

Unitat 2

BiG 4t d'ESO

BLOC BIOLOGIA

els testos s'assemblen a les olles

1. *loc* a tal cap, tal barret, a tals bodes, tals coques, de cabra, cabrit, de mal cep no pot sortir bon sarment, de mal corb, mal ou, de pare músic, fill ballador, de tal buc, tal eixam, de tal riu, tal aigua, de tal senyor, tal servidor, el fill de la cabra ha de ser cabrit, el fill de la gata, rates mata, les estelles s'assemblen als troncs, qui és fill del gat, se li assembla de la cua o del cap, si el pare és comerciant, el fill és cabaler, tal pare, tal fill, tant és Alí com Camalí

Continguts

- 1) Gregor Mendel
- 2) El naixement de la genètica
EPIGENÈTICA
- 3) Les lleis de Mendel o principis bàsics de l'herència
- 4) Resolució de problemes de genètica
- 5) Dominància incompleta i codominància
- 6) La teoria cromosòmica de l'herència
- 7) La determinació genètica del sexe en l'espècie humana
- 8) Trastorns d'origen genètic
- 9) Prevenció i diagnòstic de trastorns genètics

1. Gregor Mendel (1822-1884)



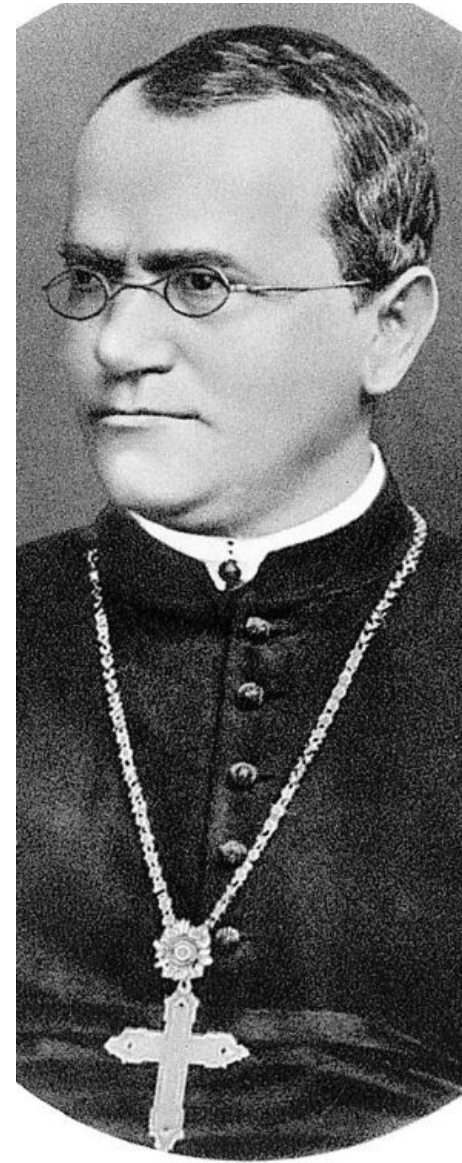
COM es transmetien els caràcters d'una generació a una altra?

Experimentació amb *Pisum sativum*:

1. Creix ràpid □ Es poden estudiar diverses generacions en poc temps.
2. Varietats amb 7 característiques fàcilment observables (imatge)
3. Les flors són hermafrodites (es pot autofecundar o fer una fecundació creuada)

MÈTODE CIENTÍFIC basat en l'observació. Mètodes quantitius i qualitius. Càlculs matemàtics. Va ser molt rigorós.

Va publicar la seva recerca el 1866. La seva feina es va reconèixer 35 anys més tard...

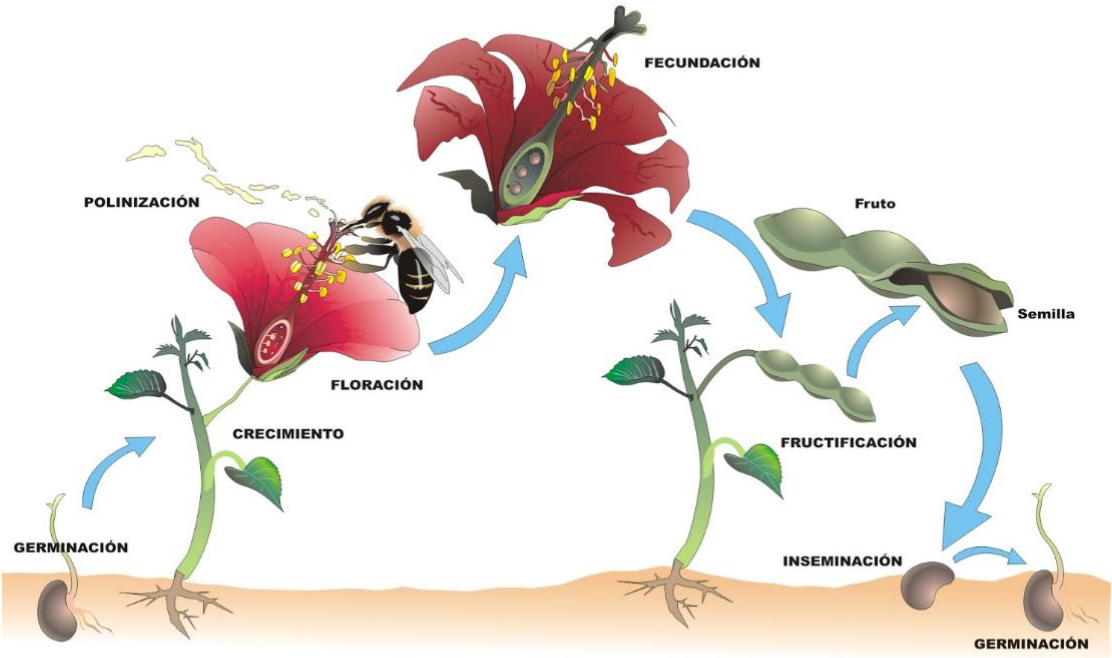


- “El pare de la genètica” □ https://historia.nationalgeographic.com.es/a/gregor-mendel-padre-genetica_15509
- Pèsols ... <https://ca.wikipedia.org/wiki/P%C3%A8sol>

Autofecundació vs fecundació creuada

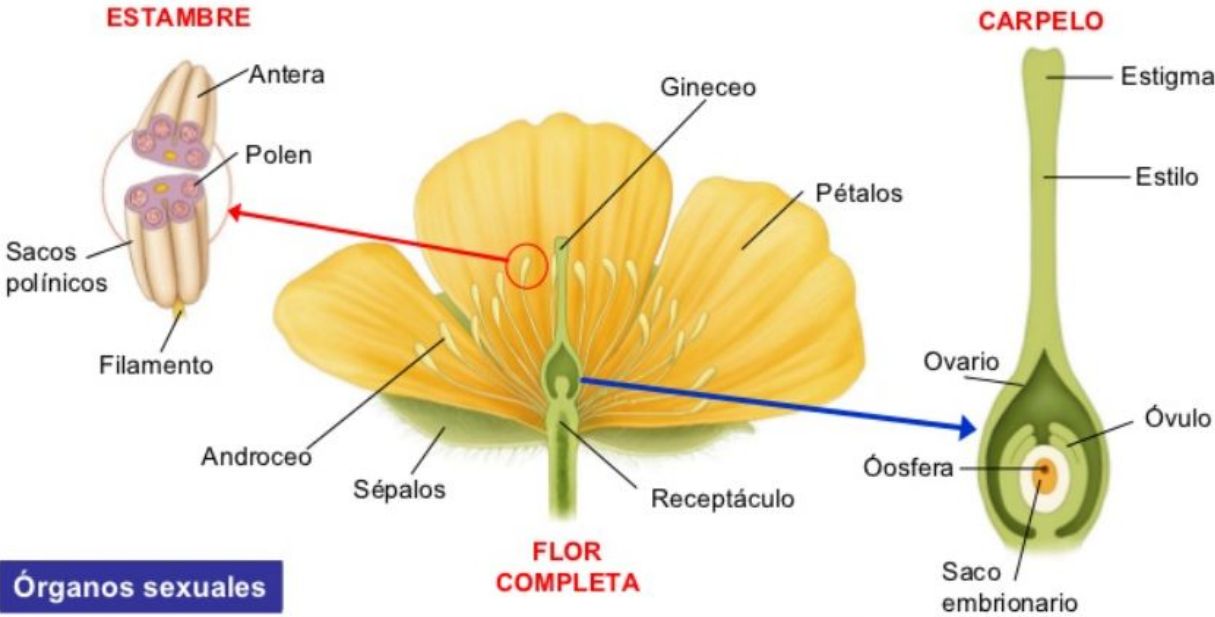
1) Reproducció sexual de les plantes □

<https://www.youtube.com/watch?v=6UFBFWTx-JI>



LA REPRODUCCIÓN SEXUAL EN LAS PLANTAS ESPERMATOFITAS

Es el órgano reproductor de las plantas espermatofitas. Está formada por un conjunto de hojas muy modificadas agrupadas en círculos llamados **verticilos florales**.

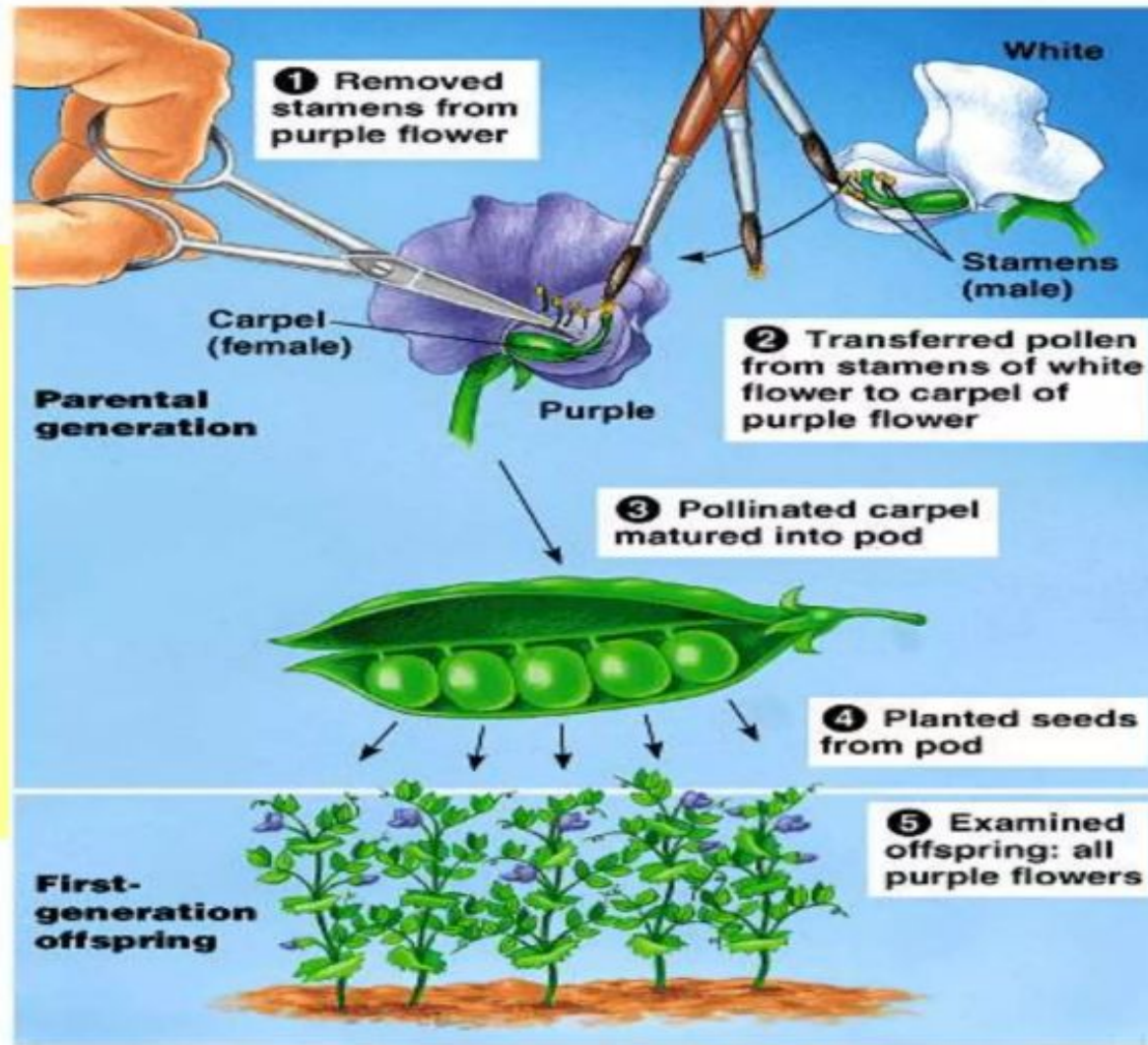


Órganos sexuales

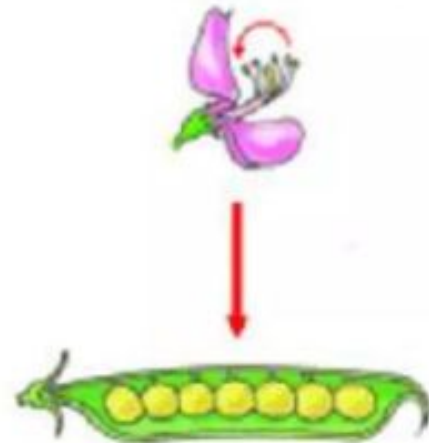
Gineceo: Parte femenina. Formado por **carpelos** soldados forman el **pistilo**. Donde se encuentra el **ovario** donde está el **óvulo** que contiene los **gametos femeninos**, el **estilo** y el **estigma**

Método experimental de Mendel:

Para evitar la autofecundación se cortan las anteras antes de que maduren. Se depositan en el estigma de la flor los granos de polen elegido.



Autofecundación



Vaina resultante
de la fecundación.

El ovario de la flor se fecunda con su propio polen. Este proceso sucede con relativa frecuencia en la naturaleza. Hay algunas plantas que tienen mecanismos para impedirlo.

Fecundación cruzada



Vaina resultante
de la fecundación.

El ovario de una flor es fecundado por el polen de otra flor. Otro proceso natural que Mendel simuló cortando los estambres de la flor malva y, con un pincel, tomando polen de la flor blanca y llevándolo a la otra flor desprovista de estambres.

Primer grup d'experiments

Material

Dues plantes que diferien en un únic caràcter, el color de la llavor: verda o groga.

Passos

Obtenció de línies pures. Va tenir cura que els individus que encreuava per autofecundació produïssin sempre descendents idèntics al progenitor. Per aconseguir-ho va encreuar plantes amb llavors de color groc durant diverses generacions, fins que es va assegurar que només obtenia plantes de llavors grogues en la descendència. Va fer el mateix amb les plantes de llavors verdes.

Encreuament. Va fecundar, de manera artificial, plantes de línia pura de llavor groga amb plantes de línia pura de llavor verda. Aquestes plantes constitueixen la **generació parental (P)**.

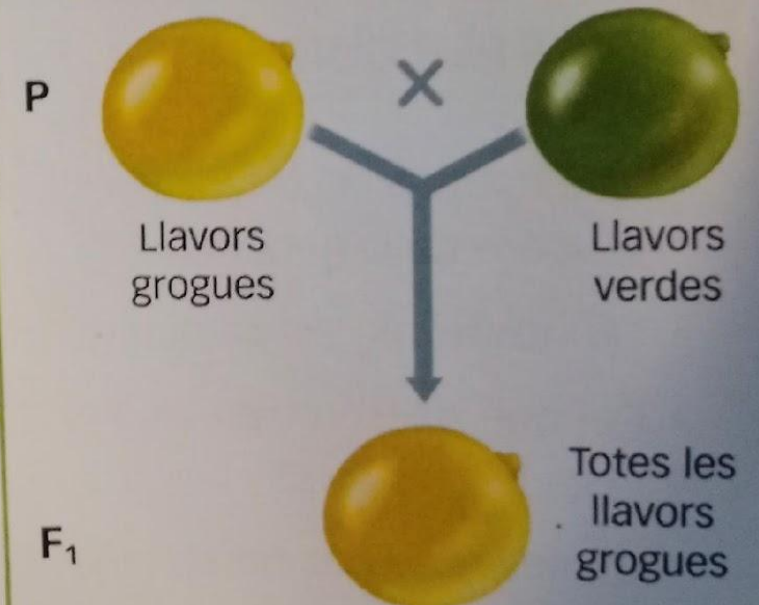
Resultats

Va obtenir una descendència o **primera generació filial (F_1)** de plantes **híbrides** en la qual totes tenien llavors grogues. L'altre caràcter, el verd, no apareixia en aquesta generació. La descendència obtinguda sempre era uniforme.

Va repetir els experiments per als set caràcters visibles a la planta, i sempre va obtenir els mateixos resultats.

Conclusions

Al caràcter que apareixia en aquesta primera generació híbrida, el groc, el va denominar **dominant**, i al que no apareixia en la descendència, el verd, **recessiu**.



Segon grup d'experiments

Material

Plantes obtingudes en la primera generació d'hibrids.

Passos

Autofecundació. Va deixar que el pol·len de cada flor dels individus obtinguts en la primera generació d'hibrids (F_1) es deposités damunt del seu propi estigma.

Resultats

Va comprovar que el caràcter recessiu, llavors de color verd, que havia quedat emmascarat en la primera generació filial, reapareixia en aquesta segona generació (F_2).

Va observar que la descendència obtinguda no era uniforme, sinó que, de cada 4 plantes, 3 presentaven el caràcter dominant, llavors de color groc, i 1 el caràcter recessiu, llavors de color verd.

Conclusions

Cada caràcter estava determinat per dos factors hereditaris, cadascun provinent d'un progenitor, que se segreguen en produir gàmetes. Per tant, el que s'hereta no són els caràcters, sinó els factors hereditaris que els determinen i que es poden manifestar en la descendència o no.

F_1



Llavors grogues



F_2



3 llavors grogues

1 llavor verda

Tercer grup d'experiments

Material

Línies pures de plantes de llavor groga i llisa i plantes de línia pura de llavors verdes i rugoses.

Passos

Encreuament. Va fer la fecundació creuada entre les dues línies pures.

Autofecundació. Va deixar que s'autofecundessin les plantes grogues i llises obtingudes en la F_1 .

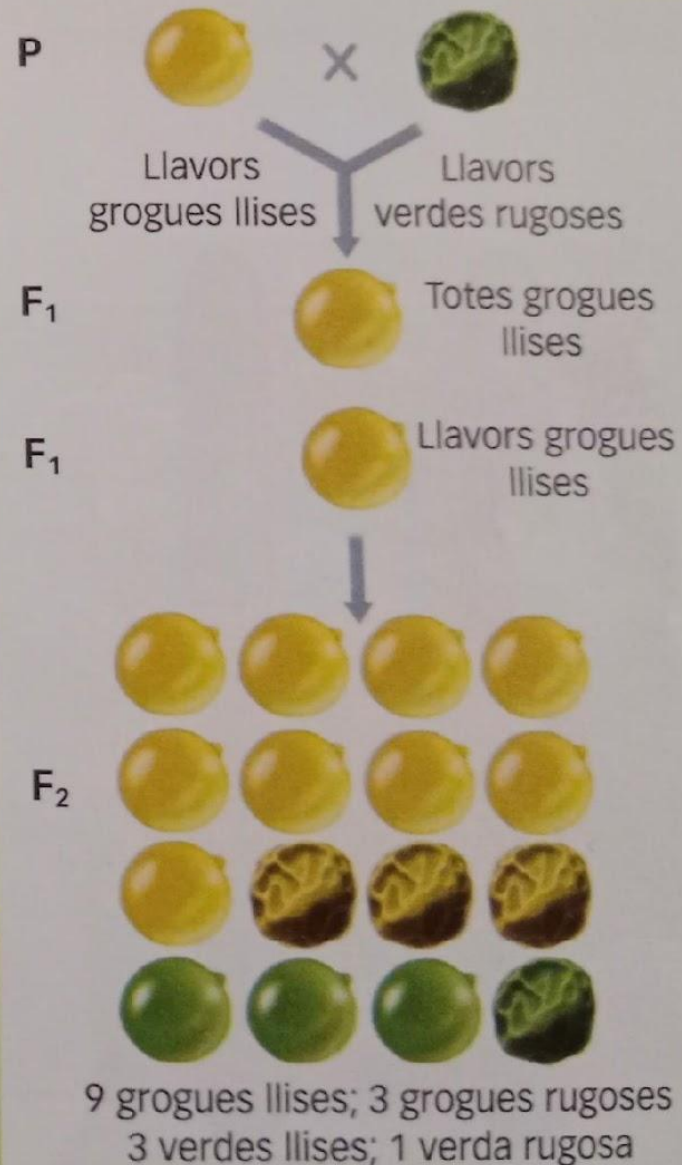
Resultats

Tota la descendència obtinguda en la F_1 presentava els caràcters groga i llisa, conclusió idèntica a la del primer experiment per a cadascun dels caràcters.

Va obtenir una F_2 en què, de cada 16 exemplars, n'hi havia 9 de llavors grogues llises; 3, de grogues rugoses; 3, de verdes llises; i 1, de verda rugosa. És a dir, apareixien totes les combinacions possibles amb una segregació de 9:3:3:1.

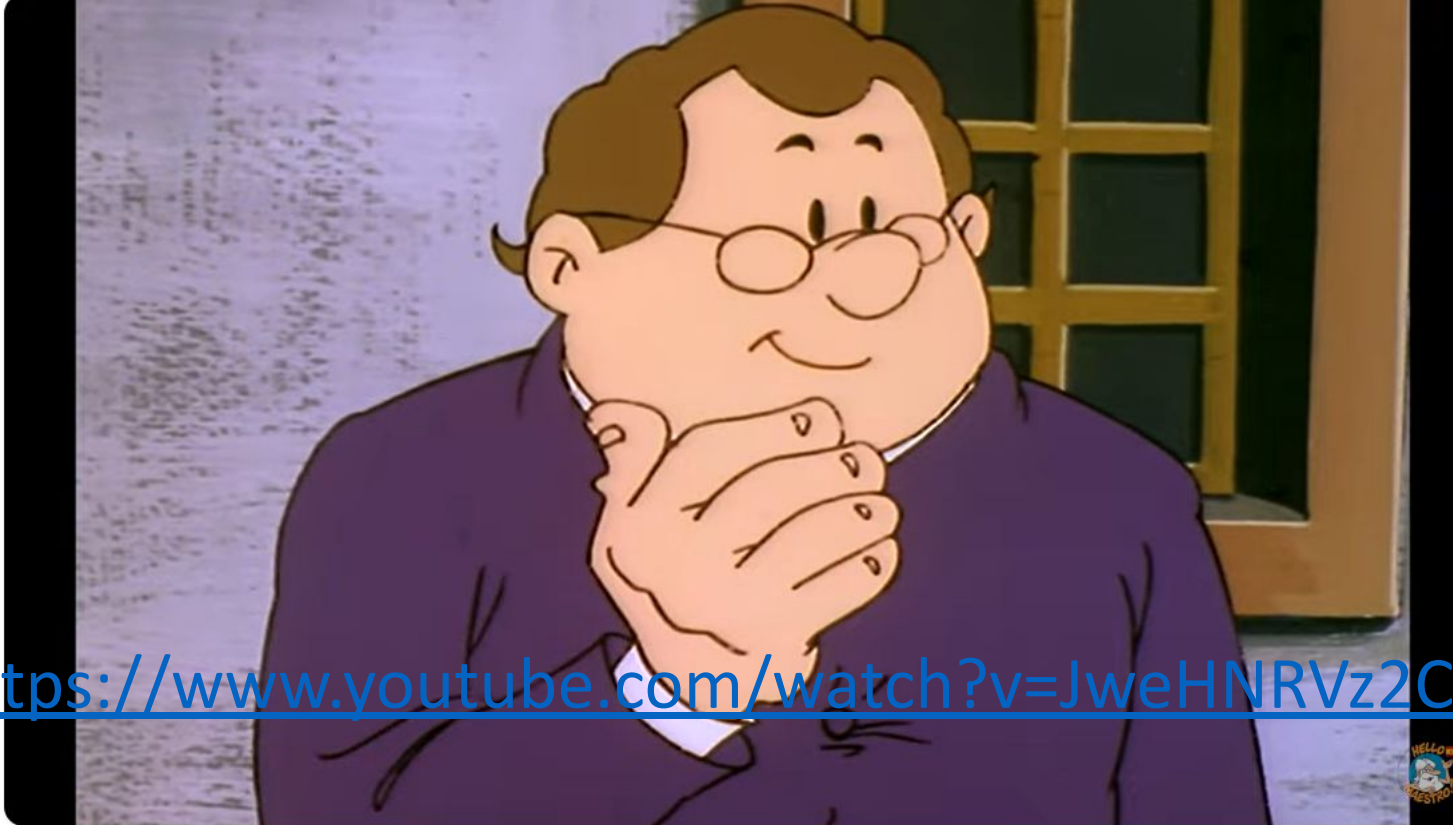
Conclusions

Els dos caràcters s'heretaven de forma independent respecte dels altres, i es podien combinar amb els altres, cosa que originava combinacions de caràcters que no eren presents en la generació parental.



- **How Mendel's pea plants helped us understand genetics**

<https://www.youtube.com/watch?v=Mehz7tCxjSE> (3'06'')



- <https://www.youtube.com/watch?v=JweHNRVz2Cw> (24')

Erase Una Vez... Los inventores - Mendel y los guisantes



Erase Una Vez... (Hello Maestro)
131 k subscribers

Subscriu-me

480



Comparteix



Baixa



2. El naixement de la genètica

1900: Hugo de Vries (Holanda) + Eric Von Tschermak (Àustria) + Carl Correns (Alemanya) □
Redescobreixen les investigacions de Mendel de forma independent.



1902: Walter S. Sutton i Theodor Boveri □ cromosomes portadors dels “factors hereditaris” de Mendel.

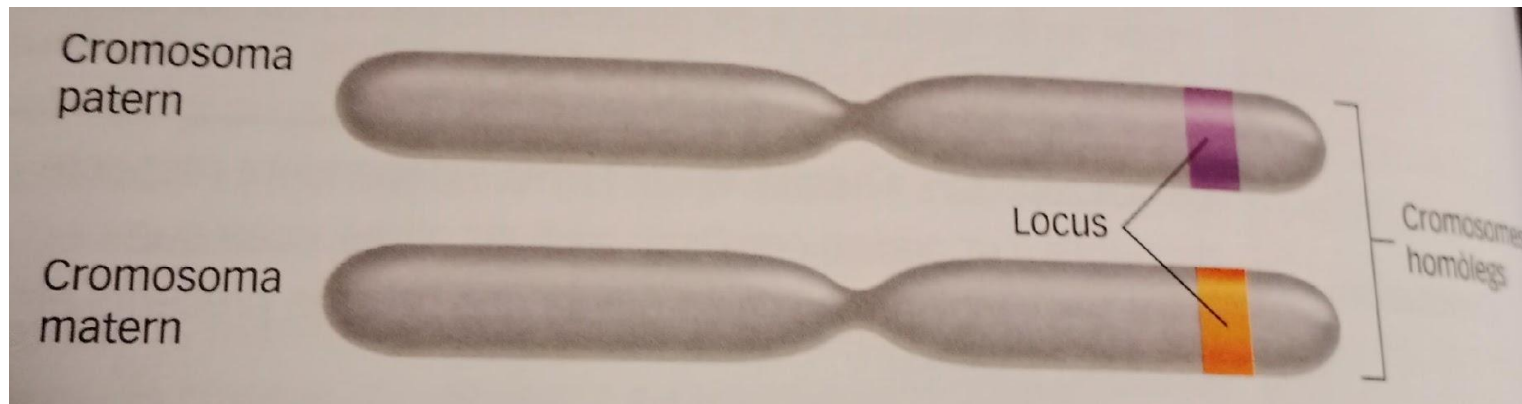


1905: William Bateson □ “**GENÈTICA**” del grec *gennetikós* (que origina o genera)



Wilhelm L. Johannsen □ “Factors hereditaris” = GEN.

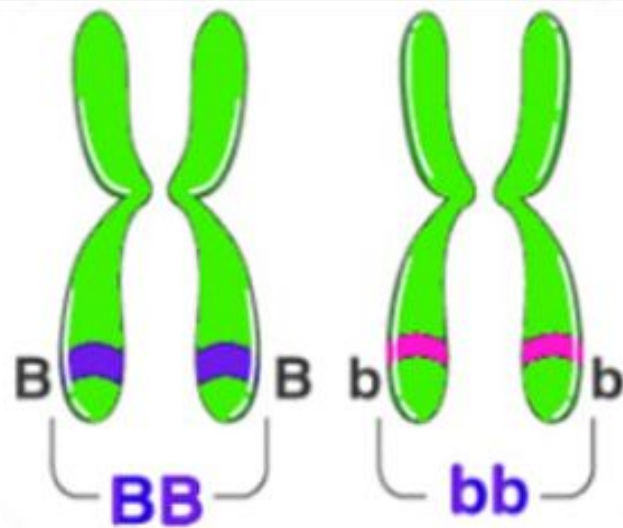
- **GEN:** fragment d'ADN que controla un determinat caràcter (pèsol groc/verd)
- **CROMOSOMA:** conté molts gens diferents.
- **LOCUS (LOCI):** lloc que ocupa un gen al llarg d'un cromosoma.



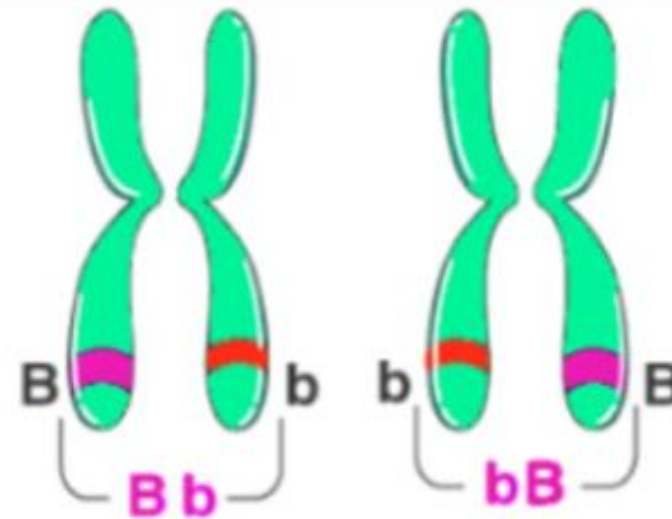
- **AL.LEL:** alternatives d'un gen. Exemple: caràcter color pèsol: al·lel **verd** i al·lel **groc**.
- Els gens es representen amb un parell de lletres iguals, una per a cadascun dels al·lels:
 - El **dominant** en **MAJÚSCULA**
 - El **recessiu** en **minúscula**

- **Raça pura/homozigot** (per al caràcter): quan un gen té el mateix al·lel a cada cromosoma homòleg (**AA** o **aa**)
- **Híbrid/heterozigot**: diferents al·lells per a cada cromosoma homòleg (**AA**, **Aa**, **aa**)

Homozygous vs Heterozygous in genetics



Homozygous = Same Alleles



Heterozygous = Different Alleles

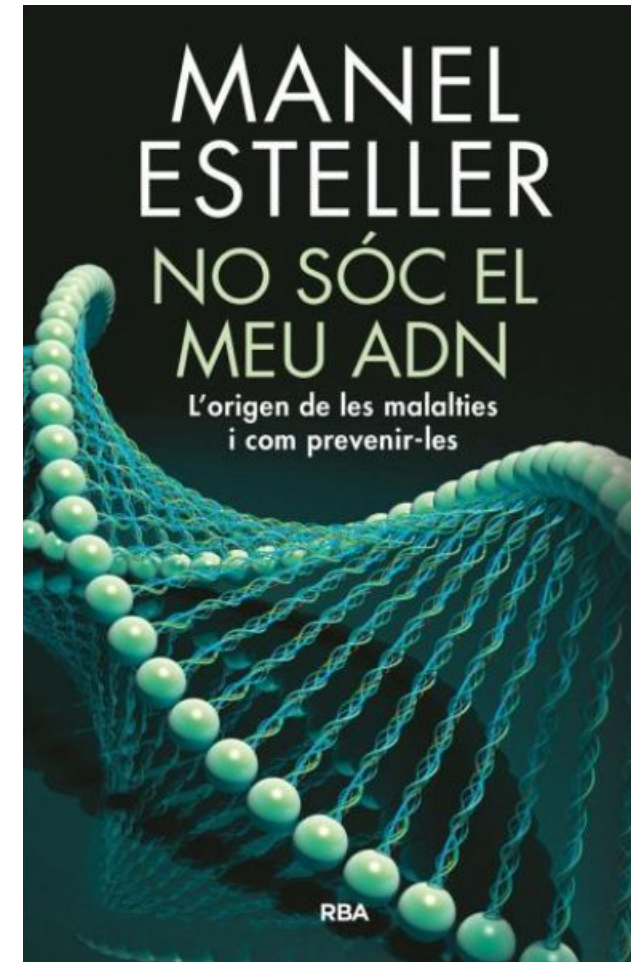
- **GENOTIP**: conjunt de gens d'un individu (meitat mascle i meitat femella). Idèntic a totes les cèl·lules de l'organisme. No varia.
- **FENOTIP**: conjunt de qualitats físiques observables. **L'ambient influeix en l'expressió dels gens** pel que pot variar al llarg de la vida d'un organisme.
 - **FENOTIP = interacció entre el genotip i l'ambient ...**

...Això recorda a...

Què és l'Epigenètica?

1) <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Epigenetica>

2) https://www.youtube.com/watch?v=_aAhcNjmvhc



esté sano y el otro padezca una enfermedad, cambios que dependerán de cómo haya influido el ambiente en la genética de estos individuos.

¿Qué es la vulnerabilidad epigenética?

Como ya hemos dicho, nuestros genes se verán afectados por diferentes factores, entre ellos el medio ambiente, que puede modificar la epigenética e incluso tener un impacto en el funcionamiento y el equilibrio de nuestro organismo.

No hay que ir muy lejos para encontrar un ejemplo que nos explique este fenómeno: imaginad que vivís en un entorno cargado de polución, como puede ser cualquier gran ciudad. En un entorno así, nuestro cuerpo se encuentra rodeado de compuestos químicos ambientales que debe eliminar y, como consecuencia de este proceso, se producen especies reactivas de oxígeno (iones de oxígeno, radicales libres y peróxidos) que provocan un estrés oxidativo en el organismo.

Pues bien, este estrés, aunque no produzca mutaciones genéticas (es decir, cambios en la secuencia de nuestros genes), puede afectar a la maquinaria epigenética, lo que podría favorecer la aparición de enfermedades como el cáncer o, entre otras, patologías neuronales o alteraciones de tipo autoinmune.

¿Hay personas más vulnerables que otras y con más riesgo de que sus genes sean modificados por el entorno?

Existe una gran variabilidad respecto a este asunto en las poblaciones humanas, por lo que es difícil realizar una afir-

Y AHORA, RECAPITULEMOS

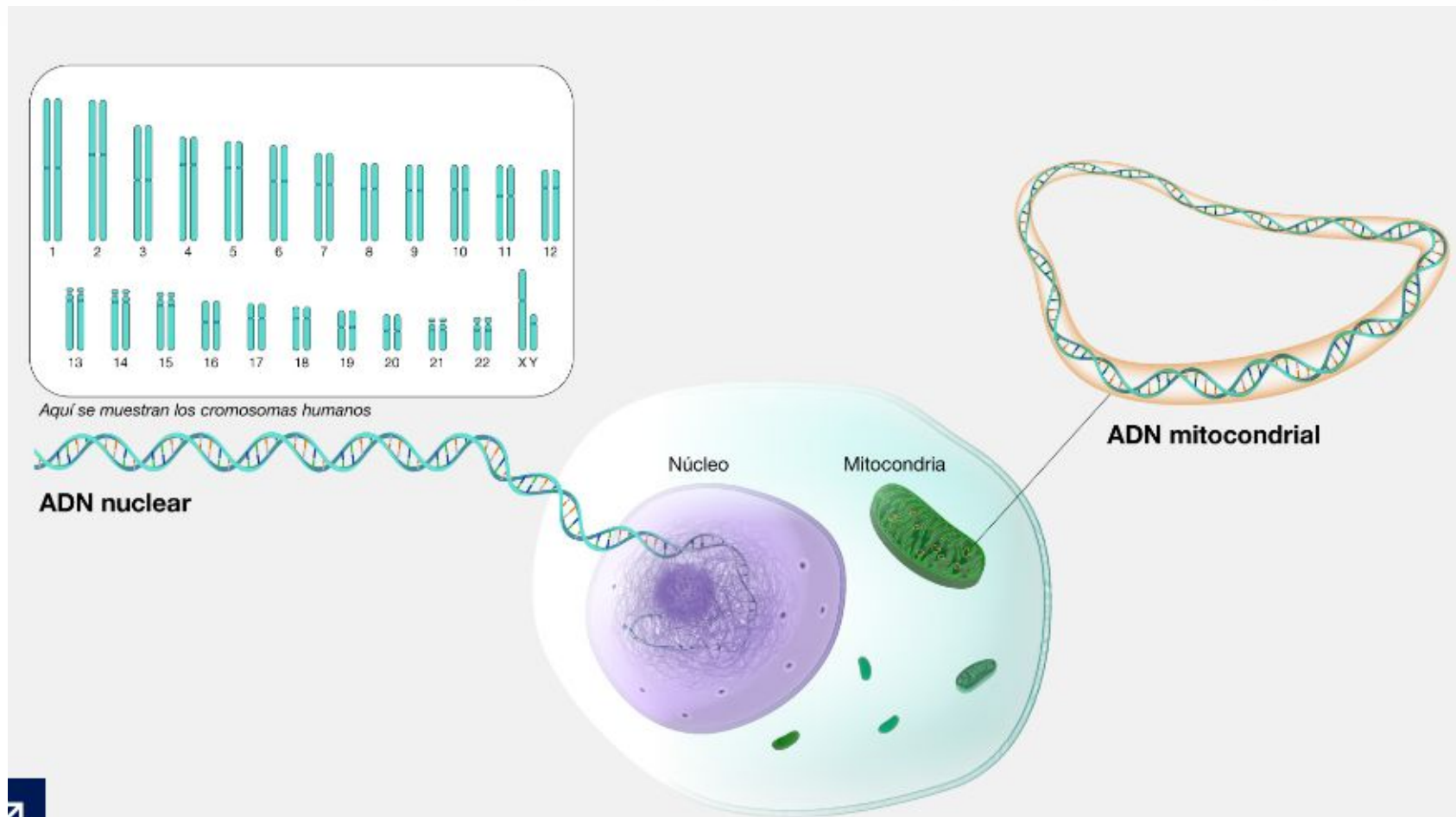
¿Qué es la discordancia fenotípica?

Genotipo y fenotipo son dos conceptos diferentes: el genotipo es un conjunto de genes y el fenotipo es cualquier rasgo observable de un organismo, como el color del pelo, el comportamiento, etc... Así, el fenotipo se refiere al modo en que se manifiesta un genotipo en un ambiente determinado.

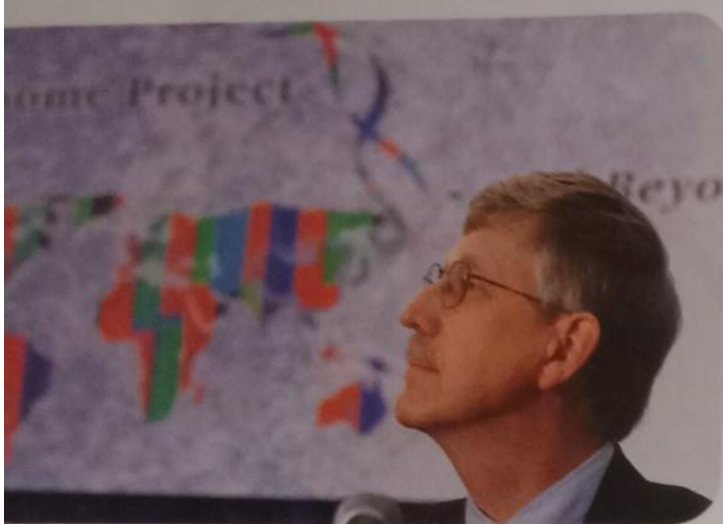
Tomando estas definiciones como base, la discordancia fenotípica establece que dos organismos pueden tener exactamente el mismo genotipo, es decir, los mismos genes, pero —y he aquí el intríngulis del asunto— pueden presentar fenotipos distintos. Cuando esto ocurre, la discordancia se debe a un proceso epigenético y no a las diferencias en los genes, ya que estos son los mismos. Es el caso de los gemelos monocigóticos, que a pesar de ser idénticos genéticamente pueden manifestar rasgos distintos, incluso —como vimos—, hasta el punto de que uno

Genoma (genome.gov)

El genoma es el conjunto completo de instrucciones del ADN que se hallan en una célula. En los seres humanos, el genoma consta de 23 pares de cromosomas ubicados en el núcleo de la célula, así como de un pequeño cromosoma en la mitocondria de la célula. Un genoma contiene toda la información que una persona necesita para desarrollarse y funcionar.



The Human Genome Project



Francis Collins anunciant que s'havia enllestit el mapa sencer del genoma humà.

SABER-NE MÉS

10 El Projecte Genoma Humà

El **Projecte Genoma Humà** (PGH) va ser el primer esforç, coordinat internacionalment, per localitzar i identificar els gens que formen el genoma humà, desxifrar la seqüència de nucleòtids del nostre ADN i saber quants gens són els codificadors de proteïnes.

Antecedents i desenvolupament

El projecte va néixer formalment el 1990 amb la creació d'un consorci públic, integrat per centres de recerca dels Estats Units i el Regne Unit, al qual es varen unir alguns altres del Japó, França, Alemanya i la Xina.

Pocs anys després d'haver-se iniciat el projecte, un dels fundadors va crear l'empresa privada Celera Genomics i varen entrar en competència amb el consorci públic per publicar la seqüència del genoma humà. L'empresa privada pretenia fer un negoci de patents de gens amb els descobriments, en contraposició al consorci públic, que volia fer públiques totes les dades que anessin obtenint i posar-les a l'abast de tothom.

Gràcies als avenços tecnològics, l'any 2001, **Craig Venter**, director de l'empresa privada, i **Francis Collins**, director del consorci públic, varen anunciar, de manera conjunta, el primer esborrany del Projecte Genoma Humà, que varen donar a conèixer en dues prestigioses revistes científiques, *Science* i *Nature*, respectivament.

El Projecte Proteoma Humà (PPH)

Aquest projecte internacional és un dels darrers grans reptes de la biologia moderna. Té com a objectiu identificar totes les proteïnes que produeixen els gens, en total uns 20.330, i la funció que fan a l'organisme.

Amb la caracterització de les proteïnes es pot arribar a diagnosticar malalties i buscar les dianes a les quals s'han de dirigir fàrmacs nous per curar-les. D'aquesta manera, podrem entendre per què es produeix un càncer o per què un pacient respon més bé a un tractament que un altre.

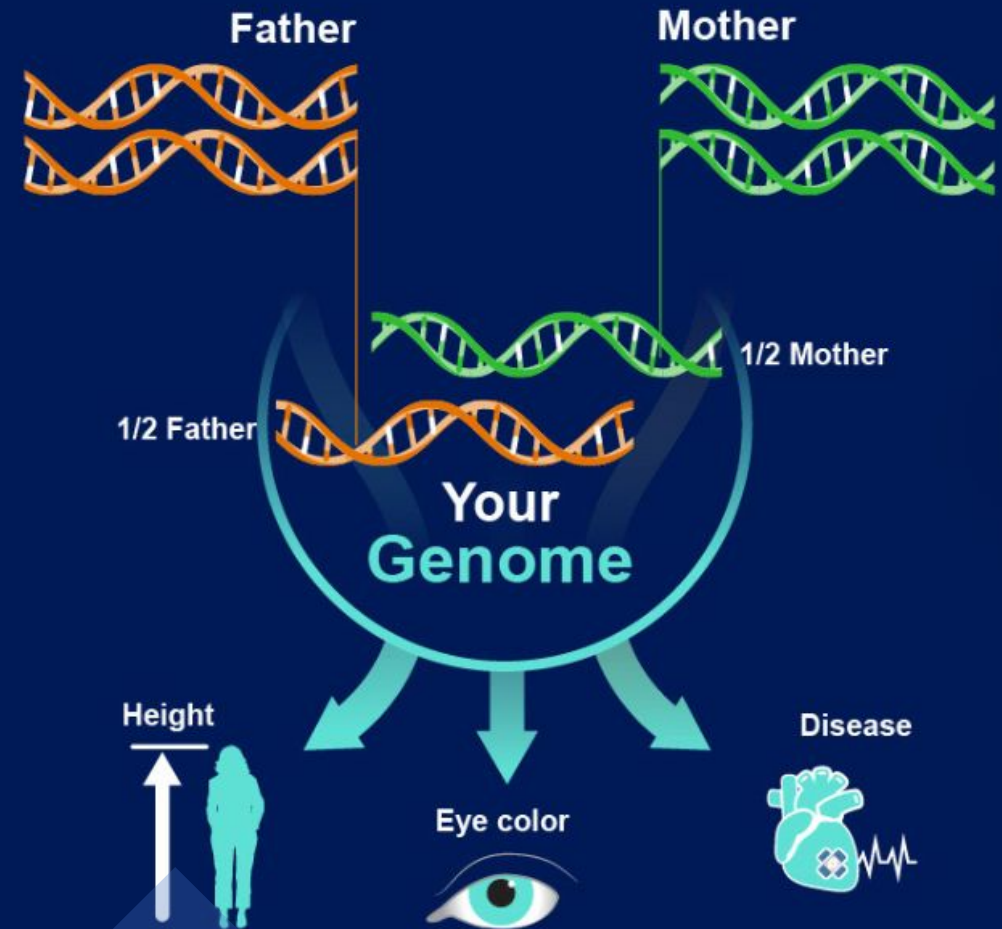
Característiques principals del genoma humà

Les principals conclusions extretes de la seqüenciació del genoma humà són:

- El nostre genoma té uns 3.000 milions de nucleòtids. Està format per uns 25.000 gens que codifiquen proteïnes. La mida dels gens és molt variable; de mitjana contenen uns 27.000 parells de bases.
- Només una petita porció d'ADN, menys del 2 %, codifica per a proteïnes. La resta d'ADN no té funció coneguda fins avui.
- Els éssers humans som molt semblants. El 99,9 % dels gens de totes les persones són iguals. El 0,1 % restant és la causa de les diferències entre uns individus i els altres.
- En contra d'allò que es pensava, cada gen està implicat en la síntesi de moltes proteïnes, no d'una sola.

The Role of Your Parents

The instructions necessary for you to grow throughout your lifetime are passed down from your mother and father. Half of your genome comes from your biological mother and half from your biological father, making you related to each, but identical to neither. Your biological parents' genes influence traits like height, eye color, and disease risk that make you a unique person.



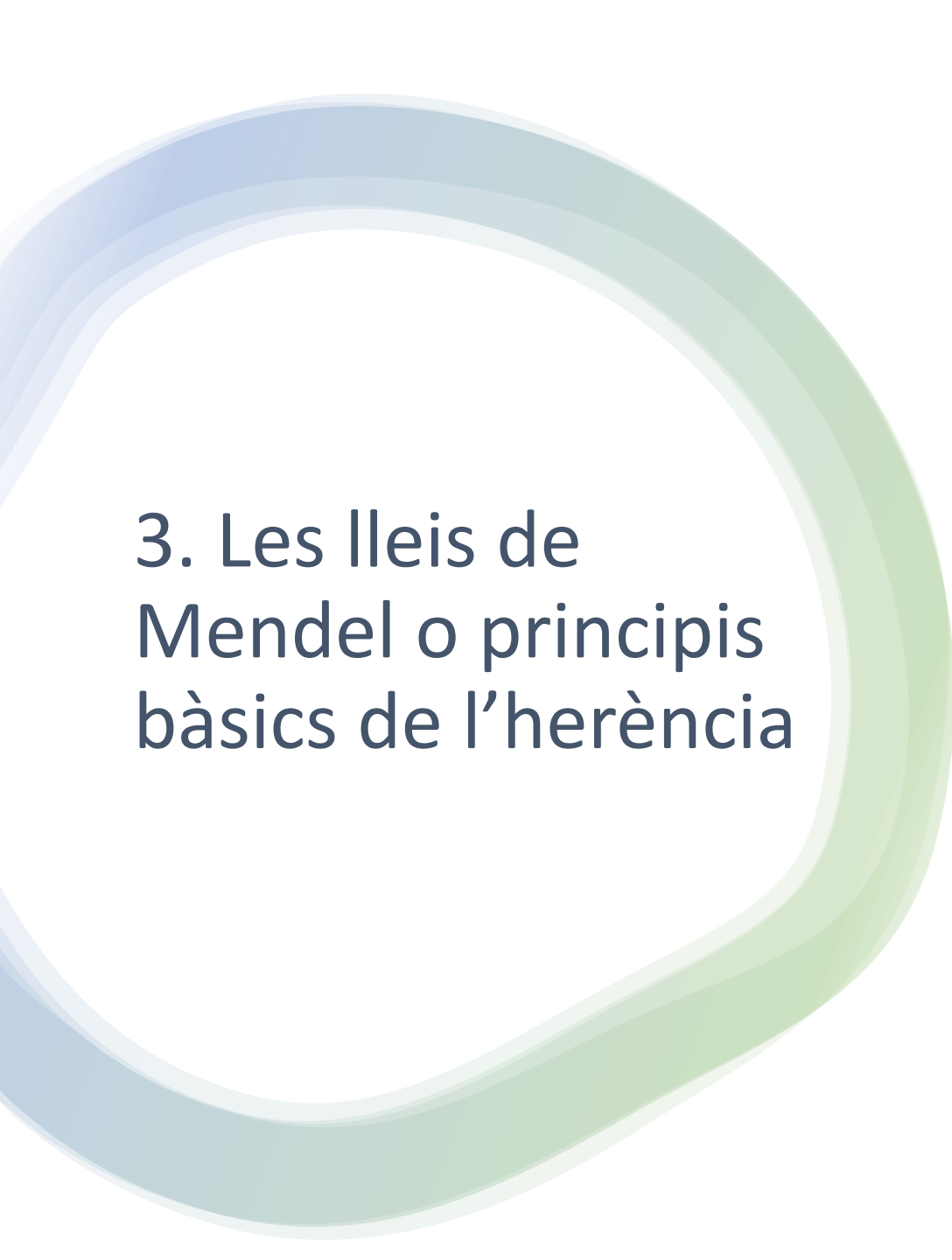


Does my genome determine everything about me?

Not entirely. Genomes are complicated, and while a small number of your traits are mainly controlled by one gene, most traits are influenced by multiple genes. On top of that, lifestyle and environmental factors play a critical role in your development and health. The day-to-day and long-term choices you make, such as what you eat, if you smoke, how active you are, and if you get enough sleep, all affect your health.

DNA is not your destiny. The way you live influences how your genome works.





3. Les lleis de Mendel o principis bàsics de l'herència

- FOTOCÒPIA

ACTIVITAT:

Llegim, entenem i proposem una pregunta d'examen

Principi de la uniformitat. 1er experiment.

Al·lel dominant groc: A

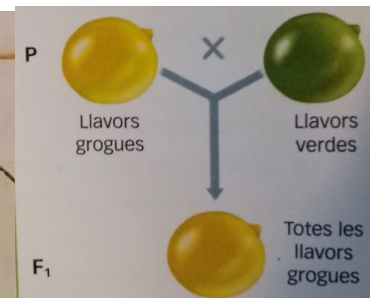
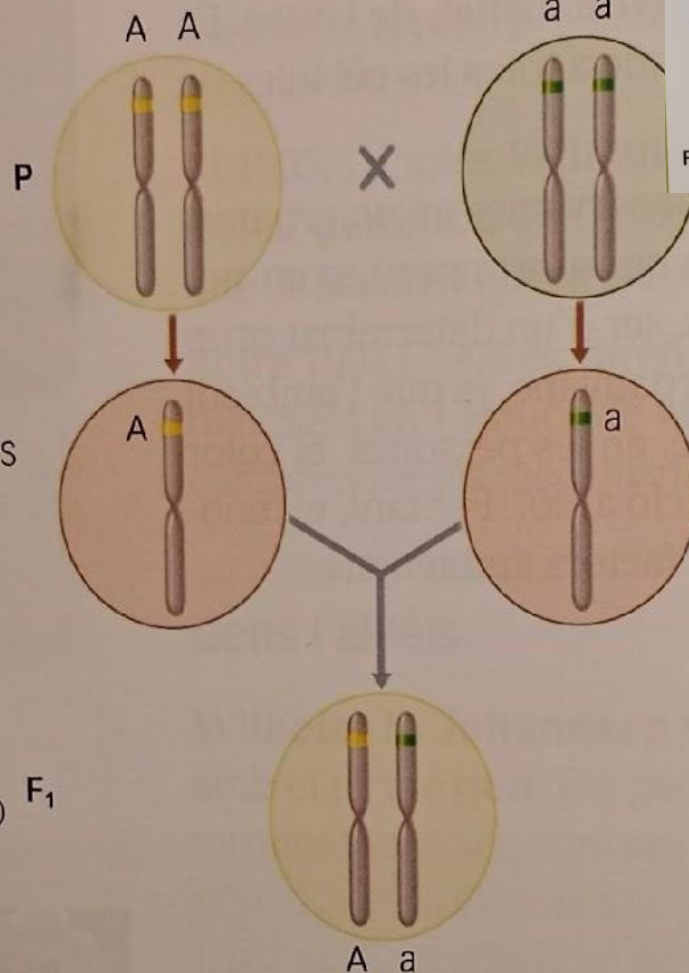
Individu homozigot dominant

Genotip: AA

Fenotip: llavors grogues

Els individus de llavors grogues (AA) produeixen sempre gàmetes amb l'al·lel A.

Quan s'uneixen els gàmetes, es formen individus heterozigots o híbrids, amb genotip Aa i fenotip ^{F₁} groc.



Al·lel recessiu verd: a

Individu homozigot recessiu

Genotip: aa

Fenotip: llavors verdes

Els individus de llavors verdes (aa) produeixen sempre gàmetes amb l'al·lel a.

Quan s'encreuen dos individus de línies pures per a un determinat caràcter, tota la descendència resultant està formada per individus heterozigots o híbrids que presenten uniformitat, és a dir, són iguals tant en el genotip com en el fenotip.

Principi de la segregació. Segon experiment.

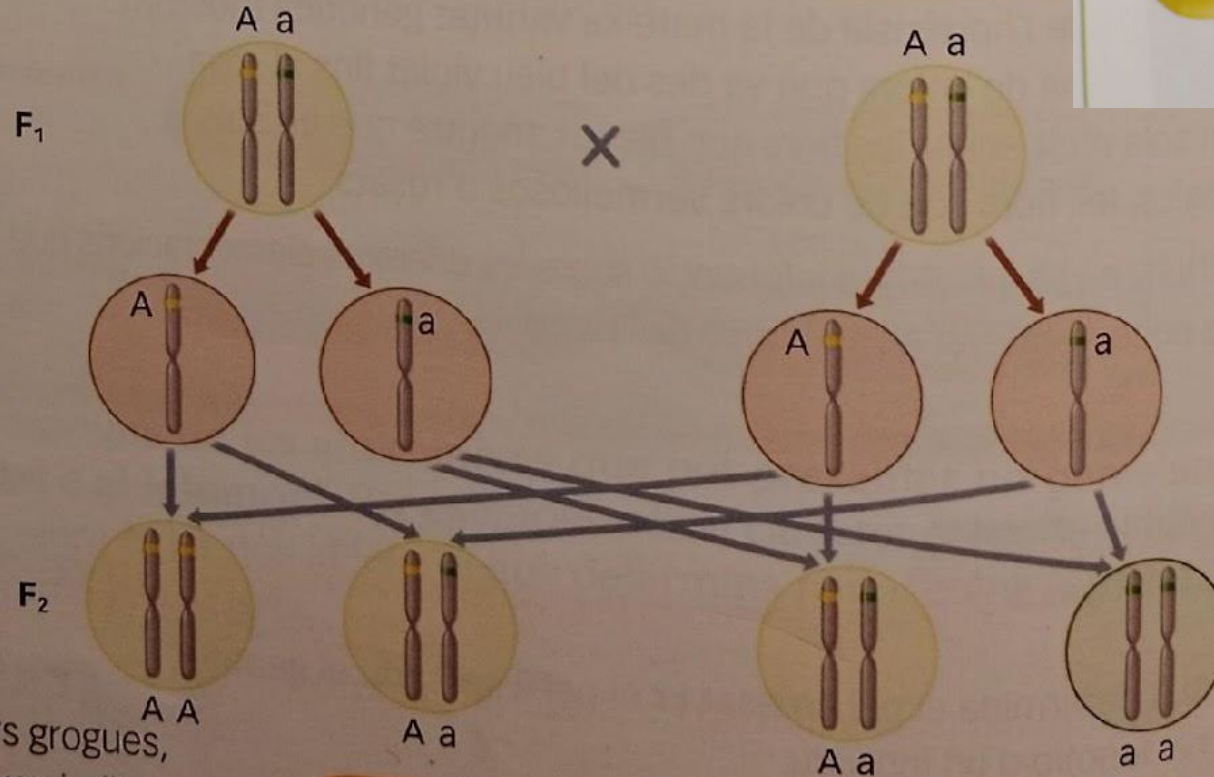
Individus heterozigots o híbrids

Genotip: Aa

Fenotip: llavors grogues

Els dos al·lells se separen i es formen dos tipus de gàmetes diferents. La meitat d'aquests gàmetes porten l'al·lel A, i l'altra meitat, l'al·lel a.

A la F₂ s'obté un 25 % d'homozigots dominants (AA), un 50 % d'individus heterozigots (Aa) i un 25 % d'homozigots recessius (aa). De cada tres individus amb llavors grogues, n'apareix un amb llavors verdes; és a dir, apareixen individus en la proporció fenotípica 3:1.



Quan s'encreuen els híbrids de la primera generació filial, els al·lells se segreguen i es distribueixen en els gàmetes de manera independent l'un de l'altre.

Principi de la segregació independent. Tercer experiment.

Individu homozigot dominant

Genotip: AALL

Fenotip: llavors grogues i llises

Produeix un sol tipus de gàmetes que contenen un gen de cada parell d'al·lels: AL

La unió dels gàmetes AL i al genera una F₁ uniforme d'individus d'híbrids, amb genotip AaLl i fenotip groc llis.

Individus heterozigots o d'híbrids

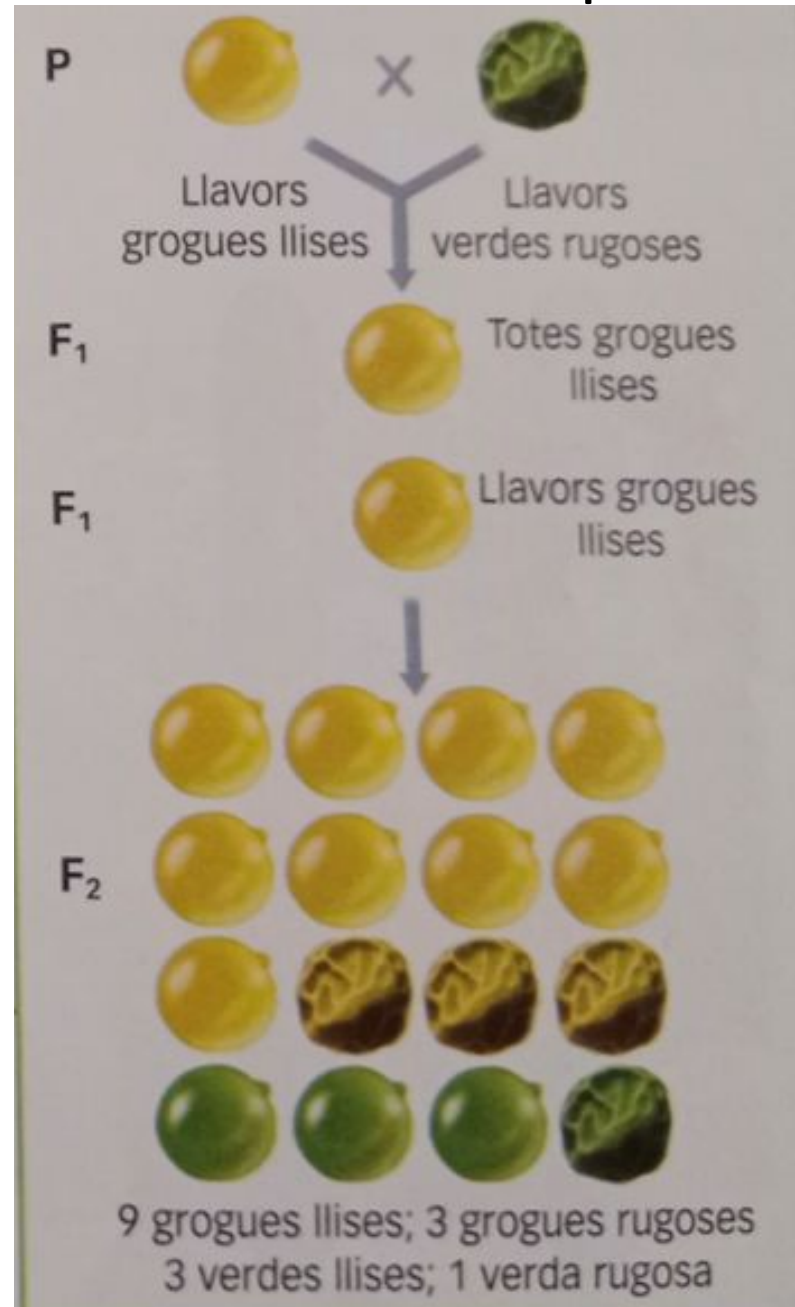
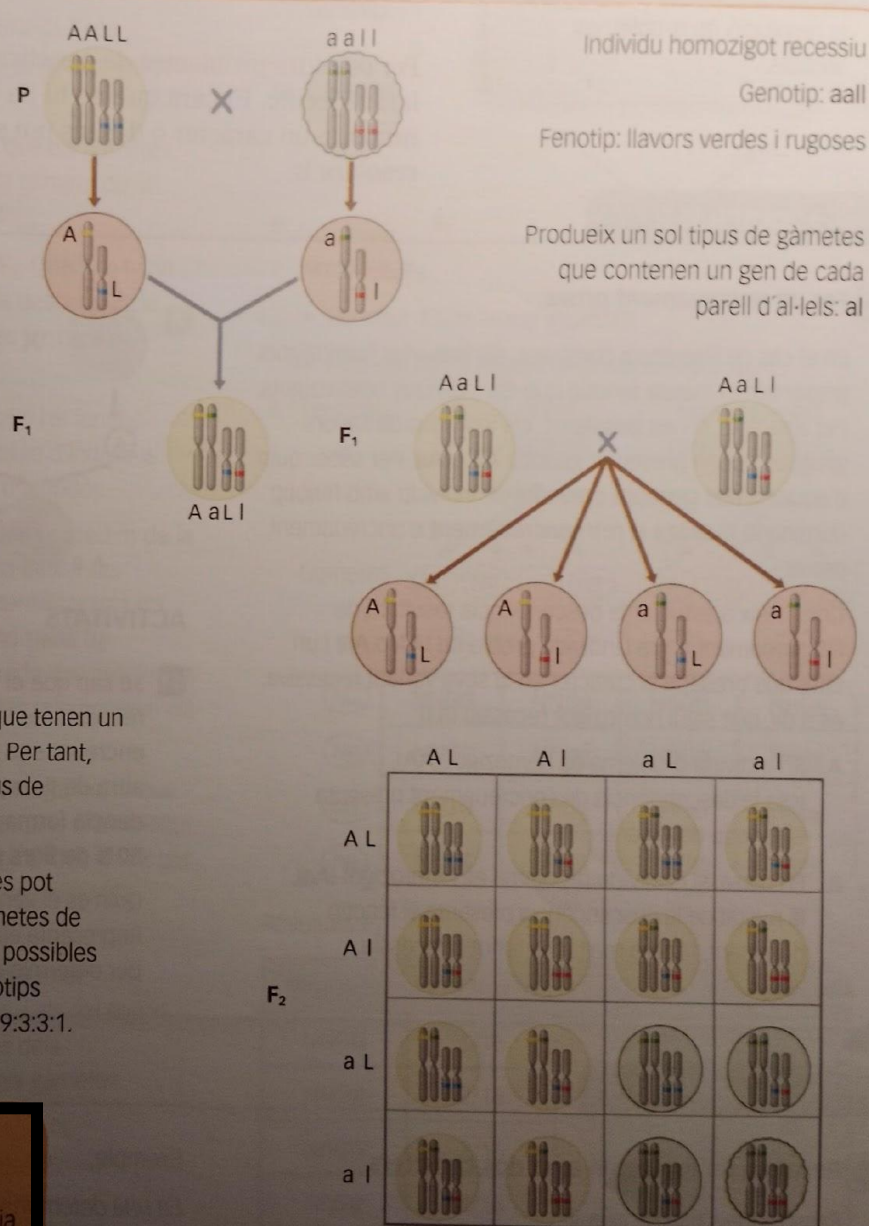
Genotip: AaLl

Fenotip: llavors grogues i llises

Els individus de la F₁ generen gàmetes que tenen un gen per al color i un altre per a la forma. Per tant, cada individu de la F₁ genera quatre tipus de gàmetes diferents: AL, Al, aL i al.

Com que cada gàmeta d'un progenitor es pot encreuar amb qualsevol dels quatre gàmetes de l'altre progenitor, a la F₂ s'obtenen setze possibles combinacions genotípiques i quatre fenotips diferents, que apareixen en la proporció 9:3:3:1.

Els diferents caràcters s'hereten independentment els uns dels altres i es combinen a l'atzar en la descendència.



4. Resolució de problemes de genètica

Fotocòpia.

Altres tipus d'herència:

5. Dominància incompleta i codominància

- En els caràcters estudiats per Mendel sempre hi havia **DOMINÀNCIA COMPLETA** d'un al·lel sobre l'altre.
- A altres casos **no** hi ha aquesta dominància i el resultat és un **híbrid** amb un fenotip en el qual **els dos al·lels es manifesten**. Tots dos al·lels es representen amb majúscula i es diferencien amb un subíndex:

Dominància incompleta

Té lloc quan els dos al·lels expressen de la mateixa manera la seva informació. Quan s'uneixen dos individus homozigots diferents, les seves característiques es mesclen i el resultat és un individu heterozigot amb un fenotip que presenta característiques intermèdies entre ambdós progenitors.

Això passa, per exemple, en el color de les flors de la planta de la flor de nit (*Mirabilis jalapa*). Quan s'encreua un individu homozigot de flors vermelles (R_1R_1) amb un homozigot de flors blanques (R_2R_2), s'origina una F_1 uniforme d'individus heterozigots R_1R_2 amb flors de color rosat.



Codominància

Té lloc quan els dos al·lels es manifesten simultàniament. En mesclar dos individus homozigots diferents, les característiques dels dos progenitors apareixen en els descendents heterozigots o híbrids.

El color de les flors d'algunes espècies del gènere *Camellia* és un exemple de codominància. Si se n'encreuen dues races pures, una de les quals de flors blanques (B_1B_1) i l'altra de flors rosades (B_2B_2), la primera generació (F_1) presenta un genotip B_1B_2 i un fenotip uniforme de flors amb taques de color blanc i rosat.





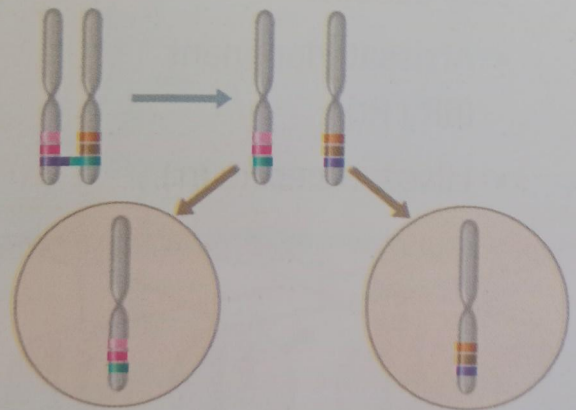
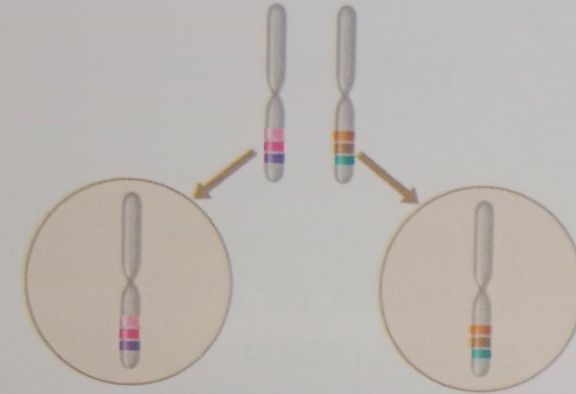
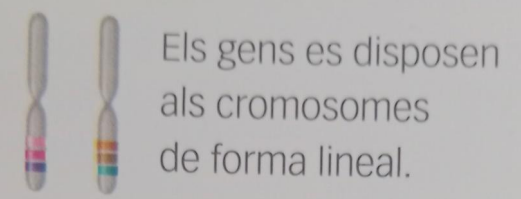


6. La teoria cromosòmica de l'herència

- **Fundadors:** Sutton i de Boveri, 1902. Reprenen les investigacions de Mendel.

Què van “dir”?

1. Els factors heretables de Mendel (color i textura) es troben als **cromosomes**. Els hi direm **GENS**. **Cada gen té una funció.**
 2. Cada individu rep dos cromosomes del mateix tipus, un del mascle i un de la femella (**cromosomes homòlegs**).
 3. Els cromosomes sexuals (**heterocromosomes**) són diferents de la resta ()
- Thomas Hunt Morgan investigava l'herència de la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*) i va comprovar aquesta teoria segons la qual els **cromosomes són la base de l'herència biològica**.
4. Els gens es troben als cromosomes, col·locats de forma lineal, l'un a continuació de l'altre.
 5. El Cross over és la base de la recombinació genètica.
 6. A un cromosoma hi ha molts gens. Els d'un mateix cromosoma són els **gens lligats**. Si estan molt junts s'hereten junts.
- **MENDEL**: per casualitat, els seus caràcters estaven a cromosomes diferents per tant, el que va comprovar és que els gens de diferents cromosomes s'hereten de forma independent (3ª llei).



<https://www.youtube.com/watch?v=azcLQW7XUpE> (9')

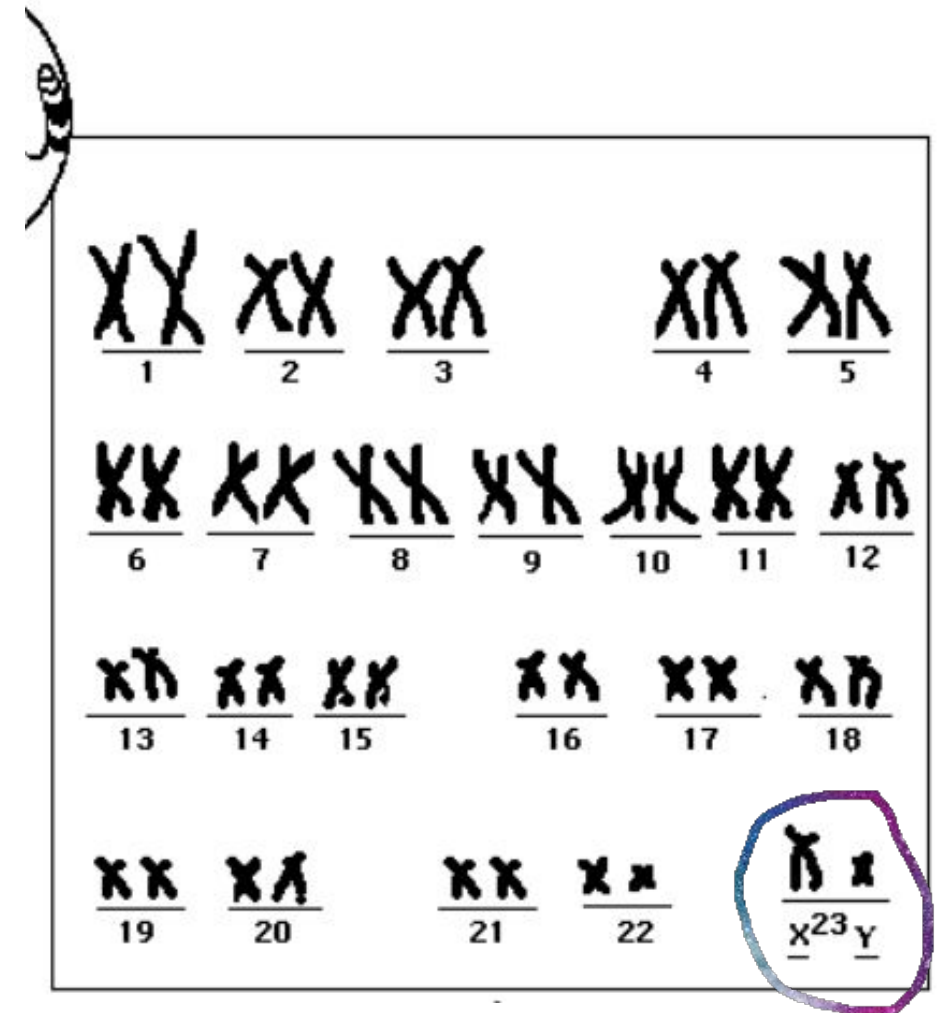
Ulls blaus + cabell ros □ solen anar lligats i s'hereten junts (*no compliria 3^a llei!!*)

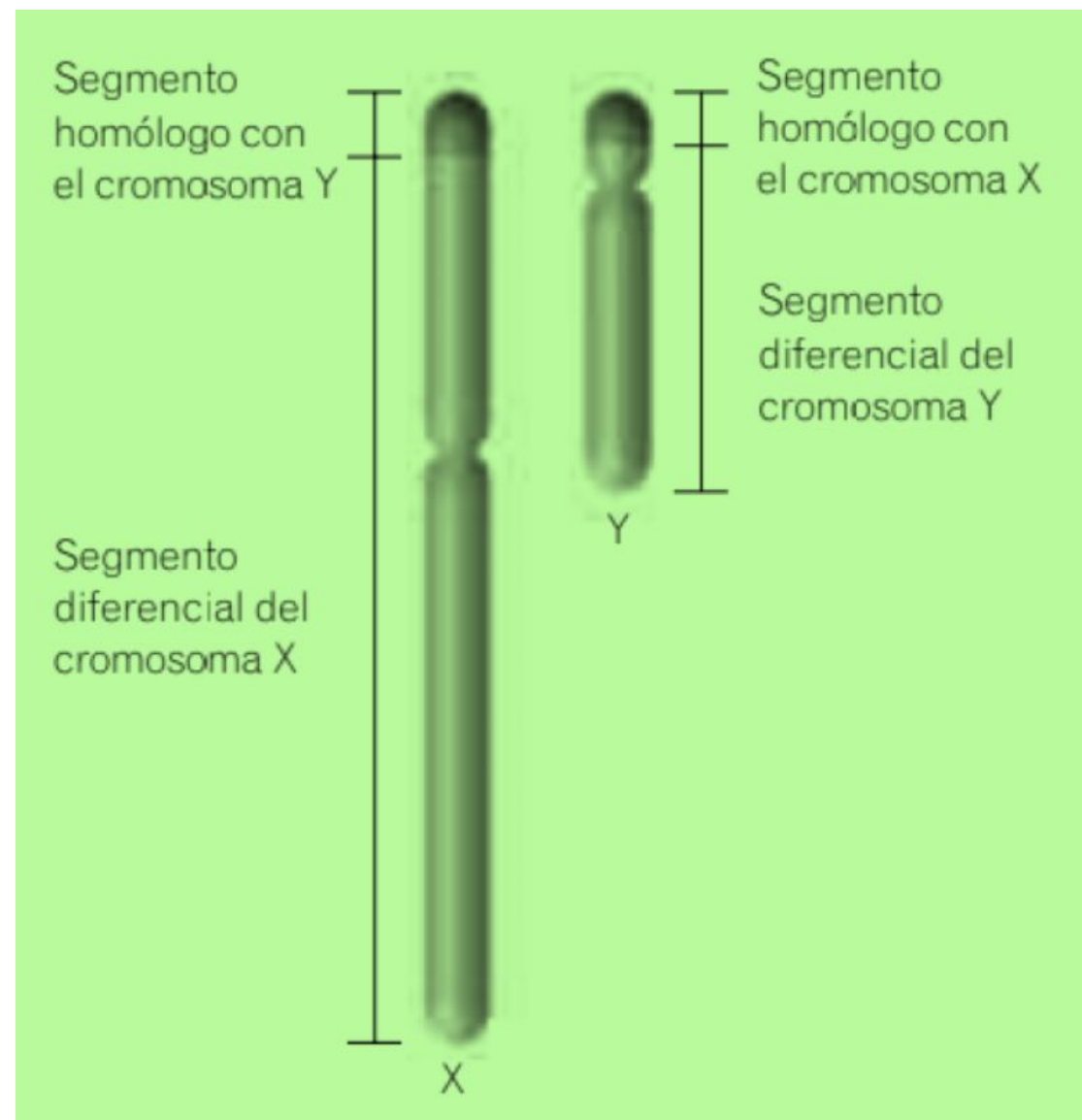
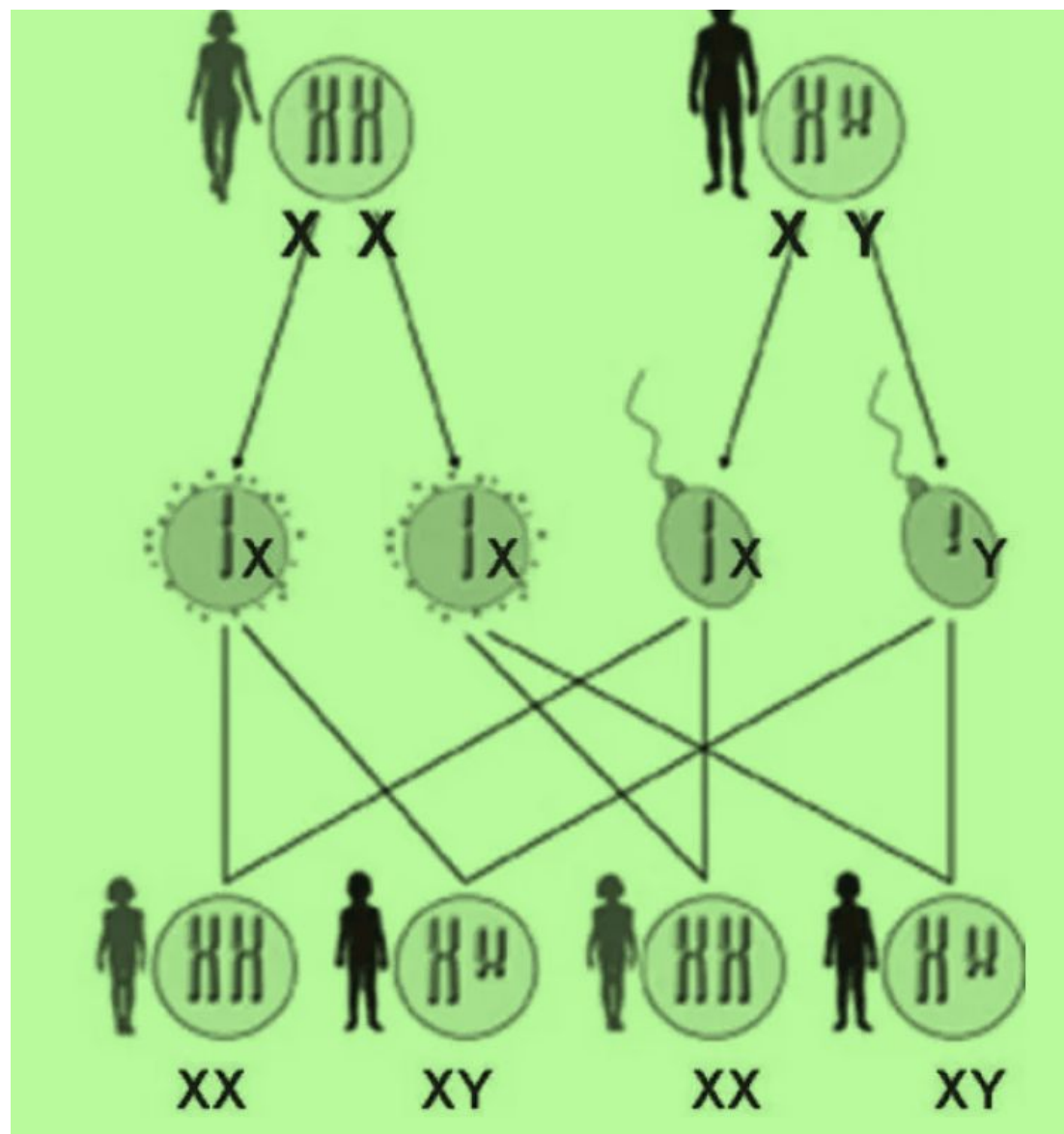
- Els gens d'un mateix cromosoma es poden heretar per separat per l'entrecreuament (meiosi)

7. Determinació genètica del sexe en l'espècie humana

- El sexe està determinat genèticament per dos cromosomes sexuals o heterocromosomes: X i Y. Parell 23.
- Només comparteixen un petit segment homòleg que en permet l'entrecreuament durant la meiosi però la resta d'ambdós cromosomes té gens exclusius.
- El segment diferencial del cromosoma Y té pocs gens (4 de moment, 1 conté la *info* per a la formació dels testicles) que només es transmeten de pares a fills mascles.
- Al segment diferencial X s'hi localitzen més de 120 gens (l'**X** és molt més gran que l'**Y**).
 - DONES = XX
 - HOMES = XY

CARIOTIPO HUMANO





L'herència del sexe:

<https://www.youtube.com/watch?v=JwWqwWijWs8> (6')

- Quan es formen els gàmetes els dos cromosomes sexuals se separen i només va un cromosoma sexual a cada gàmeta.
- Tots els **òvuls** tenen un cromosoma **X**
- La meitat dels **espermatozoides** tenen **X** i l'altra meitat **Y**.
 - Si l'òvul es fecundat per espermatozoide portador d'X □ "nena"
 - " d'Y □ "nen"

L'herència lligada al sexe:

- Hi ha caràcters determinats per gens que són als cromosomes sexuals.
- Els caràcters recessius lligats al cromosoma X solen ser transmesos per les dones i els manifesten els homes ja què:
 - Els homes només tenen un cromosoma X; només es manifesta un al·lel; es comportarà com a dominant sempre.
 - A les dones, XX, els al·lells recessius només es manifestaran si són als dos cromosomes.
 - "Portadores" si només un al·lel recessiu ja que no es manifestarà.

En la especie humana los **cromosomas X e Y** presentan diferencias morfológicas (el Y es mas pequeño que el X)y tienen distinto contenido génico. Están compuestos por un **segmento homólogo** donde se localizan **genes** que regulan los mismos caracteres y otro **segmento diferencial**, en este último se encuentran tanto los genes exclusivos del X , **caracteres ginándricos**, como los del cromosoma Y, **caracteres holándricos**. Los caracteres cuyos genes se localizan en el segmento diferencial del cromosoma X, como daltonismo, hemofilia, ictiosis están **ligados al sexo**.

- **Daltonismo**. Consiste en la incapacidad de distinguir determinados colores, especialmente el rojo y el verde. Es un caracter regulado por un gen recesivo localizado en el **segmento diferencial del cromosoma X**.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

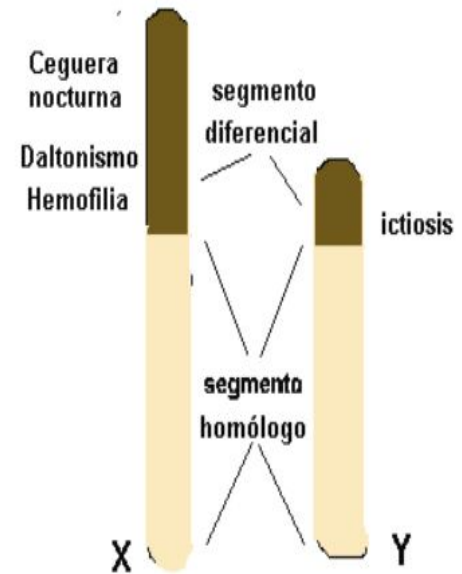
MUJER	HOMBRE
$X^D X^D$: visión normal	$X^D Y$: visión normal
$X^D X^d$: normal/portadora	$X^d Y$: daltónico
$X^d X^d$:daltónica	

- **Hemofilia**

Se caracteriza por la incapacidad de coagular la sangre, debido a la mutación de uno de los factores proteicos. Igual que en el daltonismo, se trata de un **caracter recesivo**, y afecta fundamentalmente a los varones ya que las posibles mujeres hemofílicas $X^h X^h$ no llegan a nacer, pues esta combinación homocigótica recesiva es **letal** en el estado embrionario.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

MUJER	HOMBRE
$X^H X^H$: normales	$X^H Y$: normal
$X^H X^h$: normal/portadora	$X^h Y$: hemofílico
$X^h X^h$:hemofílica (no nace)	



Ictiosi

Pàgina Discussió

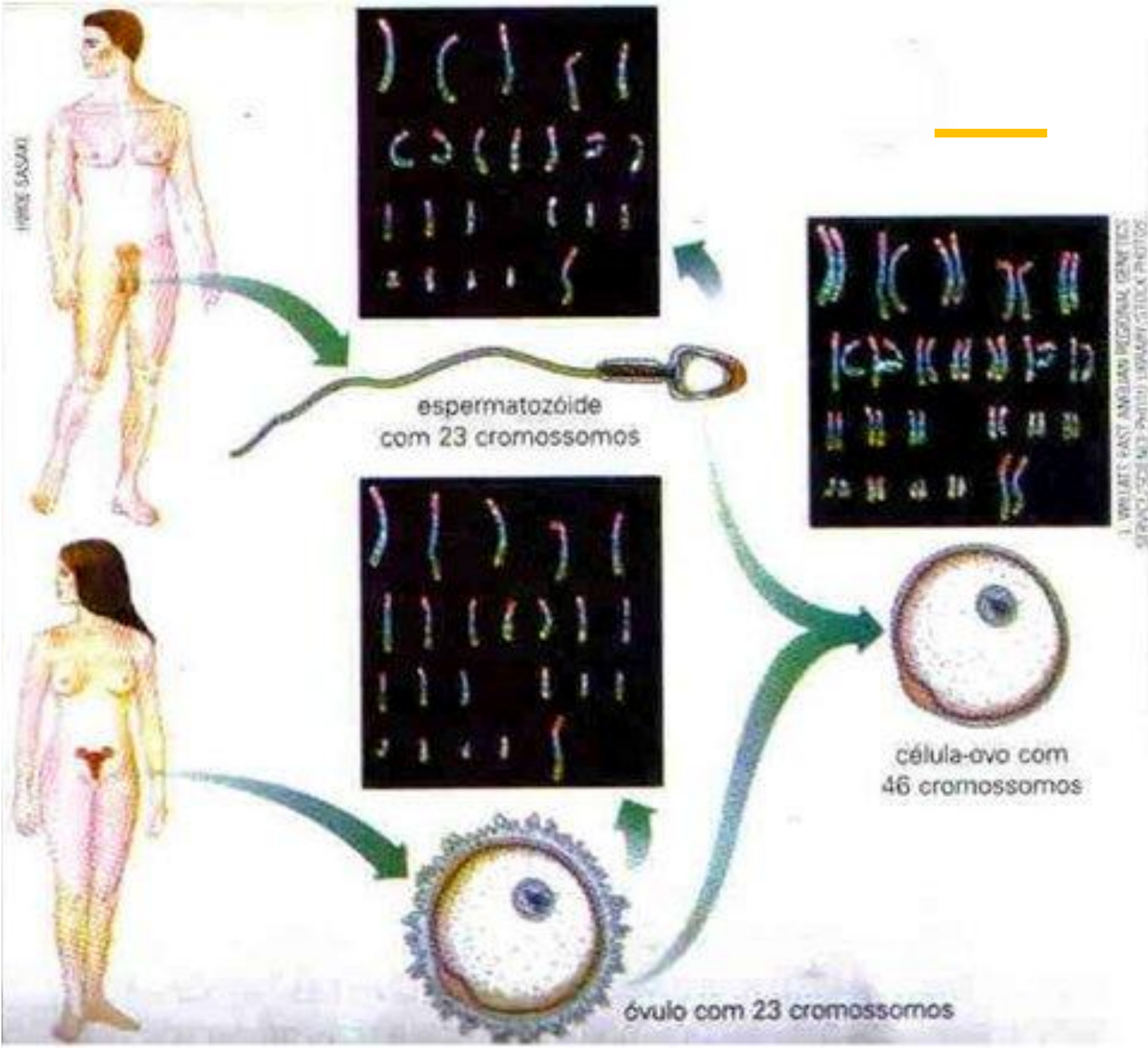
La **ictiosi** és una família de [trastorn de la pell genètic](#) caracteritzat per una [pell seca](#), engrossida i escamosa.^[1] Els més de 20 tipus d'ictiosi varien en gravetat de símptomes, aspecte exterior, causa genètica subjacent i mode d'herència (p. ex., [dominant](#), [recessiu](#), [autosòmica](#) o [enllaçada a l'X](#)).^[2] La ictiosi prové del [grec](#) ἰχθύς *ichthys*, literalment "peix", ja que la pell seca i escamosa és la característica que defineix totes les formes d'ictiosi.^[3]

La gravetat dels símptomes pot variar enormement, des dels tipus més lleus i comuns, com la [ictiosi vulgar](#), que es pot confondre amb la pell seca normal, fins a afeccions que amenacen la vida com la [ictiosi de tipus arlequí](#). La ictiosi vulgar representa més del 95% dels casos.^[4]

Referències [modifica]

- ↑ «[Frequently Asked Questions](#)». Foundation for Ichthyosis & Related Skin Types (FIRST). [Consulta: 12 juliol 2017].
- ↑ [thefreedictionary.com/ichthyosis](#) citing: Gale Encyclopedia of Medicine. Copyright 2008
- ↑ «[Ichthyosis](#)». Johns Hopkins Medicine. Arxivat de l'[original](#) el 2 febrer 2009.
- ↑ «Hereditary and acquired ichthyosis vulgaris». *International Journal of Dermatology*, 42, 2, 2003, pàg. 95–8. DOI: 10.1046/j.1365-4362.2003.01308.x. PMID: 12708996.





8. Trastorns d'origen genètic

- Per alteracions en el **nombre** de gens, **defectes** en un gen determinat o a l'**estructura** dels cromosomes.
 - **Alteracions en el nombre de cromosomes:** quan el repartiment dels cromosomes en la formació dels gàmetes és defectuós. Es poden diagnosticar a través de cariotips. Els més habituals:
 - Monosomies: manca d'un cromosoma. Letals excepte en cromosomes sexuals (Turner).
 - Trisomies: Un de més. Cromosoma 21- Down. Augmenta amb l'edat de la mare.
 - **Alteracions dels gens en autosomes:** hereditaris. Dominats o recessius. No es poden detectar en cariotips.

Herència dominant

Es produeix quan l'al·lel alterat és dominant sobre el normal i, per tant, es manifesta en el fenotip tant si està en homozigosi (AA) com en heterozigosi (Aa). L'al·lel alterat pot ser heretat tant de la mare com del pare. Normalment es dona en totes les generacions d'una família.

Un exemple és l'**acondroplàsia**, un trastorn genètic que afecta el creixement ossi i causa el tipus més comú de nanisme. La incidència d'aquest trastorn s'estima en un de cada 25.000 a 40.000 infants nascuts. A Espanya s'estima que hi ha unes 1.000 persones afectades. Altres trastorns són: hipercolesterolèmia familiar, que origina un excés de colesterol que es deposita a les artèries; retinosi pigmentària, que produeix ceguesa progressiva; o la malaltia de Huntington, una degeneració neurològica que apareix a edats tardanes.

Herència recessiva

Aquests trastorns no són tan freqüents i poden ser difícils de detectar. Es produeixen quan l'al·lel alterat és recessiu sobre el normal; per tant, només es manifesta en homozigosi (aa). Les persones afectades han d'heretar l'al·lel afectat tant del pare com de la mare perquè es manifesti l'alteració.

Un exemple és l'**albinisme**, caracteritzat per l'absència o reducció de pigmentació a la pell, ulls i cabells, a causa de la manca de melanina. La prevalença geogràfica de totes les formes d'albinisme és variable, encara que s'ha estimat en un de cada 17.000 individus, una xifra que indica que aproximadament una de cada 70 persones és portadora d'aquest gen. Altres exemples són: fibrosi quística, un trastorn en la secreció glandular; anèmia falciforme, una alteració dels glòbuls vermells; o fenilcetonúria, una malaltia que produeix danys en el sistema nerviós en desenvolupament.

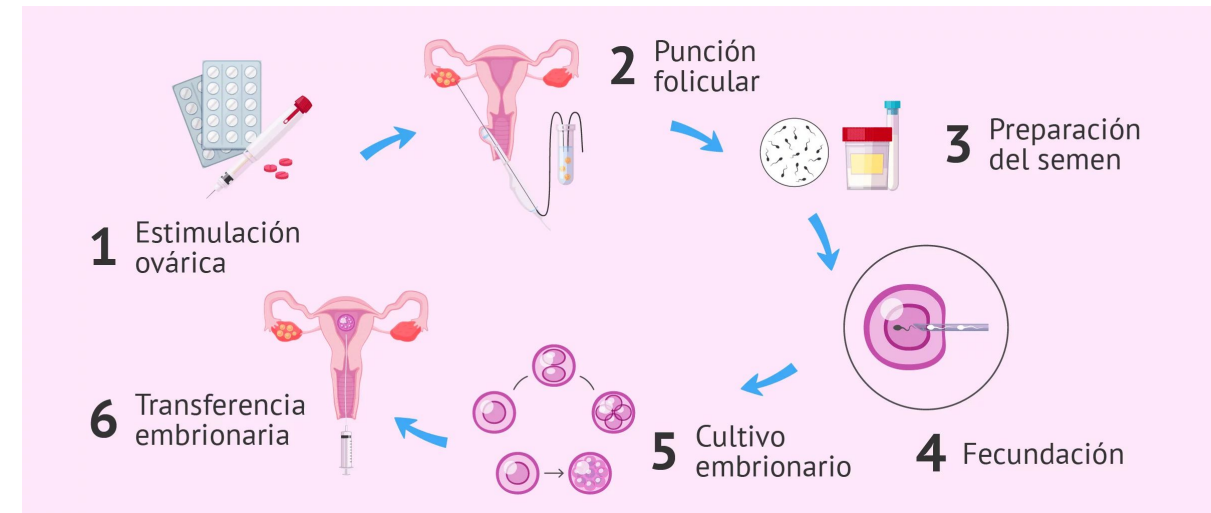
- **Alteracions dels gens lligats al cromosoma X:** Al segment diferencial del cromosoma X hi ha gens on es localitzen dues alteracions provocades per un al·lel recessiu:
 - Daltonisme: vermell-verd.
 - Hemofília: coagulació sang.
- Els homes sempre patiran el trastorn (XY), les dones hauran d'haver rebut el gen dels dos progenitors (homozigota recessiva)

9. Prevenció i diagnòstic de trastorns genètics

- Fotocòpia ☐ esquema ☐ presentació

Prevenció primària i secundària de trastorns genètics

- 1^a: **abans de la fecundació**. Elaboració arbre genealògic i història clínica □ risc d'estar afectat per una malaltia genètica. Indicant si hi ha malalties hereditàries familiars.
- 2^a:
 - Diagnòstic prenatal: al fetus a dins de l'úter / diagnòstic genètic preimplantacional
 - Diagnòstic postnatal: anàlisis de sang i orina. Prova del tal taló.



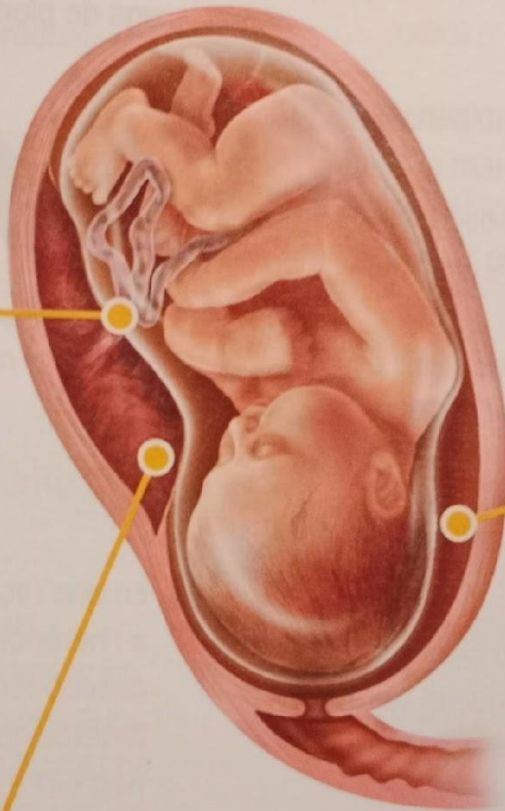
•Tècniques de diagnòstic prenatal

- Per a comprovar que el fetus es desenvolupa sense anomalies i factors de risc per a la mare.
 - **Invasives**: per confirmar i completar el diagnòstic d'anomalies fetals, sobretot les relacionades amb anomalies cromosòmiques. Risc.
 - **No invasives**: analítiques. Ecografies. Història clínica.

Punció del cordó umbilical o cordocentesi.

Mitjançant aquesta tècnica s'analitza la sang obtinguda del cordó umbilical que uneix la mare amb el fetus a partir d'una extracció amb una agulla foradada. L'anàlisi del material proporciona informació sobre els cromosomes del fetus, de les malalties associades i les anomalies cromosòmiques.

Es fa a partir de la setmana 19 de gestació, quan se sospita, de forma tardana, que el fetus presenta algun tipus de malformació.



Biòpsia de vellositats coriòniques. Mitjançant aquesta tècnica es recullen cèl·lules fetals de les vellositats coriòniques, estructures uterines que formen part de la placenta. Es fan servir ultrasons per guiar l'agulla cap al lloc del qual es vol extreure la mostra.

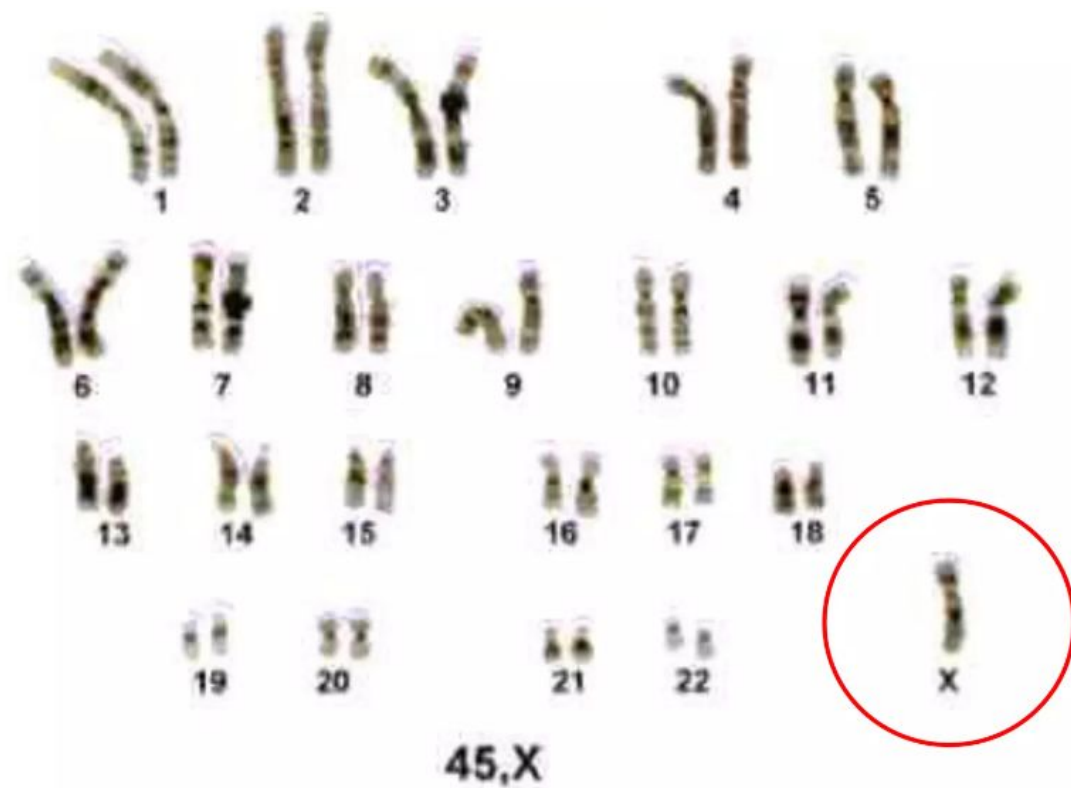
Es realitza entre les setmanes 8 i 12 de gestació per via vaginal o a través de la paret abdominal.

Amniocentesi. Tècnica en la qual s'introdueix, sota control ecogràfic, una agulla aspiradora a través de la cavitat abdominal de la mare fins a l'úter, amb la finalitat de recollir líquid amniòtic que conté cèl·lules del fetus. Les cèl·lules es cultiven i posteriorment es fan cariotips fetals, per tal de detectar trastorns com la síndrome de Down, la síndrome de Turner, etc. La tècnica es du a terme entre les setmanes 14 i 18 de gestació.

ACTIVITATS

25 Quina diferència hi ha entre el diagnòstic prenatal i el preimplantacional?

26 EDUCACIÓ CÍVICA. Et sembla important saber si un fetus té cap anomalia abans del naixement? Per què?



Human female
G-bands

