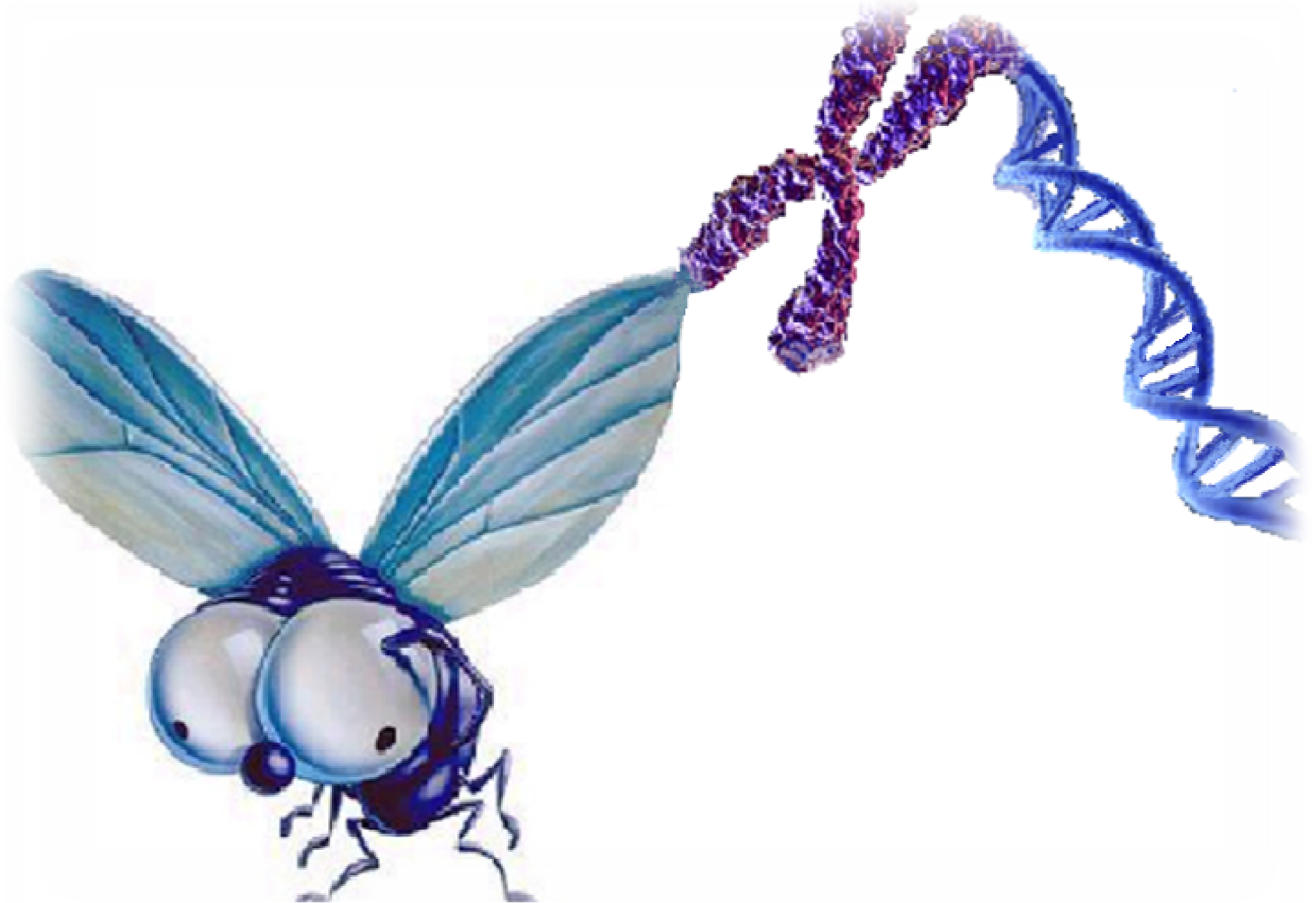


TREBALL D'INVESTIGACIÓ I EXPERIMENTACIÓ GENÈTICA



INDEX

1. INTRODUCCIÓ	3
2. PART TEÒRICA	5
2.1. Història de la Genètica	5
2.1.1. Gregor Johann Mendel	5
2.1.2. Genètica clàssica	6
2.1.3. Genètica moderna.....	7
2.2. Genètica molecular	8
2.2.1. Àcids nucleics	8
2.2.2. ADN	9
2.2.3. Cromosomes	10
2.2.4. Mitosi i meiosi	11
2.3. Lleis de Mendel	16
2.3.1. Primera llei o llei de la uniformitat	16
2.3.2. Segona llei o llei de la segregació	17
2.3.3. Tercera llei o llei de la independència	18
2.4. Excepcions de les lleis de Mendel	19
2.4.1. Herència intermèdia	19
2.4.2. Epístasi	20
2.4.3. Al·lèles múltiples	26
2.4.4. Gens letals	28
2.4.5. Pliotropia	29
2.4.6. Gens lligats	29
2.4.6.1. Lligament absolut	
2.4.6.2. Lligament relatiu	
2.5. Herència amb relació al sexe	32
2.5.1. Lligament al cromosoma X	32
2.5.1.1. Herència lligada al cromosoma X recessiva	
2.5.1.2. Herència lligada al cromosoma X dominant	
2.5.2. Lligament al cromosoma Y	34
2.6. Herència de caràcters quantitius	35

3. PART PRÀCTICA	37
3.1. Drosophila Melanogaster	37
3.1.1. Fitxa sistemàtica	37
3.1.2. Cicle vital	38
3.1.3. Mutants utilitzats	40
3.1.4. Implicacions en la genètica	41
3.2. Preparació de l'experiment	43
3.2.1. Construcció del terrari	43
3.2.2. Temperatura	44
3.2.3. Flascons i taps	45
3.2.4. Medis de cultiu	46
3.2.5. Obtenció de les mosques	48
3.3. Experiment 1	49
3.3.1. Hipòtesi	49
3.3.2. Material (mosques que he utilitzat)	49
3.3.3. Procediment	49
3.3.4. Conclusions	54
3.4. Experiment 2	55
3.4.1. Hipòtesi	55
3.4.2. Material (mosques que he utilitzat)	55
3.4.3. Procediment	55
3.4.4. Conclusions	58
4. GLOSSARI	59
5. CONCLUSIONS	61
6. BIBLIOGRAFIA	63
7. AGRAÏMENTS	64

1. INTRODUCCIÓ

Actualment tenen cada cop més importància les investigacions en genètica. Tota la societat està pendent de quins seran els efectes pràctics de tots aquests descobriments. Però realment molt poca gent entén com funciona. A mi sempre m'ha fascinat aquesta branca de la biologia, i m'agradaria aprendre'n molt més. Per això he investigat la manera com es transmeten els caràcters de generació en generació, quines són les lleis de la genètica...

La genètica és la ciència que estudia la herència i la seva variació en els organismes. L'herència són els caràcters que ens venen donats pels nostres pares. Aquesta ciència va agafar molta importància després del descobriment de Mendel, que va ser el primer en descobrir que les característiques físiques i internes no estaven repartides a l'atzar, sinó que tot era una estadística. Amb pocs anys es va començar a investigar en genètica molecular i el 1960 es va determinar el codi genètic. Desde aquell moment les investigacions en genètica no han parat d'avançar, i cada cop s'acosten més a la vida real i a totes les aplicacions que poden tenir-hi.

El treball consta de dues parts: una part teòrica i una part pràctica. L'objectiu principal del treball és descobrir si les mosques *Drosophila Melanogaster* compleixen o no les lleis de Mendel. Després de fer una profunda investigació he redactat un document escrit on han quedat plasmats tots els resultats del treball.

He començat amb la part teòrica per així adquirir més coneixements i poder-los posar en pràctica durant la segona part. He estudiat primer de tot la genètica en general, començant pel context en que es troba actualment, els primers descobriments i els més recents. Després he estudiat els conceptes bàsics de genètica molecular. I finalment, com funciona, quines són les lleis que regeixen aquesta probabilitat o estadística que ens fa ser d'una manera o d'una altra.

Per fer aquesta part he tret la majoria d'informació de pàgines web, però també he buscat en llibres especialitzats en el tema.

En la part pràctica he fet un experiment amb una espècie de mosca: *Drosophila Melanogaster*. He utilitzat dos tipus de soques Ebony i Vestigial. Fixant-me en un caràcter he comprovat si segueixen la primera i la segona llei de Mendel observant la seva descendència. Per veure si es compleix la tercera llei m'ha sigut necessari fixar-me no només en un caràcter sinó en dos.

Per poder fer l'experiment he demanat les soques de mosca a la cambra de cria del CDEC. Les he cultivat a casa preparant un medi en pots de vidre i mantenint-los a una temperatura de 25°. L'experiment ha durat unes 6

setmanes. Desde el 18 d'abril fins al 24 de maig. El vaig estar fent durant el tercer trimestre per així a l'estiu poder-ho posar tot per escrit.

2. PART TEORICA

2.1. HISTÒRIA DE LA GENÈTICA

2.1.1. GREGOR JOHANN MENDEL

Mendel és per molts considerat el pare de la genètica. Va néixer el 22 de juliol de 1822 en Heizendorf. Dificultats familiars i econòmiques el van obligar a endarrerir els seus estudis. L'entorn sociocultural va influir en la seva personalitat científica, principalment el contacte directe amb la natura, els ensenyaments del seu pare sobre els cultius de fruiters i la relació amb diferents professors al llarg de la seva vida, especialment el professor J. Scheider.



El 9 octubre 1843 va ingressar com a novici en el convent de Brünn, conegut en l'època per la seva gran reputació com a centre d'estudis i de treballs científics. Després de tres anys, en finalitzar la seva formació en teologia, va ser ordenat sacerdot, el 6 d'agost de 1847. Al 1851 va ingressar a la Universitat de Viena, on va estudiar història, botànica, física, química i matemàtiques. No obstant això, un cop finalitzats els seus estudis, no va aconseguir graduar-se, pel que va decidir tornar al monestir de Abbot en 1854. Va portar una vida aïllada, consagrat al seu treball. Més endavant va ser nomenat professor de l'Escola Tècnica de Brünn, on va dedicar la major part del seu temps a investigar la varietat, herència i evolució de les plantes, especialment dels pèsols, en un jardí del monestir destinat als experiments. Les seves aportacions al món de la ciència són considerades avui com fonamentals per al desenvolupament de la genètica.

Cap al final de la seva vida, el 1868, Mendel va ser nomenat abat del seu monestir, on va morir el 6 de gener de 1884 a causa d'una afecció renal i cardíaca.

Els seus experiments van tenir com a resultat tres principis que més tard serien coneguts com «lleis de l'herència». Les seves observacions li van permetre distingir dos termes que segueixen utilitzant-se en la genètica dels nostres dies: dominant i recessiu.

En 1865 Mendel va exposar davant la Societat d'Història Natural de Brünn el seu article "Els experiments d'hibridació de plantes", en aquest article Mendel va presentar els descobriments dels seu estudi amb els pèsols *Pisum Sativum* que va portar a terme durant 8 anys. A l'any següent, el 1866, va publicar la seva obra fonamental en un petit butlletí divulgatiu de la seva ciutat, sota el títol

"Assaig sobre els híbrids vegetals". Hi va exposar la formulació de les lleis que porten el seu nom. Aquest assaig contenia una descripció del gran nombre d'encreuaments experimentals.

Malgrat aquesta detallada descripció la seva obra no va tenir cap resposta entre la comunitat científica de la seva època. De fet, Mendel va intercanviar correspondència amb un dels més eminents botànics del moment, Carl Nägeli, encara que aquest no va semblar molt impressionat pel seu treball. Va suggerir a Mendel que estudiés altres plantes, com la Vellosoïna Hieracium, en la qual Nägeli estava molt interessat.

Mendel va seguir el seu consell, però els experiments amb Hieracium no van ser conclouents, ja que no va trobar normes consistents en la segregació dels seus caràcters, i va començar a creure que els seus resultats eren d'aplicació limitada. La seva fe i el seu entusiasme va disminuir, i a causa de la pressió d'altres ocupacions, en la dècada de 1870 va abandonar els seus experiments sobre l'herència. No va ser fins molt després de la mort de Mendel, el 1903, quan es va descobrir que en Hieracium es dona un tipus especial d'herència, que produeix desviacions de les proporcions fenotípiques i genotípiques esperades.

Van haver de passar trenta-cinc anys perquè la oblidada monografia de Mendel sortís a la llum. El 1900 es va produir el redescobriment, de les lleis de Mendel per part de tres botànics: l'holandès Hugo de Vries a Alemanya, Eric Von Tschermak a Àustria i Karl Erich Correns a Anglaterra.

William Bateson, un defensor del treball de Mendel, va anomenar a aquesta ciència "genètica" el 1905. L'adjectiu "genètica", deriva de la paraula grega "Gènesis - γένεσις", que significa origen.

2.1.2. GENÈTICA CLÀSSICA

El 1871 el metge suís Friedrich Miescher va aïllar nucleïna de nuclis de cèl·lules humanes. Avui sabem que aquesta nucleoproteïna forma la cromatina. El 1886 el citòleg americà E. B. Wilson suggereix que és possible una relació entre la cromatina i el material genètic.

Durant la segona dècada d'aquest segle Thomas Hunt Morgan i el seu grup de la Universitat de Columbia inicien l'estudi de la genètica de la mosca del vinagre *Drosophila Melanogaster*. El 1910 descobreixen l'herència lligada al cromosoma X. El 1913 A. H. Sturtevant construeix el primer mapa genètic.

Gràcies a una sèrie de descobriments fets per diferents científics es va arribar al concepte fonamental de la genètica clàssica: els gens són la unitat bàsica de l'herència, tant funcional com estructuralment, i es troben lineal i ordenadament disposats en els cromosomes.

2.1.3. GENÈTICA MODERNA

Després de la segona guerra mundial es produeix el veritable avenç cap a la genètica moderna. S'estableix finalment l'ADN com a base principal del material hereditari. A això li segueix el descobriment de com l'ADN transmet la informació genètica que porta a la cèl·lula, a partir de la transcripció cap a ARN i la traducció a proteïnes. També es produeixen grans avenços en el coneixement de l'estructura i funció dels cromosomes. Finalment, en els setanta sorgeixen les tècniques de manipulació d'ADN que afectaran revolucionàriament a totes les disciplines de la genètica.

El 1953 els científics James Watson i Francis Crick descobreixen l'estructura en doble hèlix de l'ADN, formada per dues cadenes orientades en direccions oposades (antiparal·leles). Aquesta estructura suggeria que el material hereditari podia ser copiat i duplicat. Aquest descobriment va ser molt important perquè amb ell es va entendre finalment, com s'organitzava el material genètic, i amb aquesta informació es va poder avançar molt en la genètica. A partir d'aquest moment la genètica fa un pas endavant, els descobriments succeeixen molt ràpid: es descobreix el codi genètic, s'aconsegueix la seqüència completa del genoma humà, es comencen a tractar malalties gràcies als avenços genètics...

2.2. GENÈTICA MOLECULAR

2.2.1. ÀCIDS NUCLEICS

Els àcids nucleics són unes biomolècules que van ser descobertes per Miescher l'any 1869. Aquestes biomolècules orgàniques són les que formen el material hereditari, que és el que es transmet de generació en generació, és a dir l'ADN i l'ARN.

Estan formats per tres components: bases nitrogenades, pentoses i àcid fosfòric.

Les bases nitrogenades són molècules cícliques formades per carboni, hidrogen, oxigen i nitrogen. Se'n poden diferenciar cinc tipus: adenina, guanina, timina, citosina, i uracil. Les dues primeres són bases púriques estan formades per dos anell entrelaçats el primer amb sis carbonis i el segon amb cinc. Les altres tres són pirimidíniques, és a dir que només consten d'un anell amb sis carbonis.

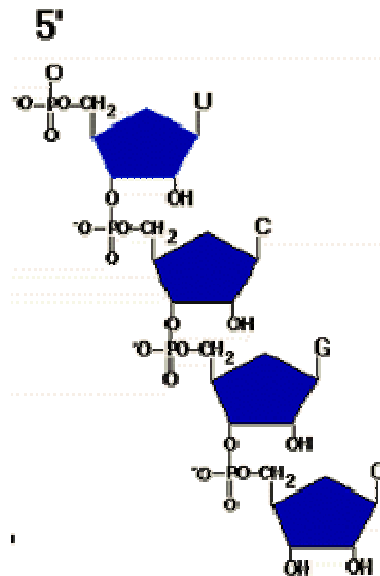
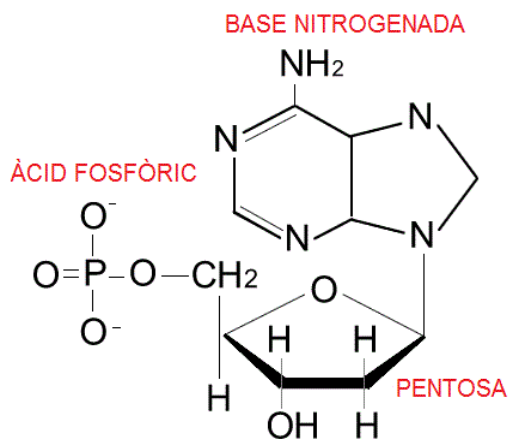
Les pentoses són monosacàrids de cinc carbonis. En l'ARN trobem riboses, són cícliques, i en l'ADN desoxiriboses, igual que les anteriors però els hi falta un oxigen en el carboni número 2.

L'àcid fosfòric (H_3PO_4) és el que li dóna a la molècula el caràcter àcid.

Les bases nitrogenades i les pentoses s'uneixen amb enllaços N-glicosídics formant nucleòsids. La unió es fa entre el carboni 1 de la pentosa i el nitrogen de la base (l'1 si és pirimidínica i 9 si és púrica) en l'enllaç es perd una molècula d'aigua. La molècula resultant s'anomena igual que la base que la forma afegint-hi el sufix -osina si és púrica (adenina: adenosina) i -idina si és pirimidínica (citosina: citidina), en el cas de que sigui ADN també hi afegirem el prefix desoxi- (desoxiadenosina).

A partir dels nucleòsids es formen els nucleòtids. Aquest els obtenim afegint àcid fosfòric als nucleòsids. L'àcid s'uneix a la molècula amb un enllaç fosfoèster que es produeix entre el carboni 5 de la pentosa i l'àcid fosfòric, també es perd una molècula d'aigua. S'anomenen igual que el nucleòsid però amb la terminació «5' monofosfat» (adenosina-5'-monofosfat).

Els nucleòtids es poden unir formant cadenes. S'uneixen amb enllaços fosfodièsters dels carboni 5' al 3'.



2.2.2. ADN

L'ADN, àcid desoxiribonucleic, és un polímer de bases nitrogenades. És la macromolècula que conté tota la informació genètica del nostre cos. Es troba en el nucli de la cèl·lula.

Està format per quatre de les bases nitrogenades que hem presentat abans: adenina, guanina, citosina, i timina. Com hem dit s'uneixen ordenant-se desde l'extrem 5' cap al 3'. Es pot presentar en diferents estructures:

Estructura primària: és la seqüència lineal dels nucleòtids. Aquesta primera cadena és la base fonamental de l'ADN ja que és aquí, en l'ordre i la posició de les bases on hi ha la informació.

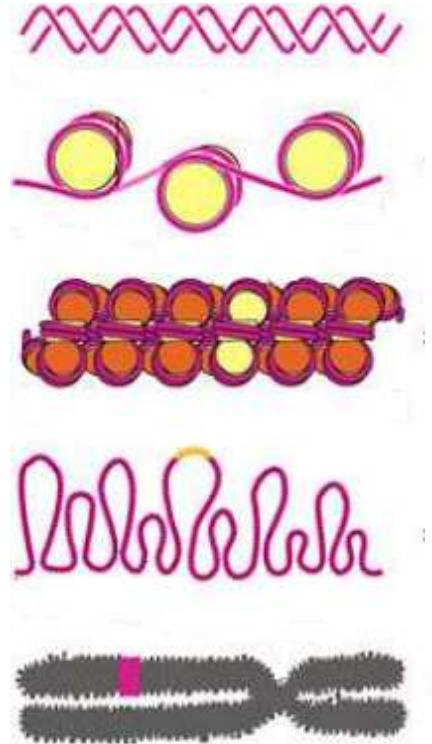
Estructura secundària: és l'estructura en doble hèlix, model descobert per Watson i Crick el 1953. Està composta per dues cadenes complementàries. Això és degut al fet que les bases són complementàries unes amb altres, una púrica amb una pirimidínica. La citosina amb la guanina, s'uneixen amb tres enllaços d'hidrogen, i la timina amb la adenina, unides amb dos enllaços. En l'ADN bicatenari (amb dues cadenes) es compleix la fórmula següent, que expressa la relació que he explicat, ja que si realment les bases són complementàries en una cadena hi haurà d'haver la mateixa quantitat de citosina que de guanina i també la mateixa d'adenina que de timina.

$$\frac{A+G}{T+C} = 1$$

Les dues cadenes també són antiparal·leles, és a dir que si una va de l'extrem 5' cap al 3' la seva complementària anirà al revés, del 3' al 5'.

Estructura terciària: és el replegament del ADN per tal d'ocupar menys espai. Per poder fer això l'ADN es replega sobre si mateix amb l'ajuda de proteïnes. Hi ha varis passos en el replegament:

- Collaret de perles: és el primer nivell, l'ADN s'uneix amb unes proteïnes anomenades histones. La fibra de ADN va rodejant nuclis d'histones (cada nucli consta de 8 histones).
- Solenoide: és una fibra de 30nm, un cop l'ADN s'ha enrotllat amb les histones s'hi torna a enrotllar reduint els espais entre els nuclis.
- Dominis estructurals: la fibra forma una sèrie de bucles que queden estabilitzats per determinades proteïnes.
- Cromosomes: l'ADN finalment es superenrotlla formant els cromosomes. Aquest nivell només es produeix en la mitosis i la meiosi de la cèl·lula.



2.2.3. CROMOSOMES

Els cromosomes són estructures microscòpiques compostes per una llarga cadena de ADN superenrotllada. Es formen durant la divisió cel·lular, per poder-se dividir i formar noves cèl·lules.

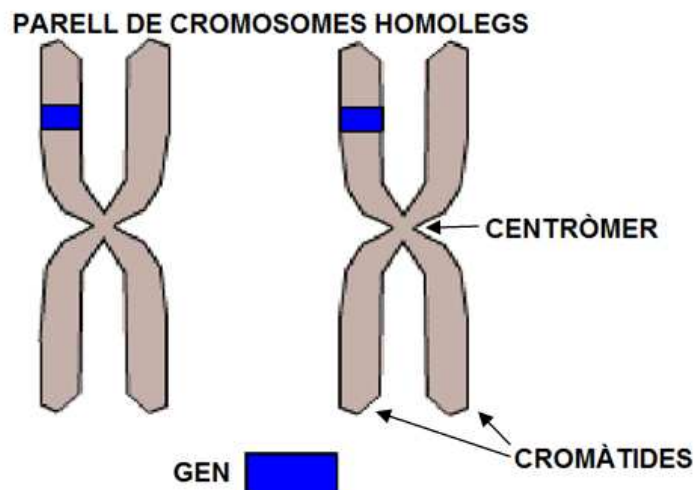
Abans de condensar-se en forma de cromosoma l'ADN es duplica, amb la qual cosa quan es condensa cada cromosoma té la informació per duplicat.

L'estructura dels cromosomes és en forma de X, un dels braços (cromàtide) porta la informació inicial i el segon braç porta la informació duplicada. Aquests dos braços s'uneixen per la meitat, el lloc on s'uneixen s'anomena centròmer. Segons la posició del centròmer el cromosoma pot ser: metacèntric, submetacèntric, acrocèntric o telocèntric.

El nombre de cromosomes de cada cèl·lula varia segons l'espècie. En l'espècie humana n'hi ha 46, 23 de cada gàmeta. D'aquests les primeres 22 parelles són cromosomes autosòmics, que no determinen el sexe de l'individu. La última parella són cromosomes sexuals, és a dir que determinen el sexe de l'individu,

en els homes aquesta parella està formada per un cromosoma X i un cromosoma Y, en canvi en les dones hi ha dos cromosomes X.

Els cromosomes, a part de tenir dues cromàtides amb la informació duplicada, estan repetits. És a dir, quan en la fecundació s'uneixen els dos gàmetes, el zigot agafa els 23 cromosomes del gàmeteta femení i els 23 del gàmeteta masculí, per tant adquireix dos cromosomes de cada que porten informació pels mateixos caràcters encara que no té per què ser igual. Cada parella de cromosomes es diu cromosomes homòlegs. Això fa que cada gen, és a dir, cada porció d'ADN estigui en dos llocs (locus), un en el cromosoma provinent del pare i l'altre en el cromosoma provinent de la mare, per tant cada gen estarà format per la combinació de les dues informacions.

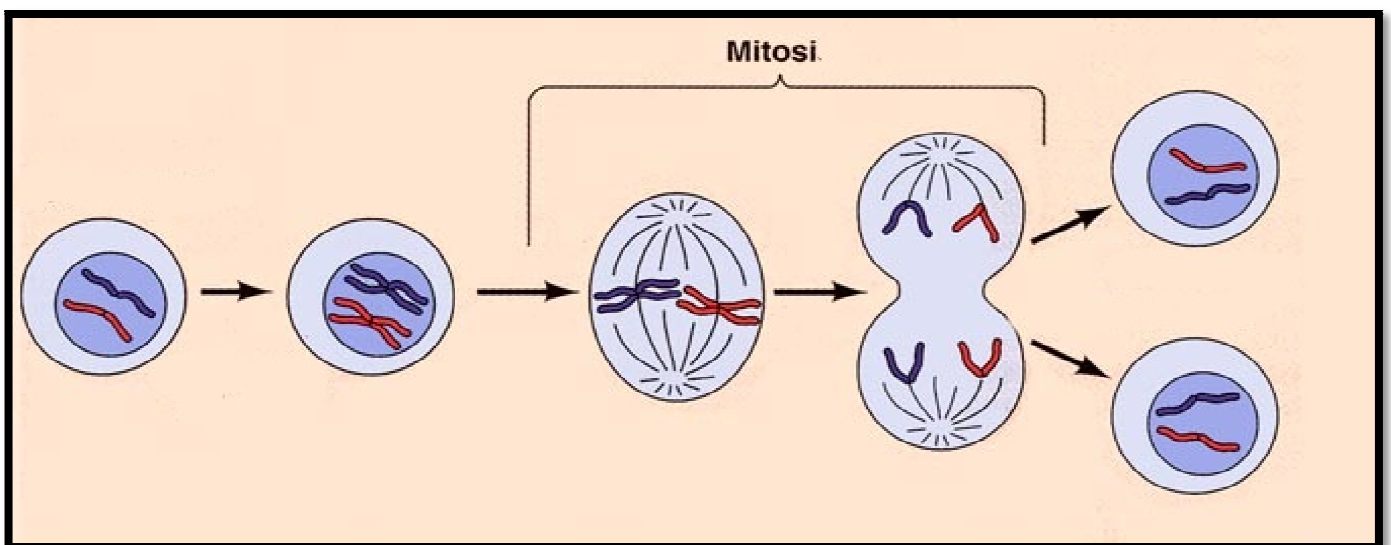


2.2.4. MITOSI I MEIOSI

La mitosi i la meiosi són processos de divisió cel·lular. Totes les cèl·lules tenen la necessitat de reproduir-se, ja sigui per crear nous teixits o per renovar-los. Per fer-ho existeixen dos processos diferents, que són la mitosi i la meiosi.

La mitosi és el procés pel qual la cèl·lula es divideix en dues cèl·lules filles idèntiques entre elles i a la mare, són cèl·lules diploides. Té lloc quan s'han de produir cèl·lules somàtiques, és a dir qualsevol cèl·lula del cos exceptuant les sexuals. Totes les cèl·lules somàtiques tenen el mateix nombre de cromosomes, $2n$, perquè els nostres cromosomes estan per duplicat (cromosomes homòlegs), és a dir, heretem un cromosoma de la mare i una altre del pare (cada parella de cromosomes porta informació per els mateixos caràcters, encara que no té per què ser la mateixa, pot ser que el pare porti ulls blaus i la mare ulls marrons). Aquesta divisió consta de varies fases:

- **Interfase:** és la fase prèvia a la divisió, la cèl·lula comença a preparar-se. En aquesta fase els centríols es dupliquen, i també ho fa tota la fibra de cromatina (pas clau per poder dividir-se).
- **Profase:** comença la divisió. L'ADN comença a enrotllar-se i els cromosomes es comencen a fer visibles. La cromatina (tant l'original com la copiada) formen cromosomes amb dos cromàtides germanes. La membrana nuclear desapareix i els centríols es col·loquen un a cada pol de la cèl·lula. Al final de la profase es comença a formar el fus acromàtic entre els dos centríols, que servirà per arrossegar els cromosomes.
- **Metafase:** els cromosomes que ja estan perfectament formats es disposen a la placa equatorial (situada a la meitat del fus acromàtic), amb els centròmers (punt on s'ajunten les dues cromàtides) orientant les cromàtides. Tots els cromosomes estan en línia recta.
- **Anafase:** comença quan el centròmer es divideix i se separen les cromàtides germanes. Aquestes són arrastrades pel fus acromàtic fins a cada pol. En aquest moment la cèl·lula ja té la informació genètica duplicada i separada, a punt per formar les dues cèl·lules filles. Al final d'aquesta fase el fus acromàtic comença a reduir-se.
- **Telofase:** en aquesta fase es restitueix la membrana cel·lular envoltant els nous cromosomes, i aquests comencen a desenrotllar-se formant novament una fibra de cromatina. Seguidament comença la citocinesi, procés pel qual es divideix la membrana plasmàtica. En els animals aquesta etapa es produeix per estrangulació i en els vegetals per septe. Un cop s'ha dividit la membrana ja tenim les dues cèl·lules filles.



La meiosi és la divisió amb la qual es redueix a la meitat el nombre de cromosomes. Es produeix en les cèl·lules sexuals, és a dir en els gàmetes ja que aquests són cèl·lules que s'uniran a partir de la fecundació amb una altra cèl·lula i formaran nous individus, per tant no poden tenir $2n$ cromosomes ja que al unir-se amb l'altra cèl·lula n'obtidríem una $4n$, i per tant l'espècie no es mantindria. Per solucionar aquest problema la cèl·lula es divideix amb meiosi, d'aquest procés obtindrem quatre cèl·lules filles diferents entre elles i a la mare, i que no poden tornar a reproduir-se perquè són cèl·lules haploides, és a dir n .

La meiosi consta de dos divisions consecutives. La primera redueix el nombre de cromosomes i la segona separa les cromàtides germanes.

La primera divisió meiòtica consta de quatre fases:

- Profase I: és l'etapa més important i llarga. En ella es produeix la recombinació genètica. Hi distingim cinc parts:
 - Leptotè: Marca el començament de la profase I, quan els cromosomes s'han condensat prou per fer-se visibles, tot i que no s'hi distingeix les dues cromàtides bessones que formen cada cromosoma, les quals es mantindran estretament unides fins a la fi de la profase.
 - Zigotè: els cromosomes homòlegs, és a dir aquells que porten informació per als mateixos caràcters es comencen a unir, procés anomenat sinapsi.
 - Paquitè: els cromosomes homòlegs estan completament units, i es comença la recombinació. La recombinació consisteix en l'intercanvi de fragments de cromàtides no germanes. És a dir els cromosomes homòlegs que s'acaben d'unir s'encreuen fragments entre ells. Els punts on hi ha un intercanvi s'anomenen quiasmes. Aquests procés és molt important ja que a partir d'aquell moment ja no hi ha un cromosoma del pare i un de la mare sinó que s'han barrejat. Això fa que augmenti la variabilitat genètica, perquè quan el gàmeta es quedi amb la meitat dels cromosomes tindrà cromosomes del pare amb fragments del de la mare i a l'inrevés.
 - Diplotè: els cromosomes homòlegs amb els fragments intercanviats es separen, començant pel centrosoma i queden units només pels quiasmes (llocs on s'ha produït la recombinació). En aquests moment ja són visibles amb el microscopi els parells de cromosomes.

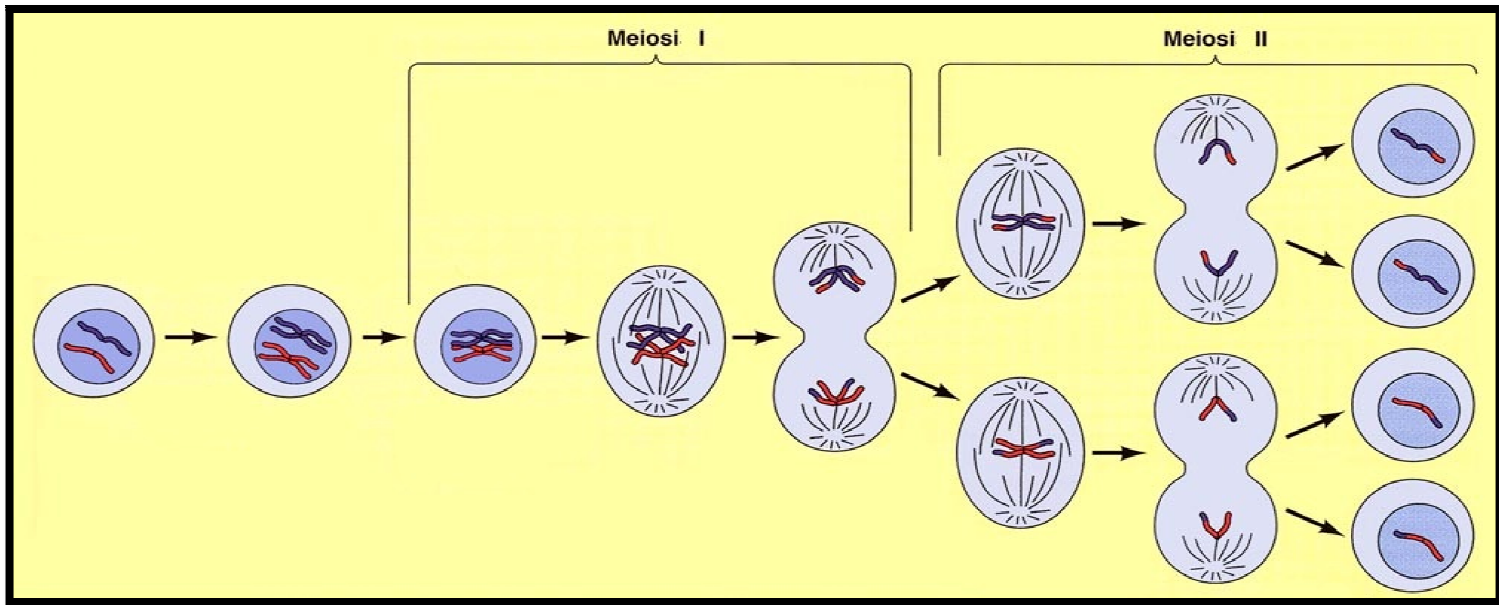
- Diacinesi: aquesta és la fase final de la profase I. L'embolcall nuclear comença a desintegrar-se i es comencen a formar els microtúbuls del fus acromàtic.
- Metafase I: acaba de desaparèixer la membrana nuclear i les parelles de cromosomes es col·loquen al centre del fus acromàtic formant la placa equatorial.
- Anafase I: els cromosomes homòlegs es desenganxen totalment i cada un dels cromosomes amb les seves dues cromàtides es dirigeix cap a un pol de la cèl·lula.
- Telofase I: és semblant a la telofase de la mitosi. Es regenera l'embolcall nuclear que envolta els cromosomes, aquest cop però els cromosomes encara tenen les cromàtides duplicades i a més s'ha reduït a la meitat el seu nombre. També desapareix el fus acromàtic i la cèl·lula pateix una citocinesi igual que en la mitosi.

Al acabar aquesta fase ja tenim dues cèl·lules filles amb la meitat de cromosomes que la mare i amb la informació genètica diferent. Com ja he dit la segona divisió servirà per separar les cromàtides germanes. Per tant abans d'aquesta divisió no hi haurà duplicació del ADN perquè ja el tenim duplicat. És molt semblant a una mitosi.

- Profase II: Els centríols es dupliquen i se situen a cada pol de la cèl·lula. L'embolcall nuclear desapareix. Els cromosomes amb dues cromàtides ja són visibles.
- Metafase II: Els cromosomes es disposen en el fus acromàtic formant la placa equatorial.
- Anafase II: Es divideix el centròmer i es separen les cromàtides germanes, que es dirigeixen una a cada pol.
- Telofase II: Apareix altre cop la membrana nuclear i es produeix la citocinesi de la cèl·lula. Els cromosomes comencen a descondensar-se formant novament la fibra de cromatina.

Després d'aquesta divisió tenim quatre cèl·lules filles amb la meitat de cromosomes i diferent informació genètica

Esquema de les dues divisions meiòtiques:

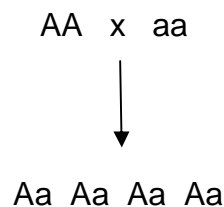


2.3. LLEIS DE MENDEL

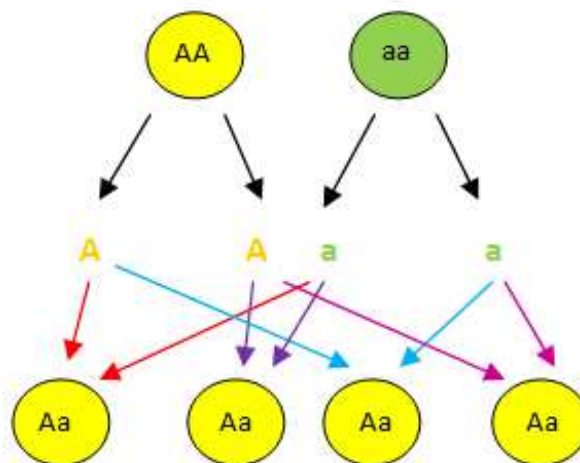
2.3.1. PRIMERA LLEI O LLEI DE LA UNIFORMITAT

Aquesta llei explica que quan s'encreuen dos individus de raça pura, és a dir que són homozigots (els seus dos al·lells porten la mateixa informació) per un determinat caràcter tots els seus descendents seran iguals entre si i iguals fenotípicament al progenitor amb el caràcter dominant.

Això passa perquè el primer progenitor sempre donarà l'al·lel dominant (A) i el segon progenitor sempre donarà el recessiu (a), per tant els descendents sempre seran Aa, és a dir amb la característica dominant. Aquests descendents però ja no seran homozigots per aquell caràcter sinó que seran tots heterozigots, és a dir que els seus dos al·lells portaran informació diferent.



Mendel va estudiar aquesta llei amb pèsols. Va encreuar dos individus de pèsol, un groc homozigot (AA) i l'altre verd també homozigot, però recessiu (aa). El groc és dominant sobre el verd. Tal com he explicat anteriorment els progenitors sempre donaran un A i l'altre a i per tant els descendents sempre seran Aa. En la primera generació filial tots els descendents eren grocs heterozigots.

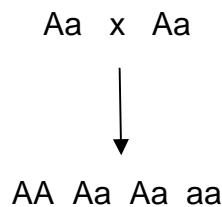


2.3.2. SEGONA LLEI O LLEI DE LA SEGREGACIÓ

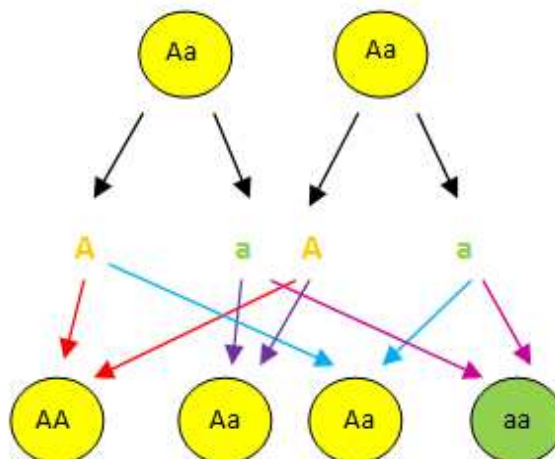
Aquesta llei diu que si s'agafen individus heterozigots i s'encreuen entre si els descendents compliran les proporcions següents:

- 1/4 amb el caràcter dominant i homozigots.
- 2/4 amb el caràcter dominant i heterozigots.
- 1/4 amb el caràcter recessiu i homozigots.

Per tant podem observar que el caràcter que semblava haver desaparegut en la primera generació es transmet en la segona generació. I això és perquè no havia desaparegut sinó que els descendents havien quedat com a portadors del caràcter encara que no se'ls manifestés en el fenotip i al encreuar-se entre si s'han transmès l'al·lel recessiu del pare i l'al·lel recessiu de la mare donant a lloc a un descendent homozigot amb aquest caràcter (els caràcters recessius sempre han de ser homozigots per arribar a manifestar-se en el fenotip).

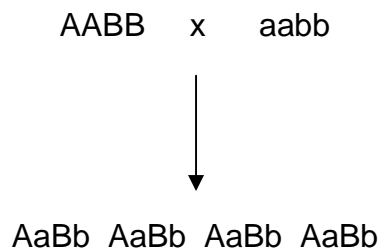


La llei es compleix de la mateixa manera amb els pèsols. S'agafen dos individus obtinguts en la primera generació tots dos grocs heterozigots (Aa) i s'encreuen entre si. Els descendents compleixen l'estadística anterior.



2.3.3. TERCERA LLEI O LLEI DE LA INDEPENDÈNCIA

Aquesta llei diu que si s'agafen dos individus de raça pura, homozigots, per a dos caràcters diferents, sense cap relació entre si, s'hederaran per separat. Si són homozigots és a dir el primer AA BB i el segon aabb (on A és dominant sobre a i B és dominant sobre b) deixaran una generació amb el 100% dels individus heterozigots (AaBb) i iguals als seus progenitors amb caràcters dominats, encara que tindran un genotip diferent.

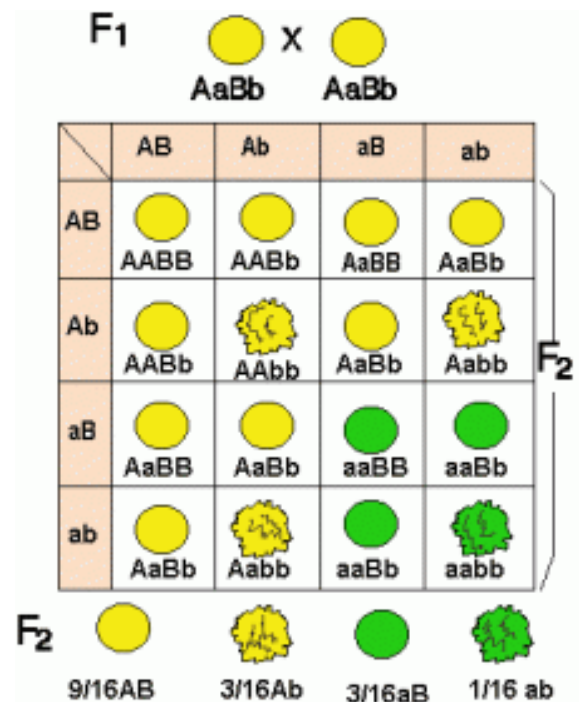


Però si els individus són heterozigots (AaBb i AaBb) la proporció de la primera generació filial serà:

- 9/16 amb els dos caràcters dominant.
- 3/16 amb el primer caràcter dominant i el segon recessiu.
- 3/16 amb el primer caràcter recessiu i el segon dominant.
- 1/16 amb els dos caràcters recessius.

Igual que amb la segona llei podem veure que el caràcter recessiu que no existia en els progenitors, si que apareix en els descendents d'aquests.

Per descobrir aquesta llei, Mendel es va fixar en dues característiques dels pèsols: que podien ser verds o grocs i també rugosos o llisos (on el groc és dominant sobre verd i llis és dominant sobre rugós). Així que va encreuar dos individus que eren grocs i llisos, però heterozigots (AaBb) i li va sortir una generació de pèsols que complia les proporcions anteriors.



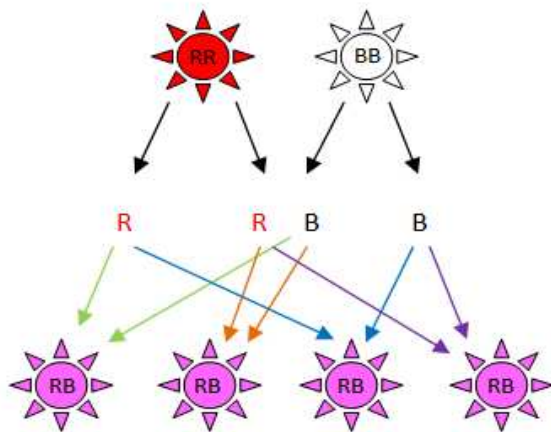
2.4. EXCEPCIONS DE LES LLEIS DE MENDEL

2.4.1. HERÈNCIA INTERMÈDIA

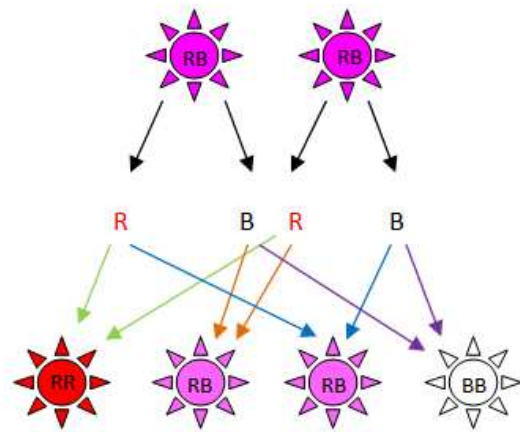
En alguns casos ens trobem que no es compleix una relació de dominant - recessiu en un caràcter. Enlloc d'això veiem que els individus heterozigots presenten una barreja dels fenotips dels seus progenitors.

L'exemple més clar de herència intermèdia és el cas de la flor de mitjanit o *Mirabilis Jalapa*. El color d'aquesta flor està determinat per el gen que direm R si és vermell i B si és blanc. Si es tracta de un individu de raça pura vermell (RR) i un altre igual però blanc (BB) al encreuar-los entre ells, tota primera generació serà heterozigota (RB) però amb el fenotip rosa, és a dir una barreja dels dos colors. Si encreuem dos d'aquets individus heterozigots entre ells obtindrem la proporció següent:

- 1/4 de flors vermelles de raça pura.
- 1/2 de flors roses i heterozigotes.
- 1/4 de flors blanques de raça pura.



* Encreuament entre individus homozigots.



* Encreuament entre individus heterozigots.

L'herència intermèdia és diferent que la codominància. Diem que hi ha codominància quan apareixen els dos fenotips (sense barrejar) dels progenitors. Com per exemple amb les roses, quan creuem un vermella (RR) i una blanca (BB) els descendents apareixen amb part blanques i parts vermelles.

2.4.2. EPÍSTASI

És un tipus d'interacció gènica, és a dir, que a vegades hi ha caràcters que depenen de més d'un gen. Quan això passa hi ha un gen que pot fer que l'altre no s'expressi. El gen que inhibeix s'anomena epistàtic, i el que és inhibït hipostàtic. La epístasi pot ser de diferents tipus.

2.4.2.1. Epístasi dominant simple: Es produeix quan el gen epistàtic té un dels al·lels dominant, i aquest domina no només sobre el caràcter que expressa aquell gen sinó també sobre el gen hipostàtic.

Tenim un caràcter expressat en dos gens diferents. En l'epistàtic A domina sobre a, i en l'hipostàtic B domina sobre b. Quan el primer gen té un al·lel dominant A s'expressa el fenotip dominant, anul·lant el fenotip del gen hipostàtic, encara que el segon gen també tingui B dominant. Però si el primer gen és recessiu el caràcter dependrà del segon gen, és a dir si aquest és dominant o recessiu. Per tant aquest caràcter pot presentar tres fenotips diferents.

Per exemple el color de les carbasses. En el gen epistàtic l'al·lel dominant A expressa color blanc, el recessiu aa permet l'expressió de color, el dominant del gen hipostàtic B expressa color groc i el recessiu bb, verd. Tenim dos individus heterozigots (AaBb) si els encreuem entre ells tindríem aquest resultat:

- 12/16 de carbasses blanques.
- 3/16 de carbasses grogues.
- 1/16 de carbasses verdes.

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

2.4.2.2. Epístasi simple recessiva: Aquest tipus d'epístasi es produeix quan el gen epistàtic expressa el caràcter recessiu, llavors anul·la el segon gen.

Un caràcter s'expressa a partir de la combinació de dos gens. En l'epistàtic A és dominant i a és recessiu, i en l'hipostàtic B és dominant sobre b. Si el primer gen és recessiu (aa) no permetrà que s'expressi el fenotip del segon gen, tant si és dominant com recessiu. En canvi si el gen epistàtic és dominant, el gen hipostàtic sí que podrà expressar-se.

Un exemple és el color del pèl dels gossos. El gen epistàtic pot ser dominant (permet l'expressió de color) o recessiu (sense color: blanc), i el gen hipostàtic també podrà ser dominant (color negre) o recessiu (color marró). Si s'ajunten dos gossos amb genotips AaBb el resultat seria:

- 9/16 de gossos negres.
- 3/16 de gossos marrons.
- 4/16 de gossos blancs.

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

2.4.2.3. Epístasi dominant doble o gens duplicats: es produeix quan tenim dos gens que si tenen un al·lel dominant, qualsevol dels dos, expressen el mateix fenotip.

Un caràcter s'expressa a partir de dos gens, però tots dos produeixen el mateix fenotip, per això s'anomenen gens duplicats. Per tant si en el genotip del primer gen hi ha A dominant s'expressarà el fenotip dominant encara que el segon gen hi hagi bb. I igualment passa al l'inrevés si hi ha B i aa. També pot ser que hi hagi A i B, però tot i així es continuarà expressant el fenotip dominant. Si en canvi no hi ha cap al·lel dominant, és a dir, l'individu és aabb s'expressarà el fenotip recessiu.

Per exemple en moltes plantes la producció de clorofil·la ve determinada per dos gens. En aquests gens A és dominant i expressa clorofil·la de color verd, i a no produeix clorofil·la, B és dominant i també produeix clorofil·la verda, i b és incapaç de produir-ne. Per tant la seva segregació serà:

- 15/16 plantes amb clorofil·la verda.
- 1/16 plantes albines (sense clorofil·la).

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

2.4.2.4. Epístasi recessiva doble: aquest tipus d'epístasi apareix quan necessitem que els dos gens siguin dominants perquè es produeixi un fenotip diferent.

Hi ha una característica que ve donat per dos gens. Aquests gens sempre que siguin tots dos recessius (aabb) o un dominant i l'altre recessiu (Aabb, aaBb) produiran un fenotip concret. Però si tots dos són dominants (AaBb) se'n produirà un de diferent.

Un exemple és el color de la flor del pèsol. On A i B combinats fan que la flor sigui lila. I aa i bb fan que la flor sigui blanca. Encara que no fa falta que els dos siguin recessius perquè la flor sigui blanca, amb un n'hi ha prou. Si tenim dos individus heterozigots (AaBb) la seva descendència serà la següent:

- 7/16 de flors blanques.
- 9/16 de flors liles.

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

2.4.2.5. Epístasi dominant i recessiva doble: aquest fenomen es produeix quan tant l'al·lel dominant dels primer gen (Aa, AA) i l'al·lel recessiu del segon (bb) inhibeixen l'expressió de l'altre fenotip.

Un caràcter ve donat per dos gens. En l'expressió d'aquests gens veiem que quan el primer gen té un al·lel dominant o quan el segon gen és recessiu es produeix un fenotip, sense tenir en compte l'altre gen. Però quan no hi ha ni A ni bb llavors s'expressa el segon fenotip possible.

Un exemple d'aquest tipus d'epístasi és el de una classe de gallines. Aquestes gallines tenen el color determinat per dos gens, A permet el color, a produeix albinisme, B inhibeix el color i b actua igual que A. Si encreuem dos individus heterozigots el resultat serà el següent:

- 13/16 seran gallines pigmentades.
- 3/16 seran gallines blanques.

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb








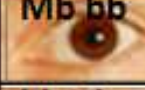








Finalment en aquesta taula queden recollits els diferents tipus d'epístasi i les proporcions:

TIPUS D'INTERACCIÓ	GENOTIP			
	A- B-	A- bb	aaB-	aabb
Sense epístasi	9	3	3	1
Epístasi simple dominant	12		3	1
Epístasi simple recessiva	9	3	4	
Epístasi dominant doble	15			1
Epístasi recessiva doble	9	7		
Epístasi dominant i recessiva doble	13		3	(13*)

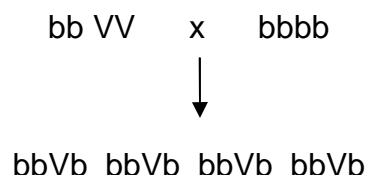
Un exemple d'epístasi és el color d'ulls, aquest es troba en l'iris de l'ull, exactament en la quantitat de melanina (proteïna produïda pels melanòcits, que es troben en l'iris, és d'un color marró i és la que pigmenta l'ull). Però el que determina la quantitat de proteïna és un conjunt de gens, ja que al ser un caràcter complex no es pot regular amb un sol gen. Tots aquests gens estan relacionats entre si, és a dir tenim per exemple un gen que determina color d'ull marró, però per què aquest gen pugui funcionar la cèl·lula necessita un segon gen, si aquest segon gen no funciona tampoc es pot llegir el primer i per tant la persona no tindrà els ulls marrons, però tot i així encara els pot tenir verds o blaus, d'això se'n encarregarà un tercer gen i aquest també pot estar controlat per un quart, i així infinitament... Els científics però encara no han trobat tots els gens que influeixen en el color d'ulls. Després de moltes investigacions s'ha arribat a la conclusió que hi ha moltíssims gens que influeixen una mica en el color d'ulls però que n'hi ha dos o tres que en determinen gran part. El gen del que depenen el 75% del colors és un gen anomenat OCA2, situat al cromosoma 15. Aquest gen té dos al·lels, el dominant (M) color marró, el recessiu (b) color blau. Per altre banda hi ha un segon gen situat al cromosoma 19 anomenat EYCL1, aquest gen també té 2 al·lels, el dominant (V) color verd, i el recessiu (b) color d'ulls blaus. És una epístasi del tipus dominant simple. És a dir que quan el gen OCA2 porta un al·lel dominant (M) el fenotip queda marró, sense tenir en compte el que porti el gen EYCL1. Però si no hi ha cap al·lel dominant en el OCA2, llavors el color d'ulls dependrà del EYCL1, per tant si aquest gen presenta l'al·lel dominant (V) el color d'ulls serà verd i si presenta

el recessiu (bb) serà blau. La proporció, com podem veure en la taula és de:

- 12/16 amb ulls marrons.
- 3/16 amb ulls verds.
- 1/16 amb ulls blaus.

	MV	Mb	bV	bb
MV	MM VV 	MM Vb 	Mb VV 	Mb Vb 
Mb	MM Vb 	MM bb 	Mb Vb 	Mb bb 
bV	Mb VV 	Mb Vb 	bb VV 	bb Vb 
bb	Mb Vb 	Mb bb 	bb Vb 	bb bb 

És molt difícil saber el color d'ulls d'un nen abans de néixer, això es deu a que el color d'ulls no és genètica mendeliana simple, sinó que és un cas d'epístasi. L'única cosa que podem saber segur és que no es pot tenir mai el color d'ulls més fosc que el dels teus pares. Això es pot demostrar ja que si tenim per exemple una família on els dos pares tenen els ulls blaus, és a dir bbbb x bbbb, tots els seus descendents tindran blaus, ja que els pares només poden passar al·lels recessius (b) als seus fills. Si un dels pares tingués els ulls verds i l'altre blaus ja es complicaria una mica, suposem primer de tot que el pare amb ulls verds és homozigot (bb VV) i el d'ulls blaus evidentment també (bbbb), els fills d'aquesta parella mai podrien tenir els ulls marrons, ja que els seus pares no els hi poden passar cap al·lel marró. Per tant com que el primer gen és recessiu ens hem de fixar en el segon:



Com podem veure tots els descendents tindran els ulls verds però seran heterozigots.

En el cas de que un dels pares tingués els ulls blaus (bbbb) i l'altre els tingués marrons homozigot (MM bb) els fills tindrien sempre els ulls marrons, però serien heterozigots (Mb bb). En canvi si un dels pares els tingués marrons però heterozigots (Mb bb) i l'altre blaus, no tots els fills els tindrien marrons, sinó que un 25% sortirien amb els ulls blaus.

El cas més complex seria un pare amb ulls marrons heterozigot però portador d'ulls verds (Mb Vb) i la mare amb ulls verds també heterozigot (bbVb). La taula següent mostra la proporció que és de 8:6:2.

	MV	Mb	bV	bb
bV	Mb VV	Mb Vb	bb VV	bbVb
bb	Mb Vb	Mb bb	bbVb	bbbb
bV	Mb VV	Mb Vb	bb VV	bbVb
bb	Mb Vb	Mb bb	bbVb	bbbb

2.4.3. AL·LELS MÚLTIPLES

A vegades hi ha caràcters que poden tenir més de dos al·lells. Aquests caràcters no compleixen les lleis de Mendel perquè estan formats per múltiples al·lells. De tots aquests al·lells, però, només se'n hereten dos, un del pare i un altre de la mare. Per representar aquestes sèries s'acostuma a escriure tots els al·lells amb una mateixa lletra, per exemple A, l'al·lel dominant sobre tots els altres (que pot existir o no) serà A, i el que és recessiu respecte tots els altres serà a, els altres al·lells els escriurem amb la A i un subíndex.

Els al·lells que formen aquestes sèries poden ser dominants, codominants els una amb els altres o recessius respecte tots els altres.

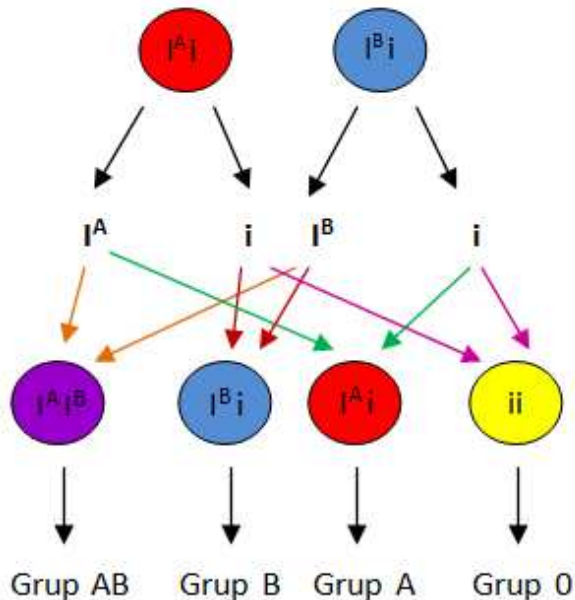
El cas més conegut de al·lells múltiples és el tipus de sang. El grup sanguini està controlat per un gen amb tres al·lells. Hi ha els al·lells I^A i I^B que són codominants entre si, i després hi ha el tercer al·lel: i , que és recessiu respecte I^A i I^B . Però com que els humans som diploides no podem tenir més de dos al·lells de cada gen, per això només heretem dos dels al·lells anteriors. Per tant podem tenir un dels al·lells dominants (I^A o I^B) i un de recessiu, si això passa es manifestarà només el dominant i podem ser del grup A o B. Pot ser que els dos siguin dominants, llavors hi haurà una espècie d'herència intermèdia i

serem del grup AB. I per últim si els dos al·lels heretats són recessius, és a dir, *ii* serem del grup 0.

GENOTIP	FENOTIP
$I^A I^A, I^A i$	A
$I^A I^B$	AB
$I^B I^B, I^B i$	B
ii	0

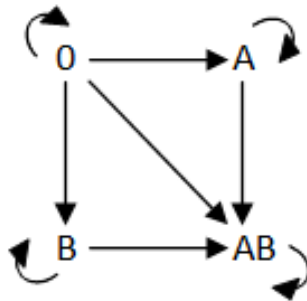
Per tant l'herència de dos individus heterozigots, on un sigui del grup A i l'altre del grup B, serà:

- 1/4 grup AB.
- 1/4 grup A.
- 1/4 grup B.
- 1/4 Grup 0.



En les transfusions sanguines, que són una pràctica molt utilitzada actualment, s'ha d'anar amb compte, ja que no podem transferir qualsevol sang a qualsevol persona, sinó que ens hem de fixar en el grup sanguini i en l'Rh, nosaltres ara només mirarem el grup sanguini.

La sang humana es pot classificar en quatre grups (A, B, AB, 0) depenent de la presència o absència dels antígens A i B. Aquests són substàncies específiques acumulades en les superfícies dels glòbuls vermells. Les persones del grup A tenen antígens A, per tant només produirà anticossos si detecta sang amb antigen B, llavors reaccionarà contra ells. Això fa que només pugui acceptar sang del grup A o del grup 0, ja que no porta antígens. La gent amb grup B té antígens B i funciona a l'inrevés a l'A, és a dir només reacciona davant d'antígens A. El grup AB té els dos antígens, això fa que pugui rebre qualsevol sang, perquè mai reaccionarà davant de ningú. I les persones grup 0 com que no tenen antígens no poden rebre sang sinó és també grup 0, ja que qualsevol altre portarà algun antigen i sempre reaccionarà en contra.

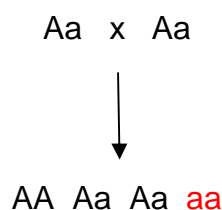


2.4.4. GENS LETALS

En alguns caràcters la seva expressió fenotípica dona com a resultat la mort de l'individu. Hi ha dos tipus de al·lels letals, poden ser dominants o recessius.

Un al·lel letal dominant, és a dir que mata a l'individu tant en l'homozigosi (AA) com en l'heterozigosi (Aa), només pot ser fruit d'una mutació d'un al·lel normal. Els individus afectats amb aquesta mutació moriran abans de poder tenir descendència, ja que no podran ser mai portadors perquè és dominant. Per tant la mutació es crearà i s'extingirà en el mateix individu.

Per altre banda tenim els gens letals recessius, és a dir que només maten a l'individu afectat en homozigosi (aa), aquests per tant poden passar de generació en generació com a heterozigots (Aa) i els individus només seran portadors així que no moriran. Si s'encreuessin dos individus portadors d'aquest gen la quarta part de la seva descendència moriria:



D'aquest tipus de gens letals existeixen dos classes: aquells que no presenten cap diferència quan són heterozigots (portadors del gen letal) i aquells que tenen un fenotip diferent quan són portadors de caràcter.

2.4.5. PLIOTROPIA

La pliotropia és un fenomen pel qual un únic gen té diferents efectes fenotípics, és a dir que controla diferents trets de l'organisme que no tenen cap relació entre si. Es podria dir que la pliotropia és el contrari de l'epístasi.

Per exemple en les mosques *Drosophila* el gen Vestigial ($V > v$) controla el creixement i desenvolupament de les ales. Per tant les mosques amb el caràcter recessiu tindran les ales més curtes i petites, però a més a més també podran pondre menys ous i tindran una vida més curta. Això és perquè el gen Vestigial és un gen pliotròpic i no només regula el creixement de les ales de la mosca sinó altres parts de l'organisme que no hi tenen cap relació.



Un cas humà de pliotropia, és la malaltia fenilcetonúria. Els afectat neixen amb una incapacitat per produir una proteïna anomenada fenilalanina. Els símptomes són molts, els més habituals són la pell molt blanca, sense pigment, convulsions i moltes vegades també retràs mental.

Per tant el gen que provoca la fenilcetonúria és un gen pliotròpic ja que afecta no només una part de l'organisme, sinó diverses parts sense cap relació entre si.

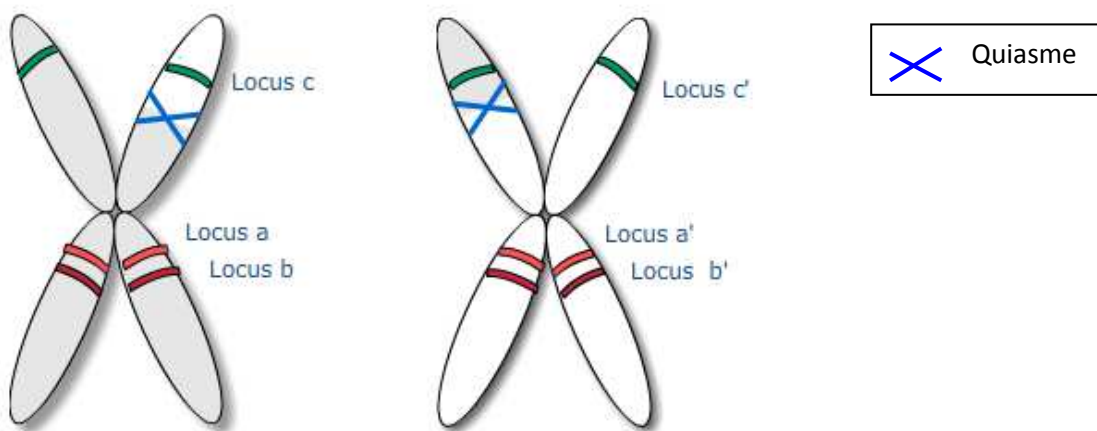
2.4.6. GENS LLIGATS

En la seva tercera llei, Mendel, afirma que cada gen s'hereta de manera independent. Encara que anys més tard es va descobrir que aquesta llei es compleix quan els gens estan en diferents cromosomes, però en alguns casos en els que ens trobem dos gens situats en el mateix cromosoma, veiem que la proporció obtinguda és diferent. Això passa perquè els gens que estan en un mateix cromosoma tendeixen a heretar-se tots dos junts, és a dir, que si en la meiosi el gàmeta hereta el cromosoma del pare, aquells dos gens tindran la informació que portava el cromosoma homòleg del pare.

Per exemple suposem que en una espècie tenim que el color dels ulls i la forma dels cabells es troben en el cromosoma 3. Si el primer progenitor té els ulls marrons (MM) i el cabell arrissat (AA) i el segon progenitor té els ulls blaus (mm) i el cabell llis (aa), i aquests gens estan lligats, perquè estan en el mateix cromosoma, la descendència d'aquesta parella tindrà més possibilitats de ser

amb els ulls marrons i el cabell arrissat (si hereten el cromosoma del primer progenitor), o bé els ulls blaus amb el cabell llis (si hereten el cromosoma del segon progenitor), que no tenir els ulls blaus i el cabell arrissat, o els ulls marrons i el cabell llis.

Tot i així no sempre que dos gens estiguin en el mateix cromosoma significa que hi hagi un lligament. Això és perquè com he explicat anteriorment, durant la meiosis hi ha una recombinació genètica, de tal manera que si els dos gens tenen entremig un quiasme (punt de recombinació) no hi haurà lligament ja que s'intercanviaran les cromàtides i s'heretarà un gen del pare i un de la mare.



- Els gens A i B formen un lligament.
- Els gens A i C no formen un lligament.
- Els gens B i C no formen un lligament.

Els individus que tenen la mateixa combinació al·lèlica que els pares s'anomenen parentals. En canvi els que tenen una combinació diferent s'anomenaran recombinants.

Els lligaments entre gens ens permeten saber la distància que hi ha en un cromosoma entre dos gens. Amb aquesta informació podem dibuixar els mapes cromosòmics.

No tots els lligaments són iguals, és a dir depenent de la separació que hi hagi entre els dos gens el lligament serà relatiu o absolut.

2.4.6.1. Lligament absolut: en aquest cas contem amb dos gens situats tan aprop l'un de l'altre que és físicament impossible que hi hagi un quiasme pel mig. Els dos caràcters s'heretaran sempre junts. Per tant si la cèl·lula mare té un cromosoma amb els dos gens dominants (A i B) i el seu homòleg els té recessius (a i b), al fer la meiosi produirà quatre cèl·lules filles. Aquestes seran el 50% amb els al·lèls dominants (AB) i el 50% amb els al·lèls recessius (ab),

però no seran mai heterozigots, és a dir, mai podran ser Ab o aB, perquè heretaran el primer cromosoma o el segon, però com que no hi ha sobre-encreuament entre els gens no hi podrà haver cap barreja.

2.4.6.2. Lligament relatiu: a diferència del lligament absolut, aquí estem parlant de dos gens situats al mateix cromosoma però a certa distància un de l'altre. Com ja he explicat és possible que durant la recombinació un quiasme se situï entremig dels dos gens i per tant aquests no patiran lligament, però com que els punt de quiasme no són sempre els mateixos, hi haurà vegades que els gens estaran lligats i vegades que no.

2.5. HERÈNCIA L·LIGADA AL SEXE

2.5.1. L·LIGAMENT AL CROMOSOMA X

Diem que un caràcter està lligat al cromosoma sexual X quan el gen que codifica per ell es troba només en aquest cromosoma. Quan això passa les probabilitats i estadístiques descrites anteriorment no es compleixen.

En l'èsser humà hi ha 46 cromosomes, 44 dels quals són autosòmics, i 2 que són sexuals. En les dones els dos cromosomes sexuals són X, però en els homes un cromosoma és X i l'altre és Y (és un cromosoma una mica més curt i que porta caràcters diferents que el cromosoma X). Per tant en el cas d'una dona els gens lligats al cromosoma X es comporten com un gen normal (autosòmic) que tindrà dos al·lells i es manifestarà el caràcter dominant si un d'ells o tots dos són dominants, i el recessiu si tots dos són recessius. Però els homes al tenir només un cromosoma que porti la informació sempre se'ls manifestarà el caràcter depenent de l'al·lel que tinguin en el cromosoma X, és a dir no podran ser mai heterozigots, per tant mai seran portadors.

Com hem vist aquests caràcters podran expressar-se de manera recessiva o dominant.

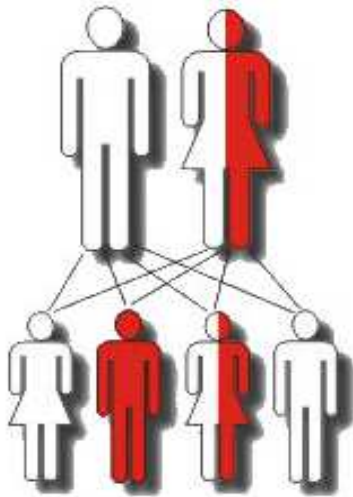
2.5.1.1. Herència lligada al cromosoma X recessiva: Com ja he explicat amb l'herència lligada al sexe hem de distingir entre dones i homes.

En una dona, com que té dos cromosomes X, perquè expressi el gen recessiu necessitem que els dos al·lells ho siguin. Per tant ens podem trobar dones heterozigotes, portadores d'un caràcter. En els homes sempre s'expressarà el gen depenent del sol al·lel que tenen, mai seran portadors.

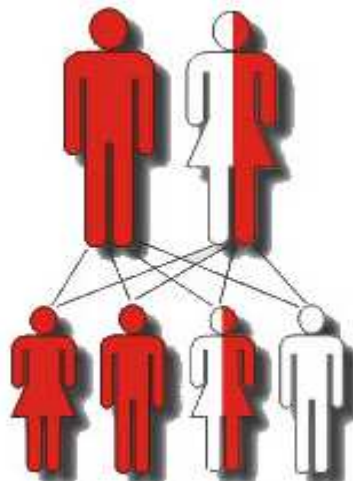
Un exemple de aquest tipus d'herència és el daltonisme. Aquesta malaltia és recessiva, per tant només la patiran les persones que siguin homozigotes, amb els dos al·lells recessius. Les possibilitats que es poden arribar a donar són les següents:

- Mare normal i pare daltònic: totes les filles portadores i fills normals. En aquest cas com que el pare passa la Y als nens i la X de la mare és sana els fills mai podran ser daltònics. Però les filles sempre seran portadores ja que la mare els hi passarà la X sana i el pare la X malalta.
- Mare daltònica i pare normal: totes les filles portadores i tots els fills daltònics. La mare sempre passarà una X malalta tant en les nenes com en els nens, aquests com que només tenen una X sempre seran daltònics. Les nens sempre seran portadores ja que la X del pare és sana.

- Mare daltònica i pare daltònic: tots daltònics, tant fills com filles. La mare sempre passarà la X malalta i el pare també.
- Mare portadora i pare normal: 50% de les nenes seran normals i 50% seran portadores, i 50% dels nens seran daltònics i 50% seran normals.



- Mare portadora i pare daltònic: 50% de les nenes portadores i 50% daltòniques, i 50% dels nens normals i 50% daltònics.



2.5.1.2. Herència lligada al cromosoma X dominant: en aquest cas tenim un caràcter lligat al sexe però que l'al·lel alterat és dominant sobre l'al·lel normal. En l'herència dominant lligada al sexe, no hi pot haver portadors: ni dones ni homes, ja que tant els individus heterozigots com homozigots dominants expressaran el caràcter.

Un exemple d'aquest tipus d'herència és la malaltia Charcot-Marie-Tooth del tipus X. Com que l'al·lel malalt és dominant tant les dones homozigotes $X^A X^A$ com les heterozigotes $X^A X^a$ patiran la malaltia, i el homes al tenir només una X si tenen l'al·lel afectat ($X^A Y$) la patiran i sinó no. L'estadística és la següent:

- Mare malalta heterozigota i pare normal: el 50% de les nenes naixeran sanes i un 50% malaltes, el 50% dels nens seran malalts i l'altre 50% seran sans. Com que la X del pare és sana dependrà si els nens són malalts o no de si la mare passa la X malalta o la X sana.
- Mare normal i pare malalt: totes les nenes estaran malaltes i tots els nens estaran sans. El pare com que només té una X sempre la passarà a les nenes i per tant aquestes, encara que la X de la mare sigui sana tindran la malaltia, però en canvi els nens com que sempre heretaran la Y de pare i les dues X de la mare són normals sempre estaran sans.
- Mare malalta homozigota i pare normal: tots els fills tan nens com nenes estaran malalts. La mare sempre passarà una X malalta, i al ser dominants tant és la segona X (en el cas de les nenes) perquè amb una n'hi ha prou per patir la malaltia.
- Mare malalta homozigota i pare malalt: passarà el mateix que en el cas anterior, tots els fills seran malalts perquè si la mare transmet una X malalta sempre, la X del pare ja no importa.
- Mare malalta heterozigota i pare malalt: totes les nenes estaran malaltes i el 50% de nens també. Com que el pare té la X afectada totes les nenes hauran de néixer malaltes i els nens només aquells que heretin la X sana de la mare estaran sans.

2.5.2. L·LIGAMENT AL CROMOSOMA Y O GENS HOLÀNDRICS

Un caràcter està lligat al cromosoma Y quan el gen que codifica per aquest caràcter, es troba en segment diferencial del cromosoma Y, és a dir aquella part del cromosoma que no es troba en el cromosoma X. Aquests caràcters només els podem trobar en els homes, ja que les dones no tenen aquest cromosoma. Sempre es transmeten de pare a fill, no hi ha relació de dominància ja que al no haver-hi dos al·lells que portin la informació sempre es manifesta el caràcter dependent de si l'al·lel és dominant o recessiu.

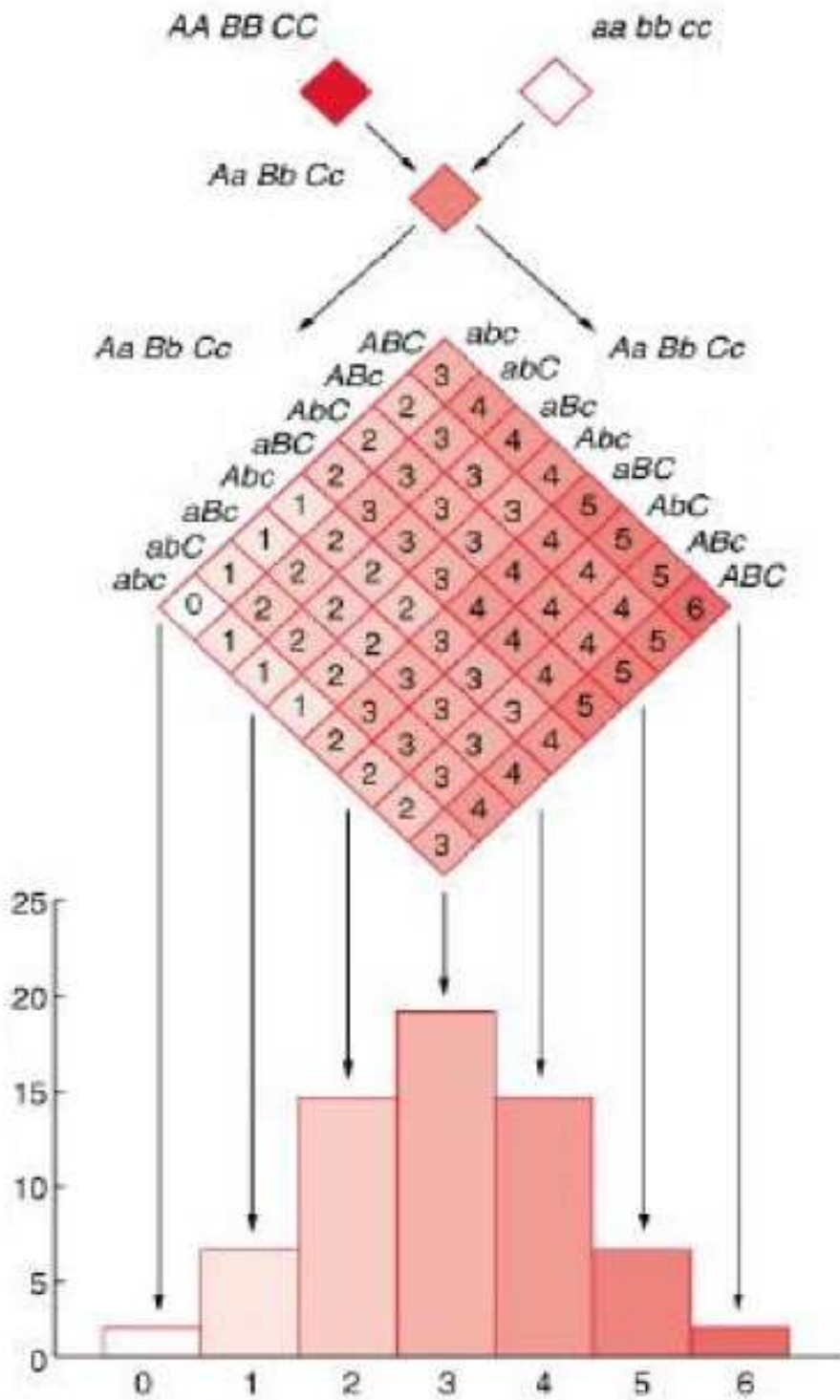
2.6. HERÈNCIA DELS CARÀCTERS QUANTITATIUS

Molts dels caràcters no són qualitatius, és a dir la majoria de caràcters presenten una variació contínua en els seus fenotips. Això significa que són caràcters els fenotips dels quals no estan clarament delimitats i separats un tipus d'un altre, sinó que es barregen casi imperceptiblement un amb l'altre. Com l'estatura el color de la pell...

Un cas molt estudiat d'aquesta herència és el de la pigmentació de les llavors de blat. En aquestes llavors existeix una pigmentació contínua que va desde el vermell fins al blanc. El color està determinat per tres gens (A,B,C) vermells dominants sobre blanc (a,b,c). Per comprovar les teories de l'herència quantitativa es van encreuar blat amb les llavors molt vermelles (AA BB CC) amb blat de llavor blanca (aabb cc). Els descendents (F1) van sortir tots amb les llavors roses (Aa Bb Cc). Al tornar a encreuar dos individus de la F1 van sortir les proporcions següents:

- 1/64 amb tots els al·lels vermells (AA BB CC).
- 6/64 amb cinc al·lels vermells (AA BB Cc).
- 15/64 amb quatre al·lels vermells (AA Bb Cc).
- 20/64 amb tres al·lels vermells (AaBb Cc).
- 15/64 amb dos al·lels vermells (AaBb cc).
- 6/64 amb un al·lel vermell (Aabb cc).
- 1/64 amb cap al·lel vermell (aabb cc).

Esquema de la distribució dels gens dels caràcters quantitius:



3. PART PRÀCTICA

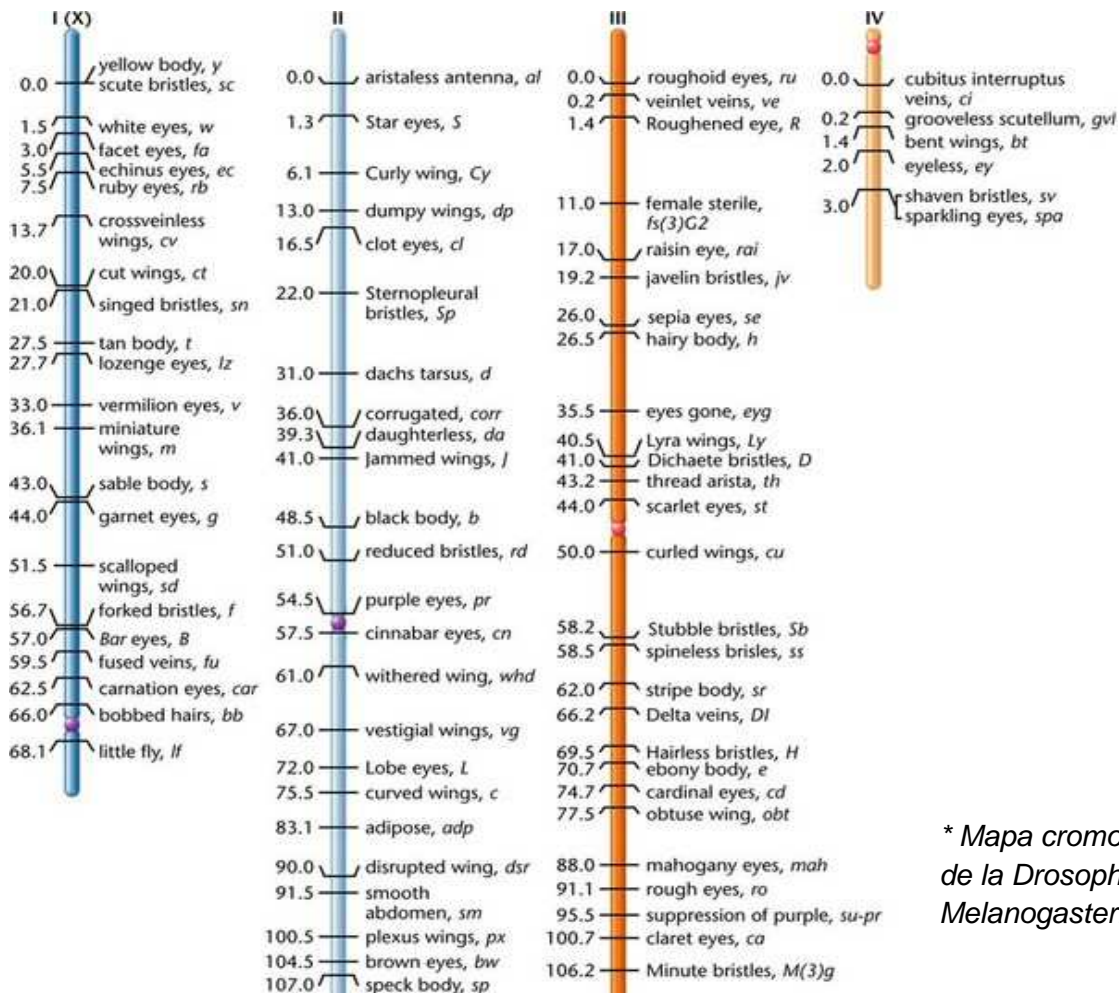
3.1. DROSOPHILA MELANOGASTER

3.1.1. FITXA SISTÈMATICA

- Tipus: Artròpodes
- Classe: Insectes
- Grup: Oligoneòpters
- Ordre: Dípters
- Superfamília: Asquizis
- Família: Drosofilids
- Gènere: Drosophila
- Espècie: Melanogaster

La Drosophila, mosca del vinagre o mosca de la fruita, és un petit insecte d'uns 3 mm de longitud, de color groc-mel amb ulls vermells. Aquest tipus de mosca pot viure a qualsevol lloc del món, ja que té molta capacitat d'adaptació. Aquestes espècies s'anomenen cosmopolites.

Les Drosophiles tenen quatre cromosomes, tres d'autosòmics i un sexual (X).



* Mapa cromosòmic de la Drosophila Melanogaster.

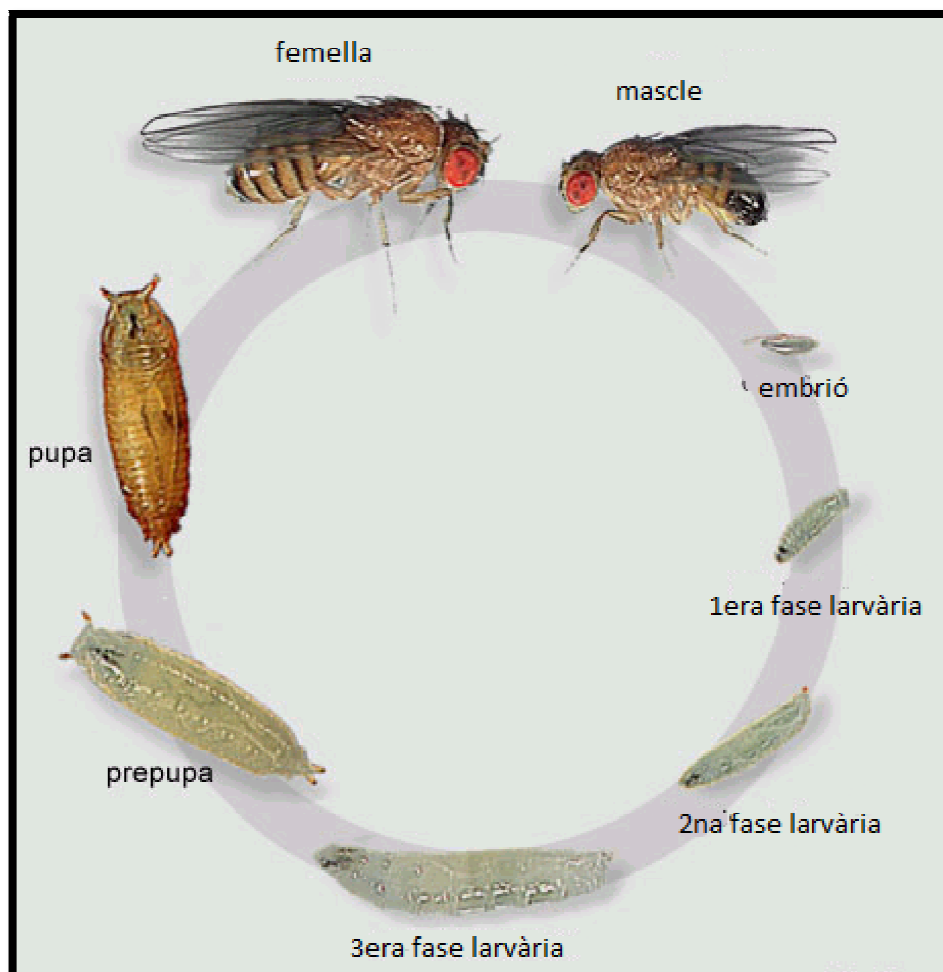
3.1.2. CICLE VITAL

Les *Drosophiles* són insectes que es reproduïxen sexualment amb fecundació interna. Ponen ous i al sortir de l'ou segueixen un desenvolupament post-embriònic indirecte (amb metamorfosi) complex, és a dir que passen per una fase de pupa. La durada de tot el cicle, desde que es pon l'ou fins que l'adult desplega les ales, depèn de la temperatura: a 23° dura aproximadament 15 dies, mentre que a 25° dura 10 dies.

1. Ou: els ous són postos en grups. Aquests ous despleguen unes petites banyetes que permeten flotar en medis líquids. En 22 hores l'embrió surt de l'ou.
2. Larves: és blanca i segmentada té forma de cuc, a la part de davant té una petita boca que a ull nuu es veu com un puntet negre, és completament cega. Menja molt ràpidament, ja que la seva única funció es alimentar-se molt per poder convertir-se en pupa, per això fan galeries en el medi de cultiu del qual s'alimenten.
La larva va creixent i ha de mudar ja que la pell externa no s'estira. En el desenvolupament de les *Drosophiles* hi ha tres mudes. El període entre mudes s'anomena fase limfal. En total la fase de larva dura unes 96 hores, és a dir aproximadament 4 dies.
3. Pupa: al passar els 4 dies, quan la larva ja és prou grossa es converteix en pupa, és a dir passa per un període d'inactivitat en el qual no menja i deixa de moure's. És durant aquest període quan es destrueixen la majoria dels teixits de la larva i es creen els de l'adult, és a dir durant aquesta fase la larva comença a adquirir la forma de mosca. Dura entre 92 i 116 hores és a dir entre 4 i 5 dies.
4. Adult: la mosca adulta surt de la pupa trencant un dels extrems. Quan surt encara no té les ales desplegadas, tarda unes 8 hores en tenir-les. Quan la mosca desplega les ales ja és fèrtil i pot començar a reproduir-se.

HORES	DIES	FASE
0	0	Posta d'ous.
0-22	0-1	Embrió.
22	1	Sortida d'ous (primera fase larvària).
47	2	Primera muda (segona fase larvària) .
70	3	Segona muda (tercera fase larvària).
118	5	Formació del pupari.
122	5	Muda "prepupal".
130	5 i mig	Pupa: eversió del cap, les ales i les potes.
167	7	Pigmentació dels ulls de la pupa.
214	9-10	Els adults surten del pupari (*).
215	9-10	Ales desplegadas de mida normal.

* Taula de temps a 25° de temperatura.



3.1.3. MUTANTS DE LA DROSOPHILA MELANOGASTER

La *Drosophila Melanogaster* és una de les espècies més estudiada genèticament al llarg del anys. Per aquest motiu als científics els hi interessa optimitzar les investigacions, i això es pot aconseguir creant mutants de les mosques. Amb aquests mutants es poden observar més coses de les que podríem veure amb la mosca normal. Aquests mutants s'aconsegueixen a partir d'agents mutàgens com els raig UV o gamma, els raigs X...

Totes les mutacions són recessives respecte els caràcters normals, és a dir respecte les mosques Salvatge, que són les *Drosophiles* sense cap mutació, les que es troben en la natura.



** Femella i mascle Salvatges.*

Hi ha molts mutants de la *Drosophila* però en el meu experiment només n'he utilitzat dos:

- Ebony: mosques amb el cos de color fosc gairebé negre. És una mutació autosòmica que resideix en el cromosoma 3. Les mosques Ebony els hi falta el gen del cromosoma 3 que regula la pigmentació del cos, a causa d'això el pigment s'acumula dins del seu organisme. Aquesta mutació serveix perquè a ull nuu es puguin diferenciar les mosques amb el caràcter recessiu (Ebony) i amb el caràcter dominant (Salvatges) i això pot ser molt útil en una investigació genètica.



**Femella i mascle Ebony*

- Vestigial: les mosques amb aquesta mutació tenen les ales molt curtes, gairebé inexistent, són com dos petites protuberàncies amb les quals no poden volar, per tant és una mutació molt útil ja que al no volar és més fàcil manipular-les. La mutació es troba en el cromosoma 2, és a dir és autosòmica.



* Femella i mascle Vestigials

3.1.4. IMPLICACIONS EN LA GENÈTICA

La *Drosophila Melanogaster*, com ja he dit, han servit en molts experiments genètics. La primera vegada que es va utilitzar aquest insecte va ser a principis del segle XX quan uns genetistes van trobar en aquest petit animal un bon model per a desenvolupar els seus experiments i poder explicar la transmissió dels caràcters hereditaris entre moltes altres teories. Això és perquè té unes característiques molt favorables per fer experiments:

- És cosmopolita, per tant es poden estudiar en qualsevol laboratori del món.
- Té un cicle vital molt curt (de 10 dies) que permet fer experiments de moltes generacions.
- Té una descendència molt gran, que fa que es redueixi molt l'error en els resultats.
- Té una mida molt petita, que fa que no es necessitin grans infraestructures per criar-la.
- Tenen quatre cromosomes i els caràcters són fàcilment observables.

Com a conseqüència, els costos econòmics són molt més baixos que si es desenvolupés un altre animal molt més gran i amb el cicle vital més llarg.

El descobriment més important que es va aconseguir amb aquestes mosques va ser el de Thomas Hunt Morgan l'any 1910. Aquest científic nord-americà va experimentar molt amb *Drosophiles Melanogaster*. En un d'aquests experiments va fixar-se que hi havia una mosca amb una mutació als ulls (en lloc de tenir-los vermells els tenia blancs), aquesta mosca era un mascle i la va

anomenar White. Al encreuar-la amb una femella Salvatge tota la descendència va resultar ser Salvatge, cosa que volia dir que era un caràcter recessiu. Al encreuar dos individus d'aquesta primera generació en lloc de complir-se la tercera llei de Mendel, va sortir-li una generació on totes les femelles eren Salvatges i la meitat dels mascles tenien la mutació. Després d'investigar molts anys sobre aquest fenomen, va arribar a la conclusió que els gens estaven relacionats amb els cromosomes, per tant aquest gen havia d'estar en el cromosoma sexual X i per això s'heretava de diferent manera en femelles que en mascles.

3.2. PREPARACIÓ DE L'EXPERIMENT

Abans d'aconseguir les mosques per fer l'experiment vaig haver de fer una sèrie de preparatius per tal de que quan me les portessin a casa ja pogués començar a experimentar. Tots aquests preparatius s'expliquen en els següents apartats.

3.2.1. CONSTRUCCIÓ DEL TERRARI

Per poder començar l'experiment necessitava un lloc on criar i mantenir les mosques amb les condicions que necessitaven. Vaig decidir que les criaria a l'àtic de casa, en una sala on toca la llum del sol, hi ha calefacció però la temperatura no es mai tant alta com la del pis... Les mosques estarien classificades en flascons de vidre, però tots aquests flascons els guardaria en un mateix medi que seria el terrari, per tal de que tots els flascons estiguessin en les mateixes condicions. D'aquesta manera els resultats de l'experiment serien fiables.

El terrari el vaig fabricar amb una antiga peixera de vidre. La vaig buidar i netejar fins que va quedar a punt per poder contenir els flascons. La peixera media 54x23x34cm així que vaig aconseguir tenir les mosques en un espai petit en el que era fàcil manipular les constants de llum, temperatura...



Com que la peixera era oberta per sobre vaig haver de construir una tapa. La vaig fer amb cartó i porex-pan. Vaig tallar el cartró de 3mm de tal manera que cobrís la superfície de la peixera, fent-lo 5mm més gran que aquesta. Llavors vaig tallar dues làmines de porex-pan i les vaig enganxar a sota el cartó, les làmines tenien la mida exacte de la peixera, i per tant la aïllaven perfectament.



El resultat va ser aquest:



3.2.2. TEMPERATURA

Com ja he dit abans, el cicle vital de la *Drosophila Melanogaster* varia segons la temperatura. Per aquest motiu aquesta és una constant molt important si volem que acabar l'experiment amb el temps previst.

Vaig proposar-me fer l'experiment amb generacions de mosques de deu dies, per tant havia de mantenir la temperatura a 25°C. Quan vaig començar l'experiment, el 18 d'abril, la temperatura ambient encara era inferior als 25°C, per tant necessitava augmentar-la.

Per augmentar la temperatura i mantenir-la constant necessitava un termòstat per a terrari, però no podia aconseguir-lo, així que vaig idear un altre sistema: consistia en instal·lar una bombeta de 100 wats, connectada a un temporitzador, en el terrari. El temporitzador em servia per programar les hores en les que volia que s'encengués la bombeta. Quan la bombeta s'encenia produïa calor i això escalfava el terrari i els flascons de dintre.



3.2.3. FLASCONS I TAPS

Vaig criar les mosques en flascons de vidre de 30cl. Abans de posar-hi les mosques vaig posar dins dels flascons, el medi de cultiu de les mosques que ocupava 1/3 part del flascó. Llavors vaig doblegar un tros de paper de filtre en forma de ziga-zaga i el vaig enganxar verticalment en el medi de cultiu. D'aquesta manera quan posaria les mosques aquestes s'alimentarien del medi de cultiu i podien posar-se en el paper de filtre que també servia per dipositar-hi els ous i les larves.

En cada flascó posava tipus de mosques diferents: de diferents generacions, sexes, mutacions... depenent del que necessités per fer l'experiment. Per tant per no cometre errors confonent-me de flascó els etiquetava degudament posant tota la informació de les mosques que contenia.

Vaig tenir 2 tipus de flascons: el primer tipus eren els tres que em van donar al CDEC, el segon tipus de flascons van ser tots els que vaig necessitar durant l'experiment, aquests els vaig aconseguir comprant ampolles de suc, de vidre tipus "Grannini" i buidant-ne el contingut.

Per tapar els flascons de tal manera que les mosques de dins poguessin respirar existien dos tipus de taps. Els primers consistien en taps d'espuma, però aquests tenien el problema de que les larves a vegades perforaven el tap i les mosques posaven els ous dins del tap. El segon tipus de taps, que són els que vaig utilitzar, els fabricava jo mateixa, per fer-ho agafava una mica de cotó fluix, més o menys, depenent de la dimensió que havia de tenir el tap, llavors l'embolicava amb una gasa i en grapava els extrems perquè s'aguantés. Aquests taps eren ideals perquè deixaven passar l'aire i s'adaptaven perfectament a la mida que tenia l'obertura del flascó.



3.2.4. MEDIS DE CULTIU

Les *Drosophila Melanogaster* s'alimenten de molts productes, però bàsicament sempre busquen aliments que continguin sucre. La manera més fàcil d'alimentar-les, dins dels flascons, era amb una "papilla" (medi de cultiu) que tirava abans de posar-hi les mosques i que podia alimentar tota una generació de mosques sencera.

Per fer aquests medis de cultiu vaig utilitzar la recepta que donava el CDEC. Era la següent:

Nº de flascons: 10

- Agar-agar: 5,6 grams
- Aigua: 375 cc
- Sucre: 1 cullerada
- Aigua:250 cc
- Farina de blat de moro:91 grams
- Nipagin: 0,9 grams
- Alcohol etílic:10,3 cc
- Llevat fresc: 10 grams



Elaboració:

1. Barrejar l'agar-agar i el sucre en els 375 cc d'aigua dins de una cassola. Posar-ho tot al foc i portar-ho a l'ebullició evitant que es formin grumolls.
2. Dissoldre la farina de blat de moro en els 250 cc d'aigua, afegir-ho a la barreja d'abans i deixar-ho coure durant 10 minuts més.
3. Barrejar el Nipagin i l'alcohol i posar-ho a la barreja anterior un cop apagat el foc.
4. Posar la "papilla" resultant en els flascons abans que qualli.
5. Un cop el medi estigui fred i hagi quallat (unes 24 hores després d'haver-lo posat als flascons) cal eixugar la humitat que pugui haver-hi utilitzant una mica de paper de cel·lulosa.
6. Un cop eixugat, introduir-hi un paper doblegat en ziga-zaga d'uns 3 cm d'alçada.
7. Esmicolar una mica de llevat fresc i tirar-ho per sobre de la papilla (servirà per alimentar les mosques adultes).
8. Tapar els pots amb paper d'alumini i posar-ho a la nevera.





Els materials per fer la "papilla" els vaig obtenir de diversos llocs:

- L'agar-agar i la farina de blat de moro en botigues de dietètica.
- El sucre, l'aigua i l'alcohol etílic d'un supermercat.
- El nipagin al ser un producte químic me'l van donar en el CDEC.
- El llevat fresc el vaig aconseguir d'un forn de pa.

3.2.5. OBTENCIÓ DE LES MOSQUES

Aquesta espècie de mosca és fàcil trobar-la en el vinagre, en fruita podrida... però els exemplars que es troben en la vida domèstica no serveixen per fer un experiment, ja que la majoria d'aquests exemplars són de fenotip salvatge, és a dir que no presenten cap mutació. Per això per poder fer l'experiment vaig buscar per internet laboratoris que em poguessin proporcionar *Drosophiles* classificades per mutacions. Vaig trobar una web del CESIRE-CDEC que és el Centre específic de suport a la recerca i la innovació de la generalitat, on donaven tot tipus de material per fer experiments a qualsevol centre escolar que ho demanés. Entre aquest material també hi havia mosques *Drosophila Melanogaster*.

Vaig trucar al CDEC desde el col·legi i em van dir que podia passar a buscar les mosques el dia 18 d'abril al centre que tenen a Barcelona.

Les mosques eren gratuïtes, només s'havia de pagar 1 euro per cada flascó que et donaven. Em van venir en tres flascons: el primer amb mosques salvatge, el segon amb Ebonys i el tercer amb vestigials.

3.3. EXPERIMENT 1

3.3.1. HIPÒTESI

Pot ser que el caràcter de les ales de les mosques *Drosophila Melanogaster* compleixi la primera i la segona llei de Mendel, que diuen que quan s'encreua un individu amb un caràcter dominant amb un individu amb un caràcter recessiu tota la primera generació serà uniforme, i si s'encreuen dos individus de la primera generació s'haurà de complir la proporció de 3/4 parts de mosques amb caràcter dominant i 1/4 de mosques amb el caràcter recessiu.

3.3.2. MATERIAL (mosques que he utilitzat)

Per fer aquest primer experiment he utilitzat mosques Salvatges, que com ja he dit anteriorment tots els seus caràcters són dominants respecte les mosques amb mutacions (VV). I també he utilitzat un tipus de mosques amb una mutació a les ales que s'anomenen Vestigials (vv).

3.3.3. PROCEDIMENT

L'experiment el vaig començar el dia 18 d'abril, el dia que vaig rebre les mosques de CDEC.

Del CDEC les mosques em van venir en 2 flascons: el primer contenia mosques salvatges, d'una sola generació i dels dos sexes; i en el segon flascó hi havia mosques amb la mutació vestigial també d'una sola generació i dels dos sexes. Tots dos flascons contenien mosques homozigotes, és a dir de línia pura.

Per començar a fer els encreuaments necessitava que les mosques fossin homozigotes pel caràcter de les ales, les salvatges dominant (VV) i les vestigials recessiu (vv). Com que el caràcter Vestigial és autosòmic, és a dir que no té cap relació amb el sexe de l'individu, vaig decidir que utilitzaria femelles Vestigial i mascles Salvatge, encara que hagués pogut ser a l'inrevés.

Les *Drosophiles* són fèrtils al cap de 8 hores de sortir de la pupa, així que no podia agafar les femelles Vestigials que hi havia en el flascó de CDEC perquè no podia assegurar que no estiguessin embarassades d'algun mascle Vestigial. Així que vaig deixar que les mosques del flascó es reproduïssin, i el dia següent (19/4) ja hi havia larves en el flascó, llavors vaig treure els progenitors perquè quan cresquessin les larves no s'emparellessin amb aquests. Al cap de tres dies totes les larves s'havien convertit en pupes. El dia 25 a les 00:30 algunes mosques van sortir de la pupa i les vaig treure del pot. Al dematí del dia 26 ja n'havien nascut més, i aquestes també les vaig treure. I vaig tornar a repetir el procés a les 17:30 tornant del col·legi. A les 20:45, totes les mosques

que hi havia en el pot eren verges, perquè només havien passat 2 hores i 15 minuts de la última recollida d'adults, així que ja tenia femelles verges i podia començar els encreuaments.

Després d'acabar amb el procediment d'obtenció de femelles verges vaig utilitzar la tècnica de l'eteritzador per separar 2 femelles vestigials i 3 mascles salvatges per encreuar-los entre ells.







Aquesta tècnica consisteix en adormir les mosques amb èter per poder separar les que ens interessin i posar-les en un altre flascó. Després de documentar-me vaig arribar a la conclusió que la manera més senzilla d'eteritzar les mosques era utilitzant un tap de cotó fluix impregnat d'èter.

Primer de tot s'agafa el flascó on hi ha les mosques i un segon pot, a poder ser amb les obertures iguals. Destapem els dos pots i invertim el de les *Drosophiles* sobre el pot eteritzador, procurant que les boques coincideixin. Colpegem el pot de les mosques amb el palmell de la mà fins que totes les mosques hagin caigut en el de la anestèsia. Llavors impregnem una mica de cotó fluix amb èter i el tirem dins del pot eteritzador i ràpidament tornem a tancar els dos flascons. Passats uns 5 o 10 minuts les mosques ja estan completament anestesiades (no es bo deixar-les gaire temps més ja que podrien acabar morint-se). Una vegada estan totes adormides podem obrir el flascó i posar les mosques a sobre un full blanc per poder separar-les.



Sobre el paper blanc i utilitzant una lupa vaig anar separant poc a poc les femelles dels mascles, intentant no equivocar-me ja que podria espatllar tot l'experiment. Per fer-ho em vaig haver de fixar en les petites diferències que hi ha entre els dos sexes:

- La pigmentació de l'abdomen (cara dorsal) és contínua en el mascle (una taca fosca que s'estén sobre els últims segments abdominals) i discontinua en la femella (formada , en aquest cas, per anells foscos que s'alternen amb bandes clares).
- La mida de les femelles és més gran que la dels mascles (cara lateral).
- Els mascles tenen pintes sexuals en la primera articulació del primer parell de potes i les femelles no (cara tarsal).

	FEMELLA	MASCLE
VISIÓ DORSAL		
VISIÓ LATERAL		
VISIÓ TARSAL		

Un cop vaig tenir les mosques separades les vaig posar dins de un petit con de paper de filtre i aquest el vaig posar en un flascó amb un medi de cultiu que havia fet el dia anterior, la paperina serveix perquè les mosques anestesiades no es quedin enganxades en el medi de cultiu.

Vaig repetir el procés amb el pot de salvatges per tal d'obtenir-ne 3 mascles.

Un cop els tres mascles i les dues femelles estaven en un pot separat només havia de deixar que es reproduïssin. El dia 29 van aparèixer larves en el flascó i el dia 1 de maig ja hi havien pupes així que vaig treure els progenitors.

Quan vaig treure els progenitors vaig començar a tenir dubtes sobre si realment havia seleccionat bé les femelles pensant que potser havia posat un mascle Vestigial accidentalment. Així que per seguretat vaig repetir tot el procediment i en un altre flascó vaig posar el segon encreuament de Vestigial amb Salvatge.

El dia 4 van començar a néixer les mosques adultes del primer encreuament. El dia 6 quan ja havien nascut totes les mosques de la primera generació filial (F_1) vaig adormir-les amb èter, les vaig treure del flascó i les vaig contar posant-les sobre d'un paper blanc i anant-les separant segons siguessin mascles o femelles. Em van sortir 105 femelles i 97 mascles, i vaig comprovar un a un que totes eren Salvatges tal com havia de sortir (lleï de la uniformitat), així que realment no m'havia equivocat a l'hora de seleccionar els mascles Salvatge ja que si hagués estat així haurien sortit mosques Vestigials en la F_1 .



**Alguns del mascles salvatges que vaig obtenir d'aquesta F_1 .*

Després de contar-les vaig agafar 4 femelles i 9 mascles i les vaig posar en un flascó nou per tal de que es reproduïssin. Aquestes mosques, les de la F_1 , eren mosques heterozigotes (Vv) per aquest caràcter, és a dir, que al encreuar-les entre elles, tal com diu la llei de la segregació hauria de complir-se la proporció de 75% de Salvatges i 25% de Vestigials.

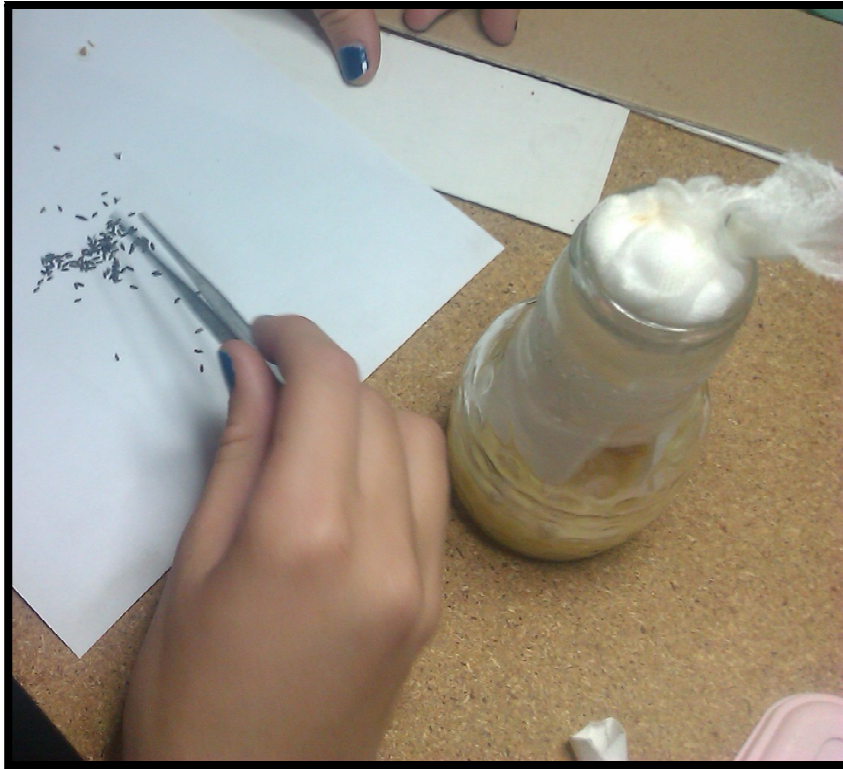
El dia 14 van néixer les mosques adultes del 2on encreuament, i encara que les del primer ja havien donat per comprovada la primera llei de Mendel, vaig contar aquestes també, per tenir més dades i així fer que fossin més fiables. El resultat van ser 79 femelles i 78 mascles. En total, entre els dos encreuaments, havia contat 184 femelles i 175 mascles, tots Salvatges.

Igual que amb el primer encreuament després de contar-les vaig agafar 4 femelles i 5 mascles de la F_1 i els vaig posar en un altre flascó. D'aquesta manera tenia una rèplica de l'experiment, cosa que em donava molta seguretat, ja que si per qualsevol cosa un dels dos encreuaments fallava no hauria de tornar a començar desde el principi.

El dia 16 havien aparegut larves del primer encreuament i el cap de tres dies ja hi havia pupes, i havien nascut larves del segon encreuament. Però van anar passant els dies i em vaig adonar que no naixien mosques adultes en cap dels dos encreuaments, més tard vaig arribar a la conclusió que no havia posat llevat en els medis de cultiu i per això no naixien. Així que vaig afegir llevat fresc en els flascons, i per si de cas amb les mosques que havien sobrat del 1er encreuament vaig fer un 3er i 4rt pot (rèpliques).

El dia 22 ja hi havien moltes pupes en el pot del 4rt encreuament de manera que vaig treure els progenitors. També havien nascut unes deu mosques del 1er encreuament, però les del segon continuaven sense néixer.

Al cap de quatre dies vaig contar les mosques que havien nascut del 4rt encreuament. Contar aquestes mosques va ser més complicat que la primera vegada, ja que havia de distingir sexes i soques. El resultat del recompte va ser de 190 mosques, 141 mosques Salvatges (81 mascles i 60 femelles) i 49 mosques Vestigials (27 mascles i 22 femelles). Com ja he dit, com que estava estudiant la llei de la segregació, havien de sortir $3/4$ parts de les mosques Salvatges i $1/4$ Vestigials. Aplicant la proporció sobre 190, teòricament haurien d'haver sortit 142.5 Salvatges i 47.5 Vestigials. Així que s'havien complert les proporcions, per tant havia sortit bé l'experiment.



3.3.4. CONCLUSIONS

Aquest experiment consistia en comprovar si les mosques *Drosophila Melanogaster* complien o no la primera i la segona llei de Mendel.

Per tant es pot considerar que l'experiment ha sigut un èxit, ja que tal com he explicat abans si que les complien ja que quan he comptat les mosques he vist que sortien les proporcions esperades. Ja que la primera generació ha sigut tota completament uniforme (totes Salvatges) però en la segona generació ha tornat a aparèixer el caràcter recessiu de les ales (mosques Vestigials).

3.4. EXPERIMENT 2

3.4.1. HIPÒTESI

Pot ser que el caràcter de les ales i el del color del cos de les mosques *Drosophila Melanogaster* compleixin la tercera llei de Mendel, que diu que quan s'encreua un individu amb un dels dos caràcters dominant i l'altre recessiu amb un individu amb un dels dos caràcters recessiu i l'altre dominant tota la primera generació serà uniforme en aquells dos caràcters, i si s'encreuen dos individus de la primera generació s'haurà de complir la proporció de 9/16 parts de mosques amb els dos caràcters dominants, 3/16 parts de mosques amb un caràcter dominant i un recessiu, 3/16 parts de mosques amb l'altre caràcter dominant i el segon recessiu i 1/16 de mosques amb els dos caràcters recessius.

3.4.2. MATERIAL (mosques que he utilitzat)

En aquest experiment he utilitzat mosques Ebony que tenen una mutació en el color del cos. I també he utilitzat un tipus de mosques amb una mutació a les ales que s'anomenen Vestigials. Totes les mutacions són recessives respecte el fenotip normal. Així que les mosques Ebony eren recessives pel caràcter del color del cos i dominants pel caràcter de la mida de les ales (eeVV) i les Vestigial eren recessives pel color de les ales i dominants en el caràcter del color del cos (EEvv).

3.4.3. PROCEDIMENT

Igual que el primer experiment aquest també el vaig començar el 18 d'abril. Per fer-lo em van enviar un tercer flascó del CDEC que contenia mosques Ebony. Per tant per aquest experiment vaig fer servir unes quantes mosques del flascó de Vestigials i tot flascó de mosques Ebony.

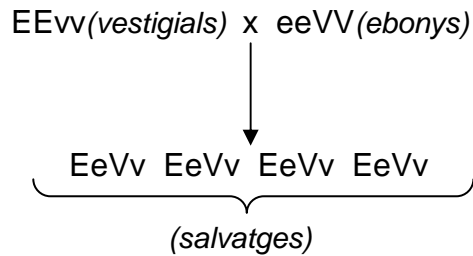
Com que tant el caràcter pel color del cos com el caràcter per la mida de les ales són autosòmics, no era important de quin sexe fossin les mosques. Així que per aprofitar les femelles verges Vestigials que havia aconseguit per fer l'experiment 1, vaig utilitzar mascles Ebony i femelles Vestigial.

Per aconseguir les dues femelles Vestigials i els tres mascles Ebony que necessitava per fer els encreuaments, vaig utilitzar la tècnica de l'eteritzador, i també les vaig anar separant una a una sobre un full blanc. Un cop les vaig obtenir, les vaig col·locar en petits cons de paper de filtre i les vaig posar en un pot nou. Això ho vaig fer el 25 d'abril.

El dia 1 de maig ja hi havien larves el flascó, les pupes no van sortir fins el dia 3, aquell dia vaig treure els progenitors.

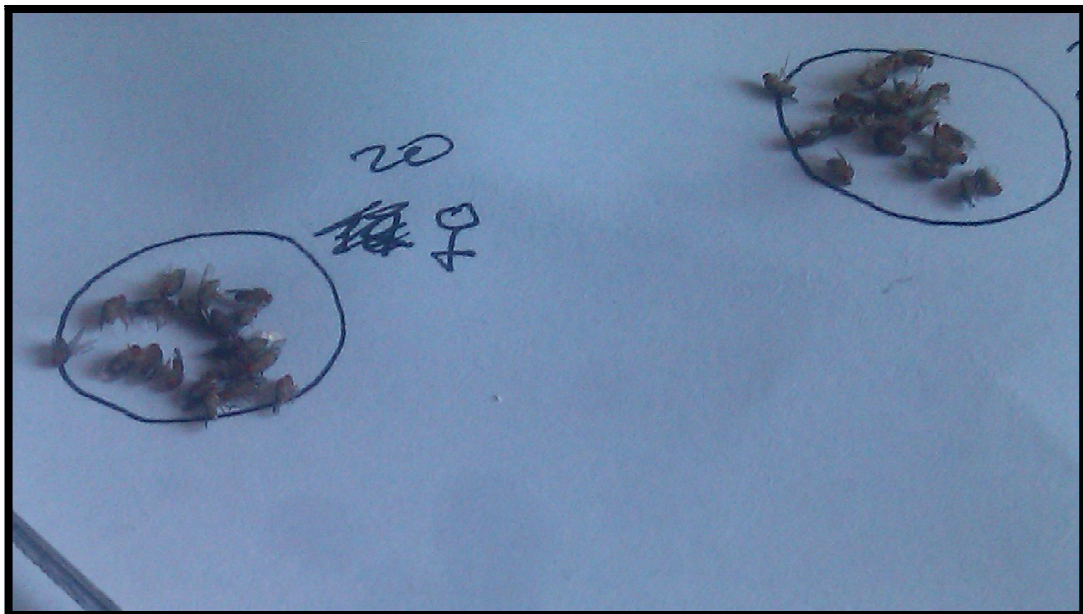
Al igual que amb el primer experiment per assegurar els resultats vaig repetir-ho.

El dia 6 de maig van néixer mosques del primer encreuament. Aquestes teòricament havien de ser totes Salvatges ja que les mosques Vestigials eren salvatges pel que feia al caràcter del color del cos, i per tant dominants en aquell caràcter, i les mosques Ebony eren salvatges pel que feia a la mida de les ales, i per tant dominant per aquell caràcter.



Per contar-les i revisar que fossin totes Salvatges vaig eterminar-les i les vaig posar damunt d'un paper blanc. Em van sortir 29 femelles i 25 mascles. Quan vaig acabar de contar vaig posar 7 mascles i 9 femelles en un flascó nou.

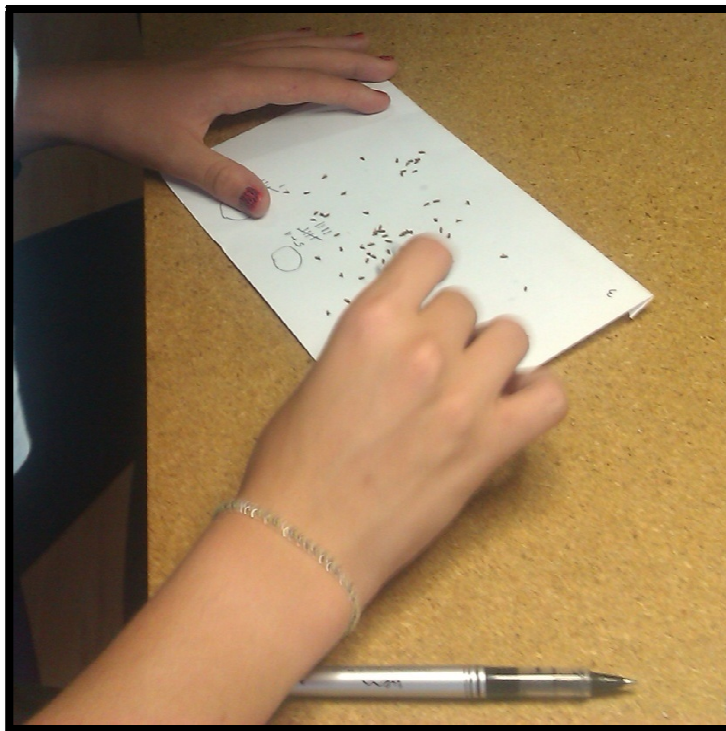
El dia 10 ja havien nascut les mosques del segon encreuament. Després de contar-les em van sortir 117 femelles i 132 mascles. D'aquestes vaig posar 8 mascles i 6 femelles en un altre pot per continuar l'experiment. Aquesta generació, al contrari de la del primer encreuament, va ser molt nombrosa, cosa excepcional en una criada de mosques. En total de la F₁ vaig contar 157 mascles i 146 femelles, tots Salvatges.



El dia 12 hi havia larves en el primer pot, i el 16 ja hi havia alguna pupa així que vaig treure els progenitors. Però igual que amb el primer experiment no naixien adults perquè no havia posat llevat en els pots. Així que fer una tercera i quarta rèplica de l'experiment.

El dia 19 van néixer mosques adultes del segon encreuament i les vaig contar. Aquest cop el recompte es va fer molt difícil ja que havia de distingir entre quatre tipus de mosca: Salvatges, Ebonys, Vestigials, i Ebonys-Vestigials. Ja que com diu la tercera llei de Mendel quan encreuem dos individus heterozigots pels dos caràcters ($EeVv \times EeVv$) es complirà la proporció de 9:3:3:1. D'aquest encreuament vaig contar 127 mosques Salvatges, 35 mosques Ebonys, 37 mosques Vestigials, i 10 mosques Ebony-Vestigial.

El dia 23 van néixer moltes mosques adultes del 4rt encreuament, les vaig contar i el resultat va ser: 96 mosques Salvatges, 36 mosques Ebonys, 39 mosques Vestigials, i 12 mosques Ebony-Vestigial.



Així que en total vaig comptar 392 mosques, 223 de les quals eres Salvatges, 71 Ebonys, 76 Vestigials i 22 Ebony-Vestigials. Aplicant la proporció de mosques que haurien d'haver sortit teòricament sobre 392 vaig obtenir que haurien d'haver sortit 220.5 mosques Salvatges, 73.5 mosques Ebonys, 73.5 mosques Vestigials, i 24.5 mosques Ebony-Vestigial.

Així que les proporcions si que es complien i per tant l'experiment havia sortit bé i havia comprovat la tercera llei de Mendel.

3.4.4. CONCLUSIONS

Amb aquest segon experiment volia comprovar si les mosques *Drosophila Melanogaster* complien la tercera llei de Mendel.

Després d'haver fet l'experiment puc assegurar que si que la compleixen ja que quan he contat les mosques m'han sortit les proporcions esperades. Vaig encreuar dos tipus de mosques amb una mutació cadascuna, en els seus descendents però podem observar 4 fenotips diferents, perquè, com diu la llei de la independència dels caràcters (tercera llei de Mendel), aquestes dues mutacions s'hereten per separat i per tant poden sortir mosques amb cap mutació, amb una de les mutacions o amb totes dues. Aquest últim cas és el de les mosques *Ebony-Vestigial*, podríem dir que al tenir les dues mutacions és una nova soca de mosca.

4. GLOSSARI

Al·lel: Cadascuna de les alternatives que pot tenir un gen d'un caràcter. Normalment cada gen té dos al·lells (exceptuant les sèries d'al·lells múltiples), n'hi ha un que és dominant sobre el segon que és recessiu.

Biomolècules: molècula que integra els éssers vius.

Caràcter genètic: tret de l'individu que presenta dos al·lells regulats per un gen.

Centríols: estructures que estan a l'interior del centrosoma, cada centríol consta de nou grups de tres microtúbuls que es disposen formant un cilindre.

Citocinesi per estrangulació: és dóna en els animals. Comença amb una invaginació de la membrana plasmàtica (solc de divisió), progressivament es va estrangulant el citoplasma fins que es divideix en dos.

Citocinesi per septe: és dóna en les plantes. S'inicia amb la agrupació ordenada de moltes vesícules, llavors es produeix la fusió de les vesícules i forma una placa que va creixent fins a dividir la cèl·lula.

Cromàtide: Fibres de ADN fortament replegades que es formes durant la divisió cel·lular. Van de dos en dos i estan unides per un punt anomenat centròmer.

Diploide: individu que posseeix la informació genètica duplicada per a cada caràcter. Els dos al·lells poden presentar la mateixa o diferent informació. Les cèl·lules d'aquests individus són $2n$.

Dominant: Al·lel que s'expressa sempre en el fenotip, sense deixar expressar-se el segon al·lel. Pot haver-hi individus dominant homozigots, o dominants heterozigots.

Gàmeta: cèl·lula reproductiva, pot ser masculina o femenina.

Genoma: seqüència completa de cromosomes, és a dir tota la informació heretada per l'individu.

Gen: seqüència de nucleòtids del ADN que conté informació que determina algun caràcter de l'individu.

Genotip: conjunt de al·lels d'un individu que ha heretat dels seus progenitors. En els organismes diploides la meitat de al·lels provenen del pare i la segona meitat de la mare.

Fenotip: és la manifestació externa del genotip, és a dir la suma de caràcters observables en un organisme. El fenotip és el resultat de la interacció del genotip i l'ambient.

Haploide: individu que només presenta un al·lel per a cada caràcter. Les cèl·lules d'aquest individu són n . Els gàmetes dels individus diploides són haploides, per poder mantenir l'espècie.

Heterozigot: Individu que per un caràcter té els dos al·lels diferents. Aquestes persones són portadores d'aquell caràcter.

Homozigot: Individu que per un caràcter té els dos al·lels iguals. Poden ser dominants o recessius.

Línea pura: generacions d'individus que són tots homozigots per a un caràcter, i per tant tota la seva descendència també és homozigota.

Locus: posició que ocupa un gen dins d'un cromosoma.

Mapa cromosòmic: representació gràfica del conjunt de cromosomes d'un organisme. També s'hi representen els gens i la seva posició dins del cromosoma.

Recessiu: al·lel que només s'expressa quan no hi ha cap al·lel dominant. Els recessius sempre són homozigots.

Portador: individu heterozigot que per tant en el seu fenotip s'expressa el caràcter dominant però que pot transmetre el caràcter recessiu a la seva descendència.

5. CONCLUSIONS

Vaig començar aquest treball amb el propòsit d'aprendre molt més sobre el món de la genètica. Volia informar-me sobre totes aquelles lleis que feien que la raça humana i totes les espècies d'essers vius del món fossin sempre iguals però alhora que tots els seus membres fossin molt diferents i canviants.

Així doncs de tota aquesta investigació n'he tret diverses conclusions que ara exposaré:

La primera conclusió que he obtingut és el fet de que **la genètica va molt més enllà de les lleis de Mendel. El descobriment de Mendel va ser molt important per donar una base sòlida a aquesta ciència**, però a partir d'aquí van aparèixer molts científics darrere seu que van anar descobrint moltes altres lleis i comportaments dels gens. Quan m'he posat a investigar he vist que **la gran majoria dels caràcters, tant humans, com animals o vegetals, són una excepció de les lleis de Mendel**. M'he centrat sobretot en les epístasis, ja que n'hi ha de molts tipus i a més hi ha molts caràcters del nostre cos que estan dins d'aquest grup. Com el color d'ulls que moltes vegades es presenta com el típic exemple per explicar la llei de la segregació (segona llei de Mendel) quan en realitat és una epístasi dominant simple.

La segona conclusió, a la que arribo amb la part teòrica, és que **per poder entendre les lleis de la genètica i les seves variacions, es necessita tenir coneixements de biomolècules, de la cèl·lula...** És per això que jo després d'haver investigat sobre l'història de la genètica, vaig estudiar una mica de genètica molecular. Aquesta serveix per entendre que són els gens, de quina biomolècula estan formats, on estan situats dins la cèl·lula...Tot això és bàsic per poder entendre la herència dels caràcters.

Crec que aquestes són les conclusions que m'han semblat més importants de la part teòrica. De la part pràctica, de l'experiment he extret moltes altres conclusions:

Primer de tot, amb aquest experiment he pogut posar-me en el lloc de qualsevol científic. I m'he donat compte de que es més complicat del que sembla. En un experiment, concretament en el meu, encara que no ho sembli, **és més important la preparació i planificació que el desenvolupament de l'experiment en sí**. Abans de tenir les mosques s'ha de investigar quin és el seu cicle vital, de que s'alimenten, quina és la temperatura ideal per elles...Un cop sabem tot això s'ha de comprar els materials necessaris, que a vegades no són fàcils de trobar, i per últim es fa un planning de la durada de l'experiment, les intervencions que hauràs de fer i com les faràs...

En segon lloc, **ha estat una molt bona experiència per mi, el fet de poder veure per mi mateixa com es complien les lleis de Mendel.** He pogut posar en pràctica una teoria biològica i anar veient poc a poc com anaven sortint les proporcions esperades, cosa que normalment no tenim oportunitat de fer.

Per últim, **he vist que encara que els experiments amb animals vius són molt útils en la ciència, també són els més complicats.** Per poder treballar amb les mosques vives primer m'he hagut de documentar bé sobre l'animal, i he necessitat tècniques com la de l'eteritzador, la lupa... coses que han dificultat molt més l'experiment.

Ha sigut un treball molt interessant, he après molt sobre un tema que m'interessa realment i he millorat les meves capacitats per redactar un treball, planificar un experiment i buscar informació sobre un tema en concret.

6. BIBLIOGRAFIA

6.1. PÀGINES WEB

- <http://criantdrosophiles.jimdo.com/>

Creada per Yáiza Nuñez última actualització el 2011

Vaig visitar-la per últim cop el 14/4/2012

- <http://www.glosario.net/busqueda/index.php?D=17&P=fenotipo>

Creada per HispaNetworkPublicidad y Servicios, S.L. última actualització en el 2012

Vaig visitar-la per últim cop el 2/1/2012

- <http://ghr.nlm.nih.gov/gene=OCA2>

Actualitzada el 30/4/2012

Vaig visitar-la per últim cop el 4/5/2012

- <http://www.xtec.cat/~mmulet/musca/index.htm>

Creada per Miquel Angel Mulet, ultima actualització el 2000

Vaig visitar-la per últim cop el 23/11/2011

- <http://phobos.xtec.cat/cdec/index.php/cambra-de-cria>

És una pàgina del centre de recursos de la generalitat s'actualitza constantment.

Vaig visitar-la per últim cop el 8/4/2012

6.2. LLIBRES

Genética; teoria y 500 problemas resueltos.

ISBN: 968-6046-53-4 de William D. Stanfield

Genética 3ª Edición

De Juan Ramon Lacadena, 1981

7. AGRAÏMENTS

Ara que ja he acabat el treball m'adono de que ha sigut possible gràcies a la ajuda de molta gent, que m'han anat aconsellant durant aquest últim any.

En primer lloc m'agradaria donar les gràcies a la meva família pel seu suport constant. Especialment agrair-li al meu pare per motivar-me per fer aquest treball, per explicar-me lleis sobre genètica quan no les entenia, i per donar-me consells durant l'experiment amb les mosques. També a la meva mare per haver estat al meu costat i haver-me ajudat en la redacció del treball.

Gràcies a la meva tutora, que m'ha ajudat durant tot el treball, explicant-me com ho havia de posar per escrit, corregint-me quan no anava bé i també trucant al CESIRE-CDEC per aconseguir les soques de *Drosophila*.

Per últim vull agrair també a Yáiza Núñez que a través del seu blog a Internet em va motivar a començar l'experiment quan tenia algun dubte, i que m'ha anat responnent preguntes que han sigut clau per acabar l'experiment amb èxit.