

## 2. Com podem saber el tipus d'herència?

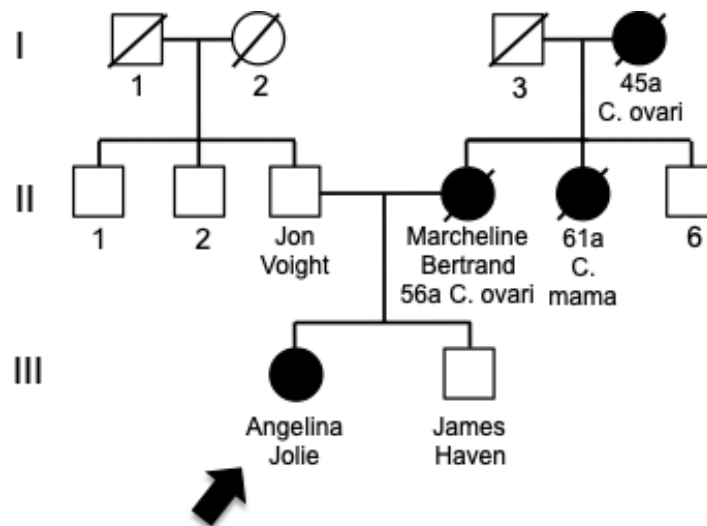
### Cas 1: Càncer de mama i el gen *BRCA1*

L'any 2013 l'actriu nord-americana Angelina Jolie va fer públic que s'havia sotmès a una doble mastectomia preventiva després de conèixer que tenia una mutació al gen *BRCA1*. Dos anys després es va sotmetre a una histerectomia (extirpació de l'úter, els ovaris i les trompes de Fal·lopi). La seva mare i la seva àvia materna van morir de càncer d'ovari als 56 i 45 anys, respectivament. A més, la seva tieta materna sabia que tenia el mateix gen *BRCA1* defectuós i va morir de càncer de mama als 61 anys.

Hi ha càncers que tenen un component hereditari, com és el cas de la família de l'Angelina Jolie. Un dels més freqüents és el càncer de mama i ovari produït per mutacions en el gen *BRCA1*, localitzat en el cromosoma 17. Aquest gen és un gen supressor de tumors que quan és defectuós augmenta les probabilitats de patir càncer de mama en un 70% i càncer d'ovari en un 45%.



a) Quin patró d'herència presenta aquesta susceptibilitat a patir càncer de mama i/o ovari? Fent servir una nomenclatura adequada, indiqueu els genotips de tots els membres de la família de l'Angelina Jolie representats en l'arbre genealògic següent. Els individus foscos fan referència a aquells que tenen el gen *BRCA1* defectuós.

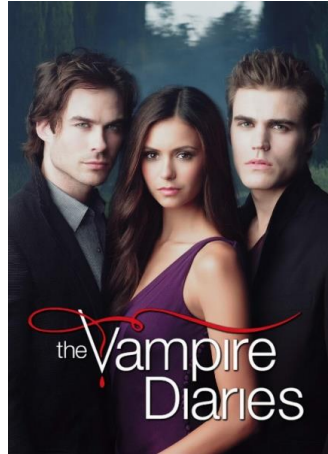


b) Si l'Angelina Jolie (III.1) hagués tingut dos germans (o germanes) més, quina és la probabilitat que tots dos haguessin heretat la mutació al gen *BRCA1*? Justifiqueu la resposta indicant els càlculs que heu fet per obtenir el resultat.

## 2. Com podem saber el tipus d'herència?

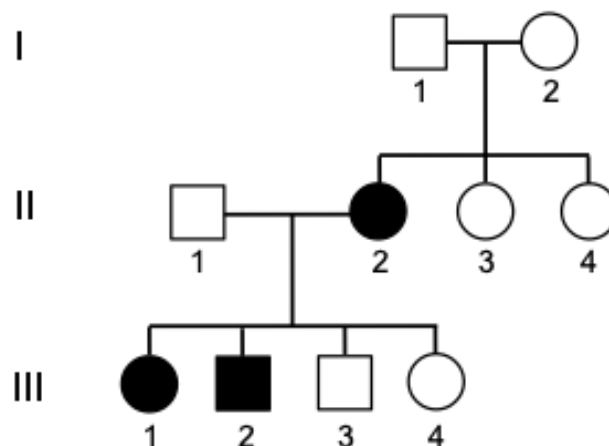
### Cas 2: Malaltia de Günther i vampirisme

En l'actualitat, hi ha moltes sèries o pel·lícules, com *The Vampire Diaries* o *Twilight*, on apareixen vampirs. L'any 1985 el bioquímic canadenc David Dolphin va proposar una explicació científica per al vampirisme.



Dolphin va observar que el fenotip dels individus afectats per la malaltia de Günther (o porfíria eritropoètica congènita) i la descripció dels vampirs en la literatura era molt similar. Aquests pacients eren alts i prims, amb les dents llargues i punxegudes i, a més, la llum solar els danya greument la pell. La malaltia de Günther està causada per mutacions en el gen *UROS*, situat en el cromosoma 10.

a) Dolphin va poder reconstruir l'arbre genealògic d'una família de Transilvània (Romania) en la qual suposadament s'havien registrat casos de vampirisme. El color fosc indica aquells individus que pateixen la malaltia de Günther. Quin patró d'herència presenta la malaltia de Günther? Fent servir una nomenclatura adequada, indiqueu els genotips de tots els membres de l'arbre genealògic següent.



b) Si els individus II.1 i II.2 tenen dos descendents més, quina és la probabilitat que tots dos estiguin afectats per la malaltia de Günther? Justifiqueu la resposta indicant els càlculs que heu fet per obtenir el resultat.

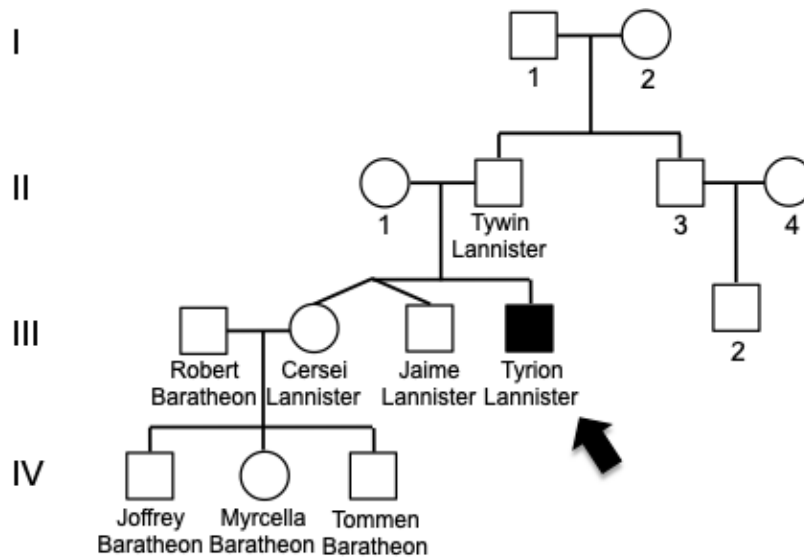
## 2. Com podem saber el tipus d'herència?

### Cas 3: Tyrion Lannister i acondroplàsia

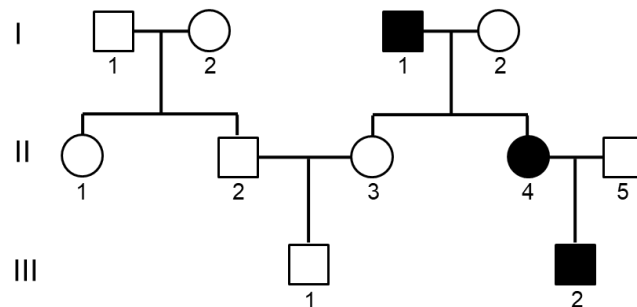
La Casa Lannister està formada per persones altes i majoritàriament esveltes. Tot i així, entre els seus descendents es troba en Tyrion Lannister, el qual pateix nanisme. La principal causa del nanisme és l'acondroplàsia, una malaltia genètica causada per mutacions en el gen *FGF3*, localitzat al cromosoma 4. A continuació es mostra l'arbre genealògic de la Casa Lannister.



Font: [https://twitter.com/got\\_tyrion/status/341241076356636672](https://twitter.com/got_tyrion/status/341241076356636672)



Els assessors genètics que porten el cas no tenen clar el patró d'herència, així que decideixen consultar al seu manual un arbre genealògic d'una família amb acondroplàsia. L'arbre que troben és el següent:



a) Quin patró d'herència presenta l'acondroplàsia? Fent servir una nomenclatura adequada, indiqueu els genotips de tots els membres de l'arbre genealògic anterior.

b) Si en Tyrion Lannister tingués dos descendents amb una parella d'estatura normal, quina seria la probabilitat que els dos siguin afectes? Justifiqueu les respostes indicant els càlculs que heu fet per obtenir els resultats.

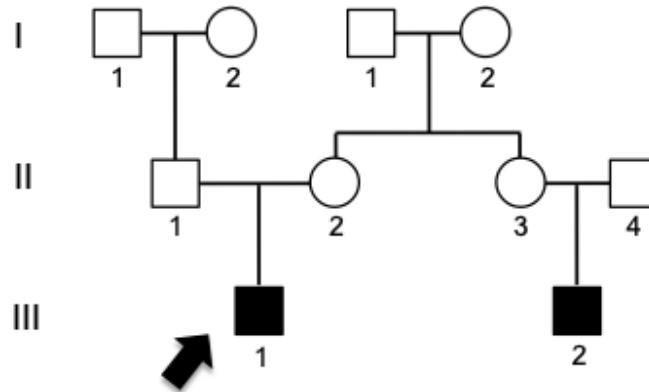
## 2. Com podem saber el tipus d'herència?

### Cas 4: Lorenzo's Oil i adrenoleucodistròfia

L'any 1992 es va estrenar la pel·lícula *Lorenzo's Oil* (L'oli de la vida) de George Miller. El protagonista, en Lorenzo, és un nen afecte d'adrenoleucodistròfia (ALD), una malaltia hereditària a causa de mutacions en el cromosoma X que provoquen un deteriorament progressiu i irreversible del sistema nerviós. Els pares i els avis d'en Lorenzo estan sans, mentre que la germana de la mare té un fill afectat per la mateixa malaltia.



a) Quin patró d'herència presenta l'adrenoleucodistròfia? Fent servir una nomenclatura adequada, indiqueu els genotips de tots els membres de l'arbre genealògic següent.



b) Si en Lorenzo hagués tingut un germà, quina probabilitat hagués tingut de ser afecte d'aquesta malaltia? I si hagués tingut una germana? Justifiqueu les respostes indicant els càlculs que heu fet per obtenir els resultats.

En el següent quadre ompliu primer la fila corresponent al vostre cas. Durant l'exposició de cada grup, afegiu-hi la informació restant.

	Malaltia	Tipus d'herència	Càlcul de probabilitat que s'ha plantejat
Cas 1			
Cas 2			
Cas 3			
Cas 4			