

Arbres genealògics



Generalitat de Catalunya
Departament d'Ensenyament
Direcció General
d'Ordenació Educativa
Centre de Documentació
i Experimentació de Ciències

Pg. de la Vall d'Hebron, 64-70
08023 BARCELONA
Tel. 417.68.75/417.67.70

ARBRES GENEALOGICS

Els arbres genealògics són representacions gràfiques que indiquen la distribució d'un determinat caràcter en un conjunt familiar. En un arbre genealògic es representen tots els individus de les diferents generacions conegudes d'una família de manera que resulta il·lustratiu del possible modus d'herència del caràcter en qüestió.

Aquest tipus d'arbres representen també la genealogia o ascendència d'un individu (o conjunt d'individus) de manera que hi ha també una utilització trivialitzada d'aquesta mena d'esquemes emprada per a representar la procedència familiar d'un determinat organisme (pedigree). Tanmateix ara només ens interessa la seva utilitat fonamental, la genètica.

Una convenció generalitzada regula la confecció d'aquests esquemes. Un cercle representa un individu femení i un quadrat un de masculí. Els individus afectats per al caràcter estudiat s'indiquen mitjançant algun tipus de senyal o bé es representen d'algun altre color. Cada filera horitzontal representa una generació: les generacions més recents es representen a la part més inferior del gravat. L'ordre de les generacions s'indica per mitjà de xifres romanes (de forma que aquestes progressen de dalt a baix).

Una línia d'encreuement o línia horitzontal que connecta directament un individu masculí i un de femení (un quadrat i un cercle) representa un encreuement entre ells. La descendència d'aquesta parella -a la generació següent- es representa connectada per mitjà de línies verticals amb aquella línia d'encreuement (és obvi que si la descendència és plural es distribuirà ordenadament al llarg d'una línia horitzontal o línia de fràtria en la qual connecten tots els germans). En cada grup de germans -o fràtria- el de més edat ocupa la posició més a l'esquerra i, contràriament, el més jove queda situat més a la dreta. En cas de germans bessons aquest fet es visualitza tot fent que connectin en el mateix punt de la línia de fràtria. Per altra banda quan es desconeix el sexe d'un individu determinat aquest es representa per mitjà d'un rombe.

Tots els individus d'una mateixa generació (estiguin o no emparentats) es numeren per mitjà de xifres aràbigues des del situat més a l'esquerra (núm.) fins al de l'extrem dret. D'aquesta manera cada individu d'un arbre genealògic es pot identificar per una doble xifra; romana + aràbiga; la primera, indicació de la generació a la qual pertany, mentre que la segona indica la posició que ocupa en aquesta. Així, per exemple, en l'arbre genealògic núm. 1 existeixen els

individus I1, I2, III1, III2, III3, III4, III1 i III2 (dels quals són afectats els I2, III1, III4 i III1) però no existeixen, per exemple, els I3, ni el II5.

La utilització dels arbres genealògics en l'ensenyament de la genètica es basa en que configurem una presentació molt visual dels casos i problemes i estimulen, a més, la percepció intuïtiva. Serveixen per a identificar els caràcters hereditaris i per a deduir-ne els models d'herència. De fet serveixen per a conceptualitzar correctament els trets elementals de la genètica clàssica (relacions de dominància/recessivitat, homozigosi i heterozigosi,...)

A continuació s'inclouen 10 arbres genealògics, humans o no, especialment triats i que es presenten segons una certa ordenació. En primer lloc alguns de més senzills (núm. 1-4)¹ que presenten famílies afectades i en les quals cal considerar les diferents hipòtesis estàndard de transmissió hereditària per tal de rebutjar-les. Després, alguns casos que impliquen més d'un caràcter juntament amb alguns d'altres presentats de fet en forma de joc o enigma i relacionats amb casos de genètica humana inspirats en la realitat. Tots aquests arbres poden ésser utilitzats -en la forma en que han estat realitzats, com a cartolines plastificades- simultàniament a la classe de manera que els estudiants passin dels uns als altres. En el cas de persones o grups per als quals la matèria resulti difícil caldrà cuidar l'ordre de presentació però en molts casos això no serà pas necessari.

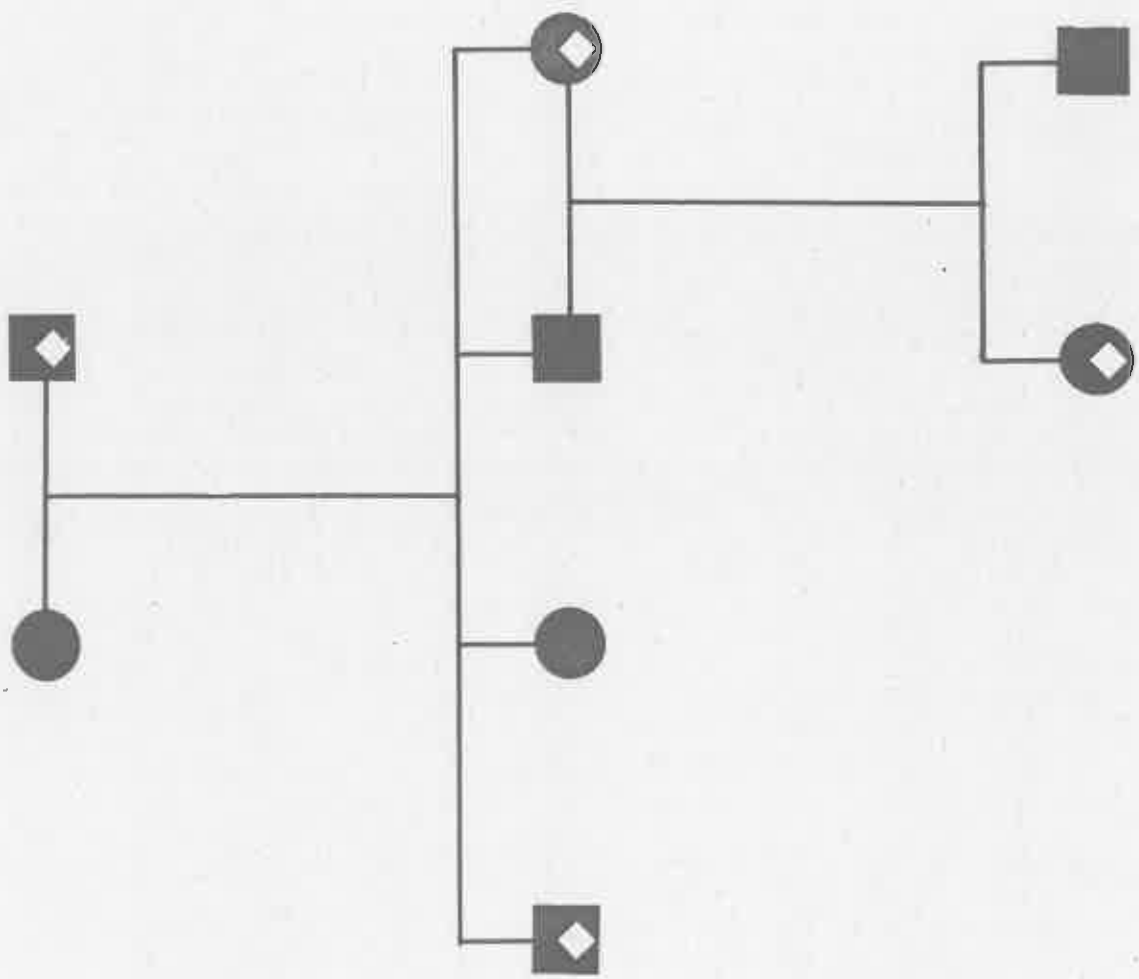
¹amb la condició, es clar, de fer-los més simples, reduint les preguntes

ARBRE GENEALOGIC NÚM. 1

En aquest arbre genealògic apareix un determinat caràcter en tots aquells individus marcats amb un rombe. Cal raonar les següents possibilitats:

1. L'herència del caràcter representat podria explicar-se en base a un gen dominant i lligat al sexe?
2. Idem en base a un gen recessiu i lligat al sexe?
3. Idem en base a un gen dominant i autosòmic?
4. Idem en base a un gen recessiu i autosòmic?
5. Idem en base a un gen holàndric (situat en el cromosoma Y)?
6. Idem en base a un gen influït pel sexe?
7. Idem en base a un gen limitat a un sexe?
Dominant o recessiu?

En els casos afirmatius escriu els probables genotipus dels individus de l'arbre per mitjà de símbols senzills.

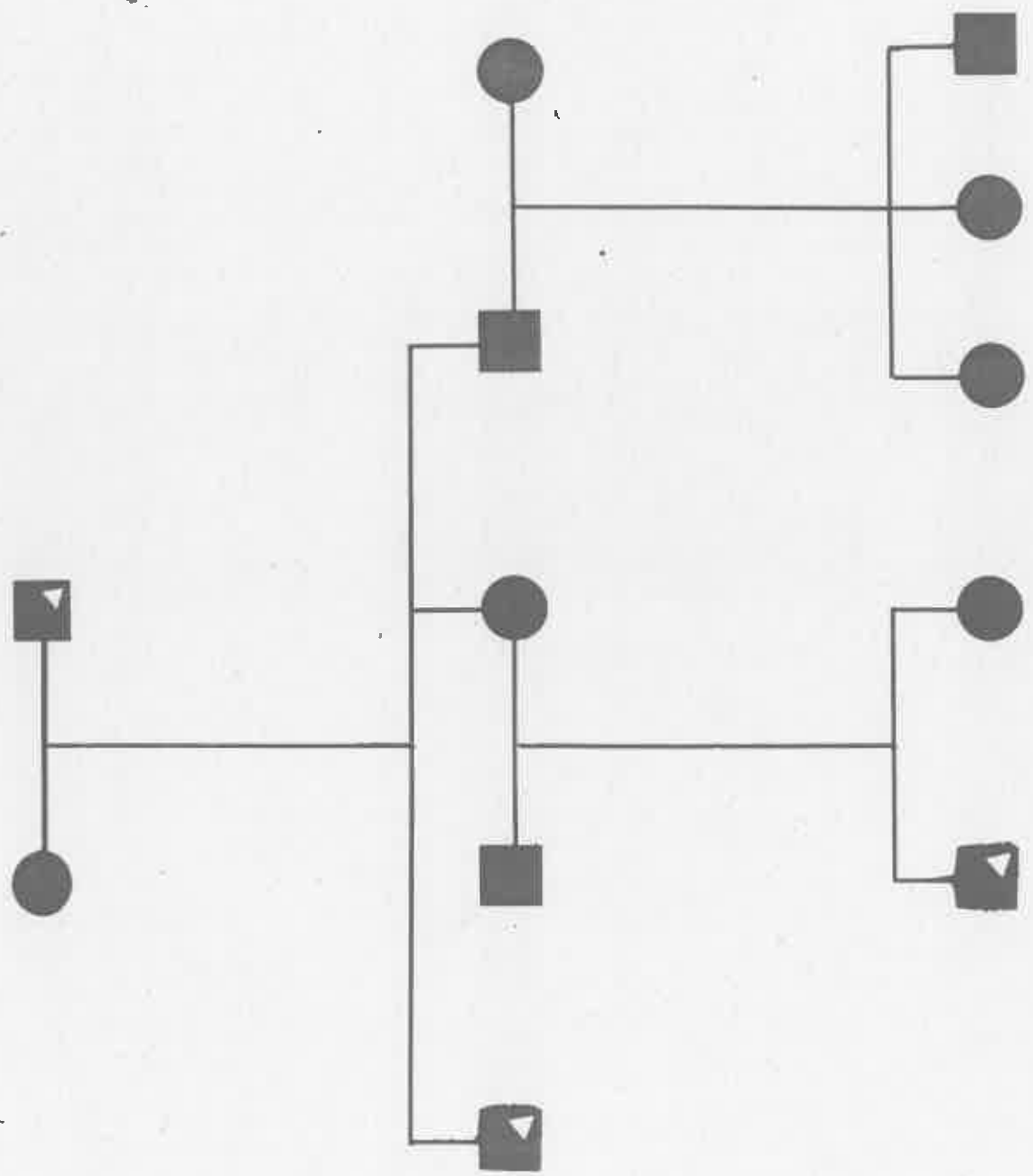


ARBRE GENEALOGIC NUM. 2

En aquest arbre genealògic apareix un determinat caràcter en tots aquells individus marcats amb un triangle. Cal raonar les següents possibilitats:

1. L'herència del caràcter representat podria explicar-se en base a un gen dominant i lligat al sexe?
2. Idem en base a un gen recessiu i lligat al sexe?
3. Idem en base a un gen dominant i autosòmic?
4. Idem en base a un gen recessiu i autosòmic?
5. Idem en base a un gen holàndric (situat en el cromosoma Y)?
6. Idem en base a un gen influït pel sexe?
7. Idem en base a un gen limitat a un sexe?
Dominant o recessiu?

En els casos afirmatius, escriu els probables genotipus dels individus de l'arbre per mitjà de símbols senzills.

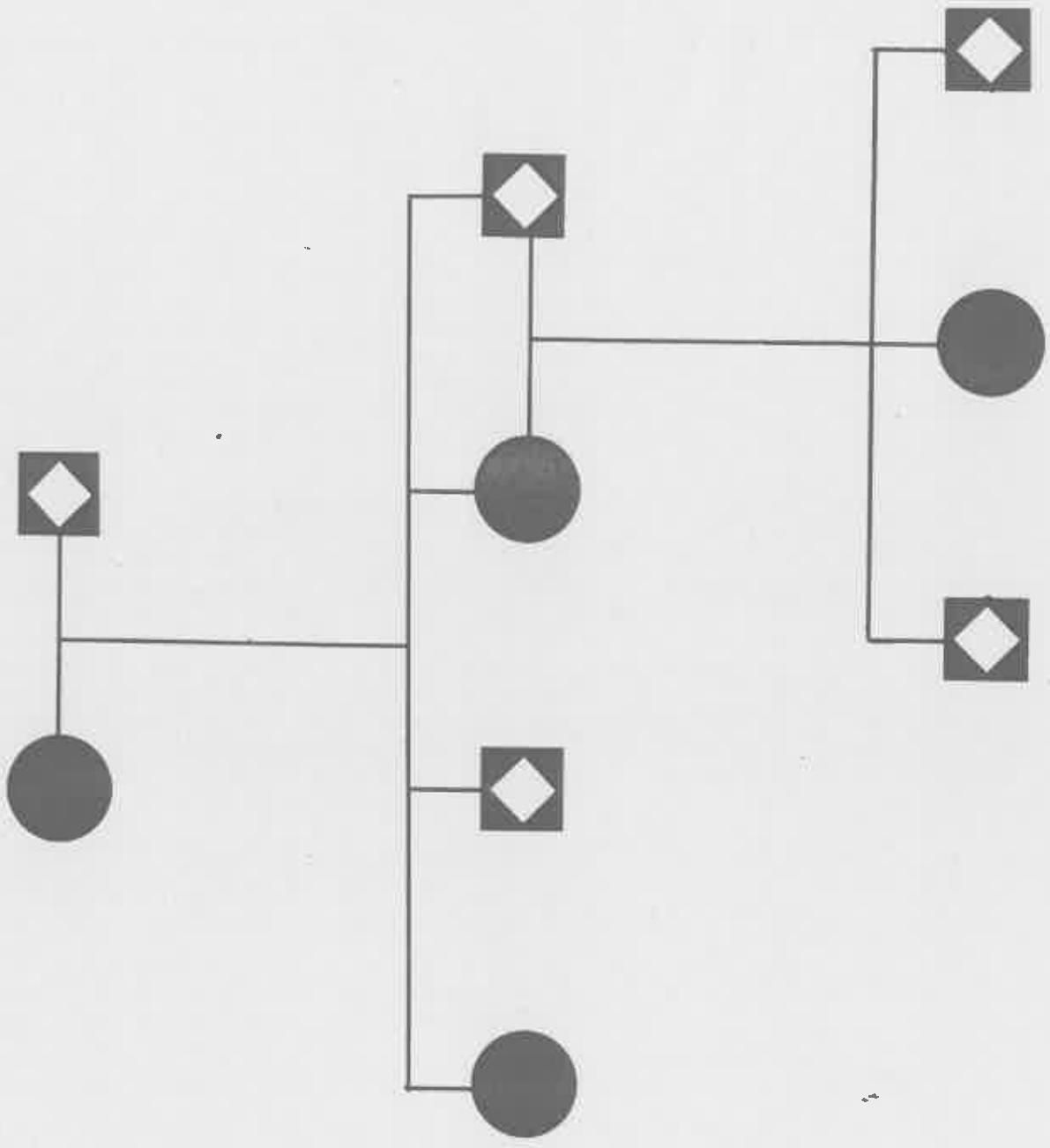


ARBRE GENEALOGIC NUM.3

En aquest arbre genealògic apareix un determinat caràcter en tots aquells individus marcats amb un rombe. Cal raonar les següents possibilitats:

1. L'herència del caràcter representat podria explicar-se en base a un gen dominant i lligat al sexe?
2. Idem en base a un gen recessiu i lligat al sexe?
3. Idem en base a un gen dominant i autosòmic?
4. Idem en base a un gen recessiu i autosòmic?
5. Idem en base a un gen holàndric (situat en el cromosoma Y)?
6. Idem en base a un gen influït pel sexe?
7. Idem en base a un gen limitat a un sexe?
Dominant o recessiu?

En els casos afirmatius escriu els probables genotipus dels individus de l'arbre per mitjà de símbols senzills.

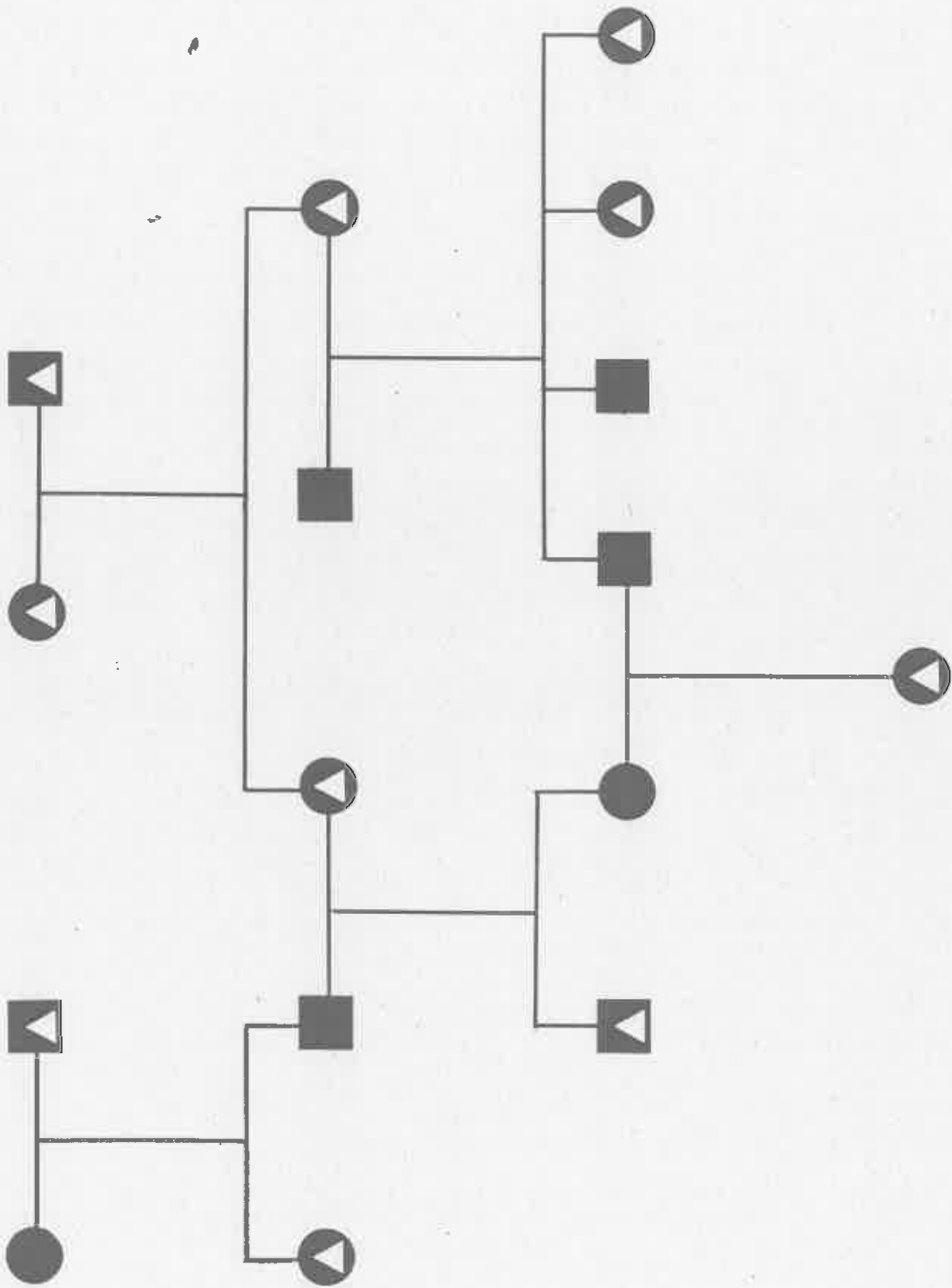


ARBRE GENEALOGIC NUM. 4

En aquest arbre genealògic apareix un determinat caràcter en tots aquells individus marcats amb un triangle. Cal raonar les següents possibilitats:

1. L'herència del caràcter representat podria explicar-se en base a un gen dominant i lligat al sexe?
2. Idem en base a un gen recessiu i lligat al sexe?
3. Idem en base a un gen dominant i autosòmic?
4. Idem en base a un gen recessiu i autosòmic?
5. Idem en base a un gen holàndric (situat en el cromosoma Y)?

En els casos afirmatius escriu els probables genotipus dels individus de l'arbre per mitjà de símbols senzills.



ARBRE GENEALOGIC NUM. 5

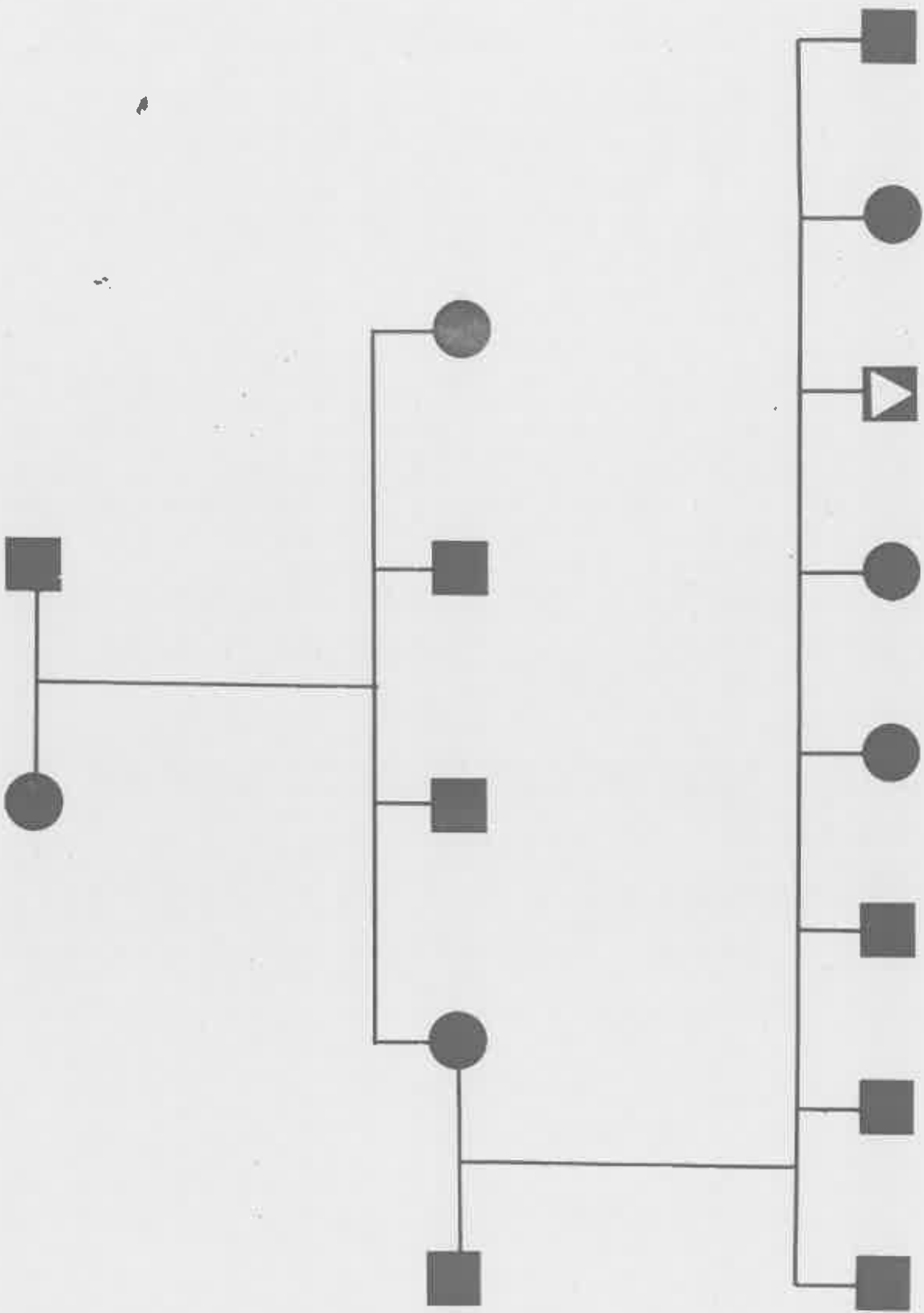
Suposem que una persona del present arbre genealògic marcada amb un triangle presenta un ceguesa, del tipus deutà (una variant de daltonisme, que es diagnostica per mitjà de les taules d'Ishihara). Exposa un mètode raonat i amb un nombre mínim d'anàlisis per a poder escatir el tipus d'herència d'aquest caràcter. Suposa també que s'ha demostrat que en la família materna -la que es representa en l'arbre- hi ha notícia d'altres casos semblants, totalment desconeguts en canvi en la família paterna, per la qual cosa aquesta no ha estat inclosa en l'arbre genealògic.

En l'arbre genealògic núm. 5 es representa la família de l'individu afectat. Com que la ceguesa per al color a vegades passa relativament desapercibuda cal suposar que hom desconeix si els individus de l'arbre la presenten o no. Per saber-ho caldria utilitzar el test d'Ishihara. Juntament amb l'arbre genealògic tens un sobre amb 12 fitxes, una per individu, en les que figura el diagnòstic respecte a la visió. Demanar fitxes equival a utilitzar en la realitat el test d'Ishihara i per tant averiguar el fenotipus de l'individu en qüestió. El problema plantejat consisteix, doncs, en averiguar el model d'herència -fer-ne una hipòtesis cabdal- amb un mínim de fitxes consultades.

ARBRE GENEALOGIC NUM. 5 (continuació)

Els fenotips dels individus de l'arbre que han de figurar a les fitxes són els següents:

individu	fenotip
I1	visió normal
I2	ceguesa tipus deutà
II1	visió normal
II2	visió normal
II3	visió normal
II4	visió normal
II5	visió normal
III1	visió normal
III2	ceguesa tipus deutà
III3	visió normal
III4	visió normal
III5	visió normal
III6	ceguesa tipus deutà (com ja sabíem)
III7	visió normal
III8	visió normal



ARBRE GENEALOGIC NUM. 6

Joan, el protagonista d'aquesta història és un home molt ric que dubta de la seva autèntica paternitat respecte als dos últims fills, bessons, de la seva dona que morí com a conseqüència d'aquella part. Joan pensava que, tal vegada, l'autèntic pare dels bessons sigui un antic amic seu, Jordi, del que sap que fou amant de la seva dona i amb el qual està actualment enemistat. Li interessa molt sortir de dubtes perquè vol fer testament. Sap de la possibilitat d'aclarir els seus dubtes mitjançant l'estudi dels grups sanguinis ABO de la seva família i decideix realitzar discretament aquest anàlisi. El grup sanguini del seu antic amic li és desconegut i els motius exposats li impedeixen aclarir-ho.

Tanmateix un fill d'aquell -Lluís- està casat amb una filla seva (Margalida) i tenen dos fills: Pepet i Toni. També recorda Joan que quan va néixer Toni va necessitar una gran quantitat de sang que aportà la seva tia Encarna. De la mateixa manera la senyora Maria aportà la sang que necessità en Manuel quan va ésser intervingut quirúrgicament.

En l'arbre genealògic es representen tots els individus descrits (Joan està representat dues vegades) així com la sogra (vidua) del protagonista -que encara és viva- i Mercè, filla de Jordi, amb la que viu Joan actualment i amb la que ha tingut un fill: Manuel. Joan espera resoldre els seus dubtes analitzant el seu propi grup sanguini, el del seu fill Manuel i el dels seus nets. Si fos necessari, diu, analitzaria el dels seus quatre fills grans (de menor a major) i el dels germans de la seva actual companya (també de menor a major). Pensa aturar-se tan bon punt els resultats li permetin sortir de dubtes. En última instància tractaria d'averiguar el grup sanguini de la Mercè, doncs aquesta no coneix els motius dels seus dubtes.

Es tracta, doncs, de procedir tal com ho faria el protagonista i aturar-se desseguida que ja no sigui necessari seguir; en el ben entès que aturar-se significa aclarir -sense cap mena de dubtes- l'autèntica filiació de la Berta i la Margalida. El protagonista, però, espera que nosaltres trobem -si és possible- una via encara més ràpida i que impliqui menys anàlisis.

Per resoldre el problema cal anar obrint els sobres de cada un dels personatges (l'interior dels quals revela el grup sanguini).

En aquest exercici de simulació està penalitzat obrir sobres -analitzar llur grup sanguini- d'aquells personatges el grup sanguini dels quals pot averiguar-se d'una manera més fàcil. De la mateixa manera també està penalitzat haver de consultar el sobre que inclou les incompatibilitats i la

seva explicació en les transfusions entre els diferents grups sanguinis així com la pràctica clínica més habitual. També està penat consultar grups sanguinis innecessaris o intrascendents per al problema en si mateix. El rècord del joc consisteix en fer un nombre mínim d'anàlisis sense cap penalització.

Convindrà, abans de començar, fer un programa de recerca i comprovar-lo al final a la vista dels resultats.

Els textos de les fitxes de tots i cada un dels individus de l'arbre és el següent:

I1	Pau difunt	Grup sanguini desconegut.
I2	Remei	AB. No és indispensable.
III1	Elena difunta.	Grup sanguini desconegut.
II2	Joan	O
II3	Jordi	Pels motius indicats el seu grup ens és desconegut.
II4	Maria	O. La pràctica habitual de les transfusions ja ens indicava, però, que era del grup O.
III1	Victor	O. Si hom comença pels germans menors aquesta dada és innecessària
III2	Pilar	O. Si hom comença pels germans menors aquesta dada és innecessària
III3	Berta	B
III4	Margalida	O
III5	Lluís	B. Si hom comença les recerques pels germans menors aquesta dada és innecessària.
III6	Encarna	B. La pràctica habitual de les transfusions ja ens indicava, però, aquesta dada.
III7	Teresa	A. Si el pla de recerques ha estat encertat ja no fa falta prosseguir. Aquesta dada ens indicaria, en aquell cas, que Jordi és del grup AB i, per tant, és impossible que sigui el pare d'un individu O (Margalida).
III8	Mercè	A. Hom pot prescindir però (pels motius indicats) d'aquesta dada. No era necessari fer aquest "anàlisi".
IV1	Pepet	O
IV2	Toni	B
IV3	Manuel	O

ARBRE GENEALOGIC NUM. 6 (continuació)

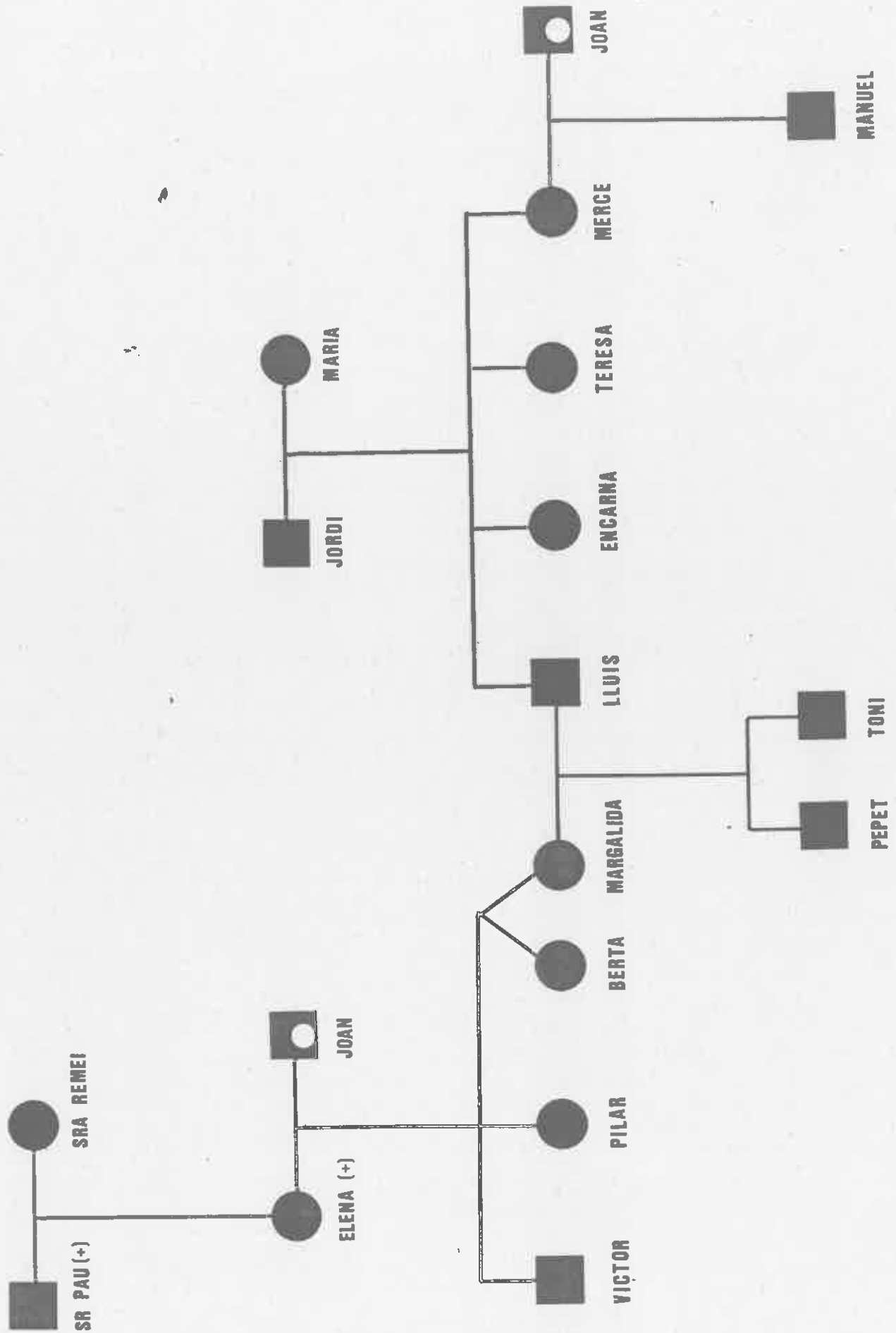
Contingut de la fitxa "Les transfusions de sang".

Si hom mescla sang de diferents tipus, de manera que les aglutinines es posin en contacte amb els seus respectius aglutinògens es produeix l'aglutinació dels glòbuls vermells. Per aquest motiu no poden pas realitzar-se totes les transfusions teòricament possibles.

El grup AB és denominat "receptor universal" ja que pot rebre hematies de tots els grups mentre que el grup O és el "donador universal" ja que els seus eritròcits no són aglutinats per la sang de cap tipus.

En la pràctica diària dels hospitals, però, i entre d'altres coses perquè el sistema ABO no és l'únic que cal tenir en compte, les transfusions es realitzen sempre amb sang del mateix grup (i, sobretot, si el volum ha de ser considerable).

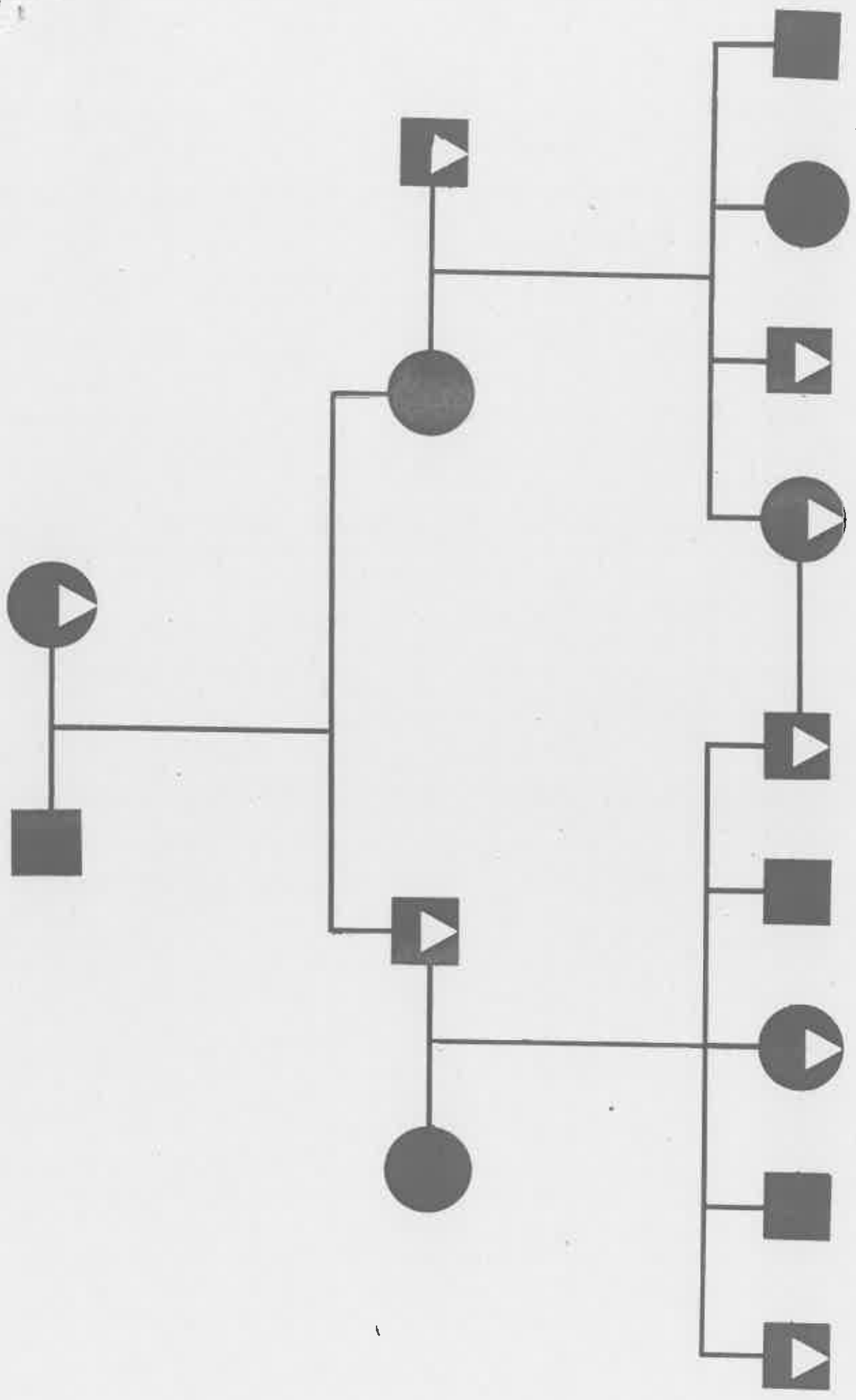
En bona llei la consulta d'aquesta fitxa era tanmateix innecessària, per sabuda.



ARBRE GENEALOGIC NUM. 7

Es presenta l'arbre genealògic d'una família humana, alguns individus de la qual presenten un fenotipus particular (individus marcats amb un triangle) produït per un gen dominant sobre el seu al·lel normal.

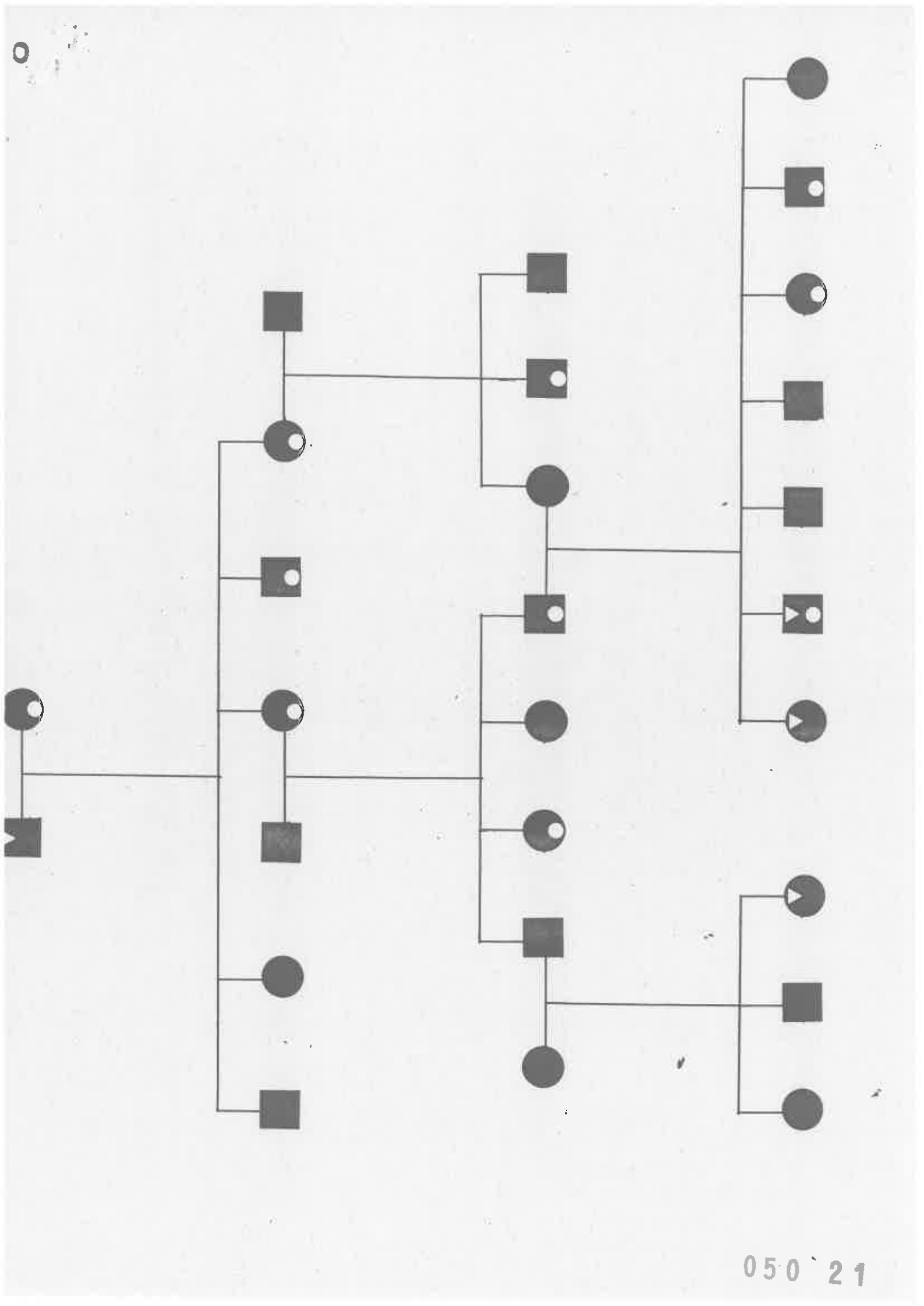
1. Escriu, utilitzant símbols senzills, els genotipus de tots els individus.
2. Quina proporció d'individus afectats caldrà esperar en la descendència de l'individu III1 amb una dona de fenotipus normal?
3. Quina proporció d'individus afectats caldrà esperar en la descendència dels individus III5 i III6?
4. Podria tractar-se d'un caràcter produït per un gen recessiu? Què sembla més probable? Argumenta la teva resposta.



ARBRE GENEALOGIC NUM. 8

En aquest arbre es presenta la transmissió de dos caràcters rars en una mateixa família (els simbolitzats per un triangle i una rodona). Els individus marcats amb els dos símbols presenten, a la vegada, els dos caràcters. Hom pregunta:

1. Quin tipus d'herència presenten ambdós caràcters?
2. Quins són els genotipus possibles dels individus II4, II6, IV4 i IV10 ? En podem estar, en alguns casos, ben segurs?
3. Quins fenotipus i quines proporcions hom esperaria de la descendència de l'aparellament dels individus IV3 i IV5?



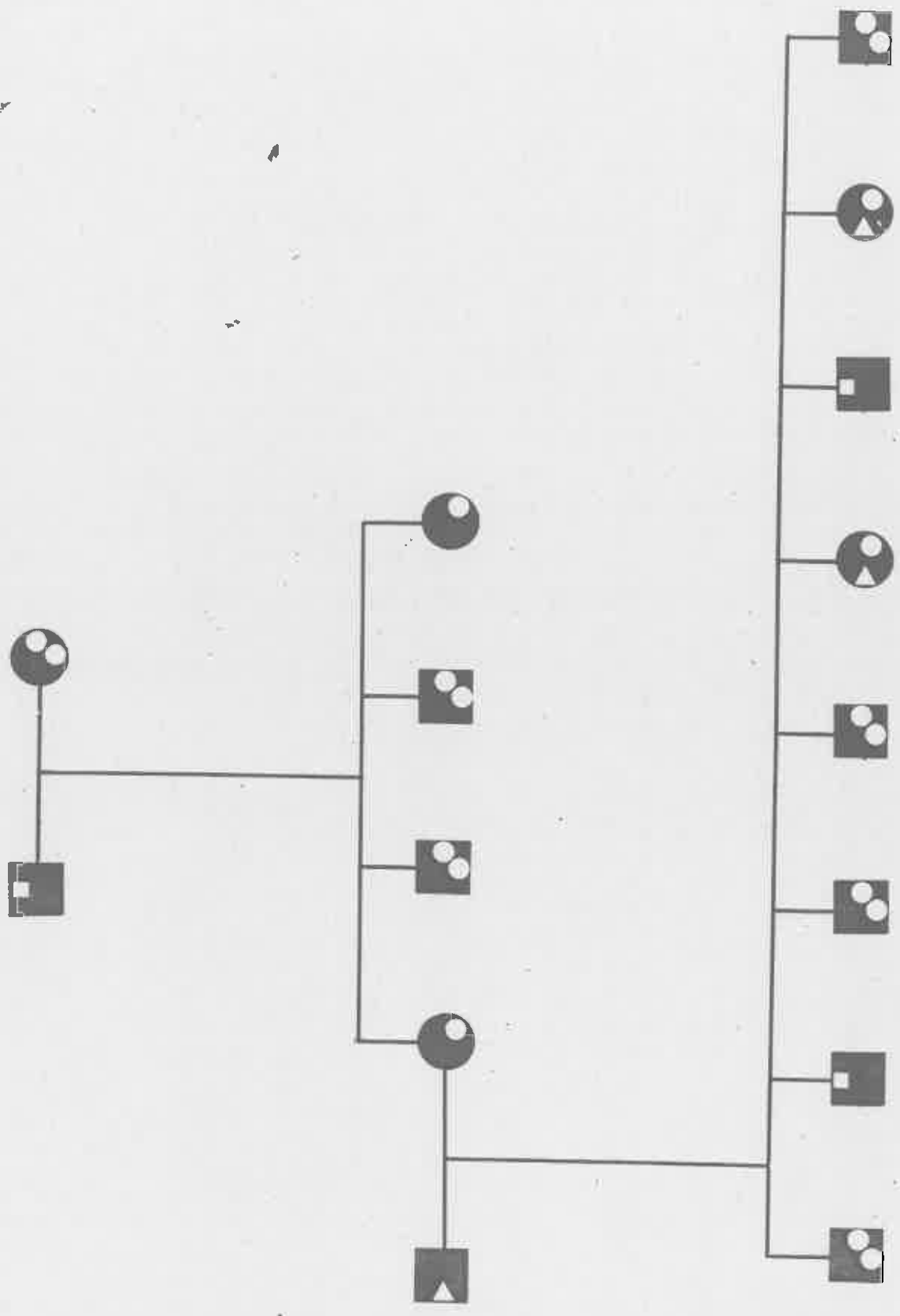
ARBRE GENEALOGIC NUM. 9

En aquest arbre genealògic d'una família de l'illa de Sardenya se'ns mostra l'herència de tres caràcters anormals:

1. Ceguesa per als colors del tipus deutà (representada en els individus afectats per un quadrat) i produïda pel gen c.
2. Deficiència de l'enzim glucosa-6-fosfat dehidrogenasa (g-6-pd) (representada en els individus molt afectats per dos cercles i per un cercle solament en els afectats de forma més lleugera) produïda pel gen g.
3. Deficiència del tipus sanguini Xg, és a dir manca de la proteïna sanguínea Xg en els individus afectats (representats per mitjà d'un triangle) produïda pel gen a.

Els individus de l'arbre no portadors d'alguns símbols són de fenotipus, totalment, normal pel que fa al caràcter sense símbol.

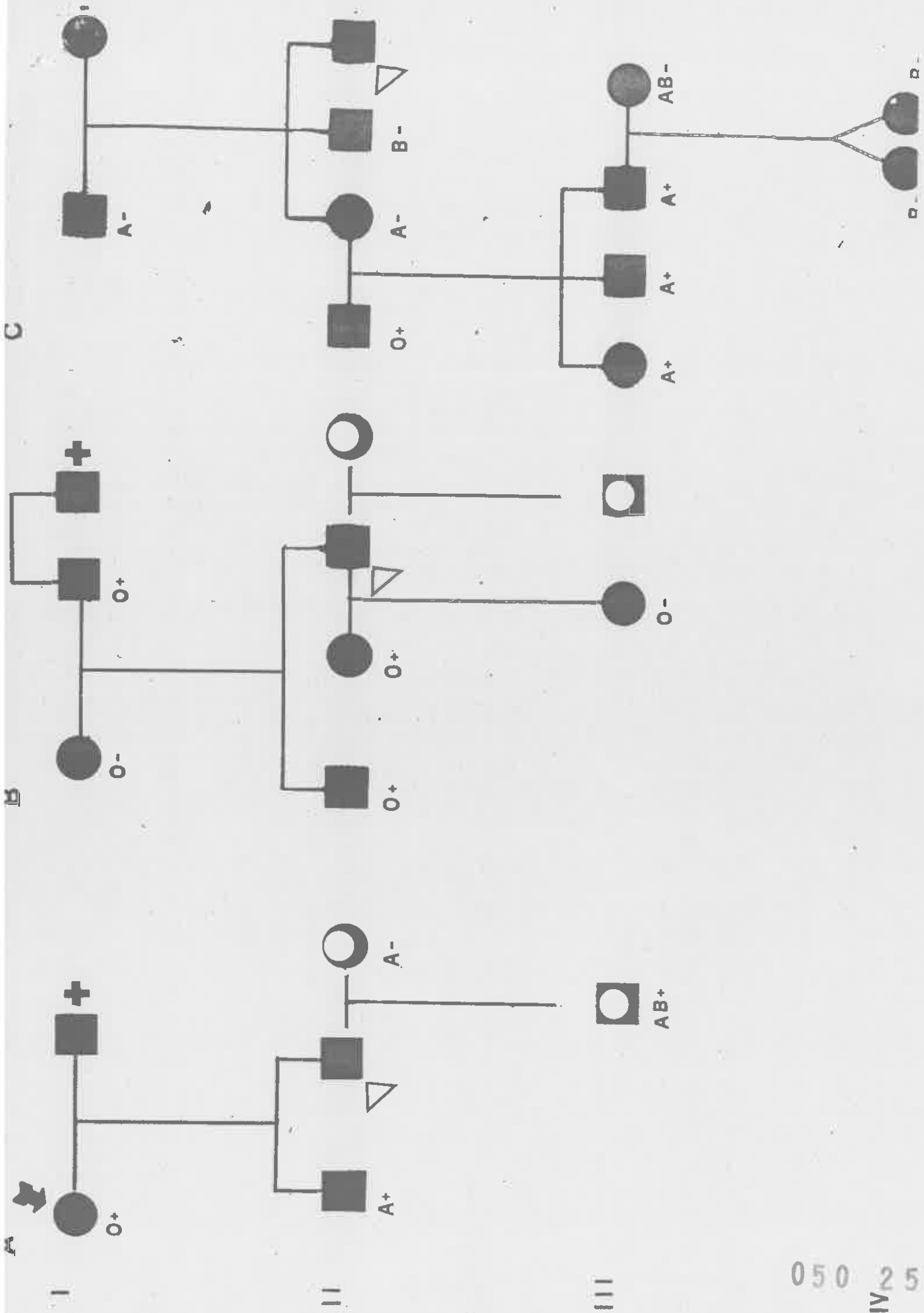
- a) Quin tipus d'herència presenta cada caràcter esmentat?
- b) Quins són els genotipus per a cada gen dels individus de la família?



ARBRE GENEALOGIC NUM. 10

En morir l'àvia del primer arbre genealògic (individu I1 de l'arbre A) deixa en testament tots els seus bens al seu net (individu III1 de l'arbre A -assenyalat amb un cercle i repetit en els arbres B i C) amb la condició que es demostrï que és autènticament net seu (fill del seu segon fill -individu II2 de l'arbre A) o que, com a mínim, es demostrï que pot ser-ho, doncs la seva nora (individu II3 de l'arbre A -assenyalat amb un cercle i repetit en els arbres B i C) mantingué relacions amb altres homes (individus II3 i II4 dels arbres B i C, respectivament) i hom sospita que tal vegada el fill fos seu.

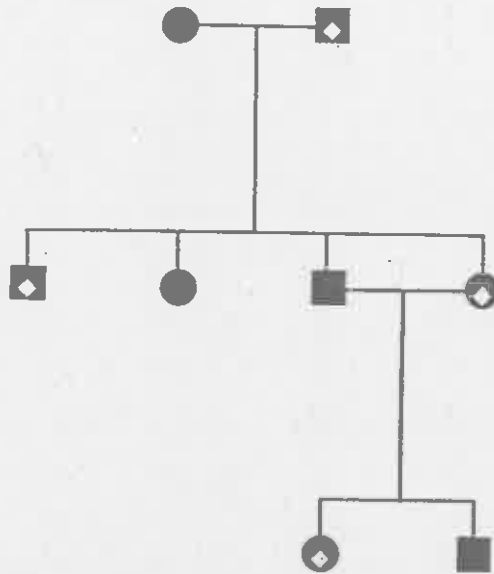
A la vista dels grups sanguinis (sistema ABO i factor Rh) dels individus que mantingueren aquelles relacions i dels de tots els seus familiars -els individus marcats amb el signe + són morts i els seus fenotipus ens són desconeguts- què és pot concloure?



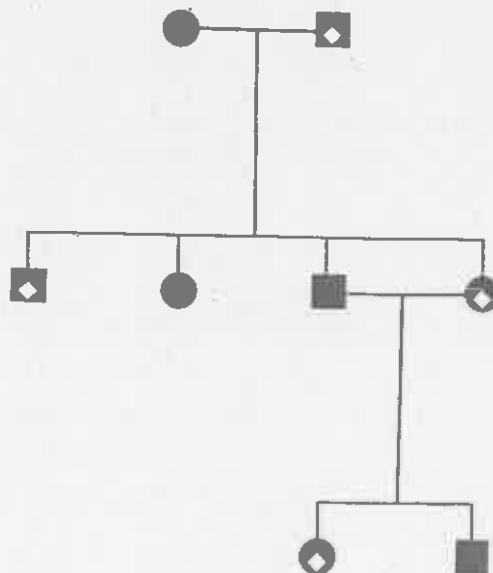
SOLUCIONS ALS ARBRES GENEALOGICS

Arbre núm. 1

- 1) No
- 2) No
- 3) Sí; si diem A al gen del caràcter en qüestió:



- 4) Sí; si diem a al gen del caràcter en qüestió:

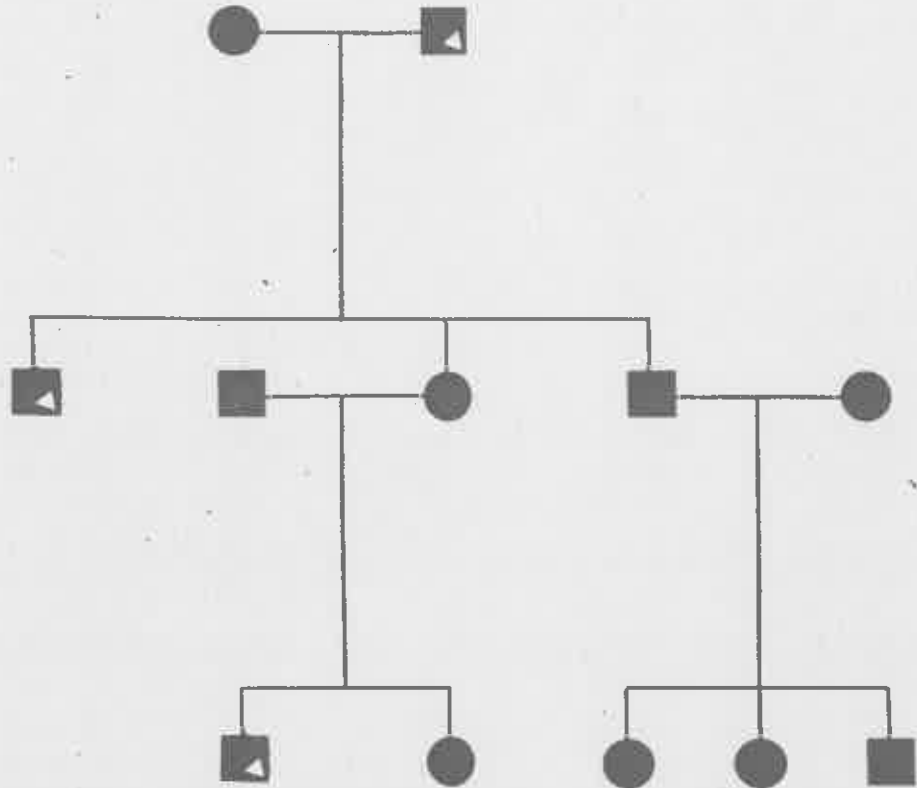


5) No
6) No
7) No

Arbre núm. 2

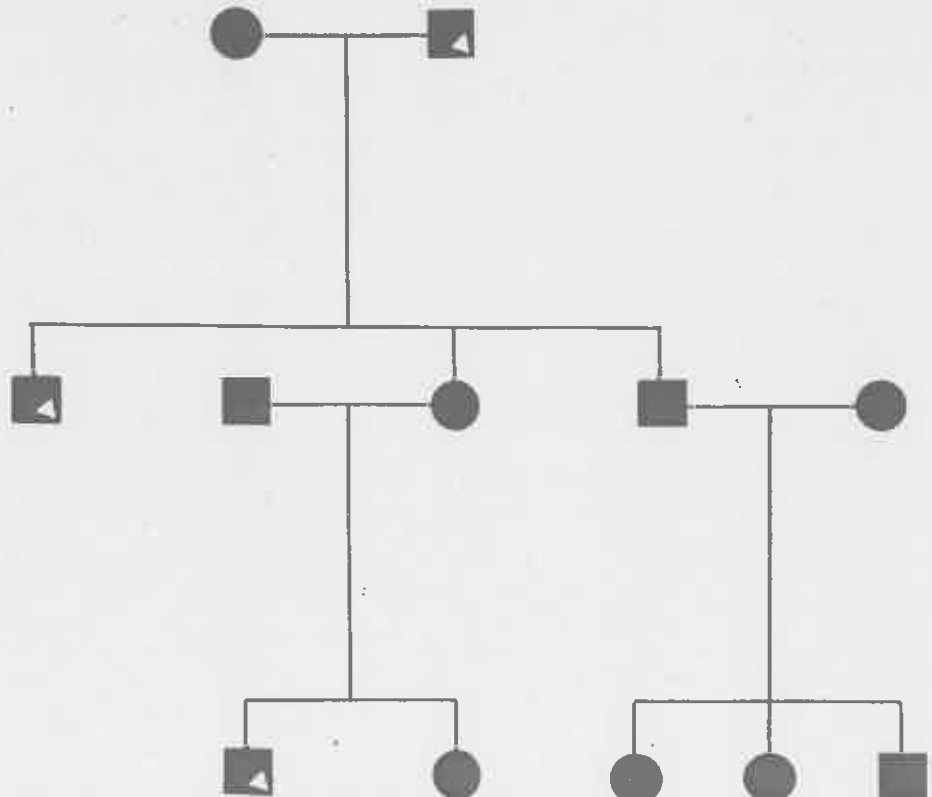
1) No

2) Sí; si diem a al gen del caràcter en qüestió:



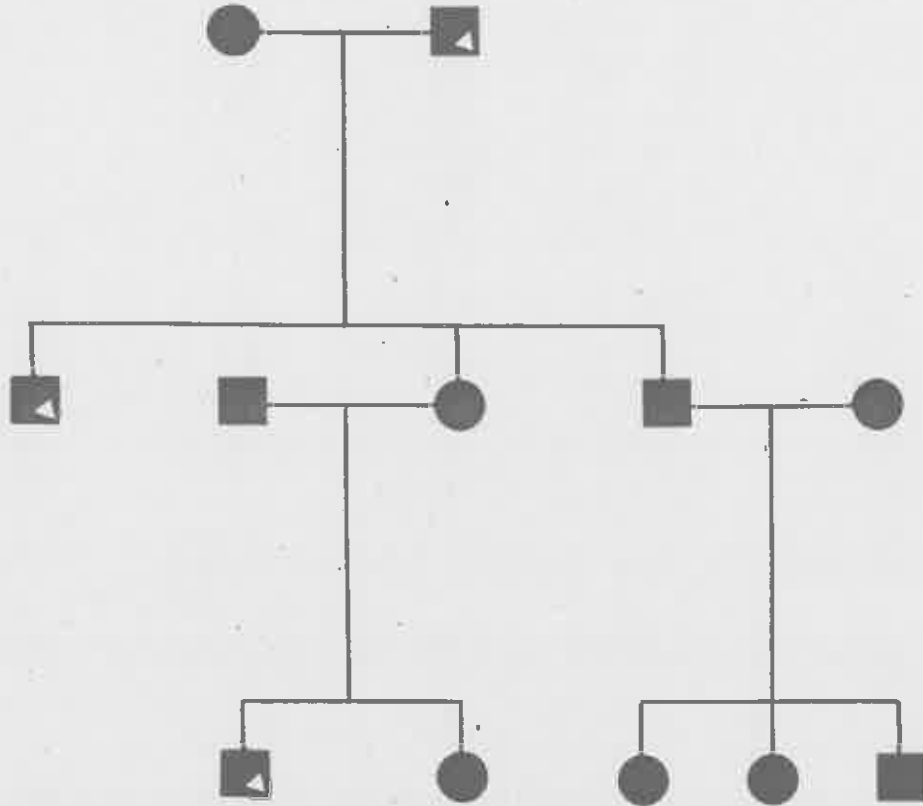
3) No

4) Sí; si diem a al gen del caràcter en qüestió:



5) No

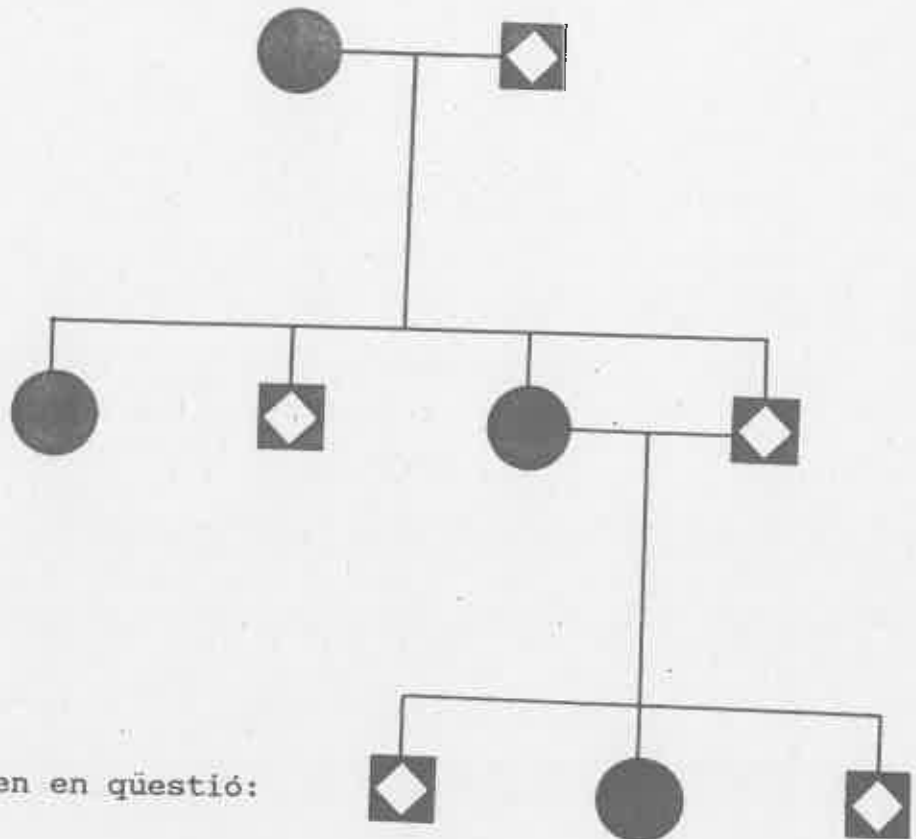
6) Sí; si diem a al gen en qüestió, dominant en el mascle i recessiu en la femella.



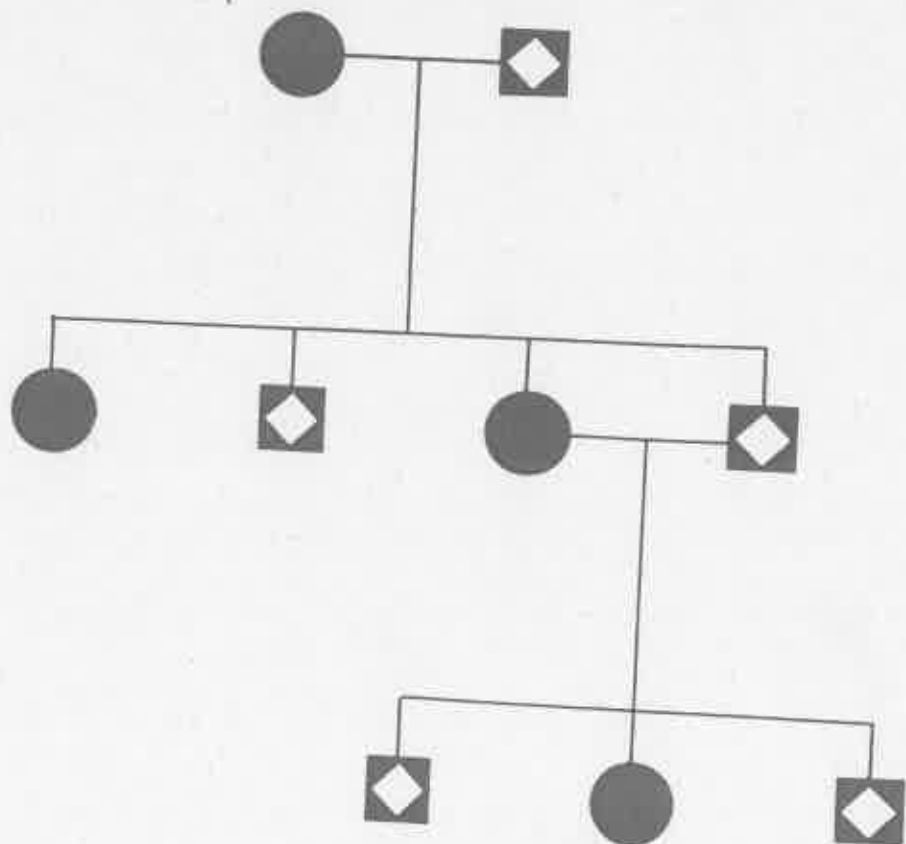
7) Dominant i recessiu; hi ha diverses possibilitats de genotipus.

Arbre núm. 3

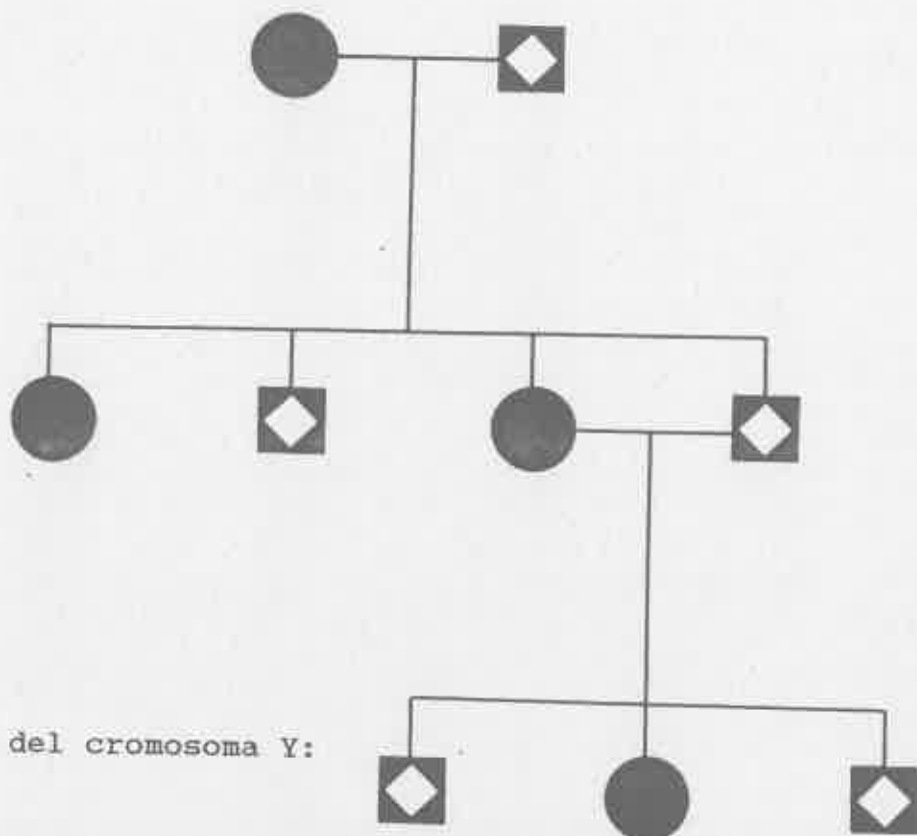
- 1) No
- 2) Sí; si diem b al gen en qüestió:



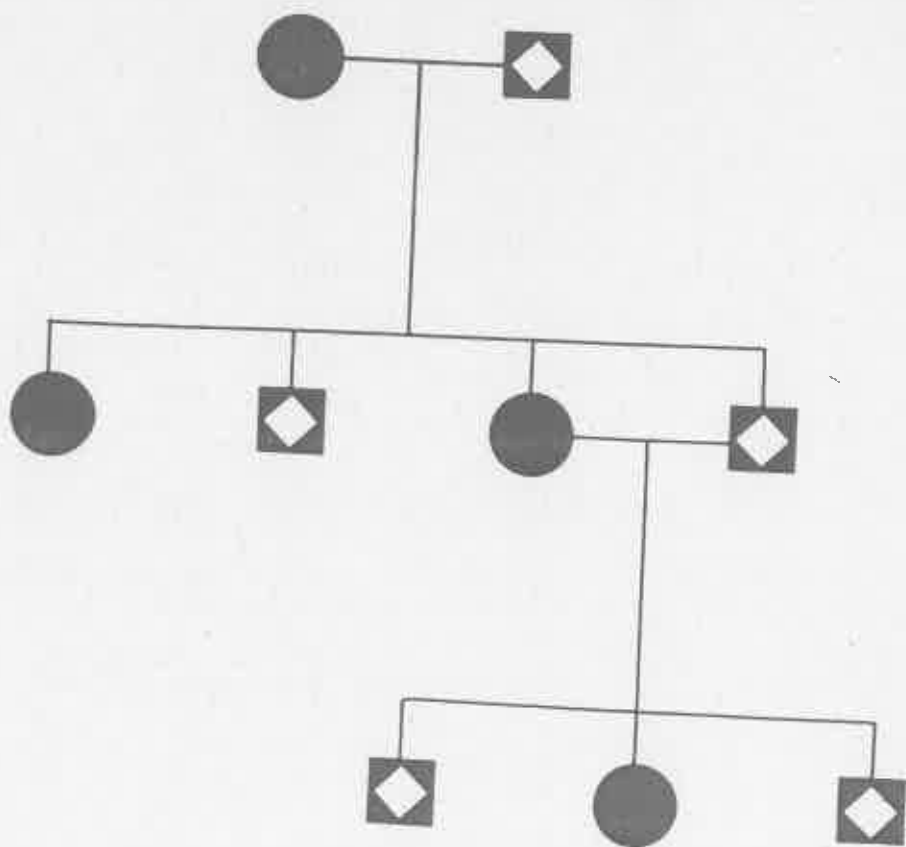
- 3) Sí; si diem A en gen en qüestió:



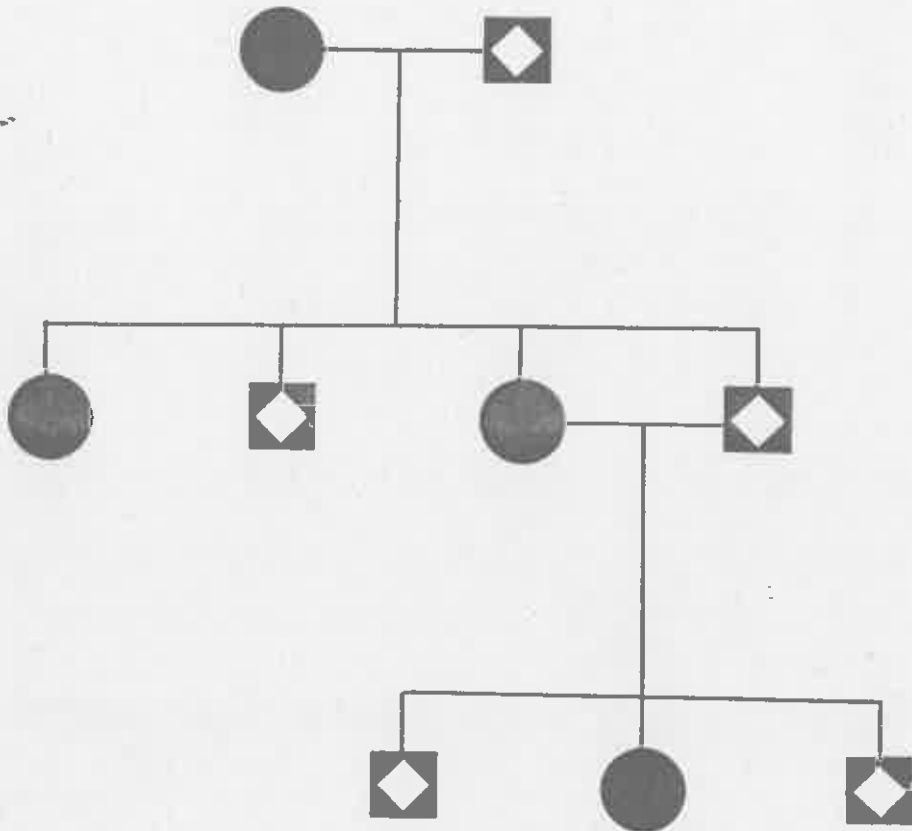
4) Sí; si diem a al gen en qüestió:



5) Sí; sigui el gen y del cromosoma Y:



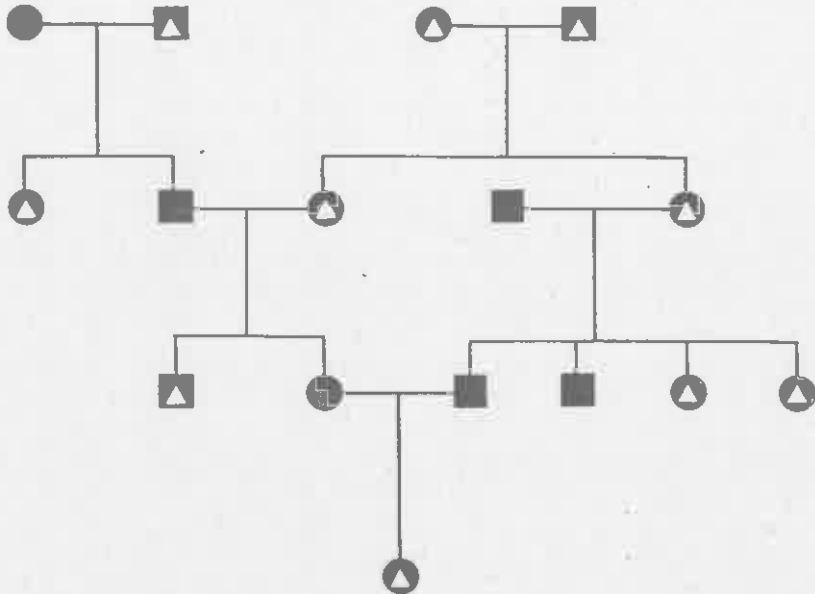
6) Sí; influit pel sexe amb dominància en el mascle; hi ha molts possibles genotipus i de fet aquests són imprecisables.



7) Sí; dominant, limitat al sexe masculí; també presenta diverses possibilitats. També podria ésser recessiu i tractar-se d'una família homozigota.

Arbre núm. 4

- 1) No
- 2) No
- 3) No
- 4) Sí; sigui a el gen en qüestió:

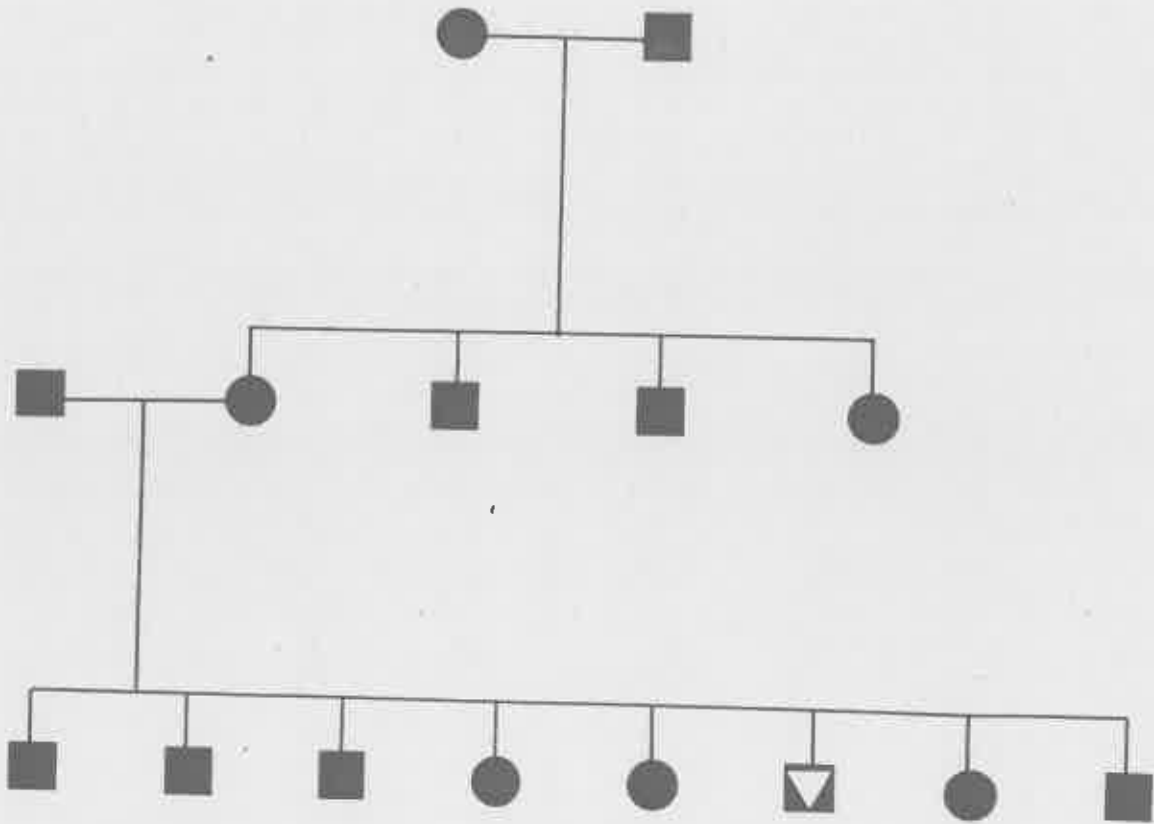


5) No

Arbre núm. 5

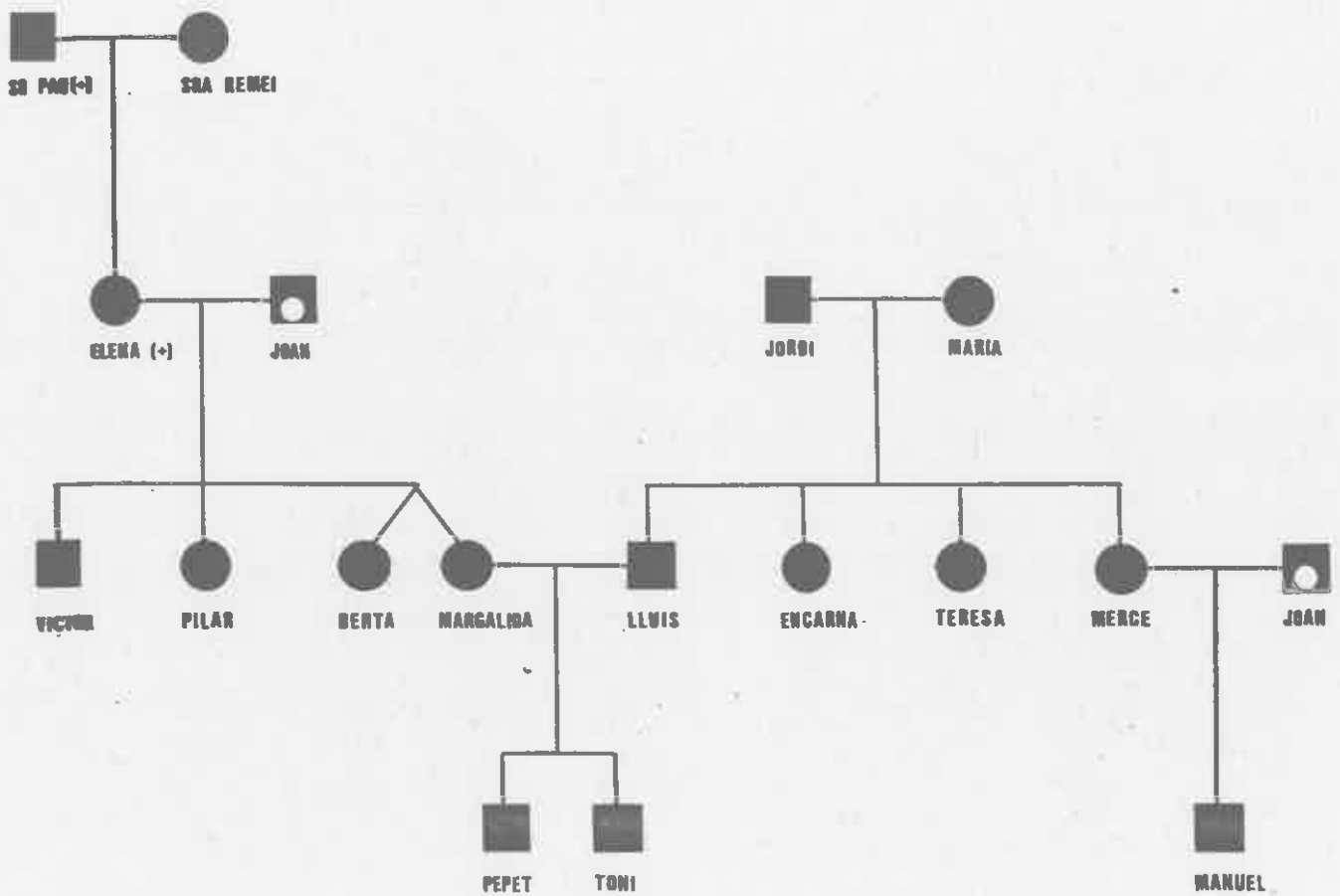
El caràcter està produït per un gen recessiu lligat al sexe. El coneixement del fenotipus dels individus no és innecessari, en rigor, en cap cas (és clar que hi ha algunes possibilitats més complicades, com per exemple que fos un caràcter recessiu autosòmic i l'individu III1 fos heterozigot; en aquest cas el que només és produeixi en mascles seria accessori).

Els genotipus serien:



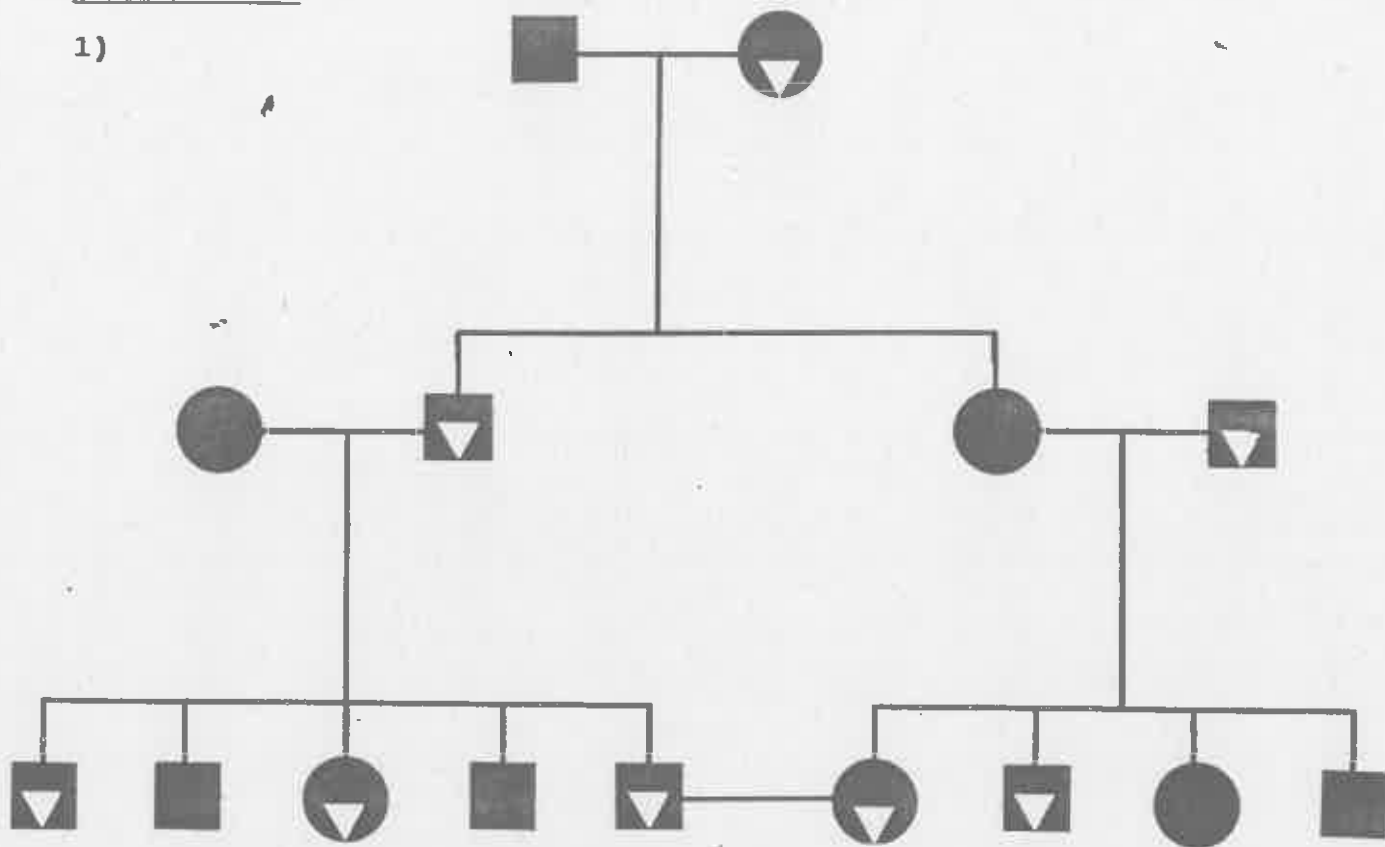
Arbre núm. 6

El pla descrit en les distruccions sembla un bon pla de recerques. Si hom el segueix i analitza les fràtries de menor a major en arribar a l'individu III7 (Teresa, grup sanguini A) hom pot concloure ja definitivament que Jordi no és pas el pare dels bessons, doncs Margalida és del grup O i ell és AB i la paternitat és en aquest cas impossible.



Arbre núm. 7

1)



- 2) La dona seria $A^+ A^+$ i la descendència $1/2$ normal i $1/2$ afectada.
- 3) $3/4$ (dels quals dues terceres parts seran heterozigots i la resta homozigots pel gen A).
- 4) Sí; sembla igualment probable. Només un raonament ens indicaria que és més probable que sigui dominant o si és recessiu cal admetre que l'individu III-5 -aliè a la família- és heterozigot, la qual cosa si el caràcter fos rar no seria gaire probable. De tota manera no és cap prova ferma.

Arbre núm. 8

- 1) El caràcter simbolitzat per un triangle seria autosòmic recessiu, mentre que l'indicat per un cercle seria autosòmic dominant (tot i que podria ésser, també, recessiu).
- 2) Si diem a al gen que produeix el fenotipus en triangle (al.lel normal a^+) i B al que produeix fenotipus en cercle (al.lel normal O^+) tindrem:

individu	II4	a^+aB^+B
"	II6	a^+aB^+B
"	IV4	aaB^+B^+
"	IV10	a^+-B^+B

L'únic genotipus no segur és el del individu IV10 pel que fa al locus a.

3) Tindrem aaB^+B^+ x $aaBB^+$

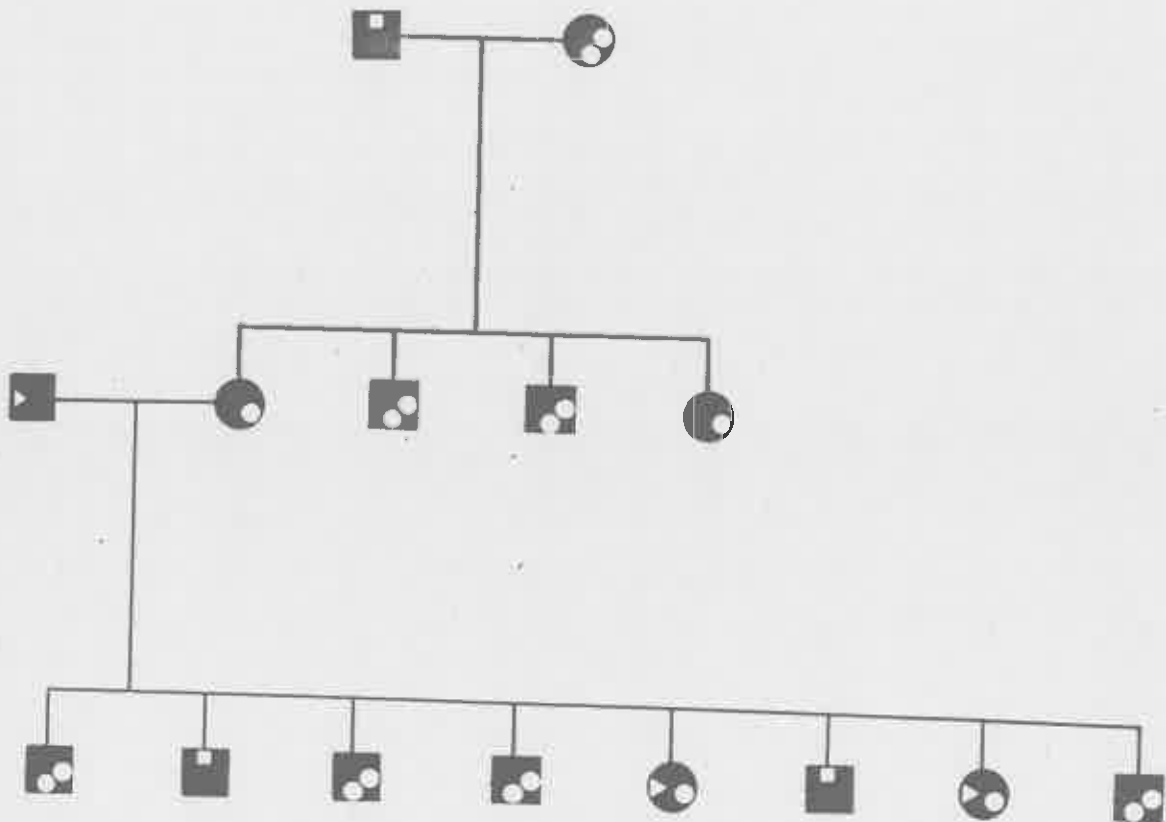
i la meitat dels descendents serien aaB^+B^+ amb fenotipus en triangle i l'altre meitat $aaBB^+$ amb fenotipus en triangle i en cercle.

Arbre núm. 9

a) tots tres són caràcters lligats al sexe:

- La ceguesa per al color és un caràcter recessiu:
- La deficiència g-6pd presenta herència intermèdia en les femelles (no en els mascles, la qual cosa no és possible):
- La deficiència del tipus Xg és dominant (i per tant el gen que la produeix li direm A i A⁺ al seu al·lel normal).

b)



Arbre núm. 10

Es pot concloure que és possible que III1 sigui realment fill de II2 de l'arbre A, però també podria ser-ho de II4 de l'arbre C, però mai de II3 de l'arbre B.