



Herència en vol: Desxifrant les lleis de Mendel amb *Drosophila melanogaster*.

Adiba Meah Mirza

Tutora: Irene Franco

2n Batxillerat

Institut Miquel Tarradell

Barcelona 2023-2024

Agraïments

Vull expressar un agraïment especial a la meva tutora Irene Franco per haver-me guiat amb dedicació i expertesa durant tot el curs, des del principi fins al final, en el meu treball de recerca. La seva influència ha estat decisiva per a l'èxit d'aquest projecte, i estic profundament agraïda per la seva paciència i suport constants.

També vull expressar el meu sincer agraïment al prestigiós Institut de Biologia Molecular de Barcelona (IBMB) per brindar-me l'oportunitat de realitzar l'experimentació amb les mosques de la fruita. És un honor haver tingut l'oportunitat de col·laborar amb una institució tan destacada en el camp de la biologia molecular.

A més, vull estendre el meu reconeixement a la investigadora Marta Llimargas, qui va ser la meva tutora en aquest projecte. La seva orientació experta i el seu suport constant van ser fonamentals per a l'èxit de l'experiment. Sense la seva guia dedicada, no hauria pogut arribar amb èxit a la fase final del meu treball de recerca. Estic profundament agraïda per la seva col·laboració i dedicació en aquest projecte.

Finalment, voldria expressar la meva sincera gratitud a l'Institut Miquel Tarradell per oferir-me aquesta oportunitat única per dur a terme la recerca extracurricular. La seva generositat ha estat fonamental per al desenvolupament d'aquest treball de recerca, i estic profundament agraïda per la confiança dipositada en mi.

Resumen

En este trabajo de investigación, se explora la importancia de las leyes de Mendel en la biología, con un enfoque especial en la *Drosophila melanogaster*. Tras introducir las leyes de Mendel y su aplicación en el estudio de la genética, se detallan conceptos fundamentales como la genética molecular, los ácidos nucleicos, el ADN, los cromosomas y la división celular. Se explica cómo se transmiten y heredan los caracteres genéticos.

Se destaca la biografía y las contribuciones de Gregor Mendel, conocido como el “padre de la genética”, con la explicación de las tres leyes de la herencia genética que descubrió. También se analizan las aplicaciones prácticas de estas leyes, como la comprensión de la herencia de enfermedades genéticas y su papel en la selección natural y la evolución.

La parte práctica del trabajo se centra en una experiencia realizada con *Drosophila melanogaster* en el Instituto de Biología Molecular de Barcelona. La parte práctica del trabajo destaca la experiencia en un laboratorio, donde se efectúan cruces específicos con *Drosophila melanogaster* para observar la herencia de dos características: el color de los ojos y la forma de las alas.

Se detalla el protocolo de trabajo y el procedimiento experimental, incluyendo la separación de sexos, la identificación de hembras vírgenes y los cruces planificados. Los resultados de estos experimentos ayudan a comprender mejor cómo se transmiten los genes.

En resumen, este trabajo proporciona una visión completa de las leyes de Mendel, su importancia en la genética y su aplicación práctica en la investigación biológica, con especial énfasis en el estudio de la *Drosophila melanogaster*.

Abstract

In this research, the importance of Mendel's laws in biology is explored, with a special focus on *Drosophila melanogaster*. It introduces Mendel's laws and their application to the study of genetics, fundamental concepts such as molecular genetics, nucleic acids, DNA, chromosomes, and cell division are detailed. It explains how genetic characters are transmitted and inherited.

Highlights the biography and contributions of Gregor Mendel, known as the “Father of Genetics,” with an explanation of the three laws of genetic inheritance he discovered. Practical applications of these laws are also discussed, such as understanding the inheritance of genetic diseases and their role in natural selection and evolution.

The practical part of the work focuses on an experiment carried out with *Drosophila melanogaster* at the Institute of Molecular Biology in Barcelona. The practical part of the work highlights the experience in a laboratory, where specific crosses are carried out with *Drosophila melanogaster* to observe the inheritance of two characteristics: eye color and wing shape.

The working protocol and experimental procedure are detailed, including sex separation, identification of virgin females and planned crosses. The results of these experiments help to better understand how genes are passed on.

In summary, this work provides a comprehensive overview of Mendel's laws, their importance in genetics and their practical application in biological research, with a special emphasis on the study of *Drosophila melanogaster*.

Sumari

Introducció.....	5
Motivacions personals, objectius i hipòtesis.....	5
1. Part teòrica.....	6
1.1. Introducció a la genètica.....	6
1.2. Genètica molecular.....	6
1.2.1. Àcids nucleics.....	7
1.2.2. ADN.....	8
1.2.3. Cromosomes.....	9
1.2.4. Divisió cel·lular: mitosi i meiosi.....	10
1.3. Mendel i les seves lleis.....	11
1.3.1. Biografia i aportacions de Mendel.....	11
1.3.2. Primera llei o llei de la uniformitat.....	11
1.3.3. Segona llei o llei de la segregació.....	12
1.3.4. Tercera llei o llei de la independència.....	13
1.4. Aplicacions de les lleis de Mendel.....	14
1.4.1. Herència de malalties genètiques.....	14
1.4.2. Selecció natural i evolució.....	14
1.5. Herència lligada al sexe.....	15
1.5.1. Lligament al cromosoma X.....	15
1.5.2. Herència lligada al cromosoma X recessiva.....	15
1.5.3. Herència lligada al cromosoma X dominant.....	16
1.5.4. Herència lligada al cromosoma Y.....	16
2. Part pràctica.....	17
2.1. Introducció.....	17
2.2. Materials.....	18
2.3. Protocol de treball amb <i>Drosophila melanogaster</i>	19
2.4. Procediment.....	21
2.5. Resultats.....	23
3. Conclusions.....	25
4. Bibliografia.....	30
4.1. Figures.....	31

Introducció

Les lleis de Mendel són una teoria científica fonamental en el camp de la genètica. Els experiments de Gregor Mendel amb pèsols van conduir a la descoberta de les lleis que governen la transmissió de trets genètics d'una generació a una altra. Aquestes lleis han estat fonamentals per entendre com es produeix la diversitat genètica en les espècies i han tingut una gran influència en molts camps de la biologia. En aquest treball de recerca, es pretén explorar les lleis de Mendel, el seu context històric i la seva importància en la biologia moderna, però principalment veure si es compleixen aquestes lleis amb una espècie de mosca especialment utilitzada a laboratoris, la *Drosophila melanogaster*.

Motivacions personals, objectius i hipòtesis

Les lleis de Mendel són un tema fascinant i important per a la biologia i la genètica. Em motiva perquè vull aprendre més sobre com funcionen les lleis de la genètica i com s'hereten els gens, i en comprendre com la diversitat de la vida a la Terra es pot explicar per aquestes lleis. També em motiva explorar com les lleis poden ser aplicades en la investigació científica i en la medicina, ja que vull estudiar medicina. És una oportunitat emocionant per aprofundir en el món de la biologia i la genètica.

Els meus objectius són:

- Estudiar la transmissió dels caràcters hereditaris a través de les mosques.
- Arribar a saber la relació que hi ha entre els diferents al·lels que determinen un caràcter.

Hipòtesis:

- Potser l'herència genètica en les mosques segueix un patró previsible basat en les lleis de Mendel.

1. Part teòrica

1.1. Introducció a la genètica

La genètica és una branca de la biologia que estudia com els caràcters hereditaris es transmeten de generació en generació.

Els gens són les unitats d'informació que fan servir els organismes per transferir un caràcter a la descendència. El gen conté codificada les instruccions per recopilar totes les proteïnes d'un organisme. Aquestes proteïnes són les que finalment donaran lloc a tots els caràcters d'un individu: els fenotips.

Cada individu té per a cada caràcter **dos gens**, un que ha heretat del pare i un altre de la mare. Hi ha gens que són **dominants** i la seva informació és la més predominant. Altres, en canvi, són **recessius** i en aquest cas només s'expressen en falta dels gens dominants. Altres vegades el caràcter depèn del sexe de l'individu, en aquest cas seria un **gen lligat al sexe**.

1.2. Genètica molecular

La genètica molecular és una branca de la genètica que se centra en l'estudi de l'estructura i la funció dels gens a nivell més específic. També inclou l'anàlisi de l'ADN, ARN i les proteïnes per entendre com es transmeten la informació genètica d'una generació a un altre, també com apareix a les cèl·lules i a més com es pot alterar o manipular.

En general, la genètica molecular aporta una comprensió més profunda de la base genètica de la vida i té rols importants com en la medicina, agricultura, biotecnologia i molts altres camps.

1.2.1. Àcids nucleics

Els àcids nucleics són molècules grans importants per a tots els organismes vius. Estan formats per monòmers anomenats **nucleòtids**, que estan composts per una molècula de sucre que podria ser una ribosa o desoxiribosa, un grup fosfat i una base nitrogenada.^[1]

Hi ha dos tipus d'àcids nucleics: **àcid desoxiribonucleic (ADN)** i **àcid ribonucleic (ARN)**. L'ADN és el **material genètic** que conté les instruccions per al desenvolupament, la funció i la reproducció de tots els éssers vius.^[2]

L'ARN està involucrat en la **síntesi de proteïnes** que són molt crítics per a l'estructura i la funció cel·lular. Hi ha quatre tipus de **bases nitrogenades** als àcids nucleics. L'ADN està constituït per diferents seqüències de nucleòtids amb adenina (A), guanina (G), citosina (C) i timina (T), i l'ARN té uracil (U) en lloc de timina (Fig.1). L'ordre d'aquestes bases nitrogenades dins els àcids nucleics determina el **codi genètic** que codifica les instruccions per a la síntesi de proteïnes.

Els àcids nucleics tenen un paper important en l'emmagatzematge i la transmissió d'informació genètica, així com mantenen el control per assegurar el funcionament dels teixits i òrgans dels organismes vius i d'altres processos cel·lulars.^[2]

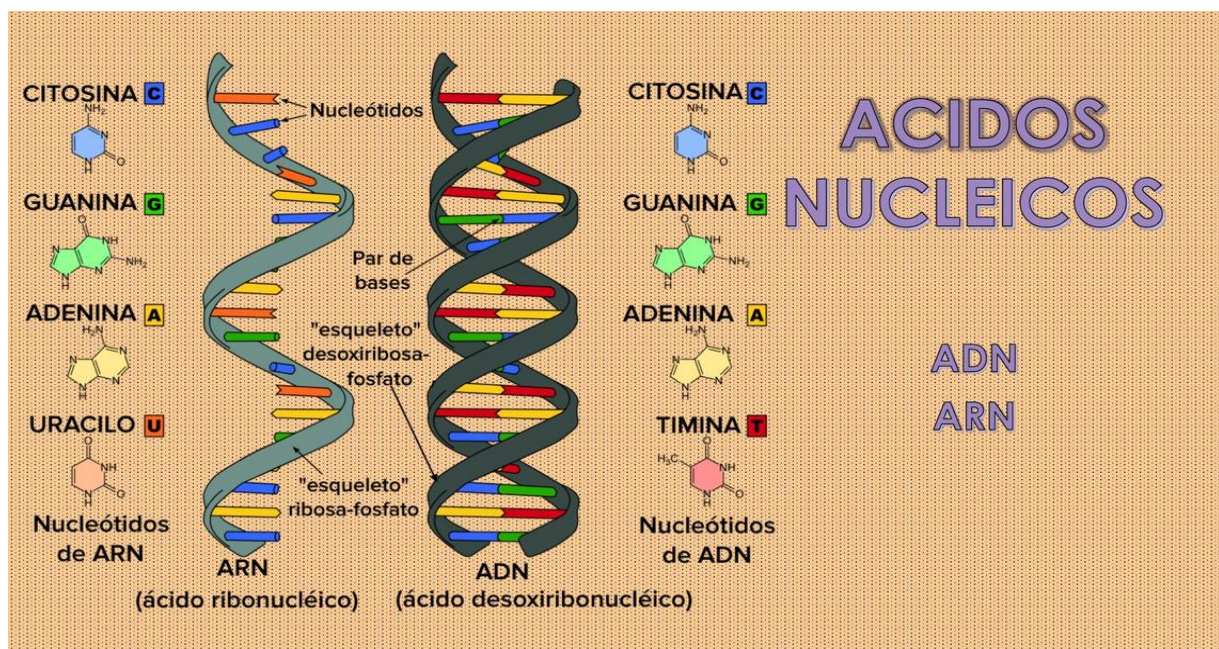


Figura 1. En aquesta figura es veuen els àcids nucleics.

1.2.2. ADN

L'àcid desoxiribonucleic o ADN, és una molècula que es troba a totes les cèl·lules vives i porta la informació genètica que **determina les característiques d'un organisme.**^[3] Aquesta molècula està formada per quatre bases nitrogenades (Fig. 2): adenina (A), guanina (G), citosina (C) i timina (T), que es combinen en **parells específics** per crear la doble hèlix de l'ADN.^[4] La seqüència d'aquestes bases determina el codi genètic, que és responsable de l'herència i la variabilitat biològica. L'ADN és crucial en el procés de **divisió cel·lular**, cosa que permet que les filles i cèl·lules rebin una **còpia idèntica** de la informació genètica de la mare.

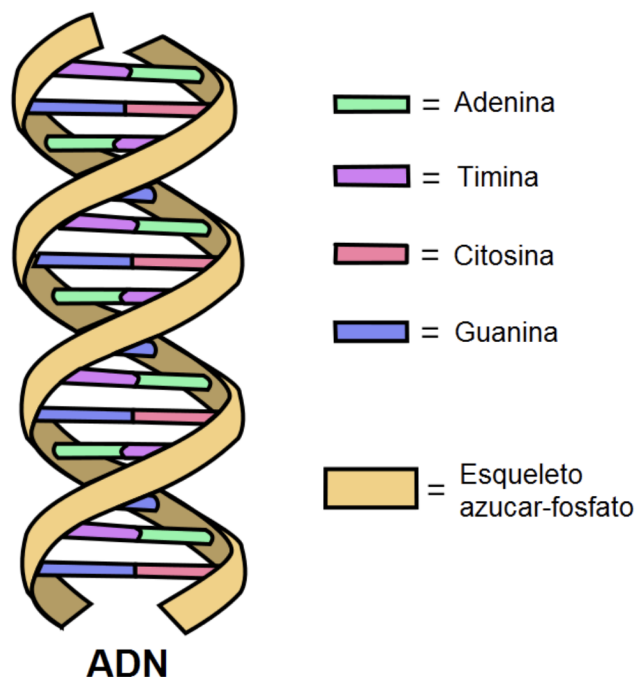


Figura 2. En aquesta figura es veu l'ADN i les seves bases nitrogenades.

1.2.3. Cromosomes

Els cromosomes són **estructures fetes d'ADN** i proteïnes que porten la **informació genètica**. Aquests es poden veure al microscopi durant la divisió cel·lular, quan es condensen i es fan visibles.^[5]

Els humans tenim **23 parells** de cromosomes, en total, 46 (Fig. 3). Un cromosoma de cada parell s'hereta de cada progenitor^[6]. Els 22 primers parells de cromosomes es denomina com a autosomes, mentre que el parell 23 consisteix en cromosomes sexuals, els quals decideixen el gènere d'una persona. Les femelles posseeixen una combinació de dos cromosomes X (XX), en canvi, els mascles tenen un cromosoma X i un cromosoma Y (XY).

Els cromosomes tenen un paper important en la **divisió cel·lular**. La funció principal és contenir, preservar i organitzar el material hereditari.

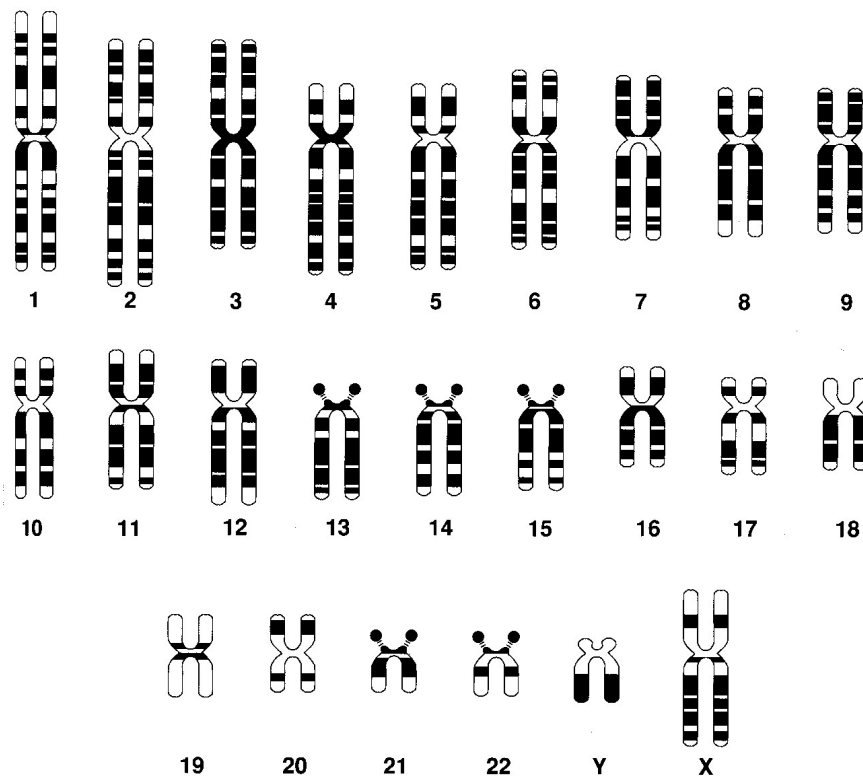


Figura 3. En aquesta figura es veuen els 23 parells de cromosomes.

1.2.4. Divisió cel·lular: mitosi i meiosi

La mitosi i la meiosi (Fig. 4) són dos tipus diferents de divisió cel·lular. La mitosi és el procés en què una cèl·lula es duplica i es divideix en **dues cèl·lules filles idèntiques (n)**, que és un únic conjunt de cromosomes, mentre que la meiosi és el procés a través del qual es produeixen els **òvuls i els espermatozoides** amb la meitat del nombre de cromosomes ($2n$), que són dos conjunts complets de cromosomes. En la meiosi es produeix quatre gàmetes amb la **meitat del nombre de cromosomes** de la cèl·lula original, cadascun amb informació genètica diferent.^[7]

La meiosi assegura que els humans tinguin el nombre correcte de cromosomes i permet la **variació genètica** a través de la divisió cel·lular. La principal diferència entre els dos processos és el tipus de cèl·lula, el nombre i el tipus de cromosomes que hi participen.^[8]

En la mitosi el procés és de curta durada, ja que intervenen **cèl·lules haploides (n)** amb cromosomes no aparellats. En la meiosi el procés és més llarg, perquè intervenen **cèl·lules diploides (2n)** amb cromosomes aparellats.

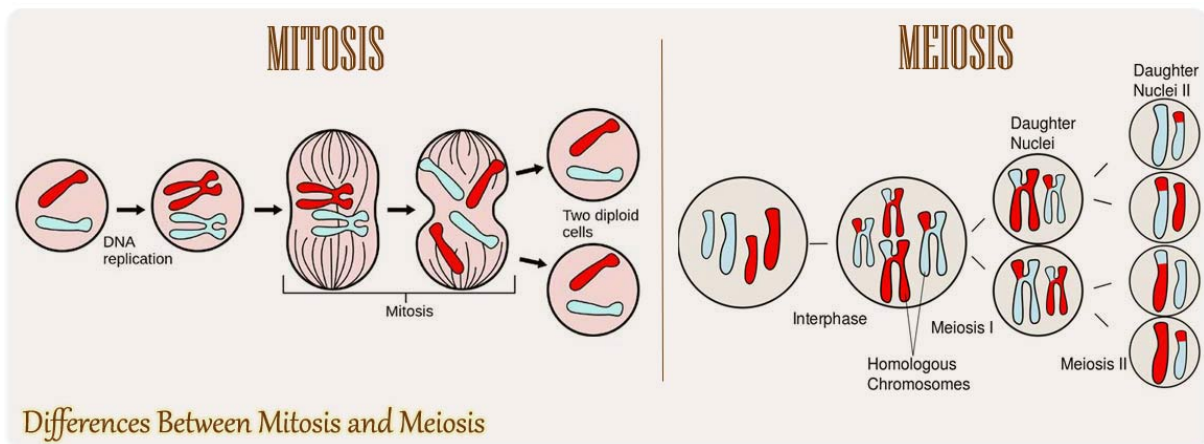


Figura 4. En aquesta figura es veu la meiosi i la mitosi.

1.3. Mendel i les seves lleis

1.3.1. Biografia i aportacions de Mendel

El científic Gregor Mendel, que és conegut com el “pare de la genètica” va dur a terme una sèrie d'experiments. Va observar com s'hereta les característiques dels seus encreuaments i va descobrir **tres lleis de l'herència**, que més tard es van conèixer com a lleis de Mendel. Encara que el seu treball es va publicar el 1865, no va ser valorat fins anys després.^[9]

El seu descobriment es va convertir en un dels principis fonamentals de la biologia. Les seves lleis van aportar molt al camp de la genètica encara que per aquella època no tenia gaire idea de la genètica hereditària, tampoc sabia que era un gen o conceptes bàsics que coneixem nosaltres ara. Mendel va descobrir aquests caràcters per simple deducció i matemàtiques, com era monjo va tenir la sort de tenir una educació més bona i va poder experimentar sense cap problema.

Les lleis de Mendel van ser fonamentals per entendre l'herència genètica, ja que aquestes descriuen els trets hereditaris d'una generació a una altra.

1.3.2. Primera llei o llei de la uniformitat

Per començar, en aquesta llei es creuen **dos individus homozigots** (Fig. 5) que es diferencien en un caràcter, o sigui, al·lels dominants (AA) amb al·lels recessius (aa), com es veu en la imatge següent. És molt probable que el resultat et doni Aa on les característiques predominants són dels al·lels A, ja que és el dominant. En altres paraules, en un encreuament entre dos individus homozigots per a un caràcter (porten dos al·lels diferents), la descendència tindrà una probabilitat del 50% d'heretar un dels al·lels del pare i un 50% d'heretar l'altre al·lel de la mare. Els descendents de l'F1 (generació parental) seran heterozigots.

Aquesta explicació es relaciona amb els encreuaments que va fer Gregor Mendel. Va treballar inicialment amb línies pures de pèsols homozigots (grocs homozigots i verds homozigots) i Mendel va assegurar-se de què els individus seleccionats portessin al·lels idèntics per a la característica que estava estudiant.^[10]

Després, en realitzar encreuaments controlats a la primera generació (F1), Mendel va observar que, en el cas dels pèsols grocs i verds, l'F1 resultant tenia pèsols grocs, indicant que l'al·lel per al color groc era **dominant** sobre l'al·lel per al color verd.

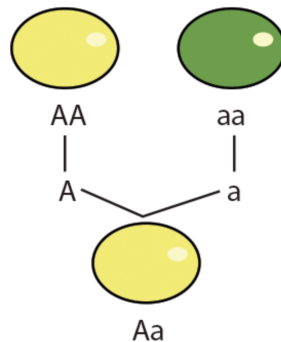


Figura 5. En aquesta figura es veu la primera llei de Mendel i com s'encreuen dos al·lells

1.3.3. Segona llei o llei de la segregació

Com es veu en aquesta imatge (Fig. 6), quan es creuen entre si dos **individus heterozigòtics de la primera generació (F1)**, formen una generació que no és homogènia i reapareixen a la F2 els caràcters recessius que no es van manifestar a l'F1. Aquesta llei és aplicable quan considerem l'herència de dos caràcters genètics diferents.

Aquesta explicació es relaciona amb els encreuaments que va fer Mendel va creuar pèsols grocs amb pèsols verds, obtenint una primera generació (F1) en la qual tots els pèsols tenien llavors grogues. Aquest resultat va suggerir que el caràcter de llavors grogues dominava sobre el caràcter de llavors verdes. Va deixar que l'F1 s'autofecundés, va observar en la generació resultant (F2) que el color verd reapareixia, encara que en una proporció d'aproximadament 3:1.^[10]

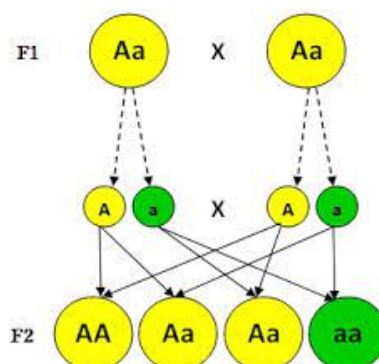


Figura 6. En aquesta figura es veu la segona llei de Mendel i com s'encreuen la F2.

1.3.4. Tercera llei o llei de la independència

En aquesta llei Mendel va pensar que al·lels específics de cada caràcter s'hereten independentment i es **combinen a l'atzar** de totes les maneres possibles (Fig. 7). Això significa que la transmissió d'al·lels d'un gen no afecta la transmissió dels al·lels d'un altre gen.^[10] Això és aplicable quan estudiem l'herència de dos o més caràcters genètics diferents. O sigui, tot es combina amb tot i res depèn de l'altre. Això ho podem observar en la imatge següent.

Mendel va fer un experiment amb pèsols que tenien diferents colors de llavors i formes de beina (coberta que protegeix les llavors d'algunes plantes). Va creuar pèsols grocs i llisos amb pèsols verds i rugosos, obtenint una primera generació amb llavors grogues i beines llises. En deixar que aquesta primera generació es creués, va observar a la segona generació que els caràcters, com el color de la llavor i la forma de la beina, no estaven sempre junts.^[10] Alguns pèsols amb llavors grogues tenien beines rugoses i viceversa. Això va mostrar que els gens per a diferents trets se separen de manera **independent** durant la formació de gàmetes.

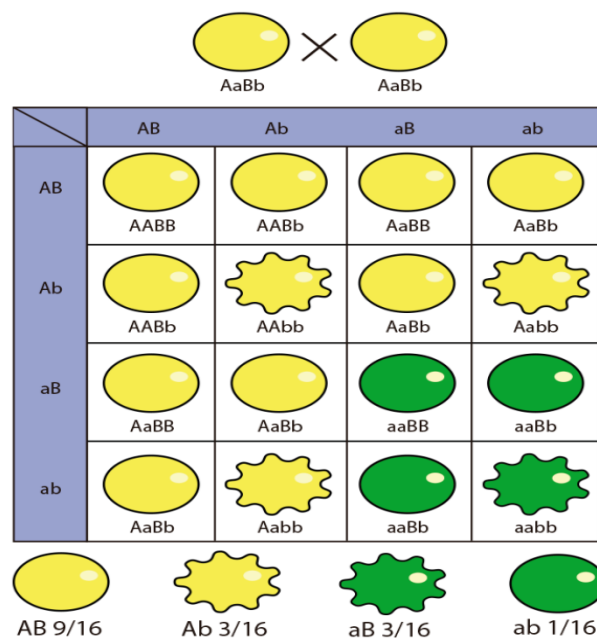


Figura 7. En aquesta figura es veu la tercera llei de Mendel i com s'encreuen la F3

1.4. Aplicacions de les lleis de Mendel

1.4.1. Herència de malalties genètiques

Les malalties genètiques són malalties causades per una o més **alteracions** en el material genètic, i la majoria són hereditàries.^[11] Els gens són les unitats bàsiques de l'herència genètica, i les mutacions en els gens poden causar **malalties genètiques**.^[12] El diagnòstic d'aquestes malalties es realitza a través de l'anàlisi de l'ADN per detectar mutacions o canvis hereditaris.

Per exemple, si en els pares hi ha algun gen alterat que ajudi a desenvolupar una malaltia concreta, els fills tindran més risc de desenvolupar aquesta malaltia que la resta de població.

1.4.2. Selecció natural i evolució

Les malalties genètiques tenen a veure amb la **selecció natural** que és un mecanisme important de l'evolució que es produeix a través de la supervivència i la reproducció dels individus a causa de les diferències en el seu fenotip. Això porta a canvis en les característiques de la població al llarg del temps i pot portar a l'aparició de **noves espècies** (Fig. 8).

La selecció natural és a l'**atzar**, en algunes espècies pot aparèixer una mutació que pot ser avantatjosa per aquesta i es quedi per les futures generacions. També hi ha malalties no avantatjoses que poden contribuir malament a les espècies, però aquestes a poc a poc van desapareixent a causa del **desavantatge biològic**.

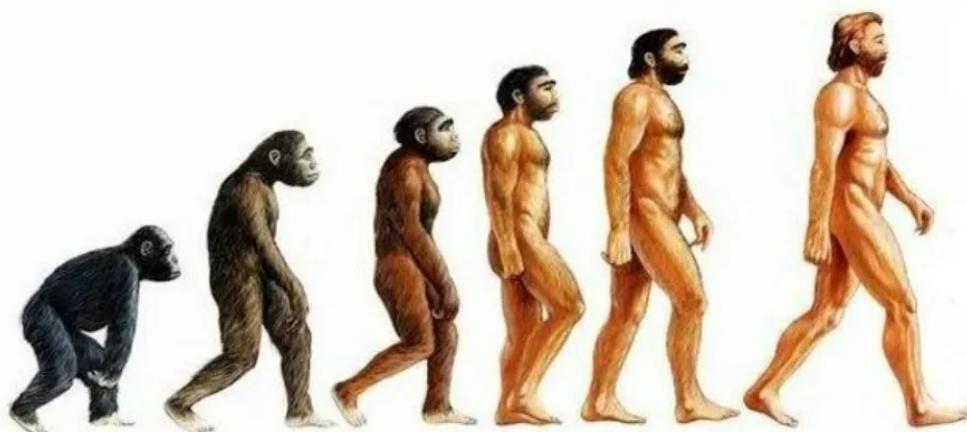


Figura 8. En aquesta figura es veu com hem anat evolucionant els humans.

1.5. Herència lligada al sexe

Quan les característiques o la malaltia d'un individu es transmeten a la descendència a través dels gens dels **chromosomes sexuals**, s'anomena herència lligada al sexe. Les femelles tenen un parell homòleg (un heretat de la mare i l'altre del pare) de cromosomes X, i els mascles tenen un cromosoma X i un cromosoma Y, de manera que la possibilitat de desenvolupar o transmetre una característica o malaltia determinada pels gens d'aquests cromosomes **depèn del sexe**.^[13]

1.5.1. Lligament al cromosoma X

Els gens lligats al cromosoma X tenen patrons d'herència diferents dels que tenen els gens als cromosomes no sexuals (autosomes). Això és perquè mascles i femelles tenen un nombre diferent de còpies d'aquests gens.

A causa d'aquesta diferència en la complementació d'al·lells dels cromosomes sexuals, els gens ubicats al cromosoma X poden tenir **patrons d'herència específics**. Per exemple: si una dona portadora (té un cromosoma X mutat i l'altre un cromosoma X normal) té un fill, té un 50% de possibilitats de transmetre el gen mutat al fill.^[13] Si és un nen i rep un cromosoma X mutat de la mare, tindrà el trastorn, ja que el cromosoma X és definit per la mare. Si és una nena, serà portadora com la seva mare.

1.5.2. Herència lligada al cromosoma X recessiva

En molts casos, les malalties lligades al cromosoma X són **recessives**, cosa que significa que una persona que té només dues còpies del gen mutat en qüestió desenvoluparà la malaltia. Afecta principalment els **homes** perquè només tenen un cromosoma X, o sigui, i un home (que té cromosomes XY) hereta un gen mutat al cromosoma X, i no té un cromosoma X normal per compensar, tindrà la malaltia.^[14] D'altra banda, una dona amb dos cromosomes X pot portar un gen mutat a un dels seus cromosomes X, però no presentar símptomes, només serà **portadora**.

1.5.3. Herència lligada al cromosoma X dominant

L'herència dominant lligada al cromosoma X és una malaltia que es transmet de pares a fills si el gen responsable del tret o malaltia és al **cromosoma X**.

El gen s'expressa en forma **dominant**, cosa que significa que si tant els homes com les dones tenen una còpia del gen heretada del mateix pare, tots dos poden tenir la malaltia.

Si un pare té un gen X anormal, totes les filles heretaran la malaltia, però cap dels seus fills desenvoluparà la malaltia. Si una mare és portadora d'un gen X anormal, la **meitat** dels fills (filles i fills) heretaran la predisposició a la malaltia.^[13]

1.5.4. Herència lligada al cromosoma Y

L'herència lligada al Y és quan una malaltia es transmet de pares a fills si el gen responsable de la malaltia està situat en el cromosoma Y.

Només els homes tenen el cromosoma Y, per la qual cosa aquesta mutació només es pot transmetre de **pare a fill**. La calvície de patró masculí és un exemple d'una malaltia associada amb el cromosoma Y.^[15]

Com que el cromosoma Y és molt més curt que el cromosoma X i conté menys gens, les malalties lligades al Y són **molt rares**.

2. Part pràctica

2.1. Introducció

Aquest estiu vam tenir l'oportunitat d'immergir-nos al fascinant món de la biologia molecular a l'Institut de Biologia Molecular de Barcelona (IBMB). Vam tenir l'ocasió d'explorar les complexitats de la genètica mitjançant experiments intrigants, i fins i tot l'opció de realitzar encreuaments amb mosques, una experiència que mai no oblidarem.

Durant l'estiu hem anat diverses vegades a reunir-nos amb **Marta Llimargas Casanova** per parlar sobre com faríem els encreuaments, les condicions, els resultats, i principalment per veure com anaven les mosques.

La nostra estada a l'IBMB va ser un plaer, gràcies, en gran part, a la dedicació i orientació experta de la Marta, la seva guia va ser molt important pels nostres encreuaments i agraïm que no hem tingut cap inconvenient.



Figura 9. Foto de la IBMB per dins.

Imatge d'elaboració pròpia.

2.2. Materials

En l'experiment de laboratori, hem fet servir un conjunt d'instruments i materials especialitzats per investigar la mosca de la fruita, *Drosophila melanogaster*. Per dur a terme aquest experiment, vam utilitzar diversos instruments i materials essencials. Aquests van incloure:

1. Pines: El fem servir per manejar amb cura les mosques de la fruita sense fer-les mal. Així les vam posar al lloc correcte per a l'experiment.
2. Pinzell: El pinzell va ajudar a moure amb suavitat les mosques o ajustar la seva posició sense fer-los mal.
3. Embut: L'embut és com un túnel que ajuda a guiar les mosques de la fruita al lloc on les volem observar.
4. Placa amb llum darrere: Aquesta placa té una llum darrere. La llum ens ajuda a veure les mosques amb més detall.
5. Lupa binocular: Per veure de prop les mosques i veure-les millor per poder diferenciar-les entre elles. Ens permet veure coses petites i detallades.

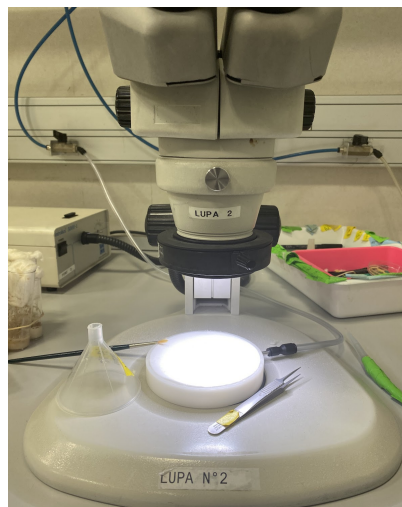


Figura 10. Com podem veure en aquesta foto, apareixen els materials que he fet servir.
Imatge d'elaboració pròpia.

2.3. Protocol de treball amb *Drosophila melanogaster*

Primer de tot a qualsevol estudi on es treballin amb organismes vius i interressi estudiar la descendència d'aquests, és molt important poder identificar el sexe de cada individu. Per a les mosques de la fruita, hi ha característiques físiques entre mascles i femelles que ens ajuden a diferenciar-les.

Per exemple, les femelles són una mica més **grans** que els mascles. Si observem l'**abdomen**, als mascles hi ha tres parts fusionades al final i tenen un color més fosc. En canvi, a les femelles, aquestes parts no estan fusionades i tenen un color uniforme (Fig. 11). A més, l'extrem de l'abdomen de la femella és una mica més **punxegut** que el del mascle, que és més arrodonit.

Una altra cosa que ens ajuda a diferenciar-los són els òrgans sexuals. Les femelles tenen una estructura anomenada ovipositor a la seva placa genital, mentre que els mascles tenen diverses parts enfosquides.

Així que, en analitzar aquestes característiques, podem determinar si una mosca és mascle o femella, cosa que és molt important quan estem duent a terme experiments amb elles.

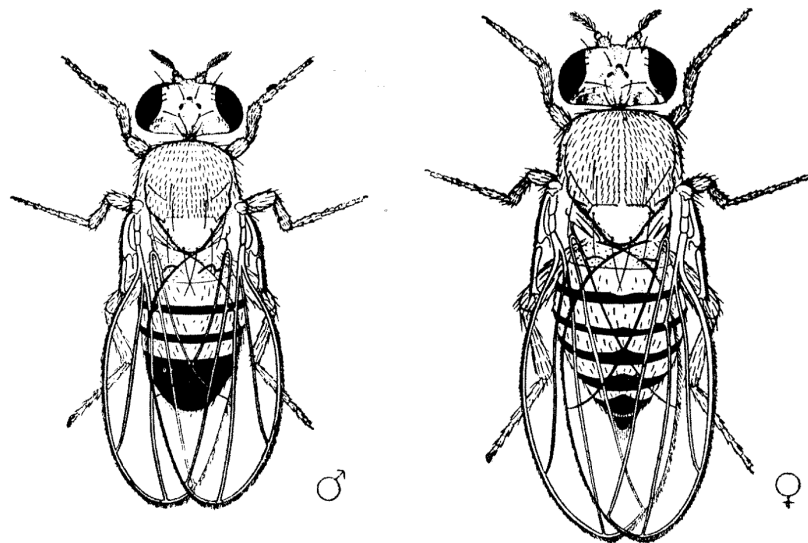


Figura 11. Imatges de la *Drosophila melanogaster*:
Mascle (esquerra) i femella (dreta).

Després de separar els mascles i femelles, de les femelles, agafem les verges perquè quan fem experiments amb *Drosophila* per entendre com s'hereten els trets, necessitem creuar mascles i femelles amb al·lels diferents (Fig.12). Per fer això, és rellevant que les femelles estiguin “verges”, és a dir, que mai no hagin tingut relacions abans. Perquè una vegada que les femelles tenen relacions i són fecundades, emmagatzemen l'esperma dels mascles en una zona del seu cos. Això vol dir que poden posar ous fertilitzats durant tota la seva vida. Nosaltres no volem això, ja que, si agafem no verges ens pot donar resultats equivocats quan els creuem.

Els mascles es tornen sexualment madurs poc després de sortir del seu capoll, però les femelles necessiten una mica més de temps, al voltant de 8 a 10 hores després de sortir del seu capoll. Així que, separem els mascles de les femelles abans que tinguin vuit hores de vida i així totes les femelles seran verges. Les femelles verges es poden reconèixer fàcilment perquè són molt **pàl·lides** de veure i es poden distingir ràpidament perquè són bastant més **petites** que les altres femelles.



Figura 12. En aquesta imatge es pot veure una mosca femella verge.

Imatge d'elaboració pròpia.

2.4. Procediment

En la nostra investigació, duem a terme la separació de mosques de la fruita de diferents característiques amb el propòsit d'analitzar l'herència d'aquests trets a les generacions posteriors. No observarem només el **caràcter dels ulls** sinó que també l'herència d'un segon caràcter: **la forma de les ales**. Realitzem encreuaments entre mosques amb ales corbades i mosques amb ales rectes.

El nostre procediment experimental es va dividir en quatre encreuaments específics. Hem agafat 20 mosques mascles i 20 de femelles per cada encreuament. Al primer encreuament, aparellem mosques femelles verges d'ulls blancs amb mascles salvatges (ulls vermells) i els deixem reproduir durant un màxim d'una setmana. Al segon encreuament, combinem femelles verges salvatges amb mascles d'ulls blancs.

Al tercer encreuament, creuem femelles amb ales corbades amb mascles amb ales rectes, i al quart encreuament, aparellem femelles amb ales rectes amb mascles amb ales corbades. Després de fer aquests encreuaments, esperem una setmana per analitzar i registrar els resultats.



Figura 13. Mosques femelles d'ales rectes.
Imatge d'elaboració pròpia.



Figura 14. Mosques mascles d'ales rectes.
Imatge d'elaboració pròpia.

Aquest experiment ens permet investigar i analitzar l'herència de múltiples trets a les generacions següents de les mosques de la fruita, cosa que ens ajudarà a una comprensió més profunda de la genètica d'aquests organismes. Els resultats obtinguts d'aquests experiments ens ajudaran a veure la transmissió d'aquests caràcters.

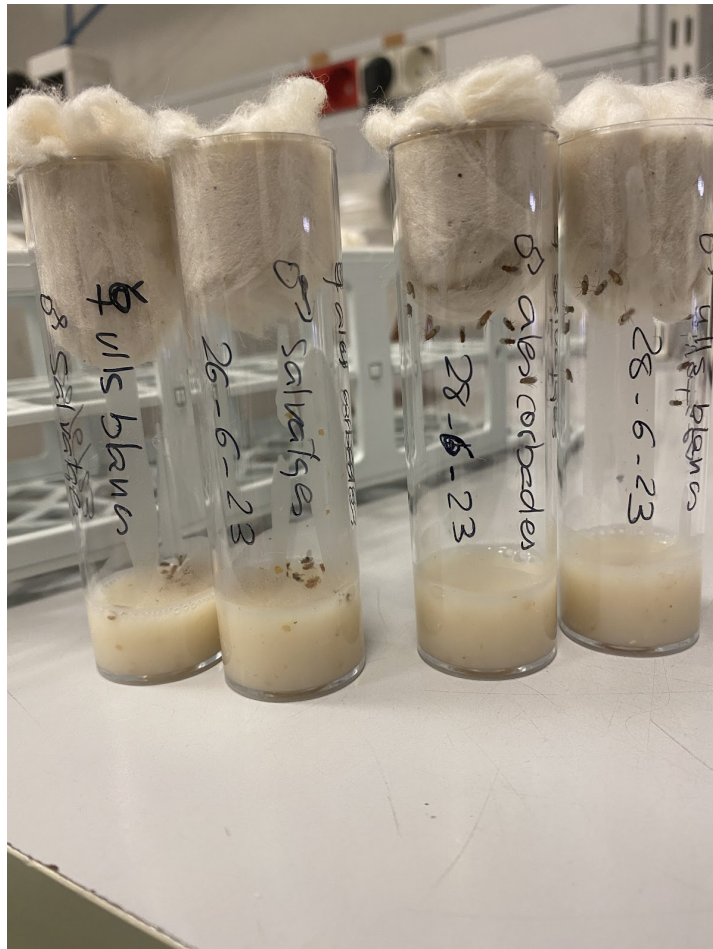


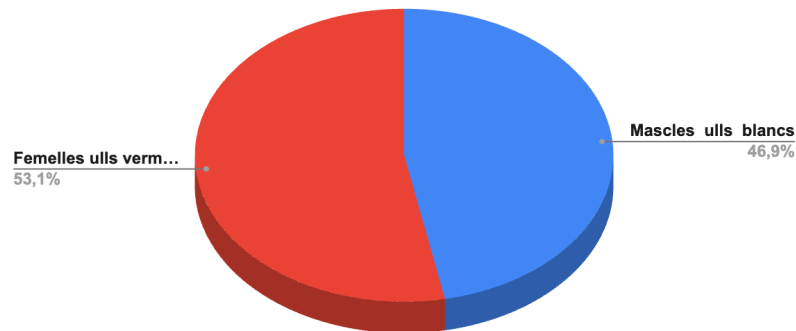
Figura 15. Encreuaments ja realitzats.

Imatge d'elaboració pròpia.

2.5. Resultats

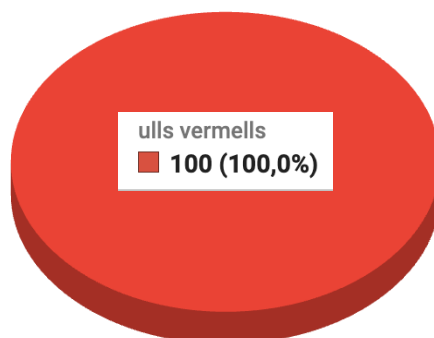
En el primer encreuament de mosques femelles verges d'ulls blancs amb mascles salvatges (ulls vermells), els resultats han sigut: 15 mascles d'ulls blancs i 17 femelles d'ulls vermells com podem observar en el gràfic següent.

Resultat encreuament 1



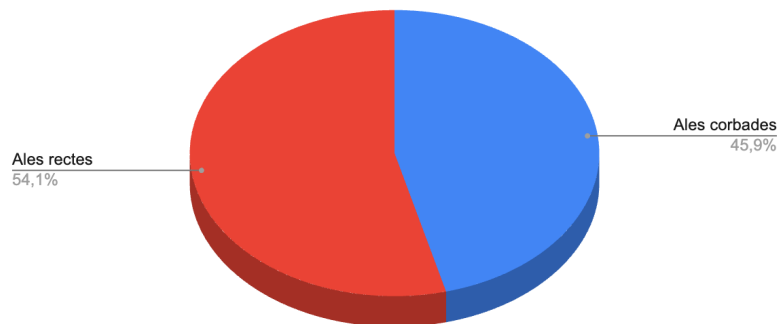
En el segon encreuament de mosques femelles verges salvatges amb mascles d'ulls blancs, els resultats han sigut: tots d'ulls vermells.

Resultat encreuament 2



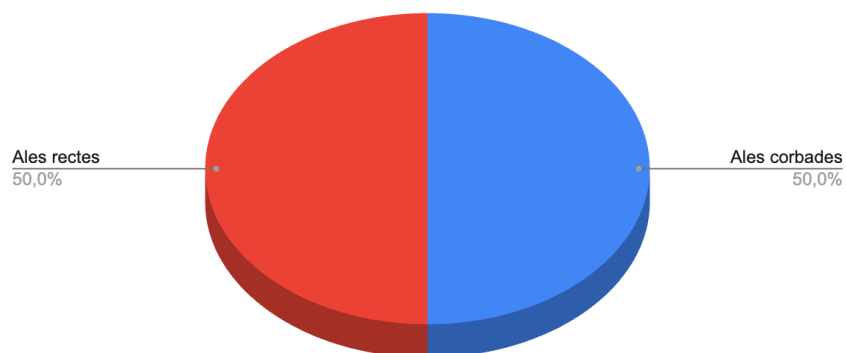
En el tercer encreuament de mosques femelles d'ales corbades amb mascles d'ales rectes, els resultats han sigut: 68 mosques d'ales corbades i 80 mosques amb ales rectes.

Resultat encreuament 3



En el quart encreuament de mosques femelles d'ales rectes amb mascles d'ales corbades, els resultats han sigut: 50 d'ales corbades i 50 ales rectes.

Resultat encreuament 4



3. Conclusions

A continuació, es mostren l'anàlisi dels resultats i les conclusions per cada encreuament realitzat.

Encreuament 1:

Basant-nos en els resultats del primer encreuament entre mosques, on es van creuar femelles verges d'ulls blancs amb mascles salvatges d'ulls vermells, podem extreure'n algunes conclusions. Mirant els resultats, suposem que el gen és lligat al cromosoma sexual i suposem que es troba al X.

Per saber-ho es realitza el quadre de Punnet per comprovar la hipòtesi esmentada:

Generació parental: $X^w X^w \times X^W Y$

Gàmetes	X^W	Y
X^w	$X^W X^w$	$X^w Y$
X^w	$X^W X^w$	$X^w Y$

Proporcions genotípiques:

- $\frac{1}{2} X^W X^w$, el 100% de les femelles són heterozigòtiques, en el seu genotip troben representació dels dos al·lells estudiats. Per tant, podem dir que són portadores de l'al·lel recessiu que codifica el color blanc.
- $\frac{1}{2} X^w Y$, el 100% dels mascles té l'al·lel recessiu que codifica pel color dels ulls blancs.

Proporcions fenotípiques:

- 15 mascles d'ulls blancs suggereixen que el 47% de la descendència tenen el fenotip d'ulls blancs.
- 17 femelles d'ulls vermells proposen que el 53% de la descendència té el fenotip d'ulls vermells.

Segona llei de Mendel (Segregació): Aquesta llei estableix que els al·lels se segreguen de forma independent durant la formació dels gàmetes, de manera que cada gàmeta porta només un al·lel de cada gen. En aquest cas, podríem dir que l'al·lel per a ulls blancs (w) és recessiu a l'al·lel per a ulls vermells (W), ja que les mosques d'ulls blancs apareixen a la descendència.

Els resultats mostren que les femelles tenen ulls vermells (que és el fenotip dominant) i els mascles tenen ulls blancs (fenotip recessiu), podem afirmar que el gen per a ulls vermells sigui dominant sobre el gen per a ulls blancs. En aquest cas, el gen per a ulls vermells estaria ubicat al cromosoma X.

Com que els mascles tenen només un cromosoma X, si hereten el gen per a ulls blancs, expressaran aquest fenotip. En canvi, les femelles tenen dos cromosomes X, de manera que si tenen almenys un gen per a ulls vermells, expressaran aquest fenotip.

En resum, sembla que l'al·lel per a ulls vermells és dominant sobre l'al·lel per a ulls blancs i està ubicat al cromosoma X.

Encreuament 2:

Amb base als resultats del segon encreuament, on es van creuar femelles verges salvatges amb mascles d'ulls blancs, i tots els descendents tenen ulls vermells, seguint el mateix esquema com en l'anterior encreuament, podem extreure'n algunes conclusions:

Generació parental: $X^W X^W \times X^w Y$

Gàmetes	X^w	Y
X^W	$X^W X^w$	$X^W Y$
X^W	$X^W X^w$	$X^W Y$

Proporcions genotípiques:

- 2/2 femelles tenen el genotip format pels al·lels $X^W X^w$
- 2/2 mascles tenen el genotip format pels al·lels $X^W Y$

Proporcions fenotípiques:

- El 100% (32/32) de la descendència tenen el fenotip d'ulls vermells.

Primera Llei de Mendel (Uniformitat): En aquest cas, tots els descendents tenen el fenotip d'ulls vermells. Això indica que, la relació és de dominància simple, on el gen per a ulls vermells és dominant sobre el gen per a ulls blancs.

Encreuament 3 i 4:

En el tercer i quart encreuament, hem decidit realitzar totes les combinacions possibles utilitzant els quadres de Punnet amb l'objectiu d'obtenir conclusions significatives. Les variables analitzades en aquest experiment van ser les ales rectes (R) i les ales corbades (r). Mirant els resultats, suposem que el gen no és lligat al cromosoma sexual.

Per saber-ho es realitza el quadre de Punnet per comprovar la hipòtesi esmentada:

Generació parental:

Mosca homozigòtica d'ales rectes (RR) x Mosca homozigòtica d'ales corbades (rr)

Gàmetes	r	r
R	Rr	Rr
R	Rr	Rr

En aquest cas, es pot descartar la possibilitat d'aquest encreuament, ja que tots els descendents haurien de presentar ales rectes, la qual cosa **no** es compleix.

Generació parental:

Mosca homozigòtica d'ales rectes (RR) x Mosca heterozigòtica d'ales rectes (Rr)

Gàmetes	R	r
R	RR	Rr
r	Rr	rr

En aquest cas, la descendència mostra un total d'ales rectes (100%), així que la descartem també.

Generació parental:

Mosca heterozigòtica d'ales rectes (Rr) x Mosca heterozigòtica d'ales rectes (Rr)

Gàmetes	R	r
R	RR	Rr
r	Rr	rr

Observant els resultats, apareixen els dos fenotips possibles. Segons aquest encreuament hauria d'haver sortit un 75% d'ales rectes i un 25% d'ales corbades i això podria correspondre a l'encreuament 3.

Generació parental:

Mosca heterozigòtica d'ales rectes (Rr) x Mosca homozigòtica d'ales corbades (rr)

Gàmetes	R	r
R	Rr	Rr
r	rr	rr

En aquesta combinació, es pot concloure que l'encreuament més probable és Rr x rr en l'encreuament 4 perquè la descendència resulta en una mitja de 50% ales rectes i 50% ales corbades, independentment del sexe.

Podem afirmar amb confiança que els genotips dels progenitors en l'encreuament 4 es corresponen a una combinació entre una mosca heterozigota per l'al·lel que determina la forma de les ales (Rr) i una mosca homozigota per l'al·lel equivalent (rr). Observant la descendència, en la qual apareix una distribució equitativa entre individus amb ales rectes i ales corbades. Així doncs, aquesta informació reforça la nostra certesa que es tracta de l'encreuament 4.

D'altra banda, en l'encreuament 3, la proporció de 54% ales rectes i 46% ales corbades no ofereix una diferència significativa, permetent considerar Rr x Rr.

Finalment, no puc afirmar la meua hipòtesi. Sí, l'herència genètica en les mosques segueix un patró previsible basat en les lleis de Mendel en el gen que codifica per la forma de les ales, amb un patró d'herència de dominància-recessivitat. On l'al·lel “rectes” domina sobre l'al·lel “corbades”.

En canvi, el gen que codifica pel color dels ulls segueix un patró d'herència lligada al sexe, concretament al cromosoma X. Per tant, no segueix un patró previsible basat en les lleis de Mendel, ja que el gen està situat al cromosoma sexual. Només els gens situats als autosomes segueixen les proporcions previstes.

4. Bibliografía

1. *Ácidos nucleicos*. (n.d.). National Human Genome Research Institute. Retrieved November 8, 2023, from <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/acido-nucleico>
2. *Ácidos Nucleicos*. (n.d.). Concepto. Retrieved November 8, 2023, from <https://concepto.de/acidos-nucleicos/>
3. *¿Qué es el ADN*. (2021, April 28). MedlinePlus. Retrieved November 8, 2023, from <https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/basica/adn/>
4. *Genética Molecular: ADN, Cromosomas y genes* | StudySmarter. (n.d.). StudySmarter ES. Retrieved November 8, 2023, from <https://www.studysmarter.es/resumenes/biologia/genetica-y-evolucion/genetica-molecular/>
5. Tolosa, A. (2021, August 2). *CROMOSOMAS: Qué son los cromosomas y por qué son importantes* -. Genotipia. Retrieved November 8, 2023, from <https://genotipia.com/cromosomas/>
6. *¿Cuántos cromosomas tienen las personas*. (2021, April 28). MedlinePlus. Retrieved November 8, 2023, from <https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/basica/cuantoscromosomas/>
7. *Diferencia entre MITOSIS y MEIOSIS - Resumen y Esquemas*. Ecología Verde. Retrieved November 8, 2023, from https://www.ecologiaverde.com/diferencia-entre-mitosis-y-meiosis-2551.html#anchor_0
8. Schermelleh, L., & Iyer, S. (n.d.). *División Celular - Mitosis y Meiosis* | Ask A Biologist. Ask A Biologist |. Retrieved November 8, 2023, from <https://askabiologist.asu.edu/explore/division-celular>
9. *Gregor Mendel, el padre de la genética*. (2023, July 18). Historia National Geographic. Retrieved November 8, 2023, from https://historia.nationalgeographic.com.es/a/gregor-mendel-padre-genetica_15509
10. *Las leyes de Mendel: cuáles son y en qué consisten*. (2023, August 29). Instituto Europeo de Química, Física y Biología. Retrieved November 8, 2023, from <https://ieqfb.com/las-3-leyes-de-mendel/>
11. Barraza, J. (2019, October 29). *Enfermedades y tipos de herencia genética - Cuestión de Genes*. Retrieved December 16, 2023, from <https://www.veritasint.com/blog/es/tipos-de-herencia-genetica/>
12. *Malaltia genètica, què és i com s'hereda?* (2020, January 18). ADN Institut. Retrieved November 8, 2023, from <https://www.adninstitut.com/informacio-malaltia-genetica-n-9-ca>
13. *Dominante ligado al sexo*. (n.d.). MedlinePlus. Retrieved November 8, 2023, from <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002050.htm>
14. *Herencia ligada al cromosoma X (artículo)*. (n.d.). Khan Academy. Retrieved November 8, 2023, from <https://es.khanacademy.org/science/ap-biology/heredity/non-mendelian-genetics/a/sex-linkage-sex-determination-and-x-inactivation>
15. *¿Cuáles son las diferentes formas en las que una afección genética pueda ser heredada?* (2021, October 21). MedlinePlus. Retrieved November 8, 2023, from <https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/herencia/patroneshereditarios/>

4.1. Figures

0. *Figura portada: .. (2023, October 30).* , - YouTube. Retrieved December 18, 2023, from <https://www.etsy.com/es/listing/229967310/print-drosophila-melanogaster-impresion?epik=dj0yJnU9clFoLXhOLTliV0JCXhpUTItc3ctYWlJSdGNXN1pIQVomcD0wJm49a1lhV2FfQXFNMS15ZjZOdUxHdzZlQSZ0PUFBQUFBRIZfLWs0>
1. *Ácidos nucleicos.* (n.d.). National Human Genome Research Institute. Retrieved November 8, 2023, from <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/acido-nucleico>
2. *Hernández, L. (2021, April 25). ¿Conoces el ADN? - ¿Qué es? ¿Para qué sirve? Saluteca.* Retrieved December 17, 2023, from <https://www.saluteca.com/conoces-el-adn/>
3. *.. (2023, October 30).* , - YouTube. Retrieved December 17, 2023, from <https://curiosoando.com/wp-content/uploads/2017/02/cariotipo-humano.jpg>
4. *16 Differences Between Mitosis And Meiosis | Mitosis Vs. Meiosis.* (2023, July 9). BioExplorer. Retrieved December 17, 2023, from <https://www.bioexplorer.net/differences-between-mitosis-and-meiosis.html/>
5. *GENETIKA - SOFÍA CELAYA BRETTEES* by Sofia Celaya. (n.d.). Infogram. Retrieved November 8, 2023, from <https://infogram.com/genetika-sofia-celaya-brettes-1h7j4dyojnxv4nr>
6. *;;' (2019, March 9). ';;' - YouTube.* Retrieved November 8, 2023, from <https://biogeonatura.files.wordpress.com/2013/02/1a-mendel.jpg>
7. *GENETIKA - SOFÍA CELAYA BRETTEES* by Sofia Celaya. (n.d.). Infogram. Retrieved November 8, 2023, from <https://infogram.com/genetika-sofia-celaya-brettes-1h7j4dyojnxv4nr>
8. *Evolucio (teorio) - Vikipedio.* (n.d.). Vikipedio. Retrieved December 17, 2023, from https://eo.wikipedia.org/wiki/Evolucio_%28teorio%29
11. *Kaufmann, B. P., & ., J. S. (n.d.). Untitled.* Evolocus. Retrieved November 8, 2023, from http://www.evolocus.com/Textbooks/DrosophilaGuide1996_Demerec.pdf