

TREBALL DE RECERCA
CURS 2015-2016

DROSOPHILA MELANOGASTER



DUES ALES PER A LA GENÈTICA



“El mejor científico está abierto a la experiencia, y ésta empieza con un romance, es decir, la idea de que todo es posible”.
Ray Bradbury



Nota d'agraïment

Principalment, vull donar gràcies a la meva tutora de treball, per donar-me les millors orientacions per al meu treball i per la seva ajuda constant a l'hora de formalitzar al meu treball i a les pràctiques del laboratori.

Agrair al meu tutor de Batxillerat, per col·laborar i donar-me certes indicacions per al meu treball.

Gràcies a la facultat de Biologia de la Universitat de Barcelona per oferir-me les mosques necessàries per a la realització de la part experimental.

Donar gràcies també al col·legi a on curso segon de batxillerat per oferir-me el laboratori així com el material necessari per a la recerca del treball.

També vull donar gràcies a alguns companys de Batxillerat per haver-me ajudat.

I finalment, moltes gràcies a la meva família i amics pel seu suport constant al llarg de la realització del treball de recerca.

Sense el seu ajut hauria estat molt difícil culminar aquest treball d'investigació.

L'autora



Aclariments a l'hora d'examinar el treball

Totes les paraules que es troben en el glossari es trobaran marcades amb un (*) a més a més d'una paraula blava subratllada, com per exemple: unicel·lulars*. En alguns casos es podrà veure que en algunes planes on apareguin paraules que s'ha considerat que necessiten d'un aclariment, duran incorporat un número en aquesta paraula i una petita definició en el peu de pàgina per tal d'aclarir el seu significat.

Les informacions o frases exposades en alguna part del treball que es creguin importants per al seguiment es trobaran subratllades amb negreta.



ABREVIATURES

Abreviatura	Terme
ADN/DNA	àcid desoxiribonucleic
ANTP	Caràcter antennapedia
ARN/ RNA	àcid ribonucleic
C.I	Caràcter <i>Cubitus interruptus</i>
D	<i>Drosophila</i>
E	Caràcter Ebony
EY	Caràcter Eyeless
F1	Generació filial 1
F2	Generació filial 2
P	Generació dels progenitors
RNAt	àcid ribonucleic transmissor
VG	caràcter vestigial
WH / W	caràcter <i>white</i>
Y	caràcter yellow



ÍNDEX

1. Per què aquest treball?	9
2. Introducció.....	11
2.1 Origen de la cèl·lula.....	11
2.2 La cèl·lula com la unitat principal dels éssers vius	12
2.3 El cicle cel·lular	15
2.3.1- La interfase.....	16
2.3.2- La mitosi	17
2.3.3 La meiosi.....	19
3. La genètica.....	22
3.1 El DNA.....	22
3.1.1 Estructures del DNA i nivells d'empaquetament	24
3.2 Els gens.....	28
3.3 Els cromosomes.....	31
3.3.1 El cariotip d'un organisme.....	32
3.3.2 Determinació sexual d'un organisme:	33
4. Herència	34
4.1- Dominant-recessiu	34
4.2- Herència intermèdia i la codominància	34
4.3- L'herència lligada al sexe i caràcters autosòmics	36
5. Els experiments de Mendel	37
5.1 Gregor Mendel	37
5.2 Primera llei de Mendel. Encreuament d'homozigots per a un sol caràcter	38
5.3 Segona llei de Mendel: Encreuament d'híbrids per a un sol caràcter.....	39
5.4 Tercera llei de Mendel: Herència de dos caràcters.....	40
6. <i>Drosophila melanogaster</i>	41
6.1 Thomas Hunt Morgan, el descobridor de la <i>Drosophila melanogaster</i>	43
6.2 Experiment de Morgan.....	44
6.3 La <i>Drosophila</i> , l'espècie clau en genètica.	45
6.4 Morfologia de la <i>Drosophila</i>	46
6.5 Varietats de <i>Drosophila</i>	47
6.6 Dimorfisme sexual	48
6.7 Cicle vital de la <i>Drosophila melanogaster</i>	50
6.8 Lleis de Mendel i aplicades a la <i>Drosophila</i>	53



6.8.1 Llei de la uniformitat (1ra llei de Mendel)	54
6.8.2 Llei de la segregació de caràcters. (2na llei de Mendel)	54
6.8.3 Llei de l'herència independents de caràcters. (3ra llei de Mendel)	56
6.8.4 Caràcters lligats al sexe	57
7. MARC PRÀCTIC	58
7.1 Descripció experimental.....	58
7.2 Material per la preparació del medi de cultiu.....	59
7.3 Procediment de l'elaboració del medi de cultiu	61
7.4 Manipulació de les mosques.....	62
7.5 Obtenció de femelles verges.....	64
8. EXPERIMENTS REALITZATS AL LABORATORI.....	66
8.1 Objectius	66
8.2 Flascons	67
8.3 PRIMER EXPERIMENT.....	69
8.3.1 Entrecreuament amb <i>white</i>	69
8.3.2 Entrecreuament amb vestigials	70
8.4 SEGON EXPERIMENT	72
8.4.1 Estudi d'un sol caràcter (tipus d'ales).....	72
8.4.2 Estudi d'un sol caràcter (color dels ulls)	73
8.4.3 Estudi dels dos caràcters (tipus d'ales i color d'ulls).....	74
8.5 TERCER EXPERIMENT.....	76
8.5.1 Estudi d'un sol caràcter (tipus d'ales).....	76
8.5.2 Estudi d'un sol caràcter (color d'ulls).....	78
8.5.3 Estudi de dos caràcters (tipus d'ales i color d'ulls)	78
8.5.4 Estudi de dos caràcters (tipus d'ales i color d'ulls) en una segona generació filial.	80
8.6 Conclusions dels experiments	81
9. Test estadístic de la χ^2 (khi) quadrat	83
9.1 Primer experiment	84
9.2 Segon experiment.....	86
9.3 Tercer experiment.....	87
9.3.1 Estudi dels caràcters per separat.	87
9.3.2 Estudi dels dos caràcters junts.....	88
9.3.3 Estudi de la segona generació al creuar la descendència de la F1.....	89
10. Reflexió personal del treball.....	91



11.	GLOSSARI	92
12.	Bibliografia	95



1. Per què aquest treball?

El primer cop que em van parlar del famós “treball de recerca” vaig començar a tenir molts dubtes. A partir d'aquell moment, sabia que havia arribat el moment d'organitzar-me, reunir molta paciència i sobretot, tenir les coses molt clares. Vaig entendre que era un treball que implicava destinar molt temps i molta feina. Calia presta una important atenció i requeria d'un gran esforç si volies treure'n un bon profit.

Per fer un treball de recerca és important que el tema que s'escull sigui apassionant per la persona que el realitza. En el meu cas, jo tenia molt clar que abans de plantejar-me quin tema podia tractar, havia de tenir en compte que aquest m'havia d'agradar per tal que em sigues més fàcil fer-lo.

Tenia molt clar que el meu treball de recerca giraria entorn del món científic basant-me amb alguna espècie animal, donat que sóc una fanàtica dels animals i m'han agradat des de ben petita. També s'ha de dir que volia que el meu treball de recerca fos diferent i que requerís una recerca bastant marcada.

Per triar el tema, primer de tot, vaig fer una llista juntament amb les propostes que m'havia donat prèviament el meu tutor un dia a l'escola. Vaig reunir temes molt diferents, entre ells, alguns que vaig idear, però estava indecisa perquè tots m'apassionaven molt.

Vaig començar a descartar treballs segons els inconvenients que hi trobava a cada un. Des d'alguns que em semblaven que la part pràctica seria difícil d'elaborar fins a d'altres que gairebé no consistien bàsicament en una recerca. Finalment, em va quedar un i aquest era el més coherent de tots; l'estudi genètic de la *Drosophila melanogaster* (coneguda com la mosca de la fruita o del vinagre).

Casualment, consultant pàgines de web sobre aquesta, vaig adonar-me'n que aquesta espècie era un dels animals més coneguts de la natura i un dels més utilitzats en recerca a nivell biomèdic, destacant els estudis que s'han fet amb aquesta espècie a nivell genètic. A partir d'aquí sabia que seria un tema que, a part d'agradar-me, em podria permetre treure conclusions bastant interessants.



Un dels temes que també em va cridar molt l'atenció, va ser veure aquesta espècie es feia servir per a la investigació del càncer, sobretot per augmentar l'eficàcia dels tractaments, com la radioteràpia.

Crec que aquest treball em permetrà conèixer molt el món de la genètica i crec que podré elaborar unes bones conclusions.

L'autora



2. Introducció

2.1 Origen de la cèl·lula

Robert Hooke va descobrir per primer cop la cèl·lula al 1665 observant una fina làmina de suro en un microscopi el qual hi veia unes formes peculiars que li recordaven a les cel·les que construeixen les abelles a l'hora de la formació d'un rus.

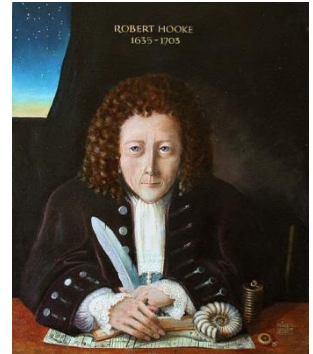


Figura 1. Retrat de Robert Hooke

A partir d'aquí, se'n va adonar que allò eren cèl·lules, però no va poder demostrar la importància morfològica en els éssers vius, ja que el estava veient eren cèl·lules vegetals mortes.

Uns anys més tard, al 1673, Antonie van Leeuwenhoek va ser la primera persona en observar cèl·lules vives en un microscopi, aquestes cèl·lules eren les que formaven els glòbuls de la sang. També va ser el primer en observar els bacteris. Més endavant, van nombrar a Antonie com el descobridor dels éssers unicel·lulars gràcies a un estudi realitzat amb els protozous.



Figura 2. Retrat de Antoine Leewenhoek.



2.2 La cèl·lula com la unitat principal dels éssers vius

A dia d'avui, la cèl·lula es defineix com la unitat morfològica, funcional i genètica de tots els éssers vius. És estrany i molt curiós, però cadascun de nosaltres i molts altres éssers vius provenim d'una sola cèl·lula i estem formades d'aquesta. D'aquí prové la teoria cel·lular, elaborada per els alemanys els alemanys Matthias J. Schleiden i Theodor Schwann al 1838 la qual afirma que:

- ❖ Tota cèl·lula prové d'una altre cèl·lula.
- ❖ La cèl·lula es la unitat funcional, genètica i estructural dels éssers vius.
- ❖ Tots els éssers vius estan formats per cèl·lules.

La cèl·lula està present en tots els organismes [pluricel·lulars](#)* o [unicel·lulars](#)* del planeta. Per el treball que jo vull realitzar, és important remarcar que les cèl·lules són presents en organismes que tenen cèl·lules eucariotes, en invertebrats i en insectes.

Els **insectes** com seria la *Drosophila melanogaster* reuneixen les següents característiques:

- ❖ Són espècies que pertanyen al grup d'artròpodes.
- ❖ Tots els tipus d'insectes tenen en comú el seu esquelet extern, tots tenen quitina¹, el qual aquest component permet que siguin resistents.
- ❖ La majoria, posseeixen ales, per tant, això els permet volar. Hi ha alguns insectes com els escarabats o les mosques que només tenen 2 ales, mentre que d'altres com les papallones o les abelles tenen 4 ales. O inclús hi ha que són àpters, és a dir, que no tenen ales, com els polls o els anomenats peixets de plata.
- ❖ Tots estan dividits en tres parts: el cap, el tòrax, i l'abdomen.
- ❖ Presenten 3 parells de potes, per tant, 6 potes. Per aquesta mateixa raó, els insectes també es coneixen per el nom d'hexàpodes.

¹Polisacàrid propi dels artròpodes amb funció estructural.



Les **cèl·lules eucariotes**, pròpies també dels organismes pluricel·lulars, són les que tenen un nucli cel·lular delimitat dins d'una doble capa lipídica, l'anomenada embolcall nuclear. Jo em basaré amb la cèl·lula eucariota animal, però també hi ha la cèl·lula eucariota vegetal, que tal i com indica el nom és propi dels vegetals.

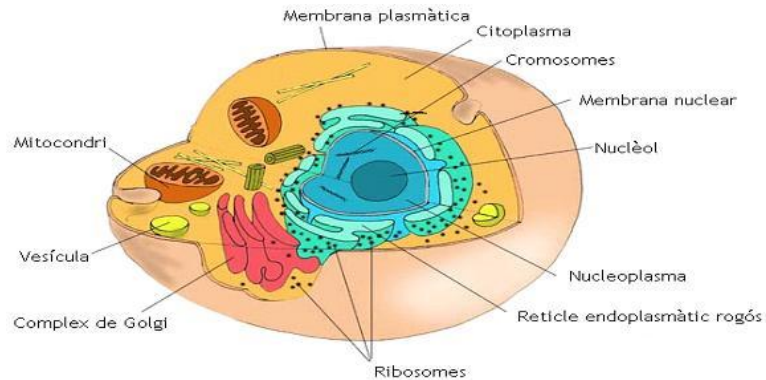


Figura 3. Estructura d'una cèl·lula eucariota.

Principalment, la cèl·lula eucariota animal s'estructura i s'organitza en onze parts principals, les quals cadascuna d'elles li recau una funció pròpia.

En la pàgina següent, podem veure una taula amb el nom i la funció que reben els diferents orgànuls de la cèl·lula eucariota.



ORGANUL	FUNCIÓ
Mitocondris	Respiració cel·lular.
Complex de Golgi	Modificació de les proteïnes i dels lípids sintetitzats en el reticle endoplasmàtic, a més a més de sintetitzar lisosomes.
Ribosomes	Síntesi de proteïnes.
Nucleoplasma	És el medi intern del nucli.
Reticle endoplasmàtic rugós	Sintetitza i emmagatzema proteïnes.
Reticle endoplasmàtic llis	Síntesi de lípids.
Membrana nuclear	Protegeix i envolta el nucli.
Cromosomes/ Cromatina	Principals factors on estan els gens.
Citoplasma	Conté els orgànuls de la cèl·lula.
Membrana plasmàtica	Regula l'entrada i sortida de substàncies.
Nucli/Nuclèol	Conté la informació genètica.
Vesícula	Acumulen una gran quantitat d'aigua, emmagatzemen substàncies específiques i transporten substàncies.
Centríols	Porten a terme la divisió cel·lular.

Taula 1. Orgànuls cel·lulars d'una cèl·lula eucariota amb la seva funció.



2.3 El cicle cel·lular

El cicle cel·lular o el cicle vital d'una cèl·lula és el període que transcorre una cèl·lula des de que neix fins que es reproduïx. En les espècies eucariotes es distingeixen dos tipus de cèl·lules: les cèl·lules diploides i les cèl·lules haploides.

- ❖ **Les cèl·lules diploides** són les que tenen dos exemplars per cada tipus de cromosoma, per exemple, les cèl·lules somàtiques² de les espècies eucariotes són diploides.
- ❖ **Les cèl·lules haploides** són les que només tenen un sol exemplar per cada tipus de cromosoma. Les cèl·lules reproductores de les espècies eucariotes en són un exemple.

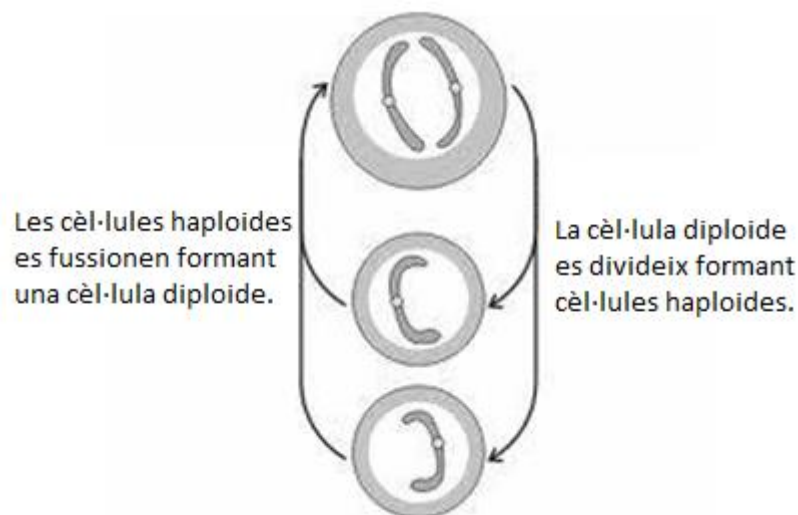


Figura 4. La cèl·lula diploide és com si fos el conjunt de cèl·lules haploides.

Existeixen dos tipus de divisió cel·lular. Una genera dues cèl·lules filles amb el mateix nombre de cromosomes que la cèl·lula mare així com la mateixa informació genètica que la mare, procés anomenat **mitosi**. Aquest té lloc en tot tipus de cèl·lules tant haploides com diploides.

²Cèl·lules no sexuals que són pròpies dels òrgans dels organismes presents en els organismes eucariotes.



L'altre, en canvi, origina 4 cèl·lules filles amb la meitat de nombre de cromosomes de la cèl·lula mare i diferent informació genètica, procés anomenat **meiosi**. Aquesta divisió només té lloc en cèl·lules diploides, en les cèl·lules mare que han d'originar cèl·lules sexuals o gàmetes.

En el cicle cel·lular es diferencien dues etapes, una en que la cèl·lula presenta el nucli anomenada **interfase** i una altre en que la cèl·lula presenta els cromosomes anomenada fase de divisió on apareix el procés de **mitosi** (o fase M), o **meiosi** segons el tipus cel·lular i l'objectiu de la divisió.

2.3.1- La interfase

La **interfase** consta de tres parts: la fase G₁, S i G₂. Aquestes, són fases bioquímicament molt actives. En aquestes tres fases és fa la duplicació del DNA, ja que és imprescindible per a què succeeixi la mitosis.

- ❖ **Fase G₁**: En aquesta fase es produeix la síntesi del RNA missatger. Al final d'aquesta fase es distingeix un punt anomenat no-retorn en el qual les cèl·lules si entren en aquest punt, succeiran les fases S, G₂ i M i es dividirà deixant de fer la funció per la qual s'ha especialitzat. Això no té lloc quan la cèl·lula s'especialitza molt, que es queda en una fase anomenada G₀ on si no té lloc una senyal externa, es quedarà fent la seva funció específica fins que es mori.
- ❖ **Fase S**: En aquesta fase continua la duplicació del DNA i continua la síntesi de proteïnes, principalment [d'histones](#)*.
- ❖ **Fase G₂**: En aquesta fase ja es comencen a distingir els cromosomes i acaba la síntesi de DNA.

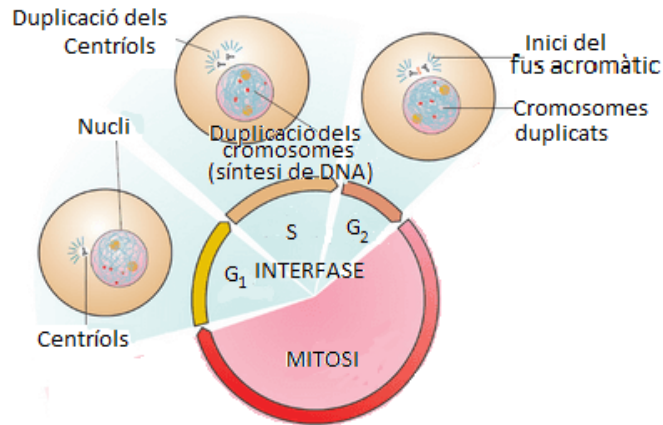


Figura 5. Imatge de la interfase

2.3.2- La mitosi

La **fase M** o **mitosis** és el procés on a partir d'una cèl·lula mare neixen dos cèl·lules filles amb idèntica dotació cromosòmica. En aquest procés hi apareixen quatre fases: la profase, la metafase, l'anafase i la telofase.

Gràcies a la mitosis, un organisme pluricel·lular té la mateixa dotació cromosòmica a les seves cèl·lules somàtiques com les que en un seu moment va tenir aquest organisme al ser zigot.

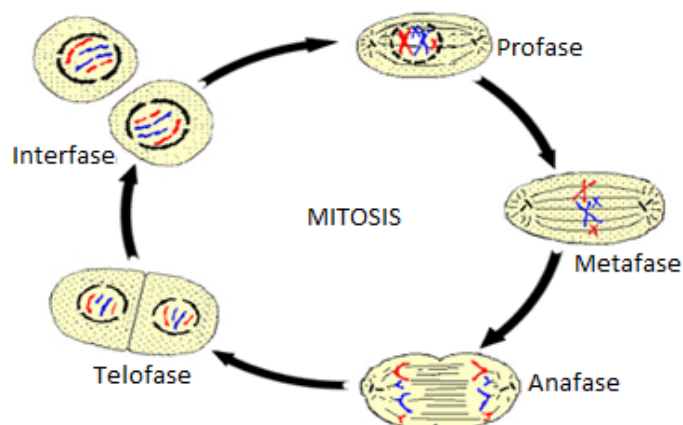
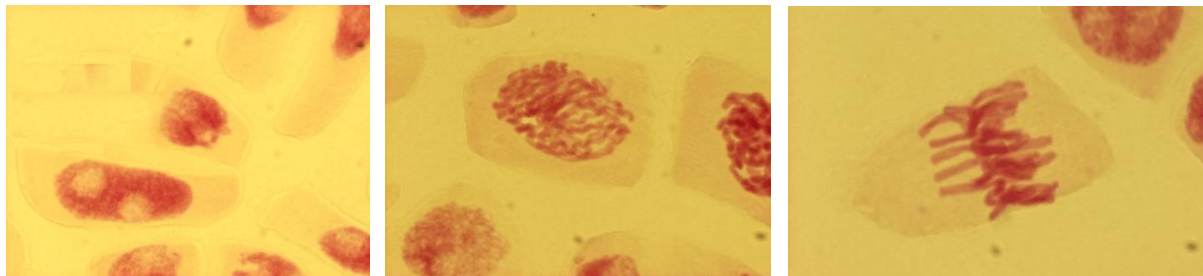


Figura 6. Representació de la mitosi.



- ❖ **Profase:** És la fase en la que els cromosomes es visualitzen i s'inicia la divisió per mitosis, es diu que aquests estan en la profase. En aquesta etapa, el DNA es condensa i deixa d'expressar-se, i en el citoplasma, es forma el fus mitòtic³.
- ❖ **Metafase:** Els cromosomes queden equidistants als dos complexos centriolars, es col·loquen a meitat del fus mitòtic i formen l'anomenada placa equatorial.

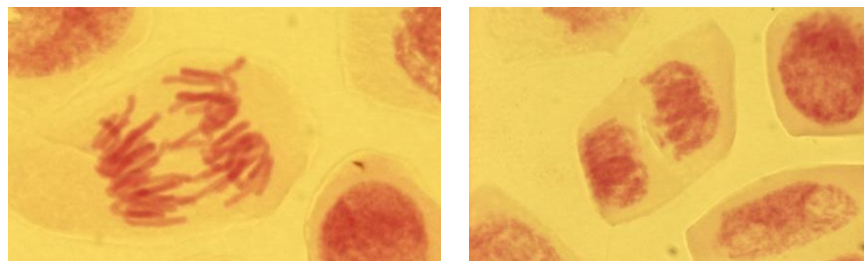


Interfase

Profase

Metafase

- ❖ **Anafase:** Aquest procés separa les dos cromàtides germanes dels cromosomes, cada cromàtide germana es dirigeix cap a un cantó de la cèl·lula diferent.
- ❖ **Telofase:** La telofase comença quan les dos dotacions cromosòmiques de cada una de les cromàtides germanes s'agrupen en dos masses i s'hi forma l'embolcall nuclear.



Anafase

Telofase

Taula 2. Mostra imatges de les diverses fases de la mitosis en cèl·lules animals.

D'aquesta manera, s'obtenen dos cèl·lules filles amb la mateixa dotació cromosòmica ja que cada cromàtide germana que formava el cromosoma tenia la mateixa informació.

³Aparell microtubular en forma de fus, format durant la divisió cel·lular, la funció és possibilitar la migració i la correcta separació dels cromosomes en la meiosi o de les cromàtides en la mitosi.



2.3.3 La meiosi

La meiosi és el procés generador de gàmetes o de cèl·lules sexuals, els quals són cèl·lules amb la meitat de cromosomes que la cèl·lula mare i tenen diferent informació genètica entre si. D'una cèl·lula $2n$ (diploide) s'originen quatre cèl·lules n (cèl·lules haploides). La meiosi es dona en el cas de cèl·lules mare dels gàmetes, és a dir, de les cèl·lules reproductores.

La meiosi comprèn dos divisions successives, la primera divisió meiòtica (Interfase, profase I, metafase I, anafase I, telofase I) i la segona divisió meiòtica (profase II, metafase II, anafase II, telofase II).

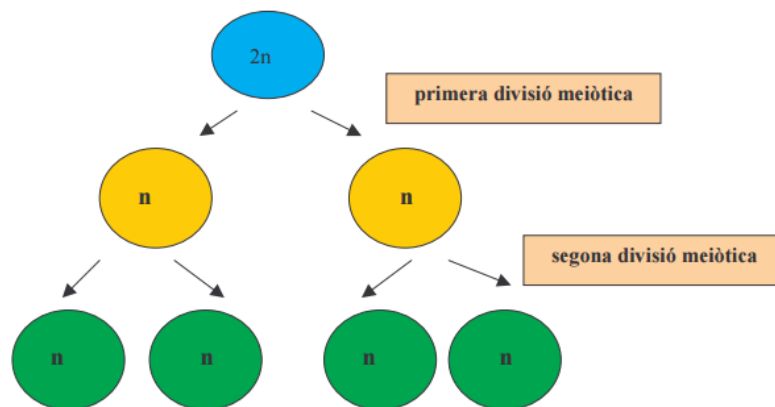


Figura 7. Divisió cel·lular per meiosi.

D'acord amb la imatge, per cada cèl·lula mare que duu a terme el procés de meiosi origina 4 cèl·lules filles (haploides) amb diferent informació cromosòmica i amb la meitat de la dotació de la cèl·lula mare (que era diploide).

2.3.3.1- Primera divisió meiòtica:

Com ja s'ha dit en el apartat anterior aquesta divisió consta de diverses fases, que tenen com objectiu separar els cromosomes homòlegs ⁴en dues cèl·lules un cop haver-los aparellat, on s'haurà barrejat el seu material genètic. Aquest procés és molt important per poder obtenir diversitat biològica en els organismes que duen a terme la reproducció sexual.

⁴Cromosomes que provenen dels dos progenitors.



Les fases són:

- ❖ **Profase I** : Els cromosomes es construeixen en condensar-se i la cadena de DNA envolta les histones. Els dos cromosomes homòlegs s'aparellen pel centròmer (**sinapsis**)* i entre aquests es produeix un intercanvi de DNA, per tant, dels gens. Aquesta fase és molt important i és la fase que li dona el significat al procés, ja que és la que fa que les cèl·lules filles tinguin diferent informació genètica de les cèl·lules mare. Aquest procés té lloc en el zigotè, una de les fases de la profase I.

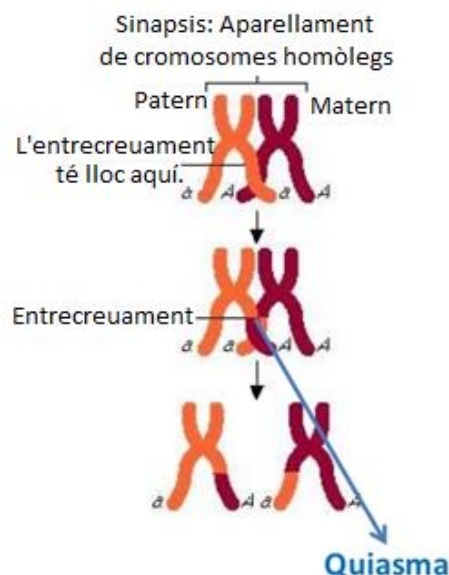
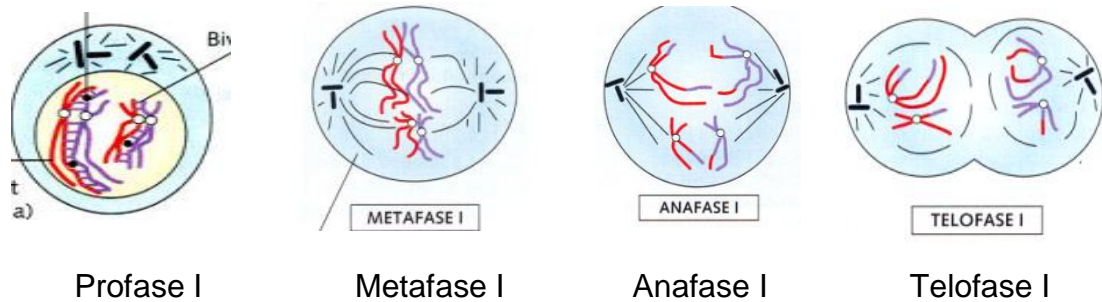


Figura 8. Detall de l'entrecreuament que té lloc durant la profase I de la meiosi.

- ❖ **Metafase I**: Els cromosomes homòlegs amb fragments intercanviats, es disposen en la placa equatorial de la cèl·lula, ho fan formant els quiasmes⁵, és a dir, junts.
- ❖ **Anafase I** : Els dos cromosomes homòlegs encara amb les dos cromàtides germanes, es separen i migren cap als pols oposats.
- ❖ **Telofase I** : No es forma cap embolcall nuclear, i directament els cromosomes succeeixen la segona fase meiótica.

⁵Estructura que formen els cromosomes en aparellar-se en la metafase I de la meiosi.

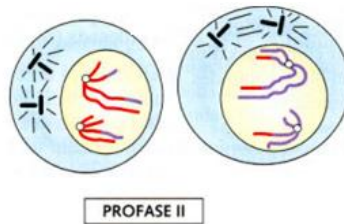


Taula 3. Resum del procés de la primera divisió meiótica. Imatges extretes del llibre de biologia de 4rt d'ESO (Editorial Santillana).

2.3.3.2- Segona fase meiótica

En aquesta fase no apareix la fase d'interfase però sí que hi ha una intercinesi⁶, en la qual no hi ha la duplicació del DNA. La segona divisió meiótica consta de diverses fases:

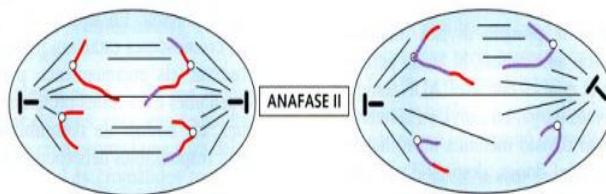
- ❖ **Profase II** : Es dupliquen els [diplosomes*](#), és a dir, el parell de centríols.



- ❖ **Metafase II**: Els cromosomes es disposen en la placa equatorial de la cèl·lula per segon cop.



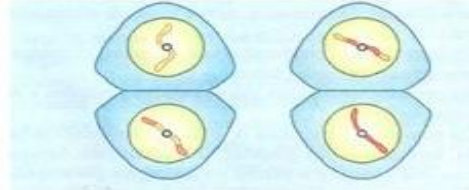
- ❖ **Anafase II** : Les dues cromàtides de cada cromosoma se separen i els cromosomes fills migren cap als pols.



⁶És un estat intermedi que pateixen les cèl·lules en el procés de la meiosi.



- ❖ **Telofase II** : Els cromosomes estan col·locats als extrems, i es forma l'embolcall nuclear sorgint els dos nuclis. A partir d'aquí, ja s'hauran obtingut 4 cèl·lules filles amb diferent informació genètica i la meitat de la dotació cromosòmica que la cèl·lula mare.



Figures extretes del llibre de biologia i geologia de 4t d'ESO de l'editorial Santillana.

3. La genètica

La genètica és un estudi biològic el qual intenta entendre els factors hereditaris que passen de generació en generació a través de la creació individus. La genètica permet que aquests nous individus obtinguin informacions i característiques morfològiques, fisiològiques, bioquímiques o conductuals dels seus progenitors.

3.1 El DNA

L' àcid desoxiribonucleic, abreviat com el DNA, és un tipus d'àcid nucleic el qual té les instruccions genètiques utilitzats en el desenvolupament dels organismes.

El DNA està format per:

- ❖ Un grup fosfat en el cas dels nucleòtids com el DNA.
- ❖ Una pentosa, que pot ser ribosa si és el RNA, o desoxiribosa si és el DNA. (àcid desoxiribonucleic)
- ❖ Una base nitrogenada (les quals poden ser adenina, timina, guanina o citosina en el cas de DNA).

Aquests tres components que formen el DNA, s'agrupen formant una llarga cadena que té com a propietats principals ser antiparal·lela, complementària i enrotllada en una doble hèlix.

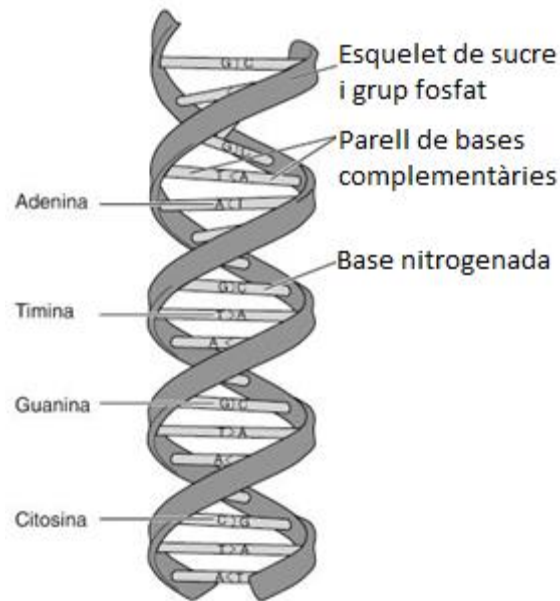


Figura 9. Estructura i components del DNA.

El DNA conté els gens. Aquests són fragments de DNA que codifiquen per una proteïna i la formaran a través de dos processos importants anomenats [traducció*](#) i [transcripció*](#) (dogma central de la biologia).

Aquesta cadena pateix el procés de traducció al nucli de la cèl·lula en els organismes eucariotes, sintetitzant ARN missatger, que és una còpia de la informació segons les bases complementàries de les bases nitrogenades.

L'ARN missatgeres forma segons la complementarietat de les bases seguint el següent quadre:

ADN	→	ARN missatger
Timina (T)	→	Adenina (A)
Adenina (A)	→	Uracil (U)
Citosina (C)	→	Guanina (G)
Guanina (G)	→	Citosina (C)

Taula 4. Complementarietats de les bases nitrogenades en el procés de transcripció dut a terme per l'ARN missatger sobre la cadena d'ADN. Realitzat per Anna Páez.



Seguidament, l'ARN missatger surt del nucli i viatja en direcció al citoplasma fins a arribar als ribosomes. Allà els RNA de transferència ⁷ (RNAt) aniran portant els aminoàcids corresponents, seguint la complementarietat de cada tres nucleòtids del RNA missatger (codó o triplet⁸), que facin parella amb els tres nucleòtids del RNA de transferència (anticodó)⁹. Dins del ribosoma, a mesura que vagin entrant els aminoàcids, s'aniran fent enllaços peptídics ¹⁰entre ells i deixant lliure els RNAt sense aminoàcids. Així es formarà la nova proteïna.



Figura 10. Representació dels dos processos de transcripció i traducció i on tenen lloc.

3.1.1 Estructures del DNA i nivells d'empaquetament

El DNA no es troba sempre estirat en el nucli, depenent del moment del cicle cel·lular es presenta més o menys compacte. Depenent del tipus de cèl·lula, hi haurà unes zones o unes altres més o menys condensades. Això determinarà quines proteïnes s'expressen i quines no, donant lloc a un tipus cel·lular concret (especialització). Les diferents estructures les quals es classifica el DNA segons el nivell de condensació són les següents:

- ❖ **L'estructura primària del DNA:** L'estructura primària del DNA és la seqüència de nucleòtids d'una sola cadena. Entre aquesta seqüència, s'emmagatzema el missatge biològic o la informació genètica.

⁷Tipus de RNA que col·laboren amb la síntesi de proteïnes portant aminoàcids al ribosoma, seguint la seqüència complementària a la del DNA motllo.

⁸ Són tres nucleòtids.

⁹ Seqüència de tres nucleòtids ubicats en el RNAt

¹⁰ Enllaços que formen les proteïnes

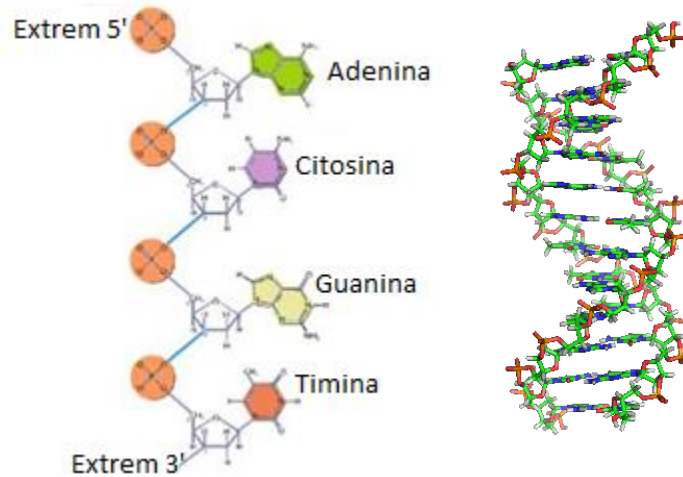


Figura 11. Estructura primària i secundària del DNA.

- ❖ **L'estructura secundària del DNA:** Quan parlem d'estructura secundària del DNA, sempre hem de tenir present la doble hèlix, ja que aquesta estructura és la disposició en l'espai de dos filaments polinucleòtids.

El DNA sempre es representa amb dos cadenes de polinucleòtids, antiparal·leles¹¹, complementàries i enrotllades de forma plectonímic¹² entre si formant aquesta doble hèlix, que es manté estable gràcies als enllaços de pont d'hidrogen que s'estableixen entre les bases complementàries de les cadenes del DNA.

- ❖ **L'estructura terciària del DNA:** Totes les molècules de la cadena de DNA aconseguen enrotllar-se entre sí, formant un DNA superenrotllat i de manera que facilita la duplicació del DNA.

Tot el DNA, s'empaqueta sobre unes proteïnes anomenades [histones](#)* excepte el DNA dels espermatozoides, que s'enrotlla amb un altre tipus de proteïnes, anomenades protamines¹³. Posteriorment, estan representats aquets nivells d'empaquetament:

¹¹Les dues cadenes de DNA tenen enllaços 5'-3' orientades en diferent sentit. El nom de 3' i de 5' és el número del carboni del glúcid (pentosa) que es troba lliure.

¹²És l'estructura que fa que les dos cadenes de DNA s'ajuntin una respecte l'altre, formant així la doble hèlix.

¹³Proteïnes pròpies del DNA contingut en els espermatozoides, on fan una funció homòloga a les histones.



- **Primer nivell d'empaquetament:** És el conjunt de nucleosomes¹⁴ (octàmer de histones) i formats per una fibra de DNA. Hi ha vuit molècules entre quatre tipus de histones col·locades en aquesta estructura.

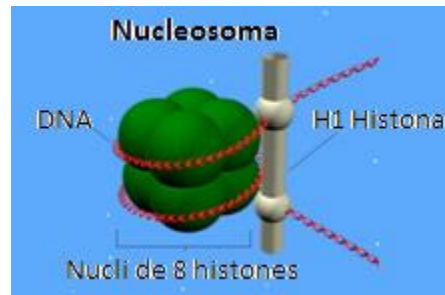


Figura 12. Nucleosoma.

- **Segon nivell d'empaquetament:** En aquest nivell d'empaquetament, el DNA forma una estructura anomenada solenoide.¹⁵ Aquest el podríem definir com a un conjunt de molts nucleosomes (collaret de perles). Tot el conjunt d'aquest, mesuren 300 Å.

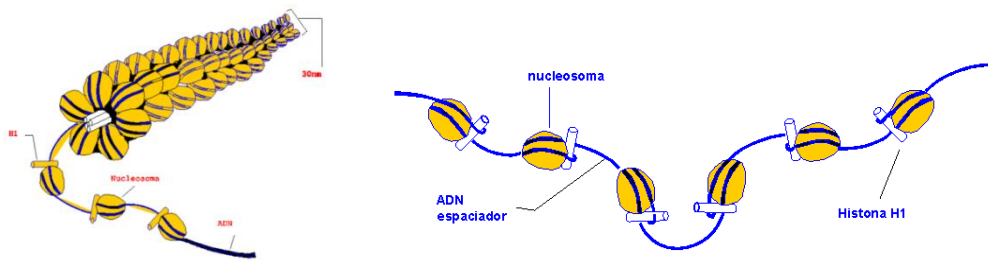


Figura 13. Imatge del solenoide i el collaret de perles.

- **Tercer nivell d'empaquetament:** La fibra de 300 Å forma una sèrie de bucles, anomenats dominis estructurals.

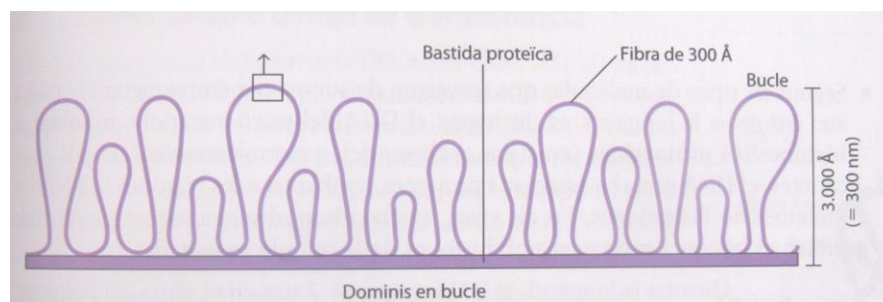


Figura 14. Empaquetament del DNA en forma de bucle. Extret del llibre de biologia de 1r de batxillerat. Editorial Santillana.

- **Nivells superiors d'empaquetament:** És el plegament del tercer empaquetament. Quan ens parlen de nivells superiors d'empaquetament,

¹⁴Formació nuclear la qual el DNA s'enrotlla al voltant de proteïnes (histones)

¹⁵És simplement el segon nivell d'empaquetament del DNA



ens parlen bàsicament dels cromosomes, explicats posteriorment. ([Vegeu apartat 3.3](#))

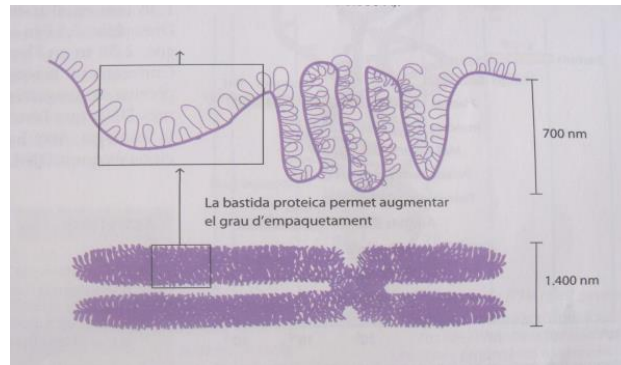


Figura 15. Formació dels cromosomes. Extrets dels llibre de Biologia de 1r de Batxillerat. Editorial Santillana.



3.2 Els gens

Els éssers vius deuen la seva estructura corporal a la informació biològica, les característiques que determinaran el funcionament del organisme així com la composició física als gens, ja que cadascun codifica una proteïna determinada, que són les que fan les funcions.

Els gens són fragments d'àcids nucleics que duen informació per un caràcter*. Aquests contenen les informacions genètiques les quals estan associades amb el DNA i amb proteïnes.

Es troben als cromosomes dins del nucli de la cèl·lula. La posició fixa que ocupa un gen en un cromosoma se'n anomena loci¹⁶, en plural, per referir-se als dos cromosomes homòlegs, i locus en singular per referir-se en un únic cromosoma.

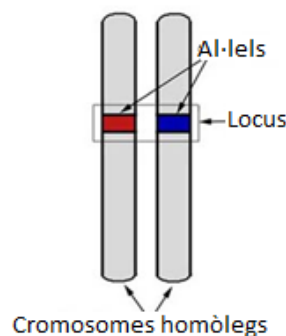


Figura 16. Localització del locus amb dos fragments de cromosomes.

La raó per la qual els gens fan que una persona sigui semblant als seus progenitors, és perquè en l'encreuament de cromosomes a l'hora de la divisió d'una cèl·lula en el procés de meiosi (profase I) en realitat el que s'encreuen són els gens, com s'ha explicat el procés de meiosis, profase I de la primera divisió meiòtica ([Vegeu apartat 2.3.3.1](#)).

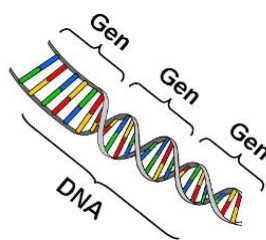


Figura 17. Representació del DNA.

¹⁶És el nom plural del locus, és a dir, són els al·lels (gens) que estan ubicats als cromosomes



Davant de les manifestacions dels gens, es poden trobar quatre tipus, que s'explicaran amb més detall [al punt quatre](#) d'aquest treball.

Hi ha quatre tipus d'expressió dels gens, amb els seus al·lels destacats:

- ❖ **Al·lel Dominant:** Al·lel que al combinar-se amb un altre, es manifesta per sobre d'aquest. Una lletra majúscula (A) indica que el gen és dominant.
- ❖ **Al·lel Recessiu:** Al·lel qual impedeixen la seva manifestació a causa del gen dominant. Només s'expressarà si les dues còpies de gen (al·lel) són d'aquest tipus. Una lletra minúscula (a) indica que el gen és recessiu.
- ❖ **Al·lel codominant:** Al·lel que té el mateix poder de manifestació que un altre al·lel i per tant es manifesten els dos alhora. Per exemple, un individu blanc i l'altre negre, el descendent manifestaria els dos caràcters, és a dir, blanc i negre. S'expressa amb lletres majúscules.
- ❖ **Al·lel amb herència intermèdia:** no hi ha un al·lel que domina sobre l'altre. Apareix un [fenotip](#)* nou "intermedi" en els individus [heterozigots](#)*. Per exemple, un individu blanc i l'altre negre, el descendent amb l'herència intermèdia seria gris.




Quan els al·lels d'un gen d'un individu són idèntics entre ells, se'n diu que aquest gens **homozigot o raça pura** per aquest caràcter, s'indicaria amb AA o bé aa. Quan els al·lels d'un gen d'un individu són diferents, es diu que el gen és **heterozigot o híbrid** per aquest caràcter, com seria el cas Aa.

Entenem com a [genotip](#)*, el conjunt de gens d'un individu el qual ha heretat dels seus progenitors. És responsable del fenotip de cada individu i el manté constant al llarg de la vida. En canvi, entenem com a **fenotip**, el conjunt de caràcters que manifesta un organisme els quals ha heretat dels seus progenitors. És el resultat de la informació dels gens i de la intervenció de l'ambient:

$$\text{Fenotip} = \text{genotip} + \text{ambient}$$



Segons l'experiment de Mendel ([Vegeu apartat 5](#)) el genotip i el fenotip es representa de la següent manera:

GENOTIP	FENOTIP
Homozigot dominant AA	Llavors Grogues 
Heterozigot Aa	Llavors Grogues 
Homozigot recessiu aa	Llavors Verdes 

Taula 5. Indicació del genotip i fenotip segons Mendel

I en relació amb el locus:

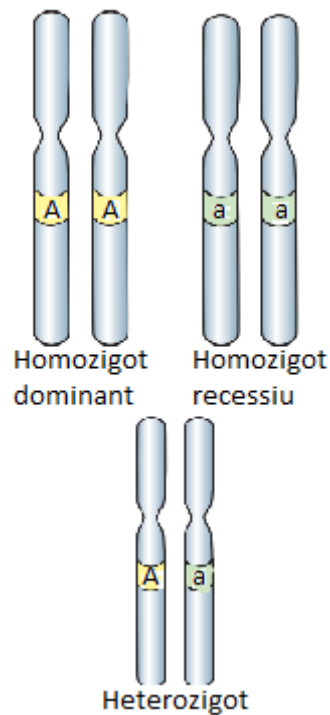


Figura 18. Gens en un locus.



3.3 Els cromosomes

Els cromosomes són estructures amb forma filamentosa que principalment apareixen a la divisió cel·lular. Tenen la funció de transportar la informació genètica continguda en el DNA de les cèl·lules mares a les cèl·lules filles.

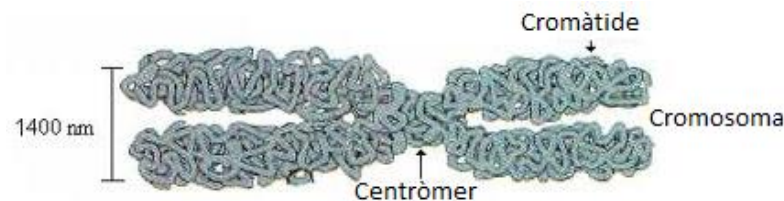


Figura 19. Representació d'un cromosoma i les seves parts.

Aquests són la principal unitat on es troben els gens i aquests es troben al nucli de les cèl·lules eucariotes en forma de cromatina. Per cada tipus d'espècie hi ha un determinat tipus i un determinat nombre de cromosomes. Segons això, es classifiquen dos tipus d'organismes:

- ❖ **Organismes diploides***: Tenen un nombre parell de joc cromosomes a les cèl·lules somàtiques, és a dir, les que es troben als ossos, a la sang, als teixits, als òrgans i altres llocs de l'organisme que no siguin les cèl·lules sexuals dels aparells reproductors dels organismes diploides.
- ❖ **Organismes haploides**: Tenen un sol joc de cromosomes a les cèl·lules siguin o no siguin cèl·lules reproductores.



3.3.1 El cariotip d'un organisme

Cada espècie té un nombre concret de cromosomes a les cèl·lules, i tots els individus d'una espècie tenen el mateix nombre de cromosomes a no ser que tinguin alguna malaltia cromosòmica o genòmica.

El conjunt de tots els tipus de cromosomes d'una cèl·lula s'anomena [cariotip](#)*. Quan aquest està representat gràficament, s'anomena [idiograma](#)*.

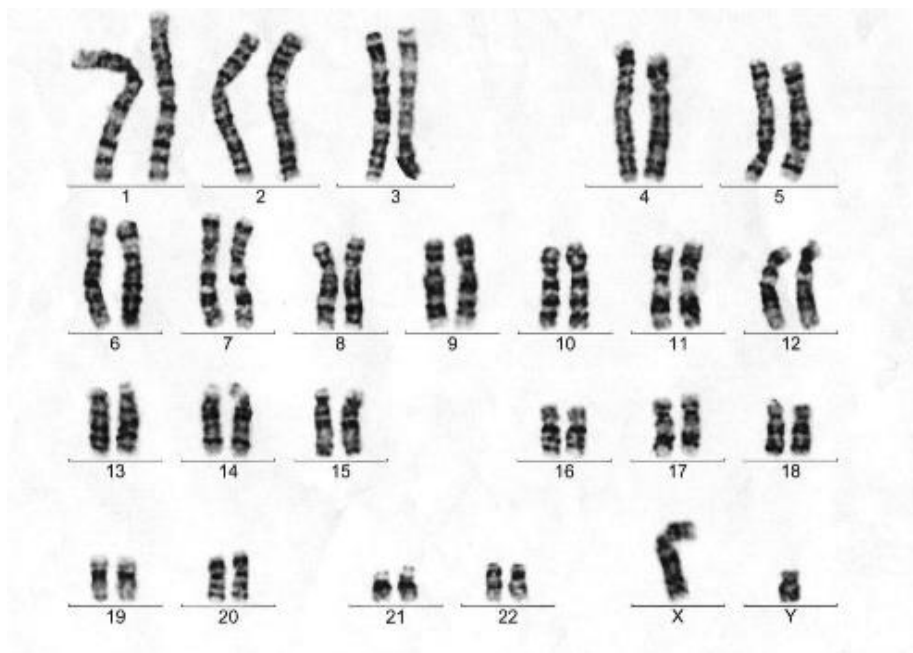


Figura20. Idiograma humà (mascle).

Els cromosomes que determinen el sexe, representats a la part posterior a la dreta del cariotip, s'anomenen [heterocromosomes](#)* o **cromosomes sexuals** i estan simbolitzats amb la lletra X i Y. El cariotip femení hi apareix la XX i al cariotip masculí el XY (com el idiograma interior). S'anomenen [autosomes](#)* els cromosomes que no són propis del aparell reproductor, és a dir, els que hi ha números representats en la imatge que arriben fins a 22.

L'ésser humà, per exemple, té 46 cromosomes i 44 autosomes. Entre aquests 46 cromosomes s'hi troben 2 heterocromosomes (el XX o el XY). Per tant, els humans tenim 23 parells de cromosomes. A més a més, és important remarcar que la *Drosophila* té 4 parells de cromosomes.



3.3.2 Determinació sexual d'un organisme:

Per determinar el sexe d'un individu, l'acció recau en els cromosomes sexuals. El cas més conegut i el més clar, són els éssers humans, igual que a la *Drosophila melanogaster*, ja que sabem que són éssers diploides.

El sexe masculí té cromosomes XY, produïts per la fecundació dels espermatozoides i l'òvul. I per altre part, el sexe femení que té els cromosomes XX també produïts per fecundació. [\(Vegeu l'apartat 2.3.3\)](#)

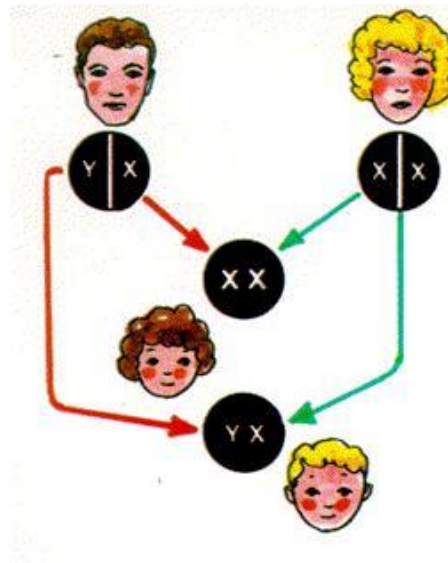


Figura 21. Determinació del sexe d'un individu.

Hi ha dos tipus de gàmetes masculins. Uns tipus de gàmetes que si porten la X i fecunden l'òvul, donaran una femella, i uns altres tipus de gàmetes que són Y que si fecunden l'òvul donaran lloc a un individu masculí, tal i com es pot apreciar a la figura 21.



4. Herència

És el procés de transmissió de caràcters de generació en generació. Aquesta es pot donar de diverses maneres.

4.1- Dominant-recessiu

Com s'ha explicat [el punt 3.2](#), si uns gens tenen aquest tipus de transmissió de caràcters només cal una còpia del dominant perquè es manifesti, associat amb aquest al·lel pot haver-ne un altre de recessiu (a) o un altre de dominant (A) on és llavors quan es dirà que l'individu és homozigòtic. Però per l'altre banda, pot ser que l'individu contingui dos al·lells recessius, els quals després també seran homozigòtics.

4.2- Herència intermèdia i la codominància

Hi ha de vegades que un al·lel no domina sobre l'altre ni tampoc hi ha cap al·lel recessiu i els dos caràcters es manifesten més o menys a la mateixa mesura. Quan passa això, es parla de **dominància incompleta**. Aquesta dominància es pot posar en manifest de dues maneres:

- ❖ **Amb herència intermèdia:** Es produeix quan els dos al·lells es manifesten en la mateixa mesura. El resultat és un híbrid o heterozigot amb un fenotip que presenta característiques intermèdies dels dos caràcters dels dos progenitors. Per exemple, si s'encreuen dos races pures, una flor blanca, i l'altre una flor vermella, s'obté una descendència amb individus híbrids, amb els dos al·lells que es manifesten, és a dir, cap té poder de manifestació sobre l'altre. És com si es barreguessin entre si les característiques dels progenitors.

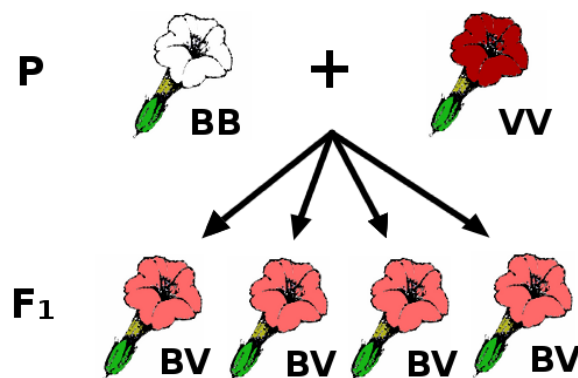


Figura 22. Representació de l'herència intermèdia amb flors.



- ❖ **Codominància:** Té lloc quan els dos al·lels tenen la mateixa capacitat de manifestar-se i per tant, ho fan a l'hora. Els individus híbrids, presenten trets dels dos progenitors. Si encreuem dos vaques, una blanca i l'altre negra, el resultat serà progenitors amb les dos característiques incorporades, sense necessitat de que el color característic dels progenitors es barregin entre si.

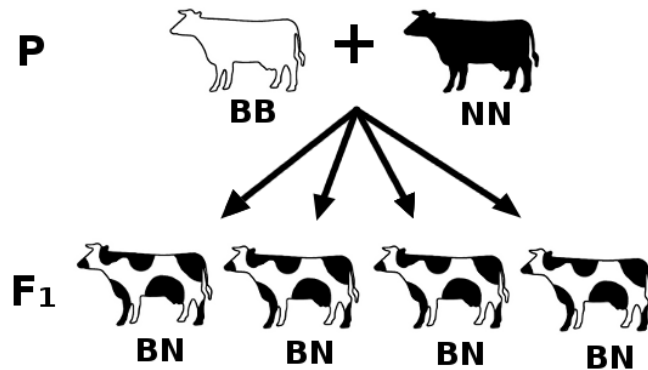


Figura 23. Representació de la codominància amb vaques.



4.3- L'herència lligada al sexe i caràcters autosòmics

Els caràcters lligats al sexe són caràcters que estan determinats en gens localitzats en els cromosomes sexuals, majoritàriament el X. En canvi, els caràcters autosòmics són caràcters que estan presents als cromosomes autosòmics, és a dir, tots els altres cromosomes que no són els sexuals.

El cromosoma X és de majors dimensions que el cromosoma Y. En aquests heterocromosomes diferencien dos segments:

- ❖ **Segment homòleg**: És un segment que coincideix en els dos cromosomes, gràcies a aquest segment, permet l'entrecreuament en la meiosi, ja que contenen al·lels d'un mateix gen amb informacions iguals o diferents.
- ❖ **Segment diferencial**: És el segment diferent a l'altre cromosoma.

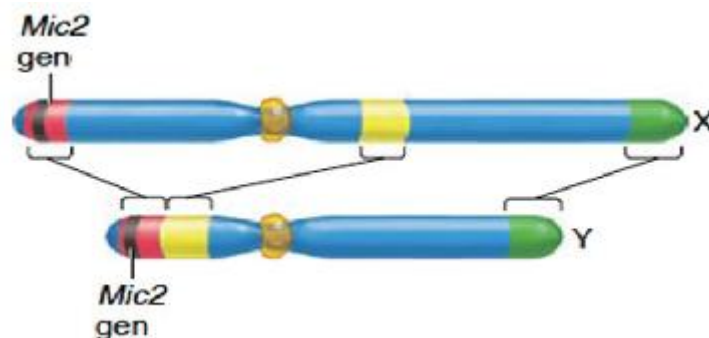


Figura 24. Zones d'homologia entre els heterocromosomes pintades del mateix color.



5. Els experiments de Mendel

5.1 Gregor Mendel

En la segona meitat del segle XIX, el monjo Gregor Mendel, va programar un seguit d'experiments relacionats amb la genètica. Aquests experiments el van dur a descobrir els principis bàsics que regeixen la transmissió de caràcters hereditaris. Per aquests experiments, Gregor va utilitzar el pèsol d'olor principalment, conegut també pel nom *Pisum sativum*. Per certificar l'experiment, també va utilitzar les flors.



Figura 25. Retrat del senyor Gregor Mendel

L'elecció del pèsol va ser molt encertada, ja que aquest reunia unes característiques perfectes per ser una bona eina de treball:

- ❖ El pèsol és una planta fàcil de cultivar i de creixement ràpid, de manera que en poc temps n'obtenia diverses generacions.
- ❖ Presenta caràcters molt variables com el color de la llavor o la seva textura.
- ❖ Els pèsols es poden fecundar artificialment.
- ❖ Va triar set caràcters però només es fixava en un o dos en cada experiment.
- ❖ Va utilitzar línies pures. Quan aquestes s'autopol·linitzen, produeixen descendents clavats als progenitors.
- ❖ Li va permetre estudiar la descendència durant diverses generacions.
- ❖ Va analitzar les dades dels experiments de manera quantitativa.



5.2 Primera llei de Mendel. Encreuament d'homozigots per a un sol caràcter

Per realitzar l'experiment, Mendel va reunir dos pèsols de races pures o homozigots. Un tipus de pèsol de color groc que el va identificar amb els al·lells AA i un altre homozigot amb el caràcter recessiu que el va identificar amb els al·lells aa. Aquests dos progenitors, els va anomenar amb una P (generació parental*). Al realitzar aquest encreuament, va sortir tota la descendència de color groc. Però aquests no eren races pures, si no que eren híbrids (Aa).

Mendel en va anomenar a aquests la F₁ (Primera generació filial) i va descobrir que hi havia dos al·lells per el caràcter (el color del pèsol), un recessiu que era el color verd i un dominant que era el color groc, ja que era el que es manifestava en els descendents.

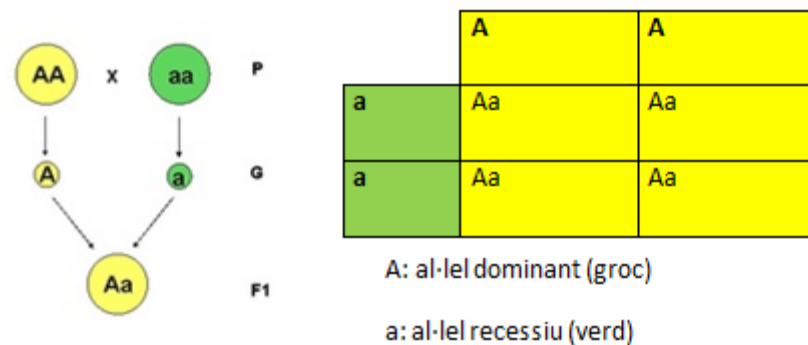


Figura 26. Representació de la primera llei de Mendel.

LLEI DE LA UNIFORMITAT

Amb aquesta llei Mendel afirma que quan s'encreuen dues races pures per un caràcter determinat, tots els descendents són iguals entre si per aquest caràcter.



5.3 Segona llei de Mendel: Encreuament d'híbrids per a un sol caràcter.

En aquest experiment, Mendel va creuar els pèsols que havien resultat de la F₁ els quals eren híbrids. Va obtenir com a resultats una proporció de $\frac{3}{4}$ grocs, amb el mateix genotip que els progenitors híbrids (Aa) i una proporció $\frac{1}{4}$ de color verds amb el genotip de la generació paternal (aa).

Llei de la segregació de caràcters

D'aquest experiment, Mendel va interpretar que la informació biològica estava duplicada dins dels éssers vius, per tant, va arribar a la conclusió que els caràcters d'una generació no desapareixerien mai i que els al·lells recessius, sempre i quan anessin acompanyats amb un altre al·lel recessiu per aquell caràcter, també es manifestaven.

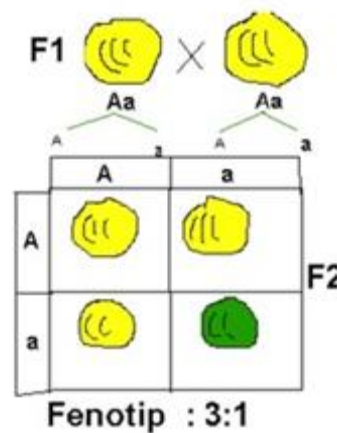


Figura 27. Representació de la segona llei de Mendel



5.4 Tercera llei de Mendel: Herència de dos caràcters.

Mendel va decidir fer un experiment encreuant dos individus híbrids amb dos caràcters cada un. Aquests caràcters eren el color i l'aspecte de la llavor. La generació parental tenia els genotips següents:

- ❖ Dominant (AABB) : color groc / textura llisa
- ❖ Recessiu (aabb) : color verd / textura rugosa.

Va creuar aquests dos individus homocigots i va observar la descendència. Hem de tenir en compte que cada progenitor tenia dos al·lels dominants per un caràcter i també un de recessiu per aquell caràcter.

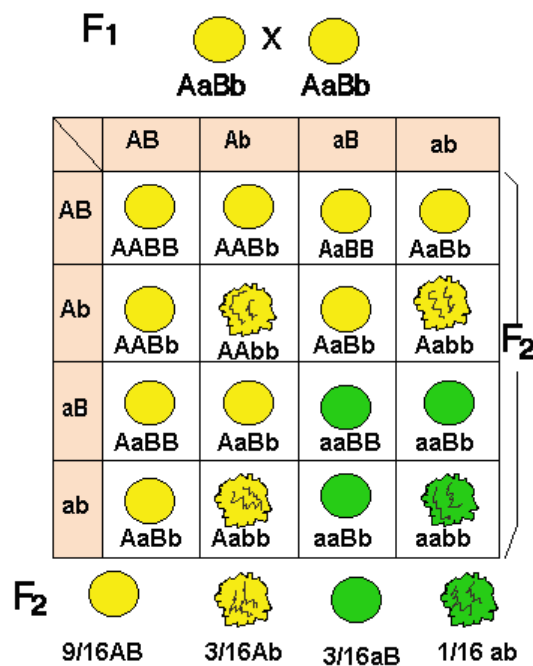


Figura 28. Representació de la tercera llei de Mendel.

Llei de la independència de dos caràcters

Amb aquesta llei, Mendel afirma que un caràcter que està amb un gen unit amb un altre, no li influeix en res, per exemple, que si hi ha un factor hereditari que indica que una llavor ha de ser llisa, aquest mateix factor no indicarà si ha de ser groga o verda.



6. *Drosophila melanogaster*

La *Drosophila melanogaster* és un insecte que és coneguda com la mosca del vinagre. És [dípter*](#) i pertany a la família *Drosophilidae*.



Figura 29. Fotografia de la *Drosophila melanogaster*.

Tal i com el seu nom indica; “mosca de la fruita”, aclareix que prové de la seva alimentació: aquest animal s'alimenta de fruites o verdures en procés de fermentació a més a més d'altres aliments, com els llevats.

Classe	Insectes
Grup	Oligoneòpters
Ordre	Dípters
Superfamília	Asquizis
Família	<i>Drosofilids</i>
Gènere	<i>Drosophila</i>
Espècie	<i>D. Melanogaster</i>

Taula 6. Classificació taxonòmica de la *Drosophila melanogaster*.

Quan es parla de la *Drosophila*, el definim com un organisme patró, ja que és un animal excel·lent per realitzar experiments de genètica, com ja he esmentat prèviament.



A més a més, de ser una espècie clau en la genètica, és un ésser útil per la investigació de càncer. S'estudien tipus específics de tumors, des de leucèmies fins a tumors cerebrals, així com processos complexos com la metàstasi o la caquèxia (debilitat muscular extrema) associada a càncer. Han pogut estudiar un recorregut molecular en els tumors desenvolupats en la *Drosophila*, d'aquesta manera s'ha pogut millorar els efectes secundaris de la radioteràpia i n'ha augmentat l'eficàcia.



Figura 30. Tumor epitelial (en verd) implantat en una mosca

- ❖ Es generen mosques que repliquen tumors intestinals, epitelials, de la sang i del cervell, que es comporten com els tumors humans.
- ❖ Amb la *Drosophila* s'estudien les cèl·lules mare tumorals així com la caquèxia¹⁷ o la metàstasi.¹⁸
- ❖ Com que la mosca és un individu vàlid per desenvolupar tumors semblants a la dels humans, s'ha pogut fer recombinacions de fàrmacs que ajuden a combatre el tumor.
- ❖ El 2013, el nord-americà Ross Cagan va crear juntament amb dos científics més, el Centre de Teràpia Personalitzada del Càncer associat a l'hospital *Mount Sinai* de Nova York, on van replicar tumors de pacients en mosques per així poder aplicar teràpies al pacient.

¹⁷Debilitat muscular

¹⁸Procés de l'escampament de les cèl·lules cancerígenes per altres llocs de l'organisme que poden originar un segon tumor



6.1 Thomas Hunt Morgan, el descobridor de la *Drosophila melanogaster*

Thomas Hunt Morgan va ser un genetista d'Estats Units. Va realitzar uns estudis els quals aquests van passar a l'història natural, a la zoologia i la macro mutació de la *Drosophila melanogaster*.

Va guanyar el Premi Nobel de Medicina al 1933 gràcies a un treball que va realitzar sobre un seguit d'experiments amb la *Drosophila melanogaster*, el qual va poder afirmar que els cromosomes eren els portadors dels gens, el que seria avui la idea de teoria cromosòmica de Sutton i Boveri, a més a més de descobrir l'herència lligada al sexe.

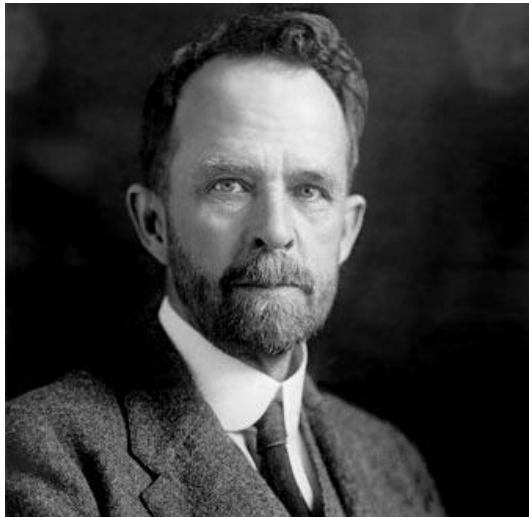


Figura 31. Retrat de Thomas Hunt Morgan.

Gràcies a aquests estudis, avui en dia la mosca de la fruita s'ha convertit en un model excel·lent per realitzar estudis genètics gràcies a la seva velocitat de reproducció, la seva alta descendència que permet obtenir moltes més generacions en molt menys temps, la seva fàcil manipulació, el poc espai que ocupen, i sobretot el nombre de cromosomes (4 tipus) que estan molt ben estudiats.



6.2 Experiment de Morgan

Morgan va ser el descobridor de l'herència lligada al sexe a través d'estudis amb la *Drosophila melanogaster*. Aquests experiments van ser realitzats al 1909 seguint les pautes i les demostracions de Mendel.

Va trobar una mosca (mascle) amb els ulls blancs (X^wY), i la va denominar en el seu moment mutació *white* de *Drosophila*, en un repertori de tot de mosques (femelles) amb els ulls vermells (X^+X^+). L'existència de les mosques amb els ulls vermells (caràcter dominant) el va identificar amb el símbol +, mentre que la mosca del ull blanc (caràcter recessiu) l'identificava amb la lletra w.

Va iniciar el seu experiment creuant la mosca amb els ulls blancs, amb una mosca d'ulls vermells. El seu resultat va ser una descendència amb mosques d'ulls vermells.

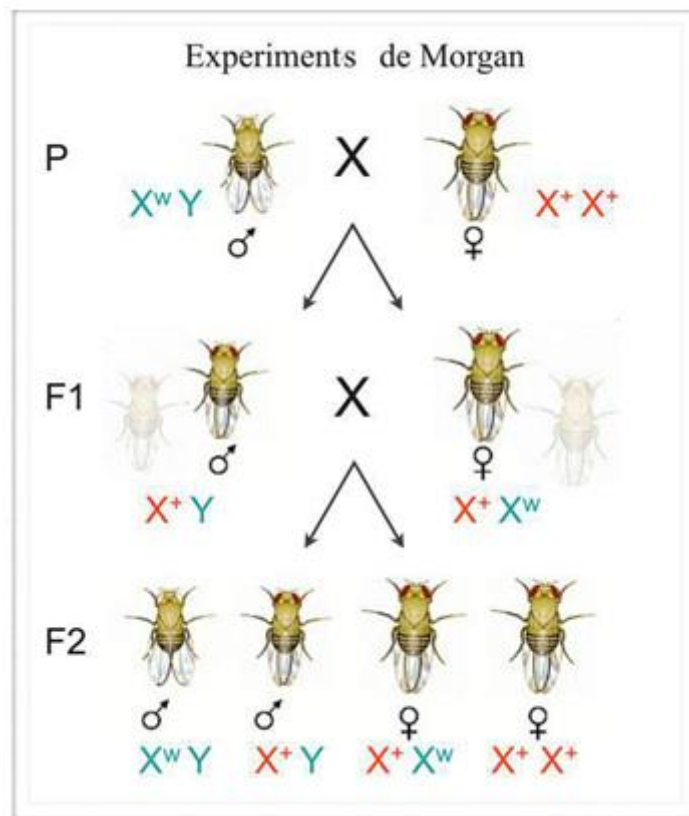


Figura 32. Interpretació de l'experiment de Morgan.

Tot i haver seguit les pautes dels experiments de Mendel, Morgan va voler investigar que havia passat amb el caràcter dels ulls blancs. Per tant, seguidament, va decidir



creuar els de la F1i es va sorprendre al observar que a la següent descendència només apareixien mascles amb els ulls blancs, fet que no seguia les proporcions de Mendel.

Això el va fer adonar que no tots els gens seguien les regles de Mendel, si no que hi havia caràcters que estaven lligats al sexe, és a dir, en els cromosomes sexuals.

6.3 La *Drosophila*, l'espècie clau en genètica.

El més fascinant de la *Drosophila*, és que és un model molt vàlid per estudiar els recorreguts genètics i és l'espècie clau per investigar sobre malalties, s'han trobat casos fins i tot, com ja s'ha esmentat prèviament, on la *Drosophila* s'ha utilitzat per investigacions del càncer, a part de ser útil per la investigació de la biologia molecular, la enginyeria genètica, la biologia en desenvolupament i per estudis de l'evolució.

Per a què sigui fàcil de tractar a un laboratori, ha de complir uns requisits necessaris com els que van a continuació:

- ❖ És una espècie fàcil de trobar, sobretot a l'estiu.
- ❖ Resulta fàcil de manipular al laboratori i ocupa poc espai en treballs de camp.
- ❖ En general, és una espècie resistent.
- ❖ Produeix un gran nombre de descendents, des de 400 ous fins a 500 ous.
- ❖ El període de gestació és de curt termini, només duren 10 dies a produir una gran quantitat de descendents.
- ❖ Té pocs cromosomes (4 tipus) i estan ben estudiats.

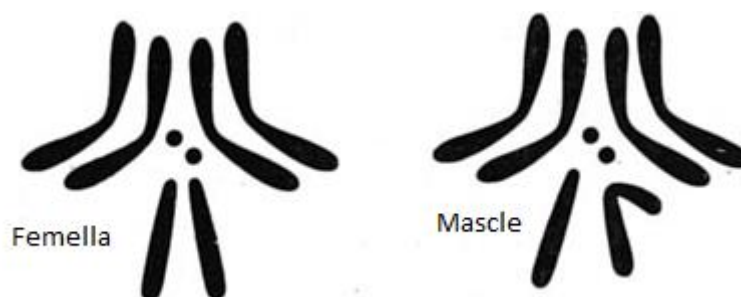


Figura 33. Cariotip de la *Drosophila*. A la dreta el masculí i a la esquerra el femení.

Després dels experiments de Morgan, aquesta s'ha convertit en un dels animals ideals per l'estudi de genètica. A part de conèixer bé tot el seu funcionament genètic i sigui



una bona eina per la investigació, també presenta una bona economia per el seu ús, la elevada fertilitat de les femelles i la simplicitat del material genètic.

6.4 Morfologia de la *Drosophila*

La *Drosophila melanogaster*, tot i ser una mosca molt petita, (un organisme adult pot mesurar uns 3 mm) s'hi diferencien les parts més principals i les més clares, les quals serien el cap, el tòrax, i l'abdomen.

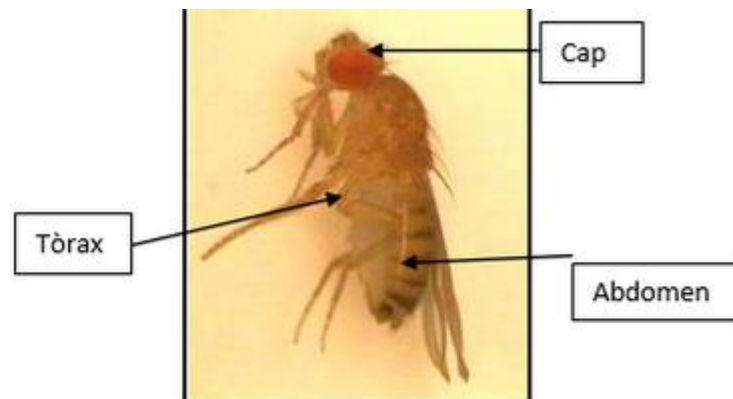


Figura 34. Divisió de les parts del cos de la *Drosophila*.

En el cap s'hi troben els ulls i les antenes. Poden ser diferencials segons el tipus de mosca, els colors més diferencials i més destacats són colors com tons de taronges, vermells i blancs. A l'hora de l'experiment, el color dels ulls tindran un paper important.

Al tòrax s'hi poden trobar tres parts: protòrax, mesotòrax i metatòrax. En cada part d'aquestes s'hi troben un parell de potes, és a dir, en total en tenen sis. També poden tenir diferents colors segons el tipus de mosca. Cal destacar que, aquesta característica també té un paper important d'estudi, però no referenciat en el meu treball.

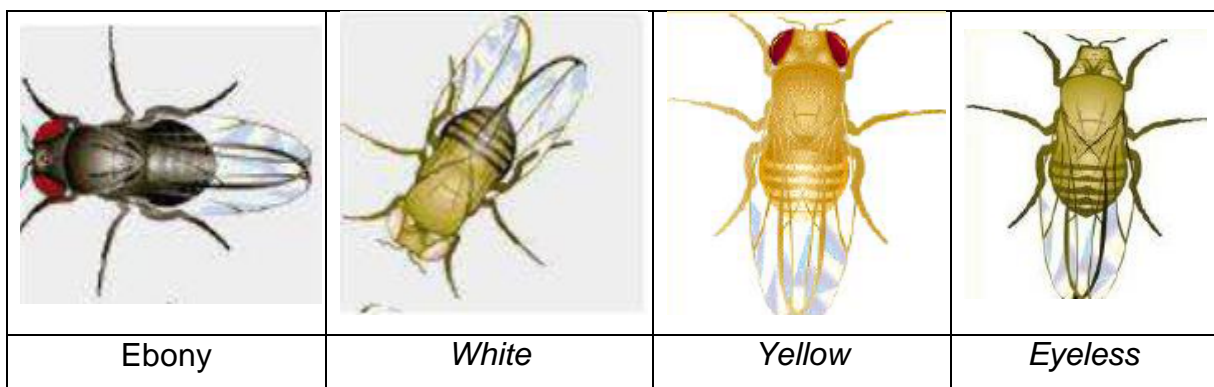
Seguit del tòrax hi trobem l'abdomen, el qual també s'hi troben diferents tons intercalats, entre ells el marró el negre i el blanc. I com tots els dípters, aquestes mosques tenen dos ales, però en realitat només s'utilitza una per volar, l'altre és una ala que s'utilitza per equilibrar-se.



6.5 Varietats de *Drosophila*

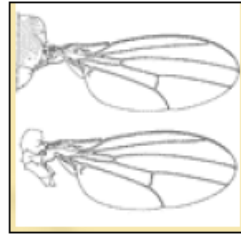
Es troben vuit tipus de *Drosophila*, dels quals són els més freqüents per realitzar els estudis de genètica:

- ❖ **EBONY (E)**: Tenen els ulls vermells i el cos marró fosc, tot i que es pot dir que és quasi bé negre. Aquesta espècie té un gen defectuós, per això és fosca. Té caràcter recessiu.
- ❖ **WHITE (W)** : Tenen els ulls de color blanc i també té un gen defectuós característic dels ulls. Té caràcter recessiu lligat al sexe per el caràcter d'ulls blancs i caràcter autosòmic dominant per el caràcter d'ales. És un dels caràcters amb els que treballaré.
- ❖ **YELLOW (Y)**: Tal i com indica el seu nom la seva característica destacada és que té el cos daurat/groc. Aquesta espècie té caràcter recessiu.
- ❖ **EYELESS (EY)**:Es caracteritzen per la manca dels seus ulls. Tot i que entre aquesta espècie, es troben alguns que tenen ulls, són pràcticament molt petits.

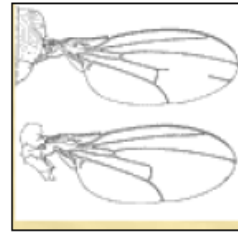


Taula 7. Imatges de diverses varietats de *Drosophila melanogaster*.

- ❖ **CUBITUS INTERRUPTUS (C.I.)**:És una característica diferent de veure, però tenen una interrupció a la quarta vena de l'ala.



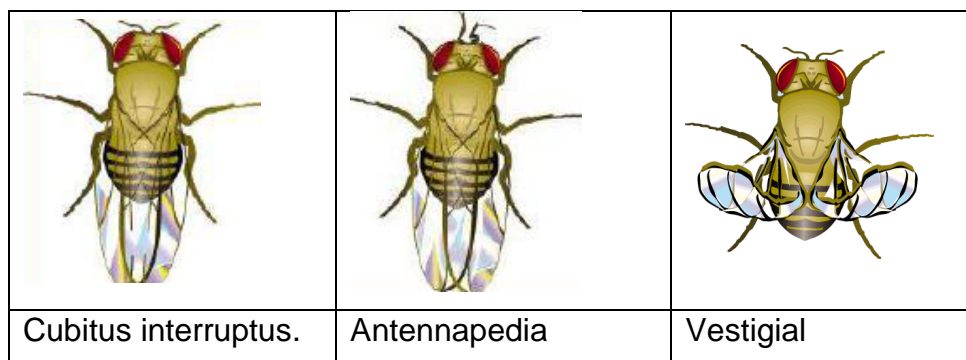
Ales normals



Ales mutades

Figura 35. Detall de les ales mutades de l'espècie de mosca *Cubitus interruptus*.

- ❖ **ANTENNAPEdia (ANTP)**: Tenen unes antenes transformades en un altre parell de potes.
- ❖ **VESTIGIAL (VG)**: Es caracteritzen per tenir unes ales curtes. Té caràcter recessiu autosòmic per el caràcter d'ales i caràcter lligat al sexe dominant per el color dels ulls.



Taula 8. Més imatges de diferents varietats de *Drosophila melanogaster*.

6.6 Dimorfisme sexual

S'entén per dimorfisme sexual les diferències entre un mascle i una femella d'una espècie. És fàcil diferenciar el sexe femení amb el masculí en la *Drosophila* principalment per els seus trets físics. Aquesta és una de les raons per la que també es treballa bé amb aquesta espècie. Es diferencien en les següents característiques:

- ❖ La mida d'aquests és el tret més característic. La femella té una mida major que el mascle.



- ❖ El mascle presenta un abdomen amb l'extrem més arrodonit, en canvi, la femella té l'extrem de l'abdomen més punxegut i té una forma més ovalada.
- ❖ Si veiem la part ventral de les mosques, veuríem a simple vista un punt negre als mascles, i és perquè ells presenten una pigmentació, en canvi les femelles no tenen pigmentació al ventre.

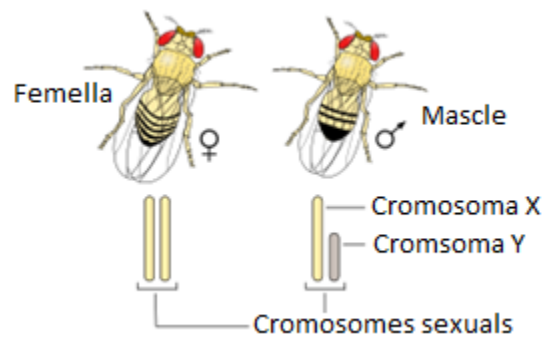


Figura 36. Representació del dimorfisme sexual de les *Drosophila*.

- ❖ La pigmentació que tenen els mascles i en manquen les femelles són per les seves parts genitals. En les femelles es pot veure la seva placa vaginal, en canvi els mascles un diferent arc genital. El problema que presenten els mascles és que a simple vista no es poden veure les parts genitals ja que a causa de la pigmentació és difícil de veure.
- ❖ El desenvolupament de les femelles és molt més ràpid, fet que fa que a l'hora de reproduir-se hi hagin més femelles que mascles.
- ❖ A nivell cromosòmic, els éssers vius dioics¹⁹(com serien els éssers humans) en els mascles presenten els cromosomes XY i en les femelles els XX. Es pot observar que el cromosoma Y propi dels mascles és de menor dimensions que el cromosoma X.
- ❖ Les cèl·lules sexuals de la *Drosophila* es classifiquen en les cèl·lules sexuals o gàmetes femenins en cas de les femelles, que són els **òvuls**, i les cèl·lules sexuals masculines en cas dels mascles, que són els **espermatozoides**.

¹⁹Espècie que disposa de sexe femení i sexe masculí.



6.7 Cicle vital de la *Drosophila melanogaster*

La *Drosophila melanogaster* és un organisme diplont. Els organismes diplonts presenten un **cicle diploide**.

El cicle diploide és un cicle on l'adult és sempre diploide, a excepció de les seves cèl·lules sexuals i es representa la reproducció de les cèl·lules d'un individu per la formació d'aquest a través de dos processos anomenats **meiosi** i **mitosi**. ([Vegeu 2.3.2](#) i [2.3.3](#))

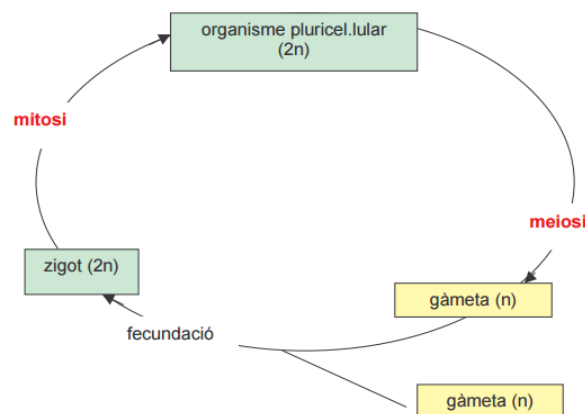


Figura 37. Representació del cicle diploide propi dels organismes diplonts.

Primer de tot, hi intervé la fase de la **meiosi** per produir els gàmetes o les cèl·lules sexuals. Les cèl·lules sexuals de la *Drosophila* es classifiquen, com els humans:

- ❖ **Òvuls** en el cas de les cèl·lules sexuals femenines .
- ❖ **Espermatozoides** en el cas de les cèl·lules sexuals masculines.

Seguidament hi ha el procés de **fecundació** el qual s'origina un zigot o cèl·lula ou que conté la informació pel nou individu. Finalment, intervé el procés de la mitosi per la formació, creixement i la maduresa d'aquest nou individu.

S'ha de tenir en compte que al llarg del seu cicle biològic, el individu parteix de la mitosis per la reproducció de les seves cèl·lules.



El seu cicle ve determinat per diverses fases i els tipus cel·lulars predominants pels quals passa un individu durant la seva vida fins que es reproduïx.

Aquestes fases són l'ou, tres estadis larvaris, pupa i l'insecte adult.

- ❖ **Ou:** La femella col·loca els ous en el medi de cultiu. Gràcies a dos banyes que presenten aquestes estructures, fa que no s'enfonsin en el medi líquid.
- ❖ **Larva:** Presenta tres tipus de fases. La pell de la larva no s'estira, per tant això explica que a cada fase larvària la pell de la larva mudi. Es caracteritza per un color blanquinós on s'hi poden distingir en un extrem dos pigments de color negre, semblant als ulls.
- ❖ **Pupa:** En aquesta fase, es destrueixen les anteriors estructures formades per la larva i genera els teixits i òrgans adults. Passades les sis hores, es considera que la femella ja és fèrtil i pot reproduir-se.

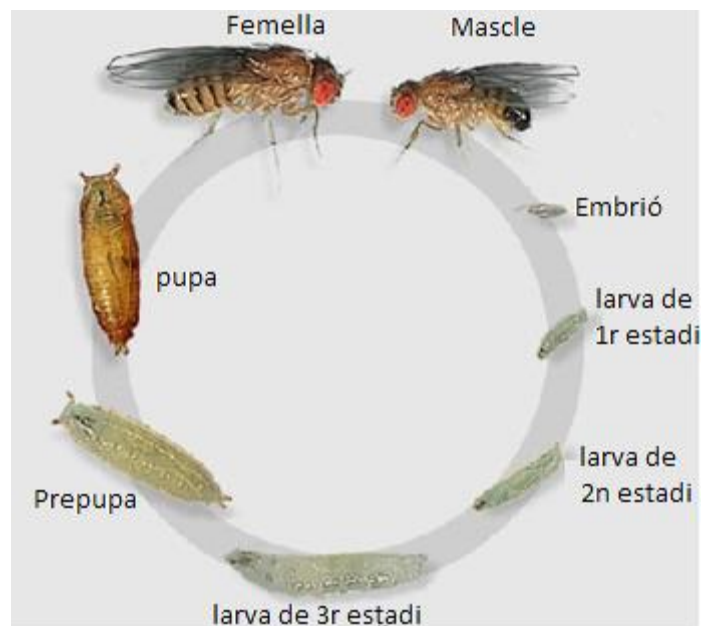


Figura 38. Estats de desenvolupament de la *Drosophila*.

La temperatura adequada i essencial perquè aquestes fases puguin tenir lloc, són entre 23 i 25 graus centígrads.



Per al meu treball, m'he basat amb el desenvolupament de la *Drosophila* a 23 °C, tot i que les mosques han estat a temperatura ambient al laboratori de l'escola, però he seguit aquesta pauta de desenvolupament:

HORES	DIES	FASE
0	0	Posta d'ous
48	2	Larves petites (difícils de veure)
96	4	Larves mitjanes (ja visibles)
168	7	Larves molt grossos i aparició d'alguna pupa
182	8	Diverses pupes presents
240	10	Ja apareix algun adult

Taula 9. Resum del desenvolupament temporal d'una mosca de la fruita.



Figures 39 i 40. En la primera es veu la copula entre dues *Drosophila* i en la segona un moment de la posta dels ous.



6.8 Lleis de Mendel i aplicades a la *Drosophila*

Aquestes lleis les aplicaré fent referència a les meves mosques que he utilitzat per aquest treball, les **white** tenint en compte el seu tipus d'ales llargues i color d'ulls (X^aX^aBB) i les **vestigials** tenint en compte les seves ales curtes i els seus ulls vermells (X^AX^Abb). Tindrè en compte els al·lels següents:

		CARÀCTERS	
		Vestigial	White
Tipus d'ales	Caràcter autosòmic recessiu	Caràcter autosòmic dominant	
Color d'ulls	Caràcter lligat al sexe dominant	Caràcter lligat al sexe recessiu	

Taula 10. Tipus de caràcters que dispo per a les meves mosques i quin tipus de caràcter és.



És important que aquesta taula estigui present al llarg del treball constantment per tal d'entendre els encreuament exposats en els meus experiments.



RECORDA:

Caràcter autosòmic: Caràcter el qual els gens estan lligats als cromosomes que no són ni el X ni el Y.

Caràcter lligat al sexe: Caràcter el qual els gens estan lligats als cromosomes sexuals, és a dir, el X i Y.

En la primera llei i una part de la segona només estudio el tipus d'ales, independentment del color d'ulls.



6.8.1 Llei de la uniformitat (1ra llei de Mendel)

El caràcter d'ales normal (BB) és dominant respecte les ales vestigials (bb)

S'encreuen dos mosques homozigòtiques, és a dir, races pures. Una amb caràcter *white* i una vestigial. El caràcter que s'estudia és el tipus d'ales, llargues o curtes respectivament. Com que les *white* tenen caràcter dominant, totes les F1 d'aquestes soques homozigòtiques seran *white*.

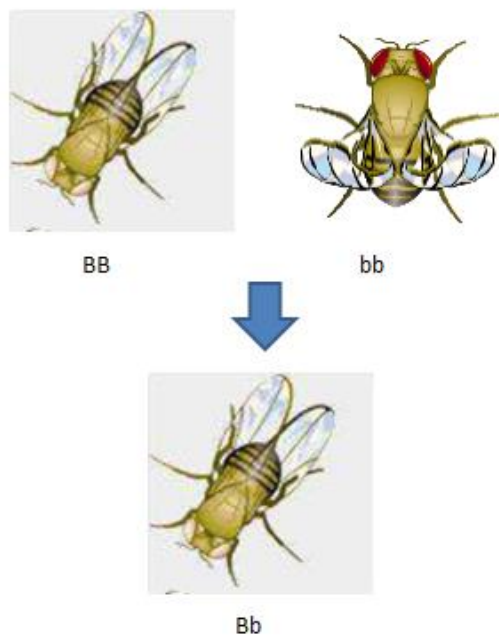


Figura41. Encreuament per representar la llei de la uniformitat.

6.8.2 Llei de la segregació de caràcters. (2na llei de Mendel)

Seguint les pautes de Mendel, s'encreuen les F1 híbrids, els quals els al·lels són Bb, obtinguts de la primera llei de la uniformitat.

S'observa com torna a aparèixer el caràcter recessiu vestigial, amb els al·lels bb, amb una proporció de 25%. Es tornen a obtenir 25% de soques pures *white*, i s'obtenen un 50% soques heterozigotes (Bb) però aquestes dos amb caràcter manifestat d'ales llargues.

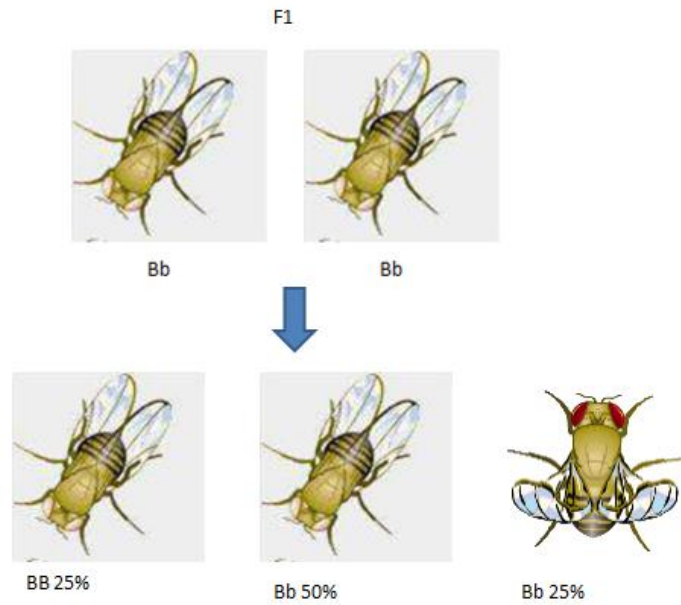


Figura 42. Creuament per representar la llei de segregació de caràcters amb un sol caràcter.

En aquesta llei, també es pot aplicar la segregació de DOS caràcters. A partir d'aquí, tinc en compte els dos caràcters de les soques *white* (ulls blancs i ales llargues) i *vestigial* (ulls vermells amb ales curtes). Podem observar que surt un caràcter nou, anomenat **salvatge** caracteritzat per ulls vermells i ales llargues.

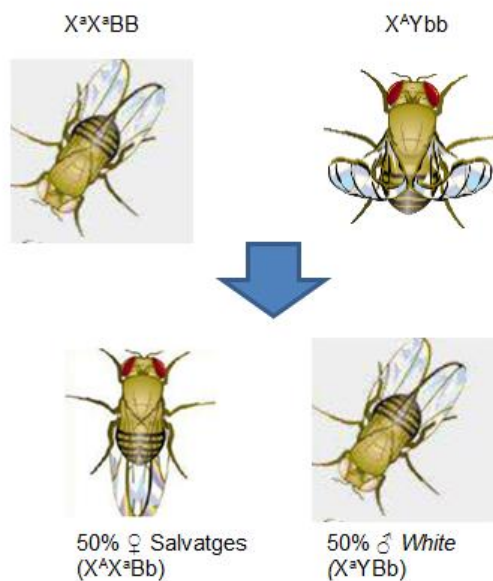
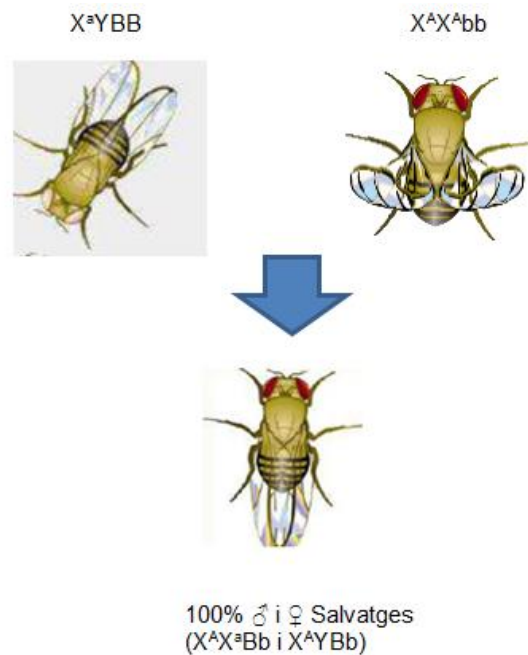


Figura 43. Creuament per representar la llei de segregació de caràcters amb dos caràcters.



O també:



Imatge 44. Creuament per representar la llei de segregació de caràcters amb dos caràcters.

6.8.3 Llei de l'herència independents de caràcters. (3ra llei de Mendel)

En aquesta llei ens fixem en dos caràcters. Per exemple, color d'ulls i tipus d'ales. Amb aquesta llei, es demostra com els dos caràcters s'encreuen entre si de manera independent i són representats en la descendència.

Es creua primer de tot dos soques pures, una amb el genotip X^aY i BB . El X^aY que fa referència al color d'ulls blanc (lligat al sexe) i BB als tipus d'ales llargues. I una altre amb el genotip X^AX^A i bb on A fa referència a color d'ulls vermell dominant (lligat al sexe) i bb a les ales curtes de la soca vestigial.

Com que els al·lells del caràcter dels ulls de les vestigials (vermells) domina respecte el color d'ulls blanc de la soca *white* i les ales llargues de la *white* domina sobre les ales curtes de les vestigials, surt una soca amb ales llargues i color d'ulls vermell, soca anomenada salvatge. [\(Veure figura 44\)](#)

Per altre banda, veiem un altre encreuament que correspon [a la figura 43](#), on s'encreuen una femella *white* amb un mascle vestigial, i no apareixen els mateixos



resultats que l'anterior encreuament. Això ens pot fer veure que els caràcters lligats al sexe, tenen alguna cosa a veure amb la variació dels resultats, com veurem seguidament.

6.8.4 Caràcters lligats al sexe

Hi ha determinats caràcters que s'han trobat que estan lligats a gens dels cromosomes sexuals, és a dir, als cromosomes XX si és femella i els XY si es un mascle. En el creuament passat com la figura 43 i 44, s'observa com varien els resultats depenent de si es creua una femella o un mascle. Amb aquest fet, com podrem observar més endavant i demostraré en les meves repliques, quan un caràcter esta lligat al sexe, no segueix les lleis de Mendel, això és, el que va demostrar Morgan i es demostrarà en aquest treball a continuació.



7. MARC PRÀCTIC

7.1 Descripció experimental

Per preparar el meu camp de treball, he disposat del laboratori del col·legi, així com també m'han ofert el seu material. És necessari disposar d'un laboratori per aquesta pràctica, ja que al llarg dels meus experiments i en les preparacions del medi de cultiu inclouen solucions químiques.

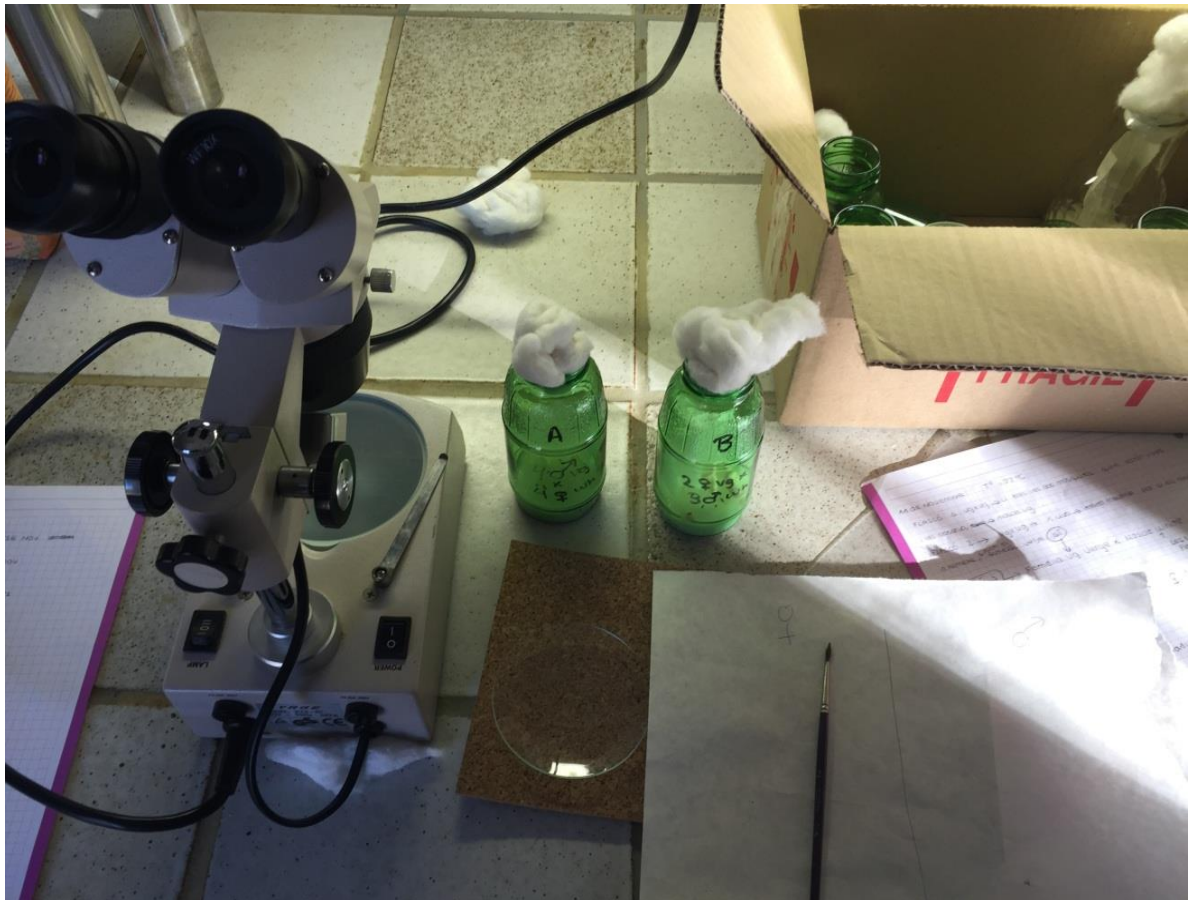


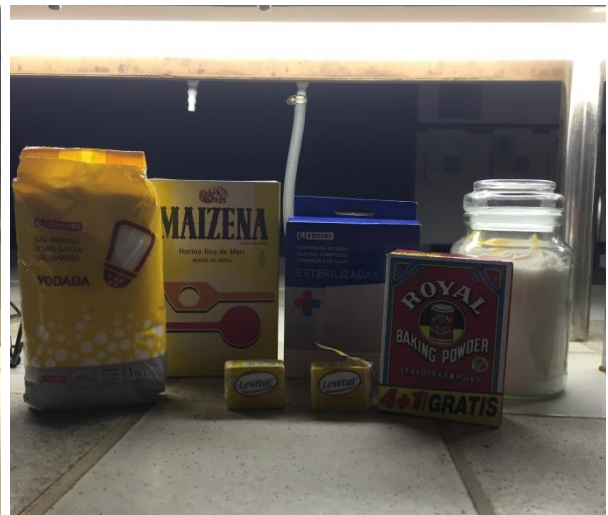
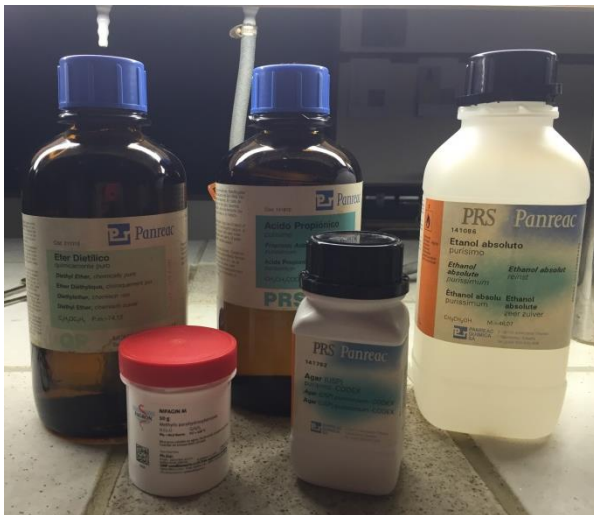
Figura 45. Imatge del laboratori on vaig realitzar els experiments. Fotografia pròpia.



7.2 Material per la preparació del medi de cultiu

Per tot el treball, ha estat important disposar del material necessari:

- [Agar-agar*](#)
- Sucre
- Aigua
- Farina de blat de moro
- Llevat de nevera
- Aigua
- [Nipagin*](#)
- Alcohol etílic
- Gases
- Sal
- Cotons
- Èter
- Paper
- Lupes



Figures 46 i 47. Material utilitzat per fer el medi de creixement de *Drosophila*. Fotografia pròpia.

	INGREDIENT	QUANTITAT
1ra solució	Agar-agar	5,6 grams
	Sucre	1 cullerada
	Aigua	375 cc
2na solució	Farina de blat de moro	91 grams
	Aigua	250 cc
3ra solució	Nipagin	0,9 grams
	Alcohol etílic	10,3 cc

Taula 11. Resum de la fabricació de l'aliment i base pel desenvolupament de les mosques en el laboratori.



Vaig preparar una quantitat per a 10 flascons, tot i que després, a principis de desembre, vaig tornar a fer una altra quantitat per a 10 flascons. Vaig aconseguir preparar les papil·les seguint les indicacions del Departament de genètica de la facultat de Biologia de la Universitat de Barcelona.



Figura 48. L'autora preparant el medi de cultiu.



7.3 Procediment de l'elaboració del medi de cultiu

Per fer el medi de cultiu necessari he partit de tres barreges seguint els procediments de la Universitat de Barcelona:

1. Ficar 5,6 d'agar-agar i 1 cullerada sopera de sucre en 375 ml d'aigua. Posar-ho al foc fins que la barreja bulli i remenant-t'ho constantment per evitar que es formi caramel.



Figura 49. Primera barreja d'agar-agar, sucre i aigua. Fotografia pròpia.

2. Quan la primera barreja bulli, la retirem del foc. Hi fem una segona barreja feta de 91 grams de farina de blat de moro dissolts en 250 ml d'aigua i ho deixem coure durant 10 minuts.
3. Hi afegim 0,9 g de Nipagin i 10,3 ml d'alcohol etílic.
4. Posem la barreja acabada en els flascons abans que la farinetes qualli.
5. Un cop el medi s'hagi establert als flascons, estigui fred, i s'hagi quallat (això passa al cap de 24 hores) cal eixugar la humitat amb paper de cel·lulosa.
6. Dobleguem un paper de filtre en forma de ziga-zaga i el posem dins del flascó. Això permetrà que les larves puguin desenvolupar-se i arribar a les pupes.
7. Hi afegim llevat esmicolat per alimentar les mosques adultes.

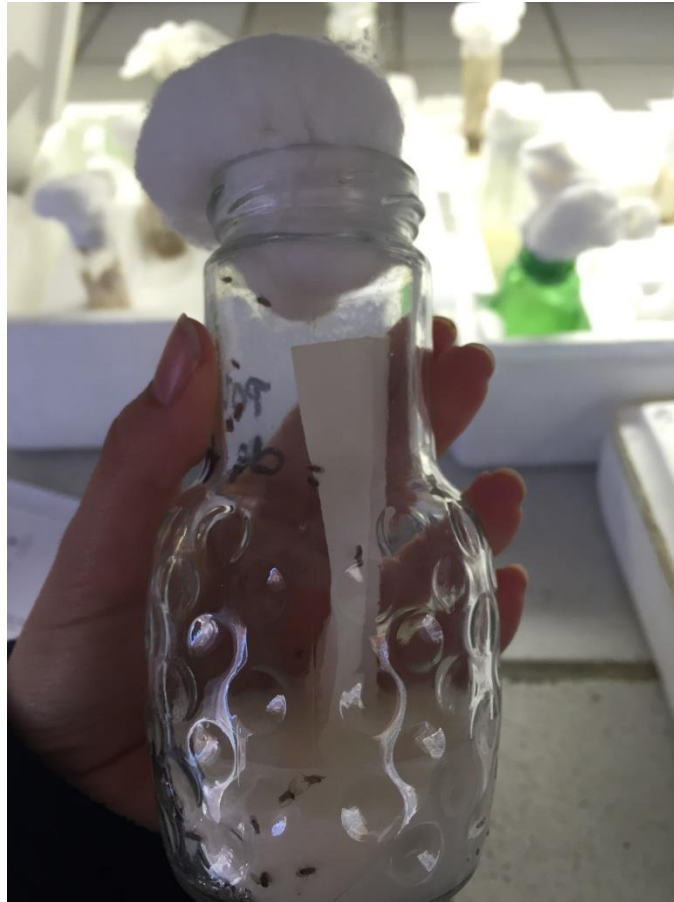


Figura 50. Resultat del flascons on incorporo les mosques. Fotografia pròpia.

7.4 Manipulació de les mosques

Per passar una soca pura d'un flascó a un altre les vaig adormir amb èter. Cada cop que havia d'adormir una quantitat de soques d'un flascó, agafava un cristal·litzador, hi afegia una poca quantitat d'èter, ho mullava amb un cotó i els hi canviava aquest cotó per el cotó que tenien prèviament. Un cop dormides, col·locava el pot al revés, de manera que donava cops, no gaire bruscos, gràcies al tros de suro col·locat a baix. D'aquesta manera les soques quedaven en un paper.

De vegades, es podria donar la situació on les mosques es comencen a despertar (generalment després de 7 minuts de ser adormides). Per això hem de tenir un pla d'emergència. Aquest serà agafar un pot normal o un altre cristal·litzador i fregar les parets amb el cotó d'èter per poder aplicar sobre les mosques, com si fos una mena



de gàbia, fins que aquestes es tornin a adormir. Tot i així, no vaig estar al cas i algunes se'm van escapar.

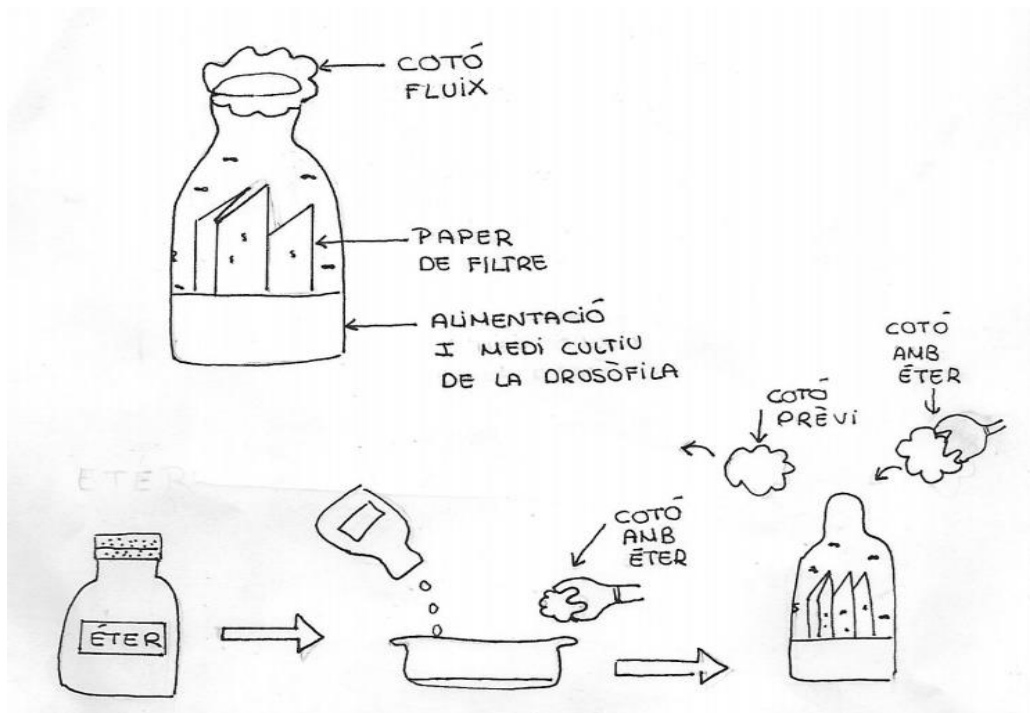


Figura 51. Tècnica d'esterilització per adormir a les mosques. Fotografia pròpia.

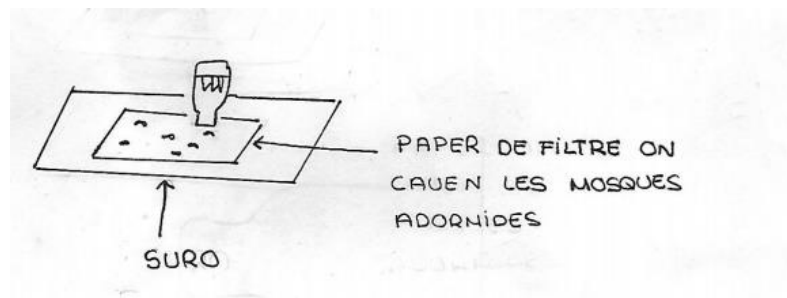


Figura 52. Tècnica utilitzada per al meu treball per a dormir les mosques. Esquema propi.



7.5 Obtenció de femelles verges

Per assegurar l'encreuament desitjat, és necessari obtenir femelles verges. Això és degut perquè una de les característiques de les femelles, és que un cop es fecunden per còpula i passen a ser no-verges, emmagatzemen semen a l'abdomen, i poden posar ous amb aquests espermatozous en qualsevol moment.

Per fer-ho, calia deixar anar les mosques adultes cada cop que hi haguessin pupes molt madures, per tal de que les femelles que naixessin, fossin verges. Aquest pas, a mi, se'm va fer molt difícil de fer per falta de temps. Ja que les mosques naixien molt a poc a poc i no sabia amb certesa quines hores naixien, ja que el desenvolupament de les meves mosques era més lent del normal, segurament, per la temperatura ambient a la que estava el laboratori.

Un cop, vaig aconseguir obtenir 2 femelles *white* verges. Tot i que després vaig tenir problemes amb elles: se'm van ofegar al medi de cultiu.

Per identificar si eren verges o no, havia de tenir en compte que les verges tenen presents una part més blanquinosa de lo normal a l'abdomen.

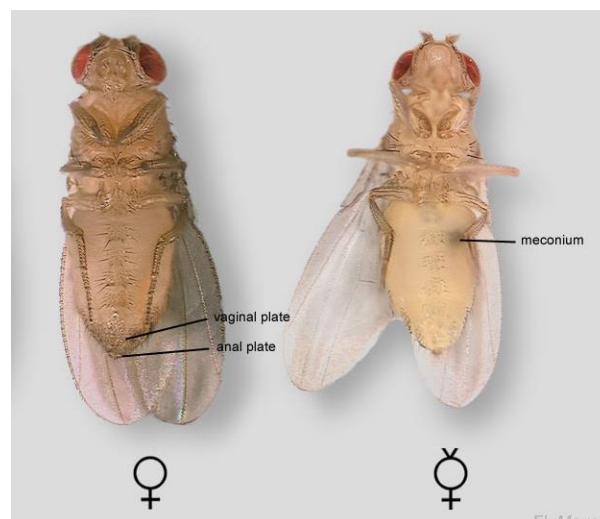


Figura53. Diferenciació de una femella verge amb una que no ho és. La de la dreta ho és, la de l'esquerra no.



Per dur a terme el millor control, cal tenir en compte una sèrie de coses.

- ❖ Com a norma general, les femelles tenen un desenvolupament més ràpid que els mascles.
- ❖ Un abús d'èter, pot deixar estèrils a les soques femelles o matar-les.
- ❖ Una temperatura de una 17°C farà més lent el desenvolupament de la *Drosophila* en general. Cap als 25°C s'accelera, i cap als 30°C o més, provoca esterilitat.
- ❖ És difícil identificar les mosques amb les seves primeres hores de vida, ja que les joves són més blanquinoses, gairebé blanques. En canvi, les adultes són més robustes.
- ❖ Aproximadament, cap a les 8 hores d'haver nascut, les femelles ja són fèrtils.

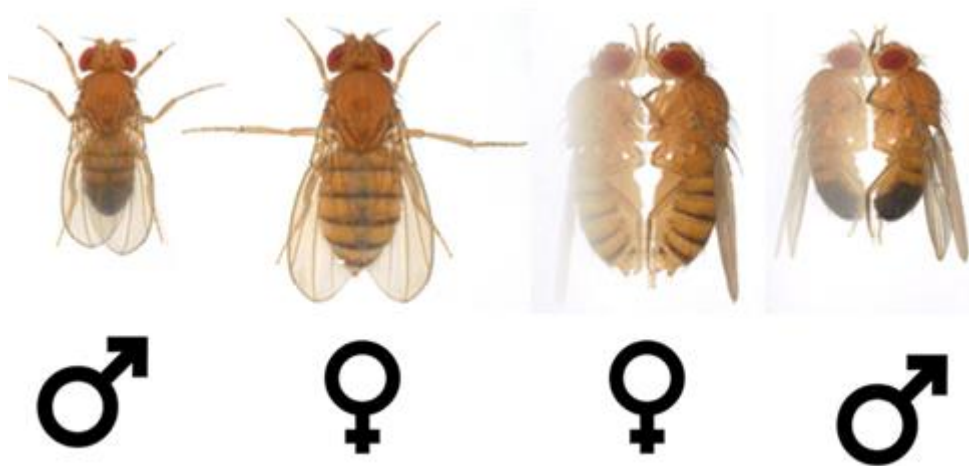


Figura54. Diferències entre soques femelles i verges.

Per diferenciar si són mascles o femelles, es pot observar a través de les seves pintes sexuals ([Vegeu 6.6](#)).



8. EXPERIMENTS REALITZATS AL LABORATORI

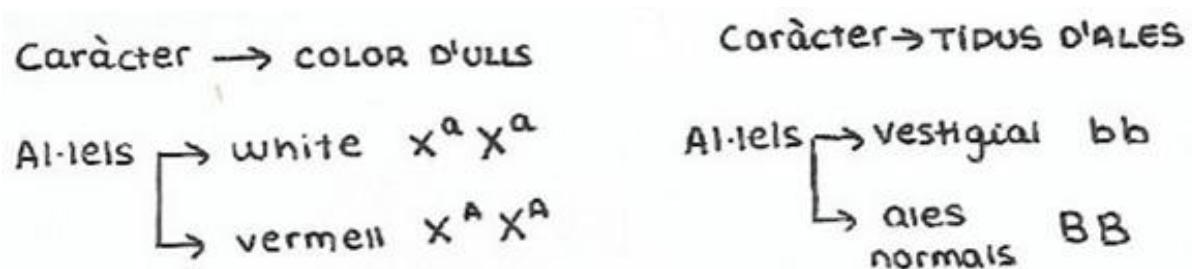
8.1 Objectius

Els objectius que pretenc obtenir és investigar si realment la *Drosophila melanogaster* segueix les lleis de Mendel. He realitzat tres experiments diferents, explicats a continuació.

Per al meu treball, vaig recollir unes soques de la Universitat de Barcelona a la facultat de Biologia amb dos caràcters cadascuna. Vaig disposar de les soques **white** i **vestigials**.

Primer de tot, segons la informació que he cercat de la *Drosophila melanogaster*, ser que el caràcter del color dels ulls *white* és un caràcter recessiu i lligat el sexe, i el caràcter dels tipus d'ales és un caràcter autosòmic i és dominant. En canvi, ser que les soques que tenen el caràcter vestigial que tenen els ulls vermells, són caràcters els quals són lligats al sexe dominants i el tipus d'ales són caràcters autosòmics recessius, per tant, segons això puc elaborar [la taula del punt 6.8](#)

Abans de tot, em faig un petit esquema dels dos caràcters que dispo i quins al·lels correspon a cadascun d'ells en paper.



Taula 12. Al·lels dels dos caràcters corresponents a les mosques *white* i vestigials.



8.2 Flascons

Per poder dur més control vaig enumerar els flascons i vaig fer una taula resum:

Nº DE FLASCÓ	ENCREUAMENTS	ALTRES OBSERVACIONS
FLASCÓ 1,2	♂WHITE x ♀WHITE	Rèpliques dels resultats del primer experiment
FLASCO 3,4,5	♂ VG x ♀VG	Rèpliques dels resultats del primer experiment
FLASCÓ 6	♂VG x ♀WHITE (verge)	Se'm van escapar o se'm va ofegar en el medi (no ho sé amb certesa)
FLASCÓ 7	♂VG x ♀WHITE(verge)	Se'm van afogar al medi
FLASCÓ 8	♂WHITE x ♀VG	Resultat del tercer experiment
FLASCÓ 9	♂VG x ♀WHITE	Resultats del segon experiment
FLASCÓ 10	F1 FLASCÓ 9	Intent d'obtenir la primera generació del segon experiment
FLASCÓ 11	F2 SALVATGE x SALVATGE FLASCO 9	Intent d'obtenir la segona generació filial del tercer experiment.



Taula 13. Flascons realitzats per als meus experiments.



8.3 PRIMER EXPERIMENT

L'objectiu del primer experiment, és descobrir si les mosques que m'han enviat des de la Universitat de Barcelona, són homozigots.

Aquest experiment, no està relacionat amb les lleis de Mendel.

8.3.1 Entrecreuament amb *white*

En aquest entrecreuament creuo una femella *white* (X^aX^aBB) amb un mascle *white* (X^aYBB)

Interpretació dels resultats:

Aquest és el quadre que he realitzat abans de fer el meu encreuament de les soques *white*. Els al·lells X^aX^aBB en cas de les femelles i X^aYBB en el cas dels mascles. Ser que X^aX^a corresponen a el color dels ulls blancs i BB les ales llargues. Teòricament, si les soques són homozigòtiques m'han de sortir totes *white*, amb els mateixos al·lells que els progenitors, independentment del seu sexe.

① $X^aX^aBB \times X^aYBB$

		X^aB	X^aB
♂	X^aB	X^aX^aBB	X^aX^aBB
	YB	X^aYBB	X^aYBB

Taula 14. Hipòtesi dels resultats que espero obtenir.

Resultats obtinguts:

M'ha sortit una descendència on totes les soques són *white*. Així puc demostrar que les mosques *white* que m'han enviat de Barcelona, són homozigòtiques o pures, i per tant, això significa que segueixen la primera llei de Mendel. Estadísticament ho



corroboraré en el punt 9 d'aquest treball. Els resultats són 100% ♀ i 100% ♂ *white*.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Ulls vermells mascles	0	0%	0	0%
Ulls vermells femella	0	0%	0	0%
<i>White</i> mascle	54	46.96 %	57.5	50%
<i>White</i> femella	61	53.04%	57.5	50%
Total	115	100%	115	100%

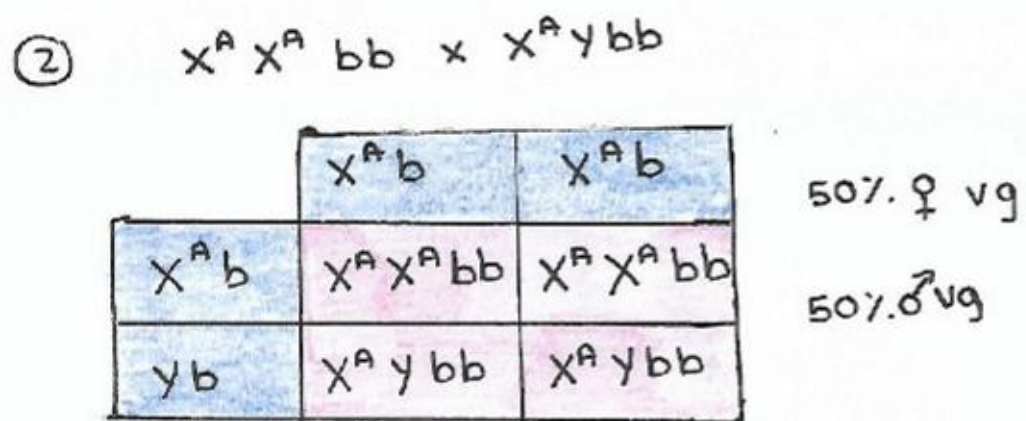
Taula 15. Taula dels resultats reals obtinguts.

8.3.2 Entrecreuament amb vestigials

En aquest segon entrecreuament de línies pures vaig encreuar dos vestigials ($X^A X^A bb$ x $X^A Y bb$)

Interpretació dels resultats:

Aquest és el segon quadre que he realitzat per al entrecreuament entre Vestigials. D'un bon principi, suposo que també seran homozigòtiques perquè les *white* ja ho eren, però faig el entrecreuament igual per poder-ho demostrar. Els al·lells $X^A X^A bb$ en el cas de les femelles i $X^A Y bb$ en cas dels mascles, corresponen als ulls vermells i les ales curtes de les soques vestigials. Si són homozigòtiques, han de sortir totes vestigials, amb al·lells iguals que els progenitors, independentment del sexe.



Taula 16. Hipòtesi dels resultats que espero obtenir.



Resultats obtinguts:

Per segon cop, demostro que les soques vestigials són homozigòtiques i que segueixen les proporcions de Mendel, ja que em surten el 100% ♀ i 100% ♂ vestigials.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Ulls vermells mascles	49	0%	47	50%
Ulls vermells femella	45	0%	47	50%
<i>White</i> mascle	0	0%	0	0%
<i>White</i> femella	0	0%	0	0%
Total	94	100%	94	100%

Taula 17. Taula del recull de resultats reals obtinguts.



8.4 SEGON EXPERIMENT

L'objectiu d'aquest segon experiment, és comprovar si els meus encreuaments segueixen les proporcions de Mendel, basant-me amb la primera llei. D'aquí realitzaré tres taules d'estadística, una en la que estudiaré **només el caràcter de tipus d'ales**, un altre que estudiaré **només el color dels ulls**, i una altre que estudiaré **els dos caràcters en conjunt**.

En tots els creuaments d'aquest segon experiment, creuo soques femelles pures *white* (X^aX^aBB) amb mascles purs vestigials (X^AYbb). (Tal i com s'observa a la figura 43 passada)

Els resultats han estat tota descendència, tant femelles com mascles *white*, és a dir, amb ales llargues i color d'ulls blancs. Exactament, surten 24 femelles (♀) i 21 mascles (♂).

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Ulls vermells mascles	0	0%	0	0%
Ulls vermells femella	0	0%	22.5	50%
<i>White</i> mascle	21	46.66%	0	0%
<i>White</i> femella	24	53.33%	22.5	50%
Total	45	100%	45	100%

Taula 18. Recull dels resultats obtinguts.

8.4.1 Estudi d'un sol caràcter (tipus d'ales)

Interpretació dels resultats:

Basant-me només amb el tipus d'ales, he realitzat una taula d'estadística amb els resultats que espero, on només m'he centrat amb el caràcter de tipus d'ales. (Recordo que BB són ales llargues i bb són ales curtes).

	B	B
b	Bb	Bb
b	Bb	Bb

Fenotip esperat: 100% Amb ales llargues

Taula 19 . Hipòtesi dels resultats que espero obtenir.



Teòricament, totes les soques que surtin tindran les ales llargues, perquè el B (caràcter dominant) domina sobre b (caràcter recessiu).

Anàlisi dels resultats obtinguts:

Totes les soques que m'han sortit tenen les ales llargues, per tant se'm compleix aquest estudi. En el meu segon experiment segons el tipus d'ales, segueix la Primera llei de Mendel.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Mascles ales llargues	21	46.67%	22.5	50%
Femelles ales llargues	24	53.33%	22.5	50%
Mascles ales vestigials	0	0%	0	0%
Femelles ales vestigials	0	0%	0	0%
Total	45	100%	45	100%

Taula 20. Taula amb els resultats reals obtinguts.

8.4.2 Estudi d'un sol caràcter (color dels ulls)

Interpretació dels resultats

En aquest encreuament em basaré amb el color d'ulls de cada soca. He de tenir en compte que els dos caràcters que estudiaré estan lligats al sexe, el qual fa que a més a més d'observar quin percentatge de mosques em surten amb els colors ulls o blancs també he d'observar si són femelles o mascles. (Recordo que X^AY és mascle amb el color d'ulls vermell i X^aX^a és femella amb color d'ulls blanc).

	X^A	Y
X^a	X^AX^a	X^aY
X^a	X^AX^a	X^aY

Fenotip esperat: 100% ♀ Ulls Vermells i 100% ♂ Ulls blancs

Taula 21. Hipòtesi dels resultats que espero obtenir.



Anàlisi dels resultats obtinguts

Els resultats obtinguts no han estat els esperats. Només surten soques *white* i haurien d'haver sortit algunes amb els ulls vermells, pel que fa que puc demostrar que quan un caràcter està lligat al sexe, no segueix cap de les lleis de Mendel.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Femella ulls <i>white</i>	24	53.33%	0	0%
Masclle ulls <i>white</i>	21	46.67%	22.5	50%
Femella ulls vermells	0	0%	22.5	50%
Masclle ulls vermells	0	0%	0	0%
Total	45	100%	45	100%

Taula 22. Taula dels resultats reals obtinguts.

8.4.3 Estudi dels dos caràcters (tipus d'ales i color d'ulls)

Com ja he dit, doncs, en aquest experiment creuo soques femelles pures *white* (X^aX^aBB) amb mascles purs vestigials (X^AYbb). Com que apareix el caràcter d'ulls que està lligat als dos sexes, he de tenir en compte el nombre de femelles i el nombre de mascles que em surten per cada característica. Faig una hipòtesis de com, teòricament, ha de sortir la descendència.

③ $X^aX^aBB \times X^AYbb$

(♀ *white*)
ales normals
ulls blancs ♀

(♂ vestigial)
ales curtes
ulls vermells

	X^aB	X^aB
♂ X^Ab	X^AX^aBb	X^AX^aBb
yb	X^aYBb	X^aYBb

100% ♀ X^AX^aBb
↳ ulls vermells, ales normals

100% ♂ X^aYBb
↳ ulls *white*, ales normals

Taula 23. Resultats esperats de l'estudi amb dos caràcters.



Anàlisi dels resultats obtinguts.

Els resultats obtinguts han estat:

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Femella ulls <i>white</i> i ales normals	24	53.33%	0	0%
Mascle <i>white</i> i ales normals	21	46.67%	22.5	50%
Femella ulls <i>white</i> i ales vestigials	0	0%	0	0%
Mascle <i>white</i> i ales vestigials	0	0%	0	0%
Femella ulls vermells i ales normals	0	0%	22.5	50%
Mascle vermells i ales normals	0	0%	0	0%
Femella ulls vermells i ales vestigials	0	0%	0	0%
Mascle vermells i ales vestigials	0	0 %	0	0%
Total	45	100%	45	100%

Taula 24.Resultats reals obtinguts.

Com que m'he sorprès a l'hora de veure que tota descendència, tant femelles com mascles em surten *white*, he pogut arribar a la conclusió que he tingut una sèrie de problemes següents:

- ❖ Potser a l'hora de creuar els meus progenitors, les femelles no deuriem ser verges.
- ❖ Alguna de les soques que he contat pot ser que sigui el resultat de la F2.



8.5 TERCER EXPERIMENT

Per segona vegada, he fet un experiment on tinc l'objectiu de investigar si els meus encreuaments d'aquest experiment segueixen les lleis de Mendel. Torno a estudiar els dos caràcters per separat i junts.

Aquesta vegada he decidit creuar mascles *white* (X^aYBB) i femelles vestigial (X^AX^Abb). (Tal i com es representa [en la figura 44 passada](#))

Els resultats han estat 16 ♂ i 5 ♀ *white*, 4 ♂ i 5 ♀ vestigials, 11 ♀ i 9 ♂ soques salvatges.

En aquest experiment, m'apareix un nou tipus de mosca: ulls vermells i ales llargues. Aquesta, com ja he dit, s'anomena salvatge.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Femella <i>white</i> ales normals	5	10%	0	0%
Masclle <i>white</i> ales normals	16	32%	0	0%
Femella vestigial i ulls vermells	5	10%	0	0%
Mascles vestigials i ulls vermells	4	8%	0	0%
Femella vermells i ales normals	11	22%	25	50%
Masclle vermells i ales normals	9	18 %	25	50%
Total	50	100%	50	100%

Taula 25. Recull dels resultats reals obtinguts sense especificar sexes.

8.5.1 Estudi d'un sòl caràcter (tipus d'ales)

Interpretació dels resultats

Basant-me només amb el tipus d'ales, estudio la descendència del meu encreuament (**creuar mascles *white* (X^aYBB) i femelles vestigial (X^AX^Abb).**)

Recullo els següents resultats esperats segons una taula d'estadística. (Recordo que BB són ales normals i bb són curtes)



	B	B
b	Bb	Bb
b	Bb	Bb

Fenotip esperat: 100% ales llargues

Taula 26. Resultats que teòricament hauré d'obtenir per l'estudi del tipus d'ales del tercer experiment.

Anàlisi dels resultats obtinguts

Per una banda he tingut resultats esperats, com que han sortit una proporció alta de *white* i salvatge em quadren els resultats, i per tant per una part ha complert la primera llei de Mendel. Però per una altre banda, veig que també ha aparegut el caràcter vestigial. Això em fa arribar a la conclusió que he tingut una equivocació. I una d'aquestes podria ser que alguna femella vestigial no era verge.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Mascles ales normals	16+9=25	50 %	25	50%
Femelles ales normals	5+11=16	32%	25	50%
Mascles ales vestigials	4+0=4	8%	0	0%
Femelles ales vestigials	5+0=5	10%	0	0%
Total	50	100%	50	100%

Taula 27. Resultats obtinguts (Amb vermell els que no m'esperava)

Tot i els resultats, al fer l'estudi estadístic em confirma la llei de Mendel, com es veu en el punt 9.3.



8.5.2 Estudi d'un sol caràcter (color d'ulls)

Interpretació dels resultats

En aquest estudi em basaré un altre cop amb el color d'ulls amb l'encreuament realitzat. Em torno a fer una altra taula d'estadística amb els resultats que espero.

	X^a	Y
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$

Fenotip esperat: 100% ♀ ulls vermells i 100% ♂ ulls vermells

Taula 28. Resultats que teòricament he d'obtenir per l'estudi del color dels ulls del tercer experiment.

Anàlisi dels resultats

Segons els resultats que he obtingut, per una part eren els esperats i per l'altre no. Per una banda, m'han sortit femelles amb ulls vermells i mascles ulls blancs, però el que no m'esperava, era que sortissin mascles amb ulls vermells (com serien les vestigials i les salvatges) i femelles amb els ulls blancs.

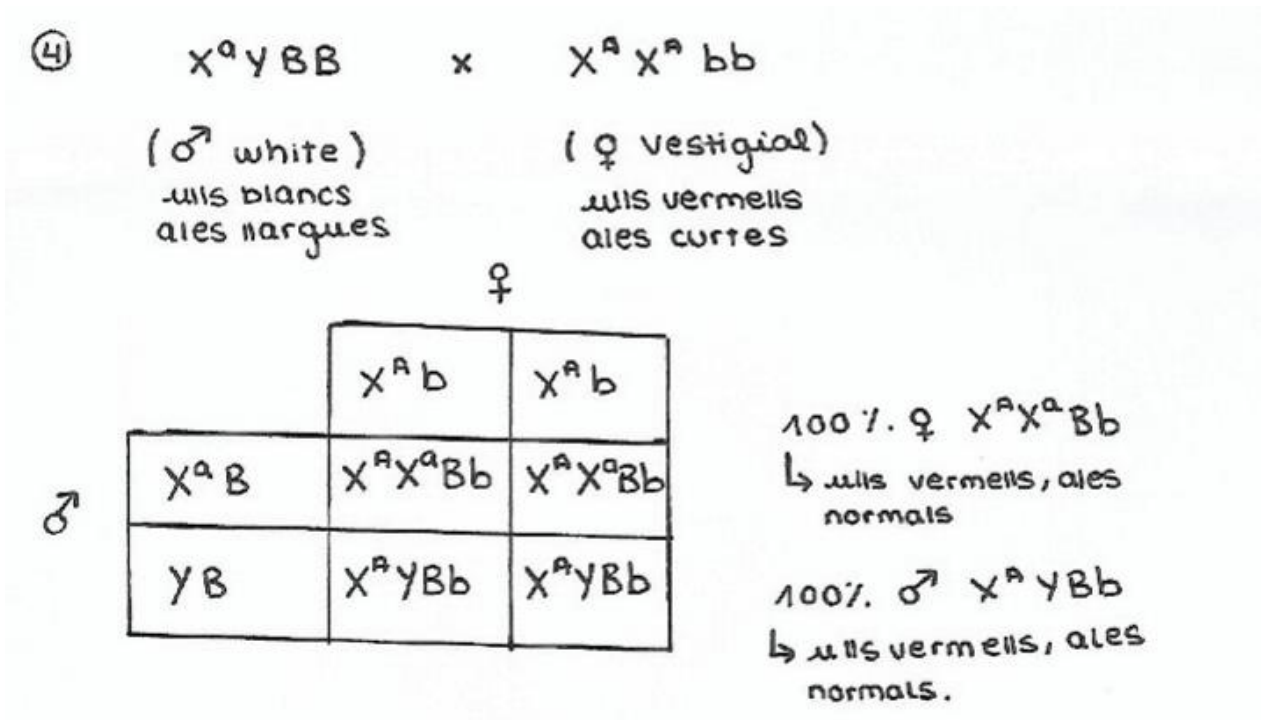
L'error ha pogut estar en que les femelles vestigials no eren verges i per error vaig ficar-hi una femella *white* pensant-me que era mascle.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Mascles ulls vermells	4+9=13	26%	25	50%
Femelles ulls vermells	5+11=16	32%	25	50%
Mascles ulls blancs	16	32%	0	0%
Femelles ulls blancs	5	10%	0	0%
Total	50	100%	50	100%

Taula 29. Resultats reals obtinguts (amb vermell els que no m'esperava).

8.5.3 Estudi de dos caràcters (tipus d'ales i color d'ulls)

Em torno a fer una altre esquema. Teòricament, seguint aquestes pautes, m'han de sortir tots els mascles i les femelles salvatges, és a dir, ales llargues i ulls vermells. Seguidament, podreu veure com vaig fer una segona generació.



Taula 30. Hipòtesi dels resultats que espero tenir.

Resultats obtinguts:

Primera generació (F1)

Al veure els resultats, em sorprenç al veure que em surten tant mascles com femelles *white* i vestigial, ja que aquests caràcters no havien d'aparèixer. Però per a l'altre banda em surten resultats esperats, com serien les 11 ♀ i 9 ♂ soques salvatges.

	Obtinguts	Obtinguts(%)	Esperat	Esperat (%)
Masclle ulls <i>white</i> i ales normals	16	32%	0	0%
Femella ulls <i>white</i> i ales normals	5	10%	0	0%
Masclle ulls vermells i ales vestigial	4	8%	0	0%
Femella ulls vermells i ales vestigial	5	10%	0	0%
Masclle ulls vermells i ales normals	9	18%	25	50%
Femella ulls vermells i ales normals	11	22%	25	50%
Total	50	100%	50	100%

Taula 30. Resultats reals obtinguts (amb vermell els que no m'esperava).



El fet que hi hagi la presència, amb una gran proporció de *white* i vestigial, pot ser degut a què a l'hora d'ajuntar els progenitors alguna femella vestigial no era verge o bé vaig posar una femella *white* soberga pensant-me que era un mascle, com ja he afirmat prèviament.

8.5.4 Estudi de dos caràcters (tipus d'ales i color d'ulls) en una segona generació filial.

Tot i no haver obtingut els resultats esperats vaig decidir que calia fer una F2 per poder estudiar la tercera llei de Mendel. Per això, en aquest experiment vaig obtenir la segona generació filial (F2). Vaig agafar dos exemplars dels esperats creuant dos d'híbrids de la F1 ($X^A X^a Bb \times X^A Ybb$). Em torno a fer un quadre dels resultats que espero obtenir.

$$(X^A X^a Bb \times X^A Ybb)$$

	$X^A B$	$X^A b$	$X^a B$	$X^a b$
$X^A B$	$X^A X^A BB$	$X^A X^A Bb$	$X^A X^a BB$	$X^A X^a Bb$
$X^A b$	$X^A X^A Bb$	$X^A X^a bb$	$X^A X^a Bb$	$X^A X^a bb$
YB	$X^A YBB$	$X^A YBb$	$X^a YBB$	$X^a YBb$
Yb	$X^A YBb$	$X^A Ybb$	$X^a YBb$	$X^a Ybb$

Taula 31. Resultats esperats de la F2 del tercer experiment.

Interpretant la taula anterior, les probabilitats estadístiques són les següents:

$6/16 \text{ ♀ i } 3/16 \text{ ♂}$ Salvatges

$2/16 \text{ ♀ i } 1/16 \text{ ♂}$ Vestigial

$3/16 \text{ ♂}$ *White*

$1/16 \text{ ♂}$ Ulls Blancs i ales curtes.



Els resultats reals van ser 11♀ i 5♂ Salvatges, 5♀ i 5♂ Vestigials, 2♂ *white*, i 2♂ ulls blancs i ales curtes.

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Femella <i>white</i> ales vestigials	0	0%	0	0/16
Masclle <i>white</i> ales vestigials	2	6.66 %	1.875	1/16= 6.25%
Femella <i>white</i> ales normals	0	0%	0	0/16 =0%
Masclle <i>white</i> ales normals	2	6.66 %	5.625	3/16=18.75%
Femella ulls vermells i vestigial	5	16.66 %	3.75	2/16=12.5%
Mascles ulls vermells i vestigial	5	16.66 %	1.875	1/16 =6.25%
Femella vermells i ales normals	11	36.66 %	11.25	6/16=37.5%
Masclle vermells i ales normals	5	16.66 %	5.625	3/16=18.75%
Total	30	100%	30	100%

Taula 32. Amb els resultats obtinguts d'aquest experiment.

Per primera vegada, amb caràcters lligats al sexe, puc observar que em surten tots els resultats esperats. Una alta proporció de salvatges, més femelles que mascles, una proporció mitjana de vestigials bastant igualats en els sexes i només mascles *white* i soques amb els ulls blancs i ales curtes.

8.6 Conclusions dels experiments

- ❖ Les mosques que em van portar de la universitat de Barcelona eren homozigots, és a dir, races pures.
- ❖ El primer estudi del segon i el tercer experiment, segons el tipus d'ales, em segueix la Primera llei de Mendel.
- ❖ El segon estudi del segon i del tercer experiment no em seguien cap proporció de Mendel quan apareixien caràcters lligats al sexe, per tant he pogut demostrar que quan un caràcter està lligat al sexe no compleix cap llei de Mendel.
- ❖ En la F2 del tercer experiment se'm compleixen els resultats esperats perquè les mosques no podien replicar-se amb altres mosques que no formessin part de l'experiment.



- ❖ Si ens fixem, els resultats del segon i el tercer experiment han variat molt, només canviant el sexe dels progenitors. Això ens fa demostrar que realment, si que són caràcters lligats al sexe.



9. Test estadístic de la χ^2 (khi) quadrat

Aquest test estadístic, el *khi quadrat de Pearson*, s'utilitza per a determinar l'associació o independència de dos variables o caràcters qualitius. Aquesta, és una eina estadística àmpliament difosa en investigacions biomèdiques. El test contrasta si les dues variables són independents entre elles (hipòtesis nul·la) i per tant es troben a l'atzar o si pel contrari una depèn de l'altre.

Primer cal fer una taula de freqüències per cada valor o interval, s'indica la freqüència absoluta observada (O_i) i es calcula la freqüència absoluta que caldria esperar ($E_i = n \cdot p_i$) on n la mida de la mostra i p_i la probabilitat del i -èssim valor o interval de valors segons la hipòtesis nul·la. La fórmula és:

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^k \frac{(O_i - E_i)^2}{E_i}$$

Si existeix una concordança perfecta entre les freqüències observades i les esperades l'estadístic prendrà un valor igual a 0; pel contrari, si existeix una gran discrepància entre aquestes freqüències l'estadístic prendrà un valor gran i, en conseqüència es rebutjarà la hipòtesis nul·la. Així doncs, la regió crítica estarà situada en l' extrem superior de la distribució Chi-quadrat amb $k-1$ graus de llibertat.

En el nostra cas la hipòtesi nul·la és la suposició que la primera llei de Mendel és vàlida. La finalitat és corroborar si es dona alguna de les dues situacions següents:

Es pot entendre que les diferències entre els valors observats i els valors esperats són fruit de l'atzar i no ens han de fer dubtar del model, i en aquest cas podem seguir admetent com a vàlida la hipòtesi nul·la.

La discrepància entre els valors obtinguts empíricament i el model teòric és significativament gran i podem rebutjar el model teòric.

Un altre cosa a fer és determinar el nivell de significació de la prova (α). Mai podem – estar del tot segurs que una llei empírica, com és ara la llei de Mendel, falla. Tenim sempre un risc d'equivocació si pretenem rebutjar estadísticament una hipòtesi. Per això, hem de quantificar aquest risc, és a dir, la probabilitat d'equivocar-nos, en el nostra cas, com en la majoria d'estudis genètics serà del 5%.



Graus de llibertat	Probabilitat acumulada en la distribució khi quadrat		
	0,90	0,95	0,975
	Nivell de significació (alfa)		
	10 %	5 %	2,5 %
1	2,71	3,84	5,02
2	4,61	5,99	7,38
3	6,25	7,81	9,35
4	7,78	9,49	11,14
5	9,24	11,07	12,83
6	10,64	12,59	14,45
7	12,02	14,07	16,01
8	13,36	15,51	17,53
9	14,68	16,92	19,02
10	15,99	18,31	20,48
11	17,28	19,68	21,92
12	18,55	21,03	23,34
13	19,81	22,36	24,74
14	21,06	23,68	26,12
15	22,31	25,00	27,49

Taula de la χ^2 .

Un valor estarà dins de la proporció estimada, i per tant es corroborarà que la llei de Mendel és certa, si el nostre resultat calculat amb la fórmula és menor al valor establert per la taula, en aquest cas, **3.84** per un grau de llibertat.

9.1 Primer experiment

Primer cas entrecreuament amb *white*, els resultats eren:

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Ulls vermells mascles	0	0%	0	0%
Ulls vermells femella	0	0%	0	0%
<i>White</i> mascle	54	46.96 %	57.5	50%
<i>White</i> femella	61	53.04%	57.5	50%
Total	115	100%	115	100%

Taula 16- Amb els resultats obtinguts d'aquest entrecreuament.

$$\chi^2 = \frac{(54-57.5)^2}{57.5} + \frac{(61-57.5)^2}{57.5} = 0.42$$

Els graus de llibertat són (c-1), on c és el nombre de classes, en aquest cas és: 2-1=1



Com el nostre resultat és menor que 3.84, és compleix la proporció 1:1, i per tant la primera llei de Mendel es confirma.

Segon entrecreuament del primer experiment, entrecreuament amb vestigials. Els resultats són:

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Ulls vermells mascles	49	52,12%	47	50%
Ulls vermells femella	45	52,12%	47	50%
<i>White</i> mascle	0	0%	0	0%
<i>White</i> femella	0	0%	0	0%
Total	94	100%	94	100%

Taula 17- Amb els resultats obtinguts d'aquest entrecreuament.

$$\chi^2 = \frac{(49 - 47)^2}{47} + \frac{(45 - 47)^2}{47} = 0.170$$

En aquest cas, el nostre resultat és menor que 3.84, per tant la primera llei de Mendel es confirma també per aquest cas.



9.2 Segon experiment

En aquest segon experiment creuo soques femelles pures *white* (X^aX^aBB) amb mascles purs vestigials ($XAYbb$), fent un estudi dels dos caràcters alhora. Els resultats són:

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Ulls vermells mascles	0	0%	0	0%
Ulls vermells femella	0	0%	22.5	50%
<i>White</i> mascle	21	46.66%	0	0%
<i>White</i> femella	24	53.33%	22.5	50%
Total	45	100%	45	100%

Taula 18- Amb els resultats obtinguts d'aquest entrecruament.

$$\chi^2 = \frac{(21 - 22.5)^2}{22.5} + \frac{(24 - 22.5)^2}{22.5} = 0.20$$

Es torna a confirmar la primera llei de Mendel, la de la uniformitat dels híbrids, ja que el valor surt inferior a 3.84.



9.3 Tercer experiment

En aquest tercer experiment creuo soques mascles white (X^aYBB) i femelles vestigial (X^AX^Abb), fent un estudi dels dos caràcters alhora i fixant-me en els caràcters individualment.

9.3.1 Estudi dels caràcters per separat.

Els resultats si només em fixo en el caràcter tipus d'ales són:

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Mascles ales normals	16+9=25	50 %	25	50%
Femelles ales normals	5+11=16	32%	25	50%
Mascles ales vestigials	4+0=4	8%	0	0%
Femelles ales vestigials	5+0=5	10%	0	0%
Total	50	100%	50	100%

Taula 27- Amb els resultats obtinguts d'aquest experiment

$$\chi^2 = \frac{(25 - 25)^2}{25} + \frac{(16 - 25)^2}{25} = 3.24$$

En aquest cas segueix confirmant-se la llei de Mendel de la uniformitat, tot i que amb un valor més proper al nostre límit (3.84), ja que tinc algunes mosques que no compleixen el que s'esperava, com ja he raonat en l'apartat 8.5.1

Al fixar-me només en un dels caràcters, com el color dels ulls, tinc els següents resultats:

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Mascles ulls vermells	4+9=13	26%	25	50%
Femelles ulls vermells	5+11=16	32%	25	50%
Mascles ulls blancs	16	32%	0	0%
Femelles ulls blancs	5	10%	0	0%
Total	50	100%	50	100%

Taula 29- Amb els resultats obtinguts d'aquest experiment



$$\chi^2 = \frac{(13 - 25)^2}{25} + \frac{(16 - 25)^2}{25} = 9$$

Aquí el resultat ja no confirma la hipòtesis nul·la, les diferències sí són significatives. Ja he conclòs que els resultats eren molt allunyats dels esperats i quins han estat els possibles errors:

- El fet de que hi hagi la presència amb una gran proporció de *white*, pot ser degut a que a l'hora d'ajuntar els progenitors vaig posar una femella *white* en comptes d'un mascle.
- La femella *white* era no-verge, això fa que tingui la part abdominal més fosca i sembli més la del mascle. Però, a més, estava fecundada de mascle *white* fent que la descendència tingui colors blancs.

9.3.2 Estudi dels dos caràcters junts.

En aquest tercer experiment he creuat soques mascles *white* (X^aYBB) i femelles vestigial (X^AX^Abb). Quan analitzo l'entrecreuament per els dos caràcters alhora tinc els següents resultats:

	Obtinguts	Obtinguts(%)	Esperat	Esperat (%)
Mascle ulls <i>white</i> i ales normals	16	32%	0	0%
Femella ulls <i>white</i> i ales normals	5	10%	0	0%
Mascle ulls vermells i ales vestigial	4	8%	0	0%
Femella ulls vermells i ales vestigial	5	10%	0	0%
Mascle ulls vermells i ales normals	9	18%	25	50%
Femella ulls vermells i ales normals	11	22%	25	50%
Total	50	100%	50	100%

Taula 30- Amb els resultats obtinguts d'aquest experiment

$$\chi^2 = \frac{(9 - 25)^2}{25} + \frac{(11 - 25)^2}{25} = 18.08$$

Com ja ha passat amb l'anàlisi estadístic del caràcter color dels ulls per separat no es confirma la llei de Mendel, tal com ho esperava pels resultats tant diferents del que esperava per les taules d'entrecreuament de l'experiment. Tot i tenir més graus de



llibertat ($6-1=5$) el valor segueix sent massa alt (18.08) comparat amb el de la taula (11.07).

Els possibles errors van ser:

- El fet de que hi hagi la presència amb una gran proporció de *white*, pot ser degut a que a l'hora d'ajuntar els progenitors vaig posar una femella *white* en comptes d'un mascle.
- La femella *white* era no-verge, això fa que tingui la part abdominal més fosca i sembli més la del mascle. Però, a més, estava fecundada de mascle *white* fent que la descendència tingui colors blancs.
- La presència de mosques amb ales vestigials pot ser deguda a que alguna de les femelles vestigials no fos verge, i al estar fecundada amb mascles vestigials, la seva descendència serà vestigial.
- Aquests errors semblen confirmar-se al no haver cap mosca amb ulls *white* i ales vestigial.

9.3.3 Estudi de la segona generació al creuar la descendència de la F1.

En aquesta segona part del tercer experiment vaig creuar dos di híbrids de la F1

($X^A X^a Bb \times X^A Y Bb$). Els resultats van ser:

	Obtingut	Obtingut (%)	Esperat	Esperat (%)
Femella <i>white</i> ales vestigials	0	0%	0	0/16
Mascle <i>white</i> ales vestigials	2	6.66 %	1.875	1/16= 6.25%
Femella <i>white</i> ales normals	0	0%	0	0/16 =0%
Mascle <i>white</i> ales normals	2	6.66 %	5.625	3/16=18.75%
Femella ulls vermells i vestigial	5	16.66 %	3.75	2/16=12.5%
Mascles ulls vermells i vestigial	5	16.66 %	1.875	1/16 =6.25%
Femella vermells i ales normals	11	36.66 %	11.25	6/16=37.5%
Mascle vermells i ales normals	5	16.66 %	5.625	3/16=18.75%
Total	30	100%	30	100%

Taula 32- Amb els resultats obtinguts d'aquest experiment

$$\chi^2 = \frac{(2 - 1.875)^2}{1.875} + \frac{(2 - 5.625)^2}{5.625} + \frac{(5 - 3.75)^2}{3.75} + \frac{(5 - 1.875)^2}{1.875} + \frac{(11 - 11.25)^2}{11.25} + \frac{(5 - 5.625)^2}{5.625} = 8.044$$



Com aquí hi ha $(8-1=7)$ graus de llibertat el valor límit segons la taula per corroborar la hipòtesis nul·la, és a dir que es compleix l'aparellament a l'atzar s'han obtingut els resultats esperats és de 14.07 i el meu resultat és de 8.044, per tant es confirma que els resultats estan dins el marge de l'error del 5% que em vaig posar.



10. Reflexió personal del treball

A l'acabar aquest treball, he cregut convenient exposar la meva opinió sobre el mateix i vull mostrar una mica la manera que he viscut l'experiència al llarg de la realització del meu treball.

Aquest és un treball que m'ha suposat molt temps, constància i sobretot, molta paciència. Inicialment, he de dir que no confiava amb el treball, tenia por de perdre'm pel mig, però la veritat és que he gaudit molt fent-lo. M'he pogut adonar que realment si em proposo una cosa la puc arribar a aconseguir.

Tal i com vaig exposar des de un bon principi, tenia clar que volia fer alguna cosa amb animals i crec que ha estat un treball ideal. També m'ha ajudat per reafirmar la meva orientació professional, tot i que des de fa anys, ja la tenia bastant clara.

També he de dir que al llarg del treball m'he trobat amb alguns problemes durant la realització dels experiments. No m'han sortit els resultats esperats i la reproducció de les mosques no m'han anat a favor del temps. Però com tots els sistemes funcionals dels éssers vius, no són perfectes i no podia exigir segons quins resultats.

En general, però, estic contenta i orgullosa d'haver pogut realitzar aquest treball, m'ha resultat còmode, divertit i interessant. Tot i no haver aconseguit els resultats que m'esperava, s'han aproximat i no em puc queixar.

Per altre banda, però, també he de dir que en alguns casos m'he atribolat perquè és un tema bastant rebuscat i a més a més, el treball m'ha acompanyat els primers quatre mesos a l'escola amb altre feina de Batxillerat i en algun moment se'm ha vingut tot a sobre, però tot i així em quedo tranquil·la al saber que, amb ajuda de la meva tutora, família, companys i amics, me'n he anat sortint.

Però tot i així, tot l'esforç té la seva recompensa i tornaria a repetir el treball si tingués més temps, per tornar a fer rèpliques dels meus experiments i poder-ne obtenir més bons resultats, però tot i així estic molt orgullosa del treball que he fet.



11. GLOSSARI

Nom Definició

Agar-agar: Polisacàrid que és obtingut de les parets vegetals d'algunes espècies d'algues.

Al·lel dominant: Al·lel que presenta dominància, que només necessita una còpia per mostrar el seu caràcter.

Al·lel recessiu: Al·lel que presenta recessivitat i que per tant la seva expressió fenotípica quedarà oculta si hi ha un al·lel dominant.

Caràcter: Quan parlem de caràcter en termes de genètica, ho entenem com el tipus de característica d'un individu amb la que ens fixem, com per exemple, els tipus d'ulls, els tipus d'ales, els tipus de potes...

Cariotip: Conjunt de cromosomes que presenta un individu o una espècie.

Cèl·lules somàtiques: Són la resta de cèl·lules no sexuals. Aquestes són diploides, és a dir, tenen dos jocs cromosòmics, tenen 46 cromosomes en el cas dels humans.

Centròmer: És el punt per on s'uneixen les dues cromàtides que formen un cromosoma. A més el centròmer és la regió d'un cromosoma on s'uneixen les fibres del fus en la divisió cel·lular. La localització del centròmer determina la forma del cromosoma durant l'anafase de la divisió cel·lular formant cromosomes metacèntrics, subtelocèntrics o telocèntrics.

Codominància: Es produeix quan en un híbrid els dos al·lells tenen la mateixa "força" per expressar-se i apareixen els dos fenotips alhora.

Cromàtides: Filaments de DNA idèntics que s'observen en els cromosomes durant la divisió cel·lular, com a resultat de la replicació del DNA.



Cromatina: Material cromosòmic que no es troba en procés de divisió cel·lular. En el cas de trobar-se en aquest procés, el material cromosòmic s'anomena cromosomes (cromatina condensada) i al contrari de la cromatina es trobarien ben definits i organitzats.

Diploides: Els organismes d'aquest tipus tenen dos cromosomes en les seves cèl·lules, és a dir, presenten dos cromosomes idèntics.

Dípters: Contenen dos ales

Fecundació: És la unió de dos gàmetes un masculí amb un altre de femení. En aquest punt el material genètic dels progenitors es barreja i es forma el zigot.

Fenotip: És la manifestació externa del genotip.

Fus acromàtic: Conjunt de fibres microtubulars que semblen tirar dels cromosomes eucariòtics durant la mitosi i la meiosi.

Gàmetes: Cèl·lules reproductores. En els animals els gàmetes femenins són els òvuls i els gàmetes masculins els espermatozoides. En el cas dels vegetals, els gàmetes masculins són els anterozoides i els gàmetes femenins les oosferes. Són haploides, és a dir, tenen un sol joc cromosòmic, tenen 23 cromosomes en els humans.

Gen: Es considera la unitat més petita de material hereditari portadora de la informació necessària per sintetitzar una proteïna. El gen permet la transmissió de caràcters, cada un dels quals està definit per un gen. Cada un d'aquests caràcters pot presentar dos al·lels.

Generació parental: Són els progenitors principals.

Genotip: És el conjunt de gens que té un individu que ha heretat dels seus progenitors.

Haploide: Cèl·lules (gàmetes principalment) o organismes (del regne monera) amb un sol joc de cromosomes.



Herència intermèdia: Es produeix quan en un híbrid els dos al·lels tenen la mateixa “força” per expressar-se i apareix el fenotip intermedi.

Heterocromosomes: Són els cromosomes que presenten les cèl·lules sexuals.

Heterozigots o híbrids: Individu que té un al·lel diferent en els seus cromosomes homòlegs.

Histones: Proteïnes que formen el DNA

Homozigot o raça pura: Individu que posseeix dos al·lels idèntics per a un caràcter, “AA” o “aa”.

Idiograma: Esquematització on hi apareix la representació de cromosomes d’una espècie.

Locus: Lloc físic que ocupa un gen en un cromosoma.

Monera: Regne de la classificació de Whittaker que inclou a tots els bacteris.

Nipagin: Cristalls blancs que són utilitzats com a conservador i es comporta com un agent que actua contra els microbis.

Nuclèol: zona del nucli eucariota que té la funció de síntesi de RNA.

Pluricel·lular: Un organisme pluricel·lular està format per més d’una cèl·lula.

Unicel·lular: Un organisme unicel·lular és aquell que només està format per una sola cèl·lula

Sinapsis: Estructura que formen els cromosomes homòlegs al aparellar-se.



12. Bibliografia

WEBS

- ❖ FUNDACIÓ INSTITUT DE RECERCA BIOMÈDICA (IRB Barcelona) *The medicine of the future*. Cayetano González, Marco Milan. Última actualització al 10 de JUNY del 2015 [en línia] consulta al 2 de Juny del 2015 <http://www.irbbarcelona.org/ca/news/dues-ales-contra-el-cancer>
- ❖ National Human Genome Research Institute. *A Database of Drosophila Genes and Genomes* [en línia]. United States: British Medical Research Council and National Science Foundation (2006) última actualització al 20 de Novembre del 2015 [Consulta el 2 de Juny del 2015] <http://flybase.org/>
- ❖ NUÑEZ, YÁIZA. *Criant Drosophiles* [en línia] Creat al 16 de Juliol del 2015. [Consulta el 30 de Maig del 2015] <http://criantdrosophiles.blogspot.com.es/search/label/Drosoplilha%20melanogaster>
- ❖ VALLS, LAURA. Unitat de Cultura Científica. Delegació del CSIC. Essers model·lics, entre la natura i el laboratori. Catalunya. Consell Superior d'Investigacions Científiques (CSIC). Delegació de Catalunya [en línia] <http://essersmodelics.csic.es/mosca.html> [consulta al 6 de Juny al 2015]



IMATGES

- ❖ Figura 1- Rita Greer. (2004) Wikipèdia, *retrat de Robert Hooke*, < de <http://ow.ly/Wm49E> > [en línia] consultat al 3 de Juliol del 2015.
- ❖ Figura 2- IAN ELIS (2015) , Antoine Van Leewenhoek quotes- 15 Science quotes- Dictionary science Quotations and Scientist quotes. <http://todayinsci.com/L/Leeuwenhoek_Antonie/LeeuwenhoekAntonie-Quotations.htm> [en línia] Consultat el 1 de Juny del 2015 des de
- ❖ Figura 3-Proyecto Biosfera.
<http://recursos.cnice.mec.es/biosfera/alumno/1bachillerato/organizacion_sv/contenidos3.htm> [En línia] Consultat el 3 de juliol de 2015.
- ❖ Figura 4- Silvia Márquez- Sergio Daniel Ifrán- Enrique Zabala. Ciclo celular. (Google) <<http://genomasur.com/lecturas/Guia12b.htm>> [en línia] Consultat el 1 de juny de 2015.
- ❖ Figura 5- Kleber Jorge Doneff. Ciclo celular- Cola da web, (Google). <<http://www.coladaweb.com/biologia/biologia-celular/divisao-celular>> [en línia] consultat el 30 de desembre de 2015.
- ❖ Figura 6- Free Anatomy quiz- Article: What is cell mitosis? (Google). <<http://www.free-anatomy-quiz.com/mitosis.html> > [en línia] Consultat el 4 de desembre de 2015.
- ❖ Figures de la taula 2- LA MITOSIS.(Google).
<<http://pendientedemigracion.ucm.es/info/genetica/grupod/mitosis/mitosis.ht>> [En línia] . Consultat el 4 de setembre de 2015.
- ❖ Figura 7- Departament de Ciències Naturals .IES Torreforta (2008).
blocs.xtec.cat/pgarcia7/files/2008/06/4-celular-per-meiosi.pdf
(Google).<<http://blocs.xtec.cat/pgarcia7/files/2008/06/4-celular-per-meiosi.pdf>> [En línia] Consultat el 3 de juliol de 2015.
- ❖ Figura 8- FRancheska Camilo. (2015).Laboratorio 3: Mitosis y meiosis. (Google) <http://francheskakamilo.com/1684752_Laboratorio-3--Mitosis-y-meiosis.html> [En línia] Consultat el 5 de juliol de 2015.



- ❖ Figura 9- Leif Marte. (2014) . Àcido desoxiribonucleico. Artículo de la enciclopedia. (Google).
< http://enciclopedia.us.es/index.php/%C3%81cido_desoxirribonucleico>[en línia] consultat el 3 de Juny de 2015.
- ❖ Figura 11, 12, 13, 14 i 15- Cinta Alemany i Eduard Carcolé. Cosmolinux, *els àcids nucleics*. (Google)
<http://cosmolinux.no-ip.org/recursos_aula/BIO1erBAT/Les_molecules_de_la_vida/Acids_nucleics/Acids_nucleics_2_DNA.pdf> [en línia] , consultat el 6 d'Agost de 2015.
- ❖ Figura 16-Genetica 2012- Locus-loci (Google) < <https://genetica2012.wikispaces.com/Locus-Loci> >[En línia]Consultat el 17 de juliol de 2015.
- ❖ Figura 17- Stefan Valberg. (2014). Celle biologie(Google) <<http://www.stefanvalberg.com/?p=423>>[En línia] Consultat el 17 de juliol de 2015.
- ❖ Figura 18- ebadersleri.com/monohibrit-caprazlama/?print=print (google)
<<http://ebadersleri.com/monohibrit-caprazlama/?print=print>> [En línia]. Consultat el 15 de desembre de 2015.
- ❖ Taula 5- ArgenBio, (2007) *Consejo Argentino para la información y el Desarrollo de la Biotecnología..*
Biotecnología (Google)
<<http://porquebiotecnologia.com.ar/index.php?action=cuaderno&opt=5&tipo=1¬e=40>>[en línia]
.consultat el 6 de Juny del 2015.
- ❖ Figura 19- Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste (Corrientes, Argentina).
Núcleo. (Google). <<http://www.biologia.edu.ar/botanica/tema9/9-1nucleo.htm> > [En línia. Consultat el 6 de juny de 2015.
- ❖ Figura 20-Karyotipe or ideogram. (Google).<<http://www.funscience.in/study-zone/Biology/Genetics/KaryotypeOrldiogram.php>> [En línia] Consultat el 8 de juny de 2015.
- ❖ Figura 21- KERCHAK, (2015) *Determinación del sexo*. (Google) <<http://kerchak.com/embarazo-y-parto/determinacion-del-sexo-genetica/>>[en línia] consultat el 6 de Juny del 2015
- ❖ Figura 22- BORDAS, LUQUE, JESUS (2013). Herencia intermedia- Bing imagenes.
(Google)<<http://ow.ly/Wm3I7>>[en línia] consultat el 8 de Juny de 2015.



- ❖ Figura 23-RODRÍGUEZCRISAL, *un professor* (Google) <<http://www.unprofesor.com/ciencias-naturales/ques-la-codominancia-419.html>>. [en línia] Consultat el 8 de Juny del 2015.
- ❖ Figura 24-TRINIDADBARBEROMONTES (2015). La presentación “herencia mendeliana describe los patrones de herencia que se rigen de acuerdo a dos leyes; leyes de la segregación y leyes de la distribución independiente”. Diapositiva 27 .(Google) <<http://slideplayer.es/slide/5556407/>> [En línia] . Consultat el 30 de desembre de 2015.
- ❖ Figura 25- (2015). Gregor Mendel-Wikipedia, la enciclopèdia lliure(Google). <https://es.wikipedia.org/wiki/Gregor_Mendel > [En línia] Consultat el 8 de juliol de 2015.
- ❖ Figura 26 i 27- Pili Suris. Lles de Mendel- BIOPILI, apunts de biologia. (google) <<http://biopili.weebly.com/lles-de-mendel.html>> [En línia] Consultat el 18 de juliol de 2015.
- ❖ Figura 28-Les tres leyes de Mendel / Mendel.es/ Mendel.es/Biología, genética y algo más. (2010). (Google) <<http://www.mendel.es/leyes-de-mendel>> [En línia] Consultat el 18 de juliol de 2015.
- ❖ Figura 29- Alejandro Agostinelli. (2014). Una vida dedicada a estudiar la telepatía de la mosca : Factor el Blog / El Blog de Alejandro Agostinelli. (Google). <<http://factorelblog.com/2014/11/07/una-vida-dedicada-a-estudiar-la-telepatia-de-la-mosca/>> [En línia] Consultat el 9 de setembre de 2015.
- ❖ Figura 30- Amparo Tolosa (2015). Drosophila i càncer- Genética Médica. (Google). <<http://revistageneticamedica.com/2015/06/15/drosophila-y-cancer/>> [En línia]. Consultat el 20 d'octubre de 2015.
- ❖ Figura 31- Biografía de Thomas Hunt Morgan. (google). <http://www.biografiasyvidas.com/biografia/m/morgan_thomas.htm> [En línia]. Consultat el 20 d'octubre de 2015.
- ❖ Figura 32-InheritancePatterns. (google). <<http://www.geocities.ws/nkourani2002/Inheritance.htm>> [En línia]. Consultat el 20 d'octubre de 2015.
- ❖ Figura 33-IES Maria Casares (La Coruña). Figurat 1813. (Google). <<http://www.bionova.org.es/biocast/documentos/figura/figtem18/imagenest18/paginasimagenes/image13.html>> [En línia]. Consultat el 20 d'octubre de 2015.
- ❖ Figura 34-
web.udl.es/usuarios/e4650869/docencia/GenBiotech/continguts/practiques/Pract_Obs_Drosophila/Practi



- ca_1_Observacio_Dsh2.pdf (Google).
<http://web.udl.es/usuarios/e4650869/docencia/GenBiotech/continguts/practiques/Pract_Obs_Drosophila/Practica_1_Observacio_Dsh2.pdf> [En línia] Consultat el 7 de setembre de 2015.
- ❖ Taula 7- La Evolución Biológica. (Google). <<http://www.evolutionibus.info/drosophila.html>> [En línia]. Consultat el 7 de setembre de 2015.
 - ❖ Figura 35, 38 i taula 8-www.gravi.com/wp-content/uploads/2014/05/TR-CI%C3%A0udia-Ortega.pdf (Google). <<http://www.gravi.com/wp-content/uploads/2014/05/TR-CI%C3%A0udia-Ortega.pdf>> [En línia]. Consultat el 7 de setembre de 2015.
 - ❖ Figura 36- Mosca del vinagre- Viquipèdia, l'enciclopedia lliure. (Google). <https://ca.wikipedia.org/wiki/Mosca_del_vinagre> [En línia]. Consultat el 7 de setembre de 2015.
 - ❖ Figura 37-XAVIER VARELA(2000)www.cienciasnaturals.com/biologia/cicles.html (Google). <<http://www.cienciasnaturals.com/biologia/cicles.html>> [En línia] Consultat el 13 de setembre de 2015.
 - ❖ Figura 39- Características y ciclo de vida de Drosophila Melanogaster ~Ciber-Genética. <<http://ciber-genetica.blogspot.com.es/2011/02/guia-basica-para-el-uso-de-drosophila.html>> [En línia]. Consultat el 17 de setembre de 2015.
 - ❖ Figura 40- J.A.L. Cooke. (2010). Cría de Drosophila Melanogaster- Taringa! (Google) <<http://www.taringa.net/posts/info/7930201/Cria-de-Drosophila-melanogaster.html>> [En línia] Consultat el 17 de setembre de 2015.
 - ❖ Figures 41, 42, 43 i 44 (modificada a partir de)- www.gravi.com/wp-content/uploads/2014/05/TR-CI%C3%A0udia-Ortega.pdf (Google). <<http://www.gravi.com/wp-content/uploads/2014/05/TR-CI%C3%A0udia-Ortega.pdf>> [En línia]. Consultat el 7 de setembre de 2015.
 - ❖ Figura 53-ESTHER CAMACHO. (2014) The fruit Fly : an excellent animal- Fly away. (Google). <<http://keytoflyaway.weebly.com/key-to-fly-away/the-fruit-fly-an-excellent-animal>> [En línia] Consultat el 19 de setembre de 2015.
 - ❖ Figura 54-Benjamin Pru d'homme. Institut de Biologie du Développement de Marseille-Luminy. Parc Scientifique de Luminy. Marseille CSIC (Google) <<http://seresmodelicos.csic.es/galeria/mosca.html>> [En línia] Consultat el 23 de setembre de 2015.



- ❖ Portada-Thomas Deerinck (2010)- A Fracturedreality · Scanningelectronmicrograph of the Drosophila... (Google). <<http://afracturedreality.tumblr.com/post/36433345138/time-flies>> [En línia] Consultat el 29 de desembre de 2015.



LLIBRES I ARTICLES

- ❖ BALAÑA, MAYMÓ JOAN (2008). *Manual de practiques de la genética* Ed. Edicions Universitat Barcelona.
ISBN: 8447532593.
- ❖ CASSANY, PENALBA ANTONI (2015) , *Genètica*. consultat el 6 de Juny [en línia] des de <http://www.lchr.org/a/54/ps/genetica.pdf>
- ❖ DEPARTAMENT DE CIÈNCIES NATURALS, IES TORREFORTA (2015) divisió cel·lular per meiosi, consultat el 3 de Juny del 2015 [en línia] des de <http://blocs.xtec.cat/pgarcia7/files/2008/06/4-cellular-per-meiosi.pdf>
- ❖ JOHANSSON, I Y RENDEL, J. (1972) .*Genética y mejora animal*. Zaragoza. Ed Acribia S. A. España.
- ❖ MARTINEZ, TANIA I VIDAL, MIREIA. (2004) Treball de recerca. *Estudi dels gens lligats a un mateix cromosoma*. Terrasa. IES Montserrat Roig. [Consultat al 6 de Juny del 2015]
- ❖ NICHOLAS, F. W. (1996). *Introducción a la Genética Veterinaria*. Zaragoza. Ed Acribia S. A. España.
ISBN 10: 8420008621
- ❖ ORTEGA, CLÀUDIA (20 de desembre de 2013) Treball de recerca: *Una mosca per a la ciència*. –
- ❖ OWEN Y R. S. EDGAR. (1978) .*GENÉTICA GENERAL*. Barcelona Ed. Omega. ISBN: 8477237972
- ❖ PALLÍ, A. (2001) *Manual de pràctiques Drosophila Melanogaster*
- ❖ PIERCE, B. A. (2005). *GENÉTICA. Un enfoque conceptual*. 2da. Edición. Buenos Aires. Ed. Médica Panamericana
- ❖ SÁNCHEZ-MONGE, E. y N. Jouve. (1989). *GENÉTICA*. Barcelona. Ed. Omega.. 5. Srb, A. M., H. D.
- ❖ Diversos autors.(2008).*Biología i geología 4*. La Casa del saber. Editorial Santillana.
- ❖ Diversos autors (2008) *Biología 1*. La casa del saber. Editorial Santillana.

