



L'herència monogènica

CCV, cataracta congènita de Volkmann



CCV, OMIM 115665 **ccv**

Coordenades genòmiques (GRCh38) [1:0-20,100,000](#)

Localització citogenètica [1pter-p36.13](#)

CCV, cataracta congènita de Volkmann

És un gen d'herència **autosòmica dominant** localitzat en la zona distal del braç menut del cromosoma 1. Es per tant "un dels primers gens" que trobem al nostre genoma.

El síndrome de **Cataracta congènita, tipus Wolkman**, es caracteritza per una pèrdua progressiva de visió que apareix normalment a partir dels 3 o 4 anys.

La progressió de la malaltia varia però sol ser necessari el tractament quirúrgic abans dels vint anys



Els gens es poden localitzar físicament:

als cromosomes no sexuals

(gens autosòmics)

al cromosoma X

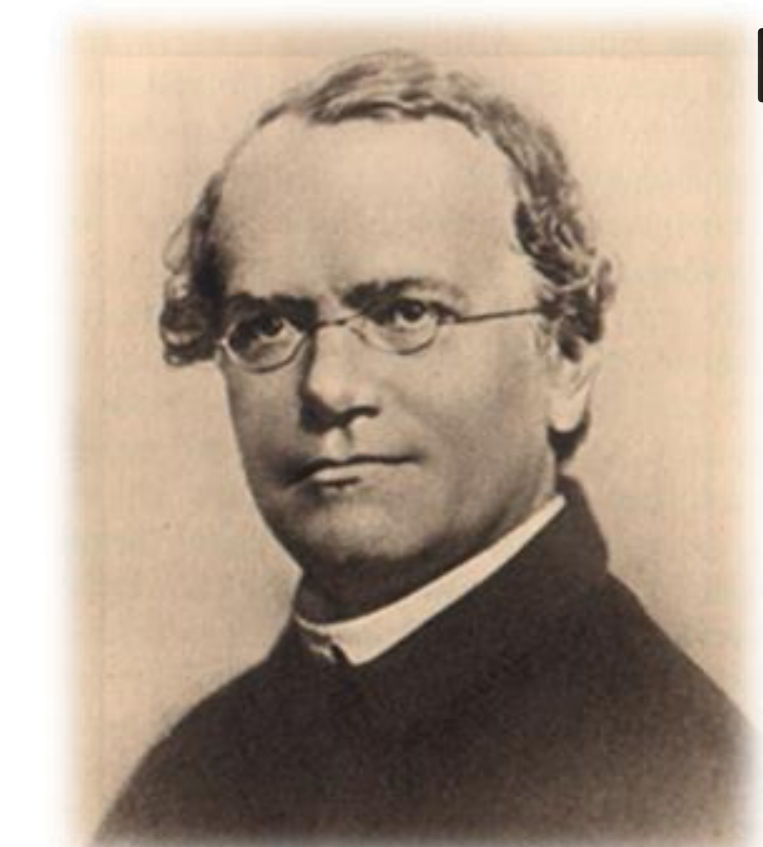
(gens lligats al X)

al cromosoma Y

(gens lligats al Y)

L'herència monogènica

És aquella en que el resultat observable (fenotip) és conseqüència de l'acció d'un sol gen.



Gregor J. Mendel

☆ **Hyncice, 20-07-1822**

† **Brno, 06-01-1884**

- 1 Va treballar amb un organisme adequat: el pèsol d'olor (*Pisum sativum*)
- 2 Analitzà separatament set característiques concretes
- 3 Va quantificar els resultats obtenint-ne proporcions
- 4 Va instaurar un mètode de treball que a hores d'ara encara s'utilitza:

Encreuament entre tipus parentals diferents

Obtenció de la primera generació filial. Observació i encreuament entre individus de la mateixa

Obtenció de la segona generació filial. Observació i encreuament entre individus de la mateixa

etc.



Escut de la ciutat de Brno

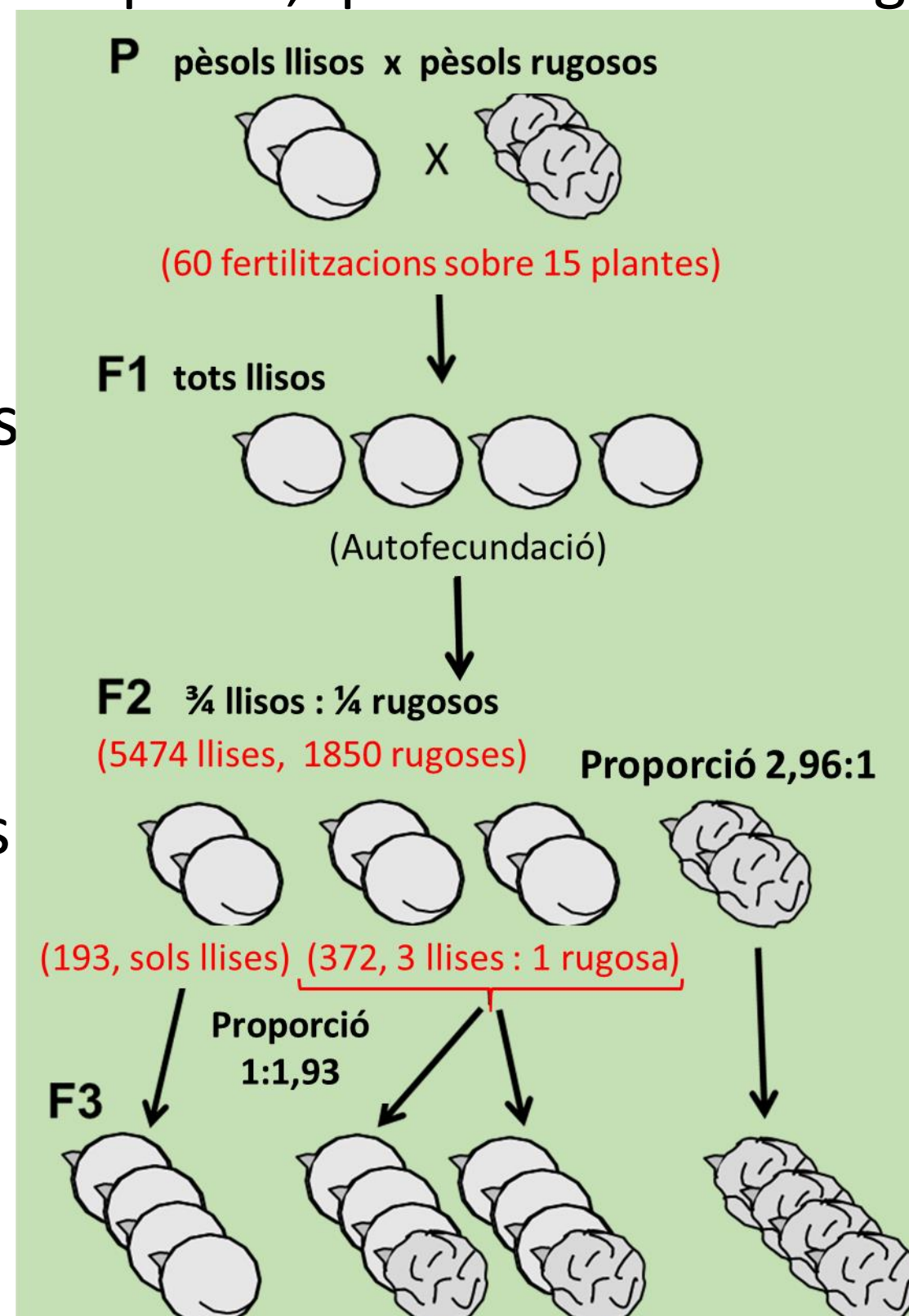
En humans no és possible emprar el mètode de Mendel. Com no podem dissenyar i dur a terme encreuaments específics, hem de recórrer als encreuaments que es produeixen en la societat i fer-los servir per a l'anàlisi genètica.

Es fa l'anàlisi de genealogies.



Llei de la segregació

Els dos membres d'un gen segreguen, es a dir, es separen, quan es formen els gàmetes



AA x aa

Aa

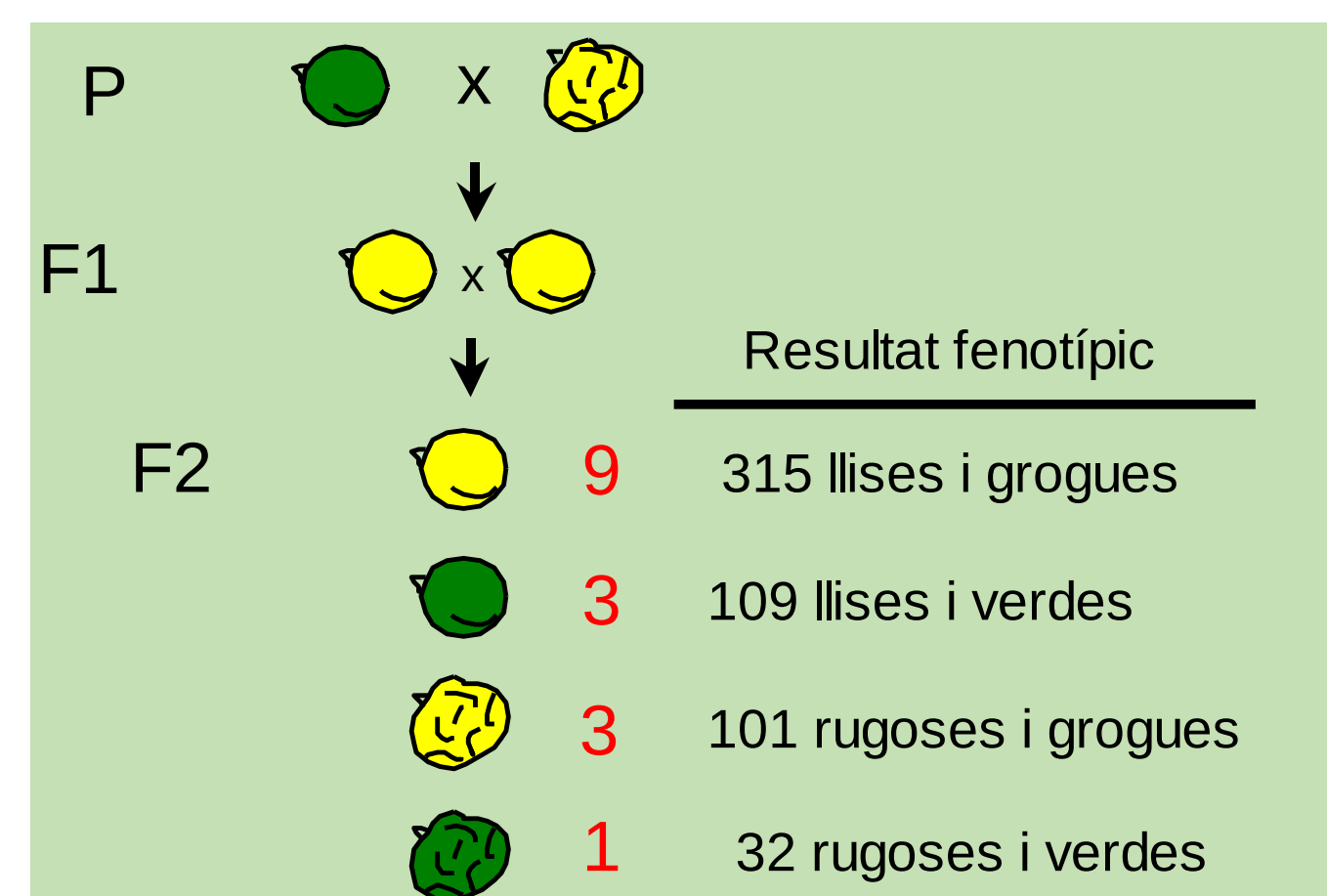
3/4 A- ; 1/4 aa

HERÈNCIA INTERMÈDIA:

El fill presenta una característica intermèdia a la que presenten els pares

Llei de la transmissió independent

En el moment de la formació dels gàmetes, gens diferents segreguen de manera independent



	1/4 RY	1/4 Ry	1/4 rY	1/4 ry
1/4 RY	YYRR	YYRr	YyRR	YyRr
1/4 Ry	YYRr	YYrr	YyRr	Yyrr
1/4 rY	YyRR	YyRr	yyRR	yyRr
1/4 ry	YyRr	Yyrr	yyRr	yyrr
	9	3	3	1

AABB x aabb

AaBb

9/16 A-B- ; 3/16 A-bb; 3/16 aaB- ; 1/16 aabb

Anàlisi de genealogies humanes

Una genealogia, en el context de l'estudi de l'herència, és una representació gràfica de la història d'una família en la qual es ressenyen una o més característiques hereditàries a fi de determinar el seu patró d'herència i poder fer prediccions.

Herència d'una característica autosòmica recessiva.

Pares sans tenen descendència afectada

Herència d'una característica autosòmica dominant.

Pares afectats tenen descendència sana

