|  |
| --- |
| genètica humana  Biologia i geologia · 4ºC  UNITAT 3 |

# teoria cromosòmica de l’herència

* Els **gens** es troben en els **cromosomes** 🡪 col·locats de forma lineal i l’un a continuació de l’altre
* En un mateix cromosoma hi ha multitud de gens 🡪 **gens lligats**
* Els gens lligats que es troben molt junts tendeixen a heretar-se **junts**
* Els gens d’un mateix cromosoma es poden heredar separadament per l’**encreuament / intercanvi de material genètic** 🡪 **profase I de la meiosi**

# genètica humana

|  |  |
| --- | --- |
| Alguns caràcters en l’espècie humana compleixen les lleis de l’**herència mendeliana** | Altres caràcters que donen lloc a la gran diversitat d’individus presenten **herència poligènica** |
| controlats per un gen que es transmet de pares a fills | **FENOTIP** és el resultat de:   * l’acció acumulativa de **molts gens** * influència de l’**ambient** |

# la determinació genètica del sexe en l’espècie humana

**X**

**Y**

En els éssers humans, el sexe està determinat per dos **cromosomes sexuals / heterocromosomes:**

* Es diferèncien **dimensions  
   forma  
   nombre de gens** (X>Y)
* Comparteixen el **segment homòleg** 🡪 permet l’encreuament en la meiosi
* El **segment diferencial** del cromosoma **Y** té pocs gens 🡪 característiques homes

## El síndrome de Klinefelter o XXY: qué es el trastorno genético que afecta a los genitales y la fertilidad de los hombres - BBC News MundoEl síndrome de Klinefelter o XXY: qué es el trastorno genético que afecta a los genitales y la fertilidad de los hombres - BBC News Mundotipus de sexes

**segment homòleg**

* **SEXE HOMOGAMÈTIC:** **XX** 🡪 dones

**segment diferencial**

* **SEXE HETEROGAMÈTIC: XY** 🡪 homes

## l’herència lligada al sexe

Hi ha caràcters que són determinats per gens que es troben en els **cromosomes sexuals** 🡪 **herència lligada al sexe**

* Els gens recessius lligats al cromosoma **X** solen transmetre’ls les dones i manifestarlos els homes:
  + **HOMES:** l’acció dels gens està influida per **només un al·lel** 🡪 expressat encara que siga recessiu
    - no poden ser portadors
  + **DONES:** l’acció dels gens recessius s’expressa si es troben en **ambdós cromosomes**
    - si son **heterozigòtiques** () 🡪 portadores

xica normal  
xic normal  
xica portadora  
xic afectat

**D** = visió normal

**d** = daltonisme

# trastorns d’origen genètic

Els trastorns d’**origen genètic** són deguts a anomalies en el materiral genètic

## 1r alteracions en el nombre de cromosomes

s’aprecia al **cariotip** 🡪 es pot conèixer abans d’expressar-se

Sorgeixen quan el **repartiment de cromosomes** en la formació dels gàmets és defectuós.

* **MONOSOMIES:** degudes a la **falta d’un cromosoma** a la dotació normal

**EX: Síndrome de Turner** 🡪 dones en què falta un cromosoma sexual **(44 autosomes + 1 X)**

* **TRISOMIES:** degudes a la presència d’**un cromosoma de més** 🡪 3 cromosomes homòlegs  
  **EX: Trisomia del cromosoma 21** 🡪 produeix síndrome de Dawn

## 2n alteracions en gens d’autosomes dominants o recessius

no s’aprecia al **cariotip**

|  |  |
| --- | --- |
| HERÈNCIA DOMINANT | HERÈNCIA RECESSIVA |
| Es produeix quan l’al·lel alterat és **dominant** **FENOTIP: aA, AA** | Es produeix quan l’al·lel alterat és **recessiu**  **FENOTIP: aa** |
| Apareix en **totes les generacions** | Menys freqüents, **difícil** de detectar |
| **EX:** acondroplasia (enanisme) | **EX:** albinisme |

## 3r alteracions dels gens lligats al cromosoma x

Hi ha dues alteracions provocades per un **al·lel recessiu** 🡪 segment diferencial del cromsoma **X**.

* **DALTONISME:** trastorn hereditari que dificulta la **distinció dels colors**
* **HEMOFÍLIA:** es caracteritza per la **incapacitat de coagulació de la sang**
* Un **home** expressa el trastorn si té el **gen del cromosoma X** que el provoca:
* Una **dona** ha de tindre el gen en **ambdós cromosomas X** per expressar-se perquè és recessiu:

# prevenció i diagnòstic de trastorns genètics

## prevenció primària

Si es coneixen **antecedents de malalties hereditàries** 🡪 abans de la concepció.

* D’acord amb els aspectes **econòmics, culturals, religiosos o familiars**

## prevenció secundària

### diagnòstic prenatal

Es fa al **fetus** (dins de l’úter) i abans del naixement per determinar l’existència de certes anomalies.

* **No invasives:** major inseguretat però inexactes
  + **analítiques d’ADN** per detectar proteïnes
  + **ecografies** i mesures de parts del fetus
* **Invasives:** amb una agulla per obtindre cèl·lules del fetus 🡪 major exactitud però gran risc de perdre l’embaràs
  + **aminocentesi:** s’introdueix una agulla fins a l’úter per recollir líquid amniòtic
  + **cordocentesi:** s’analitza la sang del cordó umbilical que uneix la mare amb el fetus
  + **biòpsia de vellositats cròniques:** cèl·lules fetals estretes de les parets de l’úter que comuniquen amb la placenta

**LLEGENDA**

|  |  |
| --- | --- |
|  | dona |
|  | home |
|  | afectat |
|  | difunt |
|  | portadora (lligat sexe) |

### diagnòstic postnatal

Es fa **després del naixement** durant els primers dies de vida.

**EX:** prova del taló