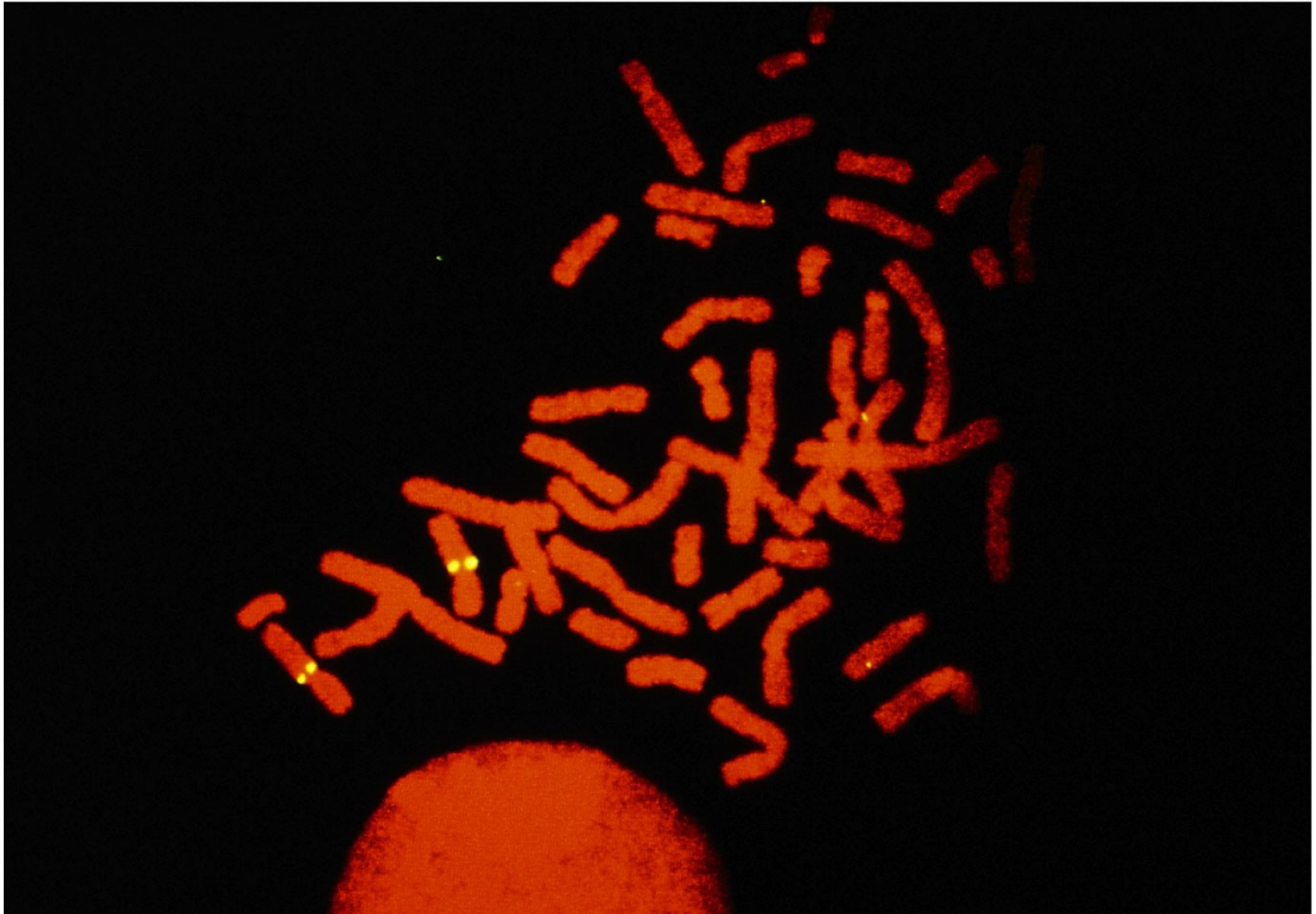


Teoria cromosòmica de l'herència



El redescobrimient el 1900 de les lleis de Mendel

- 1866: Publicació dels treballs de Mendel
 - en un moment en què l'interès científic estava polaritzat cap a altres temes com la refutació de la teoria de la generació espontània de Pasteur (1822-1895) o les teories evolucionistes de Lamarck (1744-1829) i Darwin (1809-1882)
- 1900: De Vries i altres investigadors arriben, per separat, a les mateixes conclusions que Mendel sobre el patró de transmissió dels caràcters entre els individus.
- Mendel rep en aquest moment el reconeixement de tota la comunitat científica.

L'herència mendeliana té les seves bases físiques en el comportament dels cromosomes (començament segle XX)

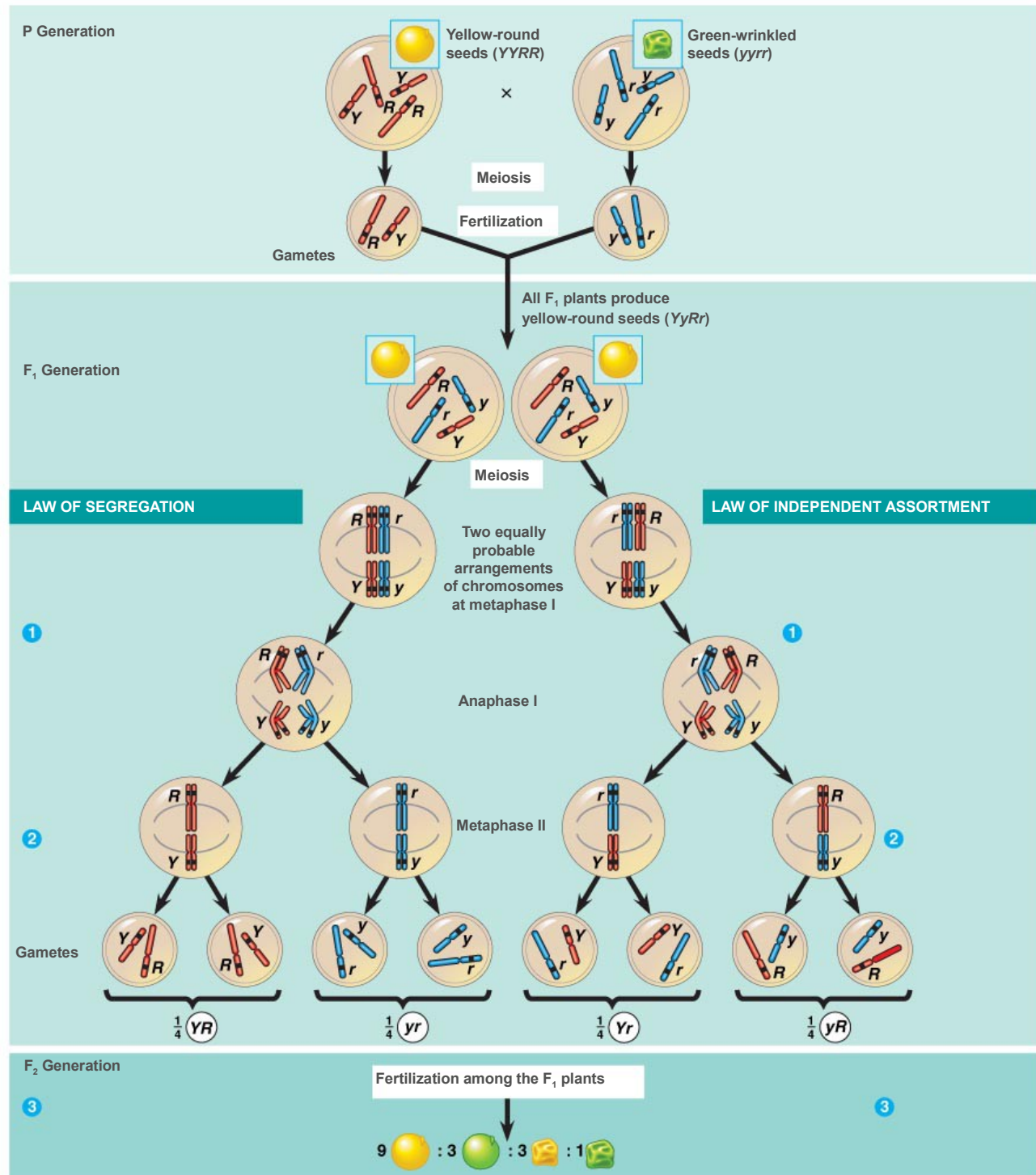
- Mitjançant l'ús de tècniques microscòpiques millorades, els citòlegs descobreixen el procés de la **mitosi** (1875) i de la **meiosi** (1890).
- **Bateson** introdueix el terme **genètica** per designar la ciència que estudia la transmissió dels caràcters biològics.
- **Citologia i genètica convergeixen** a mesura que els biòlegs comencen a intuir paral·lelismes entre el comportament dels cromosomes i els “factors hereditaris” de Mendel.
- **Johannsen** substitueix el terme “factor hereditari” pel terme **gen**, com a *factor que determina una característica biològica*.
- Es comença a parlar d'**al·lels** per referir-se a les *diferents alternatives que pot presentar un gen per definir un caràcter*

Teoria cromosòmica de l'herència de Sutton i Boveri

- Al voltant del 1902, **Sutton i Boveri**, treballant per separat, observen el paral·lelisme existent entre l'herència dels factors hereditaris mendelians i el comportament dels cromosomes durant la meiosi i la fecundació, enunciant el següent postulat:
“Els gens es troben situats en els cromosomes”
- D'acord amb aquesta teoria, els gens mendelians tenen **locus** (posicions) **específics** en els cromosomes i són els cromosomes els que pateixen la segregació i distribució independent de la que parlava Mendel en les seves lleis.

Bases cromosòmiques de les lleis de Mendel

La figura mostra la correlació dels resultats d'un dels creuaments dihibrids de Mendel amb el comportament dels cromosomes durant la meiosi. La disposició dels cromosomes en la metafase I de la meiosi i el seu moviment durant l'anafase I explica la segregació i la distribució independent dels al·lels per al color i la textura de la llavor.

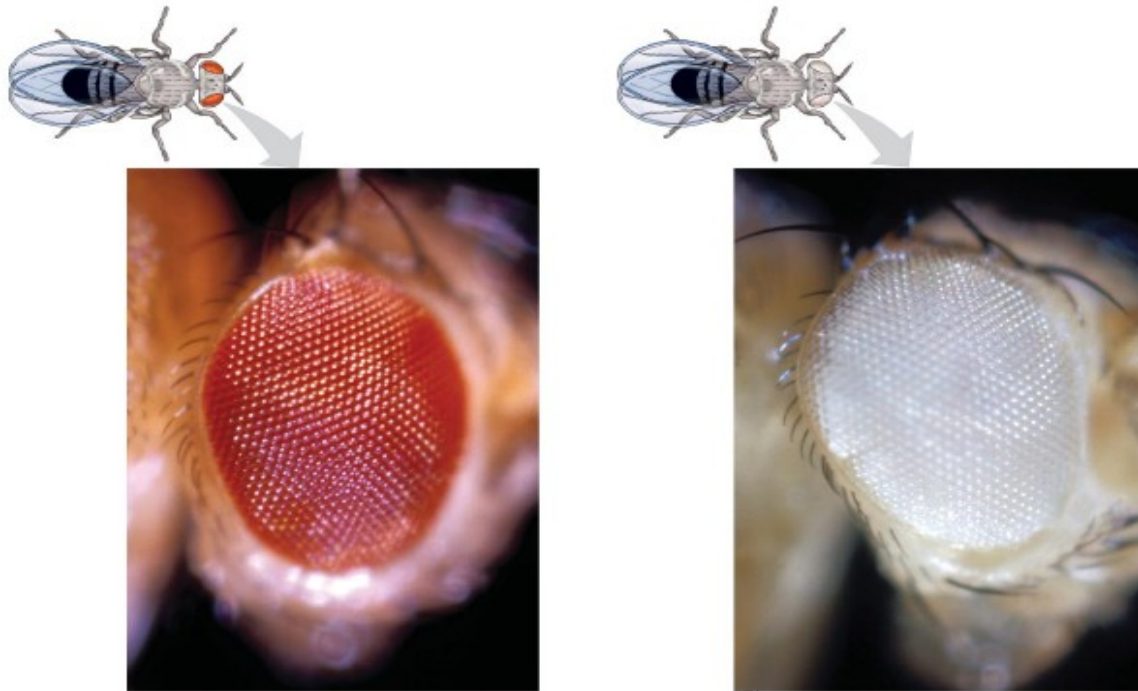


Confirmació de la teoria cromosòmica de l'herència: Morgan i la mosca de la fruita

- La primera evidència sòlida que associa un gen específic amb un cromosoma específic prové dels treballs de **Morgan i els seus col·laboradors**.
- L'èxit dels seus descobriments es basa en la utilització de la mosca de la fruita, *Drosophila melanogaster*, com organisme d'experimentació.
- Aquests insectes són molt prolífics: un sol aparellament produeix centenars de descendents i es pot obtenir una nova generació cada dues setmanes. Aquestes característiques fan que aquest organisme sigui molt apropiat per a estudis genètics.
- Un altre avantatge de la mosca de la fruita és que sols té quatre parells de cromosomes, que es distingeixen fàcilment amb un microscopi òptic: hi ha tres parells d'*autosomes* (cromosomes no sexuals) i un parell de *cromosomes sexuals*. Les femelles tenen un parell de cromosomes X i els mascles tenen un cromosoma X i un cromosoma Y (molt petit).

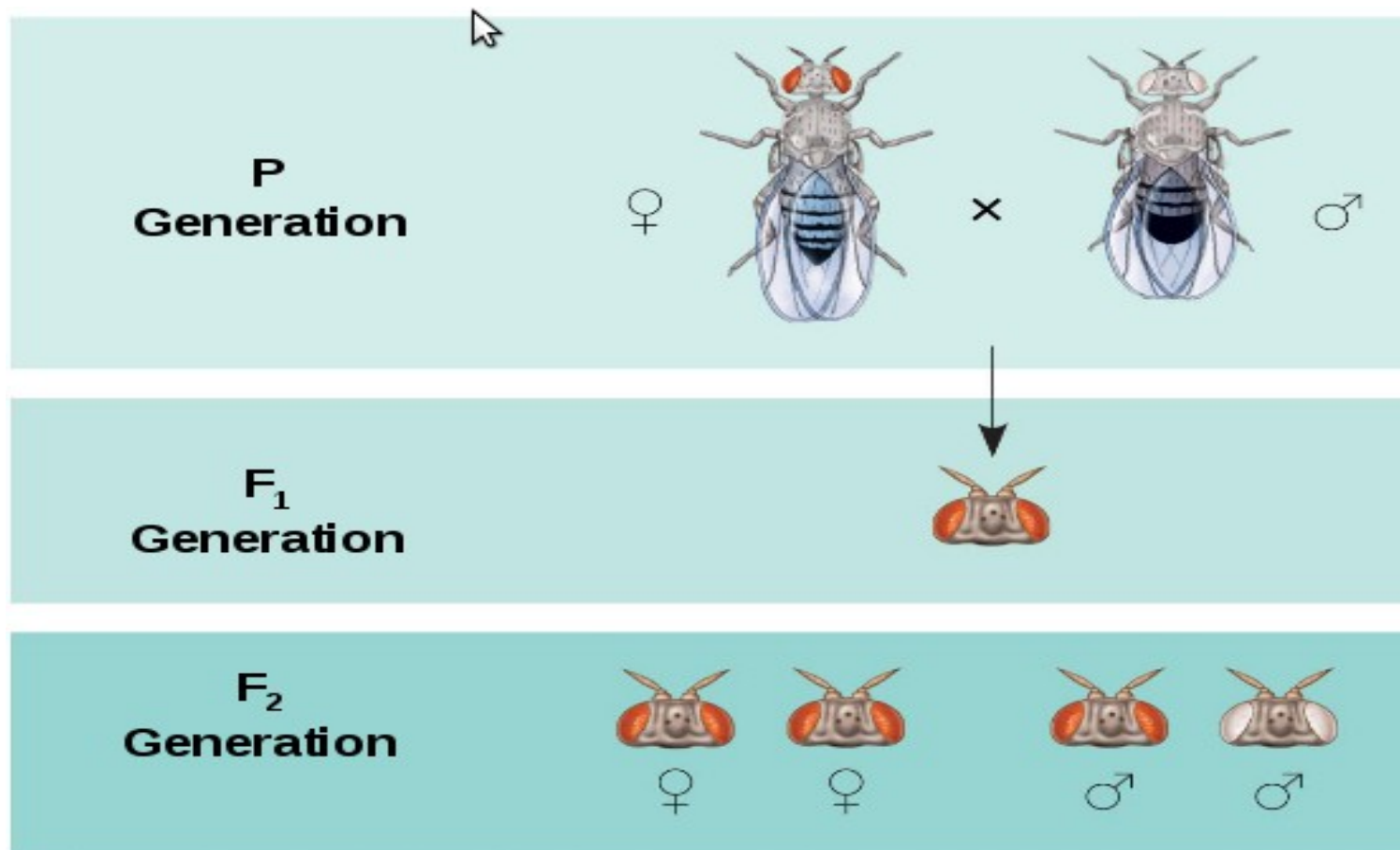
Exemples dels experiments que van dur a terme l'equip de Morgan

- Després d'un any de criar mosques i buscar variabilitats individuals, Morgan ve veure recompensada la seva feina amb el descobriment d'un mascle amb els ulls blancs en lloc dels ulls vermells habituals.

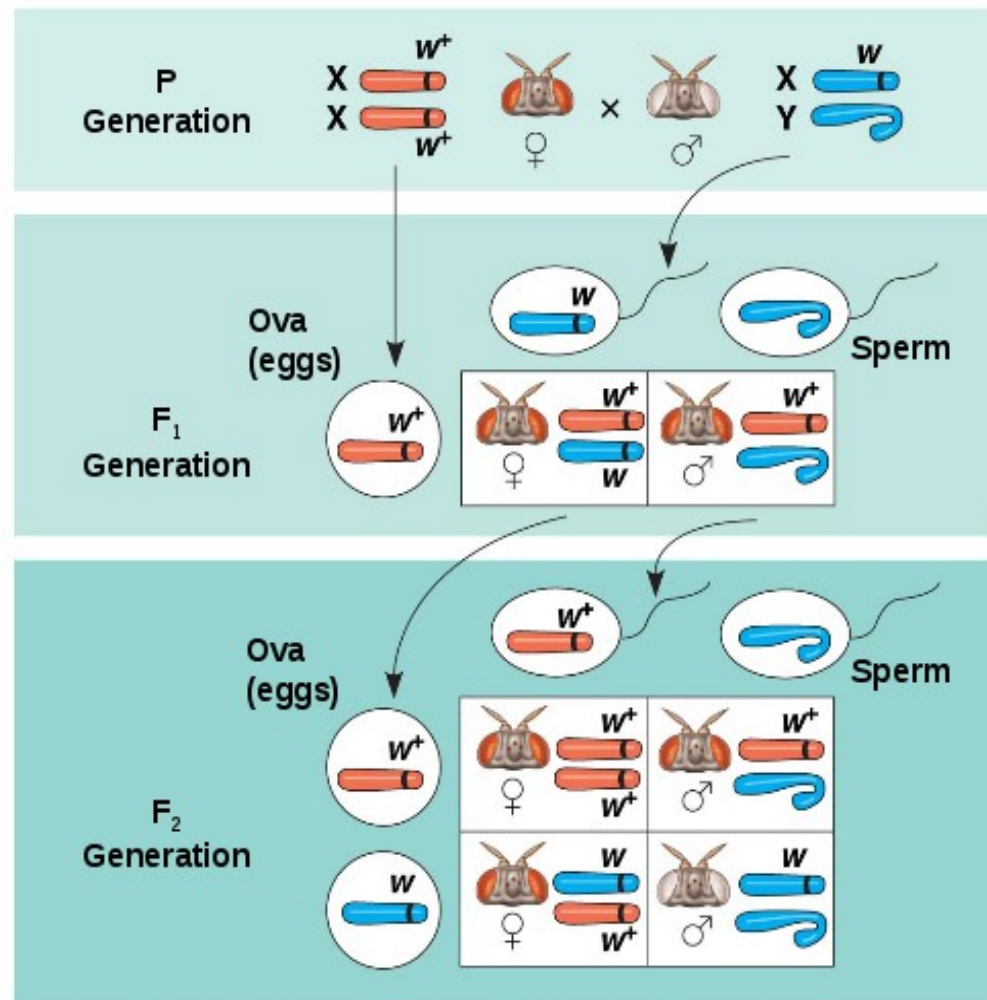


El fenotip normal per a un caràcter com els ulls vermells en *Drosophila*, s'anomena tipus salvatge (w^+). Els trets alternatius al tipus salvatge s'anomenen fenotips mutants (w).

- Morgan va aparellar una mosca mascle d'ulls blancs amb una mosca femella d'ulls vermells. Tota la descendència F1 tenia els ulls vermells, la qual cosa volia dir que el fenotip salvatge era el dominant.
- Quan va encreuar les mosques de la F1 entre si, va observar en la F2 la clàssica proporció fenotípica 3:1. Ara bé, amb els ulls blancs només apareixien mascles. Totes les femelles tenien els ulls vermells, mentre que la meitat dels mascles tenien els ulls blancs i l'altra meitat els ulls vermells.



- Morgan va concloure que, **el color dels ulls de la mosca estava lligat al sexe** (si el gen color dels ulls no estigués lligat al sexe, es podria esperar que la meitat de les mosques d'ulls blancs fossin mascles i l'altra meitat femelles)



Activitat

- Quins resultats creus que va obtenir Morgan quan va fer l'encreuament recíproc (femelles d'ulls blancs amb mascles d'ulls vermells)?

Aquest descobriment fet per Morgan sobre la correlació entre un caràcter particular i el sexe d'un individu va reforçar la teoria cromosòmica de l'herència: és a dir, que un gen específic es troba en un cromosoma específic (en aquest cas el gen color dels ulls, en el cromosoma X)

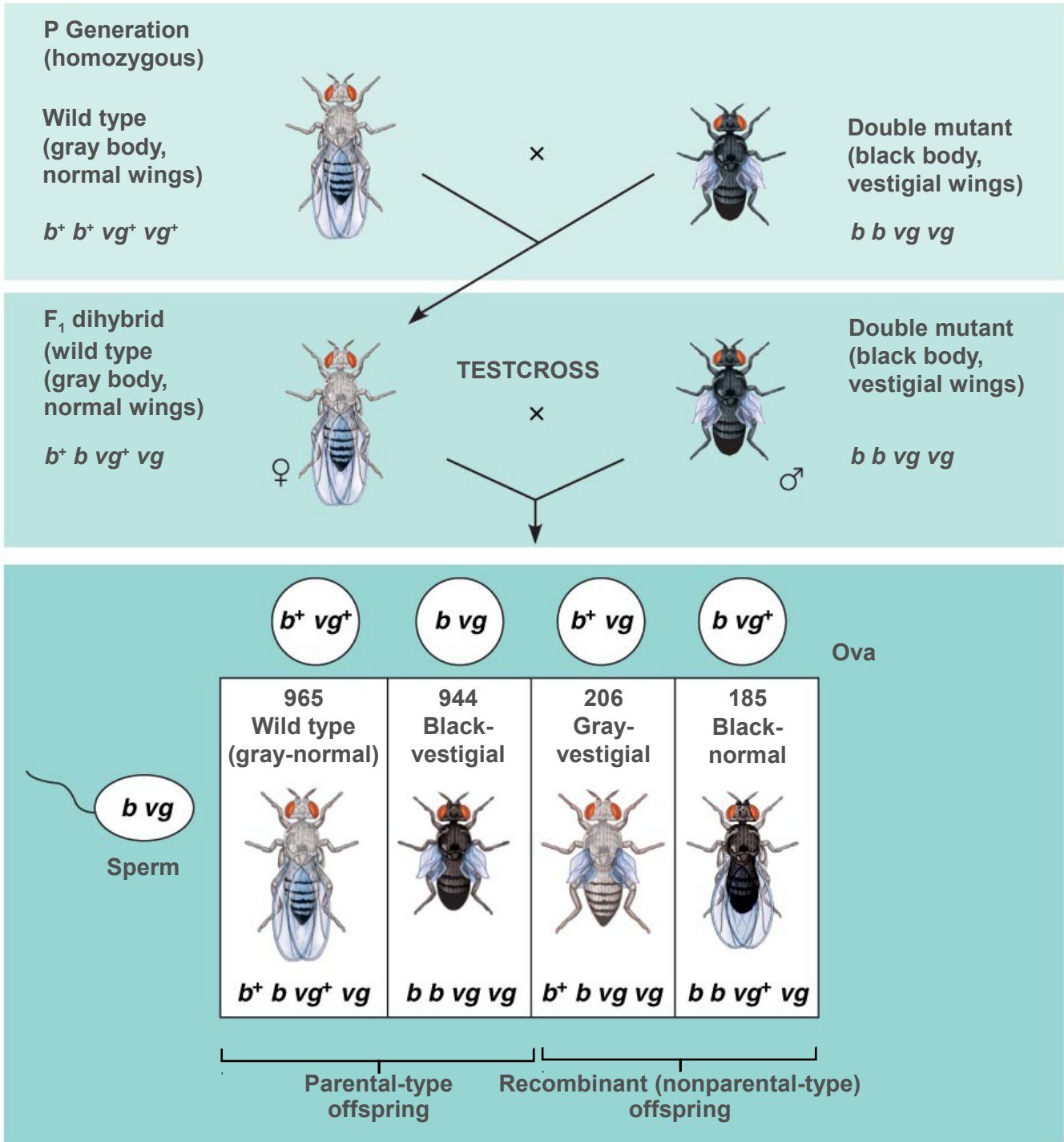
Altres deduccions fetes per Morgan:

- Com que el nombre de gens en una cèl·lula és molt més gran que el nombre de cromosomes **cada cromosoma** havia de tenir **centenars o milers de gens**.
- Morgan va trobar que en *Drosophila* hi havia quatre grups de caràcters que tendien a heretar-se junts, en què tres dels grups eren d'uns 150 caràcters, i el quart de només 12 caràcters, la qual cosa estava en correspondència amb el cromosoma diminut.
- Per això va suposar que els gens eren als cromosomes i que, **els gens que són al mateix cromosoma tendeixen a heretar-se junts**. Va introduir el terme **gens lligats** per referir-se a aquests gens.

Més experiments de Morgan...

- Encreuaments diversos, van fer veure a Morgan que **els gens localitzats en el mateix cromosoma, de vegades s'heretaven com si fossin independents** (és a dir, com si estiguessin en cromosomes diferents) **i seguien per tant les lleis de Mendel, i de vegades s'heretaven junts, desviant-se**, en aquest cas, **els resultats observats dels creuaments realitzats, de les típiques proporcions mendelianes.**
- Per veure la manera en que el lligament entre gens afectava l'herència de dos caràcters diferents, **Morgan** va dur a terme més experiments amb la mosca de la fruita.

- En un dels experiments estudiava la transmissió dels caràcters **color del cos** i **grandària de les ales**. Les mosques de tipus salvatge tenen cossos grisos (b^+) i ales normals (vg^+). Les mosques mutants, cossos negres (b) i ales vestigials (vg) (molt més petites del normal).
- Morgan va encreuar línies pures de mosques de tipus salvatge amb mosques negres i ales vestigials per obtenir dihíbrids heterozigots en la F1, tots salvatges per ambdós caràcters.
- Després va aparellar femelles dihíbrides de la F1 de tipus salvatge amb mascles negres i ales vestigials i va obtenir 2300 descendents en la F2 que va classificar segons el seu fenotip.



Conclusió de l'experiment:

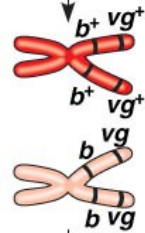
- Si aquests gens estiguessin sobre cromosomes diferents, els al·lels dels dihibrids F1 es distribuïrien en gàmetes de forma independent i esperaríem observar el mateix número dels quatre tipus de descendents.
- Si aquests dos gens estiguessin en el mateix cromosoma, esperaríem que cada combinació d'al·lels, $b^+ vg^+$ i $b vg$, es mantingués unida quan es formessin el gàmetes. En aquest cas es produiria sols descendència amb fenotips parenterals.
- Com la majoria de la progènie tenia fenotip parenteral, Morgan va concloure que els gens per al color del cos i per a la grandària de les ales es localitzaven en el mateix cromosoma. Tot i així, l'existència d'un petit nombre de descendents amb fenotips no parenterals indicava que **algun tipus de mecanisme trencava de vegades el lligament entre els gens d'un mateix cromosoma.**

La **recombinació genètica** (intercanvi de fragments) que es dona com a conseqüència de l'entrecreuament entre les cromàtides dels cromosomes homòlegs durant la meiosi era el mecanisme que Morgan va proposar com a explicació de les seves observacions.

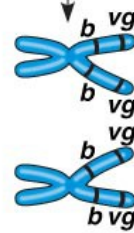
Testcross parents



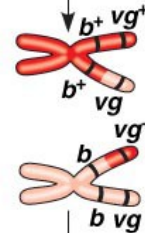
Replication of chromosomes



Replication of chromosomes



Meiosis I: Crossing over between *b* and *vg* loci produces new allele combinations.

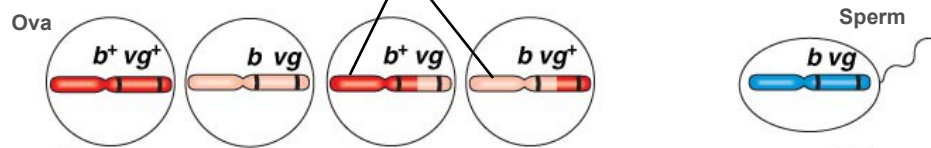


Meiosis I and II: No new allele combinations are produced.

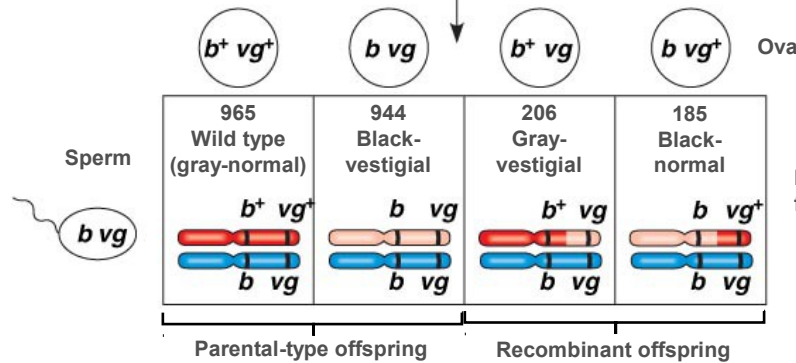
Meiosis II: Separation of chromatids produces recombinant gametes with the new allele combinations.

Recombinant chromosomes

Gametes



Testcross offspring



$$\text{Recombination frequency} = \frac{391 \text{ recombinants}}{2,300 \text{ total offspring}} \times 100 = 17\%$$

Teoria cromosòmica de l'herència de Morgan

- Els gens es troben situats en els cromosomes.
- L'ordenació dels gens en els cromosomes és lineal.
- Per mitjà de l'entrecreuament entre cromàtides homòlogues es produeix la recombinació genètica.