



2.18 Les lleis de Mendel

El treball de Johann Gregor Mendel (1822-1884), publicat el 1866, en què estudiava com es transmetien diferents característiques de les plantes de pèsol a les generacions successives després de diversos entrecruaments, va ser molt valuós per a la ciència des de molts punts de vista:

- En part, el seu èxit va ser degut al bon disseny dels seus experiments i a l'enfocament analític dels resultats.
- Va fer proves durant vuit anys. Això ens demostra que la pressa no és una bona aliada de la ciència.
- Un dels biòlegs més importants de l'època, Karl Nägeli, li va dir que els seus resultats no tenien realment valor científic. Això ens mostra que, en qualsevol moment, una determinada persona pot fer una aportació important i aquesta pot no ser valorada.



No va ser fins el 1900 (setze anys després de la seva mort) que Hugo De Vries va retrobar el seu escrit i el va fer conèixer. Els seus resultats es coneixen actualment com a “lleis de l’herència de Mendel”. Abans de començar a explicar les seves lleis i donar alguns exemples ben coneguts de les seves implicacions, volem comentar que quan es van formular no es coneixia en absolut com es transmetien els caràcters hereditaris d’una generació a la següent. Mendel va deduir els seus resultats a partir de l’observació i el recull de dades. En altres paraules, avui diríem que va obtenir els seus resultats fent anàlisis estadístiques de dades experimentals. Actualment, hi ha una explicació de les lleis de Mendel basada en la teoria cromosòmica de l’herència.

Començarem amb l’exemple més típic, ja considerat per Mendel. Entre altres característiques, la superfície dels pèsols pot ser llisa o rugosa. Aquest fet està controlat per un gen que presenta dos al·lels¹⁶. Aquests dos al·lels són L , que porta la informació per a la superfície llisa, i l , que porta la informació per a la superfície rugosa. Així, hi ha tres tipus de llavors de pèsol (tenint en compte només el caràcter de ser llisos o rugosos), que són els següents:

- Pèsols amb dos al·lels LL que són llisos.
- Pèsols amb dos al·lels Ll que són llisos.
- Pèsols amb dos al·lels ll que són rugosos.

Com s’observa de la classificació anterior, un pèsol que té un al·lel llis (L) sempre és llis. Per aquest motiu es diu que ser llis és una característica dominant i per conveni es denota amb una lletra majúscula. Tanmateix, l’única manera de ser rugós és tenir els dos al·lels de tipus rugós ll . Es diu que ser rugós és una característica recessiva.

Ara estem en condicions d’enunciar la primera llei de Mendel:

¹⁶Al·lel és cada una de les possibles variacions en la informació que té un gen.

1a llei. *Quan s'encreuen¹⁷ dues races pures diferents¹⁸ (és a dir, pèsols que tenen dos al·lels LL i pèsols que tenen dos al·lels ll) tots els descendents són del mateix tipus Ll. Com que L és un caràcter dominant, tots els descendents es veuen llisos.*

2a llei. *Quan s'encreuen dos descendents de l'encreuament de dues races pures (és a dir, pèsols amb al·lels Ll), s'obtenen descendents de la forma LL, Ll i ll amb proporcions $\frac{1}{4}$, $\frac{2}{4}$ i $\frac{1}{4}$ respectivament. Aquests descendents són la segona generació de l'entrecreuament de dues races pures. A més, el seu aspecte és $\frac{3}{4}$ de llisos i $\frac{1}{4}$ de rugosos.*

La tercera llei fa referència a la primera i segona generacions quan s'entrecreuen races pures amb dos caràcters diferents. Per exemple, pèsols grocs llisos LLGG, amb ambdós caràcters dominants, amb pèsols verds rugosos llgg, amb ambdós caràcters recessius.

3a llei. *Quan s'encreuen races pures amb dos caràcters dominants independents LLGG amb races pures amb dos caràcters recessius llgg independents, aleshores els dos caràcters es combinen d'una manera independent. Més concretament:*

(1) *Tots els descendents de la primera generació són del mateix tipus LlGg.*

(2) *Quan s'encreuen dos descendents de la primera generació s'obtenen descendents de la forma LLGG, LlGG, LLGg, LlGg, LLgg, Llgg, llGG, llGg i llgg amb proporcions $\frac{1}{16}$, $\frac{2}{16}$, $\frac{2}{16}$, $\frac{4}{16}$, $\frac{1}{16}$, $\frac{2}{16}$, $\frac{1}{16}$, $\frac{2}{16}$ i $\frac{1}{16}$ respectivament. L'aspecte d'aquests és groc llis, verd llis, groc rugós i verd rugós, amb proporcions $\frac{9}{16}$, $\frac{3}{16}$, $\frac{3}{16}$ i $\frac{1}{16}$ respectivament.*

Noteu que a la segona generació s'observen combinacions diferents a les paternes.

A continuació veurem com es poden interpretar les lleis de Mendel a partir del producte cartesià de conjunts, que recordem que es defineix com

$$A \times B = \{(a, b) \text{ tals que } a \in A, b \in B\}.$$

Considerem el conjunt $\{L, L\} \times \{l, l\} = \{(L, l), (L, l), (L, l), (L, l)\}$, i el conjunt $\{L, l\} \times \{L, l\} = \{(L, L), (L, l), (l, L), (l, l)\}$. Observeu que els resultats dels productes coincideixen amb les proporcions que diuen les dues primeres lleis de Mendel, si no tenim en compte l'ordre de les lletres.

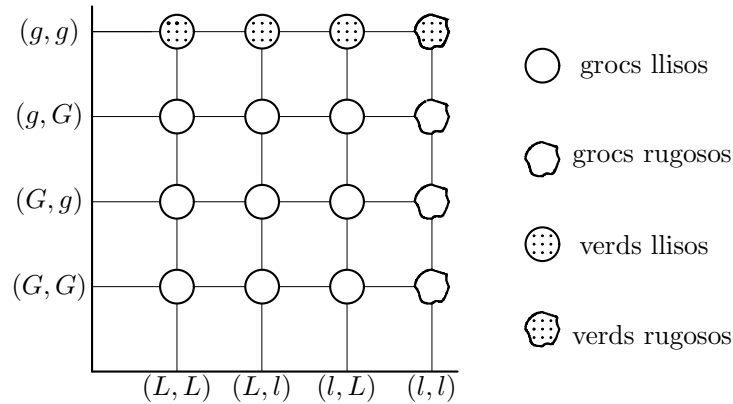
Pel que fa a la tercera llei de Mendel, si considerem cada caràcter per separat, tenim que tots els elements de

$$\begin{aligned} & (\{L, l\} \times \{L, l\}) \times (\{G, g\} \times \{G, g\}) = \\ & = \{(L, L), (L, l), (l, L), (l, l)\} \times \{(G, G), (G, g), (g, G), (g, g)\} = \\ & = \{(L, L, G, G), (L, L, G, g), (L, L, g, G), (L, L, g, g), \\ & \quad (L, l, G, G), (L, l, G, g), (L, l, g, G), (L, l, g, g), \\ & \quad (l, L, G, G), (l, L, G, g), (l, L, g, G), (l, L, g, g), \\ & \quad (l, l, G, G), (l, l, G, g), (l, l, g, G), (l, l, g, g)\}, \end{aligned}$$

que són, si no tenim en compte de nou l'ordre, els resultats predits per la 3a llei de Mendel; vegeu també la taula 1.

¹⁷Cada parell d'al·lels se separa durant la formació dels gàmetes. Quan dos gàmetes (cèl·lules sexuals) s'uneixen en la fecundació, la descendència rep un al·lel de cada parell, un procedent del pare i l'altre de la mare.

¹⁸Un individu és raça pura o homozigot per a un determinat caràcter si presenta els dos al·lels iguals.



Taula 1. Tercera llei de Mendel.

Aquesta manera conjuntista d'interpretar les lleis de Mendel ens permet de forma sistemàtica veure què passaria, per exemple, si estudiem l'entrecruament de races pures que difereixen en tres caràcters independents. Si anomenem, per exemple x , X els al·lels recessiu i dominant, respectivament, d'un nou caràcter, aleshores les proporcions de la segona generació es calcularien fent el producte

$$(\{L, l\} \times \{L, l\}) \times (\{G, g\} \times \{G, g\}) \times (\{X, x\} \times \{X, x\}).$$

Obtindríem els pèsols amb aspectes LGX , LGx , LgX , lGX , lgX , lGx , Lgx i lgx , amb proporcions $\frac{27}{64}$, $\frac{9}{64}$, $\frac{9}{64}$, $\frac{9}{64}$, $\frac{3}{64}$, $\frac{3}{64}$, $\frac{3}{64}$ i $\frac{1}{64}$ respectivament.

Voldríem comentar també dues coses: la primera és que no tots els caràcters són independents i que, per tant, la tercera llei de Mendel no sempre es pot aplicar. La segona és que no sempre hi ha només dos al·lels per a cada caràcter, i a més, en cas d'haver-n'hi només dos, no tenen per què ser un dominant i l'altre recessiu. De vegades hi ha al·lels que es manifesten els dos igual i s'anomenen codominants. Acabarem amb un exemple: la sang humana que té aquests dos caràcters independents:

- (1) El grup sanguini, que presenta els al·lels següents: A , B i 0 . D'aquests A i B dominen sobre 0 , però entre ells són codominants (és a dir, es manifesten tots dos).
- (2) El factor Rh , que té dos al·lels $+$ i $-$, essent el $+$ dominant.

A partir d'aquestes dades, podem aplicar les lleis de Mendel per a tenir informació del tipus de sang del fill a partir de la sang dels pares. Així, un pare del grup AB^+ i una mare del grup 0^- , que han de tenir al·lels $AB++$ o $AB+-$ (el pare) i $00--$ la mare, tindran fills

$$(\{A, B\} \times \{0, 0\}) \times (\{+, +\} \times \{-, -\})$$

o bé

$$(\{A, B\} \times \{0, 0\}) \times (\{+, -\} \times \{-, -\}),$$

és a dir que la seva sang serà d'un dels tipus següents: A^+ , B^+ , A^- o B^- .

Les lleis de Mendel han estat també usades per a fer proves de paternitat. Per exemple si una parella té fills del grup AB i 0 , forçosament els seus pares han de tenir sang dels tipus: un A i l'altre B .

Per a escriure aquesta secció s'ha consultat el llibre *Invitación a la biología*, de H. Curtis i N.S. Barnes, Ed. Panamericana, 1995.