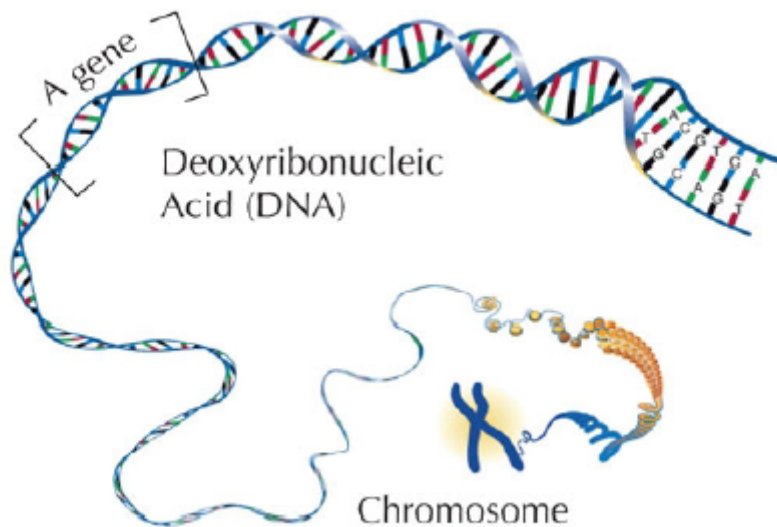


“Tots percebem el mateix?”

Unitat didàctica sobre herència genètica per a 1r de Batxillerat



Autors: Pau Navarro Maestro i Sergi Cabanes Melero

Tutor: Miquel Nistal

Mentora: Ester Martínez Sellarés (Institut Moisès Broggi)

Assignatura: Biologia

Curs: 2019-2020

Màster en formació de professorat de secundària. Especialitat Ciències Naturals

Universitat Pompeu Fabra

ÍNDEX

Programació d'unitat didàctica de batxillerat	1
Dossier alumnat	11
Correcció dossier alumnat	23
Guia per al docent	37
Presentació PowerPoint	44
Problemes d'ampliació amb correcció	71

Programació d'unitat didàctica de batxillerat

Autors: Pau Navarro i Sergi Cabanes

Títol Tots percebem el mateix? - Herència genètica		
Nivell 1r de Batxillerat Internacional	Matèria Biologia	Grup/s - Trimestre 1r BI 2n trimestre
Resum – Contextualització – Justificació <p>La seqüència didàctica “Tots percebem el mateix?- Herència genètica” ha estat dissenyada per als alumnes de 1r de Batxillerat Internacional de l'Institut Moisès Broggi de Barcelona. Comprèn dos cicles d'aprenentatge, un primer centrat en l'herència autosòmica i un segon centrat en l'herència lligada al sexe, tots dos treballats a partir de contextos propers com són diferències de caràcters dels sentits en humans de caire genètic on ells mateixos poden comprovar quin és el seu fenotip. Així, el primer cicle comença amb el test del PTC, relacionat amb un receptor del gust que presenta una herència autosòmica, i el segon cicle comença amb el test d'Ishihara, relacionat amb el daltonisme al verd i el vermell, que presenten herència lligada al sexe. A partir d'aquí, els alumnes treballen problemes relacionats amb diferents malalties i caràcters genètics que afecten els sentits i creen la seva pròpia base d'orientació de resolució de problemes de genètica. A més, durant la seqüència, també se'ls dona eines per fer recerca en bases de dades web de genètica, per tal que coneguin fonts d'informació fiables i com trobar informació rellevant.</p>		
Context: <ul style="list-style-type: none">• D'aprenentatge i aplicació: Se'ls presenten dos caràcters (PTC per a herència autosòmica i daltonisme al verd i al vermell per a herència lligada al sexe) que estudien en ells mateixos i com s'hereten. Tots els caràcters i malalties que es treballen estan relacionades amb els sentits. Al principi de cada cicle, tant al d'herència autosòmica com al d'herència lligada al sexe, els alumnes realitzen un test per veure el seu fenotip i quines diferències hi ha entre el grup classe. A partir d'aquestes proves, s'introdueixen els conceptes de teoria i s'explica com resoldre problemes d'herència.		
Continguts específics (i continguts curriculars vinculats) Continguts específics: Herència mendeliana: resolució de problemes i interpretació d'arbres genealògics. Herència lligada al sexe: resolució de problemes i interpretació d'arbres genealògics. Bases de dades genètiques: posició concreta dels gens, tipus d'herència, malalties associades. Continguts curriculars:		

- Del genotip al fenotip
 - Anàlisi de la relació entre genotip i fenotip i definició del concepte de gen.
 - Aplicació del model d'herència d'un sol caràcter i resolució de problemes d'herència d'un sol caràcter.
 - Significació de les mutacions gèniques, cromosòmiques i genòmiques.
- D'una cèl·lula a un organisme
 - Resolució de problemes d'herència lligada al sexe.

Consideracions al voltant dels continguts

-Què han fet abans: *el bloc de Genètica es fa a 4t d'ESO, on Biologia i Geologia és una matèria optativa. Alguns alumnes de classe (5 d'11) no van cursar aquesta matèria a 4t. Anteriorment han fet la meiosi.*

-Idees prèvies: *No se li assigna un lloc físic al gen en el cromosoma; per tant, quan es parla de "segregació de cromosomes" no es relaciona amb "repartiment de gens". S'aborda fent recerca de gens i situant-los en cromosomes concrets.*

Cromosomes, gens i al·lels: sovint les paraules cromosomes i gens es prenen com a sinònims, igual passa que amb les paraules gens i al·lels. Es treballa amb una activitat d'idees prèvies amb les diferents definicions dels conceptes.

Cromosomes sexuals i cèl·lules sexuals: aquests termes moltes vegades es confonen. A més consideren que en una cèl·lula sexual només existeixen els cromosomes sexuals. Es treballa amb una activitat d'idees prèvies amb les diferents definicions dels conceptes.

Caràcter dominant: generalment ho identifiquen amb el fenotip més abundant. Es treballa a partir d'un cas concret, un problema on el caràcter dominant, que produeix una malaltia, no és majoritari en la població.

Els problemes d'herència no els relacionen amb la transmissió de la informació genètica, i tampoc amb la meiosi. Es tractaran problemes relacionats amb els gens lligats.

-Què faran després: *treballaran el tema de biomolècules, enzims i metabolisme (cicle de Krebs i fotosíntesi). Alguns dels*

Competències específiques de la matèria (Enumerar i justificar)

Competència en la comprensió i capacitat d'actuar sobre el món físic: en acabar la seqüència, l'alumne coneix conceptes fonamentals de l'àmbit de l'herència genètica, sap aplicar els models d'herència mendeliana i d'herència lligada al sexe als diferents caràcters i com, les diferències al·lèliques poden implicar conseqüències en els individus.

Competències generals del batxillerat (Enumerar i justificar)						
<p>Competència comunicativa: l'alumne ha de fer ús de la capacitat comunicativa per argumentar i justificar qüestions que plantegen els problemes. Es fan servir diferents tipologies de llenguatge per comunicar: matemàtics (càlcul de probabilitats), visuals (quadres de Punnett), orals (conversa informal), escrits (idees prèvies, justificacions escrites...). Aportació de llenguatge científic: gen, al·lel, homozigot, heterozigot, dominant, recessiu, lligat al sexe, gàmeta...</p> <p>Competència en gestió i tractament d'informació: en aquesta seqüència s'apropa als alumnes a bases de dades de genètica com NIH i OMIM per fer cerca d'informació partint de fonts fiables. A partir d'aquí, l'alumne ha de saber sintetitzar i analitzar la informació per respondre a les qüestions que es plantegen.</p> <p>Competència digital: els alumnes fan servir bases de dades online per cercar informació.</p> <p>Competència personal i interpersonal: amb plantejaments d'idees prèvies i autoavaluació, l'alumne és conscient d'on es troba i on ha de millorar.</p> <p>Competència en el coneixement i interacció amb el món físic: aproximació quotidiana d'herència de caràcters. Obtinguts aquests coneixements, l'alumne pot aplicar-los per obtenir informació de la seva família, si algú pateix algun tipus de malaltia hereditària o vol estudiar un caràcter, per exemple, el gust del PTC.</p>						
Competències <i>Els objectius d'aprenentatge s'associen amb la següent competència</i>	Objectius d'aprenentatge <i>En finalitzar el projecte o unitat, els alumnes han de ser capaços de....</i>	Criteris d'avaluació (del currículum) <i>En finalitzar el projecte o unitat, sabem que l'alumne/a ha assolit l'objectiu, si és capaç de...</i>	Indicadors <i>En què es veu que el criteri d'avaluació s'acompleix i en quin grau?</i>			Activitat
			Nivell 1 (satisfactori)	Nivell 2 (de notabilitat)	Nivell 3 (d'excel·lència)	
Competència en la comprensió i capacitat d'actuar sobre el món físic	Saber diferenciar herència autosòmica d'herència lligada al sexe en problemes reals o versemblants	1. Mostrar actituds associades al treball científic, com la curiositat en la recerca d'informació, la capacitat crítica, l'interès per la verificació dels fets, el qüestionament d'allò que sembla obvi i l'actitud oberta a noves idees, així com el treball en equip i l'aplicació i comunicació dels coneixements.	Sap la diferència entre herència autosòmica i herència lligada al sexe.	Sap la diferència entre herència autosòmica i herència lligada al sexe i ho aplica en la resolució de problemes.	Sap la diferència entre herència autosòmica i herència lligada al sexe i ho aplica en la resolució de problemes i ho dedueix el tipus d'herència en un arbre genealògic.	Sessió1A ctivitat3, S2A1, S2A2, S3A2, S3A3, S4A1, S4A2, S5A1, S6A1, S7A1
Competència en gestió i tractament	Cercar informació relacionada amb els gens mitjançant bases de dades de	2. Obtenir informació	Mitjançant la recerca, sap situar un gen concret en un cromosoma de forma	Mitjançant la recerca, sap situar un gen concret en un cromosoma de forma correcta i	Mitjançant la recerca, sap situar un gen concret en un cromosoma de forma correcta, explica quin	S2A1, S6A1

d'informació Competència digital	genètica	rellevant de diferents fonts i en diferents suports, elaborar-la, contrastar-la i utilitzar-la en el plantejament d'un problema o debat.	correcta.	explica quin tipus d'herència es dóna.	tipus d'herència es dóna i diu de forma raonada quines alteracions en els caràcters produeix un al·lel concret.	
Competència en la comprensió i capacitat d'actuar sobre el món físic	Relacionar genotip i fenotip a partir de problemes de genètica reals o versemblants	3. Analitzar les bases moleculars de l'herència i de l'expressió dels gens i descriure els mecanismes de transmissió dels caràcters hereditaris d'acord amb el model d'herència, aplicant-ho a la resolució de problemes de monohibridisme i herència lligada al sexe.	Sap explicar la diferència entre genotip i fenotip.	Sap explicar la diferència entre genotip i fenotip i aplica correctament els conceptes en la resolució de problemes.	Sap explicar la diferència entre genotip i fenotip, aplica correctament els conceptes en la resolució de problemes i és capaç de deduir genotips en un arbre genealògic.	Sessió1A ctivitat3, S2A1, S2A2, S3A2, S3A3, S4A1, S4A2, S5A1, S6A1, S7A1
Competència en la comprensió i capacitat d'actuar sobre el món físic	Interpretar un pedigrí a partir de problemes de genètica reals o versemblants		Interpreta de forma correcta les diferents files com a generacions, els individus d'una generació, el sexe dels individus i distingeix entre afectats i no afectats.	Interpreta de forma correcta les diferents files com a generacions, els individus d'una generació, el sexe dels individus i distingeix entre afectats i no afectats. Dedueix els genotips de forma correcta.	Interpreta de forma correcta les diferents files com a generacions, els individus d'una generació, el sexe dels individus i distingeix entre afectats i no afectats. Dedueix els genotips de forma correcta. És capaç de fer un pedigrí.	S2A1, S2A2, S3A3, S4A1, S4A2, S5A1, S7A1

Seqüència d'activitats

En aquesta Unitat Didàctica es realitzaran dos cicles d'aprenentatge o petites seqüències. Ambdós giraran al voltant del mateix context, les diferències en la percepció dels sentits lligades a la genètica. En la primera es treballarà l'herència autosòmica i en la segona l'herència lligada al sexe. Al acabar (sessió 5), es realitzarà un examen per posar en pràctica i avaluar tots els coneixements adquirits durant l'unitat. També es realitzarà una activitat de recerca (sessió 6) on s'hauran d'aplicar coneixements dels dos cicles. Per últim, faran una activitat d'autoregulació (sessió 7) que també inclourà els dos cicles.

Primer cicle d'aprenentatge: Herència autosòmica

Sessió 1	Descripció: Activitat de presentació i d'introducció al context general de la seqüència, que es tractarà la genètica mendeliana a partir de diferències en la percepció dels sentits. També es repassaran alguns conceptes previs que més envadant hauran de poder utilitzar amb normalitat.					
	Activitat 1 (15') Presentació als i dels alumnes	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos
		Exploració	Presentació i dir una cosa que els hi agradi. L'objectiu és conèixer millor a l'alumnat i que ens coneguin als docents. D'aquesta manera s'afavoreix la confiança.			
	Activitat 2 (30') Alumnes proven una tira PTC, a un paper escriuen el gust que han sentit i es posa en comú, fent evident que hi ha diferències. Llancem pregunta oberta: Per què creieu que no tots hem percebut el mateix?	Exploració	Una vegada llançada la pregunta, i abans de començar una conversa informal, es deixa dos minuts perquè tots puguin escriure la seva resposta. Conforme van parlant, el docent va apuntant a la pissarra aspectes interessants de les aportacions que fan els alumnes.		Saber quins coneixements previs tenen. Autoavaluació.	Full amb les respostes que han contestat i al que poden afegir idees d'altres. Tires PTC.
Activitat 3 (15') Fitxa on han de relacionar definicions i conceptes. Preguntar als alumnes amb quins tenen més dificultats i aprofundir-hi.	Exploració	Individual (5'), després en parelles (5') i, finalment, ho comenta tota la classe (5').	Tenir en compte que hi ha alumnes que no estan cursant el batxillerat científic. Per això aquests hauran de formar parella amb un alumne del científic.	Autoregulació. Veuen els conceptes que han de saber i poden reconèixer aquells que han de repassar.	Fitxa amb conceptes	

Primer cicle d'aprenentatge: Herència autosòmica						
Sessió 2	Descripció: En aquesta sessió s'introduirà la resolució de problemes d'herència autosòmica dialogant amb els alumnes i intentant que siguin ells mateixos qui trobin la manera de resoldre els problemes.					
	Activitat 1 (30')	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos
	Explicar com resoldre un problema d'herència mendeliana i resoldre'l amb els alumnes. Enmarcar la resolució del problema amb el principi de segregació de Mendel. Explicar com interpretar un arbre genealògic.	Introducció	Diàleg amb els alumnes i resolució conjunta del problema pas a pas.			Es queden amb l'exercici resolt. Suport visual.
Activitat 2 (30')	Aplicació	Resoldre'l individual i corregir per parelles, els dos de forma conjunta per compartir entre ells els dubtes que han sorgit. Parelles heterogènies. Cada membre de la parella té un problema de diferent (A o B).			Es queden amb l'exercici resolt. Suport visual. Fitxa de problemes	

Segon cicle d'aprenentatge: Herència lligada al sexe						
Sessió 3	Descripció: En aquesta sessió s'introduirà la resolució de problemes d'herència lligada al sexe. Per fer-ho donaran les seves idees prèvies i després ho contrastaran amb una notícia d'un diari en el que s'explica per sobre aquest tipus d'herència. Tot es treballarà amb el context del daltonisme, una malaltia genètica lligada al sexe.					
	Activitat 1 (20')	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos
	Introducció amb el test d'Ishihara de daltonisme. Per què penseu que el daltonisme es dóna més en homes que en dones?	Exploració	Conversa informal, primer individualment escriuen la resposta.			Suport visual. Test Ishihara.
	Activitat 2 (15')	Introducció	Individual			Es queden el full amb el text i les preguntes respostes. Notícia: https://www.elmundo.es/ciencia-y-salud/salud/salud/2019/12/16/5df382f3fc6c8349748b468f.html
Activitat 3 (25')	Introducció- Aplicació	Diàleg amb els alumnes i resolució conjunta del problema pas a pas.			Es queden amb l'exercici resolt. Suport visual. Fitxa de problemes	

Segon cicle d'aprenentatge: Herència lligada al sexe						
Sessió 4	Descripció: Aquesta és una sessió de síntesi en la que es crearà, amb ajuda dels alumnes, una base d'orientació que servirà per resoldre els problemes de genètica que hem estudiat.					
	Activitat 1 (30')	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos
	Creació per part dels alumnes d'una base d'orientació per resoldre problemes d'herència	Síntesi	Primer creen una base amb les passos de manera individual, posteriorment consensuen una base en grups de 3-4 persones. Finalment, es crea una base d'orientació comuna a nivell classe.		Base d'orientació, avaluació formativa	Es queden amb la base d'orientació.
Activitat 2 (30')	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos	
Resolució de diferents problemes d'herència lligada al sexe per part dels alumnes.	Aplicació	Resoldre'l individual i corregir per parelles, comparant les seves respostes. Parelles heterogènies. Cada parella té un problema de diferent tipus (dihibridisme, codominància, determinació de tipus d'herència i elaboració de pedigrís).			Es queden amb l'exercici resolt. Suport visual. Fitxa de problemes	

Segon cicle d'aprenentatge: Herència lligada al sexe						
Sessió 5	Descripció: Examen de conceptes i problemes de genètica.					
	Activitat 1 (60')	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos
	Examen de conceptes i problemes de genètica.	Aplicació final	Activitat individual.			Examen

Segon cicle d'aprenentatge: Herència lligada al sexe						
Sessió 6	Descripció: Aquesta activitat permetrà als alumnes treballar amb webs de recerca genètiques. L'objectiu és que les coneguin i vegin com es fa recerca.					
	Activitat 1 (60')	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos
	Recerca d'un gen. A partir del nom d'un gen, han de trobar el cromosoma on s'ubica, el tipus d'herència i com afecta als sentits (caràcter o malaltia que genera). Posteriorment s'explica al grup classe.	Introducció- Aplicació	Activitat individual, a partir d'un caràcter, cerquen el gen, el tipus d'herència, la posició en el cromosoma i el tipus de caràcter i l'explica a la resta de classe.			Cal ordinadors. Entre tots construeixen una taula al Drive. Webs: https://ghr.nlm.nih.gov/genetests/ https://www.omim.org/

Segon cicle d'aprenentatge: Herència lligada al sexe						
Sessió 7	Descripció: Examen de conceptes i problemes de genètica.					
	Activitat 1 (60')	Fase del cicle	Gestió d'aula	Diversitat	Avaluació Regulació	Materials i Recursos
	Retorn de l'examen sense cap correcció. Autorevisió del seu propi examen amb apunts.	Autorregulació final			Autoavaluació. Fer-los conscients dels seus errors.	Examen revisat pels docents però sense correccions.

criteris generals d'atenció a la diversitat

Tenir present a l'hora de fer parelles i grups que hi ha alumnes que no han fet Biologia a 4t d'ESO i, per tant, no han fet genètica. Cada alumne que no hagi cursat herència genètica a 4t formarà parella amb un company que sí que l'hagi cursat per així fomentar la tutoria entre iguals.

criteris generals d'avaluació sumativa

Fitxa amb idees prèvies i qüestionari de lectura de text de daltonisme: 5%

Problemes fets per parelles d'herència autosòmica: 10%

Problemes fets per parelles d'herència lligada al sexe: 10%

Recerca d'un gen: 10%

Examen: 45%

Revisió de l'examen: 10%

Actitud (competència personal): 10%

Connexió amb altres matèries

- Matemàtiques: probabilitat. En els problemes d'herència mendeliana i d'herència lligada al sexe es treballen probabilitats en entrecreuaments mitjançant quadres de Punnett.
- Llengües: obtenció d'informació rellevant de diferents fonts. Les bases de dades de genètica emprades són en anglès, amb la qual cosa, treballen la comprensió en aquesta llengua.

ANNEXOS I MATERIAL PER A L'ALUMNE

Documents que s'adjunten amb la seqüència:

- Activitats alumnes UD: inclou tot el material que s'entrega als alumnes durant la seqüència didàctica.
- Correcció activitats alumnes: inclou tot el material que s'entrega als alumnes durant la seqüència didàctica amb correccions i criteris de correcció.
- Guia per al docent: inclou una explicació de forma detallada activitat per activitat amb el que s'ha de preveure, el que s'ha de fer, la finalitat i la gestió de l'aula.
- PowerPoint "Tots percebem el mateix?": presentació de suport per fer les sessions de la seqüència.
- Problemes d'ampliació amb correcció: problemes perquè els alumnes practiquin fora de classe amb correccions.

TOTS PERCEBEM EL MATEIX? HERÈNCIA GENÈTICA

Dossier alumnat

UNITAT DIDÀCTICA 1r BATXILLERAT INTERNACIONAL
INSTITUT MOISÈS BROGGI

SESSIÓ 1 ACTIVITAT 3

De manera individual (5'), relaciona els següents conceptes amb les definicions:

Conceptes:

al·lel - al·lel dominant - al·lel recessiu - autosoma - cromosoma sexual - cromosomes homòlegs - fenotip - gàmeta - gen - genotip - heterozigot - homozigot - locus

Definicions:

: cèl·lula reproductora originada per meiosi. Presenta una dotació cromosòmica haploide. L'òvul i l'espermatozoide en són.

: fragment d'ADN situat en un locus concret. La majoria d'ells porten informació per codificar per una proteïna.

: cadascuna de les versions que pot tenir un gen.

: espai concret dins d'un cromosoma que ocupa un gen.

: parell de cromosomes que s'emparellen durant la meiosi. Un cromosoma del parell té origen patern i l'altre, matern.

: Cromosoma no sexual. L'espècie humana té 22 parells en les cèl·lules diploides.

: Cromosoma que participa en la determinació del sexe biològic. L'espècie humana en té dos en cèl·lules diploides i un en cèl·lules haploides.

: aquell que s'expressa, sempre que hi hagi una còpia present. S'expressa en condició d'homozigot i d'heterozigot.

: aquell que no s'expressa en presència d'un al·lel dominant, només s'expressa en condició d'homozigot.

: individu que, per a un gen concret, presenta dos al·lells iguals en cada cromosoma homòleg.

: individu que, per a un gen concret, presenta dos al·lells diferents en cada cromosoma homòleg.

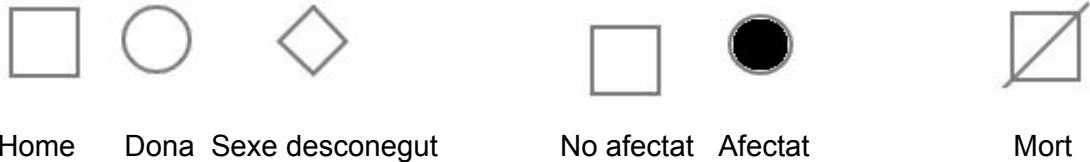
: conjunt d'al·lells que té un individu i que determina el conjunt de les seves característiques.

: manifestació externa que presenten els gens d'un organisme.

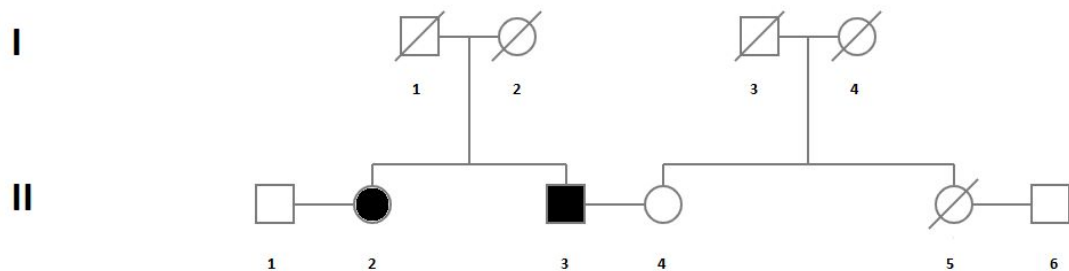
SESSIÓ 2 ACTIVITAT 1

Guia per interpretar un pedigrí o arbre genealògic:

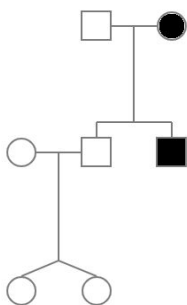
1. Individus: una rodona representa un individu femení, un quadrat representa un individu masculí. Si no sabem el sexe, es representa amb un rombe. Els afectats pel caràcter que estem investigant es representen en un altre color. Una línia diagonal indica que l'individu ha mort.



2. Generacions: cada fila representa una generació diferent. Les generacions més antigues es troben a la part superior i les més recents a la part inferior. S'anomenen amb números romans, de la més antiga a la més recent. Dintre de cada generació, se li dóna a cada individu un número àrab, començant sempre per l'individu de més a l'esquerra.



3. Encreuaments: una línia horitzontal entre dos individus representa encreuament entre ells. D'aquesta surt la descendència mitjançant una línia vertical, aquesta es divideix de forma horitzontal en funció dels fills que ha tingut. Aquests germans s'ordenen d'esquerra (el més gran d'edat) a dreta (el més petit d'edat). En cas de germans bessons, la línia de divisió surt en angle.

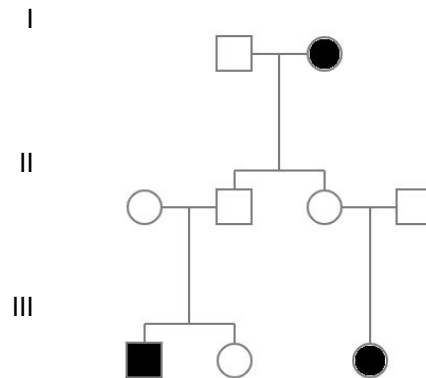


SESSIÓ 2 ACTIVITAT 2

PROBLEMA A

La microftalmia és una malaltia genètica que produeix malformacions a l'ull, aquest és més petit de la mida que hauria de tenir, mentre que la lent de l'ull presenta una mida normal. Aquesta diferència de proporcions produeix hipermetropia, que pot ser menys o més severa, arribant a les 21,5 diòptries (enfocament a distàncies molt curtes). Pot estar produïda per mutacions en diferents gens, tot i que una de les més estudiades està causada per una mutació en el gen MCOP1.

En una família s'ha estudiat aquesta mutació i s'ha elaborat el següent arbre genealògic:



- De quin tipus d'herència es tracta: dominant o recessiva? Justifica la resposta.
- Dedueix el genotip de cada membre de la família a l'arbre.
- En alguns individus no podem distingir entre individus homozigots per a l'al·lel dominant i individus heterozigots. Com us ho faríeu per comprovar si una persona és homozigota o heterozigota?
- La parella formada pels individus II.3 i II.4 volen tenir un altre fill, però tenen por que pateixi microftalmia. Quina és la probabilitat que la pateixi? I que no la pateixi? Justifica-ho fent servir un quadre de Punnett.

PROBLEMA B *Problema extret de Selectivitat Setembre 2003.

El grup de recerca català del centre de Genètica Mèdica de l'IRO ha descobert un gen, en una petita regió del cromosoma 13, que es relaciona amb un tipus de sordesa hereditària. La majoria de les famílies estudiades afectades de sordesa han mostrat mutacions d'aquest gen.

Extret de l'Avui, 28/IX/97

El grup de recerca va localitzar pacients sords que eren fills de dos progenitors que hi sentien bé.

- a) Segons això, quin és el patró d'herència d'aquest gen del cromosoma 13?
- b) Dibuixa l'arbre genealògic de la situació explicada, indicant els genotipus i fenotipus dels individus. Descriu la nomenclatura que utilitzeu.
- c) Fes una taula amb les proporcions que s'esperen en la descendència de la parella progenitora (F1). Quina és la probabilitat de tenir un fill o filla sord?

SESSIÓ 3 ACTIVITAT 2

Llegeix el text i a continuació contesta les següents preguntes:

¿Por qué las mujeres distinguen mejor los colores?

Los objetos no tienen color, nosotros los percibimos así por la longitud de onda de la luz que reflejan. Y la detección final depende de los conos, unas células fotorreceptoras situadas en la retina. Tenemos alrededor de seis millones de conos y si estos no funcionan correctamente se producen anomalías como el daltonismo. Esta condición es de hecho más frecuente en hombres que en mujeres, y el motivo es el mismo que explica que ellas puedan tener mayor capacidad para diferenciar colores.

Existen tres tipos de conos, cada uno es sensible a una longitud de onda diferente: onda corta (azul), onda media (verde) y onda larga (rojo). De estos tres tipos, **dos de ellos (verde y rojo) están codificados en el cromosoma X**. Puesto que la mujer posee dos copias de ese cromosoma (XX) y el hombre solo una (XY), es como si ellas tuviesen una copia de seguridad que evitase que sufran esa anomalía en caso de que uno de los cromosomas presente una alteración de este tipo. Aunque eso no evitará que sean portadoras. Por otro lado, si el hombre hereda un cromosoma X con genes anómalos tendrá una deficiencia visual sí o sí.

Noticia extraída de El Mundo, 16 de diciembre de 2019

<https://www.elmundo.es/ciencia-y-salud/salud/2019/12/16/5df382f3fc6c8349748b468f.html>

Per què creus que el daltonisme és més freqüent en homes que en dones?

Quins genotips i fenotips poden tenir els pares d'una dona per tal que aquesta estigui afectada d'una deficiència visual per al color verd (daltonisme)?

I quins genotips i fenotips poden tenir els pares d'un home per tal que aquest n'estigui afectat?

SESSIÓ 4 ACTIVITAT 2

PROBLEMA A *Extret de Selectivitat Juny 2011.

En els mamífers, la visió en color és exclusiva dels primats. Aquest caràcter es deu a l'existència de gens que codifiquen pigments específics per a cadascun dels colors bàsics.

En les espècies de micos d'Amèrica, la capacitat de visió dels colors vermell, groc i verd depèn de tres al·lels codominants del gen de l'opsina, situat al cromosoma X

Una femella que veu el vermell i el groc s'aparella amb un mascle que veu el verd. Escriviu el genotip de cadascun, feu l'esquema de l'encreuament i calculeu les proporcions esperades, genotípiques i fenotípiques, en la descendència.

PROBLEMA B *Extret de Selectivitat Setembre 2001.

El daltonisme és degut a un al·lel recessiu situat en el segment diferencial (no homòleg) del cromosoma X. El seu al·lel dominant no provoca cap alteració visual. Una dona daltònica manté la següent conversa amb la seva parella:

- Dona: Com pot ser que jo sigui daltònica si la meua mare no ho és?
 - Home: El teu avi matern era daltònic?
 - Dona: No.
 - Home: I la teua àvia materna?
 - Dona: Tampoc no ho era.
 - Home: Doncs no pot ser. T'equivoques en relació als teus avis.
- a) És correcta aquesta afirmació final de l'home? Per comprovar-ho, realitzeu un pedigrí de la família de la dona. Utilitzeu cercles per a les dones i quadrats per als homes. Pinteu de negre els símbols corresponents als individus daltònics.
- b) Si l'home no és daltònic, quina és la probabilitat que un fill de la parella (si és noi) sigui daltònic? I la probabilitat que una filla (si és noia) sigui daltònica?

SESSIÓ 5 ACTIVITAT 1

1- Al diari de Sant Esteve de les Roures han publicat una notícia relacionada amb el gen TAS2R38, el gen responsable de percebre o no la feniltiocarbamida (PTC). La notícia conté cinc errors. Ara que ets un/a expert/a en el camp de l'herència genètica, detecta els errors i corregeix-los, per tal de fer-li arribar a la redacció del diari. **(2 punts)**

L'amarg de les cols

Sabies que el món es divideix en dos tipus de persones: els que detecten el gust amarg de les cols i els que no?

El 1931, el químic Arthur Fox, que tractava de sintetitzar un nou edulcorant artificial, va produir feniltiocarbamida. Després de tastar-la, va comprovar que aquesta substància no tenia cap tipus de gust i es va disposar a descartar-la, però el seu company va decidir tastar-la i va percebre un gust fortament amarg. Sorprès davant aquesta situació, Fox va començar a estudiar patrons de famílies mitjançant arbres geològics o pedigrís i es va adonar que es tractava d'un caràcter hereditari, ja que es transmet a la descendència.

Així, per al receptor de la feniltiocarbamida existeixen dos gens diferents: un permet percebre el seu gust amarg i l'altre no. Percebre el gust del PTC es tracta d'un caràcter recessiu, ja que amb una sola còpia present en un individu, aquest s'expressa fenotípicament. Així, els individus homozigots, que presenten una còpia per percebre el PTC i una còpia per no percebre el PTC, percebran el PTC. Cada còpia que tenim, prové d'un progenitor diferent, una del pare i una de la mare, però com cadascun d'ells presenta dues còpies, el procés que determina quina heretem és la mitosi, on es formen els gàmetes haploides, és a dir, cèl·lules amb una única dotació cromosòmica, com són els òvuls i els espermatozoides.

Avui en dia sabem que al receptor de la feniltiocarbamida també s'uneixen substàncies presents a la natura, concretament a diferents vegetals com les cols i els bròquils.

Frase amb l'error	Correcció

2- L'acromatòpsia, o ceguesa pels colors, és una afectació hereditària molt poc habitual (0,003%) a la majoria de poblacions humanes. No obstant, a Pingelap, una petita illa de la Micronèsia, la pateix un 10% de la població. El 1995 tres científics (Oliver Sacks, Robert Wasserman i Knut Nordby) van fer una expedició a la Micronèsia per estudiar aquest fenomen.

El 1775 un tifó havia arrasat l'illa de Pingelap, n'havia mort quasi tots els habitants i la seva població havia quedat reduïda a 20 persones. El percentatge d'afectats per l'acromatòpsia abans del tifó era semblant al de la resta del món. Després del tifó, el percentatge d'afectats a l'illa va anar augmentant i ara és del 10%, valor molt superior al de la mitjana mundial.

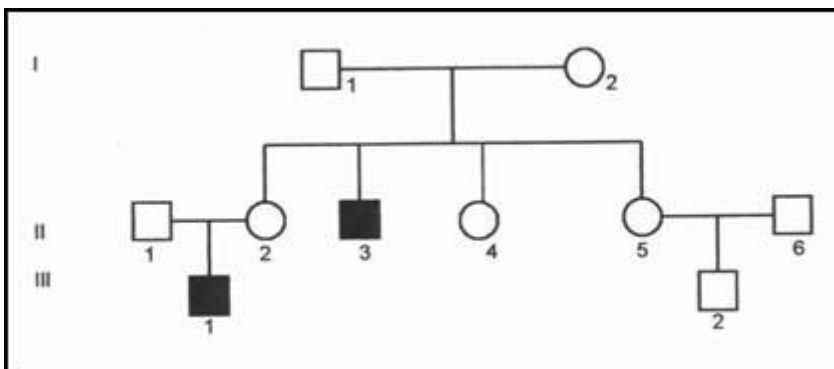
Degut a l'elevat percentatge d'afectats per l'acromatòpsia és molt fàcil trobar a l'illa famílies amb algun dels membres afectats per aquesta malaltia. **(4 punts)** *Problema adaptat de Selectivitat de Juny 2019.

- a) El Dr. Sacks va visitar una primera família en la qual el pare i la mare tenien la visió normal i els dos fills (nois) estaven afectats per l'acromatòpsia. Segons aquesta informació, l'al·lel de l'acromatòpsia és dominant o recessiu? Justifica-ho. (1 punt)
- b) També va visitar una altra família en la que el pare no estava afectat però la mare, el fill i les dues filles, sí. Amb aquestes noves dades, digueu si és un caràcter autosòmic o lligat al sexe. Justifica-ho. (1 punt)
- c) Si una de les filles de la família de l'apartat b decidís tenir un fill amb un noi heterozigot per a l'acromatòpsia, quina seria la probabilitat de tenir un fill afectat per aquesta malaltia? I la probabilitat de tenir una filla afectada? Indica els genotips i fenotips dels progenitors i de la descendència i justifica-ho. (2 punts)

3- L'hemofília és una malaltia sanguínia deguda a la manca d'un factor de coagulació de la sang, el que pot causar grans hemorràgies. Aquesta malaltia és més freqüent en la família reial europea per qüestions de consanguinitat (encreuaments entre familiars).

Llegint el llibre de memòries que s'han publicat recentment sobre un rei, el Rafael descobreix que al igual que ell, també la pateix. Els seus amics sempre li han dit que s'assembla molt al rei i, ara que ha descobert que tots dos pateixen la mateixa malaltia hereditària, creu que pot ser el seu pare. Abans de començar els temes legals per poder reclamar-li el reconeixement de la paternitat, vol estar-ne segur.

Primer ha elaborat un pedigrí de tota la família reial respecte a l'hemofília. El rei és l'individu III.1. Considera homozigòtiques per a aquest gen les persones II.1 i II.6. (4 punts)



- Dedueix el patró d'herència de l'al·lel de la hemofília (dominant/recessiu i autosòmic/l·ligat al sexe). Justifica-ho. (1 punt)
- Escriu els genotips i fenotips de tots els individus en el pedigrí. (2 punts)
- La deducció que fa el Rafael dient que com ell és hemofílic i el rei també, el rei pot ser el seu pare és encertada? Justifica la resposta. (1 punt)

SESSIÓ 6 ACTIVITAT 1

Omple la següent taula amb la informació aportada pels teus companys:

Caràcter	Gen	Cromosoma	Herència
Perceptor del gust de PTC	TAS2R38	7	autosòmic dominant
	GJB2		
	CNGB3		
	OPN1LW		
	OPN1MW		
	OPN1SW		
	SCN9A		
	OR2J3		
	OPA1		
	OCRL		
	NYX		
	SOX10		

**TOTS PERCEBEM EL MATEIX?
HERÈNCIA GENÈTICA**

Correcció dossier alumnat

UNITAT DIDÀCTICA 1r BATXILLERAT INTERNACIONAL
INSTITUT MOISÈS BROGGI

SESSIÓ 1 ACTIVITAT 3 (NO PUNTUABLE)

De manera individual (5'), relaciona els següents conceptes amb les definicions:

Conceptes:

al·lel - al·lel dominant - al·lel recessiu - autosoma - cromosoma sexual - cromosomes homòlegs - fenotip - gàmeta - gen - genotip - heterozigot - homozigot - locus

Definicions:

Gàmeta: cèl·lula reproductora originada per meiosi. Presenta una dotació cromosòmica haploide. L'òvul i l'espermatozoide en són.

Gen: fragment d'ADN situat en un locus concret. La majoria d'ells porten informació per codificar per una proteïna.

Al·lel: cadascuna de les versions que pot tenir un gen.

Locus: espai concret dins d'un cromosoma que ocupa un gen.

Cromosomes homòlegs: parell de cromosomes que s'emparellen durant la meiosi. Un cromosoma del parell té origen patern i l'altre, matern.

Autosoma: Cromosoma no sexual. L'espècie humana té 22 parells en les cèl·lules diploides.

Cromosoma sexual: Cromosoma que participa en la determinació del sexe biològic. L'espècie humana en té dos en cèl·lules diploides i un en cèl·lules haploides.

Al·lel dominant: aquell que s'expressa, sempre que hi hagi una còpia present. S'expressa en condició d'homozigot i d'heterozigot.

Al·lel recessiu: aquell que no s'expressa en presència d'un al·lel dominant, només s'expressa en condició d'homozigot.

Homozigot: individu que, per a un gen concret, presenta dos al·lells iguals en cada cromosoma homòleg.

Heterozigot: individu que, per a un gen concret, presenta dos al·lells diferents en cada cromosoma homòleg.

Genotip: conjunt d'al·lells que té un individu i que determina el conjunt de les seves característiques.

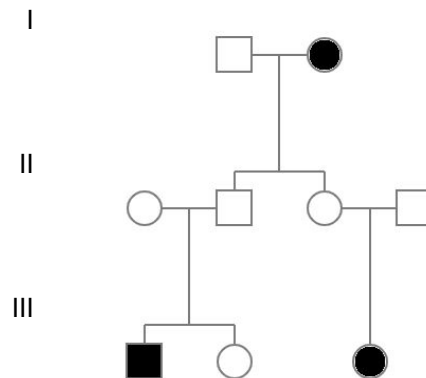
Fenotip: manifestació externa que presenten els gens d'un organisme.

SESSIÓ 2 ACTIVITAT 2 PROBLEMES HERÈNCIA AUTOSÒMICA (10%)

PROBLEMA A

La microftalmia és una malaltia genètica que produeix malformacions a l'ull, aquest és més petit de la mida que hauria de tenir, mentre que la lent de l'ull presenta una mida normal. Aquesta diferència de proporcions produeix hipermetropia, que pot ser menys o més severa, arribant a les 21,5 diòptries (enfocament a distàncies molt curtes). Pot estar produïda per mutacions en diferents gens, tot i que una de les més estudiades està causada per una mutació en el gen MCOP1.

En una família s'ha estudiat aquesta mutació i s'ha elaborat el següent arbre genealògic:

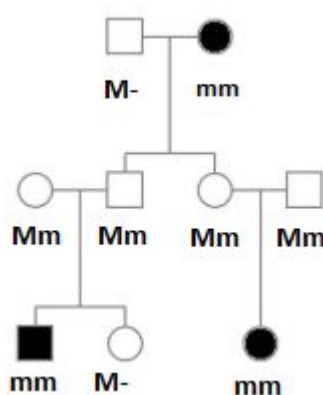


- a) De quin tipus d'herència es tracta: dominant o recessiva? Justifica la resposta.

Es raona i justifica correctament que el gen és autosòmic recessiu, ja que hi ha salt de generacions. Si fos autosòmic dominant, com a mínim un dels progenitors de l'individu III.1 i de l'individu III.3 n'estaria afectat.

0,25 punts per resposta correcta amb bona justificació.

- b) Dedueix el genotip de cada membre de la família a l'arbre.



0,25 per tots els genotips correctes

0,15 per un error

0,10 per dos errors

0 per més de dos errors

- c) En alguns individus no podem distingir entre individus homocigots per a l'al·lel dominant i individus heterocigots. Com us ho faríeu per comprovar si una persona és homocigota o heterocigota?

Amb un encreuament entre individus i comprovant la seva descendència. Per exemple: si es creuessin amb un individu heterozigot Mm i tinguessin descendència afectada, serien heterozigots. Tot i això, també són vàlides respostes del tipus: fent un anàlisi genètic al laboratori per comprovar si l'individu és homozigot o heterozigot.

0,25 punts

- d) La parella formada pels individus II.3 i II.4 volen tenir un altre fill, però tenen por que pateixi microftalmia. Quina és la probabilitat que la pateixi? I que no la pateixi? Justifica-ho fent servir un quadre de Punnett.

♀ \ ♂	M	m
M	MM	Mm
m	Mm	mm

Probabilitat de patir microftalmia: $\frac{1}{4}$ Probabilitat de no patir microftalmia: $\frac{3}{4}$.

0,25 punts per respostes i quadre de Punnett correctes.

PROBLEMA B *Problema extret de Selectivitat Setembre 2003.

El grup de recerca català del centre de Genètica Mèdica de l'IRO ha descobert un gen, en una petita regió del cromosoma 13, que es relaciona amb un tipus de sordesa hereditària. La majoria de les famílies estudiades afectades de sordesa han mostrat mutacions d'aquest gen.

Extret de l'Avui, 28/IX/97

El grup de recerca va localitzar pacients sords que eren fills de dos progenitors que hi sentien bé.

- a) Segons això, quin és el patró d'herència d'aquest gen del cromosoma 13? Justifica-ho.

puntuació	Tipus de respostes
0,25 punts	Es raona i justifica correctament que el gen és autosòmic recessiu, ja que hi ha salt de generacions. Si fos autosòmic dominant, com a mínim un dels seus progenitors n'estaria afectat.
0 punts	Altres respostes.

- b) Dibuixa l'arbre genealògic d'una família (dos pares i un fill o filla), indicant els genotipus i fenotipus dels individus. Descriviu la nomenclatura que utilitzeu.



S = al·lel dominant

s = al·lel recessiu

Els pares són no afectats, el fill és afectat de sordesa.

0,2 si l'arbre és correcte, amb el fill afectat d'un altre color

0,1 si la nomenclatura dels al·lels és adient (majúscula per a l'al·lel dominant, minúscula per al recessiu)
 0,1 si els tres genotips són correctes
 0,1 si els tres fenotips són correctes
 Total: 0,5 punts

c) Fes una taula amb les proporcions que s'esperen en la descendència de la parella progenitora (F1). Quina és la probabilitat de tenir un fill o filla sord?

♀ \ ♂	S	s
S	SS	Ss
s	Ss	ss

La probabilitat que la parella tingui un fill sord és d' $\frac{1}{4}$.
 0,15 si el quadre de Punnett és correcte
 0,1 si la probabilitat de tenir un fill és correcta
 Total: 0,25 punts

Els problemes A i B fan mitjana 50%-50%. Nota per parella.

SESSIÓ 3 ACTIVITAT 2 QÜESTIONARI TEXT DALTONISME (5%)

Per què creus que el daltonisme és més freqüent en homes que en dones? (0,5 punts).

L'alumne justifica de forma correcta, dient de forma explícita que es tracta d'herència lligada al sexe o al cromosoma X. (0,25 punts)

Dedueix que és recessiu, ja que les dones, amb dues còpies de cromosoma X, necessiten dues còpies de l'al·lel del daltonisme per patir daltonisme. (0,25 punts)

Resposta tipus:

Els gens que codifiquen per a unes proteïnes (opsines) presents als cons d'ona mitjana (verd) i ona llarga (vermell) es troben al cromosoma X. Es coneix com a herència lligada al sexe.

El daltonisme per al verd o per al vermell és conseqüència d'un al·lel recessiu en el cromosoma X, cromosoma que presenta dues còpies en les cèl·lules de les dones i només una còpia en les cèl·lules dels homes.

En ser recessiu, les dones que només presenten una còpia de l'al·lel recessiu l'emascararan amb l'al·lel dominant. Tot i no ser daltòniques, seran portadores del daltonisme. Per tal que una dona sigui daltònica, ha de tenir dues còpies de l'al·lel recessiu.

En homes, com només tenen un cromosoma X, si tenen una còpia de l'al·lel recessiu seran daltònics, ja que no tindran cap al·lel dominant que l'emascari.

Quins genotips i fenotips poden tenir els pares d'una dona per tal que aquesta estigui afectada d'una deficiència visual per al color verd (daltonisme)? (0,25 punts)

Fenotip de la dona: daltònica

Genotip de la dona: X^dX^d

Gàmeta origen del pare: X^d	Gàmeta origen de la mare: X^d
-------------------------------	---------------------------------

Genotip del pare: X^dY	Genotip de la mare: X^DX^d o X^dX^d
--------------------------	---

Fenotip del pare: daltònic	Fenotip de la mare: no daltònica (si el genotip és X^DX^d), daltònica (si el genotip és X^dX^d)
----------------------------	---

0,25 si tots els genotips i fenotips són correctes

0,15 si hi ha un error de genotip o fenotip

0,1 si hi ha dos errors de genotip o fenotip

0 més de dos errors

I quins genotips i fenotips poden tenir els pares d'un home per tal que aquest n'estigui afectat? (0,25 punts)

Fenotip de l'home: daltònic

Genotip de l'home: X^dY

Gàmeta origen del pare: Y	Gàmeta origen de la mare: X^d
-----------------------------	---------------------------------

Genotip del pare: X^DY o X^dY	Genotip de la mare: X^DX^d o X^dX^d
-----------------------------------	---

Fenotip del pare: no daltònic (si el genotip és X^DY), daltònic (si el genotip és X^dY)	Fenotip de la mare: no daltònica (si el genotip és X^DX^d), daltònica (si el genotip és X^dX^d)
---	---

0,25 si tots els genotips i fenotips són correctes

0,15 si hi ha un error de genotip o fenotip

0,1 si hi ha dos errors de genotip o fenotip

0 més de dos errors

Nota individual

SESSIÓ 4 ACTIVITAT 2 PROBLEMES D'HERÈNCIA LIGADA AL SEXE (10%)

PROBLEMA A *Extret de Selectivitat Juny 2011.

En els mamífers, la visió en color és exclusiva dels primats. Aquest caràcter es deu a l'existència de gens que codifiquen pigments específics per a cadascun dels colors bàsics.

En les espècies de micos d'Amèrica, la capacitat de visió dels colors vermell, groc i verd depèn de tres al·lells codominants del gen de l'opsina, situat al cromosoma X.

Una femella que veu el vermell i el groc s'aparella amb un mascle que veu el verd. Escriviu el genotip de cadascun, feu l'esquema de l'encreuament i calculeu les proporcions esperades, genotípiques i fenotípiques, en la descendència.

Genotip femella: $X^{VM}X^G$ Genotip mascle: $X^{VR}Y$

$X^{VM}X^G \times X^{VR}Y$

Proporcions genotípiques descendència: $\frac{1}{4} X^{VM}X^{VR}$ $\frac{1}{4} X^G X^{VR}$ $\frac{1}{4} X^{VM}Y$ $\frac{1}{4} X^G Y$

Proporcions fenotípiques descendència: $\frac{1}{4}$ de femelles que veuen el vermell i el verd, $\frac{1}{4}$ de femelles que veuen el verd i el groc, $\frac{1}{4}$ de mascles que veuen el vermell, $\frac{1}{4}$ de mascles que veuen el groc.

[0,2 punts] 0,1 punt cada genotip dels progenitors correcte.

[0,4 punts]

- En respostes parcialment correctes, [0,1 punts] per cada genotip correcte dels quatre que es demanen.
- No és necessari que indiquin els gàmetes.
- Si no s'indiquen els gàmetes però els genotips dels descendents són correctes, es considerarà igualment vàlida.
- Tampoc és necessari que ho indiquin en forma de taula.

[0,2 punts] per les proporcions genotípiques (0,05 punts per cada proporció genotípica)

[0,2 punts] per les proporcions fenotípiques (0,05 punts per cada proporció fenotípica)

- També és possible que diguin (i cal valorar-ho com a correcte):
 - Femelles: 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del vermell i el verd + 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del groc i el verd
 - Mascles: 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del vermell + 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del groc

PROBLEMA B *Extret de Selectivitat Setembre 2001.

El daltonisme és degut a un al·lel recessiu situat en el segment diferencial (no homòleg) del cromosoma X. El seu al·lel dominant no provoca cap alteració visual. Una dona daltònica manté la següent conversa amb la seva parella:

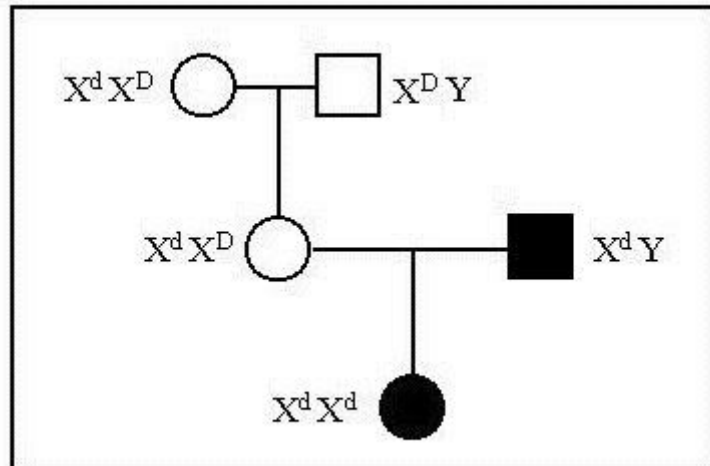
- Dona: Com pot ser que jo sigui daltònica si la meva mare no ho és?
- Home: El teu avi matern era daltònic?
- Dona: No.

- Home: I la teva àvia materna?

- Dona: Tampoc no ho era.

- Home: Doncs no pot ser. T'equivoques en relació als teus avis.

- a) És correcta aquesta afirmació final de l'home? Per comprovar-ho, realitzeu un pedigrí de la família de la dona. Utilitzeu cercles per a les dones i quadrats per als homes. Pinteu de negre els símbols corresponents als individus daltònics.



0,25 pel pedigrí realitzat correctament

0,25 per identificació d'individus correcta

- b) Si l'home no és daltònic, quina és la probabilitat que un fill de la parella (si és noi) sigui daltònic? I la probabilitat que una filla (si és noia) sigui daltònica?

0,25 per cada probabilitat correcta

si és noi: $X^d Y$

si és noia: $X^d X^D$

La probabilitat que un de la parella (si és noi) sigui daltònic és del 100%

La probabilitat que una filla de la parella (si és noia) sigui daltònica és del 0%

Els problemes A i B fan mitjana 50%-50%. Nota per parella.

SESSIÓ 5 ACTIVITAT 1 EXAMEN (45%)

1- Al diari de Sant Esteve de les Roures han publicat una notícia relacionada amb el gen TAS2R38, el gen responsable de percebre o no la feniltiocarbamida (PTC). La notícia conté cinc errors. Ara que ets un/a expert/a en el camp de l'herència genètica, detecta els errors i corregeix-los, per tal de fer-li arribar a la redacció del diari. (2 punts)

L'amarg de les cols

Sabies que el món es divideix en dos tipus de persones: els que detecten el gust amarg de les cols i els que no?

Al 1931, el químic Arthur Fox, que tractava de sintetitzar un nou edulcorant artificial, va produir feniltiocarbamida. Després de tastar-la, va comprovar que aquesta substància no tenia cap tipus de gust i es va disposar a descartar-la, però el seu company va decidir tastar-la i va percebre un gust fortament amarg. Sorprès davant aquesta situació, Fox va començar a estudiar patrons de famílies mitjançant arbres geològics o pedigrís i es va adonar que es tractava d'un caràcter hereditari, ja que es transmet a la descendència.

Així, per al receptor de la feniltiocarbamida existeixen dos gens diferents: un permet percebre el seu gust amarg i l'altre no. Percebre el gust del PTC es tracta d'un caràcter recessiu, ja que amb una sola còpia present en un individu, aquest s'expressa fenotípicament. Així, els individus homozigots, que presenten una còpia per percebre el PTC i una còpia per no percebre el PTC, percebran el PTC. Cada còpia que tenim, prové d'un progenitor diferent, una del pare i una de la mare, però com cadascun d'ells presenta dues còpies, el procés que determina quina heretem és la mitosi, on es formen els gàmetes haploides, és a dir, cèl·lules amb una única dotació cromosòmica, com són els òvuls i els espermatozoides.

Avui en dia se sap que al receptor de la feniltiocarbamida també s'uneixen substàncies presents a la natura, concretament a diferents vegetals com les cols i els bròquils.

Frase amb l'error	Correcció
"existeixen dos gens diferents"	Existeixen dos al·lels diferents, es tracta del mateix gen
"es tracta d'un caràcter recessiu."	Es tracta d'un caràcter dominant
"arbres geològics"	Arbres genealògics
"mitosi"	meiosi

"individus homozigots"	Individus heterozigots
------------------------	------------------------

2- L'acromatòpsia, o ceguesa pels colors, és una afectació hereditària molt poc habitual (0,003%) a la majoria de poblacions humanes. No obstant, a Pingelap, una petita illa de la Micronèsia, la pateix un 10% de la població. El 1995 tres científics (Oliver Sacks, Robert Wasserman i Knut Nordby) van fer una expedició a la Micronèsia per estudiar aquest fenomen. **(4 punts)**

El 1775 un tifó havia arrasat l'illa de Pingelap, n'havia mort quasi tots els habitants i la seva població havia quedat reduïda a 20 persones. El percentatge d'afectats per l'acromatòpsia abans del tifó era semblant al de la resta del món. Després del tifó, el percentatge d'afectats a l'illa va anar augmentant i ara és del 10%, valor molt superior al de la mitjana mundial.

Degut a l'elevat percentatge d'afectats per l'acromatòpsia és molt fàcil trobar a l'illa famílies amb algun dels membres afectats per aquesta malaltia.

- a) El Dr. Sacks va visitar una primera família en la qual el pare i la mare tenien la visió normal i els dos fills (nois) estaven afectats per l'acromatòpsia. Segons aquesta informació, l'al·lel de l'acromatòpsia és dominant o recessiu? Justifiqueu-ho. **(1 punt)**

Es pot justificar de moltes maneres.

Resposta model:

No pot ser dominant perquè els pares tenen visió normal, això vol dir que són portadors de l'al·lel perquè tenen els fills afectats i com que tenen l'al·lel però no manifesten els efectes, aquest ha de ser recessiu.

O bé també ho poden demostrar fent els encreuaments o bé la taula de Punnett

En cas de ser **autosòmic** els dos progenitors són portadors de l'al·lel recessiu:

A: al·lel normal a : acromatòpsia $A > a$

P Aa x Aa

F1 AA Aa aa

Els dos fills són aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

I en cas de ser **ligat al sexe**, els fills hauran rebut l'al·lel recessiu de la mare:

X^A : normal X^a : al·lel de la acromatòpsia $X^A > X^a$

Pare $X^A Y$ Mare $X^A X^a$

P $X^AY \times X^AX^a$

F1 $X^AX^A \ X^AX^a \ X^AY \ X^aY$
Els dos fills serien X^aY

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

- b) També va visitar una altra família en la que el pare no estava afectat però la mare, el fill i les dues filles, sí. Amb aquestes noves dades, digueu si és un caràcter autosòmic o lligat al sexe. Justifiqueu-ho. (1 punt)

Tenint en compte que l'al·lel és recessiu i fent servir la simbologia de l'apartat anterior:

No pot ser **lligat al sexe** perquè el pare no està afectat, per tant seria X^AY i les filles afectades per l'acromatòpsia haurien de ser X^AX^a . Un al·lel X^a els l'ha pogut passar la mare que sí que està afectada i seria X^aX^a . El pare, que no està afectat, no els podria haver passat l'altre al·lel recessiu.

Pare: X^AY Mare: X^aX^a

P $X^AY \times X^aX^a$

F1 $X^AX^a \ X^aY$
I per tant no podria haver-hi filles amb acromatòpsia, X^AX^a

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

Pot ser autosòmic perquè els pares no estan afectats però poden ser portadors de l'al·lel recessiu. Els fills i les filles, que estan afectats, tenen els dos al·lells recessius.

Pare: Aa Mare: aa

P Aa x aa

F1 Aa aa
El fill i les filles són aa.

	A	a
a	Aa	aa

- c) Si una de les filles de la família de l'apartat b decidís tenir un fill amb un noi heterozigot per l'acromatòpsia, quina seria la probabilitat de tenir un fill afectat per aquesta malaltia? I la probabilitat de tenir una filla afectada? Indica els genotips i fenotips dels progenitors i de la descendència i justifica-ho. **(2 punts)**

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

50% de probabilitats de patir acromatòpsia independentment de ser home o dona.

Aa no pateix acromatòpsia

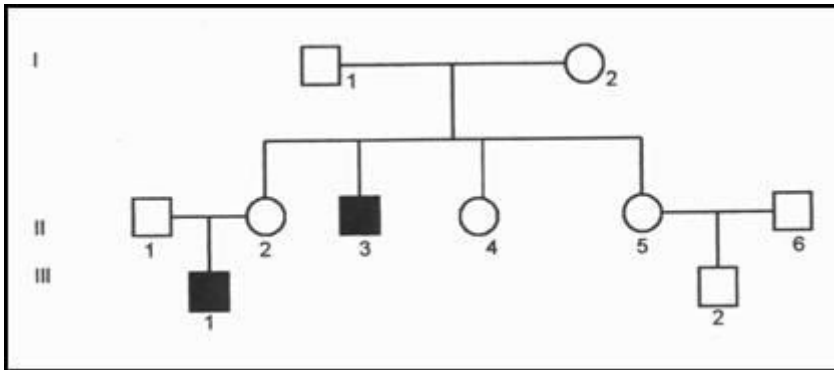
aa pateix acromatòpsia

Nomenclatura!

3- L'hemofília és una malaltia sanguínia deguda a la manca d'un factor de coagulació de la sang, el que pot causar grans hemorràgies. Aquesta malaltia és més freqüent en la família reial europea per qüestions de consanguinitat (encreuaments entre familiars).

Llegint el llibre de memòries que s'han publicat recentment sobre un rei, el Rafael descobreix que al igual que ell, també la pateix. Els seus amics sempre li han dit que s'assembla molt a al rei i, ara que ha descobert que tots dos pateixen la mateixa malaltia hereditària, creu que pot ser el seu pare. Abans de començar els temes legals per poder reclamar-li el reconeixement de la paternitat, vol estar-ne segur.

Primer ha elaborat un pedigrí de tota la família reial. El rei és l'individu III.1 al pedigrí. Considera homozigòtiques per a aquest gen les persones II-1 i II-6. **(4 punts)**



- a) Dedueix el patró d'herència de l'al·lel de la hemofília (dominant/recessiu i autosòmic/l·ligat al sexe). Justifica-ho. (1 punt)

És recessiu perquè hi ha fills afectats amb pares que no presenten l'afectació
 És l·ligat al sexe perquè si l'individu II.1 és homocigot i no afectat, en cas de ser autosòmic, l'individu III.1 no podria estar afectat.

- b) Escribe els genotips i fenotips de tots els individus en el pedigrí. (2 punts)

I.1: X^HY
 I.2: X^HX^h
 II.1: X^HY
 II.2: X^HX^h
 II.3: X^hY
 II.4: X^HX^H/X^HX^h
 II.5: X^HX^H/X^HX^h
 II.6: X^HY
 III.1: X^hY
 III.2: X^HY

- c) La deducció que fa el Rafael dient que com ell és hemofílic i el rei també, el rei pot ser el seu pare és encertada? Justifica la resposta. (1 punt)

No és encertada perquè es tracta d'una malaltia l·ligada al sexe, és a dir, el gen es troba al cromosoma X. D'aquesta manera, del seu pare només hereda el cromosoma Y i per tant, ha rebut l'X amb l'al·lel de la hemofília de la seva mare.

SESSIÓ 6 ACTIVITAT 1 RECERCA D'UN GEN (10%)

Caràcter	Gen	Cromosoma	Herència
Perceptor del gust de PTC	TAS2R38	7	autosòmic dominant P/p
Sordesa no sindròmica	GJB2	13	autosòmic recessiu S/s
Acromatòpsia	CNGB3	8	autosòmic recessiu A/a
Daltonisme al vermell	OPN1LW	X	lligat al sexe recessiu X^{VM}/X^{vm}
Daltonisme al verd	OPN1MW	X	lligat al sexe recessiu X^{VE}/X^{ve}
Tritanopia (dicromàcia al blau)	OPN1SW	7	autosòmic dominant B/b
Insensibilitat al dolor i anòsmia (manca d'olfacte)	SCN9A	2	autosòmic recessiu D/d
Perceptor de l'olor de C3HEX	OR2J3	6	autosòmic dominant C/c
Atròfia òptica 1	OPA1	3	autosòmic dominant O/o
Malaltia de Dent tipus 2 (cataractes, raquitisme, insuficiència renal)	OCRL	X	lligat al sexe recessiu X^{MD}/X^{md}
Visió nocturna afectada, pèrdua d'agudes visual, miopia	NYX	X	lligat al sexe recessiu
Síndrome de Waarderburg tipus 2 (sordesa i anòsmia, anormalitats als cabells, pell i ulls)	SOX10	22	autosòmic dominant

0,5 punts Recerca del gen assignat (nota individual):

0,2 punts explicació del caràcter

0,1 punts indicació del cromosoma en que es troba

0,2 punts tipus d'herència (0,1 autosòmica/lligada al sexe i 0,1 dominant/recessiu)

0,5 punts taula completa amb informació dels gens dels companys (nota individual).

Es descompta 0,1 punts per error respecte el que han dit els companys

TOTS PERCEBEM EL MATEIX? HERÈNCIA GENÈTICA

Guia per al docent

UNITAT DIDÀCTICA 1r BATXILLERAT INTERNACIONAL
INSTITUT MOISÈS BROGGI

Per donar suport a la seqüència didàctica, s'ha elaborat una presentació PowerPoint. Al marge d'això, aquest document pretén explicar de forma detallada, activitat per activitat, què s'ha de preveure, què es fa i com es porta a terme, així com la gestió d'aula que s'ha de tenir present al llarg de tota la seqüència.

SESSIÓ 1

Activitat 1

Com que es tracta d'un primer contacte, és important conèixer el grup classe. Així, dediquem 15 minuts a dir i que ens diguin el seu nom, a què es volen dedicar en un futur, un interès o afició i si han fet o no abans herència genètica. Per tal de fomentar l'escolta entre companys, fem servir una pilota que s'han d'anar passant entre ells i, qui rebi la pilota, ha d'explicar el que ha dit la persona que li ha llançat la pilota i, a continuació, respondre ell o ella a les preguntes. El docent ha d'anar apuntant totes les respostes en un full. Conèixer els seus noms és important per dirigir-se a ells o elles de manera individual i demostrar que es té interès per ells. Conèixer els seus interessos és important per tenir-los en compte i, sempre que es pugui, fer alguna referència al llarg de la seqüència. Per últim, conèixer si han fet o no herència abans permet saber en quin nivell es troba cada alumne i és important a l'hora de conformar parelles i grups de treball. En aquest moment s'estableixen parelles fixes de treball durant la seqüència. Per tots els dubtes que sorgeixin per part de l'alumnat, s'ha creat un Padlet (<https://es.padlet.com/sergicabanes/bcvye2kibecq>) on poden penjar les qüestions, respondre's entre ells o respondre-les nosaltres. Diapositiva del PowerPoint relacionada: 1.

Activitat 2

Aquesta activitat comença repartint a cada alumne una tira de PTC. Prèviament és imprescindible haver comprat les tires, que es poden adquirir a Amazon, tot i que s'ha de preveure que poden trigar uns dies en arribar. Abans de posar-se la tira a la boca, se'ls demana que no facin cap tipus d'expressió, per no influir en la resposta d'altres companys, sinó que escriguin en un full en lletra gran quin gust han sentit. En el moment que totes i tots han escrit la seva resposta, els alumnes aixequen el full a la vegada, per tal de veure les diferències individuals a l'hora. Una vegada vist que hi ha diferències, se'ls planteja la pregunta "Per què creus que no tots hem percebut el mateix?" i se'ls demana que plantegin una hipòtesi. Per contestar a això se'ls dóna dos minuts per tal que tots els alumnes tinguin temps per pensar i reflexionar i se'ls demana que ho escriguin en paper, així tots han de fer l'esforç, independentment de quin sigui el seu nivell. Una vegada ja tothom ha escrit alguna resposta, es comença una conversa informal amb tot el grup classe, per tal que cadascú pugui intervenir i dir la seva. Els alumnes que hagin cursat herència a 4t d'ESO possiblement parlin de fenotip, al·lels, caràcters i gens. Diapositiva del PowerPoint relacionada: 2.

Activitat 3

Ara que els alumnes ja estan una mica més en situació en el tema d'herència genètica, és hora de tenir presents les definicions dels conceptes que aniran sortint al llarg de la seqüència didàctica. Per a la majoria, aquells que hagin cursat Herència a 4t d'ESO, aquesta activitat serà un recordatori, mentre que per a l'alumnat que no, serà una activitat

per a integrar aquest vocabulari. Per això, l'activitat començarà sent individual (5 minuts), passarà a ser per parelles heterogènies per tal que els que més coneixements tenen puguin ajudar als que menys coneixements tenen (5 minuts) i, finalment, amb tot el grup classe (5 minuts), es demanarà amb quins conceptes tenen més problemes i què cal aprofundir. L'activitat té un component autoregulator, ja que permet veure a l'alumne de manera individual què en sap respecte als conceptes fonamentals de l'herència genètica. Diapositiva del PowerPoint relacionada: 3.

SESSIÓ 2

Activitat 1

En aquesta activitat es treballa amb el gen del gust del PTC per donar context a un caràcter que coneixen de primera mà. Mitjançant una web de recerca se'ls dóna la informació que la seva herència és autosòmica dominant i se'ls planteja un problema que es va resolent pas a pas de forma conjunta entre tot el grup classe mitjançant el diàleg (15 minuts). És important que en el diàleg participin alumnes diversos i que no sempre intervingui la mateixa persona. Resolt el problema, s'explica el principi de segregació de Mendel, que és el que han fet servir per resoldre el problema (5 minuts) i, posteriorment, se'ls explica com interpretar un arbre genealògic (10 minuts), tot i que molts d'ells ja en saben, per això aquest punt es fa mitjançant el diàleg. Diapositives del PowerPoint relacionades: 4-16.

Activitat 2

La segona part de la sessió es basa en la resolució de problemes. Es reparteixen dos problemes de diferents tipologies (interpretació, elaboració d'arbres genealògics i deducció del tipus d'herència autosòmica), tots ells relacionats amb caràcters o malalties que afecten als sentits. De manera individual, cada alumne resol un problema diferent (15 minuts) i, una vegada resolt, treballa amb la seva parella, entre els dos, solucionen els dubtes i problemes que han sorgit i corregeixen allò que creguin que no està bé (15 minuts). Aquells fulls es recullen per a ser avaluats. Se'ls penguen online altres problemes diferents als que han hagut de fer perquè els facin a casa. Tots els dubtes que hagin sorgit en la resolució de problemes els poden plantejar mitjançant el Padlet. També mitjançant mail es farà un retorn dels problemes entregats i s'explicaran de manera detallada els problemes que hagin sorgit. Diapositiva del PowerPoint relacionada: 17.

SESSIÓ 3

Activitat 1

En aquesta sessió comença un segon cicle d'aprenentatge relacionat amb l'herència lligada al sexe. Per tal d'apropar el context, es fa servir el test d'Ishihara en ells mateixos. Al igual que amb el gust, han de contestar de manera individual quin nombre veuen a cada imatge i compartir-ho amb la resta del grup classe a la vegada. Donat que el nombre d'alumnes és molt petit (11 alumnes) i que només hi ha dos nois a classe, la probabilitat que hi hagi algun daltònic és escassa. Tot i això, se'ls planteja per què creuen que és un caràcter que es dóna més en homes que en dones, se'ls dóna 2 minuts perquè contestin per escrit de manera individual i facin l'esforç de reflexionar i, una vegada tothom ha contestat per escrit, es

genera un diàleg (10 minuts), on possiblement sortirà el concepte d'herència lligada al sexe. Diapositives del PowerPoint relacionades: 18-21.

Activitat 2

Per tal d'introduir l'herència lligada al sexe, se'ls dóna una part d'una notícia de diari El Mundo del 16 de desembre del 2019 “¿Por qué las mujeres distinguen mejor los colores?”, accessible a:

<https://www.elmundo.es/ciencia-y-salud/salud/2019/12/16/5df382f3fc6c8349748b468f.html>

Amb aquesta informació, se'ls demana que, de manera individual, tornin a contestar la pregunta que ha obert el diàleg de l'activitat 1 i, a més, se'ls plantegen dos preguntes de deducció de genotips i fenotips per comprovar si han entès el que han llegit. Per fer aquesta activitat avaluable disposen de 15 minuts. Passat aquest temps, es recull el full. Diapositiva del PowerPoint relacionada: 22.

Activitat 3

Es planteja un cas d'un problema d'herència lligada al sexe (daltonisme). Mitjançant el diàleg, es va resolent pas a pas pel grup classe. Durant el problema han d'elaborar un arbre genealògic, deduir genotips i calcular probabilitats en la descendència. Diapositives del PowerPoint relacionades: 23-24.

SESSIÓ 4

Activitat 1

Aquesta activitat serveix de síntesi del cicle d'aprenentatge d'herència autosòmica i herència lligada al sexe. Ara que ja saben resoldre problemes d'herència, consisteix en elaborar una base d'orientació amb tots els passos per poder resoldre problemes i fer-la servir a partir d'aquell moment. Per tal que tothom participi, de forma individual disposen de 10 minuts per elaborar una guia. Posteriorment, durant 10 minuts, es posen en grups de 3 o 4 (dues parelles fixes) per consensuar una base d'orientació de grup. Cada grup nomena un portaveu i els portaveus comparteixen amb el grup classe les seves propostes per elaborar una base d'orientació comuna (10 minuts). Diapositiva del PowerPoint relacionada: 25.

Base d'orientació exemple:

Guia per resoldre problemes d'herència genètica:

1. Anomenem els al·lels. La majúscula per a l'al·lel dominant, la minúscula per a l'al·lel recessiu.

A = al·lel dominant

a = al·lel recessiu

2. Representem el creuament posant els genotips dels pares i, entre ells, una creu.

Aa x aa

Progenitor ♀ Progenitor ♂

3. Obtenim els gàmetes de cada progenitor.

Progenitor ♀: A // a

Progenitor ♂: a // a

4. Fem una quadrícula col·locant els gàmetes femenins en la primera columna i els gàmetes masculins a la primera fila i fem les combinacions, obtenint els genotips de la descendència.

♀ \ ♂	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

5. Deduïm les proporcions de la descendència tant de genotip com de fenotip.

Genotips:

½ Aa

½ aa

Fenotips:

½ caràcter X

½ caràcter Y

Activitat 2

La segona part de la sessió es basa en la resolució de problemes. Es reparteixen dos problemes de diferents tipologies (codominància i elaboració d'arbres genealògics d'herència lligada al sexe), tots ells relacionats amb caràcters o malalties que afecten als sentits. De manera individual, cada alumne resol un problema diferent (15 minuts) i, una vegada resolt, treballa amb la seva parella, entre els dos, solucionen els dubtes i problemes que han sorgit i corregeixen allò que creguin que no està bé (15 minuts). Aquells fulls es recullen per a ser avaluats. Se'ls penjen online altres problemes diferents als que han hagut de fer perquè els facin a casa. Tots els dubtes que hagin sorgit en la resolució de problemes els poden plantejar mitjançant el Padlet. També mitjançant mail es farà un retorn dels problemes entregats i s'explicaran de manera detallada els problemes que hagin sorgit.

SESSIÓ 5

Activitat 1

Aquesta sessió consisteix en un examen individual. Inicialment (5 minuts), es llegeixen totes les preguntes de l'examen en veu alta amb ells i se'ls pregunta si hi ha algun dubte abans de començar, per tal que quedi resolt per a tot el grup classe. Igualment, se'ls informa que si durant l'examen tenen algun dubte, ens poden preguntar. L'examen consta de diferents tipus de problemes, similars als treballats a classe. També hi ha una pregunta més conceptual on han de detectar els errors relacionats amb els continguts de genètica treballats durant les sessions anteriors en una notícia fictícia i substituir-los per les paraules corresponents. L'examen es recull, ja que és avaluable.

SESSIÓ 6

Activitat 1

Per realitzar aquesta activitat és important de disposar d'una aula d'informàtica, a molts centres, les aules d'informàtica s'han de reservar amb dies d'antelació. Tot i que pugui semblar una activitat aliena a la seqüència didàctica, aquesta activitat pretén formar els alumnes en la competència en cerca d'informació en fonts fiables, apropant-los a eines que poden ser útils en un futur, com la Genetics Home Reference o la Online Mendelian Inheritance. A més, aquesta activitat també pretén que els i les alumnes integrin que els gens ocupen una posició concreta als cromosomes. L'activitat, d'una hora de durada, consisteix en, de manera individual, fer una cerca d'informació d'un gen concret relacionat amb una malaltia o caràcter que afecta algun dels sentits. Inicialment (10 minuts) s'exemplifica amb el gen del PTC. Posteriorment, a cada parella se li assigna un gen i ha de trobar la informació. Finalment, en 2 minuts per grup, han de presentar la seva recerca sobre el gen a la resta de la classe, aquesta ha d'incloure a quin cromosoma es troba el gen, el tipus d'herència que presenta i els caràcters que produeix el gen i com tenen a veure amb els sentits. Per tal que la resta d'alumnes estiguin atents i atentes a les intervencions dels companys, se li dóna a cada alumne una fitxa perquè completi un quadre amb la informació dels gens dels companys. La presentació, juntament amb aquesta fitxa, són avaluables. Diapositives del PowerPoint relacionades: 26-27.

Alternativa si no es pot disposar de sala d'ordinadors: es pot portar impresa tota la informació de la base de dades dels diferents gens i caràcters dels que s'ha de fer la cerca. No serà exactament el mateix i serà menys sostenible per qüestions de paper, però els i les alumnes hauran de trobar la mateixa informació.

SESSIÓ 7

Activitat 1

L'última sessió és el retorn de l'examen mitjançant una activitat reguladora i té una hora de durada. Tot i que l'examen ha estat puntuat, se'ls retorna l'examen sense cap tipus de correcció, i se'ls demana que, de manera individual, amb ús d'apuntes, revisin l'examen i refacin aquells exercicis que considerin que no van fer bé, donant importància a aprendre a partir de l'error. Alguns errors possiblement els hauran detectat a la sortida de l'examen, amb converses amb els companys, altres possiblement no. Per això, amb aquesta activitat

es vol que siguin conscients d'on no han estat encertats, on han fallat i on han de millorar, de cara a una prova externa (ja sigui la Selectivitat o un examen IB).

En el cas que algun alumne hagi fet un examen perfecte, se li dóna un examen amb respostes fictícies, algunes d'elles errònies, per tal que les detecti i les corregeixi. A aquests alumnes no se'ls dóna el seu examen per tal que no copiïn d'ell i hagin de treballar igualment que la resta de companys en l'activitat.

En acabar, tots els i les alumnes han d'entregar el que han fet, donat que es tracta d'una activitat avaluable.

GESTIÓ D'AULA

En el nostre cas, el grup és petit, només 11 alumnes, i cursen Batxillerat Internacional, per tant, a nivell de gestió, no suposa una gran dificultat. Sí que és important tenir present què ha fet abans cada alumne, donat que Genètica només es tracta en el currículum a 4t d'ESO, curs on Biologia i Geologia és una matèria optativa.

En base a això, nosaltres hem decidit establir parelles fixes heterogènies respecte als coneixements d'herència genètica, per tal que en les diferents activitats plantejades, l'alumne amb menys coneixements pugui plantejar dubtes a l'alumne amb més coneixements i, a més, l'alumne amb més coneixements també millori havent-li d'explicar a una altra persona conceptes de la seqüència. El fet de ser capaç d'explicar-li un concepte a un company demostra que aquell coneixement el té ben integrat la persona que explica.

Tots percebem el mateix?

— Pau Navarro i Sergi Cabanes —

<https://padlet.com/sergicabanes/bcvye2kibecq>

El test de la feniltiocarbamida (PTC)

Quin gust has sentit? Dolç, salat, àcid, amarg, no has sentit res...?

Per què creus que no tots hem percebut el mateix?

Proposa una hipòtesi per explicar aquesta diferència.



Què en sabem d'herència genètica?

Relaciona els conceptes amb les definicions corresponents:

al·lel - al·lel dominant - al·lel recessiu - autosoma - cromosoma sexual - cromosomes homòlegs - fenotip - gàmeta - gen - genotip - heterozigot - homozigot - locus

Què en sabem del gen del receptor de la PTC?

HGNC Approved Gene Symbol: *TAS2R38*

Cytogenetic location: *7q34* Genomic coordinates (GRCh38): 7:141,972,630-141,973,772 (from NCBI)

Gene-Phenotype Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key
7q34	[Phenylthiocarbamide tasting]	171200	AD	3

PheneGene Graphics ▾



TEXT

▼ Description

TAS2R38 belongs to the large TAS2R receptor family. TAS2Rs are expressed on the surface of taste receptor cells and mediate the perception of bitterness through a G protein-coupled second messenger pathway (summary by Conte et al., 2002). For further information on the TAS2R gene family, see [604791](#).

<https://www.omim.org/entry/607751?search=ptc%20receptor&highlight=ptc%20receptor>

Ara que ja sabem més coses sobre aquest gen...

A l'hospital de Sant Pau hi ha una parella que espera un nadó. La parella està formada per una dona homozigota dominant i un home que no detecta el gust de la feniltiocarbamida. Ells es pregunten quina proporció genotípica i fenotípica tindrà la seva descendència. Els pots treure de dubtes?

Genotip de la mare **Genotip del pare**

AA x aa

Gàmetes mare **Gàmetes pare**

A A a a

Genotip: 100% Aa

Fenotip: 100% perceptor de PTC

Taula de Punnett

♀ \	a	a
♂ A	Aa	Aa
A	Aa	Aa

A = al·lel dominant
a = al·lel recessiu

La parella va tenir una filla. Ara, 35 anys després, és ella qui es troba embarassada i, juntament amb la seva parella, un home heterozigot per al gen del receptor del gust del PTC, volen saber si al igual que ells, el fill que estan esperant podrà detectar aquest gust. Quina proporció genotípica i fenotípica esperem?

Genotip de la mare **Genotip del pare**

Aa x Aa

Gàmetes mare **Gàmetes pare**

A a A a

Genotips: $\frac{1}{2}$ Aa, $\frac{1}{4}$ AA i $\frac{1}{4}$ aa

Fenotips: $\frac{3}{4}$ perceptor de PTC i $\frac{1}{4}$ no perceptor de PTC

Taula de Punnett

♀ \	A	a
♂ A	AA	Aa
a	Aa	aa

Els experiments de Mendel

Gregor Mendel no va formular cap llei, però amb els creuaments que va fer amb pèsols, va extreure unes conclusions:

- a un organisme hi ha “factors hereditaris” que controlen característiques
- a cada cèl·lula hi ha dos “factors”
- de cada progenitor prové un “factor”
- els “factors” se separen durant la reproducció, i un o altre són transmesos a la descendència
- un “factor” és dominant sobre un altre “factor”



Com li diem als factors dels que parlà Mendel?

Primera llei de Mendel: principi de segregació

Arran de les seves conclusions, avui dia s'han formulat unes lleis que porten el seu nom.

La **primera llei de Mendel** o el **principi de segregació**, diu que les característiques d'un organisme estan controlades per **parells d'al·lels** que **se separen** en nombres iguals en **diferents gàmetes** com a resultat de la **meiosi**.

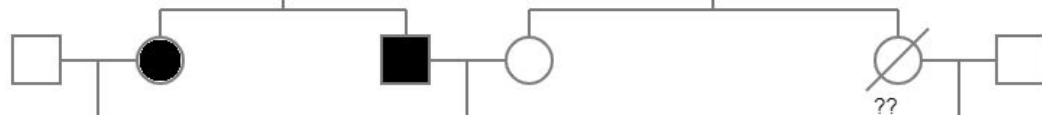
El gen del receptor del PTC a la meva família

Aprofitant un dinar familiar, vaig realitzar el test del PTC a tots els membres de la família. Una vegada obtinguda la informació, la vaig representar en un **arbre genealògic** o **pedigrí**.

I



II



III



IV



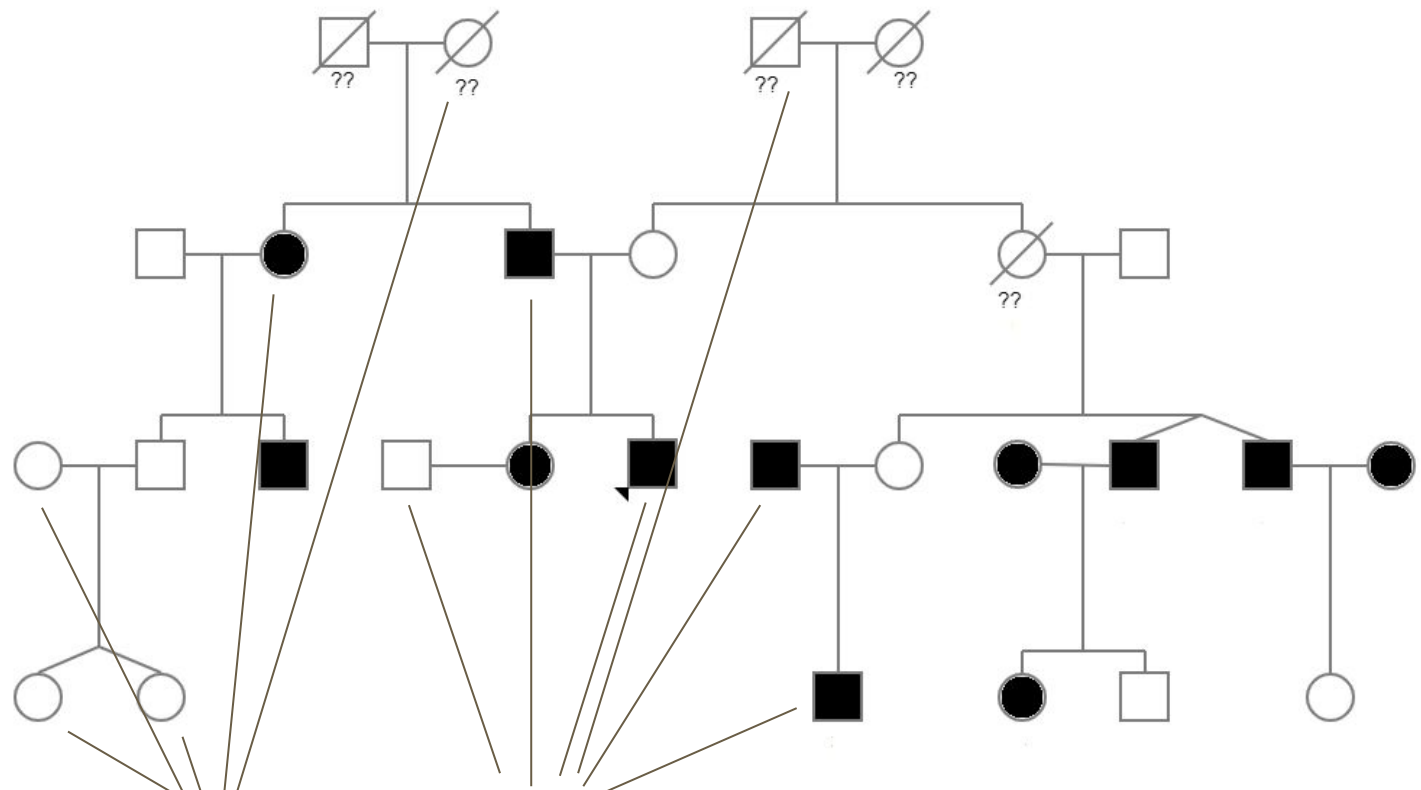
Nota el gust del PTC

I

II

III

IV



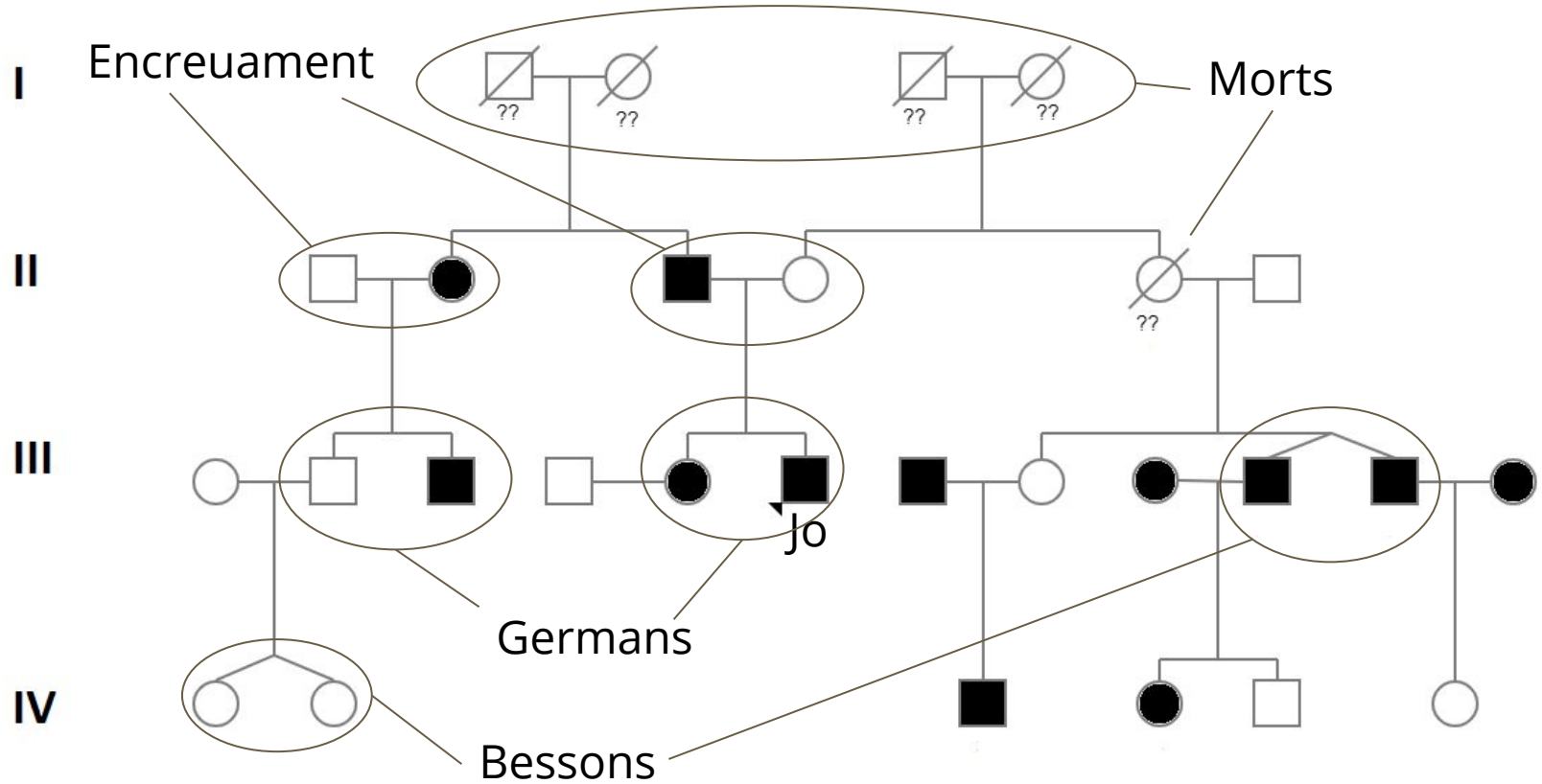
Dones

Homes

Sexe indeterminat

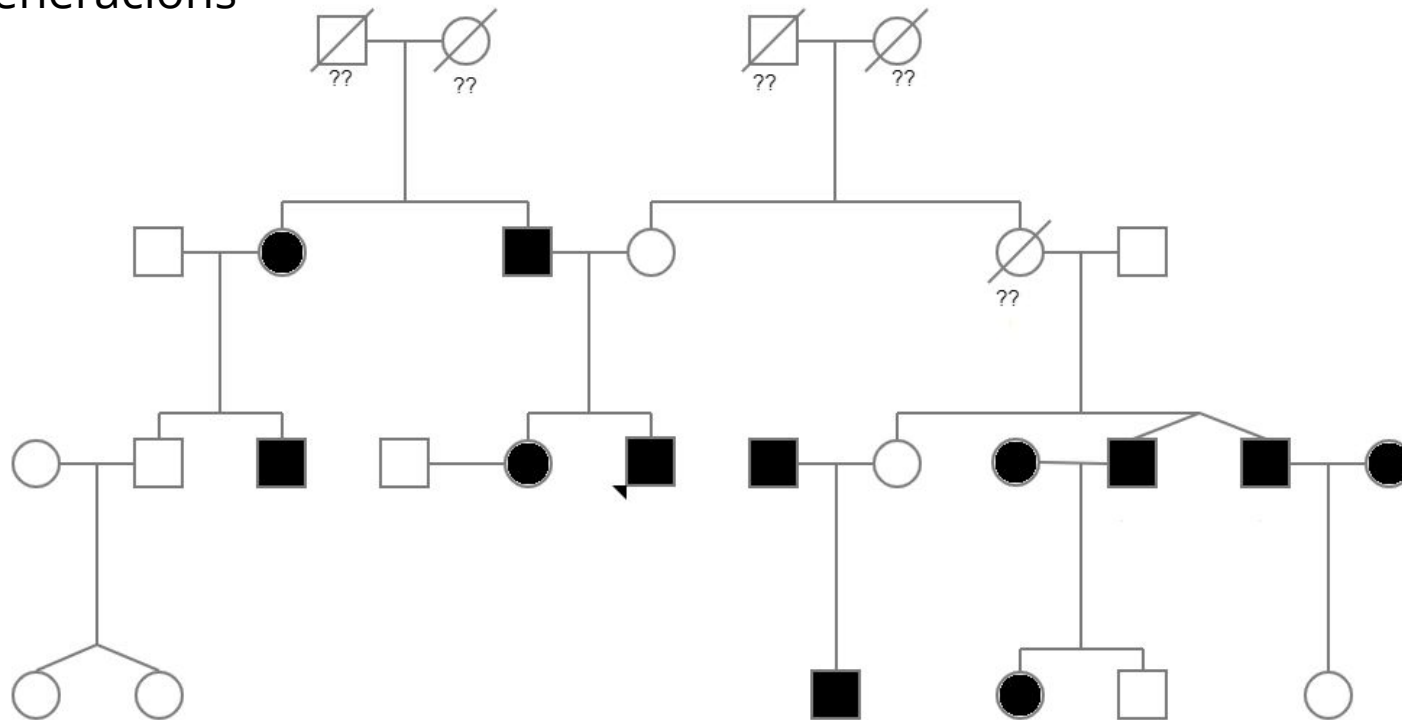


Nota el gust del PTC



■ Nota el gust del PTC

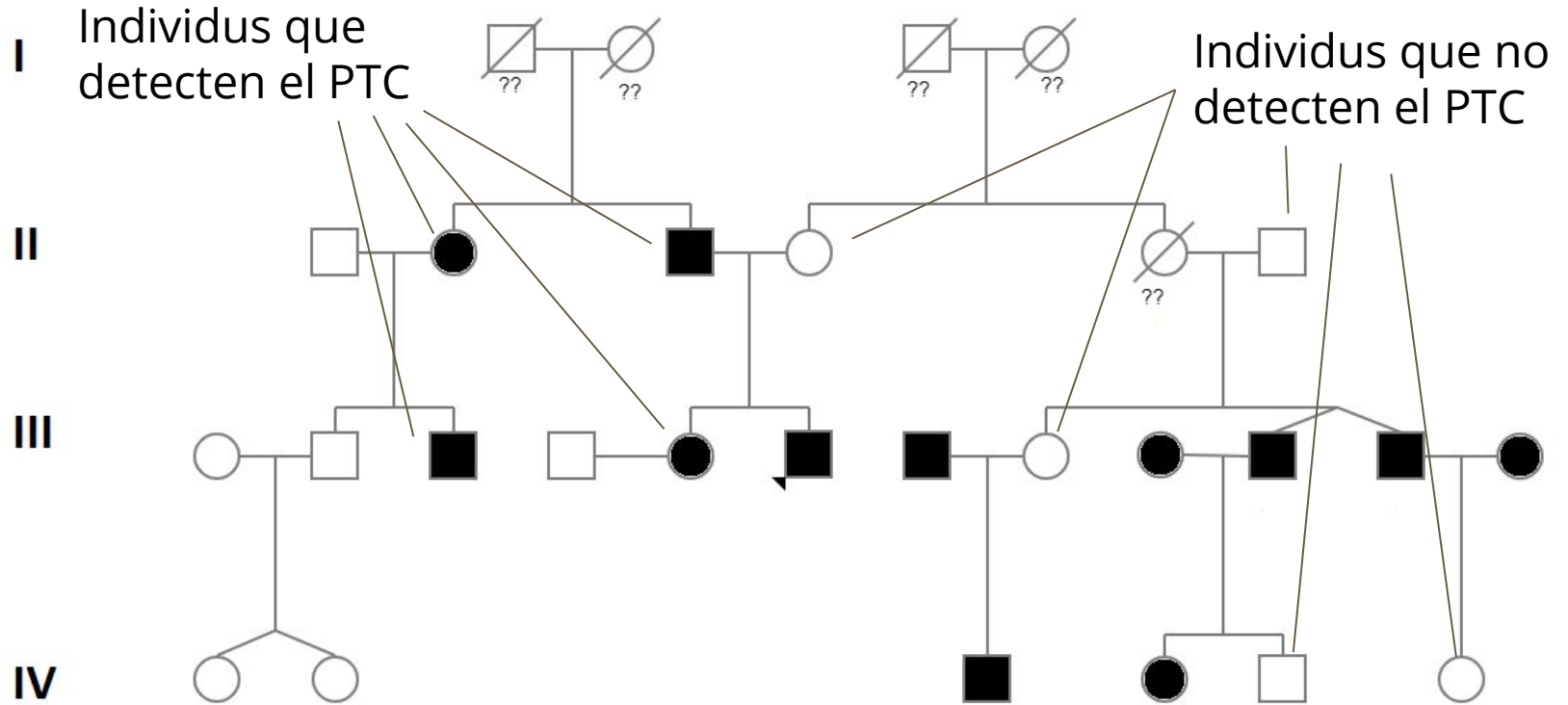
Generacions



Quin nombre d'individu sóc jo?

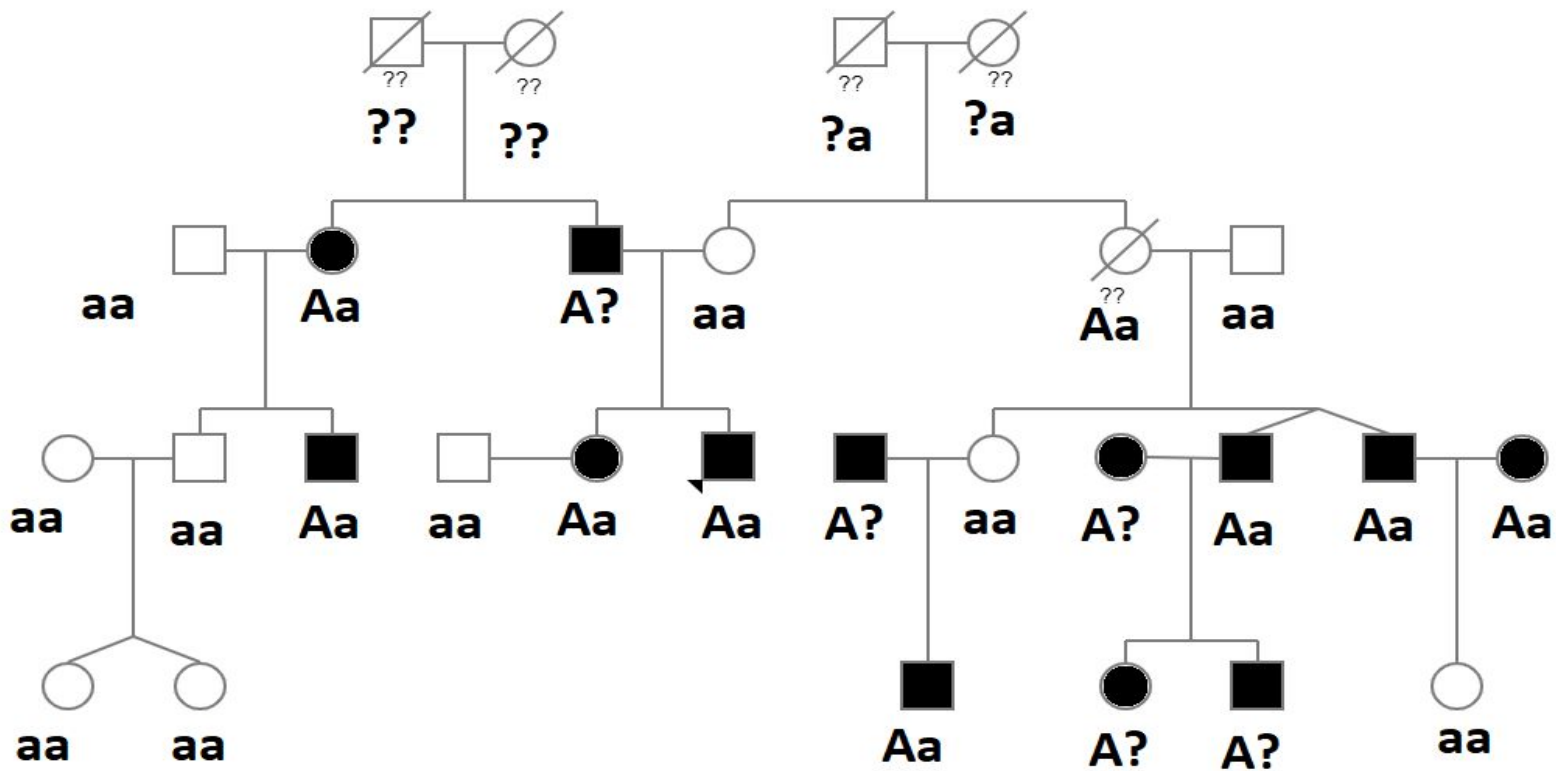
III.6

■ Nota el gust del PTC



Quina informació ens aporta un pedigrí?
 Series capaç de deduir els genotips dels individus?

■ Nota el gust del PTC



Al dinar familiar, la meva germana va aprofitar per anunciar-nos a la família que es troba embarassada.

Quina probabilitat hi ha que el seu fill o filla pugui percebre el gust del PTC?

Genotip de la mare **Genotip del pare**

Aa x aa



Gàmetes mare **Gàmetes pare**

A a a a

Genotips: $\frac{1}{2}$ Aa i $\frac{1}{2}$ aa

Fenotips: $\frac{1}{2}$ perceptor de PTC i $\frac{1}{2}$ no perceptor de PTC

Taula de Punnett

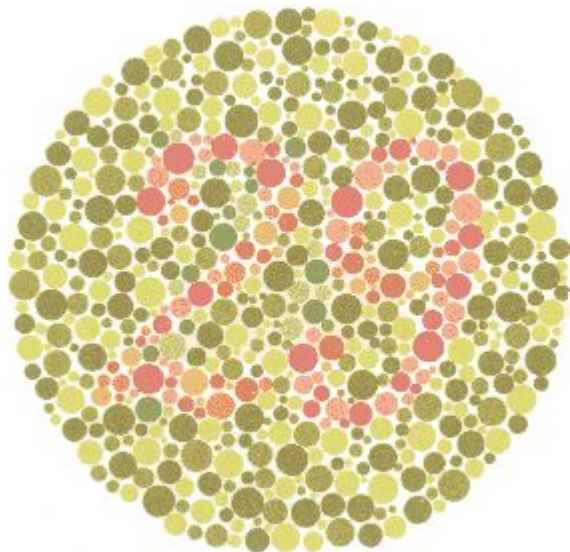
 \	a	a
 A	Aa	Aa
a	aa	aa

Quins dubtes han sorgit en la resolució de problemes?

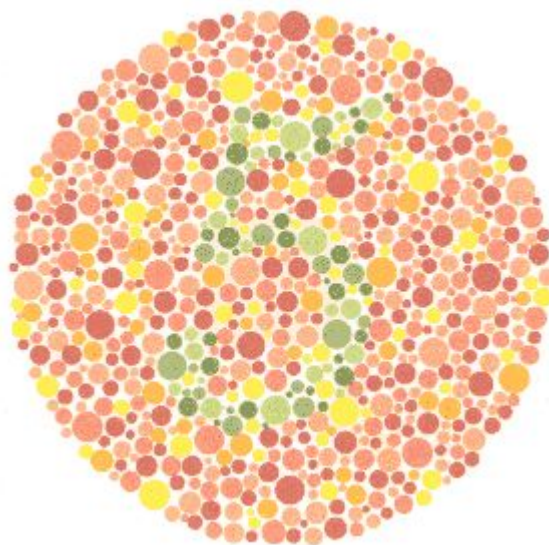


El test d'Ishihara

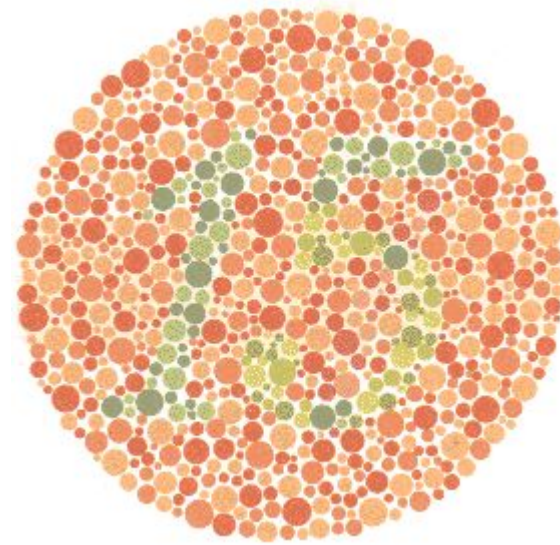
Quin nombre veus?



29: visió normal
70: daltonisme al verd-vermell
Cap: daltonisme total



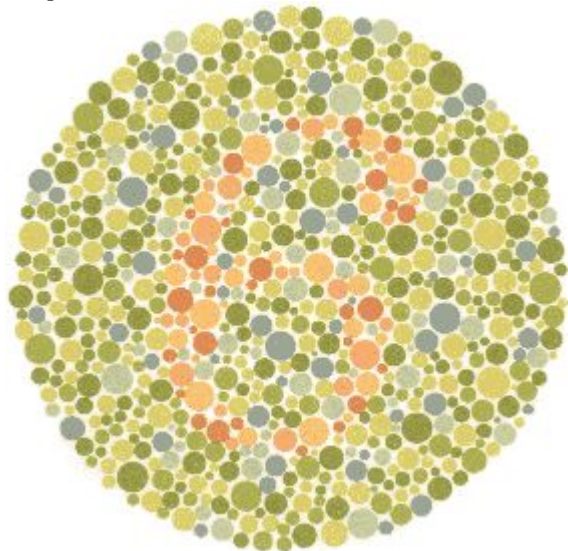
5: visió normal
2: daltonisme al verd-vermell
Cap: daltonisme total



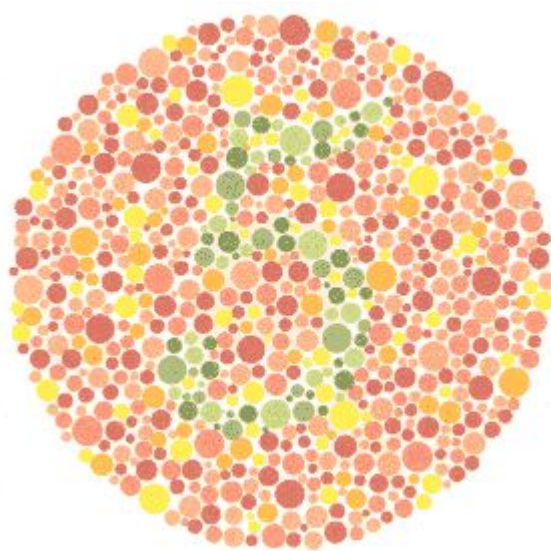
15: visió normal
17: daltonisme verd-vermell
Cap: daltonisme total

El test d'Ishihara

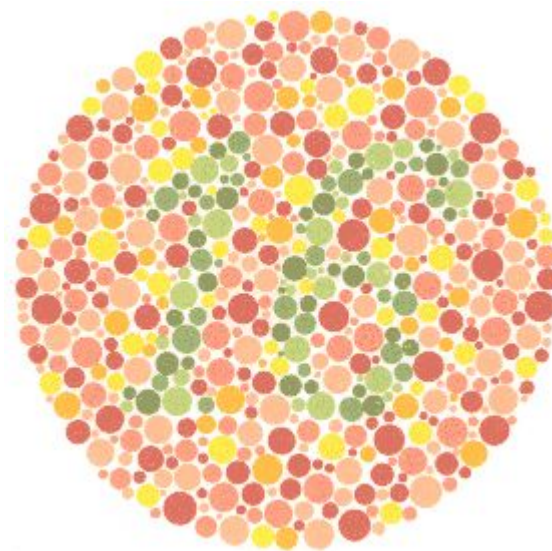
Quin nombre veus?



6: visió normal
Cap: daltonisme



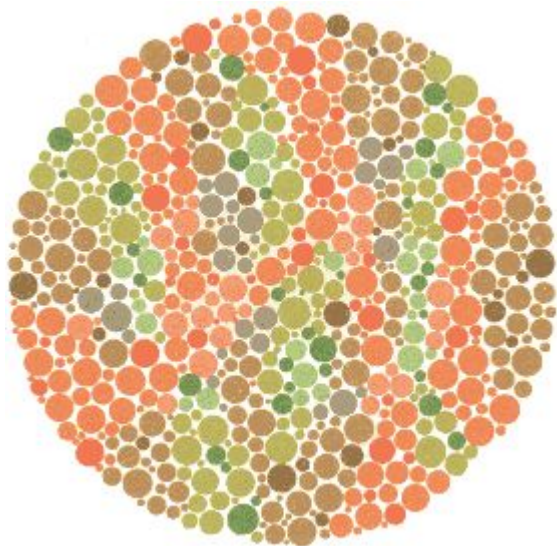
5: visió normal
Cap: daltonisme



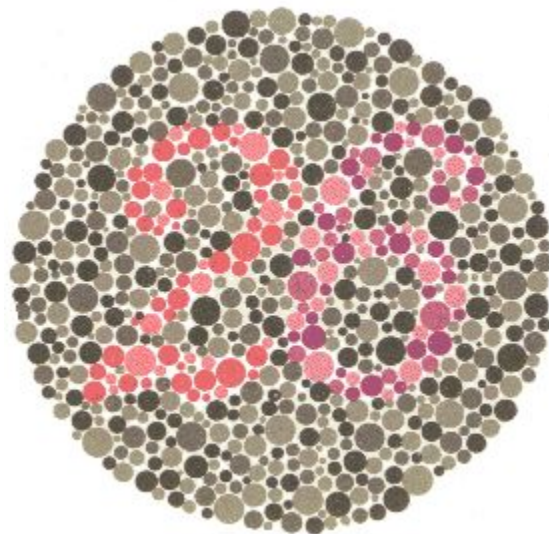
16: visió normal
Cap: daltonisme

El test d'Ishihara

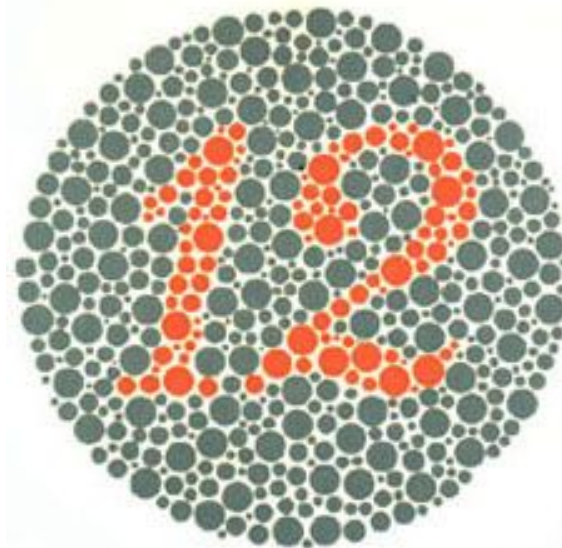
Quin nombre veus?



Cap: visió normal
5: daltonisme

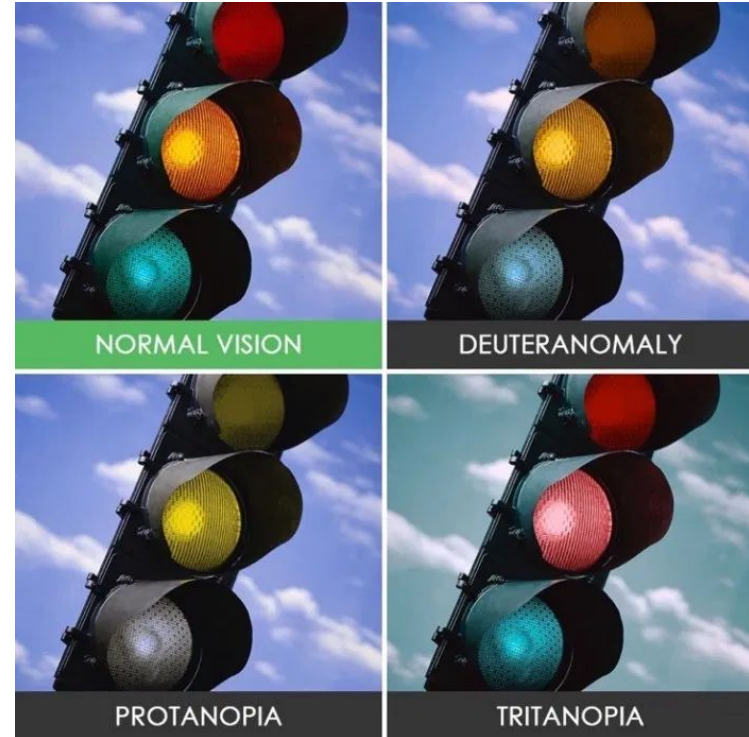
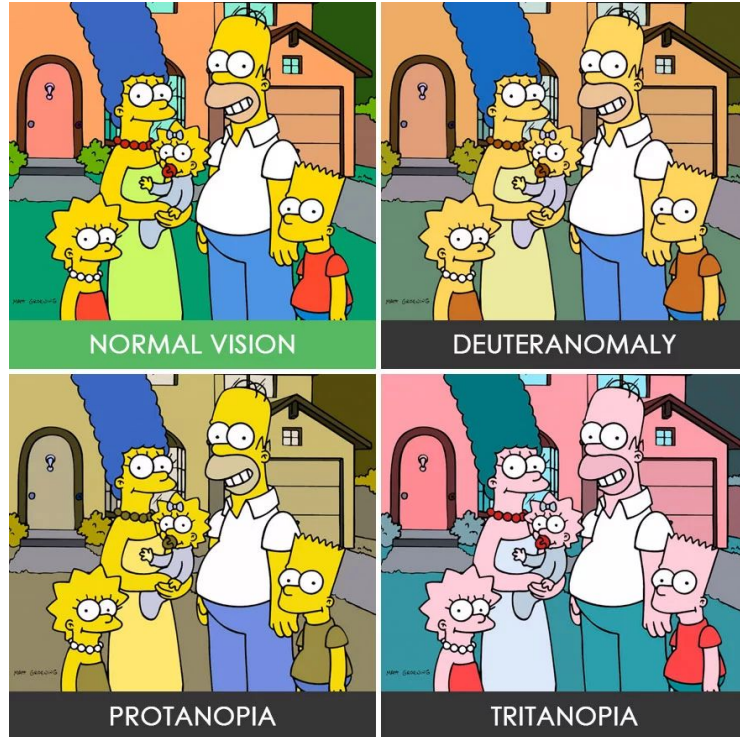


26: visió normal
6: daltonisme vermell
2: daltonisme verd



12: tothom que veu

El daltonisme és més freqüent en homes que en dones. Per què creieu que es produeix aquesta diferència de freqüències?



Ara llegeix aquest fragment de notícia de “El Mundo” publicat el passat 16 de desembre de 2019: “¿Por qué las mujeres distinguen mejor los colores?”.

<https://www.elmundo.es/ciencia-y-salud/salud/2019/12/16/5df382f3fc6c8349748b468f.html>

I contesta:

Per què creus que el daltonisme és més freqüent en homes que en dones?

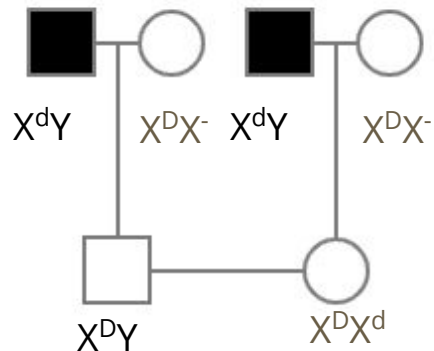
Quins fenotips i genotips poden tenir els pares d'una dona per tal que aquesta estigui afectada de daltonisme?

I quins fenotips i genotips poden tenir els pares d'un home per tal que aquest n'estigui afectat?

A practicar...

Una família amb antecedents de daltonisme a la família vol saber quina probabilitat té de tenir un fill o una filla daltònic/a. La dona, amb visió normal, té un pare daltònic. L'home, que també presenta una visió normal, també té un pare daltònic.

a) Elabora un arbre genealògic i dedueix els genotips de cada membre:



X^D al·lel dominant
 X^d al·lel recessiu
Negres: afectats per daltonisme

b) Quina proporció genotípica i fenotípica esperem obtenir en la descendència?


Genotip de la mare **Genotip del pare**

$X^D X^d$ \times $X^D Y$

Gàmetes mare **Gàmetes pare**

X^D X^d X^D Y

Taula de Punnett

 \	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

Genotips: $\frac{1}{4} X^D X^D$, $\frac{1}{4} X^D X^d$, $\frac{1}{4} X^D Y$ i $\frac{1}{4} X^d Y$

Fenotips: $\frac{3}{4}$ no daltònics i $\frac{1}{4}$ daltònics.

Totes les dones no daltòniques, $\frac{1}{2}$ dels homes daltònics.

Creem una base d'orientació per resoldre problemes

Ara que ja hem resolt problemes diversos d'herència, és hora d'elaborar una base d'orientació.

Una **base d'orientació** és una **guia** amb les passes que s'han de seguir per **resoldre un problema** o tasca.

De manera **individual**, decideix quines són les passes a seguir per resoldre un problema amb èxit. **Escriu-les** en un paper. Pots agafar com a referència els problemes que hem resolt a classe.

En **grups de tres o quatre**, consensueu una base d'orientació.

Ara, posem els tres grups les bases en comú, per generar una de **comuna**.

Fem recerca de gens que afecten als sentits

Activitat de treball en parelles.

Cada parella farà una cerca d'un gen concret en bases de dades:

Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene>

Online Mendelian Inheritance in Man: <https://www.omim.org/>

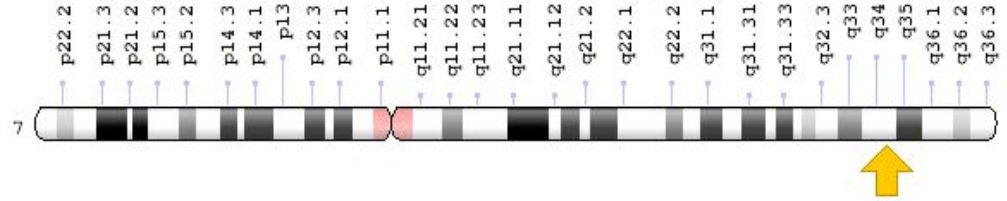
Cada parella haurà d'explicar el seu gen a la resta de la classe. L'explicació ha d'incloure:

A quin cromosoma concret es troba aquell gen?

Quin tipus d'herència presenta el gen?

Quin caràcter es troba relacionat amb aquell gen? Quina relació té amb els sentits?

A mode d'exemple...



El **TAS2R38** és un gen que es troba al braç llarg del **cromosoma 7**.

Presenta una herència **autosòmica dominant**, és a dir, la presència d'una còpia de l'al·lel fa que s'expressi.

Aquest gen sintetitza un receptor acoblat a una proteïna G transmembrana. Els seus lligands són substàncies amargues.

Afecta al **sentit del gust**, ja que a nivell fenotípic determina que una persona **percebi o no la feniltiocarbamida** o PTC i altres **components amargs** presents en el gènere Brassica (col, coliflor, bròquil, bròcoli...).

TOTS PERCEBEM EL MATEIX? HERÈNCIA GENÈTICA

Problemes d'ampliació amb correcció

UNITAT DIDÀCTICA 1r BATXILLERAT INTERNACIONAL
INSTITUT MOISÈS BROGGI

PROBLEMES D'AMPLIACIÓ AMB CORRECCIÓ

Tots els problemes a excepció dels problemes 8, 9, 10 i 12, que són de creació pròpia, han estat extrets de: <https://www.ub.edu/paubiologia/classificacio.htm>

Problema 1 DIHIBRIDISME AUTOSÒMIC

S'ha encreuat una planta de mongetera amb beines de mida gran i de forma corbada amb una altra mongetera amb beines de mida petita i de forma recta. Ambdues són línies pures. En la primera generació (F1) totes les mongetes tenen les beines grans i de forma corbada. La taula quantifica els fenotips que s'obtenen a la F2 quan es practica l'autofecundació de les mongetes de la F1.

Resultats F2	Forma corbada	Forma recta
Beines grans	4670	1570
Beines petites	1530	520

- a) Utilitzant una nomenclatura adient justifiqueu els resultats obtinguts a la F1 i expliqueu amb quina Llei de Mendel es relacionen. No oblideu esmentar el tipus de relació (dominància/recessivitat) per a cada parella d'al·lels.

0.2	<i>Si els al·lels estan expressats correctament i s'explicita quin és dominant i quin recessiu.</i>
0.1	<i>Si no s'indica el tipus de relació.</i>

0.4	<i>Si es justifica correctament el resultat de la F1 fent l'encreuament</i>
------------	---

0.4	<i>Si relaciona correctament el resultat amb la llei d'uniformitat dels híbrids, fent esment dels fenotips idèntics en tots els individus de la F1</i>
------------	--

- b) Calculeu la proporció en què apareixen els diferents fenotips de la F2. Feu un esquema o una taula que expliqui per què s'obtenen aquestes proporcions.

4670 / 520 aproximadament 9

1570 / 520 aproximadament 3

1530 / 520 aproximadament 3

520 / 520 1

0.3	Per calcular correctament les freqüències a partir de les dades de la taula. Considerarem correctes proporcions expressades en tant per cent.
0.3	Fa taula de Punnett correctament
0.2	A partir de la taula calcular les freqüències fenotípiques esperades
0.2	Relació freqüències esperades amb les trobades

- c) A partir dels resultats de la F2 un estudiant ha formulat la hipòtesi que el gen de la mida de la beina i el gen de la forma de la beina són en un mateix cromosoma. Considerant els resultats de la F2 discuteixi si aquesta hipòtesi és vàlida o no.

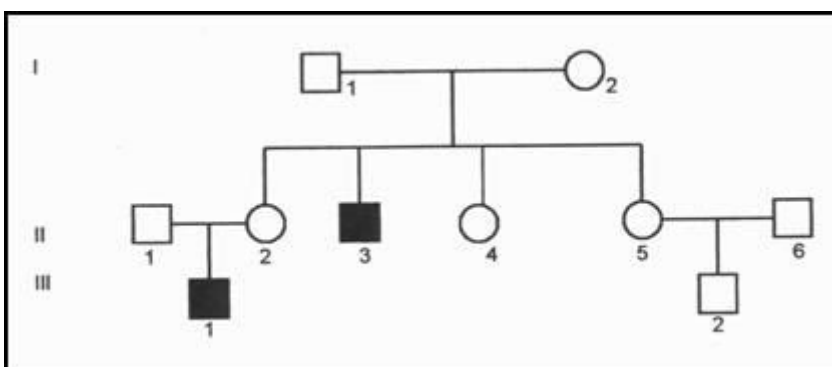
La hipòtesi d'aquest estudiant no és coherent amb els resultats, ja que aquests s'ajusten molt bé a les proporcions esperades en cas que els gens fossin independents. Si els gens estiguessin lligats, esperaríem que els gàmetes recombinants es produïssin en proporcions diferents als no recombinants i, per tant, que ens apartéssim d'aquestes proporcions

No obstant, si els gens estessin al mateix cromosoma però molt allunyats entre ells, podrien obtenir-se uns resultats semblants als trobats.

1	Per dir que NO es coherent, i justificant-ho d'una d'aquestes dues formes
0.4	Discussió amb errades no greus
0	Per dir que NO sense justificar

Problema 2 LLIGAT SEXE

L'adrenoleucodistrofia (ALD) és una malaltia genètica de pronòstic molt greu. El gen afectat codifica un enzim defectuós que provoca dificultats en la transmissió nerviosa de diverses àrees del cervell. El pedigrí que es presenta a continuació, correspon a una família on hi ha persones afectades d'ALD. Les dones venen representades per cercles i els homes per quadrats. Les persones afectades s'assenyalen amb color negre. Considereu homocigòtiques per a aquest gen les persones II-1 i II-6



- a) Raoneu a partir de les dades del pedigrí si el gen que provoca l'ALD és dominant o recessiu, i si està lligat al sexe o és autosòmic.

<i>puntuació</i>	<i>Tipus de respostes</i>
<i>0,5 punts</i>	<i>Es raona i justifica correctament que el gen és recessiu. S'explica que si el gen fos dominant seria impossible que un fill afectat tingués els dos progenitors normals (qualsevol dels fills II.3. o III.1.)</i>
<i>0,25 punts</i>	<i>Es diu que el gen és recessiu, però no es demostra com d'aquesta manera pot explicar el pedigrí.</i>
<i>0 punts</i>	<i>Altres respostes.</i>

<i>puntuació</i>	<i>Tipus de respostes</i>
<i>0,5 punts</i>	<i>Es raona i justifica correctament que el gen és lligat al sexe. Si fos autosòmic, seria impossible que l'home II.1. (que l'enunciat diu que és homozigot) i la dona II.2. tinguessin un fill afectat. En canvi si és lligat al sexe la situació es pot explicar perfectament, perquè el fill III.1. (mascle afectat) ha rebut del seu pare el cromosoma Y i de la seva mare un cromosoma X amb l'al·lel defectuós. La mare era heterozigòtica i per això no manifestava la malaltia.</i>
<i>0,25 punts</i>	<i>El gen és lligat al sexe, la qual cosa pot explicar el pedigrí (aquí o en l'apartat 2), però no es falsa la hipòtesi alternativa (no s'explica perquè no pot ser autosòmic).</i>
<i>0 punts</i>	<i>Altres respostes.</i>

- b) Utilitzeu una nomenclatura adient per proporcionar els genotips de les persones del pedigrí.

<i>puntuació</i>	<i>Tipus de respostes</i>
<i>0,5 punts</i>	<i>S'explicita la nomenclatura utilitzada, i coherent. Tots els genotips són correctes.</i>
<i>0,25 punts</i>	<i>La nomenclatura és coherent i molts genotips són correctes. No obstant:</i> <ul style="list-style-type: none"> • <i>No s'explicita la nomenclatura i hi ha un error com a màxim en els genotips.</i> • <i>S'explicita la nomenclatura però hi ha dos errors com a màxim en els genotips.</i>
<i>0 punts</i>	<i>Més de dos errors en els genotips o bé nomenclatura absolutament incoherent, per exemple situar el gen també en el cromosoma Y.</i>

c) Raoneu si la parella formada per II-1 i II-2 podrien tenir un fill (noi) no afectat per l'alteració.

<i>puntuació</i>	<i>Tipus de respostes</i>
<i>0,5 punts</i>	<p><i>Qualsevol de les dues possibilitats:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <i>La parella pot tenir un fill mascle no afectat i es justifica correctament, utilitzant una nomenclatura coherent, fent una taula de Punnett semblant a l'anterior (o bé utilitzant altres mètodes correctes, com el mètode dicotòmic o el mètode algebràic). Donat que a l'enunciat no es demana, no és imprescindible dir la probabilitat que això passi.</i> <i>L'alumnat ha llegit malament l'enunciat i ens explica que la parella pot tenir fills afectats (el contrari de NO afectats), però el mètode utilitzat és correcte i es dedueix que la parella podria tenir fills no afectats.</i>
<i>0 punts</i>	<i>Justificacions deficientes, sense utilitzar taula de Punnett (o mètode dicotòmic o algebràic), o bé construint-los de manera deficient.</i>

d) Expliqueu per què una malaltia com l'ALD, provocada per una errada en la funcionalitat d'un enzim present a les neurones, és heretable.

<i>puntuació</i>	<i>Tipus de respostes</i>
<i>1 punt</i>	<i>Explica que la malaltia és causada per un enzim defectuós, que els enzims són proteïnes i que la informació per a fabricar proteïnes és al DNA. Si un gàmeta conté el gen defectuós, el zigot resultant de la fecundació també el contindrà, així com totes els cèl·lules d'aquell organisme, tant les neurones (on es podrà originar la malaltia) com els gàmetes (que la transmetran).</i>
<i>0,75 punts</i>	<i>L'alumne explica correctament que el DNA conté la informació per a fabricar les proteïnes, però no ens explica la base cel·lular de l'herència del DNA (gàmetes, zigot i cèl·lules descendents del zigot).</i>
<i>0,25 punts</i>	<i>Explica la base cel·lular de l'herència, però no explicita quina és la substància que conté la informació genètica (no anomena el DNA però tampoc cap altra substància).</i>
<i>0 punts</i>	<i>Qualsevol altra resposta.</i>

Problema 3 AUTOSÒMIC

El grup de recerca català del centre de Genètica Mèdica de l'IRO ha descobert un gen, en una petita regió del cromosoma 13, que es relaciona amb un tipus de sordesa hereditària. La majoria de les famílies estudiades afectades de sordesa han mostrat mutacions d'aquest gen.

Extret de l'Avui, 28/IX/97

El grup de recerca va localitzar pacients sords que eren fills de dos progenitors que hi sentien bé.

a) Segons això, quin és el patró d'herència d'aquest gen del cromosoma 13? Justifica-ho.

puntuació	Tipus de respostes
0,25 punts	Es raona i justifica correctament que el gen és autosòmic recessiu, ja que hi ha salt de generacions. Si fos autosòmic dominant, com a mínim un dels seus progenitors n'estaria afectat.
0 punts	Altres respostes.

b) Dibuixa l'arbre genealògic d'una família (dos pares i un fill o filla), indicant els genotipus i fenotips dels individus. Descriviu la nomenclatura que utilitzeu.



S = al·lel dominant

s = al·lel recessiu

Els pares són no afectats, el fill és afectat de sordesa.

0,2 si l'arbre és correcte, amb el fill afectat d'un altre color

0,1 si la nomenclatura dels al·lells és adient (majúscula per a l'al·lel dominant, minúscula per al recessiu)

0,1 si els tres genotips són correctes

0,1 si els tres fenotips són correctes

Total: 0,5 punts

c) Fes una taula amb les proporcions que s'esperen en la descendència de la parella progenitora (F1). Quina és la probabilitat de tenir un fill o filla sord?

♀ \ ♂	S	s
S	SS	Ss
s	Ss	ss

La probabilitat que la parella tingui un fill sord és d' $\frac{1}{4}$.

0,15 si el quadre de Punnett és correcte

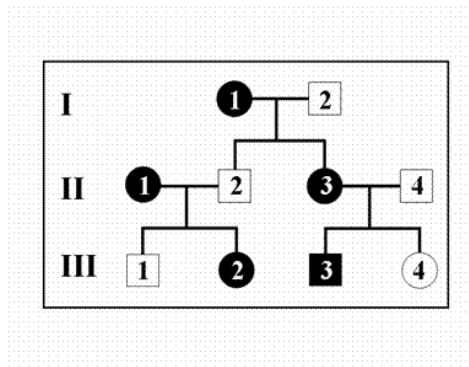
0,1 si la probabilitat de tenir un fill és correcta

Total: 0,25 punts

Problema 4 LS

Els nadons s'alimenten exclusivament de llet fins arribar a una certa edat. En fer-se adults, però, algunes persones deixen de produir la lactasa, l'enzim que degrada la lactosa de la llet. S'ha comprovat que aquest caràcter (falta de producció de lactasa en adults) es transmet genèticament.

El manteniment de la producció de lactasa en adults es dóna amb més freqüència en zones geogràfiques on la llet i els làctics són aliments habituals. Expliqueu, en termes evolutius, per què creieu que passa això.



Observeu el pedigrí d'una família afectada per aquest caràcter. S'han proposat dos patrons d'herència per explicar-ho: lligat al sexe recessiu o bé autosòmic recessiu.

Assenyalau amb una "X" a la primera columna, el patró d'herència que correspon al pedigrí anterior, i a la segona columna el o els individus que invaliden l'altre patró.

	PATRÓ D'HERÈNCIA	INDIVIDU/S QUE INVALIDEN EL PATRÓ
Lligat al sexe recessiu		II 2, III 1, III 2, II 3, III 1
Autosòmic recessiu	X	

0,25 punts per autosòmic recessiu

0,25 punts per justificació amb individus invalidants

Indiqueu a la taula els genotipus dels individus que es demanen.

INDIVIDU	I 2	II 2	II 3	III 2	III 4
GENOTIPUS	Aa	Aa	aa	aa	Aa

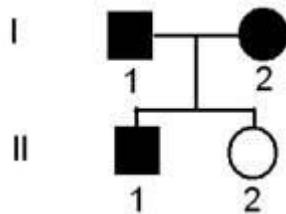
0,1 punts per cada genotip correcte

Problema 5 AUTO

L'asma és una malaltia causada per la inflamació de la mucosa respiratòria dels bronquis. Aquesta inflamació provoca la disminució de l'espai per on passa l'aire i dificulta la respiració. Els factors que fan que una persona sigui asmàtica són múltiples i intervien components genètics i ambientals.

L'illa habitada més remota de la Terra és Tristan da Cunha, al bell mig de l'Atlàntic sud. La meitat dels seus 275 habitants pateixen asma. Atès que l'aire de Tristan da Cunha és un dels més nets del món, el Dr. Zamel de la Universitat de Toronto va sospitar que els habitants de l'illa podien patir una forma d'asma d'origen exclusivament genètic. L'anàlisi de mostres de DNA dels illencs va mostrar que la seva forma d'asma era deguda a un al·lel poc freqüent d'un gen localitzat al braç curt del cromosoma 11, anomenat ESE3.

En el següent pedigrí els símbols de color negre representen persones amb asma.



- a) Justifiqueu si l'al·lel responsable de l'asma a l'illa és dominant o recessiu.

<i>Tipus d'herència: Dominant (0,25 punts)</i>
<i>Justificació: Dues possibles justificacions, qualsevol de les dues igualment correcta:</i> <ul style="list-style-type: none"><i>Amb una frase com aquesta: "Perquè si fos recessiu els dos fills haurien de patir asma".</i><i>Indicant els genotips dels individus: I-1: Aa; I-2: Aa; II-2: aa</i> <i>Per la presència d'una de les dues justificacions : (0,5 punts)</i>

- b) Quina és la probabilitat que l'individu II-1 sigui heterozigot?

2/3 o 66% (0,25 punts)

ATENCIÓ: En l'enunciat no es demana explícitament la justificació, i per tant no es requereix que la posin.

Problema 6 AUTO

L'any 1985 el bioquímic canadenc David Dolphin va proposar una explicació científica del vampirisme. Dolphin va trobar coincidències entre el fenotip dels individus afectats per la malaltia de Günther (o porfíria eritropoètica congènita) i la descripció dels vampirs en la literatura.

A continuació s'esmenten quatre característiques dels individus afectats per la malaltia de Günther:

- Són alts i prims.
- Presenten mutacions al gen UROS.
- La llum solar els danya greument la pell.
- Tenen les dents llargues i punxegudes.

a) Digueu quines d'aquestes característiques són fenotípiques i quines són genotípiques, i justifiqueu la resposta

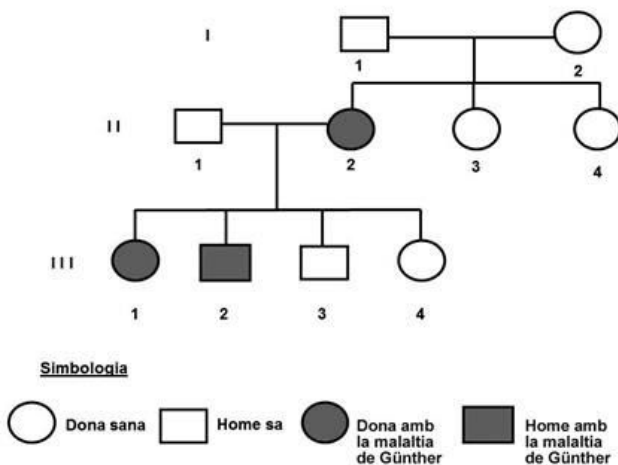
Característiques fenotípiques 0,25

justificació: 0,25

Característiques genotípiques 0,25

Justificació: 0,25

Dolphin va poder reconstruir l'arbre genealògic d'una família de Transsilvània (Romania) en la qual suposadament s'havien registrat casos de vampirisme.



b) Quin patró d'herència presenta aquest caràcter? Justifiqueu-ho fent referència a les dades de l'arbre genealògic.

Recessiu i justificat: 0,25p

Autosòmic i justificat: 0,25p

- c) Si els individus II-1 i II-2 tenen dos descendents més, quina és la probabilitat que tots dos pateixin la malaltia de Günther? Justifiqueu la resposta indicant els càlculs que heu fet per obtenir el resultat.

*Fenotips: 1/2 Individus sans + 1/2 Individus amb síndrome de Günther
(0,1 punts)*

Probabilitat de dos descendents afectats. $\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ (0,3 punts)

La justificació pot ser utilitzant el mètode dicotòmic, la taula de Punnett, el mètode algebraic o bé mitjançant un text explicant la distribució dels al·lels en els gàmetes.

Problema 7 LS CODOMINÀNCIA

En els mamífers, la visió en color és exclusiva dels primats. Aquest caràcter es deu a l'existència de gens que codifiquen pigments específics per a cadascun dels colors bàsics.

En les espècies de micos d'Amèrica, la capacitat de visió dels colors vermell, groc i verd depèn de tres al·lels codominants del gen de l'opsina, situat al cromosoma X.

Una femella que veu el vermell i el groc s'aparella amb un mascle que veu el verd. Escriviu el genotip de cadascun, feu l'esquema de l'encreuament i calculeu les proporcions esperades, genotípiques i fenotípiques, en la descendència.

Genotip femella: $X^{VM}X^G$ Genotip mascle: $X^{VR}Y$

$X^{VM}X^G \times X^{VR}Y$

Proporcions genotípiques descendència: $\frac{1}{4} X^{VM}X^{VR}$ $\frac{1}{4} X^GX^{VR}$ $\frac{1}{4} X^{VM}Y$ $\frac{1}{4} X^GY$

Proporcions fenotípiques descendència: $\frac{1}{4}$ de femelles que veuen el vermell i el verd, $\frac{1}{4}$ de femelles que veuen el verd i el groc, $\frac{1}{4}$ de mascles que veuen el vermell, $\frac{1}{4}$ de mascles que veuen el groc.

[0,2 punts] (0,1 punt cada genotip dels progenitors correcte.

[0,4 punts]

- En respostes parcialment correctes, [0,1 punts] per cada genotip correcte dels quatre que es demanen.

- No és necessari que indiquin els gàmetes.

- Si no s'indiquen els gàmetes però els genotips dels descendents són correctes, es considerarà igualment vàlida.

- Tampoc és necessari que ho indiquin en forma de taula.

[0,2 punts] per les proporcions genotípiques (0,05 punts per cada proporció genotípica)

[0,2 punts] per les proporcions fenotípiques (0,05 punts per cada proporció fenotípica)

- També és possible que diguin (i cal valorar-ho com a correcte):

- Femelles: 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del vermell i el verd + 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del groc i el verd*
- Mascles: 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del vermell + 50% (o $\frac{1}{2}$) amb visió del groc*

Problema 8 AUTO CODOMINÀNCIA

El gen COMT codifica per a l'enzim catecol-o-metiltransferasa, una proteïna responsable de transferir grups metil a neurotransmissors com la dopamina, l'adrenalina i la noradrenalina. La seva activitat afecta al sistema nerviós i una mutació en aquest gen s'ha relacionat amb trastorns mentals com el trastorn obsessiu compulsiu i l'esquizofrènia.

La dada curiosa d'aquest gen és que presenta dos al·lells: un anomenat "high activity" i un altre anomenat "low activity", en funció de l'activitat de l'enzim, però cap dels dos al·lells és recessiu, sinó que tots dos són codominants, és a dir, tots dos sempre s'expressen quan estan presents en el genotip. L'al·lel "low activity" és el que s'ha associat a trastorns mentals.

En Samuel, el fill gran de la família Grau, ha estat diagnosticat d'esquizofrènia i, tal com relata la Maria, la mare d'en Samuel, no és el primer cas diagnosticat a la família per la branca materna, pel que fa pensar que pot haver-hi una base genètica. Així, a l'hospital de Sant Pau se'ls han fet unes proves tant al Samuel com als seus dos germans, el Josep i la Patrícia. El servei de genètica de l'hospital li ha entregat els resultats al Samuel, que ha de portar-los al metge de capçalera en una setmana. Tot i això, ell ha obert el sobre amb els resultats i ha llegit que és homozigot per a "low activity", al igual que la seva germana Patrícia, mentre que el seu germà Josep és homozigot per a "high activity".

- a) Fes servir una nomenclatura adient per als dos al·lells.

Un exemple de nomenclatura pot ser: L = al·lel low activity H = al·lel high activity

És imprescindible que tots dos al·lells s'expressin en majúscula, donada la codominància.

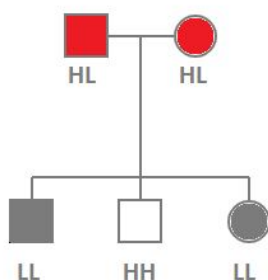
0,05 punts.

- b) Quants fenotips diferents podem observar en un gen que presenta dos al·lells en codominància? Raona la resposta.

Amb dos al·lells codominants es poden veure tres fenotips diferents, donat que cada genotip (LL, LH i HH) expressa proteïnes diferents. Els LL només expressen enzim low activity, els LH expressen enzim low activity i high activity, els HH només expressen enzim high activity.

0,2 punts per resposta correcta i justificació.

- c) Elabora un arbre genealògic amb les dades de la família Grau, on apareguin els genotips del Samuel, els seus germans i els seus pares.



0,25 punts per genotips correctes

0,1 punt per un error

0 punts per més d'un error

- d) Quin tipus d'enzim presenta la Maria a les seves cèl·lules? I el pare del Samuel? Justifica-ho.

Donat que la Maria i el pare del Samuel són heterozigots i els dos al·lells són codominants, a les seves cèl·lules s'expressen tots dos enzims (high activity i low activity).

0,25 punts per resposta correcta i justificació.

- e) Quines proporcions genotípiques i fenotípiques esperem en la descendència d'en Samuel si la seva dona presenta les dues formes de l'enzim a les cèl·lules. Justifica-ho.

$LL \times HL$

♀ \ ♂	L	L
H	HL	HL
L	LL	LL

Proporcions genotípiques: $\frac{1}{2}$ HL i $\frac{1}{2}$ LL

Proporcions fenotípiques: $\frac{1}{2}$ expressaran els dos enzims, $\frac{1}{2}$ expressarà l'enzim low activity.

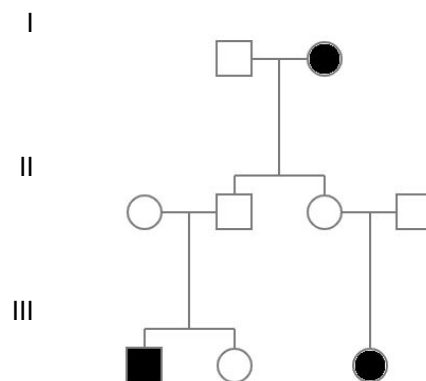
També s'accepta com a vàlid $\frac{1}{2}$ no seran esquizofrènics, $\frac{1}{2}$ seran esquizofrènics.

0,25 punts per resposta correcta i justificació.

Problema 9 AUTO

La microftalmia és una malaltia genètica que produeix malformacions a l'ull, aquest és més petit de la mida que hauria de tenir, mentre que la lent de l'ull presenta una mida normal. Aquesta diferència de proporcions produeix hipermetropia, que pot ser menys o més severa, arribant a les 21,5 diòptries (enfocament a distàncies molt curtes). Pot estar produïda per mutacions en diferents gens, tot i que una de les més estudiades està causada per una mutació en el gen MCOP1.

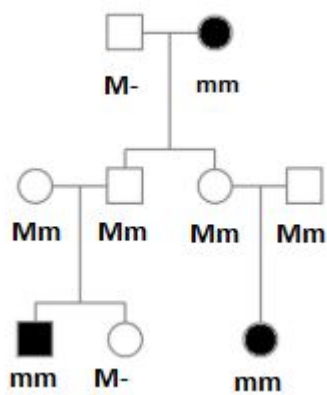
En una família s'ha estudiat aquesta mutació i s'ha elaborat el següent arbre genealògic:



- a) De quin tipus d'herència es tracta: dominant o recessiva? Justifica la resposta.
Es raona i justifica correctament que el gen és autosòmic recessiu, ja que hi ha salt de generacions. Si fos autosòmic dominant, com a mínim un dels progenitors de l'individu III.1 i de l'individu III.3 n'estaria afectat.

0,25 punts per resposta correcta amb bona justificació.

- b) Dedueix el genotip de cada membre de la família a l'arbre.



0,25 per tots els genotips correctes
 0,15 per un error
 0,10 per dos errors
 0 per més de dos errors

- c) En alguns individus no podem distingir entre individus homozigots per a l'al·lel dominant i individus heterozigots. Com us ho faríeu per comprovar si una persona és homozigota o heterozigota?

Amb un encreuament entre individus i comprovant la seva descendència. Per exemple: si es creuessin amb un individu heterozigot Mm i tinguessin descendència afectada, serien heterozigots. Tot i això, també són vàlides respostes del tipus: fent un anàlisi genètic al laboratori per comprovar si l'individu és homozigot o heterozigot.

0,25 punts

- d) La parella formada pels individus II.3 i II.4 volen tenir un altre fill, però tenen por que pateixi microftalmia. Quina és la probabilitat que la pateixi? I que no la pateixi? Justifica-ho fent servir un quadre de Punnett.

♀ \ ♂	M	m
M	MM	Mm
m	Mm	mm

Probabilitat de patir microftalmia: $\frac{1}{4}$ Probabilitat de no patir microftalmia: $\frac{3}{4}$.

0,25 punts per respostes i quadre de Punnet correctes.

Problema 10 dihibridisme autosòmic

L'albinisme oculocutani tipus IA es produeix per una mutació en el gen que sintetitza l'enzim tirosinasa (TYR), enzim encarregat de convertir la tirosina en melanina. L'al·lel recessiu, en homozigosi, sintetitza un enzim truncat que no pot realitzar la seva funció i, per tant, no pot convertir la tirosina en melanina, produint una absència de pigmentació als cabells, la pell i estructures de l'ull com l'iris i la retina, afectant l'agudesa visual. Aquest gen està situat al cromosoma 11.

Per altra banda, una mutació en el gen ATP6B1, gen que sintetitza una subunitat d'un enzim ATPasa que es localitza a la còclea, genera sordesa. Es tracta d'un al·lel recessiu. Aquest gen es troba situat al cromosoma 2.

Una parella en la que ella és heterozigota per al gen TYR i homozigota dominant per al gen ATP6B1 i ell és heterozigot per al gen TYR i presenta sordesa com a conseqüència del gen ATP6B1 vol tenir fills.

a) Calcula les proporcions genotípiques i fenotípiques que esperem obtenir.

Genotip mare: AaSS Genotip pare: AaSS

♀ \ ♂	As	As	as	as
AS	AASs	AASs	AaSs	AaSs
AS	AASs	AASs	AaSs	AaSs
aS	AaSs	AaSs	aaSs	aaSs
aS	AaSs	AaSs	aaSs	aaSs

Genotips: $\frac{1}{2}$ AaSs, $\frac{1}{4}$ AASs, $\frac{1}{4}$ aaSs

Fenotips: $\frac{3}{4}$ d'individus no albins ni sords, $\frac{1}{4}$ d'individus albins i no sords

0,5 punts per les proporcions correctes.

b) Amb el que saps sobre la meiosi, creus que si els dos gens es trobessin al mateix cromosoma les proporcions serien les mateixes?

Durant la meiosi, a la primera divisió cel·lular els cromosomes homòlegs se separen per atzar. Si els dos gens es trobessin en el mateix cromosoma, els dos gens anirien junts a la mateixa cèl·lula filla, per tant, les proporcions no serien les mateixes.

0,5 per una justificació correcta i encertada.

Problema 11 LS

La síndrome d'Alport és una malaltia genètica poc freqüent que provoca disfuncions en els ronyons, sordesa i, en alguns casos, defectes visuals. Aquesta malaltia és causada per una mutació en el gen del col·lagen COL4A5.

a) Argumenteu raonadament com podrieu averiguar si aquest gen està situat en un autosoma o en un cromosoma sexual.

Resposta model:

Si hi ha diferència de manifestació de la malaltia per sexes (dones sense símptomes però que transmeten la malaltia i homes sans que no la transmeten mai) el més probable és que el gen afectat es trobi en el cromosoma X (0,5 punts). El homes, amb només un cromosoma X o son sans o son malalts. Les dones, amb dos cromosomes X, poden presentar la malaltia, poden ser portadores o poden ser sanes (0,5 punts).

Puntuació:

- Per la primera part del raonament: 0,5 punts

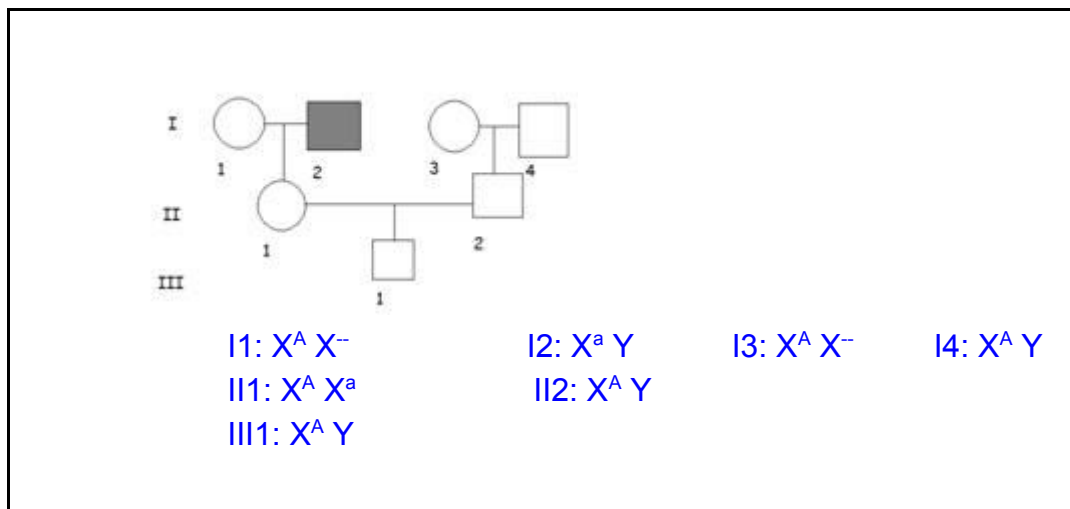
- Per la segona part: 0,5 punts

- raonaments parcialment correctes o amb alguna incorrecció, valorar en cada cas tenint en compte les dues parts del raonament global.

La Teresa i el Pere, que no manifesten la malaltia i han tingut un fill sense aquesta síndrome, volen tenir un altre fill o una filla. Estan amoinats perquè, malgrat que els progenitors d'en Pere i la mare de la Teresa no presentaven la malaltia, al pare de la Teresa li van diagnosticar la síndrome d'Alport.

b) Dibuixeu l'arbre genealògic de tots els membres d'aquesta família i escriviu-ne els genotips. Feu servir cercles per a representar les dones i quadrats per als homes. Utilitzeu símbols plens (pintats per dins) per a indicar els membres afectats i símbols buits per a indicar els membres sans.

Arbre model:



Puntuació:

- per fer l'arbre correctament i pintar bé els símbols: 0,2 punts
- per escriure els genotips correctament: 0,3 punts (0,05 punts per cada genotip, i en deixem un de "cortesia", perquè n'hi ha 7)

c) En el cas que tinguin un altre fill o una filla, calculeu les probabilitats següents:

Probabilitat de tenir una nena amb la síndrome d'Alport	Probabilitat de tenir un nen amb la síndrome d'Alport
$P(\text{nena amb la síndrome}) = 0$ <i>(0, 25 punts)</i>	$P(\text{nen amb la síndrome}) = \frac{1}{4}$ <i>(0,25 punts)</i>

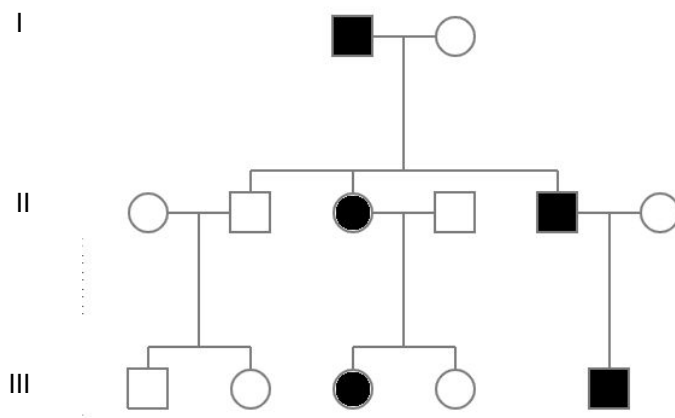
(0,5 punts totals per aquesta subpregunta)

Atenció, en la subpregunta b) caldria introduir els càlculs, però no ho demanem explícitament, i com que és senzill, és possible que ho hagin fet mentalment. Tampoc demanem explícitament el raonament. Per tant, si no ho inclouen no descontarem punts.

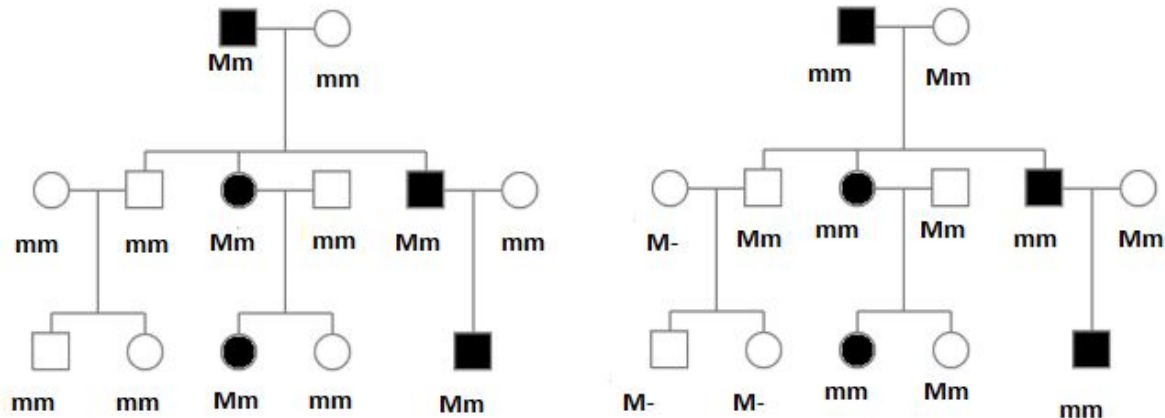
Problema 12 AUT

El gen BEST1 sintetitza la bestrofina, una proteïna transmembrana dels canals aniònics que es troba present a cèl·lules de l'ull. Una mutació en aquest gen causa problemes en el desenvolupament de l'ull, com una distròfia a la retina i l'aparició de cataractes, que produeixen greus alteracions de la visió.

En una família s'ha estudiat aquesta mutació i s'ha elaborat el següent arbre genealògic:



- a) De quin tipus d'herència es tracta: dominant o recessiva? Justifica la resposta.
 Es tracta d'herència dominant, ja que no hi ha salt entre generacions, el caràcter és present en totes les generacions. Tot i això, si s'assumeix que els individus I.2, II.4 i II.6 són heterozigots i es justifica així, s'accepta com a recessiu.
 0,25 per la justificació feta correctament
- b) Dedueix el genotip de cada membre de la família a l'arbre.



L'arbre de l'esquerra és correcte. Tot i això, si s'ha justificat com a recessiu, també s'accepta l'arbre de la dreta.

0,5 per tots els individus correctes

0,3 per un error

0,1 per dos errors

0 per més de dos errors

- c) Quines diferències veus entre un arbre genealògic d'un caràcter dominant i d'un caràcter recessiu?
 En un arbre genealògic recessiu hi ha salts entre generacions, mentre que en un arbre genealògic dominant, no hi ha salt entre generacions. En el cas dels dominants, si cap dels dos progenitors està afectat (p.e. II.1 i II.2), la seva descendència no podrà estar afectada.
 0,25 per una justificació correcta

Problema 13 LS

El daltonisme és degut a un al·lel recessiu situat en el segment diferencial (no homòleg) del cromosoma X. El seu al·lel dominant no provoca cap alteració visual. Una dona daltònica manté la següent conversa amb la seva parella:

- Dona: Com pot ser que jo sigui daltònica si la meua mare no ho és?
- Home: El teu avi matern era daltònic?

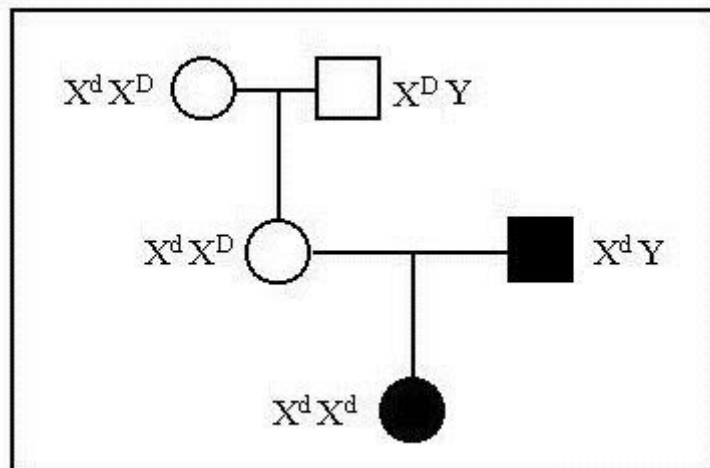
- Dona: No.

- Home: I la teva àvia materna?

- Dona: Tampoc no ho era.

- Home: Doncs no pot ser. T'equivoques en relació als teus avis.

- a) És correcta aquesta afirmació final de l'home? Per comprovar-ho, realitzeu un pedigrí de la família de la dona. Utilitzeu cercles per a les dones i quadrats per als homes. Pinteu de negre els símbols corresponents als individus daltònics.



0,25 pel pedigrí realitzat correctament

0,25 per identificació d'individus correcta

- b) Si l'home no és daltònic, quina és la probabilitat que un fill de la parella (si és noi) sigui daltònic? I la probabilitat que una filla (si és noia) sigui daltònica?

0,25 per cada probabilitat correcta

si és noi: $X^d Y$

si és noia: $X^d X^D$

La probabilitat que un de la parella (si és noi) sigui daltònic és del 100%

La probabilitat que una filla de la parella (si és noia) sigui daltònica és del 0%

Problema 14 LS

En la pel·lícula de George Miller *L'oli de la vida* (1992), el protagonista, en Lorenzo, és un nen afectat per adrenoleucodistrofia (ALD). L'ALD és una malaltia hereditària, causada per una mutació d'un gen localitzat al cromosoma X, que provoca un deteriorament progressiu i irreversible del sistema nerviós. Els pares i els avis d'en Lorenzo estan sans. La germana de la mare té un fill que també està afectat per la mateixa malaltia.

- a) Dibuixeu l'arbre genealògic de la família d'en Lorenzo, indiqueu-ne els genotips i justifiqueu el patró d'herència. Indiqueu clarament la simbologia i la nomenclatura que utilitzeu per a cadascun del al·lels.

Nomenclatura: 0,2 punts

[0,6 punts] repartits segons:

- (0,3 punts) per l'arbre

- (0,3 punts) per tots els genotips correctes. Per puntuar-ho, a partir d'aquesta puntuació màxima es descomptaran 0,05 punts per cada genotip incorrecte o en blanc fins arribar a 0 punts. En cap cas es donaran valors negatius. Això vol dir que si fan només 3 genotips bé, la puntuació serà de 0 punts (i si no en fan cap de bé, també serà de 0 punts).

[0,2 punts] (0,1 per dir que és lligat al sexe i justificar-ho, i 0,1 per la dir que és recessiu i justificar-ho). Si no justifiquen, la meitat de puntuació.

- b) En cas que en Lorenzo hagués tingut un germà, quina probabilitat hi hauria que també hagués estat afectat per la malaltia? I si hagués tingut una germana? Justifiqueu les respostes.

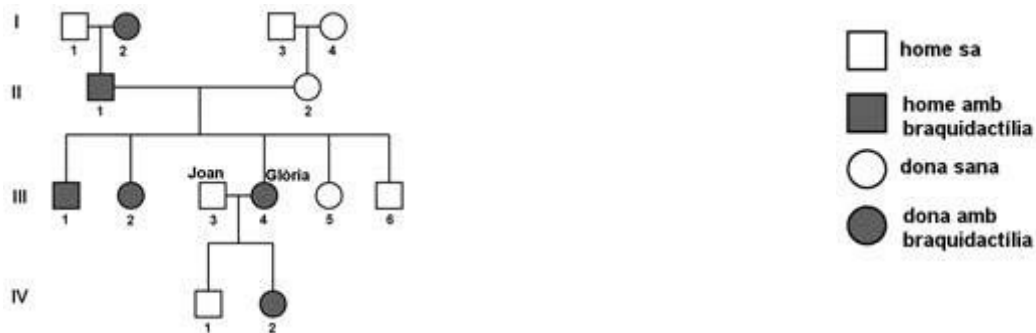
- En cas de tenir un germà la probabilitat seria del 50% (0,25 punts) ja que la meitat dels òvuls produïts per la mare tindrien l'al·lel causant de l'ADL (0,25 punts). O bé 1/2, o 2/4

- I en cas de tenir una germana seria del 0% (0,25 punts) perquè l'al·lel afectat es troba en el cromosoma X i aquesta nena seria heterozigota i és un caràcter recessiu (0,25 punts).

Nota: També ho poden justificar a través de la taula de Punnet, si indiquen els genotips que donen els genotips que demanem.

Problema 15 AUTO

La braquidactília és una anomalia congènita (hereditària) que consisteix en una mida anormalment curta dels dits de les mans o dels peus. La Glòria té aquesta anomalia, i també alguns dels seus familiars. Té un fill i una filla amb en Joan: la filla té braquidactília, però el fill no. La Glòria i en Joan volen tornar a ser pares, i consulten un genetista per demanar-li consell genètic. El primer que fa el genetista és dibuixar l'arbre genealògic d'aquesta família:.



- a) Després d'haver-los fet anàlisis genètiques, l'especialista determina que el gen responsable de la braquidactília a la seva família es troba en el cromosoma 12, i que en Joan és homocigot normal i la Glòria és heterocigota pel que fa a l'al·lel causant de la braquidactília. Quin patró d'herència presenta? Justifiqueu la resposta.

Autosòmica dominant. (0,4 punts)

Autosòmica perquè es troba al cromosoma 12, i per tant no està lligada al sexe.

També es pot justificar basant-se en l'arbre genealògic. Per exemple, si fos lligat al sexe, III-5 hauria de tenir la malaltia i III-1 no l'hauria de tenir.

(0,3 punts)

I dominant perquè la Glòria és heterocigota, i presenta braquidactília.

(0,3 punts)

- b) Establiu una nomenclatura coherent per a escriure els genotips d'aquesta família i determineu el genotip dels membres que s'indiquen en la taula següent.

b – al·lel normal

B – braquidactília

o qualsevol altre que sigui lògica, no comporti confusions de lletres i reflecteixi la dominància i el fet de ser autosòmics.

(0,2 punts)

(0,8 punts), a raó de 0,1 punt per cada genotip ben posat

- c) Si la Glòria i en Joan tenen un altre fill, quina probabilitat hi ha que tingui braquidactília en el cas que sigui nen? Hi haurà cap diferència si és nena? Justifiqueu les respostes

- Si és un nen, la probabilitat de què tingui braquidactília és de 1/2, perquè d'en Joan segur que hereta un al·lel normal, i de la Glòria pot heretar el normal o bé el braquidactília, amb una probabilitat de 1/2.

(0,5 punts) repartits segons: (0,2 punts) per dir 1/2, i (0,3 punts) per la justificació.

Atenció: també es pot justificar amb la taula de Punnett i també pel mètode dicotòmic

- Si és una nena la probabilitat també serà de 1/2 (no hi haurà cap diferència), atès que no està lligat al sexe.

(0,5 punts) repartits segons: (0,2 punts) per dir que també serà 1/2 o bé que no hi haurà cap diferència, i (0,3 punts) per la justificació.

Atenció: també es pot justificar amb la taula de Punnett i també pel mètode dicotòmic

Total de la pregunta c: (1 punt)

Problema 16 HERÈNCIA INTERMÈDIA

La hipercolesterolèmia familiar és una malaltia genètica autosòmica que afecta els receptors del colesterol. Aquests receptors, unes proteïnes situades a la membrana plasmàtica, reconeixen les lipoproteïnes que transporten el colesterol i les fan entrar a l'interior de la cèl·lula. El mal funcionament dels receptors comporta nivells alts de colesterol a la sang.

El primer diagnòstic de la hipercolesterolèmia familiar s'obté per mitjà d'una anàlisi de sang. Amb una alimentació equilibrada i si no hi ha altres factors que els modifiquin, els nivells de colesterol en els adults poden ser els següents:

	Homes	Dones
Homozigots per l'al·lel normal	150-250 mg·dL ⁻¹	75-175 mg·dL ⁻¹
Heterozigots	250-450 mg·dL ⁻¹	175-400 mg·dL ⁻¹
Homozigots per l'al·lel de la hipercolesterolèmia familiar	>450 mg·dL ⁻¹	>400 mg·dL ⁻¹

Els valors per sobre dels 250 mg·dL⁻¹ en els homes i dels 175 mg·dL⁻¹ en les dones es consideren propis de la hipercolesterolèmia.

- a) Una dona que s'alimenta correctament i no presenta altres factors de risc es fa una anàlisi de sang. Els resultats obtinguts són $2 \times 10^{-3} \text{ g} \cdot \text{cm}^{-3}$ de colesterol. En funció de les dades de la taula, es pot considerar afectada per aquesta malaltia?

Si fem un canvi d'unitats, $2 \cdot 10^{-3} \text{ g} \cdot \text{cm}^{-3}$ és el mateix que $200 \text{ mg} \cdot \text{dL}^{-1}$; això vol dir que probablement aquesta dona és heterozigòtica per aquest caràcter i per tant està afectada per la malaltia.

Correcció:

[0,1 punt] per dir afectada per la malaltia;

[0,1 punt] pel pas de grams a mg

[0,1 punt] pas de cm^3 a dL

[0,1 punt] resultat numèric correcte

[0,1 punt] per dir heterozigot.

TOTAL d'aquest subapartat; [0,5 punt]

- b) La hipercolesterolèmia familiar és deguda a la mutació d'un gen del cromosoma 19. Pel que fa als nivells de colesterol en la sang que es mostren en la taula anterior, quin tipus de relació (dominància, codominància o herència intermèdia) s'esdevé entre l'al·lel normal i el de la hipercolesterolèmia familiar? Justifiqueu la resposta.

Herència intermèdia

[0,4 punts]

Resposta model:

El fet de que sigui herència intermèdia es basa en què els heterozigots presenten un nivell de colesterol intermedi entre els dos tipus d'homozigots: els afectats per la malaltia i els no afectats.

[0,6 punts]