

CREC QUE SÓC ADOPTAT!

En Jan, un alumne de l'institut Pompeu Fabra de Martorell, fa dies que està neguitós. Cada dia quan arriba l'hora de sopar es mira el seu pare, la seva mare i la seva germana i no veu que tingui cap semblança amb ells.

No és que ser adoptat sigui cap problema per ell, però si és així, es pregunta per què els seus pares no li han explicat mai. Així que està decidit a sortir de dubtes i trobar evidències que l'ajudin a saber la veritat.



Responeu individualment aquestes preguntes. Anoteu les conclusions a les que heu arribat.

- Sense demanar una prova d'ADN o preguntar als seus pares directament si és adoptat o no, com podria descobrir el Jan si ho és?
- Per saber perquè un és com és, és suficient mirar només als pares? En qui més creieu que s'hauria de fixar?

L'únic pèl - roig de la família.

En Jan continua molt amoïnat pel tema... és cert que el 50% de caràcters són de la mare i el 50% de caràcters són del pare, però com pot ser que ell sigui pel - ròig i amb ulls blaus, i els seus pares i germana morenos i amb els ulls marrons.

Respon les següents preguntes de manera individual

- Què creus que pot haver passat perquè en Jan tingui els ulls verds i sigui pèl-roig?

- Pot ser que la germana del Jan sigui tan diferent venint dels mateixos pares?

1.- A mesura que intentem resoldre el cas del color del cabell del Jan ves anotant la simbologia de:

Com es representa el caràcter que volem estudiar →

Què vol dir que la lletra sigui majúscula→

Què vol dir que la lletra sigui minúscula→

Com es representa un individu heterozigot (genotip) →

Quins individus de la família del Jan són heterozigots →

Quins gàmetes dóna aquest individu →

Quin fenotip té →

Com es representa un individu homozigot (genotip) →

Quins individus de la família del Jan són homozigots →

Quins gàmetes dóna aquest individu →

Quin fenotip té →

Dibuixa la taula de creuament i omple-la.

2.- Sabent que el color marró dels ulls domina sobre el verd, fes el creuament dels pares del Jan seguint el mateix procediment que en el cas anterior.

Com es representa el caràcter que volem estudiar →

Què vol dir que la lletra sigui majúscula→

Què vol dir que la lletra sigui minúscula→

Com es representa un individu heterozigot (genotip)→

Quins individus de la família del Jan són heterozigots →

Quins gàmetes dona aquest individu →

Com es representa un individu homozigot (genotip) →

Quins individus de la família del Jan són homozigots →

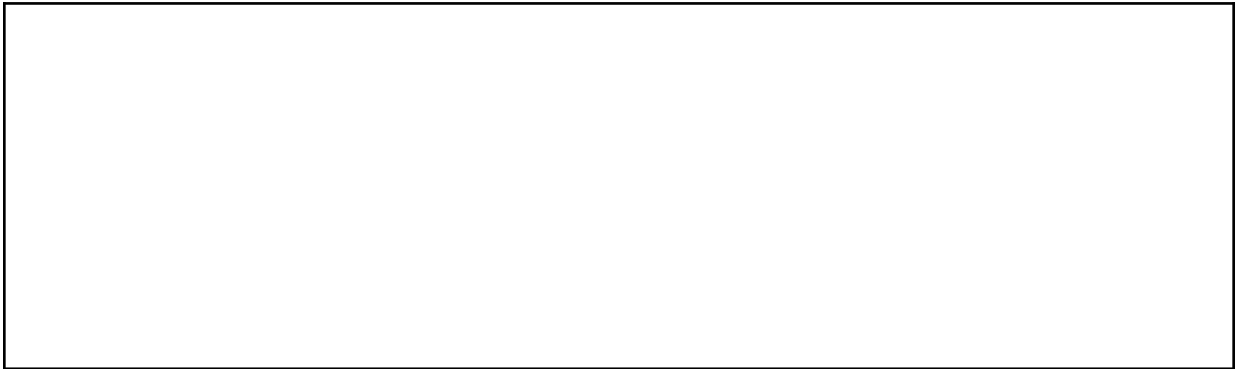
Quins gàmetes dona aquest individu →

Quin fenotip té →

Dibuixa la taula de creuament i omple-la.

3.- El Jan s'ha fixat en un altre caràcter...la seva mare té les orelles punxegudes! Ni el seu pare, ni la seva germana ni ell les tenen així que... com pot ser? Utilitza el mateix procediment que en els casos anteriors. Cal tenir present que les orelles normals dominen sobre les orelles punxegudes.

1a llei de Mendel



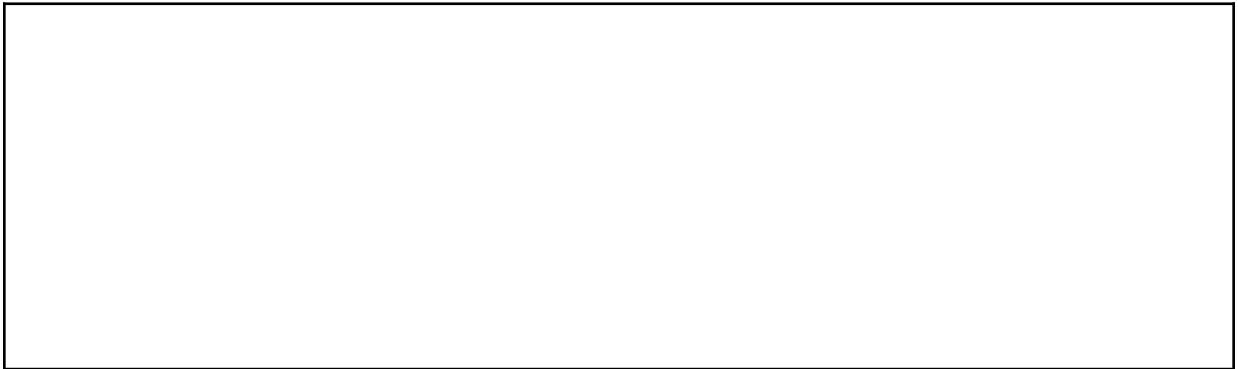
El Jan ha vist que per la tele fan la pel·lícula del Floquet de Neu. No sap ben bé qui és, però li sona que era un goril·la albi del Zoo de Barcelona. Buscant per internet, troba informació i veu que, com en el seu cas, els fills no s'assemblen al pare, ja que tots són negres.

Abans de morir el floquet, els treballadors del zoo van intentar aconseguir un altre goril·la albi, però l'albinisme és un caràcter autosòmic recessiu.

Fes possibles creuaments que van fer els treballadors del Zoo, i digues en quin cas es compleix la primera llei de Mendel.

Com que en la primera generació no va sortir cap albí, els treballadors van pensar que juntant el Floquet de Neu amb una filla seva ho aconseguirien. Comprova-ho. Quin percentatge d'albins podia sortir fent aquest creuament?

2a llei de Mendel



Després de veure el documental del Floquet de neu, continuà donant-li voltes al tema i decideix sortir al jardí. Allà troba al seu avi com sempre cuidant l'hort. Ara és

temps de recollir pèsols, i veu que n'hi ha molts de diferents: colors, formes... i es pregunta com pot ser que siguin diferents si tots surten del mateix tipus de llavor? Potser també són adoptats els pèsols? jajaja!!!

Ara en Jan es fixa en dos caràcters a la vegada per una banda el color del pèsol i per l'altra la forma.

Fes el creuament de dos homozigots: pèsols grocs i llisos dominant i verds i rugosos recessiu. Amb el procediment que hem anat seguint en sessions anteriors.

Ara que ja tenim la F1, fes el creuament amb aquesta descendència.

Mirant el quadre que hem elaborat entre tots. Apunta els diferents fenotips i la freqüència amb la que surten. Pots ajudar-te pintant els quadres amb diferents colors.

Tots els fenotips que han aparegut es troben també en la generació paterna? Per què?

Si aquests caràcter no s'heretessin per separat podria ser que existís un pèsol verd llis o groc i rugos?

3a llei de Mendel



En Jan ara ja veu que tot i que no s'assembli físicament als seus pares, pot ser que sigui fill seu, tot i així, encara té alguns dubtes. Ha sentit a dir que el grup sanguini és una bona pista per saber-ho així que decideix preguntar als seus pares quin grup sanguini són. La seva mare és 0+ i el seu pare AB-. Un cop ho sap, se'n va a fer una analítica al metge i al cap de 10 dies li donen els resultats. Amb la informació que tens a continuació, intenta esbrinar quin grup sanguini és en Jan i la seva germana.

La sang

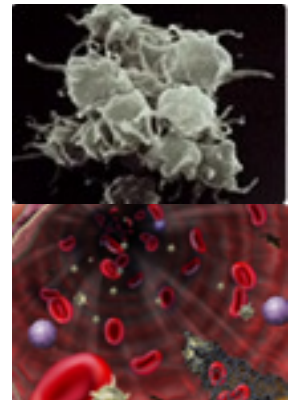
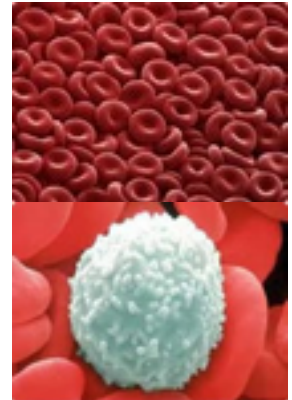
La sang és un teixit líquid que recorre l'organisme, a través dels vasos sanguinis, transportant a les cèl·lules, tots els elements necessaris per dur a terme les seves funcions vitals (respirar, formar substàncies, defensar-se d'agressions). La quantitat de sang d'una persona està en relació amb la seva edat, el seu pes, sexe i alçada. Una persona adulta té entre 4,5 i 6 litres de sang, és a dir, un 7% del seu pes corporal.

La sang transporta els principis nutritius des de l'aparell digestiu fins a les cèl·lules, d'on es recullen també les substàncies de rebuig per eliminar-les gràcies als ronyons, el fetge i altres òrgans d'excreció. També és l'encarregada de regular el transport de l'oxigen i l'eliminació de l'anhídrid carbònic. Té un paper important en funcions com

la coagulació, la immunitat i el control de la temperatura corporal.

Els components de la sang

- **Glòbuls Vermells:** també anomenats hematies o eritròcits. Són les cèl·lules més nombroses de la sang. S'encarreguen de transportar l'oxigen des dels pulmons fins a la resta dels teixits. La proteïna que es troba a l'interior i que lliga l'oxigen es diu hemoglobina. L'hemoglobina és vermella i dóna aquest color a la sang.
- **Glòbuls Blancs:** també reben el nom de leucòcits. S'ocupen de defensar l'organisme contra l'atac de bacteris, virus, paràsits i fongs.
- **Plaquetes o trombòcits:** Són fragments cel·lulars que participen en la protecció de la paret dels vasos sanguinis, formen un "tap plaquetari" per impedir el sagnat al lloc de la lesió i produeixen diverses substàncies que ajuden a la cicatrització de les ferides.
- **El plasma:** és la part líquida de la sang i és molt ric en proteïnes, entre les quals destaquen com a més importants: L'albumina, els factors de la coagulació i les immunoglobulines.



Grups sanguinis

El Sistema ABO: S'han descrit quatre combinacions essencials d'eritròcits i plasma, que defineixen els quatre grups sanguinis que es coneixen amb les lletres O, A, B i AB. En cada un dels grups descoberts, els eritròcits tenen a la seva superfície una substància (antigen), que els diferencia. El grup A té l'antigen A, el grup B té l'antigen B, el grup AB té els dos antígens i el grup O no té antigen ni A, ni B.

El Sistema Rh: l'any 1940, es detecta l'existència d'un nou antigen a la membrana dels eritròcits de la majoria de la població. Aquest antigen és anomenat Rh (D), ja que les primeres investigacions es van realitzar en un simi del tipus *Macacculus Rhesus*. Les persones Rh negatives (no tenen l'antigen D) només podran rebre sang de donants Rh negatius. En les transfusions, tant el donant com el receptor han de pertànyer al mateix grup sanguini ABO i a Rh. Només excepcionalment, es pot transfondre sang d'altres grups compatibles.

Fes el creuament de la mare i el pare del Jan, per obtenir el seu grup sanguini.

Si en Jan algun dia tingués un accident, de quins grups sanguinis podria rebre sang?

I SI ENS AJUNTEM ENTRE NOSALTRES, QUINA DESCENDÈNCIA TINDRIEM?

Un cop en Jan ja comença a entendre tot això dels grups sanguinis, es planteja què passaria si s'ajuntés amb alguna noia de la classe, quin grup sanguini els sortiria? **Fes el mateix que el Jan, tria un company de classe (tan és si és noi o noia) i trieu dos grups sanguinis (si sabeu el vostre millor) i simuleu que teniu descendència. Quin grup sanguini sortiria?**

Quin rh?

De quins grups podrieu ser donants cadascú de vosaltres? Justifica la resposta.

De quins grups podrieu rebre sang? Justifica la resposta.

EM DESAGNO DURANT EL PARTIT DE FUTBOL!

En Jan juga de porter a l'equip de futbol que han muntat els companys de l'institut. Han muntat un torneig i cada dia, durant l'hora del pati, juguen un partit eliminatori. La veritat és que el seu equip no és del tot dolent, de moment van segons, i avui els toca jugar amb els primers. Tot anava bé, al principi els havia costat tenir la posessió de la pilota però s'han espavilat i han marcat un gol. En un moment de confusió, l'altre equip ha tornat a tenir la pilota i han xutat a porteria. Era el torn del Jan, no podia fallar...s'ha llençat amb totes les seves forces i ha aconseguit interceptar la pilota abans que passés la línia de la porteria. El problema ha vingut després... ha caigut a terra estrepitosament. A ell li ha semblat que no era res, però els companys han posat una cara... Ha mirat el seu genoll i ha vist que la sang li queia com si fos una aixeta... El professor de guàrdia ha sortit corrents i l'ha portat al metge, perquè ha vist que era una ferida greu. Mentre el doctor el curava i l'embenava han arribat els seus pares amb cara d'espant. Quan han sortit li han dit que ell és hemofílic.

- I això que és?

- És una malaltia que fa que no siguis capaç de coagular la teva sang, és a dir, que sempre és molt líquida, osigui que amb qualsevol ferida o tall, per poca cosa que sigui, sempre corres el risc de dessagnar-te, per tant has d'anar molt amb compte.

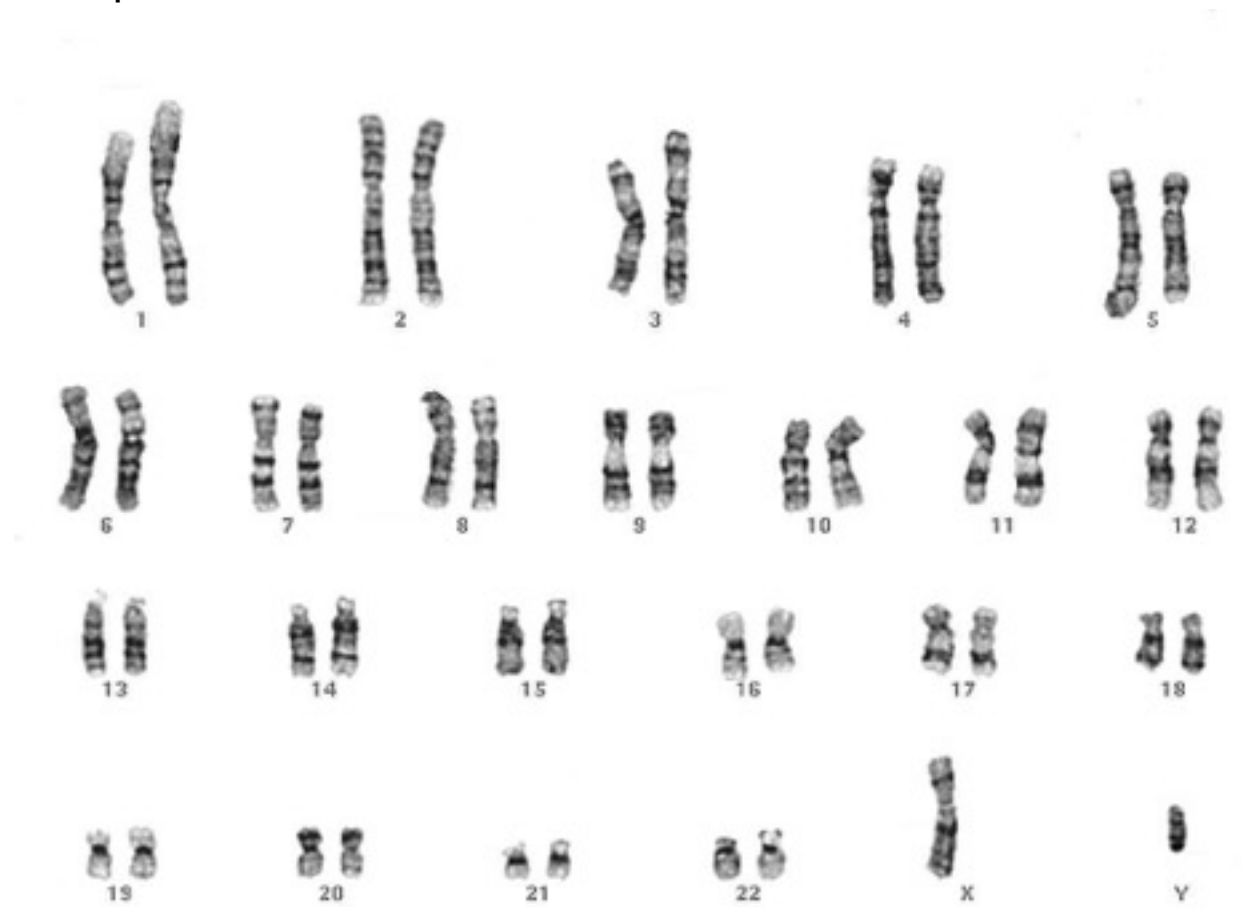
- Però...això és normal? Vull dir...la meva germana també ho deu tenir no? O algun de vosaltres...

- La veritat és que no Jan, només tu...

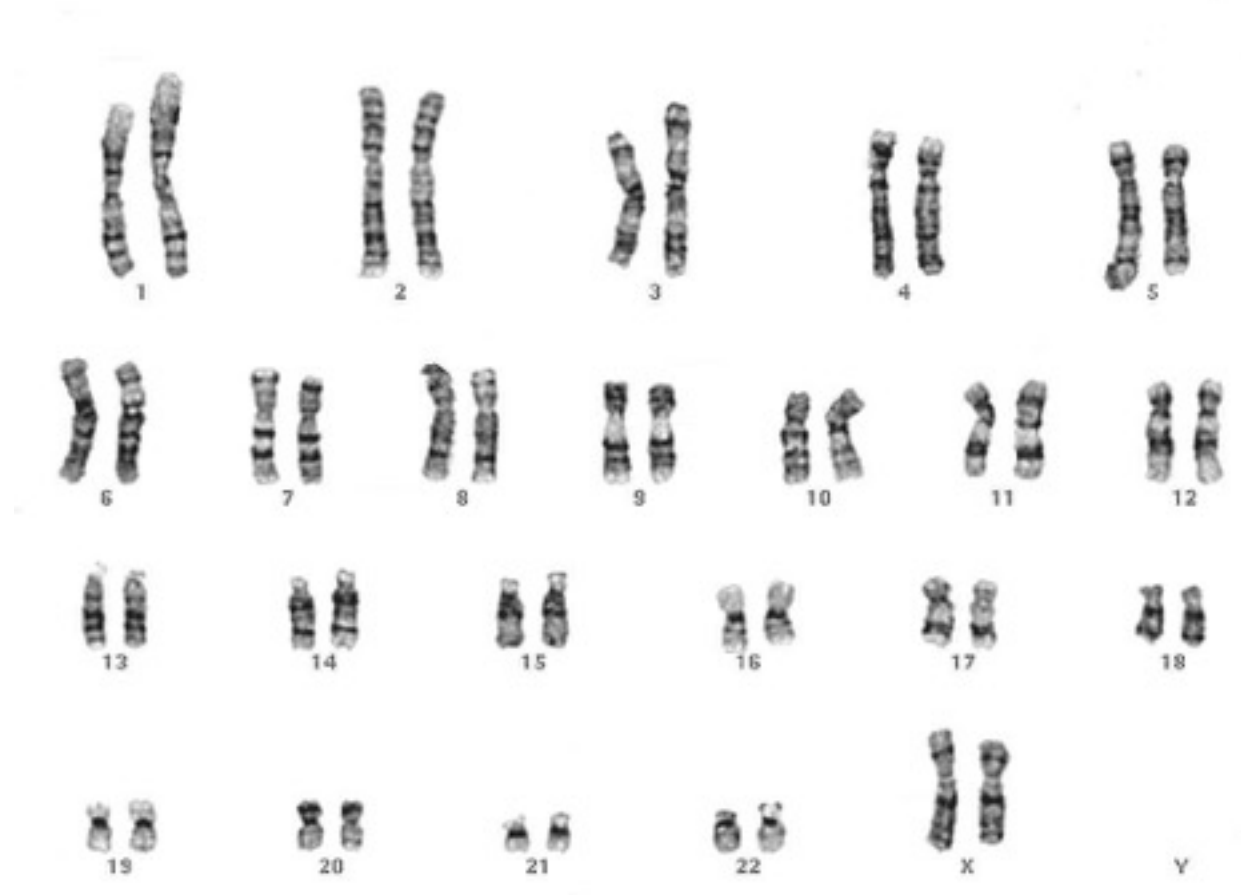
Després d'aquesta conversa el Jan està molt rallat i no té ganes de fer res, osigui que es posa a mirar la tele, amb la sort que fan un capítol dels Simpson.

A continuació et proposem un repte... Just a sota trobaràs la representació dels 23 parells de cromosomes que tenen tots els éssers humans. Un correspon a la Lisa i l'altre al Bart, sabries dir quin?

Cariotip 1.



Cariotip 2.



Número de cariotip	Pertany a...	Ho he sapigut perquè...

Després de veure aquest capítol, el Jan s'adona que hi ha alguns caràcters lligats al cromosoma Y.

A continuació fes els encreuaments necessaris per veure quants membres de la família Simpson (des de l'Abuelo Simpson fins a la generació del Bart) tenen el gen Simpson. Dibuixa-hi l'arbre.

Creus que si hi ha caràcters lligats al cromosoma Y, també pot haver-hi d'altres lligats al cromosoma X? Per què?

En Jan també es planteja aquesta pregunta, ja que el seu pare no és hemofílic, però la seva tieta (la germana del seu pare) sí.

Mitjançant encreuaments i sabent que la germana del pare del Jan també és hemofílica, a quin cromosoma creus que va lligada l'hemofília. Demostra-ho amb l'arbre.

El millor amic del Jan, el Marc, està preocupat, perquè el seu pare és daltònic i la seva mare, que té la visió normal, està embarassada de 8 mesos, així que, tot i que ell no és daltònic, no sap si la seva futura germana ho serà. En l'home, la ceguera pels colors vermell-verd està determinada per un al·lel recessiu lligat al sexe. Finalment, determinen que la nena té ceguera pels colors. Quin és el genotip de la mare respecte als al·lels implicats?

Si els dos pares del Marc fossin normals, quina probabilitat hi hauria que haguessin tingut un fill daltònic? I una filla daltònica?

Si els dos pares del Marc haguessin estat daltònics, quina probabilitat hi hauria que haguessin tingut un fill sa? I una filla sana?

Uns amics de la família del Jan són un cas ben estrany. L'home presenta una certa malaltia i la dona és normal. Tenen 8 fills, 4 nois i 4 noies. Totes les noies presenten la malaltia del pare, però cap dels nois la presenta. Quin tipus d'herència presenta aquesta malaltia i per què? Fes-ne el creuament. a) autosòmica recessiva, b) autosòmica dominant, c) lligada al sexe i recessiva, d) lligada al sexe i dominant.

CARIO...QUÈ?

Ara en Jan enten moltes coses de la seva família, i està content d'haver-ho averiguat per ell mateix, però la setmana que ve és l'aniversari de la seva cosina Laura. Està una mica amoïnat perquè ja complirà 10 anys però no sembla que evolucioni... Els seus pares li van explicar que era normal, ja que la Laura pateix Síndrome de Down, de manera que presenta un lleu retard que la fa ser tan especial. El Jan es pregunta què pot fer que una mateixa família presenti individus amb Síndrome de Down i sense... Si no es tracta d'una malaltia hereditària, aleshores què?

- Creus que la Síndrome de Down és una malaltia genètica, tot i que no sigui hereditària? Per què?
- Què creus que pot provocar que una persona pateixi Síndrome de Down?

Tot seguit rebràs els símptomes de diferents malalties o síndromes i els noms d'aquests. Amb el teu grup de companys, serieu capaços d'associar el nom de la malaltia amb el seu cariotip?

Omple aquesta taula mitjançant el mètode del llapis al mig.

Cariotip	Nom i símptomes	Crec que és aquest perquè...
	Síndrome de Down: Trisomia d'un cromosoma. La pateix 1 de 700 persones. Grau variable de retard i trets físics peculiars.	
	Síndrome de Patau: Trisomia d'un cromosoma. La pateix 1 de cada 4.600 persones. L'individu mor al poc de néixer, per això es considera una malaltia letal.	
	Síndrome de Klinefelter: Trisomia d'un cromosoma. La pateix 1 de cada 500 persones. Fenotip: Home. Provoca infertilitat i error testicular.	
	Síndrome de Turner: Manca d'un cromosoma. La pateix 1 de cada 2.000 persones. Fenotip: Dona. Aspecte infantil i infertilitat de per vida.	