

29/11/24

TEMA 2: L'HERÈNCIA GENÈTICA - EXERCICIS 4

1. Una parella està formada per un home hemofílic i una dona que no ho és, tot i que és filla d'un pare hemofílic.

Representa l'arbre genealògic de la família i determina com poden ser els seus fills (respecte a l'hemofília). Quina probabilitat hi ha de què els fills pateixin l'hemofília?

2. Un matrimoni integrat per un home hemofílic, de pares sans, i una dona sana tenen 4 fills: tres homes i una dona. Dels dos homes, un és hemofílic. Un dels homes sans té dos fills homes i una dona, i la mare de tots tres és portadora del gen. Reconstrueix l'arbre genealògic de la família.

3. Una mutació en el gen de l'hemoglobina produeix l'anèmia falciforme, una malaltia que afecta a la capacitat de transportar oxigen per part dels glòbuls vermells.

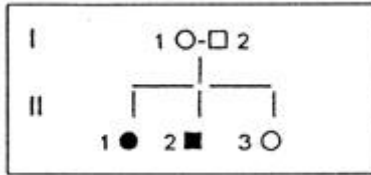
Es tracta d'una malaltia autosòmica recessiva.

- a) Indica la possibilitat que una dona amb aquesta anèmia tingui un fill sa amb un home no portador.

I si fos un home portador?

29/11/24

4. Se sap que la fibrosi quística s'hereta com una anomalia determinada per un gen autosòmic recessiu. La família del pedigree presenta alguns casos d'aquesta malaltia.



Les femelles i els mascles es representen mitjançant cercles i quadrats, respectivament. Els símbols negres representen individus afectats per la malaltia.

- Especifiqueu els genotipus possibles de cadascun dels individus del pedigree.
- Quina és la probabilitat que la persona II-3 sigui portadora de l'al·lel de la fibrosi quística? Justifiqueu-ho.
- La fibrosi quística està provocada per una alteració que afecta només a tres nucleòtids d'un gen. Com podrieu explicar que aquest fet comporti l'aparició d'una malaltia tan greu?

- 5." El grup de recerca català del centre de Genètica Mèdica de l'IRO ha descobert un gen, en una petita regió del cromosoma 13, que es relaciona amb un tipus de sordesa hereditària. La majoria de les famílies estudiades afectades de sordesa han mostrat mutacions d'aquest gen."

Extret de l'Avui, 28/IX/97

El grup de recerca va localitzar pacients sords que eren fills de dos progenitors que hi sentien bé. Segons això, quin és el patró d'herència d'aquest gen del cromosoma 13?

Feu l'esquema de l'encreuament corresponent a la situació explicada, indicant els genotipus i fenotipus dels individus. Descriviu la nomenclatura que utilitzeu.