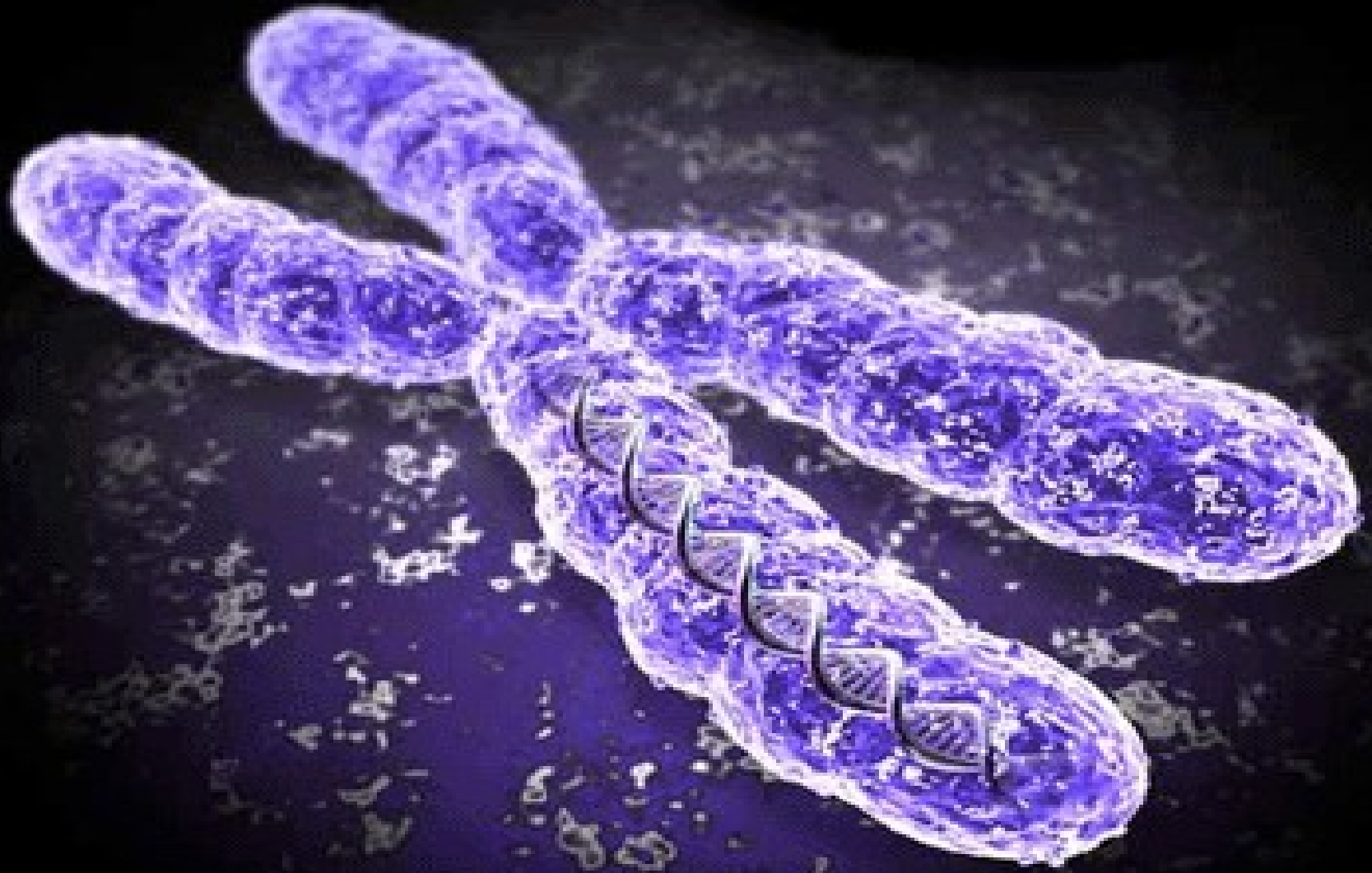


HERÈNCIA I VARIABILITAT. GENÈTICA MENDELIANA

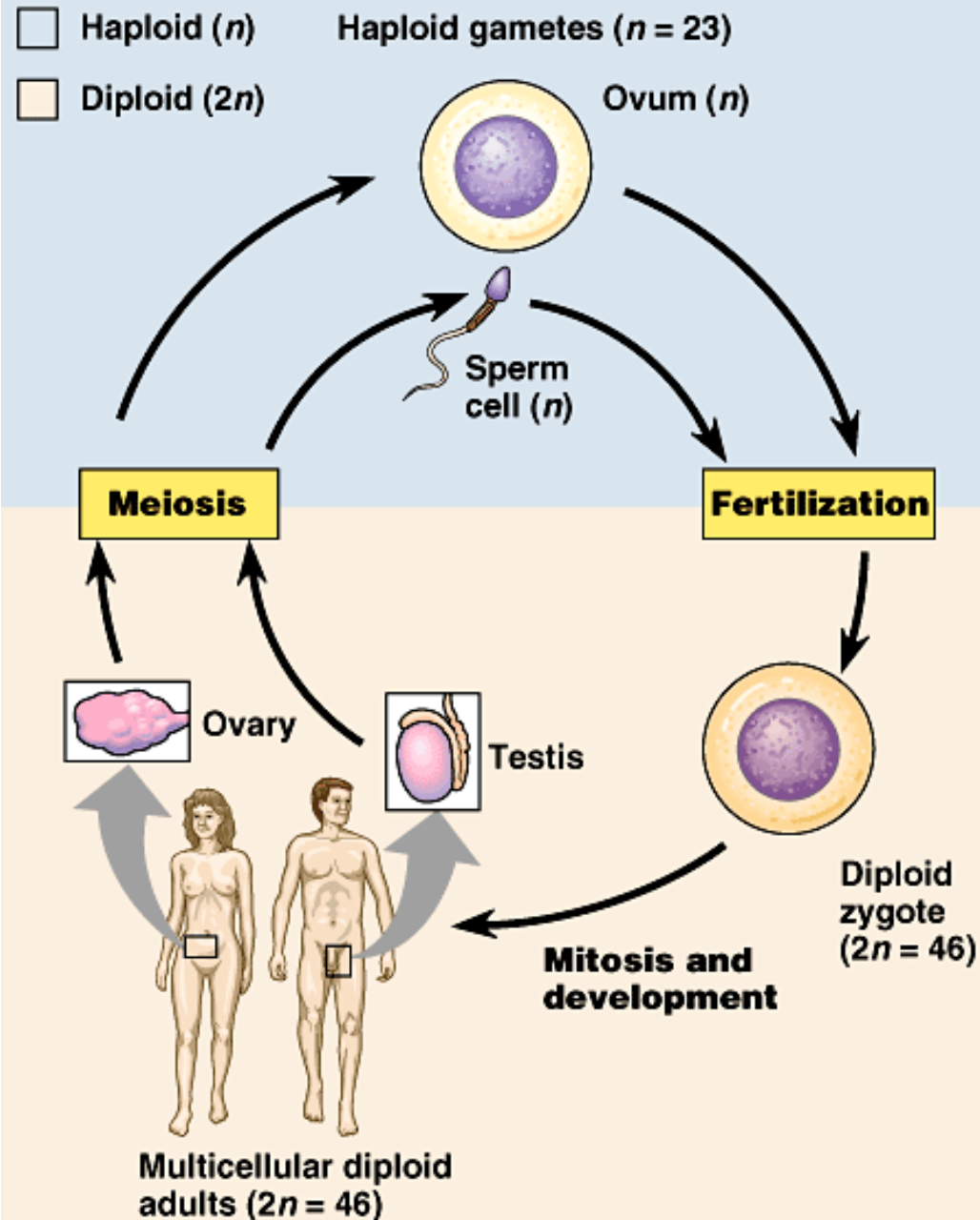


CONCEPTES PREVIS: LA MEIOSI

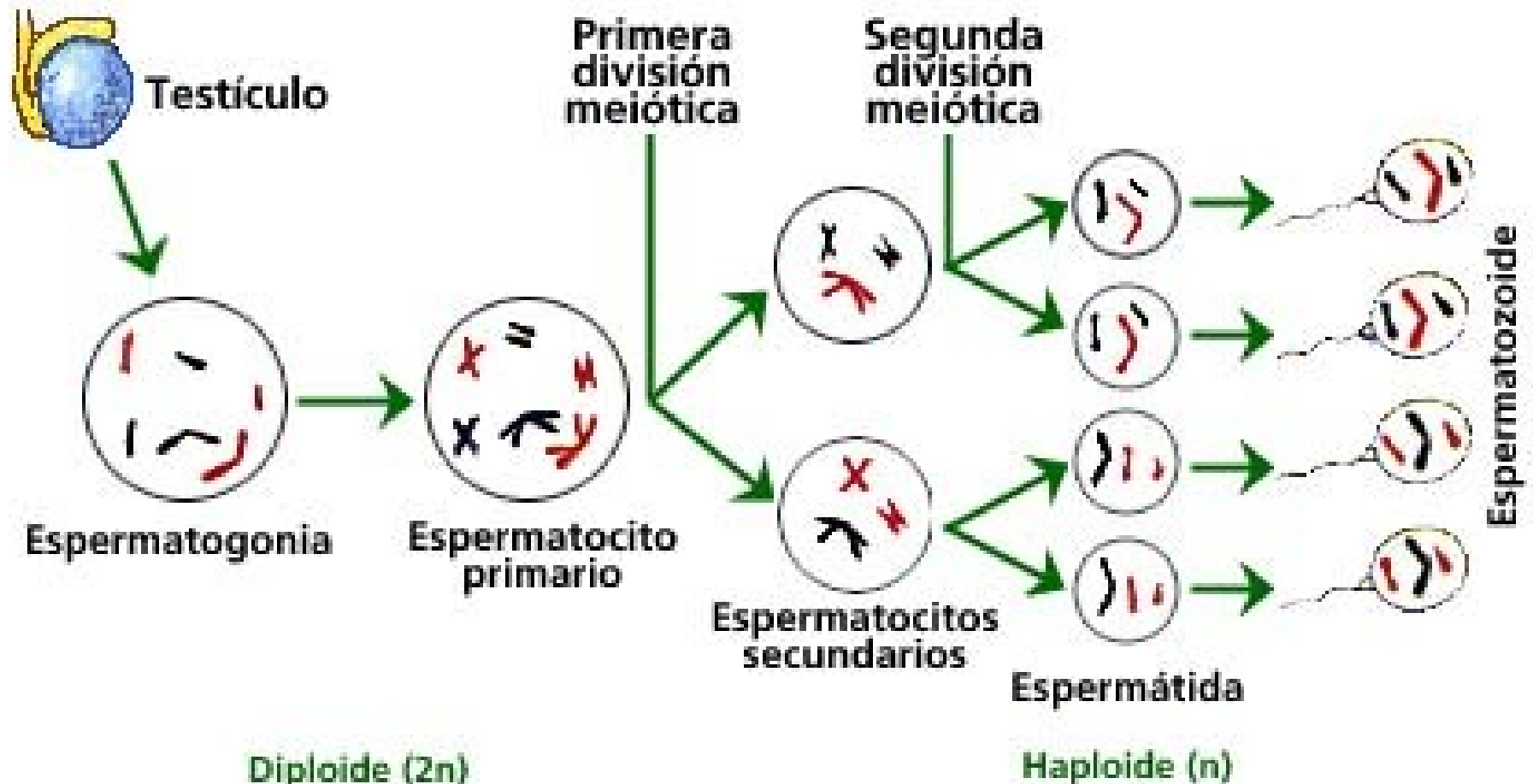
El **nombre de cromosomes** d'una espècie roman constant de generació en generació.

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.

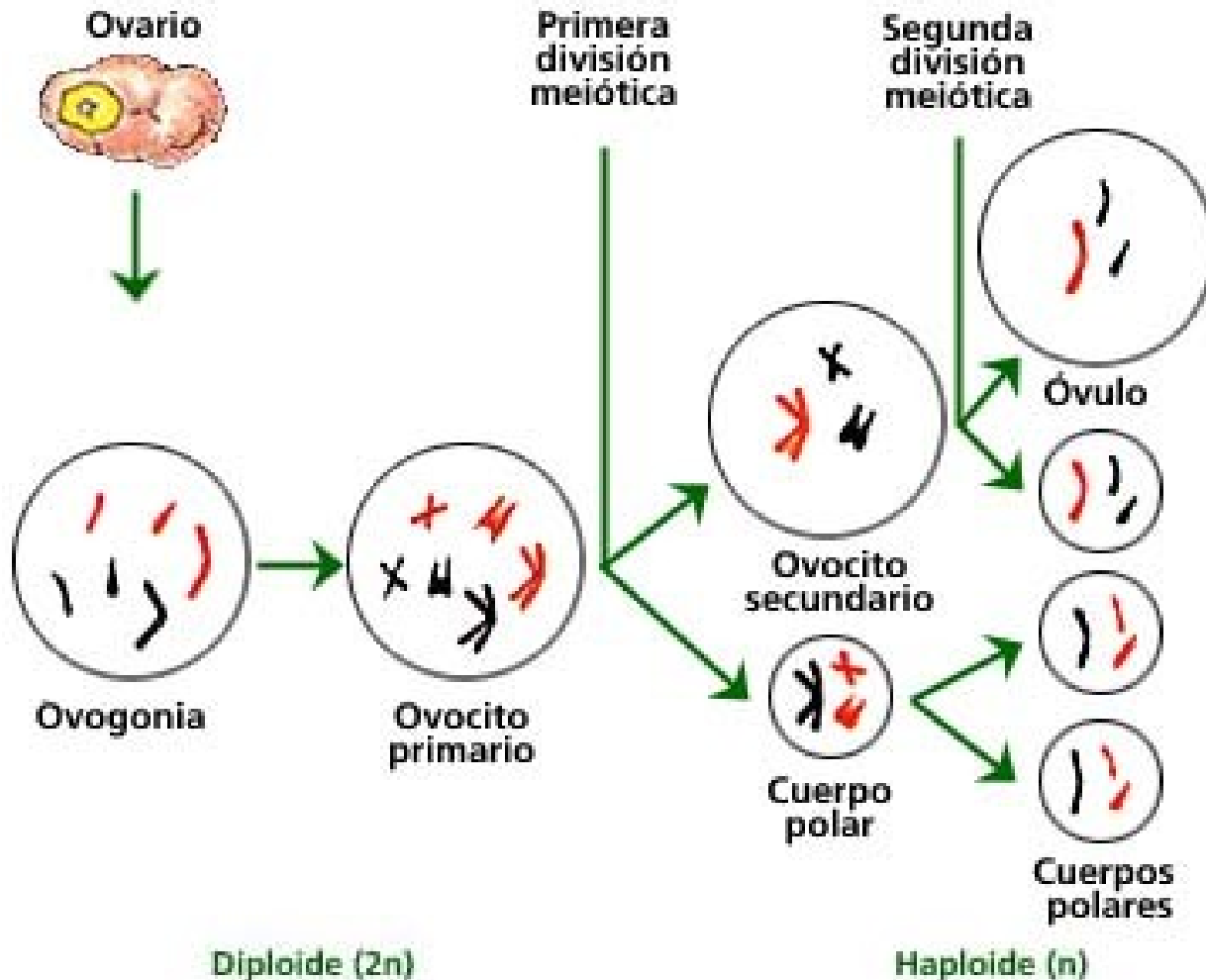
És necessari que en el cicle vital de les espècies amb reproducció sexual hi hagi un moment en què el nombre de cromosomes quede reduït a la meitat. Aquesta **reducció cromosòmica** té lloc en un procés de divisió nuclear anomenat **meiosi**.



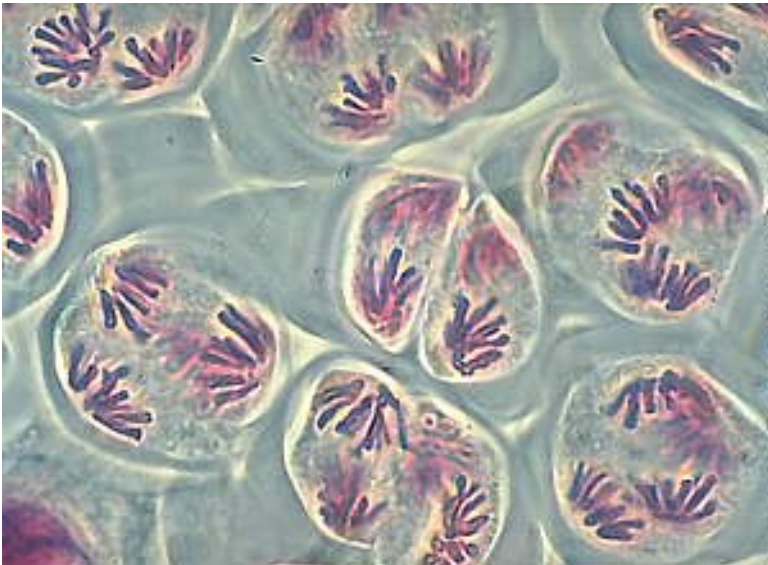
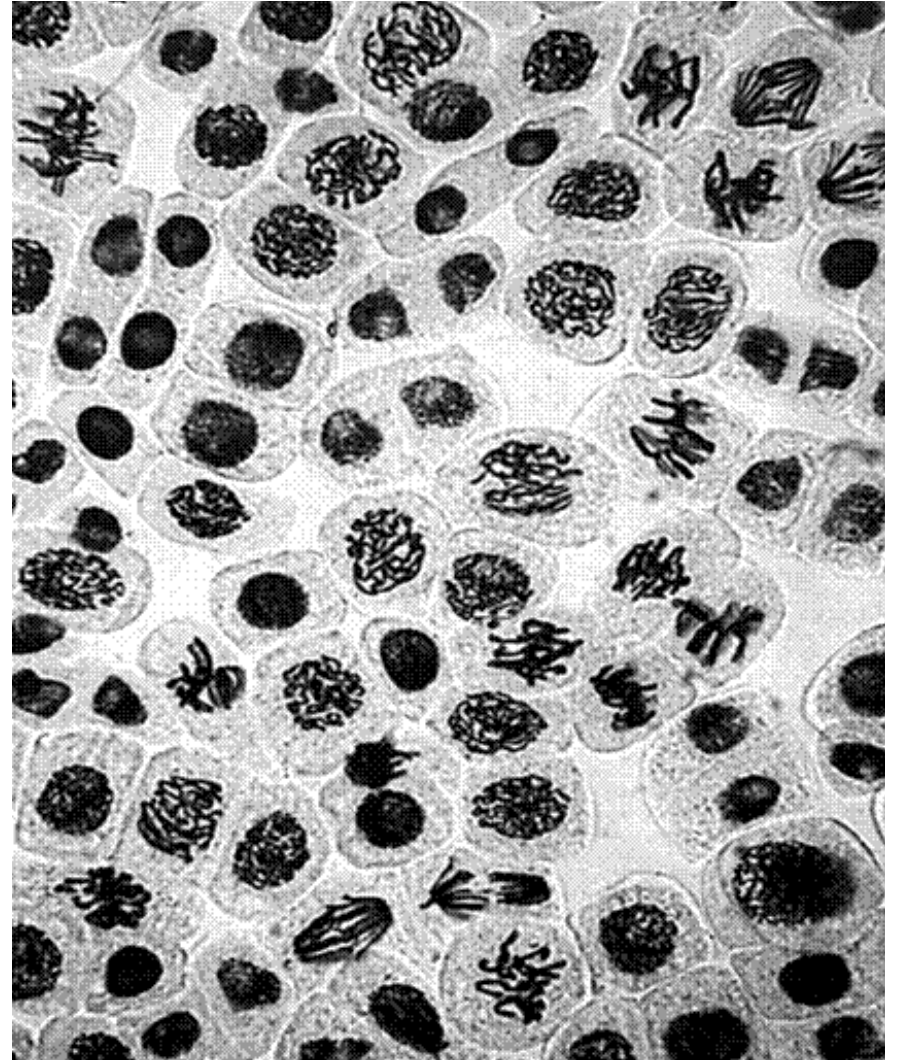
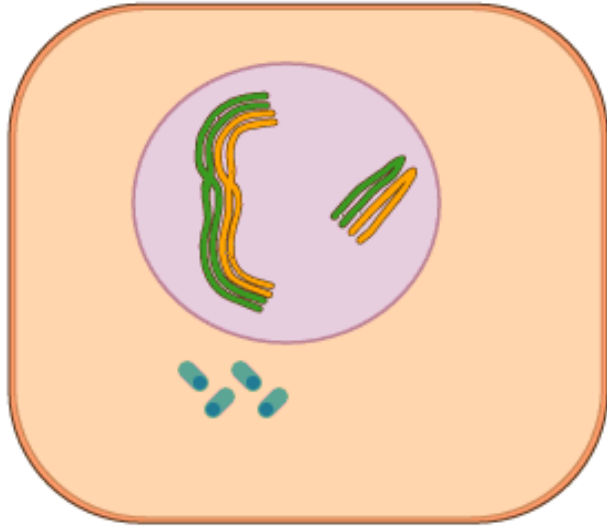
Les **espermatoogònies** (cèl·lules del testicle) es divideixen per **MEIOSI** per donar lloc a espermatozoides. De cada cèl·lula **diploide** ($2n$) s'obteniran 4 **haploides** (n).



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



CÈL·LULES EN DIVISIÓ MEIÒTICA



L'ADN: PORTADOR DE LA INFORMACIÓ GENÈTICA



La informació genètica està guardada en unes molècules anomenades àcid desoxiribonucleic (ADN) que es troba en el nucli de totes les cèl·lules de l'organisme (també hi ha ADN mitocondrial).

L'ESTRUCTURA DE L'ADN

L'ADN és un polímer format per una **doble cadena** de polinucleòtids.

Cada **nucleòtid** conté:

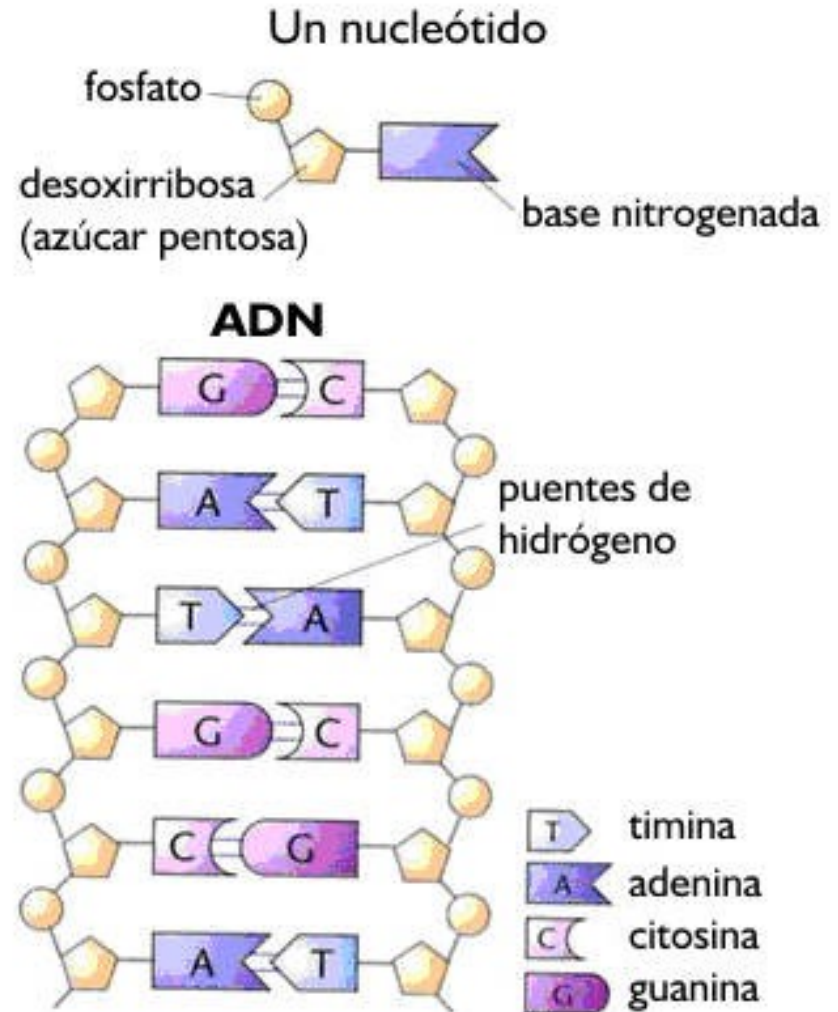
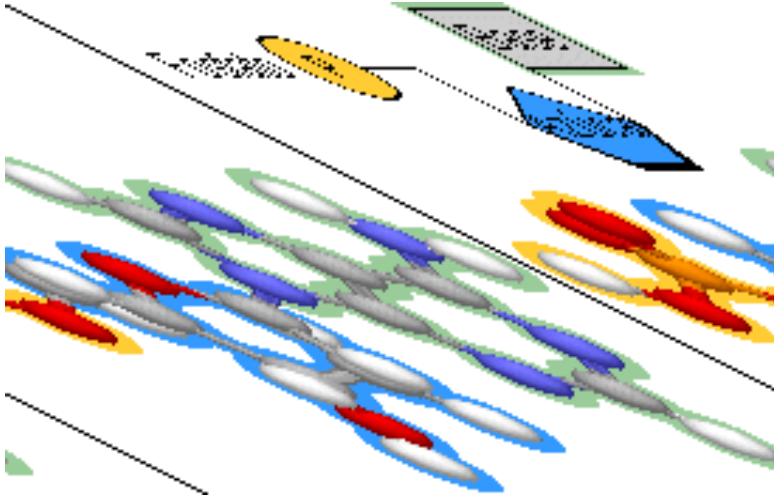
- una desoxiribosa (sucre de cinc carbonis)
- un grup fosfat i
- una de les quatre **bases nitrogenades** possibles en l'ADN:

Adenina (A)

Citosina (C)

Timina (T)

Guanina (G)

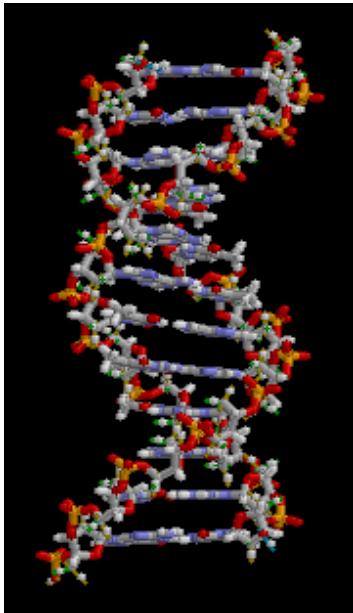


ESTRUCTURA DE L'ADN

Les dues cadenes es disposen enrotllades helicoidalment sobre un mateix eix formant una **doble hèlix** .

Els **esquelets pentosa-fosfat** de les dues cadenes es troben a la part exterior mentre que les **bases nitrogenades** es disposen cap a l'interior enllaçades per ponts d'hidrogen, de tal manera que sempre s'aparellen **A amb T** i **C amb G**.

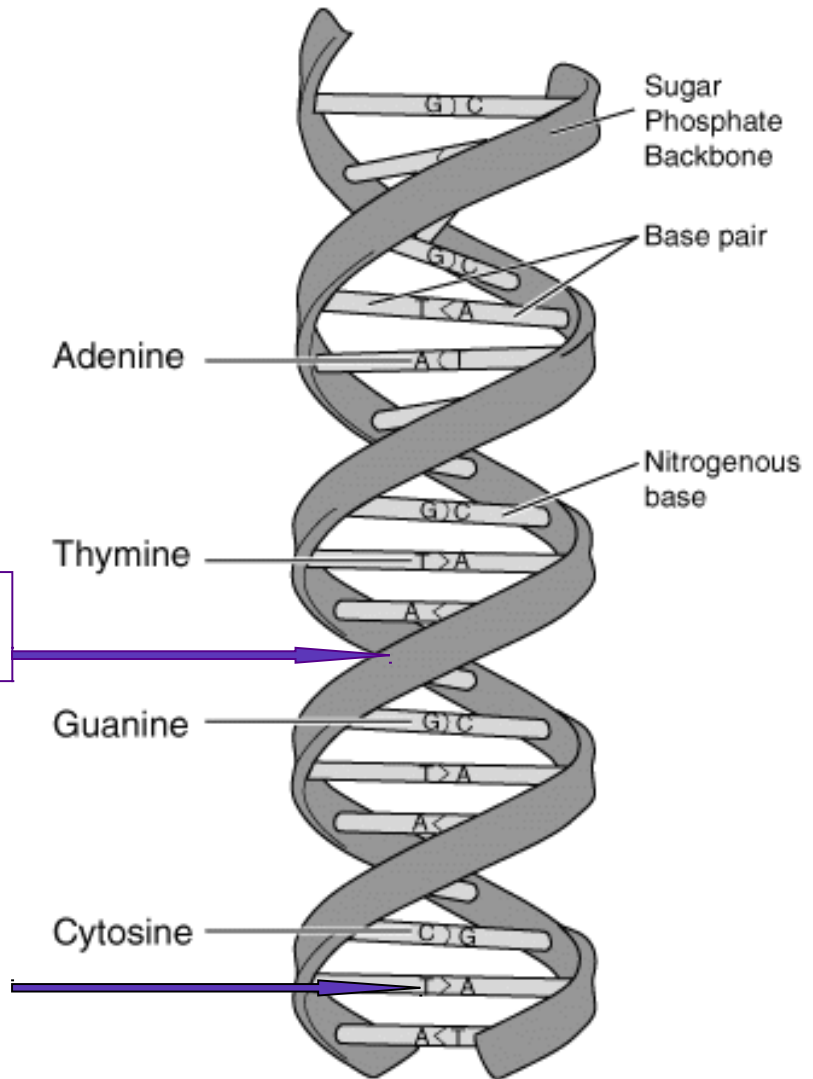
Així les dues cadenes són complementàries.



**Esquelet pentosa
(sucre)-fosfat**

**Bases nitrogenades
aparellades:**

A-T C-G

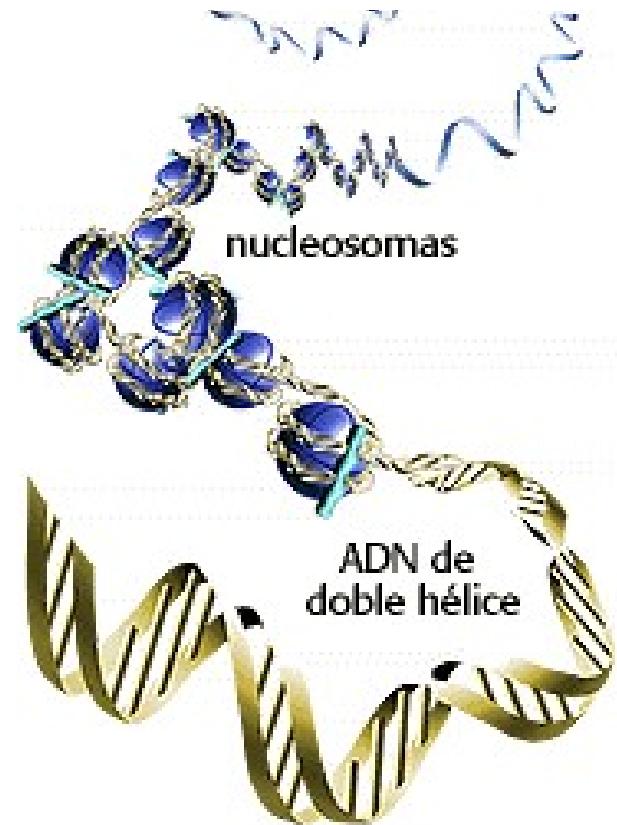


L'ADN ES COMPACTA

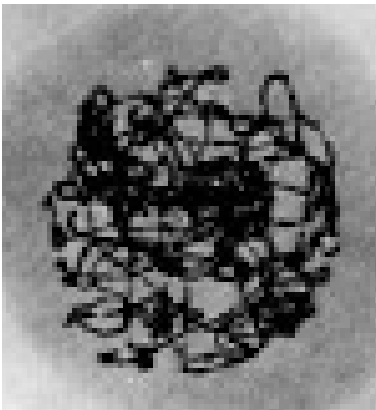
Quan l'ADN s'associa a les proteïnes es compacta enormement.

L'ADN s'enrotlla amb les proteïnes **histones** per a poder empaquetar-se, formant el que es diu un nucleosoma. Cada nucleosoma té uns 200 nucleòtids.

Quan s'observa amb un microscopi òptic, la seqüència repetida de nucleosomes pareix un collaret de perles.



LA CROMATINA

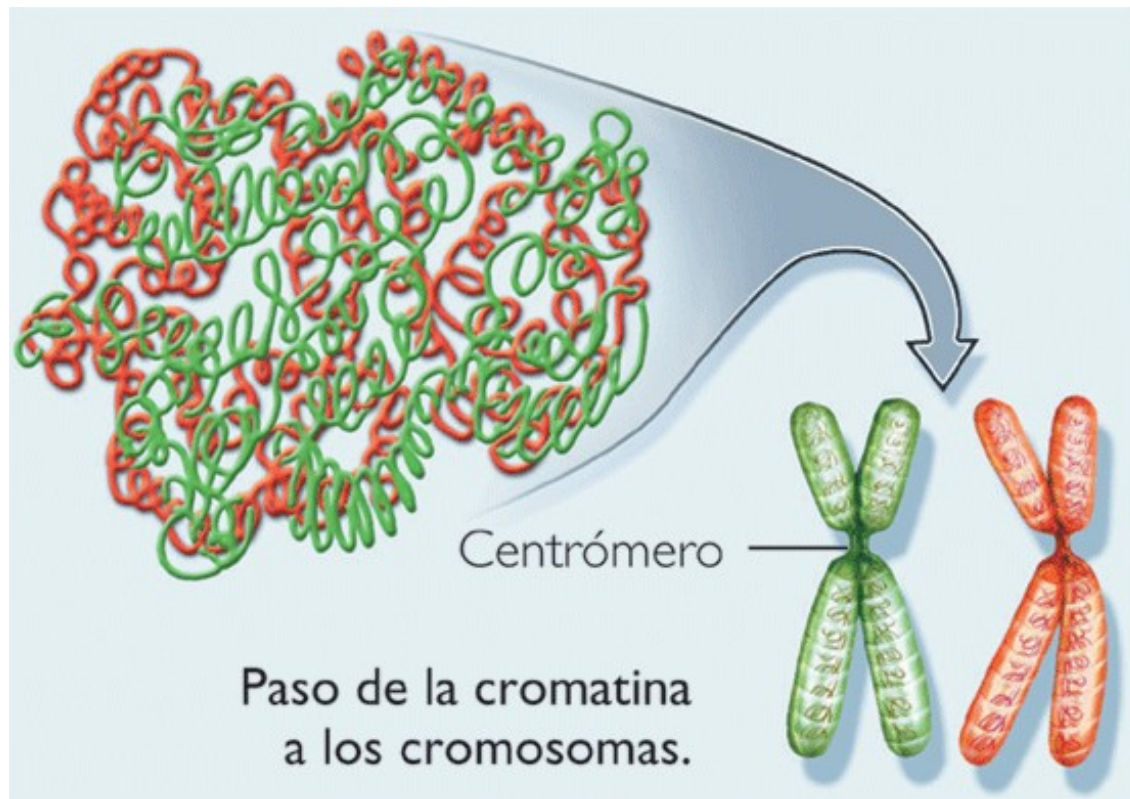


Si la cèl·lula no està dividint-se (interfase), l'ADN es troba desespiralitzat, formant una estructura dispersa **associada a proteïnes**, que ocupa la major part del nucli i que rep el nom de **cromatina**.

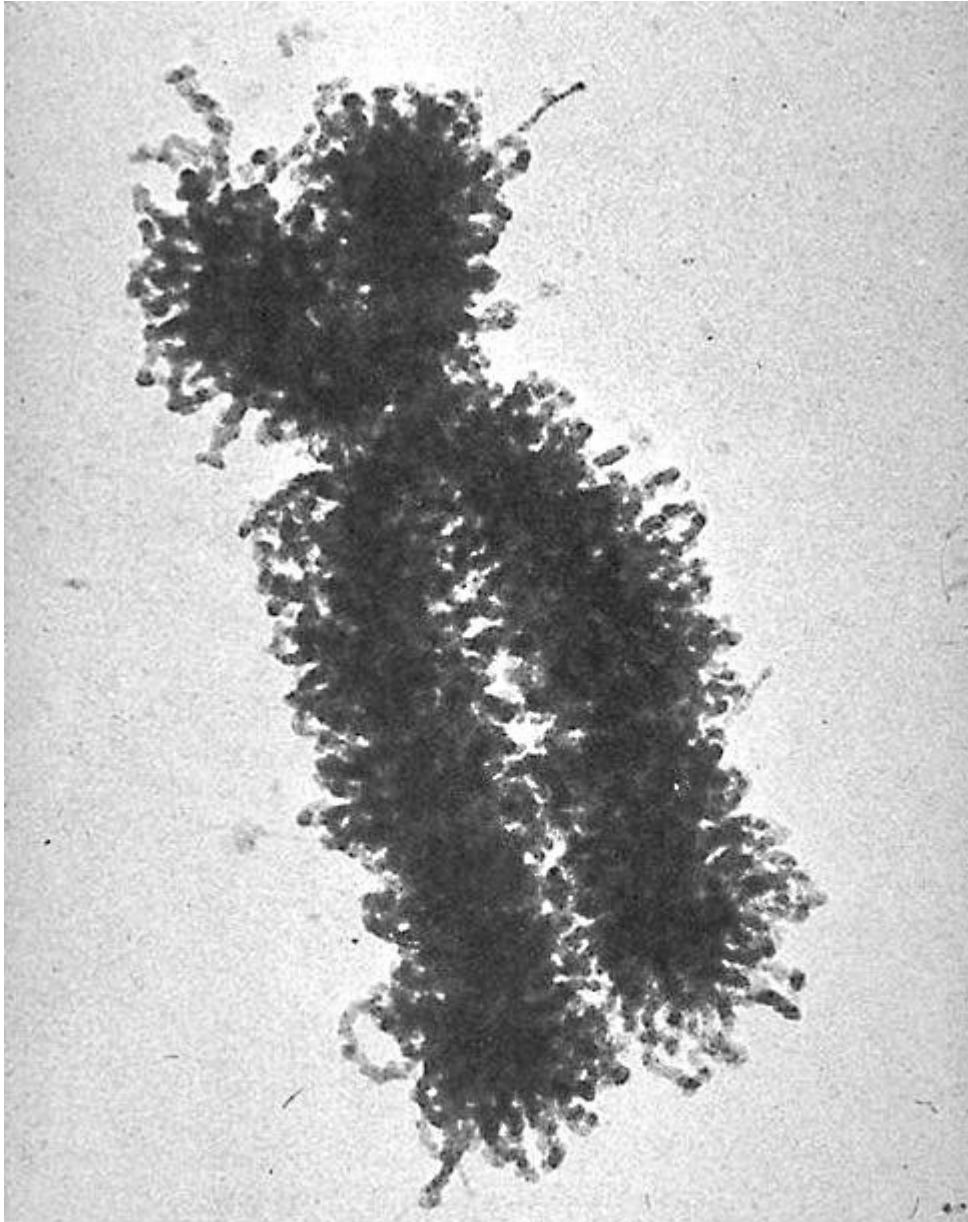
Cada espècie té un número constant i característic d'aquestes molècules d'ADN en l'interior del nucli de les cèl·lules.

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 **cromosomes**.



ELS CROMOSOMES



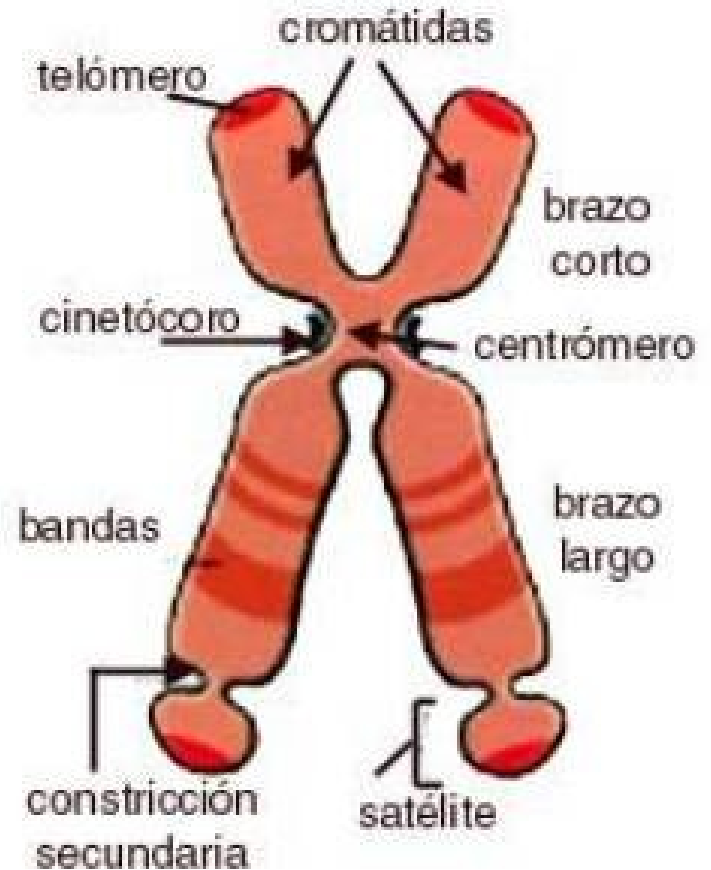
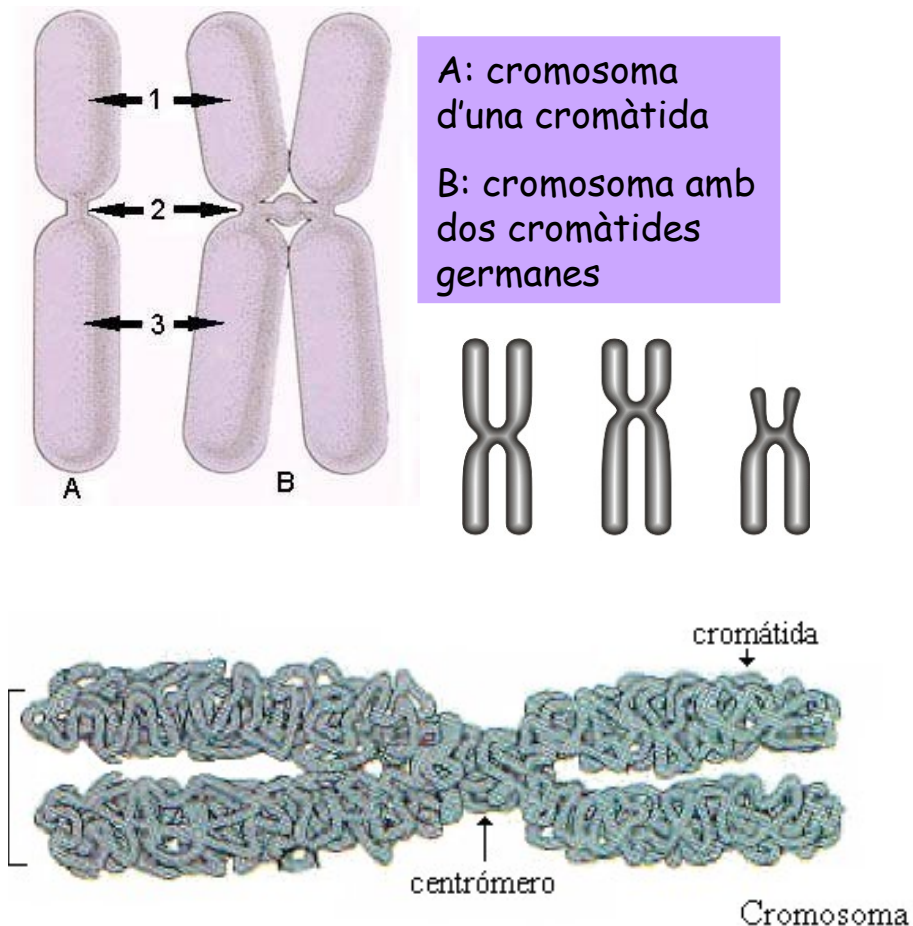
Els cromosomes es tenyeixen amb **colorants bàsics** (orceïna o l'hematoxilina), raó per la qual són observables al microscopi òptic i reben aquesta denominació (cromosoma= cos de color).

Bàsicament estan constituïts per ADN i histones fortament empaquetat.

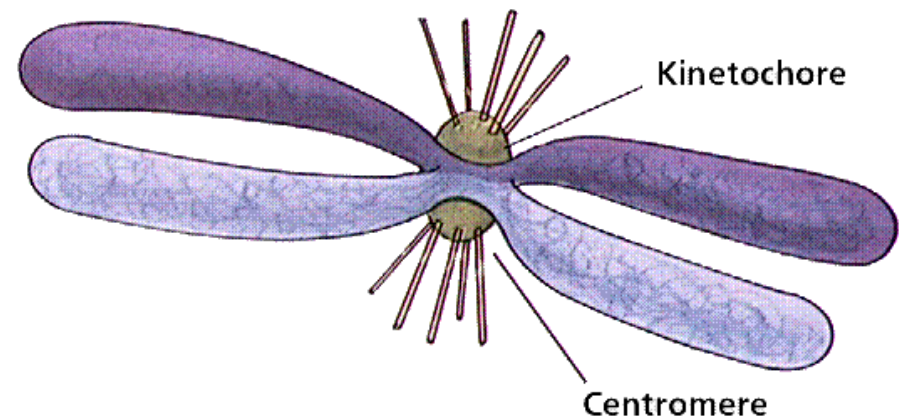
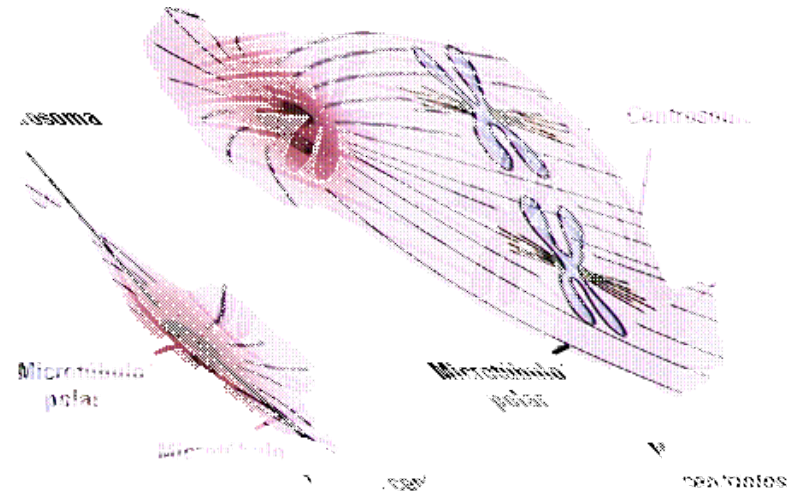
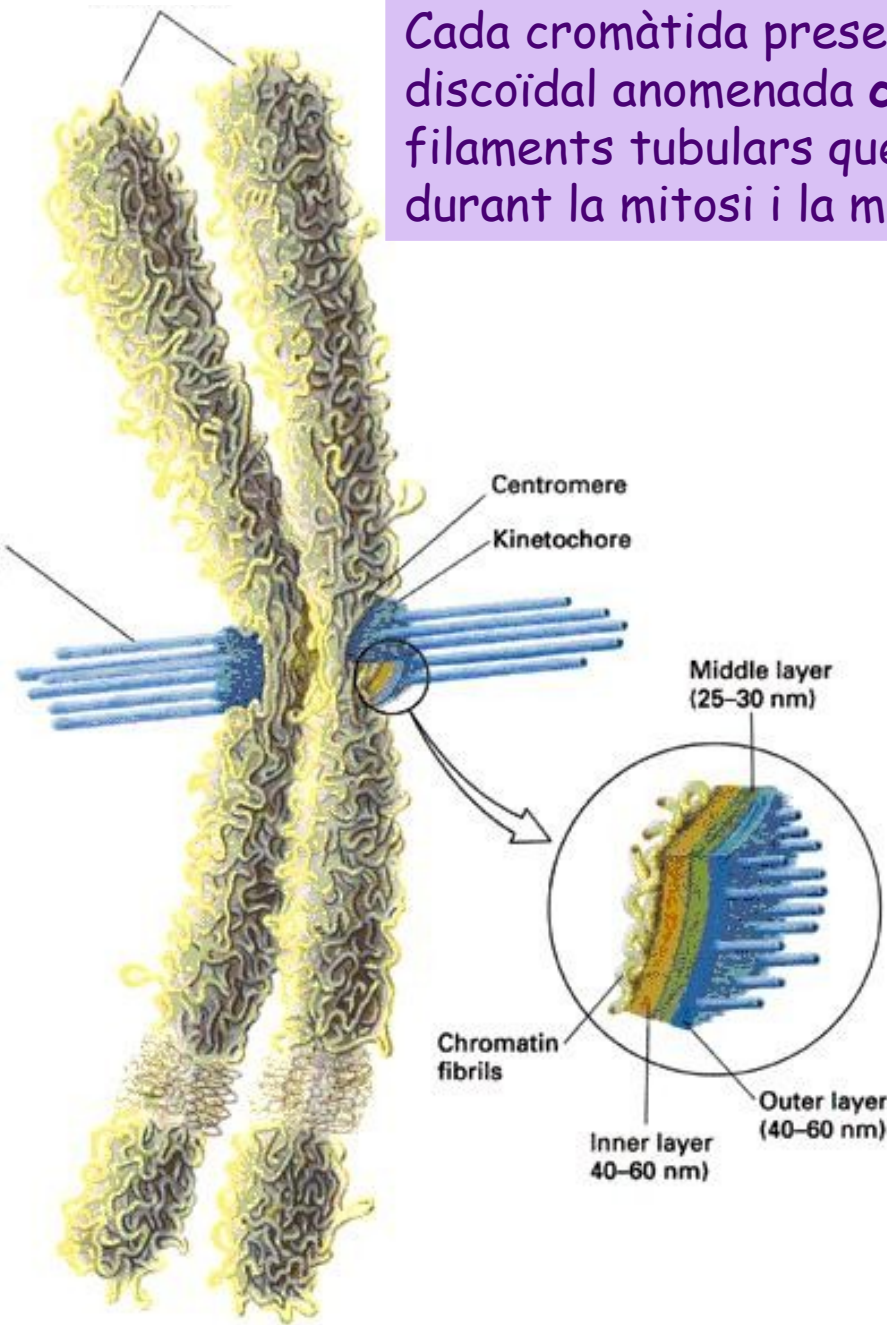


FORMA DELS CROMOSOMES

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.

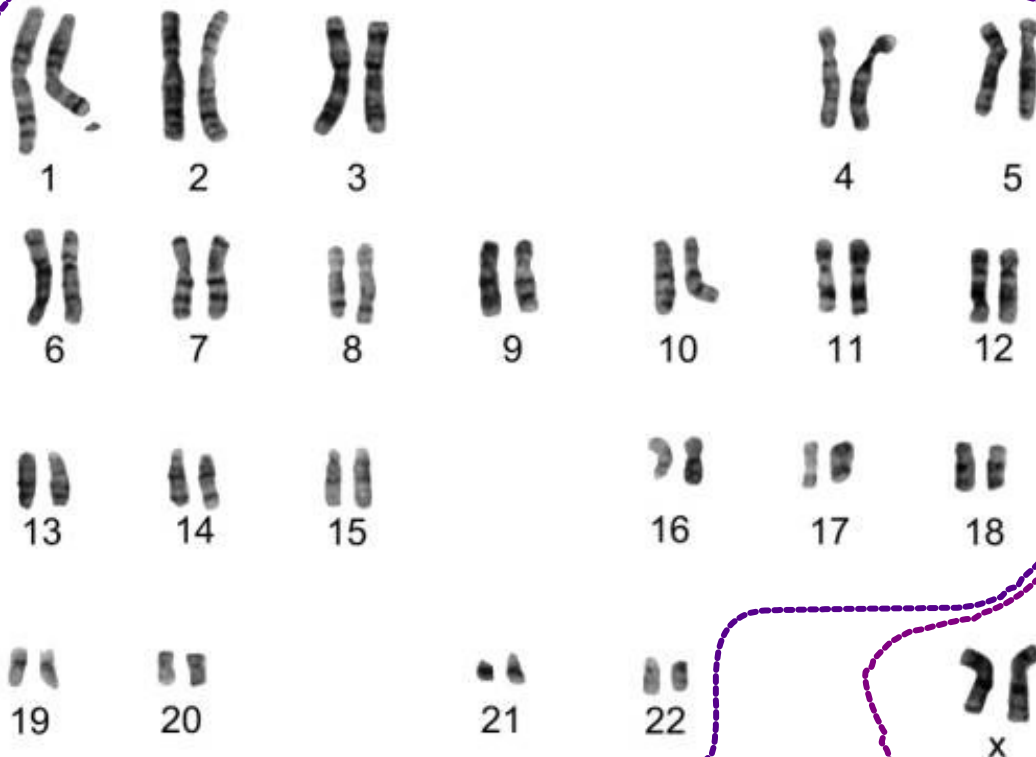
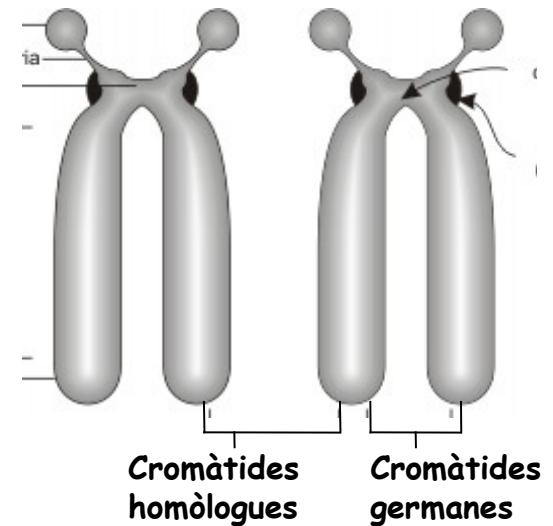


Cada cromàtida presenta a nivell del centròmer una estructura discoïdal anomenada **cinetòcor**, a partir dels qual es formen filaments tubulars que dirigiran els moviments cromosòmics durant la mitosi i la meiosi.



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 idèntica), s'anomenen **cromosomes homòlegs**.



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

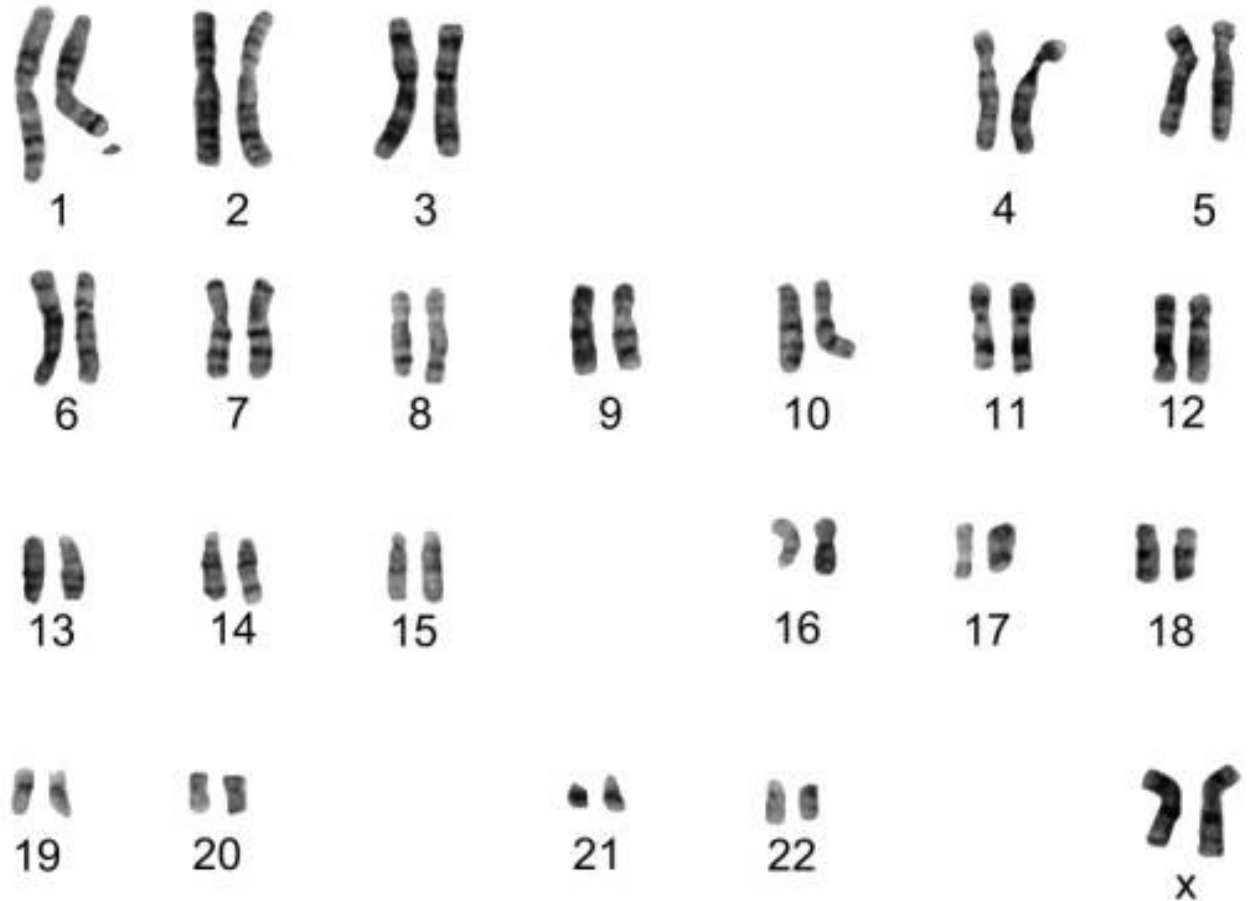
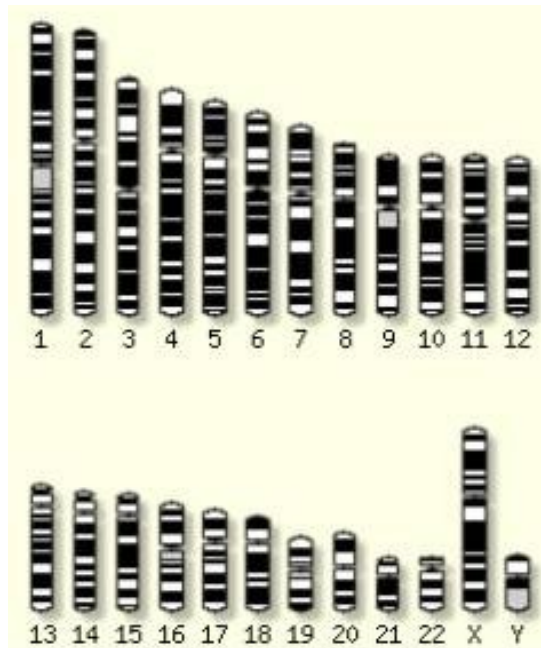
- 22 parelles són homòlegs i s'anomenen **autosomes**.
- els altres dos són els **cromosomes sexuals o heterocromosomes**, XX per a les dones i XY per als homes.

EL CARIOTIP

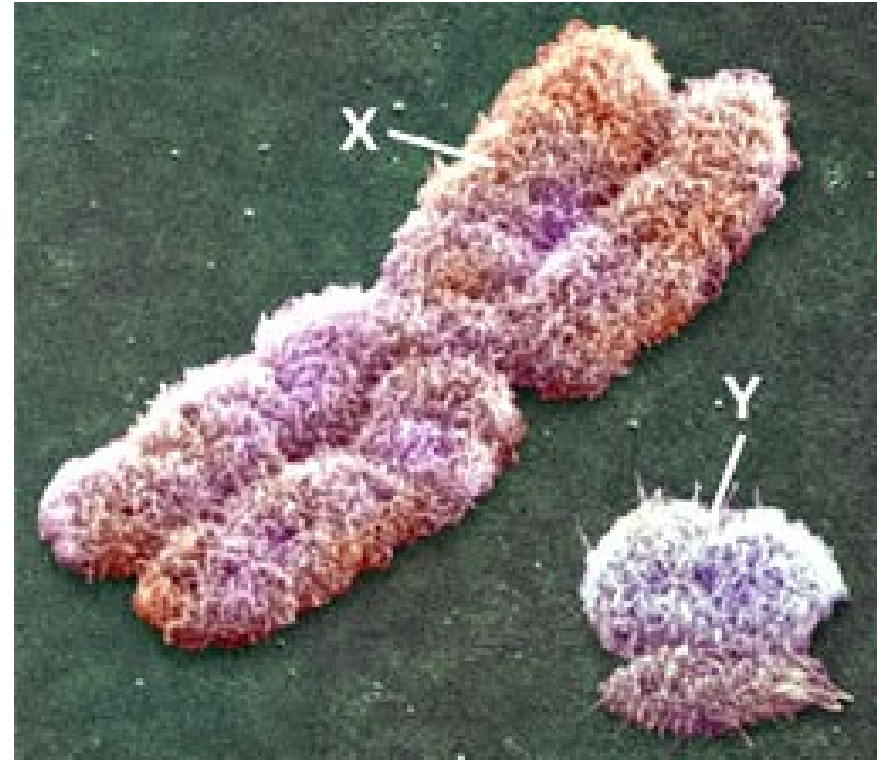
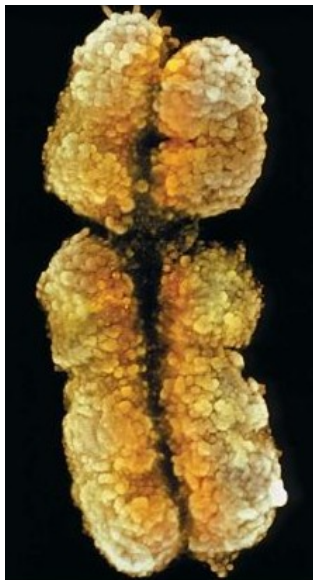
El **cariotip** és una composició fotogràfica on apareixen tots els cromosomes ordenats segons la seva mida i la seva morfologia. El cariotip és característic de cada espècie.

L'estudi del cariotip permet detectar anomalies genètiques.

Quan es tenyeixen els cromosomes amb Giemsa apareixen una sèrie de bandes fosques i clares, identificatives de cada cromosoma.



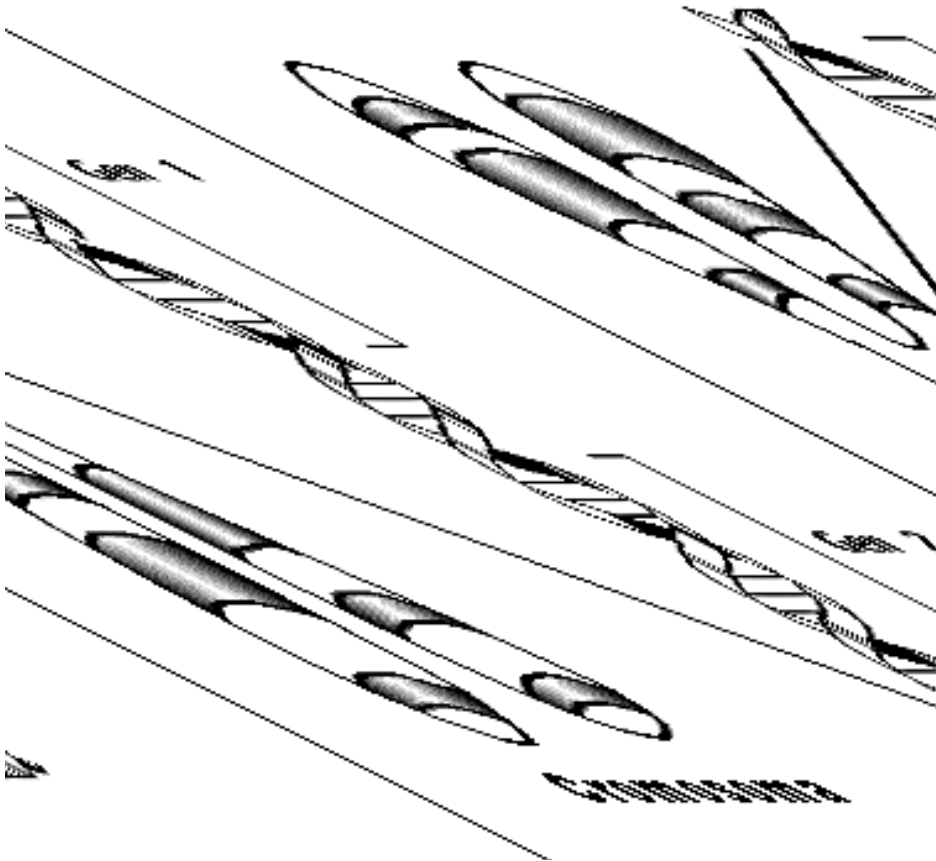
ELS CROMOSOMES EN IMATGES



ELS GENS

En cada cromosoma hi ha un nombre determinat de **gens**. Un gen és l'unitat hereditària elemental, és un fragment d'ADN, que porta la informació codificada d'un determinat caràcter.

El lloc que ocupa un gen dins el cromosoma s'anomena **locus** (el plural és loci). Els cromosomes homòlegs presenten els mateixos loci i en el mateix ordre.



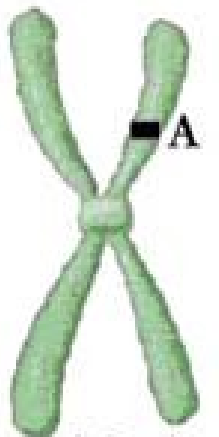
De vegades l'expressió d'un gen té més d'un efecte sobre el fenotip; en conseqüència un gen pot controlar més d'un caràcter.

També es pot donar el cas que un caràcter vingui determinat per l'acció conjunta de dos o més gens (com la sordesa congènita en humans, que ve determinada per dos gens). Són els **caràcters poligènics**.

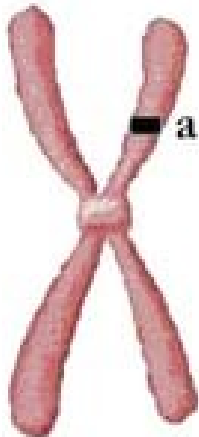
AL·LELS: HOMOZIGOSI I HETEROZIGOSI

Les diferents "alternatives" (originades per mutació) que pot codificar un gen per a un mateix caràcter s'anomenen **al·lells**.

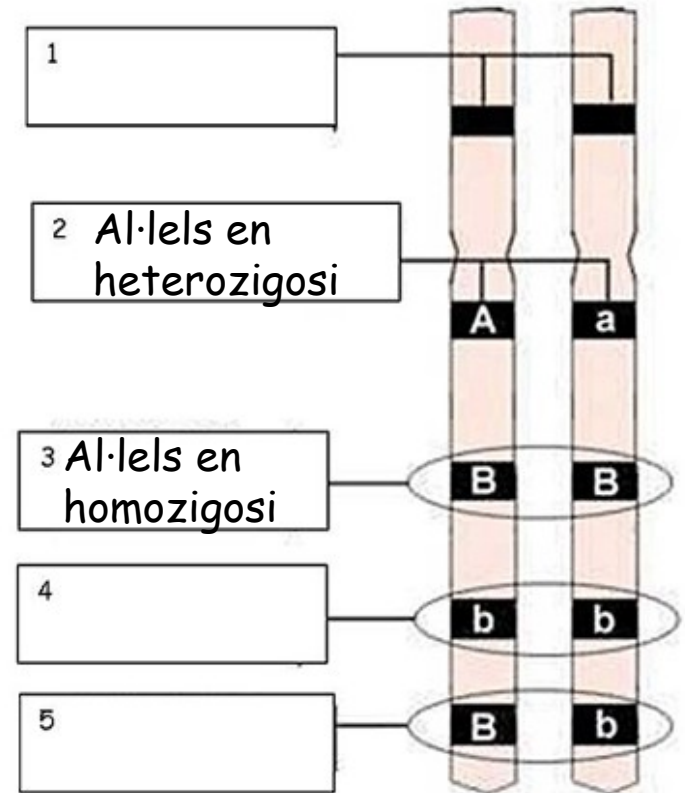
Quan els dos cromosomes homòlegs porten **el mateix al·lel** (per exemple el patern porta "ulls blaus" i el matern també) diem que aquell individu és **homozigòtic** per aquell caràcter.



alelo A
color ojos



alelo a
color ojos



Quan els dos cromosomes homòlegs porten **al·lells diferents** (el patern porta "ulls blaus" i el matern "ulls marrons") diem que aquell individu és **heterozigòtic** per aquell caràcter.

GENOTIP I FENOTIP

Anomenem **genòtip** al conjunt de gens que ha heretat un individu. És el conjunt de gens que té un ésser viu a cada cèl·lula.

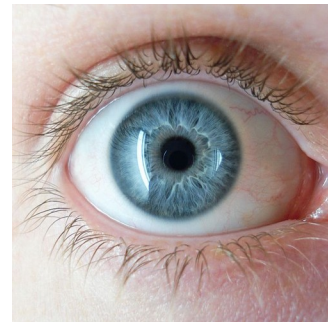
Fenotip. És el conjunt de característiques que s'expressen o que es manifesten en un ésser viu. El fenotip de cada individu és el resultat de l'acció combinada dels seus gens (el seu genotip) i l'ambient, que pot influir més en alguns caràcters que en d'altres.

FENOTIP= GENOTIP + AMBIENT



GENOTIP: NN o Nn

FENOTIP: ulls marrons



GENOTIP: nn

FENOTIP: ulls blaus

The background of the slide is a close-up photograph of several green pea pods. The pods are slightly open, revealing the white, oval-shaped seeds inside. The lighting is bright, highlighting the texture of the pods and the smooth surface of the seeds.

MENDEL i LA GENÈTICA

LES LLEIS DE MENDEL
MÉS ENLLÀ DE MENDEL

GREGOR JOHANN MENDEL (1822-1884)

Durant uns vuit anys, **Gregor Johann Mendel** va estudiar l'herència en la planta del pèsol en el jardí del seu convent agustí a Brünn. Fent experiments amb trenta-quatre classes de pèsols, va realitzar 355 fecundacions artificials i va obtenir 12.980 descendents.

Així, mitjançant un acurat estudi estadístic, va poder demostrar que l'aparició de determinats caràcters en l'herència segueix unes pautes concretes.



Va postular aquestes lleis i en 1866 va publicar els seus resultats, que van passar desapercebuts en el món científic durant més de 30 anys.

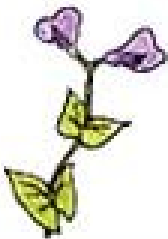
L'any 1900 les seues publicacions van ser redescobertes per tres investigadors que treballaven en el tema de l'herència: **Vries**, **Correns** i **Tschermack** i en reconeixement al seu treball les van anomenar **Lleis de Mendel**.

Quan les lleis de Mendel van ser integrades en la **teoria cromosòmica de l'herència de Morgan** en l'any 1915 es pot dir que van passar a ser la base de la genètica clàssica.

ELS CARÀCTERS ESCOLLITS PER MENDEL

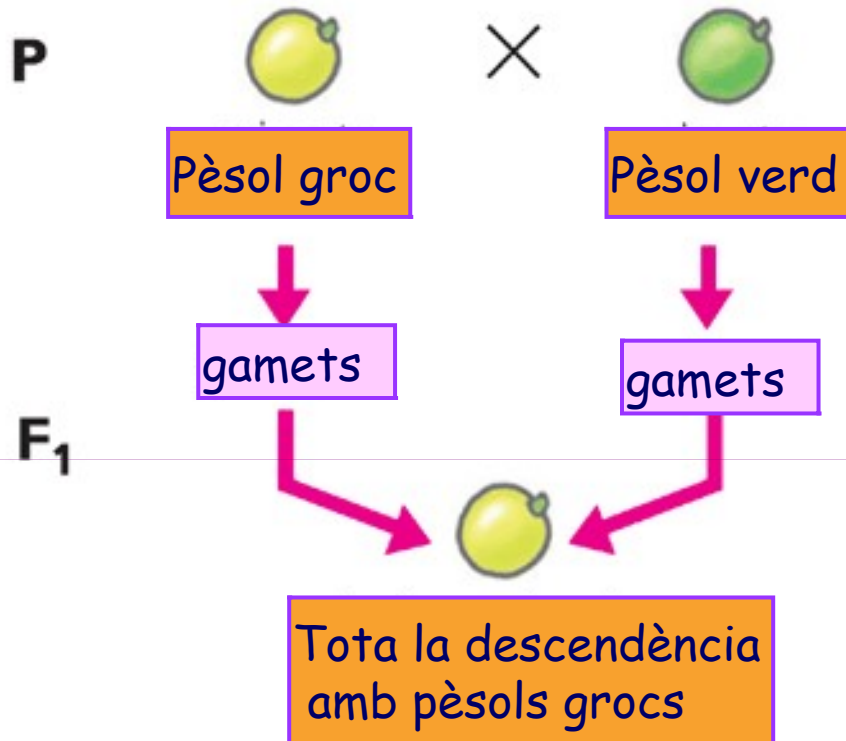
Mendel va dedicar molts anys a desenvolupar **línies genèticament pures** (homozigòtiques) per a diversos trets o caràcters heretats.

Mendel va acabar per triar set caràcters de la planta del pèsol que presentaven dues varietats ben diferenciades:

Forma guisante	Liso	Rugoso
		
Color guisante	Amarillo	Verde
		
Posición flores	Lateral	Apical
		
Color flores	Lila	Blanco
		

Forma legumbre	Hinchada	Comprimida
		
Color legumbre	Verde	Amarilla
		
Tallo	Alto	Corto
		

LA PRIMERA LLEI DE MENDEL (O DE LA UNIFORMITAT)



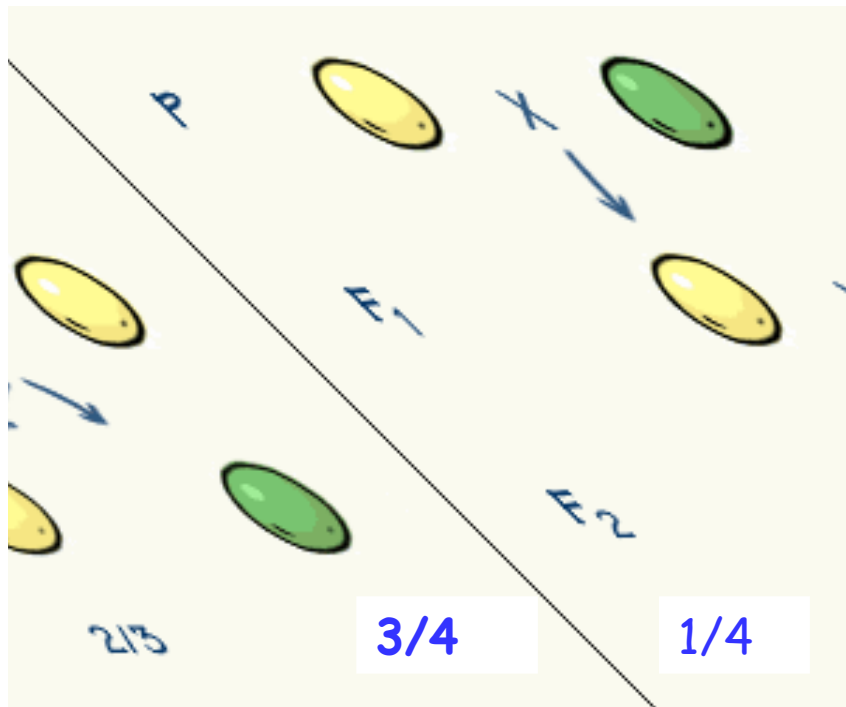
Mendel va encreuar una planta de **llavors grogues** pura amb una altra també homozigòtica però amb **llavors verdes**, les plantes resultants, generació anomenada **filial primera (F₁)**, només produïen llavors grogues.

Mendel es va adonar que, si s'encreuaven dos individus diferents però homozigòtics (purs), tenien una descendència uniforme (tots iguals). Acabava de descobrir la 1^a Llei de Mendel.

Llei de la uniformitat dels híbrids de la primera generació (F₁): tots els descendents de l'encreuament entre dues races pures per a un caràcter són iguals entre ells

SEGONA LLEI DE MENDEL (O DE LA SEGREGACIÓ INDEPENDENT)

Posteriorment Mendel va agafar plantes procedents de les llavors de la primera generació (F₁) de l'experiment anterior i les pol·linitzà entre sí. De l'encreuament va obtenir la generació anomenada **filial segona** (F₂) que presentava tres individus de llavors grogues per cada individu de llavors verdes. (en la proporció 3:1 (és a dir $\frac{3}{4}$ a $\frac{1}{4}$)).

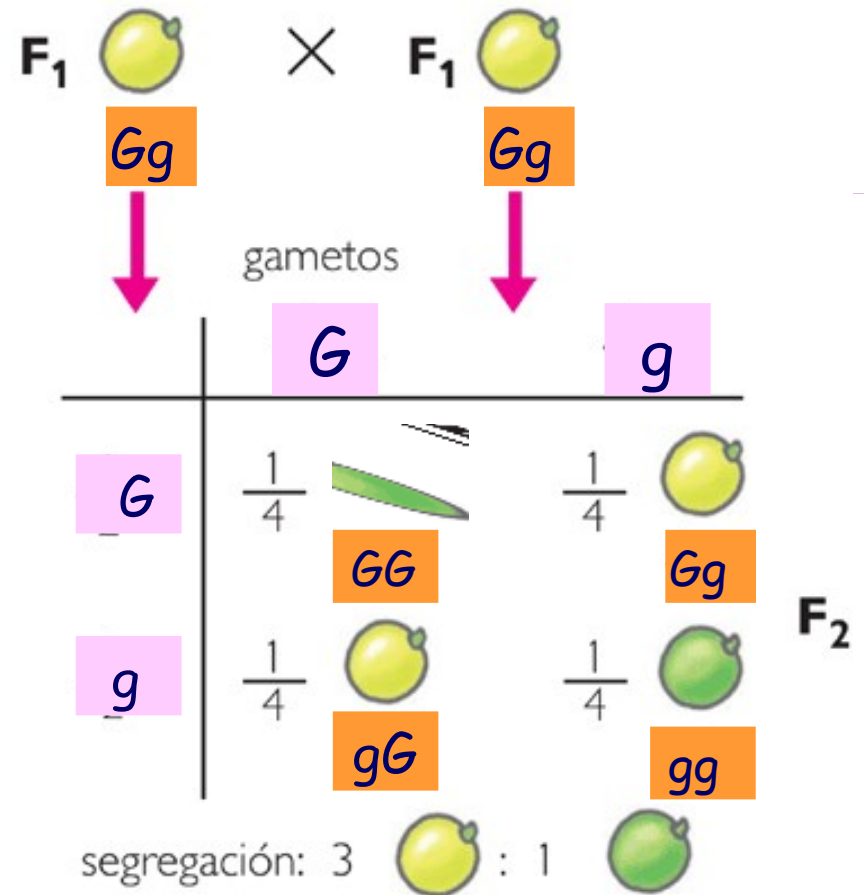
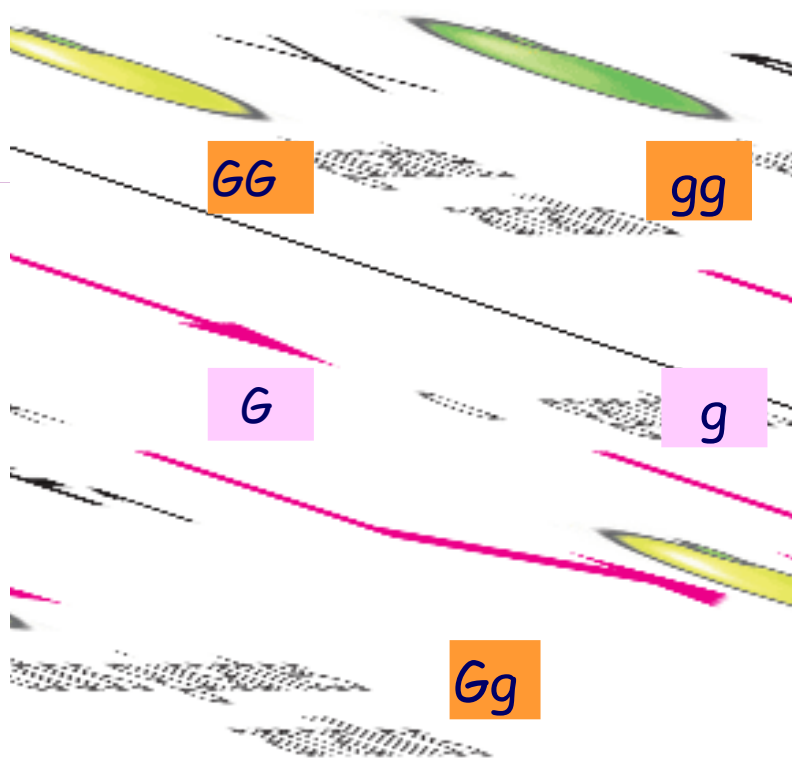


Mendel va interpretar que els caràcters que havien desaparegut a la F₁ i reapareixien a la segona generació (F₂), havien de ser presents a la F₁, encara que no es veiessin.

La nova hipòtesi de Mendel va ser que els caràcters biològics depenen de parelles de **factors hereditaris** (un heretat del pare i l'altre de la mare), que se separen quan els individus produeixen les cèl·lules sexuals i que es poden redistribuir a cada generació.

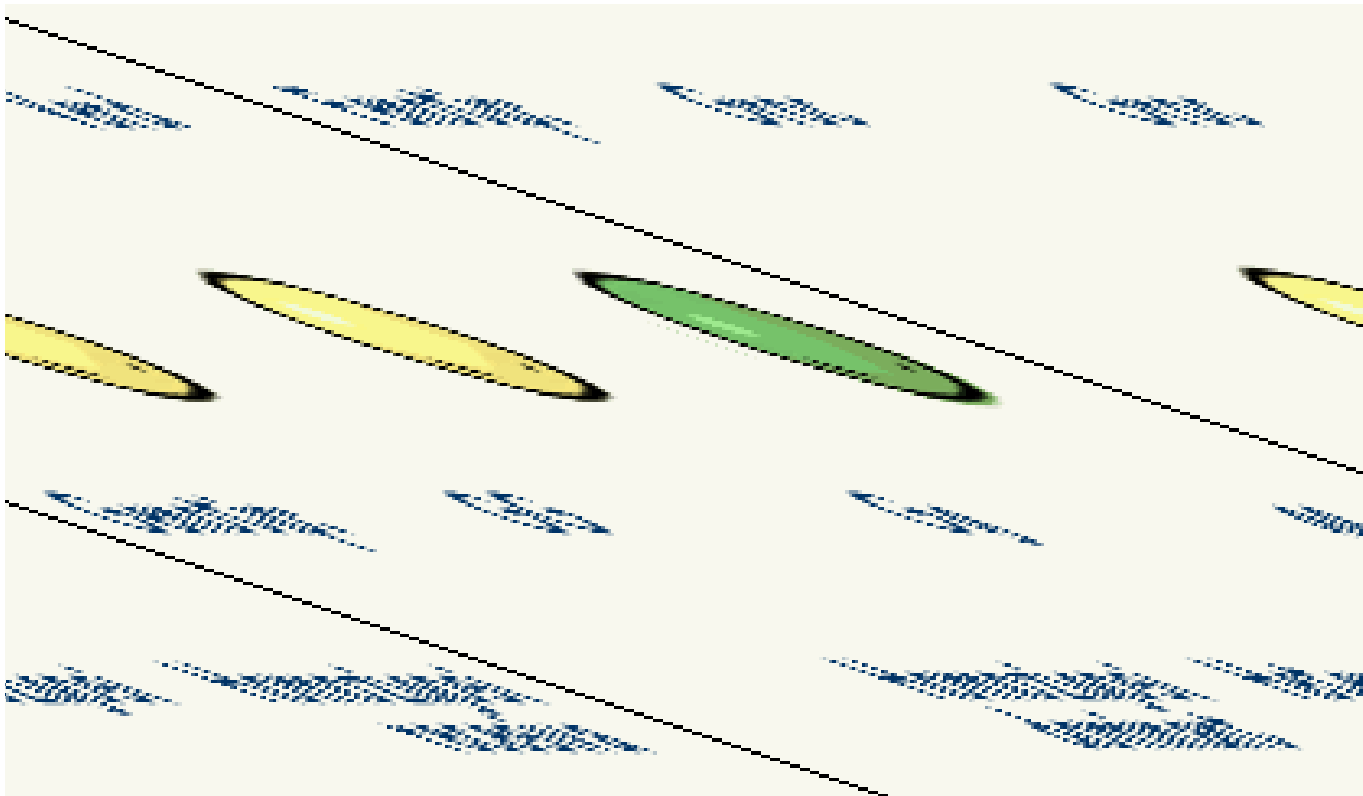
SEGONA LLEI DE MENDEL (O DE LA SEGREGACIÓ INDEPENDENT)

Llei de la segregació dels caràcters. Els dos factores hereditaris que informen sobre un mateix caràcter són independents i se separen i se redistribueixen entre els descendents tot aparellant-se a l'atzar.



FACTORS DOMINANTS I RECESSIUS

Mendel va deduir que hi havia dues categories de factors: els **dominants** i els **recessius**, que es manifestaven només quan no anaven acompanyats d'un factor dominant.



RETROENCREUAMENT o ENCREUAMENT PROVA

La prova del retroencreuament o encreuament prova serveix per a diferenciar l'individu homozigòtic del heterozigòtic. Consisteix a creuar el fenotip dominant amb la varietat homozigota recessiva (gg).

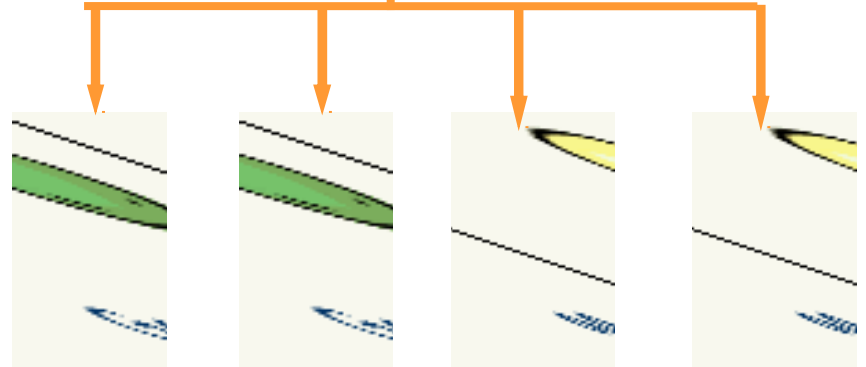
Si és homozigòtic, tota la descendència serà igual (primera Llei de Mendel).

Si és heterozigòtic, en la descendència tornarà a aparèixer el caràcter recessiu en una proporció del 50%.

Si és homozigot....



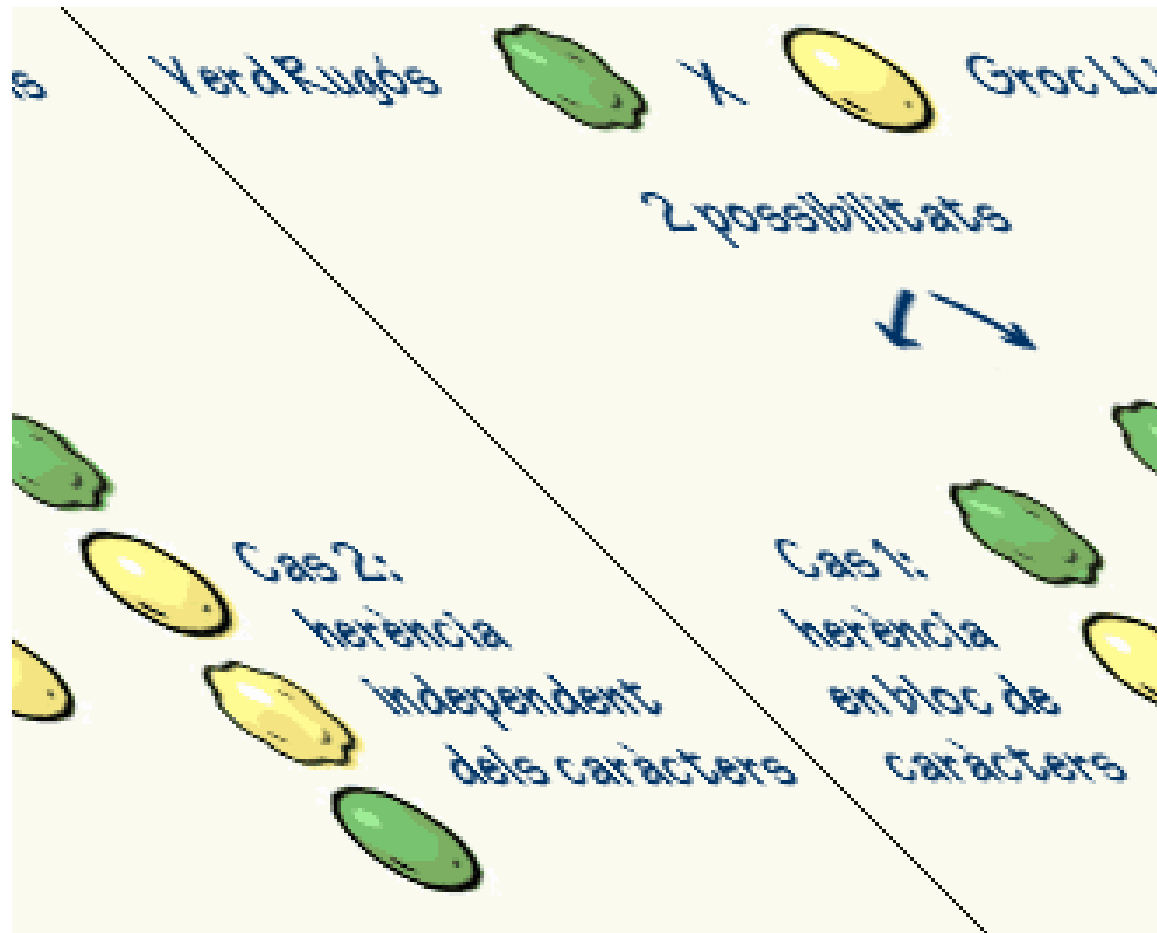
Si és heterozigot....



TERCERA LLEI DE MENDEL (O DE LA COMBINACIÓ INDEPENDENT)

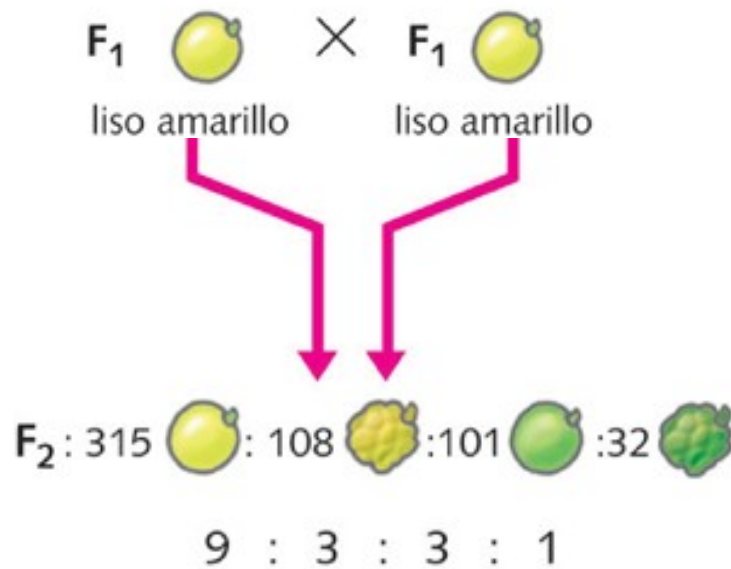
Mendel va estudiar l'herència de dos caràcters diferents al mateix temps: **dihibridisme**. Va encreuar línies homozigòtiques de pèsols verds i rugosos amb plantes de pèsols grocs i llisos.

Mendel es preguntava com seria la descendència. Podien passar dues coses:



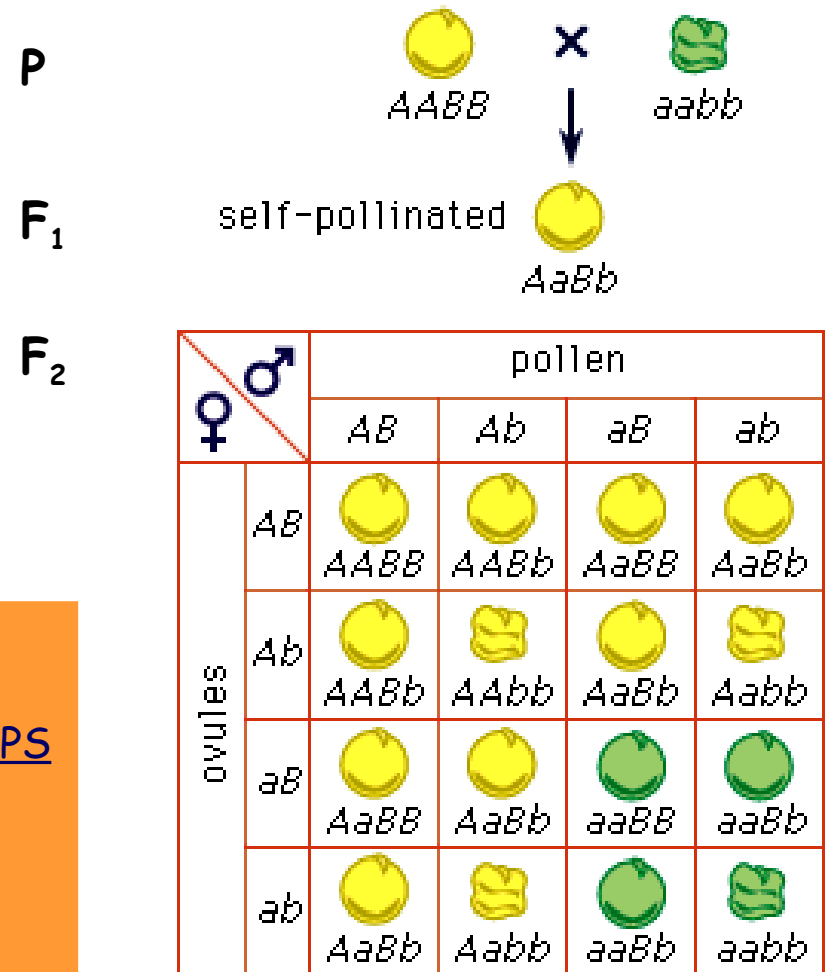
TERCERA LLEI DE MENDEL (O DE LA COMBINACIÓ INDEPENDENT)

Llei de l'herència independent de caràcters: "Els diversos caràcters s'hereten independentment els uns dels altres i es combinen a l'atzar en la descendència". Cadascun d'ells es transmet seguint les lleis anteriors amb independència de la presència de l'altre caràcter.



A (groc) > a (verd)
 B (llis) > b (rugós)

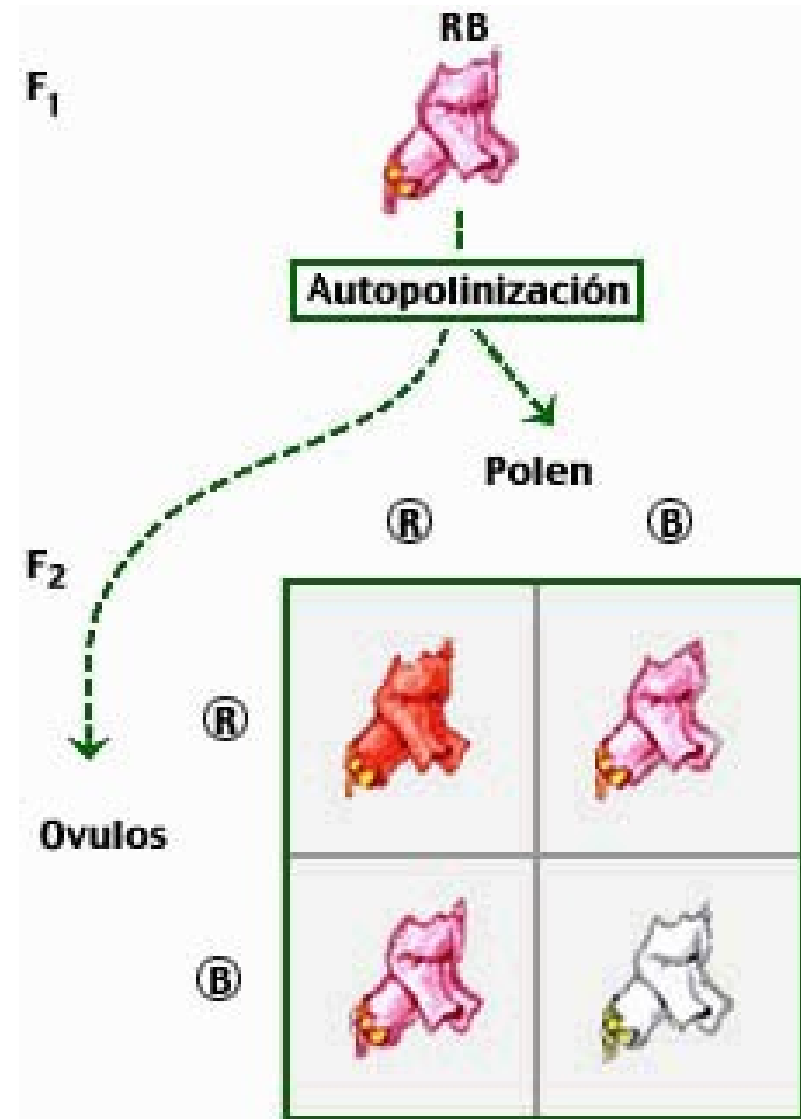
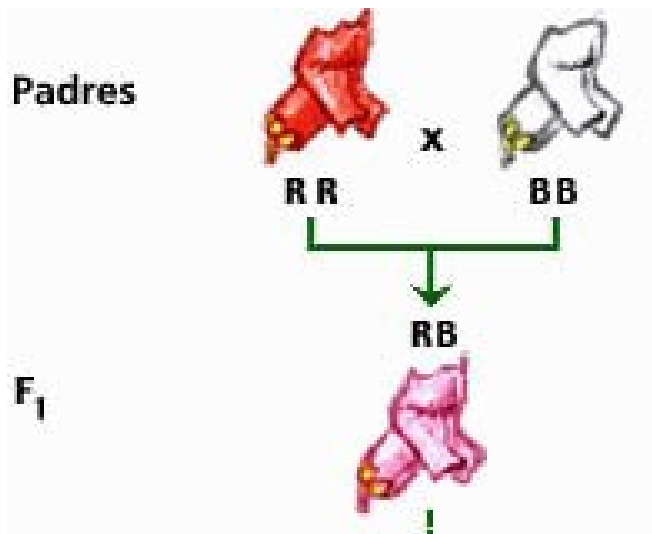
GENOTIPS	FENOTIPS
AA i Aa	groc
aa	verd
BB i Bb	llis
Bb	rugós



HERÈNCIA INTERMÈDIA

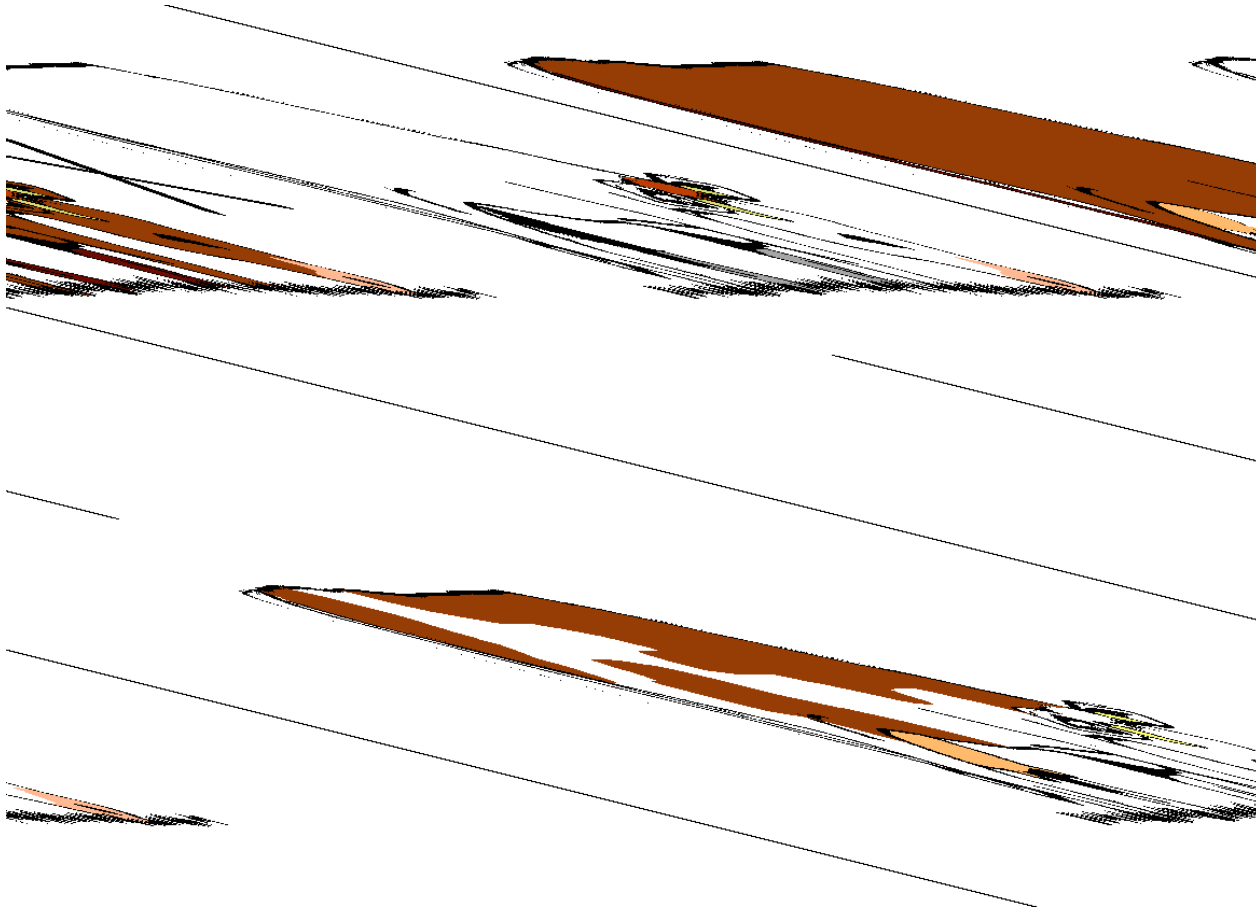
Es parla d'herència intermèdia quan el fenotip de l'híbrid o heterozigot és intermedi entre els fenotips dels homozigots.

Cap dels dos caràcters domina sobre l'altre, presenten **dominància intermèdia**.



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**.



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 poden aplicar les lleis de Mendel o bé aquestes no es compleixen. És el cas de :

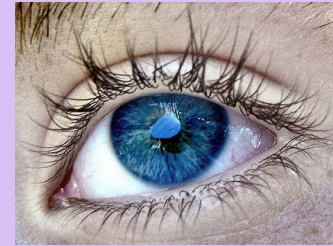
- **HERÈNCIA POLIGÈNICA:** molts caràcters venen determinats per l'expressió de dos o més gens.
- **GENS LLIGATS:** gens situats sobre el mateix cromosoma.
- **AL·LELOMORFISME MÚLTIPLE:** molts gens presenten més de dos al·lels.
- **HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE:** caràcters regulats per gens que es troben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

HERÈNCIA POLIGÈNICA

Molts caràcters són determinats per l'efecte acumulatiu de molts gens. Són caràcters que presenten una variabilitat molt gran.

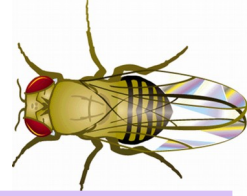
En humans s'observa en caràcters com:

- el pes
- la forma
- l'alçada
- el color d'ulls
- la intel·ligència
- color de la pell
- alguns trets de la conducta i el comportament.



El fenotip d'aquest caràcters està molt influenciat per l'ambient

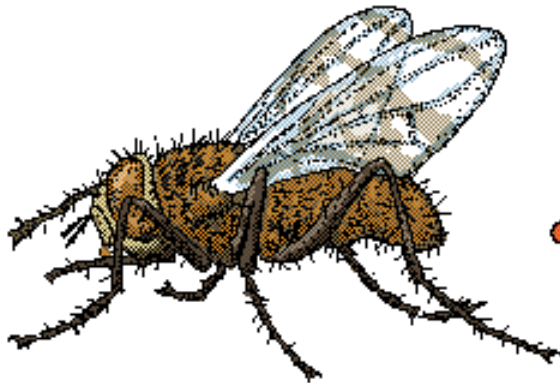
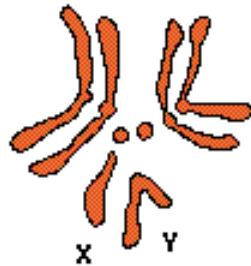
GENS LLIGATS I RECOMBINACIÓ MEIÒTICA



El 1910, **T.H. Morgan** va iniciar els treballs amb la mosca de la fruita o del vinagre (*Drosophila melanogaster*). Aquest insecte tan sols té quatre parells de cromosomes, un dels quals és molt petit.



Macho



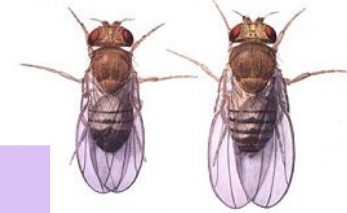
Hembra



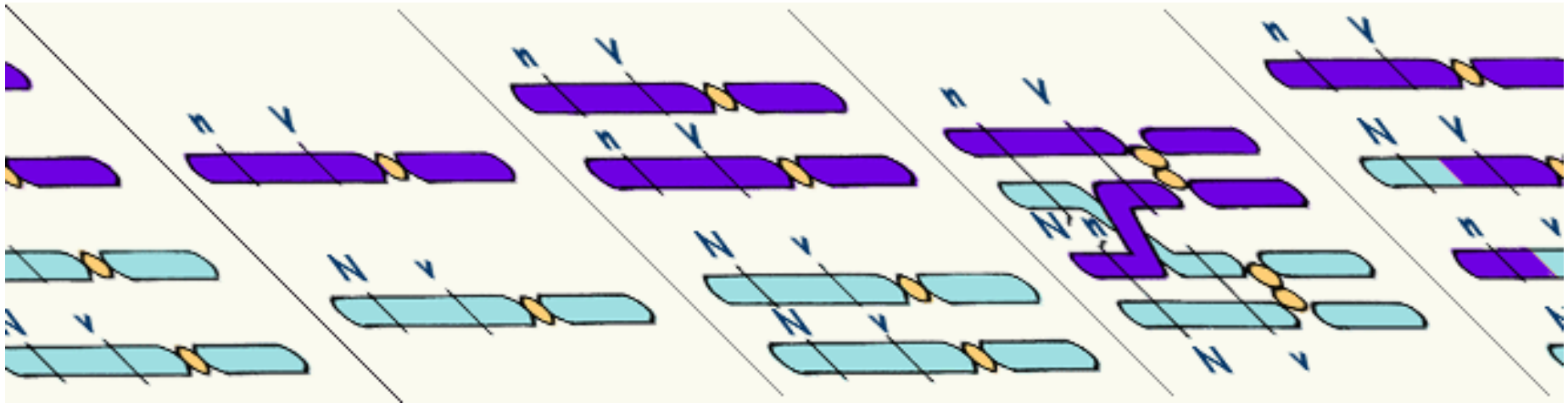
En 1911, T.H. Morgan, després de realitzar nombrosos experiments va trobar que hi havia quatre grups de caràcters que tendien a heretar-se junts.

Per això va suposar que els gens es trobaven als cromosomes i que, per tant, els gens que hi ha al mateix cromosoma tendeixen a heretar-se junts. Per a aquests va proposar el terme **gens lligats**.

GENS LLIGATS i RECOMBINACIÓ MEIÒTICA



Morgan va demostrar que els gens lligats no sempre s'heretaven junts. Segons Morgan, els gens són als cromosomes, tenen una **disposició lineal**, l'un rere l'altre i, gràcies a l'**entrecreuament de les cromàtides dels cromosomes homòlegs** que té lloc en la meiosi, es produeix la **recombinació genètica**.



La freqüència de recombinació depèn de la distància a què es trobin els dos gens en el cromosoma.

Com més distància separa dos gens, més recombinació. Aleshores, si dos gens d'un mateix cromosoma estan molt propers gairebé no es recombinen.

AL·LEL·MORFISME MÚLTIPLE

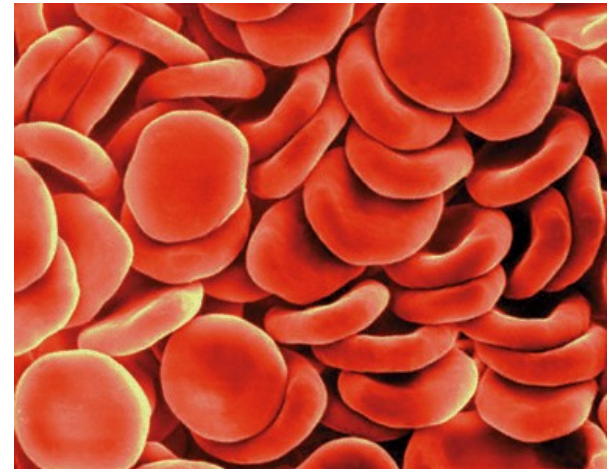
El pas del temps propicia que qualsevol dels al·l·ls existents experimenti més mutacions puntuals que comporten l'aparició de nous al·l·ls.

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

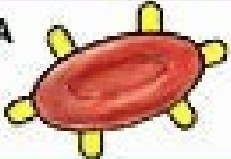
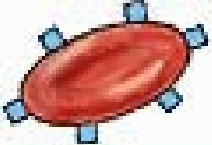
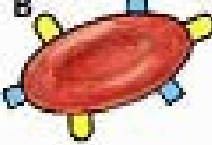
Un cas d'al·lelomorfisme múltiple ben conegut és el del gen que determina els grups sanguinis en l'espècie humana (sistema ABO). Tres al·l·ls diferents (I^A , I^B , I^0 o i) es combinen en homozigosi o en heterozigosi per a determinar un grup sanguini (A, B, AB o O)

$I^A = I^B$ codominància

$I^A > i$ $I^B < i$ dominància



ELS GRUPS SANGUINIS

Fenotip	Genotip	Antigen present en la superfície dels eritròcits	Anticossos presents en el plasma sanguini	Reacció als anticossos	
				Anticòs A	Anticòs 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.

Anticòs: Els anticossos són proteïnes (gammaglobulines) produïdes pels limfòcits B que tenen com a funció unir-se específicament als antígens. 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.

Molt ben explicat a

<http://www.ccma.cat/tv3/alacarta/quequicom/sang-a-les-venes/video/4607831/>

DETERMINACIÓ CROMOSÒMICA DEL SEXE

En l'espècie humana, la resta de mamífers i, en general, molts animals, la **determinació del sexe** de l'individu depèn dels anomenats **cromosomes sexuals**.

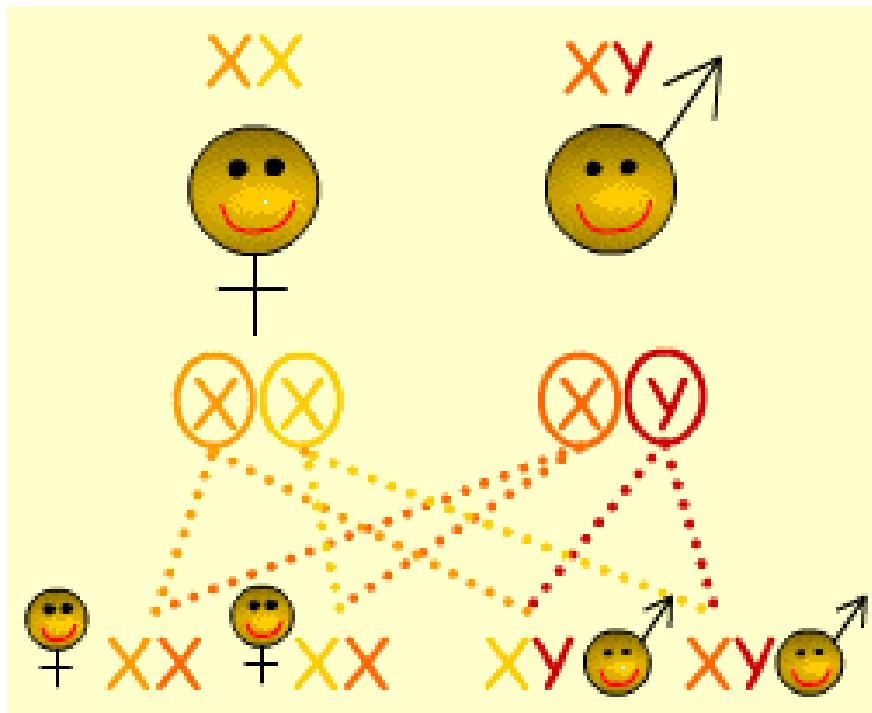
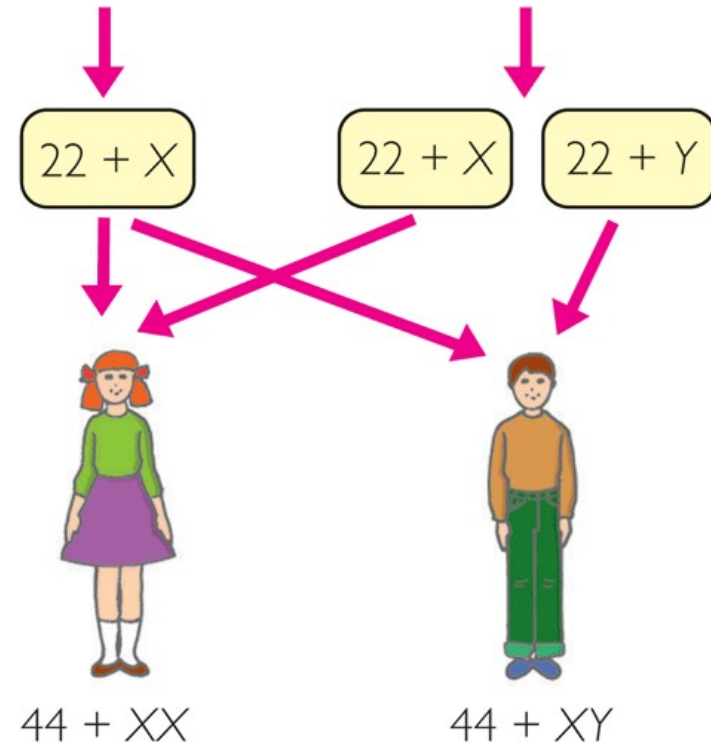
Amb algunes excepcions notables, les femelles tenen una combinació cromosòmica **XX** i els mascles, **XY**.



44 + XX



44 + XY



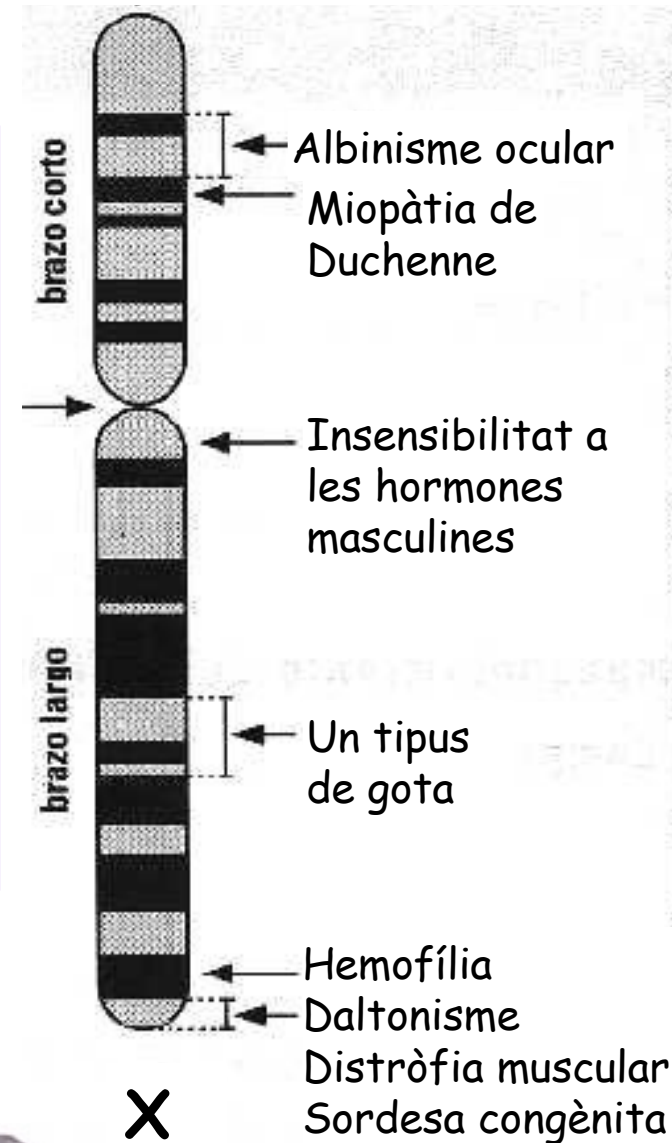
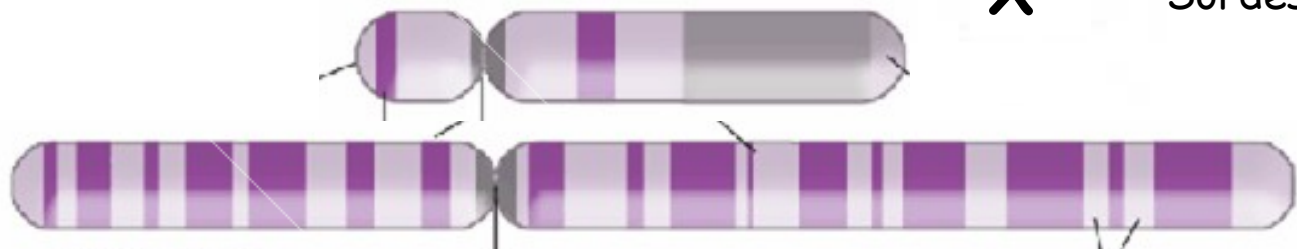
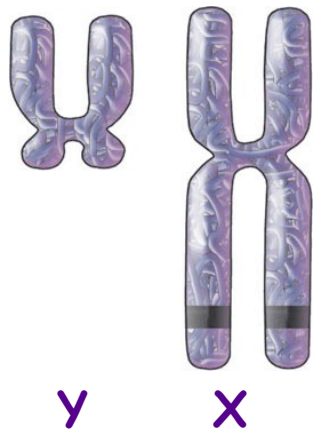
HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE

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, per què el cromosoma Y acostuma a ser molt petit i conté pocs gens.

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



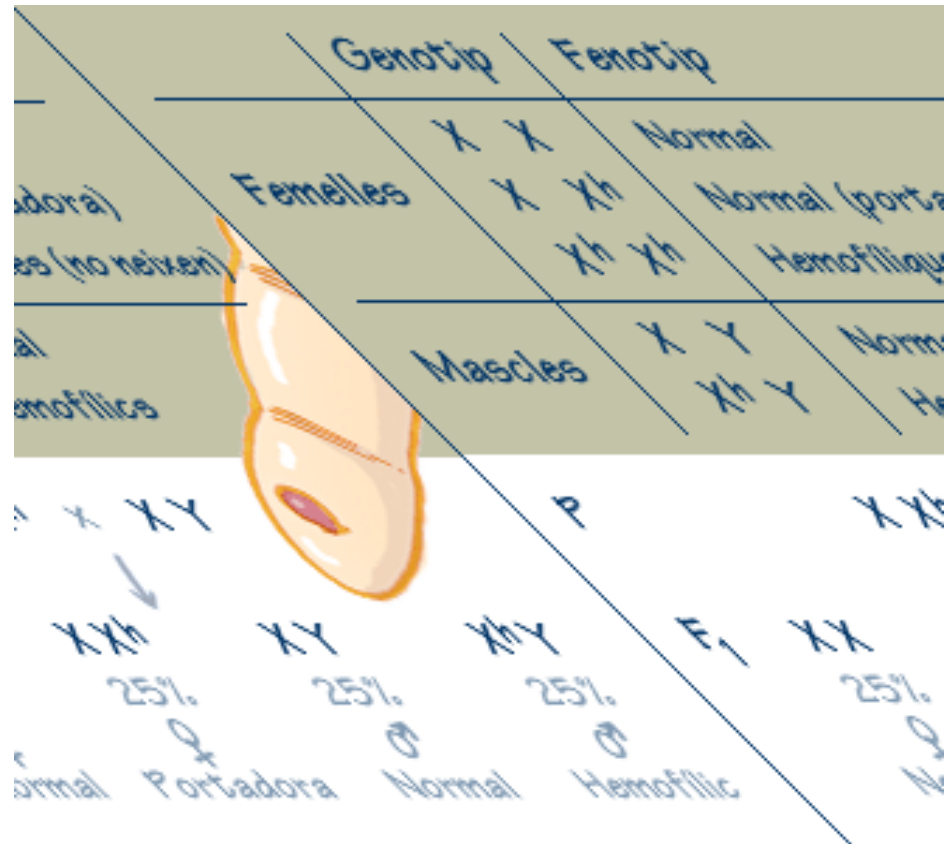
HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE

- 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).



HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE

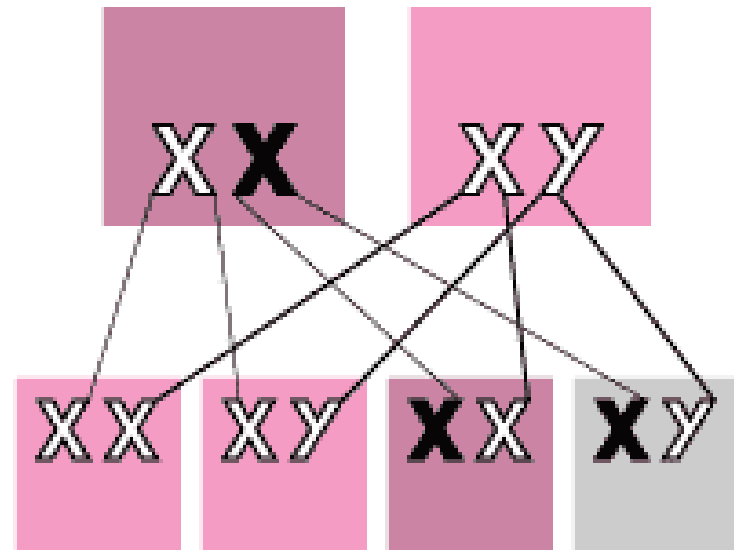
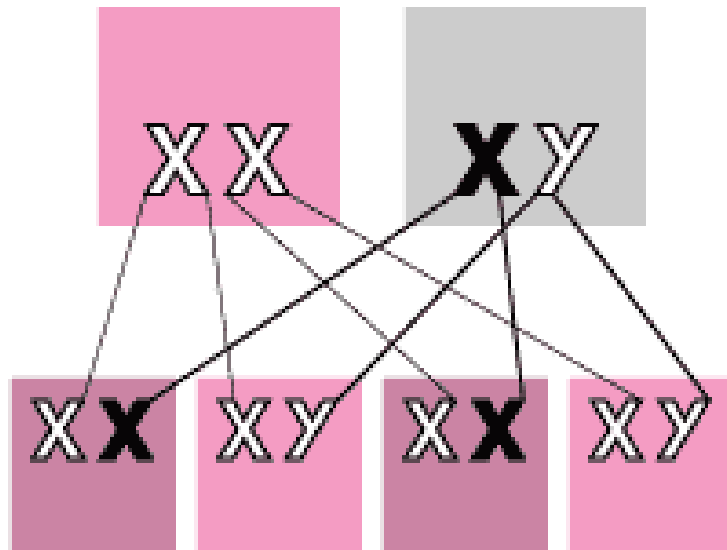
Les dones solen presentar fenotips normals, tot i que poden ser **portadores** de la malaltia. És difícil trobar dones afectades per la malaltia (necessiten ser homozigotes per a l'al·lel recessiu).

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

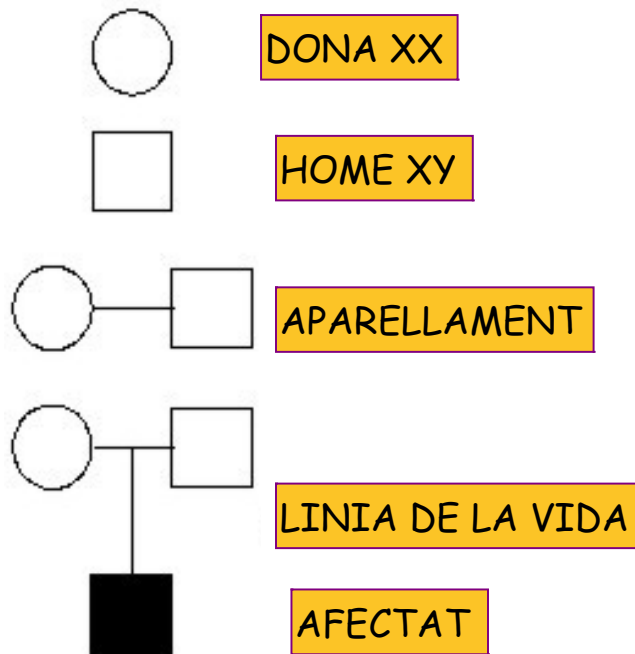
X Gen normal

X Gen recessiu anormal

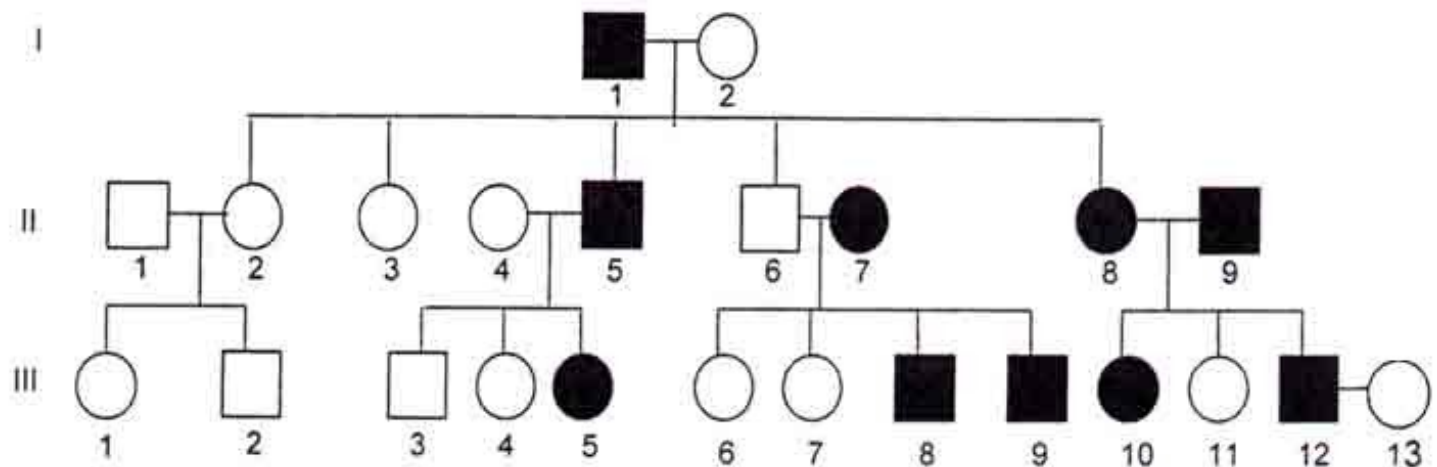
Y Gen productor de descendència



GENÈTICA HUMANA



Els arbres genealògics o pedigree. Són esquemes en què es representen les persones de diverses generacions que estan emparentades entre si. S'hi fan servir símbols senzills per distingir els diversos components de la família, i també s'hi indiquen les relacions que els uneixen. S'utilitzen per estudiar les malalties hereditàries, el seu comportament i la probabilitat que apareguin en futurs individus.



LES MUTACIONS

Les **mutacions** són alteracions a l'atzar del material genètic, canvis permanents en l'ADN, que poden aparèixer espontàniament (**mutacions naturals**) o poden ser provocades artificialment (**mutacions induïdes**) per mitjà de radiacions i determinades substàncies químiques, que s'anomenen **agents mutàgens**.

Les mutacions es poden donar en

- cèl·lules somàtiques (**mutacions somàtiques**), tret que les converteixin en cèl·lules cancerígenes, no tenen gaire importància,
- en cèl·lules reproductores (**mutacions germinals**) són transcendents, ja que totes les cèl·lules del nou organisme tindran la mateixa informació que la cèl·lula zigot.

Algunes mutacions són **favorables**, altres **neutres** i n'hi han de **perjudicials** o fins i tot **letals**.

Les mutacions són, conjuntament amb les **recombinacions meiòtiques**, les principals **causes de variabilitat genètica**, i conseqüentment de l'evolució de les espècies .

TIPUS DE MUTACIONS

Segons l'extensió del material genètic afectat, es distingeixen tres tipus de mutacions:

1. Mutacions gèniques:

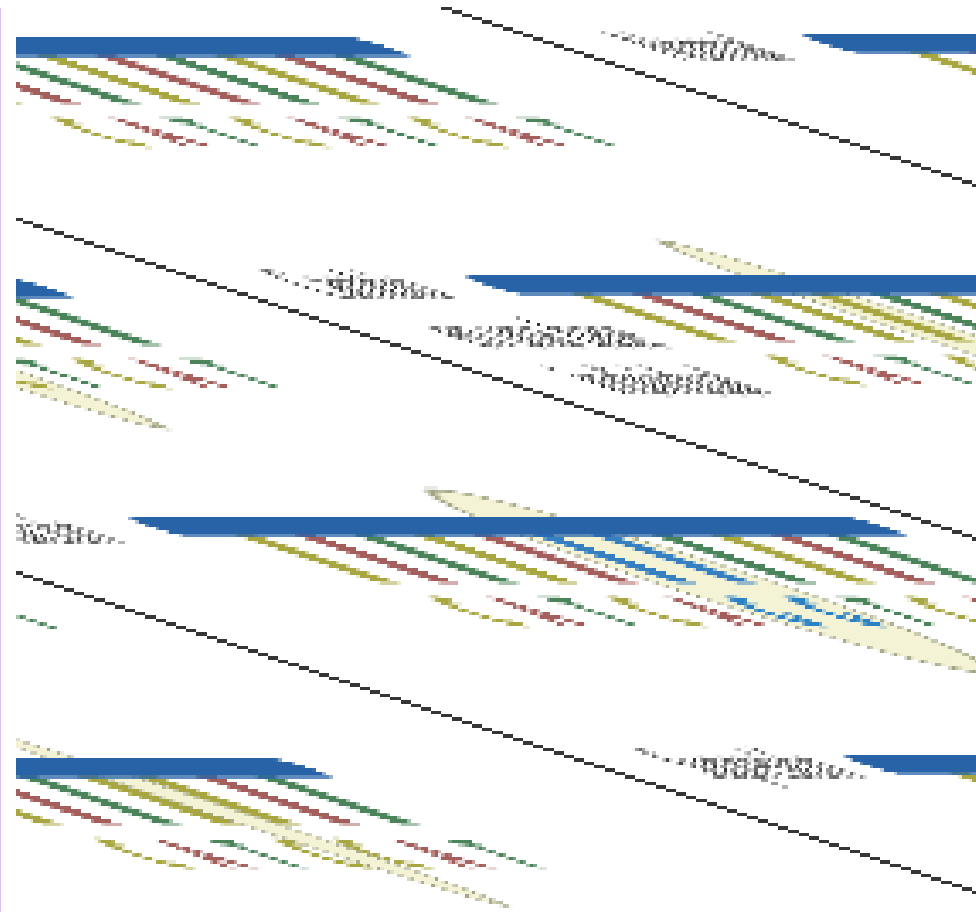
alteracions de la seqüència de nucleòtids d'un gen (puntuals). Afecten a un gen.

2. Mutacions cromosòmiques:

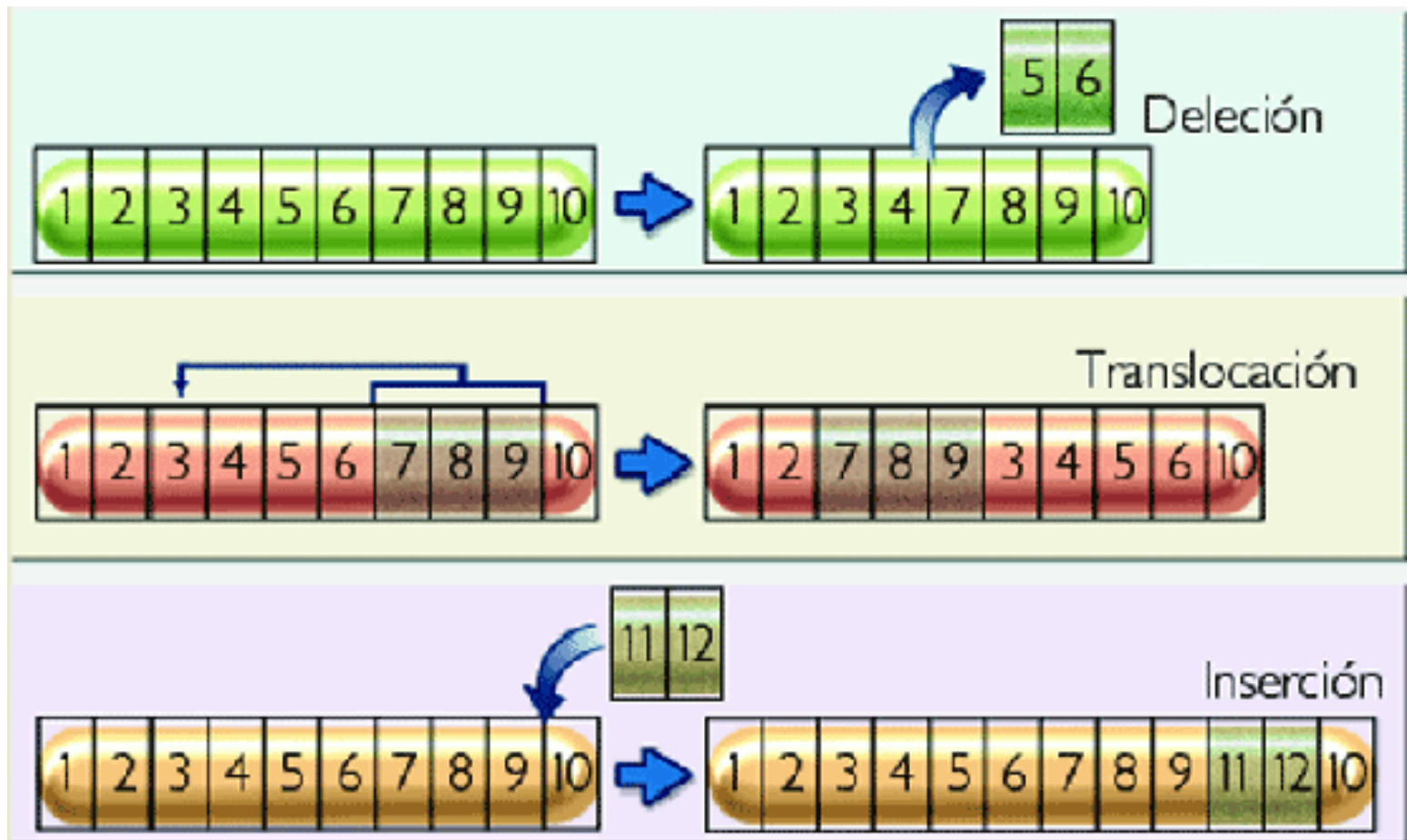
alteracions de la seqüència de gens d'un cromosoma, afectant a l'ordre o al nombre dels gens dintre d'un cromosoma. Afecten a un cromosoma.

3. Mutacions genòmiques:

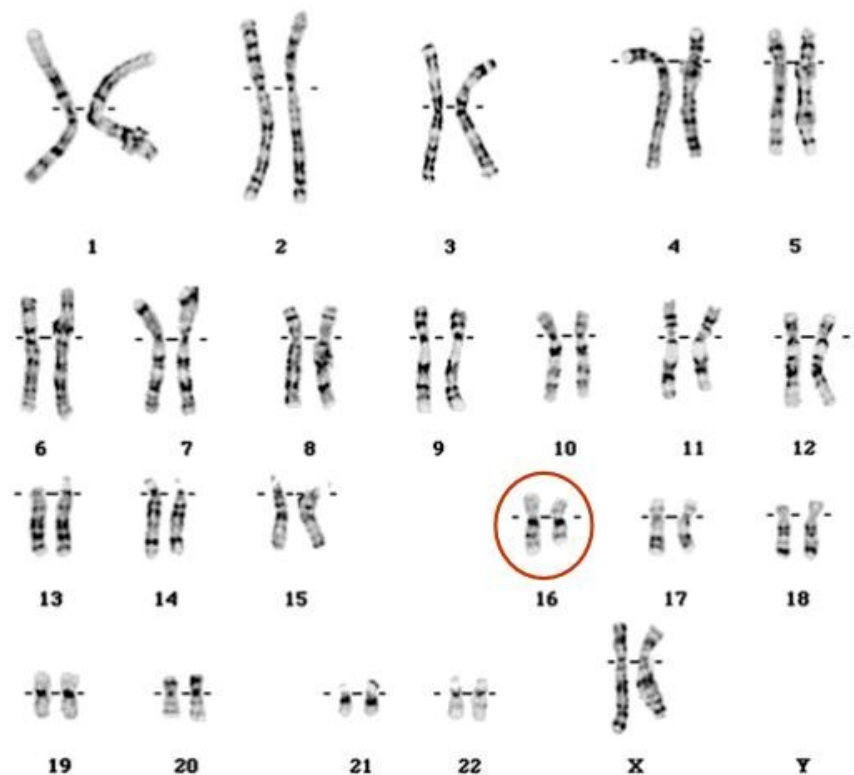
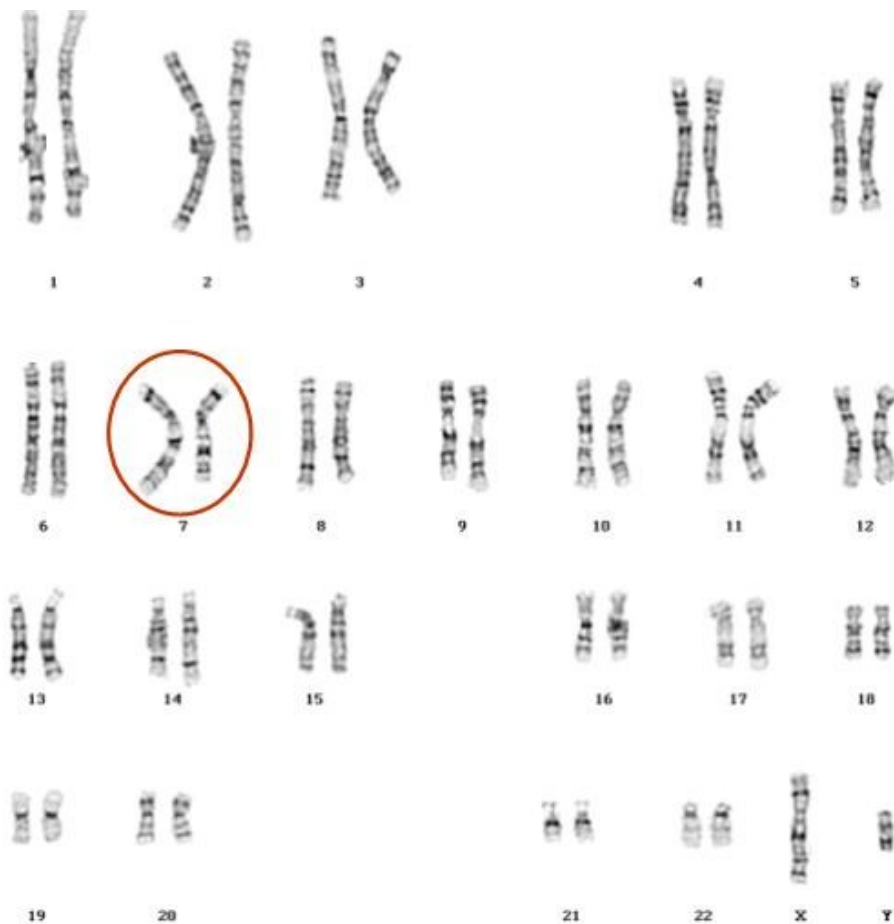
alteracions del nombre de cromosomes. Afecten al genoma o la dotació cromosòmica.



Mutacions gèniques



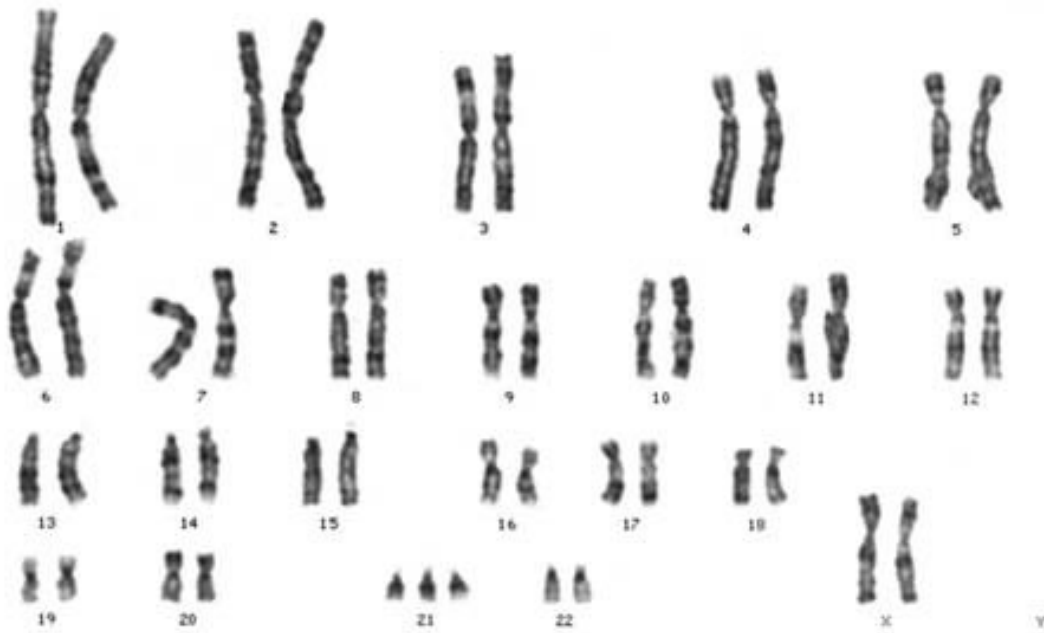
Mutació cromosòmica



Cariotips humans on
s'observen mutacions
cromosòmiques (deleccions)
en els cromosomes 7 i 16.



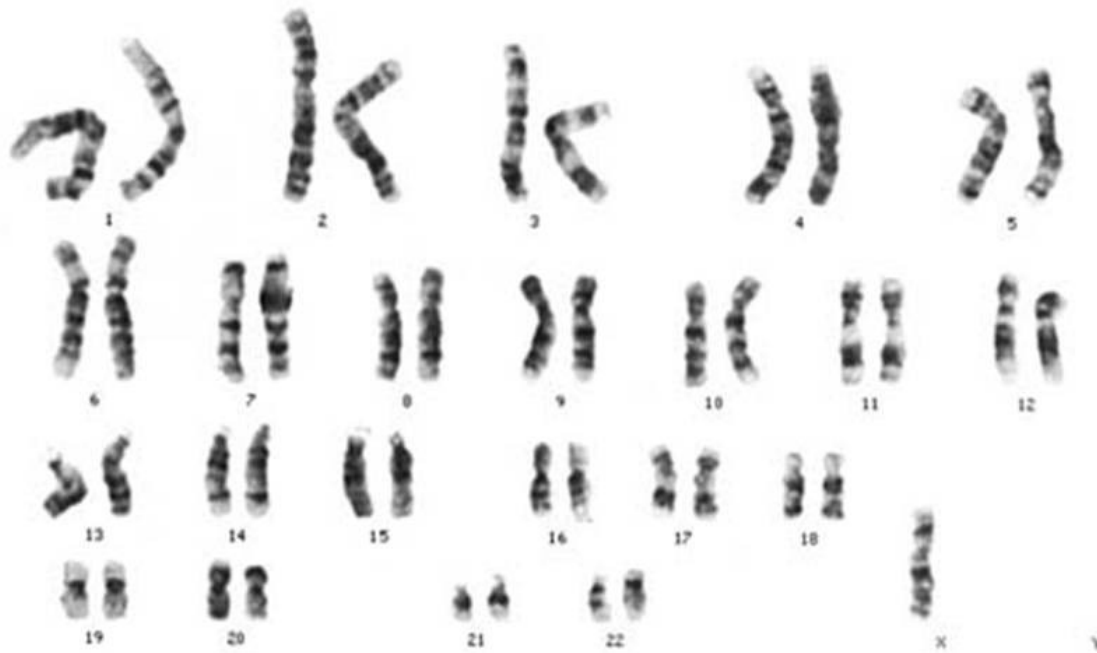
Mutació genòmica: cariotip d'una cèl·lula humana triploide (3n)



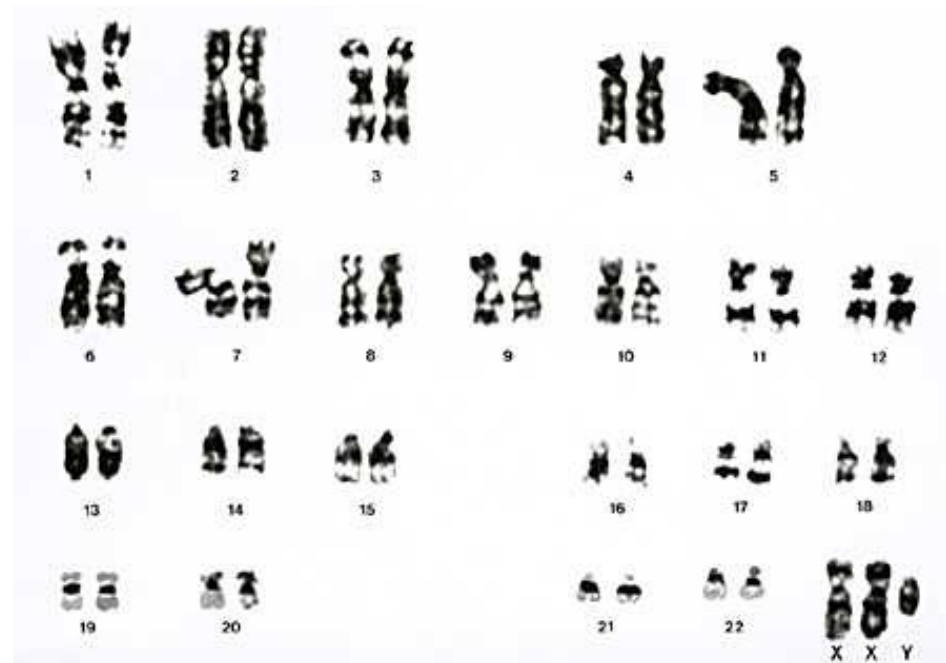
Mutació genòmica:
cariotip d'una cèl·lula
humana femenina amb
trisomia al cromosoma
21: Síndrome de Down



Mutació genòmica:
cariotip d'una cèl·lula
humana masculina amb
trisomia al cromosoma
21: Síndrome de Down



**Mutació genòmica:
Síndrome de Turner:
44 autosomes + X**



**Mutació genòmica:
Síndrome de Klinefelter
44 autosomes+XXY**



Fonts:

- <http://images.google.es/imghp?hl=ca&tab=wi>
- <http://www.xtec.es/aulanet/seglexx/cat/C1U4/index.htm>
- <http://w3.cnice.mec.es/recursos/bachillerato/bioygeo/genetica/index.htm>
- http://www.juntadeandalucia.es/averroes/recursos_informaticos/concurso1998/accesit6/genemend.html
- <http://lagenetica.cat/>
- <http://www.kalipedia.com/ciencias-vida/tema/teoria-cromosomica>
- herencia.html?x=20070417klpcnavid_283.Kes
- <http://recursos.cnice.mec.es/biosfera/alumno/4ESO/genetica1/index.htm>