16$
- Pèsols verds llisos: $\frac{108}{32} = 3{,}37$
- Pèsols verds rugosos: $\frac{32}{32} = 1$

Genotips	Fenotips
1/16 VVLL, 2/16 VVLl, 2/16 VvLL, 4/16 VvLl	Pèsols grocs llisos: **9**/16
1/16 VVll, 2/16 Vvll	Pèsols grocs rugosos: **3**/16
1/16 vvLL, 2/16 vvLl	Pèsols verds llisos: **3**/16
1/16 vvll	Pèsols verds rugosos: **1**/16

DEURES

Bloc exercicis classroom - Lleis de Mendel I

Unitat 4 – Apartat 2. Com s'interpreten els experiments de Mendel

- Comprenc: exc. 8
- Raono: exc. 9
- Trec conclusions: exc. 10

Com es l'herència en l'espècie humana?

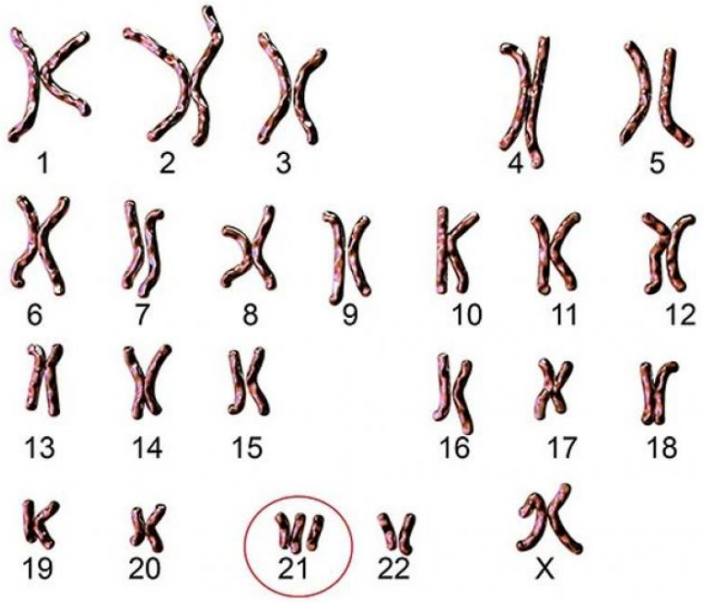
En l'espècie humana la transmissió dels caràcters hereditaris segueix els principis de l'herència mendeliana.

A grans trets, la manifestació d'un caràcter en la descendència dependrà de diversos **factors**, entre els quals destaquen:

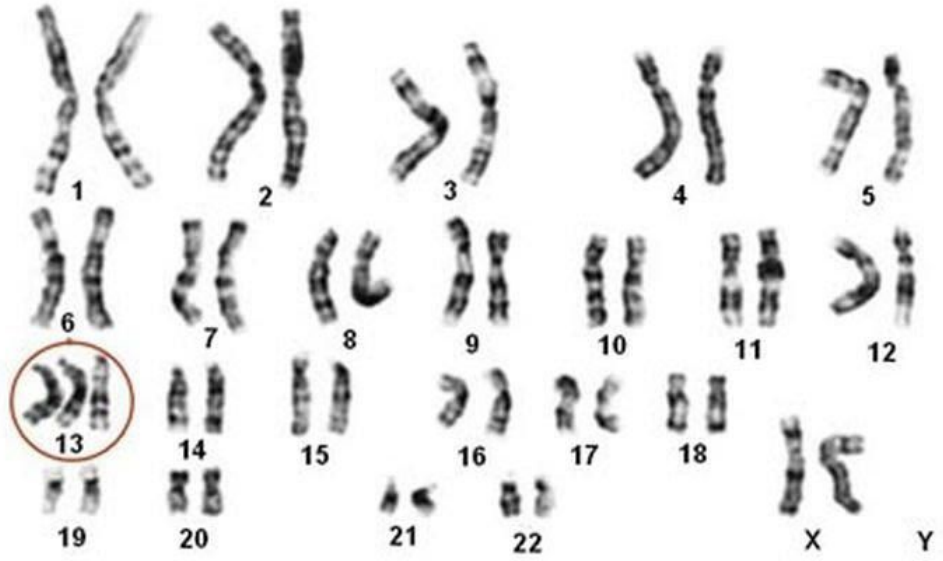
- Caràcter **dominant** o **recessiu**.
- Localització dels gens: **Autosomes** o **cromosomes sexuals**.

Malalties hereditàries i genètiques

- **Malalties hereditàries**: Es transmeten de parells a fills.
- **Malalties genètiques**: Es deuen a canvis o alteracions en l'ADN (mutacions o alteracions cromosòmiques), però no necessàriament provenen dels pares.



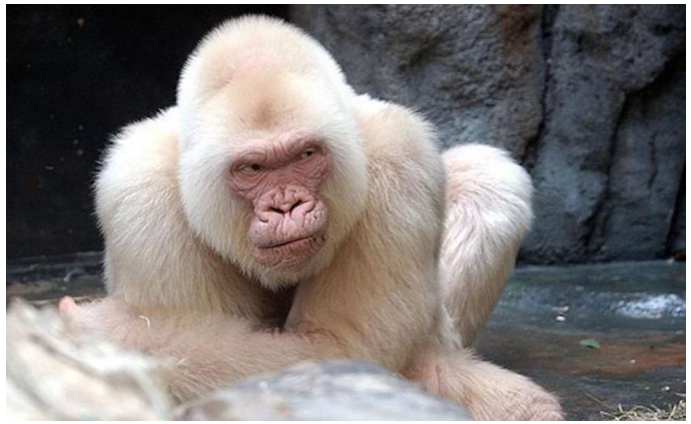
Síndrome de Down (Trisomia 21)

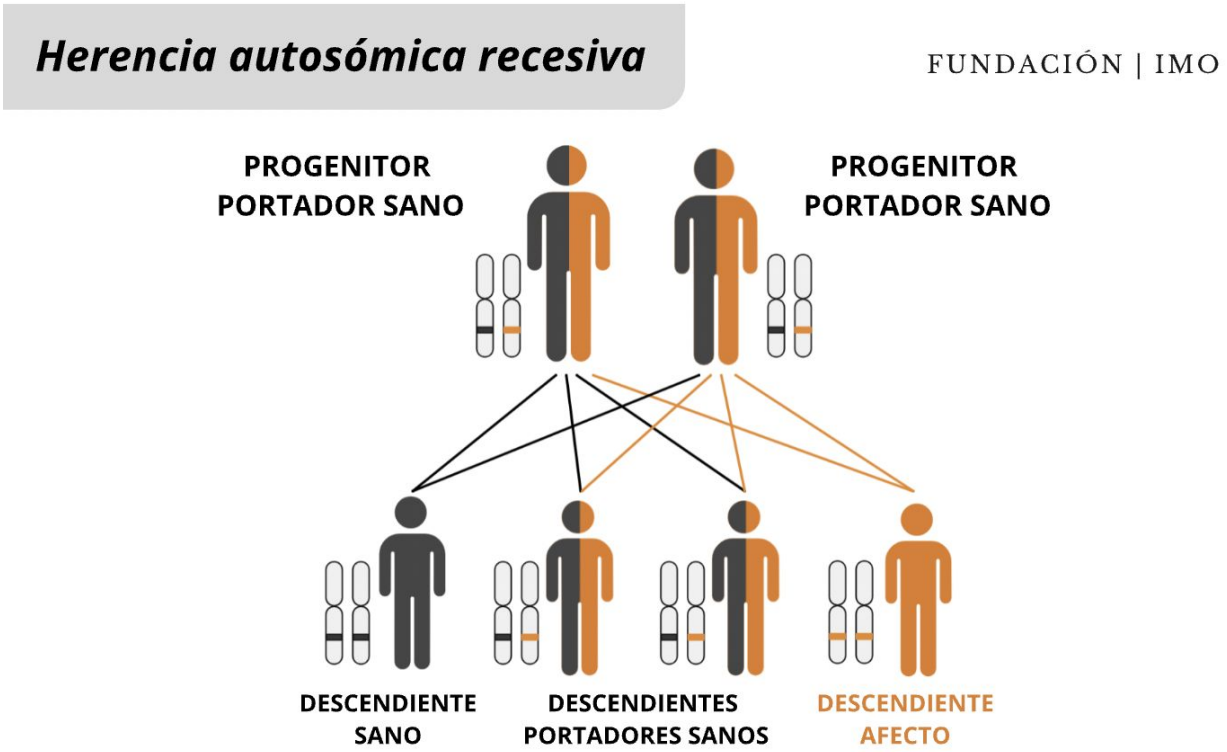


Síndrome de Turner (Trisomia 13)

Albinisme

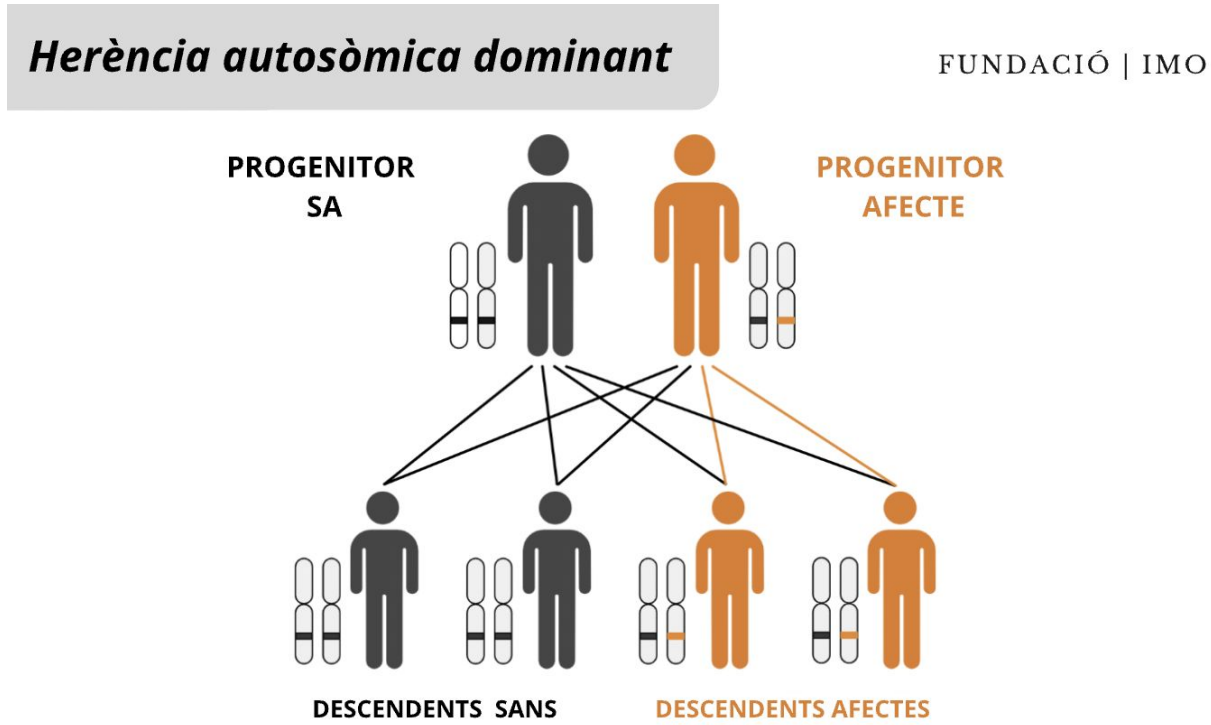
- L'albinisme és un exemple d'herència recessiva.





Malaltia de Huntington

- La malaltia de Huntington és un exemple d'herència dominant.



DEURES

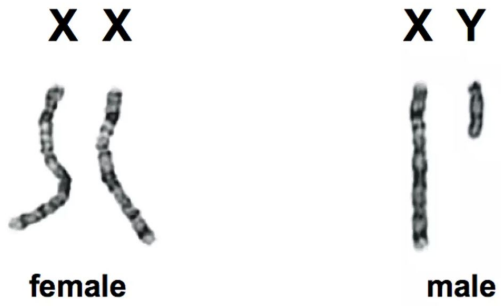
Bloc exercicis classroom - Lleis de Mendel I

Unitat 4 – Apartat 3. Genètica humana i malalties hereditàries

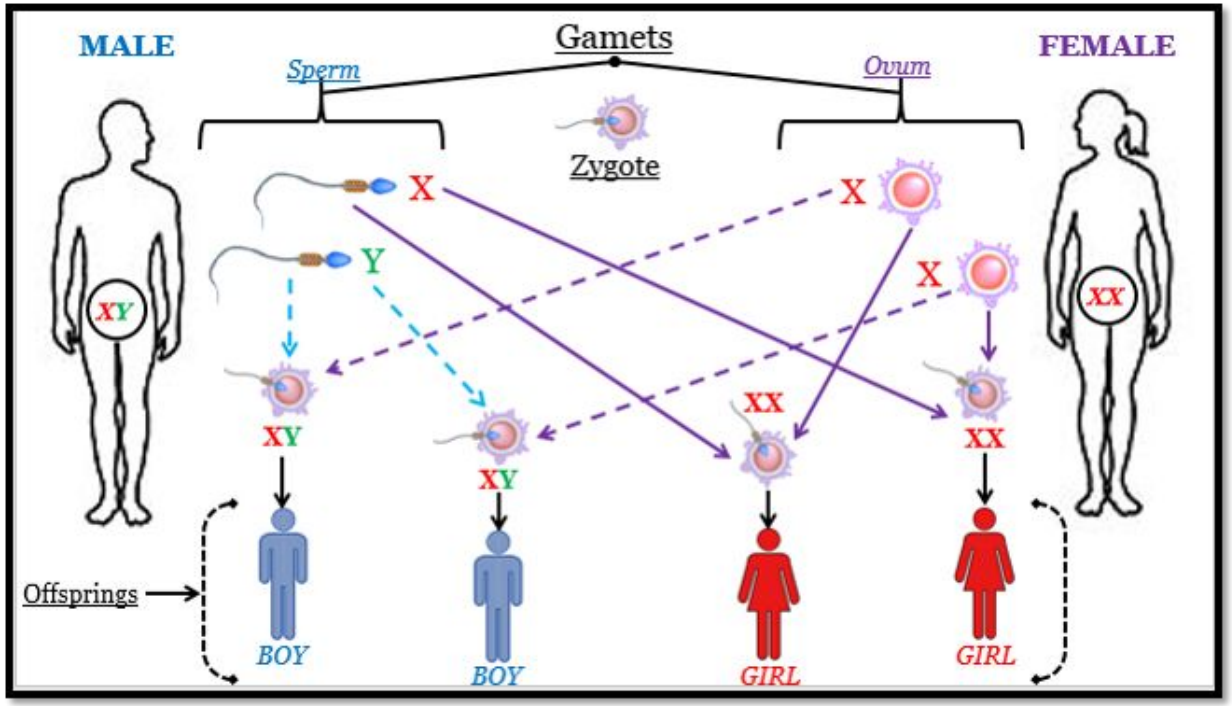
- Raono – exc 12
- Estudio un cas d'herència recessiva – exc 13

Com es determina el sexe?

- En l'espècie humana **el sexe depèn de la parella de cromosomes sexuals**:
  - Dona: **XX**
  - Home: **XY**

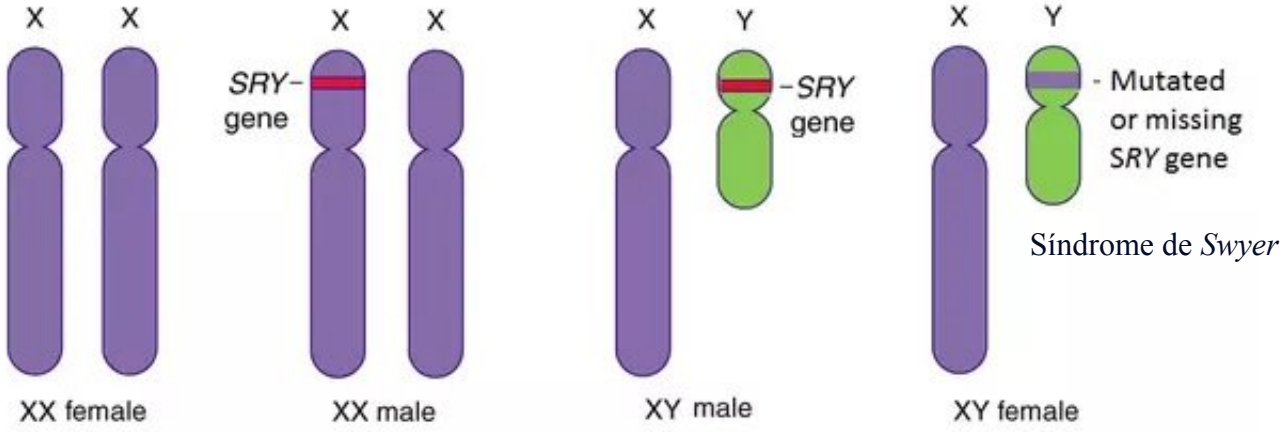


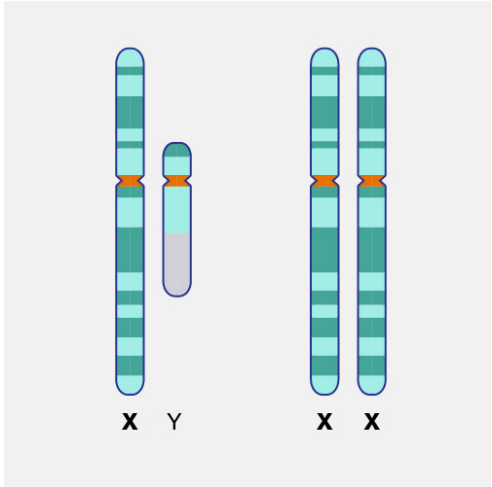
- Els cromosomes sexuals contenen **gens** que intervenen en el desenvolupament sexual o de la musculatura.
- El **sexe s'hereta igual** com qualsevol altre caràcter.



El gen SRY

- Els **cromosomes sexuals no són cromosomes homòlegs**.
- El cromosoma X té gens que controlen caràcters hereditaris, com l'hemofília i el daltonisme (**caràcters lligats al sexe**).
- A l'extrem del cromosoma Y s'hi troba el **gen SRY**, encarregat del desenvolupament dels òrgans sexuals masculins.



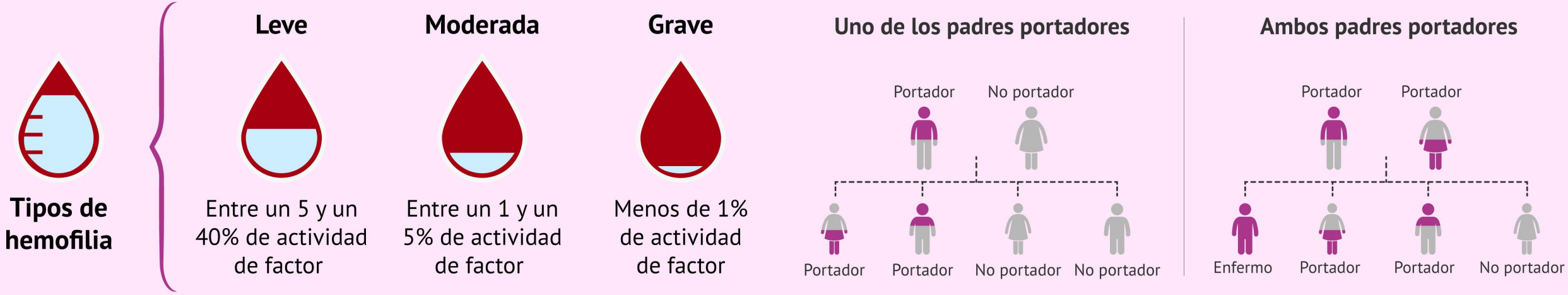


Malalties lligades al sexe

- Quan un tret o característica apareix només en un dels dos sexes, normalment és perquè **depèn d'un gen que està situat en el cromosoma X o a l'inrevés**.
- Quan passa això parlem de **caràcters** o **trets lligats al sexe**.
- Alguns exemples de malalties lligades al sexe són:
  - Hemofília
  - Daltonisme

Hemofília

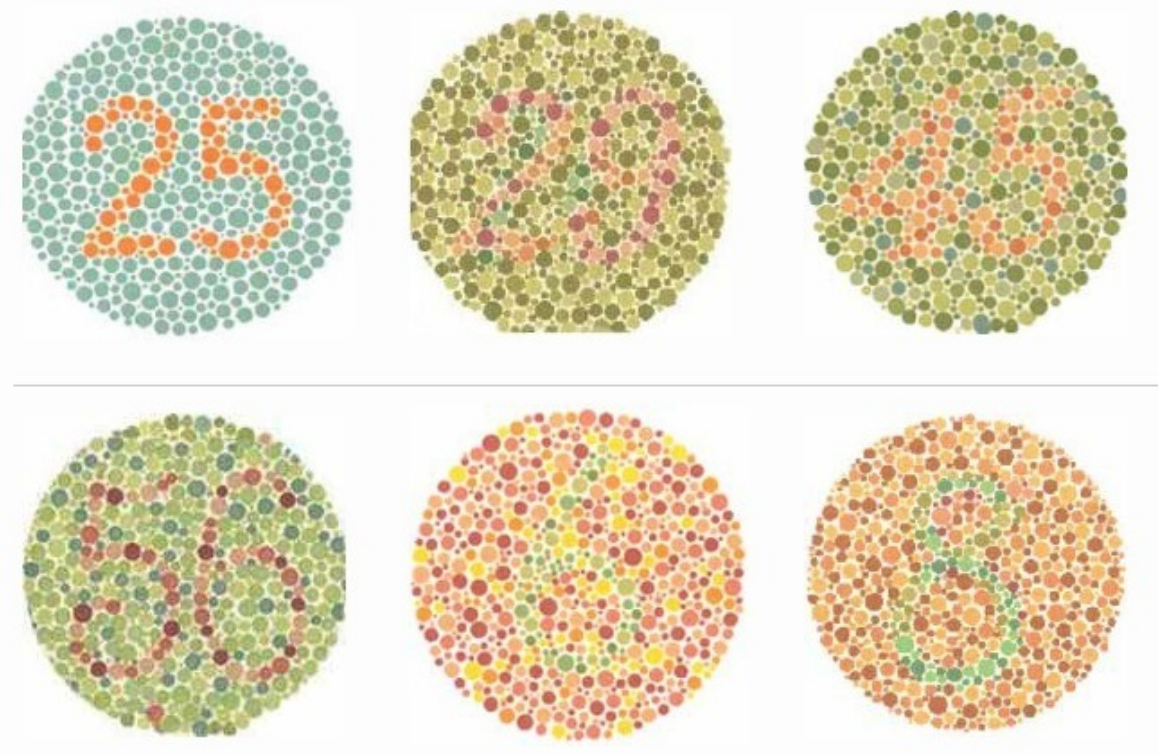
- **Incapacitat de coagulació de la sang** per manca d'una proteïna determinada (**factor de coagulació**).
- **Al·lel recessiu del cromosoma X**. (X_h=hemofília X_H=sa)

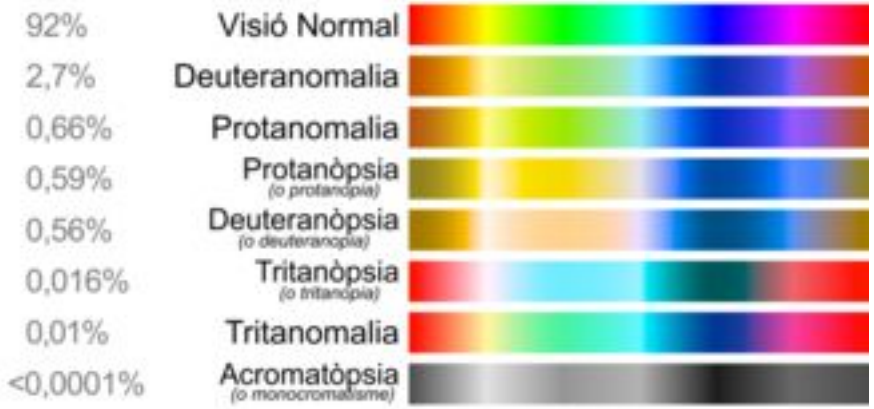


- No neixen nenes hemofíliques la combinació dels dos al·lels recessius és letal **(X_hX_h)**

Daltonisme

- **Alteració d'origen genètic que afecta la capacitat de distingir els colors.**
- Es troba en un al·lel recessiu del cromosoma X i segueix el mateix tipus d'herència que l'hemofília.





DEURES

Apartat 4. Raono. Exc 14

Apartat 4. Faig prediccions. Exc 15

(al llibre digital són el 12 i el 13)

L'herència dels grups sanguinis

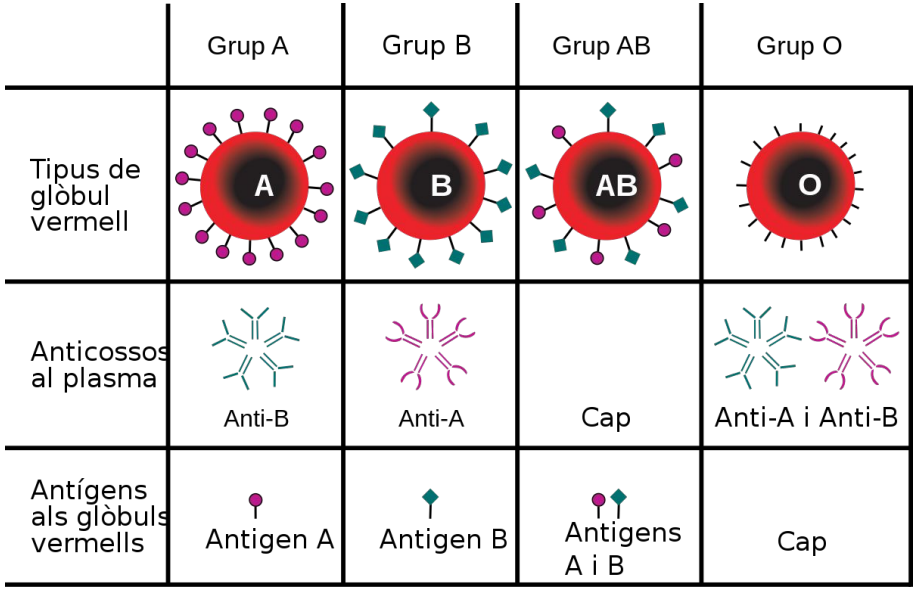
- Els grups sanguinis són classificacions de la sang. Es fan segons els **antígens** presents a la superfície dels eritròcits i els **anticossos** del plasma sanguini.
- Les dues classificacions principals de grups sanguinis són el **sistema AB0** i el **factor Rh***.
- En el sistema AB0 cada persona pot ser d'algun dels grups sanguinis següents:

  A

  B

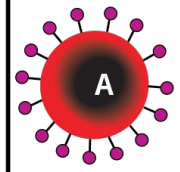
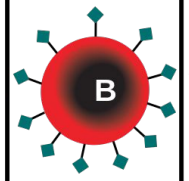
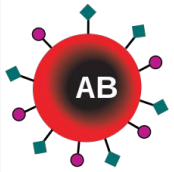
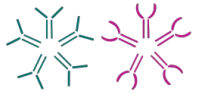
  AB

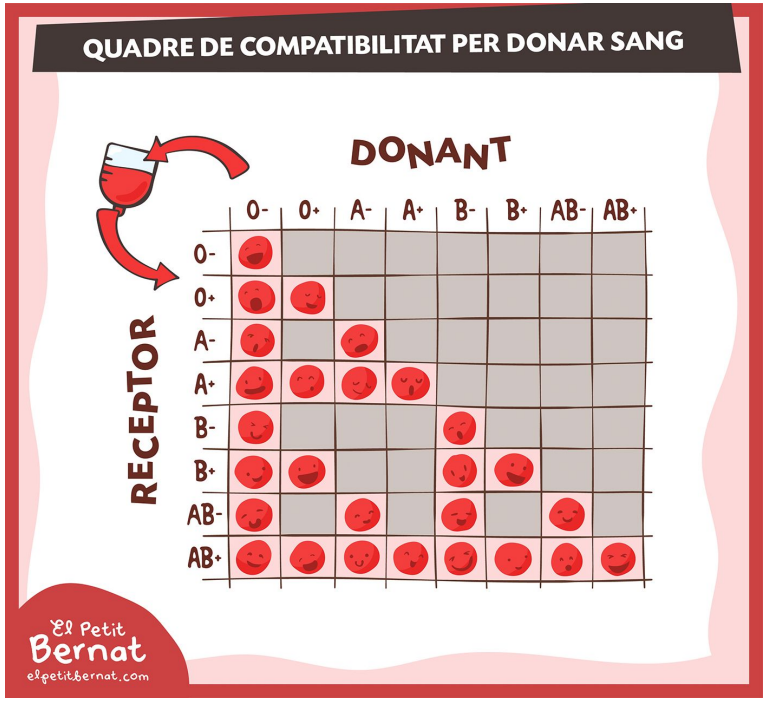
  0



Que pot passar si dues sangs no coincideixen en una transfusió?

- A la sang d'una persona, **un antigen no pot coincidir amb l'anticòs corresponent**.
- Si quan es fa una transfusió es posen en contacte glòbuls vermells amb l'antígen A (grup A) amb els anticossos d'una persona del grup B (anti-A), es produirà una **coagulació de la sang**, que pot ocasionar la **mort**.

	Grup A	Grup B	Grup AB	Grup O
Tipus de glòbul vermell				
Anticossos al plasma	Anti-B	Anti-A	Cap	 Anti-A i Anti-B
Antígens als glòbuls vermells	Antigen A	Antigen B	Antigens A i B	Cap



DEURES

Apartat 5. Raono. Exc 16 i 17 (llibre digital són el 14 i 15)

Apartat 5. Analitzo un arbre genealògic. Exc. 18 (llibre digital: 16)

L'herència dels grups sanguinis

- Els **grups sanguinis segueixen un patró mendelià**, és a dir, queden determinats per els al·lels d'un gen. Aquest gen conta amb tres variants: A, B o 0.

- Cada persona conta amb **2 al·lels (pare i mare)**, de manera que les combinacions possibles són:
  - **AA**
  - **AO**
  - **AB**
  - **BB**
  - **BO**
  - **OO**.

I^A antígen A	
I^B antígen B	
i sense antígen	
$I^A > i$ $I^B > i$ $I^A = I^B$	
GENOTIPS POSSIBLES	**FENOTIPS**
I^AI^A	Grup sanguini A
I^Ai	Grup sanguini A
I^BI^B	Grup sanguini B
I^Bi	Grup sanguini B
I^AI^B	Grup sanguini AB
ii	Grup sanguini 0

Vol dir que
"A domina sobre 0"
"B domina sobre 0"
"A i B són codominants entre ells"

Cal tenir en compte que, en aquest cas, el nombre de combinacions possibles és més gran

Ara sabries fer…

1. Quin fenotip tindran els fills d'una dona de grup sanguini A heterozigota i d'un home de grup B, també heterozigot?

Algun exercici més per repassar…

- **Comprovo els meus sabers. Exc. 26 i 27**
- **Acabar el bloc d'exercicis genètica II**

EXAMEN - 25 o 26/4/2024

- x

x