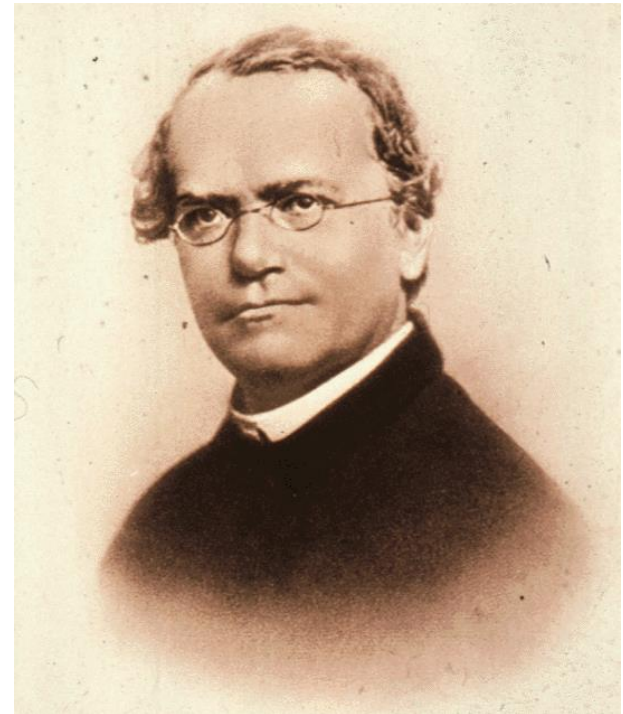
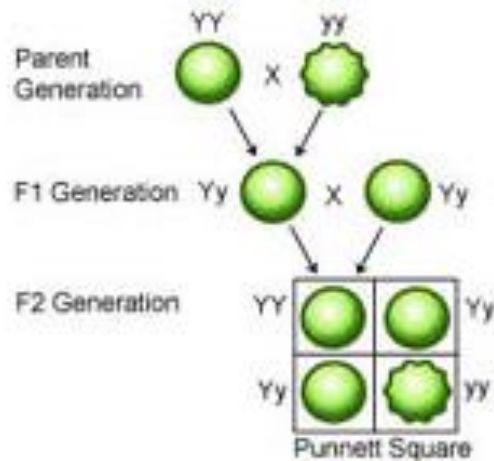
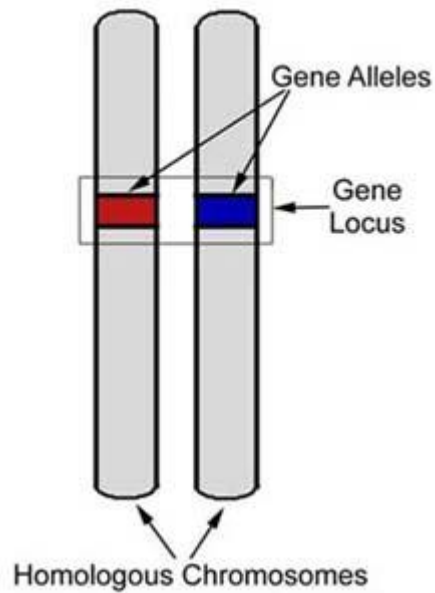


EREDITATEA CARACTERELOR NORMALE MONOGENICE



O gena → o proteina → Un caracter

Legile lui Mendel

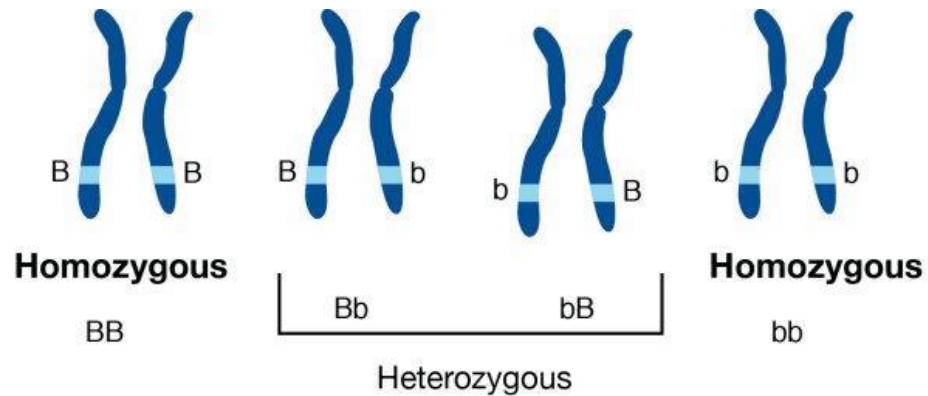


LOCUS - poziția fixă pe care o genă o ocupă într-un cromozom

Un locus poate fi reprezentat în populație de una sau mai multe alele.

Pentru cele mai multe gene există o alela preponderentă în populație –wild type, de tip sălbatic sau alela normală.

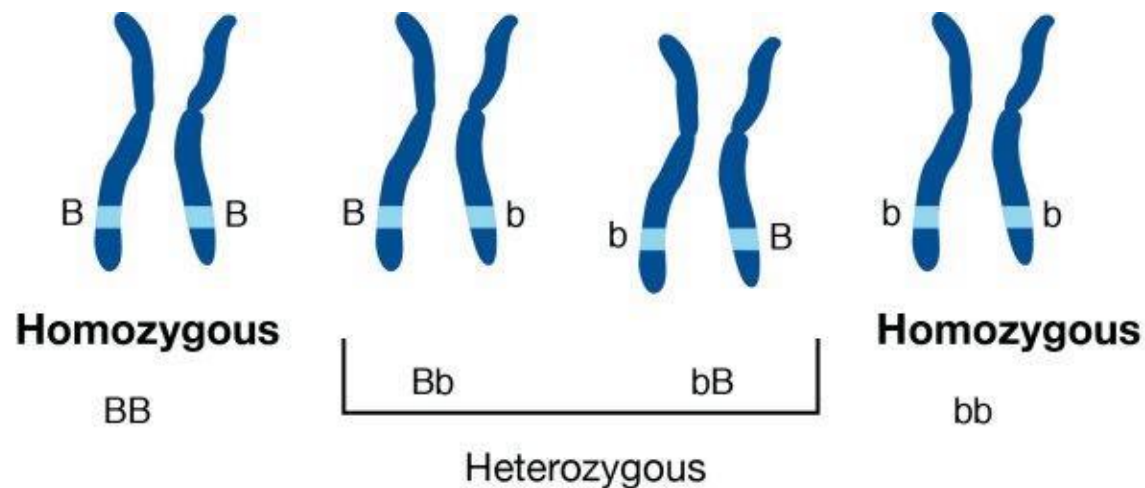
Gene Alele – variante alternative ale unei gene ce ocupă același locus și influențează același caracter.



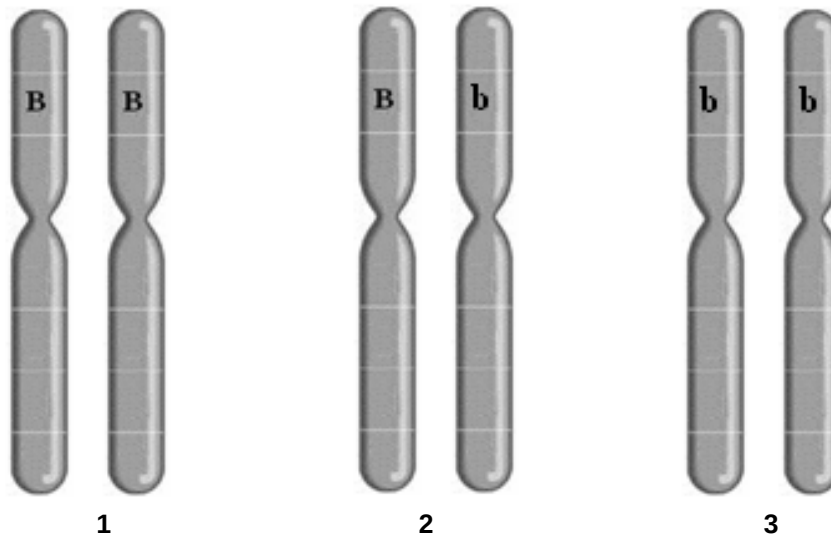
Genele alele (normale sau anormale) ce ocupă loci omologi pot fi identice sau diferite.

HOMOZIGOT - gene alele identice (BB sau bb)

HETEROZIGOT – gene alele diferite (Bb sau bB) ,

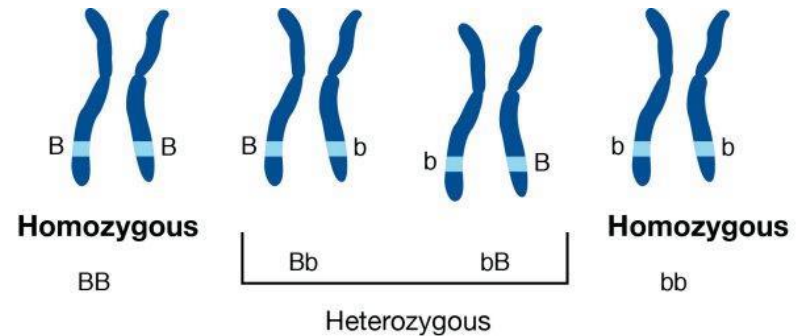


La nivelul locilor omologi sunt situate gene ce determină același caracter (gene alele). Cele două alele pot fi situate pe autozomi determinând caractere autozomale sau pe cromozomii sexuali determinând caractere sex-linkate. Când alelele sunt identice formează o constituție genotipică homozigotă, iar când acestea sunt diferite o constituție genotipică heterozigotă. Termenul de heterozigot compus se referă la situația în care locii omologi sunt ocupați de două alele cu mutații diferite.

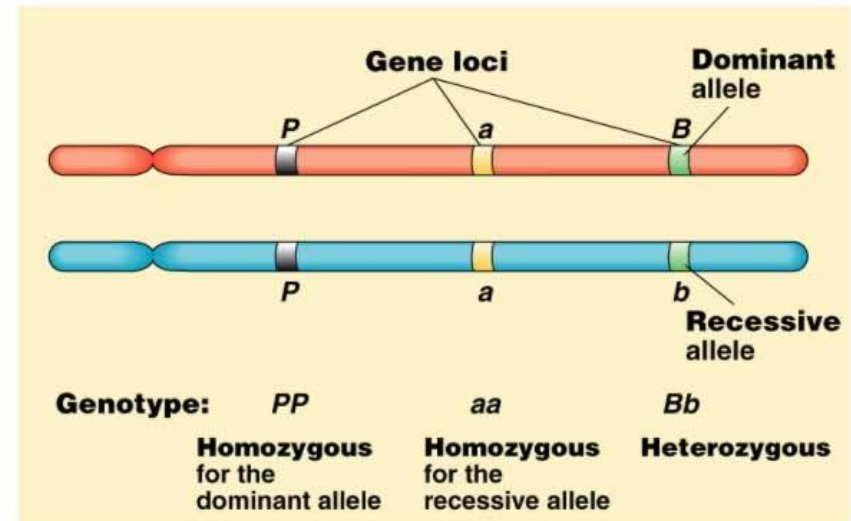


Constituție genotipică homozigotă pentru gena dominantă (1), constituție genotipică heterozigotă (2), constituție genotipică homozigotă pentru gena recesivă (3)

GENA DOMINANTĂ - gena și caracterul se manifestă atât la homozigoți, cât și la heterozigoți (se notează cu o literă majusculă).

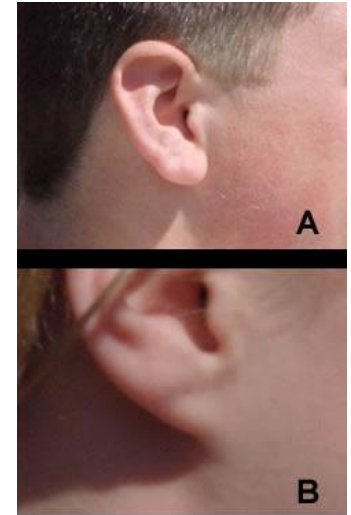


GENA RECESIVĂ - gena care nu se manifestă fenotipic la heterozigoți și se exprimă numai în stare homozigotă (se notează cu literă mică).

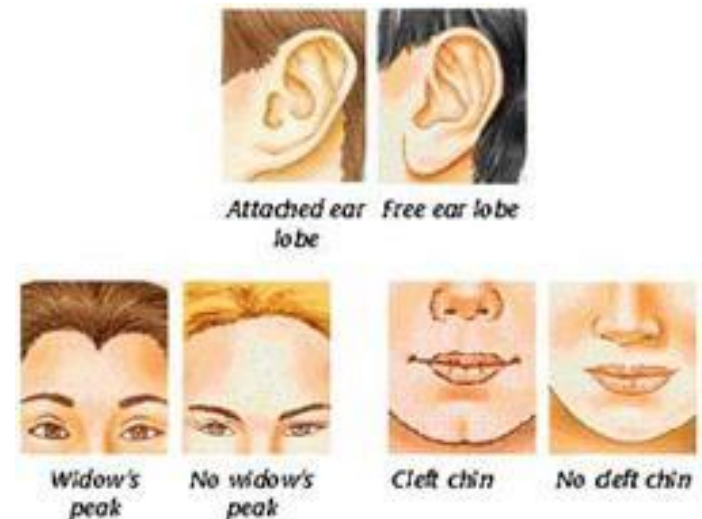


Genotip - ansamblul alelelor continute de o persoana in toti locii genetici/ frecvent desemneaza alelele de la nivelul unui sau mai multor loci omologi

Genotype	Phenotype
EE Homozygous dominant	Detached Earlobes 
Ee Heterozygous	Detached Earlobes 
ee Homozygous recessive	Attached Earlobes 

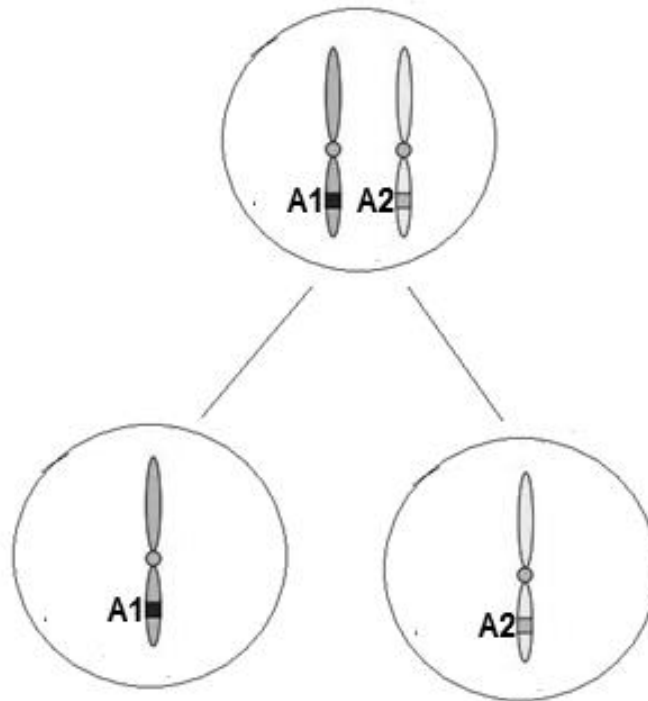


Fenotip - ansamblul unic de caractere manifeste (observabile) și specifice ale unui organism, produse prin interacțiunea permanentă, dar în proporții diferite, dintre ereditate (genotip) și mediu.

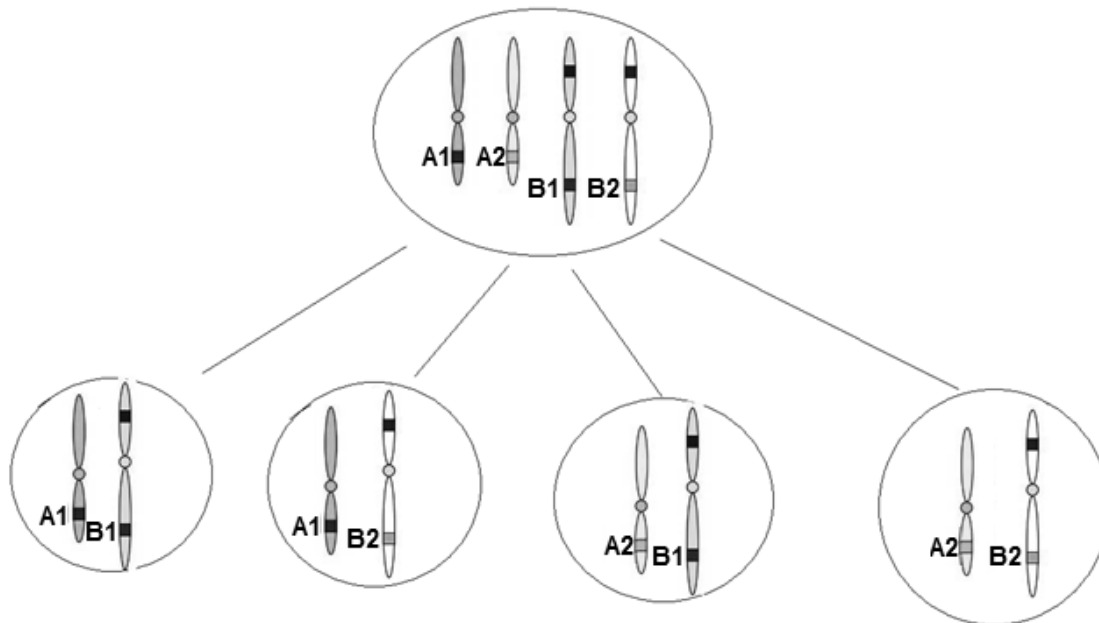


SEGREGAREA GENELOR ÎN GAMEȚI

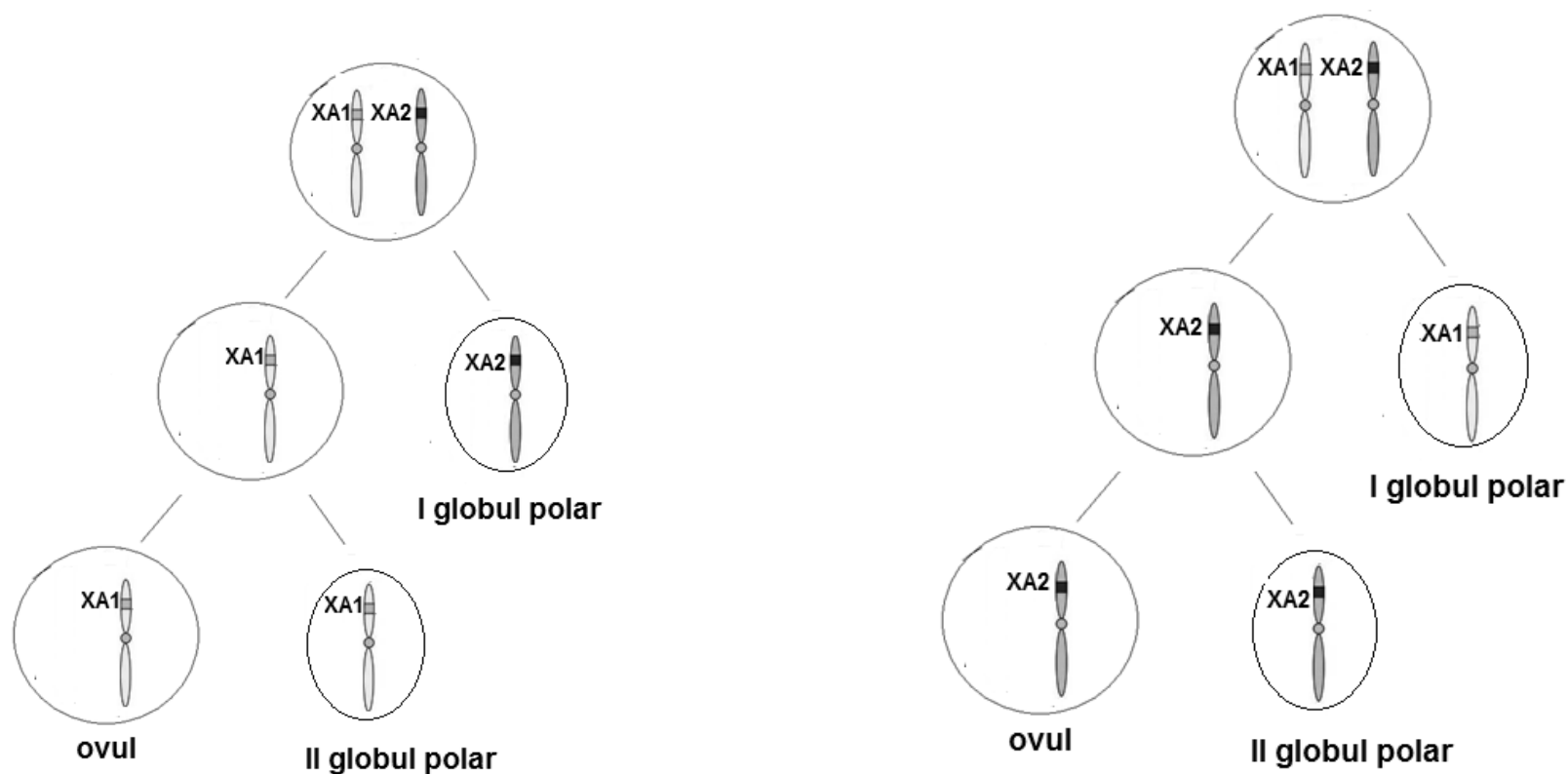
Două alele ale unui singur locus cromozomial (A_1A_2), ce codifică un caracter monogenic, au șanse egale de a segrega în gameți în timpul meiozei, rezultând două tipuri de gameți: 50% gameți care conțin A_1 și 50% care conțin alela A_2 .



În cazul prezenței a două caractere diferite, codificate de două perechi de gene (A1A2 și B1B2), localizate pe cromozomi diferiți, se pot forma patru tipuri diferite de gameți (A1B1, A1B2, A2B1 și A2B2), cu aceeași probabilitate de 25%. De exemplu: probabilitatea ca un gamet să primească alela A1 este de 50% ($1/2$), probabilitatea ca un gamet să primească B2 este de 50% ($1/2$), deci probabilitatea ca un gamet să primească A1B2 este de 25% ($1/2 \times 1/2 = 1/4$).

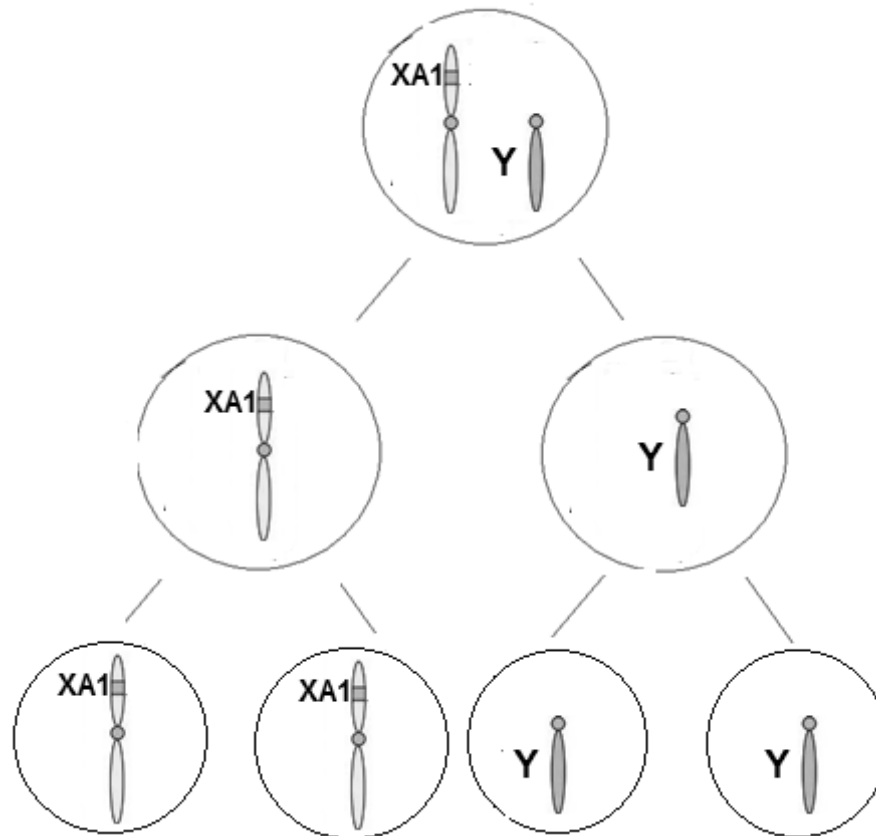


În cazul unui locus heterozigot de pe cromozomii X la o femeie ($XA1XA2$), cele două alele au, de asemenea, șanse egale de a fi cuprinse în ovule (50%).

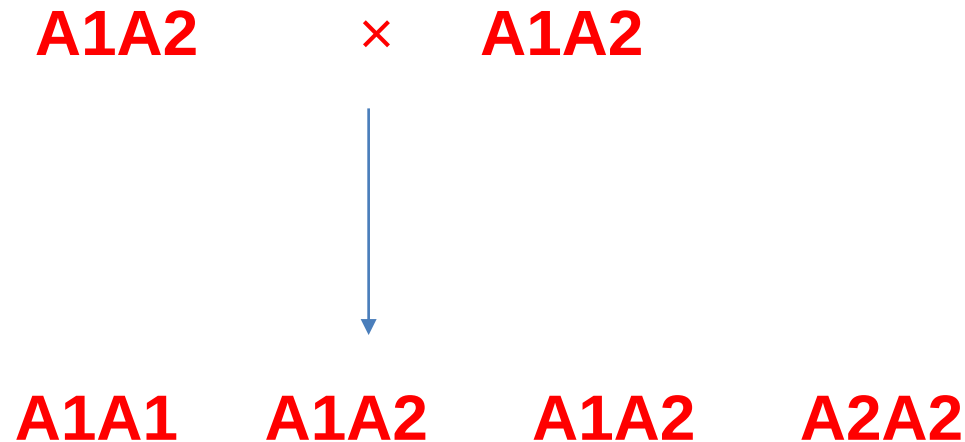


La bărbați, există numai o singură alelă X-linkată, care are șansa să fie cuprinsă în 50% dintre spermatozoizi .

În acest caz, indiferent de tipul de alelă (dominantă sau recesivă), sunt exprimate fenotipic toate genele cuprinse în cromozomul X – stare hemizigotă.



Descendenții unui cuplu heterozigot (A_1A_2) pot prezenta următoarele constituții genetice, la nivelul unui locus autozomal:



- 25% homozigoți pentru alela A_1 ;
- 50% heterozigoți A_1A_2 ;
- 25% homozigoți pentru alela A_2 .

Majoritatea caracterelor familiale sunt nonmendeliene, fiind determinate de interacțiunea factorilor genetici (reprezentați de mai multe gene nealele) cu factorii de mediu, deci ereditatea lor este multifactorială.

Forma bărbiei, linia de inserție a părului în regiunea frontală, aspectul lobului urechii, prezența efelidelor la nivelul feței, caracterul de gustător, sistemul ABO, sistemul Rh sunt exemple de caractere cu transmitere mendeliană.

În prezent, s-a dovedit că o mare parte dintre aceste caractere morfologice normale, considerate monogenice, pot fi influențate de mai multe perechi de gene și/sau modulate de unii factori de mediu (caractere multifactoriale).

După capacitatea de a simți gustul amar al feniltiocarbamidei (PTC) sau al feniltioureei, circa 70% din populație este alcătuită din gustători și 30% din negustători.

Gene: **G** (dominantă) și **g** (recesivă)

Gustători

GG

Gg

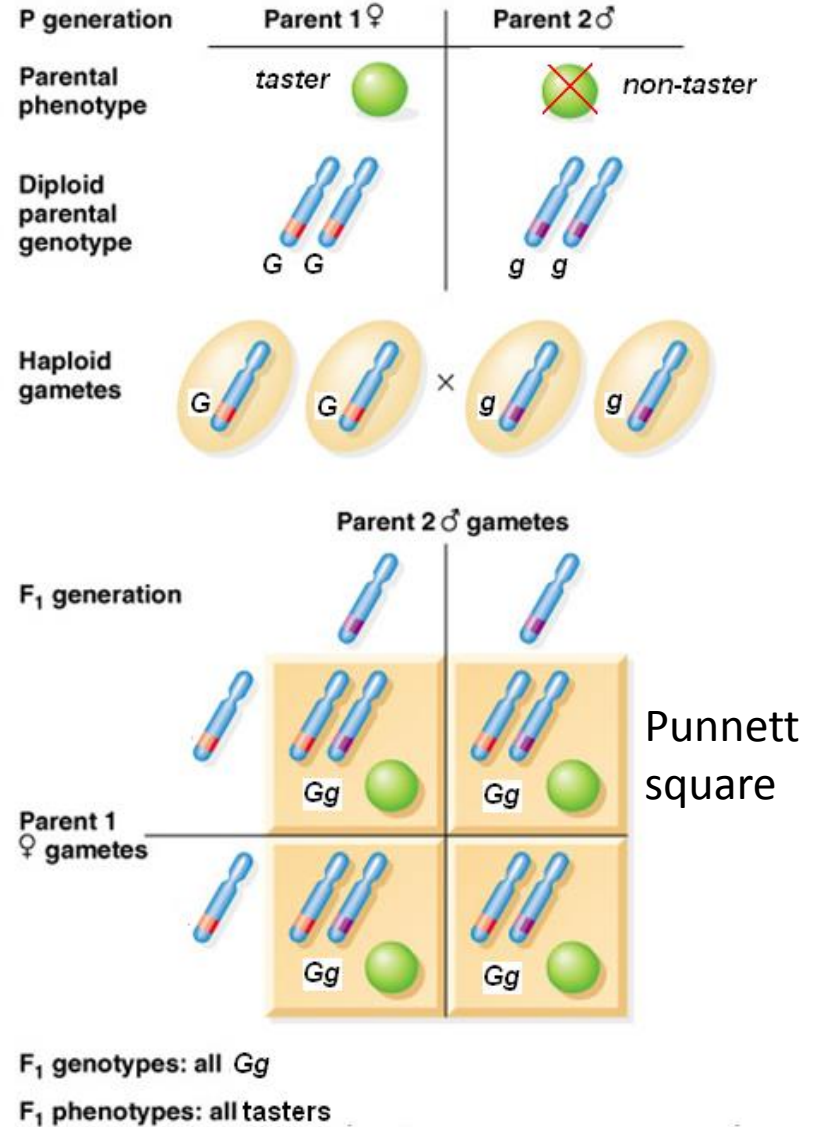


Negustători

gg



a)

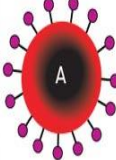
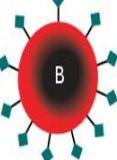
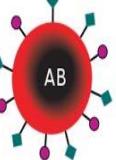
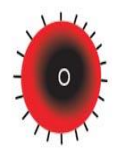


Ereditatea grupelor sangvine

Sistemul ABO

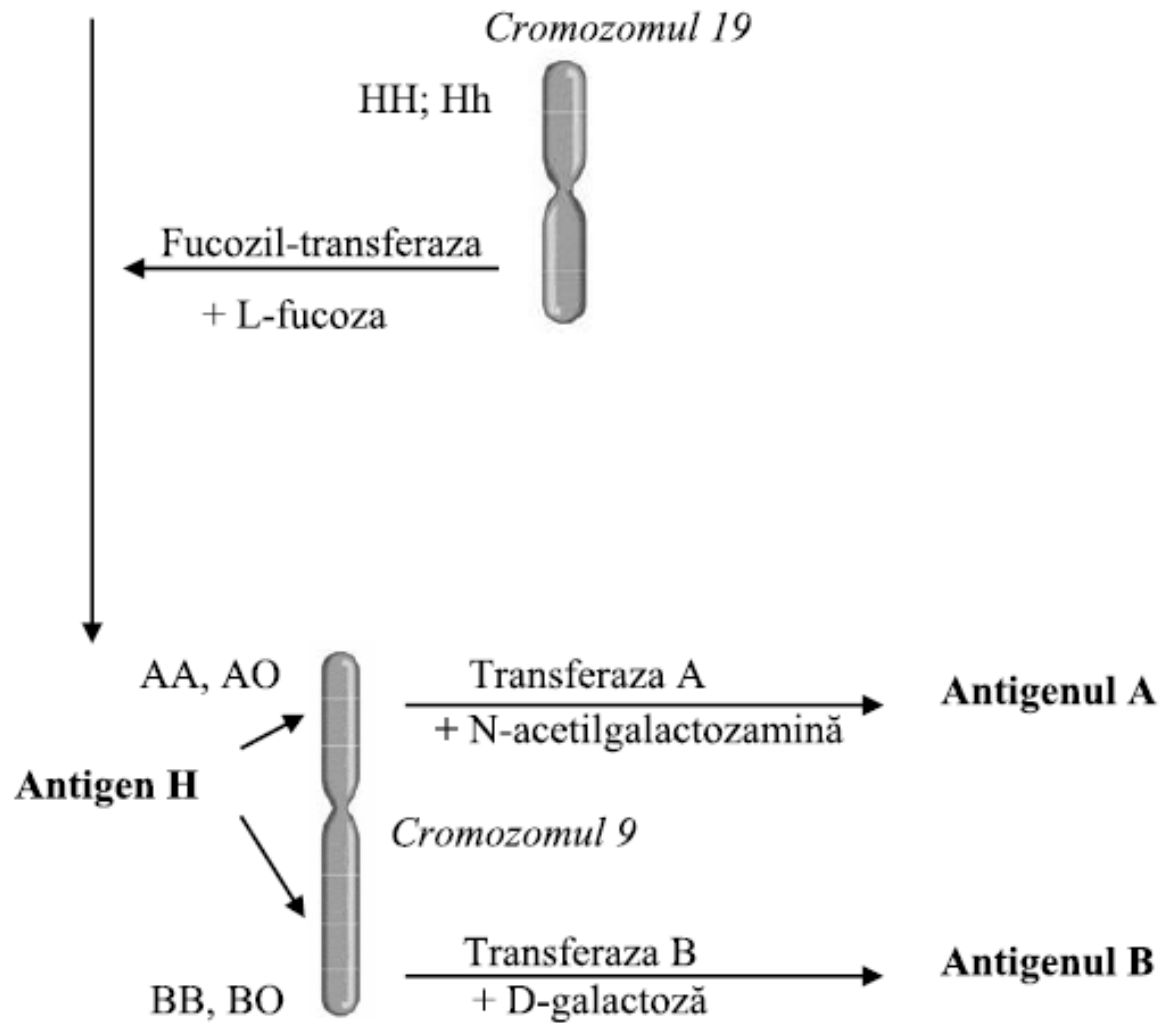
- trei alele (9q34): A, B și O
- Alelele A și B dominante
- Alela O recesivă

Fenotip/ grupa	Genotip
A (II)	AA or AO
B (III)	BB or BO
AB (IV)	AB
O (I)	OO

	Group A	Group B	Group AB	Group O
Red blood cell type				
Antibodies present	 Anti-B	 Anti-A	None	 Anti-A and Anti-B
Antigens present	 A antigen	 B antigen	 A and B antigens	None

Grupa (fenotip)	Antigene	Anticorpi
O(I)	-	Atc. Anti-A (aglutinine α) Atc. Anti-B (aglutinine β)
A(II)	Atg. A	Atc. Anti-B (aglutinine β)
B(III)	Atg. B	Atc. Anti-A (aglutinine α)
AB(IV)	Atg. A Atg. B	-

Precursor glicosfingolipidic



P : AO x BO



AB AO BO OO

În cazul în care un părinte este cu grupă A, iar celălalt are grupă B (ambii heterozigoți), probabilitatea descendenților este: 25% grupă AB, 25% grupă A, 25% grupă B, 25% grupă O.

P : AA x BB



AB AB AB AB

În cazul în care un părinte este cu grupă A, iar celălalt are grupă B (ambii homozigoți), toți descendenții vor avea grupa sangvină AB.

Sistemul Rh

În populația europeană indivizii Rh⁺ sunt aproximativ 85%, iar Rh⁻ 15%.

Termenul de Rh⁺ este dat de prezența antigenului D.

Genotip	Fenotip
RHD/RHD	Rh ⁺
RHD/RHd	Rh ⁺
RHd/RHd	Rh ⁻

Importanța sistemului Rh:

- în cazul transfuziilor de sânge;
- în cazul bolii hemolitice a nou-născutului.

Trei gene importante codifică pentru sistemul Rh :

-gena RHD, localizată pe cromozomul 1 (1p34-36), codifică antigenul D, antigen puternic din punct de vedere imunologic. Gena RHD nu prezintă o alelă recesivă, persoanele Rh- au o deleție a întregii gene RHD, dar pot avea și alte modificări structurale (litera d nu semnifică un antigen, se utilizează în combinațiile genotipice și semnifică o alelă nefuncțională);

-gena RHCE, cu localizare tot pe cromozomul 1, prezintă patru forme alelice (C,e; c,E; C,E; c,e) și determină formarea antigenelor C/c și E/e;

-gena RHAG, localizată pe cromozomul 6p11-21.1, cu rol în exprimarea antigenelor la suprafața hematiilor.

P : DD x dd



Dd Dd Dd Dd

În cazul în care un părinte are Rh+ (homozigot), iar celălalt are Rh-, toți descendenții vor avea Rh+ (heterozigoți).

P : Dd x Dd



DD Dd Dd dd

În cazul în care ambii părinți au Rh+ heterozigoți, probabilitatea descendenților este: 75% Rh+ și 25% Rh-.