

HERÈNCIA

Els fills s'assemblen als pares

Tots els éssers vius tenen descendents de la seva mateixa espècie. Els fills dels canaris, per exemple, sempre són pollets de canari, no pas periquitos, ni cadells de gos o coliflors. A més a més, no hi ha dubte que els membres d'una família tenen característiques físiques comunes, que determinen semblances entre fills, pares i avis, com per exemple la forma de la cara, el nas i les orelles o el color del cabell i dels ulls. És a dir, que, d'alguna manera, els fills hereten característiques biològiques dels seus progenitors, que, alhora, les van heretar dels seus, generació rere generació.

La Genètica

Cada individu té un programa intern que li permet fer totes les funcions necessàries per a la vida, incloent-hi les funcions vitals, i que determina les seves característiques biològiques. La informació d'aquest programa està codificada en el material genètic. El **material genètic** està format per unes biomolècules especials que hi ha en el nucli de totes les cèl·lules eucariotes, incloent-hi totes les cèl·lules que formen els organismes pluricel·lulars, i que es transmet de cèl·lula a cèl·lula i de pares a fills seguint unes lleis molt ben establertes.

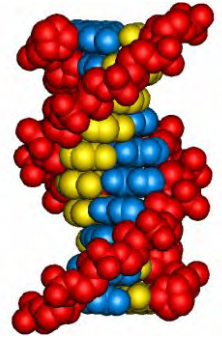
La **genètica** és la ciència que estudia l'herència de les característiques biològiques; estudia el material genètic, la manera com es transmet de pares a fills i la manera com es manifesten els caràcters hereditaris.



EL MATERIAL GENÈTIC

Els àcids nucleics

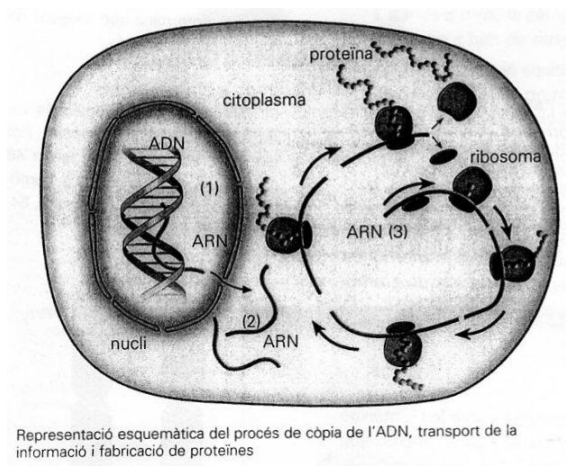
La informació està codificada en els **àcids nucleics**. Els àcids nucleics són constituïts per la unió de molècules més senzilles, anomenades **nucleòtids**, que s'uneixen l'un darrere l'altre, de manera ordenada, formant llargues cadenes. Hi ha quatre tipus de nucleòtid que formen part dels àcids nucleics, que es diferencien només en una part de la seva estructura.



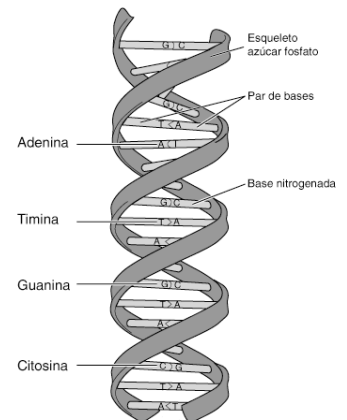
Els nucleòtids conformen una mena d'alfabet on hi ha codificada la informació genètica. De la mateixa manera que en català unes quantes lletres, combinades de manera diferent, donen lloc a moltes paraules, cada seqüència específica de nucleòtids porta una informació concreta, com per exemple el color dels ulls o el grup sanguini.

Aquest llenguatge especial, en què cada grup de tres nucleòtids forma una “paraula”, és el **codi genètic**. Qualsevol característica biològica ve determinada per un grapat d'aquestes “paraules” encadenades, és a dir, pel que podríem anomenar “frase”.

Fent una comparació molt senzilla i simplificada, una d'aquestes “frases” podria ser: PÈL ROS. Aquesta frase fictícia, que òbviament determinaria el color del cabell, seria formada per dues “paraules” de tres nucleòtids, seguint el codi genètic.



Representació esquemàtica del procés de còpia de l'ADN, transport de la informació i fabricació de proteïnes



L'estructura dels àcids nucleics

Hi ha dos tipus d'àcids nucleics: l'**ADN** (àcid desoxiribonucleic) i l'**ARN** (àcid ribonucleic). L'ADN és format per dues cadenes de nucleòtids enrotllades que formen una **doble hèlix**, com una mena d'escala de cargol.

L'ADN emmagatzema la informació genètica (1) i l'ARN s'encarrega de copiar-la i transportar-la des del nucli fins al citoplasma de les cèl·lules (2), on dirigirà la fabricació de proteïnes (3). Les proteïnes són les molècules encarregades de proporcionar les diferents característiques biològiques als organismes.

Els gens

Els gens són les unitats bàsiques de l'herència genètica. Cada gen porta la informació necessària per determinar una característica biològica, és a dir, per dirigir la síntesi d'una proteïna concreta. Continuant amb la comparació del llenguatge verbal, cada gen correspondria a una "frase".

El conjunt de tots els gens d'un individu és el seu **genoma**, que seria com un "llibre" en què hi ha escrites totes les "frases", que inclouen tots els gens.

Els cromosomes

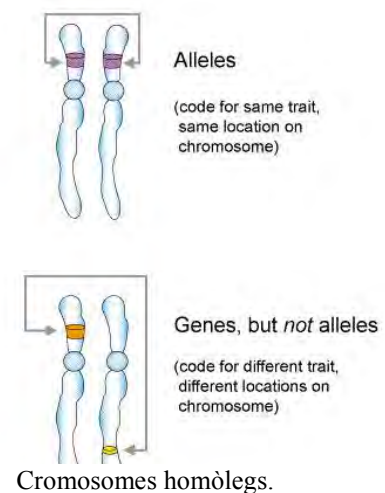
Dins del nucli de les cèl·lules eucariotes, l'ADN es plega i s'empaqueta formant els **cromosomes**. Els cromosomes són més compactes que l'ADN desplegat i ocupen molt menys espai.

Tots els éssers vius pluricel·lulars tenen parells de cromosomes, com si estiguessin repetits: un dels cromosomes de cada parell prové de la mare i l'altre, del pare. Per això tots els fills hereten característiques dels dos progenitors. Els cromosomes iguals s'anomenen **cromosomes homòlegs**. Els humans tenim 23 parells de cromosomes homòlegs.

Els al·lels

Els cromosomes homòlegs contenen informació sobre les mateixes característiques. És a dir, contenen els mateixos gens, encara que aquests no diuen necessàriament el mateix. Continuant amb l'exemple anterior, cada persona té dos cromosomes homòlegs que contenen el gen que determina el "color del cabell", però un pot dir PÈL ROS, mentre que l'altre pot dir PÈL BRU. És a dir, el gen que porta la informació PÈL ROS i el gen que porta la informació PÈL BRU són al·lels.

Si els dos cromosomes homòlegs porten exactament els mateixos al·lels (per exemple PÈL ROS) es diu



que l'individu és **homozigot** per al caràcter "color del cabell". En canvi, si porten al·lells diferents (un PÈL ROS i l'altre PÈL BRU) es diu que l'individu és **heterozigot** per al caràcter "color del cabell".

Activitat:

Heu vist cap japonès groc?

Mireu la següent vinyeta d'un còmic:



En ell s'ha representat a un personatge de caire asiàtic, en aquest cas japonès, amb unes característiques que podríem dir "tòpiques": molt baixet, groc, ulls allargats, pòmuls sortints i amb les dents grosses.

No ens sembla gaire estrany, ja que és la imatge dels japonesos que ha quedat instaurada a la nostra cultura. Aquesta imatge prové dels segles XVIII i XIX.

Aneu ara a la plaça de la Sagrada Família. Allí en podreu veure força, de japonesos. Quants n'heu vist de grocs? Quants de molt petits? Quants amb les dents grosses? Quants amb els pòmuls sortints?

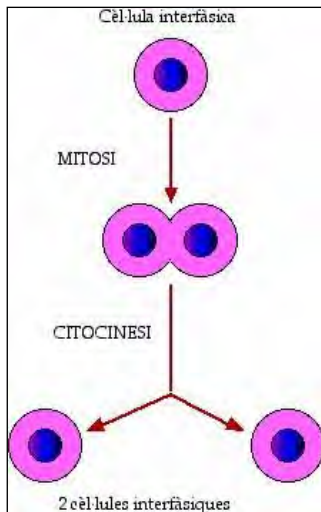
Les dents grosses i els pòmuls sortints els trobareu: són una característica de l'ètnia asiàtica. Però, on és el color groc? I tampoc són tan baixets! L'explicació es troba a l'ambient. La població del Japó, com gairebé la de tota l'Àsia, al segle passat i encara aquest, vivia amb una dieta basada gairebé exclusivament en l'arròs. Aquesta dieta té un fort dèficit vitamínic. Conclusió: el creixement era escàs i les deficiències provocaven una coloració groguenca de la pell.

Ha canviat en un segle el genotip dels japonesos? Evidentment no, el que ha canviat ha estat la dieta i el nivell de vida. Una alimentació completa possibilita l'expressió de tot el potencial de creixement que ja al segle passat venia donat pels gens, però per un dèficit nutricional no era possible expressar. Una bona salut fa que el color de pell sigui, si fa no fa, el mateix que el nostre.

LA REPRODUCCIÓ CEL·LULAR: LA MITOSI

La reproducció cel·lular

Una de les propietats bàsiques dels éssers vius i de les cèl·lules que en formen part és la seva capacitat de reproducció, és a dir, la capacitat de formar altres éssers vius o altres cèl·lules, semblants a ells mateixos. De fet, totes les cèl·lules provenen de la divisió de cèl·lules existents.



En el cas dels éssers vius més senzills, com els bacteris, que contenen l'ADN dispers a la cèl·lula – no es localitza dins del nucli-, la transmissió de la informació genètica del bacteri mare als descendents és molt simple. El procés s'anomena **bipartició** i segueix els passos següents:

1. L'ADN de la cèl·lula mare es duplica i forma dues cadenes d'ADN idèntiques.
2. Seguidament, el bacteri es divideix en dues meitats i deixa una cadena d'ADN en cada bacteri fill.

La conservació de la informació durant la mitosi

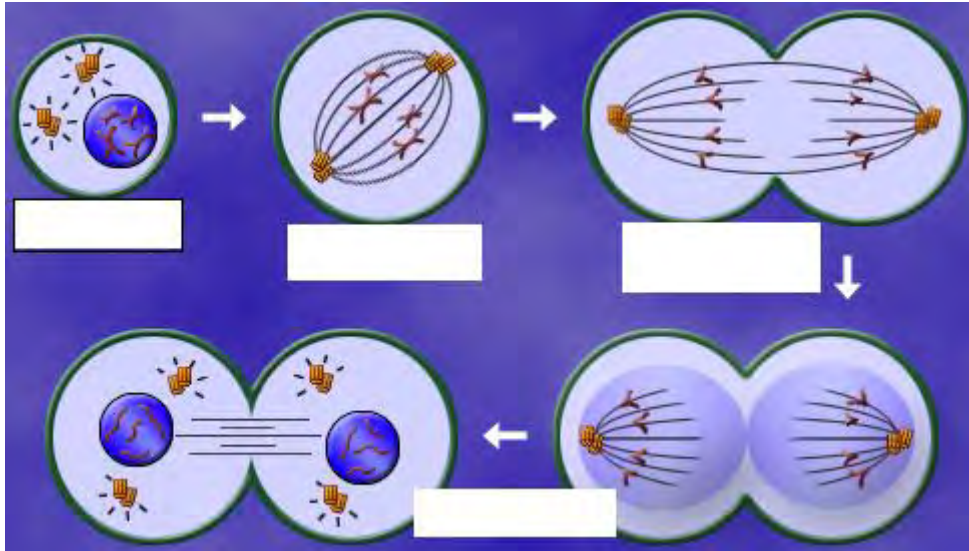
En els éssers vius unicel·lulars eucariotes i en les cèl·lules dels éssers vius pluricel·lulars, la reproducció cel·lular és més complexa, ja que el material genètic d'aquestes cèl·lules conforma diversos cromosomes i, a més a més, la cèl·lula té molts òrgans (mitocondris, ribosomes, etc.) que s'han de repartir a parts iguals a les cèl·lules filles.

Aquesta repartició equitativa inclou també els cromosomes. Si alguna de les cèl·lules filles no rep algun dels cromosomes, li faltirà una part de les instruccions necessàries per al seu funcionament i morirà. De la mateixa manera, si una de les cèl·lules filles rep més cromosomes del compte, tindrà algunes instruccions repetides, la qual cosa, generalment, també provoca la mort cel·lular.

La **mitosi** és el procés de reproducció cel·lular que assegura el repartiment equitatiu de tots els òrgans i del material genètic.

La mitosi

La mitosi consta de quatre fases molt diferenciades. Abans de començar, però, es produeix la **interfase**, que és una fase prèvia en la qual **les cadenes d'ADN es dupliquen**, però es mantenen unides.

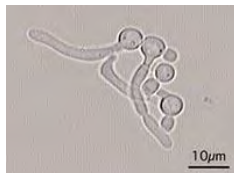


- **Profase:** és la primera fase. L'ADN, que és a dins el nucli, s'empaqueta, es plega i forma els cromosomes. Mentre la cèl·lula no es reproduïx, l'ADN es manté una mica desplegat, cosa que n'afavoreix el funcionament. Durant la mitosi, en canvi, cal que estigui ben compactat per evitar que es trenqui.
- **Metafase:** és la segona fase. La membrana que envolta el nucli es trenca. Els cromosomes se situen en un pla, al mig de la cèl·lula.
- **Anafase:** és la tercera fase. Les dues còpies de cada cromosoma se separen i migren cap a pols oposats de la cèl·lula. La separació i la migració simultània asseguren que les dues cèl·lules filles rebin exactament el mateix nombre i el mateix tipus de cromosomes.
- **Telofase:** és la quarta fase. Es forma una nova membrana nuclear al voltant dels cromosomes fills, que s'han agrupat en pols oposats de la cèl·lula. Al mateix temps, la membrana cel·lular experimenta una estrangulació i la cèl·lula es divideix en dues parts.

Altres formes de reproducció cel·lular

Hi ha altres processos de reproducció que també asseguren la repartició equitativa del material genètic, però no la dels orgànuls cel·lulars:

- Gemmació → durant la gemmació, es formen dues cèl·lules filles, una de les quals és bastant més gran que l'altre. Els llevats es reproduïxen per gemmació.



- Esporulació → durant l'espurulació es formen diverses cèl·lules filles, anomenades espores, bastant més petites que l'original. Les espores són resistents a condicions ambientals adverses.



FORMACIÓ DE GÀMETES: LA MEIOSI

La formació de les cèl·lules sexuals

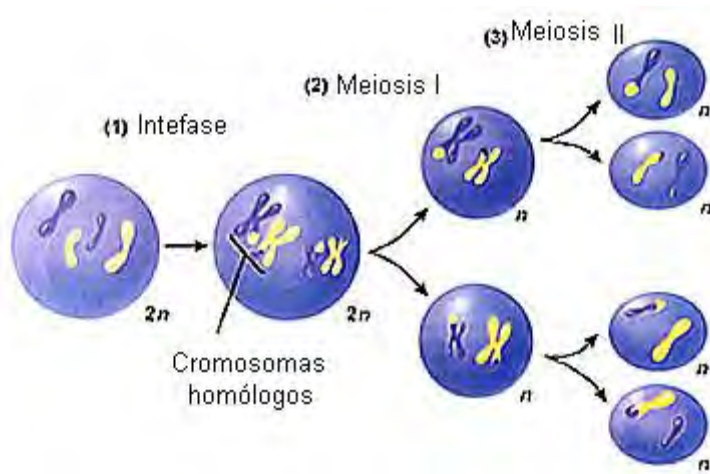
Les persones, així com la majoria d'éssers vius pluricel·lulars, provenen de la unió de dues cèl·lules, una del progenitor masculí i l'altra del femení. Aquestes cèl·lules s'anomenen **cèl·lules sexuals** o **gàmetes**. Pel que fa a la cèl·lula masculina, en el cas dels animals es diu **espermatozoide**, i en el cas de les plantes superiors, **pol·len**. La cèl·lula femenina s'anomena **òvul**.

Els gàmetes són cèl·lules especialitzades en la reproducció sexual, amb característiques molt concretes, com ara la gran mobilitat que presenten els espermatozoides o la gran quantitat de substàncies de reserva que contenen els òvuls. El procés de formació dels gàmetes s'anomena **gametogènesi**.

La conservació de la informació durant la meiosi

Si durant la reproducció sexual s'unissin dues cèl·lules qualsevol, una del progenitor masculí i l'altra del femení, cadascuna amb tots els seus cromosomes, el descendent tindria el doble de cromosomes que els seus progenitors. En cas que això fos possible, aquest individu, en reproduir-se, generaria descendents que tindrien encara més cromosomes. És a dir, al llarg de les diferents generacions els organismes s'anirien carregant de material hereditari.

Per evitar-ho, és necessari que els gàmetes tinguin exactament la meitat de material hereditari del progenitor, de tal manera que en ajuntar-se dos gàmetes l'individu resultant recuperi el nombre correcte de cromosomes, propi de la seva espècie. Per això, els organismes pluricel·lulars disposen de parelles de cromosomes homòlegs. El procés que redueix a la meitat el nombre de cromosomes dels gàmetes s'anomena **meiosi**.



La meiosi

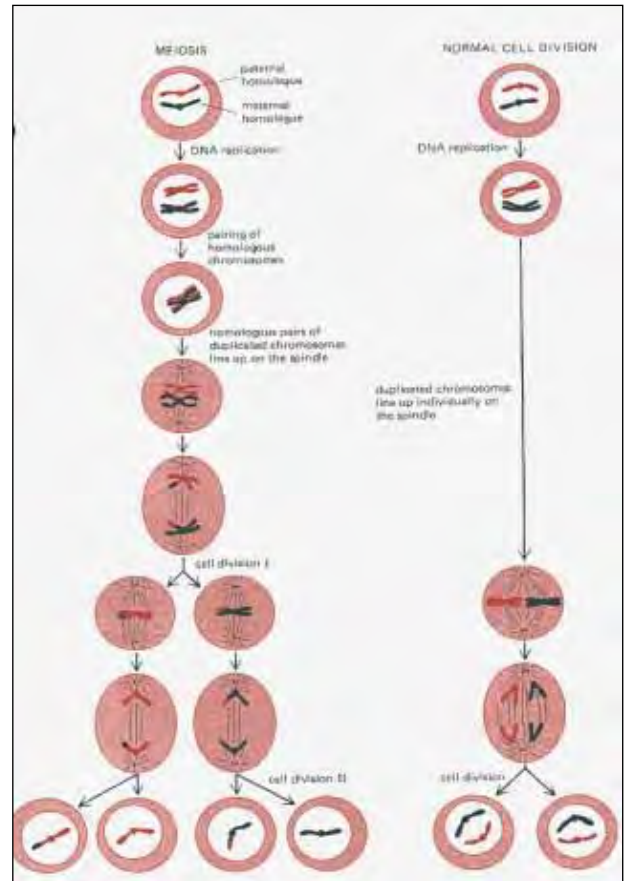
La meiosi és el procés pel qual un tipus de cèl·lula específic dona lloc a quatre cèl·lules filles, cada una de les quals té la meitat de cromosomes que tenia la cèl·lula mare.

La meiosi inclou dues divisions cel·lulars consecutives.

- **Meiosi I:** durant la primera divisió cel·lular es formen dues cèl·lules filles, cadascuna de les quals hereta exactament la meitat de cromosomes de la cèl·lula mare i conserva sempre només un dels dos cromosomes homòlegs. En aquesta divisió, els cromosomes homòlegs, abans de separar-se, poden bescanviar part de la seva informació i originar noves combinacions de gens.
- **Meiosi II:** durant la segona divisió cel·lular, cada cèl·lula filla genera dues cèl·lules filles més.

La meiosi, que es produeix dins les gònades, genera les corresponents cèl·lules sexuals.

Cada cop que tenen lloc la meiosi i la mitosi, l'ADN es duplica. Durant el procés de còpia de l'ADN es poden produir errors en la cadena de nucleòtids, coneguts amb el nom de **mutacions**.



Comparativa procés de
MEIOSI i MITOSI.

La reproducció sexual afavoreix la variació genètica

La meiosi és essencial per fer que la reproducció sexual sigui un èxit. Durant la reproducció sexual es genera una gran quantitat de **variació genètica**. Aquesta variació s'aconsegueix de tres maneres diferents:

- En combinar-se de diferents maneres els cromosomes paterns i materns.
- En bescanviar-se informació els cromosomes homòlegs durant la meiosi.
- En produir-se errors durant la duplicació de l'ADN (mutacions).

LES LLEIS DE L'HERÈNCIA

Mendel, el pare de la genètica



Els gens es transmeten de pares a fills seguint unes lleis molt ben definides. Aquestes lleis, conegudes com les **Lleis de Mendel**, van ser postulades per Gregor Mendel (1822-1884), un monjo austríac que va estudiar com es transmetien determinats caràcters en les pesoleres.

Mendel va estudiar, entre altres caràcters, com s'heretava el color (verd o groc) i la textura (llisa o rugosa) dels pèsols. Cadascun d'aquests caràcters hereditaris ve determinat per un gen – un que determina el color dels pèsols i un altre que determina la textura. El gen “color dels pèsols” pot presentar dos al·lells: l'al·lel “color groc” o l'al·lel “color verd”. I el gen “textura dels pèsols” també pot presentar dos al·lells. L'al·lel “textura llisa” o l'al·lel “textura rugosa”.

L'herència d'un caràcter

En un primer tipus d'experiment, Mendel va creuar plantes productores de pèsols grocs amb plantes productores de pèsols verds. Aquestes plantes eren **línies pures**, ja que eren homozigòtiques per al gen “color dels pèsols”. Això vol dir que si s'aparellaven entre elles, les plantes descendents sempre produïen pèsols grocs o pèsols verds, respectivament.

La primera generació filial

Quan va encreuar la generació paterna (soca pura de pesolera de pèsols verds amb soca pura de pesolera de pèsols grocs), els membres de la primera generació filial que va obtenir, és a dir, tots els pèsols dels seus descendents eren grocs.

Per això es diu que l'al·lel “color groc” és **dominant** sobre l'al·lel “color ver” que és **recessiu**.

La segona generació filial

Quan va encreuar les plantes de la primera generació filial entre elles va obtenir que en la segona generació filial (el que serien els néts), tres quartes parts dels pèsols eren grocs i una quarta part eren verds.



La llei de la segregació dels caràcters

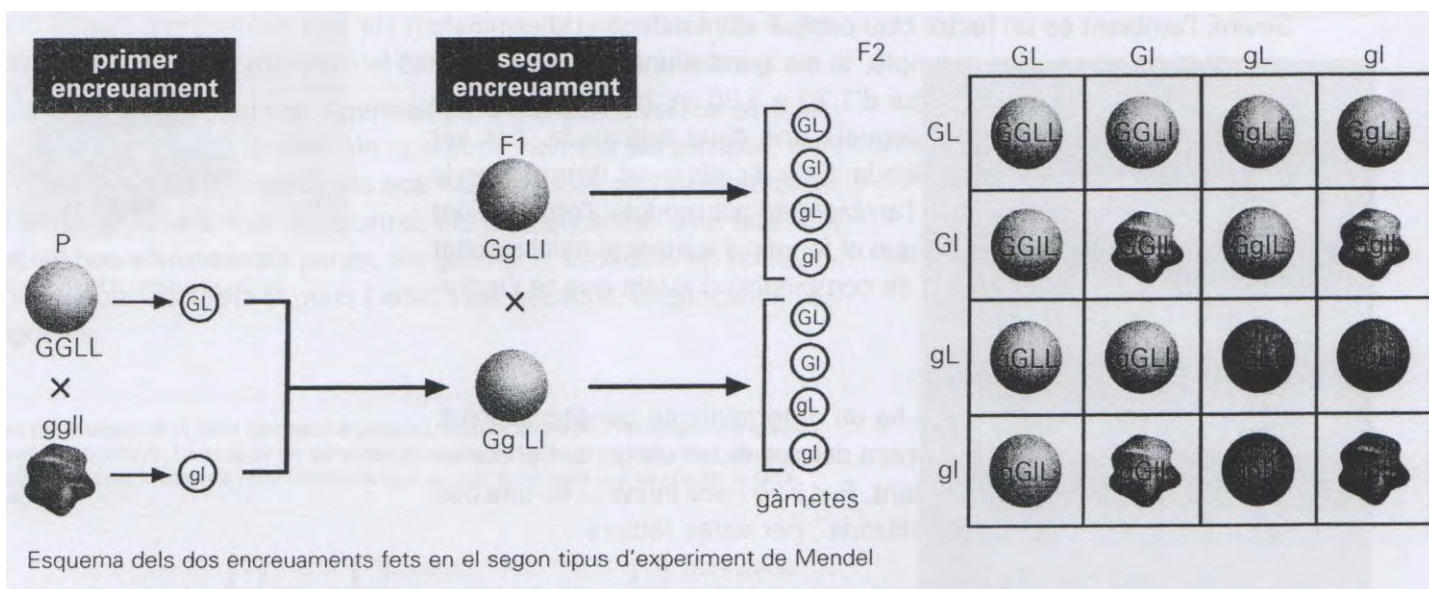
Dels resultats obtinguts del segon encreuament Mendel va deduir una **lleï**, que podem expressar actualment així:

En la formació dels gàmetes, els al·lels se segreguen, és a dir, se separen, i es tornen a unir en la generació següent.

Els resultats obtinguts per Mendel poden ser explicats com la conseqüència directa de la separació dels cromosomes homòlegs durant la meiosi i de les noves combinacions que es formen durant la fusió dels gàmetes. Quan es formen els gàmetes, els al·lels se separen (es diu que es segreguen), ja que es troben en diferents cromosomes d'un mateix parell de cromosomes homòlegs, i cada un va a parar a un gàmeta diferent.

Un individu és **homozigot** per a un caràcter quan els seus al·lels corresponents a aquest caràcter són iguals.

Un individu és **heterozigot** per a un caràcter quan els dos al·lels corresponents són diferents.



En l'esquema es pot observar la formació dels gàmetes en els dos encreuaments i les combinacions que es formen en els descendents. El fet que l'al·lel "color groc" domini sobre l'al·lel "color verd" determina que en la primera generació filial tots els pèsols siguin grocs i que en la segona generació filial reaparegui el color verd en una quarta part dels pèsols.

L'al·lel dominant es representa amb una lletra majúscula (G en aquest exemple) i el recessiu, amb una la mateixa lletra que el dominant, però en minúscula (g). La combinació específica d'al·lels que té un individu és el **genotip** (GG, Gg, gg), mentre que la seva aparença (groc o verd, en aquest exemple) és el seu **fenotip**.

$$\text{Fenotip} = \text{Genotip} + \text{ambient}$$

Herència de dos caràcters

En un segon tipus d'experiment, Mendel va encreuar soques pures (homozigòtiques) de pesoleres productores de pèsols de color groc i textura llisa i soques de pesoleres productores de pèsols verds i textura rugosa. En aquest cas, s'analitzen dos gens diferents, un que determina el "color del pèsol" i l'altre que determina la "textura del pèsol", cadascuna amb dos al·lells, "color groc" i "color verd" i "textura llisa" i "textura rugosa", respectivament.

Al·lells	Gàmetes
G	GL
g	Gl
L	gL
l	gl

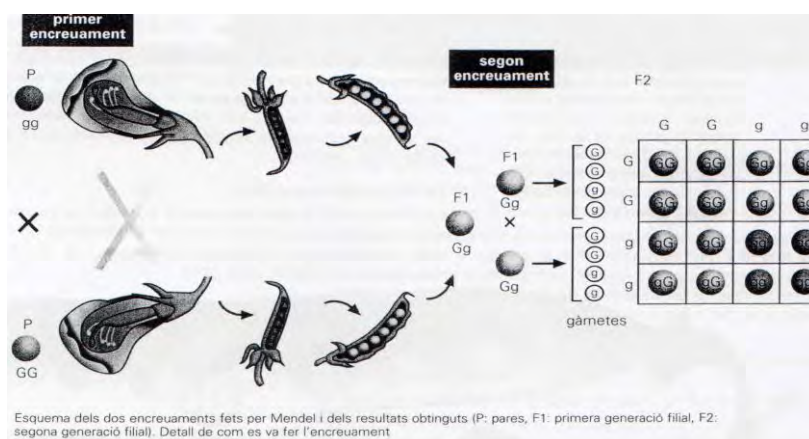
Esquema de les possibles combinacions resultants de la formació de gàmetes.

La primera generació filial

En la primera generació filial, totes les pesoleres produïen pèsols grocs i llisos. És a dir, que l'al·lel "color groc" domina sobre l'al·lel "color verd", fet que ja es va deduir del primer experiment, i l'al·lel "textura llisa" domina sobre l'al·lel "textura rugosa".

La segona generació filial

En encreuar plantes de la primera generació filial, Mendel va obtenir que de cada 16 pèsols, 9 eren grocs i llisos, 3 eren grocs i rugosos, 3 eren verds i llisos, 1 era verd i rugós; és a dir, es donava una proporció de 9:3:3:1.



La llei de la transmissió independent dels caràcters

A partir dels resultats obtinguts en el segon experiment, Mendel va deduir una altra llei, que podem expressar actualment així:

Quan es formen els gàmetes dels progenitors, la separació dels al·lells d'un gen determinat és independent de la separació dels al·lells d'un altre gen.

És a dir, que si un gàmeta rep l'al·lel "color groc", tant pot rebre l'al·lel que determina la "textura llisa" com la "textura rugosa" i viceversa.

Els resultats de Mendel poden ser explicats com a conseqüència directa de la separació dels cromosomes homòlegs durant la meiosi i de les noves combinacions que es formen durant la fusió dels gàmetes.

En l'esquema es pot observar la formació dels gàmetes i les combinacions que es formen en els descendents.

La relació entre els al·lels d'un gen

En els experiments de Mendel, la manifestació de la informació determinada per un al·lel dominava sobre la de l'altre: l'al·lel "color groc" dominava sobre l'al·lel "color verd", i l'al·lel "textura llisa", sobre l'al·lel "textura rugosa". La **dominància / recessivitat** és un tipus de relació entre al·lels.

Hi ha altres tipus de relació entre al·lels, com per exemple l'**herència intermèdia**. En aquest cas el fenotip és una barreja de les característiques dels dos al·lels. Per exemple, les soques pures de la flor de nit poden ser vermelles o blanques. Quan s'encreuen entre elles, els seus descendents són tots de color rosa.

També hi ha gens que presenten més de dos al·lels, com els grups sanguinis (A, B i O), i gens que estan tan a prop en un mateix cromosoma que els seus al·lels no se separen independentment, és a dir, que no compleixen la llei de la transmissió independent dels caràcters.

La influència ambiental

Sovint, l'ambient és un factor clau perquè es manifestin determinats caràcters genètics. Per exemple, si els gens d'una persona determinen que la seva alçada sigui d'1,70 a 1,80 m, però durant la infantesa i l'adolescència no segueix una dieta adequada, potser que mai arribi a aquesta alçada. És a dir, els gens determinen la potencialitat dels éssers vius i l'ambient en pot modular l'efecte. Fent servir termes genètics, es diu que el fenotip (aparença) és el resultat de la combinació del genotip i de l'ambient, tal com ja hem vist amb anterioritat.

Per tant, podem dir que no hi ha un determinisme genètic absolut, és a dir, no som resultat únicament del que diuen els gens. Cal comptar amb la influència de l'ambient. Per això cada individu és una barreja dels seus pares "personalitzada" per altres factors.



LES MALALTIES HEREDITÀRIES

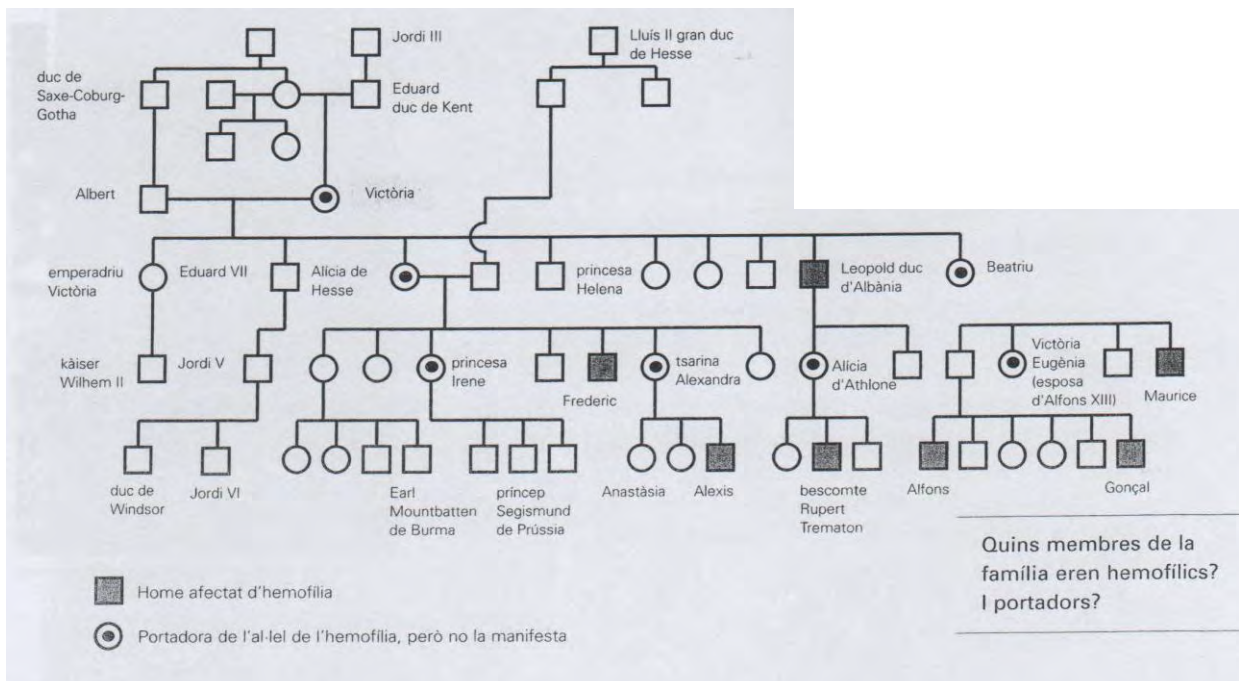
La determinació del sexe en els humans

Una de les característiques biològiques determinades per l'herència és el sexe. En el genoma de tot l'organisme hi ha les instruccions necessàries perquè el zigot es desenvolupi en un nou individu, mascle o femella. De les 23 parelles de cromosomes de l'espècie humana, n'hi ha 22 que són iguals en dones i en homes (de l'1 al 22) i una sola parella diferent, els cromosomes sexuals, anomenats **X** i **Y**. Les dones tenen dos cromosomes sexuals iguals (XX), mentre que els homes els tenen diferents (XY). Aquesta diferència cromosòmica determina el sexe dels individus.

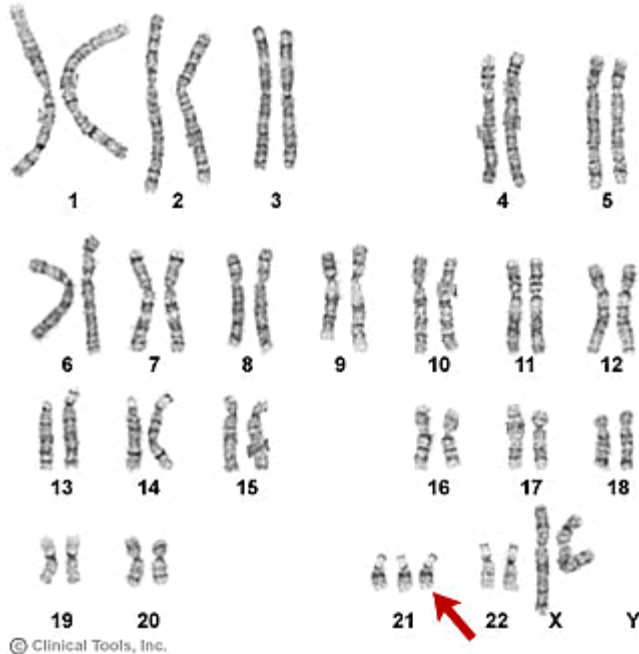
Els arbres genealògics

En molts organismes, com en les pesoleres de Mendel, els patrons d'herència dels caràcters són relativament fàcils de determinar ja que es poden dur a terme els encreuaments necessaris amb certa facilitat. En les persones, això no és possible, per la qual cosa s'utilitzen els arbres genealògics. En els **arbres genealògics**, que són representacions de la història genètica d'una família respecte un caràcter concret, s'hi representen tots els membres de la família i s'hi indica el fenotip que tenen respecte el caràcter que s'està analitzant.

En la construcció d'un arbre genealògic s'utilitzen diversos símbols: els cercles indiquen dones; els quadrats, homes; els rombes, persones de sexe desconegut; els aparellaments es representen unint els pares amb una línia horitzontal; els descendents, amb una línia vertical que els uneix als pares; els germans, ordenats en horitzontal i d'esquerra a dreta segons l'edat, i els bessons, mitjançant línies diagonals.



Karyotype from a female with Down syndrome (47,XX,+21)



Les malalties hereditàries

Els arbres genealògics han permès determinar quines malalties humanes tenen una base genètica, i, per tant, són hereditàries, i quines no. Les malalties humanes amb base genètica es poden agrupar en dos grans grups:

- **Malalties degudes a mutacions en gens concrets**, que provoquen un funcionament defectuós del gen en qüestió. Algunes, com l'hemofília (dificultat per coagular la sang), el daltonisme (impossibilitat de distingir determinats colors) o la miopia (visió borrosa dels objectes allunyats), tenen patrons d'herència molt senzills, com es que va estudiar Mendel. Altres, en canvi, tenen patrons d'herència més complexos, que depenen de la interacció del gen defectuós amb l'ambient. La hipertensió (tensió arterial alta), afavorida per ingestes elevades de sal, o determinats tipus de càncer, afavorits pel contacte amb agents cancerígens, en són exemples.
- **Malalties degudes a alteracions cromosòmiques**, com el trencament d'algun cromosoma, o degudes a la presència d'un **nombre anormal de cromosomes**, com per exemple la síndrome de Down, que es deu a la presència de tres cromosomes 21, o la síndrome de Turner, que es deu a la manca d'un dels dos cromosomes sexuals, de manera que hi ha un sol cromosoma X.

Moltes malalties hereditàries es poden detectar precoçment mitjançant tècniques de **diagnòstic prenatal** (ex: **amniocentesi**). El diagnòstic prenatal consisteix en l'anàlisi genètica de l'individu abans del naixement. S'aconsella en determinats casos: edat materna avançada, consanguinitat dels progenitors (si són família), historial familiar amb anomalies genètiques i incidència de malalties, medicacions durant l'embaràs, ...



LA MANIPULACIÓ GENÈTICA

La biotecnologia i l'enginyeria genètica

La **biotecnologia** és l'explotació de recursos biològics mitjançant el control o la modificació de cèl·lules, tant d'animals, com de vegetals o de microorganismes.

Les tècniques i els mètodes biotecnològics es fan servir des de l'antiguitat, com per exemple en la fabricació del pa, el vi, els iogurts i els formatges, en què s'utilitzen microorganismes, o bé en la selecció de races d'animals i plantes més resistents i productives.

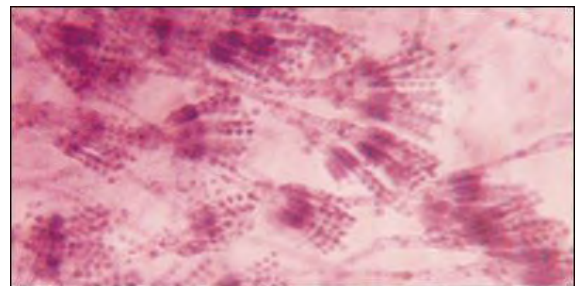
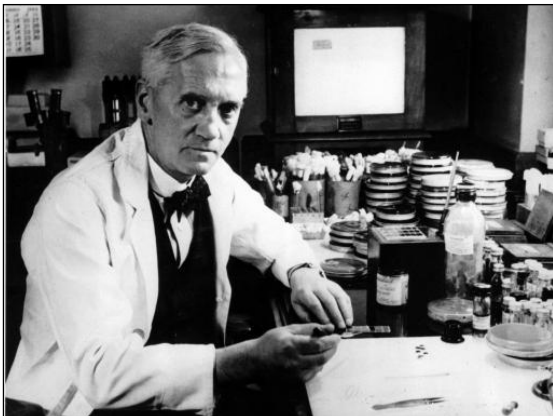
L'**enginyeria genètica** és el conjunt de tècniques que serveixen per manipular el material genètic de les cèl·lules: introduir gens nous, eliminar gens propis, mutar gens, etc.

Les tècniques d'enginyeria genètica s'han anat desenvolupant durant la segona meitat del segle XX.

Fàrmacs i vacunes

Un dels camps en què l'enginyeria genètica i la biotecnologia han fet avenços més espectaculars és la fabricació de substàncies terapèutiques, com per exemple antibiòtics. De fet, una de les primeres fites en la història de la biotecnologia va ser el descobriment, per Alexander Fleming el 1928, de la penicil·lina, un antibiòtic produït per un fong.

Actualment, s'ha aconseguit que bacteris modificats genèticament produeixin proteïnes humanes, necessàries per tractar determinades malalties, com ara la insulina per als diabètics o l'hormona del creixement que es fa servir per tractar determinats casos de nanisme. D'altra banda, l'obtenció de vacunes sintètiques permet que àrees molt àmplies de població tinguin accés a determinades vacunes i que la vacunació contra un nombre cada cop més elevat de malalties sigui una realitat.



Alexander Fleming;
Penicillium fong del qual
s'obté la penicil·lina.

Les plantes i els animals transgènics

Les varietats de plantes i animals que s'obtenen després de la manipulació genètica de les seves cèl·lules s'anomenen **transgènics**.

A un organisme transgènic normalment se li ha introduït un gen forà o se li ha eliminat un gen propi.

Els objectius que es persegueixen amb les plantes transgèniques són:

- Millorar el rendiment dels conreus, fet que inclou la resistència a plagues, el control de la maduració dels fruits i l'increment del valor nutritiu de les llavors.
- Produir substàncies amb aplicacions farmacèutiques.

Els objectius que es persegueixen amb els animals transgènics són:

- Millorar el rendiment dels animals domèstics.
- Salvar animals en perill d'extinció.
- Produir substàncies amb aplicacions farmacèutiques.
- Obtenir animals que serveixin de model per estudiar malalties humanes, cosa que permet analitzar el funcionament del gen responsable i la influència de la dieta i d'altres factors ambientals, i assajar tractaments.

El Projecte Genoma Humà

El Projecte Genoma Humà és un projecte de recerca científica internacional que té com a darrer objectiu la descripció completa del material genètic humà i la determinació de la funció de cada gen.

Actualment, ja es coneix la seqüència de tots els nucleòtids que el formen (el codi en què és escrit), i s'està treballant per esbrinar quins són els gens i la funció que fan. El coneixement del genoma humà està aportant dades molt valuoses sobre malalties humanes, fet que permetrà buscar teràpies més efectives.

La teràpia gènica

Quan una malaltia és deguda a un únic gen defectuós, és possible guarir-la introduint un gen normal en un grup de cèl·lules de la persona malalta. Aquest procediment s'anomena **teràpia gènica** i està en fase d'investigació.



La primera planta transgènica comercialitzada va ser una tomatera que produeix tomates que, en madurar, no s'estoven.

Les plantes transgèniques més sembrades són el cotó, la soja, la colza i el blat de moro.

Vocabulari

Genètica:

Nucleòtids:

ADN:

Gens:

Cromosoma:

Homozigot:

Heterozigot:

Mitosi:

Meiosi:

Caràcter dominant:

Caràcter recessiu:

Genotip:

Fenotip:

Cariotip:

Biotecnologia:

Enginyeria genètica:

Transgènic:

Projecte Genoma Humà:

Clonació:

Mutació:

Evolució:

Selecció natural:

Creacionisme:

Lamarckisme:

Darwinisme:

Neodarwinisme:

Espècie:

Fòssil:

Primat:

Homo sapiens sapiens

Pàgines web per consultar:

<http://www.lagenetica.cat> – pàgina de genètica per a tots els nivells

<http://ca.wikipedia.org/wiki/Gen%C3%A8tica> - complement de genètica

<http://www.xtec.cat/~cvillalb/evolucio/indexf.htm> - pàgina sobre l'evolució

<http://recursos.cnice.mec.es/biosfera/profesor/4eso/1.htm> - conceptes i exercicis

TRANSFUSIONS DE SANG

- La sang és un teixit format per diversos elements amb característiques i funcions diferents, per aquest motiu es transfonen per separat a malalts diferents. En conseqüència **una única donació de sang pot beneficiar a més d'un malalt.**

Les donacions de sang es fraccionen per obtenir essencialment tres productes: concentrats d'hematies, concentrats de plaquetes i plasma.

- **Els hematies** (glòbuls vermells), **transporten l'oxigen** des dels pulmons a tots els teixits de l'organisme. El seu dèficit (anèmia) provoca una manca d'oxigen en els òrgans vitals dels malalts. En aquest cas cal administrar concentrats d'hematies.

- **Les plaquetes intervenen en la coagulació de la sang** tot impedit les hemorràgies secundàries a les petites lesions que habitualment es produeixen en les artèries, venes i capil·lars. **El seu dèficit** (trombopènia), que és freqüent en les malalties malignes de la sang (leucèmies) i després d'alguns tractaments del càncer, **provoca l'aparició d'hemorràgies greus**. El tractament prioritari en aquests casos es la transfusió de concentrats de plaquetes.

- **El plasma** que és la part líquida de la sang, constituït bàsicament per aigua i proteïnes (factors de la coagulació, anticossos, albúmina) que intervenen en múltiples processos metabòlics bàsics per l'organisme: la coagulació de la sang, la immunitat i el transport de diverses substàncies i medicaments. **El plasma es utilitza per elaborar concentrats específics de proteïnes** que constitueixen el tractament de diverses malalties: l'hemofília i altres defectes de la coagulació, immunodeficiències amb risc de patir múltiples infeccions greus, trombosis i altres.

- Els grups sanguinis són unes substàncies que es troben unides a la membrana de moltes cèl·lules del nostre organisme. Entre aquestes cèl·lules trobem els hematies o glòbuls vermells. La presència d'aquestes substàncies determina el grup sanguini i la compatibilitat a l'hora de fer les transfusions de sang.

- Hi ha molts grups sanguinis però els dos més importants són el **grup ABO** i el **grup Rh**.

■ El grup Rh

- En aquest cas trobem dos grups sanguinis: Rh positiu i Rh negatiu. Les persones Rh positiu només poden donar sang a les persones Rh positiu, mentre que les persones Rh negatiu poden donar sang a tothom, tant positiu com negatiu.

■ El grup ABO

- En aquest cas la substància que determina aquest grup sanguini són els sucres i segons la composició del mateix trobem quatre grups: A, B, AB i O. La freqüència d'aquests grups es troba en la següent taula:

GRUP SANGUINI	FREQÜÈNCIA (%)
O	45
A	40
B	11
AB	4

- Com hem dit, aquests grups sanguinis determinen la compatibilitat a l'hora de fer una transfusió de sang:

Un pacient del grup:	podrà rebre sang d'un donant del grup:			
	1a. opció	2a. opció	3a. opció	4a. opció
AB	AB	A	B	O
A	A	O		
B	B	O		
O	O			

- Per tant, tal com es pot observar a la taula anterior, una persona del **grup AB** és un **receptor universal** perquè pot rebre sang de qualsevol altra persona, mentre que una persona del **grup O** és un **donant universal** perquè pot donar sang a qualsevol altra persona.

- Avui en dia quan doneu sang ajudeu com a mínim a tres persones. Això passa perquè cada bossa de sang se separa en tres bosses diferents, cadascuna de les quals anirà a parar a una persona.

- En una d'aquestes bosses hi guardem els glòbuls vermells, hematies o eritròcits que són els encarregats de distribuir l'oxigen per tot el cos i que són necessaris en cas de pèrdua de sang. Això passa en casos d'intervencions quirúrgiques complexes o bé quan hi ha un accident greu. **Aquestes bosses d'hematies es guarden en una nevera a 4° C i duren 42 dies.** Però, per desgràcia, cap d'elles dura tants dies: es gasten abans.

- En una altra bossa es guarda el plasma, que és la part líquida de la sang i que fa falta a les persones que tenen problemes al fetge. També hi ha nens petits que neixen sense defenses i gràcies a la transfusió de plasma poden seguir vivint sense patir infeccions greus. En aquest cas, **el plasma es guarda congelat a -30° C i dura 1 any.** Cap bossa arriba a estar tant de temps al congelador perquè el plasma s'utilitza en gran quantitat.

- En darrer lloc, la tercera bossa és per guardar les plaquetes. Aquestes són unes cèl·lules molt petites de la sang però molt necessàries per evitar les hemorràgies en aquelles

persones que no en tenen. De fet, molts trasplantaments que es fan avui en dia i, sobre tot el trasplantament de medul·la òssia, s'han pogut desenvolupar, en part, gràcies a la transfusió de plaquetes. **Les plaquetes es guarden a 22° C i només duren 5 dies.** Aquesta caducitat tan curta i el fet que en fan falta moltes per poder fer una transfusió fa que les plaquetes siguin el component sanguini del qual en patim més escassetat. Per això s'han desenvolupat sistemes automatitzats de forma que un donant pugui fer una donació només de plaquetes.

- **En resum, doncs, ja veieu que amb una sola punxadeta i els 10 minuts que dura la donació de sang esteu fent un acte voluntari i altruista que ajuda com a mínim a tres persones. De vegades, però, un donant en pot ajudar moltes més, segons el tipus de sang que tingui.**

■ **Has de saber que pots donar sang:**

- Si tens entre 18 i 65 anys i peses més de 50 quilos.
- Encara que hagis patit hepatitis abans dels 12 anys.
- Encara que no estiguis en dejú.
- Encara que tinguis el colesterol elevat.
- Encara que prenguis algun dels medicaments més freqüents.

- **Pots donar fins a 3 vegades l'any si ets dona i fins a 4 si ets home.**

I tu, de quin grup sanguini ets?

Avui dia es coneix l'existència dels grups sanguinis que impedeixen la possibilitat de transfusions de sang des de qualsevol donant a qualsevol receptor.

La sang d'un donant del grup B pot ser perillosa per un receptor del grup A, ja que aquest posseeix anticossos contra B, que provocarien la reacció immunològica de l'organisme receptor contra aquelles cèl·lules que reconeix com a forànies.

També sabem de l'existència del factor Rh (factor Rhesus), el qual és de vital importància als embarassos de dones Rh-, ja que si el fetus és Rh+, aquesta produeix anticossos contra els glòbuls sanguinis del fill encara nonat, reduint dràsticament les seves possibilitats de vida.

Són d'aquests factors immunitaris dels quals es parla quan algú diu que és A positiu, B negatiu, O positiu o qualsevol altre de les possibles variants.

Avui tothom coneix el seu grup sanguini. Ens ve donat per una o dues lletres (A, B, O o AB) i per la indicació del factor Rhesus (+ o -).

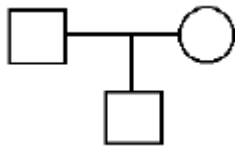
Feu una petita enquesta a casa teva per saber quin és el grup sanguini i el factor Rhesus de cadascun dels membres de la teva família (pares, avis, germans, oncles...), i apunteu els resultats, així com la identificació de quina persona és de cada grup.

Totes aquestes dades que haureu recollit les presentareu en un **pedigree**. Per fer-ho, representeu els individus mascles com a quadrats, mentre que les femelles vindran representades per cercles.

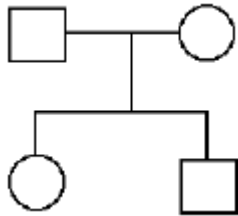
Mascle Femella

Les relacions de parentiu vindran indicades per línies que uniran diferents signes. Per exemple, aquí sota representem diferents esquemes familiars:

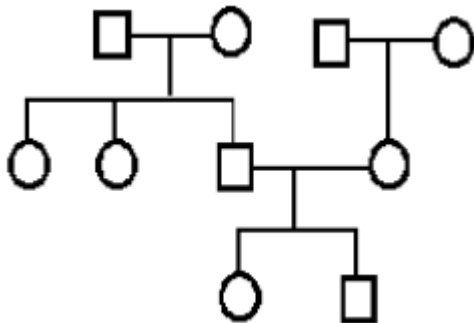
a) Parella amb un fill



b) Parella amb una filla i un fill



c) Arbre genealògic d'una família durant tres generacions



Haureu de fer el mateix amb la vostra família. Feu dos arbres iguals: al primer, i dintre de cada indicador d'individu, hi poseu un + o un -, depenent si té el factor Rh positiu o negatiu; al segon, de la mateixa manera, indiqueu la lletra o lletres del seu grup sanguini.

MUTACIONS CROMOSÒMIQUES EN L'ESPÈCIE HUMANA I ELS SEUS EFECTES

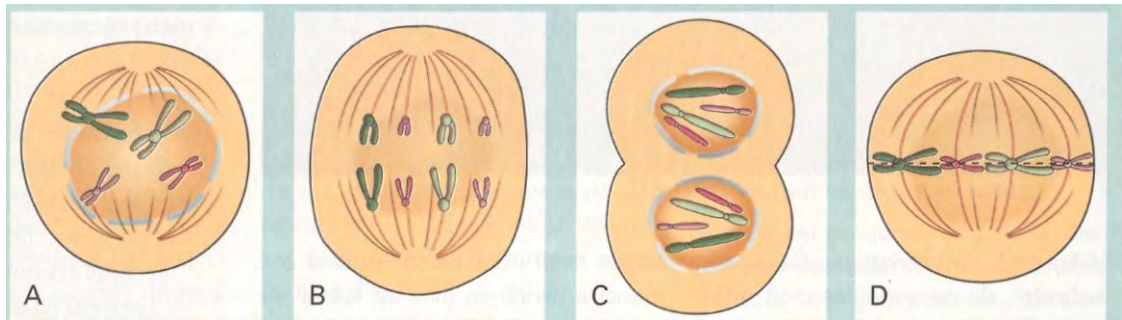
<u>Aneuploïdies en els autosomes</u>		
Síndrome	Mutació	Característiques fenotípiques
Síndrome de Down	Trisomia del parell 21	Ulls oblics, retard mental, cap ample i cara arrodonida.
<u>Síndrome d'Edwards</u>	Trisomia del parell 18	Boca i nas petit, deficiència mental, lesions cardíques, membrana interdigital. Poca viabilitat.
Síndrome de Patau	Trisomia del parell 13	Llavi leporí, paladar fes, deficiències cerebrals i cardiovasculars. Poca viabilitat.

<u>Aneuploïdies en els cromosomes sexuals</u>		
Síndrome	Mutació	Característiques fenotípiques
<u>Síndrome de Klinefelter</u>	Un o més cromosomes X en excés (XXY, XXXY,..).	Sexe masculí. Esterilitat, deficiències mentals i alguns caràcters sexuals secundaris femenins.
Síndrome de Turner	Monosomia del cromosoma X.	Sexe femení amb un només cromosoma X, esterilitat, baixa estatura, tòrax ample.
Síndrome de doble I	Dos cromosomes I (XYY)	Barons d'estatura elevada, es relaciona amb una major agressivitat, baix coeficient mental.
Síndrome de triple X	Tres cromosomes X	Sexe femení amb òrgans genitals atrofiats, fertilitat limitada. Baix coeficient mental.

1) Contesta:

- Quina diferència hi ha entre un individu homozigot per un caràcter i un individu heterozigot?
- És possible que un individu homozigot per un caràcter i un individu heterozigot manifestin el mateix fenotip? Per què?

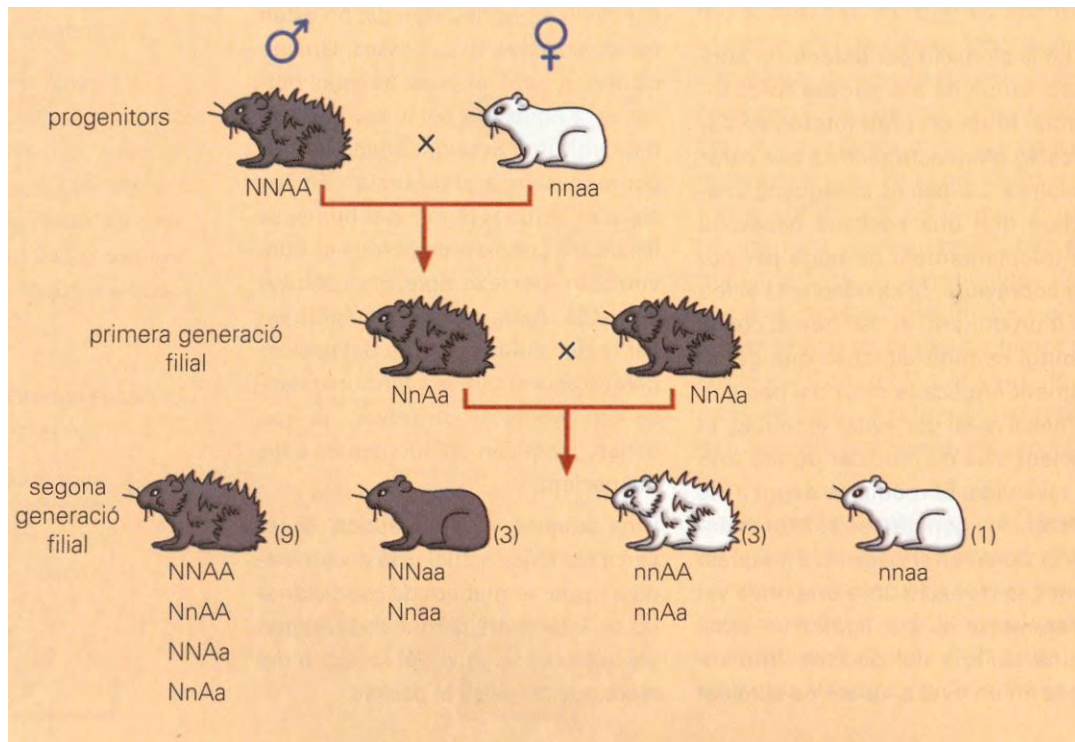
2) Ordena aquests dibuixos, que corresponen a les fases de la mitosi. Després, anomena'ls i descriu què passa en cada una de les fases.



3) Completa el quadre següent amb els genotips i els fenotips que es poden presentar en l'herència d'uns suposats caràcters de diverses espècies.

Caràcter	Al·lels	Relació entre ells	Genotips	Fenotips
Color del pelatge	Negre (N)	Herència intermèdia.	NN	Negre
	Blanc (B)		NB	
			BB	
Forma de la fulla	Rodona (R)	Rodona és dominant sobre allargada.		
	Allargada (r)			
				
Color dels ulls	Vermell (V)	Vermell és dominant sobre marró.		
	Marró (v)			
				

4) Observa aquests encreuaments entre dues soques pures de cobais, una de pèl negre i arista i una altra de pèl blanc i llis. Els al·lels **N** i **n** determinen pèl negre i pèl blanc, respectivament, i els al·lels **A** i **a** determinen pèl arista i pèl llis respectivament.



Contesta:

- Quins al·lels porten els gàmetes del progenitor masculí?
- Quins al·lels porten els gàmetes del progenitor femení?
- Quins al·lels porten els gàmetes dels cobais de la primera generació filial? Anomena totes les combinacions possibles.

Ara, fixa't en els progenitors i en la primera generació filial i contesta:

- Quins cobais són homozigots pel color del pèl?
- Quins són homozigots per la forma del pèl?
- Quins són heterozigots pel color del pèl?
- Quins són heterozigots per la forma del pèl?

Finalment, fixa't en la segona generació filial i contesta:

- Creus que un mateix fenotip pot venir determinat per diversos genotips? Per què?
- Quins al·lels són dominants? I quins són recessius?

- Fes un esquema per a representar l'encreuament entre dues pesoleres homozigòtiques, l'una per a flors vermelles i l'altra per a flors blanques.
 - Representa l'encreuament entre elles de les plantes que se n'obtenen.
 - Anota-hi els genotips i fenotips possibles en la segona generació filial.

- Les tomaqueres altes són produïdes per l'acció d'un al·lel dominant **E** i les tomaqueres nanes, per l'al·lel recessiu **e**; les tiges peludes, pel gen dominant **P**, i les tiges sense pèls, per l'al·lel recessiu **p**.

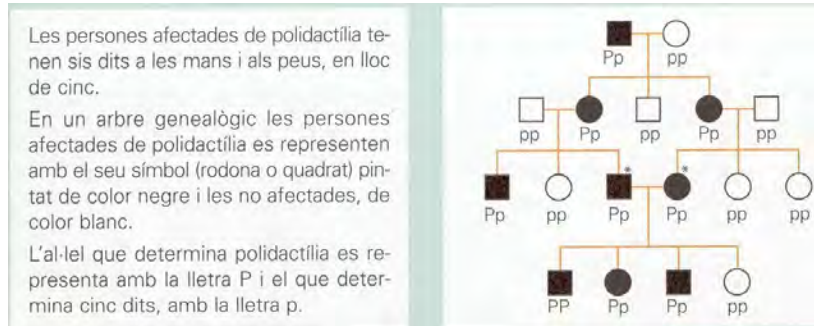
A les flors d'una tomaquera alta i peluda, se'ls aplica pol·len d'una planta petita i sense pèls. Quan se sembren les llavors obtingudes, s'obtenen plantes altes i peludes, altes sense pèls, nanes i peludes i nanes sense pèls, totes en la mateixa proporció.

- Quin és el genotip de les plantes que es van emprar en l'encreuament?

Justifica la resposta fent l'encreuament.

- 7) De vegades el desconeixement d'alguns mecanismes que regeixen l'herència biològica indueix a confusions com ara la següent:
 "El grup sanguini, s'hereta? Doncs aleshores ja sabem el dels nens, perquè com que nosaltres som del grup A, segurament ells també ho deuen ser."
 a. Digues si aquests pares tenen raó o no.

- 8) Llegeix i observa aquest arbre genealògic en què hi ha representades diverses generacions d'una família. Alguns dels seus membres estan afectats d'una anomalia genètica anomenada polidactília.



Ara contesta:

- L'al·lel que determina polidactília, és dominant o recessiu respecte al que determina cinc dits? Per què?
- Quins membres de la família són homozigots per l'al·lel que determina polidactília? I pel que determina cinc dits?
- Quins membres són heterozigots?
- Quina relació de parentesc tenen els dos individus assenyalats amb un asterisc?
- Per què en casos de consanguinitat s'aconsella el diagnòstic prenatal?

9) Contesta:

- Per què neixen aproximadament el mateix nombre de nens que de nenes?
- Quina relació té aquest fet amb l'herència dels cromosomes X i Y?

10) Contesta:

- Quins objectius persegueix la generació de plantes transgèniques?
- Per què els animals transgènics serveixen de model per estudiar malalties humanes?
- Quines dades aporta el Projecte Genoma Humà?
- Quines malalties pot arribar a curar la teràpia gènica?

11) Contesta:

- Què és una mutació?
- Quines conseqüències té una mutació?
- Quins altres mecanismes generen variabilitat genètica?

12) Consulta la pàgina web:

http://www.bionetonline.org/Catala/Content/sc_intro.htm

i resumeix amb les teves paraules els diferents punts que formulen:

- a) Què són les cèl·lules mares?
- b) D'on provenen els embrions humans?
- c) Altres fonts de cèl·lules mare humanes.
- d) La clonació humana, una visió general.
- e) La clonació humana, els riscos.
- f) Quin és el teu punt de vista referent a la clonació humana?

MUTACIONS I EVOLUCIÓ

Les mutacions i la variació genètica

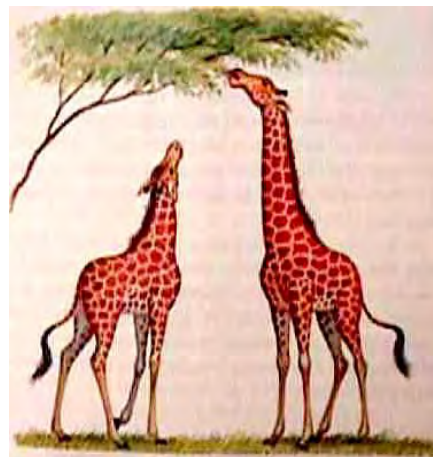
L'existència de canvis en el material hereditari és la causa de la variabilitat que presenten tots les espècies d'éssers vius. Aquests canvis, s'anomenen **mutacions**, consisteixen en el canvi, la pèrdua o el guany d'un nucleòtid o d'una sèrie, i es poden transmetre de pares a fills i de generació en generació. Cada vegada que es produeix una mutació en un gen s'origina un al·lel nou d'aquest gen, que dirà una cosa lleugerament diferent (cabell ros o cabell castany, coll llarg o coll curt, etc.) Les mutacions són la font primària de la variació genètica dels éssers vius.

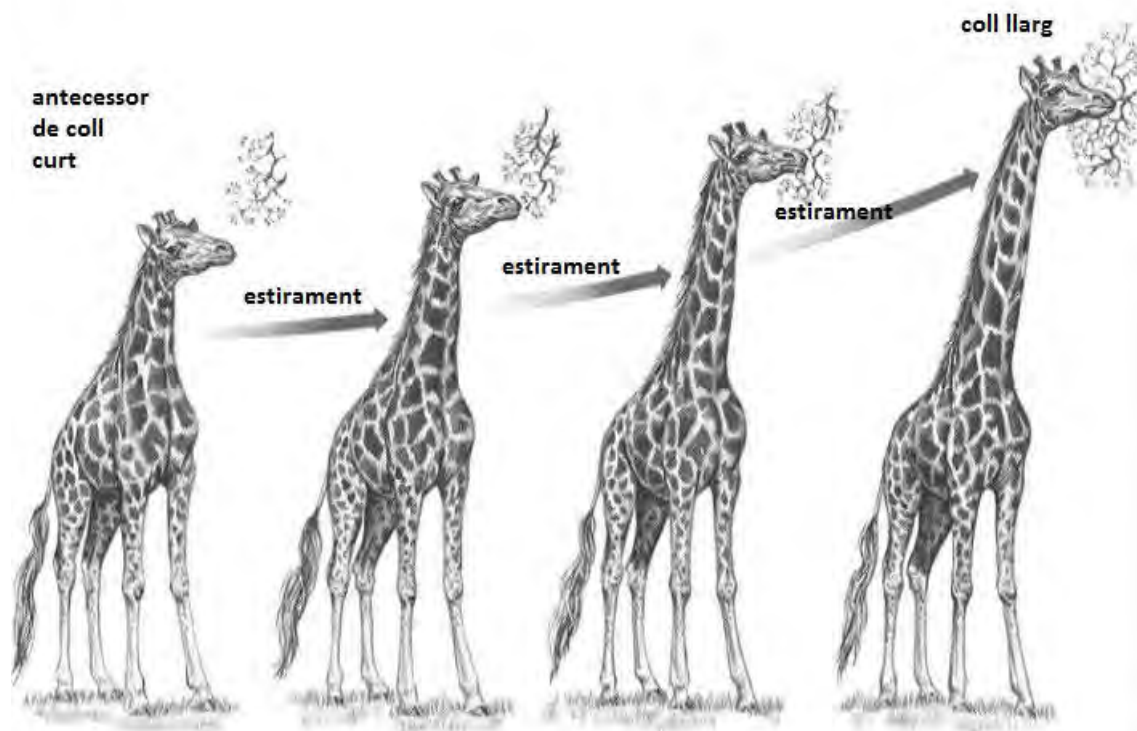
Els mecanismes de l'evolució: la teoria de Lamarck

L'evolució és la modificació progressiva de les espècies gràcies a l'acumulació de canvis genètics, fet que provoca l'aparició d'espècies noves. L'evolució és un procés extremadament lent.

La primera teoria evolutiva, proposada per **Lamarck** el 1809, argumenta que els éssers vius evolucionen segons l'ús que fan dels seus òrgans. Per exemple, un animal que mengi fulles d'arbre, a mesura que s'acabi les de baix, s'haurà d'esforçar més per arribar a les de dalt, per la qual cosa el coll se li anirà allargant de mica en mica. Si aquest allargament s'hereta, les generacions successives aniran tenint el coll cada vegada més llarg. D'aquesta manera es pot explicar l'origen de la girafa a partir d'un animal ancestral de coll curt.

Aquesta teoria, anomenada lamarckisme, conté un error important: les característiques adquirides a força d'usar oo no usar un òrgan no s'hereten mai. Malgrat tot, el **lamarckisme** va representar un gran salt científic, ja que fins aleshores es creia que tots els éssers vius havien aparegut a la Terra tal com són ara i que no evolucionaven. Se seguia el que s'anomena teoria **creacionista**.





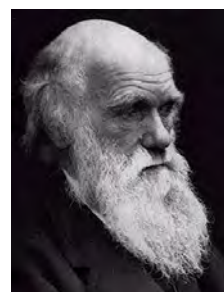
Segons la teoria de Lamarck el coll de les girafes s'aniria fent més llarg a conseqüència de l'estirament que es produiria per intentar arribar a les fulles més altes.

Segons la teoria neodarwinista s'hauria produït una mutació genètica que hauria fet aparèixer les girafes de coll llarg, que la selecció natural hauria fet prevaldre. Les girafes de coll llarg estarien més ben adaptades que les de coll curt, que finalment desapareixarien a causa de la competència.

Els mecanismes de l'evolució: la teoria de Darwin

Posteriorment, a mitjan segle XIX, **Darwin i Wallace**, treballant separatament, van desenvolupar una nova teoria. Aquesta es fonamenta en el fet que els organismes d'una mateixa espècie no tenen el mateix nombre de descendents, ja més a més, no són mai exactament iguals (poden ser més ràpids o més lents, camuflar-se millor o pitjor, ...). En la "lluita per l'existència", que consisteix, de manera simplificada, a menjar sense ser menjat, hi ha organismes que en surten afavorits (troben més menjar, fugen, s'amaguen o es defensen més bé dels seus depredadors, ...). Aquestes tenen més facilitats per sobreviure i, per tant, deixen més descendents.

És a dir, que el medi elimina o afavoreix uns caràcters determinats, de manera que es van acumulant les variacions genètiques més beneficioses. És la teoria de la **selecció natural**, també anomenada **darwinisme**, ja que Darwin va ser el primer a publicar-la.



.....

La teoria actual: el neodarwinisme

Les teories evolutives actuals parteixen de la base de la selecció natural proposada per Darwin i Wallace, a la qual s'hi ha incorporat el concepte genètic de mutació, desconegut a la seva època.

La teoria evolutiva més acceptada actualment, coneguda com a **neodarwinisme** o **teoria sintètica de l'evolució**, considera que les mutacions i, per tant, la variació genètica, són la matèria en brut sobre la qual actua la selecció natural. L'acumulació de mutacions genera noves adaptacions (com el coll més llarg de les girafes de Lamarck), i la selecció natural s'encarrega de triar les més aptes per sobreviure. D'aquesta manera, els organismes estan cada cop més adaptat al medi.

ACTIVITATS

A.- Fes un resum de les quatre teories evolucionistes presentades.

B.- Indica a quina de les teories següents: teoria creacionista, evolucionista (Lamarck), evolucionista (Darwin) o neodarwinisme, correspon:

- Els éssers vius tenen una intenció d'evolucionar i s'esforcen per modificar les seves característiques.
- Alguns éssers vius es van extingir a causa de les catàstrofes que descriu la Bíblia.
- Els éssers vius no s'han modificat des de la seva creació.
- Un canvi en l'ambient pot afavorir una part de la població amb característiques diferents de la majoria.
- És la selecció natural la que fa que uns individus es vegin afavorits i d'altres, perjudicats.
- Els éssers vius utilitzen d'una manera intensiva una part del seu cos, de manera que canvia.
- En les poblacions hi ha variabilitat, és a dir, els individus no són tots iguals.
- Els caràcters que s'adquireixen al llarg de la vida es transmeten als descendents.
- Les mutacions són element important a l'hora d'entendre l'evolució de les espècies.