

Identificació de pedigrís

Tres casos:

Autosòmic dominant

Autosòmic recessiu

Lligat al X (sexe) recessiu.

Què hem de mirar?

Si se salta alguna generació o no. Es a dir, si de pares que tenen el caràcter(afectats) hi ha fills que no el tenen, no pot ser dominant. Ha de ser recessiu.

Un cop hem determinat si és recessiu, podem mirar si és lligat al sexe (X) o no (autosòmic).

En cas que sigui lligat al sexe les mares ho transmeten a tots els fills (mascles).

Exemples:

Malaltia de Hungtinton

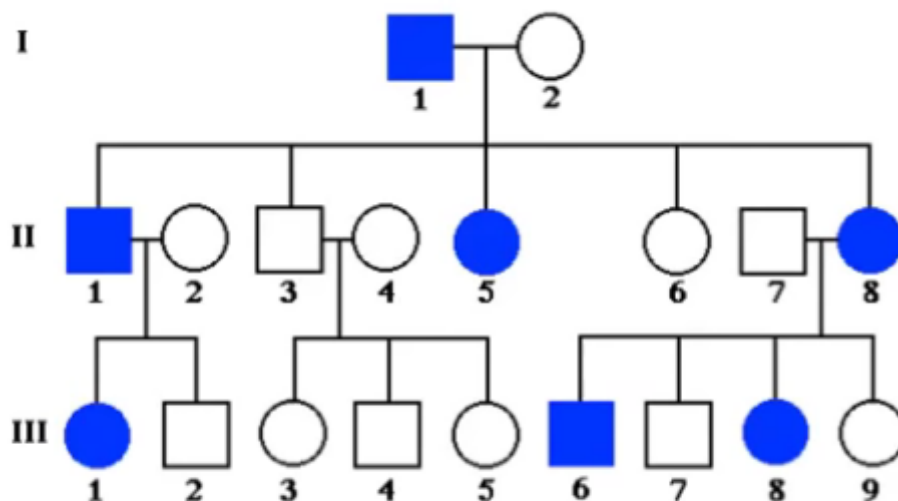
Es dominant? Sí perquè no es salta cap generació. No hi ha cap fill afectat de pares no afectats.

Farem servir lletra majúscula.

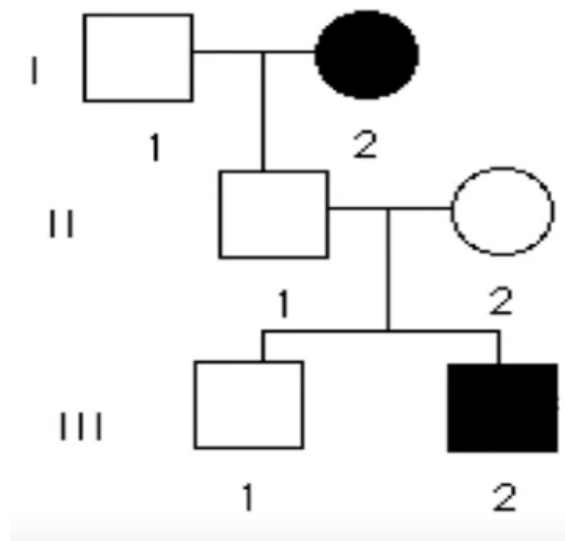
Es autosòmica? Sí, perquè no hi ha diferències entre els dos sexes. Tant hi ha homes com dones afectats. A més, una mare afectada no ho transmet a tots els fills mascles.

Farem servir lletres de l'abecedari, no X ni Y. Llavors al gen de la malaltia li posarem H.

Els individus no colorejats són homozigots recessius (hh). Els individus colorejats són heterozigots (Hh) o homozigots dominants (HH)



Exemple: Fibrosi quística



Es autosòmic recessiu? Sí perquè pares no afectats poden tenir fills afectats. Els que pateixen la malaltia han de tenir els dos al·lels (ff)

POT saltar-se generacions (però no és necessari que sigui així)

Els individus colorejats són homozigots recessius (ff)

Els no colorejats han de ser heterozigots (Ff)

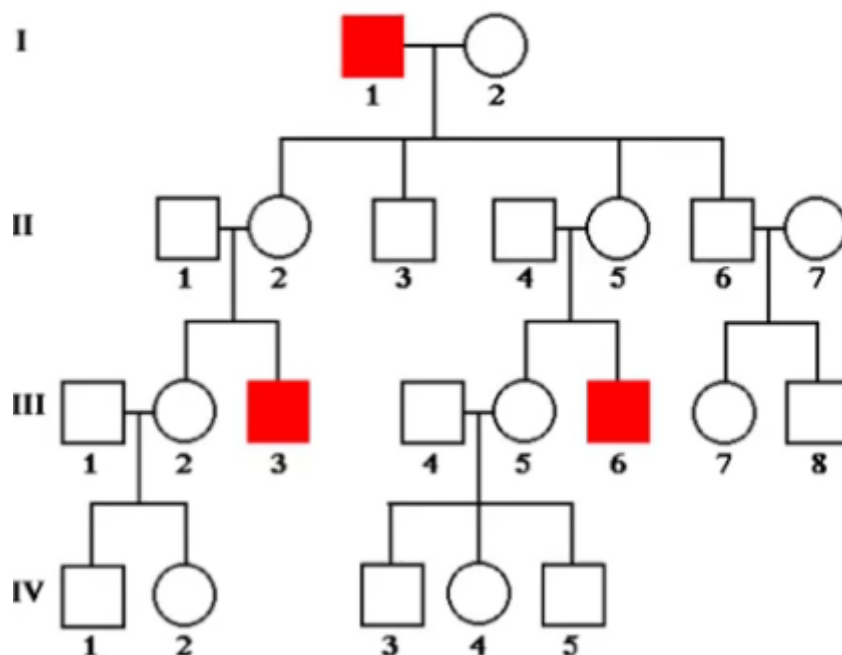
Lligat al cromosoma X : Daltonisme

POT saltar-se generacions (però no cal que sigui així)

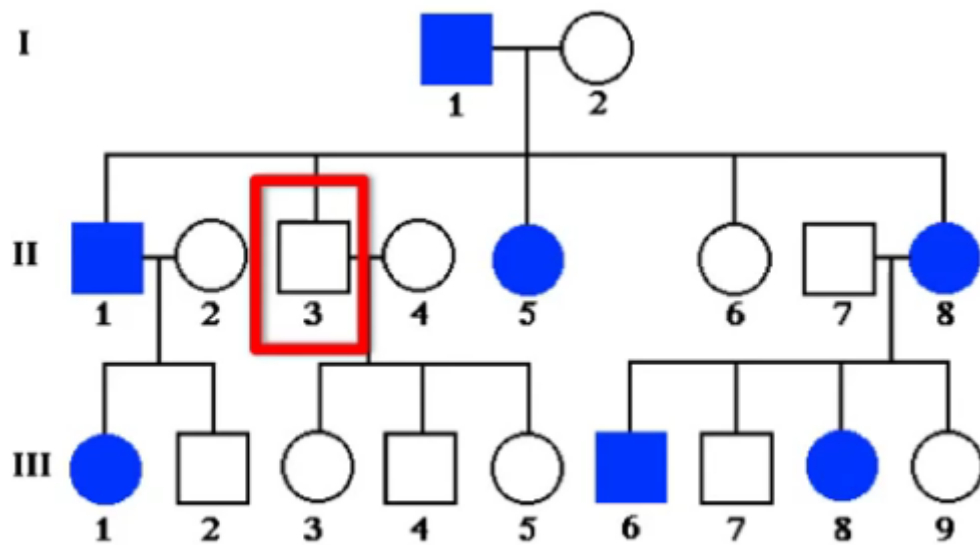
Els homes només necessiten una còpia del gen per mostrar el caràcter.

Si una dona el té, els fills nois ho tindran.

Perquè una dona ho tingui, el seu pare ho ha de tenir.



Combinem-ho amb taules de Punnet...

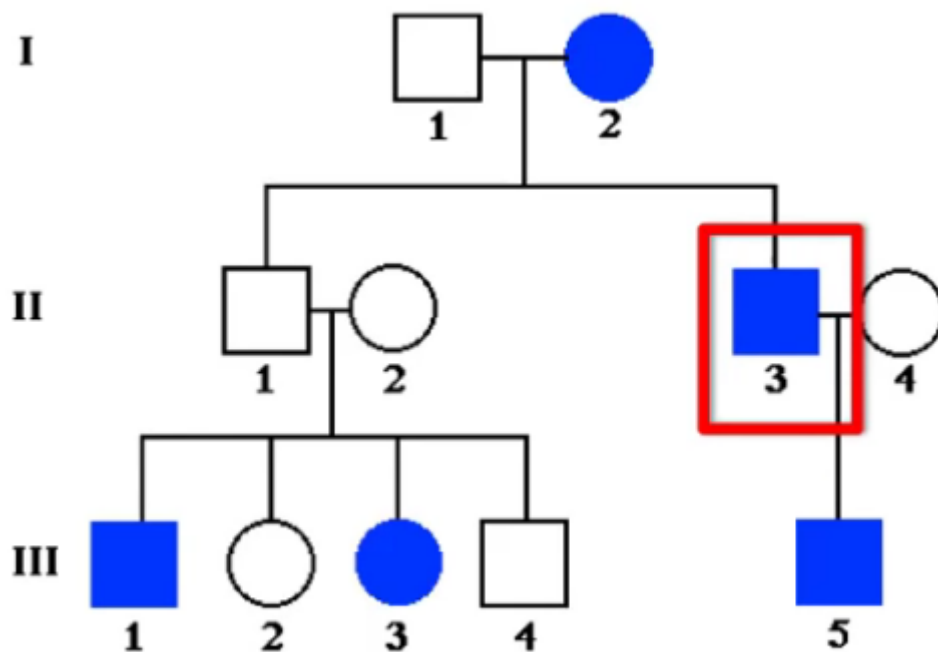


Un cop determinat el tipus d'herència, anem a determinar el genotip:

Quin és el genotip de II-3? Ha de ser hh perquè si no estaria afectat.

I-1 és homozigot dominant o heterozigot? Ha de ser Hh perquè si no, no podria tenir fills hh

Vegem un altre cas: Es autosòmic recessiu, quin és el genotip de II-3? Només pot ser homozigot recessiu. I II-1? Ha de ser heterozigot perquè si no, no podria tenir fills afectats (homozigots recessius).



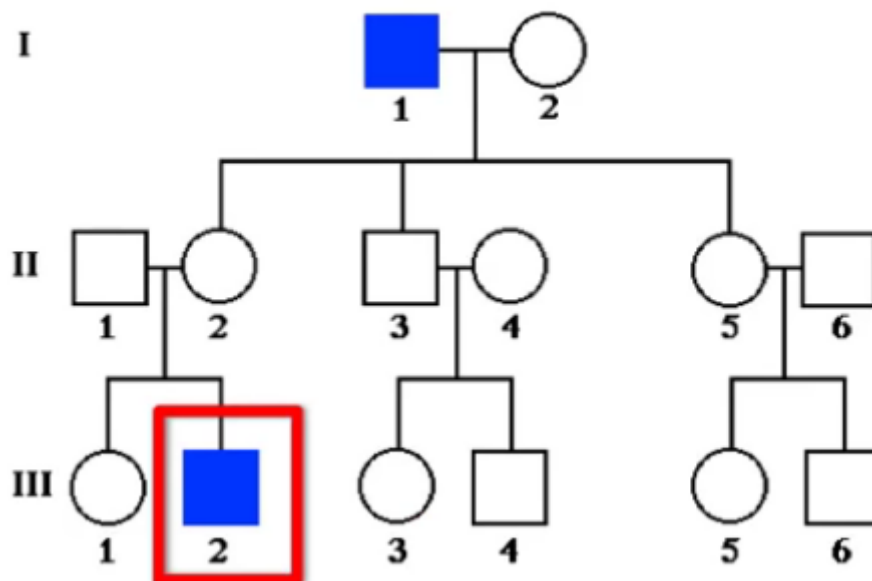
Quina és la probabilitat que el 5^è fill de la parella II-1 i II-2 estigui afectat?

Com que els pares són heterozigots ...

	R	r
R	RR	Rr
r	Rr	rr

$\frac{1}{4}$, 25%

Pedigrí amb un caràcter (b) lligat al cromosoma X

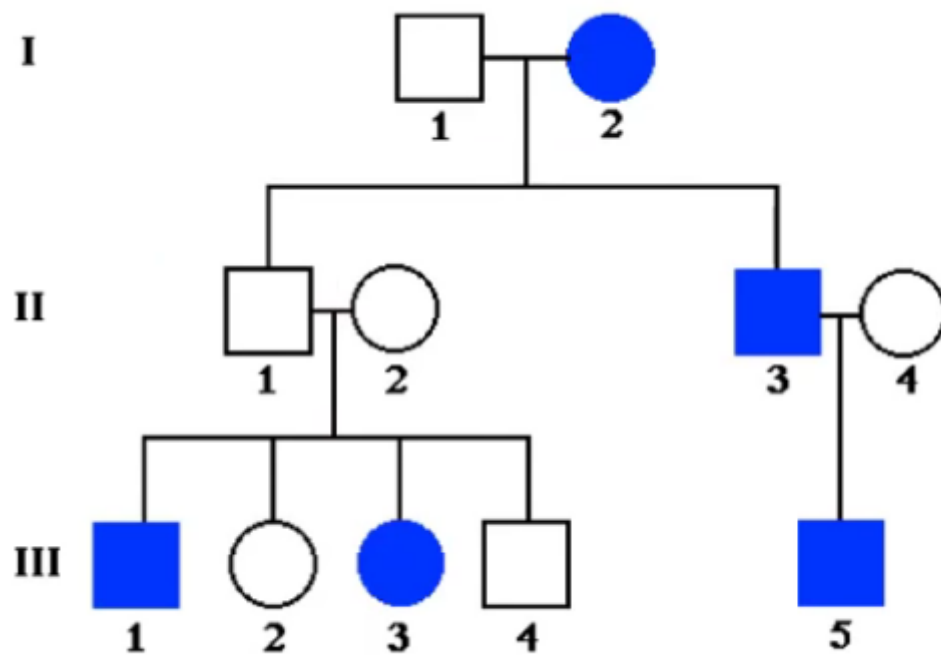


Quin és el genotip de II-2? $X^b Y$

I el de II-2? $X^b X$

II-1 i II-2 podrien tenir una nena amb la característica? No, perquè el pare no té el cromosoma X^b .

Per acabar, quin tipus d'herència té aquest pedigrí?



- a) Se salta alguna generació ? Pares no afectats tenen fills afectats ?
- b) Una mare afectada (I-2) té un fill mascle no afectat (II-1) per tant,
- c) Resultat: