

BIOLOGIA T.3 - Genètica humana

1. 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.
- Els gens que es troben en un mateix cromosoma s'anomenen **gens lligats**.
- Els gens lligats que es troben molt junts tendeixen a heretar-se **junts**.
- Els gens lligats es poden heretar separadament per l'**encreuament / intercanvi de material genètic** → **profase I de la meiosi**

2. Genètica humana

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

3. La determinació genètica del sexe en l'espècie humana

- En els éssers humans, el sexe està determinat per dos **cromosomes sexuals / heterocromosomes** (X, Y).
 - Es diferencien:
 - **dimensions**
 - **forma**
 - **nombre de gens** (X>Y)
 - Comparteixen el **segment homòleg** → permet l'encreuament en la meiosi
 - El **segment diferencial** del cromosoma Y → característiques homes

TIPUS DE SEXES

- **SEXE HOMOGAMÈTIC**: dones (XX)
- **SEXE HETEROGAMÈTIC**: homes (XY)

L'HERÈNCIA L·LIGADA AL SEXE

- L'**herència lligada al sexe** es presenta en els caràcters que són determinats per gens que es troben en els **cromosomes sexuals**
- Els **caràcters recessius lligats al cromosoma X** el solen transmetre les dones i manifestar-los els homes perquè:
 - **HOMES**: l'acció dels gens està influida per un al·lel → expressat encara que siga recessiu
 - no poden ser portadors
 - **DONES**: l'acció dels gens recessius s'expressa si es troben en els dos cromosomes
 - si son **heterozigòtiques** → portadores

4. Trastorns d'origen genètic

- Els trastorns d'**origen genètic** són deguts a anomalies en el material genètic

1r- ALTERACIONS EN EL NOMBRE DE CROMOSOMES: s'aprecia al cariotip

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

- **MONOSOMIES:** degudes a la **falta d'un cromosoma** respecte a la dotació normal
 - EX: **Síndrome de Turner** → dones en què falta un cromosoma sexual (**44 autosomes + X**)
- **TRISOMIES:** degudes a la presència d'**un cromosoma de més** → 3 cromosomes homòlegs
 - EX: **Trisomia del cromosoma 21** → produeix síndrome de Down

2n- ALTERACIONS EN GENS D'AUTOSOMES DOMINANTS I RECESSIUS: no s'aprecia al cariotip

- **HERÈNCIA DOMINANT:** es produeix quan l'al·lel alterat és **dominant** (genotip aA, AA) → apareix en totes les generacions
 - EX: acondroplasia (enanisme)
- **HERÈNCIA RECESSIVA:** es produeix quan l'al·lel alterat és **recessiu** (genotip aa) → menys freqüent i difícil de detectar
 - EX: albinisme

3r- ALTERACIONS DELS GENS L·LIGATS AL CROMOSOMA X

Hi ha dues alteracions provocades per un **al·lel recessiu** → segment diferencial del cromosoma X

* Un **home** expressa el trastorn si té el gen del cromosoma X que el provoca

* Una **dona** expressa el trastorn si té el gen en ambdós cromosomes X

- **DALTONISME:** trastorn hereditari que dificulta la **distinció dels colors**
- **HEMOFÍLIA:** es caracteritza per la **incapacitat de coagulació de la sang**

5. Prevenció i diagnòstic de trastorns genètics

PREVENCIÓ PRIMÀRIA

Abans de la concepció → si es coneixen antecedents de malalties hereditàries

* D'acord amb els aspectes **econòmics, culturals, religiosos, familiars**

PREVENCIÓ SECUNDÀRIA

Una vegada ha començat l'embaràs.

- **DIAGNÒSTIC PRENATAL:** es fa al **fetus** (dins de l'úter) i abans del naixement per determinar l'existència de certes anomalies
 - **NO INVASIVES:** segures però inexactes
 - **analítiques d'ADN** per detectar proteïnes
 - **ecografies** i mesures de parts dels fetus
 - **INVASIVES:** ús d'una agulla per obtenir cèl·lules del fetus → major exactitud però gran risc de perdre l'embaràs
 - **aminocentesi:** es recull líquid amniòtic de l'úter
 - **cordocentesi:** s'analitza la sang del cordó umbilical que uneix la mare amb el fetus

- **biòpsia de vellositats cròniques:** s'agafen cèl·lules fetals de les parets de l'úter que comuniquen amb la placenta
- **DIAGNÒSTIC POSNATAL:** es fa **després del naixement** durant els primers dies de vida.
EX: prova del taló