Gen dominant vs. recessiu

Autor:
Data de publicació: 07-11-2021

ar aquest missatge de plantilla)

Herència autosòmica dominant i autosòmica recessiva, els dos patrons d'herència mendeliana més comuns.
Un autosoma és qualsevol cromosoma que no sigui un cromosoma sexual.

En genètica, la dominància és el fenomen d'una variant(al·lel)d'un gen en un cromosoma emmascaranto anul·lant l'efecte d'una variant diferent del mateix gen en l'altra còpia del cromosoma. [1][2]La primera variant s'anomena dominant i la segona recessiva. Aquest estat de tenir dues variants diferents del mateix gen en cada cromosoma és originalment causat per una mutació en un dels gens, ja sigui nou(de novo)o heretat. Els termes autosòmic dominant o autosòmic recessiu s'utilitzen per descriure variants genètiques en cromosomes no sexuals(autosomes)i els seus trets associats, mentre que els dels cromosomes sexuals (al·loomes) s'anomenen dominants vinculats a X,recessius o Y-vinculats a cromosomes Y; aquests tenen un patró d'herència i presentació que depèn del sexe tant del pare com del nen (vegeu Vinculació sexual). Atès que només hi ha una còpia del cromosoma Y,els trets enllaçats amb Y no poden ser dominants ni recessius. A més, hi ha altres formes de dominància com la dominància incompleta,en la qual una variant genètica té un efecte parcial en comparació amb quan està present en ambdós cromosomes, i la co-dominància,en la qual diferents variants en cada cromosoma mostren els seus trets associats.

La dominància no és inherent a un al·lel o als seus trets(fenotip). És un efecte estrictament relatiu entre dos al·lels d'un gen donat de qualsevol funció; Un al·lel pot ser dominant sobre un segon al·lel del mateix gen, recessiu a un tercer i co-dominant amb un quart. A més, un al·lel pot ser dominant per un tret, però no per a uns altres.

La dominància és un concepte clau en l'herència mendeliana i la genètica clàssica. Les lletres i els quadrats de Punnett s'utilitzen per demostrar els principis de domini en l'ensenyament, i l'ús de lletres majúscules per a al·lels dominants i lletres minúscules per a al·lels recessius és una convenció àmpliament seguida. Un exemple clàssic de domini és l'herència de la forma de llavor en pèsols. Els pèsols poden ser rodons, associats amb al·lel R,o arrugades, associats amb al·lel r. En aquest cas, tres combinacions d'al·lels (genotips) són possibles: RR, Rr,i rr. Els individus RR (homozígot)tenen pèsols rodons, i els individus rr (homozígots) tenen pèsols arrugats. En els individus Rr (heterozigots),l'al·lel R emmascara la presència de l'al·lel r, de manera que aquests individus també tenen pèsols rodons. Per tant, l'al·lel R és dominant sobre al·lel r,i al·lel r és recessiu a l'al·lel R.

La dominància difereix de l'epistasis,el fenomen d'un al·lel d'un gen que emmascara l'efecte dels al·lels d'un

gen diferent. [3]

Contingut

Fons
Vegeu també: Introducció a la genètica

Herència de naning en blat de moro. Demostrant les altures de les plantes a partir de les dues variacions progenitores i el seu híbrid heterozigot F1 (centre)

El concepte de dominació va ser introduït per Gregor Johann Mendel. Encara que Mendel, "El pare de la genètica", va utilitzar per primera vegada el terme en la dècada de 1860, no va ser àmpliament conegut fins a principis del segle XX. Mendel va observar que, per a una varietat de trets de pèsols de jardí que tenen a veure amb l'aparició de llavors, beines de llavors i plantes, hi havia dos fenotips discrets, com ara llavors rodones versus arrugues, llavors grogues versus verdes, flors vermelles versus blanques o plantes altes versus curtes. Quan es crien per separat, les plantes sempre produïen els mateixos fenotips, generació rere generació. No obstant això, quan es van creuar línies amb diferents fenotips (entre si), un i només un dels fenotips parentals apareixia en la descendència (verd, o rodó, o vermell, o alt). No obstant això, quan aquestes plantes híbrides es van creuar, les plantes de descendència van mostrar els dos fenotips originals, en una proporció característica de 3:1, sent el fenotip més comú el de les plantes híbrides parentals. Mendel va raonar que cada progenitor de la primera creu era un homozigot per a diferents al·lels (un progenitor AA i l'altre progenitor aa), que cadascun aportava un al·lel a la descendència, amb el resultat que tots aquests híbrids eren heterozigots (Aa), i que un dels dos al·lels de la creu híbrida dominava l'expressió de l'altre: Una màscara a. L'encreuament final entre dos heterozigots (Aa X Aa) produiria AA, Aa i aa offspring en una proporció de genotip 1:2:1 amb les dues primeres classes que mostraven el fenotip (A), i l'última mostrant el fenotip (a), produint així la relació fenotip 3:1.

Mendel no va utilitzar els termes gen, al·lel, fenotip, genotip, homozigot i heterozigot, tots els quals van ser introduïts més tard. Va introduir la notació de majúscules i minúscules per a al·lels dominants i recessius, respectivament, encara en ús avui en dia.

El 1928, el genetista britànic Ronald Fisher va proposar que la dominància actuava basant-se en la selecció natural a través de la contribució de gens modificadors. El 1929, el genetista nord-americà Sewall Wright va respondre afirmant que la dominància és simplement una conseqüència fisiològica de les rutes metabòliques i la necessitat relativa del gen implicat. L'explicació de Wright es va convertir en un fet establert en la genètica, i el debat es va acabar en gran mesura. No obstant això, alguns trets poden tenir la seva dominació influenciada per mecanismes evolutius. [4][5][6]

Cromosomes, gens i al·lels
Vegeu també: Ploidy i Zygosity

La majoria dels animals i algunes plantes tenen cromosomesaparellats, i es descriuen com diploides. Tenen dues versions de cada cromosoma, una aportada per l'òvul de la mare, i l'altra per l'espermadel pare, conegut com a gàmetes,descrit com a haploide, i creat a través de la meiosi. Aquests gàmetes es fusionen durant la fecundació durant la reproducció sexual,en un nou zigotd'una sola cèl·lula, que es divideix diverses vegades, donant lloc a un nou organisme amb el mateix nombre de parells de cromosomes en cada cèl·lula (no gàmeta) que els seus pares.

Cada cromosoma d'un parell coincident (homòleg) és estructuralment similar a l'altre, i té una seqüència d'ADN molt

similar(loci,locus singular). L'ADN de cada cromosoma funciona com una sèrie de gens discrets que influeixen en diversos trets. Per tant, cada gen també té un homologuant corresponent, que pot existir en diferents versions anomenades al·lels. Els al·lels en el mateix locus dels dos cromosomes homòlegs poden ser idèntics o diferents.

El tipus de sang d'un ésser humà està determinat per un gen que crea un tipus de sang A, B, AB o O i es troba en el braç llarg del cromosoma nou. Hi ha tres al·lels diferents que podrien estar presents en aquest lloc, però només dos poden estar presents en qualsevol individu, un heretat de la seva mare i un del seu pare. [7]

Si dos al·lels d'un gen donat són idèntics, l'organisme s'anomena homozigot i es diu que és homozigot respecte a aquest gen; Si en canvi els dos al·lels són diferents, l'organisme és heterozigot i és heterozigot. La composició genètica d'un organisme, ja sigui en un sol locus o sobre tots els seus gens col·lectivament, s'anomena genotip. El genotip d'un organisme, directament i indirectament, afecta els seus trets moleculars, físics i altres, que individualment o col·lectivament s'anomenen fenotips. En el gen heterozigot loci, els dos al·lels interactuen per produir el fenotip. [cal citació]

Dominació
Domini complet
En la dominància completa, l'efecte d'un al·lel en un genotip heterozigot emmascara completament l'efecte de l'altre. Es diu que l'al·lel que emmascara l'altre és dominant per al segon, i l'al·lel que està emmascarat es diu que és recessiu al primer. [8] La dominància completa, per tant, significa que el fenotip de l'heterozigot és indistingible del de l'homozigot dominant.

Un exemple clàssic de domini és l'herència de la forma de llavor (forma de pèsol) en pèsols. Els pèsols poden ser rodons (associats amb al·lel R)o arrugades (associades amb al·lel r). En aquest cas, tres combinacions d'al·lels(genotips)són possibles: RR i rr són homozigòtics i Rr és heterozigot. Els individus de RR tenen pèsols rodons i els individus rr tenen pèsols arrugades. En els individus Rr l'al·lel R emmascara la presència de l'al·lel r, de manera que aquests individus també tenen pèsols rodons. Per tant, l'al·lel R és completament dominant a l'al·lel r,i al·lel r és recessiu a l'al·lel R.

Dominància incompleta

Aquest quadrat de Punnett il·lustra el domini incomplet. En aquest exemple, el tret pètal vermell associat amb les recombinacions al·lelS R amb el tret pètal blanc de l'al·lel r. La planta expressa incompletament el tret dominant (R) fent que les plantes amb el genotip de Rr expressin flors amb menys pigment vermell que resulta en flors rosades. Els colors no es barregen entre si, el tret dominant s'expressa amb menys força.

La dominància incompleta (també anomenada dominància parcial, semi-dominància o herència intermèdia)es produeix quan el fenotip del genotip heterozigot és diferent i sovint intermedi (resulta de la barreja de característiques en estat heterozigot) als fenotips dels genotips homozigòtics. Per exemple, el color de la flor snapdragon és homozgot per al vermell o el blanc. Quan la flor homozígo vermella s'aparella amb la flor homozígos blanca, el resultat produeix una flor de snapdragon rosa. L'snapdragon rosa és el resultat d'un domini incomplet. Un tipus similar de dominància incompleta es troba en la planta de les quatre, on es produeix color rosa quan es creuen els pares veritables de les flors blanques i vermelles. En genètica quantitativa,on els fenotips es mesuren i tracten numèricament, si el fenotip d'un heterozigot és exactament entre (numèricament) el dels dos homozigots, es diu que el fenotip no presenta cap dominància, és a dir, la dominància només existeix quan la mesura del fenotip de l'heterozigot està més a prop d'un homozigot que de l'altre.

Quan les plantes de la generació F1 s'auto-pol·linitzen, la proporció fenotípica i genotípica de la generació F2 serà 1:2:1 (vermell: rosa:blanc). [9]

Vegeu hipòtesi de dominància parcial.

Co-dominància

Co-domini en un cultivar de camellia

Els grups sanguinis A i B en humans mostren co-dominància, però el tipus O és recessiu a A i B.

Aquesta plaça de Punnett mostra la co-dominació. En aquest exemple, un toro blanc (WW) s'aparella amb una vaca vermella (RR), i els seus descendents exhibeixen co-dominació expressant tant els cabells blancs com els vermells.

La co-dominància es produeix quan les contribucions d'ambdós al·lels són visibles en el fenotip.

Per exemple, en el sistema de grups sanguinis ABO,les modificacions químiques a una glicoproteïna (antigen H) a les superfícies de les cèl·lules sanguínies estan controlades per tres al·lels, dos dels quals són co-dominants entre si(IA, IB)i dominants sobre la i recessiva al locus ABO. Els al·lels IA i IB produeixen diferents modificacions. L'enzim codificat per IA afegeix una N-acetilgalactosamina a un antigen H lligat a la membrana. L'enzim IB afegeix una galactosa. L'i al·lel no produeix cap modificació. Així, els al·lels IA i IB són cada un dominant a i (IAIA i I individus tots dos tenen sang de tipus A, i els individus IBIB i IB tots dos tenen sang de tipus B), però els individus IAIB tenen ambdues modificacions en els seus glòbuls sanguinis i per tant tenen sang de tipus AB, Així que es diu que els al·lels IA i IB són co-dominants.

Un altre exemple es dóna en el locus per al component beta-globina de l'hemoglobina, on els tres fenotips moleculars de HbA/HbA, HbA/HbS,i HbS/HbS són tots distingibles per l'electroforesi de proteïnes. (La condició mèdica produïda pel genotip heterozigot s'anomena tret de cèl·lules falciformes i és una condició més lleu distingible de l'anèmia falciforme,de manera que els al·lels mostren una dominància incompleta respecte a l'anèmia. Per a la majoria dels loci gènics a nivell molecular, ambdós al·lels s'expressen de manera co-dominant, perquè ambdós es transcriuen a l'ARN.

La co-dominància, on els productes al·lèl·lics coexisteixen en el fenotip, és diferent de la dominància incompleta, on la interacció quantitativa dels productes al·lels produeix un fenotip intermedi. Per exemple, en la co-dominància, una flor homozígoa vermella i una flor homozígos blanca produiran descendència que té taques vermelles i blanques. Quan les plantes de la generació F1 s'auto-pol·linitzen, la proporció fenotípica i genotípica de la generació F2 serà 1:2:1 (vermell: tacat:blanc). Aquestes proporcions són les mateixes que les de la dominància incompleta. Una vegada més, aquesta terminologia clàssica és inadequada- en realitat aquests casos no s'ha de dir que exhibeixin dominància en absolut.

Abordar les idees errònies comunes

Aquesta secció no cita cap font. Si us plau, ajudeu a millorar aquesta secció afegint cites a fonts fiables. El material no subratllat pot ser impugnat i eliminat. Trobar fonts: Genètica "Dominació" – notícies · diaris · llibres · erudit · JSTOR (Gener 2020) (Aprendre com i quan eliminar aquest missatge de plantilla)

Tot i que sovint és convenient parlar d'un al·lel recessiu o d'un tret dominant,la dominància no és inherent ni a un al·lel ni al seu fenotip. La dominància és una relació entre dos al·lels d'un gen i els seus fenotips associats. Un al·lel "dominant" és dominant a un al·lel particular del mateix gen que es pot deduir del context, però pot ser recessiu a un tercer al·lel, i codominant a un quart. De la mateixa manera, un tret "recessiu" és un tret associat amb un al·lel recessiu particular implícit pel context, però aquest mateix tret pot ocórrer en un context diferent on es deu a algun altre gen i un al·lel dominant.

La dominància no està relacionada amb la naturalesa del fenotip en si, és a dir, si es considera "normal" o "anormal", "estàndard" o "no estàndard", "saludable" o "malalt", "més fort" o "més feble", o més o menys extrem. Un al·lel dominant o recessiu pot explicar qualsevol d'aquests tipus de trets.

La dominància no determina si un al·lel és perjudicial, neutre o avantatjós. No obstant això, la selecció ha d'operar sobre gens indirectament a través de fenotips, i la dominància afecta l'exposició d'al·lels en fenotips, i per tant la taxa de canvi en les freqüències d'al·lels sota selecció. Els al·lels recessius nocius poden persistir en una població a baixes freqüències, amb la majoria de còpies transportades en heterozigots, sense cap cost per a aquests individus. Aquests recessius rars són la base de molts trastorns genèticshereditaris.

La dominació també no té res a veure amb la distribució dels al·lels en la població. Tant els al·lels dominants com els recessius poden ser extremadament comuns o extremadament rars.

Nomenclatura
Aquesta secció tracta sobre les notacions genètiques que identifiquen la dominància. Per a la nomenclatura formal moderna, vegeu Nomenclatura genètica.

En genètica, els símbols van començar com a marcadors de posició algebraics. Quan un al·lel és dominant a un altre, la convenció més antiga és simbolitzar l'al·lel dominant amb una lletra majúscula. A l'al·lel recessiu se li assigna la mateixa lletra en minúscules. En l'exemple del pèsol, una vegada que es coneix la relació de dominació entre els dos al·lels, és possible designar l'al·lel dominant que produeix una forma rodona per un símbol de lletra majúscula R,i l'al·lel recessiu que produeix una forma arrugada per un símbol minúscul r. Els genotips homozigots dominants, heterozigots i homozigòtics recessius s'escriuen RR, Rri rr,respectivament. També seria possible designar els dos al·lels com w i w,i els tres genotips WW, Ww,i ww,els dos primers dels quals produïen pèsols rodons i el tercer pèsols arrugats. L'elecció de"R"o"W"com a símbol per a l'al·lel dominant no prejutgi si l'al·lel que causa el fenotip "rodó" o "arrugat" quan l'homozigot és el dominant.

Un gen pot tenir diversos al·lels. Cada al·lel està simbolitzat pel símbol del locus seguit d'un superíndex únic. En moltes espècies, l'al·lel més comú en la població salvatge es designa com a al·lel de tipus salvatge. Es simbolitza amb un caràcter + com a superíndex. Altres al·lels són dominants o recessius a l'al·lel de tipus salvatge. Per als al·lels recessius, el símbol del locus es troba en lletres minúscules. Per als al·lels amb qualsevol grau de dominància a l'al·lel de tipus salvatge, la primera lletra del símbol del locus és en majúscules. Per exemple, aquí hi ha alguns dels al·lels en un lloc del ratolí de laboratori, Mus musculus: Ay, groc dominant; a+, tipus salvatge; i unbt,negre i bronzejat. L'al·lel abt és recessiu a l'al·lel de tipus salvatge, i l'al·lel Ay és codominant a l'al·lel de tipus salvatge. L'al·lel Ay també és codominant a l'al·lel abt, però mostrant que la relació està més enllà dels límits de les regles per a la nomenclatura genètica del ratolí.

Les regles de nomenclatura genètica han evolucionat a mesura que la genètica s'ha tornat més complexa. Els comitès han estandarditzat les regles per a algunes espècies, però no per a totes. Les regles d'una espècie poden diferir una mica de les regles d'una espècie diferent. [10][11]

Relació amb altres conceptes genètics
Diversos al·lels

Article principal: Al·lels múltiples

Encara que qualsevol individu d'un organisme diploide té com a màxim dos al·lels diferents en qualsevol locus (llevat d'aneuploïdeus),la majoria dels gens existeixen en un gran nombre de versions al·lèliques en el conjunt de la població. Si els al·lels tenen efectes diferents sobre el fenotip, de vegades les seves relacions de dominància es poden descriure com una sèrie.

Per exemple, el color de la capa en els gats domèstics es veu afectat per una sèrie d'al·lels del gen TYR (que codifica l'enzim tirosinasa). Els al·lels C, cb, cs,i ca (a tot color, birmà, siamèsi albí,respectivament) produeixen diferents nivells de pigment i, per tant, diferents nivells de dilució de color. L'al·lel C (color complet) és completament dominant en els tres últims i el ca al·lel (albí) és completament recessiu als tres primers. [12][13][14]

Domini autosòmic versus sexual
Article principal: Vinculació sexual

Aquesta secció no cita cap font. Si us plau, ajudeu a millorar aquesta secció afegint cites a fonts fiables. El material no subratllat pot ser impugnat i eliminat. Trobar fonts: Genètica "Dominació" – notícies · diaris · llibres · erudit · JSTOR (Gener 2020) (Aprendre com i quan eliminar aquest missatge de plantilla)

En els humans i altres espècies de mamífers, el sexe està determinat per dos cromosomes sexuals anomenats cromosoma X i cromosoma Y. Les femelles humanes són típicament XX; Els mascles són típicament XY. Els parells restants de cromosomes es troben en ambdós sexes i s'anomenen autosomes; Els trets genètics a causa dels loci en aquests cromosomes es descriuen com autosòmics, i poden ser dominants o recessius. Els trets genètics dels cromosomes X i Y s'anomenen lligats al sexe, perquè estan vinculats a cromosomes sexuals, no perquè siguin característics d'un sexe o d'un altre. A la pràctica, el terme gairebé sempre es refereix a trets lligats a Xi molts d'aquests trets (com la deficiència de visió de color vermell-verd) no es veuen afectats pel sexe. Les femelles tenen dues còpies de cada locus gènic que es troba en el cromosoma X, igual que per als autosomes, i s'apliquen les mateixes relacions de dominància. Els mascles, però, només tenen una còpia de cada locus del gen del cromosoma X, i es descriuen com hemizigos per a aquests gens. El cromosoma Y és molt més petit que el X,i conté un conjunt molt més petit de gens, inclosos, però no limitats a, aquells que influeixen en la "masculinitat", com el gen SRY per al factor determinant de testis. Les regles de dominància dels loci gènics lligats al sexe estan determinades pel seu comportament en la femella: com que el mascle només té un al·lel (excepte en el cas de certs tipus d'aneuploïdiacromosòmica del cromosoma Y), aquest al·lel sempre s'expressa independentment de si és dominant o recessiu. Els ocells tenen cromosomes sexuals oposats: els ocells mascles tenen cromosomes ZW i aus femelles. No obstant això, l'herència de trets recorda el sistema XY d'una altra manera; Els pinsans zebra mascles poden portar un gen de coloració blanca en el seu dos cromosomes Z, però les femelles desenvolupen coloració blanca sempre. Les llagostes tenen sistema XO. Les femelles tenen XX, però els mascles només X. No hi ha cromosoma Y en absolut.

Epistasis
Article principal: Epistasis

L'epistasis és una interacció entre al·lels en dos loci gènics diferents que afecten un sol tret, que de vegades pot semblar una interacció de dominància entre dos al·lels diferents en el mateix locus. L'epistasis modifica la relació característica 9:3:3:1 esperada per a dos gens no epistes. Per a dos loci, es reconeixen 14 classes d'interaccions epistes. Com a exemple d'epistasis recessiva,un locus gènic pot determinar si un pigment floral és groc(AA o Aa)o verd(aa),mentre que un altre locus determina si el pigment es produeix(BB o Bb)o no(bb). En una planta de bb, les flors

seran blanques, independentment del genotip de l'altre locus com AA, Aa,o aa. La combinació de bb no és dominant per a l'al·lel A: més aviat, el gen B mostra epistasis recessiva al gen A, perquè el locus B quan homozigot per a l'al·lel recessiu (bb)suprimeix l'expressió fenotípica del locus A. En un encreuament entre dues plantes AaBb, això produeix una relació característica de 9:3:4, en aquest cas de groc: verd : flors blanques.

En l'epistasis dominant,un locus gènic pot determinar el pigment groc o verd com en l'exemple anterior: AA i Aa són grocs, i aa són verds. Un segon locus determina si es produeix un precursor de pigment(dd)o no(DD o Dd). Aquí, en una planta de DD o Dd, les flors seran incolores independentment del genotip del locus A, a causa de l'efecte epistatic de l'al·lel D dominant. Així, en un encreuament entre dues plantes AaDd, 3/4 de les plantes seran incolores, i els fenotips groc i verd s'expressen només en plantes dd. Això produeix una característica proporció 12:3:1 de plantes blanques: grogues: verdes.

L'epistasi suplementària es produeix quan dos loci afecten el mateix fenotip. Per exemple, si el color del pigment és produït per CC o Cc però no cc,i per DD o Dd però no per dd,llavors el pigment no es produeix en cap combinació genotípica amb cc o dd. És a dir, tots dos loci han de tenir almenys un al·lel dominant per produir el fenotip. Això produeix una relació característica 9:7 de plantes pigmentades a les plantes no pigmentades. L'epistasi complementària, en canvi, produeix una planta no pigmentada si i només si el genotip és cc i dd,i la relació característica és de 15:1 entre plantes pigmentades i no pigmentades. [15]

La genètica clàssica considerava interaccions epistes entre dos gens alhora. Ara és evident per la genètica molecular que tots els loci gènics estan involucrats en interaccions complexes amb molts altres gens (per exemple, les rutes metabòliques poden implicar desenes de gens), i que això crea interaccions epistes que són molt més complexes que els models clàssics de dos locus.

Principi de Hardy-Weinberg (estimació de la freqüència de la portadora)
Article principal: Principi de Hardy-Weinberg

Aquesta secció no cita cap font. Si us plau, ajudeu a millorar aquesta secció afegint cites a fonts fiables. El material no subratllat pot ser impugnat i eliminat. Trobar fonts: Genètica "Dominació" – notícies · diaris · llibres · erudit · JSTOR (Gener 2020) (Aprendre com i quan eliminar aquest missatge de plantilla)

La freqüència de l'estat heterozigot (que és l'estat portador d'un tret recessiu) es pot estimar utilitzant la fórmula de Hardy-Weinberg: {displaystyle p^{2}+2pq+q^{2}=1}

Aquesta fórmula s'aplica a un gen amb exactament dos al·lels i relaciona les freqüències d'aquests al·lels en una gran població amb les freqüències dels seus tres genotips en aquesta població.

Per exemple, si p és la freqüència de l'al·lel A,i q és la freqüència d'al·lel a llavors els termes p2,2pq,i q2 són les freqüències dels genotips AA, Aa i aa respectivament. Atès que el gen només té dos al·lels, tots els al·lels han de ser A o a i p + q = 1. Ara bé, si A és completament dominant a llavors la freqüència del genotip portador Aa no es pot observar directament (ja que té els mateixos trets que el genotip homozigòtic AA),però es pot estimar a partir de la freqüència del tret recessiu en la població, ja que això és el mateix que el del genotip homozigòtic aa. és a dir, es poden estimar les freqüències d'al·lels individuals: q = ?f(aa), p = 1 ? q, i d'aquelles es pot derivar la freqüència del genotip portador: f(Aa) = 2pq.

Aquesta fórmula es basa en una sèrie de supòsits i una estimació precisa de la freqüència del tret recessiu. En general,

qualsevol situació del món real es desviarà d'aquests supòsits fins a cert punt, introduint inexactituds corresponents en l'estimació. Si el tret recessiu és rar, llavors serà difícil estimar la seva freqüència amb precisió, ja que es necessitarà una mida de mostra molt gran.

Dominant versus avantatjós

Aquesta secció no cita cap font. Si us plau, ajudeu a millorar aquesta secció afegint cites a fonts fiables. El material no subratllat pot ser impugnat i eliminat. Trobar fonts: Genètica "Dominació" – notícies · diaris · llibres · erudit · JSTOR (Gener 2020) (Aprendre com i quan eliminar aquest missatge de plantilla)

La propietat de "dominant" de vegades es confon amb el concepte d'avantatjós i la propietat de "recessiu" de vegades es confon amb el concepte de perjudicial, però els fenòmens són diferents. La dominància descriu el fenotip dels heterozigots pel que fa als fenotips dels homozigots i sense respecte al grau en què els diferents fenotips poden ser beneficiosos o perjudicials. Atès que molts al·lels de malalties genètiques són recessius i com que la paraula dominància té una connotació positiva, sovint es fa la suposició que el fenotip dominant és superior pel que fa a l'aptitud. Però això no està assegurat; Com es discuteix a continuació, mentre que la majoria dels al·lels de malalties genètiques són perjudicials i recessius, no totes les malalties genètiques són recessives.

No obstant això, aquesta confusió ha estat generalitzada al llarg de la història de la genètica i persisteix fins als dias d'avui. Abordar aquesta confusió va ser una de les principals motivacions per a la publicació del principi de Hardy-Weinberg.

Mecanismes moleculars

Les bases moleculars de la dominància eren desconegudes per Mendel. Ara s'entén que un locus gènic inclou una llarga sèrie (centenars a milers) de bases o nucleòtids d'àcid desoxiribonucleic (ADN) en un punt particular d'un cromosoma. El dogma central de la biologia molecular afirma que"l'ADN fa ARN fa proteïna",és a dir, que l'ADN es transcriu per fer una còpia d'ARN, i l'ARN es tradueix per fer una proteïna. En aquest procés, diferents al·lels en un locus poden o no ser transcrits, i si es transcriu es poden traduir a versions lleugerament diferents de la mateixa proteïna (anomenades isoformes). Les proteïnes sovint funcionen com enzims que catalitzen reaccions químiques a la cèl·lula, que produeixen directament o indirectament fenotips. En qualsevol organisme diploide, les seqüències d'ADN dels dos al·lels presents en qualsevol locus gènic poden ser idèntiques (homozigotes) o diferents (heterozigot). Fins i tot si el locus gènic és heterozigot a nivell de la seqüència d'ADN, les proteïnes fetes per cada al·lel poden ser idèntiques. En absència de cap diferència entre els productes proteics, cap dels dos al·lels es pot dir que sigui dominant (vegeu co-dominància,més amunt). Fins i tot si els dos productes proteics són lleugerament diferents(al·lozims),és probable que produeixin el mateix fenotip pel que fa a l'acció enzimàtica, i de nou cap dels dos al·lels pot dir-se dominant.

Pèrdua de funció i haplos suficiència

La dominància es produeix normalment quan un dels dos al·lels no és funcional a nivell molecular, és a dir, no es transcriu o no produeix un producte proteic funcional. Això pot ser el resultat d'una mutació que altera la seqüència d'ADN de l'al·lel. [cal citació] Un organisme homozigot per a l'al·lel no funcional generalment mostrarà un fenotip distintiu, a causa de l'absència del producte proteic. Per exemple, en humans i altres organismes, la pell no pigmentada del fenotip albí resulta quan un individu és homozigòtic per a un al·lel que codifica una versió no funcional d'un enzim necessari per produir el pigment de la pell melanina. És important entendre que no és la falta de funció el que permet descriure l'al·lel com recessiu: aquesta és la interacció amb l'al·lel alternatiu en l'heterozigot. Hi ha tres tipus d'interacció:

En el cas típic, l'únic al·lel funcional fa suficient proteïna per produir un fenotip idèntic al de l'homozigot: això

s'anomena haplosficiència. Per exemple, suposem que la quantitat estàndard d'enzim produïda en l'homozigot funcional és del 100%, amb els dos al·lels funcionals contribuint al 50% cadascun. L'únic al·lel funcional de l'heterozigot produeix el 50% de la quantitat estàndard d'enzim, que és suficient per produir el fenotip estàndard. Si l'heterozigot i l'homozigot funcional-al·lel tenen fenotips idèntics, l'al·lel funcional és dominant per a l'al·lel no funcional. Això passa en el locus gènic albí: l'heterozigot produeix enzim suficient per convertir el pigment precursor de la melanina, i l'individu té pigmentació estàndard.
Amb menys freqüència, la presència d'un sol al·lel funcional dóna un fenotip que no és normal però menys greu que el de l'homozigot no funcional. Això passa quan l'al·lel funcional no és suficient. Els termes haplo-insuficiència i dominància incompleta s'apliquen típicament a aquests casos. La interacció intermèdia es produeix quan el genotip heterozigot produeix un fenotip intermedi entre els dos homozigots. Depenent de quin dels dos homozigots s'assembla més a l'heterozigot, es diu que un al·lel mostra un domini incomplet sobre l'altre. Per exemple, en humans, el locus gènic Hb és responsable de la proteïna de la cadena beta(HBB),que és una de les dues proteïnes globines que formen l'hemoglobina del pigment sanguini. [16] Moltes persones són homozígotes per a un al·lel anomenat HbA; Algunes persones porten un al·lel alternatiu anomenat HbS,ja sigui com homozigots o heterozigots. Les molècules d'hemoglobina dels homzigots HbS/HbS pateixen un canvi de forma que distorsiona la morfologia dels glòbuls vermells,i causa una forma greu i potencialment mortal d'anèmia anomenada anèmia de cèl·lules falciformes. Les persones heterozigotes HbA/HbS per a aquest al·lel tenen una forma molt menys severa d'anèmia anomenada tret de cèl·lules falciformes. Com que el fenotip de la malaltia dels heterozigots HbA/HbS és més similar però no idèntic a l'homozigot HbA/HbA, es diu que l'al·lel HbA és incompletament dominant a l'al·lel HbS.
Rarament, un sol al·lel funcional en l'heterozigot pot produir un producte genètic insuficient per a qualsevol funció del gen, i el fenotip s'assembla al de l'homozigot per a l'al·lel no funcional. Aquesta haploinsficiència completa és molt inusual. En aquests casos, es diria que l'al·lel no funcional és dominant per a l'al·lel funcional. Aquesta situació pot ocórrer quan l'al·lel no funcional produeix una proteïna defectuosa que interfereix amb el correcte funcionament de la proteïna produïda per l'al·lel estàndard. La presència de la proteïna defectuosa "domina" la proteïna estàndard, i el fenotip de la malaltia de l'heterozigot s'assembla més a la de l'homozigot per dos al·lels defectuosos. El terme "dominant" sovint s'aplica incorrectament a al·lels defectuosos el fenotip homozigòtic dels quals no ha estat examinat, però que causen un fenotip diferent quan es heterozigot amb l'al·lel normal. Aquest fenomen es produeix en una sèrie de malalties repetides de trinucleòtids, un exemple és la malaltia de Huntington. [17]

Mutacions dominants-negatives
Moltes proteïnes normalment són actives en forma de multimer, un agregat de múltiples còpies de la mateixa proteïna, també coneguda com a proteïna homomulmèrica o proteïna homooligèrica. De fet, la majoria dels 83.000 enzims diferents de 9.800 organismes diferents de laBase de Dades d'Enzims BRENDA representen homooligòmers. [19] Quan la versió de tipus salvatge de la proteïna està present juntament amb una versió mutant, es pot formar un multimer mixt. Una mutació que condueix a una proteïna mutant que interromp l'activitat de la proteïna de tipus salvatge en el multimer és una mutació dominant-negativa.

Una mutació dominant-negativa pot sorgir en una cèl·lula somàtica humana i proporcionar un avantatge proliferatiu a la cèl·lula mutant, donant lloc a la seva expansió clonal. Per exemple, una mutació dominant-negativa en un gen necessari per al procés normal de mort cel·lular programada(Apoptosi)en resposta al dany a l'ADN pot fer que la cèl·lula sigui resistent a l'apoptosi. Això permetrà la proliferació del clon fins i tot quan hi hagi danys excessius a l'ADN. Aquestes mutacions dominants negatives es produeixen en el gen supressor de tumors p53. Laproteïna de tipus salvatge P53 normalment està present com un multimer de quatre proteïnes (oligotetramer). Les mutacions p53 dominants negatives es produeixen en una sèrie de diferents tipus de càncer i lesions pre-canceroses (per exemple, tumors cerebrals, càncer de mama, lesions pre-canceroses orals i càncer oral). [20]

Les mutacions dominants negatives també es produeixen en altres gens supressors de tumors. Per exemple, es van identificar dues mutacions de la línia germinal negativa dominant en el gen mutat atàxia telangiectasia (ATM) que augmenta la susceptibilitat al càncer de mama. Les mutacions negatives dominants del factor de transcripció C/EBP? poden causar leucèmia mieloide aguda. Les mutacions negatives dominants hereditàries també poden augmentar el risc de malalties diferents del càncer. Les mutacions dominants negatives en el receptor gamma activat per peroxisoma (PPAR?) s'associen amb resistència severa a la insulina, diabetis mellitus i hipertensió. [24]

També s'han descrit mutacions negatives dominants en organismes diferents dels humans. De fet, el primer estudi que va informar d'una proteïna mutant que inhibeix el funcionament normal d'una proteïna de tipus salvatge en un multimer mixt va ser amb el bacteriòfag T4 proteïna de fibra de cua GP37. Les mutacions que produeixen una proteïna truncada en lloc d'una proteïna mutant de longitud completa semblen tenir l'efecte negatiu dominant més fort en els estudis de P53, ATM, C/EBP? i bacteriòfag T4 GP37.

Malalties genètiques dominants i recessives en humans

En els éssers humans, molts trets genètics o malalties es classifiquen simplement com a "dominants" o "recessius". Especialment amb les anomenades malalties recessives, que són de fet un factor de gens recessius, però poden simplificar excessivament les bases moleculars subjacents i conduir a un malentès de la naturalesa de la dominància. Per exemple, la malaltia genètica recessiva fenilcetonúria (PKU)[26] resulta de qualsevol d'un gran nombre (>60) d'al·lels al locus gènic de l'enzim fenilalanina hidroxilasa (PAH). Molts d'aquests al·lels produeixen poc o cap PAH,com a resultat del qual el substrat fenilalanina (Phe) i els seus subproductes metabòlics s'acumulen en el sistema nerviós central i poden causar una discapacitat intel·lectual severa si no es tracten.

Per il·lustrar aquests matisos, els genotips i les conseqüències fenotípiques de les interaccions entre tres hipotètics al·lels de PAH es mostren a la taulasegüent:[28]

GenotipActivitat PAH[Phe] concPKU ?

AA
100%
60 ?M
No

AB
30%
120 ?M
No

CC
5%
200 ~ 300 ?M
Hiperfenillàninmia

BB
0.3%
600 ~ 2400 ?M
Sí

En les persones no afectades homozigot per a un al·lel funcional estàndard(AA),l'activitat pah és estàndard (100%), i la concentració de fenilalanina a la sang[Phe]és d'uns 60 ?M (= ?mol/L). En persones no tractades homozigotes per a un dels al·lels PKU(BB),l'activitat pah és propera a zero, [Phe] de deu a quaranta vegades estàndard, i l'individu manifesta PKU.

En l'heterozigot AB, l'activitat pah és només el 30% (no el 50%) de l'estàndard, la sang[Phe]s'eleva per dues vegades, i la persona no manifesta PKU. Així, l'al·lel A és dominant a l'al·lel B respecte a la PKU, però l'al·lel B és incompletament dominant a l'al·lel A pel que fa al seu efecte molecular, determinació del nivell d'activitat pah (0,3% < 30% << 100%). Finalment, l'al·lel A és un dominant incomplet de B respecte a [Phe], ja que 60 ?M < 120 ?M << 600 ?M. Fixeu-vos una vegada més que és irrellevant per a la qüestió de la dominància que l'al·lel recessiu produeix un fenotip més extrem.

Per a un tercer al·lel C,un homozigot CC produeix una quantitat molt petita d'enzim PAH, el que resulta en un nivell una mica elevat de[Phe]a la sang, una condició anomenada hiperfenilalaninmia,que no resulta en discapacitat intel·lectual.

És a dir, les relacions de dominància de dos al·lels qualssevol poden variar segons quin aspecte del fenotip s'està considerant. Normalment és més útil parlar de les conseqüències fenotípiques de les interaccions al·lèliques implicades en qualsevol genotip, en lloc d'intentar forçar-les a categories dominants i recessives.

Veure també

Llista de trets mendelians en humans
ADN mitocondrial
Quadrat de Punnett

Referències

^ "dominància". Diccionaris d'Oxford en línia. Oxford UniversityPress. Recuperat el 14 de maig de 2014.
^ "Express". Diccionaris d'Oxford en línia. Oxford UniversityPress. Recuperat el 14 de maig de 2014.
^ Griffiths AJF; Gelbart WM; Miller JH; Et al. (1999). "La interacció gènica condueix a relacions dihíbrides modificades". Anàlisi genètica moderna. Nueva York: W. H. Freeman & Company. ISBN 978-0-7167-3118-4.
^ Mayo, O. y Bürger, R. 1997. L'evolució del domini: una teoria el temps de la qual ha passat? "Revisions biològiques", Volum 72, Número 1, pp. 97–110
^ Bourguet, D. 1999. L'evolució del domini De l'hereditat,volum 83, número 1, pp. 1–4
^ Bagheri, H.C. 2006. Límits no resolts de la teoria evolutiva i la qüestió de com evolucionen els sistemes successoris: 75 anys de debat sobre l'evolució del domini "Journal of Experimental Zoology Part B: Molecular and Developmental Evolution", Volum 306B, Número 4, pp. 329–359
^ Ridley, Matt (1999). "Malaltia". Genome: Autobiografia d'una espècie en 23 capítols.Harper Collins. pp. 136-146. ISBN 978-0-06-089408-5.
^ Rei, RC; et al. (2006). Diccionario de Genètica (7a ed.). Oxford University Press. p. 129. ISBN 978-0-19-530761-0. La dominància es refereix als al·lels que manifesten plenament el seu fenotip quan estan presents en l'heterozigot. estat.
^ Pennington, Sandra (1999). 11a hora: Introducción a la genètica. Wiley. p. 43. ISBN978-0-632-04438-2.
^ [1], En línia 'Directrius per a la nomenclatura de gens, marcadors genètics, al·lels i mutacions en ratolí i rata'
^ [2], En línia 'Un estàndard per a la nomenclatura genètica del blat de moro'
^ "Color de l'abric de gat". Laboratori de Genètica Veterinària de la Universitat deCalifòrnia. Recuperat 2011-11-02.
^ Imes, D. L.; Geary, L. A.; Grahn, R. A.; Lyons, L. A. (abril 2006). "L'albinisme en el gat domèstic(Felis catus)s'associa amb una mutació tirosinasa (TYR)". Genètica Animal. 37(2): 175–8. doi:10.1111/j.1365-2052.2005.01409.x. 1464423 pmc. PMID 16573534.
^ Schmidt-Küntzel, A.; Eizirik, E.; O'Brien, S. J.; Menotti-Raymond, M. (abril de 2005). "La tirosinasa i la tirosinasa relacionada amb la proteïna 1 al·lels especifiquen fenotips domèstics de color de la capa de gat de l'albí i el loci marró". Diari de l'Heredity. 96 (4): 289–301. doi:10.1093/jhered/esi066. PMID 15858157.
^ Carr, Steven M. "Extensions to Mendelian Analysis" Universitat Memorial de Terranova.
^ Jump up to:un b Herència mendeliana en l'home (OMIM): Albinisme, oculocutani, tipus IA - 203100
^ Herència mendeliana en l'home (OMIM): malaltia de Huntington - 143100
^ Schomburg I; Chang A; Ebeling C; et al. (gener 2004). "BRENDA, la base de dades enzimàtica: actualitzacions i grans novetats". Àcids nucleics Res. 32 (problema de la base de dades): D431–3. doi:10.1093/nar/gkh081. 308815 pmc. PMID 14681450.
^ Hashimoto K; Nishi H; Bryant S; Panchenko AR (juny 2011). Atrapats en l'auto-interacció: mecanismes evolutius i funcionals de l'homooligomerització de proteïnes. Biol físic. 8 (3): 035007. Bibcode:2011PhBio... 8c5007H. doi:10.1088/1478-3975/8/3/035007. 3148176 pmc. PMID 21572178.
^ Jump up to:un b Marutani M; Tonoki H; Tada M; et al. (octubre de 1999). "Mutacions dominants negatives del supressor tumoral p53 relacionades amb l'inici primerenc del glioblastoma multiforme". Càncer Res. 59 (19): 4765–9. PMID 10519380.
^ Goh AM; Coffill CR; Lane DP (gener 2011). "El paper de la p53 mutant en el càncer humà" J. Pathol. 223 (2): 116–26. doi:10.1002/path.2784. PMID 21125670. 23998813 S2CID.
^ Chenevix-Trench G; Spurdle AB; Gatei M; et al. (febrer 2002). "Mutacions negatives dominants de l'ATM en famílies de càncer de mama". J. Natl. Càncer Inst. 94 (3): 205–15. doi:10.1093/jnci/94.3.205. PMID 11830610.
^ Pabst T; Mueller BU; Zhang P; et al. (març de 2001). "Mutacions dominant-negatives del CEBPA, codificant CCAAT /potenciador d'unió proteïna-alfa (C / EBPalpha), en leucèmia mieloide aguda". Nat. Genet. 27 (3): 263–70. doi:10.1038/85820. PMID 11242107.33788907 S2CID.
^ Barroso I; Gurnell M; Crowley VE; Et al. (1999). "Mutacions negatives dominants en ppargamma humà associades amb resistència a la insulina greu, diabetis mellitus i hipertensió". Natura. 402 (6764): 880–3. Codi Bibcode:1999Natur.402.. 880B. doi:10.1038/47254. PMID 10622252. 4423555 S2CID.
^ Bernstein H; Fisher KM (març de 1968). "Dominància en bacteriòfag T4D". Genètica. 58(3): 307–18. doi:10.1093/genètica/58.3.307. 1211863 pmc. PMID 5662621.
^ Herència mendeliana en l'home (OMIM): Hiperfenilalaninmia, no PKU mild - 261600
^ Herència mendeliana en l'home (OMIM): Fenilalanina Hidroxilasa; PAH - 612349
^ Steven M. "Un gen, un enzim". Universitat Memorial de Terranova.

"Notes en línia per a biologia 2250 – Principis de genètica". Universitat Memorial de Terranova.
Herència mendeliana en l'home (OMIM): hemoglobina -Beta Locus; HBB - 141900 — Anèmia falciforme-cèl·lules
Herència mendeliana en l'home (OMIM): ABO Glicosiltransferasa - 110300 — Grups sanguinis ABO

Enllaços externs

"Herència mendeliana en línia en l'home" (OMIM)
"Domini autosòmic de la malaltia de Huntington". Projecte de divulgació de malalties de Huntington per a l'educació a Stanford