

**GENÈTICA I EVOLUCIÓ DEL COMPORTAMENT**  
**AC1 - Mendelisme, Principis de Transmissió Hereditària**  
**Entrega 14/10/05**

- **INTRODUCCIÓ I APUNTS**
- **PRESENTACIÓ PAC 1**
- **CORRECCIÓ PAC1 (Consultor: Jordi Silvestre)**

**INTRODUCCIÓ I APUNTS:**

CONCEPTES IMPORTANTS PER L'AC:

ADN	Herència mitocondrial
ADN escombrària	Heterogeneïtat genètica
ADN mitocondrial	Intró
Aminoàcid	Lleis de l'herència de Mendel
Aneuploidia	Lligament genètic
Anticipació genètica	Maduració de l'ARN
Anticodó	Meiosi
ARN	Mitocondri
Bases Nitrogenades	Mitosis
Caràcter limitat al sexe	Mosaïcisme
Cariotip	Mutació
Codi genètic	Nucleòtid
Codó	Número Haploid
Cromosoma	Penetració genètica
Degeneració del codi genètic	Pleitropia
Dosi genètica	Proteïna
Empremta genètica	Ribosoma
Expressivitat genètica	Traducció
Fenocopia	Transcripció
Fenotip	Translocació
Gen	Transposó
Gen dominant	Tret monogenètic
Gen recessiu	Tret multigenètic
Genotip	Tret poligenètic
Gens codominants	

**PRESENTACIÓ PAC 1:****Enunciats**

Contesta de forma **BREU** però **RAONADA** els següents enunciats:

1. En l'actualitat es coneixen excepcions a les lleis d'en Mendel. Cita i comenta tres d'aquestes excepcions, especificant **CLARAMENT** a quina(es) llei(s) en són l'excepció i el perquè.
2. Des d'un punt de vista estrictament biològic, com explicaries que diferents germans, fills d'una mateixa parella puguin ser tant diferents uns dels altres? Cita i justifica una excepció
3. Imagina el cas d'una malaltia que s'hereta de forma autosòmica recessiva. Una parella de individus afectats per aquesta malaltia té quatre fills cap d'ells afectat per aquesta malaltia:
  - a. Com explicaries aquest fet?
  - b. Quina seria la probabilitat de que un futur cinquè fill estigués afectat?
4. Considera el cas d'una malaltia autosòmica recessiva. Un home normal, el germà del qual va patir la malaltia, vol tenir fills amb una dona la germana de la qual també va patir aquesta mateixa malaltia. No sabem si aquestes persones són portadores o no. Quina seria la probabilitat de que un fill d'ambdós patís aquesta malaltia?

**Materials**

Per a la realització d'aquesta PAC serà necessari haver-se llegit en la seva totalitat la GES-1 així com aquells apartats relacionats del **mòdul 1** dels materials.

Per a respondre correctament a la pregunta 4, serà molt recomanable que hagueu vist prèviament els diferents apartats dedicats al càlcul de probabilitats que contenen alguns dels manuals dels que disposeu (per exemple, el d'en Klug, pags. 65-71).

Us recomanem també que visiteu algunes de les Web que apareixen recomanades a la GES-1, per exemple:

- [www.lagenetica.info](http://www.lagenetica.info)
- [www.biologia.arizona.edu](http://www.biologia.arizona.edu)
- [www.dnai.org](http://www.dnai.org)
- [gslc.genetics.utah.edu](http://gslc.genetics.utah.edu)
- [www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/1998\\_12\\_1/1998\\_12\\_1\\_00.html](http://www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/1998_12_1/1998_12_1_00.html).

La consulta d'alguns dels manuals de genètica recomanats a la bibliografia del PD de l'assignatura poden ser també de gran ajut:

- **Conceptos de genética**, de Klug WS i Cummings MR
- **Principios de Genética**, de Tamarin RH
- **Genética general: Conceptos fundamentales**, de Lacadena JR
- **Genética de la Conducta**, de Plomin R, De Fries JC, McClearn GE i McGuffin P
- **Genética molecular humana**, de Strachan T i Read AP

**Criteris d'avaluació**

- Contestar de forma **CLARA** i **ADEQUADA** a les qüestions plantejades
- L'exposició **RAONADA**, **CLARA** i **SINTÈTICA** dels continguts de la prova
- El **NIVELL D'ANÀLISI** assolit en la resolució de les diferents qüestions plantejades
- L'**US CORRECTE** dels diferents conceptes i termes que s'utilitzin per a la seva resolució

**Format d'entrega**

Es recomana que l'extensió del document d'aquesta PAC no excedeixi de les tres (3) pàgines (Processador de textos: Microsoft Word o semblant; Font: Verdana 10; Interlineat: senzill, Marges: Sup, Inf, Dre, Esq a 2.5 cm)

El nom del fitxer haurà de seguir el següent format: "cognom1\_cognom2\_PAC1.doc". Els cognoms s'escriuran sense accents. Per exemple, un estudiant amb nom Alfred Miró Font hauria d'enviar l'arxiu amb nom: "miro\_font\_PAC1.doc"

**Data d'entrega**

La data límit d'entrega per aquesta PAC serà el dia **14 d'octubre de 2005**.

**CORRECCIÓ PAC1 (Consultor: Jordi Silvestre):**

**Pregunta 1.** En aquesta primera pregunta no hi havia massa marge per interpretar-la incorrectament. Senzillament es tractava de posar tres exemples i per cada un d'ells, constar clarament especificat a quina o quines lleis en serien l'excepció i el perquè. Hi ha alguns de vosaltres no obstant que heu posat els exemples i no heu comentat de quina llei ho eren. D'altra banda els errors més freqüents que he observat són:

Heterogeneïtat genètica com a excepció de la llei de la transmissió independent. L'heterogeneïtat no és una excepció a aquesta llei: els gens implicats en la malaltia es transmeten independentment un de l'altre, pot ser vist en canvi una excepció a la llei dels factors per parelles.

Empremta genètica, penetrància i expressivitat variable com a excepcions de la transmissió independent quan ho són de la recessivitat/dominància. Aquí en general la majoria heu puntuat alt (2/3 de la pregunta o totalment correcte) però alguns la teniu només mig bé o malament.

**Pregunta 2.** Aquí s'havia d'explicar clarament que la raó és deguda a la meiosi. S'havia d'explicar la meiosi i concretament en què consisteixen els aspectes de la combinació a l'atzar entre els parells homòlegs i la recombinació (entrecruament i segregació). Pocs heu contestat correctament a aquesta pregunta. L'excepció eren els bessons monozigots. Si a més a més, es cita o comenta la probable influència de la interacció i/o la correlació entre factors genètics i ambientals (compartits i no compartits), millor, tot i que no era imprescindible. Aquí en general he puntuat força baix, només he puntuat alt els que expliqueu la meiosi i els processos comentats.

**Pregunta 3.** La resposta correcta era l'heterogeneïtat genètica. Molts ho heu contestat correctament però pocs ho heu exemplificat posant per exemple que la mare podia ser AAbb i el pare aaBB. El risc de tenir un cinquè fill afectat era el mateix que els altres 4, és a dir probablement 0. No obstant hi havia la probabilitat que no fos 0 si els pares tenien combinacions del tipus: aaBb / Aabb o bé aaBB / Aabb o encara aaBb / AAbb. Aquí els que només anomenàveu la heterogeneïtat i deïeu que els fills tenien probabilitat 0 teníeu 2/3 correctes de la pregunta, per tenir-la perfecte calia exemplificar una mica més l'heterogeneïtat i comentar que no sempre podia ser 0.

**Pregunta 4.** La idea era que s'apliqués el càlcul de probabilitat condicional el qual està més o més exposat en el llibre d'en Klug (pàg. 66-67), tot i que es pot trobar exposat d'altres maneres en altres llocs, per exemple, en la web [http://www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/1998\\_12/1998\\_12\\_02.html](http://www.cnice.mecd.es/tematicas/genetica/1998_12/1998_12_02.html)

La primera part del problema consistiria en calcular la probabilitat de que l'home (i la dona) no-afectats, els quals tenen germans afectats per la malaltia siguin portadors (heterozigots). Sabem que els pares d'ambdós han de ser forçosament Aa (AaxAa), donat que tenen fills afectats i fills normals. La probabilitat de que 'a priori' sigui heterozigot (Aa) és de 1/2. D'altra banda sabem que la probabilitat de que sigui normal no-afectat (probabilitat total) és de 3/4 (AA ò Aa). Com que la probabilitat de que sigui no-afectat heterozigot (1/2) està condicionada a la probabilitat total de que sigui normal (3/4), la probabilitat de que sigui no-afectat/portador (heterozigot) és el resultat de dividir 1/2 per 3/4=2/3. Llavors, 2/3 serà la probabilitat de que els home o la dona (els quals tenen ambdós germans afectats ) del problema siguin heterozigots, condició que han d'acomplir perquè tinguin un fill afectat. Després ve la segona part: calcular el risc de que un fill d'ambdós estigui afectat (aa). Així doncs, la probabilitat de que un fill d'ambdós sigui afectat (1/4), aplicant aquí la llei del producte ( $2/3 \times 2/3 \times 1/4$ ), serà de 1/9 (11.11%).

No obstant aquesta pregunta també es podia resoldre per mètodes 'més intuitius' com alguns heu fet amb les taules de Punnett.

Aquí generalment he puntuat baix a no ser que s'arribés a la solució correcte, no obstant els que heu utilitzat plantejaments similars i no heu arribat a la mateixa conclusió he puntuat en general  $\frac{1}{4}$  de correcte.