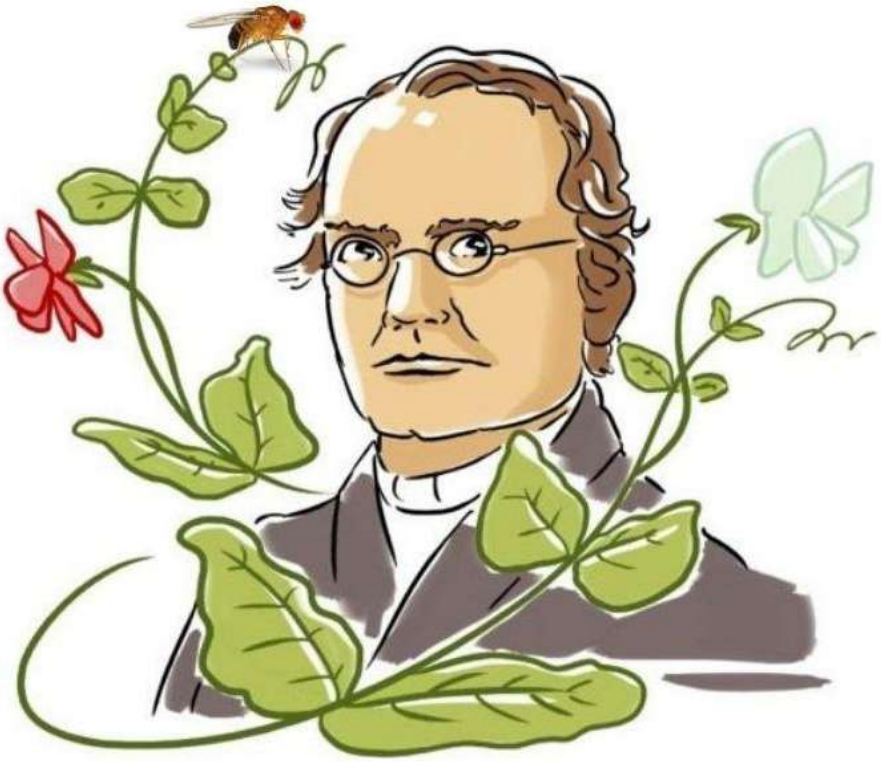
GENÈTICA MELANOGASTER



Andrea Iglesias López
2n Batxillerat C
2021-2022
Tutor: Òscar Sancenon
INS Frederic Martí i Carreras

AGRAÏMENTS

Primerament, m'agradaria donar les gràcies al meu tutor, l'Òscar Sancenon, ja que m'ha guiat, ajudat i aconsellat en tot el procés de preparació del treball. Sense la seva ajuda hauria estat molt difícil l'elaboració del projecte, especialment de la part pràctica.

Agrair al meu institut, Frederic Martí i Carreras de Palafrugell, pel material de laboratori i les instal·lacions facilitades per a la meva experimentació. Segonament, agrair al CESIRE, el centre que em va subministrar les soques de *Drosophila melanogaster* per realitzar els meus experiments així com diversos materials per dur-los a terme.

Reconèixer també al meu pare, que em va portar al CESIRE, a Barcelona, dues vegades a recollir les mosques i finalment als meus familiars, amics i companys per aconsellar-me i ajudar-me durant tot el desenvolupament del meu Treball de Recerca.

Starting from an interest in biology, more specifically in genetics, the objectives of this research are to know who Gregor Mendel was and demonstrate as well as confirm his laws of genetics. Moreover, the main objective is to be aware of the facts about biology Mendel still didn't know and prove the situations where the laws of genetics don't obey.

A complete biography about Mendel and a detailed explanation of the laws' meaning (which includes a compilation of experiments and a demonstration of each of the three laws) was done, followed up with the law's demonstration with *Drosophila melanogaster*, more common as the fruit fly, that consist a mating the insects depending on their strain to follow Mendel's laws.

From the data gathered, an analysis of the induced generations that contain their morphological characteristics was carried out and finally, it was proven that there are some conditions (that includes mutations or linked genes) in which the laws of genetics do not follow directions.

Partiendo de un interés por la biología, más concretamente por la genética, los objetivos de esta investigación son conocer quién fue Gregor Mendel y demostrar y confirmar sus leyes de la genética. Además, el objetivo principal es conocer los detalles sobre biología que Mendel aún no conocía e investigar las situaciones en que las leyes de la genética no obedecen.

Se realizó una biografía completa sobre Mendel y una explicación detallada del significado de las leyes (que incluye una recopilación de experimentos y una demostración de cada una de las tres leyes), seguida de la demostración de estas con Drosophila melanogaster, más conocidas como la mosca de la fruta, que consiste en aparear los insectos dependiendo de su cepa para seguir las leyes de Mendel.

A partir de los datos recopilados se realizó un análisis de las generaciones inducidas que contiene sus características morfológicas y finalmente se comprobó que existen algunas condiciones (que incluyen mutaciones o genes ligados) en las que las leyes de la genética no se cumplen.

1. ANTECEDENTS TEÒRICS: GENÈTICA MENDELIANA 7

1.1 GREGOR MENDEL 7

1.1.1 Qui era? 7

1.1.2 Que va descobrir? 7

1.2 EXPERIMENTACIÓ 8

1.2.1 Què va utilitzar i per què? 8

1.2.2 Caràcters observats 8

1.2.3 Com ho va fer? 8

1.3 LES LLEIS DE MENDEL 9

1.3.1 LA PRIMERA LLEI DE MENDEL: principi de la uniformitat 9

1.3.2 LA SEGONA LLEI DE MENDEL: principi de la segregació dels caràcters 10

1.3.3 LA TERCERA LLEI DE MENDEL: principi de la independència dels caràcters hereditaris 11

1.4 VALIDESA DE LES LLEIS DE MENDEL 12

1.4.1 Herència lligada al sexe 13

1.4.1.1 Herència lligada al cromosoma X 13

1.4.1.2 Herència lligada al cromosoma Y 14

1.4.2 Gens lligats 14

1.4.3 Al·lelisme múltiple 15

1.4.4 Les mutacions 15

2. DROSOPHILA MELANOGASTER 16

2.1 Característiques 16

2.2 Morfologia de la Drosophila 17

2.3 Semblança amb els humans 20

2.4 Diferenciar mascles i femelles 20

2.5 Caràcter observats en l'experimentació 21

3. EXPERIMENTACIÓ AMB DROSOPHILA MELANOGASTER 22

3.1 Recollida de les mosques 22

3.2 Material 23
3.3 Medi de cultiu 23
3.3.1 Ingredients 23
3.4 Procediment 23
3.5 Protocol de treball amb Drosophila melanogaster 24
3.6 A tenir en compte 26
3.7 Inconvenients 27
4. ENCREUAMENTS I RESULTATS TEÒRICS 28
4.1 Salvatge x Vestigial 28
4.2 Salvatge x White 28
5. ANÀLISI DELS RESULTATS OBTINGUTS 30
5.1 Primer encreuament 30
5.2 Segon encreuament 31
CONCLUSIONS 32
6. GLOSSARI 34
7. WEBGRAFIA 37
9. ANNEXOS 1. Fotografies pròpies de l'experimentació 42

INTRODUCCIÓ

‘Genètica melanogaster’ tracta d’una demostració pràctica dels experiments que va fer Gregor Mendel per definir les lleis de la genètica per tal d’analitzar-les i reafirmar-les. A part, amb el meu treball i la part pràctica vull demostrar la meva hipòtesi sobre les lleis. Quan Mendel va realitzar els experiments i va treure les seves conclusions, el món de la biologia encara no estava tan desenvolupat com ho està ara. No es coneixien conceptes com ADN o cromosoma, que avui en dia són bàsics per a qualsevol biòleg. Per tant, segons la meva hipòtesi les lleis de Mendel són certes, però estan incompletes. Per negar o verificar la meva teoria vull estudiar les situacions en què les lleis flaquegen i veure el que succeeix. Per fer això, primerament investigaré alguns dels casos en què el patró de les lleis no es compleix i finalment ho portaré a la pràctica tot fent els mateixos experiments que va dur a terme Mendel.

L’elecció del contingut va ser difícil, segurament la part més confusa i determinant del treball. Després de pensar en diferents propostes i que cap em convencés del tot, vaig trobar-ne una que em cridava molt l’atenció i semblava ser la definitiva.
En el meu cas sabia que l’àmbit havia de ser Biologia, ja que durant aquests últims anys estudiant-la a l’institut m’he adonat que és el que realment m’agrada i, considero imprescindible desenvolupar el Treball de Recerca basat en una matèria que t’inciti a la investigació.
Aquesta opció era l’epigenètica, que estudia com l'ambient pot canviar l’expressió dels nostres gens sense modificar-los, però ni els meus coneixements ni els recursos eren suficients per realitzar-lo, a causa també de la complexitat del tema i dels objectius.
Vaig contactar amb el departament de biologia de diferents universitats de Catalunya, però la majoria d’elles no em podia oferir gaire ajuda, la qual cosa em va fer descartar el tema per complet. Tot i això, no el deixo de banda i m’agradaria poder realitzar una investigació més endavant, quan els meus coneixements hagin incrementat i tingui més eines a la meva disposició.
Per tant, per aquest treball tocava tornar a pensar en un contingut factible i interessant.
Finalment, vaig escollir la genètica mendeliana, que està relacionat. De fet, és l’inici de tot. A partir de les lleis Mendel la genètica i variants han pogut avançar.

Em va cridar l'atenció la part pràctica, que va ser decisiva per l'elecció del tema. Quan vaig estar parlant amb el meu tutor sobre el treball, em va proposar reproduir els experiments realitzats per Mendel i això em va semblar curiós a més de divertit.
Al principi vaig pensar a fer-los amb plantes, tal com ho va fer Gregor Mendel, però finalment, el meu tutor em va aconsellar fer-los amb mosques. Aquestes tenen un cicle reproductiu molt més curt que el dels vegetals i això em permetia fer més generacions i analitzar més tipus d'aparellaments.
A més a més, la realització d'aquesta experiència em va semblar un bon inici per la investigació científica, per familiaritzar-me amb el material de laboratori, el protocol i així practicar el mètode científic.

Els meus objectius amb aquest treball no són uns altres que realitzar una investigació sobre les lleis de Mendel, com les va determinar i amb què, també fer una recerca sobre les excepcions de les mateixes i finalment completar l'anàlisi amb uns assajos com els elaborats per Mendel per tal de demostrar les lleis i les seves peculiaritats. Per últim poder observar les possibles complicacions que poden sorgir a l'hora de realitzar experiments amb éssers vius.

Per fer el treball he utilitzat la següent metodologia:
Inicialment, un cop el tema i els objectius clars, la realització d'un esquema que vaig dividir en diferents apartats que comprenien tot el que volia esmentar. Un cop fet, ja podia començar el marc teòric del treball. A mesura que el completava, tot seleccionant informació de diferents fonts, escrites, iconogràfiques o gràfiques la majoria via internet, m'anaven sorgint altres apartats i amb ajuda del meu tutor vaig acabar de concloure tota la part teòrica del treball. Finalment, vaig elaborar un glossari que es troba al final del treball, amb totes les paraules més cientificotècniques amb els seus significats per tal de facilitar l'enteniment tothom.
Pel que fa a la part pràctica, amb l'ajuda del CESIRE, un centre de recursos pedagògics específics de suport a la innovació i recerca educativa, situat a Barcelona, amb el qual es va posar en contacte el meu tutor, i l'Institut Frederic Martí i Carreres, vaig realitzar la meva experimentació amb mosques *Drosophila melanogaster*. Aquestes me les va proporcionar el centre mencionat i el material de laboratori necessari que me'l va facilitar el meu institut.

A mesura que anava fent els experiments amb l'ajuda del meu tutor, vaig anotar totes les dades i fotografies que feia dels diferents processos, la majoria presents als annexos, també els aspectes que em van cridar l'atenció i per descomptat els contratemps que em van sorgir.

1. ANTECEDENTS TEÒRICS: GENÈTICA MENDELIANA

1.1 GREGOR MENDEL

1.1.1 Qui era?

[1]Gregor Johann Mendel va néixer el 20 de juliol de 1822 a la província Heinzendorf bei Odrau, a l'antic Imperi Austríac i actual República Txeca. Formava part d'una família humil, amb pocs recursos econòmics i va passar la seva infància treballant com a ramader, aprenent del seu pare que li ensenyava sobre el cultiu de fruiters.

Va estudiar a l'institut filosòfic d'Olomouc (Txèquia) i a 21 anys, Johann Mendel va afiliar-se a l'Orde de Sant Agustí. L'any 1847 va ser nomenat sacerdot i a causa de les seves grans habilitats en Ciència i Matemàtiques, que van ser apreciades pel pare local, va ser enviat a la Universitat de Viena per tal de continuar amb la seva formació.

Més tard, va estudiar anatomia i fisiologia de les plantes i es va especialitzar en l'ús del microscopi. Mendel es va veure fascinat per la natura, havia passat la seva infància envoltada d'aquesta i els seus estudis el van impulsar a analitzar distintes espècies de plantes i teories de l'evolució.

Mendel va morir a Àustria el 6 de gener de 1884, a 61 anys a causa d'una malaltia al ronyó.

1.1.2 Que va descobrir?

[2]Durant els anys 1865 i 1866, a partir de la seva experimentació amb l'encreuament de diverses varietats de pèsols, va identificar les bases de l'activitat hereditària dels ara anomenats gens, i a més a més, sense adonar-se, del cromosoma i la divisió cel·lular. Va establir les lleis de la genètica amb l'exposició dels seus resultats i conclusions a la societat de Breno, però ningú el va fer cas i mai va ser reconegut pel seu descobriment. Va ser anys més tard, el 1900, quan tres investigadors, Hugo de Vries, Karl Frich Correns i Erich Tschermack, estudiaven l'herència i van trobar els articles que Mendel havia publicat, això els va servir d'ajuda en la seva recerca.

[1] Guzmán Martínez, Grecia (2020). Biografía del padre de la genética moderna'. Psicología y mente. Disponible a: https://psicologiaymente.com/biografias/gregor-mendel

[2] Fernandez, Tomás y Tamaro, Elena (2004). 'Gregor Mendel'. Biografías y vidas. Disponible a: https://www.biografiasyvidas.com/biografia/m/mendel.htm

1.2 EXPERIMENTACIÓ

1.2.1 Què va utilitzar i per què?

[3]Per a la seva experimentació, Gregor Mendel va utilitzar diferents varietats de pèsols *Pisum sativum.* Va decidir fer servir aquesta planta pel seu baix preu, perquè era fàcil d'aconseguir al mercat i ocupava poc espai. Es va fixar en el temps generació, necessitava que fos relativament curt per fer totes les generacions necessàries i el dels pèsols dura aproximadament uns catorze dies.

També va tenir en compte que els pèsols produeixen molts descendents i a més a més, que gaudeixen d'abundants varietats de color, grandària, pell…

1.2.2 Caràcters observats

[4]Mendel va analitzar set caràcters diferents de les pesoleres:

1. El color del llegum: Verd o groc.
2. La forma del llegum: Llisa o estrangulada.
3. La talla de la planta: Normal o nana.
4. La posició de la flor: Axial o terminal.
5. Color de la flor: Lila o blanca.
6. Color de la llavor: Groc o verd.
7. Forma de la llavor: Llisa o rugosa.

1.2.3 Com ho va fer?

[5]La part principal dels experiments era controlar els encreuaments de les plantes. La *Pisum sativum* és una planta que té la propietat d'autofecundar-se, això vol dir que ella mateixa produeix grans de pol·len i òvuls. Mendel va saber aprofitar aquesta característica i va induir algunes generacions a partir de l'autofecundació fins que va aconseguir una raça pura. Amb aquestes començaria els seus experiments i determinaria la Primera Llei de Mendel.

Per controlar la reproducció de les altres plantes, Mendel extreia el pol·len de les anteres masculines, on es formen els grans de pol·len i el dipositava en el pistil de la femella, que conduïa als òvuls de la planta.

[3] González, Megía, Rubén (2018). Figuras de la genética: Mendel. De guisantes va la cosa'. Genotipa. Disponible a: https://genotipia.com/guisantes/
[4] González, Megía, Rubèn (2018).
[5] 'Leyes de Mendel'. Descubriendo la herencia. Disponible a: https://gimapu17.wixsite.com/descubriendoherencia/leyes-de-mendel

Per evitar l'autofecundació, Mendel eliminava les anteres de la planta que rebia el pol·len abans de l'encreuament.

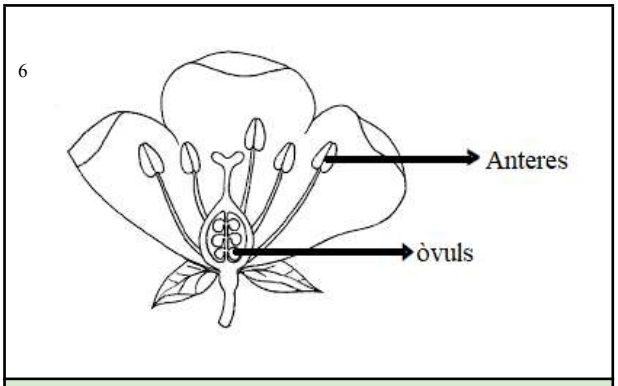


Figura 1: Parts de la flor treballades per Mendel

1.3 LES LLEIS DE MENDEL

1.3.1 LA PRIMERA LLEI DE MENDEL: principi de la uniformitat

[7]La primera llei de Mendel determina com és la descendència de dues plantes de raça pura amb diferents formes d'un mateix gen. El gen que Mendel va observar en aquest primer experiment va ser el color del pèsol. Una d'elles amb el genotip homozigot dominant (AA) i l'altre recessiu (aa), on (A) correspon al color groc i (a) al color verd.

En creuar dues races pures Mendel va veure que el 100% de la primera generació (F1) tenia el mateix fenotip que uns dels dos progenitors i que el genotip, en comptes de ser homozigòtic era heterozigòtic (Aa).

GENOTIP	a	a
A	Aa	Aa
A	Aa	Aa

[6] https://webdelmaestro.com/wp-content/uploads/2012/11/Partes-de-una-flor-actividades.pdf
[7] 'Mendel y sus guisantes'. Khan Academy. Disponible a: https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-classical-genetics/hs-introduction-to-heredity/a/mendel-and-his-peas

[8]Actualment, fem servir el quadre o diagrama de Punnett per determinar d'una forma ràpida com seria la descendència en un encreuament. Per fer-ho, en la primera columna hi col·loquem el genotip d'un dels progenitors, separant els al·lels, i en la primera filera el genotip de l'altre progenitor de la mateixa manera. Cada al·lel correspon a un gàmeta de l'antecessor.

D'aquesta forma podem calcular el tant per cent de possibilitats que té la generació de tenir el genotip homozigot o heterozigot i quin serà el seu fenotip.

En l'anterior quadre de Punnett podem observar com tota la descendència (100%) tindrà el genotip (Aa), per tant heterozigot i el fenotip afí a un dels progenitors. En aquest cas tots els pèsols de les plantes descendents seran de color groc.

1.3.2 LA SEGONA LLEI DE MENDEL: principi de la segregació dels caràcters

[9]En aquesta segona llei, Mendel va establir que els dos al·lels que té cada individu per a un mateix gen, se separen i es tornen a unir a l'atzar en successives generacions. És a dir, en el cas de la primera generació (F1), el genotip és (Aa) per tant, aquests dos al·lels se separen (A) i (a). En el segon experiment, Mendel va iniciar l'encreuament de dues plantes la de primera generació (F1), amb genotip heterozigòtic i fenotip de pèsol groc.

GENOTIP	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Com podem observar en el quadre de Punnett, d'aquesta experimentació surt la segona generació (F2) amb un fenotip 3:1, això és que, tres de cada quatre descendents tindran els pèsols de color groc i un de cada quatre els pèsols de color verd.

També podem conèixer que un 25% de la descendència tindrà genotip homozigòtic dominant (AA) i per tant fenotip de pèsol groc, un 50% tindrà genotip heterozigòtic (Aa) i també fenotip de pèsol groc i finalment, el 25% restant tindrà el genotip homozigòtic recessiu (aa) i seran els únics amb el fenotip de pèsol verd.

[8] El curioso (2020). 'Cuadro de Punnett'. El gen curioso. Disponible a: https://www.elgencurioso.com/diccionario/cuadro-de-punnett/

[9] (2020). 'Las 3 leyes de Mendel'. IEQFB. Disponible a: https://ieqfb.com/las-3-leyes-de-mendel/

[10]Actualment, sabem que els dos al·lels que posseeix cada individu se separen en la formació dels gàmetes, el que coneixem com a meiosi. Quan Mendel va realitzar la seva experimentació no era coneixedor d'aquest procés, per això es diu que sense saber-ho va descobrir la divisió cel·lular.

Aquest procediment de separació dels gàmetes permet que el nou individu adquireixi un al·lel de cada progenitor. Quan el gàmeta femení i el masculí s'agrupen per formar el zigot, també s'ajunten en dos al·lels i d'aquesta manera es forma el gen del descendent.

[11]'*Resulta ara clar que els híbrids formen llavors que tenen l'un o l'altre dels dos caràcters diferencials, i d'aquests la meitat tornen a desenvolupar la forma híbrida, mentre que l'altra meitat produeix plantes que romanen constants i reben el caràcter dominant o el recessiu en igual nombre*'.

Gregor Mendel

1.3.3 LA TERCERA LLEI DE MENDEL: principi de la independència dels caràcters hereditaris

[12]La tercera llei de Mendel descriu que un caràcter definit per dos al·lels s'hereta independentment d'un altre caràcter definit per altres dos al·lels. Això vol dir que el gen d'una planta que diu que la pell del pèsol serà llisa, s'hereta independentment al gen que diu que el pèsol serà groc.

Per realitzar el tercer experiment i comprovar l'herència simultània de dos caràcters, va creuar dos individus amb genotip AALL i aall, on els gàmetes resultants eren: Al, AL, aL i al.

[10] (2021) '2.ª ley de Mendel: Principios de la segregación'.Wikipedia. Disponible a: https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Leyes_de_Mendel&oldid=139285989

[11] Sinnott, Edmund Ware; Dunn LC & Dobzhansky T. (1961). «Mendel G. Experimentos de hibridación en plantas, 1866.». Principios de Genética. Barcelona: Omega. pp. 528-549. B 12915-1961. Disponible a: https://es.wikipedia.org/wiki/Leyes_de_Mendel#2.%C2%AA_ley_de_Mendel:_Principios_de_la_segregaci%C3%B3n

[12] 'Genètica clàssica'. Biopili. Disponible a: http://biopili.weebly.com/lleis-de-mendel.html

GENOTIP	AL	Al	aL	al
AL	AALL (1/16)	AALl (1/16)	AaLL (1/16)	AaLl (1/16)
Al	AALL (1/16)	AAll (1/16)	AaLl (1/16)	Aall (1/16)
aL	AaLL (1/16)	AaLl (1/16)	aaLL (1/16)	aaLl (1/16)
al	AaLl (1/16)	Aall (1/16)	aaLl (1/16)	aall (1/16)

Un cop fet l'encreuament amb el quadre de Punnet podem observar que 2/16 plantes tindrà el genotip homozigòtic dominant (AALL), 1/16 el tindrà homozigòtic recessiu (aall) i la resta, és a dir 13/16 tindrà el genotip heterozigòtic.
Podem interpretar també que 9/16 plantes tindran el fenotip de pèsol de color groc i pell llisa, 3/16 tindran el fenotip de pèsol groc i pell rugosa, 3/16 seran de pèsol verd i pell llisa i per últim, només 1/16 tindrà el fenotip de pèsol verd i pell rugosa.

[13] *'Per tant, no hi ha dubte que a tots els caràcters que van intervenir en els experiments s'aplica el principi que la descendència dels híbrids en què es combinen diversos caràcters essencials diferents, presenta els termes d'una sèrie de combinacions, que resulta de la reunió de les sèries de desenvolupament de cada parella de caràcters diferencials'.*

Gregor Mendel.

1.4 VALIDESA DE LES LLEIS DE MENDEL

Com ja he mencionat a la introducció del treball, les lleis de Mendel no es compleixen en tots els casos. L'avanç de la biologia en camps com la genètica o la biologia molecular ha permès descobrir excepcions a les lleis.
Quan Mendel les va establir, estructures com el cromosoma, o processos com les mutacions no eren coneguts, i gràcies a aquests descobriments, hem sigut capaços d'ampliar les conclusions de Mendel.

[13] Sinnott, Edmund Ware; Dunn LC & Dobzhansky T. (1961). «Mendel G. Experimentos de hibridación en plantas, 1866.». Principios de Genética. Barcelona: Omega. pp. 528-549. B 12915-1961. Disponible a: https://es.wikipedia.org/wiki/Leyes_de_Mendel#2.%C2%AA_ley_de_Mendel:_Principios_de_la_segregaci%C3%B3n

1.4.1 Herència lligada al sexe

[14]Cada espècie té un cariotip diferent, és a dir, un nombre de cromosomes diferent. Si parlem dels humans, sabem que tenim 46 cromosomes, tot formant un cariotip de 23 parells diferents entre ells. Un d'aquests parells, està format per dos cromosomes sexuals, que són els que determinen el sexe de l'individu, i la resta són autosomes. El sexe masculí està determinat pels cromosomes *XY* i el femení per *XX*.

A hores d'ara, coneixem que hi ha gens que poden estar situats en els cromosomes sexuals i, per tant, l'herència d'aquests caràcters dependrà del sexe de l'individu. Els gens que s'ubiquen al cromosoma *X* es poden trobar en homes i dones, però, en canvi, els gens del cromosoma *Y* només es troben en homes.

[15]1.4.1.1 Herència lligada al cromosoma X

Com que el cromosoma *X* és més llarg que l'*Y*, hi ha més caràcters lligats a l'*X,* ja que en aquest hi ha molts més gens. A més a més, com que el sexe femení està format per XX, aquest tindrà dos gens lligats al sexe, un per cada cromosoma i, això fa que hi hagi la possibilitat de ser un gen homozigot o heterozigot. En canvi, els mascles només tenen un i doncs no poden ser ni homozigots ni heterozigots.

HETEROCROMOSOMES	X^H	Y
X^H	X^HX^H	X^HY
X^h	X^hX^H	X^hY

En aquest quadre de Punnett podem observar un gen lligat al cromosoma *X* on (H) és l'al·lel dominant i (h) el recessiu. Les dues dones resultants d'aquest encreuament expressaran aquest gen, una amb el genotip homozigot dominant i l'altre amb el genotip heterozigot. En el cas dels homes, un d'ells si expressarà aquest caràcter en el genotip que porta l'al·lel dominant lligat al cromosoma *X*, i l'altre no l'expressarà, ja que porta lligat al cromosoma *X* l'al·lel recessiu.

[14] (2017)'Herencia ligada al sexo'. Universidad Nacional Autónoma de México. Disponible a: https://e1.portalacademico.cch.unam.mx/alumno/biologia1/unidad3/ingenieriagenetica/herenciaNoMendeliana/herenciaLigadaSexo

[15] 'Repaso de herencia ligada al sexo'. Khan Academy. Disponible a: https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-classical-genetics/hs-sex-linkage/a/hs-sex-linkage-review

Existeixen trastorns a causa d'aquest tipus de gen lligat al cromosoma X, com per exemple l'hemofília i aquests poden afectar tant a homes com a dones.

1.4.1.2 Herència lligada al cromosoma Y

[16]A diferència del cromosoma *X*, l'*Y* és més curt i, per tant, té menys gens, això fa que hi hagi menys gens lligats a aquest cromosoma. A més d'això, aquests gens només poden afectar els homes, ja que les dones no tenen cromosoma *Y*.

HETEROCROMOSOMES	X	Y^J
X	XX	XY^J
X	XX	XY^J

En el quadre de Punnett podem veure com només els dos homes resultants de l'encreuament són afectats pel gen. Les dones no estaran mai afectades, mentre que els homes sempre ho estaran.

1.4.2 Gens lligats

[17]Existeix la possibilitat que dos gens diferents se situïn molt a prop en el mateix cromosoma, els anomenats gens lligats. En aquest cas no es compleix el comportament de la tercera llei de Mendel, és a dir, els caràcters no s'hereten independentment, ja que l'individu no forma quatre tipus de gàmetes, sinó només dos. Això fa que la variabilitat fenotípica disminueixi.

Si anem a l'apartat **3.3**, podem veure els quatre tipus de gàmetes i els quatre fenotips diferents: pèsol groc i pell rugosa, pèsol groc i pell llisa, pèsol verd i pell rugosa i per últim, pèsol verd i pell llisa. Si aquests dos gens fossin lligats, els fenotips es reduirien a: pèsol groc i pell llisa i pèsol verd i pell rugosa.

[16] 'Repaso de herencia ligada al sexo'. Khan Academy. Disponible a: https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-classical-genetics/hs-sex-linkage/a/hs-sex-linkage-review

[17] 'Ligamiento genético y mapeo'. Khan Academy. Disponible a: https://es.khanacademy.org/science/ap-biology/heredity/non-mendelian-genetics/a/linkage-mapping#:~:text=Cuando%20los%20genes%20est%C3%A1n%20cerca,se%20heredar%C3%A1n%20como%20una%20unidad.

1.4.3 Al·lelisme múltiple

[18]Mendel únicament va experimentar amb gens que tenien dos al·lels diferents, però hi ha que en tenen tres, com per exemple els grups sanguinis (A, B o 0). En aquest cas els al·lels A i B són codominants respecte al 0. Si conjuntem aquests al·lels poden sortir fins a sis genotips diferents i quatre fenotips. D'aquí els quatre grups sanguinis que existeixen: A, B, AB i 0.

1.4.4 Les mutacions

[19]Les mutacions són alteracions o canvis permanents en l'ADN, a més d'hereditaris. Es poden produir a l'atzar, per agents exògens o endògens, a causa d'errors en la duplicació o en la reparació del DNA. Les mutacions produeixen nous fenotips i no es poden predir, per tant, en aquests casos les lleis de Mendel són irrellevants.

[18] 'Alelismo múltiple'. Biología-Geología. Disponibe a: https://biologia-geologia.com/biologia2/961_alelismo_multiple.html
[19] (2021).'Mutació'. Vikipèdia. Disponible a: https://ca.wikipedia.org/w/index.php?title=Mutaci%C3%B3&oldid=27693912

2. DROSOPHILA MELANOGASTER

[20]La mosca del vinagre o mosca de la fruita és un insecte molt petit que pertany al grup dels dípters. És coneguda a causa de la seva popularitat als laboratoris d'investigació i també ha sigut l'escollida per realitzar la meva part pràctica.

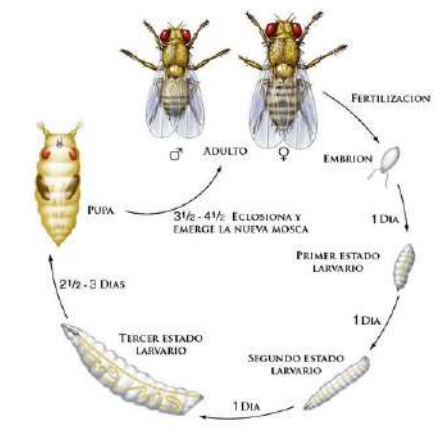
2.1 Característiques

[21]La *Drosophila melanogaster* té un cariotip petit format per vuit cromosomes (2n = 8), és a dir, quatre parells i a més un cicle de vida biològic molt curt, de 15-21 dies on s'inclou la metamorfosis. La *Drosophila* passa per quatre fases en la seva vida. L'ou, la larva, la pupa i finalment l'adult. Un cop l'ou és fecundat, on es portarà a terme el desenvolupament, surt la larva, que passats uns dies es transformarà en pupa i finalment l'adult, qui assolirà la mida definitiva. La durada del seu cicle reproductiu dependrà de les condicions en què es trobin les mosques. Una bona temperatura serien uns 25 graus Celsius constants, així l'ou i la larva durarien uns cinc dies i la pupa uns quatre, en uns deu dies ja tindríem la mosca adulta. Si la temperatura disminueix, la duració de cada fase augmenta i si la temperatura puja la durada s'escurça. Hem d'anar amb compte que la temperatura no sigui massa elevada perquè les mosques podrien morir.

Es reprodueixen molt ràpidament i a més a més generen un gran nombre de descendents, això ens permet induir moltes generacions en poc temps i poder estudiar-les amb facilitat. A més d'això, es coneix el seu genoma absolutament i hi ha una gran varietat de mutants.

[20] (2021). 'Drosophila melanogaster'. Wikipedia. Disponible a: https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Drosophila_melanogaster&oldid=138826093

[21] Barciela, Patricia (2021). 'Un modelo de organismo. La mosca de la fruta'. La voz de Galicia. Disponible a: https://www.lavozdegalicia.es/noticia/lavozdelaescuela/2018/02/07/modelo-organismo-mosca-fruta/0003_201802SE7P7991.htm



[22]

Figura 2: Cicle reproductiu de la *Drosophila melanogaster*

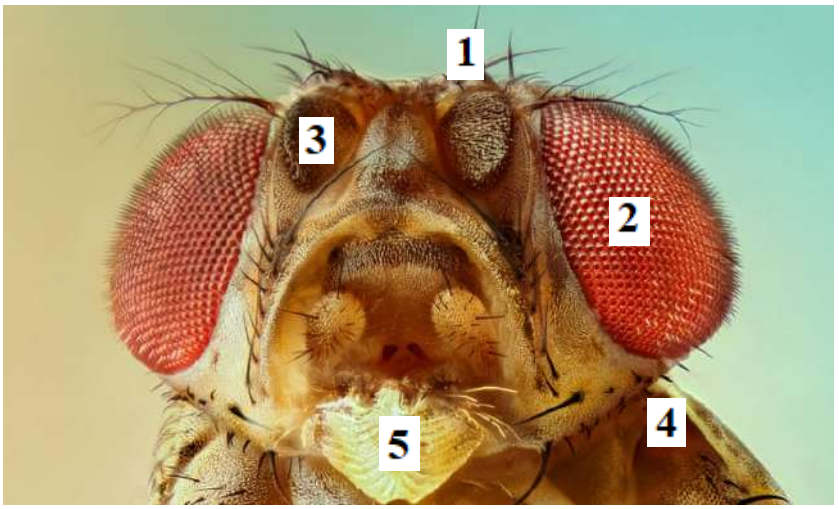
[23]2.2 Morfologia de la *Drosophila*

Per explicar la morfologia de la mosca dividirem el seu cos en tres parts: el cap, el tòrax i l'abdomen.

CAP

1. Antenes → Estan formades per tres segments.
2. Ulls compostos → Són rodons i normalment vermells, estan en posició lateral.
3. Ulls simples o ocels → Estan en posició dorsal.
4. Pèls sensorials → Serveixen com a òrgans sensorials.
5. Probòscide → Òrgan bucal en forma de tub que serveix per alimentar-se i xuclar.

[22] https://dendroterra.jimdofree.com/art%C3%ADculos/droshophila-alimento-vivo/
[23] 'Características morfológicas'. Drosophila melanogaster. Disponible a: https://sites.google.com/site/drosophilamelanogastermkl/home/caracteristicas-morfologicas



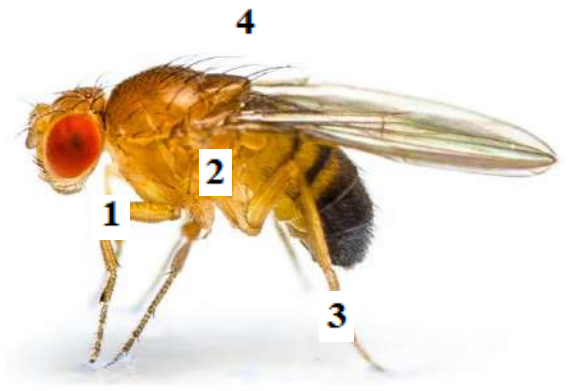
[24]

Figura 3: Parts del cap de la *Drosophila melanogaster*

TÒRAX

1. Protòrax → Primer parell de potes i en els mascles la pinta sexual.
2. Mesotòrax → Segon parell de potes i un parell d'ales.
3. Metatòrax → Tercer parell de potes.
4. Quetes → Estructures piloses amb funció sensorial.

[24] The Guardian (2019). '¿En que nos parecemos a las moscas de la fruta?. Unam Global. Disponible a: 'https://unamglobal.unam.mx/en-que-nos-parecemos-a-las-moscas-de-la-fruta/

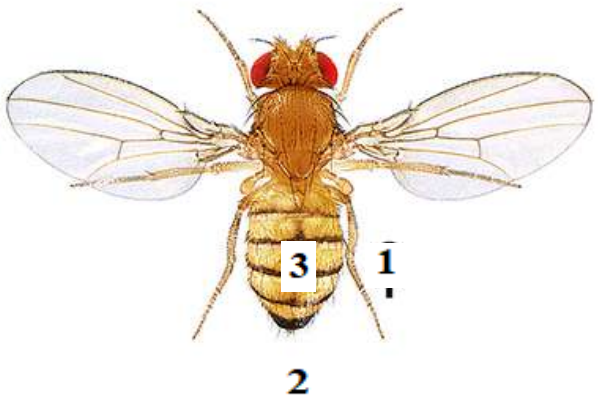


[25]

Figura 4: Parts de tòrax de la *Drosophila melanogaster*

ABDOMEN

1. Espiracles → Porus a través dels quals realitzen la respiració traqueal.
2. Aparell reproductor → Conté els genitals femenins o masculins per dur a terme la reproducció.
3. Segments abdominals → Segments que divideixen l'abdomen de la mosca.



[26]

Figura 5: Parts de l'abdomen de la *Drosophila melanogaster*

[25] https://www.reptilhouse.com/alimento-vivo/mosca-de-la-fruta/drosophila-melanogaster
[26] Cabia, Begoña; García, Amparo; Arterós, Rubén (2012). 'Mosques humanitzades'. Mètode. Disponible a: https://metode.cat/revistes-metode/article/mosques-humanitzades.html

2.3 Semblança amb els humans

[27]Aquesta mosca és molt utilitzada en anàlisis perquè, encara que sembli mentida, és molt similar a nosaltres. S'ha estudiat que al voltant del 75% dels gens humans relacionats amb malalties, tenen el seu homòleg en el genoma de la Drosophila. A més, el 50% de les seqüències de proteïnes de la mosca tenen la seva homòloga en mamífers.

2.4 Diferenciar mascles i femelles

Per diferenciar les *Drosophiles* mascles i les femelles ens podem fixar en diferents aspectes. Un d'ells és la mida, les femelles són més grans que els mascles. També podem observar el seu abdomen, les femelles tenen unes ratlles negres mentre que els mascles tenen tota la part final de l'abdomen negre. A més a més, les femelles el tenen punxegut i els mascles més rodó. L'abdomen d'aquests està format per cinc segments a diferència del de les femelles, que està constituït per set. Per últim, els mascles tenen una pinta sexual al primer parell de potes.

28

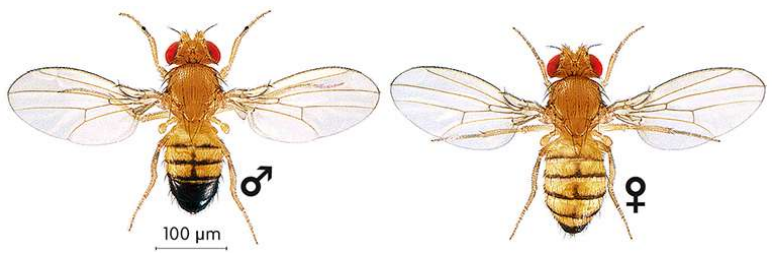


Figura 6: Mascle i femella de *Drosophila melanogaster*

29

Figura 7: Pinta sexual

[27] (2021). 'Similitud con los humanos'. Wikipedia. Disponible a: https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Drosophila_melanogaster&oldid=138826093
[28] Cabia, Begoña; García, Amparo; Arterós, Rubén (2012). 'Mosques humanitzades'. Mètode. Disponible a: https://metode.cat/revistes-metode/article/mosques-humanitzades.html
[29] http://blogs.unlp.edu.ar/geneticamuseo/files/2019/06/Gu%C3%ADas-TP-2019-Segunda-parte.pdf

2.5 Caràcter observats en l'experimentació

Per al meu experiment vam demanar al CESIRE tres soques de *Drosophila melanogaster* diferents:

[30]*Drosophila melanogaster* ***'Salvatge'***: aquesta soca té un genotip normal, això vol dir que no té cap mutació ni cap altre factor que pugui pertorbar el patró de les lleis.

Drosophila melanogaster ***'White'***: la característica d'aquesta soca és que les mosques tenen els ulls de color blanc en comptes de tenir-los vermells, això és perquè no tenen pigmentació. Aquest caràcter està lligat al cromosoma sexual X, per tant, l'herència d'aquesta mutació dependrà del sexe del nou individu. Com hem vist anteriorment, el cromosoma X pertany al sexe masculí i al femení, així doncs, tant mascles com femelles poder presentar aquesta característica.

Drosophila melanogaster ***'Vestigial'***: Les mosques que pertanyen a aquesta soca, tenen les ales més curtes que normalment i aquest tret està situat al cromosoma 2.

[31]

Figura 8: Soca *'Salvatge'*

[32]

Figura 9: Soca '*Vestigial'*

[33]

Figura 10: Soca *'White'*

[30] Amela, Núñez, Yaiza (2011). 'Principals mutants de Drosophila melanogaster'. Criant Drosophiles. Dispoible a: https://criantdrosophiles.jimdofree.com/drosophila-melanogaster/principals-mutants-de-drosophila-melanogaster/
[31] Amela, Núñez, Yaiza (2011).
[32] Amela, Núñez, Yaiza (2011).
[33] Amela, Núñez, Yaiza (2011).

3. EXPERIMENTACIÓ AMB *DROSOPHILA MELANOGASTER*

La meva part pràctica consisteix en la realització dels experiments elaborats pel científic Gregor Johann Mendel, en el meu cas amb *Drosophila melanogaster*, per tal d'establir les lleis de la genètica. D'aquesta manera ser capaç d'analitzar-les i reafirmar-les.

També, poder observar els possibles inconvenients que li van sorgir a Mendel a l'hora d'efectuar l'experimentació. Com hem vist, Mendel va formular tres lleis sobre l'herència dels caràcters, però, va haver d'obviar, ja que no existia el coneixement encara, diferents factors anteriorment també mencionats, com les mutacions o l'herència lligada al sexe.

Aquest últim serà important en el desenvolupament del meu assaig.

3.1 Recollida de les mosques

El dia 27 de maig de 2021 vaig anar al CESIRE a Barcelona a recollir les tres soques de *Drosophila melanogaster* que el meu tutor va encarregar. Em van donar tres pots petits, un per a cada soca, amb tot preparat. El medi de cultiu, el paper de filtre i les mosques. En cada recipient hi havia una etiqueta amb el nom de la soca corresponent i la data.

[34]

Figura 11: Flascons amb les tres soques de *Drosophila melanogaster*

[34] Font pròpia

3.2 Material

Gairebé tot el material que he utilitzat per a la part pràctica me l'ha facilitat l'Institut Frederic Martí i Carreras de Palafrugell. El laboratori del centre em va cedir una lupa binocular, plaques de petri, una proveta, una bàscula, els flascons necessaris, taps pels flascons, l'èter entre d'altres.

3.3 Medi de cultiu

El medi de cultiu és imprescindible per realitzar experiments amb les *Drosophiles*. Amb aquest, les larves podran alimentar-se i completar així el seu cicle vital.

De receptes n'hi ha moltes, l'ideal és provar diferents fins a trobar l'òptima i garantir l'alimentació de les larves.

La que jo vaig fer servir me la va facilitar el meu tutor que és la recomanada pel Departament de Genètica de la facultat de Biologia de la Universitat de Barcelona

Alguns dels ingredients estaven disponibles al meu institut, i d'altres els vaig comprar. En el meu cas va ser l'única que vaig provar i em va resultar excel·lent per a l'experimentació.

3.3.1 Ingredients

5,6 grams d'Agar-Agar	1 cullerada de sucre de cuina
240 mL d'aigua	91 grams de farina de blat
10,4 grams d'alcohol etílic	0,9 grams de Nipagin
375 mL d'aigua	Llevat fresc

3.4 Procediment

1. Incorporar l'Agar-Agar i la cullerada de sucre de cuina en 375 mL d'aigua a temperatura ambient. Mesclar-ho molt bé i portar-ho a ebullició vigilant que no es formin grumolls.
2. Mesclar la farina de blat de moro amb els 240 mL d'aigua a temperatura ambient. Un cop la dissolució anterior ha arribat a ebullició, incorporar la mescla de farina i aigua i coure durant uns deu o quinze minuts.
3. Barrejar el Nipagin amb l'alcohol etílic i afegir-ho a la mescla un cop retirada del foc.

Un cop el medi de cultiu està fet, hem de dipositar-lo en els flascons. Per fer-ho, jo em vaig ajudar d'un embut i un palet de fusta. Una vegada els flascons estan plens fins a un terç de la seva capacitat, deixem que qualli. Un cop solidificat, és necessari introduir el paper de filtre. Aquest es fa servir perquè les larves puguin pujar i formar les pupes. És tan fàcil com retallar un rectangle de paper de filtre, vigilant que quedi espai entre aquest i el coll de l'embut, i doblegar-lo en forma d'acordió. Finalment, afegim una miqueta de llevat esmicolat per alimentar a les mosques adultes.

3.5 Protocol de treball amb *Drosophila melanogaster*

Un cop tenim les mosques en els seus flascons corresponents, amb el medi de cultiu preparat i les etiquetes amb el nom de la soca, això últim és molt important, hem d'esperar uns dies fins que comencin a aparèixer les primeres larves.

Al cap de pocs dies, veurem uns cucs de color blanc molt petits situats al medi de cultiu. Aquest és el moment de separar les mosques adultes de les larves a fi de tenir la primera generació separada dels progenitors i poder treballar amb aquesta. Per fer-ho, el que jo vaig fer va ser agafar un flascó idèntic al que tenia amb el cultiu i les mosques i posar-ho a sobre de manera que els forats dels dos potets encaixessin. D'aquesta manera les mosques adultes passaven al pot nou, i d'aquí les passava a un pot amb cultiu.

Ara ja tenia la primera generació amb la qual treballar preparada i la generació progenitora en un pot a part com a assegurança.

Després d'uns set dies, començarem a veure pupes al paper de filtre, al principi són d'un color marró claret, a mesura que estan més a prop de néixer, aquest marró es va enfosquint.

És aquí quan hem d'estar molt pendents, el que ens interessa és adquirir femelles verges per així poder realitzar els encreuaments i assegurar-nos que no estiguin fecundades. El temps que tenim de marge són unes 6-8 hores des del seu naixement.

[35]

Figura 12: Larves i pupes de *Drosophila melanogaster*

[36]

Figura 13: Flascó preparat

Un cop veiem que estan començant a néixer hem de preparar flascons nets, flascons amb medi de cultiu, èter i la lupa binocular amb els diferents utensilis.

El procediment que jo vaig seguir va ser el següent. Quan ja havien nascut algunes mosques, amb cura de què no sortissin vaig obrir el flascó i vaig col·locar un d'igual a sobre, com havia fet anteriorment. Un cop les mosques van passar al flascó net, vaig tapar el flascó del cultiu. Per anestesiar les mosques, vaig fer servir una mica de cotó embolicat en una tela. D'aquesta manera, amb el cotó mullat d'èter i fent-lo servir de tap per al flascó net, les mosques s'adormien. Hem de tenir en compte dues coses, la primera és que estem treballant amb èter, una substància anestèsica, per tant ens hem de protegir amb mascareta i realitzar aquest procediment en una habitació ventilada. El segon factor a tenir en compte és el temps d'exposició de les mosques a l'èter, hem de vigilar no administrar massa èter, això provocaria la mort de les mosques.

Un cop tenim les mosques adormides, arriba la meva part preferida, observar-les amb la lupa binocular. Amb l'ajuda d'unes pinces o un pinzell i amb molta cura les passarem a una placa de petri per observar-les. La característica més fàcil per distingir mascles i femelles és la pigmentació de l'abdomen. Les femelles tenen ratlles negres i els mascles tenen tota la part final acolorida.

[35] Font pròpia
[36] Font pròpia

[37]

Figura 14: Observació amb la lupa binocular

[38]

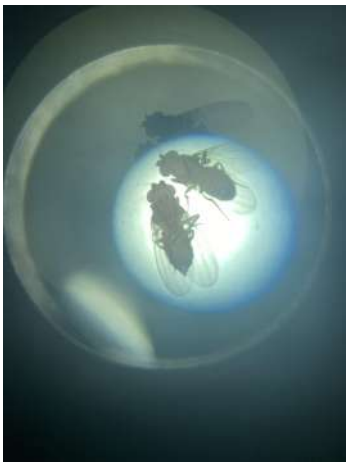


Figura 15: Mascle i femella de *Drosophila melanogaster*

Passats uns minuts les mosques es començaran a despertar, per tant, ja hem de tenir-les separades per sexe i soca en diferents flascons. Un cop això fet, és l'hora de realitzar l'encreuament, en un flascó preparat hi introduïm les femelles d'una soca i els mascles d'un altre i repetir el procediment amb els diversos encreuaments.

Passats uns dies, quan ja veiem les larves, separem als progenitors i deixem que acabi de créixer la segona generació. Quan les mosques comencin a néixer, repetim el procés d'anestèsia i vegem les característiques d'aquesta generació al microscopi tot anotant les observacions.

3.6 A tenir en compte

En treballar amb éssers vius, hem de tenir en compte alguns factors que poden influir en l'experimentació, aquests varien depenent la soca. Un d'ells és la temperatura, aquesta ha de ser constant, d'uns 25 graus Celsius. Si aquesta augmenta o disminueix pot afectar el cicle reproductiu de les mosques o fins i tot poden arribar a morir. Un altre és la humitat, aquesta ha de ser constant i és important que no sigui elevada. És possible utilitzar alguns aparells per mantenir constants aquestes variables, com per exemple el termòstat per la temperatura o l'higròmetre per a la humitat.

Per altra banda, hem de tenir en compte per exemple, que els flascons que usem per a les mosques estiguin ben nets o, com he comentat abans, que el medi de cultiu sigui eficient.

[37] Font pròpia
[38] Font pròpia

3.7 Inconvenients

Durant tot el desenvolupament pràctic m'han sorgit alguns inconvenients.

Quan vaig iniciar la meva anàlisi, tot just començava l'estiu i, per tant, les temperatures van augmentar i aquest va ser el principal inconvenient, atès que no disposava de cap mecanisme per regular-la. Amb dues de les soques amb les quals vaig treballar, la *salvatge* i la *vestigial*, no vaig tenir cap problema, simplement el seu cicle es va accelerar. Però la soca *White*, va resultar ser més sensible a la temperatura i va morir. Per tant, només disposava de dues soques per realitzar la part pràctica.

Vaig parlar amb el meu tutor i van quedar en continuar amb les dues soques que tenia, i al setembre contactaríem amb el CESIRE per demanar la soca restant. Per tant, havia de continuar amb l'encreuament de les soques *salvatge* i *vestigial.* Amb això em sorgia un altre inconvenient, el temps. Aquest em va acompanyar durant tot el procés.

Un altre inconvenient que vaig experimentar va ser el de la humitat, ja que aquí on vivim és elevada. Això va causar que el paper de filtre que vaig posar dins dels flascons perquè les larves pugessin per formar les pupes es desfés. Per sort, aquest fet no va alterar l'experimentació, docs les larves també pujaven per les parets dels flascons i el paper no va ser imprescindible.

4. ENCREUAMENTS I RESULTATS TEÒRICS

4.1 *Salvatge* x *Vestigial*

El primer encreuament que vaig realitzar va ser el format pels mascles de la soca *Salvatge* i per les femelles *Vestigial*. Un cop fet el protocol per separar els mascles i les femelles verges, vaig introduir ambdós en un flascó amb el medi de cultiu i el paper de filtre.

Salvatge (VV): Soca amb genotip homozigòtic dominant i fenotip normal.

Vestigial (vv): Soca amb genotip homozigòtic recessiu. El fenotip d'aquesta soca és amb les ales més petites que les *Salvatge*.

Segons la primera llei de Mendel, principi de la uniformitat, aquest és el quadre de Punnett amb els resultats teòrics.

GENOTIP	V	V
v	Vv	Vv
v	Vv	Vv

Amb el quadre podem observar que el 100% de la primera generació (F1) tindrà un genotip heterozigòtic amb al·lel dominant (Vv). Per tant, la totalitat dels descendents entre *Salvatge* mascle i femella *Vestigial* tindrà un fenotip idèntic al *Salvatge*, és a dir, normal.

4.2 *Salvatge* x *White*

El segon encreuament realitzat va ser el format per la soca *Salvatge* mascle i la soca *White* femella tot seguint el protocol anterior. En aquest cas, ens haurem de fixar en el sexe de les mosques, ja que la soca *White* compren el gen al cromosoma sexual X.

Salvatge (XY): Soca amb genotip heterozigòtic i fenotip normal

White (X^WX^W): Soca amb gen lligat cromosoma sexual X, genotip homozigòtic recessiu i fenotip amb els ulls blanc.

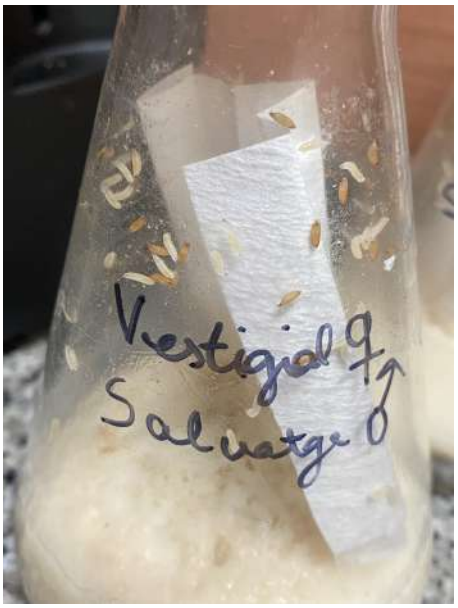
Com hem vist amb anterioritat, l'herència lligada al sexe va ser un factor que Mendel no va tenir en compte a l'hora de fixar les lleis, per tant, aquest encreuament no seguirà cap de les seves conclusions.

Si realitzem un quadre de Punnett considerant aquest gen lligat al cromosoma X, obtenim els resultats següents.

GENOTIP	X^W	X^W
X	X^WX	X^WX
Y	X^WY	X^WY

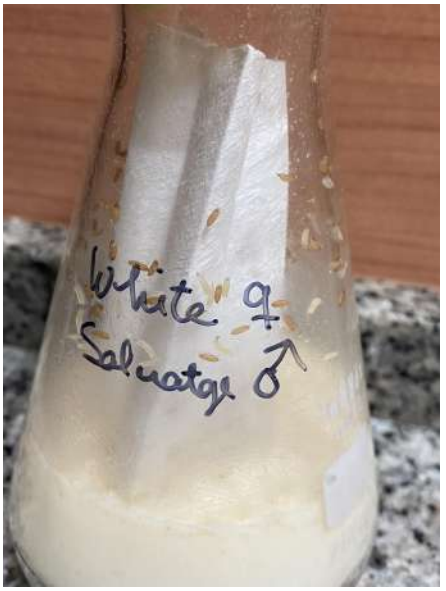
Analitzant el quadre podem observar que les femelles resultants d'aquest encreuament seran totalment normals, ja que tindran genotip heterozigòtic (X^WX) i l'al·lel recessiu del gen lligat al cromosoma X no tindrà cap efecte en el fenotip.

En canvi, el 100% dels mascles tindran el gen lligat al seu únic cromosoma X, per tant, el seu genotip serà heterozigòtic (X^WY) i el seu fenotip serà amb els ulls blancs.



[39]

Figura 16: Encreuament *Salvatge* x *Vestigial*



[40]

Figura 17: Encreuament *Salvatge* x *White*

[39] Font pròpia
[40] Font pròpia

5. ANÀLISI DELS RESULTATS OBTINGUTS

5.1 Primer encreuament

El primer encreuament que vaig realitzar va ser el *Salvatge* x *Vestigial*. Una vegada realitzat tot el protocol per obtenir les femelles verges i els mascles, i preparat el flascó corresponent tocava esperar al fet que comencessin a néixer les mosques. Per culpa de la temperatura en aquesta època de l'any, la tardor, la durada del cicle reproductiu es va veure afectada. Aquest va durar uns quinze dies, durant l'estiu, uns deu.

Per observar la descendència amb la lupa binocular, vaig seguir el procés de sempre. Les vaig traspassar a un flascó net i les vaig adormir amb l'èter. Un cop anestesiades ja les podia analitzar. En vaig examinar vint-i-cinc mosques, catorze femelles i onze mascles. Una per una les vaig agafar curosament i les vaig col·locar en una placa de petri. Seguidament, vaig anotar els resultats. Les vint-i-cinc mosques, mascles i femelles indistintament, tenien un fenotip normal, és a dir *Salvatge*. Vaig comparar els meus resultats amb els teòrics i ambdós concordaven. Com a conclusió, puc afirmar que la primera llei de Mendel, el principi de la segregació de caràcters, va resultar present en la meva experimentació.

Salvatge x *Vestigial*	Fenotip *Salvatge*	Fenotip *Vestigial*
Número de mosques	25	0
Percentatge	100%	0%

41

Figura 18: *Salvatge* mascle

42

Figura 19: *Salvatge* femella

5.2 Segon encreuament

El segon encreuament realitzat va ser el *Salvatge* x *White*. Recordem que aquest és un cas especial, la soca White té un gen que expressa falta de pigmentació als ulls i aquest està lligat a un heterosoma. Això vol dir que aquest encreuament no serveix per corroborar cap de les lleis de Mendel, ja que aquest cas és una excepció.

Un cop fet tot el protocol, vaig considerar un aspecte en comú entre els dos encreuaments fets, la durada del cicle reproductiu. Quan les pupes ja havien desclòs, vaig procedir a analitzar les mosques. En aquest cas també en vaig observar vint-i-cinc, n'hi havia alguna més, però vaig decidir examinar el mateix nombre de mosques en els dos encreuaments. Setze van resultar ser femelles i 9 mascles i un cop anotades totes les dades, les vaig interpretar. Les setze femelles tenien una aparença normal, *Salvatge* i els mascles es diferenciaven pel color dels ulls, *White*. Finalment, vaig extreure conclusions i comparant els meus resultats amb el quadre de Punnett teòric vaig confirmar l'anul·lació de les lleis de Mendel en aquest cas.

[41] Font pròpia
[42] Font pròpia

Salvatge x *White*	Mosques	Mascles	Femelles
Total	25	9	16
Fenotip *Salvatge*	16	0	16
Fenotip *White*	9	9	0

[43]

Figura 20: *White* mascle

[44]

Figura 21: *Salvatge* femella

[43] Font pròpia
[44] Font pròpia

CONCLUSIONS

Per fer memòria, la part principal del meu treball consta d'una recerca sobre qui va ser Gregor Mendel, per què va ser tan important en el món de la biologia, quins van ser els seus descobriments i què van aportar a la ciència. Seguidament, una extensa explicació sobre aquestes innovacions, les tres lleis de la genètica, acompanyades d'uns quadres de Punnett com a exemplificació d'aquestes. A continuació, un recull de situacions biològiques en què les lleis establertes per Mendel no es mantenen. Finalment i amb relació a l'experiment, una exposició sobre la protagonista d'aquest, la *Drosophila melanogaster*. Amb aquesta mosca vaig efectuar dos encreuaments per tal de comparar els resultats obtinguts amb els teòrics i així poder aprovar o denegar la meva hipòtesi.

Un cop realitzada la part pràctica del meu treball, puc confirmar la meva hipòtesi. Amb el primer encreuament he pogut comprovar l'eficàcia de la primera llei de Mendel, ja que els resultats teòrics i els pràctics van coincidir. I, amb el segon, s'ha confirmat que, quan un gen està situat en un cromosoma sexual, les lleis de Gregor Mendel no intervenen en l'herència.

Quan vaig plantejar la part experimental del treball, pensava que seria molt més senzilla del que ha sigut. Al llarg d'aquest experiment m'han sorgit diversos inconvenients que no tenia previstos, però que, amb l'ajuda del meu tutor, hem aconseguit solucionar. El principal inconvenient durant tot el procés ha sigut el temps. La pèrdua d'una de les soques a causa de la temperatura va fer que hagués d'esperar que passes tot l'estiu per tornar a demanar les mosques al CESIRE, la qual cosa va endarrerir tot el procediment. Tot seguit, petits contratemps que per sort no van afectar l'assaig. Com per exemple, una elevada humitat, que va provocar que es desfés el paper de filtre dels flascons o col·locar les mosques en un flascó sense medi de cultiu, ja que pensàvem que amb una mica de llevat esmicolat sobreviurien. Això va ser mortal per a les mosques que, afortunadament, eren les progenitores de la primera generació i no eren essencials per a l'anàlisi.

Fer aquest treball, m'ha ajudat a seleccionar la informació més important, organitzar-la i explicar-la el millor possible. També m'ha ensenyat la importància de citar tot el que ha sigut consultat i, a més d'això, a ser constant. Aquest és un projecte rellevant que hem de fer durant molt de temps i una de les coses bàsiques és portar-lo al dia. Pel que fa a la part pràctica, poder realitzar aquests experiments científics m'han fet adonar de la dificultat que tenen. M'han ajudat a familiaritzar-me amb el material del laboratori, a intentar resoldre els petits problemes que van sorgint durant el procés i a ser conscient de la diferència que hi ha entre el

plantejament teòric d'un experiment i el que realment és realitzar un control amb éssers vius. Tot seguit, l'enriquiment personal amb motiu del que he après durant el desenvolupament tant de la part més teòrica, que m'ha ajudat a recordar conceptes i a aprendre de nous, tant de la part pràctica. I per últim, poder fer saber a altres persones sobre el que realment m'agrada, la biologia.

Fent referència als resultats obtinguts en el meu assaig, estic satisfeta. Han sortit com esperava i he pogut sostenir la meva hipòtesi. També he de dir que m'hagués agradat poder observar més quantitat de mosques i determinar unes estadístiques, però pel temps no ha sigut possible. No obstant això, els resultats són positius i les sensacions també.

Respecte al plantejament del treball, hi va haver moments en els quals pensava que m'havia equivocat escollint la part pràctica. M'estava adonant que era molt més difícil del que m'havia plantejat i em vaig trobar justa de temps en molts punts de l'experimentació. Finalment, tot va sortir com esperàvem i vaig poder acabar l'experiment.

Tot i això, la idea principal era avançar el màxim possible durant l'estiu, però a causa de diferents circumstàncies això no va ser possible i després vaig trobar a faltar aquest temps.

Si aquest temps no hagués faltat, m'hauria agradat induir més generacions i poder haver fet més encreuaments per tal de fer més completa la meva experiència i demostrar les tres lleis de Mendel. Per això animo a tothom que es trobi atret pel món de la biologia i els experiments a posar-se en contacte amb el CESIRE i realitzar encreuaments amb diferents soques. Fer els quadres de Punnett per veure els resultats teòrics i després analitzar els obtinguts a la pràctica. També es poden realitzar amb un altre tipus d'ésser viu, tot és informar-se i posar-hi ganes.

6. GLOSSARI

ADN: L'àcid desoxiribonucleic, conegut també per les sigles ADN, és un àcid nucleic que conté les instruccions genètiques usades en el desenvolupament i funcionament de tots els organismes vius i alguns virus; també és responsable de la transmissió hereditària.

Al·lel: Cadascuna de les formes alternatives que pot presentar un gen que ocupa el mateix lloc en un cromosoma determinat o en dos cromosomes homòlegs, i que expressa diferentment un mateix caràcter.

Al·lel codominant: La codominància és un model hereditari no mendelià on a l'estat heterozigot no hi ha al·lel recessiu, sinó que tots dos es comporten com a dominants, tal com a l'herència intermèdia, però a diferència d'aquesta última, les dues característiques es manifesten sense barrejar-se.

Al·lel dominant: Un al·lel dominant és la còpia d'un gen que sempre que hi sigui present s'expressarà, donant lloc a un fenotip, independentment de l'altre al·lel del gen.

Al·lel recessiu: Un al·lel recessiu és una còpia d'un gen que s'expressa només quan el seu al·lel al cromosoma homòleg és també recessiu (no dominant).

Autosoma: Qualsevol cromosoma, excepte els sexuals.

Cariotip: Conjunt dels cromosomes d'una cèl·lula, d'un individu o una espècie, després del procés en què s'uneixen per parells de cromosomes idèntics i es classifiquen segons determinats criteris.

Cicle reproductiu: Conjunt d'esdeveniments fisiològics recurrents que són induïts per les hormones reproductives a la majoria de les femelles i que finalitzen amb el naixement d'un nou individu.

Cromosoma: Orgànul en forma de filament que es troba a l'interior del nucli d'una cèl·lula eucariota i que conté el material genètic; el nombre de cromosomes és constant per a les cèl·lules d'una mateixa espècie.

Dípter: Els dípters són un ordre d'insectes neòpters caracteritzats perquè les seves ales posteriors s'han reduït a halteris, és a dir, que tenen només dues ales membranoses i no quatre com la gran majoria dels insectes; el nom científic prové d'aquesta característica.

Encreuament: Fecundació d'un animal femella per un de mascle de la mateixa espècie.

Endogen: Que s'origina per causes internes.

Exogen: Que s'origina per causes externes.

Fenotip: Conjunt de caràcters visibles que un organisme presenta com a resultat de la interacció del seu genotip.

Gàmeta: Cèl·lula reproductora masculina o femenina d'un ésser viu.

Gen: Seqüència lineal de nucleòtids de DNA o RNA que és essencial per a una funció específica, ja sigui en el desenvolupament de l'ésser o en el manteniment d'una funció fisiològica normal.

Gen dominant: Gen que en té la capacitat de superposar al recessiu i expressar-se.

Gen recessiu: Gen que és ocultat pel gen dominant i no s'expressa.

Genotip: Constitució genètica pròpia d'un individu.

Genoma: Conjunt format per l'ADN del material genètic dels cromosomes i els mitocondris (un altre orgànul cel·lular).

Heterocromosoma: Cromosoma que difereix de la resta de cromosomes (autosomes) en la seva forma, mida i comportament. Aquests determinen el sexe l'individu.

Heterozigot: Zigot format a partir de dos gàmetes (cèl·lules reproductores) que tenen diferent constitució genètica.

Híbrid: Que procedeix de la unió de dos individus d'un mateix gènere però d'espècies diferents.

Homòleg: Que és semblant a una altra cosa per tenir en comú amb elles característiques referides a la seva naturalesa, funció o classe.

Homozigot: Zigot format a partir de dos gàmetes que tenen la mateixa constitució genètica.

Meiosi: Procés de divisió cel·lular, propi de les cèl·lules reproductores, en què es redueix a la meitat el nombre de cromosomes.

Mutant: Individu que ha sorgit a causa d'una mutació.

Pigmentació: Coloració d'una part o zona del cos produïda pel dipòsit d'un pigment.

Raça pura: És el conjunt d'individus d'una mateixa espècie que comparteixen unes determinades característiques prèviament definides, sent mantingudes pels seus descendents.

Soca: Conjunt d'individus el genotip dels quals presenta un o més caràcters fixos que els diferencien dels altres individus de la varietat o de la població a la qual pertanyen.

Zigot: Cèl·lula resultant de la unió de les cèl·lules sexuals masculina i femenina i a partir de la qual es desenvolupa l'embrió.

7. WEBGRAFIA

Alelos múltiples. Biología-Geología. Disponible a: https://biologia-geologia.com/biologia2/961_alelismo_multiple.html

Barciela, Patricia (2018). Un modelo de organismo: La mosca de la fruta. La voz de la escuela. Disponible a: https://www.lavozdegalicia.es/noticia/lavozdelaescuela/2018/02/07/modelo-organismo-mosca-fruta/0003_201802SE7P7991.htm

Blanco Rodríguez, J. i M. Bullón Sopelana, Mª . 1ª ed, (1987). Cuadernos de genética. Editorial Marban.

Características morfológicas. Drosophila Melanogaster. Disponible a: https://sites.google.com/site/drosophilamelanogastermkl/home/caractersticas-morfologicas

Checa Rojas, Alberto (2017). Gregor Mendel: Predecesor al descubrimiento del ADN. ADN: Rápida revisión desde Mendel hasta Rosalind Franklind. Disponible a: http://conogasi.org/articulos/adn-rapida-revision-desde-mendel-hasta-rosalind-franklind/

Drosophila, alimento vivo. Dendroterra. Disponible a: https://dendroterra.jimdofree.com/art%C3%ADculos/droshophila-alimento-vivo/

Drosophila Melanogaster. Animal Research (2014). Disponible a: https://www.animalresearch.info/es/el-diseno-de-la-investigacion/animales-de-investigacion/drosophila-melanogaster/

(2021). Drosophila Melanogaster. Wikipedia. Disponible a: https://es.wikipedia.org/wiki/Drosophila_melanogaster#Similitud_con_humanos

El experimento de Mendel (monohibridismo) Disponible a: https://www.edumedia-sciences.com/es/media/743-el-experimento-de-mendel-monohibridismo

Esquemas drosophilas pdf. Ciclo biológico y detalles de la anatomía del adulto. Disponible a: https://www.unioviedo.es/esr/pp/esquemas_drosophila.pdf

Excepciones a las leyes de Mendel. Biología-Geografía. Disponible a: https://biologia-geologia.com/BG4/331_excepciones_a_las_leyes_de_mendel.html

(2007). Experimentos de Mendel. Genética y las leyes de Mendel. Disponible a: http://museovirtual.csic.es/salas/mendel/m10.htm

Fernández, Tomás y Tamaro, Elena (2004). Biografía de Gregor Mendel. Biografías y vida. Disponible a: https://www.biografiasyvidas.com/biografia/m/mendel.htm

Flores, Javier (2011). ¿Cómo realizó Mendel sus experimentos?. Disponible a: https://www.muyinteresante.es/curiosidades/preguntas-respuestas/icomo-realizo-mendel-sus-experimentos

Freepng (imatge portada). Disponible a: https://www.freepng.es/png-k96koy/

Gavaldà, Josep (2020). Gregor Mendel, el padre de la genética. Biografías. Disponible a: https://historia.nationalgeographic.com.es/a/gregor-mendel-padre-genetica_15509

Genes ligados. Blog de Biología. Disponible a: https://www.blogdebiologia.com/genes-ligados.html

Genes ligados. Disponible a: https://www.juntadeandalucia.es/averroes/centros-tic/29000694/helvia/aula/archivos/repositorio/0/10/html/genesligados.html

(2017). Genes ligados (genética). Glosario genética. Disponible a: https://glosarios.servidor-alicante.com/genetica/genes-ligados

(2021). Gregor Mendel: cómo un monje con un jardín de arvejas descubrió las leyes de la herencia genética. BBC news (imatge portada). Disponible a: https://www.bbc.com/mundo/noticias-56719582

Guzmán Martínez, Grecia. Gregor Mendel: La biografía del padre de la genética. Psicología y mente. Disponible a: https://psicologiaymente.com/biografias/gregor-mendel

Herencia ligada a sexo. Genética no mendeliana. Disponible a: https://e1.portalacademico.cch.unam.mx/alumno/biologia1/unidad3/ingenieriagenetica/herenciaNoMendeliana/herenciaLigadaSexo

IES Suel (2016). Mendel y las leyes de la herencia. Genética: Mendel y sus leyes. Disponible a: https://es.slideshare.net/iessuel/genetica-mendel-y-sus-leyes

(2020). Las 3 leyes de Mendel. IEQFB. Disponible a: https://ieqfb.com/las-3-leyes-de-mendel/

(2021). Leyes de Mendel. Wikipedia. Disponible a: https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Leyes_de_Mendel&oldid=139285989

Leyes de Mendel. Significados. Disponible a: https://www.significados.com/leyes-de-mendel/

Lleis de Mendel. Genètica clàssica. Disponible a: http://biopili.weebly.com/lleis-de-mendel.html

Manero Piedro, Alfonso (2021). Leyes de Mendel. Bioinformàtica Uab. Disponible a: http://bioinformatica.uab.es/genetica/curso/EnsayosAlumnos/alfonso_manero_peidro/

Marisa Iglesias, Gabriela (2014). Genes ligados. Ligamiento. Desde Mendel hasta las moléculas. Disponible a: https://genmolecular.com/ligamiento/

Mendel y herencia genética. Principios de genética. Disponible a :

http://www.juntadeandalucia.es/averroes/centros-tic/14002996/helvia/aula/archivos/repositorio/250/282/html/genetica/contenidos/curso01/curso01_00.htm

Mendel y sus guisantes. Khan Academy. Disponible a :
https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-classical-genetics/hs-introduction-to-hered
ity/a/mendel-and-his-peas

MultiChannel (2011). Leyes de Mendel: Segunda Ley. Disponible a:
https://youtu.be/LKL4oTqhaso
https://gimapu17.wixsite.com/descubriendoherencia/leyes-de-mendel

(2005). ¿Por qué Mendel escogió guisantes?. BioWiki. Disponible a:
https://curiosidades4a.wordpress.com/2015/11/04/por-que-guisantes/

Portada dissenyada a: https://www.canva.com/

(2019). ¿Qué es la herencia recesiva ligada al cromosoma X?. Rare commons. Disponible a:
https://www.rarecommons.org/es/actualidad/es-herencia-recesiva-ligada-cromosoma-x

Rawpixel (imatge portada). Disponible a: https://www.rawpixel.com/image/2256056

Repaso de herencia ligada al sexo. Khan Academy. Disponible a:
https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-classical-genetics/hs-sex-linkage/a/hs-sex-linkage-review

Tipos de mutaciones. Guía metabólica (2013). Disponible a:
https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/noticia/tipos-mutaciones

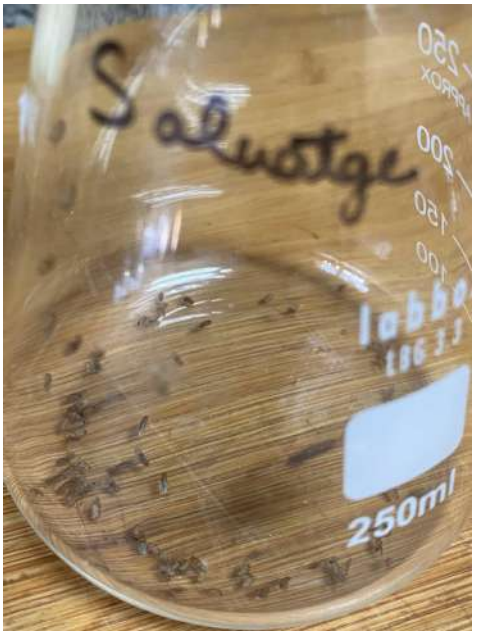
Una mosca molesta o la principal ‘estrella’ de la investigación. Seres modélicos. Disponible a:
http://www.seresmodelicos.csic.es/mosca.html

9. ANNEXOS 1. Fotografies pròpies de l'experimentació

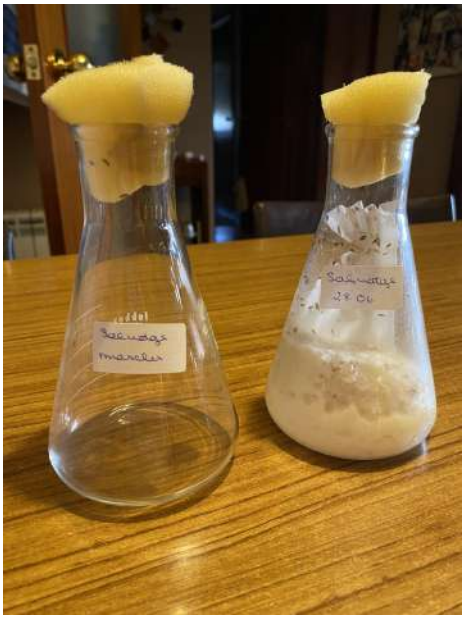
Salvatge mascle

Flascó amb paper de filtre i medi de cultiu

Procés d'anestèsia amb èter



Mosques anestesiades amb èter



Separació de les mosques per sexes

Separació de les mosques

Preparació del medi de cultiu

Soca vestigial amb flascó preparat