

Problemes d'herència autosòmica

1. Una malaltia genètica està determinada per un gen autosòmic recessiu. Digues quina de les afirmacions següents és certa:
 - a) Dos individus afectats no podran tenir mai fills no afectats.
 - b) Dos individus afectats tenen fills mascles afectats i filles no afectades.
 - c) Si s'aparellen un home afectat i una dona no afectada homozigòtica, cap descendent n'està afectat.
 - d) Si un descendent d'un aparellament determinat presenta la malaltia, almenys un dels seus avis la presentava.
2. L'acondroplàsia és una anomalia, determinada per un gen autosòmic, que dóna lloc a un tipus de nanisme a l'espècie humana. Dos nans acondroplàstics tenen dos fills, un d'acondroplàstic i un que no ho és.
 - a) L'acondroplàsia és un caràcter dominant o recessiu?
 - b) Quin és el genotip de cadascun dels progenitors?
 - c) Quina és la probabilitat que el proper descendent de la parella no sigui acondroplàstic? I que sigui acondroplàstic? Fes l'esquema de l'encreuament.
3. En el bestiar boví el caràcter presència de banyes està determinat per un gen autosòmic recessiu (p), i l'al·lel dominant (P) determina l'absència de banyes. Un brau sense banyes s'encreua amb tres vaques. De l'encreuament amb la vaca A, que té banyes, se n'obté un vedell amb banyes; de l'encreuament amb la vaca B, que no té banyes, se n'obté un vedell amb banyes; de l'encreuament amb la vaca C, que té banyes, se n'obté un vedell sense banyes.
 - a) Quin és el genotip del brau i de les tres vaques?
 - b) Quines proporcions fenotípiques s'esperarien de l'encreuament amb la vaca A?
 - c) Quines proporcions fenotípiques s'esperarien de l'encreuament amb la vaca B?
4. En l'ésser humà, el grup sanguini MN està controlat per dos al·lells M i N amb codominància. L'anàlisi de sang practicada en una mostra de 208 individus de la població ha revelat 119 individus del grup M , 76 del grup MN i 13 del grup N .
 - a) Calcula'n les freqüències fenotípiques.
 - b) Calcula'n les freqüències gèniques.
 - c) Un al·lel dominant necessàriament ha de ser més freqüent que un al·lel recessiu?
5. Una dona del grup sanguini A i un home del grup sanguini B tenen un fill del grup sanguini O .
 - a) Quins són els genotips dels tres individus?
 - b) Quina és la probabilitat que el proper fill sigui del grup O ?
 - c) Quina probabilitat hi ha que dos fills de la parella siguin mascles i del grup sanguini AB ?

6. En el pèsol, el caràcter color de la llavor està determinat per un gen amb dos al·lells: l'al·lel G determina el color groc i és dominant respecte de l'al·lel g , que determina el color verd. El caràcter forma de la llavor està determinat per un altre gen autosòmic independent de l'anterior: l'al·lel B determina la llavor llisa i és dominant sobre l'al·lel b , que determina la llavor rugosa.
 - a) S'encreuen dues varietats pures, una de llavor groga i una altra de llavor verda. A la F_2 se n'obtenen 556 llavors. Quantes de grogues s'espera obtenir?
 - b) S'encreuen dues varietats pures, una de llavor groga i llisa, i l'altra de llavor verda i rugosa. A la F_2 se n'obtenen 3.584 llavors. Quantes de verdes i rugoses s'espera obtenir?
 - c) Les plantes de la F_1 anterior s'encreuen amb la varietat pura de llavors verdes i rugoses. D'aquest encreuament s'obtenen 852 llavors. Quantes de grogues i llises s'espera obtenir?

Problemes d'herència del sexe, lligada al sexe i de pedigrí

7. En les cèl·lules somàtiques de determinats ortòpters les femelles tenen dos cromosomes X , i els mascles, un sol cromosoma sexual X .
 - a) De quin sexe serà un individu que té 23 cromosomes a les cèl·lules somàtiques?
 - b) Quants autosomes tindrà a les cèl·lules somàtiques?
 - c) I quants a les cèl·lules sexuals?
 - d) Hi haurà individus amb cèl·lules sexuals sense cap cromosoma sexual?
8. Contesta les preguntes:
 - a) És possible que el senyor Ramon Puig hagi heretat el cromosoma X de la seva àvia materna? Per què?
 - b) És possible que el senyor Ramon Puig hagi heretat el cromosoma Y del seu avi patern? Per què?
 - c) És possible que el senyor Ramon Puig hagi heretat el cromosoma Y del seu avi matern? Per què?
9. L'anirídia és un tipus de ceguesa determinada per un al·lel dominant autosòmic (A), i l'hemofília està determinada per un al·lel recessiu lligat al sexe (h). Una dona normal pel que fa als dos caràcters s'aparella amb un home cec que no pateix d'hemofília.
 - a) Tenen un fill hemofílic que no pateix d'anirídia. Quin és el genotip dels pares?
 - b) Si la parella té dues filles més, quina és la probabilitat que totes dues siguin normals pel que fa als dos caràcters?
 - c) Si la parella té un altre fill, quina és la probabilitat que pateixi de les dues malalties?

10. En la *Drosophila melanogaster* el caràcter ulls blancs està determinat per un gen lligat al sexe. L'al·lel mutant que determina els ulls de color blanc (w) és recessiu respecte de l'al·lel normal (w^+), que determina els ulls de color vermell.

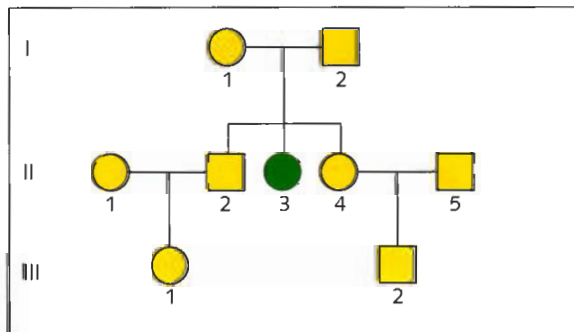
- a) Una femella d'ulls blancs s'encreua amb un mascle d'ulls vermells. Després d'haver-se'n obtingut la descendència, s'encreua una femella de la F_1 amb un mascle d'ulls vermells. Quin serà el color dels ulls de la descendència d'aquest darrer encreuament?
- b) I si s'encreua un mascle de la F_1 amb una femella d'ulls blancs?
- c) Quin serà el color dels ulls dels individus de la F_2 ?

11. Un gen recessiu lligat al sexe determina l'hemofília en l'espècie humana. Una dona no hemofílica, el pare de la qual sí que ho era, s'aparella amb un home no hemofílic.

- a) Quina és la probabilitat que tinguin un fill baró hemofílic?
- b) Quina és la probabilitat que tinguin una filla hemofílica?
- c) El daltonisme (ceguesa per als colors) també és un caràcter determinat per un gen recessiu lligat al sexe a l'espècie humana. Tanmateix, a les poblacions humanes la freqüència de daltonians és molt més alta que la d'hemofílics. Per què? Per què no acaba desapareixent el gen de l'hemofília?

12. La fenilcetonúria és una malaltia hereditària que produeix retard mental. La malaltia està produïda per un al·lel autosòmic ^{recessiu} reduït. La dona II-3 del pedigrí adjunt té la malaltia.

- a) Quina probabilitat hi ha que l'home II-2 sigui heterozigòtic?
- b) Suposant que l'individu II-1 és homozigòtic, quina probabilitat hi ha que l'individu III-1 sigui heterozigòtic?



13. En la mosca *Drosophila* el color groc del cos està informat per un gen recessiu i lligat al sexe. Quines proporcions fenotípiques es poden esperar dels encreuaments següents: a) mascle groc i femella groga; b) femella de color comú i portadora, i mascle groc; c) mascle comú i femella groga; d) femella comuna homozigòtica i mascle groc; e) femella comuna portadora i mascle comú?

14. En la mosca *Drosophila* una forma de l'ull anomenada ull de ranura (ull allargat i estret) està informada per un gen dominant i lligat al sexe. Quines proporcions fenotípiques es poden esperar en la F_1 i en la F_2 de l'encreuament entre un mascle d'ull de ranura i una femella d'ulls comuns?

RESULTATS

1. a) Certa. b) Falsa. c) Certa. d) Falsa.
2. a) Dominant. b) $Aa \times Aa$. c) 0,25 normal i 0,75 acondroplàsia (vegeu la figura 13 de la pàgina 133).
3. A) Mascle = Pp , A = pp , B = Pp , C = pp . b) 1/2 amb banyes i 1/2 sense. c) 3/4 sense banyes i 1/4 amb banyes.
4. $f(MM) = 119/208$, $f(MN) = 76/208$ i $f(NN) = 13/208$. b) $f(M) = 119/208 + 1/2 (76/208)$ i $f(N) = 13/208 + 1/2 (76/208)$. c) No, si la característica que determina és poc favorable. Serà molt poc freqüent i finalment pot desaparèixer.
5. a) $I^A i, I^B i, ii$. b) 0,25. c) 1/64.
6. a) $3/4 \times 556$. b) $3.584 \times 1/16$ verdes rugoses. c) $852 \times 1/4$ grogues llises.
7. a) ♂♂. b) 22. c) 11. d) Sí.
8. a) Sí, perquè l'home rep el cromosoma X de la mare, i aquest pot no haver experimentat la recombinació. b) Sí, perquè el cromosoma Y passa del pare al fill mascle. c) No, ja que les dones no tenen cromosoma Y.
9. a) $aaX^hX^h \times AaX^+Y$. b) 0,25. c) 0,25.
10. a) Les femelles seran el 100 % d'ulls vermells, i els mascles seran el 50 % d'ulls blancs i el 50 % d'ulls vermells. b) Serà el 100 % d'ulls blancs perquè cap dels progenitors té el gen ulls vermells. c) Les femelles seran la meitat d'ulls blancs i la meitat d'ulls vermells; els mascles també seran la meitat d'ulls blancs i l'altra meitat d'ulls vermells.
11. a) 0,25. b) 0. c) Perquè, a diferència del daltonisme, l'hemofília sense tractament adequat pot comportar fàcilment la mort de l'individu, amb la qual cosa disminueix la freqüència del gen per a l'hemofília en la població. No desapareix totalment perquè torna a aparèixer gràcies a la mutació recurrent del gen normal a gen hemofílic, i al fet que, com que és un gen recessiu, es transmet d'heterozigot a heterozigot sense que la selecció l'elimini ràpidament.
12. a) 2/3. b) $(2/3) \times (1/2) = 1/3$.
13. a) Tots grocs. b) Tant els mascles com les femelles seran la meitat grocs i la meitat de color comú. c) Tots els mascles grocs i totes les femelles de color comú. d) Tots de color comú. e) La meitat dels mascles grocs, l'altra meitat de color comú, i totes les femelles normals.
14. En la F_1 tots els mascles presentaran ulls comuns i totes les femelles presentaran ulls de ranura. En la F_2 tant els mascles com les femelles presentaran la meitat dels individus amb els ulls comuns i l'altra meitat amb els ulls de ranura.