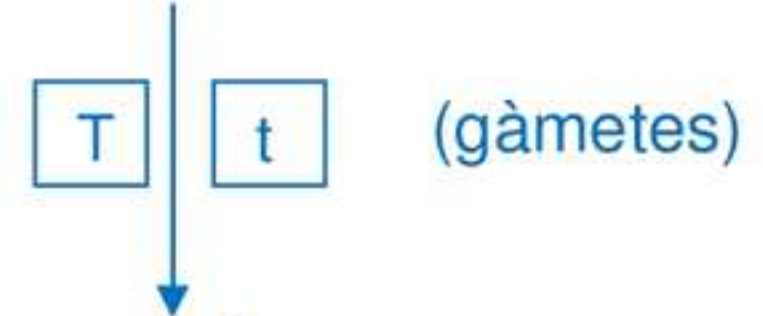


1.- En els conills l'al·lel responsable de la pell tacada (T) és dominant respecte al caràcter de color de la pell uniforme (t). Si s'aparellen un conill tacat amb una conilla de color uniforme, quin serà el genotip de la descendència (F1), en el supòsit que els pares siguin homozigòtic ambdós?. Quina serà la descendència si s'encreuen dos individus de la F1 entre si?.

Gen T: pigmentació

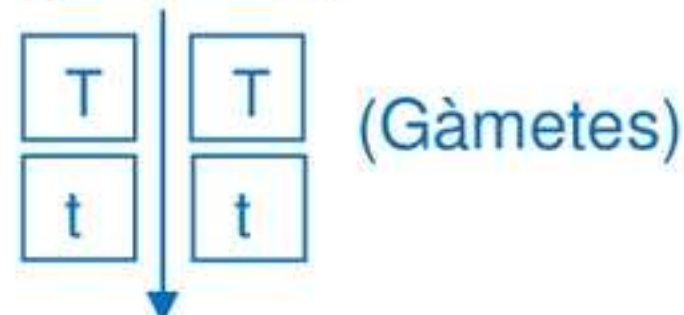
2 al·lels { T: taques
t: uniforme

Encreuament 1 P: TT x tt



F₁: Genotips: Tt
Fenotips: Taques } Tots (100%)

Encreuament 2 F₁ Tt x Tt



F₂: { Genotips: 1/4 TT + 1/2 Tt + 1/4 tt
Fenotips: 3/4 Taques + 1/4 uniforme

2.- A la carbassa, el color blanc està determinat per un al·lel dominant B, i el color groc per l'al·lel recessiu b. Si una varietat homocigòtic blanca es creua amb una varietat homozigòtica groga, quina serà la proporció fenotípica i genotípica esperada la generació F1 i a la F2 si s'aparella la F1 entre si?. Quantes plantes de la F2 seran homozigòtiques?

Gen B: color

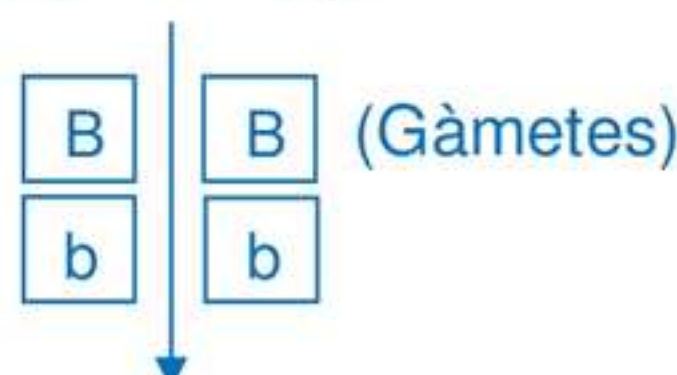
2 al·lels { B: blanc
b: groc

Encreuament 1 P: BB x bb



F₁: Genotips: Bb
Fenotips: Blanques } Tots (100%)

Encreuament 2 F₁: Bb x Bb



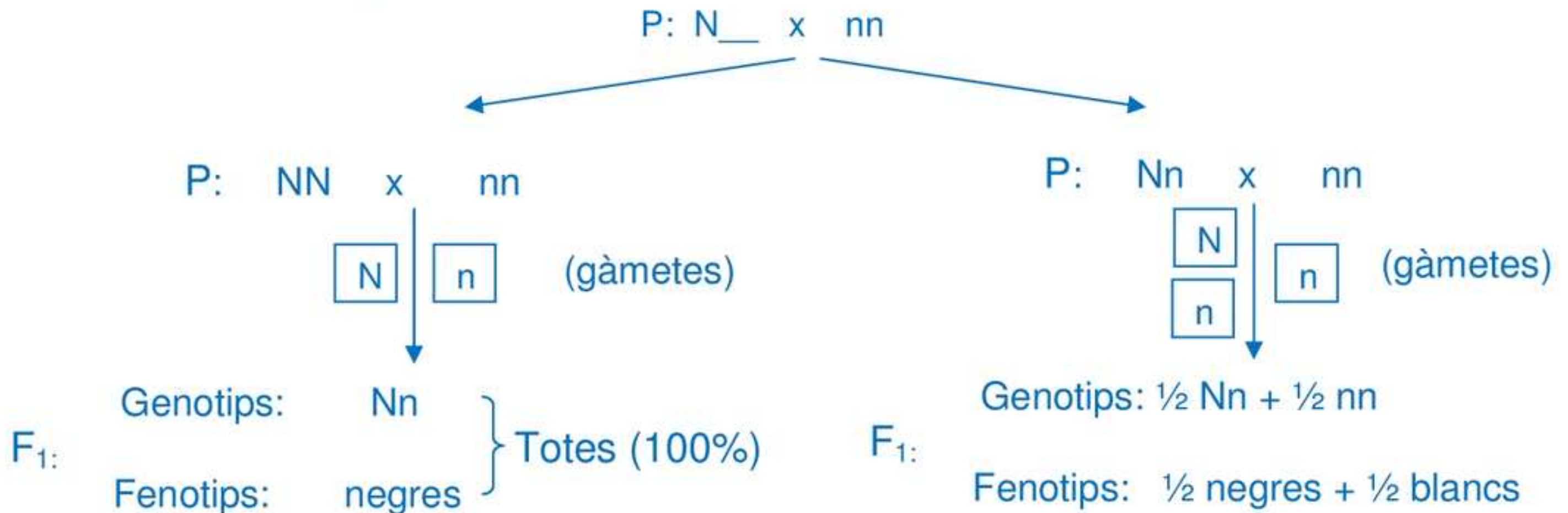
F₂: { Genotips: 1/4 BB + 1/2 Bb + 1/4 bb
Fenotips: 3/4 Blanques + 1/4 grogues

En la F₂ la meitat (50%) de les plantes seran homozigòtiques.

3.- Com poden saber si un conill de pelatge negre (caràcter dominant sobre el blanc) és homozigòtic o heterozigòtic, és a dir si és Nn o NN?

Haurem de realitzar un retrocreuament o encreuament prova. Aquest consisteix en encreuar l'individu de fenotip dominant i genotip desconegut amb un individu homozigot recessiu.

No sabrem quin encreuament haurem realitzat fins a observar la descendència:



Si tota la descendència surt negra vol dir que l'individu problema és homozigot per l'al·lel "negre" (raça pura). Si surten descendents de color blanc implica que l'individu problema és heterozigot.

4.- El pelatge curt dels conills està determinat pel gen dominant L i el pelatge llarg pel seu al·lel recessiu l. El pelatge negre resulta de l'acció del genotips dominants N i el pelatge cafè dels genotips recessius (nn). Determinar les proporcions genotípiques i fenotípiques de la descendència del creuament entre LInn amb LlNn.

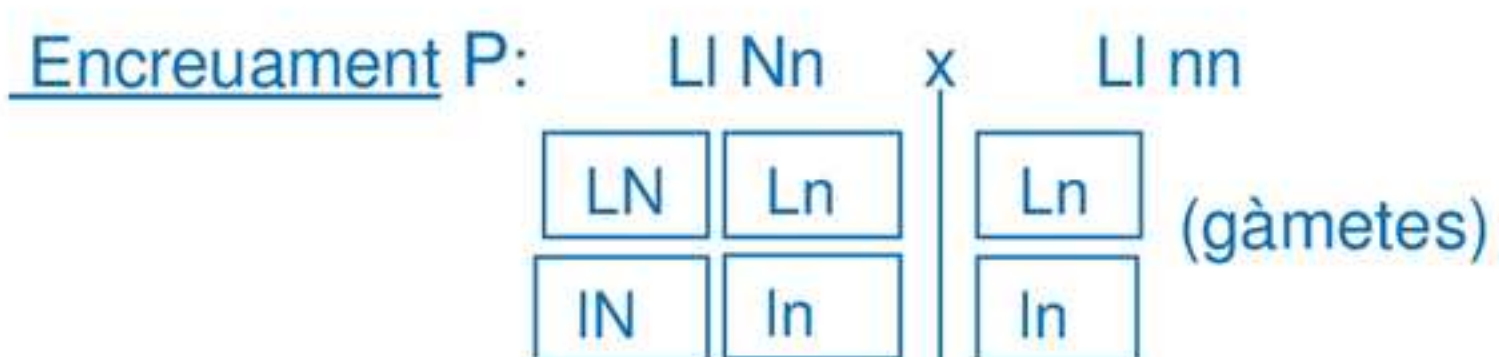
Gen L: Llargada

2 al·lels { L: curt
l: llarg

Gen N: color

2 al·lels { N: negre
n: cafè

Encreuament P:



F₁: Genotips:

	Ln	ln
LN	LL Nn Curt i negre	Ll Nn Curt i negre
Ln	LL nn Curt i cafè	Ll nn Curt i cafè
lN	lL Nn Curt i negre	ll Nn Llarg i negre
ln	lL nn Curt i cafè	ll nn Llarg i cafè

Fenotips:

3/8 curt i negre + 3/8 curt i cafè + 1/8 llarg i negre + 1/8 llarg i cafè

5.- En l'home el caràcter pèl llanós ve determinat per l'al·lel dominant C, i l'albinisme (no hi ha pigmentació) per l'al·lel recessiu a. Un home de pigmentació normal i pèl llanós es casa amb una dona de pigmentació normal i pel normal. El seu primer fill és un albí de pèl normal. Es demana:

a) quins són els genotips dels progenitors?

b) quins altres genotips i fenotips es poden esperar en la descendència d'aquesta parella?

Gen C: pèl

2 al·lels { C: llanós
c: normal

Encreuament P: ♂ C__ A__ x ♀ cc A__

? ? (gàmetes)

Gen A: pigmentació

2 al·lels { A: normal
a: albí

F₁ (primer fill) { Fenotip: Albí de pèl normal
Genotip: cc aa

El genotip del fill ens permet deduir el dels progenitors.

a)

Per tal que el seu primer fill sigui albí i de pèl normal (amb genotip "aa cc") els pares havien de ser ambdós portadors de l'al·lel de l'albinisme i del pèl normal. Deduïm així que els parentals són:

♀ : cc Aa i ♂: Cc Aa

b) Encreuament P: Cc Aa x cc Aa

(gàmetes)

CA	Ca	cA
cA	ca	ca

F₁: Genotips:

	cA	ca
CA	Cc AA Llanós i normal	Cc Aa Llanós i normal
Ca	Cc aA Llanós i normal	Cc aa Llanós i albí
cA	cc AA normal i normal	cc Aa normal i normal
ca	cc aA normal i normal	cc aa normal i albí

Fenotips:

3/8 llanós i normal + 3/8 normal i normal + 1/8 Llanós i albí + 1/8 normal i albí.

6) La talassèmia és una malaltia hereditària provocada per una mutació en un gen del cromosoma 11, que genera una forma anormal de la hemoglobina. La hipercolesterolèmia familiar també és una malaltia hereditària (autosòmica recessiva) que suposa una concentració de colesterol a la sang superior a la normal.

Un home heterozigot per tots dos caràcters i una dona amb hipercolesterolèmia familiar però sense cap grau de talassèmia, esperen descendència.

a) Realitzeu l'encreuament indicant els genotips i els fenotips dels pares i dels descendents.

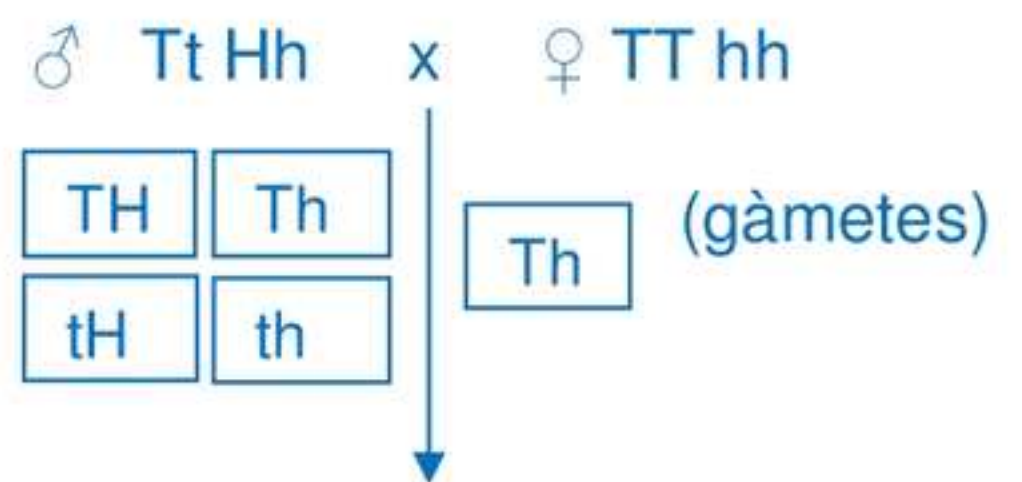
Gen T: talassèmia

2 al·lels { T: normal
t: talassèmia

Gen H: hipercolesterolèmia

2 al·lels { H: normal
c: hipercolesterolèmia

Encreuament P:



F₁: Genotips:

	Th
TH	TTHh Normal i normal
Th	TThh Normal i hipercolesterolèmia
tH	tTHh Normal i normal
th	tThh Normal i hipercolesterolèmia

Fenotips:

½ normal i normal + ½ normal amb hipercolesterolèmia

b) Quina serà la probabilitat de que el fill (nen o nena) presenti hipercolesterolèmia i alhora sigui heterozigot per la talassèmia?

La probabilitat és del 25% (1/4).

7) S'ha encreuat una planta de mongetera amb beines de mida gran i de forma corbada amb una altra mongetera amb beines de mida petita i de forma recta. Ambdues són línies pures. En la primera generació (F1) totes les mongetes tenen les beines grans i de forma corbada. La taula quantifica els fenotips que s'obtenen a la F2 quan es practica l'autofecundació de les mongetes de la F1.

Resultats F2	Forma corbada	Forma recta
Beines grans	4670	1570
Beines petites	1530	520

1) (Utilitzant una nomenclatura adient justifiqueu els resultats obtinguts a la F1 i expliqueu amb quina Llei de Mendel es relacionen. No oblideu esmentar el tipus de relació (dominància/recessivitat) per a cada parella d'al·lells.

Gen A: mida

2 al·lells { A: gran
a: petita

Encreuament

P: AA BB x aa bb
 (gàmetes) AB ab

Gen B: forma

2 al·lells { B: corbada
b: recta

F1 { Genotip: Aa Bb
Fenotip: Grans i corbades

Els al·lells "A" i "B" són dominants mentre que els "a" i "b" són recessius (herència per dominància).

2) Calculeu la proporció en què apareixen els diferents fenotips de la F2. Feu un esquema o una taula que expliqui per què s'obtenen aquestes proporcions.

La F₂ s'obté en autofecundar la F₁:

F₁ Aa Bb x Aa Bb
 (gàmetes) AB Ab aB ab

F₂: Genotips:

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Gran i corbada	AABb Gran i corbada	AaBB Gran i corbada	AaBb Gran i corbada
Ab	AABb Gran i corbada	AAbb Gran i recta	AabB Gran i corbada	Aabb Gran i recta
aB	aABB Gran i corbada	aABb Gran i corbada	aaBB Petita i Corbada	aaBb Petita i corbada
ab	aAbB Gran i corbada	aAbb Gran i recta	aabB petita i corbada	aabb petita i recta

Fenotips:

9/16 grans i corbades

3/16 grans i rectes

3/16 petites i corbades

1/16 petites i rectes

Aquestes proporcions

reflecteixen que s'ha complert

la 3a Llei de Mendel.

3) A partir dels resultats de la F2 un estudiant ha formulat la hipòtesi que el gen de la mida de la beina i el gen de la forma de la beina són en un mateix cromosoma. Considerant els resultats de la F2 discuteixi si aquesta hipòtesi és vàlida o no.

La hipòtesi de l'estudiant no és vàlida. Les proporcions que hem obtingut en la F₂ són les esperades en cas de complir-se la 3a llei de Mendel o llei d'herència independent dels caràcters.

$4670/8290 \approx 1/16$ $1570/8290 \approx 3/16$ $1530/8290 \approx 3/16$ $520/8290 \approx 1/16$

Aquesta llei és la única de les tres lleis de Mendel que no és universal, només es compleix quan els caràcters que s'estan estudiant es troben en cromosomes diferents.

8) Es va encreuar una rata mascle negre de laboratori amb una femella marró. Les 14 rates que van néixer a la ventrada van ser totes negres (6 mascles i 8 femelles). Unes setmanes després es va agafar a l'atzar un mascle i una femella de la ventrada i es van encreuar entre ells. En la nova ventrada van néixer 12 rates: 9 de negres (5 mascles i 4 femelles) i 3 de marrons (2 femelles i 1 mascle)

a) Indiqueu els genotipus del mascle i de la femella del primer i del segon encreuament. Justifiqueu quin és el patró d'herència de la pigmentació marró.

	Mascle	Femella
1r encreuament	AA	aa
2n encreuament	Aa	Aa

Gen A: mida

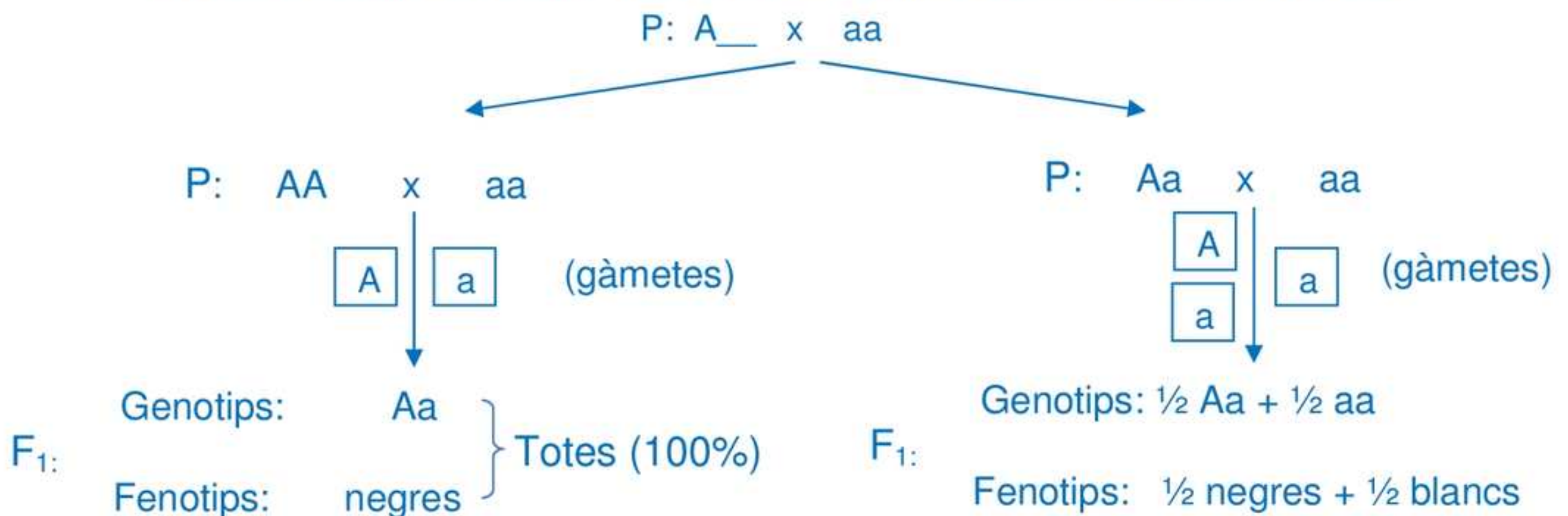
2 al·lels {
A: negre
a: marró

L'al·lel de la pigmentació marró (a) és recessiu front l'al·lel "A" que és dominant.

b) Des d'un laboratori col·laborador us han enviat una rata mascle de color negre. Raoneu quin encreuament faríeu per tal de determinar el seu genotipus pel que fa al color del seu pèl.

Haurem de realitzar un retrocreuament o encreuament prova. Aquest consisteix en encreuar l'individu de fenotip dominant i genotip desconegut amb un individu homozigot recessiu.

No sabrem quin encreuament haurem realitzat fins a observar la descendència:



Si tota la descendència surt negra vol dir que l'individu problema és homozigot per l'al·lel "negre" (raça pura). Si surten descendents de color blanc implica que l'individu problema és heterozigot.

c) Aquestes rates són utilitzades per determinar com influeix un determinat complex vitamínic en el creixement. Per a això s'han fet dos grups: el grup A s'alimenta exclusivament del pinso habitual i el grup B, a més del pinso habitual, rep un suplement del complex vitamínic. S'ha vigilat que la resta de condicions com ara la disponibilitat de l'aigua, l'espai vital etc, fossin les mateixes en tots els casos. El creixement de cada animal es determina a través del pes del seu cos.

a) Quina és la variable independent? I la dependent? Raoneu-ho

Variable independent: la dieta (enriquida o no). És la variable que es modifica en els dos tractaments per tal de veure si influeix en el creixement de les rates.

Variable dependent: el creixement de les rates. És la variable que ens ha d'oferir uns resultats en funció dels canvis introduïts en la variable independent.

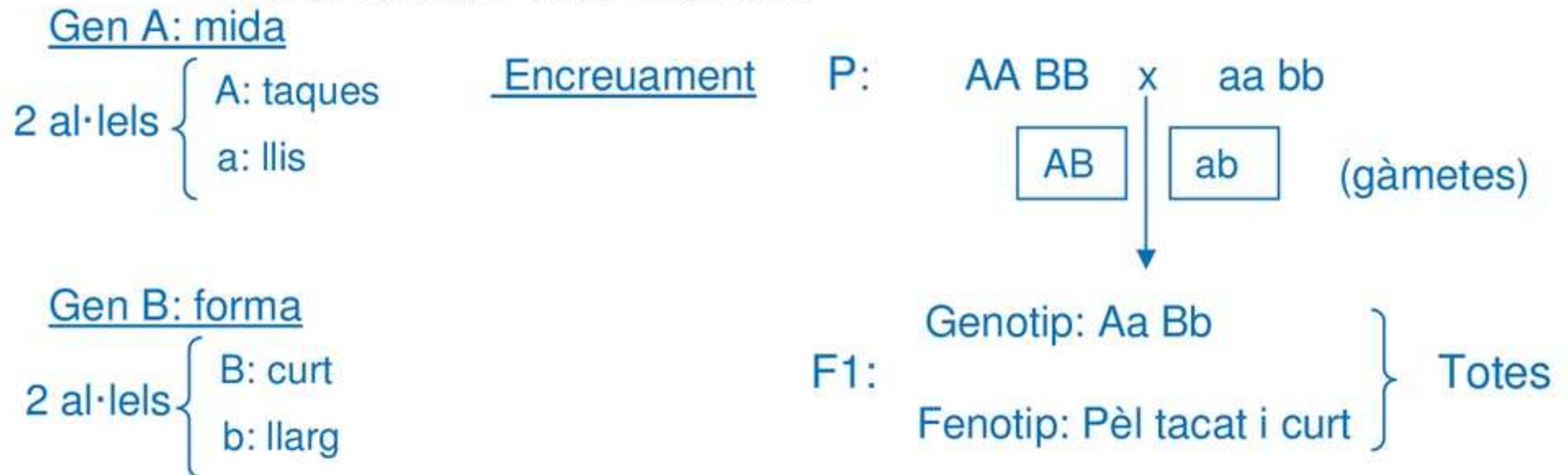
b) Descriviu el control d'aquest experiment.

El grup control d'aquest experiment és el grup A format per les rates que s'alimenten de pinso normal sense enriquir. Ens permetrà discernir si els resultats observats es deuen realment als canvis introduïts en la variable independent.

Problema 9)

Encreuem dues races pures de rates; una raça té el pèl amb taques (causat per l'al·lel A) i el pèl curt (causat per l'al·lel B), l'altra té el pèl llis i llarg. En la F1 totes les rates posseeixen el pèl tacat i curt.

- a) Justifiqueu els resultats de la F1, quin és el genotip de les rates de la F1?
Quina és la relació entre els al·lells?



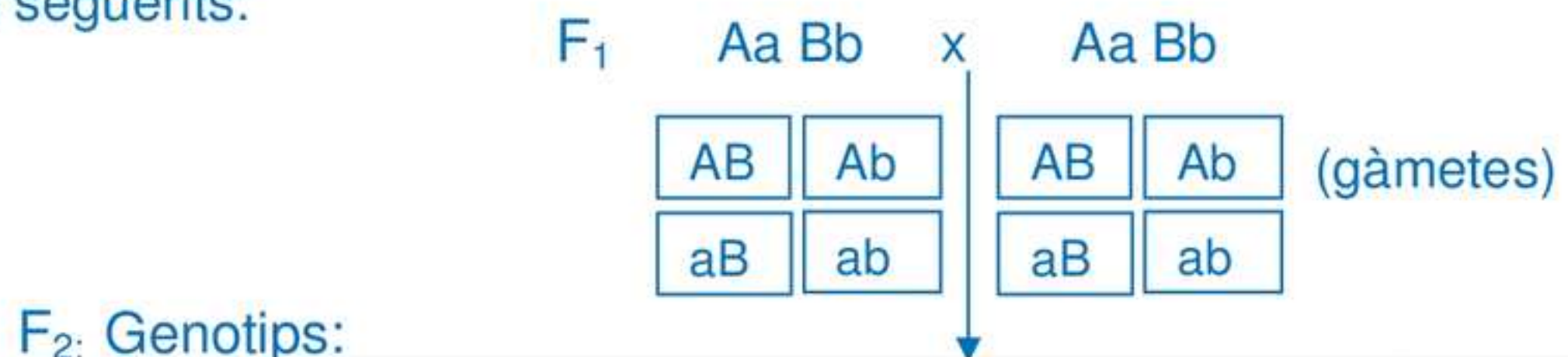
En els dos gens es dona herència per dominància

- b) En la F2 s'han obtingut 50 rates els fenotips de les quals és:

- 36 tacades i pèl curt
- 3 tacades i pèl llarg
- 2 pèl llis i curt
- 9 pèl llis i llarg

Com interpreteu aquests resultats?

Si es complís la tercera llei de Mendel s'haurien d'observar uns resultats semblant als següents:



Fenotips:

9/16 tacat i curt

3/16 tacat i pèl llarg

3/16 llis i curt

1/16 llis i llarg

El fet que apareguin els quatre fenotips esperats en la descendència podria fer-nos pensar que s'ha complert la 3a llei de Mendel.

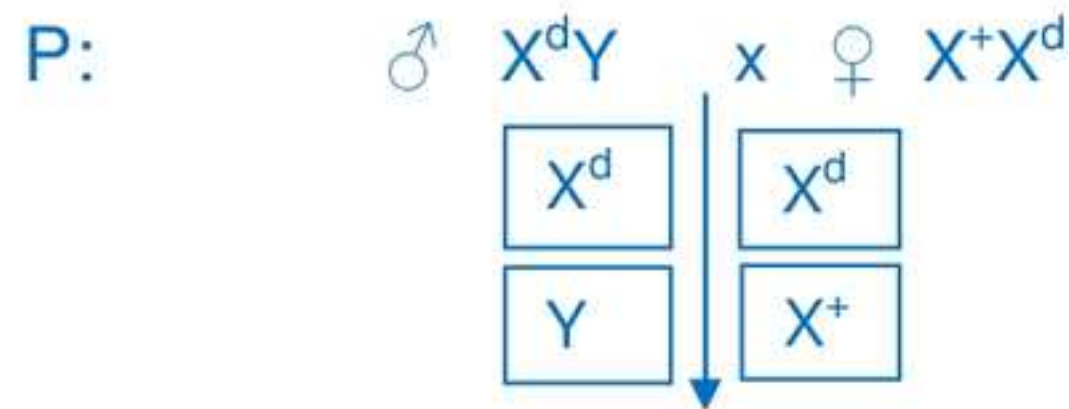
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Tacat i curt	AABb Tacat i curt	AaBB Tacat i curt	AaBb Tacat i curt
Ab	AABb Tacat i curt	AAbb tacat i llarg	AabB Tacat i curt	Aabb Tacat i llarg
aB	aABB Tacat i curt	aABb Tacat i curt	aaBB Llis i curt	aaBb Llis i curt
ab	aAbB Tacat i curt	aAbb Tacat i llarg	aabB Llis i curt	aabb Llis i llarg

Les proporcions de fenotips obtingudes però s'allunyen de les esperades si es compleix la 3a Llei per tant el més probable és que els dos gens estudiats estiguin lligats i hi hagi hagut recombinació.

10) Quina proporció de fills daltònics (dels dos sexes) cal esperar de la descendència entre un home daltònic y una dona portadora?

Gen d: daltonisme

2 al·lells { X^+ : visió normal
 X^d : daltonisme



F₁: Genotips: { ♂: $\frac{1}{2} X^+Y + \frac{1}{2} X^dY$
♀: $\frac{1}{2} X^dX^+ + \frac{1}{2} X^dX^d$

Fenotips: { ♂: $\frac{1}{2}$ visió normal + $\frac{1}{2}$ daltònics
♀: $\frac{1}{2}$ visió normal + $\frac{1}{2}$ daltòniques

11) En els gossos cocker spaniel el pelatge **negre** està controlat per un l'al·lel dominant **B** i el color **vermell** pel seu al·lel recessiu **b**. Que el color del pelatge sigui **uniforme o amb taques** depèn de dos al·lells d'un altre gen: L'al·lel **S** determina el color uniforme i s determina que sigui motejat.

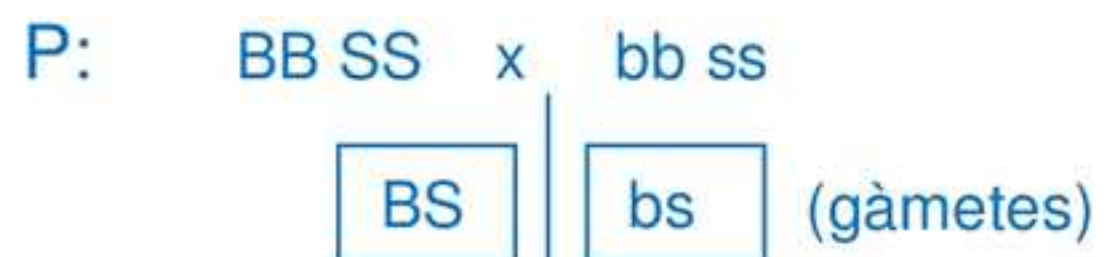
Un mascle de pèl negre i uniforme (homozigòtic per a tots dos caràcters) s'aparella amb una femella de color vermell motejat. Quins seran els **fenotips i genotips de la F1**? Quins seran els **genotips i fenotips de la F2** (obtinguda per creuament de la F1 entre ells).

Gen B: color

2 al·lells { B: negre
b: vermell

Gen S: uniformitat

2 al·lells { S: uniforme
s: taques



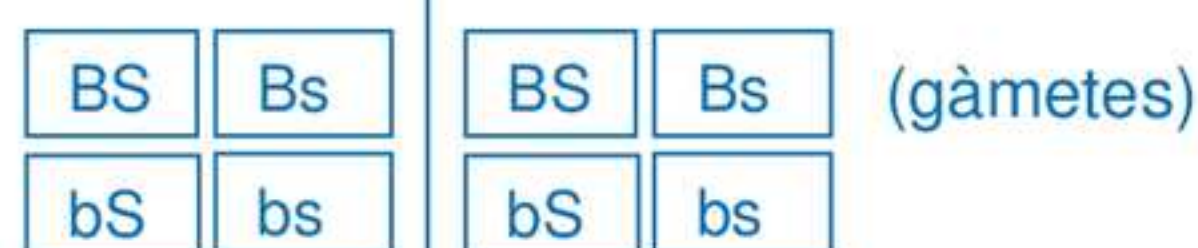
Genotip: Bb Ss

F₁:

Fenotip: Pèl negre i uniforme

Tots

F₁ Bb Ss x Bb Ss



F₂: Genotips:

F₂: Fenotips:
9/16 grans i corbades
3/16 grans i rectes
3/16 petites i corbades
1/16 petites i rectes
Aquestes seran
proporcions si es
compleix la 3a Llei de
Mendel.

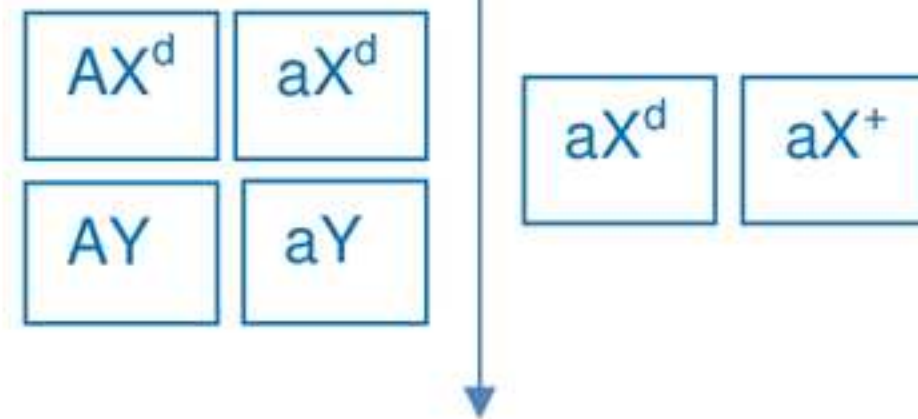
	BS	Bs	bS	bs
BS	BBSS Negre i uniforme	BBSs Negre i uniforme	BbSS Negre i uniforme	BbSs Negre i uniforme
Bs	BBsS Negre i uniforme	BBss Negre i tacat	BbsS Negre i uniforme	Bbss Negre i tacat
bS	bBSS Negre i uniforme	bBSs Negre i uniforme	bbSS Vermell i uniforme	bbSs Vermell i uniforme
bs	bBsS Negre i uniforme	bBss Negre i tacat	bbsS Vermell i uniforme	bbss Vermell i tacat

12) El daltonisme és una malaltia lligada al sexe i l'albinisme és un caràcter que està en els cromosomes autosòmics i és recessiu. Es creua una dona albina i portadora del daltonisme amb un home normal heterozigòtic per a l'albinisme i que és daltònic. Fes les proporcions fenotípiques i genotípiques de la F1.

Gen d: daltonisme

2 al·lels $\left\{ \begin{array}{l} X^+: \text{visió normal} \\ X^d: \text{daltonisme} \end{array} \right.$

P: ♂ Aa X^dY x ♀ aa X⁺X^d



Gen A: pigmentació

2 al·lels $\left\{ \begin{array}{l} A: \text{normal} \\ a: \text{albí} \end{array} \right.$

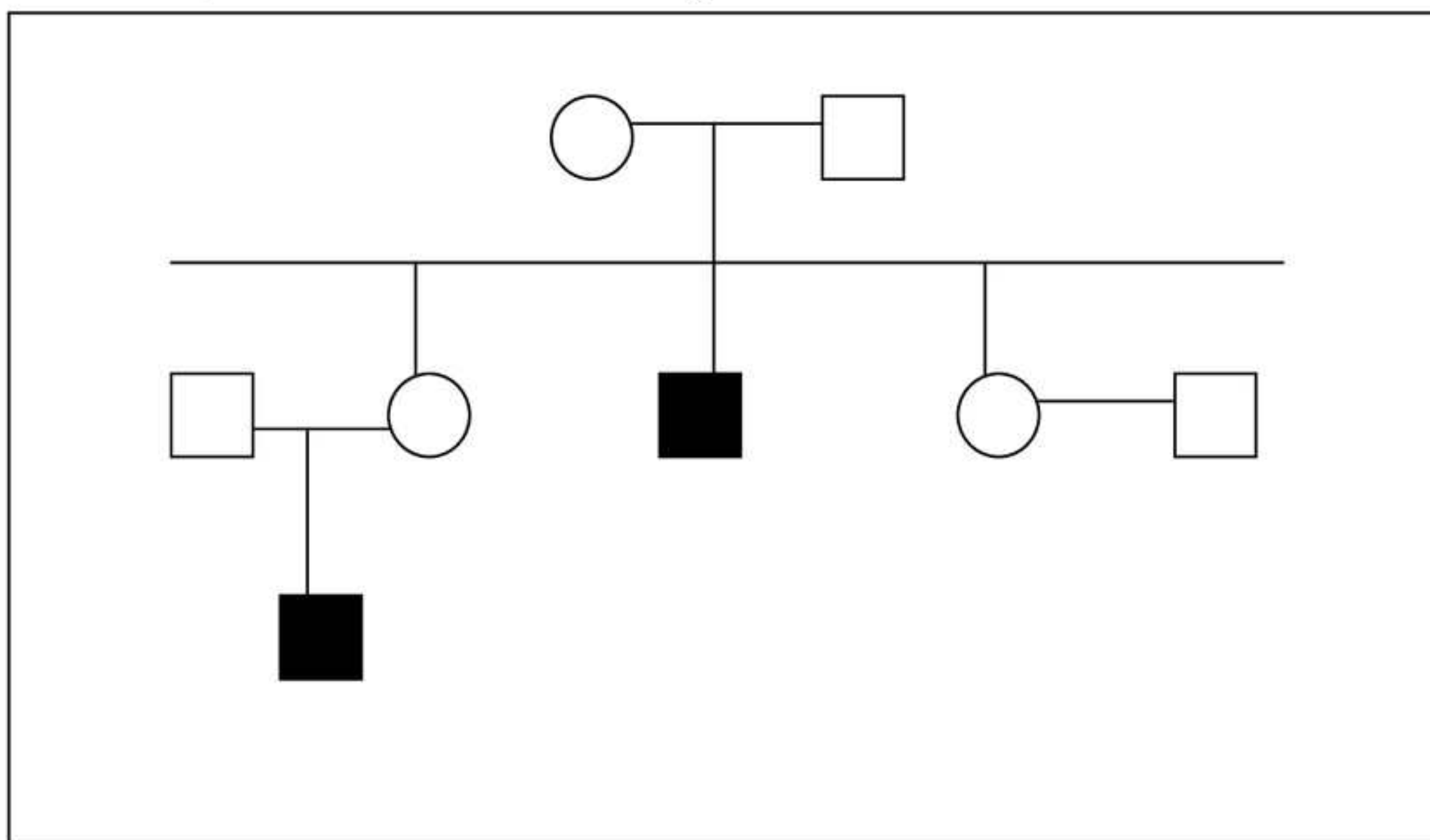
Genotips $\left\{ \begin{array}{l} \text{♂: } \frac{1}{4} Aa X^d Y + \frac{1}{4} Aa X^+ Y + \frac{1}{4} aa X^d Y + \frac{1}{4} aa X^+ Y \\ \text{♀: } \frac{1}{4} Aa X^d X^+ + \frac{1}{4} Aa X^d X^d + \frac{1}{4} aa X^d X^+ + \frac{1}{4} aa X^d X^d \end{array} \right.$

F₁:

Fenotips: $\left\{ \begin{array}{l} \text{♂: } \frac{1}{4} \text{ normals i daltònics} + \frac{1}{4} \text{ normals i normals} + \\ \quad \frac{1}{4} \text{ albins i daltònics} + \frac{1}{4} \text{ albins i normals.} \\ \text{♀: } \frac{1}{4} \text{ Normals i portadores} + \frac{1}{4} \text{ normals i daltòniques} + \\ \quad \frac{1}{4} \text{ albines i portadores} + \frac{1}{4} \text{ albines i daltòniques} \end{array} \right.$

Pedigrís

1) El següent pedigrí representa les persones d'una família afectada per l'hemofília, una malaltia hereditària lligada al sexe.



a) Demostreu si l'hemofilia és una malaltia dominant o recessiva

Del pedigrí se'n pot deduir que la malaltia és recessiva. La parella de la generació I tenen un fill afectat sense estar-ho cap dels dos. La única manera que el fill surti malalt és que algun dels seus pares tingui l'al·lel i només es pot tenir un al·lel sense manifestar-lo si aquest és recessiu.

b) Anoteu quin és el genotip/s possible/s de tots els individus.

Gen X^h : Hemofília

2 alleles { X^+ : normal
 X^h : hemofília

$$1-1: X^+ X^h$$
II-1: $X^+ Y$ III - 1: $X^h Y$

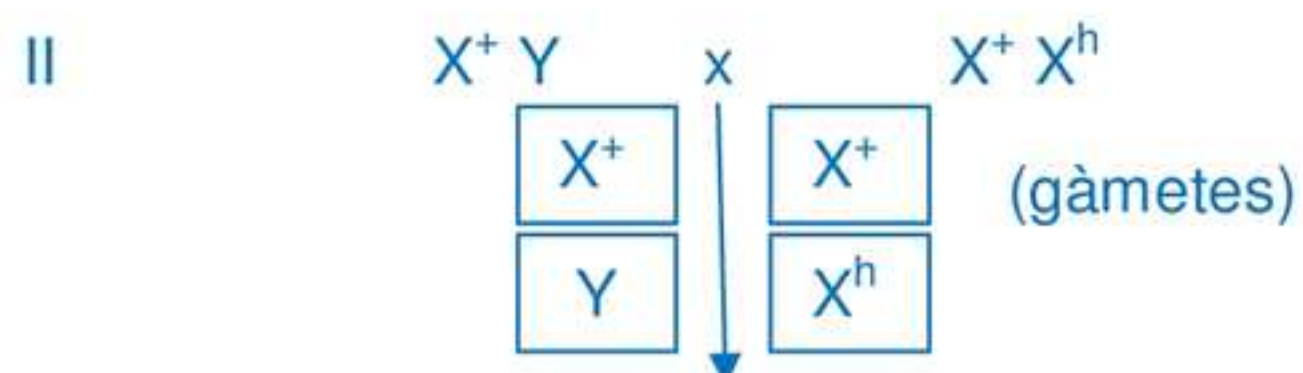
1-2: $X^+ Y$

II-2: $X^+ X^h$

II - 3: $X^h Y$

11-4: $X^+ X_+ / X^h X^+$

c) Si la dona II-2 té una filla, quina és la probabilitat que presenti la malaltia.



Genotips ♀: $\frac{1}{2} X^+X^+ + \frac{1}{2} X^hX^+$

111

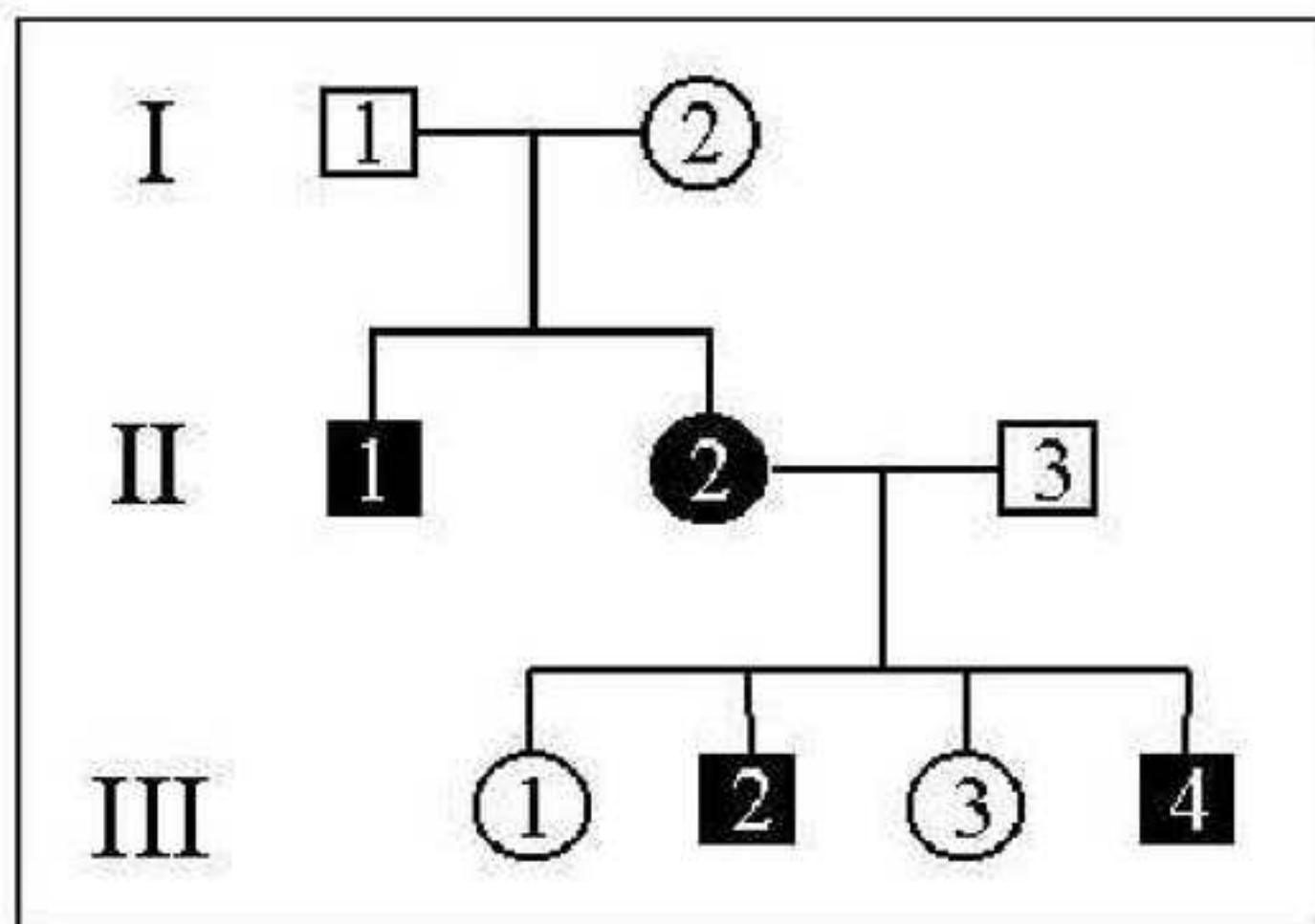
Fenotips ♀: 1/2 sanes + 1/2 sanes i portadores

No pot aparèixer cap filla malalta.

2) Un grup d'investigadors ha descobert recentment un gen situat en el cromosoma 7 que quan és defectuós provoca greus problemes en el llenguatge.

Diverses generacions d'una família han presentat aquests problemes de llenguatge. El pedigrí següent correspon a un fragment de l'arbre genealògic d'aquesta família. Els cercles representen femelles i els quadrats mascles; en negre es representen els individus afectats.

1) Es podria pensar que aquest caràcter s'hereta lligat al sexe. A partir del pedigrí demostreu la falsedat d'aquesta hipòtesi.



2) a) Diguen el patró d'herència que segueix el gen esmentat i expliqueu-lo.

El caràcter estudiat en el pedigrí és recessiu. Els individus malalts de la generació II neixen de pares sans que per tant han de ser portadors del gen i no el manifesten.

Hem demostrat que el caràcter és recessiu. Assumint això, la dona II – 2 hauria de tenir dues còpies de l'al·lel causant de la malaltia. Així, n'hauria heretat una de la mare (I – 1) i una del pare (I – 2) . Aquest darrer però, en ser els homes hemizigòtics hauria d'estar malalt i això no succeeix. Ha de ser una malaltia autosòmica i recessiva.

b) Indiqueu els genotips dels individus I-2, II-2, II-3, III-3 i III-4, i expliqueu com els heu deduït.

Gen A: llenguatge

2 al·lels {
A: normal
a: problemes

I - 2: Aa. No està afectada però els seus descendents si, hauran heretat una còpia de l'al·lel d'ella

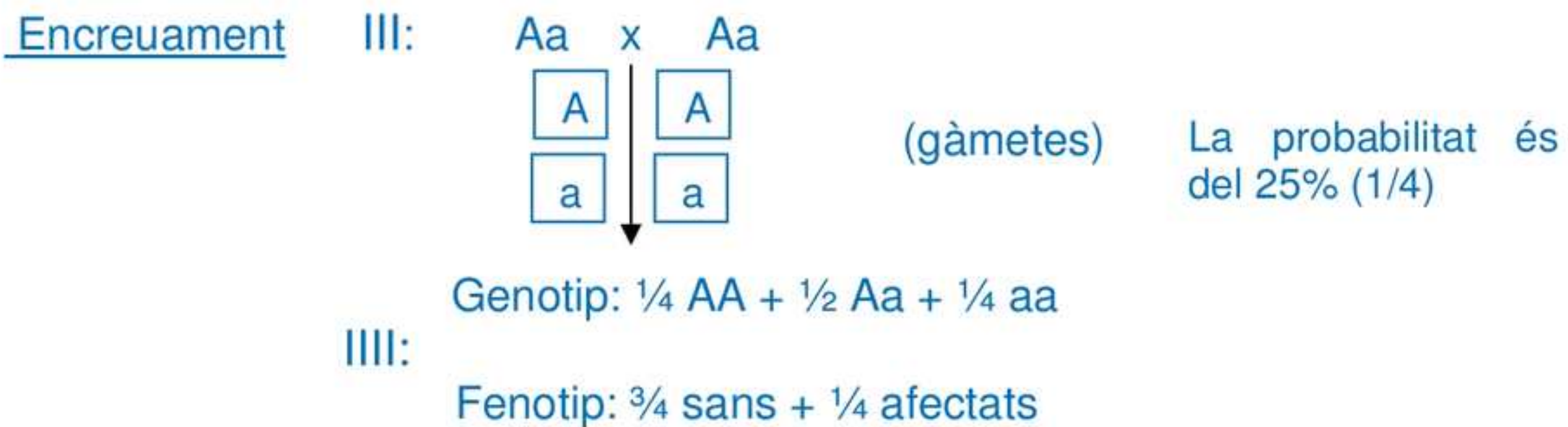
II – 2: aa. Està afectada d'una malaltia recessiva

II – 3: Aa. No està afectat però té fills que si ho estan, han heretat els seu al·lel per la malaltia

III – 3: Aa. Ha nascut d'una dona afectada (que li passa un al·lel segur) però està sa

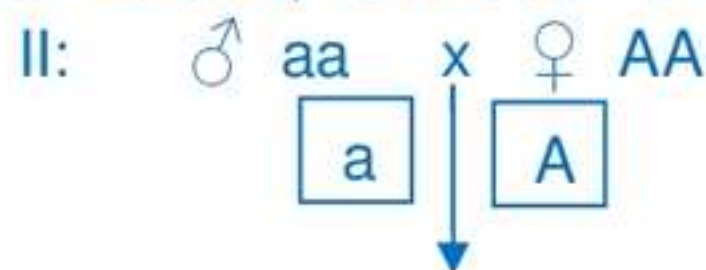
III – 4: aa. Està afectat per una malaltia recessiva.

2) a) Supposeu que la dona III-1 s'aparella amb un home heterozigot per aquest gen. Quina és la probabilitat de que tinguin un descendent afectat?



b) L'home II-1 té 5 fills amb una mateixa dona. És possible que tots 5 siguin normals? Expliqueu-ho.

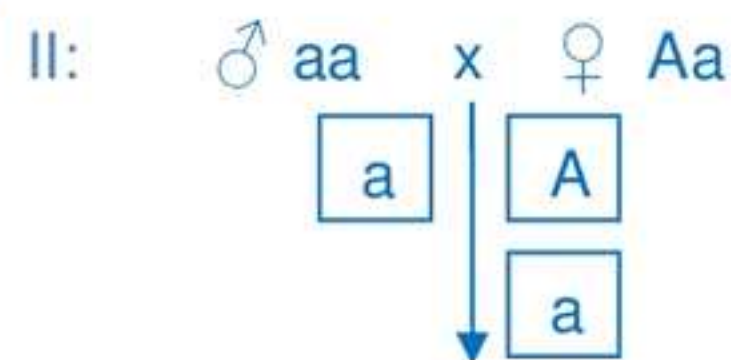
Si assumim, com sol ser habitual que la persona externa a la família no porta l'al·lel de la malaltia, l'encreuament seria:



Tots els descendents serien sans (1a Llei de Mendel).

Probabilitat del 100%

Si la dona fos portadora (Aa), l'encreuament seria:



Genotips: $\frac{1}{2} Aa + \frac{1}{2} aa$

III:

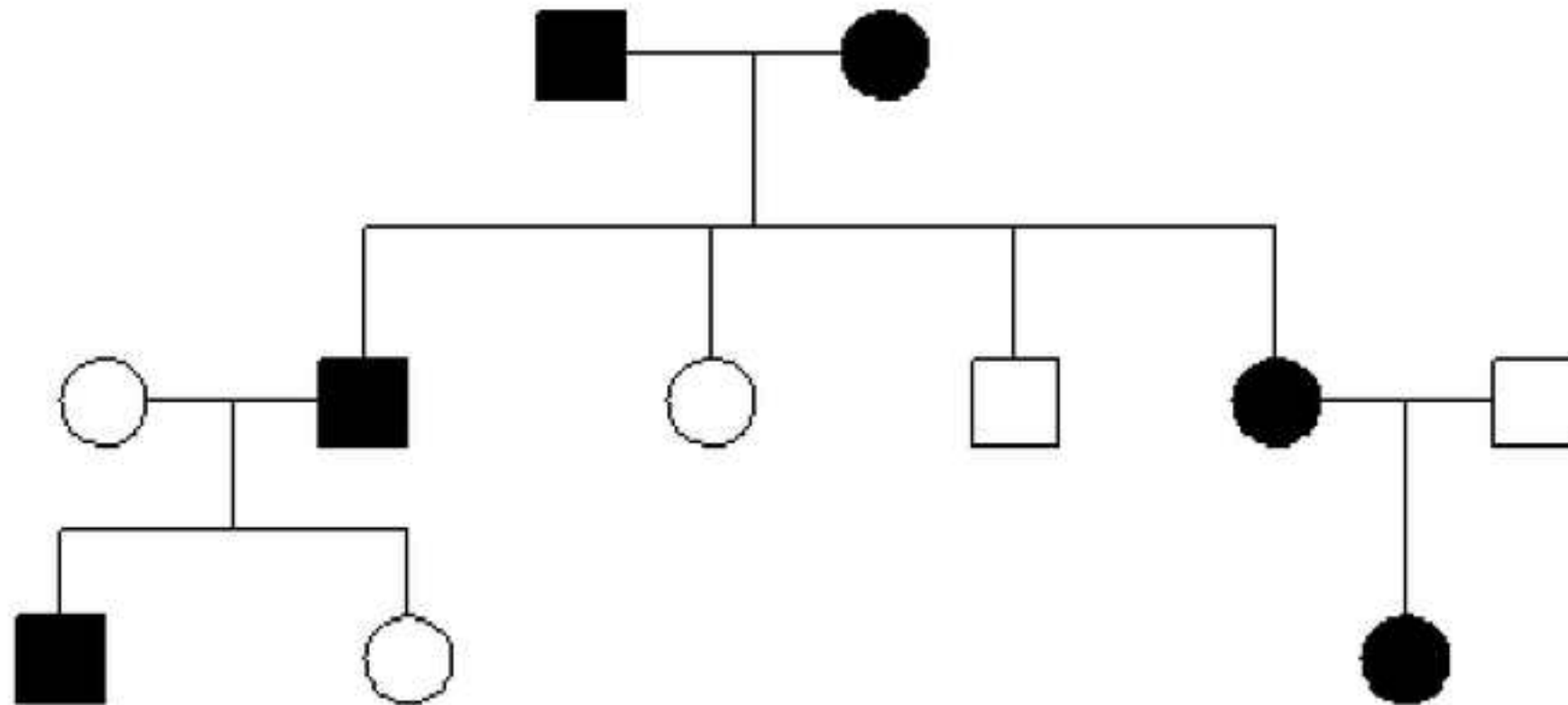
Fenotips: $\frac{1}{2}$ sans + $\frac{1}{2}$ malalts

En aquest cas, en tenir cada fill un 50% de probabilitats de néixer amb la malaltia i com que cada naixement és un esdeveniment independent estadísticament, la probabilitat de tenir 5 fills sans seria de:

$$P(a) = (1/2)^5 = 1/32$$

3) La malaltia de Von Hippel-Lindau provoca un creixement anormal dels vasos sanguinis, la qual cosa pot comportar problemes de retina o l'aparició de diversos tumors.

La família representada en l'arbre genealògic següent presenta casos d'aquesta malaltia, marcats en negre:



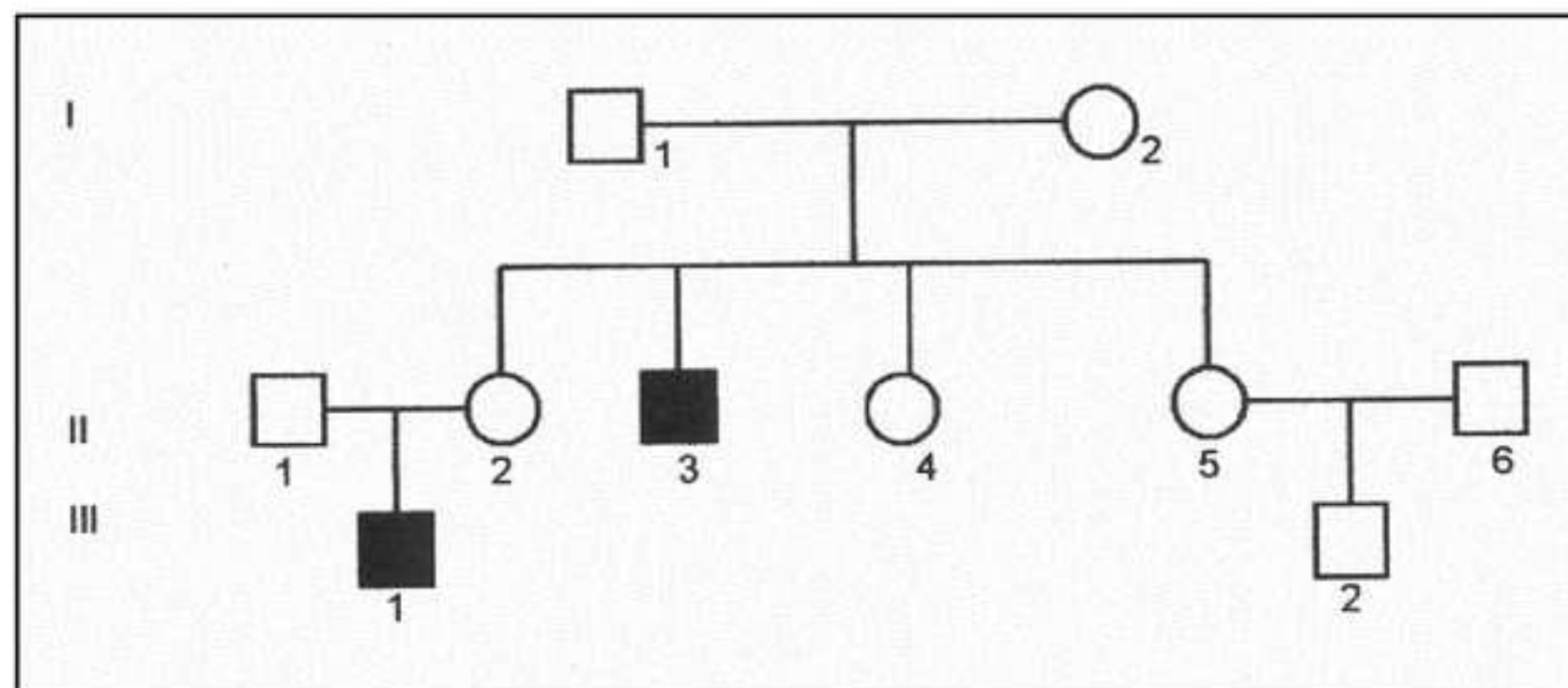
Quin és el patró d'herència (dominant / recessiu – autosòmic / lligat al sexe) de la malaltia de Von Hippel-Lindau? Justifiqueu-ho a partir de l'arbre genealògic

La malaltia de Von Hippel-Lindau és dominant. La única manera de que dos pares afectats (com els de la generació I) tinguin fills sans, és que siguin portadors de l'al·lel normal. El fet que la parella de la generació I estigui malalta tot i tenir l'al·lel normal, demostra que la malaltia és dominant.

La malaltia és autosòmica. L'home III – 1 ens demostra que no pot tractar-se d'una malaltia lligada a sexe. La seva mare (II – 1) no està malalta i com que la malaltia és dominant el seu genotip és: $X^+ X^+$. L'individu III – 1 per tant no podria estar malalt si fos una malaltia lligada a sexe ja que rebria el seu cromosoma X de la mare que no té cap còpia de l'al·lel causant de la mateixa (del pare, que si ho està, rep el cromosoma Y).

4) L'adrenoleucodistròfia (ALD) és una malaltia genètica de pronòstic molt greu. La mutació del gen provoca dificultats en la transmissió nerviosa de diverses àrees del cervell. El pedigrí que es presenta a continuació, correspon a una família on hi ha persones afectades d'ALD.

Considereu que les persones II-1 i II-6 no porten el gen de la malaltia.



1. Demostreu, a partir de les dades del pedigrí, si el gen que provoca l'ALD és dominant o recessiu, i si està lligat al sexe o és autosòmic.

El caràcter estudiat en el pedigrí és recessiu. L'individu II – 3 està malalt i ha nascut de pares sans que per tant han de ser portadors del gen. Si són portadors i no el manifesten la malaltia, és que aquesta és recessiva.

Si suposem que l'home II – 1 no porta el gen de la malaltia, aleshores aquesta malaltia ha de ser lligada a sexe. Si fos autosòmica l'home III – 1 hauria d'haver heretat dues còpies de l'al·lel per estar malalt una còpia de la mare i una del pare (i l'enunciat diu que aquest no és el cas). L'home III – 1 està malalt perquè ha rebut l'al·lel de la malaltia de la mare i com que els homes només tenen una còpia del cromosoma X (hemizigòtics), la malaltia ja es manifesta.

2. Escriviu els genotips de tots els individus del pedigrí.

Gen X^a : ALD

2 al·lels $\left\{ \begin{array}{l} X^+: \text{normal} \\ X^a: \text{problemes} \end{array} \right.$

I – 1: $X^+ Y$ I – 2: $X^+ X^a$

II – 1: $X^+ Y$ II – 2: $X^+ X^a$ II – 3: $X^a Y$ II – 4: $X^+ X^+ / X^a X^+$

II – 5: $X^+ X^+ / X^a X^+$ II – 6: $X^+ Y$

III – 1: $X^a Y$ III – 2: $X^+ Y$

b) Raoneu si la parella formada per II-1 i II-2 podrien tenir un fill (noi) no afectat per l'alteració.

L'encreuament és:

II ♀ $X^+ X^a$ x ♂ $X^a Y$



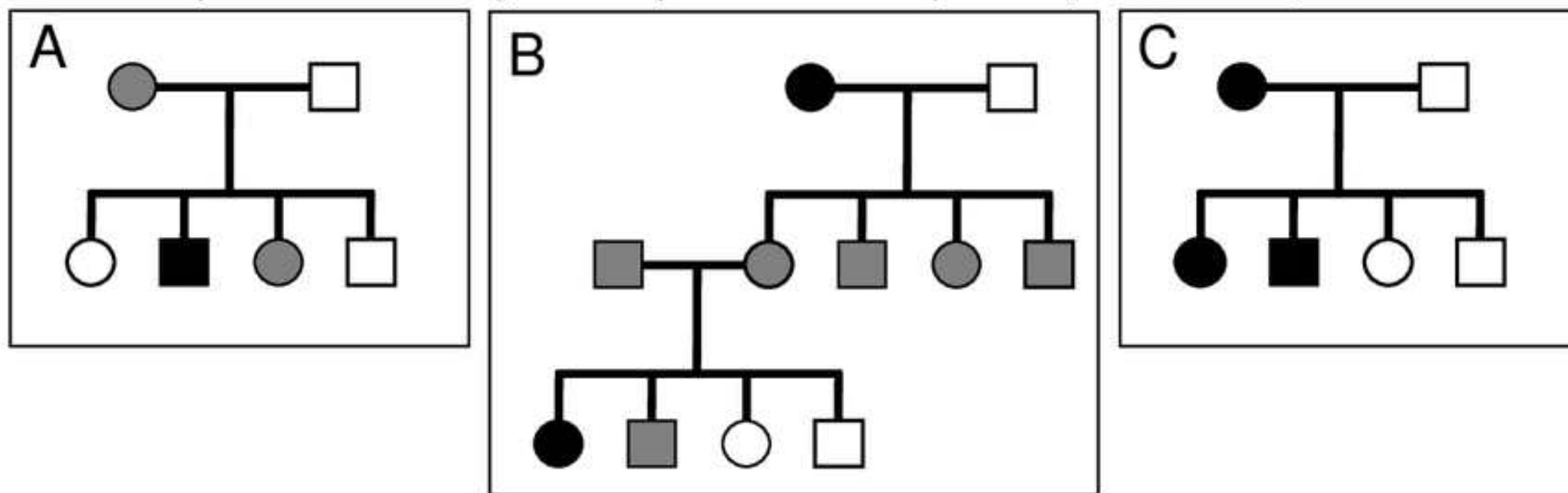
Genotips: $\frac{1}{2} X^+ Y + \frac{1}{2} X^a Y$

III (només ♂):

Fenotips: $\frac{1}{2}$ sans + $\frac{1}{2}$ malalts

Els fills mascles de la parella tenen un 50% de probabilitats de néixer sans.

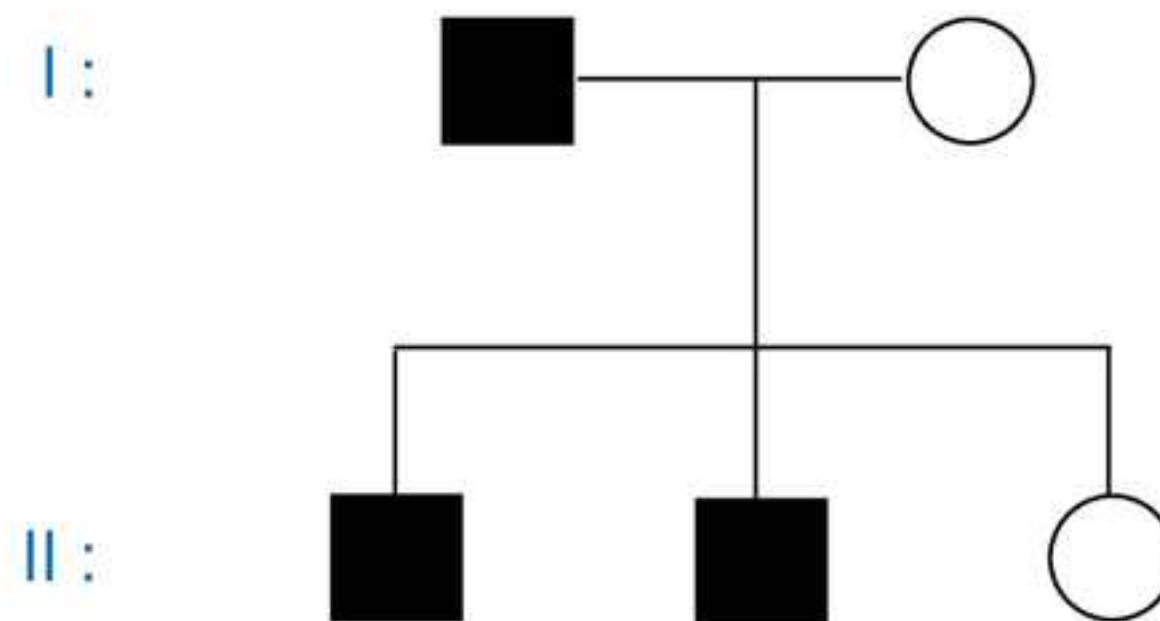
5) Els tres pedigrís que hi ha a continuació (A, B, C) corresponen a alteracions genètiques hereditàries. Els cercles representen femelles i els quadrats, els mascles. Els individus marcats amb color negre estan afectats per l'alteració i els ombrejats amb color gris són portadors d'aquesta (no afectats).



1. (1 punt) Establiu en cada cas quin és el patró d'herència (autosòmic recessiu, lligat al sexe dominant, lligat al sexe recessiu o autosòmic dominant) de l'alteració. Justifiqueu-ho en cada cas.

	Patró d'herència	Justificació
A	Lligat a sexe recessiu	Un dels fills mascles hereta el gen de la femella (portadora) i una filla femella també l'hereta (és portadora). És lligat al sexe ja que amb sol al·lel el mascle està afectat (cromosoma X). És recessiu, sinó les femelles serien afectades
B	Autosòmic recessiu	A partir de la femella afectada tota la descendència es portadora (no afectada), compatible amb 1a llei de Mendel. De l'encreuament de dos individus portadors en resulten individus afectats i portadors (con la 2a llei de Mendel) .
C	Autosòmic dominant o lligat a sexe dominant	La femella afectada té descendència (mascles i femelles) igualment afectats. Pot ser lligat al sexe, o autosòmic, però en qualsevol cas és dominant.

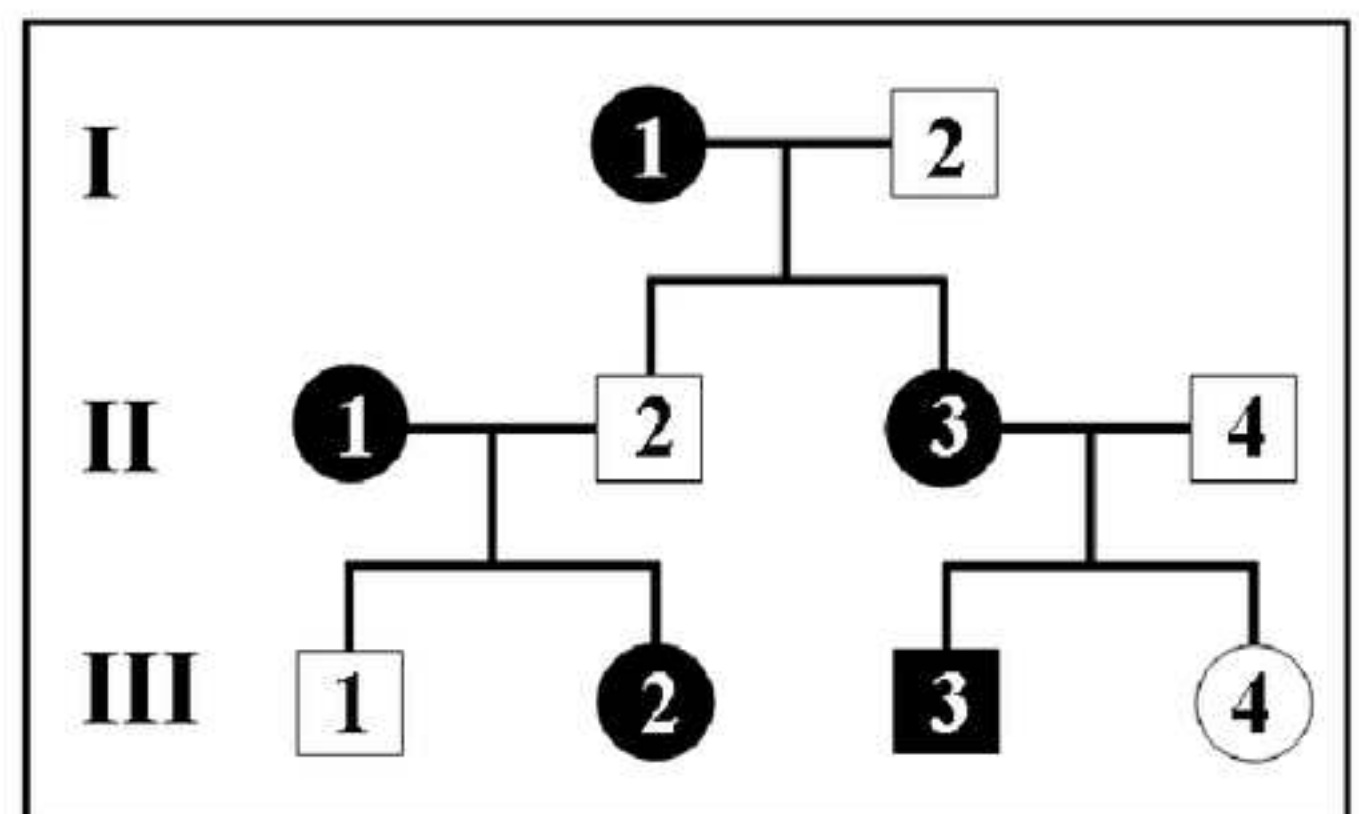
2.a) Dibuixeu un pedigrí (fent servir els mateixos símbols amb els què estan fets els de la figura) d'una família composta per una parella i tres fills (dos nens i una nena) en la que el pare està afectat degut a una alteració en un gen present únicament al cromosoma Y.



b) Podrà la filla transmetre l'alteració genètica a la seva descendència?
Justifiqueu-ho.

Impossible si l'alteració resideix en el cromosoma Y. Aquest és d'herència paterna (només el posseeixen els homes).

6) Els nadons s'alimenten exclusivament de llet fins arribar a una certa edat. En fer-se adults, però, algunes persones deixen de produir la lactasa, l'enzim que degrada la lactosa de la llet. S'ha comprovat que aquest caràcter (falta de producció de lactasa en adults) es transmet genèticament. Observant el pedigrí d'una família afectada per aquest caràcter, determineu el si es tracta d'una característica recessiu lligat a sexe o recessiu autosòmic. Demostreu-ho.



Autosòmic recessiu. No pot ser lligat al sexe ja que l'individu II - 2 hauria de manifestar el caràcter que per força heretaria el cromosoma X^a de la mare (del pare I - 2 rep el cromosoma Y). La dona II - 3 tampoc podria estar malalta ja que manifesta el caràcter però no pot rebre l'al·lel del pare ja que aquest no el manifesta (hemizigòtic).

b) Indiqueu a la taula els genotips dels individus que es demanen.

INDIVIDU	I 2	II 2	II 3	III 2	III 4
GENOTIPUS	Aa	Aa	aa	aa	Aa

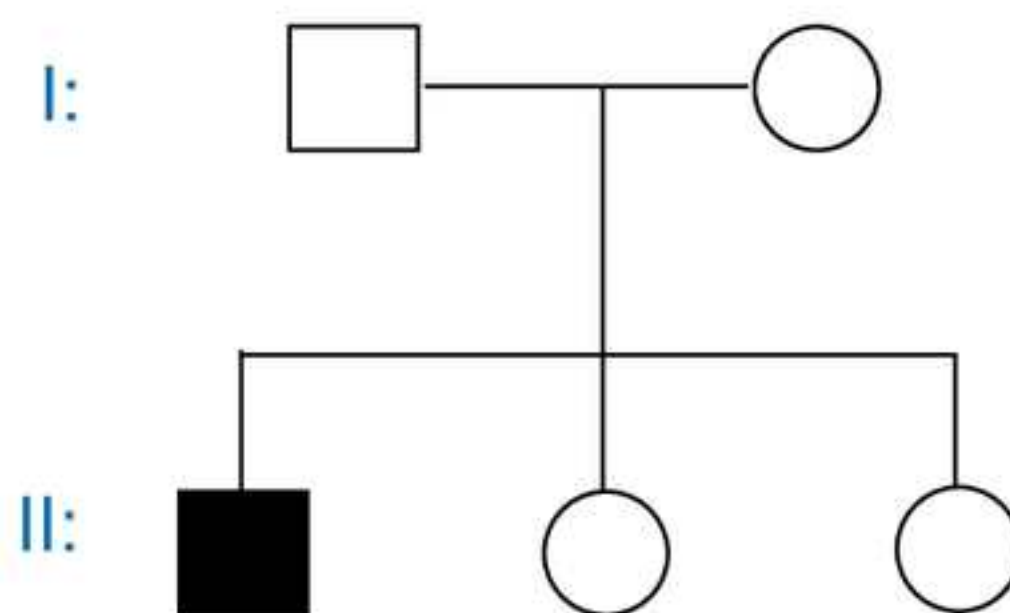
7) Una de cada 3.500 persones nascudes pateix **fibrosi cística**, la malaltia genètica mortal més freqüent al nostre àmbit. Es tracta d'una alteració hereditària que es pot presentar si el pare i la mare són portadors del gen defectuós i el transmeten conjuntament al fill o filla. Es calcula que una de cada 25 persones en les poblacions occidentals és portadora del gen responsable de la malaltia. Aproximadament 1.600.000 espanyols són portadors d'aquest gen defectuós".

1) A partir de la informació del text, quin patró d'herència presenta la fibrosi cística? Responen una de les quatre opcions i **expliqueu la vostra elecció**.

- a. autosòmica lligada al sexe
- b. recessiva lligada al sexe
- c. autosòmica recessiva
- d. autosòmica dominant

Autosòmica recessiva. El fet que sigui necessari que el pare i la mare siguin portadors exclou la dominància i l'herència lligada al sexe i indica que per patir la malaltia haurà de donar-se *homozigosi* (ja que com diu el text la transmeten conjuntament ambdós pares). Recordem de els homes en ser hemizigòtics no poden ser portadors de les malalties lligades al sexe.

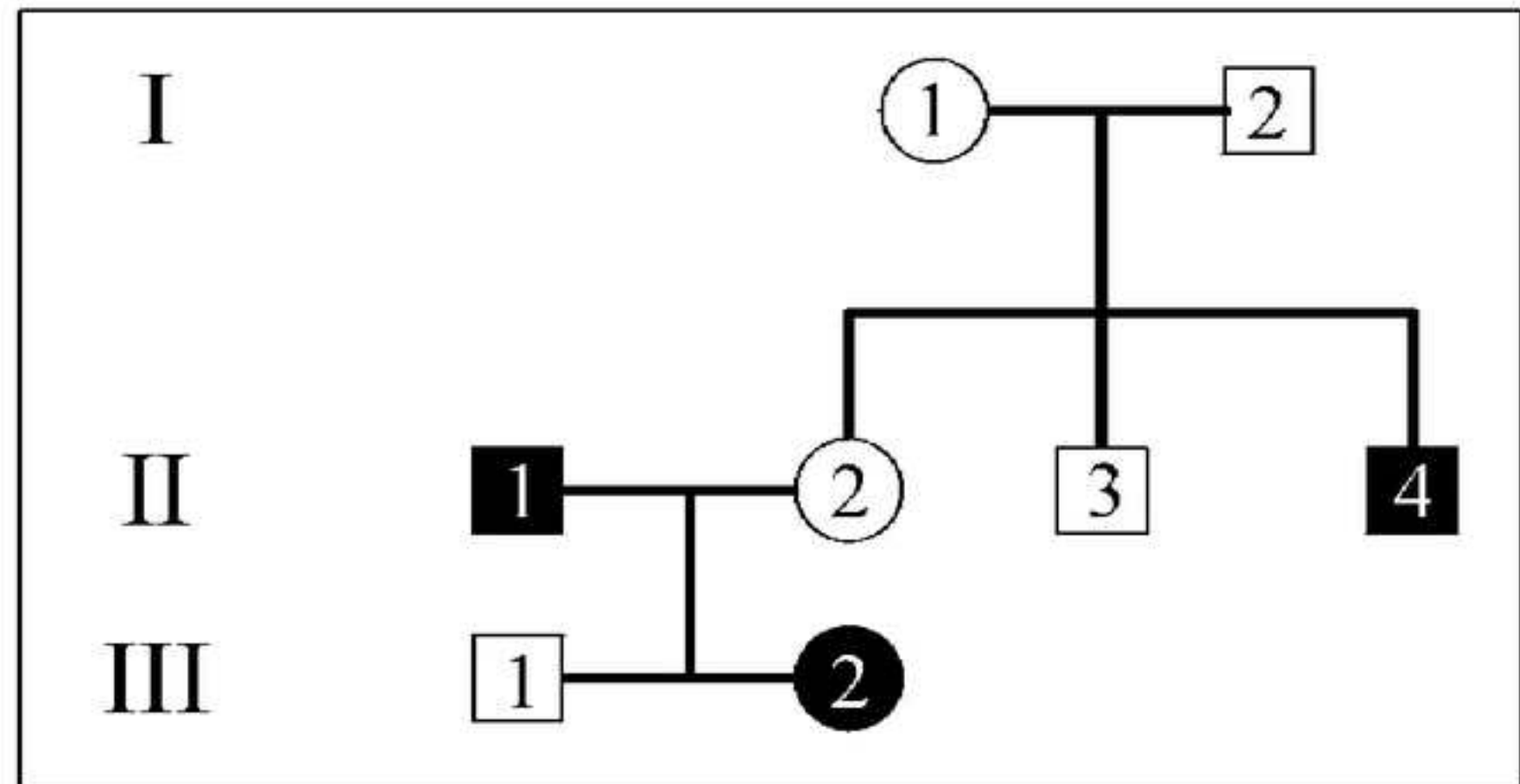
2) a) Elaboreu un pedigrí, tot indicant el genotip de cada individu, on el pare i la mare siguin normals i els seus tres fills (un noi i dues noies), les dues noies siguin normals homozigòtiques i el noi estigui afectat per fibrosi cística.



b) Expliqueu, basant-vos en la informació que us proporciona el text, perquè són poc convenients els encreuaments consanguinis (entre parents propers).

En el cas d'alteracions o malalties que es transmeten per al·lels recessius és més probable obtenir descendents homozigòtics (i per tant afectats) quan hi ha encreuaments consanguinis (entre individus d'una família on hi hagi portadors), per això no és convenient i a la major part d'espècies s'evita d'una manera natural.

8) L'hemocromatosi és un trastorn hereditari que provoca una acumulació excessiva de ferro a l'organisme. L'alteració és deguda a un gen localitzat al braç curt del cromosoma 6.



1) Quin patró d'herència

(dominant o recessiu; autosòmic o lligat al sexe) correspon al gen de l'hemocromatosi? Expliqueu com ho heu sabut.

La malaltia és deguda a un **al·lel recessiu autosòmic**. No està lligat al sexe, ja que l'enunciat diu que es troba al cromosoma 6.

El caràcter estudiat en el pedigree és recessiu. L'individu II – 4 està malalt i ha nascut de pares sans que per tant han de ser portadors del gen. Si són portadors i no el manifesten la malaltia, és que aquesta és recessiva.

2) Escriviu el genotip dels individus I1 i III1.

I-1: Hh III-1: Hh.