

Els experiments i les lleis de Mendel

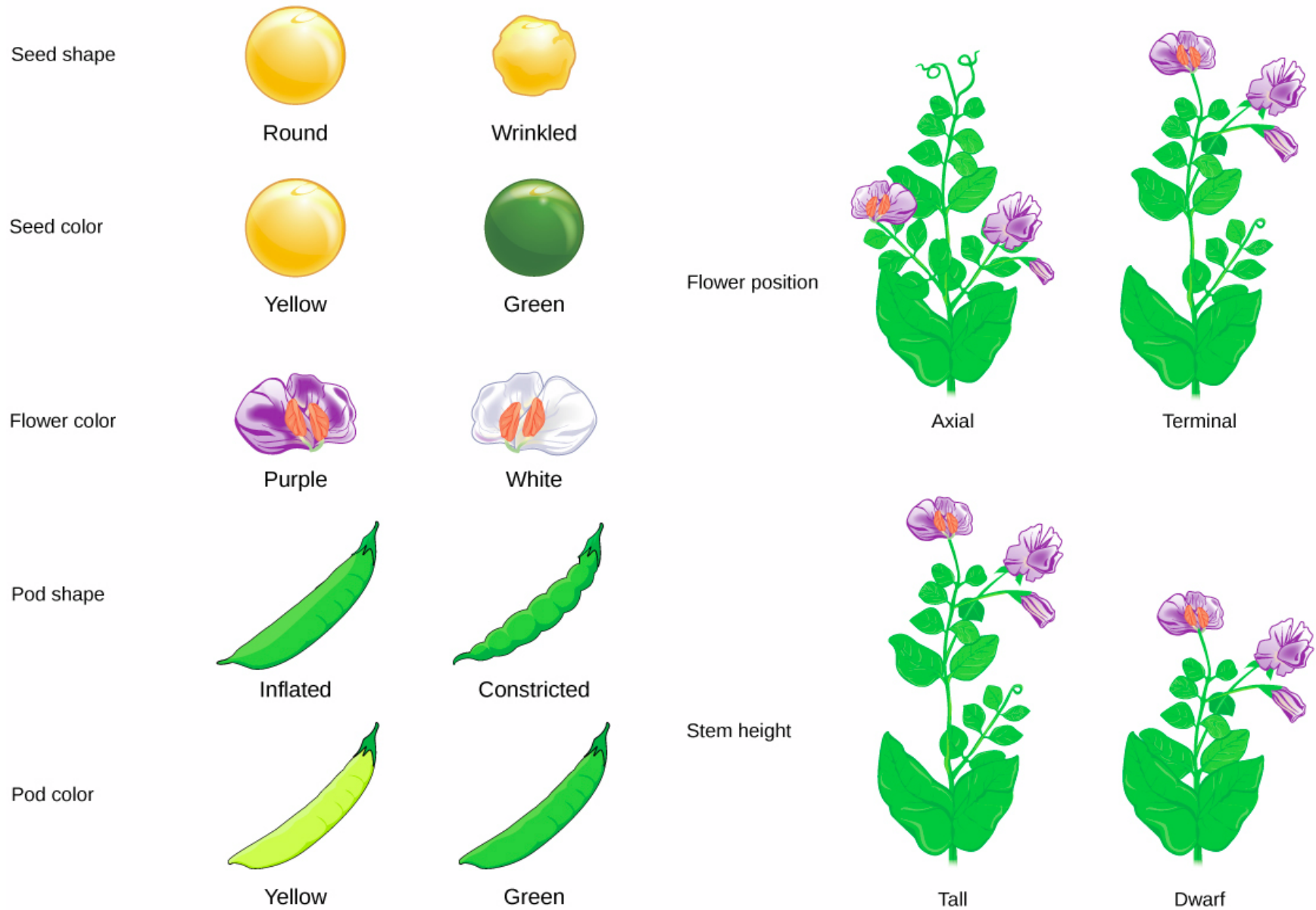


¿A que es va deure l'èxit dels treballs de Mendel?

- Va triar la planta correcta, la planta del pèsol, *Pisum sativum*.
 - Era una planta fàcil de cultivar.
 - Pol·linització fàcil de controlar: podia controlar de manera estricta quines plantes fecundaven a altres.
 - Caràcters perfectament distingibles i qualitius. Per exemple, flors blanques o porpres, llavors grogues o verdes...
- Ja fos permeten l'autopol·linització o duen a terme una pol·linització artificial creuada, Mendel podia estar segur en tot moment del parentiu de les noves llavors obtingudes.
- Va utilitzar en els seus experiments línies genèticament pures.
- Va realitzar un estudi estadístic (quantitatiu) dels resultats.



Pisum sativum: els 7 caràcters estudiats per Mendel



Alguns experiments amb la planta del pèsol

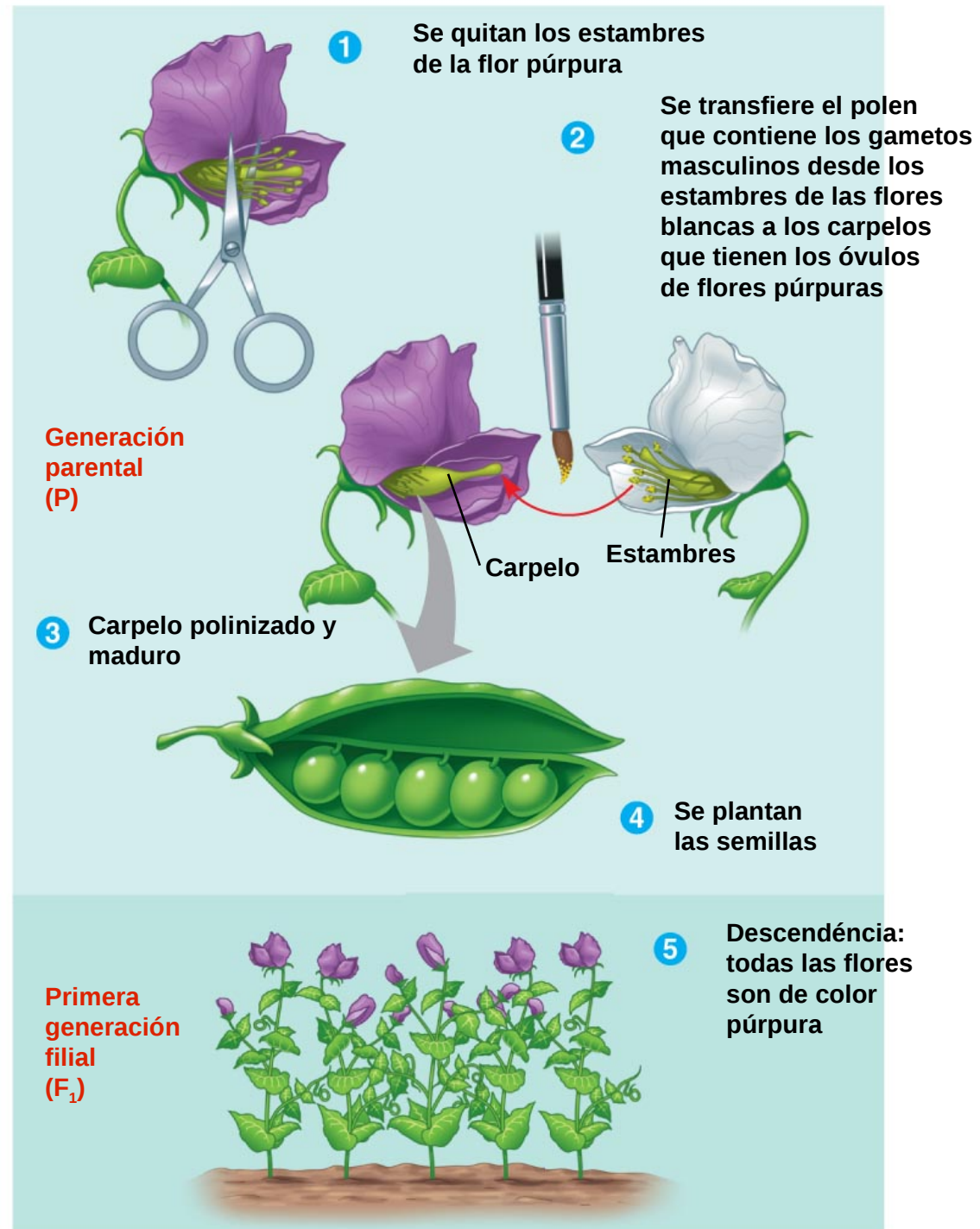
Mendel va encreuar **varietats pures** de plantes que es diferenciaven en el color de les flors.

Per aconseguir la **pol·linització encreuada**, Mendel va extirpar els estams d'una planta abans que formessin el pol·len i després va fer arribar el pol·len d'una altra planta sobre el pistil de la flor sense estams. Cadascun dels zigots resultants es van convertir així en un embrió tancat en una llavor (un pèsol).

Resultats

Quan el pol·len d'una flor blanca fecundava els òvuls d'una flor porpra, tots els híbrids de la primera generació tenien flors porpres.

El resultat fou el mateix per a l'encreuament recíproc (transferència del pol·len des de les flors porpres a les flors blanques).

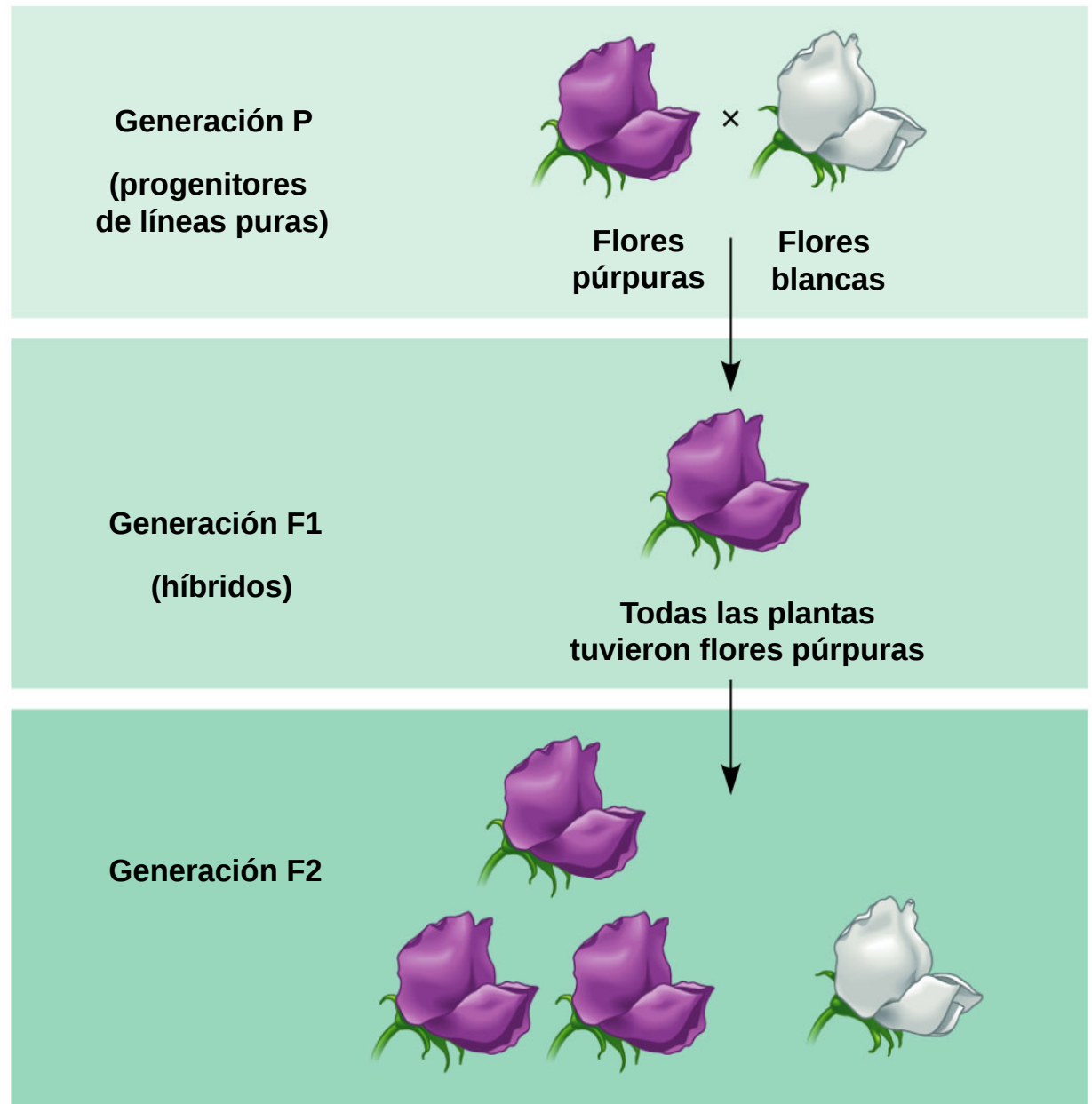


Mendel va deixar que les plantes de la F1 s'autopol·linitzessin i va plantar les seves llavors. Les plantes amb flors blanques van reaparèixer a la 2a generació (F2).

Va portar un registre exacte dels seus resultats: 705 de les plantes de la F2 tenien flors porpres i 224 tenien flors blanques. Aquestes dades s'ajusten a una proporció d'aproximadament 3 flors porpres per cada flor blanca (3:1).















Conclusions

- Mendel va concloure que la informació per a les flors blanques no desapareixia en la F1, sols quedava oculta i no es manifestava i que la informació per a cada caràcter estava duplicada ja que els individus de la F1 eren capaços de transmetre tan el tret blanc com el porpra als seus descendents.

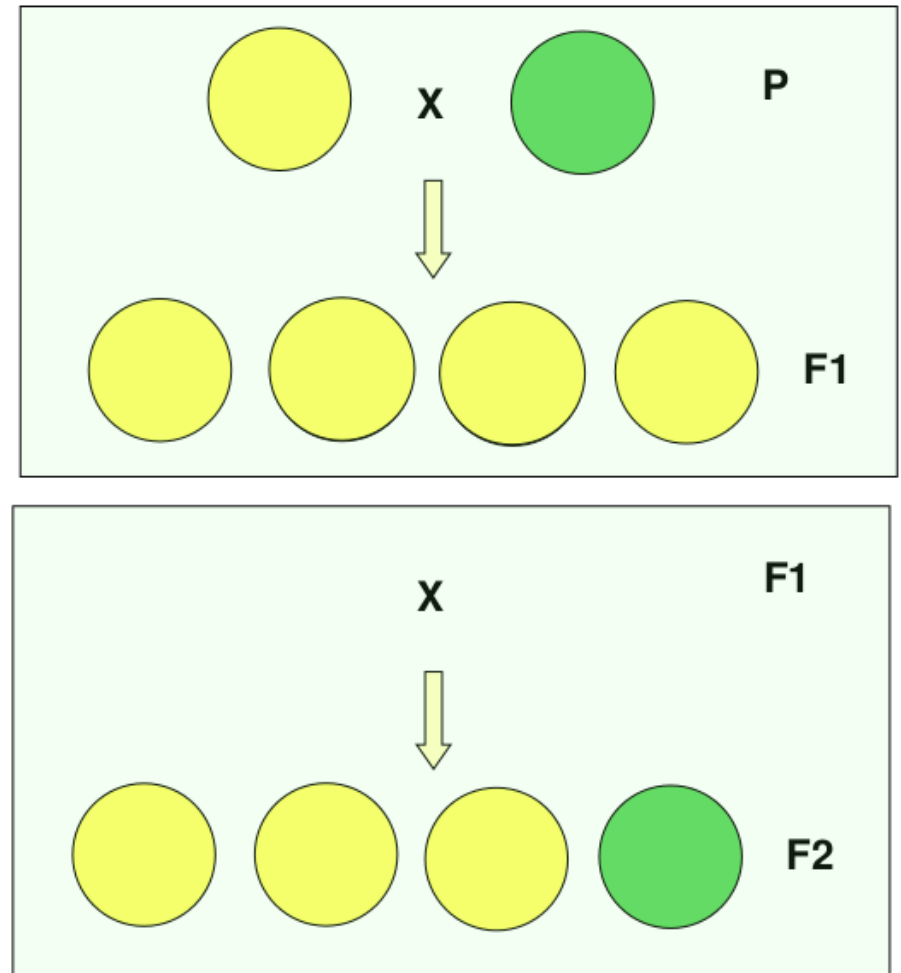


- Mendel va observar el mateix patró d'herència en tots els caràcters estudiats.
- El caràcter que apareixia a la F1 el va anomenar tret **dominant** i el caràcter que quedava emmascarat en la F1 tret **recessiu**.

Table 14.1 The Results of Mendel's F₁ Crosses for Seven Characters in Pea Plants

Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F ₂ Generation Dominant:Recessive	Ratio
Flower color	Purple 	×	White 	705:224	3.15:1
Flower position	Axial 	×	Terminal 	651:207	3.14:1
Seed color	Yellow 	×	Green 	6022:2001	3.01:1
Seed shape	Round 	×	Wrinkled 	5474:1850	2.96:1
Pod shape	Inflated 	×	Constricted 	882:299	2.95:1
Pod color	Green 	×	Yellow 	428:152	2.82:1
Stem length	Tall 	×	Dwarf 	787:277	2.84:1

- Per exemple per al caràcter color de la llavor, el tret groc era el que apareixia a la F1, el groc era doncs el caràcter dominant i el verd el caràcter recessiu.



- Quan Mendel va fer els seus descobriments no es coneixien els gens ni la seva localització.
- Per explicar les proporcions 3:1 observades en els seus encreuaments, Mendel va fer els següents raonaments:
 - Els caràcters estaven determinats per uns “factors hereditaris” (actualment gens) que es transmetien de pares a fills a través de les cèl·lules reproductores.
 - Cada factor hereditari podia existir en dos formes alternatives (actualment al·lels) responsables de les dues variacions de cada caràcter
 - Per a cada caràcter, un organisme hereta dos factors, un de cada progenitor.
 - Si els dos factors heretats difereixen, llavors un, el dominant, determina l'aparença de l'organisme, i l'altre, el recessiu, no té cap efecte sobre l'aparença de l'organisme.

Primera llei de Mendel

Llei de la uniformitat dels híbrids de la primera generació filial.

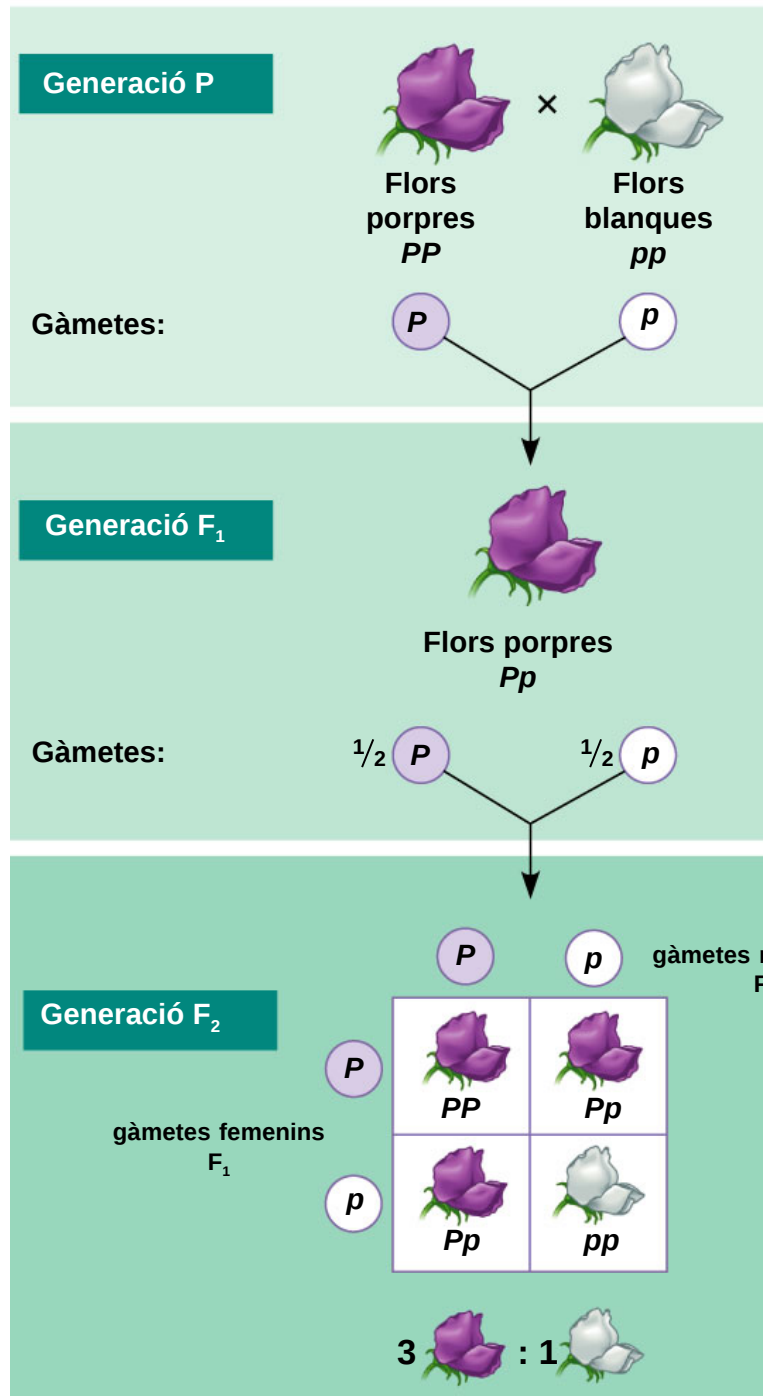
Quan s'encreuen dues varietats pures tots els híbrids de la primera generació (F1) són iguals.

Segona llei de Mendel Llei de la segregació.

Els dos factors hereditaris que informen sobre un caràcter queden diferenciats durant tota la vida de l'individu i es separen i reparteixen en el moment de la formació dels gàmetes per tornar-se a unir durant la fecundació.

(en termes de cromosomes, aquesta segregació correspon a la distribució dels cromosomes homòlegs durant la meiosi)

El model de segregació de Mendel explica la proporció 3:1 observada en la generació F2



Totes les plantes pures de la generació parental tenen al·lels idèntics, PP o pp .

Cada gàmeta conté un sol al·lel per al gen color de la flor. En aquest cas, tots els gàmetes produïts per un progenitor té el mateix al·lel.

La unió dels gàmetes parentals produeix híbrids F_1 que tenen una combinació Pp . Com l'al·lel per al color porpra és dominant, tots els híbrids tenen flors porpres.

Quan les plantes híbrides produeixin gàmetes, els dos al·lells se segreguen; la meitat dels gàmetes reben l'al·lel P i l'altra meitat l'al·lel p .

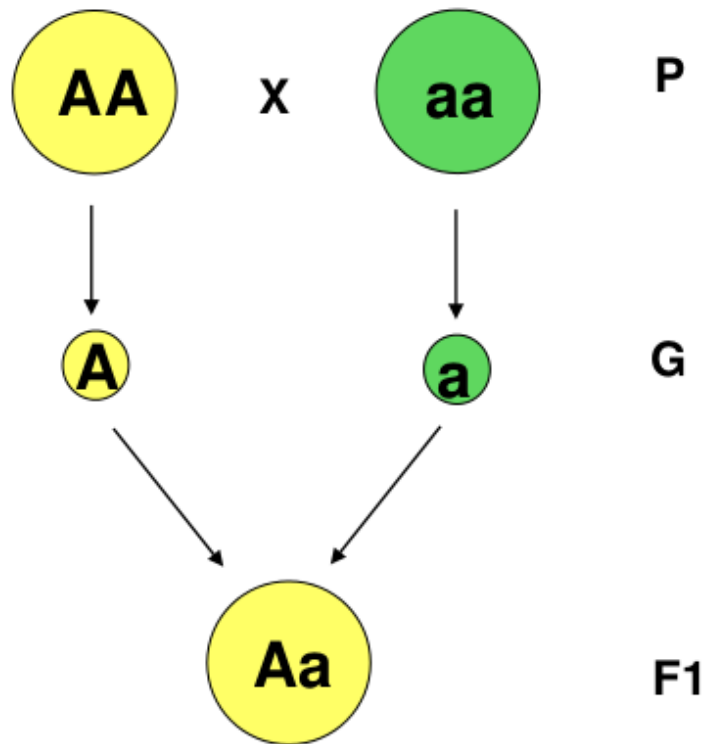
El quadre de Punnett mostra totes les combinacions possibles dels al·lells de la descendència que es produeix a partir d'un creuament $F_1 \times F_1$ ($Pp \times Pp$). Cada quadradet representa un producte igualment probable de la fecundació.

La combinació a l'atzar dels gàmetes origina la proporció 3:1 que Mendel va observar en la generació F_2 .

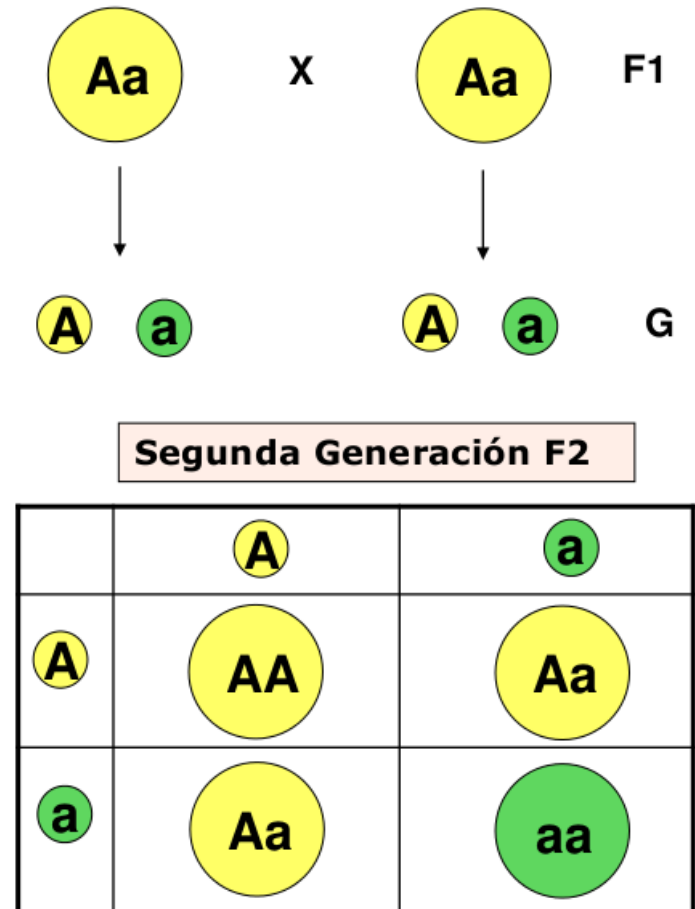
Un altre caràcter: color dels pèsols

Explicació de la 1a i de la 2a llei

Primera llei de Mendel

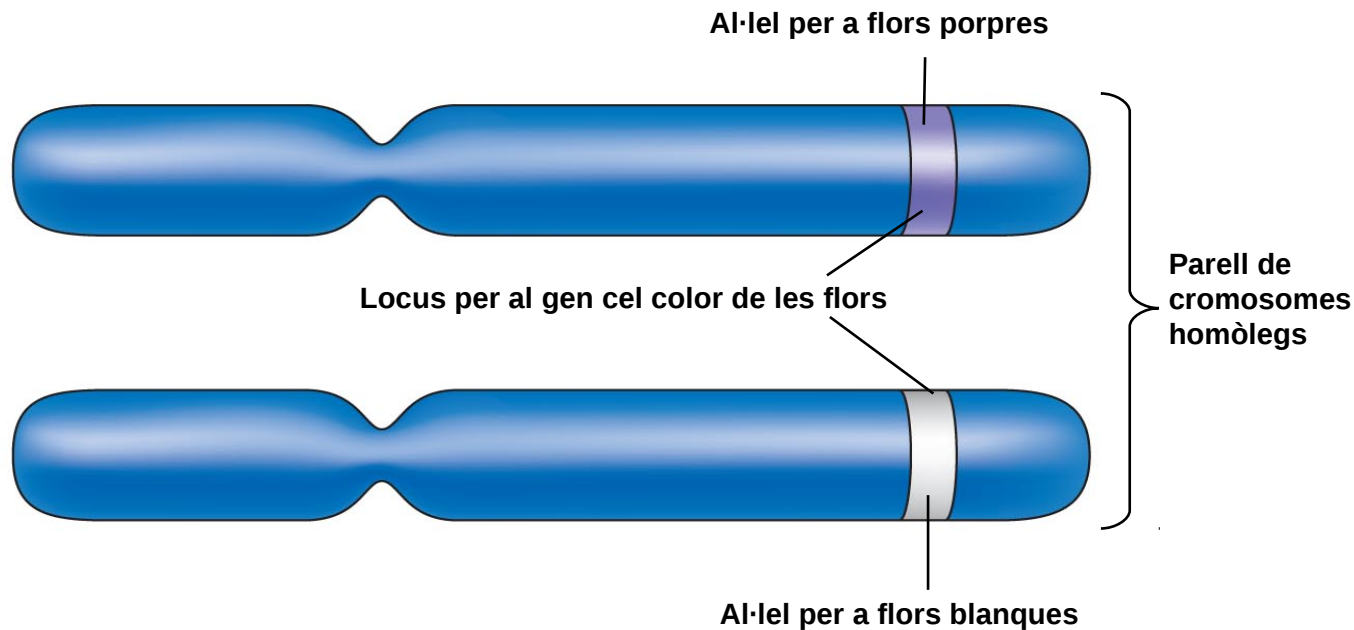


Segona llei de Mendel



Vocabulari genètic útil: gen / al·lel

- Un **gen** és una part del cromosoma que conté informació per a un caràcter. Les diferents variants que pot tenir un gen són els **al·lells**. Per exemple el gen responsable del color de les flors de la pesolera pot tenir dues manifestacions o al·lells diferents: el porprat i el blanc



Copyright © 2005 Pearson Education, Inc. Publishing as Pearson Benjamin Cummings. All rights reserved.

Una cèl·lula somàtica té dues còpies de cada cromosoma i, d'aquesta manera, dos al·lells de cada gen, que poden ser idèntics o diferents. La figura mostra un híbrid d'una pesolera F1, amb un al·lel per a les flors porpres, heretat d'un progenitor i un al·lel per a les flors blanques heretat de l'altre progenitor.

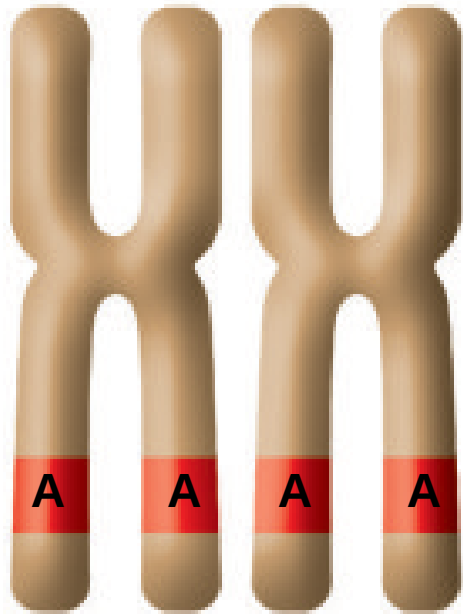
Vocabulari genètic útil:

homozigot / línia pura/ heterozigot

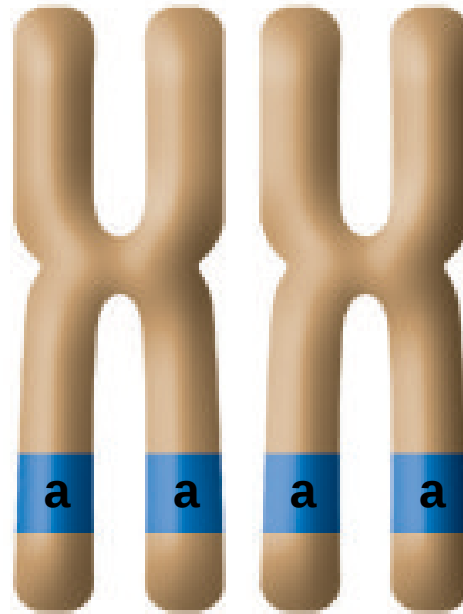
- Un organisme que té un parell d'al·lels idèntics per a un caràcter es diu que és **homozigot** per al gen que controla el caràcter. Una planta de pèsol de flors porpres d'una línia genèticament pura (PP) és un exemple. Les plantes de flors blanques (pp) n'és un altre.
- Un organisme que té dos al·lels diferents per a un gen es diu que és **heterozigot**. Per exemple les plantes de flors porpres (Pp) que resulten de creuar els homozigots dominants (PP) amb els homozigots recessius (pp).
- A diferència dels homozigots, els heterozigots no són línies genèticament pures perquè produeixen gàmetes amb al·lels diferents (en el nostre exemple gàmetes amb l'al·lel P i gàmetes amb l'al·lel p)



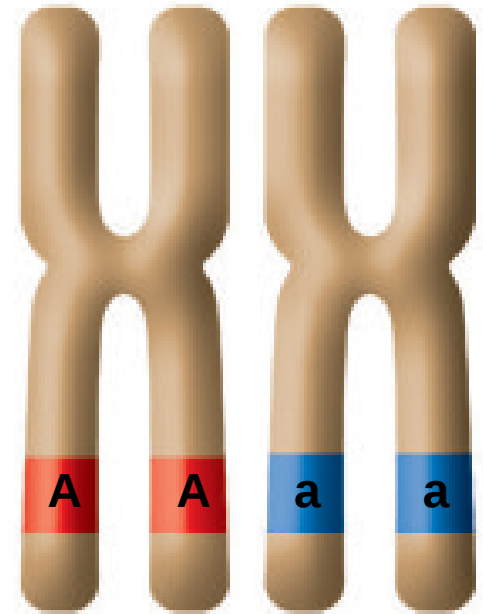
Homozigots i heterozigots



Homozigot dominant



Homozigot recessiu



Heterozigot



Vocabulari genètic útil:

genotip/ fenotip

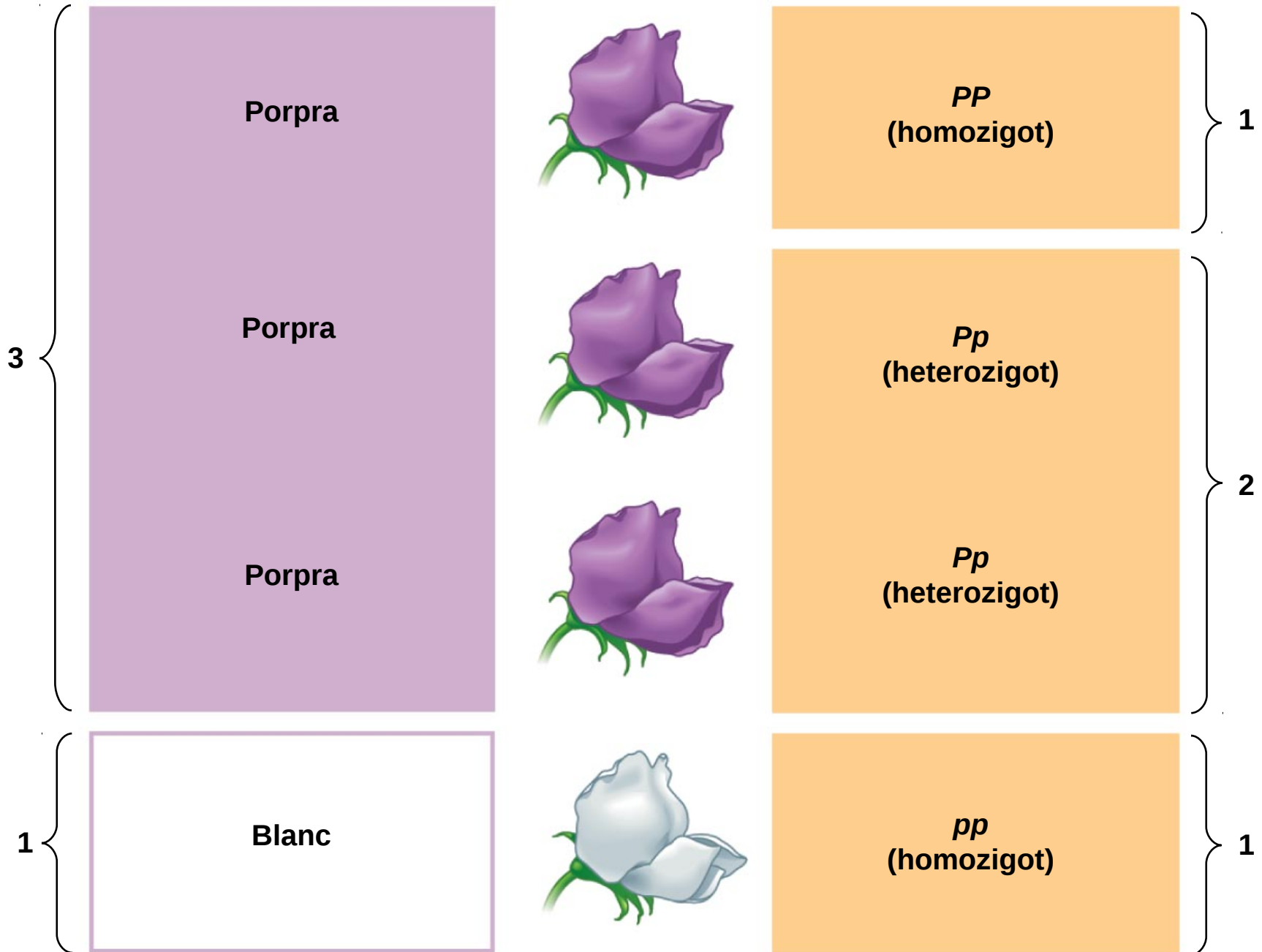
- El conjunt de gens d'un organisme s'anomena **genotip**. El **fenotip** és la manifestació externa del genotip (caràcters morfològics, fisiològics, bioquímics...)
- Per exemple les flors porpres de la pesolera tenen el mateix fenotip però diferent genotip (PP o Pp)
- El fenotip depèn del genotip i de la influència de l'ambient. Per exemple en els humans, el color de la pell depèn dels gens rebuts dels pares i del grau d'insolació rebut.

FENOTIP = GENOTIP + INFLUÈNCIA AMBIENTAL

- El genotip és l'únic heretable d'un caràcter, la influència de l'ambient només afecta a l'individu sobre el que actua i no passa a la generació següent.

Fenotip

Genotip



Proporció 3:1

Proporció 1:2:1

Herència dominant

El color de la pell dels pèsols està determinat per 2 gens al·lells:

A: groc

a: verd

A>a (groc domina sobre verd)

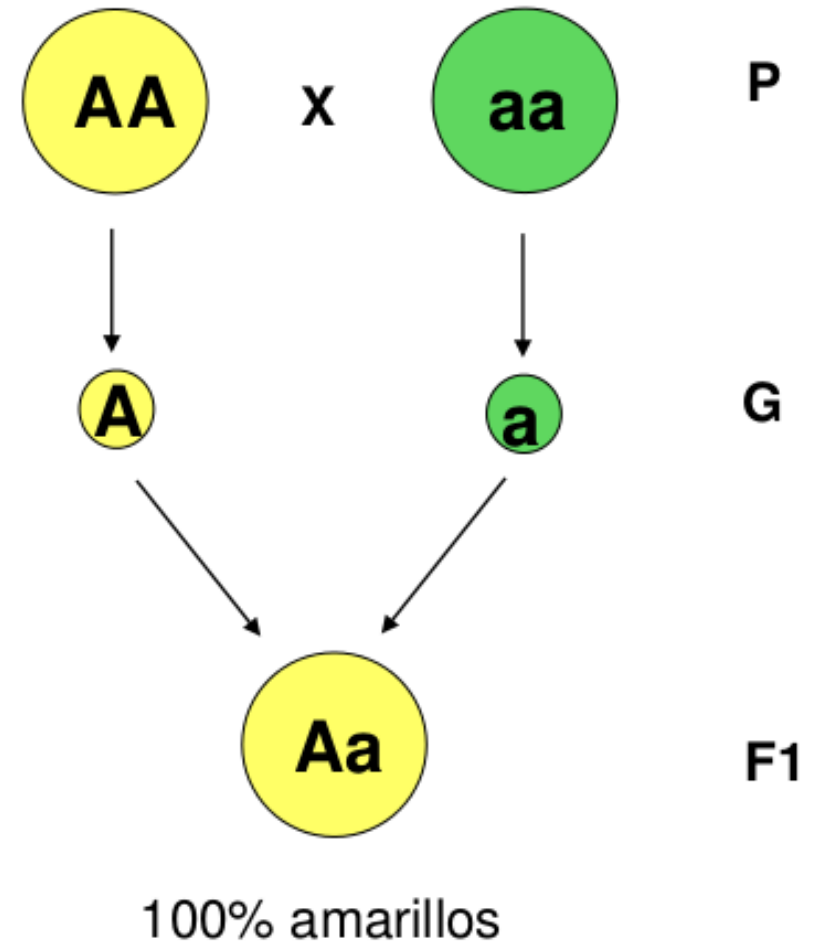
Genotips Fenotips

AA Groc

Aa Groc

aa Verd

- Si encreuem plantes de pèsols grocs amb plantes de pèsols verds, totes dues homozigotes (races pures), tots els descendents de la F1 són plantes heterozigòtiques de pèsols grocs (1a llei de Mendel)

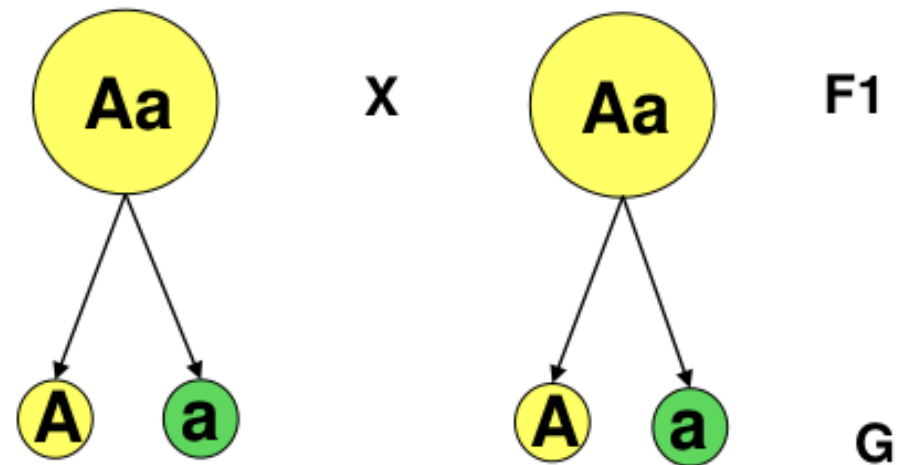


P: Generación parental

G: Gametos

F1: Primera generación filial

- Si encreuem les plantes de pèsols grocs (Aa) de la F1 entre si, un 50% dels gàmetes produïts per elles portaran l'al·lel **A** (groc) i l'altre 50% l'al·lel **a** (verd).
- La unió a l'atzar d'aquests gàmetes produeix un 75% de plantes de pèsols grocs (AA o Aa) i un 25% de plantes de pèsols verds (aa) (proporció 3:1 típica de l'herència mendeliana)



Segunda Generación F2

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

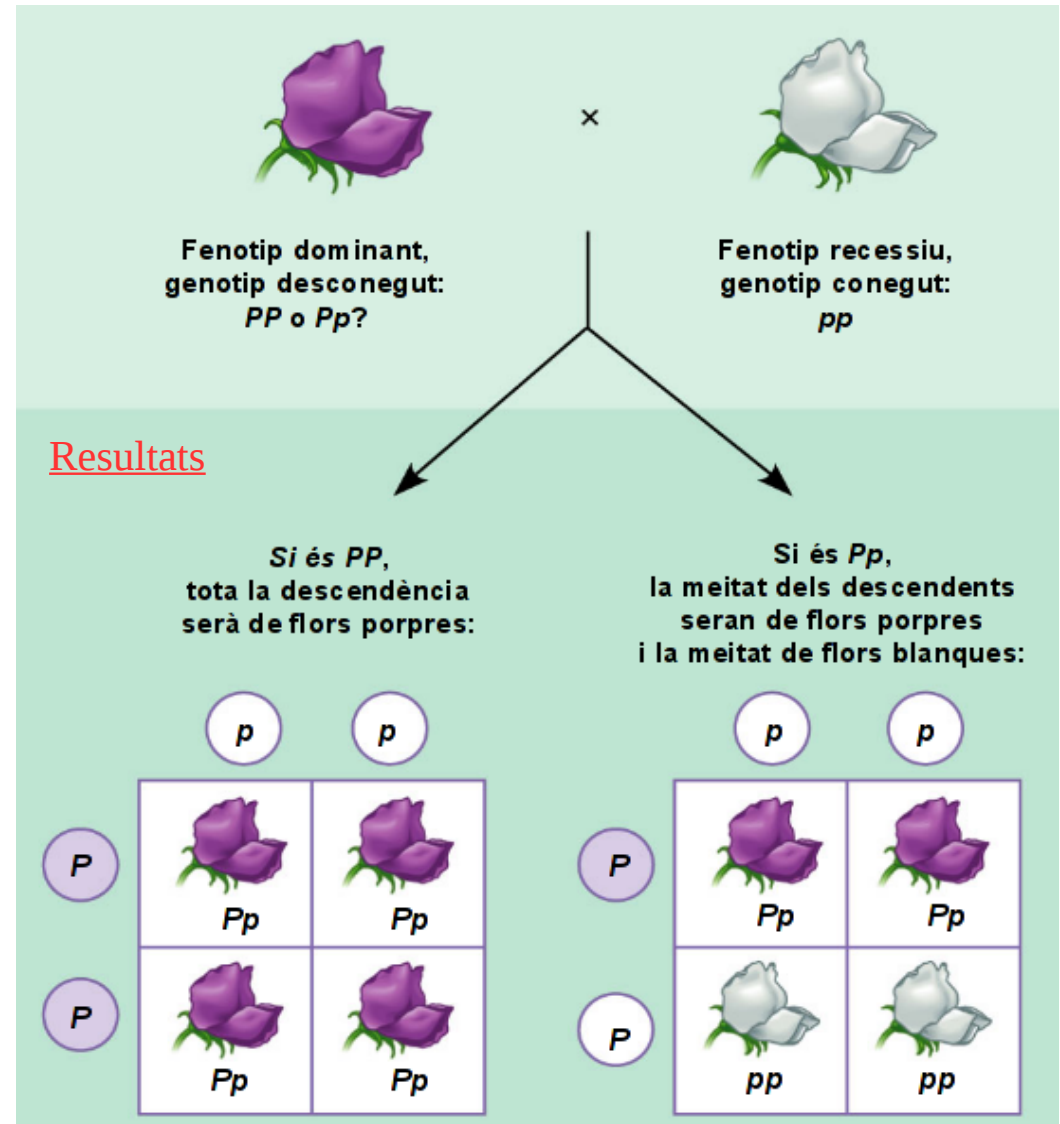
Encreuament prova o retrocreuament

Aplicació

Els genetistes realitzen aquesta prova per determinar si el genotip d'un individu que exhibeix un caràcter dominant, com les flors porpres en la planta del pèsol, és homozigot per a l'al·lel dominant (PP) o heterozigot (Pp).

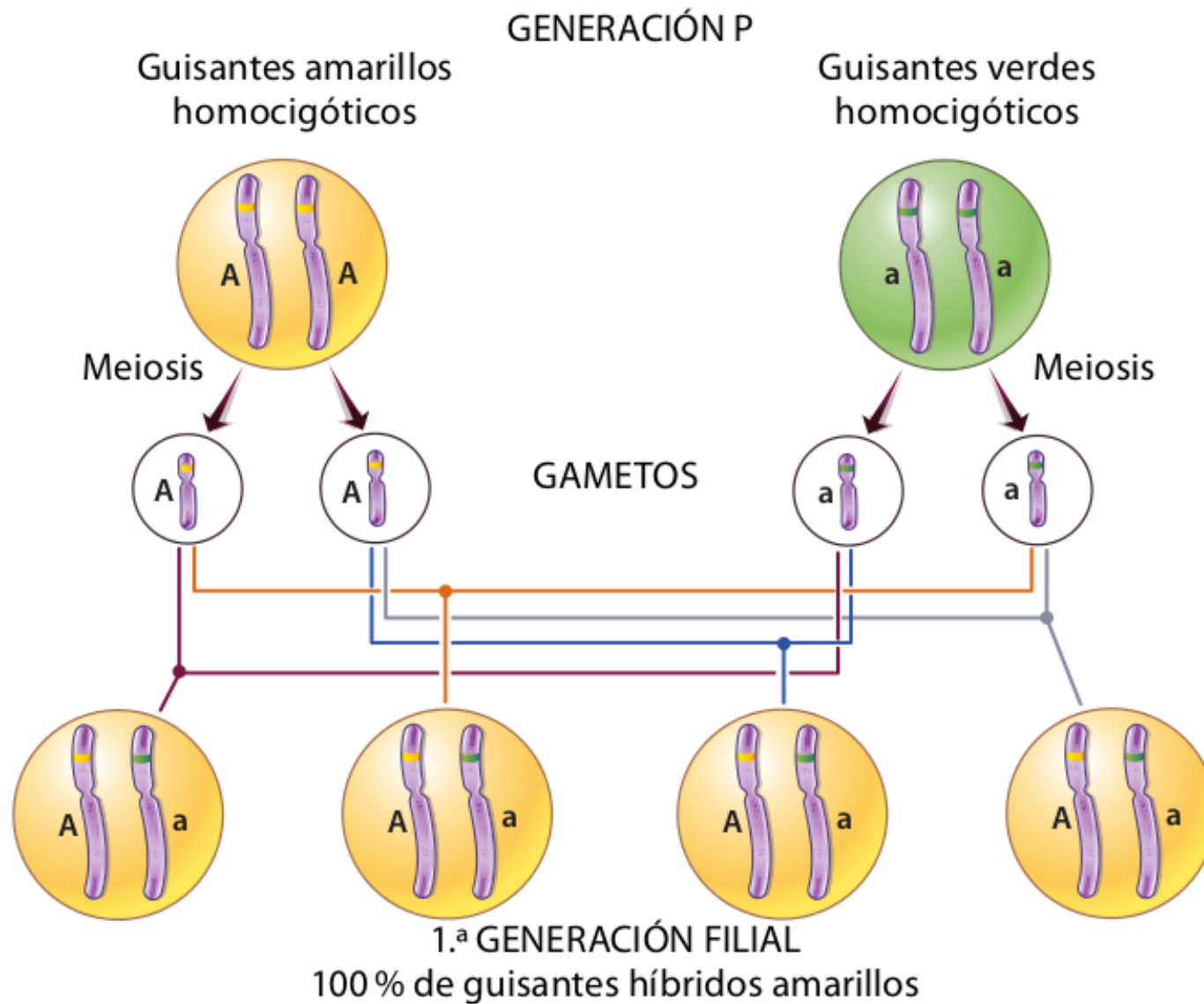
Tècnica

S'encreua l'individu de genotip desconegut amb un individu homozigot per al caràcter recessiu (flors blanques en el nostre exemple). Observant els fenotips de la descendència es pot deduir el genotip del progenitor de flors porpres.



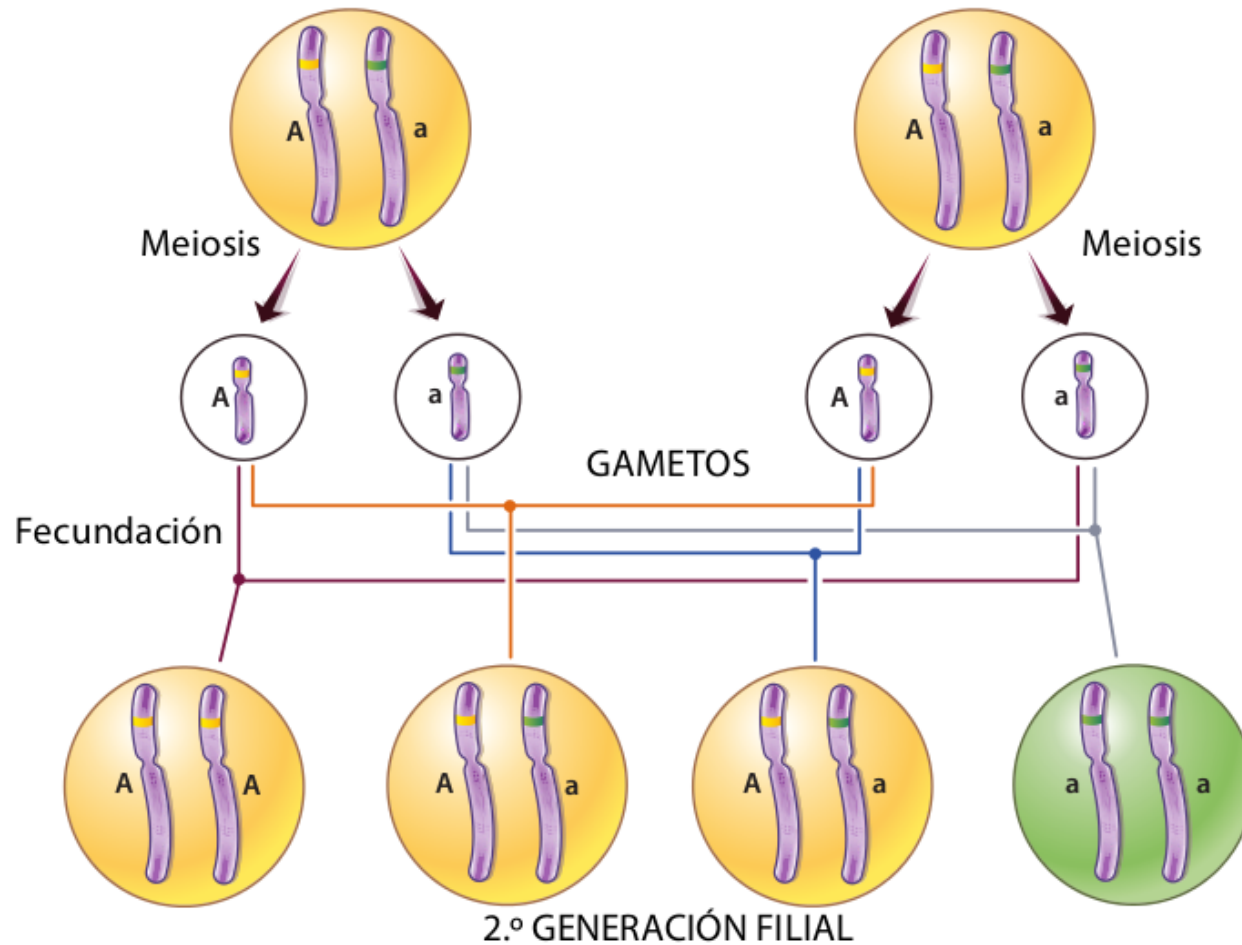
Aquesta prova fou ideada per Mendel i continua sent una eina important per als genetistes.

Primera llei de Mendel: Interpretació cromosòmica



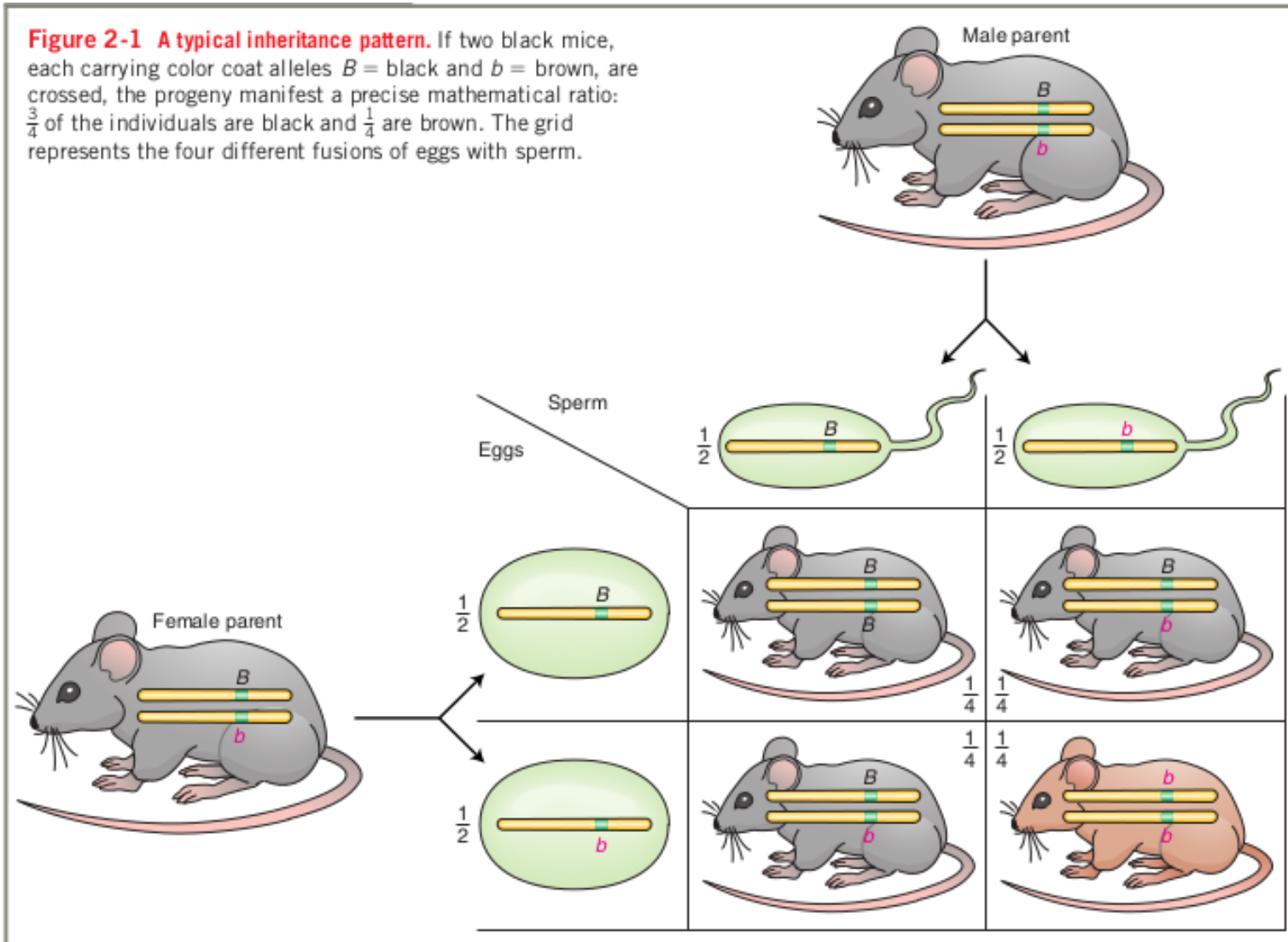
Segona llei de Mendel: Interpretació cromosòmica

1.ª GENERACIÓN FILIAL DE GUISANTES HÍBRIDOS AMARILLOS



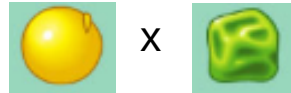
75% de guisants híbrids amarillos ($\frac{3}{4}$). 25% de guisants verdes ($\frac{1}{4}$)

Figure 2-1 A typical inheritance pattern. If two black mice, each carrying color coat alleles $B = \text{black}$ and $b = \text{brown}$, are crossed, the progeny manifest a precise mathematical ratio: $\frac{3}{4}$ of the individuals are black and $\frac{1}{4}$ are brown. The grid represents the four different fusions of eggs with sperm.



Experiments de Mendel amb dos caràcters

- Mendel va voler comprovar si el principi de la segregació (2a llei) seguia complint-se quan els progenitors es diferenciaven en dos caràcters
- Per explorar aquest tema, Mendel va fer encreuaments en els que seguia la pista a dos caràcters al mateix temps, per exemple, dos dels caràcters estudiats van ser el “color de la llavor” i la “forma de la llavor”.
 - Va encreuar varietats pures de pèsols **grocs i llisos** amb varietats pures de pèsols **verds i arrugats** i va obtenir la F1 i la F2.



- Mendel ja sabia que el color groc del pèsol dominava sobre el color verd i que la forma llisa dominava sobre la forma arrugada:

groc (A) > verd (a)

<u>Genotips</u>	<u>Fenotips</u>
AA	Groc
Aa	Groc
aa	Verd

llis (B) > arrugat (b)

<u>Genotips</u>	<u>Fenotips</u>
BB	Llis
Bb	Llis
bb	Arrugat

- **L'objectiu de Mendel** era esbrinar si els factors responsables dels caràcters “color del pèsol” i “forma del pèsol” es transmetien de pares a fills com “un paquet” o bé es transmetien independentment l'un de l'altre:
- 2 HIPÒTESIS:

Hipòtesi de la combinació independent:

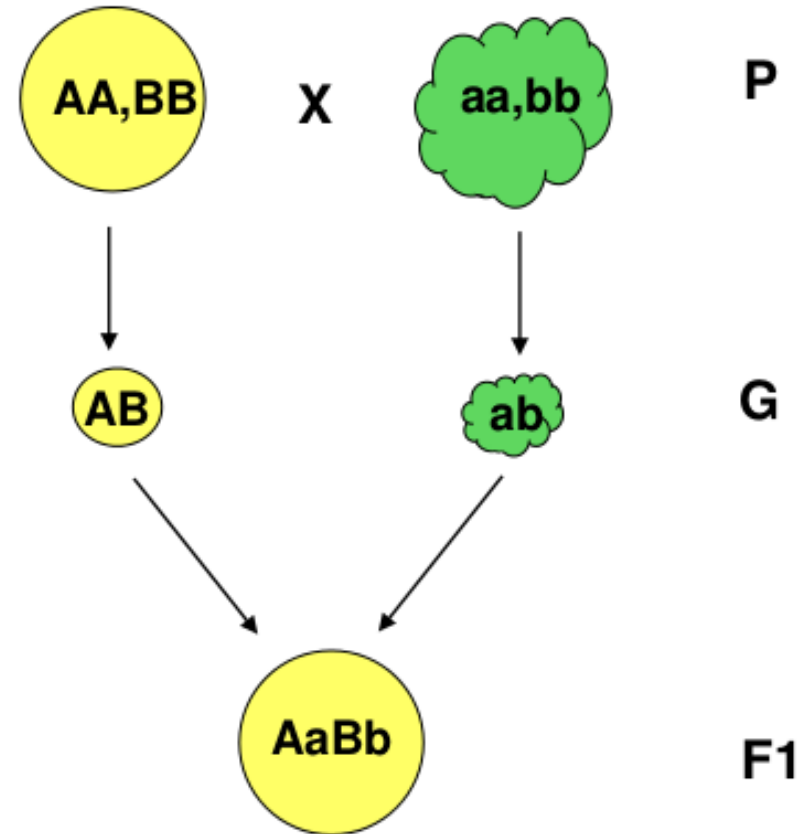
- L'al·lel de la forma i l'al·lel del color presents en cada progenitor es separen i transmeten de forma independent (els 2 al·lells se separarien i combinarien en els gàmetes independentment)

Hipòtesi de la combinació dependent:

- L'al·lel de la forma i l'al·lel del color es mantenen sempre units generació rere generació (els al·lells es transmeten junts als gàmetes).

Resultats de la F1

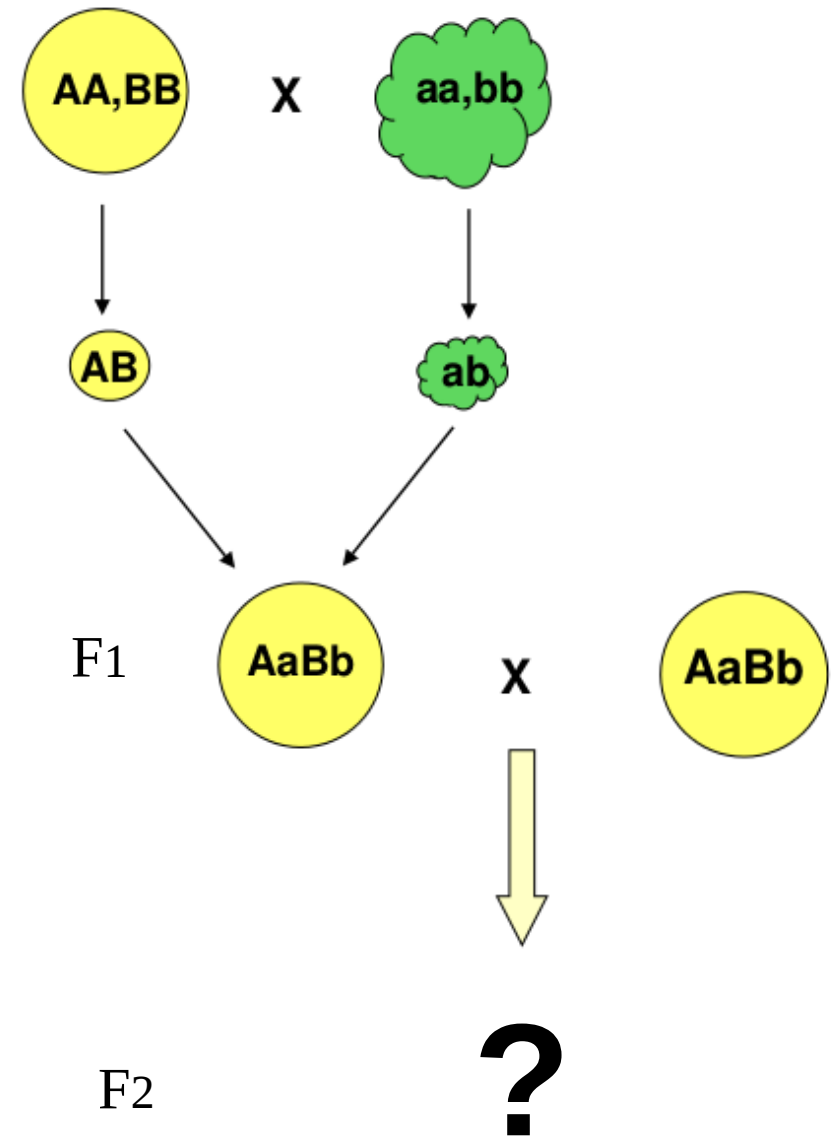
- A l'encreuar varietats pures de pèsols grocs i llisos (AABB) amb varietats pures de pèsols verds i arrugats (aabb), tota la descendència F1 tenia pèsols grocs i llisos, la qual cosa era d'esperar ja que groc i llis domina sobre verd i arrugat. Tots els individus eren heterozigots per ambdós caràcters (AaBb).
- Els resultats observats s'ajustaven als esperats segons la llei de la uniformitat de la primera generació filial.



(Les plantes F1, de genotip AaBb, exhibeixen els dos fenotips dominants, independentment de quina de les dues hipòtesis plantejades sigui la correcta.)

Resultats de la F2

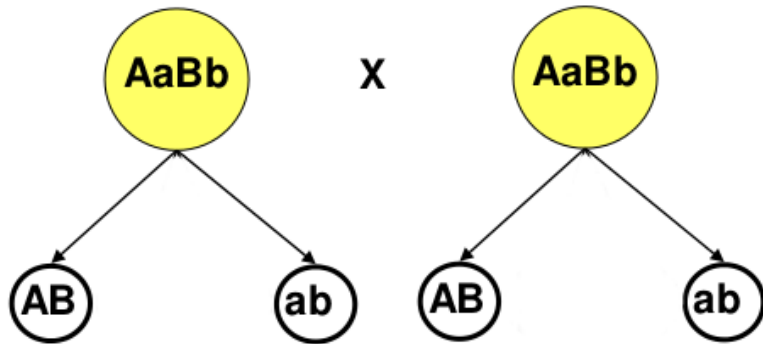
- Les plantes F1, de genotip AaBb, exhibeixen els dos fenotips dominants, independentment de quina de les dues hipòtesis plantejades sigui la correcta.
- El pas clau de l'experiment és comprovar que succeeix quan les plantes de la F1 s'autopol·linitzen i produeixen una descendència F2.
- En aquest cas les dues hipòtesis (hipòtesi de la combinació independent i hipòtesi de la combinació dependent) prediuen resultats diferents respecte la descendència F2.



Resultats esperats a la F2 segons cada hipòtesi

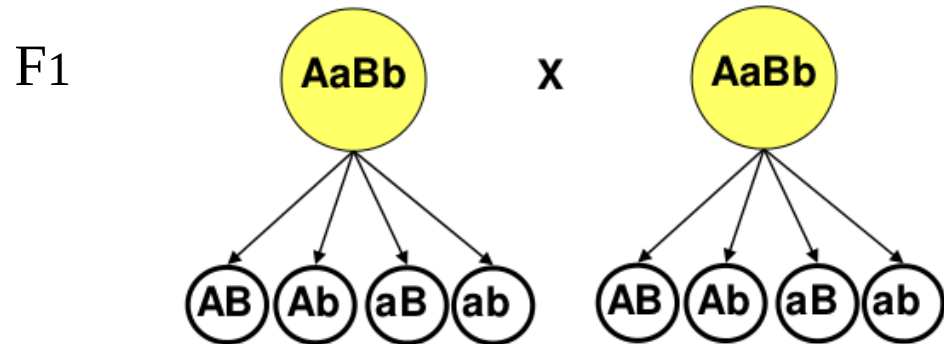
- Si els al·lels es mantenen junts, els individus heterozigots de la F1 produiran dos tipus de gàmetes, mentre que si els al·lels es combinen independentment i de forma aleatòria cada progenitor pot produir 4 tipus de gàmetes diferents amb la mateixa probabilitat.

Hipòtesi de la combinació dependent



Aquesta hipòtesi prediu 3 tipus de genotips en la descendència i 2 fenotips. Les plantes de la F2 serien de pèsols grocs i llisos o de pèsols verds i rugosos en una proporció de 3:1

Hipòtesi de la combinació independent



Aquesta hipòtesi prediu 9 tipus de genotips en la descendència i 4 fenotips. Les plantes de la F2 serien de pèsols grocs i llisos, grocs i rugosos, verds i llisos i verds i rugosos en una proporció de 9:3:3:1

Resultats de la F2 observats per Mendel

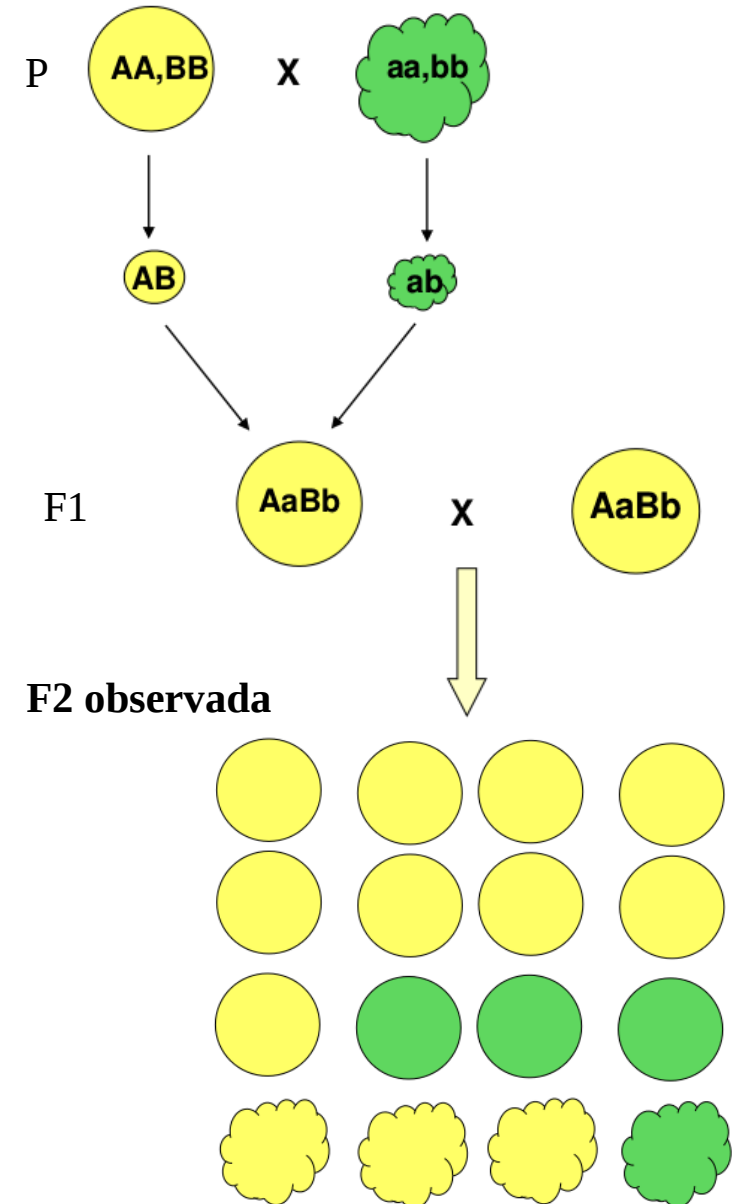
A l'encreuar els descendents de la F1 entre si, els **resultats observats** per Mendel van ser els següents:

-  315 grocs i llisos
-  101 grocs i arrugats
-  108 verds i llisos
-  32 verds i arrugats

Els resultats observats s'ajusten a la proporció fenotípica 9:3:3:1 de la hipòtesi de la combinació independent.

Conclusions fetes per Mendel

- Els factor hereditari que determina el caràcter “color de la llavor” s'hereta independentment del factor que determina el caràcter “forma de la llavor”.

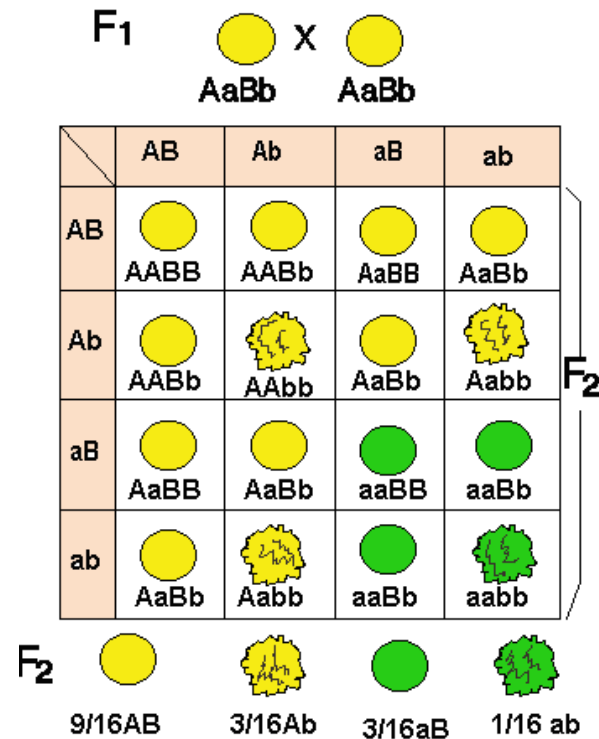
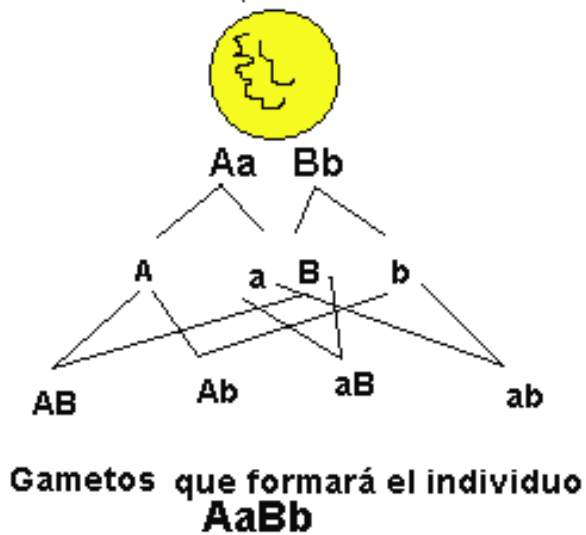


Tercera llei de Mendel

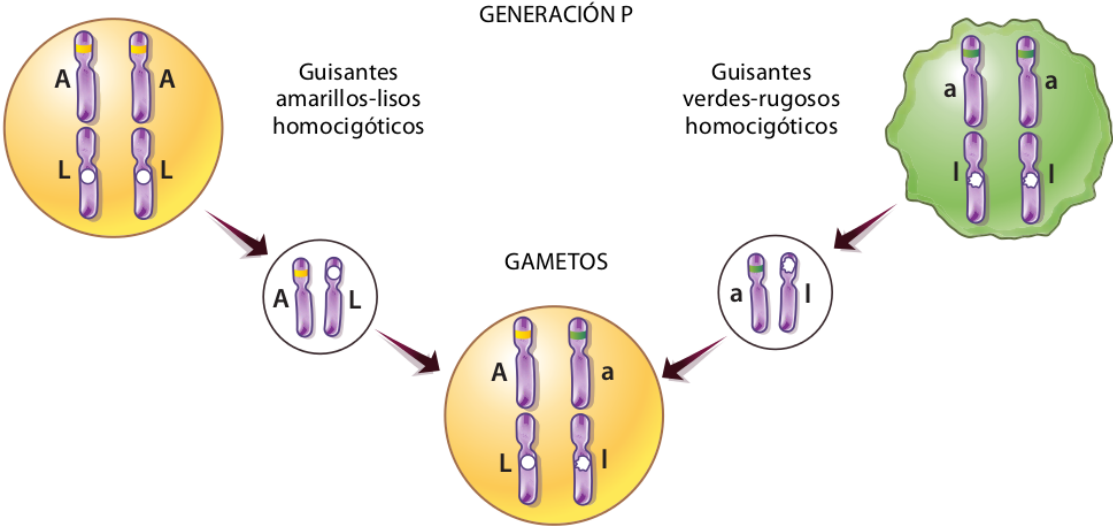
Llei de la distribució independent dels caràcters

En la formació dels gàmetes, els al·lels de cadascun dels gens se segreguen independentment dels al·lels de qualsevol altre gen.

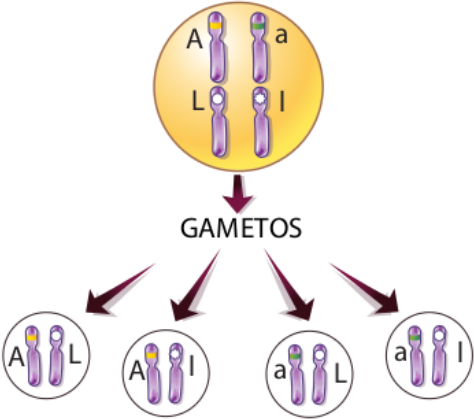
(Actualment aquesta llei s'explica per a aquells caràcters determinats per gens situats en diferents cromosomes)



Tercera llei de Mendel: Interpretació cromosòmica



1.ª GENERACIÓ FILIAL. 100% de guisantes híbridos amarillo-lisos



		AL	AI	aL	al
AL		AALL	AALl	AaLL	AaLl
AI		AALl	AAll	AaLl	Aall
aL		AaLL	AaLl	aaLL	aaLl
al		AaLl	Aall	aaLl	aall

Tercera llei de Mendel amb 3 caràcters:

P AABBCC x aabbcc

F₁ AaBbCc x AaBbCc

F₂

1/8



1/8 ABC 1/8 ABc 1/8 AbC 1/8 Abc 1/8 aBC 1/8 aBc 1/8 abC 1/8 abc

ABC	AABBCC	AABBCCc	AABbCC	AABbCc	AaBBCC	AaBBCc	AaBbCC	AaBbCc
ABc	AABBCCc	AABBcc	AABbCc	AABbcc	AaBBCCc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AABbCC	AABbCc	AAbbCC	AAbbCc	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	AabbCc
Abc	AABbCc	AABbcc	AAbbCc	AAbbcc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc
aBC	AaBBCC	AaBBCc	AaBbCC	AaBbCc	aaBBCC	aaBBCc	aaBbCC	aaBbCc
aBc	AaBBCCc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc	aaBBCCc	aaBBcc	aaBbCc	aaBbcc
abC	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	AabbCc	aaBbCC	aaBbCc	aabbCC	aabbCc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc	aaBbCc	aaBbcc	aabbCc	aabbcc

Tercera llei de Mendel amb 3 caràcters:
proporcions fenotípiques

		P AABbcc x aabbcc							
F ₂		F ₁ AaBbCc x AaBbCc							
		ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC	AABbcc	AABbcc	AABbCc	AABbCc	AaBBcc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbCc	AaBbCc
ABc	AABbCc	AABbcc	AABbCc	AABbcc	AaBBcc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AABbCc	AABbCc	AAbbCC	AAbbCc	AaBbCc	AaBbCc	AabbCC	AabbCc	AabbCc
Abc	AABbCc	AABbcc	AAbbCc	Aabbcc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc	Aabbcc
aBC	AaBBcc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbCc	aaBBcc	aaBBcc	aaBbCc	aaBbCc	aaBbCc
aBc	AaBBcc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc	aaBBcc	aaBBcc	aaBbCc	aaBbCc	aaBbcc
abC	AaBbCc	AaBbCc	AabbCC	AabbCc	aaBbCc	aaBbCc	aabbCC	aabbCc	aabbCc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc	aaBbCc	aaBbcc	aabbCc	aabbcc	aabbcc
Razón fenotípica		27	9	9	9	3	3	3	1