

## LES LLEIS DE MENDEL

### Gregor Mendel

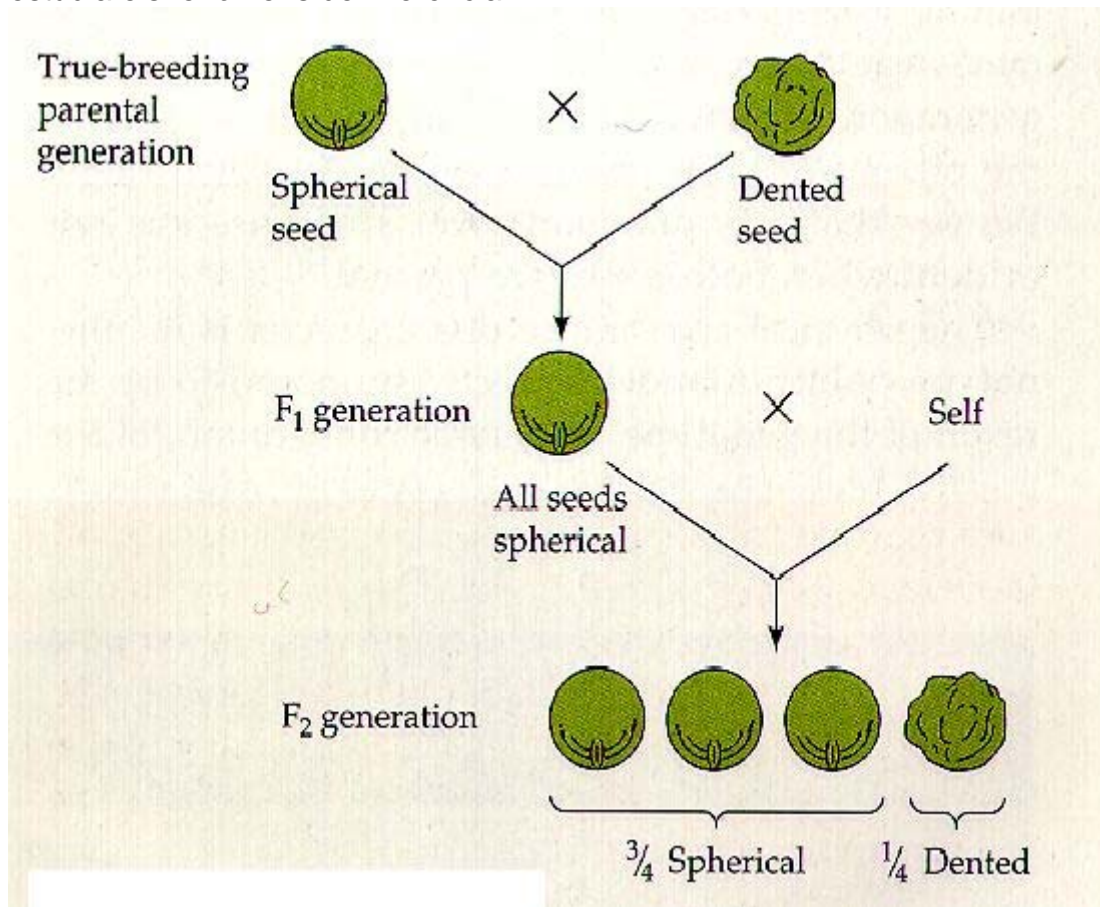
Gregor Mendel fou un monjo austríac que va donar per primer cop una explicació científica de l'herència de les característiques dels organismes. Malgrat que publicà els seus treballs l'any 1866, en la revista de la Societat Naturista de Brno, aquests no foren coneguts per la comunitat científica fins al 1900, en ser redescoberts simultàniament per tres científics.



El seu èxit es fonamentà en aquests punts:

- Treballar amb pesoleres (*Pisum sativum*), la qual cosa li permeté d'obtenir una generació anual i una descendència nombrosa.
- Observar caràcters qualitius, sense formes intermèdies entre les diferents manifestacions. D'aquesta manera, en estudiar, per exemple, la forma de la llavor, obtenia plantes que feien llavors clarament llises o rugoses, sense formes intermèdies i, per tant, fàcilment classificables. Això li facilità el seguiment dels caràcters estudiats. En va estudiar set: color de les llavors, forma de les llavors, color de les flors, posició de les flors, forma de les beines (estructura que conté les llavors), llargària de la tija i color de les beines.
- Fixar-se únicament en determinats caràcters i no perdre's en el seguiment de l'herència de molts caràcters alhora.
- Utilització de races pures, és a dir, varietats en què els caràcters en estudi s'hagin manifestat sempre de la mateixa manera des de fa moltes generacions.
- Anàlisi matemàtica dels resultats obtinguts.

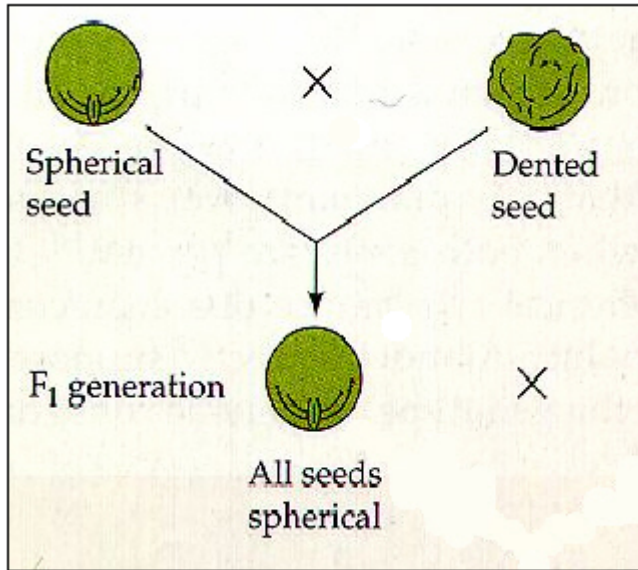
A partir dels experiments realitzats, Mendel formulà tres lleis que donaren per primera vegada una explicació científica a l'herència dels caràcters. Per això hom el considera el fundador de la **genètica**, la branca de la biologia que estudia els fenòmens de l'herència.



### Primera llei de Mendel

Mendel va anar encreuant durant moltes generacions pesoleres que produïen sempre llavors llises i per altra banda pesoleres que sempre produïen llavors rugoses. Fent això va aconseguir crear el que s'anomenen dues races pures (homozigots) per aquest caràcter.

Després va encreuar aquestes races pures, és a dir, va encreuar les pesoleres que produïen llavors llises amb les que produïen llavors rugoses. El resultat va ser que les pesoleres formades en aquests encreuaments produïen totes llavors llises, és a dir, totes eren iguals a un dels dos progenitors. Les plantes obtingudes en aquests encreuaments les va anomenar primera generació filial F<sub>1</sub>.



Generació P                      llavors llises X llavors rugoses  
 Generació F1                      llavors llises

A partir d'aquí va formular el què es coneix com la **primera llei de Mendel o la llei de la uniformitat de la primera generació**:

**Si encreuem dues races pures per a un caràcter s'obté una primera generació filial que és homogènia (tots els individus són iguals).**

La primera llei de Mendel amb els coneixements que tenim avui en dia s'interpreta de la forma següent:

Per al caràcter que estem observant hi ha dos al·lells. L'al·lel R, que determina llavors llises, i l'al·lel r que determina llavors rugoses.

El fet de treballar amb individus de raça pura per aquest caràcter (o homozigots), ens trobem amb individus que tenen el genotip RR, que fan les llavors llises i individus rr que fan les llavors rugoses.

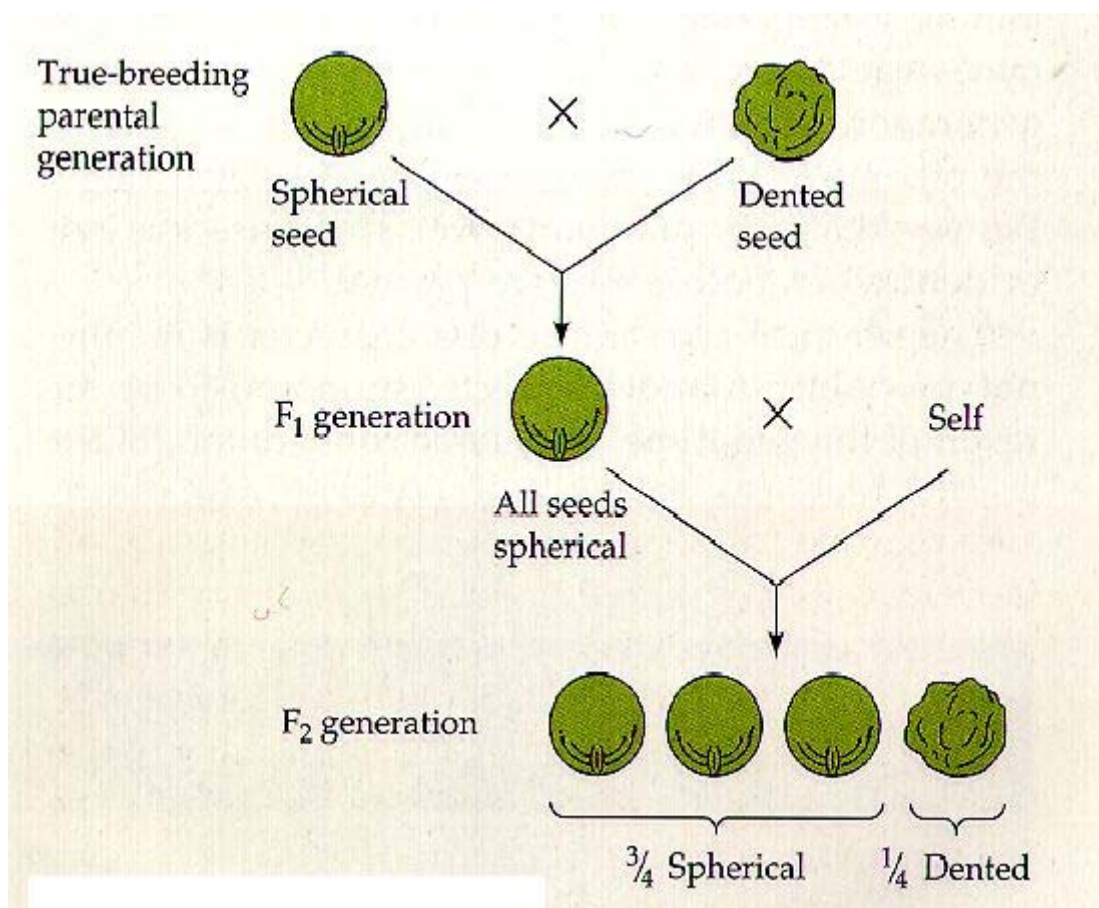
En produir-se la meiosi, les primeres plantes formen totes gàmetes que contenen l'al·lel R. Les plantes que feien les llavors rugoses formen totes gàmetes amb l'al·lel r (recorda que els gàmetes contenen només un cromosoma de cada parella de cromosomes homòlegs).

Quan es produeix la fecundació s'ajunten els dos gàmetes. Es combina un al·lel provinent de cada un dels descendents i per tant tots els descendents tindran el genotip Rr. Com que l'al·lel R és dominant i l'al·lel r és recessiu, totes les plantes tindran el fenotip llavors llises.

## Segona llei de Mendel

En un experiment posterior, Mendel va encreuar les plantes obtingudes en el primer experiment entre si (recordem que són heterozigotes). Aquestes plantes eren heterozigotes per al caràcter que estem estudiant. La descendència d'aquest encreuament fou de 3/4 de plantes amb llavors llises i 1/4 de plantes amb llavors rugoses.

Mendel anomenà a aquesta descendència generació F<sub>2</sub> (segona generació filial).



Amb aquests resultats Mendel, va arribar a la conclusió que cada variant del caràcter era controlada per dos factors hereditaris (els al·l·els), que es separen durant la reproducció i es combinen a l'atzar en els fills.

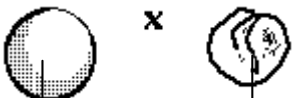
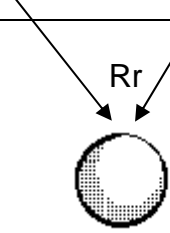





Ho va enunciar en la **segona llei de Mendel coneguda com la llei de la segregació independent**

**Cada progenitor subministra una de les dues informacions (factors d'herència o gens al·l·els) de cada caràcter. Aquests factors d'herència no es barregen, sinó que se separen durant la formació dels gàmetes i es reuneixen en produir-se la fecundació.**

Com cal interpretar aquesta llei segons els coneixements que tenim avui en dia:

Estem treballant amb pesoleres heterozigotes per aquest caràcter. És a dir, amb el genotip Rr i el fenotip llavors llises, ja que l'al·lel R (llavors llises) és dominant respecte l'al·lel r (llavors rugoses).

Cada una d'aquestes plantes farà gàmetes de dos tipus: la meitat amb l'al·lel R i l'altra meitat amb l'al·lel r, ja que en el seu procés de formació mitjançant la meiosi, un dels al·lells anirà a una cèl·lula sexual i l'altre a una altra.

generació	Encreuament			
Generació P	RR	rr		
				
Els gàmetes que produïxen els individus de la primera generació contenen els al·lells:	R	r		
Generació F1			x	
La meitat dels gàmetes dels individus de la generació F1 contenen l'al·lel R i l'altra meitat l'al·lel r	R	r		R
				r
En la F2 es combinen els gàmetes dels individus F1. Les possibles combinacions d'al·lells en la F2 són:	Gàmetes		R	r
	R		RR 	Rr 
	r		Rr 	rr 

Com que els gàmetes de les dues plantes s'uneixen a l'atzar. Calcularem les proporcions de cada un dels genotips i fenotips ajudant-nos de la taula següent:

		<b>Gàmetes del progenitor 1</b>	
		<b>R</b>	<b>r</b>
<b>Gàmetes del progenitor 2</b>	<b>R</b>	<b>RR</b>	<b>Rr</b>
	<b>r</b>	<b>Rr</b>	<b>rr</b>

Per a fer la taula hem escrit per separat els dos al·lels de cada progenitor (ja que la meitat de gàmetes en porten un i l'altra meitat l'altra). Després ajuntem els l'al·lel d'un progenitor amb els de l'altra i obtenim totes les combinacions d'al·lels que tindran els descendents d'aquestes plantes.

En aquest cas hem de concloure que hi ha 2/4 parts de possibilitats que el genotip de les plantes filles sigui Rr, 1/4 que sigui RR i 1/4 que sigui rr.

Ho expressem així:

**Freqüències genotípiques esperades en la descendència::**

- 1/4 RR**
- 2/4 Rr**
- 1/4 rr**

Fixem-nos ara en els fenotips esperats:

Tant el genotip Rr com el genotip RR determinaran fenotip llavors llises. Hem d'ajuntar les probabilitats que tenen cada un d'aquests genotips.

$2/4 + 1/4 = 3/4$  de probabilitats que les plantes descendents tinguin les llavors llises.

El genotip rr és l'únic que farà les llavors rugoses. Per tant la probabilitat que les plantes descendents tinguin les llavors rugoses és 1/4.

Ho expressarem així:

**Freqüències fenotípiques esperades en la descendència::**

- 3/4 Llavors llises**
- 1/4 Llavors rugoses**

Mendel va treballar encreuant plantes homozigotes i en casos d'herència dominant/recessiu en els seus experiments. Però ens podem preguntar què passa en altres casos.

## Herència intermèdia .

És el cas del caràcter color dels pètals, en la planta flor de nit (Mirabilis jalapa), que és controlat per una parella d'al·lells:

**R** codifica pètals vermells i

**B** codifica pètals blancs.

En encreuar dues plantes homozigotes, és a dir de raça pura per aquest caràcter, una amb els pètals blancs i l'altra amb els pètals vermells obtenim totes les plantes descendents amb els pètals roses.

Això és el que hem d'esperar si es compleix la primera llei de Mendel.

Ho podem explicar així:

Les plantes de pètals vermells tenen el genotip RR, les plantes de pètals blancs tenen el genotip BB. Les primeres fan només gàmetes amb l'al·lel R, les segones amb l'al·lel B.

En la fecundació es formen plantes heterozigotes per aquest caràcter, amb el genotip BR. Com que aquest és un cas d'herència intermèdia, el seu fenotip serà plantes amb els pètals és rosa.

Què passa quan encreuem dues plantes de la generació F1, heterozigotes per aquest caràcter- .

Cada un dels progenitors pot transmetre l'al·lel B o l'al·lel R. La meitat de gàmetes de cada progenitor serà portador de l'al·lel B i l'altra meitat de l'al·lel R.

Fem la taula de genotips:

		Gàmetes del progenitor 1	
		B	R
Gàmetes del progenitor 2	B	BB	BR
	R	BR	RR

Freqüències genotípiques esperades en la descendència:

1/4 BB

2/4 BR

1/4 RR

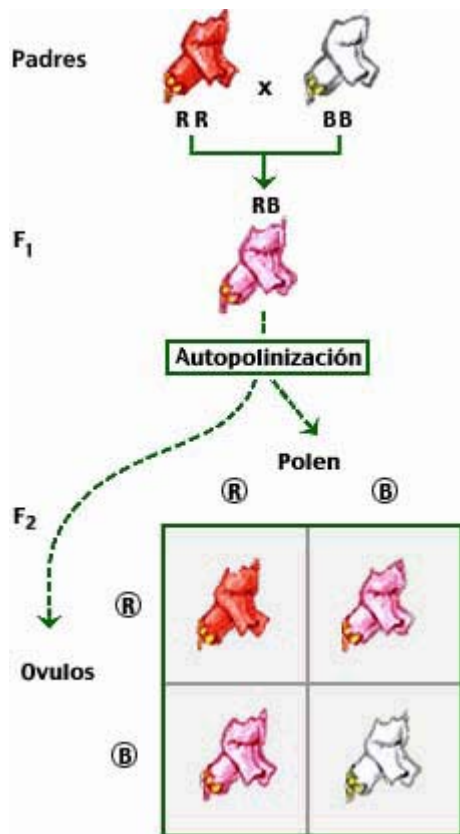
Freqüències fenotípiques esperades en la descendència:

1/4 flors blanques

2/4 flors roses

1/4 flors vermelles

Podem fer l'esquema següent:



A partir de les lleis de Mendel podem analitzar que passa en fer altres tipus d'encreuaments:

### Encreuament homozigot-heterozigot

Veurem un exemple d'encreuament entre una planta homozigota i una altra heterozigota, en un cas d'herència dominant.

Encreuem una pesolera que fa les llavors rugoses amb una altra, heterozigota, que les fa llises.

Quines freqüències genotípiques i fenotípiques podem esperar en la descendència?

L'al·lel r (llavors rugoses) és un al·lel recessiu i per tant només s'expressa en el cas que estigui en homozigosi. Per tant la pesolera de llavors rugoses només pot tenir el genotip rr. Per tant tots els seus gàmetes contenen l'al·lel r.

Ens diuen que la planta que fa les llavors llises és heterozigota per aquest caràcter, és a dir, que té els al·lells diferents. El seu el genotip és, doncs, Rr, i per tant, a l'hora de fer les seves cèl·lules sexuals, la meitat contindrà l'al·lel R i l'altra meitat l'al·lel r.

Podem fer el quadre següent:

		<b>Gàmets del progenitor de llavors rugoses</b>	
		<b>r</b>	<b>r</b>
<b>Gàmets del progenitor de llavors llises</b>	<b>R</b>	Rr	Rr
	<b>r</b>	rr	rr

Freqüències genotípiques esperades en la descendència:

2/4 Rr

2/4 rr

Freqüències fenotípiques esperades en la descendència:

2/4 llavors llises

2/4 llavors rugoses

Per tal d'entendre millor els mecanismes de transmissió de la segona llei de Mendel, els practicarem fent un problema. Prova de resoldre'l abans de mirar la solució.

### ACTIVITAT

En una espècie d'ànecs, la llargària del bec depèn d'una parella d'al·lels. L'al·lel C, que codifica un bec llarg, és dominant sobre l'al·lel c, que codifica un bec curt. Si encreuem dos ànecs heterozigots per a aquest caràcter:

Quines proporcions genotípiques i fenotípiques esperarem en la seva descendència?

### Solució

L'encreuament és: bec llarg X bec llarg

En tractar-se d'individus heterozigots el seu genotip serà en ambdós casos Cc.

Cada un dels progenitors pot transmetre C o c. La meitat de gàmetes de cada progenitor serà portador de l'al·lel C i l'altra meitat de l'al·lel c.

Fem la taula de genotips:

		<b>Gàmets de l'ànec femella</b>	
		<b>C</b>	<b>c</b>
<b>Gàmets de l'ànec mascle</b>	<b>C</b>	CC	Cc
	<b>c</b>	Cc	cc

Freqüències genotípiques esperades en la descendència:

1/4 CC  
2/4 Cc  
1/4 cc

Freqüències fenotípiques esperades en la descendència:

3/4 bec llarg  
1/4 bec curt

### **Tercera llei de Mendel**

Fins ara hem estudiat de quina manera es transmet un caràcter de generació en generació. Què creus que passarà si considerem la transmissió de dos caràcters alhora? Creus que hi haurà interferències entre l'un i l'altre?

Per estudiar-ho veurem dels experiments que dugué a terme Mendel, en què estudià la transmissió simultània dels caràcters: color groc o verd de les llavors, textura llisa o rugosa de les llavors.

### **Primer encreuament**

Mendel encreuà dues races pures que diferien en la manifestació dels dos caràcters.

En aquest encreuament va obtenir una primera generació filial en la que tots els individus eren iguals: llisos i grocs, tal com era d'esperar si es compleix la primera llei de Mendel per a cada un dels caràcters per separat.

Ho podem explicar de la manera següent:

Les plantes progenitores tenen els genotips: GGRR i ggrr. Les primeres fan gametes GR i les segones fan gametes gr. En produir-se la fecundació tindrem plantes amb el genotip GgRr.

Generació P llavors grogues i llises X llavors verdes i rugoses

**GGRR**

**ggrr**

Generació F1

llavors grogues i llises  
**GgRr**

La F1 és uniforme i coincideix amb el fenotip d'un dels progenitors, de manera anàloga al que passava en la primera llei de Mendel.

### **Segon encreuament**

Quan Mendel encreuà els individus de la F1, obtingué els fenotips següents:

Generació F1 llavors grogues i llises X llavors grogues i llises  
**GgRr GgRr**

Generació F2 9/16 llavors grogues i llises  
 3/16 llavors grogues i rugoses  
 3/16 llavors verdes i llises  
 1/16 llavors verdes i rugoses

En aquest cas, a l'hora de transmetre els al·lells a través dels gàmetes hi ha quatre combinacions possibles: GR, Gr, gR i gr.

La taula que ens defineix els possibles genotips de la descendència a partir d'aquestes combinacions és la següent:

		Genotip del progenitor 1: GgRr			
		GR	Gr	gR	gr
Genotip del progenitor 2 GgRr	GR	GGRR	GGRr	GgRR	GgRr
	Gr	GGRr	GGrr	GgRr	Ggrr
	gR	GgRR	GgRr	ggRR	ggRr
	gr	GgRr	Ggrr	ggRr	ggrr

Si reagrupem els genotips obtinguts i els relacionem amb el seu fenotip corresponent.

Proporcions genotípiques	Proporcions fenotípiques
1/16 GGRR	9/16 de llavors grogues i llises
2/16 GGRr	
2/16 GgRR	
4/16 GgRr	
1/16 GGrr	3/16 de llavors grogues i rugoses
2/16 Ggrr	
1/16 ggRR	3/16 de llavors verdes i llises
2/16 ggRr	
1/16 ggrr	1/16 de llavors verdes i rugoses

Si a partir d'aquesta taula anterior reagrupem per separat els genotips i fenotips dels dos caràcters veurem que els mecanismes de transmissió quan estudiem dos caràcters alhora són els mateixos que quan els considerem per separat. És el que Mendel va expressar en la tercera Llei de Mendel:

### Tercera llei de Mendel (lleis de la transmissió independent):

**Els caràcters s'hereten independentment, ja que els al·lells responsables es transmeten als descendents per separat.**

Mendel va estudiar caràcters que s'hereten independentment. Hi ha caràcters, però, que en estar situats en el mateix cromosoma no compleixen aquesta tercera llei perquè s'hereten junts.

## L'HERÈNCIA DEL SEXE

T'has demanat mai com es determina que una persona sigui dona o home? Lògicament, aquesta informació, com totes les altres que fan referència a cada individu, es troba en el manual d'instruccions, és a dir, en el material genètic.

En un naixement, la probabilitat que neixi un nen o una nena és la mateixa. La probabilitat que neixi un nen o una nena és, per tant, de 0,5. Això s'explica gràcies a l'existència dels cromosomes sexuals.

En els humans els cromosomes sexuals poden ser de dos tipus: el cromosoma X i el cromosoma Y. Les dones tenen dos cromosomes X, mentre que els homes tenen un cromosoma X i un cromosoma Y.

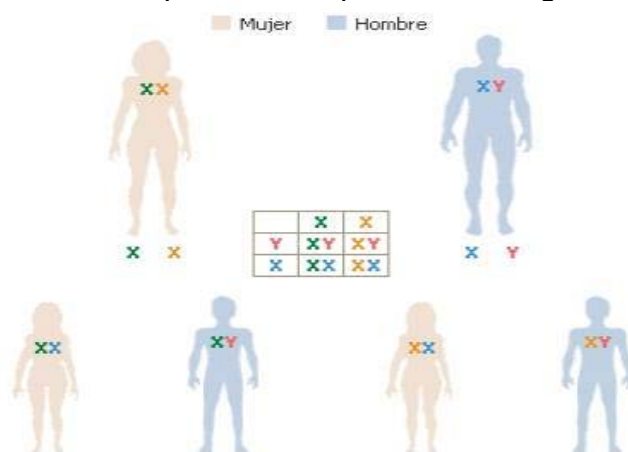
El cromosoma Y conté, per tant, la informació necessària perquè es desenvolupi un mascle. Si no hi ha present el cromosoma Y, es desenvolupa una femella.

Fixa't que aquesta composició explica perfectament la probabilitat de 0,5 per a cada sexe:

La meitat dels gàmetes dels homes contenen el cromosoma X i l'altre meitat el cromosoma Y. Tots els òvuls de les dones contenen el cromosoma X. En la fecundació s'ajunta a l'atzar un òvul amb un espermatozoide. Les combinacions possibles són:

		: Pare (XY)	
		Gàmeta X	Gàmeta Y
Mare (XX)	Gàmeta X	XX	XY
	Gàmeta X	XX	XY

Cada una de les possibles combinacions té la mateixa probabilitat que les altres. Per tant la probabilitat que un nadó sigui mascle o femella és de 0'5.



## L'HERÈNCIA LLIGADA AL SEXE

En els cromosomes sexuals no només hi ha els gens relacionats amb el sexe. També hi ha altres gens que determinen altres caràcters que no hi tenen res a veure, però que s'hereten conjuntament amb el sexe.

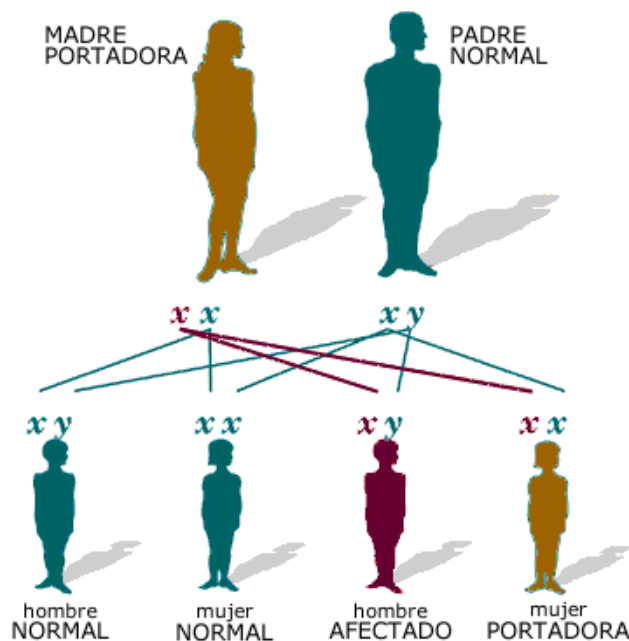
Aquesta herència pot estar lligada al cromosoma X o al cromosoma Y.

Els gens situats a la part diferencial del cromosoma X tenen dos al·lels en les femelles, ja que tenen dos cromosomes X, però un sol al·lel en els mascles, ja que només tenen un cromosoma X. Això comporta que l'herència dels caràcters lligats a la part diferencial del cromosoma X no segueixi les lleis de Mendel.

L'existència d'un sol al·lel en els mascles fa que aquest s'expressi tant si és dominant com si és recessiu. El daltonisme i l'hemofília són dos exemples de caràcters lligats a la part diferencial dels cromosomes X.

El daltonisme comporta la ceguesa per a alguns colors, i l'hemofília provoca hemorràgies abundants, a causa d'un mal funcionament del sistema de coagulació sanguínia.

En aquests casos de malalties o anomalies recessives les dones heterozigotes no pateixen la malaltia però la poden transmetre i per tant en són portadores.



L'herència dels pocs gens no lligats al sexe que es troben al cromosoma Y, que només el tenen els homes, només es manifesta en el sexe masculí.

## ÀRBRES GENEALÒGICS

Quan es vol fer un estudi familiar de la transmissió d'un determinat caràcter associat sovint a una malaltia humana, s'elabora un dibuix esquemàtic anomenat arbre genealògic. Per confeccionar-lo s'utilitzen símbols per als individus i línies que uneixen aquests símbols segons el parentiu.

## Símbols

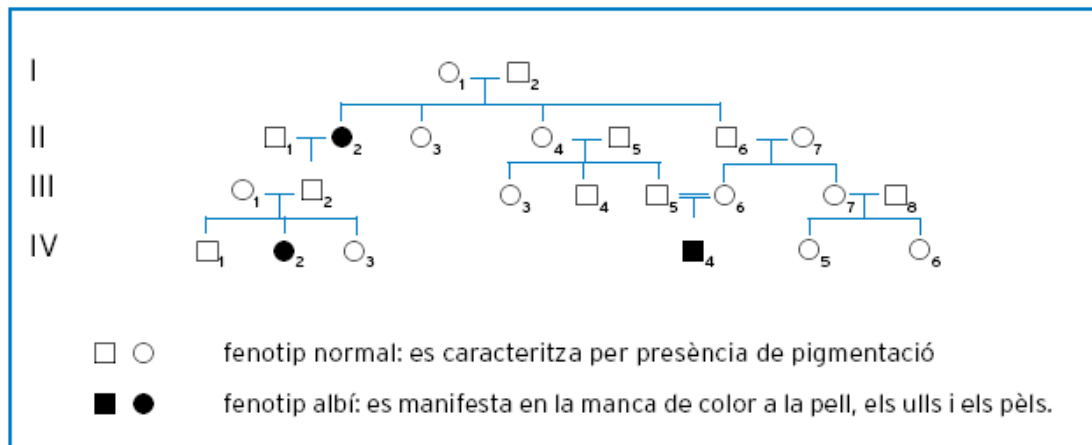
Els símbols bàsics són els següents:

- / ○ Mascle / Femella amb fenotip normal.
- / ● Mascle / Femella amb un fenotip determinat, generalment associat a una malaltia.

També es poden utilitzar altres símbols, que permeten detallar si un individu és portador d'un al·lel recessiu, si ja és mort, etc.

## Línies

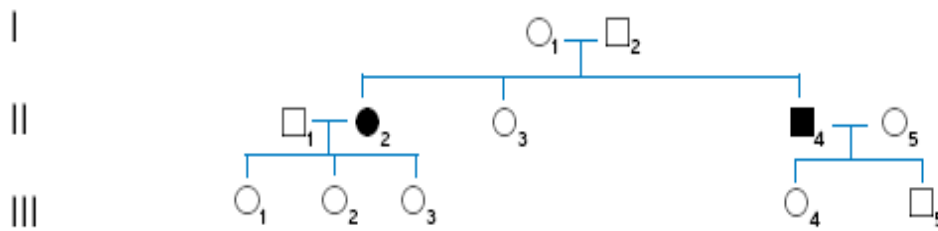
La línia que uneix horitzontalment un mascle i una femella indica que són parella. Si la línia és doble indica que, a més de parella, són parents. Del punt mitjà d'aquesta línia en pot sortir una línia vertical cap avall, que va a parar als descendents. Per clarificar-ho, veurem un arbre genealògic on s'estudia la transmissió de l'albinisme en humans:



Els fills es posen per ordre de naixement. Les generacions s'ordenen mitjançant xifres romanes. Els individus de cada generació es numeren amb nombres naturals. A partir de les dades que ens ofereix un arbre genealògic, podem intentar determinar el genotip dels seus membres.

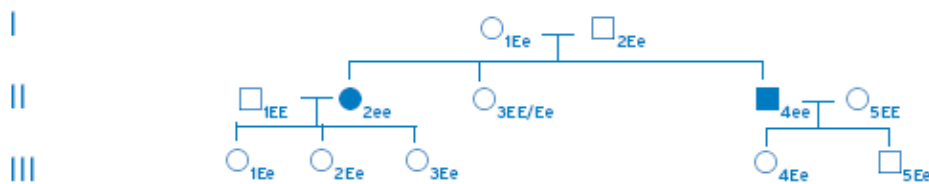
Vegem-ho en el següent exemple resolt:

L'arbre genealògic adjunt esquematitza la transmissió de l'epilèpsia, una malaltia que es caracteritza per atacs amb pèrdua de consciència, caiguda a terra i convulsions musculars:



□ ○ fenotip normal  
 ■ ● epilèpsia

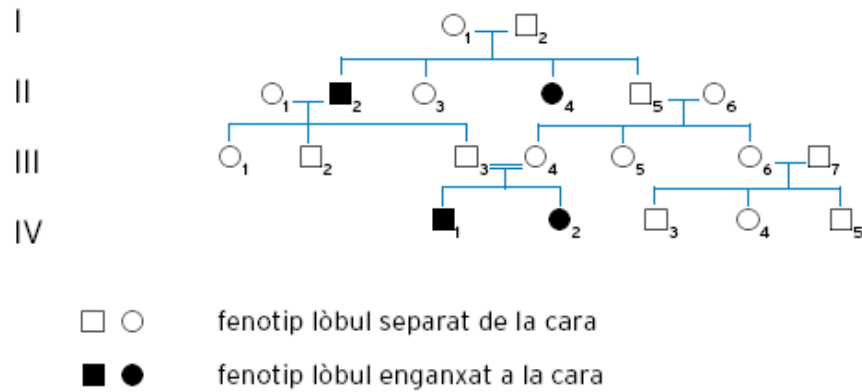
L'epilèpsia és recessiva, ja que de l'encreuament entre dues persones sanes (I1 x I2) neixen dues persones amb epilèpsia (II2 i II4). Ara podem determinar els genotips de les persones de l'arbre genealògic:



□ ○ fenotip normal      E al.llel normal  
 ■ ● epilèpsia            e al.llel epilèpsia

Podem veure-ho amb un exemple més complicat.

L'arbre genealògic adjunt esquematitza la transmissió del gen que determina la disposició del lòbul de l'orella en persones.



Determinarem els genotips, segurs o possibles, de tots els individus de l'arbre genealògic, tenint en compte que els individus que entren «de fora» els considerem homozigots si els fets no ens demostren el contrari.

De l'encreuament I1 X I2, entre dues persones amb el lòbul separat, naixen dos fills amb el lòbul enganxat. Això ens indica que l'al·lel per a lòbul separat és dominant i l'al·lel per a lòbul enganxat és recessiu.

Ara ja podem determinar els genotips dels individus de l'arbre genealògic:

