



24

El codi genètic

► El missatge genètic: del DNA a les proteïnes

La informació genètica és la **informació per sintetitzar RNA i proteïnes**, i presenta les característiques següents:

- Està codificada en la seqüència de bases del DNA (vegeu l'apartat 13).
- Duu codificada la seqüència d'aminoàcids de les proteïnes (vegeu l'apartat 12).
- El pas d'informació del DNA a les proteïnes, anomenat *flux d'informació genètica*, no és directe, sinó que es fa a través d'una molècula missatgera, l'**RNA missatger** o **mRNA** (figura 11).
- El flux d'informació genètica es realitza mitjançant dos processos consecutius, la *transcripció* i la *traducció*.
- En eucariotes, la transcripció es produeix al nucli, i la traducció, al citoplasma.

La transcripció

La **transcripció** és la síntesi de RNA (*mRNA*, *tRNA* i *rRNA*, vegeu l'apartat 13) a partir d'un motlle de DNA. Per fer RNA fan falta aquests elements:

- **DNA**, que actua de motlle.
- **Ribonucleòtids**, que formen l'RNA amb les bases corresponents, A, C, G, U (vegeu l'apartat 13).
- **RNA polimerasa**, l'enzim que permet la síntesi de RNA.

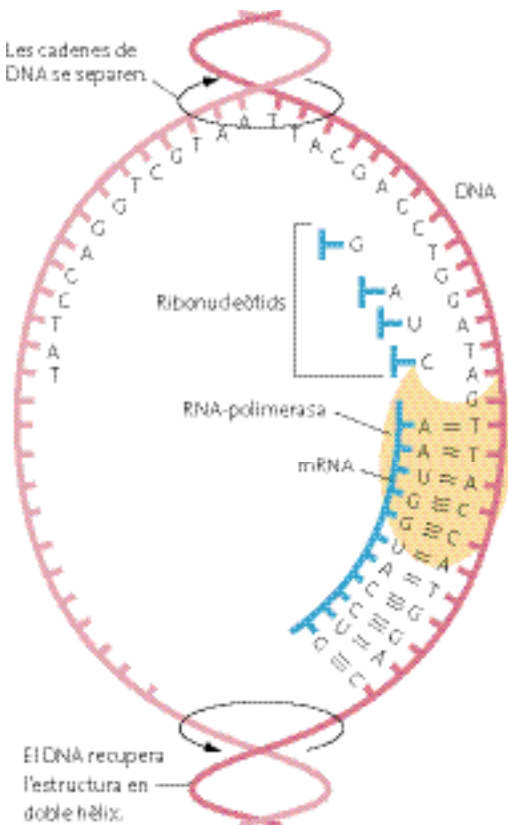


Figura 12. Procés de transcripció.

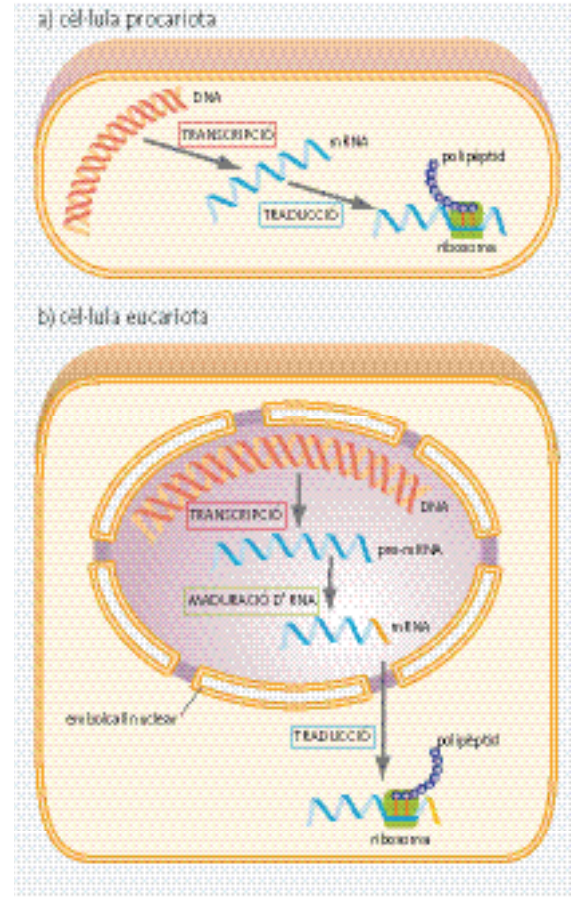


Figura 11. Flux d'informació genètica en procariotes i en eucariotes.

La transcripció en eucariotes segueix les fases següents (figura 12):

- **Iniciació:** en aquesta fase, l'RNA polimerasa reconeix la *seqüència promotora* de la transcripció en una de les cadenes de DNA, s'hi uneix i les separa.
- **Allargament:** en aquest moment, l'enzim avança al llarg de la cadena de DNA incorporant a la cadena de RNA en creixement els ribonucleòtids complementaris al DNA motlle. A mesura que avança, les cadenes de DNA es tornen a unir.
- **Finalització:** la transcripció acaba quan l'RNA polimerasa troba una *seqüència de finalització*.
- **Maduració:** per ser funcional, la cadena de RNA ha de madurar; aleshores se n'eliminen alguns trossos i es produeixen modificacions químiques. La maduració té lloc al nucli.

La transcripció en bacteris és com en els eucariotes, tot i que:

- tot el DNA s'utilitza per a la síntesi de RNA;
- no hi ha maduració de l'RNA;
- la síntesi de proteïnes s'inicia a mesura que es fabrica l'mRNA, atès que no hi ha embolcall nuclear que compartimenti els processos (figura 11).

La traducció

La **traducció** és la síntesi de proteïnes a partir de mRNA. La seqüència de mRNA, que s'ha format a partir del DNA d'un gen, serveix per dirigir la síntesi d'una seqüència determinada d'aminoàcids. Per fer proteïnes fan falta els elements següents:

- **Ribosomes**, formats per rRNA i proteïnes (vegeu l'apartat 20).
- **mRNA**.
- Molècules de **tRNA** (vegeu l'apartat 13).
- **Aminoàcids** (vegeu l'apartat 12).
- Diversos enzims.

La base molecular de la traducció és la següent:

- Cada tres nucleòtids consecutius de l'mRNA formen un triplet anomenat **codó**. Cada codó té afinitat per una molècula de tRNA específica, que transporta un aminoàcid concret.
- La molècula de tRNA també té un grup de tres nucleòtids concrets, l'**anticodó**, complementari al codó.
- L'associació aminoàcid-tRNA la fa l'*aminoacil-tRNA-sintetasa*, un enzim específic per a cada aminoàcid.

La traducció segueix les fases següents (figura 13):

- **Iniciació:** en aquesta fase inicial, té lloc la unió de l'mRNA al ribosoma, el reconeixement del primer codó per part del tRNA corresponent i la incorporació del primer aminoàcid.
- **Allargament:** en aquest moment, té lloc la incorporació successiva de nous aminoàcids a la proteïna en creixement, dirigida pels codons de l'mRNA. La síntesi de proteïnes es dona simultàniament en diversos ribosomes situats l'un a continuació de l'altre, i així formen un **poliribosoma**.
- **Finalització:** en la fase final s'esdevé l'alliberament dels components de la maquinària de traducció en trobar un codó *d'aturada*, també anomenat *codó de terminació* o *codó sense sentit*.

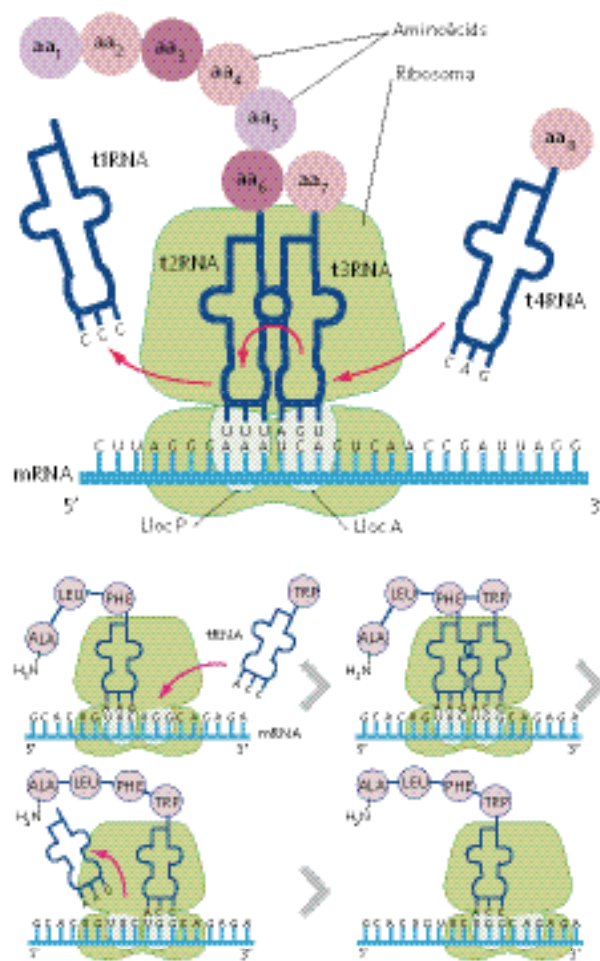


Figura 13. Procés de traducció.

El codi genètic

El **codi genètic** estableix la relació entre els codons de l'mRNA i l'aminoàcid concret que codifiquen (taula 1). Presenta les característiques següents:

- És **universal**, el mateix per a tots els éssers vius (amb unes poques excepcions puntuals).
- Té tres *triplets de terminació* que funcionen com a senyals de finalització de la traducció.

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

Taula 1. El codi genètic. ▶



24

El codi genètic

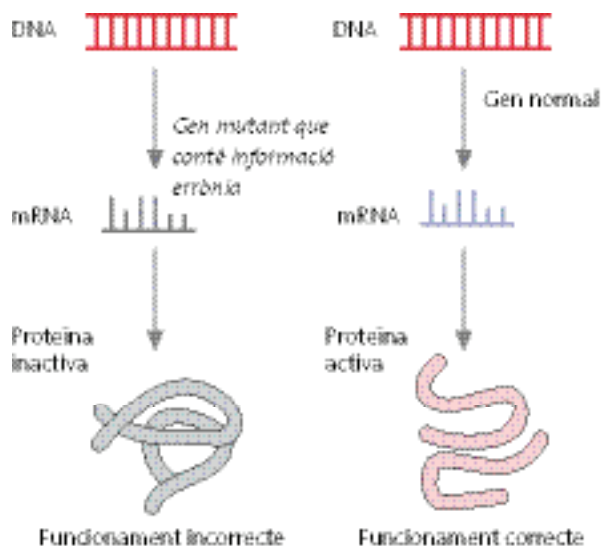
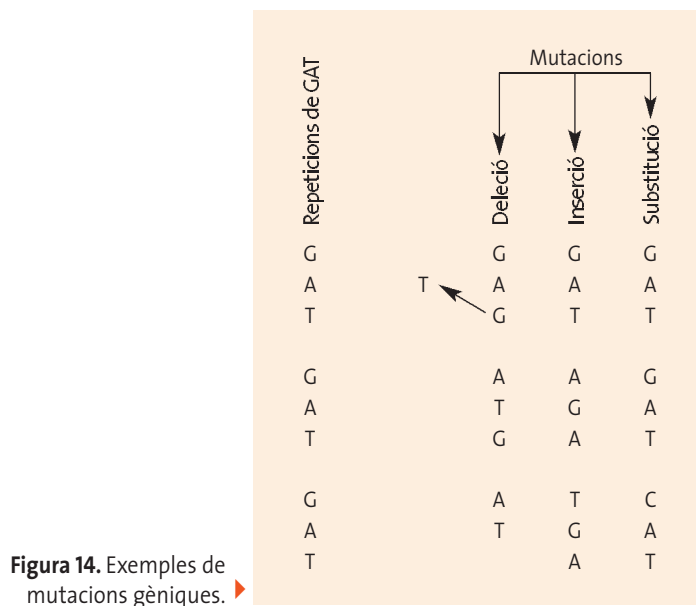
Mutacions

Una **mutació** és un canvi heretable en la informació genètica. Les principals causes de les mutacions són les següents:

- **Errors en el mecanisme de replicació del DNA** o en els processos de reparació.
- **Errors en la separació i el repartiment del material hereditari** durant la mitosi o la meiosi.
- **Acció sobre la molècula de DNA** per part d'**agents mutàgens**, que poden ser físics (radiacions gamma, raigs X, raigs ultraviolats) o químics (gas mostassa, substàncies fenòliques, peròxid d'hidrogen, òxid nítrós, etc.).
- Si les mutacions afecten les cèl·lules sexuals, després de la fecundació passen a la descendència. En canvi, si només afecten cèl·lules somàtiques, no es transmeten als descendents.
- Hi ha dos tipus de mutacions, les **gèniques** i les **cromosòmiques**.

Mutacions gèniques

Les **mutacions gèniques** són aquelles que afecten un gen determinat. Poden ser *delecions*, *insercions* o *substitucions* de nucleòtids (figura 14). Els seus efectes són molt variats, des d'insignificants fins a letals, segons els efectes que tinguin sobre la traducció (figura 15).



◀ **Figura 15.** Efectes d'algunes mutacions gèniques.



El codi genètic

24

Mutacions cromosòmiques

Les **mutacions cromosòmiques** són aquelles que afecten fragments de cromosomes, cromosomes sencers o tot el genoma, i es produeixen durant la divisió cel·lular, generalment la *meiosi*. Hi ha els tipus de mutacions cromosòmiques següents:

- **Delecions:** pèrdua d'un fragment d'un cromosoma.
- **Duplicacions:** duplicació d'un fragment d'un cromosoma.
- **Inversions:** un fragment d'un cromosoma es trenca i es torna a unir, però de manera invertida.
- **Translocacions:** un fragment d'un cromosoma va a parar a un altre cromosoma o a un altre lloc del mateix cromosoma.
- **Canvis en el nombre de cromosomes**, que poden causar:
 - **Aneuploidia**, que és la falta o l'excés d'un cromosoma. Si només hi ha un dels dos homòlegs, és una **monosomia**; si en comptes dels dos homòlegs, n'hi ha tres, és una **trisomia**.
 - **Poliploidia**, que consisteix a tenir més d'una dotació cromosòmica a les cèl·lules.

► Control de l'expressió dels gens

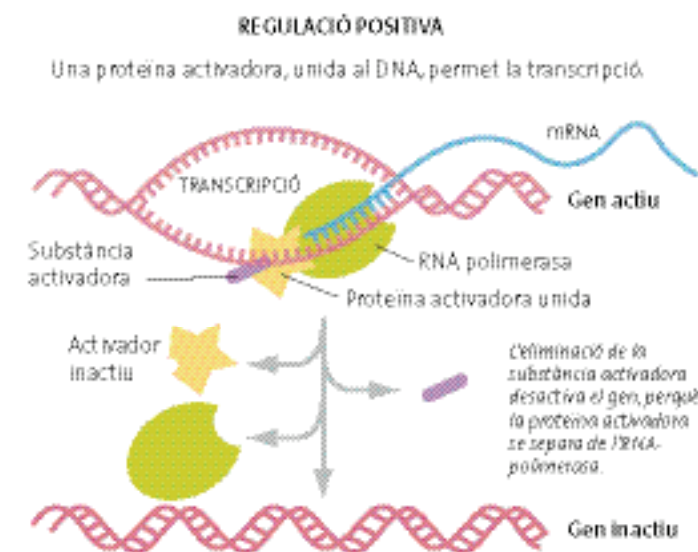
No tota la informació del DNA s'expressa alhora i en totes les cèl·lules. El funcionament del material genètic és regulat i controlat mitjançant diversos mecanismes. La regulació de l'expressió dels gens pot actuar en la *transcripció* i en la *traducció*.

Regulació de la transcripció

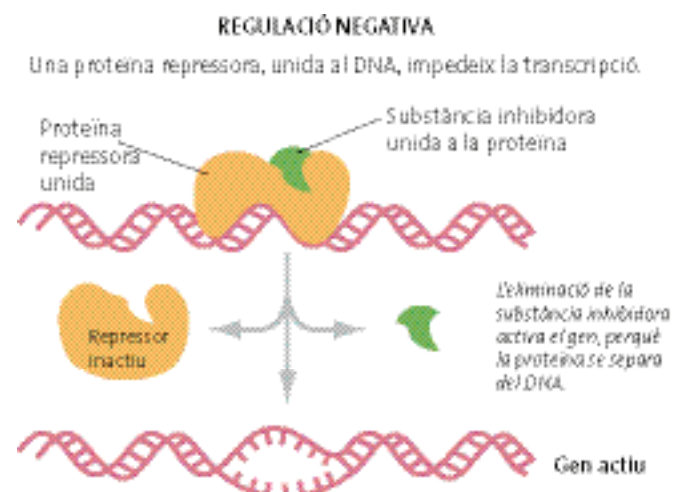
La **regulació de la transcripció** pot ser *positiva* o *negativa*:

- **Regulació positiva:** una molècula activa la transcripció d'un gen (figura 16).
- **Regulació negativa:** una molècula inhibeix la transcripció d'un gen (figura 17).

La regulació de la transcripció també incideix en la condensació i la descondensació de la fibra de cromatina.



▲ **Figura 16.** Regulació positiva.



▲ **Figura 17.** Regulació negativa.

Regulació de la traducció

- La quantitat de mRNA transcrit també condiciona el nombre de molècules de proteïna que se sintetitzen. La vida mitjana de l'mRNA és de pocs minuts.
- En els organismes eucariotes, la regulació pot ser molt complexa, amb regulació positiva i negativa, i actua simultàniament en la transcripció i la traducció.