



La genètica
Curs 2013 - 2014

La genètica

Trets genètics que es veuen a simple vista

Pol Ribera Baraut

Tutor: Ramon Camps Garcia

Batxillerat Científic

Octubre 2013



Déu no tan sols juga als daus,
a vegades els tira a on no els podem veure.

Stephen William Hawking

INTRODUCCIÓ	8
1. HISTÒRIA DE LA GENÈTICA	9
2. DNA I RNA	10
2.1 ÀCID DESOXIRIBONUCLEIC O DNA	10
2.1.1 QUÈ ÉS EL DNA?	10
2.1.2 NIVELLS D'EMPAQUETAMENT DEL DNA	11
2.2 ÀCID RIBONUCLEIC O RNA.....	12
2.2.1 QUÈ ÉS L'RNA?.....	12
2.2.2 TIPUS D'RNA	12
2.3 CONCEPTE GEN	13
2.3.1 QUÈ ÉS UN GEN?	13
2.3.2 GENS DOMINANTS I RECESSIUS	14
2.3.3 TEORIA GEN – ENZIM	14
3. MUTACIONS	15
3.1 MUTACIONS GÈNIQUES.....	15
3.1.1 PÈRDUA O INSERCIÓ DE BASES	15
3.1.2 SUBSTITUCIÓ	16
3.2 MUTACIONS CROMOSÒMIQUES	16
3.2.1 DELECIÓ	16
3.2.2 DUPLICACIÓ	17
3.2.3 INVERSIÓ	17
3.2.4 TRANSLOCACIÓ	17
3.3 MUTACIONS GENÒMIQUES	17
3.3.1 ANEUPLOÏDIA	18
3.3.2 EUPLOÏDIA	18
3.4 AGENTS MUTÀGENS	18
3.4.1 RADIACIONS MUTÀGENES.....	19
3.4.2 SUBSTÀNCIES QUÍMIQUES MUTÀGENES.....	19
4. DIVISIÓ CEL·LULAR	20
4.1 MITOSI	21
4.2 MEIOSI	22
4.3 CITOCINESI	24
5. LLEIS DE MENDEL	25
5.1- PRIMERA LLEI DE MENDEL	25

5.2- SEGONA LLEI DE MENDEL	26
REPRESENTACIÓ DE LA 1A I 2A LLEI DE MENDEL.....	28
5.3- TERCERA LLEI DE MENDEL.....	29
REPRESENTACIÓ DE LA TERCERA LLEI DE MENDEL	30
<u>6. ENGINYERIA GENÈTICA</u>	<u>31</u>
6.1- INTRODUCCIÓ.....	31
6.2- TÈCNiques	31
6.2.1- DNA RECOMBINANT	32
6.2.2- SEQÜENCIACIÓ DEL DNA	32
6.3- BIOTECNOLOGIA	33
6.3.1- TERÀPIA GÈNICA	33
6.3.2- IMPLICACIONS ÈTIQUES	34
6.4- APLICACIONS.....	35
6.4.1- ENGINYERIA GENÈTICA EN ÉSSERS HUMANS	35
6.4.2- ENGINYERIA GENÈTICA EN AGRICULTURA I RAMADERIA	36
6.4.3- CLONACIÓ	37
REPRESENTACIÓ DEL PROCÉS DE CLONACIÓ.....	38
<u>7. GENÈTICA A SIMPLE VISTA</u>	<u>39</u>
7.1- ESTADÍSTICA DE GENS DOMINANTS I RECESSIUS A L'ESCOLA.....	39
7.2- CAS FICTICI D'HERÈNCIA DE DOS CARÀCTERS	45
7.2.1- FAMÍLIA FICTÍCIA	45
7.2.2- ESQUEMA DE LA FAMÍLIA FICTÍCIA	47
7.2.3- EXPLICACIÓ DE L'ESQUEMA.....	48
7.3- CAS REAL DE L'HERÈNCIA D'UN CARÀCTER.....	49
7.3.1- FAMÍLIA	49
7.3.2- ESQUEMA DE LA FAMÍLIA.....	51
7.3.3- EXPLICACIÓ DE L'ESQUEMA.....	52
<u>8. GLOSSARI</u>	<u>53</u>
<u>9. BIBLIOGRAFIA.....</u>	<u>55</u>
<u>10. CONCLUSIONS.....</u>	<u>57</u>

ABSTRACT (summary)

The intention of this Research Project is to give information about genetics, a relatively new branch of biology with a very extensive investigation field.

We could find information about the different parts of a cell that take part in the cell division and the different mutation you could suffer.

I'm going to talk about the most important genetic laws, about the new technologies and finally I'm going to explain some practical examples about characters heritage.

COMPENDI (resum)

La intenció d'aquest treball és donar informació sobre la genètica, una branca de la biologia relativament nova i amb un camp d'investigació molt ampli.

Hi trobarem informació sobre les parts d'una cèl·lula que intervenen en la divisió cel·lular i les mutacions que es poden patir a partir d'ella.

Parlaré de les lleis més importants de la genètica, de les noves tecnologies i finalment ho exemplificaré amb casos pràctics de l'herència de caràcters,

Introducció

Quan va ser l'hora d'escollir el tema de treball de recerca vaig dubtar molt. No sabia ben bé cap a on anar perquè m'agraden les ciències en general i no sabia si triar un treball de matemàtiques, física, química... En un futur vull fer la carrera de matemàtiques, i això va fer que a l'hora de triar el treball no sabés cap a quina temàtica anar.

Al principi vaig dir de fer el treball sobre genètica i vam intentar que alguna universitat em cotutoritzés el treball, perquè hauria estat interessant poder fer alguna pràctica de genètica al laboratori d'alguna universitat. Però no va poder ser i això em va desanimar, tot i així vaig començar a buscar informació per poder fer el treball sobre un altre tema.

Finalment, després de moltes propostes, vaig decidir que faria el treball de recerca sobre la genètica, com inicialment havia dit.

He escollit aquest tema perquè és un apartat amb molt de temari per explicar, amb avançaments i descobriments continus, i amb un gran camp obert d'investigació. Apart és un tema molt interessant i important per la societat perquè cada descobriment millora molt la nostra qualitat de vida.

Aquest treball està decantat cap a tot el que és la genètica en general, començant per explicar tota la seva història, les diferents parts que té i acabant amb una investigació de diferents exemples on es veu clarament com afecta la genètica a diferents famílies.

Les fonts d'informació han estat molt variades. He navegat per Internet, he buscat en diferents llibres, i he investigat casos pràctics de com es transmeten alguns caràcters hereditaris, que es veuen a simple vista, en dues famílies.

1. Història de la genètica

Es considera com a inici de la història de la genètica el moment en què el monjo agustí Gregor Mendel comença a treballar en els seus experiments. La seva investigació sobre la herència de caràcters, publicada el 1866, descriu el que més tard es coneixeria amb el nom de les lleis de Mendel.

L'any 1900, es van redescobrir els experiments i les investigacions de Mendel, i el 1915, els principis bàsic de la genètica, ja s'havien portat a terme en molts organismes.

Amb els principis bàsics ja establerts, molt biòlegs van començar a investigar, i a principis dels anys 50 es va considerar el DNA com la part dels cromosomes que contenia els gens.

El enfocament cap a nous organismes com virus i bacteris, juntament amb el descobriment l'any 1953 de la doble-hèlix del DNA, van marcar el pas cap a la genètica molecular.

Els anys següents es van desenvolupar tècniques per seqüenciar proteïnes, i actualment ja s'ha aconseguit seqüenciar tot el genoma humà d'un individu.

2. DNA i RNA

2.1 Àcid desoxiribonucleic o DNA

2.1.1 Què és el DNA?

Com bé indica el seu nom, és una substància de caràcter àcid, localitzada al nucli de les cèl·lules eucariotes i formada per una doble cadena de nucleòtids anomenada doble-hèlix.

Cada cadena és un polímer¹ de nucleòtids, i és antiparal·lela respecte l'altra, i cada nucleòtid està format per una pentosa, en aquest cas 2-desoxiribosa, una base nitrogenada (A,C,T,G) i un àcid fosfòric (H₃PO₄).

Aquest àcid és molt important per als éssers vius ja que conté tota la informació pel creixement, desenvolupament i funcionament d'aquests. Tota aquesta informació conté totes les nostres característiques emmagatzemades en gens.

Tota aquesta informació és interpretada utilitzant el codi genètic, i aquest és llegit per mitjà d'un grup de tres nucleòtids anomenat triplet, que forma un aminoàcid. Aquests aminoàcids estant escrits en RNA.

¹ Polímer: Són macromolècules formades per la unió de molècules més petites anomenades monòmers.

2.1.2 Nivells d'empaquetament del DNA

- 1- Primer nivell: És l'anomenada fibra de cromatina² de 100 A^o o collaret de perles. En aquest nivell un conjunt de vuit proteïnes anomenades histones³ són envoltades pel filament de DNA formant una estructura semblant a un collaret de perles. Cada paquet de vuit histones més el segment corresponen de DNA formen un nucleosoma.

- 2- Segon nivell: És l'anomenada fibra de cromatina de 300 A^o o solenoide. En aquest nivell la fibra de cromatina es va enroscant sobre si mateixa.

- 3- Tercer nivell: En aquest nivell la fibra de cromatina forma una sèrie de bucles, anomenats dominis estructurals en forma de bucles, d'entre 20.000 i 70.000 parells de bases de longitud, que queden fixes i estabilitzats per determinades proteïnes.

- 4- Nivells superiors: Encara no se sap del tot quins són els nivells d'empaquetament següents però finalment s'arriben a constituir els cromosomes. Cada cromosoma conté uns 4 cm d'informació genètica, i en tenim 46 a cada cèl·lula somàtica, per tant, a cada cèl·lula somàtica del nostre cos tenim aproximadament 2 metres d'informació genètica.

² Fibra de cromatina: Material genètic de les cèl·lules eucariotes i es troba al nucli. Està constituït per DNA associat a histones.

³ Histones: Proteïnes bàsiques, de baix pes molecular, que juntament amb el DNA formen la cromatina.

2.2 Àcid ribonucleic o RNA

2.2.1 Què és l'RNA?

L'àcid ribonucleic, igual que el desoxiribonucleic, és una substància de caràcter àcid, però només està constituït per una sola cadena de nucleòtids, i aquests formats per una pentosa, en aquest cas una ribosa, i quatre bases nitrogenades (A,U,C,G).

A diferència del DNA, l'RNA conté uracil en comptes de timina. Una altra diferència és que el RNA és quasi sempre monocatenari (una cadena) excepte en algun retrovirus⁴.

Es troba en cèl·lules eucariotes i procariotes i, tot i que la major part de la gent es pensa que els éssers vius no tenen o tenen poc RNA, hi ha de cinc a deu vegades més RNA que DNA, per tant entre 20 i 40 cm d'RNA per cèl·lula.

2.2.2 Tipus d'RNA

- 1- RNA de transferència o RNAt: És monocatenari. Té entre 70 i 90 nucleòtids i es troba en el citoplasma⁵ en forma de molècula dispersa. Hi ha uns 50 tipus d'aquest RNA i la seva funció és el transport d'aminoàcids específics fins als ribosomes⁶ on hi tindrà lloc la síntesi de proteïnes.

⁴ Retrovirus: Veure glossari.

⁵ Citoplasma: Veure glossari.

⁶ Ribosomes: Orgànul, format per dues subunitats, que s'encarrega de sintetitzar proteïnes.

Treball de Recerca. La genètica.

- 2- RNA missatger o RNAm: És monocatenari. Té la funció de copiar la informació que conté el DNA i dur-la als ribosomes perquè allà juntament amb els aminoàcids⁷ que transporta l'RNAt hi hagi la síntesi de proteïnes. En les cèl·lules eucariotes, l'RNAm presenta alguns trams en doble-hèlix.

- 3- RNA nucleolar o RNAn: Es troba constituint el nuclèol⁸. S'associa a proteïnes, procedents del citoplasma que són les que conformen els ribosomes.

- 4- RNA ribosòmic o RNAr: és l'RNA que constitueix els ribosomes. Aquests ribosomes estant constituïts per dues subunitats, una gran i una petita.

2.3 Concepte gen

2.3.1 Què és un gen?

Un gen és un fragment de DNA o RNA, una seqüència de nucleòtids ordenada, que conté una informació pel desenvolupament d'una característica determinada o per fer una funció determinada en l'organisme.

Aquests gens estan localitzats en un lloc específic dels cromosomes anomenat locus. Un mateix locus pot tenir més d'un gen possible perquè l'ocupi. El conjunt d'aquests gens s'anomena al·lel.

El conjunt de gens d'un ésser viu o virus s'anomena genotip. Les manifestacions d'aquests gens en l'ésser viu o virus s'anomena fenotip.

⁷ Aminoàcid: Veure glossari.

⁸ Nuclèol: El nuclèol és un orgànul del nucli cel·lular que té com a principal funció la síntesi de l'ARNr.

2.3.2 Gens dominants i recessius

Hi ha diferents tipus de gens i, segons com es manifesten en l'organisme, es diferencien entre dominants i recessius.

Els gens dominants són aquells gens que imposen la seva informació sobre l'altre gen que porta informació sobre el mateix caràcter, evitant que aquest altre no pugui manifestar la seva informació.

Els gens recessius són els que no poden manifestar la seva informació quan hi ha un gen dominant.

Un exemple molt clar és el color dels ulls. El gen dominant són els ulls de color marró i el recessiu els de color blau. Tot i que moltes persones tenen un gen amb cada color, a l'haver-hi el gen del color marró que és dominant, el de color blau no es pot manifestar i per això hi ha més persones amb el color dels ulls marrons que blaus.

2.3.3 Teoria Gen – Enzim

Existeix un paral·lelisme entre gens i enzims. Aquesta teoria diu que quan s'altera la seqüència de nucleòtids d'un gen, falta un enzim. Aquests enzims són els que controlen substàncies, per tant, amb l'alteració d'un gen, podem perdre la capacitat de produir o controlar una substància. La solució a aquest problema actualment és la teràpia gènica, que consisteix a introduir el gen que necessitem al nostre cos perquè faci la funció desitjada.

3. Mutacions

Les mutacions són alteracions a l'atzar del material genètic (DNA o RNA). Normalment acostumen a ser letals per a l'individu. La major part de les mutacions són recessives, per tant, queden amagades. Tot i que són negatives per a l'individu en concret, per a l'espècie són un aspecte positiu ja que aporten variabilitat en la població.

Les mutacions poden tenir lloc en les cèl·lules somàtiques (mutacions somàtiques) o en les cèl·lules reproductores (mutacions germinals) per mitjà de radiacions i substàncies químiques anomenades agents mutàgens.

Segons l'extensió del material genètic afectat hi ha diferents tipus de mutacions: gèniques, cromosòmiques i genòmiques.

3.1 Mutacions gèniques

Són alteracions en la seqüència de nucleòtids d'un gen. S'anomenen puntuals i poden ser per substitució de bases⁹, o per pèrdua/inserció de bases.

3.1.1 Pèrdua o inserció de bases

Aquestes mutacions s'anomenen deleccions o addicions. Com que el missatge genètic es tradueix en triplets, les deleccions i addicions comporten un corriment en l'ordre de lectura i, per tant, alteren tots els triplets següents. Les conseqüències solen ser greus. Aquest grup correspon al 80% de les mutacions gèniques espontànies.

⁹ Base: Veure glossari.

3.1.2 Substitució

Són canvis d'una base per una altra. A l'haver-hi dos grups de bases, pirimidíniques (T i C) i púriques (A i G) es distingeixen dos tipus de substitucions:

- Transicions: substitucions d'una púrica per una altra, o una pirimidina per una altra.
- Transversió: substitució d'una púrica per una pirimidina o a l'inrevés.

La substitució d'aquesta base provoca l'alteració d'un únic triplet i, per tant, tret que codifiqui un triplet d'aturada (STOP)¹⁰, no solen ser perjudicials. Constitueixen el 20% de mutacions gèniques espontànies.

3.2 Mutacions cromosòmiques

Són mutacions que provoquen canvis en l'estructura interna del cromosoma. Se'n distingeixen diferents tipus:

3.2.1 Deleció

És la pèrdua d'un fragment de cromosoma. És una mutació molt greu ja que pot tenir conseqüències patològiques i, fins i tot, letals. Un exemple és el síndrome de cri du chat, un síndrome que fa que els malalts emetin un soroll semblant al miol d'un gat, i no arribin a adults.

¹⁰ Triplet d'aturada (STOP): Triplet d'aminoàcids que codifica una aturada en la cadena.

3.2.2 Duplicació

És la repetició d'un segment de cromosoma. La rèplica d'aquest segment es pot trobar al mateix cromosoma o que s'hagi unit a un altre cromosoma.

3.2.3 Inversió

És el canvi de sentit d'un fragment de cromosoma. No solen comportar perjudicis a l'individu però sí a la seva descendència, ja que durant la meiosi es produeixen els encreuaments de material genètic dins la inversió.

3.2.4 Translocació

És el canvi de posició d'un segment de cromosoma. Passa el mateix que en la inversió: no provoca greus perjudicis a l'individu però sí a la seva descendència.

3.3 Mutacions genòmiques

Són l'alteració del nombre de cromosomes d'una espècie.

3.3.1 Aneuploïdia

És l'alteració del nombre normal de cromosomes sense arribar a afectar el joc complet. Poder ser nul·lisomies, monosomies, trisomies, tetrasomies, etc. Un exemple molt conegut és la trisomia 21 o també conegut com Síndrome de Down.

3.3.2 Euploïdia

És l'alteració del nombre normal de cromosomes afectant el joc complet d'un individu. Hi ha dos tipus d'euploïdia: monoploïdia i poliploïdia.

- Monoploïdia: és l'existència d'una sola dotació cromosòmica, és a dir, un sol exemplar de cada tipus de cromosoma
- Poliploïdia: és l'existència de més de dos jocs complets de cromosomes, és a dir, més de dos exemplars de cada tipus de cromosomes.

3.4 Agents mutàgens

Els agents mutàgens són els factors que augmenten de manera considerada les possibilitats de patir més mutacions del normal. No produeixen la mutació instantàniament, sinó que necessiten repetició i altres factors perquè es produeixi la mutació. Hi ha dos tipus d'agents mutàgens: les radiacions i les substàncies químiques.

3.4.1 Radiacions mutàgenes

Són radiacions que provoquen alteracions en el material genètic produint mutacions com a conseqüència.

Uns exemples són els rajos ultraviolats (UV), els rajos X, els rajos gamma, les radiacions de neutrons pròpies d'explosions nuclears, etc.

3.4.2 Substàncies químiques mutàgenes

Són substàncies que reaccionen amb el DNA i provoquen alteracions en aquest.

Uns exemples són el fum del tabac, additius alimentaris, etc.

4. Divisió cel·lular

En la vida cel·lular hi ha quatre etapes: naixement, creixement, diferenciació i mort. Aquesta última etapa s'anomena mort cel·lular o apoptosi. La diferenciació cel·lular és l'etapa en la qual les cèl·lules s'especialitzen a fer una funció determinada.

Quan les cèl·lules es divideixen de manera descontrolada es produeix un tumor. Si les cèl·lules es mantenen al seu lloc s'anomena tumor benigne, però si envaeixen altres parts de l'organisme s'anomena tumor maligne o càncer.

En el cicle cel·lular hi ha dues etapes: la interfase (23 hores) i la fase de divisió (1 hora). Dins la interfase es distingeixen tres etapes més anomenades G1, S i G2, i en la fase de divisió només hi ha una sola fase anomenada fase M.

INTERFASE (23 hores)

- Fase G1: en aquesta fase hi ha la síntesi de RNAm i seguidament la síntesi de proteïnes. Al final d'aquesta fase hi ha un moment que s'anomena punt de no-retorn o punt R, que quan les cèl·lules arriben a aquest punt comencen a presentar alguns gens característics que fan que s'especialitzin en una funció. Aquest pas és la diferenciació cel·lular. Hi ha cèl·lules que un cop especialitzades no es poden dividir, com les neurones, i estant permanentment en una fase anomenada G0¹¹.
- Fase S: en aquesta fase hi ha la duplicació del DNA, que és molt important, perquè si no es dupliqués el material genètic, la cèl·lula que es volgués dividir se separaria en dues cèl·lules noves amb la meitat d'informació genètica, i duplicant-se el DNA s'aconsegueix que les dues cèl·lules tinguin tota i la mateix informació genètica.

¹¹ Fase G0: Fase de la vida d'una cèl·lula, la qual mai es dividirà.

Treball de Recerca. La genètica.

- Fase G2: Aquesta fase comença quan s'ha acabat de duplicar tot el DNA i acaba just al moment en què el DNA s'està enroscant i es comencen a veure els primers cromosomes. En aquesta fase la cèl·lula conté el doble de DNA que en la fase G1.

4.1 Mitosi

La mitosi és el tipus de divisió cel·lular que permet que les cèl·lules descendents tinguin el mateix nombre de cromosomes que les progenitores, és a dir, que d'una cèl·lula $2n$ en surten dues de $2n$ on n és el nombre de cromosomes diferents de cromosomes. Aquest tipus de divisió cel·lular és característic de les cèl·lules no sexuals (cèl·lules somàtiques).

FASE DE DIVISIÓ O FASE M (1 hora)

En la fase M o fase de divisió es distingeixen 4 fases anomenades: profase, metafase, anafase i telofase.

- Profase: Aquesta fase comença quan es comencen a veure els primers cromosomes. Desapareix el nuclèol. L'embolcall nuclear¹² es fragmenta. Els dos àsters¹³ se situen un en cada pol i apareix el fus mitòtic. Els cromosomes s'orienten cap els pols i uns petits microtúbuls comencen a separar les seves cromàtides¹⁴.

¹² Embolcall nuclear: Membrana nuclear de doble capa que separa el DNA del citosol.

¹³ Àster: Conjunt de microtúbuls situats al voltant del centrosoma.

¹⁴ Cromàtides: És una de les dues cadenes idèntiques de DNA que unides per un centròmer formen un cromosoma.

Treball de Recerca. La genètica.

- **Metafase:** En aquesta fase els cromosomes se situen al mig de la cèl·lula, en un punt anomenat placa equatorial. Els petits microtúbuls que estiren les cromàtides s'allarguen.
- **Anafase:** L'anafase comença quan les cromàtides es separen i a partir d'aquest moment cadascuna d'aquestes cromàtides forma un cromosoma, anomenat cromosoma anafàsic. Aquests nous cromosomes es van separant cap als pols oposats a causa de que el microtúbuls s'escurcen.
- **Telofase:** En la telofase els cromosomes anafàsics se situen en els pols oposats i es comença a formar l'embolcall nuclear al voltant seu. Apareix una substància densa i un solc de divisió que fan que la cèl·lula prengui forma de vuit. Els cromosomes es comencen a desenrotllar o apareix el nucli.

4.2 Meiosi

La meiosi és el tipus de divisió cel·lular que permet aconseguir cèl·lules amb la meitat de nombre de cromosomes que l'original, és a dir, d'una cèl·lula $2n$ se n'obtenen 4 cèl·lules n , on n és el nombre de cromosomes diferents. Aquest tipus de divisió cel·lular és típic de les cèl·lules sexuals. En la meiosi cada cromosoma surt a l'atzar dels gens de dos cromosomes homòlegs,¹⁵ perquè hi ha recombinació genètica¹⁶.

¹⁵ Cromosomes homòlegs: És cadascuna de les parelles de cromosomes que té un organisme eucariota diploide.

¹⁶ Recombinació genètica: Veure glossari.

Treball de Recerca. La genètica.

La meiosi comprèn dues divisions seguides anomenades meiosi I i meiosi II. Si no es produís la meiosi, els gàmetes o cèl·lules sexuals tindrien el mateix nombre de cromosomes que les cèl·lules somàtiques i en el moment de la fecundació sortiria un zigot amb el doble de cromosomes.

PRIMERA DIVISIÓ MEIÒTICA

- Profase I: Cada cromosoma reconeix el seu homòleg i si ajunta, formant un bivalent. Aquest procés s'anomena sinapsi.
- Metafase I: L'embolcall nuclear i els nuclèols han desaparegut i els bivalents es col·loquen a la placa equatorial¹⁷ de la cèl·lula.
- Anafase I: Els bivalents se separen i cadascun dels cromosomes va a un pol oposat de la cèl·lula.
- Telofase I: Es torna a formar l'embolcall nuclear.

SEGONA DIVISIÓ MEIÒTICA

- Profase II: Es trenca l'embolcall nuclear i es dupliquen els diplosomes.
- Metafase II: Els cromosomes es col·loquen a la placa equatorial.
- Anafase II: Les dues cromàtides se separen i els nous cromosomes van cap a pols oposats.
- Telofase II: Els cromosomes es comencen a desenroscar i s'envolten de l'embolcall nuclear.

¹⁷ Placa equatorial (d'una cèl·lula): És el punt mig o intermedi d'una cèl·lula durant la seva divisió.

4.3 Citocinesi

La citocinesi és la divisió del citoplasma. Normalment s'acostuma a separar per estrangulació. A finals de la telofase de la mitosi i de la telofase II de la meiosi apareix una substància densa al centre de la cèl·lula i un solc de divisió que fa que la cèl·lula agafi forma de vuit, cada vegada més i més marcat fins que se separa.

5. Lleis de Mendel

Gregor Johann Mendel (1822-1884) va néixer a Àustria i va ingressar a l'ordre dels agustins. Gràcies al seu interès per descobrir com es transmetien els caràcters entre una generació i una altra, el 1856, va començar a investigar i experimentar amb unes plantes de pèsol als jardins del convent on vivia, on va fer milers d'encreuaments.

Va escollir, per als seus experiments, dues races pures de pèsol, és a dir, dues varietats ens que els descendents sempre eren idèntics als progenitors.

5.1- Primera llei de Mendel

La primera llei de Mendel, o també anomenada llei de la uniformitat diu:

Quan s'encreuen dues races pures, tots els descendents són iguals entre si.

Per treure aquesta conclusió, Mendel va realitzar un experiment que explicaré a continuació:

Primer de tot, Mendel va encreuar la raça pura de pèsols amb llavors llises amb la de llavors rugoses, dues manifestacions diferents d'un mateix caràcter, que en aquest cas, és la textura i forma de la llavor.

D'aquest encreuament va obtenir la primera generació de descendents, la qual s'anomena filial primera (F1), i va observar que tota la descendència era igual, de llavor llisa.

Després va realitzar un altre encreuament entre plantes de la generació F1, i va obtenir la segona generació de descendents, la qual s'anomena filial segona (F2). En aquesta generació hi havia individus amb el caràcter llis i el caràcter rugós, concretament un 75% de la descendència era llisa i el 25% restant era rugosa.

Treball de Recerca. La genètica.

Amb aquest experiment Mendel va deduir que la informació biològica de cada caràcter estava per duplicat, ja que la generació F1 tenia informació genètica per produir el caràcter llis, perquè ells ho eren, i també tenien informació genètica per produir el caràcter rugós, perquè alguns dels seus descendents la presentaven.

5.2- Segona llei de Mendel

Gràcies a l'experiment dels pèsols, Mendel va poder treure una altra conclusió:

Els dos factors hereditaris que informen sobre un mateix caràcter no es fusionen barrejats, sinó que queden diferenciats durant tota la vida de l'individu i se segreguen, és a dir, se separen i es reparteixen, en el moment de la formació de gàmetes.

Mendel va descobrir que cada organisme té dos factors hereditaris per a cadascun dels seus caràcters, un heretat d'un progenitor i un altre, de l'altre.

Mendel al veure que la generació F1, tenia els dos estils de factors hereditaris en aquell caràcter (textura i forma del pèsol), va deduir que hi havia d'haver algun tipus de categoria o ordre per a aquests factors. Va anomenar dominants als gens o factors hereditaris que es manifestaven sempre que estaven presents en l'individu, i recessius, als gens o factors hereditaris que només es manifestaven quan la parella de factor hereditaris per a un caràcter era tota recessiva.

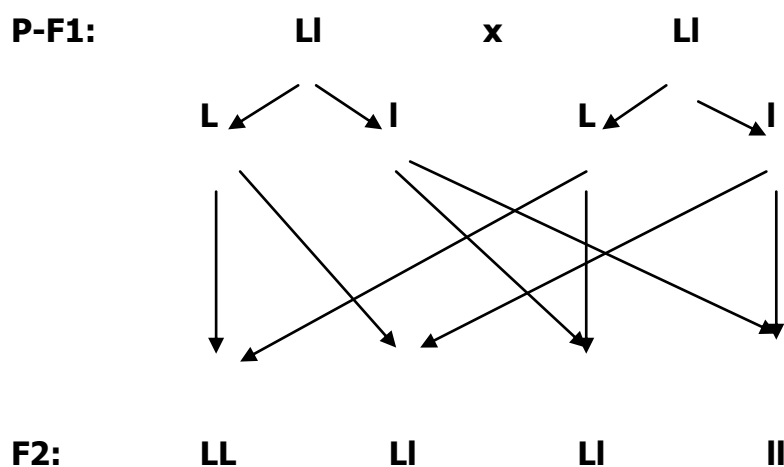
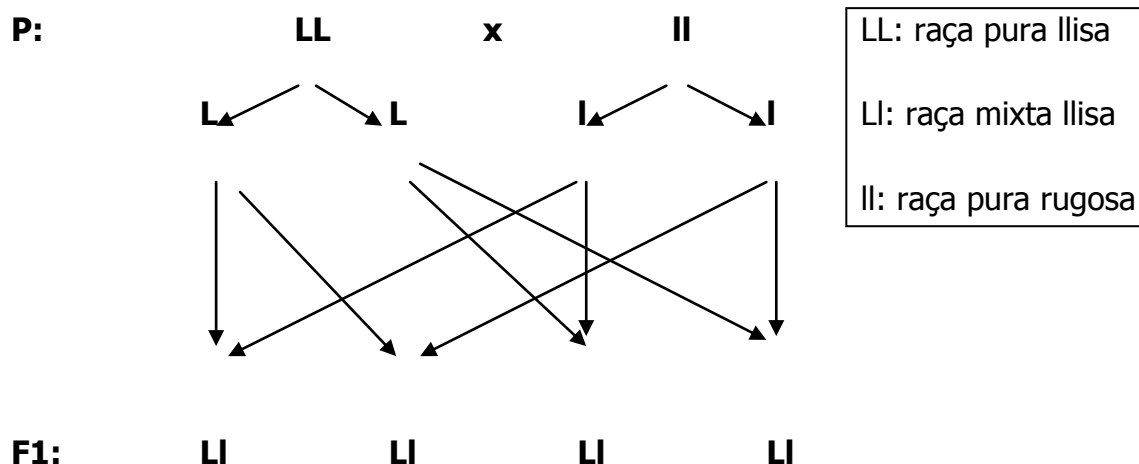
Cada factor hereditari es pot simbolitzar amb una lletra, una lletra majúscula al gen dominant i una minúscula al recessiu. D'aquesta manera les races pures que va agafar eren: LL la raça llisa, ll la raça rugosa i els que tinguessin un gen de cada serien Ll.

Observant la primer generació de descendents va deduir que tenint uns progenitors LL i ll, havien de ser tots Ll, i així era. I la segona generació de

Treball de Recerca. La genètica.

descendents, al tenir uns progenitors tots dos Ll , hi havia un 25% de la descendència LL , un 25% ll i un 50% Ll , dels quals el 75% de la descendència total tenia el gen L , que era el dominant i es manifestava el gen de la forma llisa. El 25% restant era la descendència que tenia la parella de factors hereditaris o gens ll , que eren els recessius i es manifestava el gen de la forma rugosa.

Representació de la 1a i 2a llei de Mendel



Com es veu en la representació de l'experiment, d'uns progenitors de raça pura (P), en surt una descendència (F1) 100% igual.

En el segon encreuament (P-F1), on els progenitors són dos individus de la primera descendència (F1), surt que en la segona generació de descendents hi ha un 25% de raça pura dominant (LL), un 25% de raça pura recessiva (ll) i un 50% de raça mixta (Ll).

5.3- Tercera llei de Mendel

La tercera llei de Mendel o llei de la independència dels caràcters diu:

Els factors hereditaris no antagònics, com són els que informen sobre la forma i els que informen sobre el color de les llavors, mantenen la seva independència a través de les generacions, ja que s'agrupen a l'atzar ens els descendents.

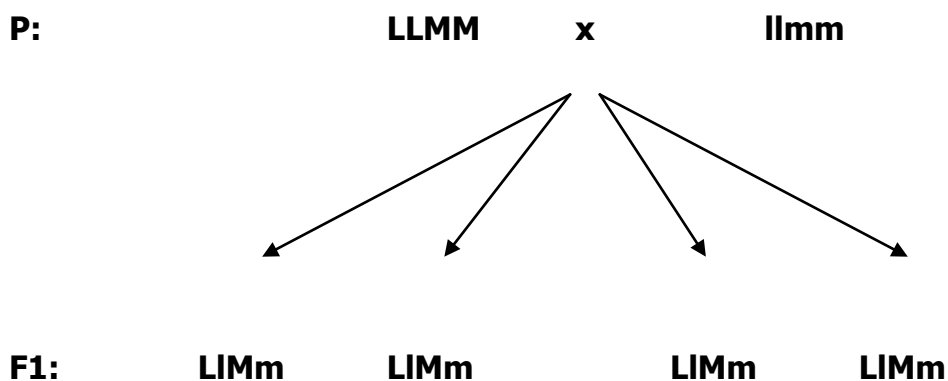
Mendel, després d'estudiar com s'heretaven les diferents manifestacions d'un caràcter, va voler estudiar com s'heretaven les manifestacions de dos caràcters diferents a la vegada, i va fer un experiment amb pèsols llisos i de color groc, i amb pèsols rugosos i de color verd.

La primera generació de descendents (F1), va resultar ser tota ella igual i uniforme, com molt bé havia descobert amb l'experiment anterior, i eren de color groc i llisos. Així va establir que el factor hereditari dominant del color era el color groc.

Quan va encreuar la primera generació de descendents entre si (F1), va sortir una segona generació (F2), constituïda per 566 llavors. Les proporcions d'aquestes llavors era 9 : 3 : 3 : 1, això vol dir que de 16 llavors 9 eren llises i grogues, 3 eren llises i verdes, 3 eren rugoses i grogues i només una era rugosa i verda.

Amb aquest experiment, Mendel va deduir que els factors hereditaris per a un mateix caràcter s'hereten independentment l'un de l'altre.

Representació de la tercera llei de Mendel



F2:

	LM	Lm	IM	Im
LM	LLMM	LLMm	LIMM	LIMm
Lm	LLMm	LLmm	LIMm	LImm
IM	LIMM	LIMm	IIMM	IIMm
Im	LIMm	LImm	IIMm	IImm

Com es veu en els gràfics, la primera generació de descendents (F1) és 100% igual, mentre que en la segona generació de descendents (F2) hi ha una proporció de (9:3:3:1) per cada 16 individus.

LLMM: raça pura llisa i de color groc
 IIMM: raça pura rugosa i de color groc
 LLmm: raça pura llisa i de color verd
 IImm: raça pura rugosa i de color verd

6. Enginyeria Genètica

6.1- Introducció

L'enginyeria genètica és la tècnica que permet la modificació del genoma d'un individu. Això vol dir que pot aconseguir que individus que no presenten una característica la puguin tenir, o d'altres que presenten alguna no desitjada se'ls pugui anular.

Actualment l'enginyeria genètica tracta i investiga en un tema molt important i necessari per l'ésser humà, que és els pocs donants d'òrgans respecte a la quantitat de pacients necessitats d'aquests. S'està investigant i experimentant en porcs transgènics¹⁸ els quals els seus òrgans siguin compatibles amb el cos humà.

Un altre tema també molt important en l'actualitat és la creació d'aliments transgènics que millorin l'estil de vida de les persones, però aquest tema entra dins d'un debat ètic respecte a la salut de les persones que ingereixen aquests aliments.

6.2- Tècniques

L'enginyeria genètica inclou un conjunt de tècniques biotecnològiques, les quals destaquen:

- DNA recombinant
- Seqüenciació del DNA

¹⁸ Organisme transgènic: Organisme el qual li han introduït un gen forà perquè faci una funció desitjada.

6.2.1- DNA recombinant

El DNA recombinant és un DNA normal d'un individu, que ha rebut un segment d'un DNA extern. Aquest segment s'anomena gen i produeix una funció determinada. El segment que s'uneix al DNA receptor duu a terme una funció desitjada que el DNA receptor per si sol no pot fer. D'aquesta manera obtenim un individu que amb el nou gen extern incorporat pot produir una funció que abans no feia. Això és possible gràcies als enzims de restricció. Aquest tipus d'enzims són capaços de tallar el DNA en punts concrets i així aïllar-ne el segment desitjat. Després d'aïllar aquest segment cal introduir-lo a la cèl·lula, per mitjà d'un vector. Aquest vector acostuma a ser un virus o un plasmidi bacterià.

6.2.2- Seqüenciació del DNA

La seqüenciació del DNA és cadascun dels mètodes de laboratori que volen determinar l'ordre dels nucleòtids adenina, guanina, citosina, timina, en un fragment de DNA.

El coneixement de les seqüències de DNA ha estat indispensable per a recerca biològica actual i per a altres camps de diagnòstic com la biotecnologia, la biologia forense i la sistemàtica biològica.

Les primeres seqüències de DNA van ser obtingudes a principis dels anys 70, per investigadors acadèmics que van utilitzar mètodes com la cromatografia bidimensional.

Un projecte molt important que influeix en aquest tema es El Projecte Genoma Humà, que consisteix en seqüenciar tot el genoma d'un ésser humà i localitzar cada gen en el seu lloc corresponent en un cromosoma.

6.3- Biotecnologia

La biotecnologia és el conjunt de ciències que té per objectiu l'estudia dels éssers vius o parts d'ells per tal d'aconseguir-ne béns i serveis. La seva zona d'estudi és molt ampla, des de l'agricultura, la ramaderia i l'indústria, fins la microbiologia, la medicina...

Encara que sembli mentida, la biotecnologia amb aquest nom sofisticat no és una cosa de la nostra època. El 4000aC els xinesos van començar a modificar els aliments per obtenir-ne una espècia de formatge i de iogurt.

Anterior al 4000aC, a l'edat de bronze, els egipcis van millorar el cereals per selecció artificial i van començar a crear pa, cervesa i vi.

Posteriorment, ja més cap a la nostra època, com les lleis de l'herència de Mendel, el descobriment de l'estructura del DNA, la producció d'insulina¹⁹...

6.3.1- Teràpia gènica

La teràpia gènica consisteix en introduir un segment de DNA o gen d'un individu en una cèl·lula o teixit d'un altre per tractar una malaltia sobretot en el cas que sigui una malaltia hereditària.

La teràpia gènica pretén substituir el al·lel defectuós per un que funcioni correctament. Tot i que encara està en els seus inicis, ja s'han recollit els primers fruits d'aquesta teràpia.

Els vectors d'aquesta teràpia, que són els encarregats d'introduir el nou gen a la cèl·lula o teixit acostumen a ser virus de moltes classes diferents com retrovirus, adenovirus, virus adenoassociats...

¹⁹ Insulina: Hormona que té efectes importants sobre el metabolisme d'un individu i és utilitzada en alguns casos de diabetis.

6.3.2- Implicacions ètiques

Tots avanços científics són molt beneficiaris per l'ésser humà però també poden ser molt perjudicials si s'utilitzen amb mala intenció o sense control i precaució, per això, es va crear un Comitè Internacional de Bioètica de la Unesco l'any 1993.

Aquest comitè té per objectiu evitar aspectes del progrés que atemptin contra la dignitat humana, que la ciència no sigui identificada com a parcialment sospitosa, i que les seves possibilitats no generin perill per la maca de definicions ètiques.

Aquest comitè ha establert uns criteris bàsics que són:

- Límits per motius ecològics i de sanitat. Hi ha d'haver controls molt estrictes en la creació d'organismes que puguin afectar la salut humana o crear un desastre ecològic.
- Límits per motius ètics i morals. Es considera que moltes aplicacions que només es duen a terme en animals i plantes no són aptes per humans perquè tenen dignitat.
- Límits per motius socials. Hi ha d'haver límits legals com la intimitat, que no afectin a l'hora d'accedir a un lloc de treball.
- Límits per motius polítics. Aquests avanços han d'afavorir a tots els humans i no només als que dominen aquestes tècniques perquè hi podria haver-hi greus perjudicis econòmics en cas de no fer-ho.

6.4- Aplicacions

6.4.1- Enginyeria genètica en éssers humans

Hi ha dues teràpies dins de l'enginyeria genètica en éssers humans, la que tracta amb cèl·lules somàtiques i la que tracta amb cèl·lules germinals. La de les cèl·lules somàtiques el canvi que produeix la teràpia no és hereditari, per tant, només obté canvi la persona que realitza la teràpia. En canvi, en la teràpia de les cèl·lules germinals, el canvi és hereditari ja que les cèl·lules germinals són les que passen la informació genètica a la descendència.

Un tema molt important és la creació de substàncies humanes que es produeixen per bacteris, com la insulina, l'hormona del creixement, l'interferó (IFN), el factor VIII de la coagulació...

Un altre tema és la introducció de gens correctes en cèl·lules humanes per via de retrovirus. Un exemple és el cas dels infants bombolla, que han de viure completament aïllats del contacte amb gèrmens ja que qualsevol infecció és fatal per a ells. Això passa perquè no tenen l'enzim adenosina-desaminasa (ADA), però gràcies a la teràpia gènica de deu malalts nou van millorar.

Un últim tema és l'obtenció de vacunes recombinants. Aquestes vacunes no porten el risc de provocar la malaltia, ja que no porten els bacteris o virus morts o atenuats sinó que només porten proteïnes d'aquest que fan d'antigen al cos que rep la vacuna.

6.4.2- Enginyeria genètica en agricultura i ramaderia

En l'agricultura hi ha hagut molts assoliments i a continuació seran citats els més importants:

- Varietats transgèniques del blat de moro. Resisteixen gelades gràcies al gen d'un peix que viu en aigües pràcticament gelades.
- Variants transgèniques del blat. Més nutritives i més resistents a les plagues gràcies a gens d'insectes i bacteris.
- Varietat del tomàquet. Madura més lentament perquè el gen de la maduració ha estat inserit en sentit invers i ha quedat anul·lat.

En la ramaderia també hi ha hagut molts assoliments i aquests són els més importants:

- Carpes transgèniques que creixen més ràpidament. Gràcies al gen de l'hormona del creixement de la truita irisada.
- Salmons transgènics que resisteixen millor les baixes temperatures. Gràcies al gen d'una espècie de palaia que viu al Àrtic.

6.4.3- Clonació

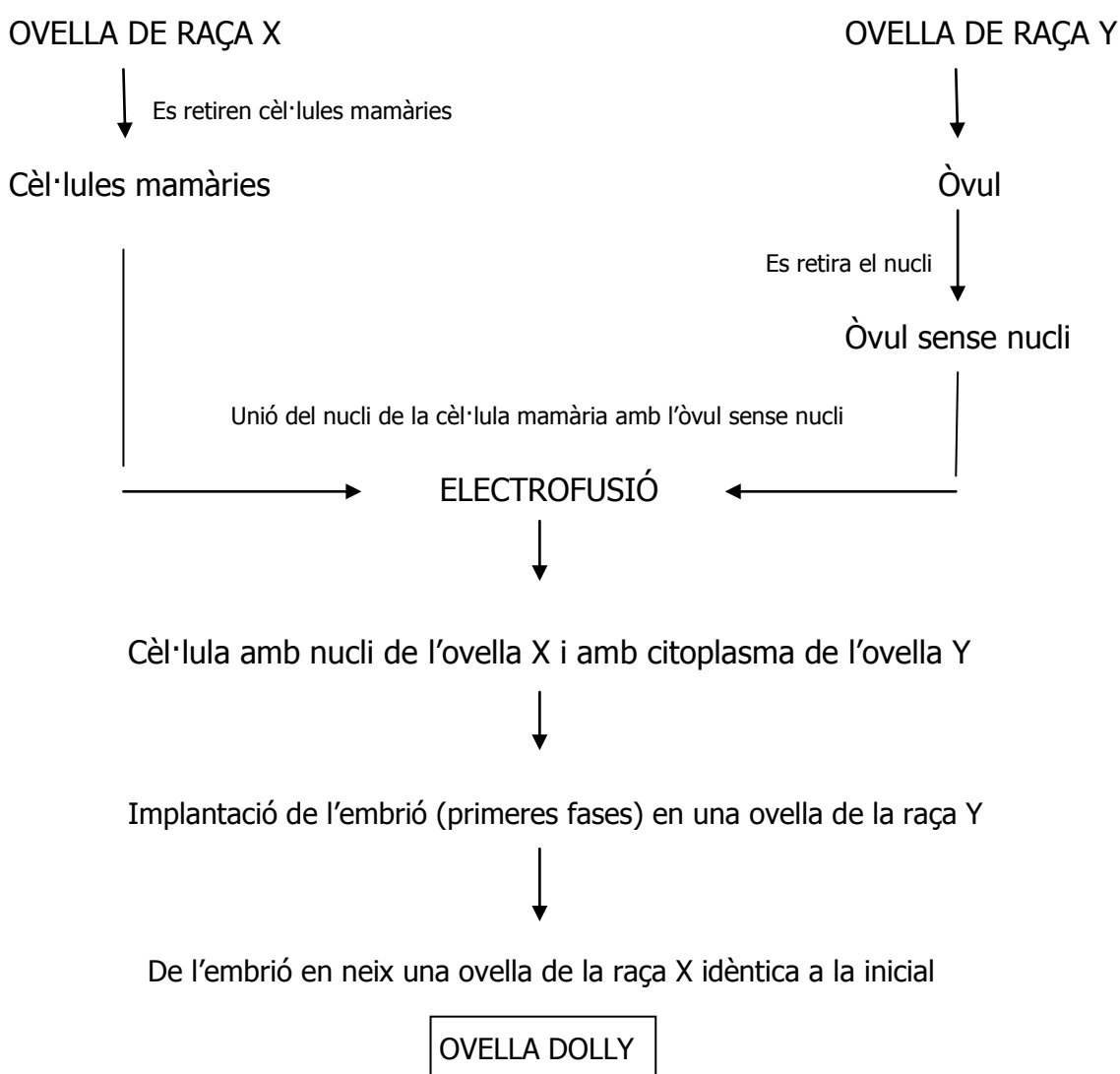
És la tècnica que permet crear individus genèticament iguals al seu progenitor. El primer mamífer clònica va ser la ovella Dolly. Aquesta ovella però va envellir ràpidament i presentava feblesa respecta les altres.

Per clonar-la van extreure cèl·lules mamàries d'una mamella i se'n va extreure el nucli. Després es va agafar un òvul d'una espècie d'ovella diferent i se'n va extreure el nucli per poder-hi inserir el nucli de la cèl·lula mamària de la primer espècie d'ovella. Un cop inserit per electrofusió l'òvul "l'òvul" fecundat es va dipositar dins l'úter de l'ovella de la segona espècie i de l'embrió en surt una ovella exactament i idènticament igual a la ovella de la primera espècie.

Representació del procés de clonació

El cas de l'ovella Dolly

L'any 1997, Wilmut va aconseguir generar una ovella clònica. Ho va aconseguir mitjançant un procediment que explicaré a continuació. No va ser fàcil aconseguir clonar la ovella, van fer falta 400 proves abans que tingués èxit.



7. Genètica a simple vista

En aquest apartat més d'investigació, portaré a terme i intentaré demostrar que els experiments de Mendel, en el camp de la genètica sobre l'herència de caràcters a través de la descendència, són certs, fen enquestes i investigant a diferents generacions d'una família.

7.1- Estadística de gens dominants i recessius a l'escola

Comencem l'apartat d'investigació amb uns gràfics sobre la dominància i la recessivitat dels alumnes i els seus familiars de l'ESO i Batxillerat de l'Escola Xarxa de Berga.

Vaig passar unes enquestes a aquests alumnes que demanaven el color dels ulls i el color dels cabells de cada alumne, i, el color dels ulls i el color dels cabells dels seus pares.

El model d'enquesta és el següent:

Hola, em dic Pol Ribera, sóc alumne de 2n de batxillerat, i faig el treball de recerca sobre trets genètics que es veuen a simple vista. Uns d'aquests trets són el color dels ulls i el color del cabell.

El teu color d'ulls?

Blaus/Verds

Marró fosc, marró clar

Color d'ulls dels teus pares?

Pare:

Blaus/Verds

Marró fosc, marró clar

Mare:

Blaus/Verds

Marró fosc, marró clar

El teu color de cabells?

Rossos/Pèl-roig

Castany clar/fosc

Color de cabells dels teus pares?

Pare:

Rossos/pèl-roig

Castany clar/fosc

Mare:

Rossos/pèl-roig

Castany clar/fosc

Treball de Recerca. La genètica.

Tot i ser una enquesta no massa complexa, podem extreure'n molta informació sobre la dominància i recessivitat dels alumnes, els seus pares i les seves mares.

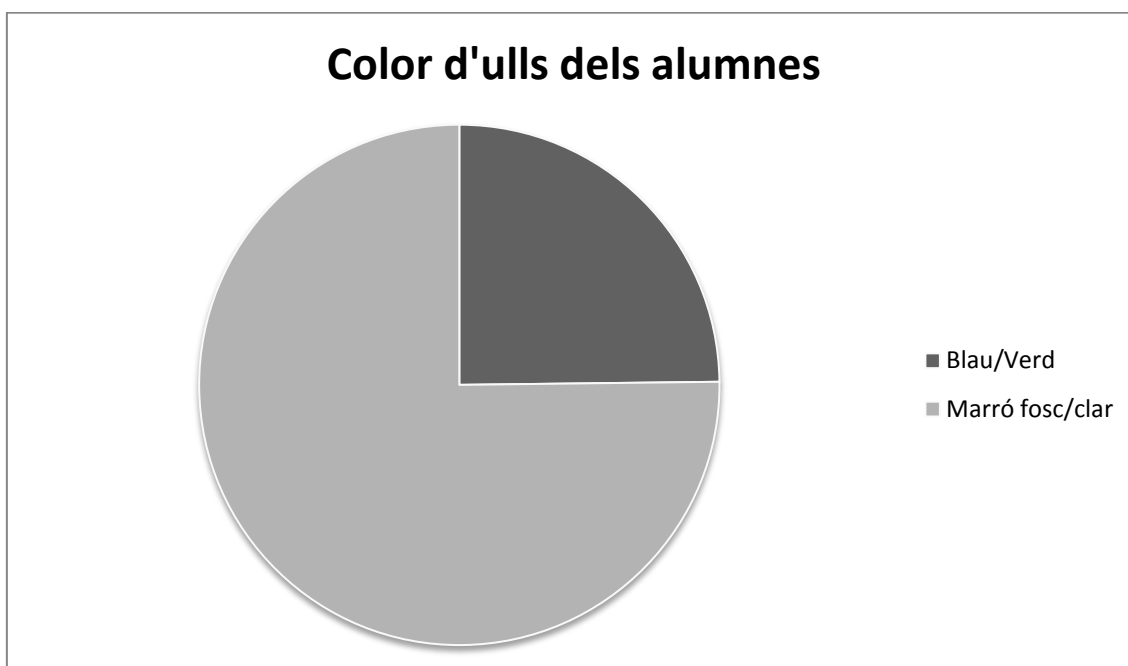
L'enquesta la van respondre 133 alumnes de l'Escola Xarxa des de 1r d' ESO fins 2n de Batxillerat.

Els resultats són els següents:

Color d'ulls dels alumnes:

Blau/Verd (recessius): 33 alumnes, 24'81%

Marró fosc/clar (dominants): 100 alumnes, 75'19%



Com s'observa en el gràfic, hi ha menys d'una quarta part del total dels alumnes que té el color dels ulls recessiu (blau/verd), mentre que més de tres

Treball de Recerca. La genètica.

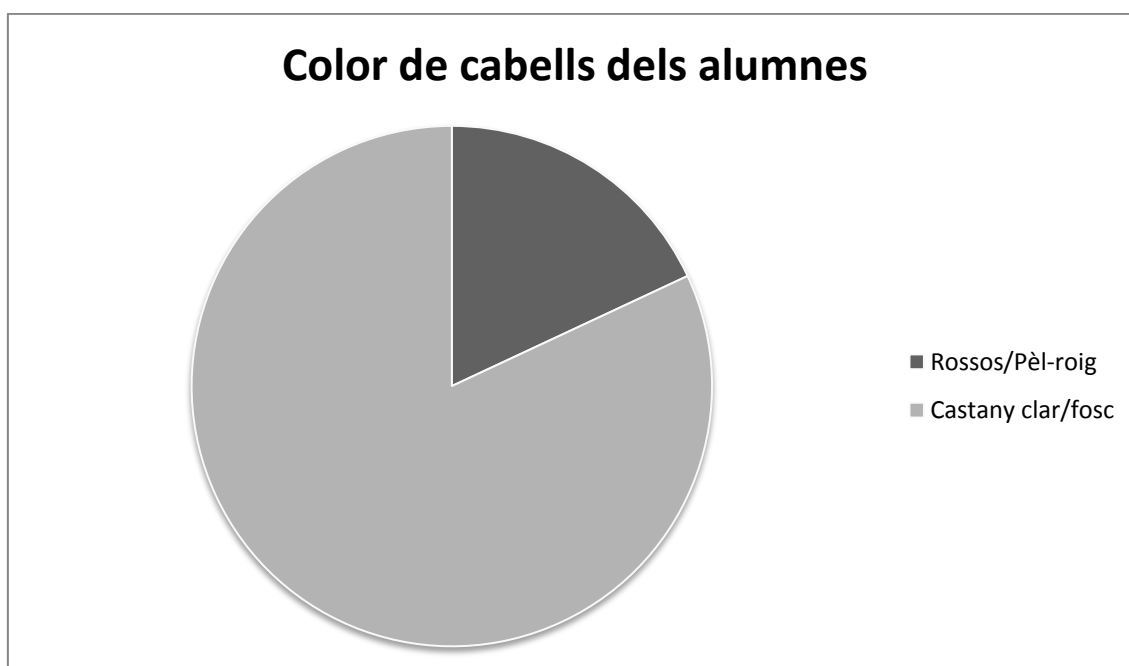
quartes parts del total dels alumnes té el color dels ulls dominant (marró fosc/clar).

S'observa, doncs, que la major part dels alumnes d'aquesta escola, respecte al color dels ulls, tenen mínim, un dels dos gens dominants.

Color de cabells dels alumnes:

Rossos/Pèl-roig: 24 alumnes, 18'05%

Castany clar/fosc: 109 alumnes, 81'95%

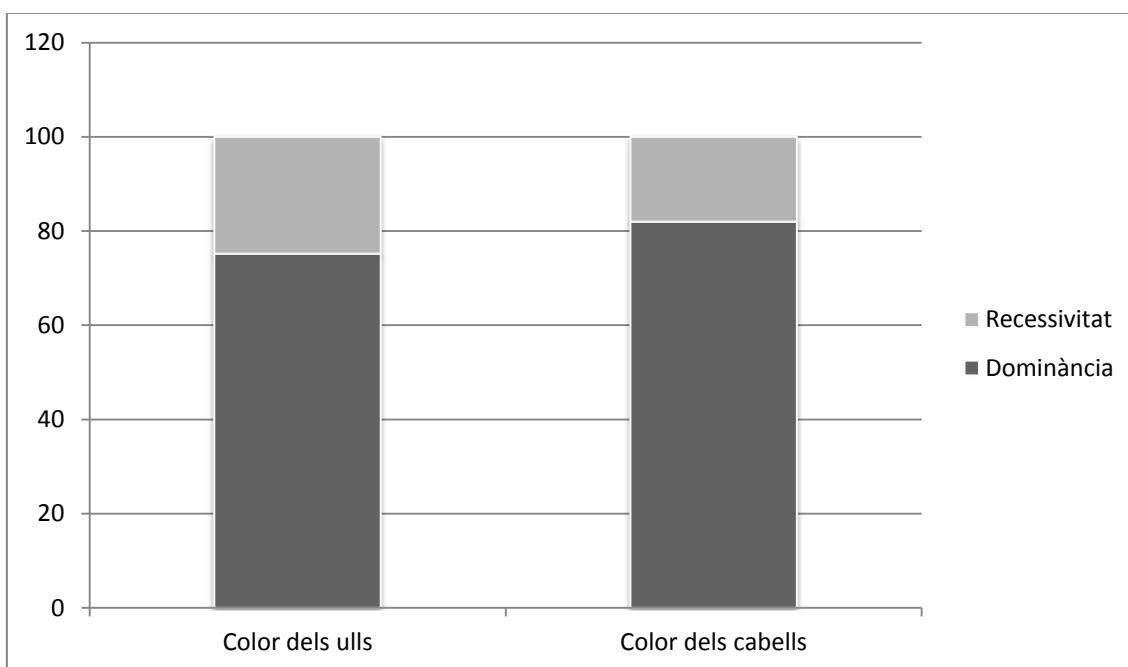


Com s'observa en el gràfic, hi ha menys d'una cinquena part del total dels alumnes que té el color dels cabells recessiu (rossos/pèl-roig), mentre que més de quatre cinques parts del total dels alumnes té el color dels cabells dominant (castany fosc/clar).

Treball de Recerca. La genètica.

S'observa, doncs, que la major part dels alumnes d'aquesta escola, respecte al color dels cabells, tenen mínim, un dels dos gens dominants.

A continuació compararem la dominància i la recessivitat dels alumnes, respecte al color dels ulls i el color dels cabells, en un gràfic.



En el gràfic sobre els alumnes, es pot veure que més de tres quartes parts de tots els alumnes tenen els gens dominants. En el nostre país, no són dades estranyes, però, en països situats més al nord, la recessivitat augmentaria.

Segons les enquestes, és molt comú que la persona que té els gens del color dels ulls recessiu, també tingui els gens del color dels cabells recessiu. Per això, el nombre d'alumnes recessius en els dos casos és pràcticament el mateix.

Treball de Recerca. La genètica.

Els 133 alumnes que van respondre l'enquesta, també van respondre sobre els seus pares i mares.

Els resultats sobre els pares són els següents:

Color d'ulls dels pares:

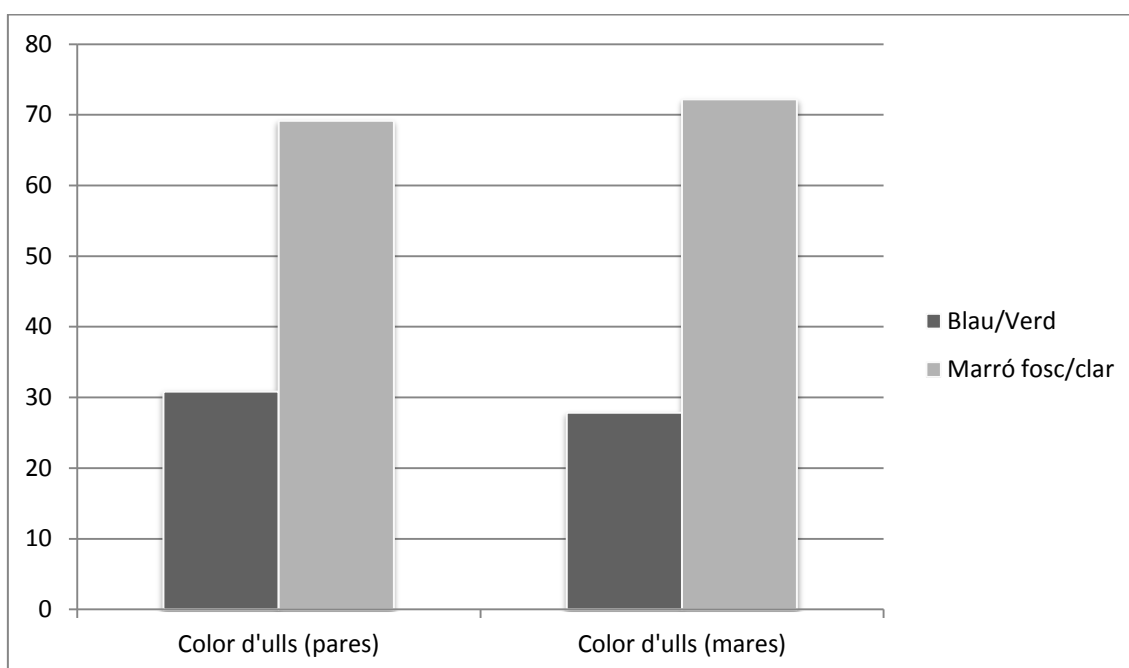
Blau/Verds: 41 pares, 30,83%

Marró fosc/clar: 92 pares, 69,17%

Colors d'ulls de les mares:

Blau/Verds: 37 mares, 27,81%

Marró fosc/clar: 96 mares, 72,18%



Com s'observa en el gràfic, en el cas dels pares, hi ha més d'una quarta part dels pares que té el color d'ulls recessiu (blau/verd), i una mica menys de tres quartes parts del total dels pares tenen el color d'ulls dominant (marró fosc/clar).

En el cas de les mares, el nombre de mares amb el color d'ulls recessiu (blau/verd) és inferior al dels pares, però tot i així, està per sobre de la quarta part del total de mares, per tant, tres quartes parts del total de mares tenen el color d'ulls dominant (marró fosc/clar).

Treball de Recerca. La genètica.

Color de cabells dels pares:

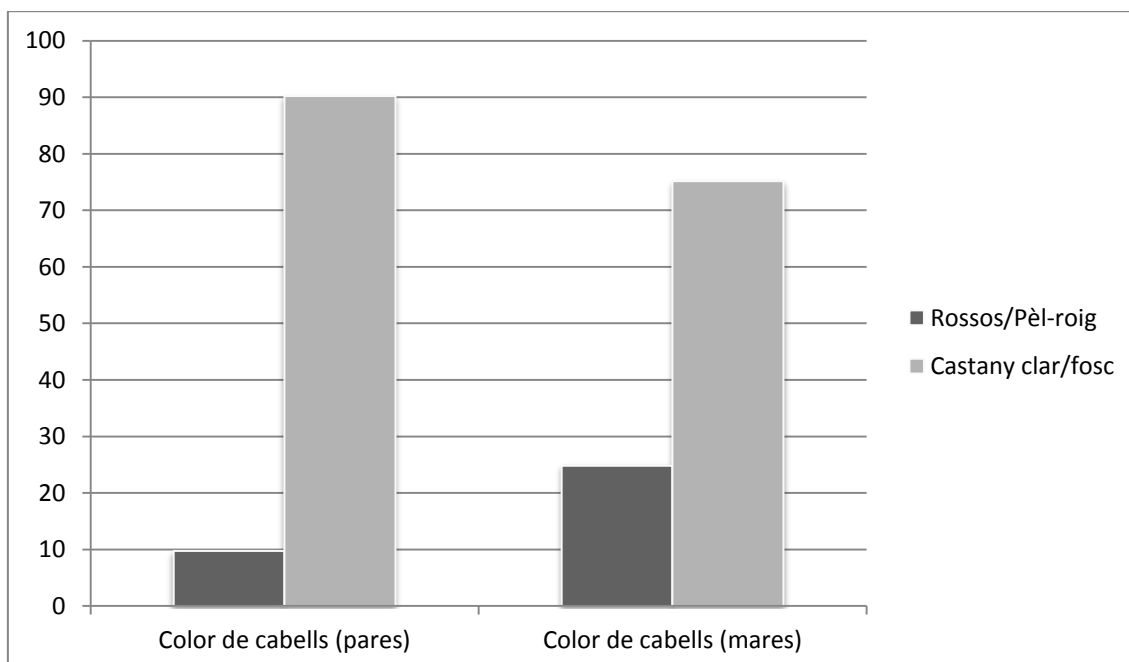
Rossos/Pèl-roig: 13 pares, 9'77%

Castany clar/fosc: 120 pares, 90'23%

Color de cabells de les mares:

Rossos/Pèl-roig: 33 mares, 24'81%

Castany clar/fosc: 100 mares, 75'19%



Com s'observa en el gràfic, en el cas dels pares, hi ha menys d'una desena part del total de pares que tenen el color de cabells recessiu (rossos/pèl-roig), fet que s'explica que en el homes el color del cabell s'enfosqueix a la mitjana edat.

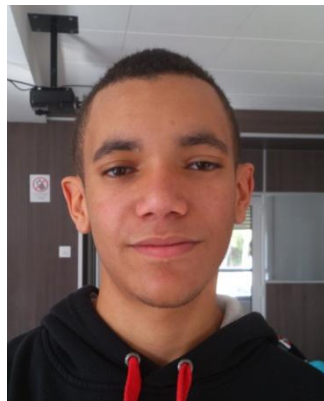
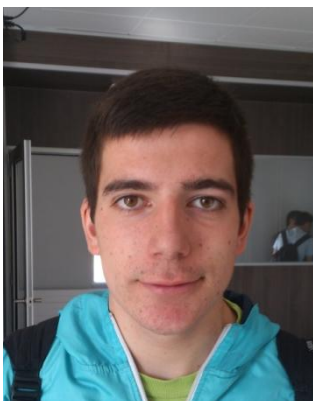
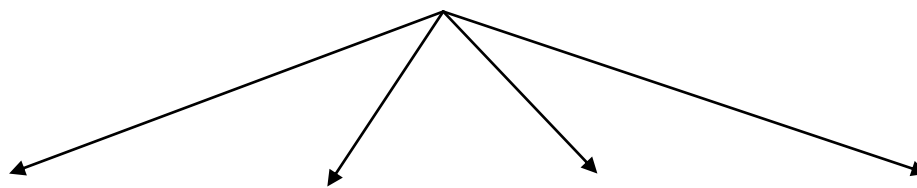
En el cas de les mares, hi ha un percentatge més elevat que el dels pares respecte a el color de cabells recessiu (rossos/pèl-roig), una mica menys d'una quarta part del total de les mares.

7.2- Cas fictici d'herència de dos caràcters

En aquest apartat demostraré la tercera llei de Mendel amb el dos caràcters hereditaris (color dels ulls i color dels cabells) a la vegada, però, trobar una família estàndard és molt difícil i pràcticament impossible, per tant, ho demostraré a partir d'un cas fictici amb els alumnes de batxillerat de l'Escola Xarxa com a models de "l'experiment".

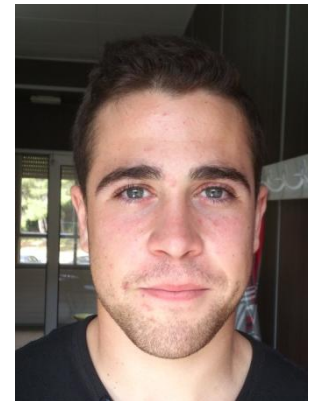
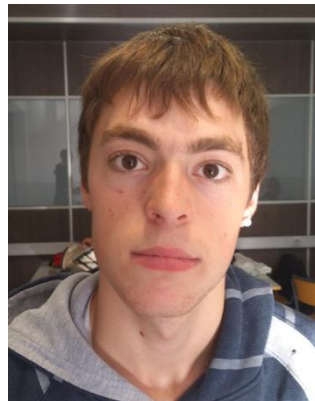
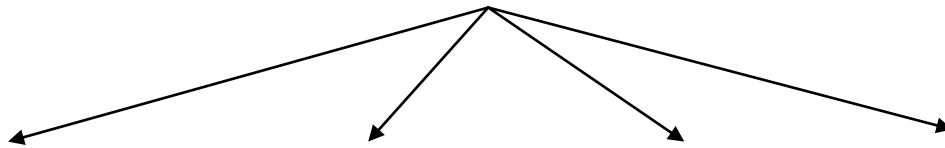
7.2.1- Família Fictícia

P:



Treball de Recerca. La genètica.

P-F1



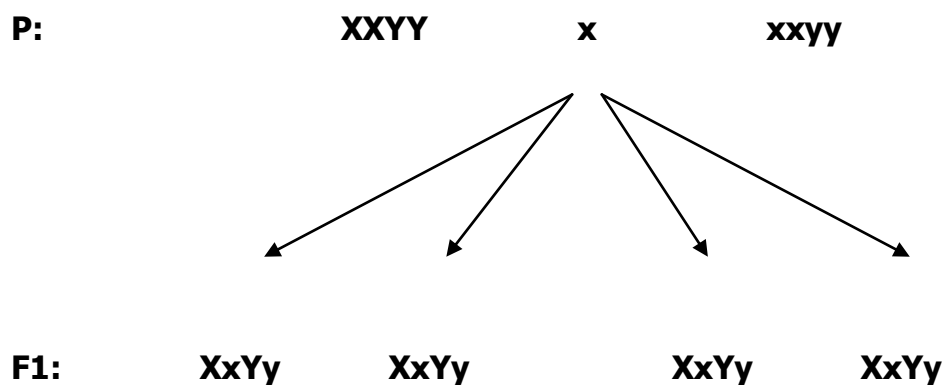
F2

Aquesta és la família estàndard fictícia. Els dos primers progenitors són dues races pures, que la seva descendència és tota igual (respecte als dos caràcters que investiguem). Quan encreuem dos dels individus de la primera descendència (F1), en surten 4 tipus d'individus diferents (F2) que són la segona generació de descendents.

Treball de Recerca. La genètica.

A continuació estudiarem aquesta mateixa família però en comptes de fotos utilitzarem lletres per veure els encreuaments que es produeixen.

7.2.2- Esquema de la família fictícia



F2:

	XY	Xy	xY	xy
XY	XXYY	XXYy	XxYY	XxYy
Xy	XXYy	XXyy	XxYy	Xxyy
xY	XxYY	XxYy	xxYY	xxYy
xy	XxYy	Xxyy	xxYy	xyyy

X: color dels ulls dominant
 x: color dels ulls recessiu
 Y: color dels cabells dominant
 y: color dels cabells recessiu

7.2.3- Explicació de l'esquema

Els progenitors, dues races pures, $XXYY$ i $xxyy$, s'encreuen, i de la seva descendència en surten uns individus que són tots iguals respecte els caràcters estudiats, $XxYy$. Aquesta descendència ha heretat un gen de cada un dels progenitors, per tant, a l'heretar un gen de cada caràcter de la raça pura dominant (X i Y), la descendència serà dominant tot i tenir gens recessius heretats de la raça pura recessiva (x i y).

En el segon encreuament, s'encreuen individus de la primera descendència, $XxYy$, i la proporció del resultat seria que de 16 individus, 9 són dominants en els dos caràcters (X i Y), 3 dominants en el primer caràcter i recessius en el segon (X i yy), 3 són recessius en el primer caràcter i dominants en el segon (xx i Y), i 1 és recessiu en els dos caràcters (xx i yy).

En la família fictícia doncs, els dos progenitors seran dues races pures (ulls blaus i cabells rossos, ulls marrons i cabell castany), la primera descendència serà: ulls marrons i cabell castany, i la tercera descendència serà: ulls blaus i cabells rossos, ulls blaus i cabells castanys, ulls marrons i cabells rossos, ulls marrons i cabells castanys.

7.3- Cas real de l'herència d'un caràcter

En aquest apartat es veurà el cas d'una família sobre com es transmet el color d'ulls. A partir d'observacions dels individus recessius en les diferents generacions es podrà determinar quins familiars eren races pures o races mixtes de gens dominants.

7.3.1- Família

P:

Àvia materna



Avi matern



F1:

Mare



P:

Àvia paterna



Avi patern

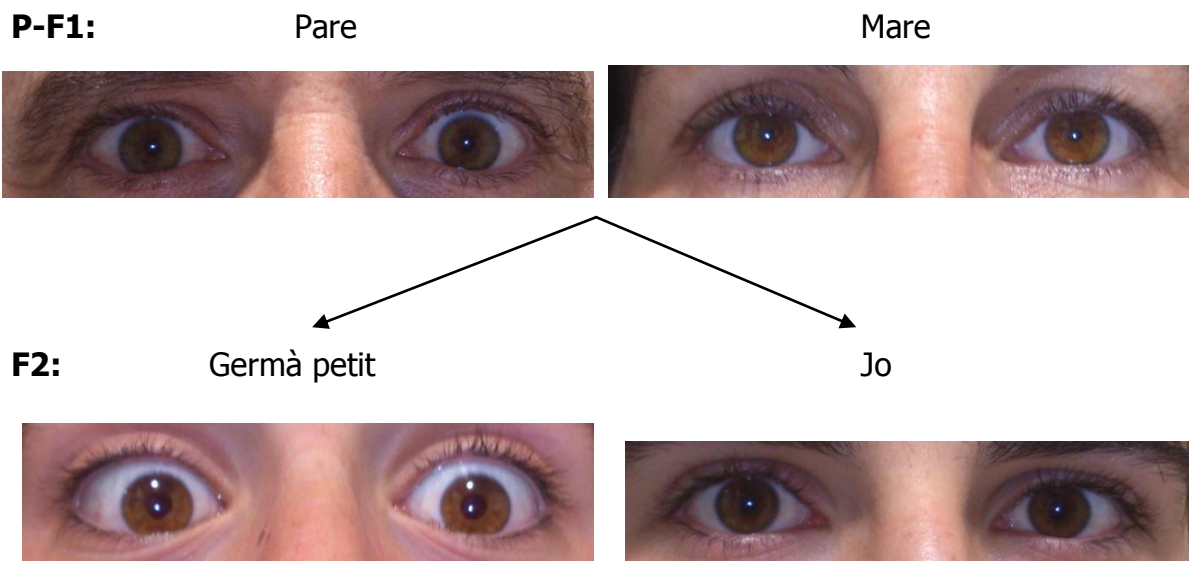
(ulls marrons, raça mixta, Nn)



F1:

Pare





Aquesta és la família estudiada, la meua família més propera. En els avis paterns, veiem que l'àvia és recessiva (ulls verds) i l'avi dominant (ulls marrons). En els avis materns es veu que tots dos són dominants (ulls marrons). El meu pare, és recessiu (ulls verds) i la meua mare dominant (ulls marrons), i jo i el meu germà som tots dos dominants (ulls marrons).

A continuació mostrarem la mateixa família però utilitzant lletres per veure com s'ha heretat el caràcter estudiat (color dels ulls) i intentarem determinar si els individus dominants de la família són races pures o no a partir dels recessius, ja que sempre són races pures.

7.3.3- Explicació de l'esquema

En aquest esquema es presenten varies incògnites que són impossibles de resoldre, a no ser que es fagi una prova. Però, també trobem la solució d'altres mitjançant observacions en els encreuaments.

La primera és a la P paterna. La meua àvia era recessiva (nn) i el meu avi dominant (Nn), però com la seva descendència ha sortit recessiva (pare, nn), es pot afirmar que el meu avi no era una raça dominant pura (NN), sinó que era una raça dominant mixta (Nn).

La segona incògnita sobre individus dominants (purs o mixtes), la trobem a la segona generació de descendents (F2), que som jo i el meu germà. Tenim un pare recessiu (nn) i una mare dominant (N?), amb una incògnita impossible de respondre si no és mitjançant una prova. La seva descendència, jo i el meu germà, tenim els ulls de color marró, per tant som dominants, però un pare recessiu (nn), per tant, som una raça mixta, amb un gen dominant de la mare i un gen recessiu del pare (Nn).

Així doncs, en la majoria dels casos en què hi hagi un recessiu a la família propera, podem determinar gairebé la dominància i la recessivitat de tots els altres individus d'aquella família.

8. Glossari

Polímer: Són macromolècules formades per la unió de molècules més petites anomenades monòmers.

Fibra de cromatina: Material genètic de les cèl·lules eucariotes i es troba al nucli. Està constituït per DNA associat a histones.

Histones: Proteïnes bàsiques, de baix pes molecular, que juntament amb el DNA formen la cromatina.

Retrovirus: Van ser els primers virus que van demostrar la síntesi de DNA amb plantilles d' RNA, un mètode molt important per a la transmissió de material genètic tan en cèl·lules eucariotes com procariotes.

Citoplasma: Part de dins de la membrana plasmàtica de les cèl·lules eucariotes, que conté tots els orgànuls cel·lulars a dins. Té un aspecte gelatinós i està format pel citosol i els orgànuls.

Ribosomes: Orgànul, format per dues subunitats, que s'encarrega de sintetitzar proteïnes.

Aminoàcid: Els aminoàcids són molècules que contenen un grup amino, un grup carboxil i una cadena lateral que varia entre els diferents aminoàcids. Els elements bàsics d'un aminoàcid són el carboni, l'hidrogen, l'oxigen i el nitrogen.

Nuclèol: El nuclèol és un orgànul del nucli cel·lular que té com a principal funció la síntesi de l'ARNr.

Base: Les principals bases nitrogenades que formen part del material genètic són: l'adenina, la timina, la citosina, la guanina i l'uracil. Es poden classificar en dos grups: purines (adenina i timina) i pirimidíniques (citosina, guanina i uracil).

Triplet d'aturada (STOP): Triplet d'aminoàcids que codifica una aturada en la cadena.

Treball de Recerca. La genètica.

Fase G0: Fase de la vida d'una cèl·lula, la qual mai es dividirà.

Embolcall nuclear: Membrana nuclear de doble capa que separa el DNA del citosol.

Àsters: Conjunt de microtúbuls situats al voltant del centrosoma.

Cromàtides: És una de les dues cadenes idèntiques de DNA que unides per un centròmer formen un cromosoma.

Cromosomes homòlegs: És cadascuna de les parelles de cromosomes que té un organisme eucariota diploide.

Recombinació genètica: És el procés en què una cadena de material genètic (DNA o RNA), es fragmenta i s'uneix a una altra cadena de material genètic. En aquest procés es "barregen" fragments d'informació genètica que crearan un nou material genètic per un nou individu.

Placa equatorial (d'una cèl·lula): És el punt mig o intermedi d'una cèl·lula durant la seva divisió.

Organisme transgènic: Organisme el qual li han introduït un gen forà perquè faci una funció desitjada.

Insulina: Hormona que té efectes importants sobre el metabolisme d'un individu i és utilitzada en alguns casos de diabetis.

9. Bibliografia

Referències bibliogràfiques

Bibliografia en suport paper

JIMENO, Antonio i altres: Biologia 1 Batxillerat. Barcelona: Grup Promotor Santillana, 2008.

JIMENO, Antonio i altres: Biologia 2 Batxillerat. Barcelona: Grup Promotor Santillana, 2009.

Consultes bibliogràfiques

Bibliografia en suport electrònic

http://ca.wikipedia.org/wiki/%C3%80cid_desoxiribonucleic

http://ca.wikipedia.org/wiki/%C3%80cid_ribonucleic

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Mitosi>

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Meiosi>

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Mutacions>

http://es.wikipedia.org/wiki/Ingenier%C3%ADa_gen%C3%A9tica

http://ca.wikipedia.org/wiki/Seq%C3%BCenciaci%C3%B3_d%27ADN

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Biotecnologia>

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Retrovirus>

http://ca.wikipedia.org/wiki/Base_nitrogenada

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Centrosoma>

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Crom%C3%A0tida>

Treball de Recerca. La genètica.

http://ca.wikipedia.org/wiki/Recombinaci%C3%B3_gen%C3%A8tica

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Insulina>

10. Conclusions

Aquest treball ha requerit una gran font d'informació per la part teòrica, però no ha estat gaire difícil trobar-la, ja que ens aquests temps tenim molta informació al nostre abast mitjançant Internet.

Respecte a la part pràctica, ha costat molt, per no dir que ha estat impossible, trobar una família que complís els models estàndards que compleixen les lleis que he estat estudiant, perquè hi ha molts factors diferents que s'havien de donar a la vegada, però tot i així, he aconseguit demostrar que les lleis establertes a partir d'experiments amb pèsols també es complien en els éssers humans.

El motiu perquè ha estat impossible trobar una família estàndard ha estat per culpa de tots aquests factors que s'havien de donar a la vegada, color d'ulls, color de cabells, diferents generacions, i es van fer servir més de 500 experiments per establir la llei, i això, per un noi de 17 anys és impossible, i més quan estudies amb humans.

Hi havia molts trets genètics que es veuen a simple vista per triar, però, finalment, em vaig decidir per estudiar els més fàcils de veure la diferència entre ells i els més fàcils d'entendre a l'hora d'exposar el treball.

En el camp de la genètica continua havent-t'hi molts camps d'investigació oberts, però no estan a l'abast d'adolescents, tot i així, es podria ampliar molt més aquest treball investigant les desenes de trets genètics que es veuen a simple vista.

