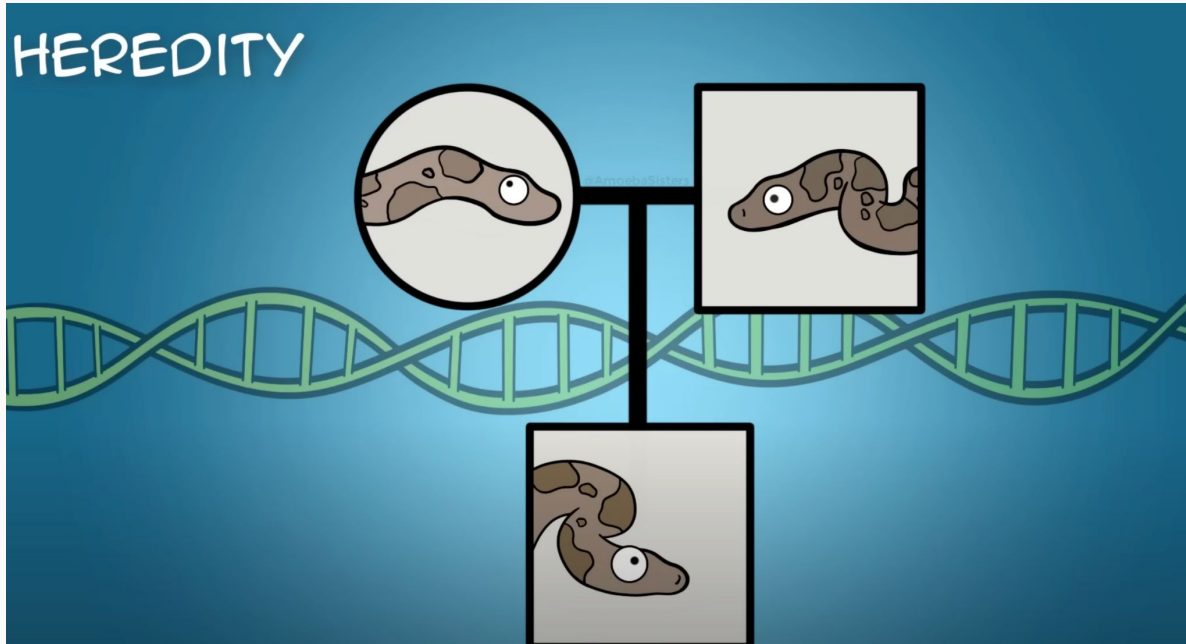


LES MOLÈCULES RESPONSABLES DE L'HERÈNCIA

L'ADN I ALTRES ÀCIDS NUCLEICS

LES MOLÈCULES DE L'HERÈNCIA: L'ADN I ALTRES ÀCIDS NUCLEICS



L'estudi de l'herència en biologia és l'estudi de com les característiques dels pares es passen als fills.

Per a estudiar l'herència, ens hem de fixar en diversos conceptes:

LES MOLÈCULES DE L'HERÈNCIA: L'ADN I ALTRES ÀCIDS NUCLEICS

Once you get to my level of fame, everyone wants to know everything about you.



- Fenotips possibles
- Gens, amb els dos possibles al·lels (genotip)
- Cromosomes
- ADN

LES MOLÈCULES DE L'HERÈNCIA: L'ADN I ALTRES ÀCIDS NUCLEICS



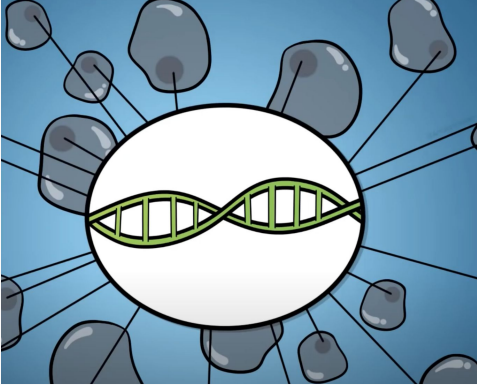
Els fenotips (les nostres característiques personals) són el resultat dels nostres genotips.

Els genotips són el conjunt de gens que tenim.

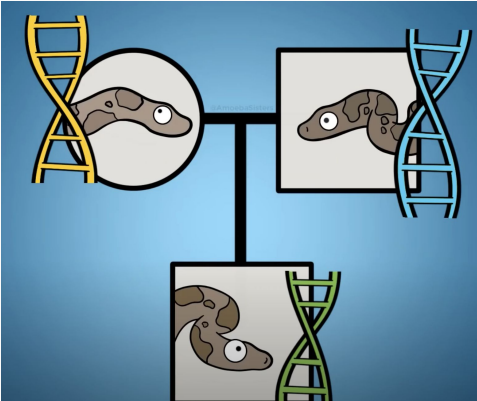
Els gens són porcions dels cromosomes.

Els cromosomes estan formats per llargues molècules d'ADN.

LES MOLÈCULES DE L'HERÈNCIA: L'ADN I ALTRES ÀCIDS NUCLEICS



Pràcticament totes les cèl·lules del nostre cos tenen cromosomes, i per tant també tenen les molècules d'ADN.

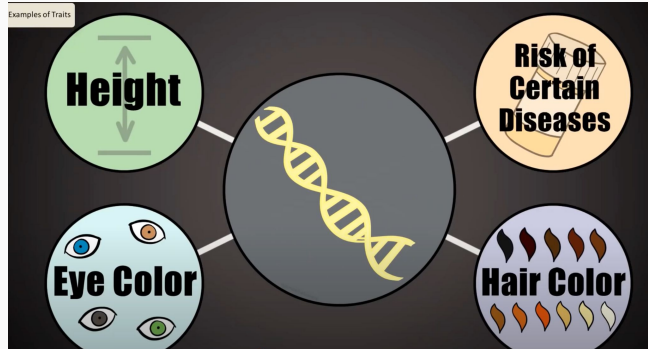


Aquests cromosomes fets d'ADN provenen dels cromosomes (ADN) de l'òvul de la nostra mare i dels cromosomes (ADN) de l'espermatozoide del nostre pare.

LES MOLÈCULES DE L'HERÈNCIA: L'ADN I ALTRES ÀCIDS NUCLEICS

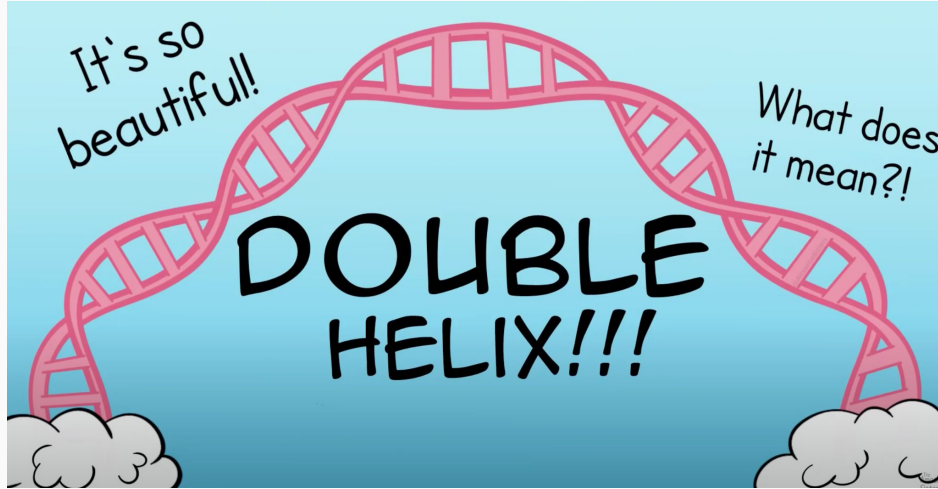


Les molècules d'ADN dels cromosomes porten la informació necessària perquè les nostres cèl·lules funcionin, i perquè nosaltres, com a individus, tinguem característiques que ja tenien els nostres pares:



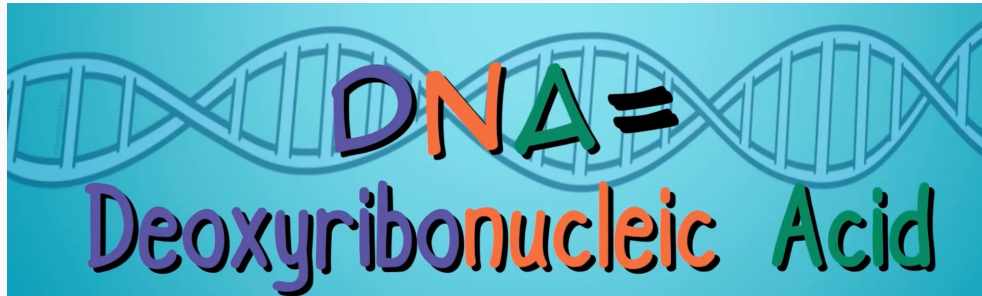
Per exemple, la nostra alçada, el color dels ulls i dels cabells, la tendència a tenir algunes malalties...

LES MOLÈCULES DE L'HERÈNCIA: L'ADN I ALTRES ÀCIDS NUCLEICS



Les molècules de l'ADN tenen una estructura en forma d'una doble hèlix.

Aquesta estructura és important perquè permet que l'ADN es pugui copiar (per passar-lo a noves cèl·lules durant la mitosi i meiosi).



**ADN =
Àcid Desoxi Ribonucleic**

ELS ÀCIDS NUCLEICS

Els àcids nucleics són **biomolècules orgàniques** que contenen **C, H, O, N i P**. El nom d'àcids nucleics prové del fet que són **substàncies de caràcter àcid** i que es van descobrir a l'**interior del nucli** de les cèl·lules eucariotes.

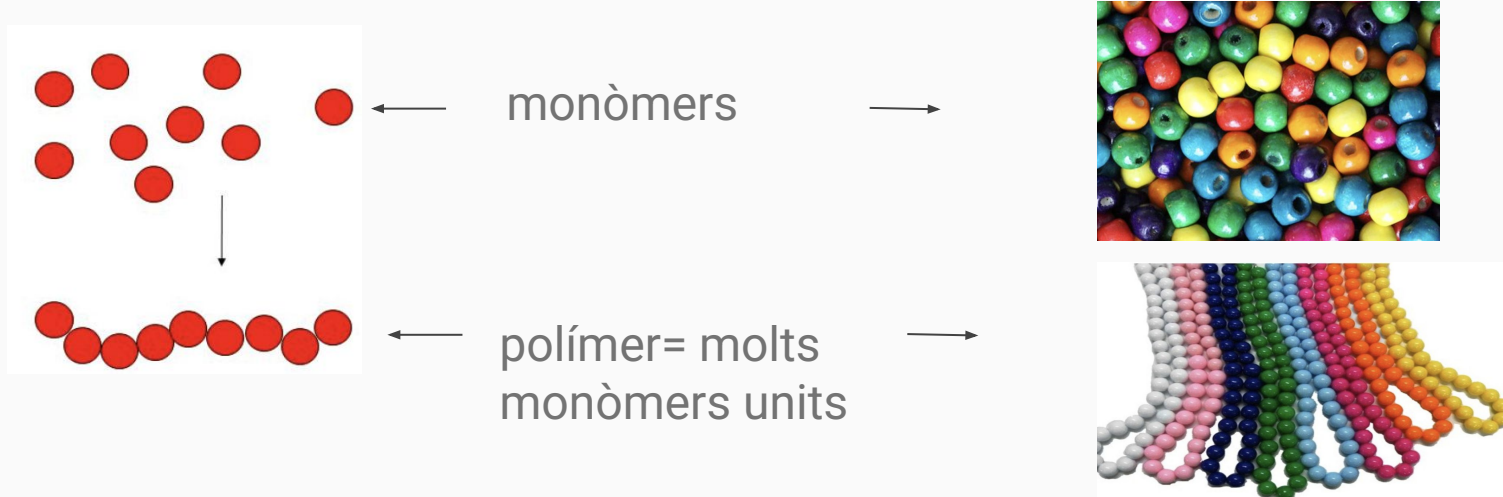
Són les molècules encarregades d'emmagatzemar, transmetre i expressar la **informació genètica**, és a dir, la informació que es transmet de pares a fills, i que és la informació necessària per a la síntesi de proteïnes.

Es troben en totes les cèl·lules de tots els éssers vius, des dels bacteris fins als éssers humans, i amb la mateixa composició química.

Existeixen dos tipus d'àcids nucleics a les cèl·lules: l'ADN (Àcid desoxiribonucleic) i l'ARN (Àcid ribonucleic).

ELS ÀCIDS NUCLEICS

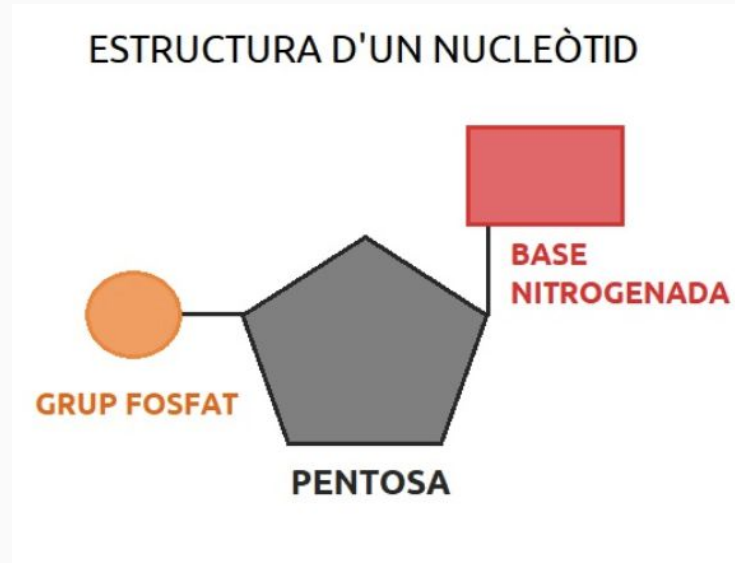
Els àcids nucleics són polímers formats per la unió de **monòmers** que s'anomenen **nucleòtids**. Són sempre cadenes lineals, no ramificades.



ELS MONÒMERS DEIS ÀCIDS NUCLEICS: ELS NUCLEÒTIDS

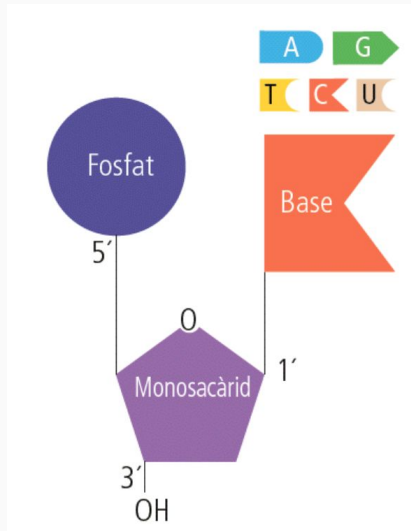
Els nucleòtids són les unitats o monòmers que formen les cadenes d'àcids nucleics. Cada nucleòtid està format, a la seva vegada, per tres components:

- un **grup fosfat**,
- un **monosacàrid** o **succe** del tipus pentosa (anell de 5 àtoms de carboni, en forma de pentàgon)
- una **base nitrogenada** (molècula que conté 1 o més àtoms de N (nitrogen) en la seva composició)



ELS NUCLEÒTIDS DE L'ADN I DE L'ARN

Aquests components dels nucleòtids sempre s'enllacen entre sí de la mateixa manera (fent servir els mateixos àtoms):



La base nitrogenada s'uneix al C-1' del monosacàrid o sucre tipus pentosa.

La base nitrogenada potser qualsevol de les següents: ADENINA (A), GUANINA (G), CITOSINA, TIMINA (T), URACIL (U).

El grup fosfat s'uneix al C-5' del monosacàrid o sucre tipus pentosa.

NUCLEÒTIDS DE L'ADN I DE L'ARN

Els nucleòtids de l'ADN i de l'ARN tenen la mateixa estructura i s'assemblen molt, però presenten un parell de diferències:

NUCLEÒTIDS DE L'ADN

- El monosacàrid tipus pentosa és la **2-desoxiribosa**:
- Les bases nitrogenades que poden presentar són:
Adenina-Timina-Guanina-Citosina

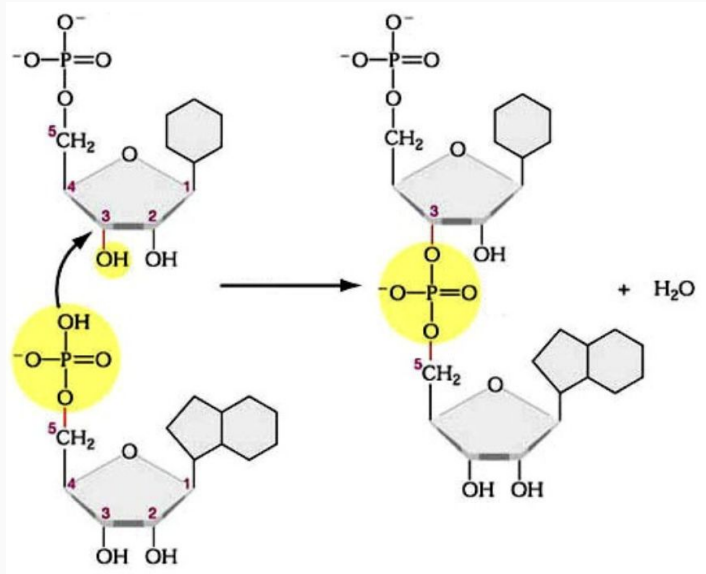
NUCLEÒTIDS DE L'ARN

- El monosacàrid tipus pentosa és la ribosa:
- Les bases nitrogenades que poden presentar són:
Adenina-Uracil-Guanina-Citosina

UNIÓ DE NUCLEÒTIDS PER FORMAR ELS POLÍMERS

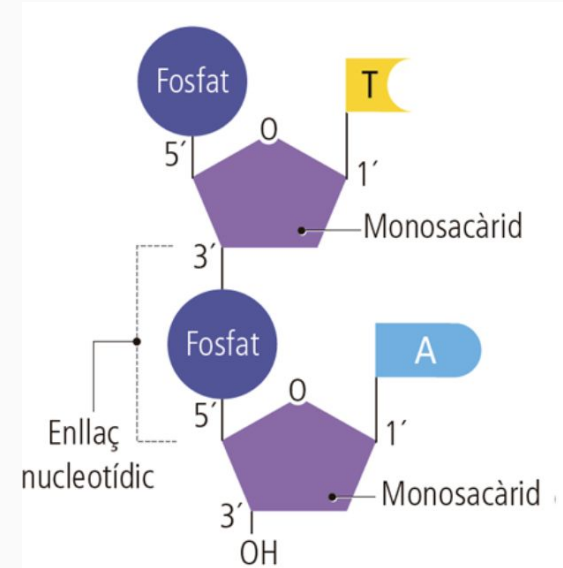
Per formar les llargues cadenes de l'ADN o de l'ARN, els nucleòtids han d'unir-se entre sí.

Aquesta unió es fa sempre entre els mateixos àtoms dels nucleòtids:



La unió es produeix entre:

- el OH del carboni -3' de la pentosa del primer nucleòtid i
- el fosfat del carboni 5' del segon nucleòtid

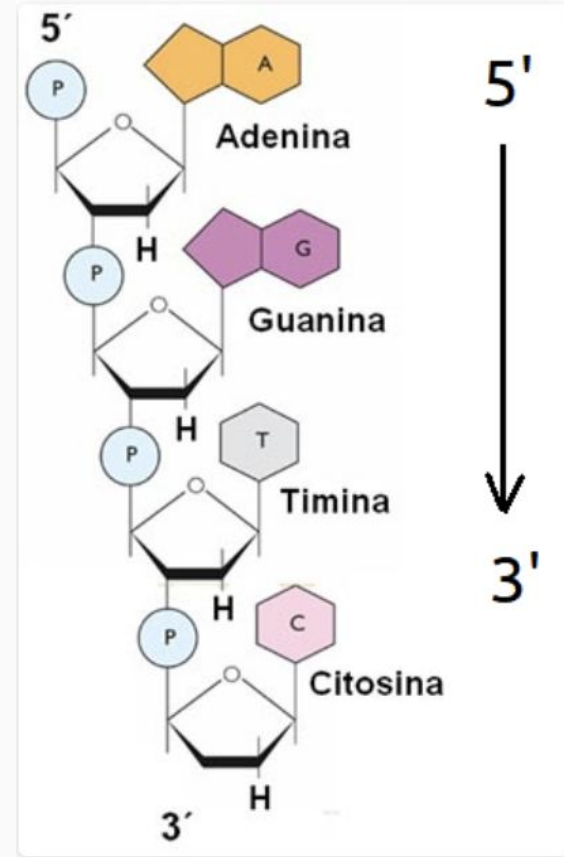


UNIÓ DE NUCLEÒTIDS PER FORMAR ELS POLÍMERS

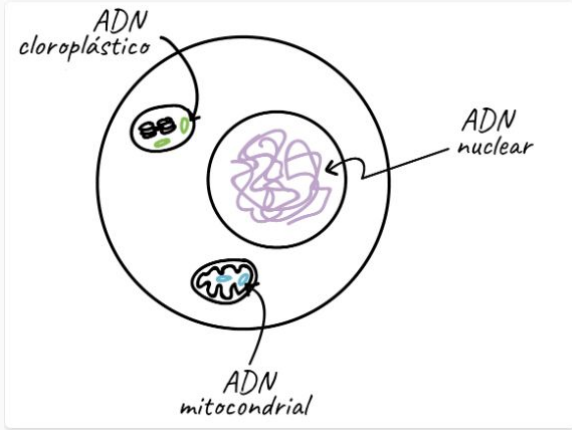
Així doncs, els àcids nucleics presenten dos extrems:

- l'**extrem 5'**, que porta un grup fosfat lliure enganxat al carboni 5 i
- l'**extrem 3'** que té un grup hidroxil lliure (-OH) en el carboni 3'.

Les seqüències d'ADN generalment s'escriuen en la direcció 5' a 3', el que significa que el nucleòtid de l'extrem 5' és el primer i el nucleòtid de l'extrem 3' és l'últim.



L'ADN



L'**ADN** (o DNA de les seves sigles en anglès) és l'**Àcid desoxiribonucleic**. L'ADN és la molècula on s'emmagatzema, de forma codificada, la informació genètica d'un ésser viu i l'encarregada de transmetre-la a la descendència.

L'ADN es troba en el nucli de les cèl·lules eucariotes, en l'interior dels mitocondris i en l'interior dels cloroplasts.

La seva seqüència de nucleòtids conté la informació necessària per a poder controlar el metabolisme, les funcions vitals d'un ésser viu i fabricar les seves proteïnes. És un tipus de molècula molt complexa.

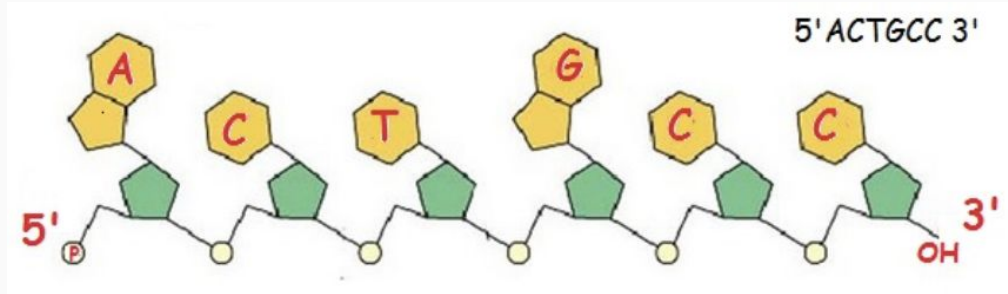
L'ADN està compost per una seqüència de nucleòtids que contenen desoxiribosa. Les bases nitrogenades que apareixen formant els nucleòtids d'ADN són Adenina, Guanina, Citosina i Timina. No apareix mai l'Uracil.

En el medi aquós cel·lular els llargs filaments d'ADN adopten una configuració espacial on es poden descriure diversos nivells estructurals de complexitat creixent; cadascun depèn de l'anterior i condiciona el nivell superior: són les estructures primària, secundària i terciària de l'ADN.

L'ESTRUCTURA PRIMÀRIA DE L'ADN: SEQÜÈNCIA DE NUCLEÒTIDS

L'estructura primària es tracta de la seqüència lineal de nucleòtids que conté un ADN.

Les molècules d'ADN són específiques i cada organisme té un ADN idèntic per a totes les seves cèl·lules. **La informació genètica està continguda en l'ordre exacte dels nucleòtids.**

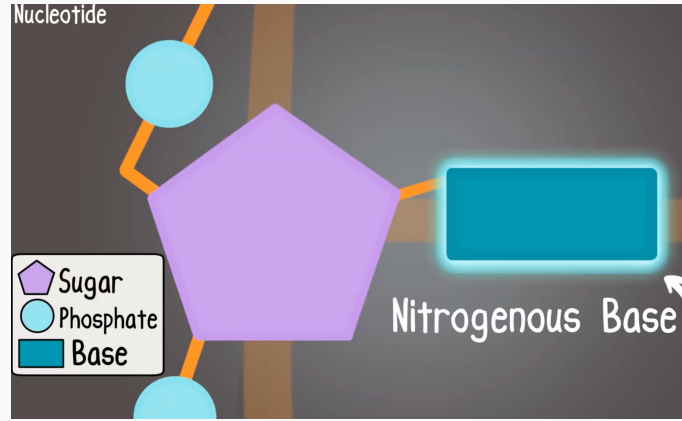
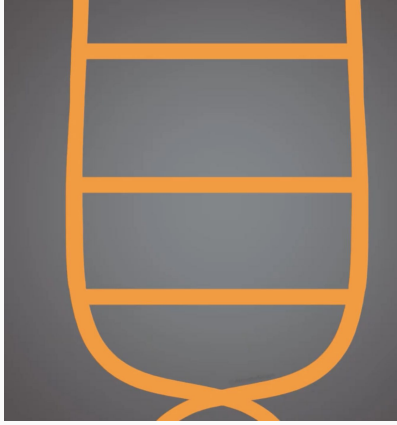


Amb les 26 lletres de l'abecedari podem transmetre diferent informació, formant paraules on:

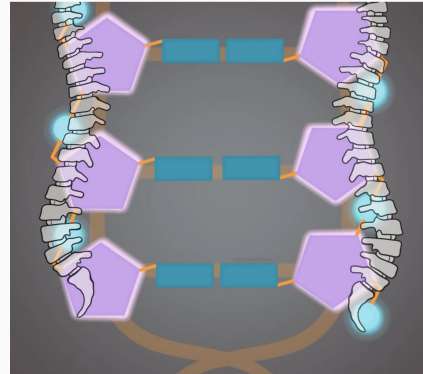
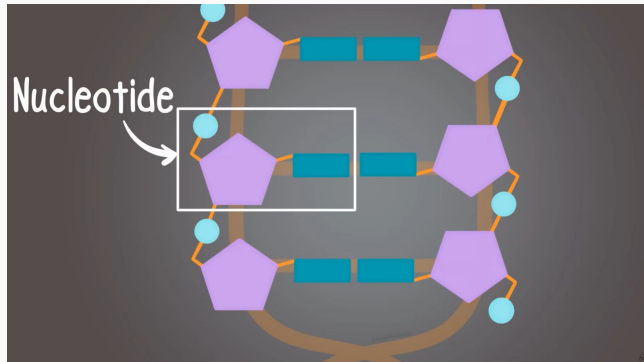
- *seleccionem unes lletres concretes*
- *les ordenem d'una manera concreta*

De igual manera, els nucleòtids s'ordenen en la cadena d'ADN i aquest ordre és el que permet "llegir" la informació genètica.

L'ESTRUCTURA SECUNDÀRIA DE L'ADN: LA DOBLE HÈLIX

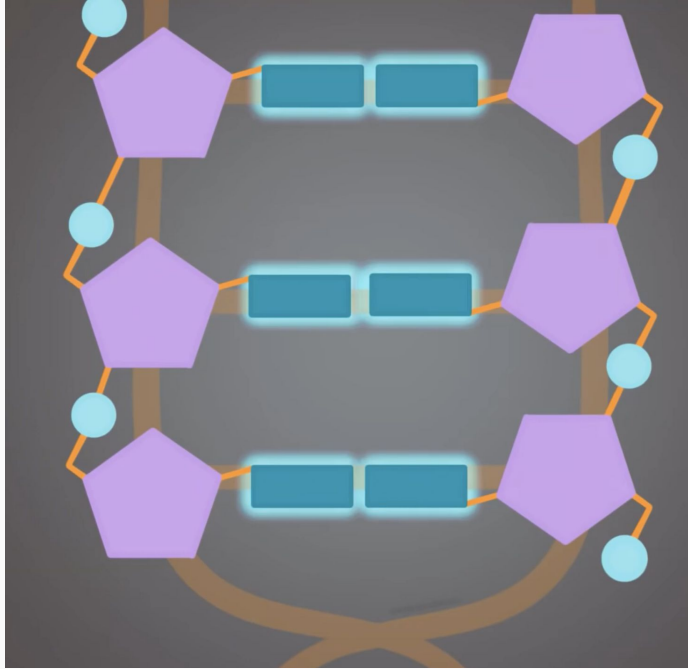


El sucre i el grup fosfat formen “l'esquelet” de la molècula d'ADN, però la part que inclou la informació



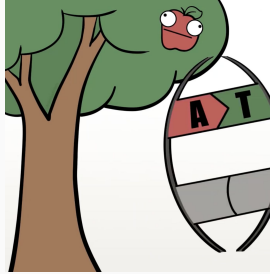
genètica que podem “llegir” són les bases nitrogenades. Aquesta informació ve donada per l'ordre en què se situen a la doble hèlix.

L'ESTRUCTURA SECUNDÀRIA DE L'ADN: LA DOBLE HÈLIX

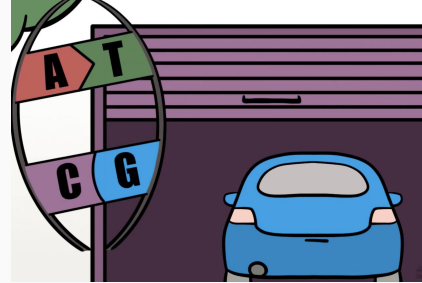


Les bases nitrogenades s'enllacen en el centre de l'hèlix, i sempre ho fan de la mateixa manera:

- L'Adenina amb la Timina
- La Citosina amb la Guanina

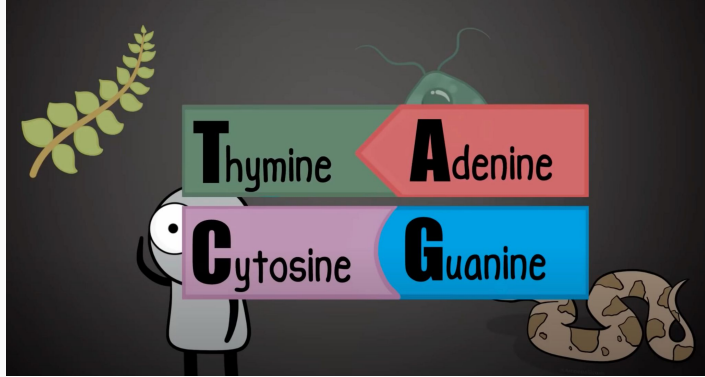


Apple in the Tree

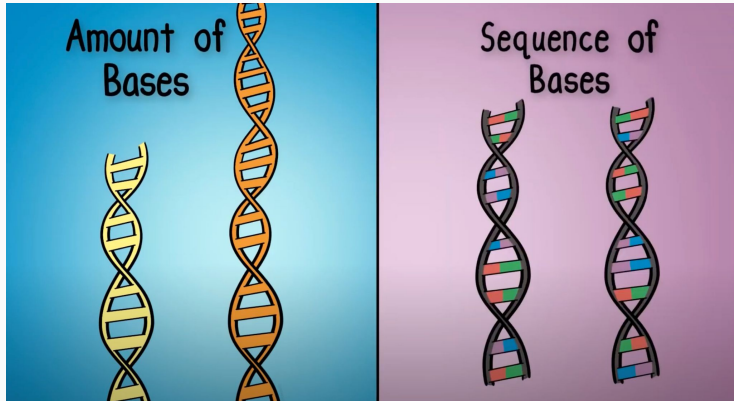


Car in the Garage

L'ESTRUCTURA SECUNDÀRIA DE L'ADN: LA DOBLE HÈLIX



Aquestes 4 bases de l'ADN són les mateixes en tots els organismes vius.

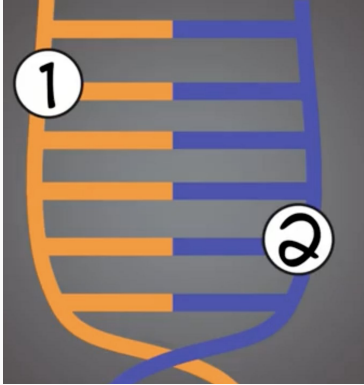


Cada espècie té la mateixa quantitat de bases.

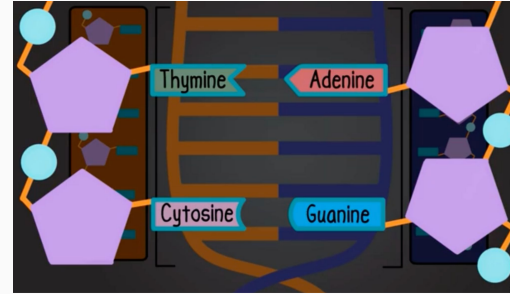
L'ordre o la seqüència de les bases és diferent per a cada individu.

Entre els organismes de la mateixa espècie, aquest ordre s'assembla més que entre individus d'espècies diferents.

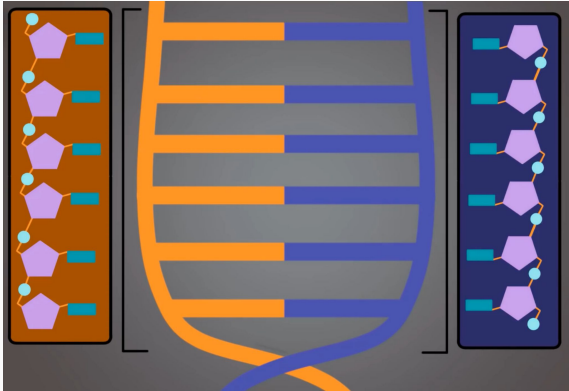
L'ESTRUCTURA SECUNDÀRIA DE L'ADN: LA DOBLE HÈLIX



L'hèlix d'ADN està formada per dues cadenes, que se situen una al costat de l'altra.



Les bases nitrogenades de les dues cadenes queden enllaçades entre sí, en la zona central.



Les dues cadenes es col·loquen en sentits contraris, és a dir, si una es col·loca "cap a munt", la del costat es col·loca "cap avall". Diem que són "antiparal·leles".

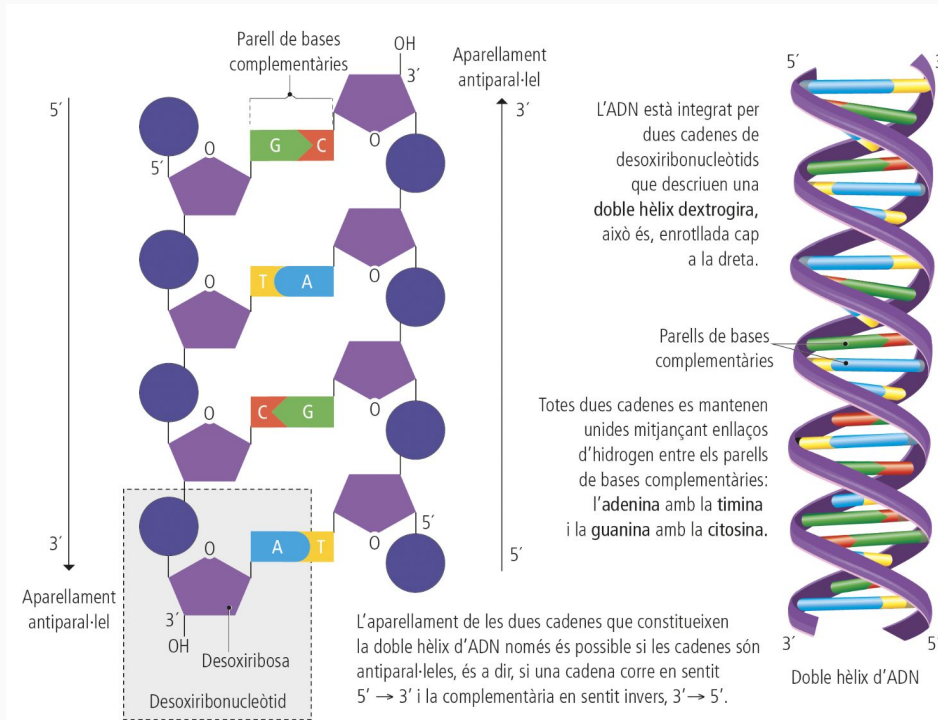
L'ESTRUCTURA SECUNDÀRIA DE L'ADN: LA DOBLE HÈLIX



Les dues cadenes unides es cargolen en forma d'hèlix.

L'ESTRUCTURA DE L'ADN: LA DOBLE HÈLIX

L'estructura de l'ADN va ser determinada a mitjan segle XX pels científics James Watson i Francis Crick, gràcies a les dades de difracció de raigs X aportades per la investigadora Rosalind Franklin.



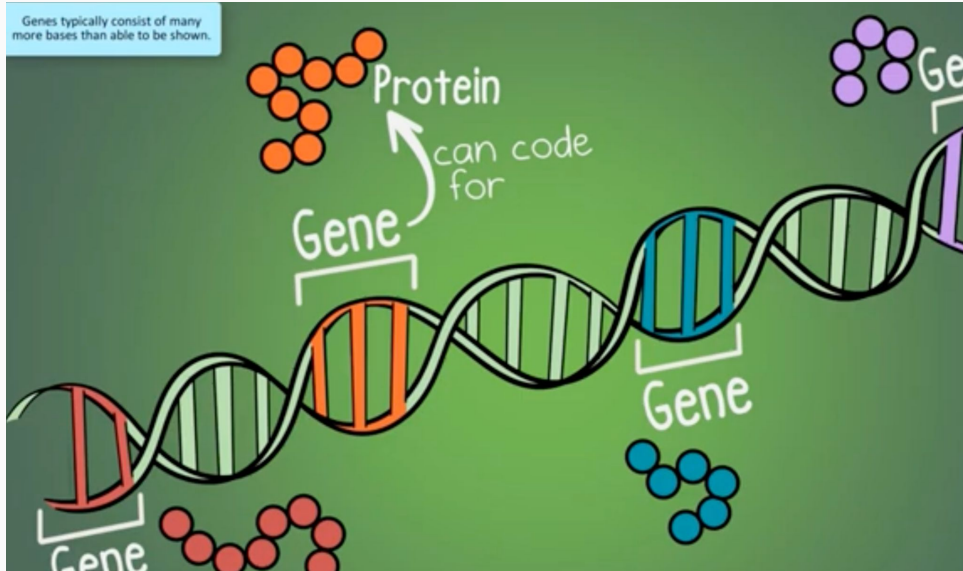
L'ADN és una **doble hèlix** formada per dues cadenes de nucleòtids enrotllades al voltant d'un eix imaginari. Seria semblant a una escala de cargol on les **bases nitrogenades es troben situades a l'interior**, formant els esglaons; i les cadenes formades per la pentosa i l'àcid fosfòric seria els passamans.

- L'enrotllament és **dextrogiu** (sentit de les agulles del rellotge, cap a la dreta) i les cadenes no es poden separar sense desenrotllar-se.

Les dues cadenes de nucleòtids són **antiparal·leles** (orientades en sentits oposats) i **complementàries**: quan en un filament ens trobem adenina, a l'altre ens trobem timina; quan en un filament trobem guanina, a l'altre trobem citosina:

A-T i C-G

ELS GENS

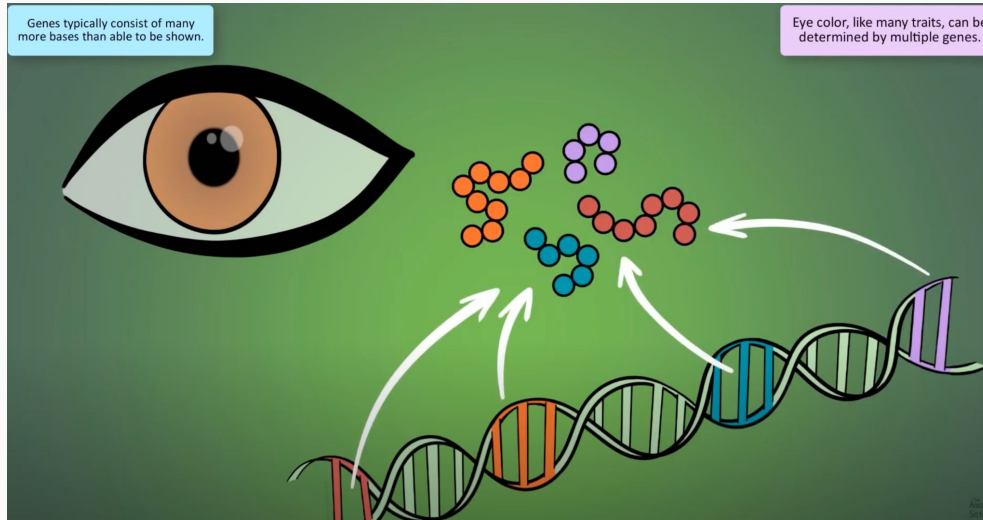


ELS GENS són fragments de l'ADN, normalment formats per milers de bases.

Cadascun d'aquests fragments són responsables d'una característica que heredem dels nostres pares i que transmetem a la nostra descendència.

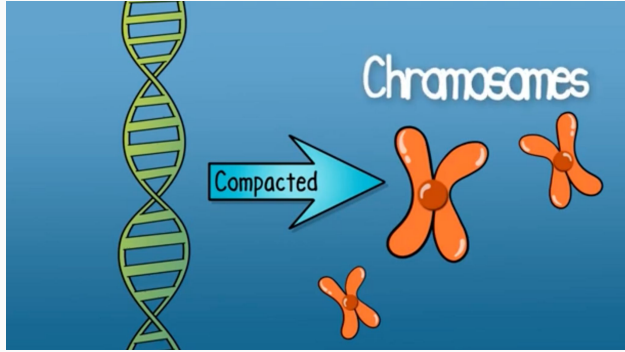
Aquestes característiques se manifesten perquè cada gen porta la informació necessària per fabricar una de les nostres proteïnes.

ELS GENS

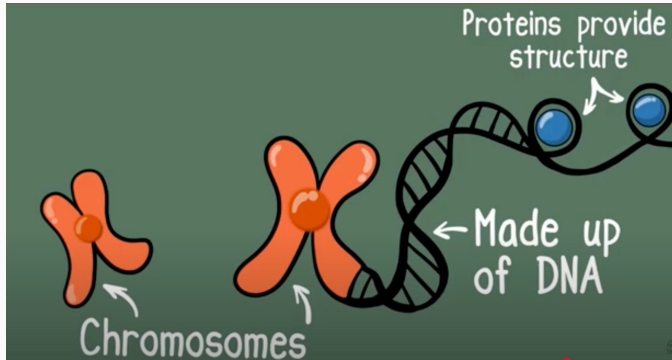


Per exemple, el color dels ulls que tenim és degut a un grup de gens que porten la informació perquè fabriquem un grup de proteïnes. Aquestes proteïnes són els pigments que donen el color als ulls.

ELS CROMOSOMES

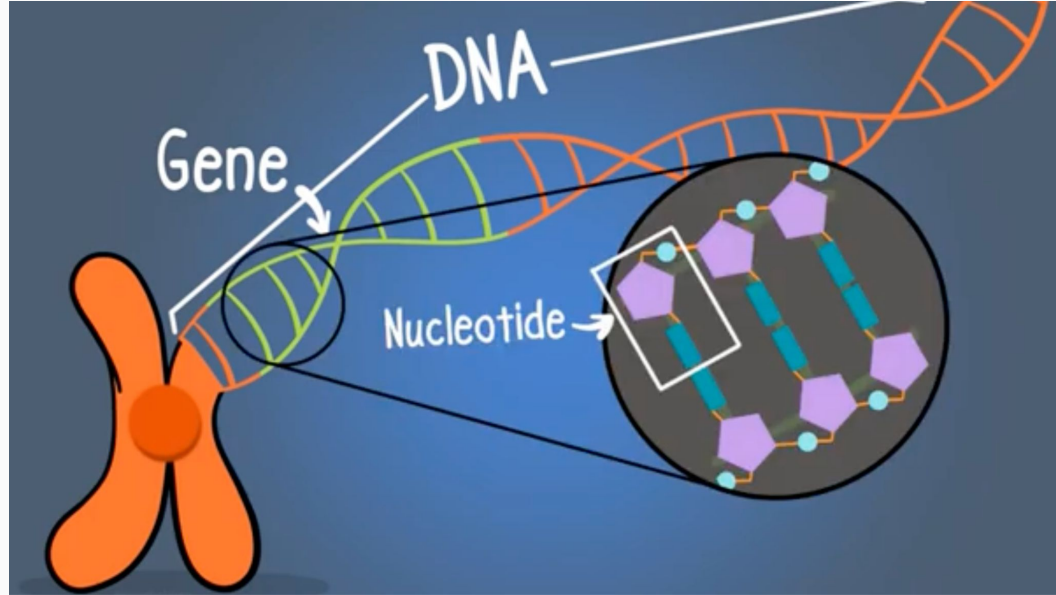
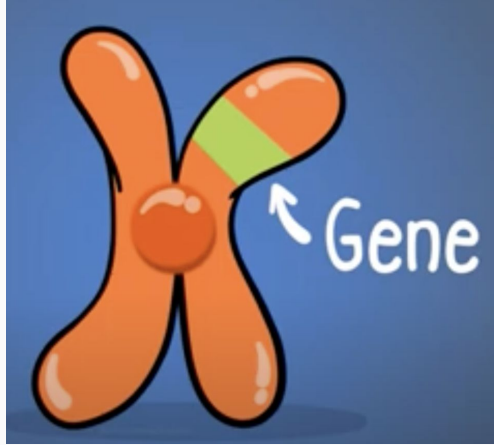


Les molècules d'ADN es compacten per formar els cromosomes quan la cèl·lula es prepara per fer la mitosi o la meiosi.



Per a compactar-se, l'ADN "s'enrotlla" al voltant d'unes proteïnes anomenades "histones".

ELS CROMOSOMES



EXERCICI: L'ESTRUCTURA DE L'ADN

Una molècula d'ADN determinada conté un 40 % d'adenina. Indica, de manera raonada, quins seran els seus percentatges de timina, guanina i citosina.

La seqüència de bases nitrogenades en una de les cadenes d'una molècula d'ADN és:

5' AAGCTTACGTAGATTC 3'

- Què representen els extrems 5' i 3'?
- Escriu al quadern la seqüència de bases nitrogenades de la cadena complementària.
- Quina relació hi ha entre l'ADN, la cromatina i els cromosomes?

EXERCICI: L'ESTRUCTURA DE L'ADN

Ordena de més gran a més petita les molècules següents:

base nitrogenada - àcid nucleic - nucleòtid

EXERCICI: L'ESTRUCTURA DE L'ADN

Respon aquestes qüestions a partir de la cadena de nucleòtids que tens a continuació:

3' CTTACCCGGACCCATTATTCATTA 5'

- a) Raona si és d'ADN o d'ARN
- b) Escriu-ne la cadena complementària

EMPAQUETAMENT DE L'ADN

- Un filament d'ADN pot arribar a tenir un mil·límetre de longitud mentre que la cèl·lula no té més d'unes decenes de micres (mil·lèsimes de mil·límetre).
- Per això, aquesta gran molècula ha de sofrir una sèrie de plegaments sobre si mateixa per encabir-se en un espai molt petit. Aquests plegaments donen lloc a "l'empaquetament de l'ADN":

EMPAQUETAMENT DE L'ADN - la CROMATINA

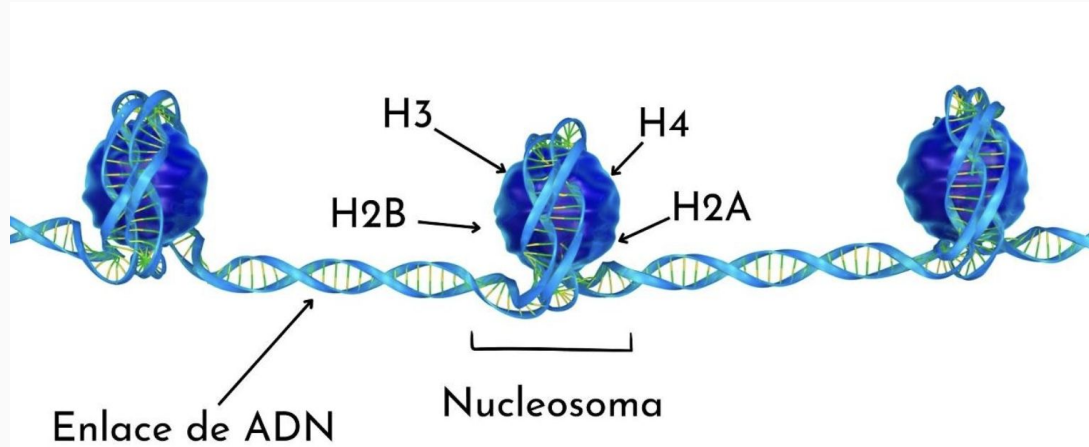
- El grau d'empaquetament varia segons es tracti d'organismes procariotes (empaquetament més senzill) o eucariotes (més complex).
- En els eucariotes, es necessita la presència d'unes proteïnes anomenades **histones**. A la unió d'ADN i proteïnes es coneix com **cromatina**, on s'hi distingeixen diferents nivells d'organització:

EMPAQUETAMIENTO DE L'ADN - la CROMATINA



El ADN en la célula es como 60m de hilo dental dentro de una sorpresa del Kinder

EMPAQUETAMENT DE L'ADN - la CROMATINA

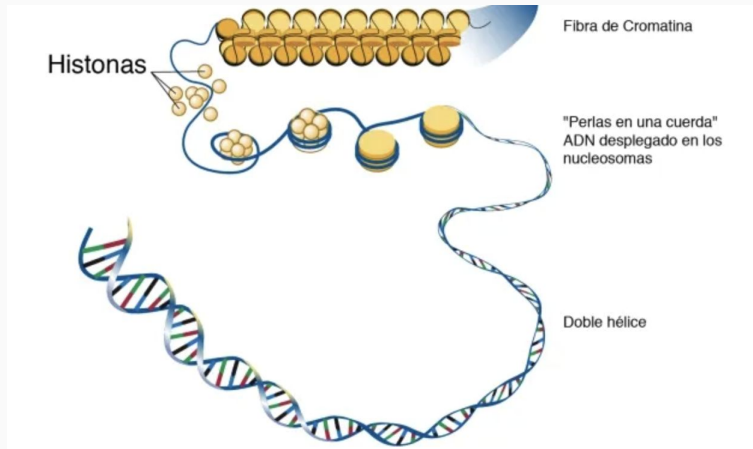


- La unitat bàsica de la cromatina és el **nucleosoma**. Cada nucleosoma consta d'un grupet de 8 d'histones al voltant del qual s'enrotllen dues voltes d'ADN.

- Els diferents nucleosomes apareixen units per segments d'ADN fet que atorga al conjunt un aspecte de "collaret de perles".

EMPAQUETAMENT DE L'ADN - la CROMATINA

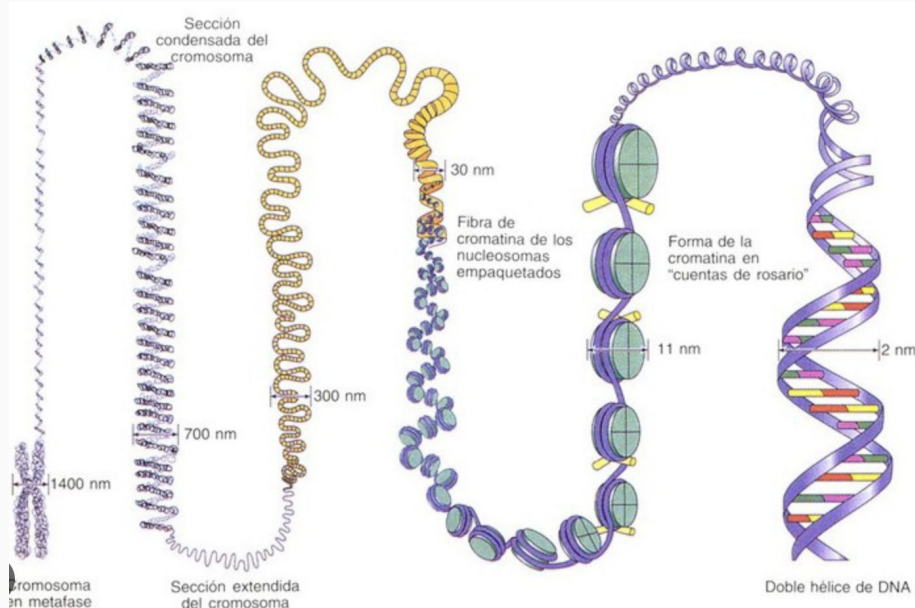
A la cèl·lula la cromatina ha de mantenir-se en un estat molt condensat i, per tant, no s'adapta a la forma estesa del collaret de perles, sinó que els nucleosomes es troben enrollats sobre si mateixos i generen unes estructures generals anomenades **solenoides** que donen lloc a fibres de 30 nm ($1 \text{ nm} = 10^{-9} \text{ m}$)



———— Selenoide

EMPAQUETAMENT DE L'ADN - la CROMATINA

La fibra de cromatina de 30 nm es plega en forma de grans **bucles de selenoide** formant la fibra de 300 nm; i encara més plegada, forma la fibra de 700 nm.



Quan la cèl·lula entra en mitosi, la cromatina s'organitza i els bucles de cada fibra es compacten extraordinàriament i s'enrotllen per formar un **cromosoma**.

Cadena de doble hèlix -
Nucleosomes - Selenoide - Bucles
de selenoide de diverses
compactacions - Cromosomes
(durant la divisió cel·lular)

DIFERÈNCIES ENTRE L'ADN I L'ARN

COMPARACIÓ ENTRE L'ADN I L'ARN					
	Monosacàrid	Bases nitrogenades	Estructura	Localització	Funció
ADN	Desoxiribosa	• Adenina. • Guanina. • Citosina. • Timina.	Doble hèlix dextrogira.	• A les cèl·lules procariotes: al citosol. • A les cèl·lules eucariotes: al nucli, als mitocondris i als cloroplasts.	• Porta la informació genètica a la seqüència de bases nitrogenades. • Conserva i transmet la informació genètica quan produeix còpies de si mateix (replicació). • Expressa la informació genètica utilitzant com a intermediari un tipus d'ARN, anomenat <i>missatger</i>: ARNm.
ARN	Ribosa	• Adenina. • Guanina. • Citosina. • Uracil.	Cadena senzilla, de vegades replegada amb zones de doble hèlix.	• A les cèl·lules procariotes: al citosol. • A les cèl·lules eucariotes: al nucli, al citosol, als ribosomes, als mitocondris i als cloroplasts.	N'hi ha de tres tipus principals, implicats en l'expressió genètica continguda a l'ADN: • ARN ribosòmic (ARNr): juntament amb les proteïnes, forma els ribosomes. • ARN missatger (ARNm): transporta la informació de l'ADN fins al citoplasma, on es fa servir com a motlle per a la síntesi de les proteïnes. • ARN de transferència (ARNt): transporta i col·loca els aminoàcids al lloc adequat durant la síntesi proteica.

LES FUNCIONS DELS ÀCIDS NUCLEICS - 1) La còpia de l'ADN o replicació

- Les molècules d'**ADN són les responsables de passar la informació genètica de pares a fills.**
- Perquè això sigui possible, l'ADN ha de fer còpies de sí mateix, que després seran transmeses a la descendència.
- El procés mitjançant el qual l'ADN fa còpies de sí mateix s'anomena **REPLICACIÓ**.



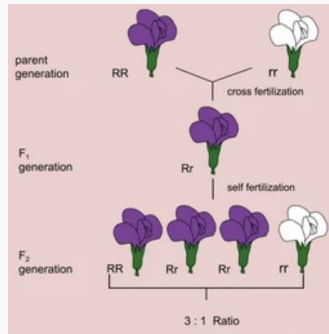
Les còpies es fan de manera que cada filament de l'ADN serveix de motlle per crear un de nou.

Al final del procés, cada nova molècula d'ADN té un filament "antic" i un de nou.

- La replicació es duu a terme a **l'interior del nucli de la cèl·lula**.

LES FUNCIONS DELS ÀCIDS NUCLEICS - 2) La fabricació de proteïnes o expressió gènica

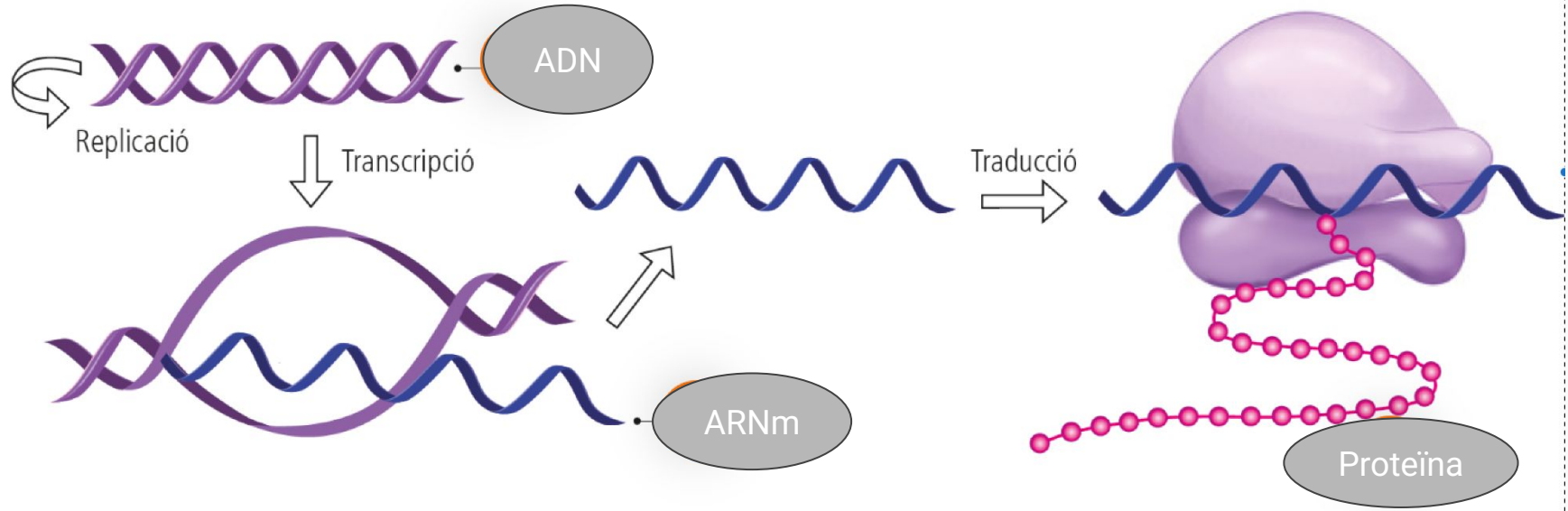
- Una altra funció dels àcids nucleics és **donar les instruccions per fabricar proteïnes**.
- Aquest procés, que permet fabricar les proteïnes que necessita la cèl·lula, s'anomena **expressió gènica**.
- L'ADN dels cromosomes està dividit de fragments anomenats GENS. Cada gen s'encarrega de fabricar una proteïna diferent, que farà una funció diferent a les cèl·lules.



Mendel va comprovar que el color de les flors del pèsol està determinat per un parell d'al·lels (gens): **R** (flors porpres), sent el fenotip porpre el dominant. Els individus **RR** i **Rr** són de flors porpres, i els **rr**, de flors blanques.

L'explicació molecular de l'herència del color d'aquestes flors és que l'expressió del gen **R** produeix una proteïna que té la funció de fabricar pigments porpres a les cèl·lules dels pètals. En els individus **rr**, com que els manca el gen **A**, no es fabrica aquesta proteïna.

DOGMA CENTRAL DE LA BIOLOGIA MOLECULAR



L'expressió gènica es porta a terme en dues etapes:

- **TRANSCRIPCIÓ:**

- La **informació** continguda en un **gen** (fragment d'ADN) es copia en una altra molècula del tipus de l'ARN, anomenada “**ARN missatger**” (**ARNm**).
- La transcripció es porta a terme a l'interior del nucli cel·lular, ja que les molècules d'ADN mai no surten cap el citoplasma.

- **TRADUCCIÓ:**

- La molècula d'ARNm surt al citoplasma portant la informació genètica de l'ADN (d'aquí el nom de “missatger”). Al citoplasma, els **ribosomes** aprofiten aquesta informació per fabricar proteïnes.
- La fabricació de proteïnes necessita d'un altre tipus de molècules d'ARN que s'anomenen “**ARN de transferència**” (**ARNt**)

LES FUNCIONS DELS ÀCIDS NUCLEICS - 2) La fabricació de proteïnes

<https://lab.concord.org/embeddable.html#interactives/sam/DNA-to-proteins/3-modeling-translation.json>

<https://learn.genetics.utah.edu/content/basics/txtl/>

LES FUNCIONS DELS ÀCIDS NUCLEICS - 2) La fabricació de proteïnes

EL CÒDI GENÈTIC:

		Segunda Letra								
		U		C		A		G		
Primera Letra	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	C
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	STOP	UGA	STOP	A
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	STOP	UGG	Trp	G
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	C
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	A
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg	G
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser	C
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	A
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	G
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly	C
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	A
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly	G
		Tercera Letra								

Replica, transcriu i tradueix la seqüència d'ADN següent:

3'ATACGCCCCGTAACCGATTCATCA5'

5'TATGCGGGGCATTGGCTAAGTAGT3'

LES FUNCIONS DELS ÀCIDS NUCLEICS

Passos per replicar l'ADN

1. Copia les dues cadenes d'ADN separades entre si.
2. Utilitzant un color diferent, fabrica les noves cadenes filles. Per fer-ho, col·loca a sota de cada cadena les bases corresponents a les noves cadenes complementàries. No t'oblidis d'indicar el sentit d'aparellament antiparal·lel de les cadenes, identificant correctament els extrems 5' i 3'.

3'ATACGCCCGTAACCGATTTCATCA5' }
5'TATGCGGGGCATTGGCTAAGTAGT3' } ← Molècula d'ADN filla

3'ATACGCCCGTAACCGATTTCATCA5' }
5'TATGCGGGGCATTGGCTAAGTAGT3' } ← Molècula d'ADN filla

LES FUNCIONS DELS ÀCIDS NUCLEICS

Passos per transcriure l'ADN

1. Copia les dues cadenes d'ADN separades l'una de l'altra.
2. Identifica la cadena codificadora (sentit 5' → 3') i la cadena motlle (sentit 3' → 5'), suposant que el sentit de síntesi de l'ARN sigui d'esquerra a dreta.

Cadena motlle: 3'ATACGCCCCGTAACCGATTCATCA5'

Cadena codificadora: 5'TATGCGGGCATTGGCTAAGTAGT3'

3. Escriu la seqüència d'ARN complementària de la cadena motlle, tenint en compte que a l'ARN la base complementària de l'adenina és l'uracil.

Cadena motlle: 3'ATACGCCCCGTAACCGATTCATCA5'

ARNm: 5'UAUGCGGGCAUUGGCUAAGUAGU3'

4. Comprovaràs que la cadena d'ARNm fabricada és idèntica a la cadena codificadora de l'ADN, excepte que, en lloc de timina, té uracil.

Passos per traduir l'ARNm

1. Localitza a l'ARNm el codó d'inici, AUG, corresponent a la metionina.
2. A partir d'aquest codó, llegeix els codons de tres en tres i escriu a sota de cadascun l'anticodó corresponent a l'ARNt. Quan trobis un codó de final (UAA, UAG, UGA), indica que ha acabat el procés de traducció, ja que no hi ha ARNt per a aquests codons.
3. Busca al codi genètic els **codons de l'ARNm** per identificar els aminoàcids que codifiquen. Uneix a cada ARNt l'aminoàcid que li correspon.
4. Enllaça els aminoàcids en l'ordre definit pels codons de l'ARNm. El resultat és la proteïna codificada pel gen transcrit a l'apartat anterior.

ARNm: **AUG** CGG GCA UUG GCU AAG **UAG ...**

ARNt: UAC GCC CGU AAC CGA UUC

Met Arg Ala Leu Ala Lys

Proteïna: metionina-arginina-alanina-leucina-alanina-lisina