

TEMA 2: L'HERÈNCIA GENÈTICA

5. Genètica del sexe

A) Herència del sexe

L'**herència del sexe** en els mamífers, i, per tant, en l'espècie humana, està determinada per la parella de cromosomes sexuals X i Y. El sexe femení és XX, i el masculí, XY.

Quan es formen els gàmetes, tots els òvuls porten el cromosoma X, mentre que en el cas dels mascles es genera un 50 % d'espermatozoides amb el cromosoma X i un altre 50 % amb el cromosoma Y. D'aquesta manera, la probabilitat que una parella tingui una nena o un nen és d'un mig en cada cas.

B) Herència lligada al sexe

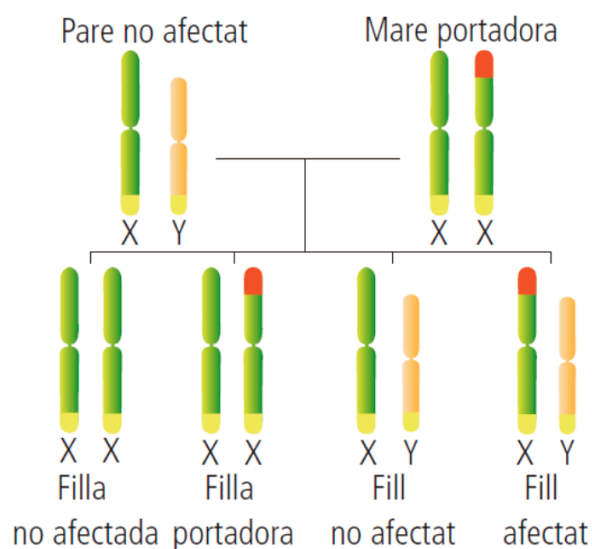
B.1) Lligament al cromosoma X

Com sabem, el cromosoma X i el cromosoma Y són diferents: ambdòs tenen una part comuna però també una part que és diferent en el cromosoma X i en el cromosoma Y.

Quan parlem de fenotips lligats al cromosoma X, ens referim a aquells que provenen de gens que es troben a la part del cromosoma X que no es troba al cromosoma Y.

Les dones que tenen un **al·lel recessiu lligat al cromosoma X** es diu que en són **portadores**. No l'expressen fenotípicament, però el transmeten a la descendència que, en cas de ser masculina, el manifesta en rebre'l (tot i ser recessiu).

El **daltonisme** (dificultat per distingir determinats colors) i l'**hemofília** (incapacitat de dur a terme una coagulació sanguínia correcta) són dues malalties genètiques determinades per al·lells recessius lligats al cromosoma X.

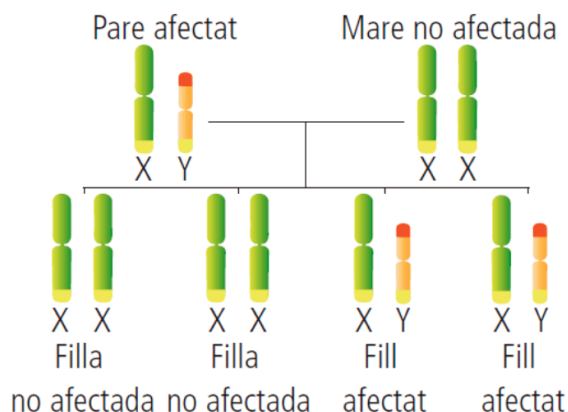


B.2) Herència lligada al cromosoma Y

Fa referència als gens que es troben al segment del cromosoma Y que no es troba a l'X. Aquests gens tenen dues característiques:

- Només es troben i es manifesten en el sexe masculí (XY).
- Es transmeten a tota la descendència masculina de l'individu que els presenta.

La presència de borrisol al lòbul de l'orella està controlada per gens lligats al cromosoma Y.



C) Resolució de problemes d'herència lligada al sexe

Quan resollem problemes d'herència lligada al sexe, fem els mateix tipus de raonament que hem fet amb les lleis de Mendel, però cal incloure la informació del cromosoma sexual del que es tracta: s'ha d'especificar quan parlem del cromosoma X i del cromosoma Y.

Problema resolt

Una dona no hemofílica té bessons, una nena i un nen, tots dos hemofílics.

1. Elaborem una taula amb les dades. Sabem que la hemofília és una malaltia lligada al cromosoma X, i que l'al·lel que la transmet és recessiu, mentre que l'al·lel sa és dominant.

Espècie	Humana
Caràcter	Presència d'hemofília
Fenotips	Hemofílic o no hemofílic
Al·lels	H: no hemofília
	h: hemofília
Tipus d'interacció gènica	Dominància completa ($H > h$)
Tipus d'herència	Lligada al cromosoma X

2. Preparem la taula de genotips i fenotips:

DONES	
Genotips	Fenotips
$X^H X^H$	Dona sana
$X^H X^h$	Dona sana, portadora d'hemofília
$X^h X^h$	Dona hemofílica

HOMES	
Genotips	Fenotips
$X^H Y$	Home sa
$X^h Y$	Home hemofílic

a) Determina el genotip d'aquesta dona i el fenotip i el genotip del pare dels bessons.

Si una dona no hemofílica té dos fills hemofílics, un nen i una nena, ella ha de ser portadora de l'hemofília ($X^H X^h$) i el pare dels nens ha de ser hemofílic ($X^h Y$).

b) Determina la probabilitat que té aquesta parella de tenir un fill home no hemofílic.

La dona portadora produeix dos tipus de gàmetes amb la mateixa probabilitat: una meitat X^H i l'altra meitat X^h . Per la seva banda, l'home hemofílic produeix dos tipus de gàmetes amb la mateixa probabilitat: una meitat X^h i l'altra meitat Y .

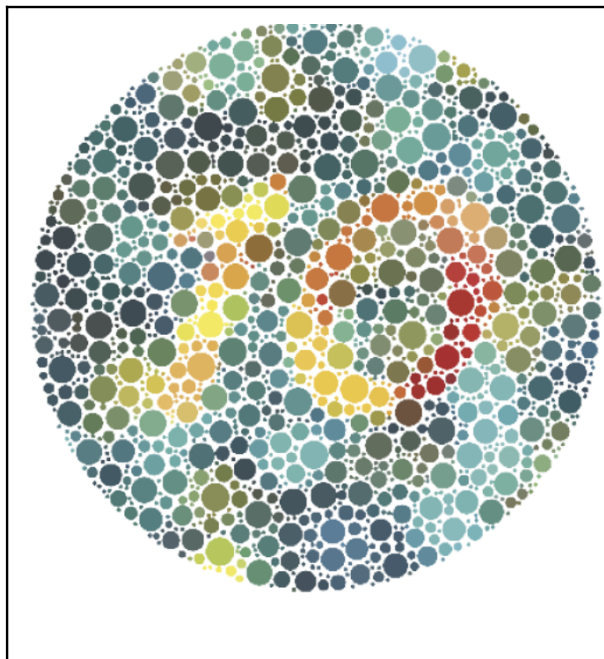
A la taula següent, es recullen els tipus de fills que pot tenir aquesta parella en relació amb el caràcter estudiat:

	$\frac{1}{2} X^H$	$\frac{1}{2} X^h$
$\frac{1}{2} X^h$	$\frac{1}{4} X^H X^h$ Nena portadora	$\frac{1}{4} X^h X^h$ Nena hemofílica
$\frac{1}{2} Y$	$\frac{1}{4} X^H Y$ Nen sa	$\frac{1}{4} X^h Y$ Nen hemofílic

La probabilitat de tenir un fill home no hemofílic es d'1/4

EXERCICI

Respecte al daltonisme:



- Pot néixer una nena daltònica d'una parella en la qual cap dels integrants és daltònic, tot i que la mare és portadora del gen?
- Podria tenir aquesta parella un fill home daltònic?
- Les malalties lligades al cromosoma X les pateixen sempre els fills homes i les transmeten les mares?

EXERCICI

Una parella està formada per una dona que està sana, tot i que és filla d'un pare hemofílic. L'home és hemofílic.

Explica com pot ser la descendència de la parella, tant si són filles com si són fills. Calcula la probabilitat de què siguin hemofílics.

7. Arbres genealògics o pedigrees : Simbologia i interpretació

