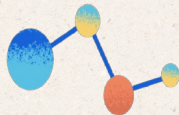


# Fonament molecular de l'herència (meiosi) i models alternatius d'herència



Biologia i geologia. 4ESO  
Prof. Gregori Moreno i Marta Massana

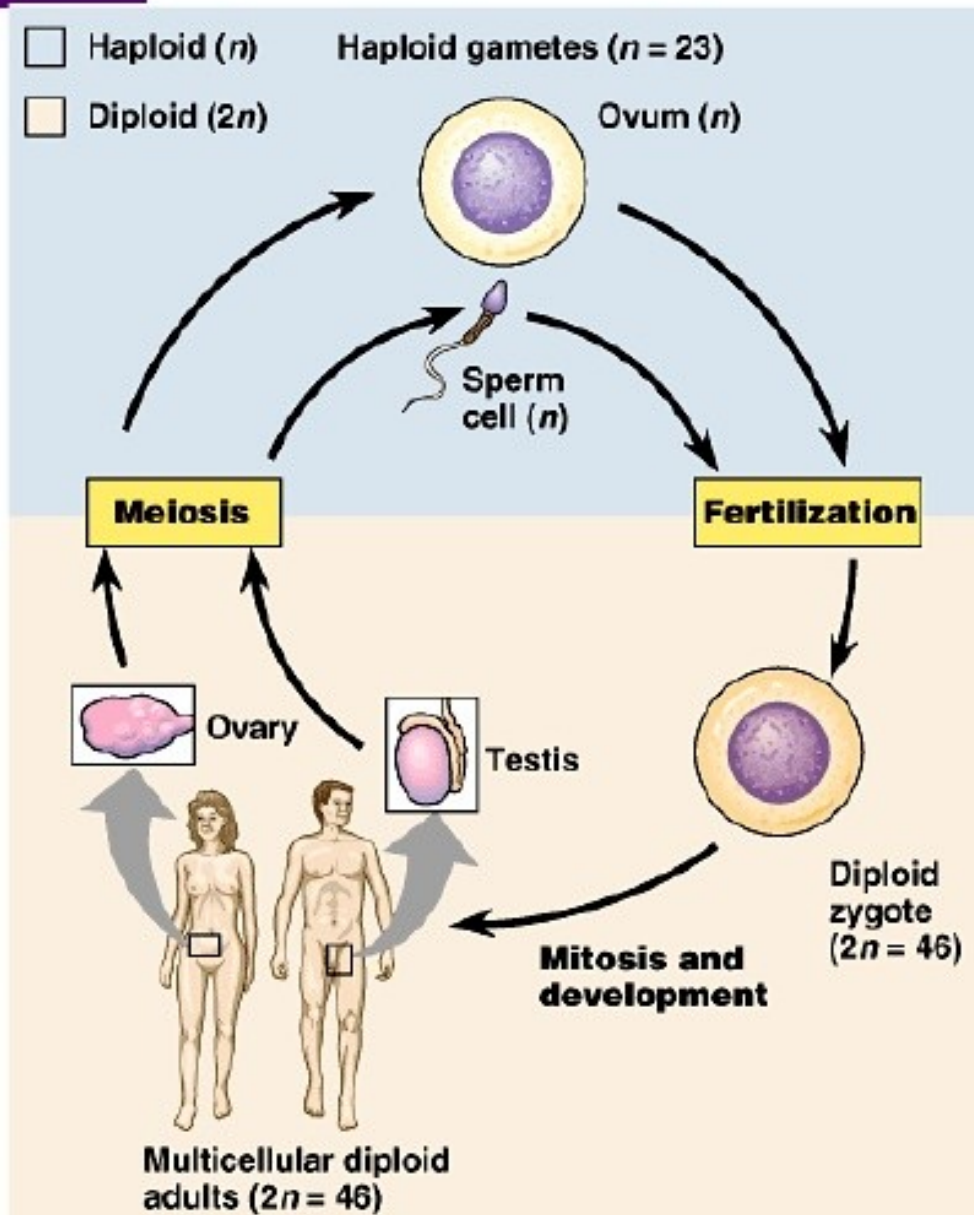


## CONCEPTES PREVIS: LA MEIOSI

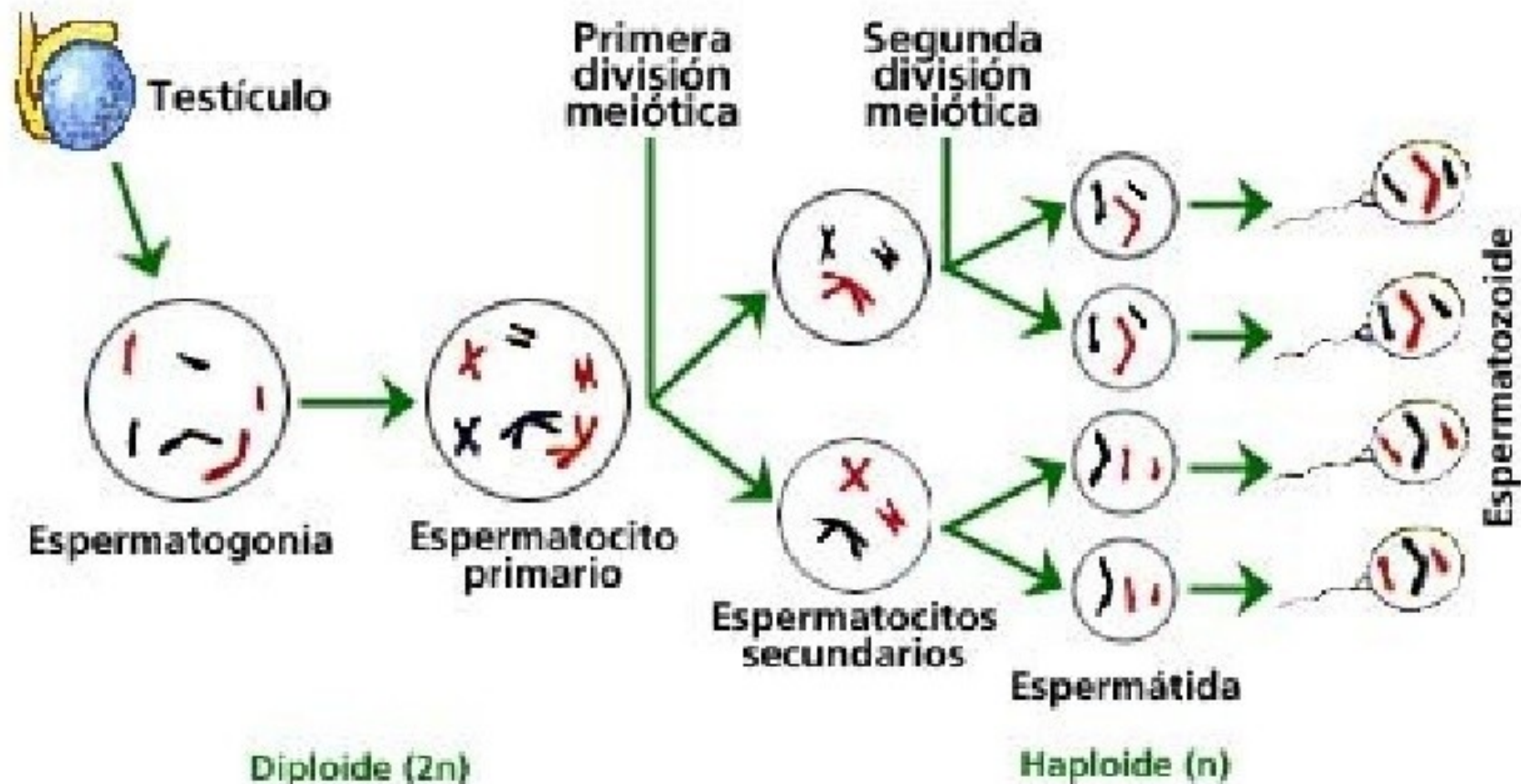
El nombre de cromosomes d'una espècie roman constant de generació en generació.

La reproducció sexual consisteix en la fusió dels **gàmetes** procedents de dos individus diferents d'una mateixa espècie. El resultat d'aquesta **fecundació** és un **zigot** que presenta el doble de cromosomes que els gàmetes.

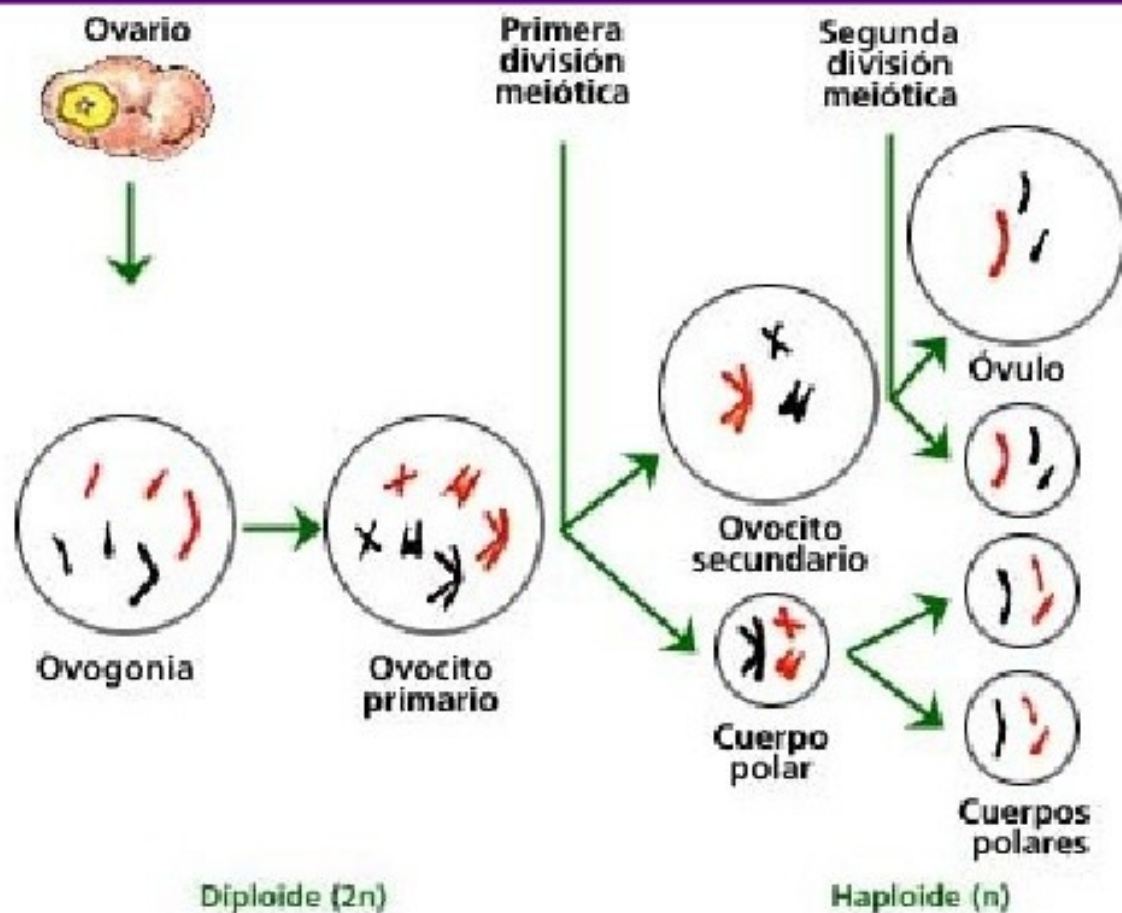
És necessari que en el cicle vital de les espècies amb reproducció sexual hi hagi un moment en què el nombre de cromosomes quede reduït a la meitat. Aquesta **reducció cromosòmica** té lloc en un procés de divisió nuclear



Les **espermatozoides** (cèl·lules del testicle) es divideixen per **MEIOSI** per donar lloc a espermatozoides. De cada cèl·lula **diploide** ( $2n$ ) s'obteniran 4 **haploides** ( $n$ ).

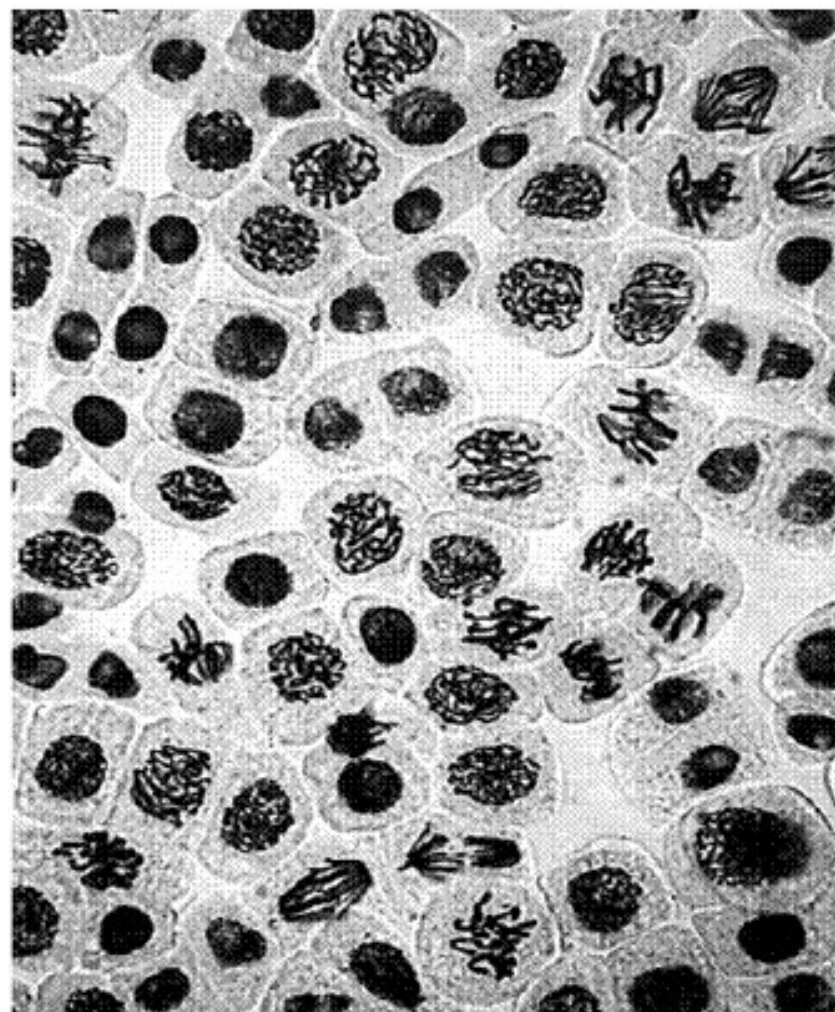
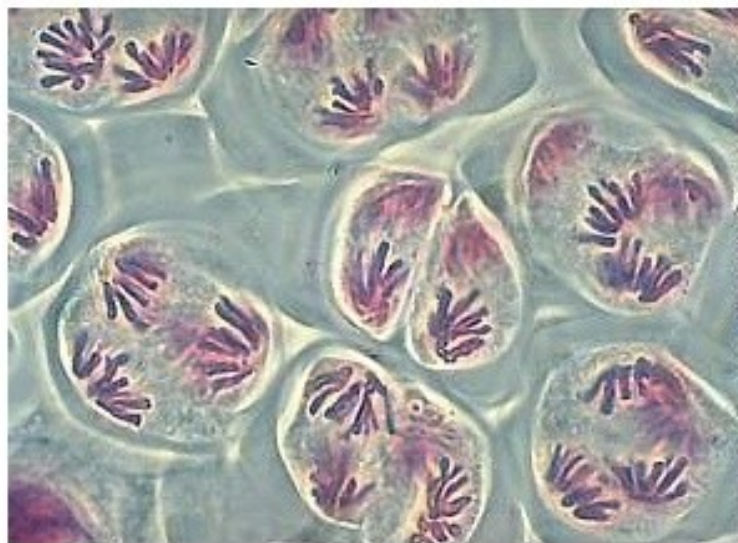
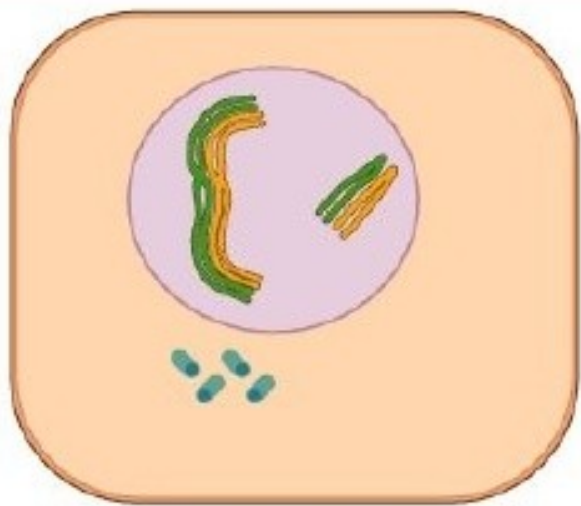


En el ovario, les **ovogònies** es divideixen per **MEIOSI** per donar lloc a òvuls. De cada cèl·lula diploide ( $2n$ ) s'obtinran 4 haploides ( $n$ ). Tres d'elles degeneraran i formaran els **cossos polars**, i una es convertirà en òvul.





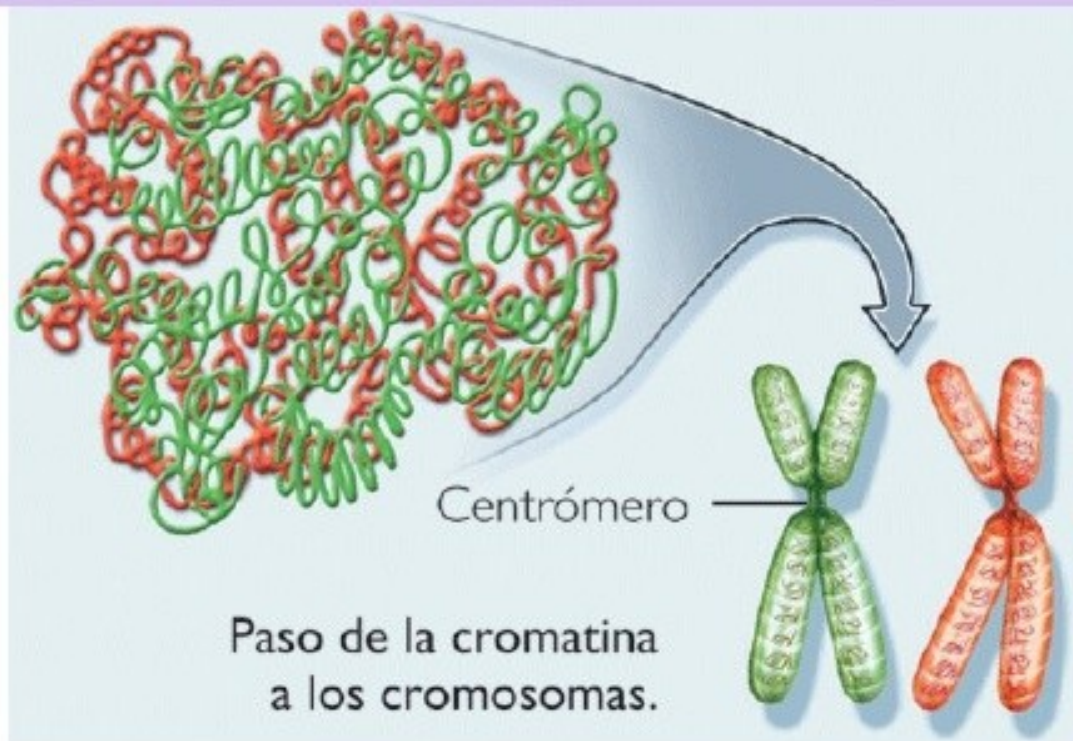
# CÈL·LULES EN DIVISÓ MEIÒTICA



Cada espècie té un número constant i característic d'aquestes molècules d'ADN en l'interior del nucli de les cèl·lules.

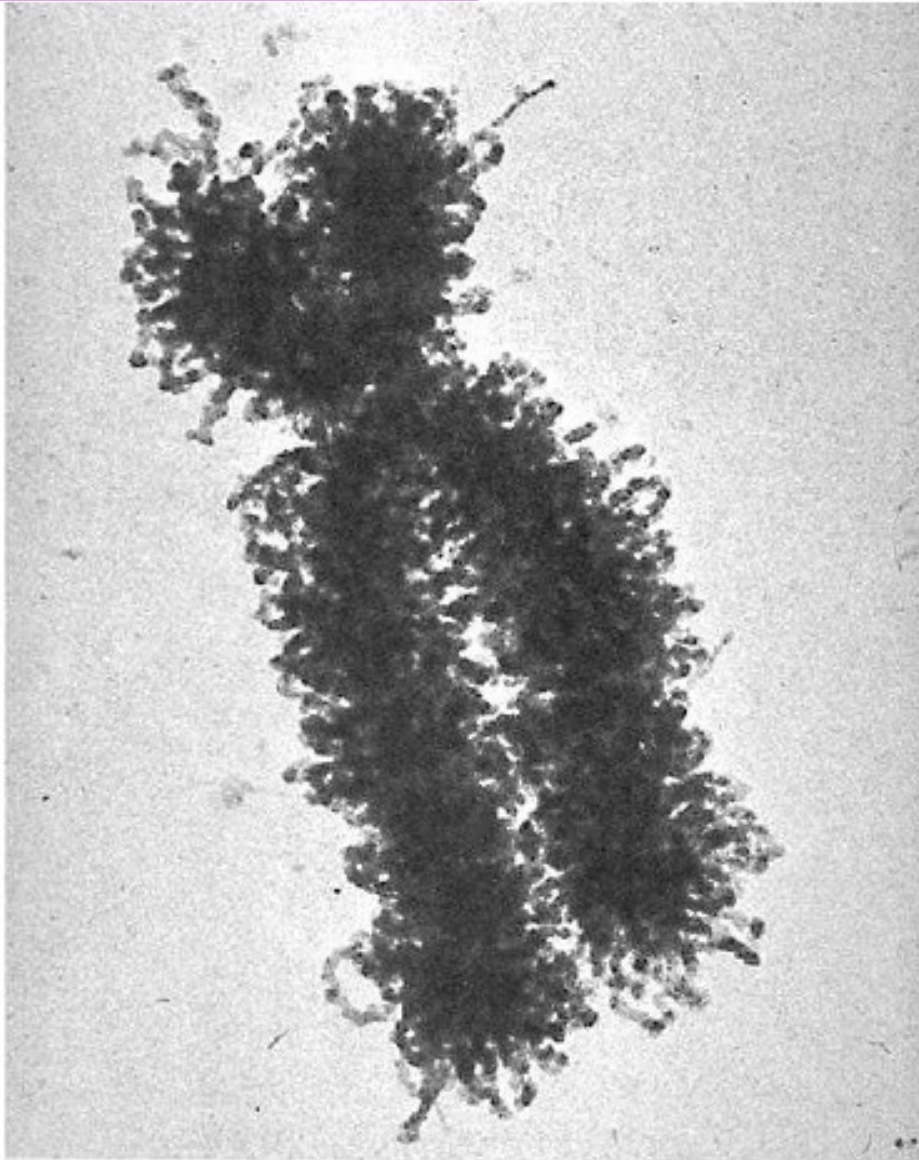
En el transcurs del cicle cel·lular canvia l'aspecte i l'estructura d'aquestes molècules d'ADN.

Quan la cèl·lula està **en divisió** la cromatina se condensa i forma unes estructures en forma de bastonets anomenades **chromosomes**.



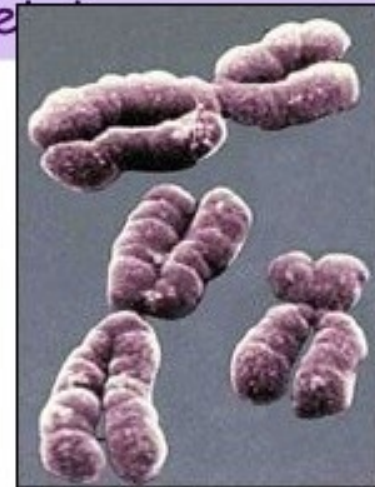


## ELS CROMOSOMES



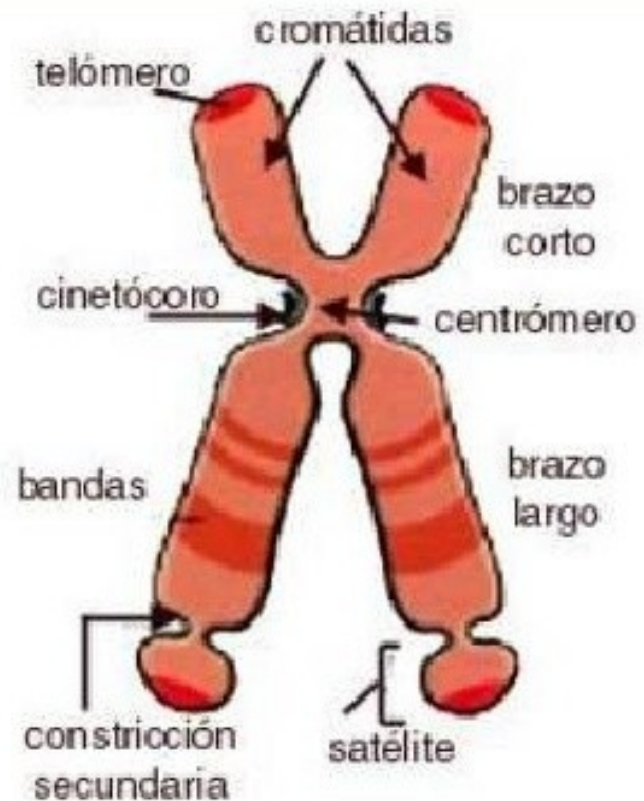
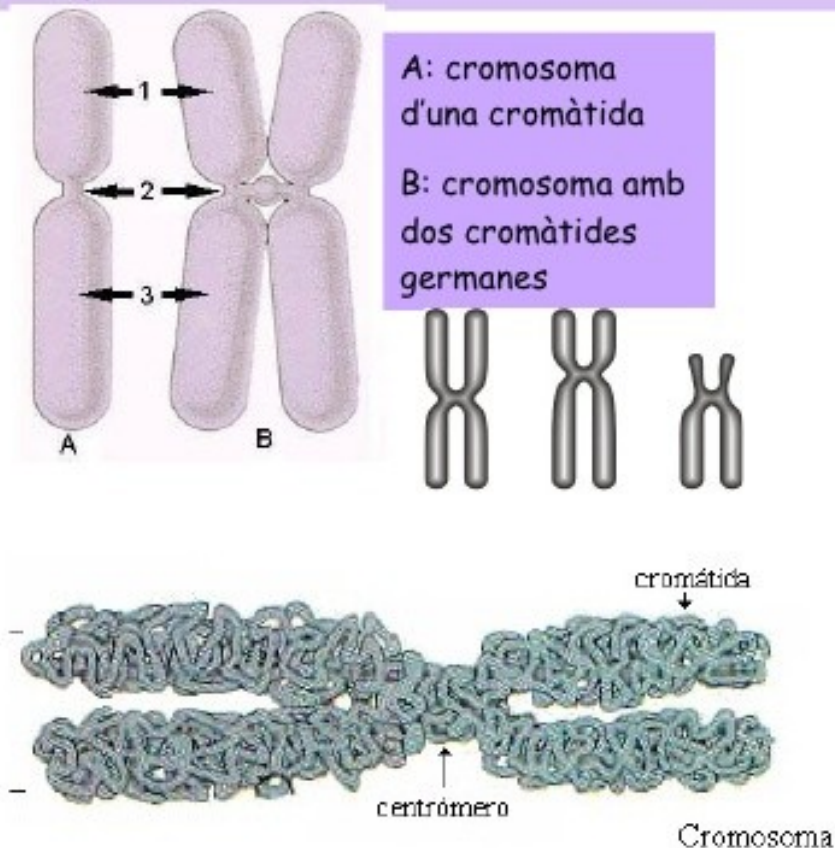
Els cromosomes es tenyeixen amb **colorants bàsics** (orceïna o l'hematoxilina), raó per la qual són observables al microscopi òptic i reben aquesta denominació (cromosoma= cos de color).

Bàsicament estan constituïts per ADN i histones fortament empaquetades.



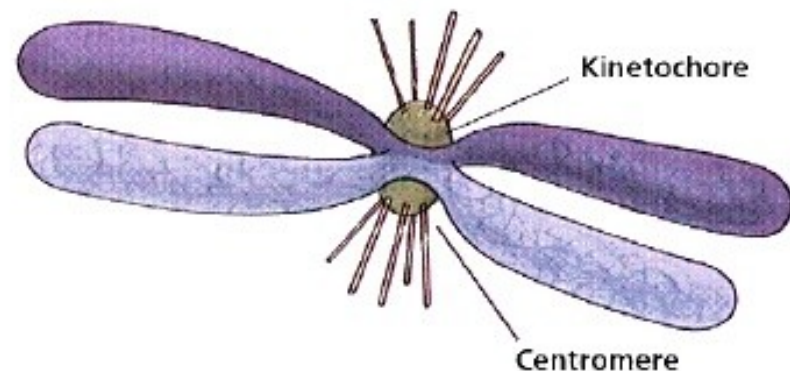
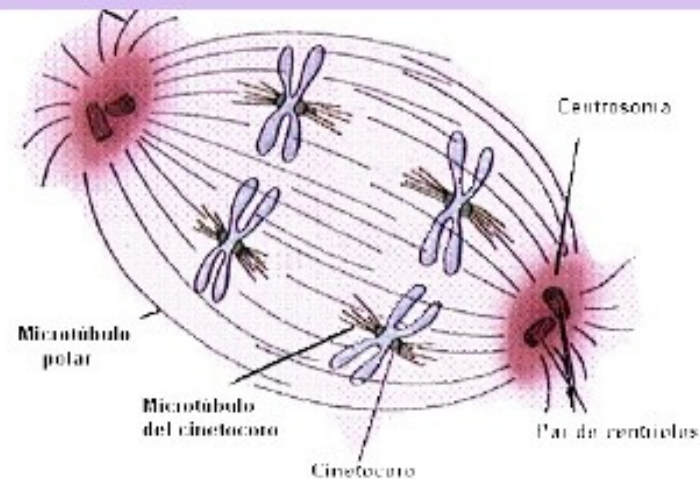
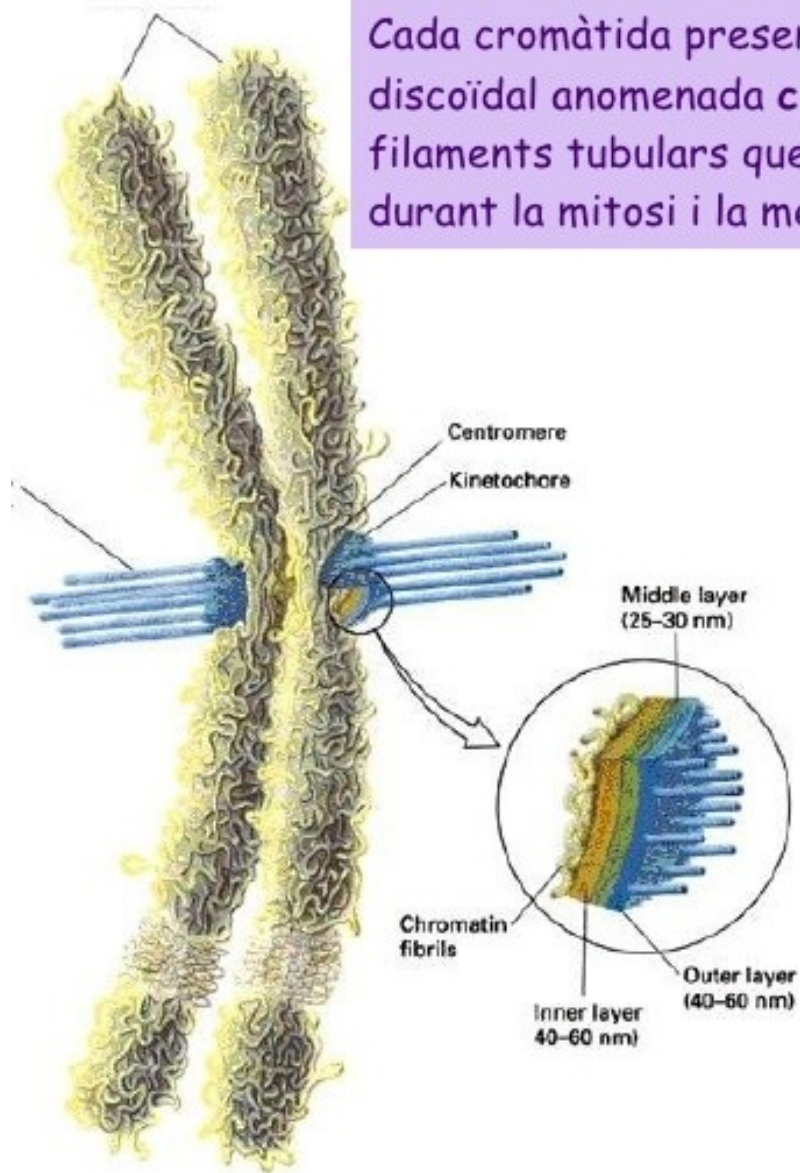
## FORMA DELS CROMOSOMES

Quan s'inicia la divisió cel·lular es produeix una **duplicació** de l'ADN, i apareixen dues fibres d'ADN idèntiques anomenades **cromàtides**, que queden unides per un punt anomenat **centròmer**. El **centròmer** divideix el cromosoma en dos parts, els **braços**, que poden ser iguals o no, segons la posició que hi ocupe.



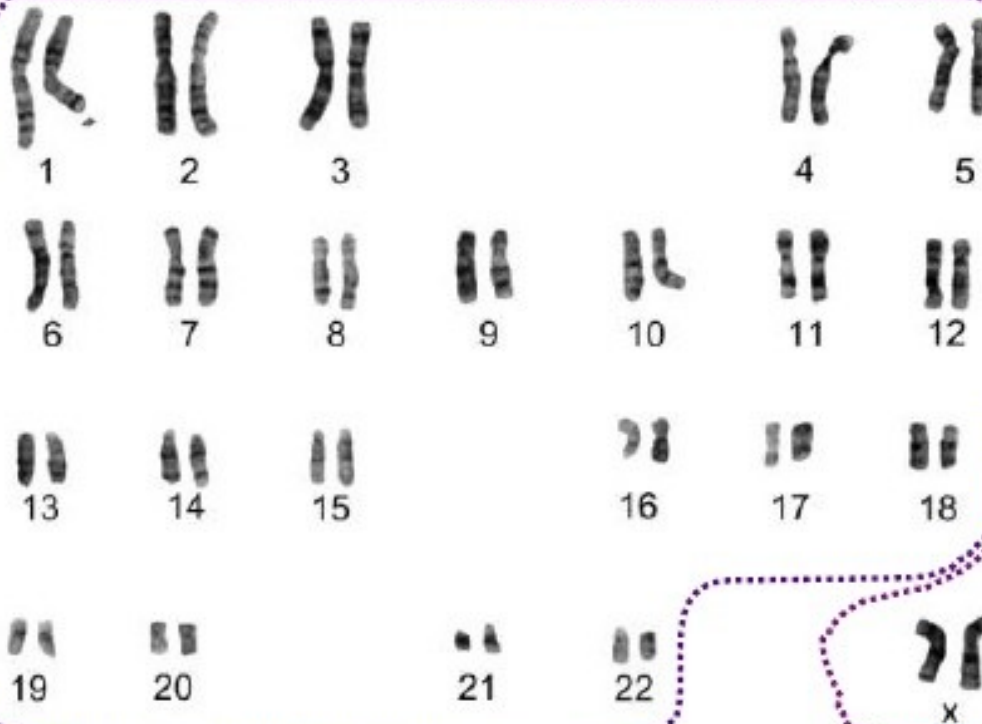
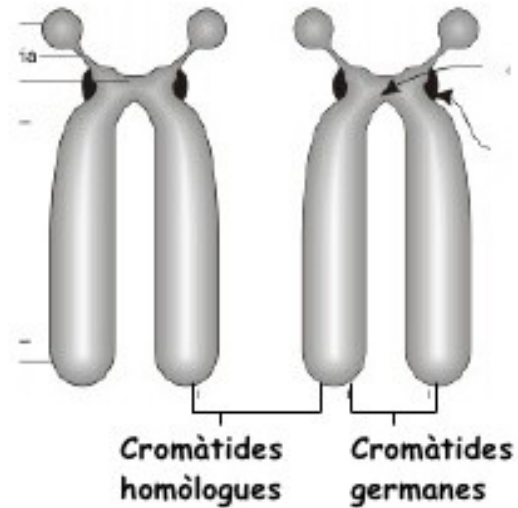


Cada cromàtida presenta a nivell del centròmer una estructura discoïdal anomenada **cinetòcor**, a partir dels qual es formen filaments tubulars que dirigiran els moviments cromosòmics durant la mitosi i la meiosi.



Les cèl·lules diploides ( $2n$ ) presenten dos jocs de cromosomes: un joc cromosòmic és d'origen patern i l'altre d'origen matern.

Aquests cromosomes, idèntics des del punt de vista morfològic, i genèticament anàlegs (contenen informació per als mateixos caràcters tot i que no sempre aquesta és



Els humans tenim 46 cromosomes ( $2n=46$ ), és a dir, 23 parelles:

- 22 parelles són homòlegs i s'anomenen **autosomes**.
- els altres dos són els **cromosomes sexuals** o **heterocromosomes**, XX per a les dones i XY per als homes.



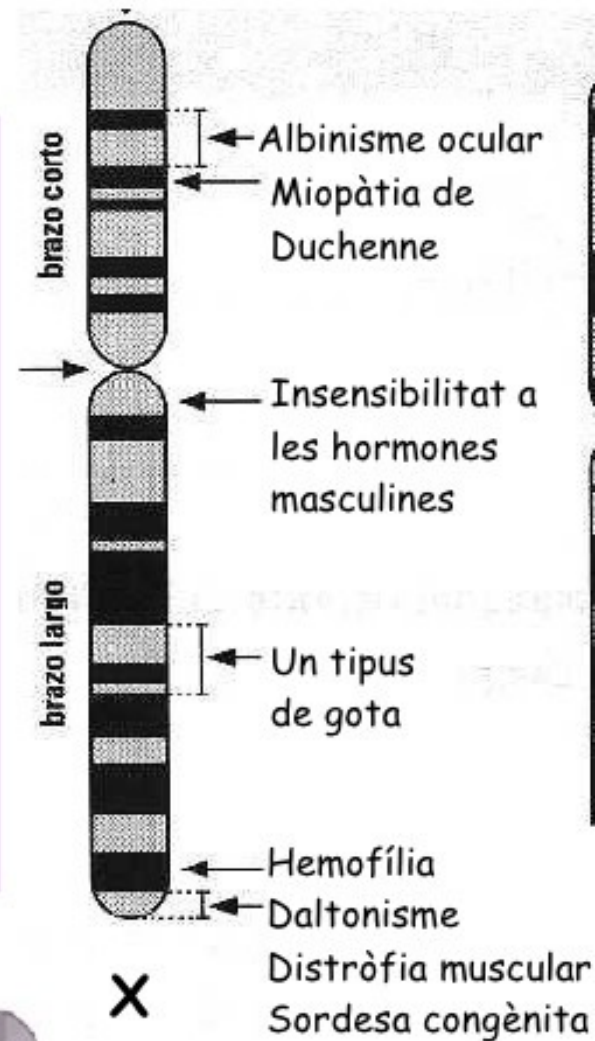
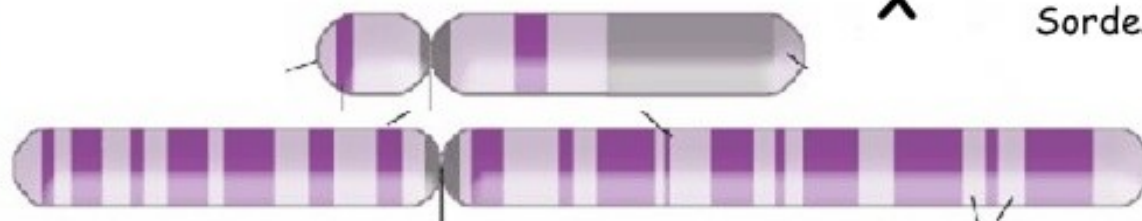
## HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE

L'herència lligada al sexe és la que segueixen els caràcters no sexuals que depenen de l'expressió de gens que tenen el seu locus en cromosomes sexuals.

Es parla d'herència ginàndrica si el cromosoma sexual en qüestió és l'X. La majoria de gens estan localitzats en el cromosoma X.

Si el locus del gen està al cromosoma Y, es fa servir l'expressió herència holàndrica, si bé és molt poc freqüent, perquè el cromosoma Y acostuma a ser molt petit i conté pocs gens.

Hi ha una zona molt petita que és comuna dels dos l'anomenada **zona homòloga**.



## HERÈNCIA L·LIGADA AL SEXE

- Les femelles poden ser **homozigotes** o **heterozigotes** per a els caràcters determinats pels gens lligats al sexe.
- Amb excepció dels gens compartits per X i Y (zona homòloga), els mascles no poden ser ni homo ni heterozigots pels caràcters lligats al sexe, ja que només disposen d'una còpia del gen; el terme que es fa servir és **hemizigosi**.

Dos casos ben coneguts d'herència lligada al sexe en humans són el **daltonisme** i l'**hemofília**.

Daltonisme. És un tipus de ceguesa de colors per algunes tonalitats de verds, blaus i vermells que ve regulada per al·lel recessiu (**d**) situat al cromosoma **X**

Hemofília. Consisteix en la incapacitat de coagular la sang per manca d'algun dels factors de coagulació (VIII o IX segons el tipus d'hemofília).

	Genotip	Fenotip
Femelles	X X	Normal
	X X <sup>h</sup>	Normal (portadora)
	X <sup>h</sup> X <sup>h</sup>	Hemofíliques (no neixen)
Mascles	X Y	Normal
	X <sup>h</sup> Y	Hemofílics





## HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE

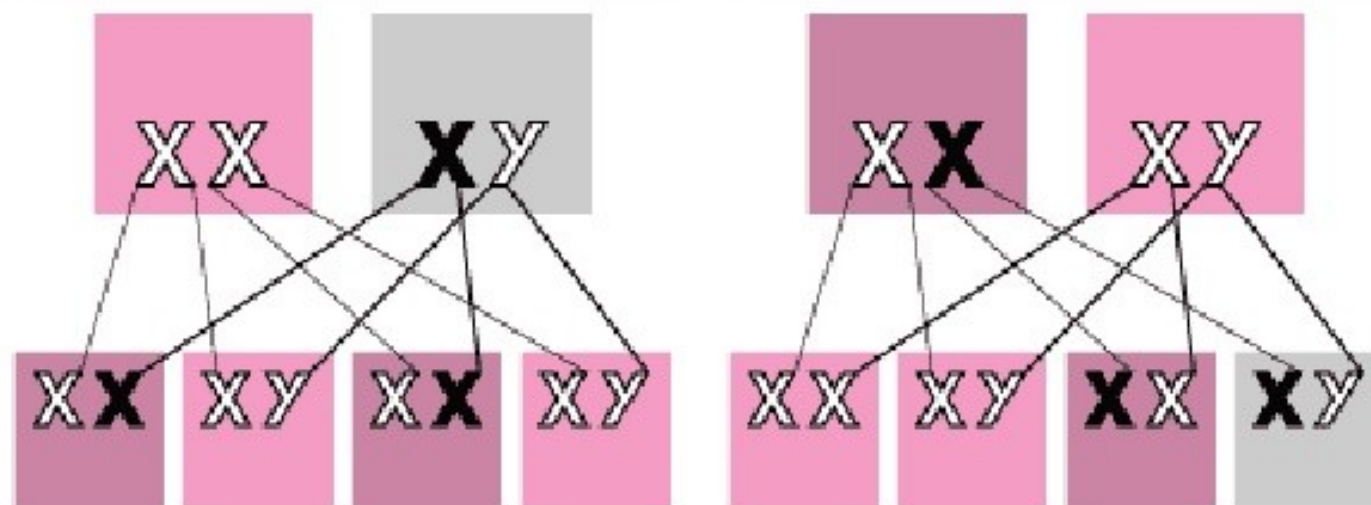
Les dones solen presentar fenotips normals, tot i que poden ser **portadores** de la malaltia. És difícil trobar dones afectades per la malaltia (necessiten ser homozigotes per a l'al·lel recessiu).

Els homes en canvi, si el cromosoma X que porten codifica l'al·lel recessiu presenten la malaltia.

**X** Gen normal

**X** Gen recessiu anormal

**Y** Gen productor de descendència



## QUAN LES LLEIS DE MENDEL NO ES COMPLEIXEN



A part de la seva rigurosa metodologia científica, l'èxit dels resultats de Mendel són deguts, a la "sort" que va tenir el botànic alhora d'escollir els caràcters.

Amb l'aplicació de les lleis de Mendel no es resolen tots els problemes que es poden plantejar en l'estudi de l'herència dels caràcters.

Existeixen molts casos en que no es pot aplicar les lleis de Mendel o aquestes no es compleixen. És el cas de :

- **HERÈNCIA POLIGÈNICA:** molts caràcters venen determinats per l'expressió de dos o més gens.
- **GENS LLIGATS:** gens situats sobre el mateix cromosoma.
- **AL·LELOMORFISME MÚLTIPLE:** molts gens presenten més de dos al·lels.
- **HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE:** caràcters regulats per gens que es troben en els cromosomes sexuals X i Y.



## AL·LELOMORFISME MÚLTIPLE

El pas del temps propicia que qualsevol dels al·lels existents experimenti més mutacions puntuals que comporten l'aparició de nous al·lels.

Per això és habitual que en una població d'individus existeixin diversos al·lels per a un mateix gen. El fenomen rep el nom d'**al·lelomorfisme múltiple** i el conjunt d'al·lels que ocupen el mateix locus constitueix una **sèrie al·lèlica**.

Un cas d'al·lelomorfisme múltiple ben conegut és el del gen que determina els **grups sanguinis** en l'espècie humana (sistema ABO). Tres al·lels diferents ( $I^A$ ,  $I^B$ ,  $I^O$  o  $i$ ) es combinen en homozigosi o en heterozigosi per a determinar un grup sanguini (**A, B, AB o O**)

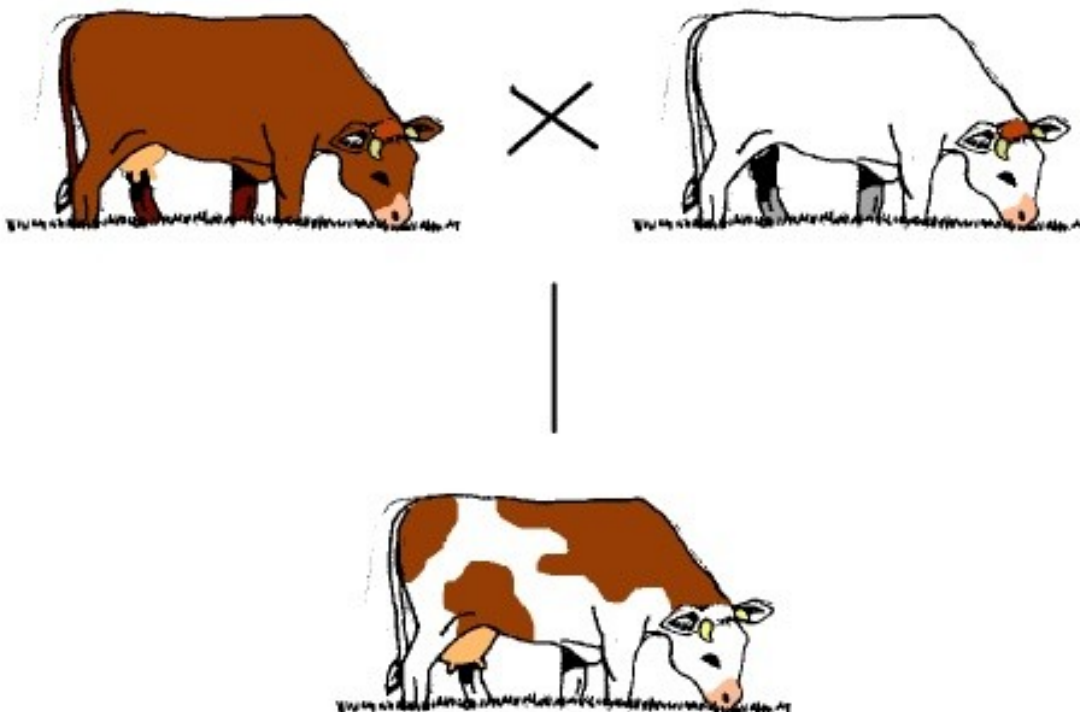
$I^A = I^B$  *codominància*

$I^A > i$   $I^B < i$  *dominància*






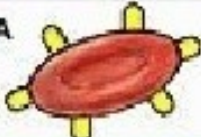

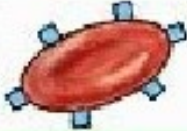

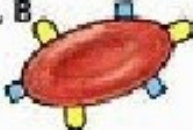
## CODOMINÀNCIA

Els híbrids no presenten un caràcter intermedi dels dos parentals, sinó que presenten tots dos caràcters alhora i per separat. S'anomena **herència codominant**.





















## ELS GRUPS SANGUINIS

Fenotip	Genotip	Antigen present en la superfície dels eritròcits	Anticossos presents en el plasma sanguini	Reacció als anticossos	
				Anticos A	Anticos B
0	$I^0 I^0$	— 	 Anticuerpos A  Anticuerpos B	No	No
A	$I^A I^A$ $I^A I^0$	A 	 Anticuerpos B	Sí	No
B	$I^B I^B$ $I^B I^0$	B 	 Anticuerpos A	No	Sí
AB	$I^A I^B$	A, B 	—	Sí	Sí

**Antigen:** molècula que l'organisme reconeix com a estranya, capaç de provocar la formació d'anticossos específics.

**Anticós:** Els anticossos són proteïnes (gammaglobulines) produïdes per els limfòcits B que tenen com a funció unir-se específicament als antigens. Formen part de la resposta immunitària.

## GRUPS SANGUINIS I TRANSFUSIONS DE SANG

		RECEPTOR			
		O	A	B	AB
DONANT	O				
	A				
	B				
	AB				

TRANSFUSIÓ POSSIBLE



IMPOSSIBLE FER UNA TRANSFUSIÓ



Per tant, tal com es pot observar a la taula:

- una persona del **grup AB** és un **receptor universal** perquè pot rebre sang de qualsevol altra persona, mentre que
- una persona del **grup O** és un **donant universal** perquè pot donar sang a qualsevol altra persona.



**Ja ho tenim tot a punt per escriure el nostre póster**

Elaborareu ara un póster científic per a comunicar les conclusions a les que heu arribat en la vostra recerca. Al póster haureu d'explicar la vostra recerca, el caràcter escollit i el seu possible patró d'herència.

Plantilla del póster científic:

<https://app.box.com/s/4ihv4czix131mzsd5iqc>

Observem tot el grup-classe la plantilla i discutim quin tipus d'informació i continguts caldria posar a cada apartat.