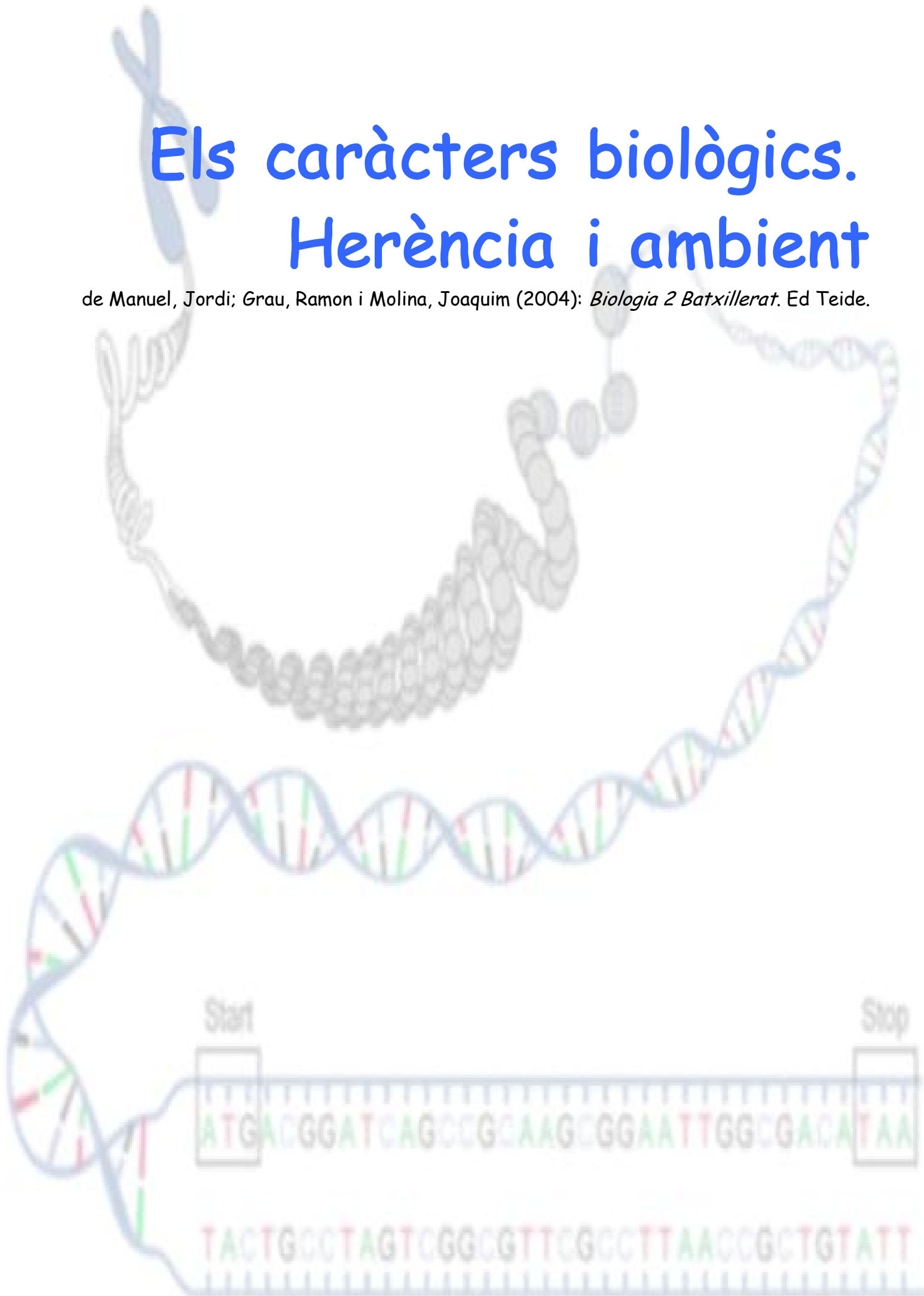


# Els caràcters biològics. Herència i ambient

de Manuel, Jordi; Grau, Ramon i Molina, Joaquim (2004): *Biologia 2 Batxillerat*. Ed Teide.



# 1 Herència i ambient

La informació genètica determina la forma i el funcionament dels éssers vius. La seqüència de nucleòtids del DNA es tradueix en proteïnes, i aquestes donen lloc als caràcters biològics. Els **caràcters** biològics són qualitats morfològiques o fisiològiques dels éssers vius. Una mateixa espècie té una sèrie de caràcters, però cada caràcter pot expressar-se d'una manera diferent en cada individu, és a dir, pot tenir diferents **manifestacions**. Així, tots els humans tenim el caràcter «color dels ulls», però hi ha qui té els ulls de color marró, verd, blau, gris, etc.

Un **gen** és un fragment de DNA que du informació per a un determinat caràcter. Cada gen ocupa una posició fixa en un cromosoma, anomenada **locus**. Per a un caràcter determinat poden existir diferents informacions, que reben el nom d'**al·lels**. Un gen determinat pot tenir diversos al·lels; així, el gen que determina el color dels ulls podrà tenir els al·lels «color marró», «color gris», «color blau», etc.

El **genotip** és el conjunt de gens heretats. Als organismes diploides, la meitat dels gens s'hereten del pare, i l'altra meitat, de la mare. El **fenotip** és la manifestació externa del genotip, la suma de manifestacions dels caràcters que es poden observar. El fenotip depèn del genotip, però de vegades també es veu influït per l'ambient. Aquest no és el cas, per exemple, del caràcter «grup sanguini» (sistema AB0), la manifestació del qual sempre es mantindrà, independentment de l'ambient on es desenvolupa la persona. En aquest cas, el fenotip ve determinat pel genotip.

## FENOTIP = GENOTIP + FACTORS AMBIENTALS

Els gens d'un organisme interaccionen entre ells i s'influeixen mútuament. Els mecanismes de regulació de l'expressió gènica són complexos, però els factors que condicionen el resultat final de l'acció dels gens són en gran part aliens a l'ésser viu: són els *factors ambientals*. Per tant, els caràcters biològics d'un organisme depenen, d'una banda, dels gens i, de l'altra, de l'ambient. L'alimentació, per exemple, condiciona el color de la pell en els mamífers o de les plomes en els ocells, tot i que aquests caràcters tenen un important component hereditari. També altres factors ambientals, com la temperatura, la llum, etc., són importants per al fenotip de moltes espècies.

| Influència de l'ambient en l'expressió del genoma |   |
|---|---|
| Factors ambientals                                | Exemples  |
| Temperatura                                       | <ul style="list-style-type: none"><li>– Algunes flors canvien de color quan la temperatura varia molt.</li><li>– Els gats siamesos i algunes races de conill tenen més fosc el pèl de l'extrem de les potes, el nas i les orelles quan la temperatura és baixa.</li><li>– Hi ha mosques del vinagre amb una mutació que els fa aparèixer un parell més d'ales quan la temperatura és superior a 25 °C.</li></ul>  |
| Llum  | <ul style="list-style-type: none"><li>– En les plantes, la llum és fonamental per a l'expressió dels gens. Algunes plantes cultivades a les fosques viuen durant un temps però desenvolupen les fulles sense color.</li><li>– Algunes persones que han estat molt exposades al sol presenten una gran quantitat de pigues a la cara.</li></ul>  |
| Nutrició  | <ul style="list-style-type: none"><li>– Les deficiències metabòliques per falta d'un enzim no es manifesten si es proporciona la substància necessària, com passa en les varietats mutants del fong <i>Neurospora crassa</i> (pàgina 86). Així mateix, les persones que tenen diabetis <i>mellitus</i> hereditària poden viure normalment si segueixen una dieta adequada.</li><li>– Alguns conills, mutants per a un gen determinat, presenten un tipus de greix de color groc a conseqüència del consum de verdures. Si s'eliminen les verdures de la seva dieta, desapareix el greix groc.</li></ul> |
| Ambient matern                                    | <ul style="list-style-type: none"><li>– En els mamífers, l'ambient matern pot influir en l'expressió d'alguns gens, com en el cas d'incompatibilitat de grups sanguinis, que pot provocar la mort del nadó.</li></ul>   |

També alguns factors propis de cada individu poden afectar l'expressió del genotip, com ara l'edat o el sexe. Algunes malalties hereditàries humanes, com ara la *diabetis 'mellitus'* o la *corea de Huntington*, es manifesten força anys després del naixement o durant la vida adulta, tot i que els gens responsables ja existeixen des de la fecundació. Probablement, la manifestació que s'observa en aquests casos és conseqüència de canvis en el medi intern.

L'espècie humana és un dels éssers vius en què la influència de l'ambient,

L'alimentació o altres elements de l'entorn són més determinants. Moltes malalties, per exemple, poden ser corregides o eliminades amb una intervenció adequada. Els factors culturals i de comportament també són molt importants: l'educació de les criatures, la transmissió de valors i hàbits o la integració social de vegades són més importants per a la vida d'una persona que la informació continguda en els gens. Altres espècies també tenen cura de les seves cries, mostren uns trets culturals rudimentaris o certa capacitat d'aprendre, sobretot els mamífers, i entre ells els altres primats (ximpanzés, gorilles, etc.). Però només l'espècie humana és capaç de contrarestar la influència hereditària amb el pes «ambiental» de la cultura. Dos bessons idèntics amb els mateixos gens, per exemple, poden esdevenir diferents si són criats per persones diferents en llocs diferents.



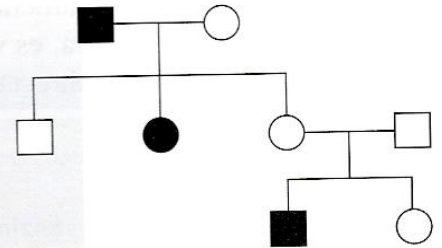
Nenes bessones. Els bessons univitel·lins tenen el mateix genotip, però el seu fenotip pot ser diferent.

D'altra banda, la cultura humana és acumulativa i passa d'una generació a l'altra. En aquest sentit, es parla també d'**herència cultural**, en comparació amb l'**herència biològica**.

La controvèrsia entre herència i ambient és tan antiga com els primers descobriments en genètica. Un exemple clàssic és el de la intel·ligència, un caràcter molt difícil de definir i d'analitzar. Sembla evident que la intel·ligència té un component hereditari, però l'educació i l'aprenentatge rebuts poden modificar en gran part la manera d'utilitzar-la.

## EL PEDIGRÍ: HISTÒRIA FAMILIAR D'UN CARÀCTER BIOLÒGIC

Per analitzar l'herència dels caràcters, sovint es fan servir els **pedigrís** o **arbres genealògics**, esquemes en què cada símbol representa els membres d'una família. En els pedigrís, els individus que presenten un determinat caràcter (habitualment una alteració o una malaltia) es destaquen pintats de negre. Els cercles sempre representen les femelles, i els quadrats, els mascles.



## DOCUMENT

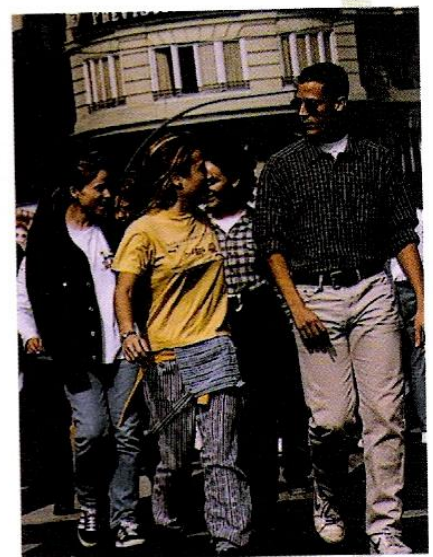
### Gens i talla

La talla de cada persona està condicionada des de la concepció, i aquest procés, al seu torn, està determinat per una sèrie de factors que hi poden interferir positivament o negativament. Naixem amb una estatura adulta determinada genèticament. Els factors que influeixen de manera positiva en el creixement no ens faran ser més alts; però aquells que hi incideixen desfavorablement sí que contribuiran a reduir la talla predeterminada.

Els factors que intervenen en el creixement es poden agrupar en intrauterins i extrauterins. Els primers inclouen la constitució genètica dels pares i la del fetus, així com les condicions de l'embaràs. Entre els factors extrauterins, n'hi ha tres que destaquen amb gran diferència:

1. L'alimentació: ha de ser sana i equilibrada. No es creixerà més pel fet d'estar ben alimentat, però sí que es creixerà menys si l'alimentació és deficient.
2. L'estat de salut: les malalties greus i les hormonals, així com les infeccions repetides, interfereixen molt negativament en el creixement.
3. L'amor i l'atenció que el nen o la nena reben: l'*hormona del creixement (GH)*, secretada per la glàndula *hipòfisi*, és molt sensible a les manifestacions d'afecte. En situacions de falta greu d'afecte, l'*hipotàlem*, una glàndula situada sota l'encèfal, allibera una substància que inhibeix la producció de GH. En situacions positives, la GH és estimulada. Rebre comprensió, dolçor, ser escoltat i valorat, i, en definitiva, sentir-se estimat té una gran importància en el procés de creixement.

*El País*, 18 novembre 1996 (adaptació)



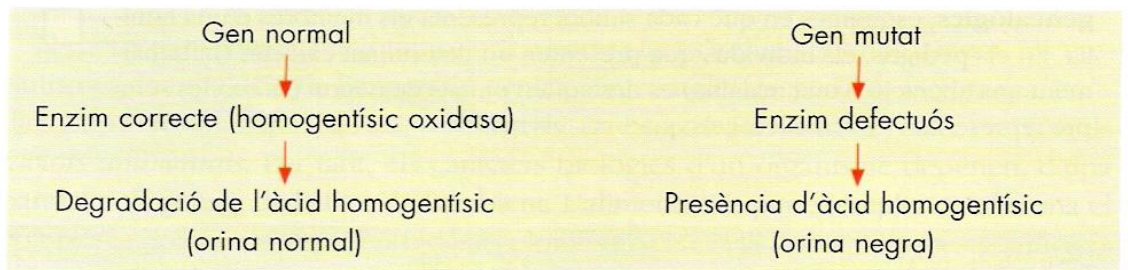
1. Segons l'article, raona si podem créixer més del que determinen els nostres gens.
2. Si l'estatura té un component hereditari, l'estatura dels fills estarà determinada en part per la dels pares?
3. Formula una hipòtesi pel que fa al cas i planifica una petita recerca per tal de comprovar-la amb les estatures de tots els companys i companyes de classe.

## 2 La teoria «un gen - un enzim»

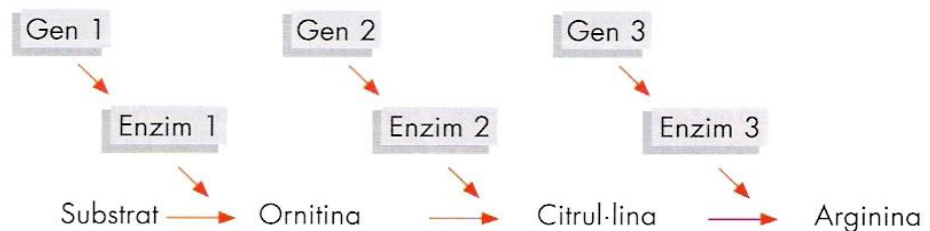
El mecanisme que va dels gens a la manifestació final d'aquests, és a dir, a l'expressió dels *caràcters biològics*, és un procés complex en el qual intervenen molts factors; però el primer pas de tota la cadena és la traducció dels gens en proteïnes.

L'*alcaptonúria* és una les primeres malalties humanes hereditàries que es van estudiar. L'orina dels malalts d'alcaptonúria s'ennegreix en contacte amb l'aire; així mateix, en persones adultes, els cartílags de les articulacions es van endurint i enfosquint progressivament, cosa que els va limitant la mobilitat. Investigant els arbres genealògics de malalts d'alcaptonúria, es va veure que aquesta només apareixia quan tots dos cromosomes homòlegs, el patern i el matern, eren portadors del mateix gen mutant.

Les proves que la informació genètica tenia relació amb algunes substàncies que provocaven la malaltia, probablement enzims (proteïnes), es van obtenir a partir de l'anàlisi dels cartílags i de l'orina dels malalts d'alcaptonúria. El color negre de l'orina és degut a la presència de l'àcid homogentísic, o *alcaptona*, que no apareix en individus normals. Es va suposar que l'àcid homogentísic no era present en els individus sans, perquè era transformat en altres substàncies gràcies a l'acció d'un enzim. En les persones malaltes, el gen no sintetitza aquest enzim correctament i l'àcid homogentísic no es degrada i s'elimina per l'orina. D'aquesta manera, es va passar d'acceptar que a cada gen li correspon un caràcter a la relació més directa entre gen i enzim.



Més endavant, es va observar que en el fong ascomicet *Neurospora crassa* l'aminoàcid arginina es formava com a resultat d'una seqüència de reaccions bioquímiques en què participaven alguns enzims. La síntesi de cada un d'aquests enzims depenia d'un gen concret. Això va conduir, als anys quaranta, a formular la teoria «un gen - un enzim», que significa que a un gen determinat li correspon un enzim específic. Més exactament, *a la seqüència de nucleòtids del gen li correspon una seqüència d'aminoàcids determinada*, tal com va confirmar més tard la descoberta del codi genètic.



*Seqüència de la síntesi d'arginina en Neurospora crassa.*

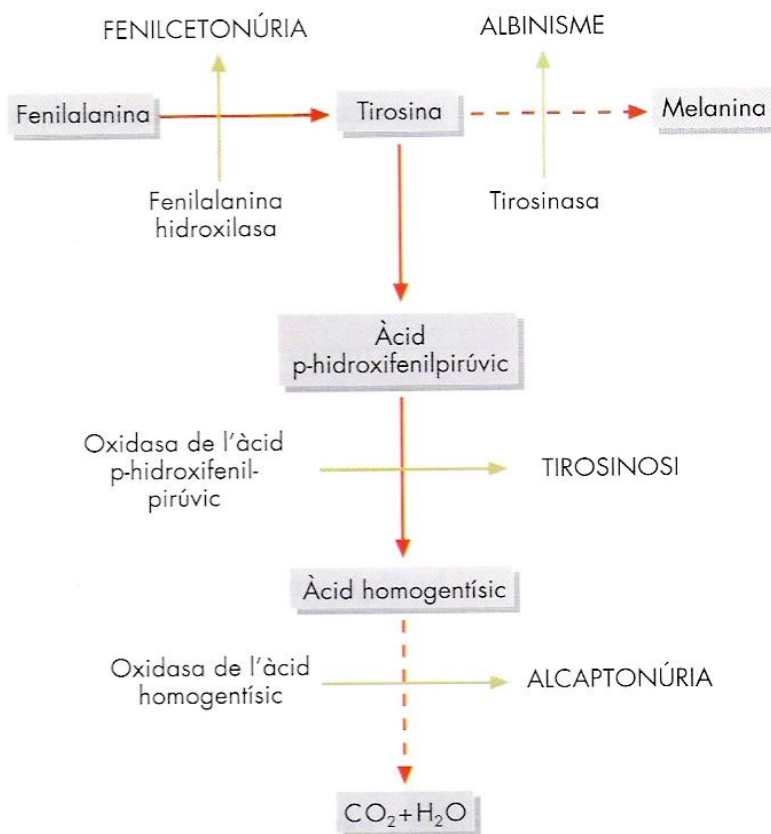
Si una mutació modifica la seqüència d'un dels tres gens del fong, faltarà l'enzim corresponent. Un fong normal té tots els enzims, però a un mutant n'hi faltarà algun i necessitarà que se li afegixi el substrat corresponent per sintetitzar l'aminoàcid arginina.

D'aquesta manera, es demostra que els gens determinen els enzims, que aquests intervenen en la síntesi o degradació de les biomolècules i que això dóna com a resultat la manifestació d'uns caràcters o uns altres.

## CONFIRMACIÓ DE LA TEORIA EN MALALTIES METABÒLIQUES HUMANES

Així mateix, la teoria «un gen-un enzim» s'ha pogut confirmar en algunes vies metabòliques humanes; per exemple, la de l'aminoàcid fenilalanina. Algunes mutacions en els gens implicats en aquesta via són la causa de malalties hereditàries, com l'alcaptonúria, la fenilcetonúria o l'albinisme.

L'albinisme és un exemple de malaltia hereditària causada per l'absència d'un enzim. Les persones albinas no disposen de *melanina*, el pigment de la pell, del cabell i de l'iris dels ulls (tenen l'iris rosat a causa de la manca de pigment i l'aparició dels capil·lars sanguinis), la qual cosa les fa extremament sensibles a les radiacions solars i a la llum. La melanina es forma a partir de l'aminoàcid tirosina i gràcies a l'acció de l'enzim *tirosinasa*. L'absència de tirosinasa es produeix quan les dues informacions genètiques que codifiquen la síntesi d'aquest enzim (la que ve del pare i la que ve de la mare) són defectuoses. L'albinisme en algunes poblacions afecta aproximadament una persona per cada 15.000 habitants i té incidència en tots els grups humans.



Malalties hereditàries relacionades amb el metabolisme de la fenilalanina.

### DOCUMENT

## Albinisme i fenilcetonúria

El tipus d'albinisme més freqüent en l'espècie humana és l'anomenat *albinisme oculocutani* (OCA). Aquest es produeix perquè la tirosinasa queda totalment inactivada al teixit cutani i ocular. Aquest enzim és essencial en la producció de melanina, ja que catalitza la reacció que fa possible la síntesi d'aquest pigment.

Aquesta malaltia es relaciona amb mutacions del gen *TYR*, un gen que conté unes 70.000 bases, tot i que tan sols 1.800 porten informació per a la síntesi de tirosinasa.

Una de les complicacions greus de l'albinisme és la incidència del *melanoma maligne* o *melanocarcinoma*, un càncer de pell provocat per acumulació de mutacions a les cèl·lules de l'epidermis, que afecta especialment les persones albinas.

La fenilcetonúria és deguda a la manca o defecte de l'enzim fenilalanina hidroxilasa, que degrada l'aminoàcid fenilalanina. Les persones que no tenen un bon funcionament d'aquest enzim acumulen fenilalanina en determinats teixits, la qual cosa sovint els provoca retard mental. Per evitar-ho, a tots els nadons se'ls fa una prova diagnòstica de fenilcetonúria, consistent en una punxada al taló: si es diagnostica la malaltia durant els primers dies de vida, cal administrar una dieta molt baixa en fenilalanina, amb la qual es poden evitar una bona part dels danys en el sistema nerviós; durant la infància i l'adolescència també cal restringir amb dietes especials l'entrada de fenilalanina.



Dona africana afectada d'albinisme.

1. Observa l'esquema de dalt i identifica els enzims implicats en l'albinisme i en la fenilcetonúria. Per què cal fer una dieta baixa en fenilalanina en el cas d'estar afectat de fenilcetonúria?
2. Justifica per què una complicació greu de l'albinisme pot ser el càncer de pell.

### 3 Caràcters qualitius i quantitius

Molts caràcters biològics es poden observar directament, ja que tenen una manifestació externa, com, per exemple el color de les flors, la talla d'un animal o la forma del lòbul de l'orella de les persones; altres són caràcters morfològics interns i també es poden veure, tot i que amb més dificultat. En canvi, alguns caràcters biològics no es poden observar directament, ja que corresponen a aspectes del metabolisme. És el cas dels grups sanguinis, per exemple.

Els caràcters biològics són l'expressió final de la informació continguda en els gens més la influència de l'ambient. De vegades, aquesta expressió és simplement la presència o l'absència d'una determinada característica, com ara la capacitat d'algunes persones de moure les orelles, o la superfície rugosa o llisa dels pèsols. La seva variació no es pot quantificar: són els anomenats **caràcters biològics qualitius**. També són caràcters qualitius aquells que es poden presentar en un nombre limitat de varietats, com els grups sanguinis. Cal no confondre un caràcter biològic amb les seves manifestacions: el grup sanguini és un caràcter biològic, del qual existeixen quatre tipus o manifestacions: els grups A, B, 0 i AB.

D'altra banda, la manifestació de molts caràcters no consisteix en la presència o no d'una determinada qualitat o característica, sinó que es presenten en un rang de variabilitat més o menys ampli. És el cas de la talla o de la massa d'un organisme, o del color de la pell. Aquests són els **caràcters quantitius**, ja que la seva expressió és una quantitat que representa una mesura (centímetres d'alçada, quilos de massa) o la posició dins d'una escala relativa (per exemple, el grau de pigmentació de la pell, des de la més blanca fins a la més fosca). La major part dels caràcters biològics quantitius són el resultat de la suma de l'acció de diversos gens, o de molts, però això no sempre és així.

Hi ha caràcters biològics que són adquirits, derivats de l'ambient; per exemple, contreure una determinada malaltia infecciosa o haver-se engreixat a causa de menjar molts dolços i fer poc esport. Aquests caràcters *no s'hereten*, ja que no formen part de la informació genètica continguda en els cromosomes. Així mateix, les manifestacions de molts caràcters hereditaris també estan influïdes per factors ambientals; en aquest cas, només és hereditari el component genètic, però no la modificació ambiental.

#### INTERPRETACIÓ

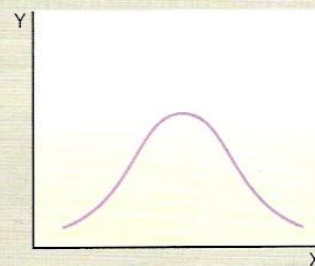
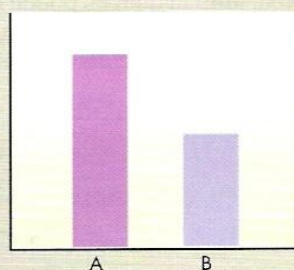
#### Anàlisi de dos caràcters biològics

En una mostra formada per vuit individus d'una població d'una determinada espècie, s'han estudiat dos caràcters diferents. Aquests són els resultats:

|            | 1    | 2    | 3   | 4    | 5   | 6    | 7    | 8    |
|------------|------|------|-----|------|-----|------|------|------|
| Caràcter A | 10,3 | 10,1 | 9,6 | 10,8 | 9,9 | 10,2 | 10,5 | 10,2 |
| Caràcter B | +    | -    | -   | +    | -   | -    | -    | -    |

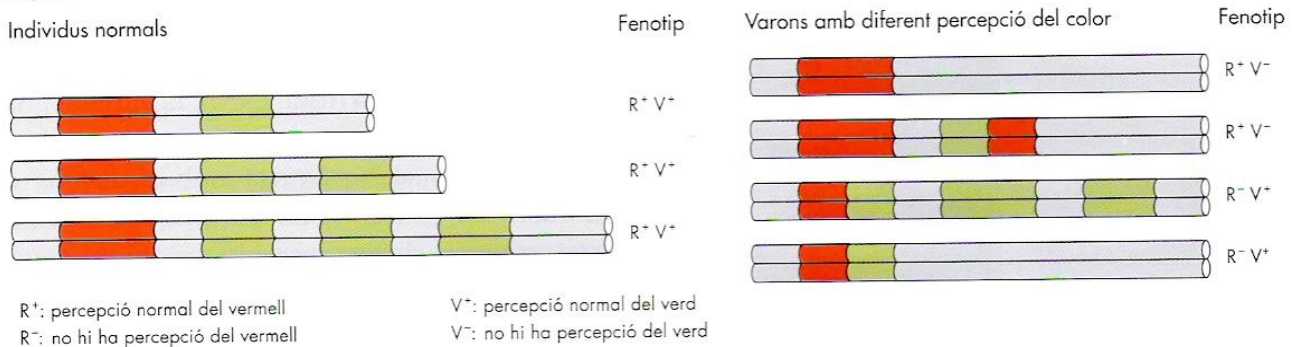
(+: presència; -: absència)

1. Quin dels dos caràcters és un caràcter biològic quantitiu? De quin tipus és l'altre caràcter? Explica la resposta.
2. Els gràfics de la dreta indiquen la distribució dels dos caràcters anteriors per al conjunt de la població. Digues quin correspon a cada caràcter i per què.



## Gens i visió dels colors

Entre els caràcters biològics qualitius determinats per diversos gens, hi ha els pigments que permeten a l'ésser humà poder veure els colors. La *retina* és un teixit nerviós de l'ull format per dos tipus de cèl·lules: els *cons*, sensibles a la llum del dia i al color, i els *bastons*, sensibles a la llum feble i que només permeten la visió en blanc i negre. Reben aquest nom perquè recorden aquestes figures geomètriques. Cada ull humà té 125 milions de bastons i uns 5 milions i mig de cons.



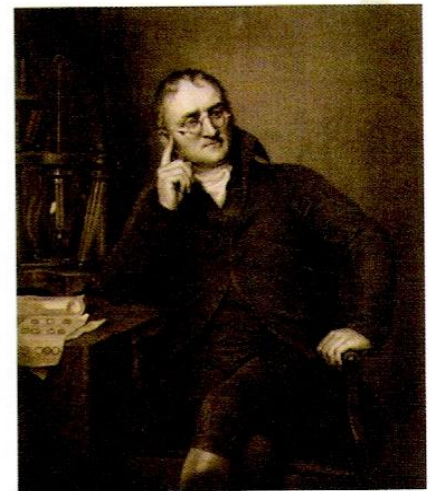
*Gens dels pigments visuals vermell i verd en el cromosoma sexual X.*

Els bastons contenen el pigment *rodopsina*, derivat de la part proteica de la vitamina A, el gen del qual és al cromosoma 3. Els pigments dels cons són de tres tipus: blau (cromosoma 7), vermell (un gen al cromosoma sexual X) i verd (un, dos o tres gens al cromosoma sexual X).

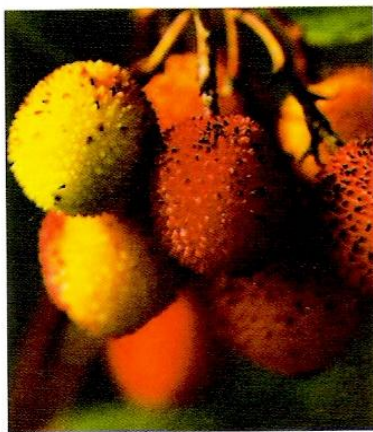
En el segle XVIII, Dalton va descriure el defecte visual que consistia a no poder distingir alguns colors, i que va ser anomenat *daltonisme*, perquè ell mateix el tenia. L'any 1911 es va descobrir que el daltonisme era un caràcter lligat al sexe i que els gens que hi estaven relacionats es trobaven al cromosoma sexual X; per això, la seva incidència és molt més alta en els homes (7%), que tenen els cromosomes sexuals X i Y, que en les dones (1%), que tenen dos cromosomes X.

El daltonisme és conseqüència de la mutació per recombinació d'alguns dels gens que codifiquen per als pigments dels cons. El tipus més habitual és el que no permet distingir el color vermell i el verd. Tot i que es tracta d'un cas d'*herència poligènica*, sovint s'utilitza com a exemple de caràcter lligat al sexe i controlat per un gen simple. De fet, això és cert en la majoria de casos, que són la conseqüència de la presència al cromosoma X d'un al·lel mutant.

El daltonisme no és, però, una malaltia, sinó una alteració de la visió. Les persones daltonianes poden aprendre a distingir els colors per la diversa lluminositat que tenen.



*John Dalton, químic anglès.*



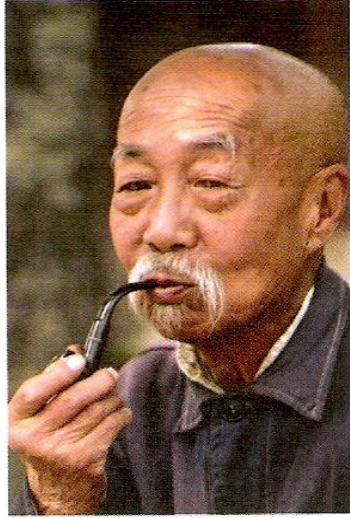
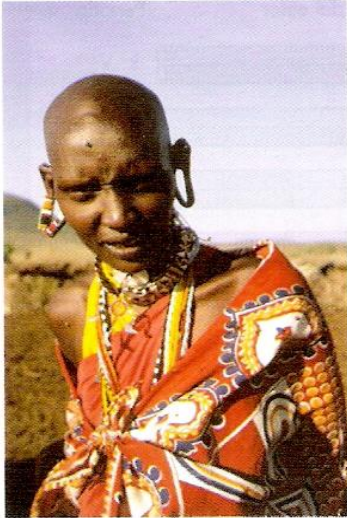
Se sap, a més, que al cromosoma X hi ha molta més variabilitat en els gens (polimorfisme) dels pigments visuals del que es pensava. Això pot ser degut a diferències en un o uns quants aminoàcids al pigment visual, que determinarien petites variacions en els pics de sensibilitat màxima a una determinada longitud d'ona de llum; així s'explicaria que no tothom vegi exactament igual els mateixos colors.

*No totes les persones afectades de daltonisme són capaces de saber quan les cireres d'arboç estan madures.*

1. On tenen els locus els gens que determinen el daltonisme? Quin és el locus més habitual on es localitzen els al·lels mutants?
2. Per què una mutació pot determinar una deficiència en la visió dels colors?
3. Tenint en compte els cromosomes sexuals presents a cada sexe en l'espècie humana, justifica per què el daltonisme té molta més incidència en els homes que en les dones.

## 4 La diversitat humana

Les investigacions sobre la diversitat entre els grups humans demostren que les diferències genètiques són poc importants. Per exemple, en el caràcter «color de la pell» les diferències més aparents estan determinades per un nombre de gens reduït. La quantitat total de *melanina* tampoc no és tan diferent com podria semblar; en les persones de pell blanca, la melanina es disposa en les capes més profundes de la dermis.



Malgrat la varietat aparent, tots els humans procedeixen d'un tronc comú.

El concepte de *raça* és artificial i erroni. Es basa en mitjanes estadístiques d'un conjunt ampli de característiques. Dins de cada tronc racial, la varietat entre els individus és molt gran i, per a un caràcter donat, el rang de variació se superposa amb el d'altres «races» suposadament diferents. En part, aquesta variabilitat és conseqüència de factors ambientals i no genètics, i té un valor adaptatiu. Les races pures no existeixen, i el mestissatge és el més habitual.

En determinats grups humans aïllats, ja sigui geogràficament o bé per motius culturals, una bona part dels individus tenen característiques genètiques comunes, però avui en dia al món abunden els encreuaments entre persones d'origen diferent. Sigui com sigui, les di-

ferents «races» són molt difícils de definir. Molts científics no creuen en la seva existència, i la majoria qüestionen la utilitat de la classificació humana en grups racials.

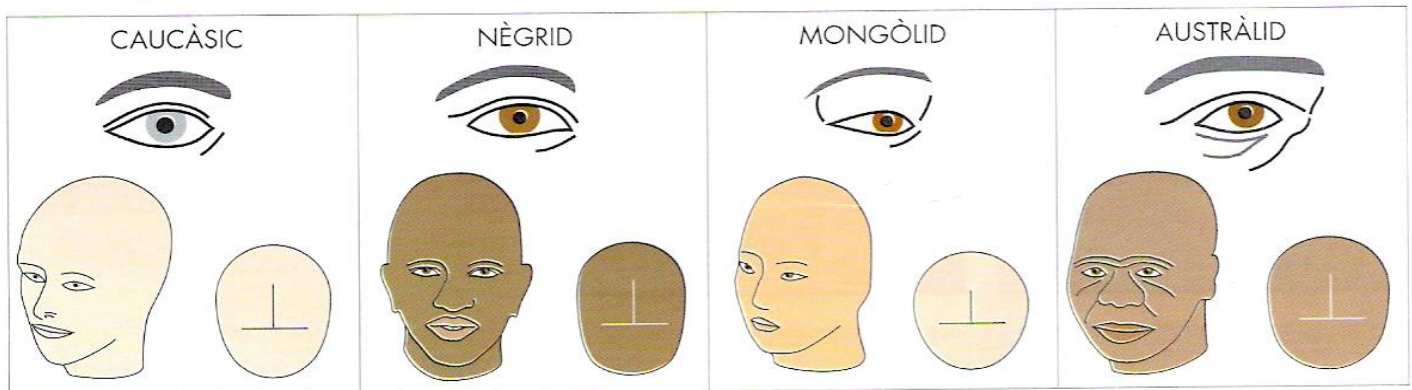
L'*Homo sapiens* té un únic origen africà, i tots els éssers humans que viuen a la Terra provenen d'un mateix tronc comú; les semblances són molt més importants que les diferències. Tot i així, la riquesa de la diversitat genètica, igual que la cultural, és una garantia de progrés per a l'espècie humana, i cal dedicar tots els esforços possibles a conèixer-la i preservar-la.

### DOCUMENT

#### Caràcters biològics diferenciadors entre els humans

Hi ha alguns caràcters que ens diferencien, als humans, segons el grup ètnic al qual pertanyem. Es tracta tan sols de caràcters que són més freqüents en aquests grups.

El color de la pell, la forma del cap, el color dels ulls, la forma dels ulls, la textura i el color dels cabells i els grups sanguinis en són alguns exemples. El grup A és més freqüent a l'oest d'Europa, a l'oest d'Àsia i entre els aborígens australians; el grup B és comú a l'Àsia central i al nord de l'Índia. També hi ha diferències en alguns trets facials.



1. De quin tipus són tots els caràcters esmentats, quantitius o qualitius? Explica-ho.
2. Pel que fa a tots aquests caràcters biològics, hi pot haver més diferències entre dos individus europeus que entre un africà i un europeu? Raona-ho.



## La distància genètica

Tot i que existeixen diferències genètiques entre alguns grups humans, aquestes són insignificants en comparació a les que hi ha entre l'ésser humà i els altres primats, els animals més emparentats amb l'espècie humana. Per mesurar la distància genètica entre dos individus de la mateixa espècie o d'espècies diferents, es comparen diversos fragments de DNA i se n'observen les diferències.

Fins fa poc s'utilitzaven tècniques d'*hibridació de DNA*, que bàsicament consisteixen a mesurar el grau de complementarietat del material genètic de les dues espècies; actualment, s'utilitza el mateix mètode que s'ha fet servir per seqüenciar el genoma humà. Els nucleòtids diferents són el resultat de les mutacions que s'han produït en el temps. D'aquesta manera, com més diferències es donen, més distància genètica hi ha entre les espècies i més temps fa que es van separar dels antecessors comuns.

Així, després d'haver analitzat el cromosoma Y, s'ha proposat que l'espècie humana actual va tenir un avantpassat a l'Àfrica fa, a tot estirar, uns 270.000 anys, xifra que s'aproxima molt als resultats de l'anàlisi del DNA mitocondrial transmès per via materna.

Tot i així, la distància que ens separa dels nostres «parents» més propers tampoc no és gaire gran: els humans i el ximpanzé compartim el 98,6% dels gens, i amb el goril·la, el 98,3%. L'avantpassat comú entre humans i ximpanzés potser va viure a l'Àfrica fa entre sis i set milions d'anys abans que se separessin genèticament els dos llinatges.

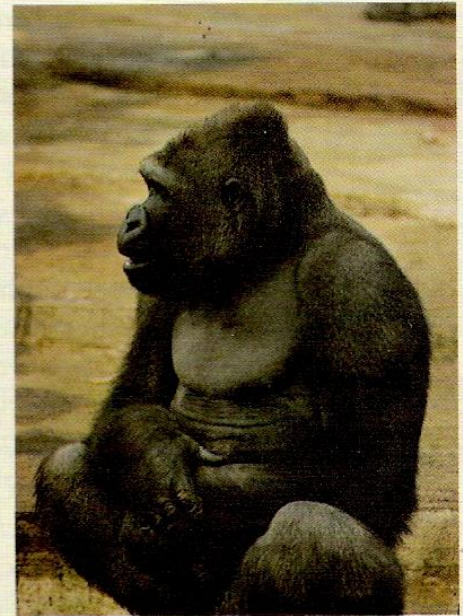
1. El nombre d'aminoàcids diferents d'una proteïna determinada també és una mesura per calcular la distància evolutiva entre diverses espècies. A continuació, tens les diferències que apareixen a la cadena alfa de l'hemoglobina en quatre espècies de mamífers:



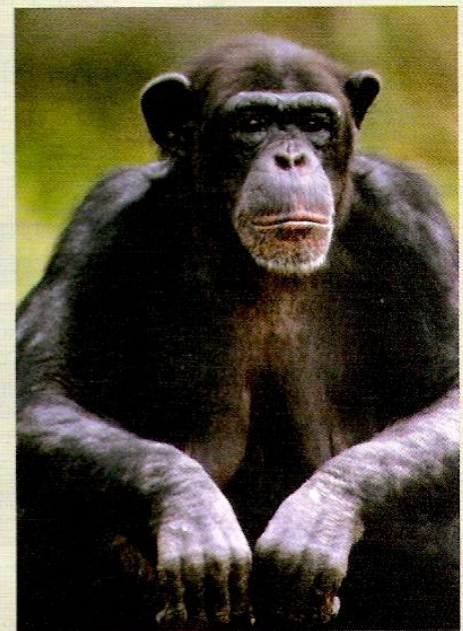
Hemoglobina.

|            | Ésser humà | Goril·la | Porc | Conill |
|------------|------------|----------|------|--------|
| Ésser humà | 0          | 1        | 19   | 26     |
| Goril·la   | 1          | 0        | 20   | 27     |
| Porc       | 19         | 20       | 0    | 27     |
| Conill     | 26         | 27       | 27   | 0      |

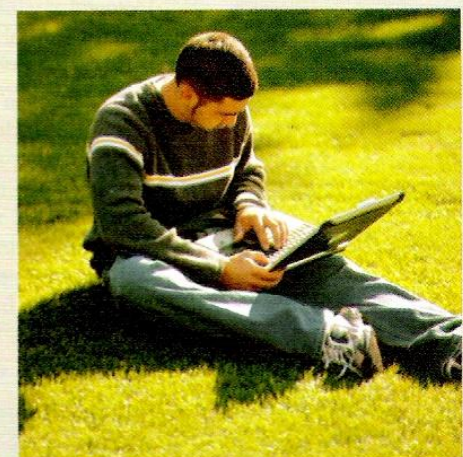
- a) Quina és l'espècie de la taula més propera als humans? I la més allunyada? Per què?
  - b) Confecciona un arbre evolutiu de manera que, a partir d'un antecessor comú de les quatre espècies, aquestes es vagin separant en branques diferents.
2. Justifica per què alguns científics, aprofitant els mitjans actuals de la seqüenciació del genoma, proposen revisar el sistema de classificació basant-se en el DNA i no en els caràcters morfològics.
  3. Justifica per què les diferències entre els aminoàcids d'una proteïna són una bona mesura per determinar la distància genètica. A la teva justificació han d'aparèixer com a mínim els termes *DNA*, *mutació*, *traducció* i *proteïna*.



Goril·la: Gorilla gorilla.



Ximpanzé: Pan troglodytes.



Ésser humà: Homo sapiens.

## El gen supressor de tumors *p53*

El *p53* es un gen supressor de tumors. La seva activitat atura la proliferació de cèl·lules cancerígenes, és a dir, evita la multiplicació de cèl·lules que tenen el mecanisme de reproducció sense control.

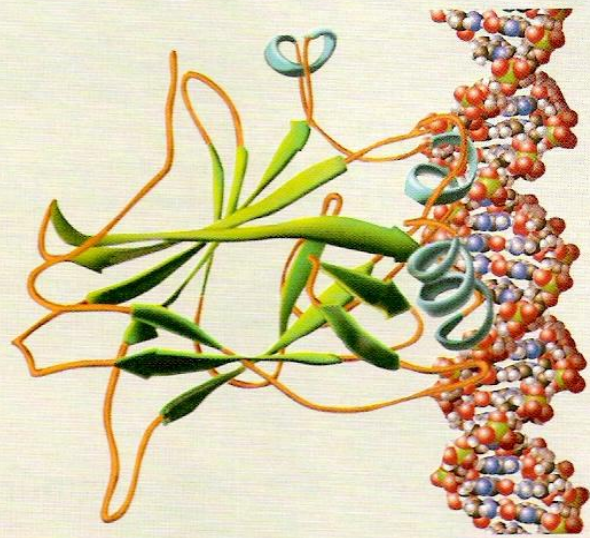
Si una persona hereta tan sols una còpia funcional del gen *p53* (de les dues còpies «bones» que hauria d'heretar), està predisposada a desenvolupar un tumor al llarg de la seva vida. Aquesta situació és molt poc freqüent i rep el nom de *síndrome de Li-Fraumeni*. No obstant això, al llarg de la vida hi ha persones que acumulen mutacions en aquest gen, la qual cosa contribueix al fet que desenvolupin càncer.

El gen *p53* es localitza al cromosoma 17 i activa un altre gen perquè produeixi la proteïna p21; aquesta forma un complex amb la proteïna CDK2, la qual estimula la reproducció cel·lular. El complex p21-CDK2 és un senyal d'aturada de la divisió cel·lular incontrolada.

Un altre gen supressor de tumors relacionat amb el *p53* és el gen *BRCA1*, les mutacions del qual impliquen un elevat risc de desenvolupar càncer de mama i d'ovari. Aquest gen possiblement té relació amb el desenvolupament d'altres tumors.

Estudis recents evidencien que en el càncer de còlon hi ha errades en prop de 400 gens, molts dels quals tenen mecanismes d'actuació, com el gen *p53*.

1. Per què és tan important el gen *p53*?
2. On té el locus aquest gen?
3. Elabora un esquema senzill en què indiquis les molècules i processos que intervenen en l'aturada de la divisió cel·lular incontrolada, per l'acció del gen *p53*.



Estructura quaternària de la proteïna *p53* (color verd), que activa el DNA (color blau).

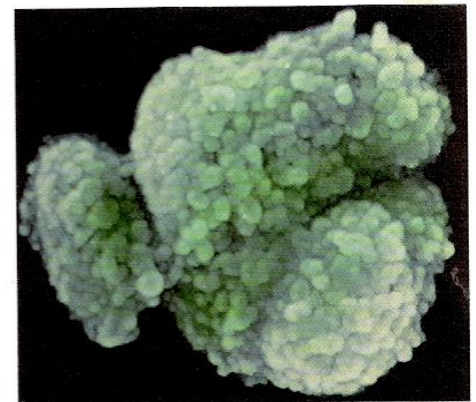
## DOCUMENT

### El cromosoma Y

El juny del 2003 es va publicar la seqüència completa del cromosoma sexual Y humà. Se n'han seqüenciat 78 gens, que tan sols codifiquen 27 proteïnes, 11 de les quals s'expressen únicament als testicles. És un cromosoma petit, amb una gran quantitat de DNA repetitiu i aparentment no funcional. Tan sols el 5% del cromosoma Y és capaç de recombinar-se amb la regió homòloga del cromosoma sexual X.

En l'espècie humana la combinació de cromosomes sexuals XX dona lloc a una femella, i la combinació XY, a un mascle. La masculinitat humana ve determinada pels gens que conté el cromosoma Y, entre els quals hi ha els gens involucrats en la producció d'esperma. Un dels gens més importants és l'*SRY*, el qual produeix una proteïna que causa la diferenciació cel·lular que donarà lloc als testicles. Aquest gen desencadena un seguit d'esdeveniments que condueixen a la masculinització de l'embrió. L'*SRY* és un gen que presenta molt poques diferències en l'espècie humana; pràcticament no se'n coneixen mutacions i es creu que ha canviat molt poc en els darrers 200.000 anys.

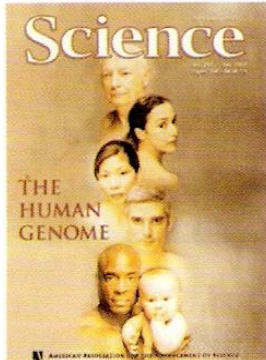
Es creu que el coneixement del cromosoma Y permetrà conèixer les bases biològiques del comportament masculí humà i algunes causes de la infertilitat masculina.



Cromosoma Y.

1. Discuteix la validesa de l'afirmació següent: «La presència del cromosoma Y determina si una persona serà mascle o femella».
2. Justifica per què es creu que entre el 10% i el 25% de la infertilitat masculina es deu a defectes en el cromosoma Y.
3. Explica el significat de l'expressió «codifiquen 27 proteïnes, 11 de les quals s'expressen únicament als testicles».

## 5 El genoma humà



Publicació simultània de l'esborrany del genoma humà en dues prestigioses revistes científiques. Una recerca (Nature) va ser duta a terme per equips amb finançament públic del Projecte Genoma Humà (PGH); l'altra (Science), per l'empresa privada Celera.

Des de l'any 1988, diversos equips científics d'arreu del món han estat treballant coordinadament en el Projecte del Genoma Humà. El projecte tenia com a objectiu el coneixement de les seqüències de DNA de tots els cromosomes humans, la qual cosa suposava un avenç científic sense precedents i un nou camp de conseqüències imprevisibles per a les ciències de la salut. Fins fa ben poc es pensava que l'espècie humana tenia al voltant de 100.000 gens. Els resultats de les investigacions dutes a terme sobre la seqüenciació del genoma humà, que van fer-se públiques l'any 2001, evidencien que, en els seus 24 cromosomes diferents, l'espècie humana té poc més de 30.000 gens, continguts en prop de 3.000 milions de parells de bases. És a dir, una tercera part del que es creia.

La recerca es va veure accelerada gràcies al desenvolupament de la bioinformàtica, amb programes que, entre altres coses, facilitaven la cartografia dels gens i la seva seqüenciació mitjançant l'esmicolament i l'acoblament (*shotgun*) a partir de repeticions estadístiques del DNA. L'esborrany del genoma humà va mostrar que hi ha vastes regions aparentment sense sentit. Gairebé el 95% del DNA humà és repetitiu i prop del 35% no du informació per sintetitzar cap proteïna, l'anomenat *DNA escombraries* (*junk DNA*), amb grans regions «desèrtiques», sense gens.

Com a terme mitjà, hi ha una dotzena de gens per cada milió de parells de bases. Alguns gens es troben fragmentats i són difícils d'identificar, i hi ha evidències que el 35% dels gens poden ser traduïts per les cèl·lules de maneres diferents. Tal com se sospitava, s'ha vist que les diferències genètiques entre les persones, sigui quina sigui la seva procedència o tronc «racial», són extremament petites, inferiors al 0,01%.

| Espècie  | Nombre de gens | Parells de bases   |
|--|----------------|--------------------|
| <i>Escherichia coli</i> (bacteri intestinal)       | 4.300          | $4,6 \cdot 10^6$   |
| <i>Saccharomyces cerevisiae</i> (llevat de pa)     | 6.300          | $12 \cdot 10^6$    |
| <i>Drosophila melanogaster</i> (mosca del vinagre) | 13.600         | $150 \cdot 10^6$   |
| <i>Caenorhabditis elegans</i> (nematode)           | 18.400         | $100 \cdot 10^6$   |
| <i>Mus musculus</i> (ratolí)                       | 30.000         | $2.600 \cdot 10^6$ |
| <i>Ratus norvegicus</i> (rata)                     | 30.000         | $2.750 \cdot 10^6$ |
| <i>Arabidopsis thaliana</i> (planta)               | 25.500         | $120 \cdot 10^6$   |

Nombre de gens i mida del genoma de diversos organismes.

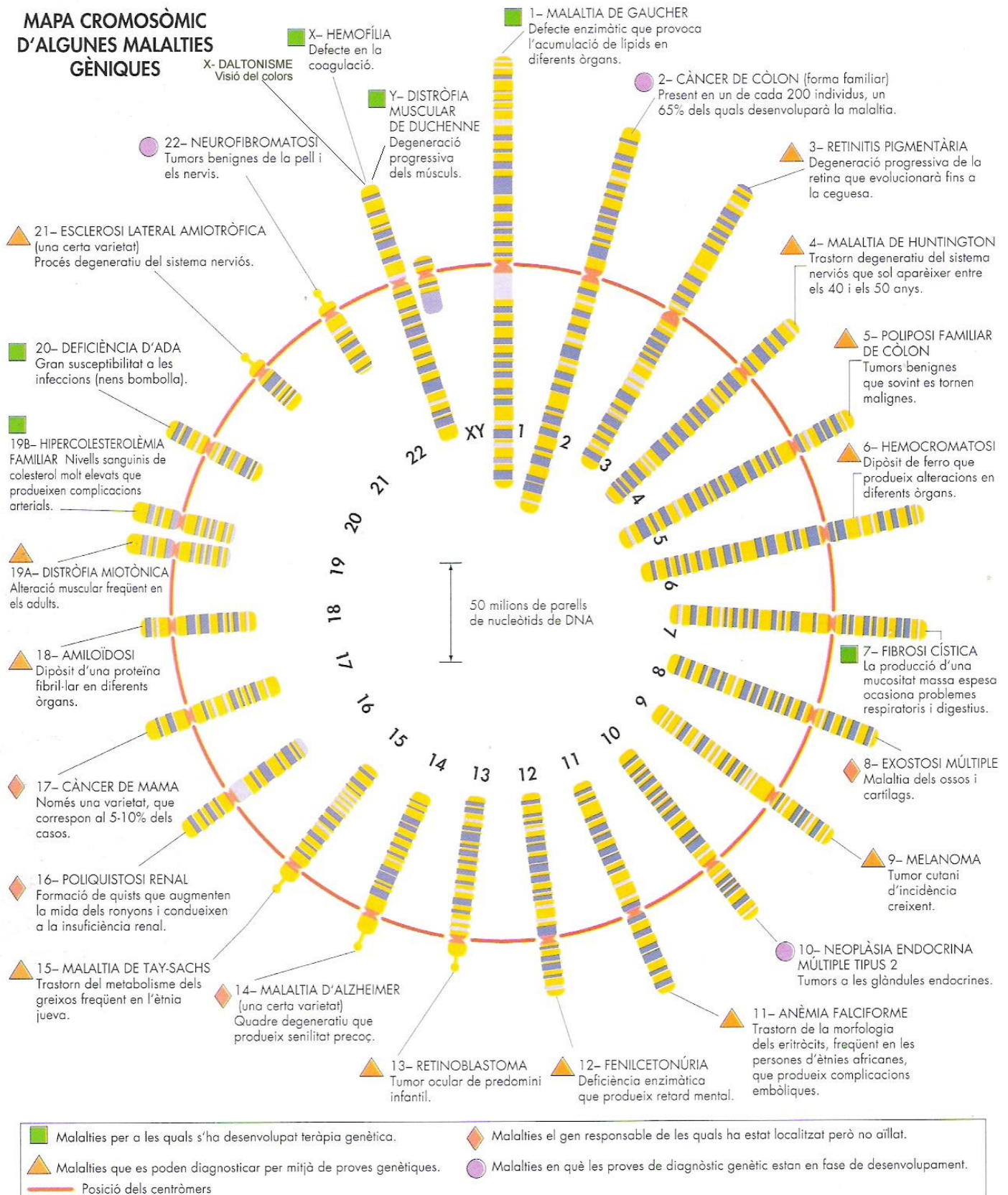
| Cromosoma | Nombre de gens | Parells de bases   |
|-----------|----------------|--------------------|
| 1         | 3.000          | $240 \cdot 10^6$   |
| 2         | 2.500          | $240 \cdot 10^6$   |
| 3         | 1.900          | $200 \cdot 10^6$   |
| 4         | 1.600          | $190 \cdot 10^6$   |
| 5         | 1.700          | $180 \cdot 10^6$   |
| 6         | 1.900          | $170 \cdot 10^6$   |
| 7         | 1.800          | $150 \cdot 10^6$   |
| 8         | 1.400          | $140 \cdot 10^6$   |
| 9         | 1.400          | $130 \cdot 10^6$   |
| 10        | 1.400          | $130 \cdot 10^6$   |
| 11        | 2.000          | $130 \cdot 10^6$   |
| 12        | 1.600          | $130 \cdot 10^6$   |
| 13        | 800            | $110 \cdot 10^6$   |
| 14        | 1.200          | $100 \cdot 10^6$   |
| 15        | 1.200          | $100 \cdot 10^6$   |
| 16        | 1.300          | $90 \cdot 10^6$    |
| 17        | 1.600          | $80 \cdot 10^6$    |
| 18        | 600            | $70 \cdot 10^6$    |
| 19        | 1.700          | $60 \cdot 10^6$    |
| 20        | 900            | $60 \cdot 10^6$    |
| 21        | 250            | $35 \cdot 10^6$    |
| 22        | 800            | $40 \cdot 10^6$    |
| X         | 1.400          | $150 \cdot 10^6$   |
| Y         | 80             | $60 \cdot 10^6$    |
| Total     | 33.970         | $3.185 \cdot 10^6$ |

Nombre aproximat de gens i de parells de bases a cada cromosoma humà (amb més del 90% del genoma explorat). Font: Genes and diseases, NCBI (2004).

# 6 Gens i malalties humanes

S'han identificat prop de 1.100 gens, les mutacions dels quals estan relacionades amb més de 1.500 malalties, i s'espera que en el futur aquesta llista augmenti força. No obstant això, és molt inexacte identificar gens amb malalties (de fet, hi ha gens que duen el nom de la malaltia que causa el seu defecte o mutació). Els gens porten informació per fabricar proteïnes que duen a terme unes funcions concretes. Sortosament, tan sols en un nombre molt reduït d'individus un gen determinat és erroni i provoca o propicia una determinada malaltia.

## MAPA CROMOSÒMIC D'ALGUNES MALALTIES GÈNIQUES



## AVANTATGES I RISCOS DEL CONEIXEMENT DEL GENOMA HUMÀ

El coneixement, la localització i la seqüència dels gens humans té una gran importància en les ciències biomèdiques. Les possibilitats que obre el coneixement del genoma humà són immenses: conèixer millor la relació amb altres espècies i l'evolució humana; prevenir i combatre les malalties genètiques i hereditàries amb el desenvolupament de diverses estratègies terapèutiques (nous fàrmacs, teràpia gènica); millorar la producció d'aliments lluitant contra la fam en el món, etc. Hi ha qui pensa que la identificació del genoma també pot implicar alguns perills, sobretot relacionats amb la determinació anticipada de malalties i caràcters biològics que no s'hagin manifestat en els individus. Fins ara ja s'han elaborat algunes tècniques genètiques per a determinades malalties hereditàries, i es tem que les proves de detecció puguin ser utilitzades per discriminar algunes persones (per exemple, per l'accés a determinades feines, la contractació d'assegurances de salut i de vida, etc.). També preocupa la manipulació del genoma humà amb finalitats no terapèutiques. No obstant això, el cert és que els avenços que proporcionaran els resultats d'aquest projecte i les seves aplicacions en els camps sanitari i agroalimentari superen de bon tros els inconvenients que pot comportar.

Possiblement és el projecte científic més important de la història. La utilització adequada dels coneixements i les aplicacions que ens aportarà és responsabilitat de tots.



*Igual que les empremtes digitals ens identifiquen, en un futur no gaire llunyà hi haurà l'empremta genètica.*

### RECERCA

## El genoma humà a Internet

La informació sobre el genoma humà que hi ha a l'abast a Internet és molt abundant. Existeixen molts laboratoris a tot el món que fa anys que investiguen la seqüenciació de determinats gens i la seva relació amb la fisiologia humana. Molts d'aquests resultats s'han fet públics a la xarxa. Per exemple:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genomes/index.html>

[http://www.ensembl.org/Homo\\_sapiens/](http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/)

<http://www.nhgri.nih.gov>

1. Navega per aquestes adreces i escull un aspecte del genoma humà per aprofundir-hi (per exemple, un dels 24 cromosomes, o una malaltia hereditària).
2. Redacta un breu informe en què expliquis la teva petita recerca.

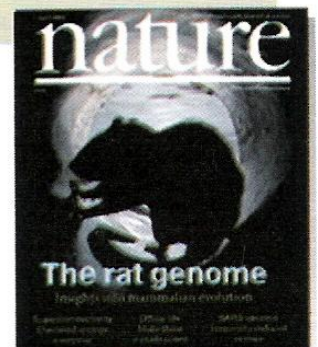
### DOCUMENT

## Desxifrat el genoma de la rata

Un consorci internacional de més de trenta centres de recerca ha completat l'anàlisi del 90% del genoma de la rata (*Ratus norvegicus*), el tercer mamífer del qual es desxifra el material genètic, després de l'ésser humà i del ratolí. La recerca té molt interès, ja que la rata és un dels models animals preferits en la recerca biomèdica, i alhora permetrà aprofundir en l'estudi de l'evolució dels mamífers.

El 90% dels gens de rata tenen una correspondència més o menys evident amb els gens dels éssers humans, mentre que en el ratolí tan sols és del 80%. Malgrat tot, el nombre de gens de les tres espècies podria ser molt similar (al voltant dels 30.000). La major part dels gens humans que estan associats amb malalties tenen el seu equivalent en el genoma de rata, i un 40% es conserva al genoma de les tres espècies. L'ús de la rata com a model científic té prop de 200 anys d'història. És l'animal preferit en l'estudi de malalties cardiovasculars, neurodegeneratives, metabòliques o de diferents tipus de càncer, i és apropiat per avaluar la seva resposta a fàrmacs. La seva mida i el seu temps de gestació, però, han desplaçat la seva popularitat cap al ratolí, molt més manejable com a model genètic.

*El País*, març 2004 (adaptació)



*Portada de la revista Nature, on es va publicar el genoma de la rata.*

1. Qui és més proper als humans des del punt de vista evolutiu, la rata o el ratolí? Per què?
2. Justifica la importància del coneixement del genoma de la rata i del ratolí.

# Activitats complementàries

## 1 Gats siamesos i color del pèl

Els gats siamesos només tenen fosques les extremitats, sobretot la cara i les potes. Totes les cèl·lules del cos dels gats produeixen l'enzim que intervé en la formació del pigment per a la coloració fosca, però aquest enzim és desactivat per la calor que desprèn el mateix cos dels gats. Només les extremitats estan prou fredes per permetre el funcionament de l'enzim, i per això tenen la coloració fosca que correspon al genotip.

1. Explica el valor de l'acció ambiental en la manifestació del color del pèl de la cara, les orelles, les extremitats i la cua dels gats siamesos.
2. ¿Coneixes cap altre caràcter la manifestació del qual es vegi clarament modificada per l'acció ambiental? Explica-ho.



Gat siamès.

## 2 Identificació del gen de la cistinúria

### Un equip científic de Barcelona identifica un gen relacionat amb un mal hereditari

Un grup d'investigadors de Barcelona ha identificat un gen responsable d'una malaltia hereditària humana. Es tracta del gen causant de la *cistinúria*, un trastorn bastant comú que provoca còlics nefrítics i l'obstrucció de les vies urinàries. En alguns casos la cistinúria acaba provocant la pèrdua del ronyó. La identificació d'aquest gen obre la perspectiva de nous fàrmacs específics i de tractaments preventius que retardin l'aparició dels càlculs renals.

La cistinúria afecta 1 de cada 7.000 persones. Es tracta d'una malaltia causada per un al·lel mutant localitzat al braç curt del cromosoma 2. De les sis mutacions trobades, la més freqüent es dona en el codó 467 del gen. Aquest simple error en un nucleòtid fa que, en lloc de l'aminoàcid metionina, es codifiqui treonina i la proteïna corresponent no actui correctament; és a dir, que no sigui capaç d'efectuar el transport de cistina a través de la membrana de les cèl·lules de les vies urinàries.

*El País* (1 abril 1994)

1. On és el locus del gen relacionat amb la cistinúria?
2. Comprova en la clau genètica (pàgina 74) quins poden ser els codons implicats en la mutació esmentada en el text.

## 3 Pètals i acidesa

A la taula següent es representa la manifestació del caràcter «color dels pètals» per a deu plantes amb flor d'una determinada planta que s'ha fet créixer en un laboratori:

| Planta | 1    | 2    | 3    | 4    | 5    | 6    | 7    | 8    | 9    | 10   |
|--------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| Color  | blau | groc | groc | blau | blau | blau | blau | blau | groc | groc |

1. Suposem que l'acidesa del medi és important en la determinació del color dels pètals. Identifica el caràcter biològic, les diferents manifestacions i la variable ambiental clau per al color.
2. Representa les freqüències de cada classe en un gràfic. Es tracta d'un caràcter quantitatiu o qualitatiu? Per què?

## 4 Qüestions

1. Indica tres caràcters biològics diferents i les manifestacions que poden presentar (només un pot ser de l'espècie humana).
2. Sovint deus haver llegit la frase «el gen que produeix la malaltia de...». Repassa la definició de *gen*, pensa en la funció que els gens duen a terme en les cèl·lules i, tot seguit, discuteix la validesa de la frase.
3. «Sabem que un fragment de DNA codifica per a una proteïna P, present en dues espècies diferents. Per mesurar la distància genètica entre aquestes espècies, podem fer servir el nombre de nucleòtids diferents que apareixen en els fragments de DNA respectius, o també el nombre d'aminoàcids diferents en la seqüència de P en cada espècie.» Justifica aquest raonament.
4. Indica dos dels perills potencials que té el coneixement complet del genoma humà i expressa la teva opinió sobre aquest tema.