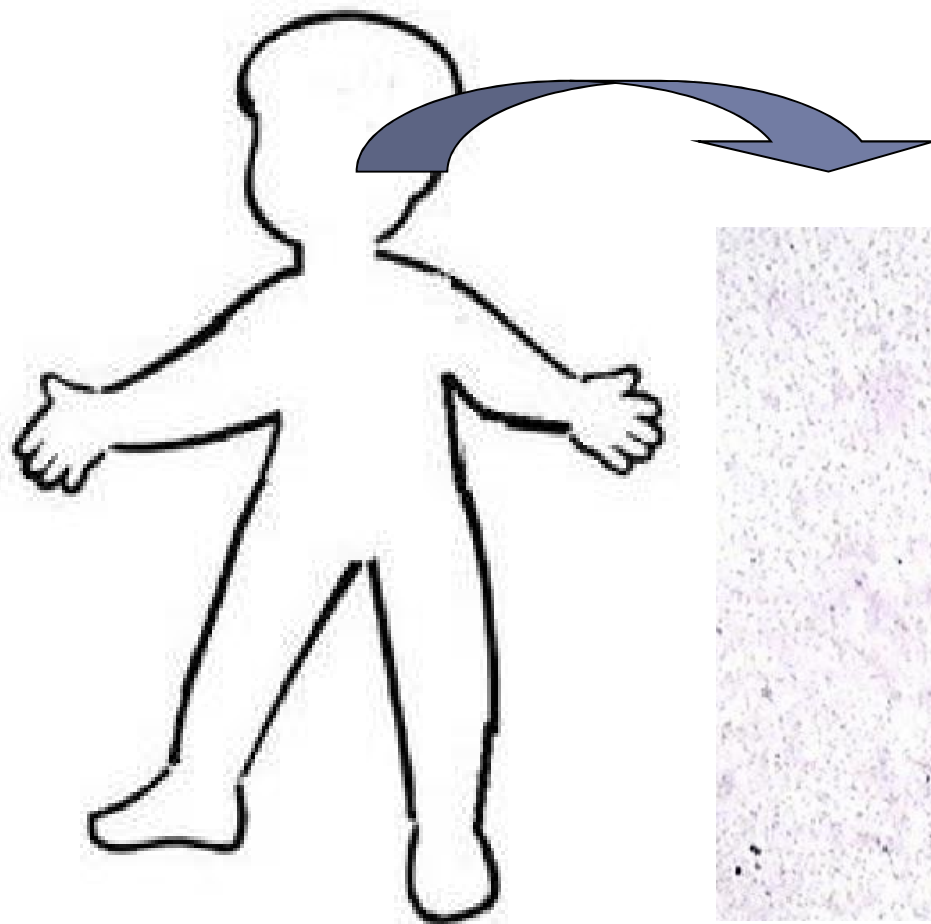


5

L'herència biològica



On està el “llibre d'instruccions” dels éssers vius?



Partim d'un problema



T'has preguntat mai la magnitud de la quantitat d'ADN que porten les teves cèl·lules?

Cada cèl·lula conté aproximadament 2 m d'una cadena d'ADN cadascuna.

Tenint en compte que el cos d'una persona està compost per una mitja de 10^1 cèl·lules, t'imagines fins on podria arribar només l'ADN del teu cos si es disposés en línia recta?

Compara la quantitat d'ADN total del teu cos amb:

- 1. Un viatge al voltant del món.*
- 2. Un viatge de la Terra al sol.*

Dades:

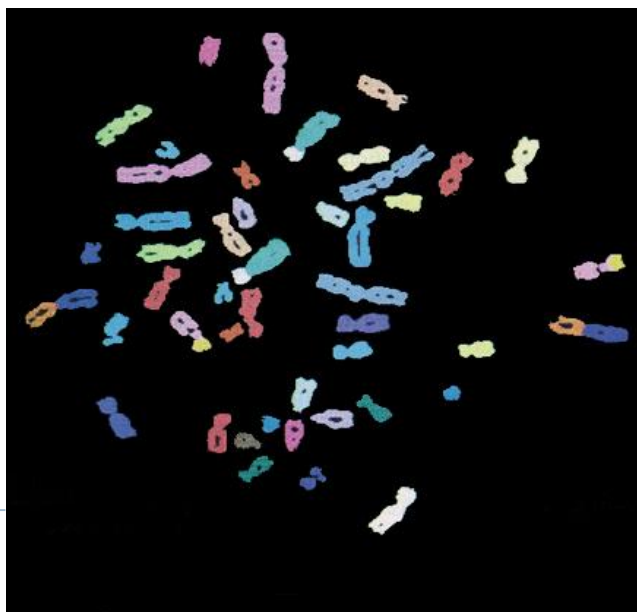
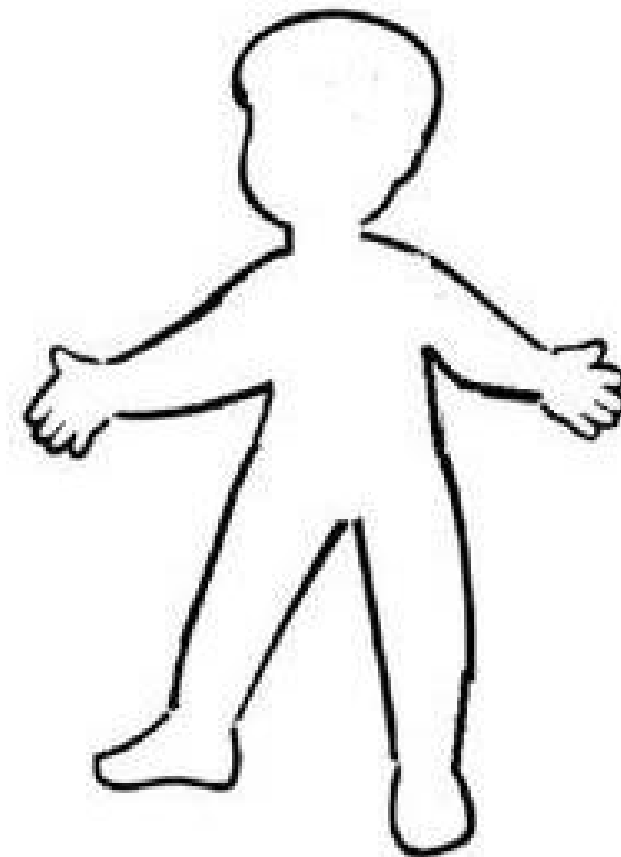
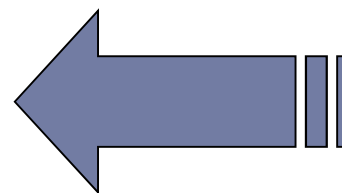
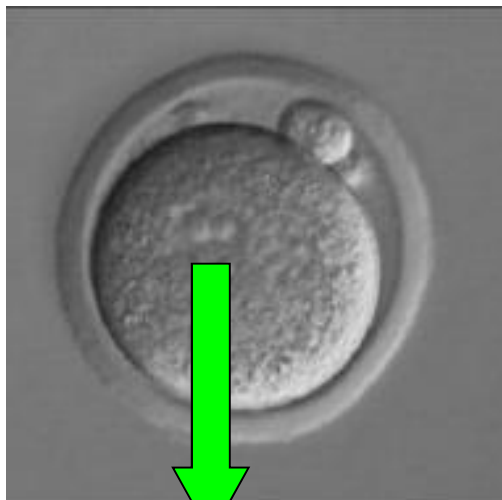
Longitud ADN en una cèl·lula = 2m;

Contingut total de cèl·lules en el cos humà = 10^1 ;

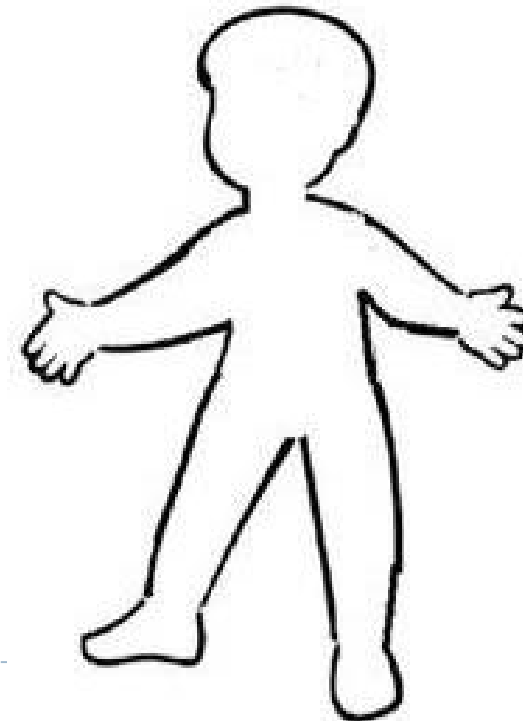
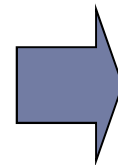
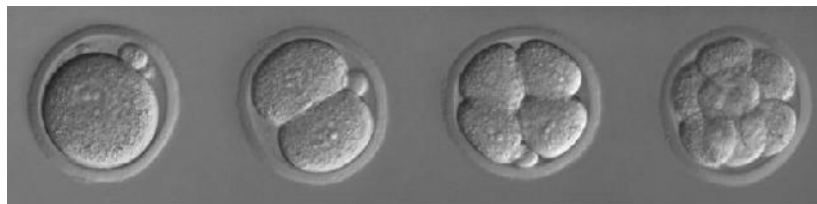
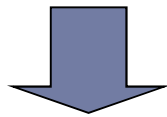
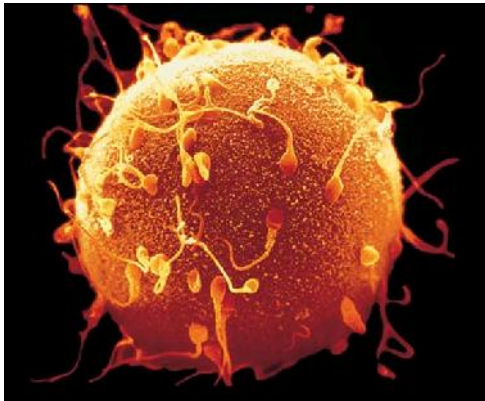
Perímetre de la Terra = $4 \cdot 10^4$ Km;

Distància de la Terra al sol = $1,5 \cdot 10^8$ Km

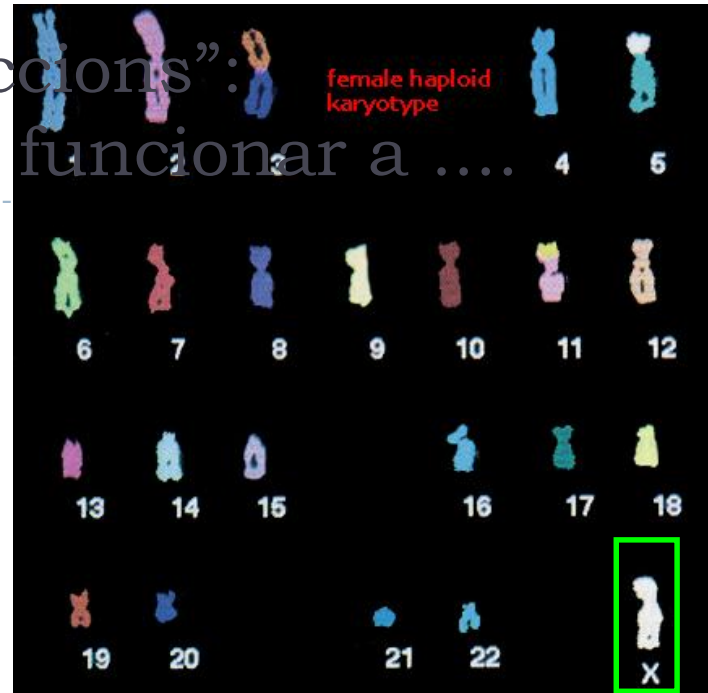
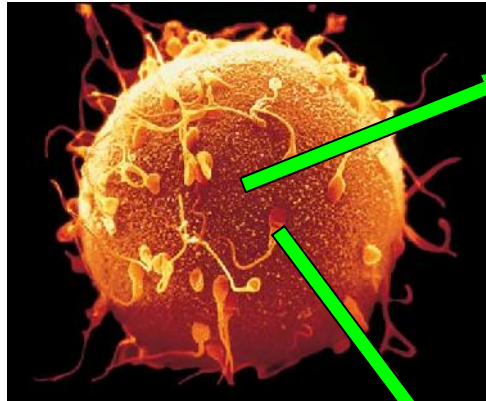
El "llibre d'instruccions": Com fabricar i fer funcionar a



El “llibre d’instruccions”: Com fabricar i fer funcionar a

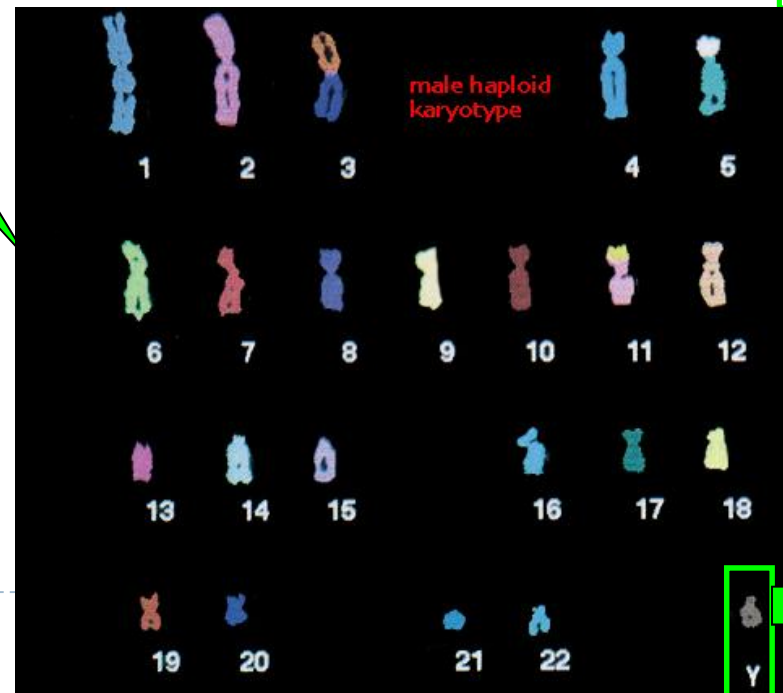


El "llibre d'instruccions": Com fabricar i fer funcionar a



Com fabricar i fer funcionar a

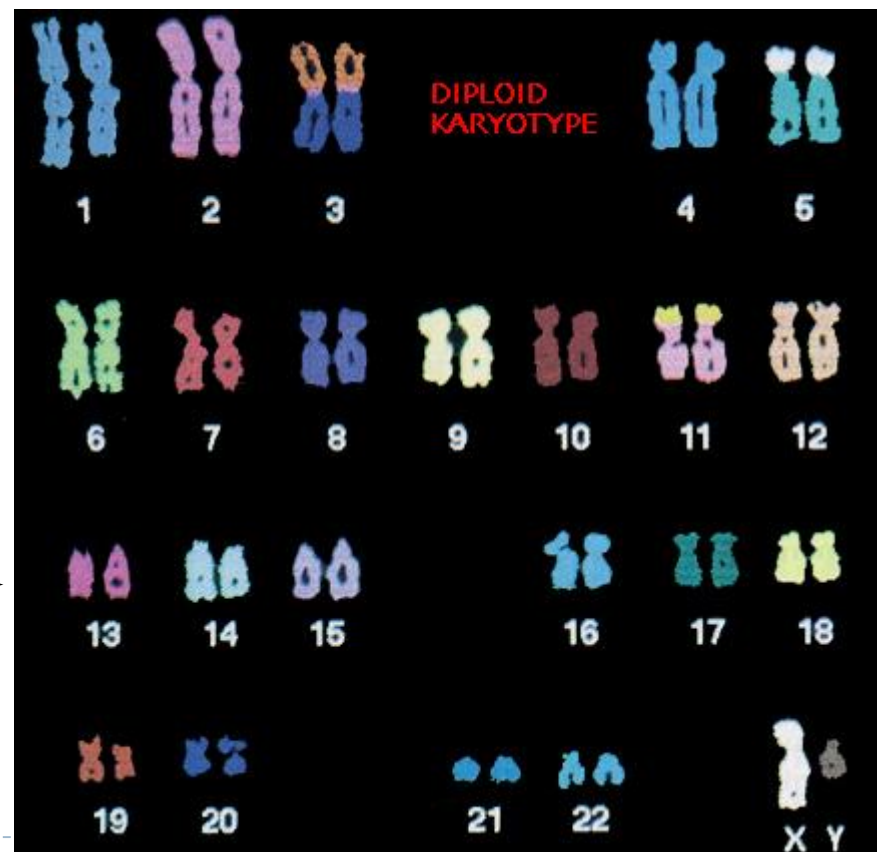
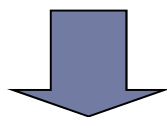
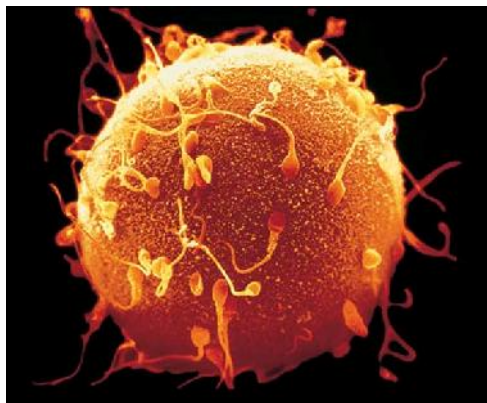
Cromosoma 23 mare



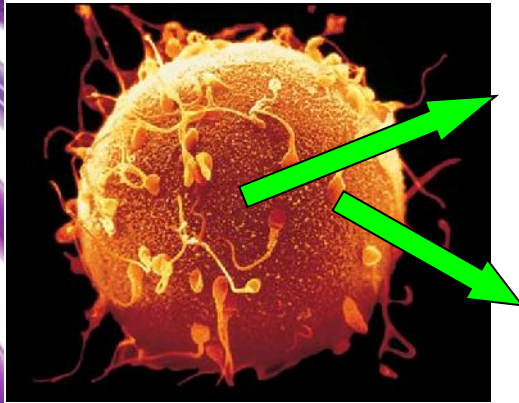
Com fabricar i fer funcionar a

Cromosoma 23 pare

El "llibre d'instruccions": Com fabricar i fer funcionar a



“La enciclopèdia d’instruccions”: Com fabricar i fer funcionar a

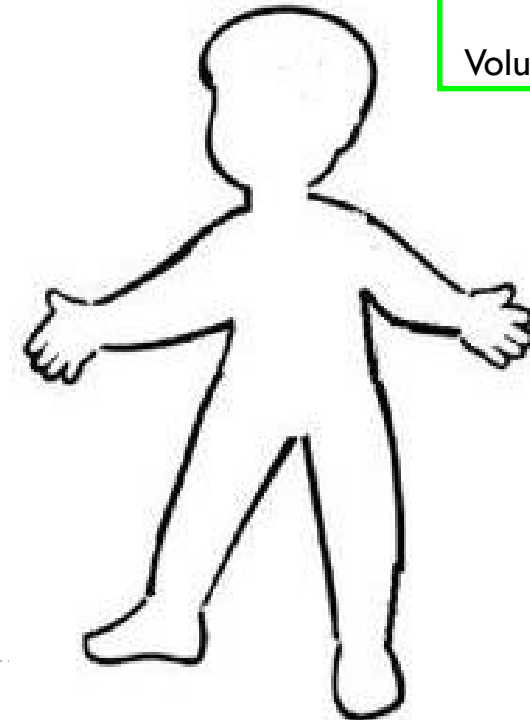
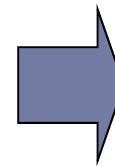
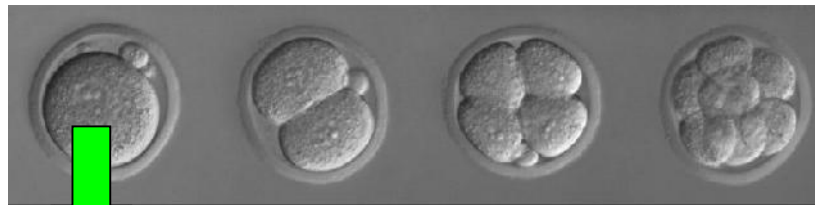
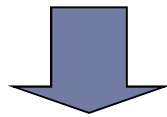


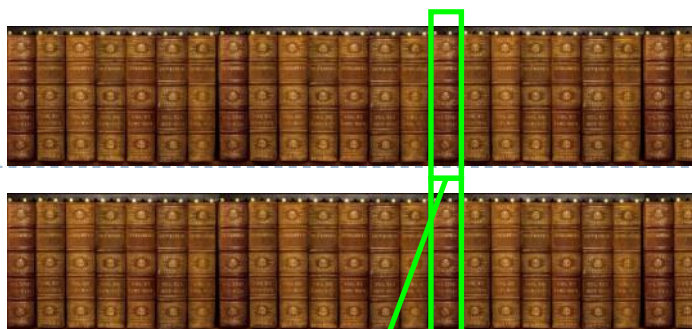
Com fabricar i fer funcionar a

Volum 23 mare

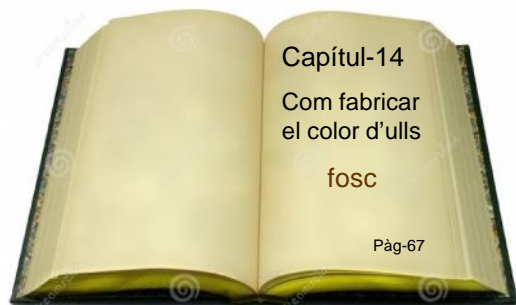
Com fabricar i fer funcionar a

Volum 23 pare

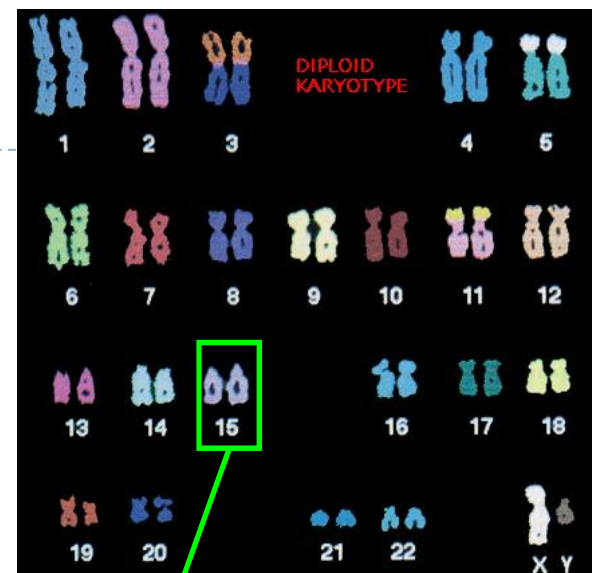
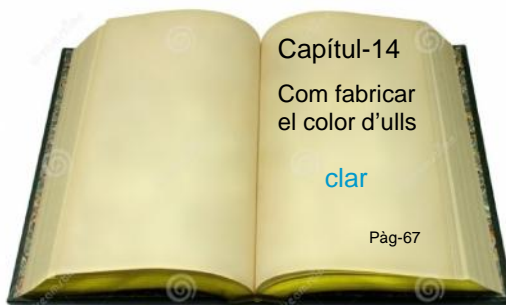




Volum 15 ♀



Volum 15 ♂



♀



Color d'ulls fosc

♂

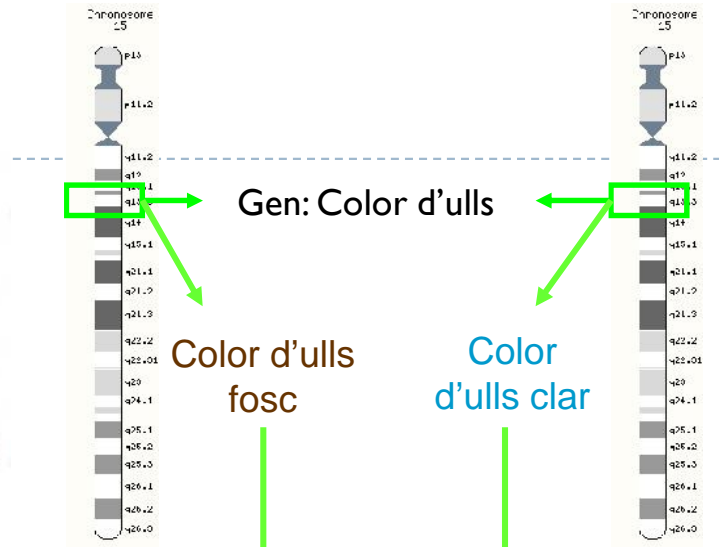
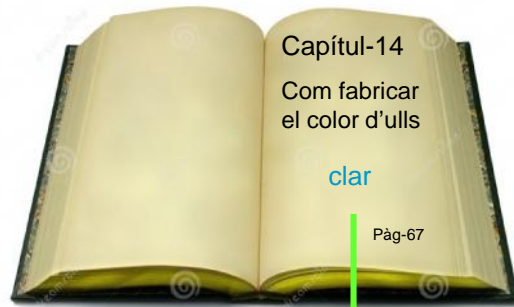
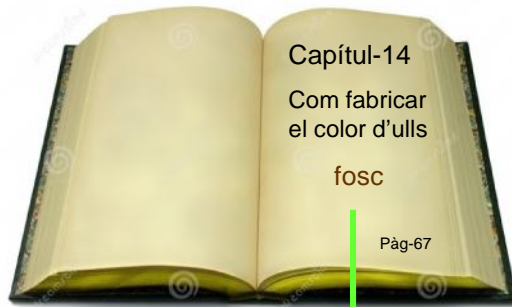


Color d'ulls clar

Gen: Color d'ulls

Volum 15

Volum 15 ♂



Per fabricar el color fosc d'ulls cal

Per fabricar el color clar d'ulls cal

ATG TGG CCC CAA GCC CGC CTC CCT CCC ...

PARAULES

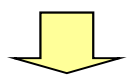
"PARAULES"

LLETRES

"LLETRES"

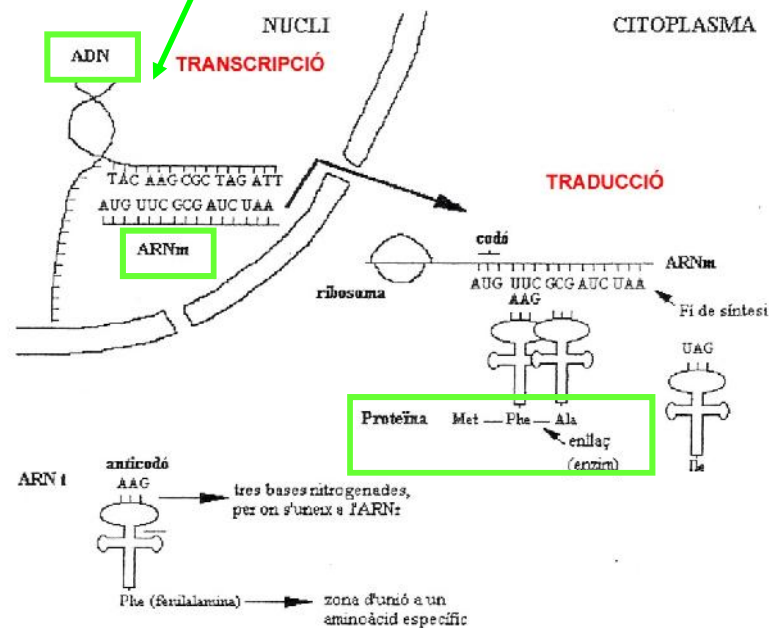
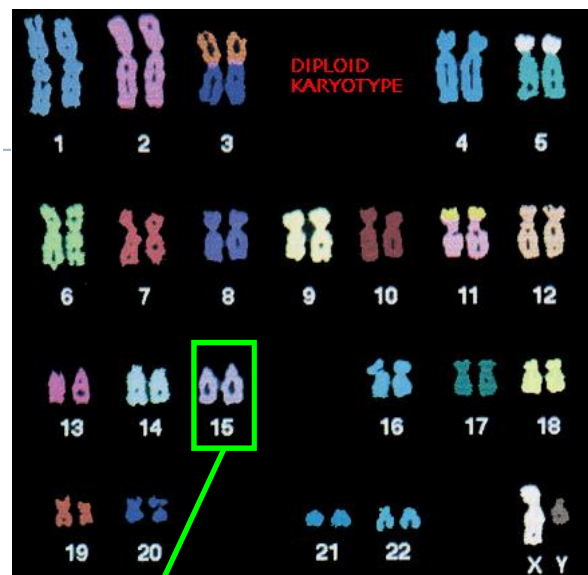
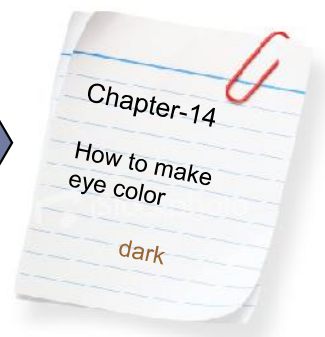
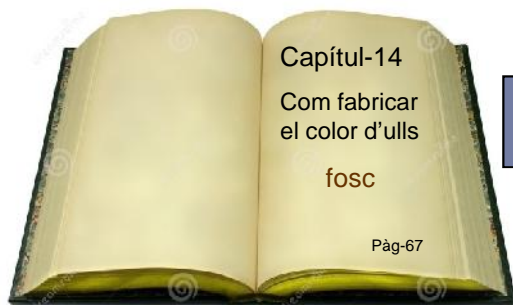
abcdefghijklmnopqrstuvwxyz

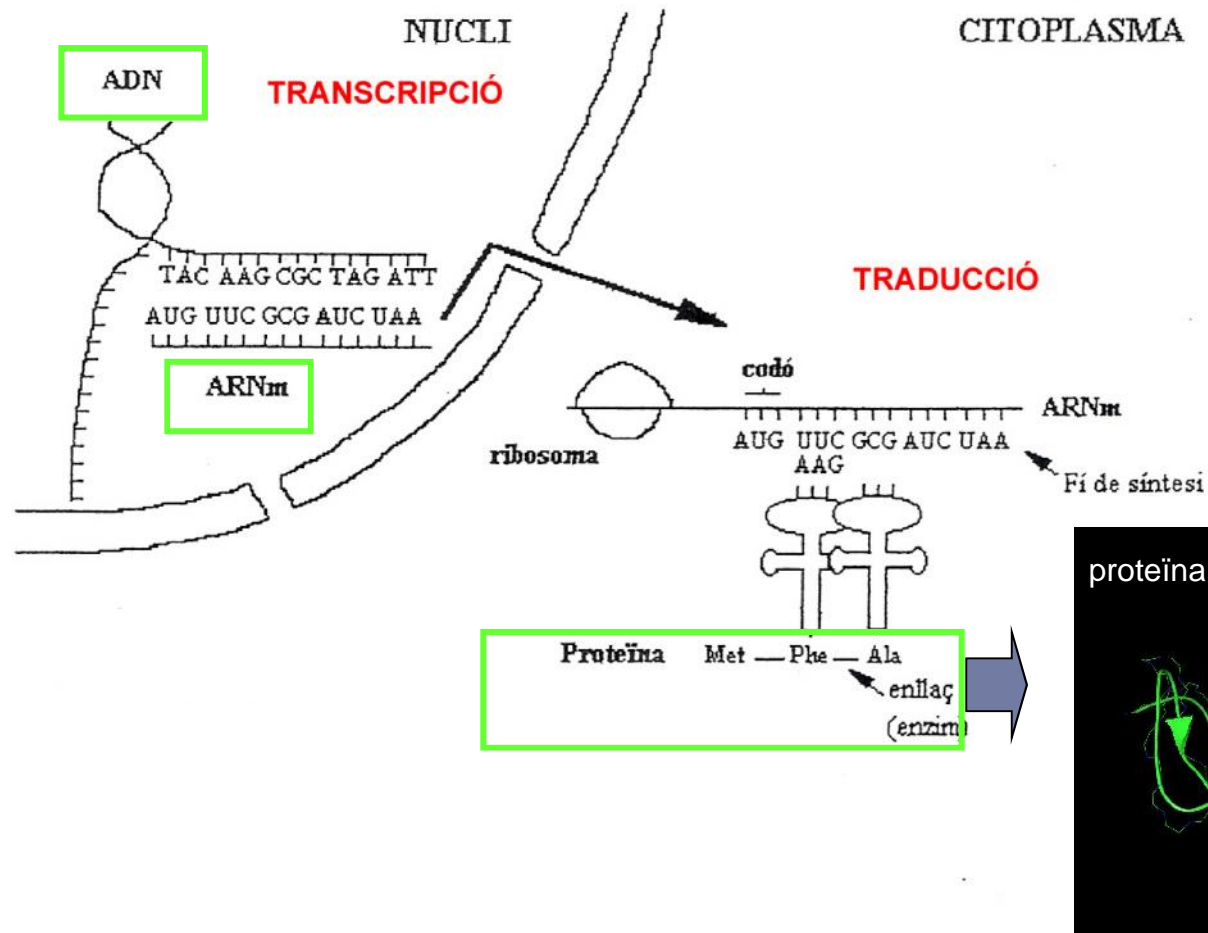
ATCG



Però, qui "llegeix" aquesta enciclopèdia?

Volum 15 ♀





Informació de l'ADN

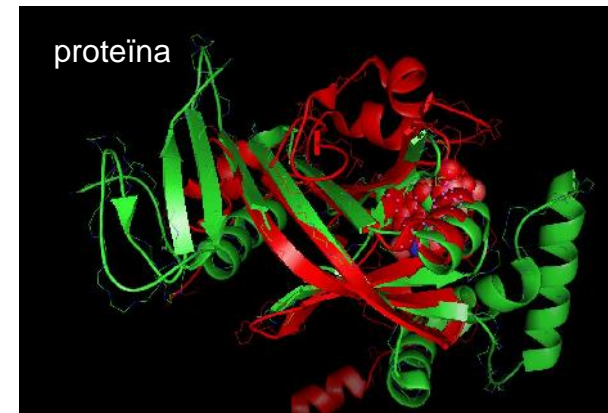


Ordre dels aminoàcids per formar les diferents proteïnes

Informació de l'ADN

Ordre dels aminoàcids per formar les diferents proteïnes

Però, i la resta de biomolècules que formen la cèl·lula?



Els enzims controlen
Control de TOT el metabolisme cel·lular
cel·lular (metabolisme cel·lular)

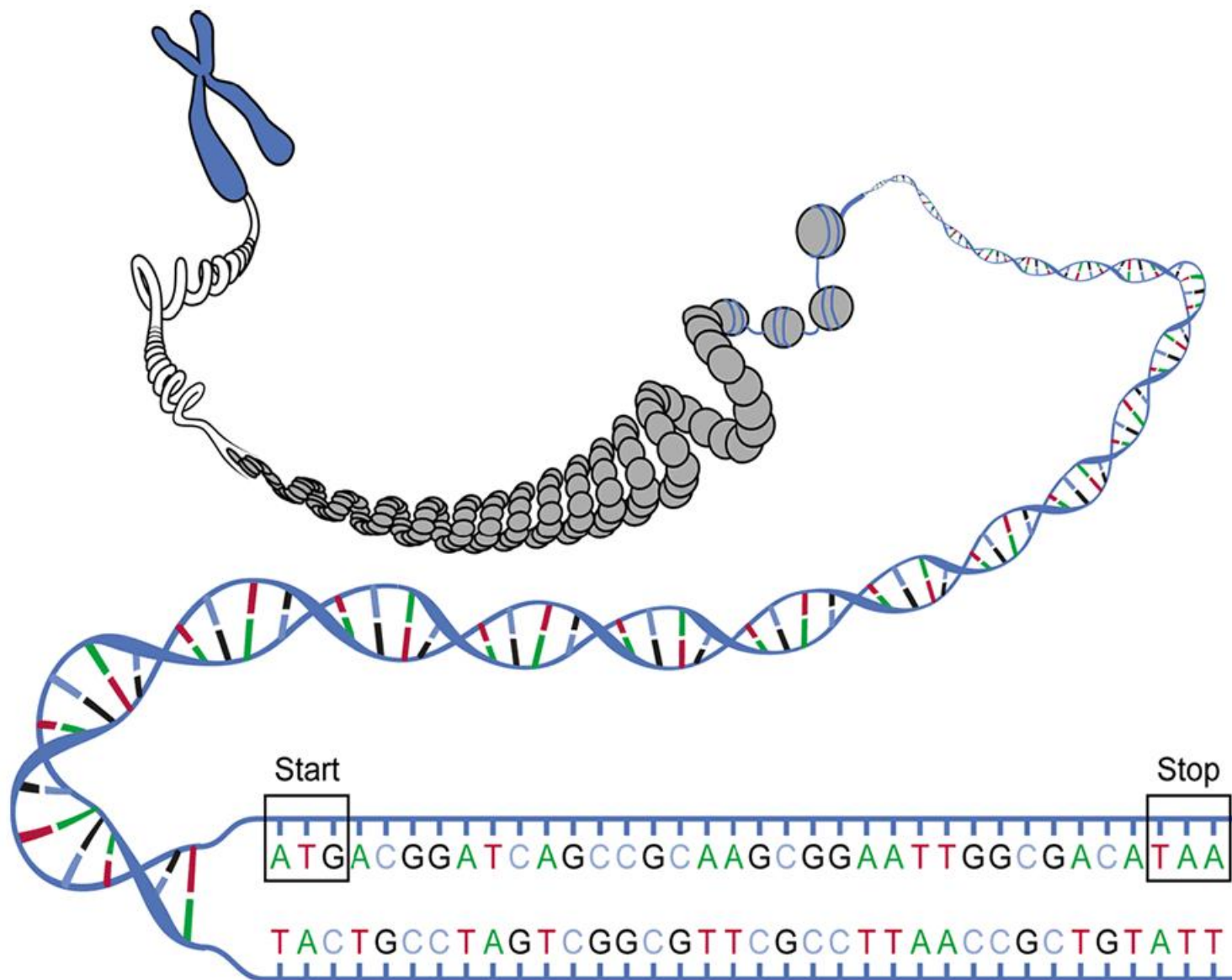
Funcions

- **Enzimàtica**
- **Estructural** (són el principal component dels éssers vius després de l'aigua).
- **Altres:** contràctil (moviment dels músculs), transport (oxigen en els glòbuls vermells), defensa (anticossos), etc...



http://www.youtube.com/watch?v=fC_h0zWM1us

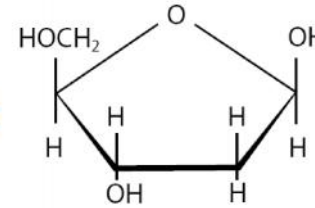
El llenguatge de la vida: Els àcids nucleics - ADN



El llenguatge de la vida: Els àcids nucleics - ADN

Nucleòtids

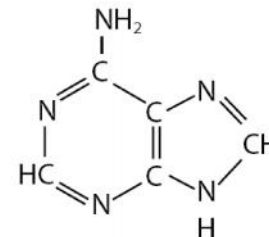
Glúcid – **desoxiribosa**



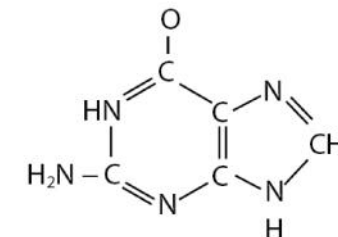
+

Bases nitrogenades:

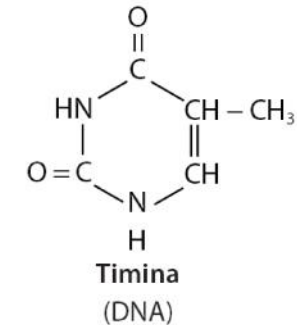
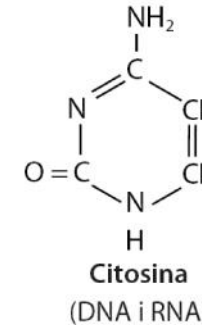
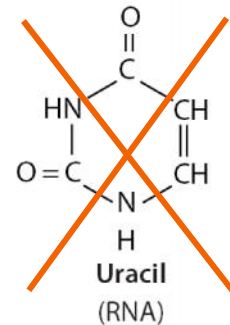
Adenina
Guanina
Citosina
Timina



Adenina (DNA i RNA)

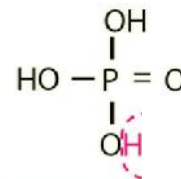


Guanina (DNA i RNA)



+

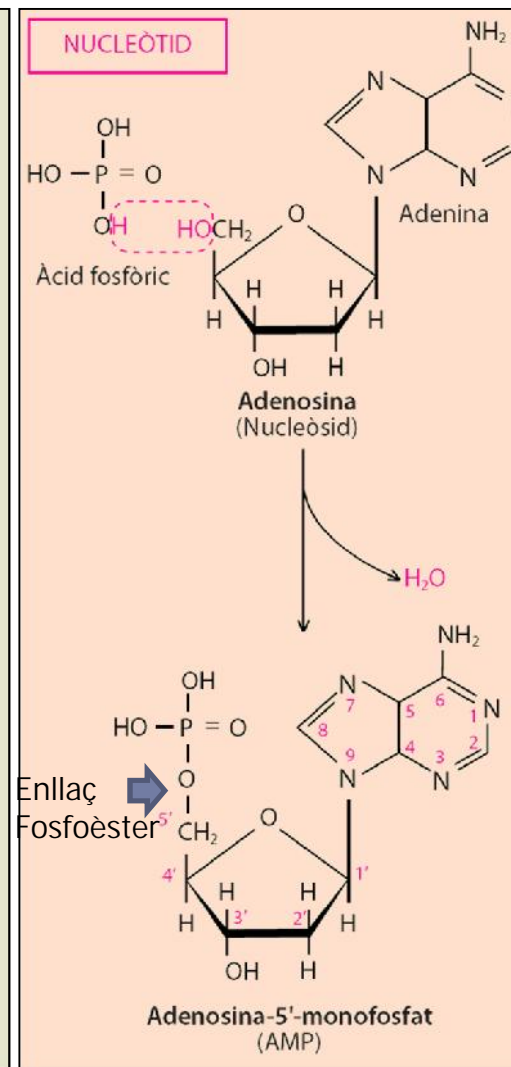
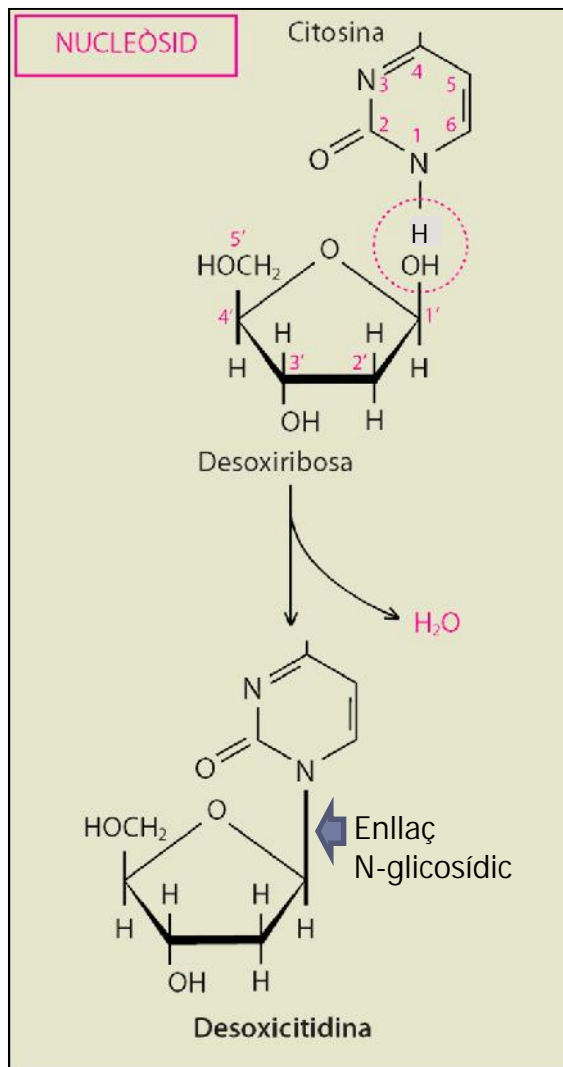
Àcid fosfòric



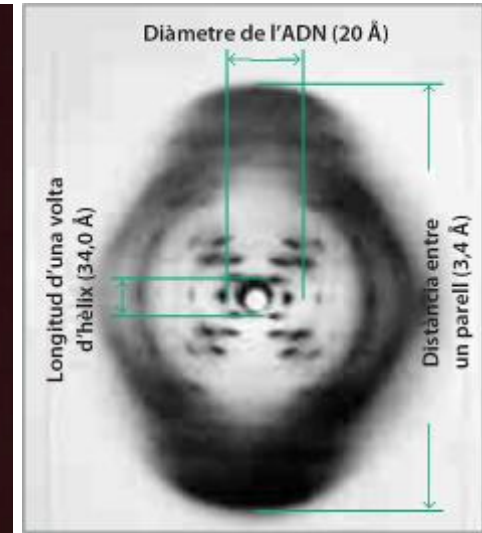
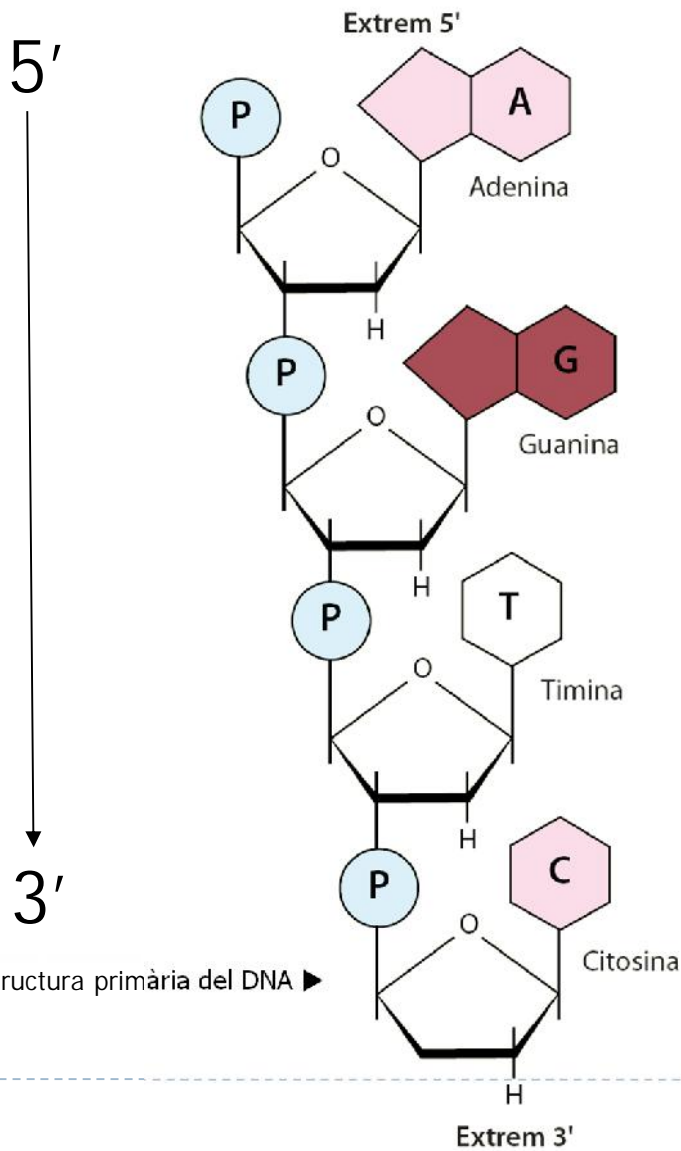
El llenguatge de la vida: Els àcids nucleics - ADN

Reaccions de formació de nucleòsids i nucleòtids.

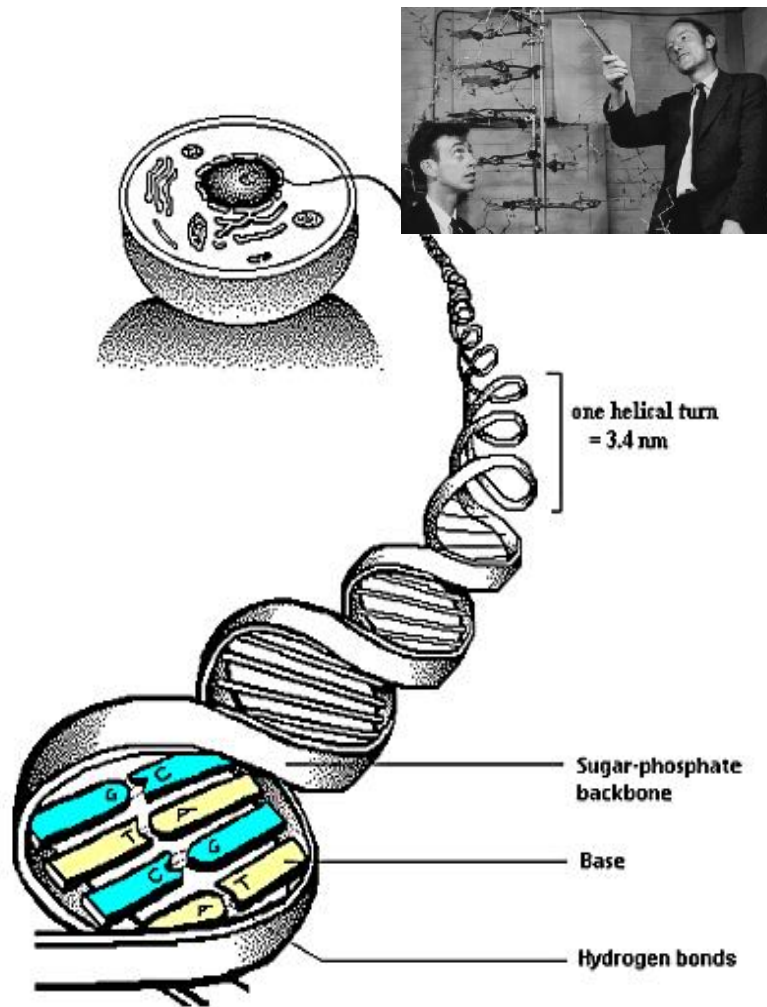
En aquestes molècules els carbonis de les pentoses es numeren com a 1', 2', 3', 4' i 5' per diferenciar-los dels carbonis de les bases nitrogenades



El llenguatge de la vida: Els àcids nucleics - ADN



El llenguatge de la vida: Els àcids nucleics - ADN



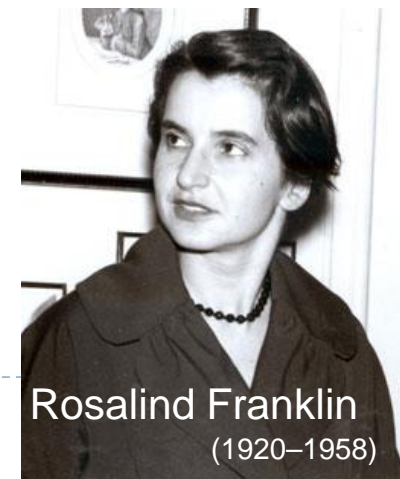
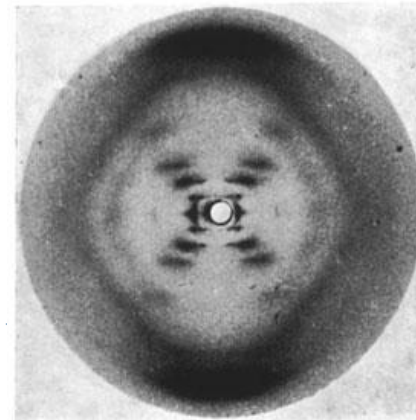
Watson & Crick (1953) van descobrir l'estructura de l'ADN:

-Estructura tridimensional en doble hèlix helicoidal

-Doble cadena antiparal·lela

- Ambdues cadenes són complementàries (no idèntiques)

-Bases nitrogenades a l'interior

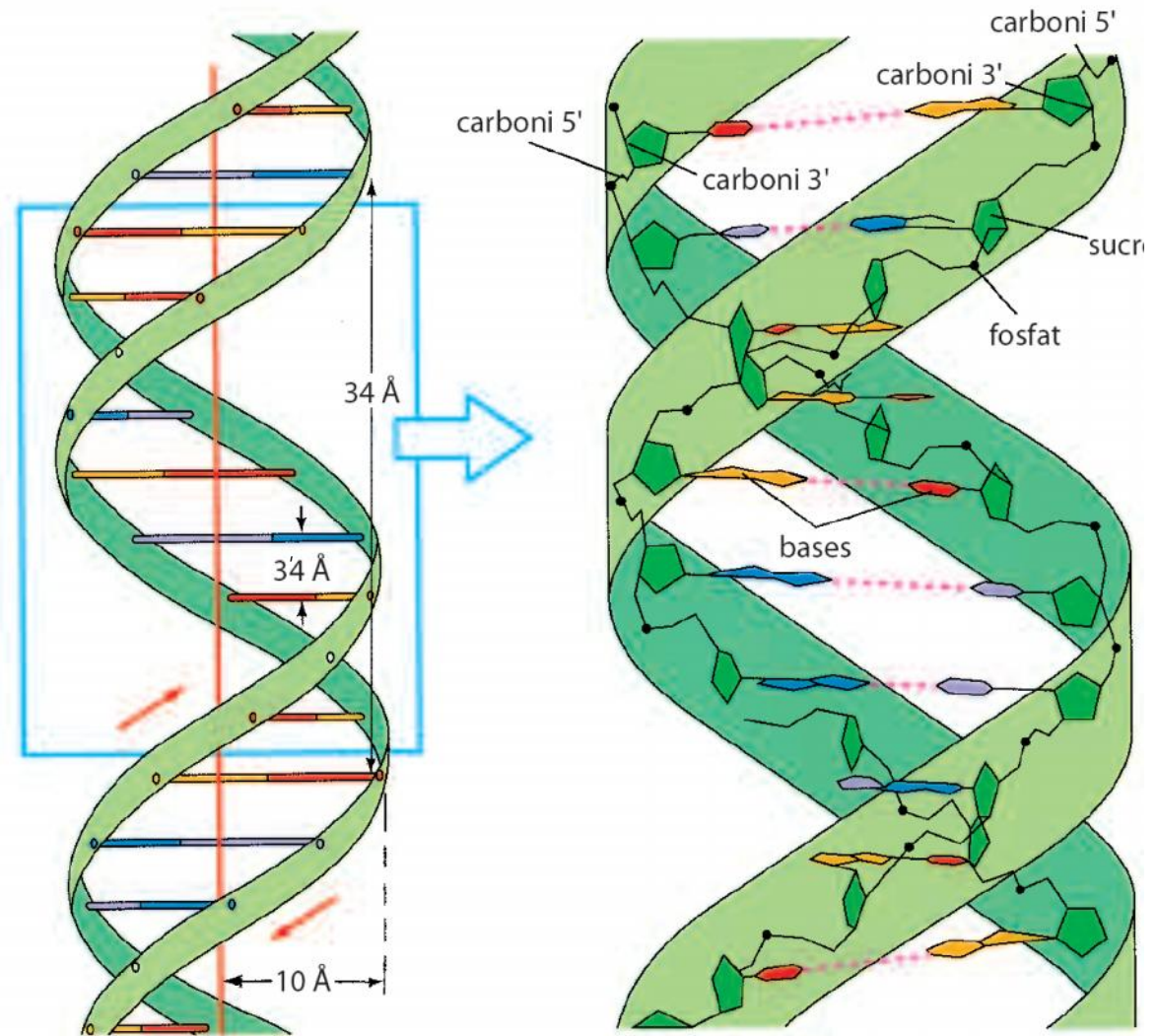


Rosalind Franklin
(1920–1958)

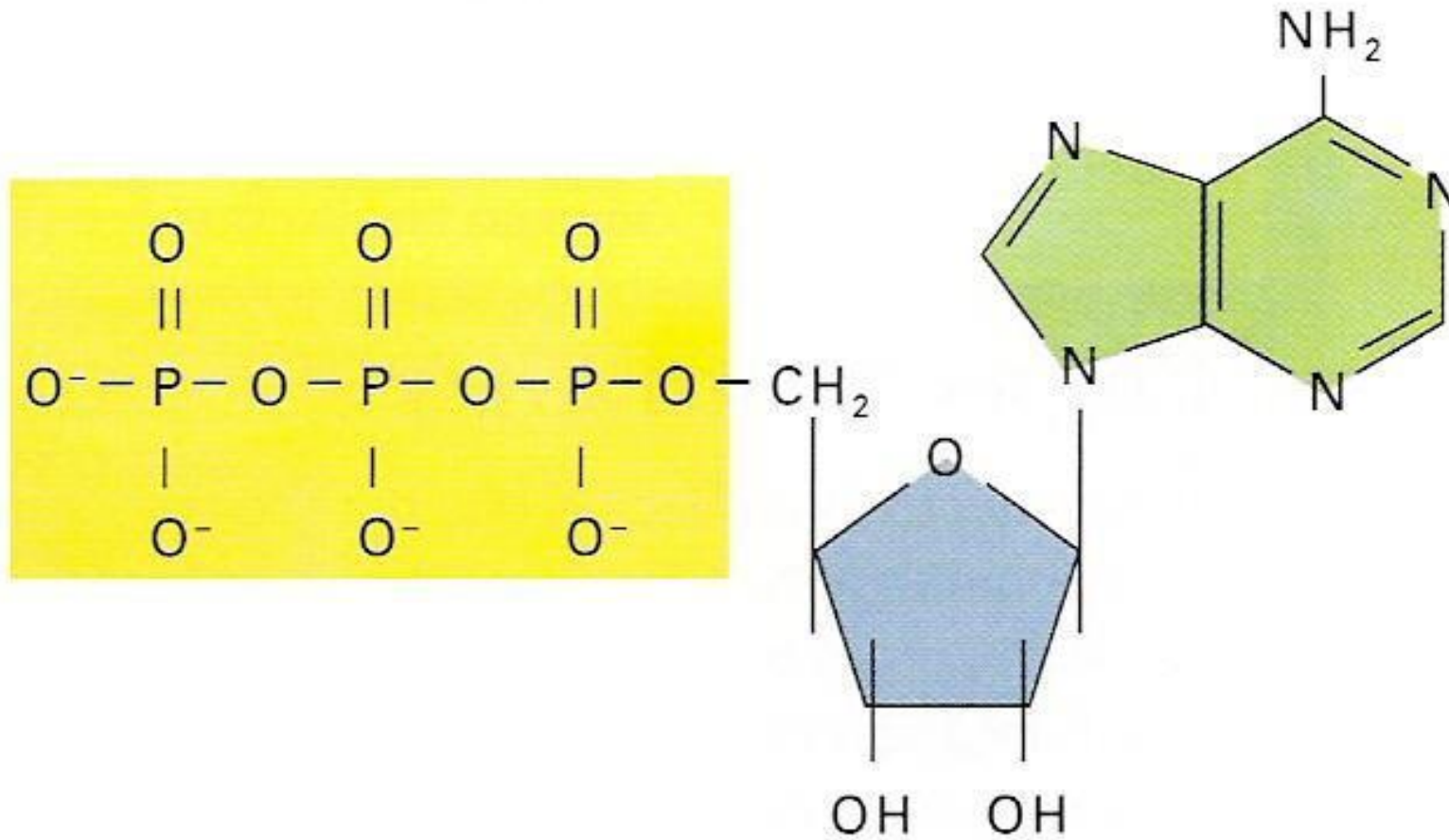
https://ca.wikipedia.org/wiki/Rosalind_Franklin

El llenguatge de la vida: Els àcids nucleics - ADN

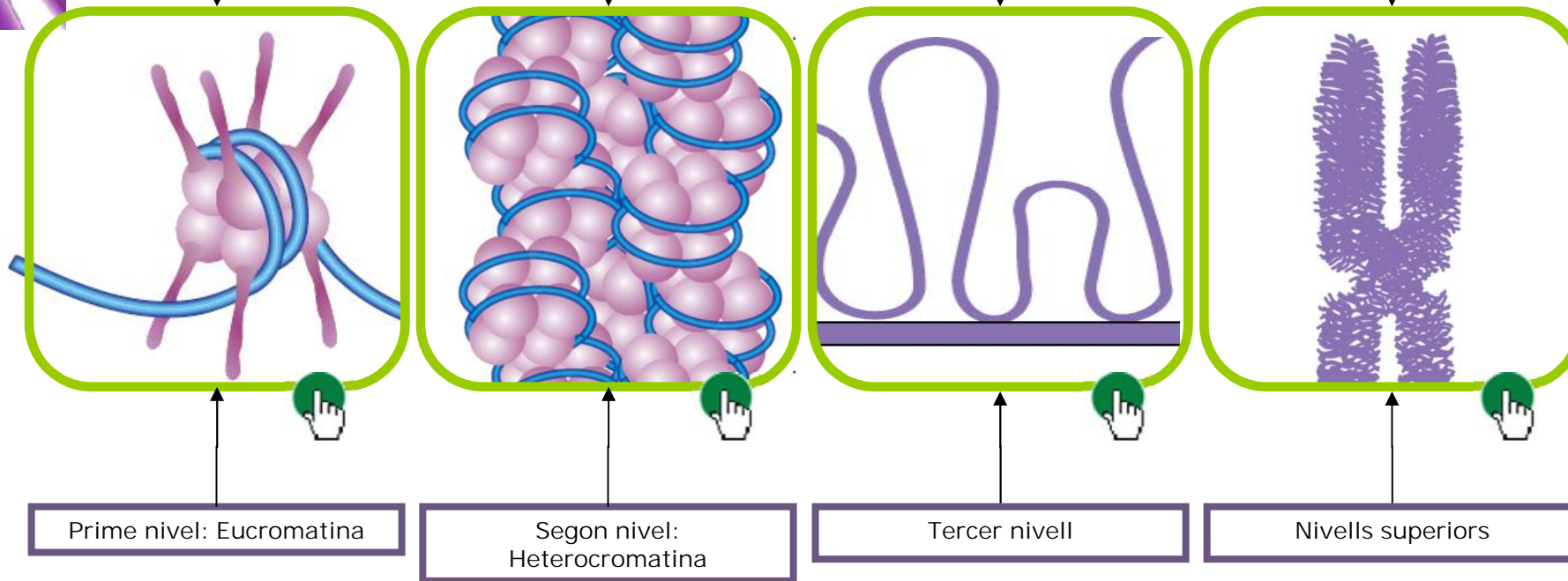
Estructura secundària del DNA: la doble hèlix o fibra de DNA de 20 Å

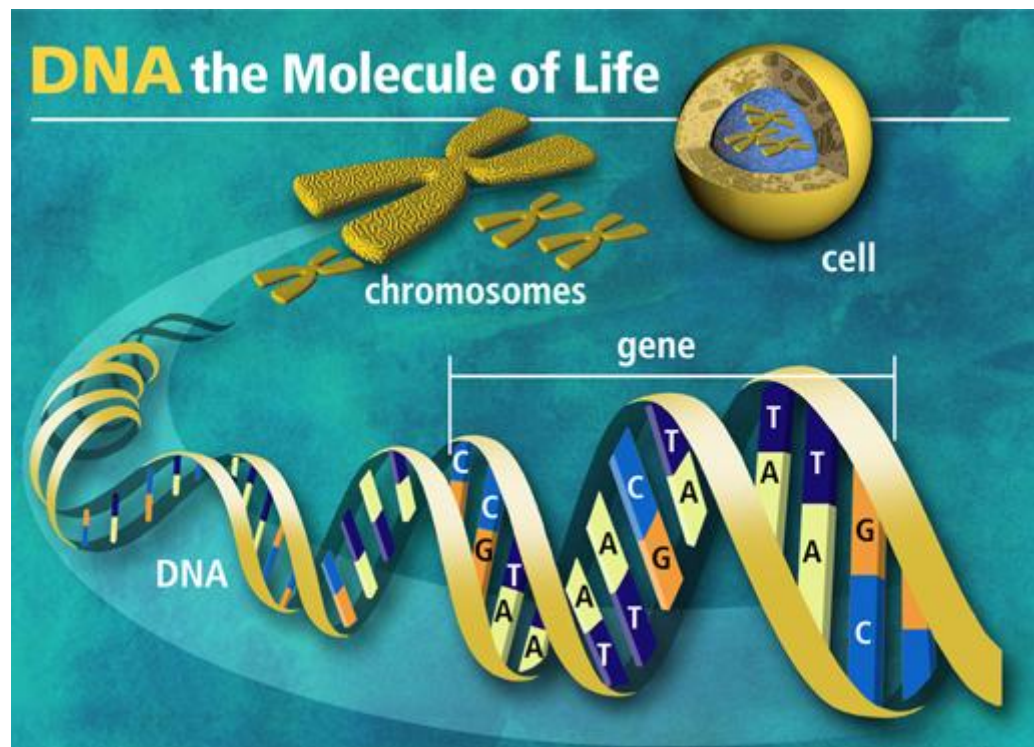
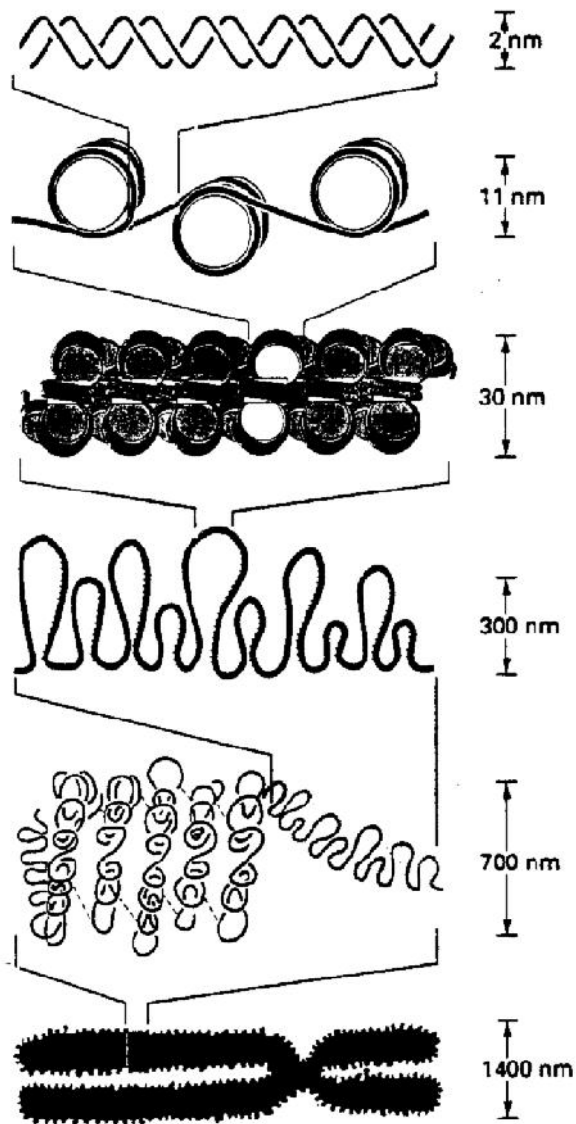


ATP – Adenosina trifosfat



Nivells d'empaquetament del DNA

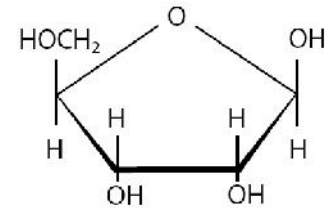




L'ARN (RNA). Àcid ribonucleic

Nucleòtids

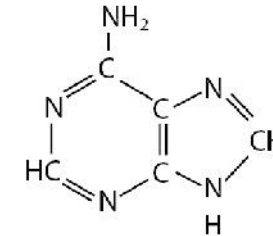
Glúcid – **ribosa**



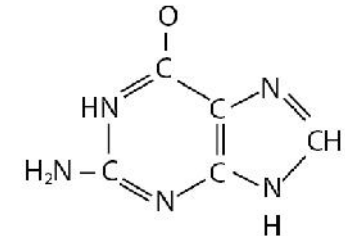
+

Bases nitrogenades:

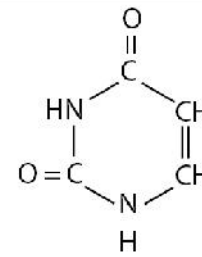
Adenina
Guanina
Citosina
Uracil



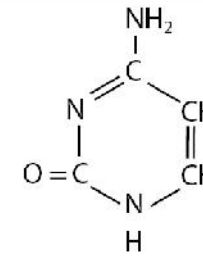
Adenina (DNA i RNA)



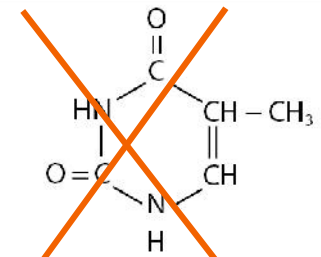
Guanina (DNA i RNA)



Uracil (RNA)



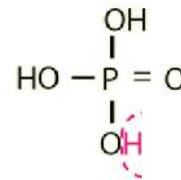
Citosina (DNA i RNA)



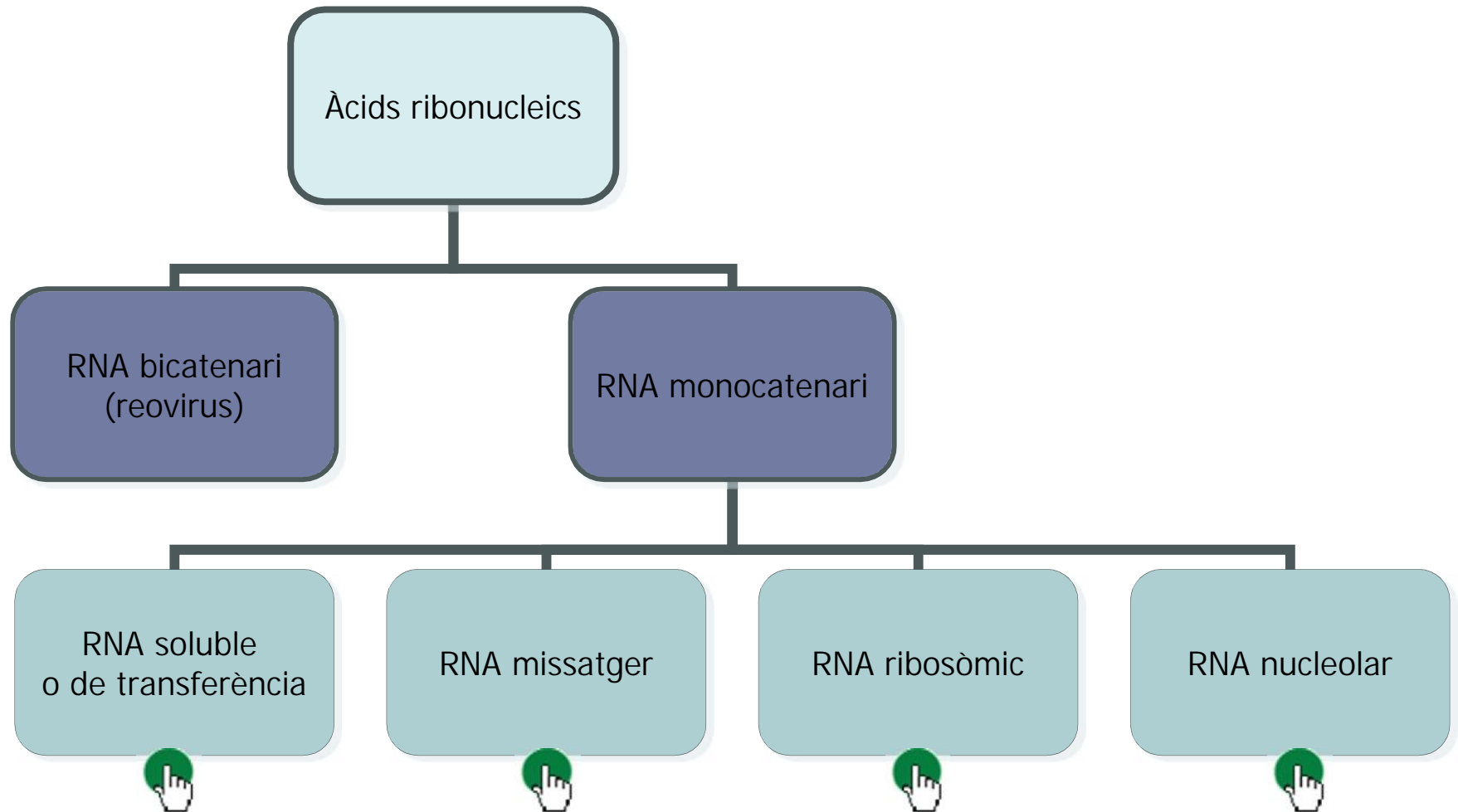
~~Timina (DNA)~~

+

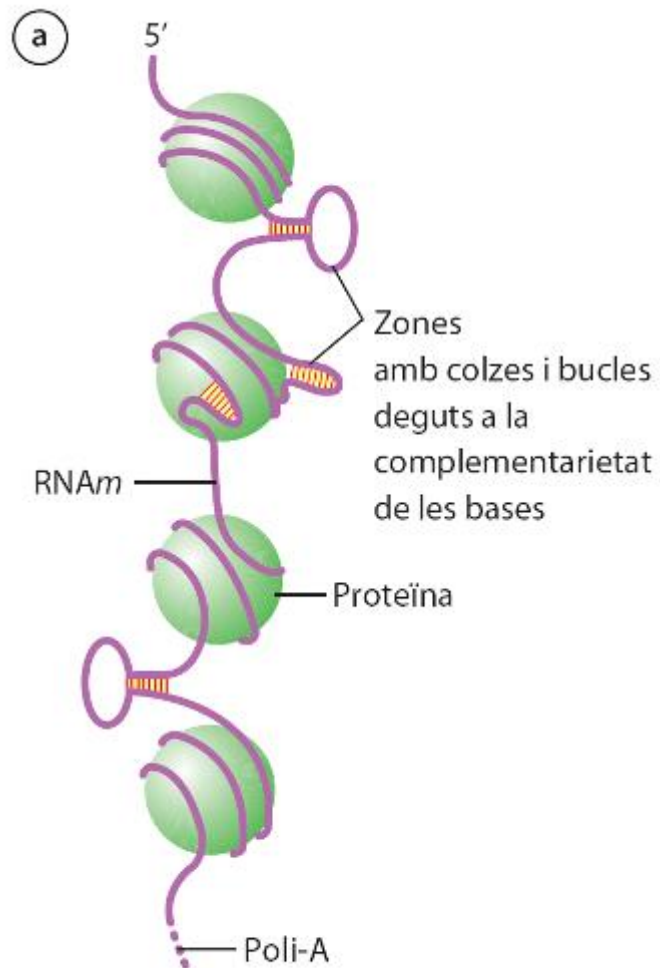
Àcid fosfòric



L'ARN (RNA). Àcid ribonucleic



L'ARN missatger (RNAm)



ADN - ARN

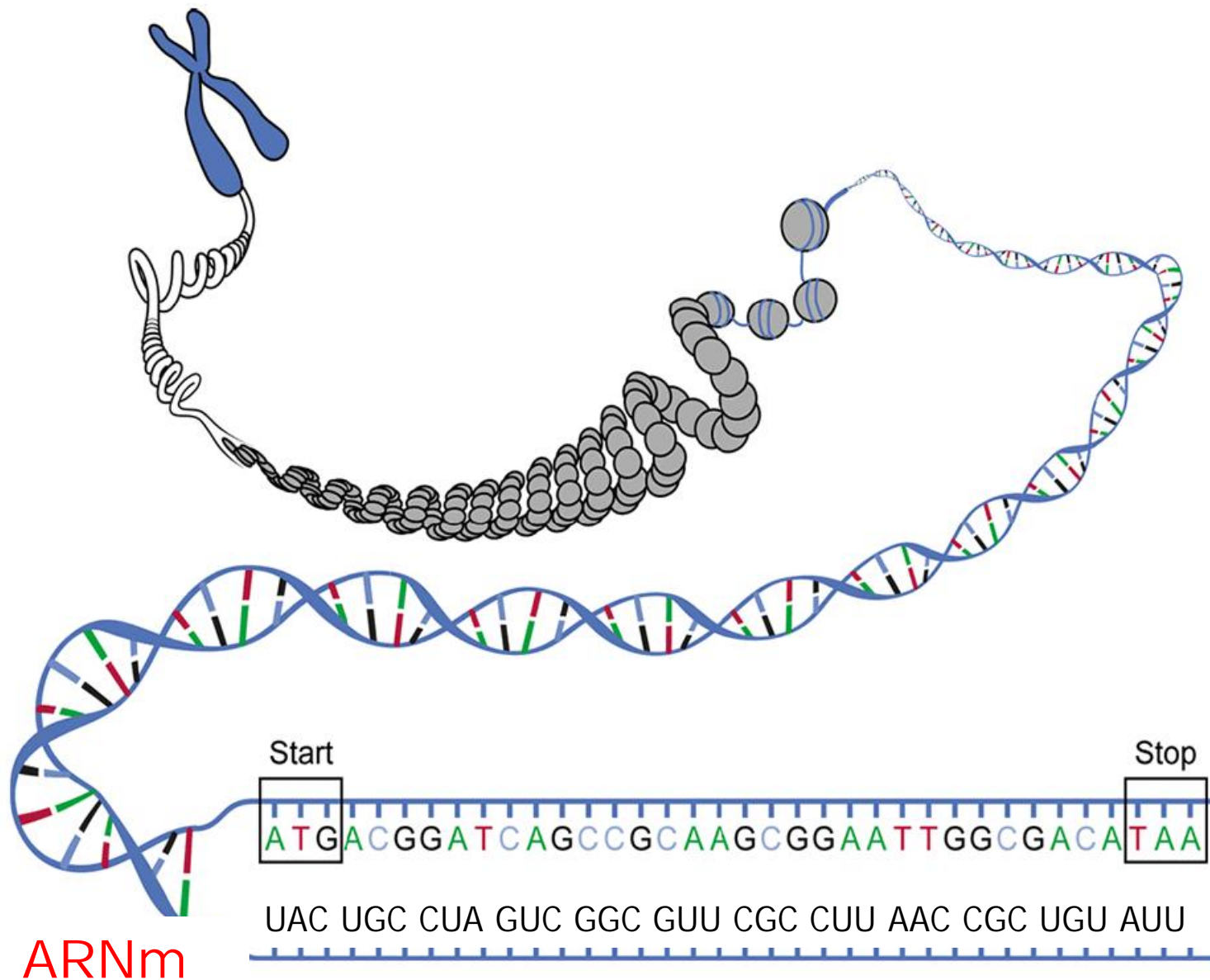
A ----- U

G ----- C

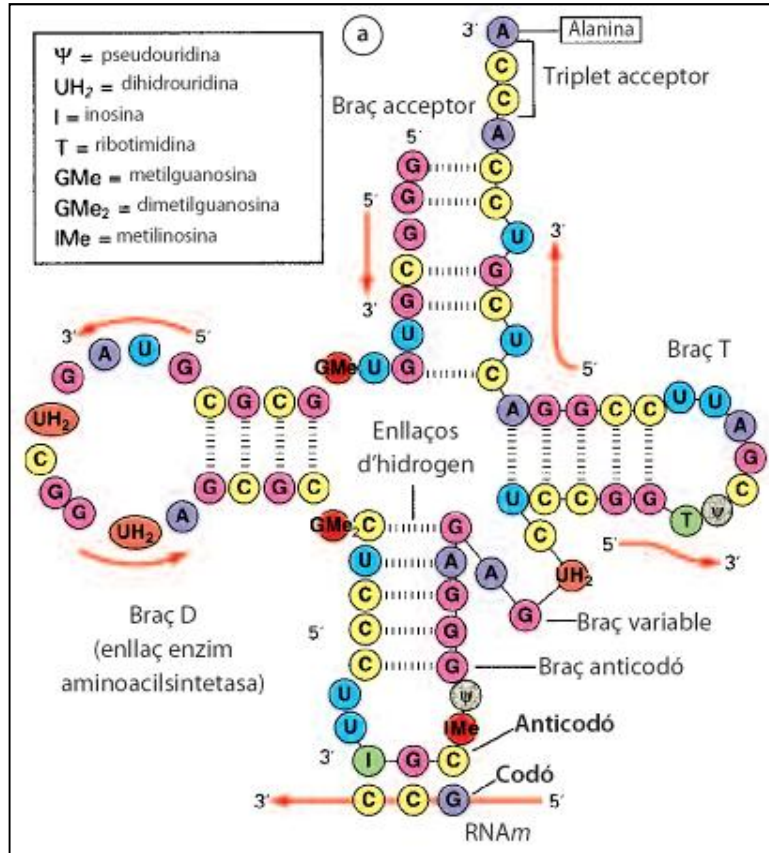
C ----- G

T ----- A

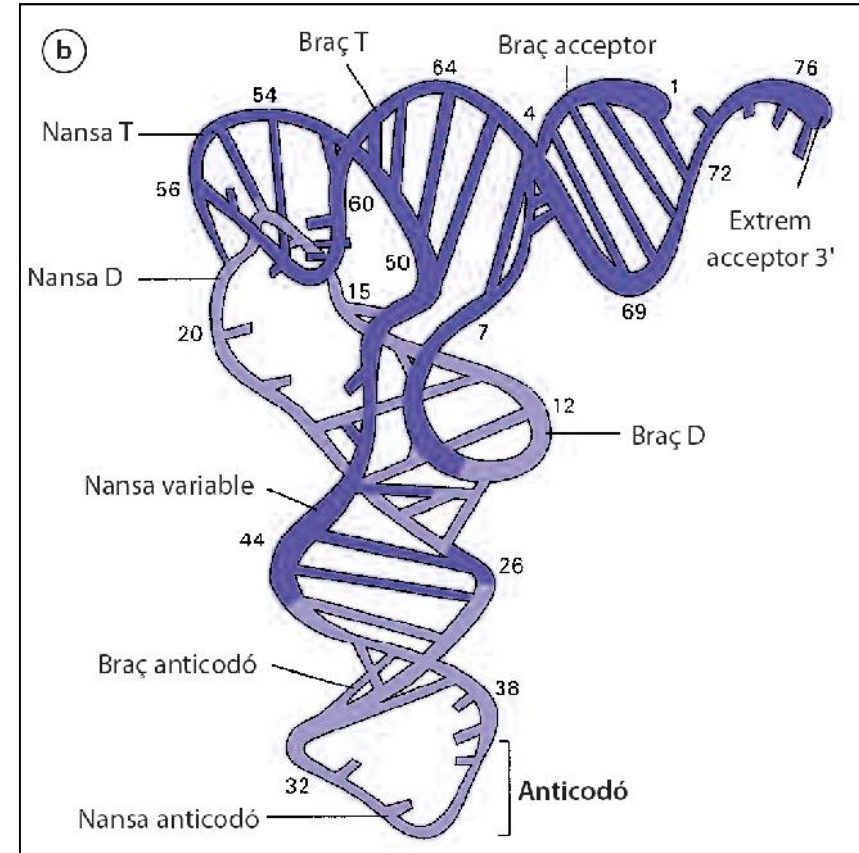
▲ Estructura d'una partícula ribonucleica missatgera (RNAm)



L'ARN de transferència (RNAt)



Esquema de l'ARNt de l'alanina

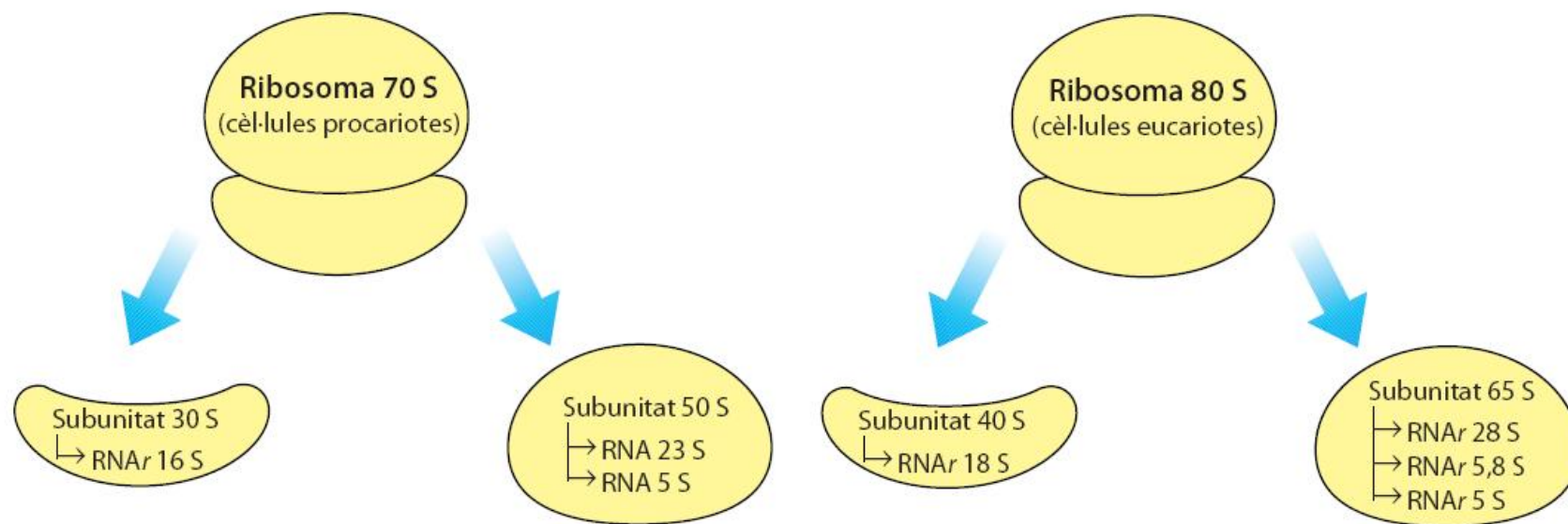


Estructura terciària en forma de L de l'ARNt de la fenilalanina. Les zones ombrejades corresponen a les nanses de l'estructura en fulla de trèvol.

“Llegeix” l'ARNm i transporta aminoàcids



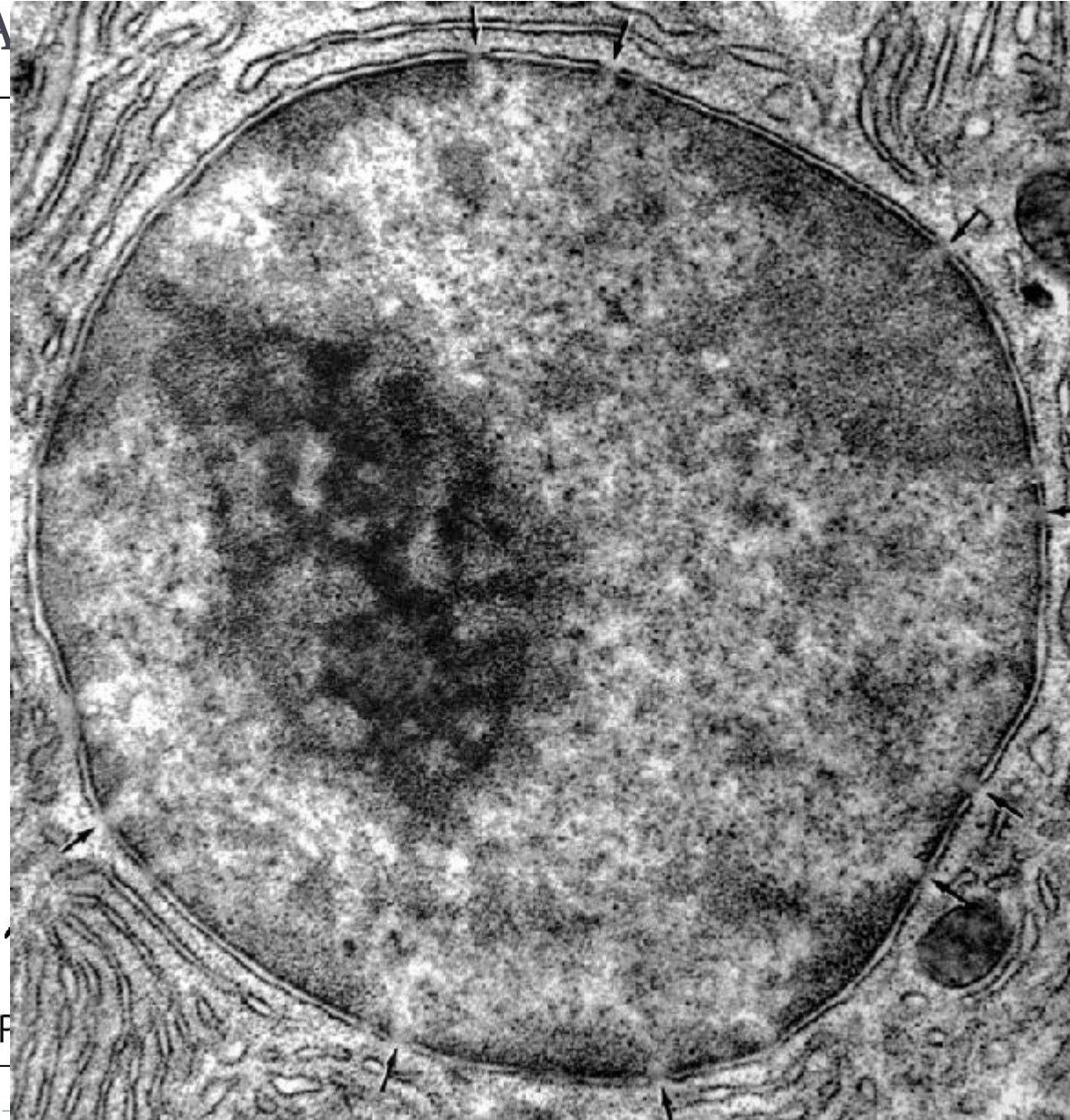
L'RNA ribosòmic (RNAr)



▲ Ribosomes de les cèl·lules procariotes i de les cèl·lules eucariotes

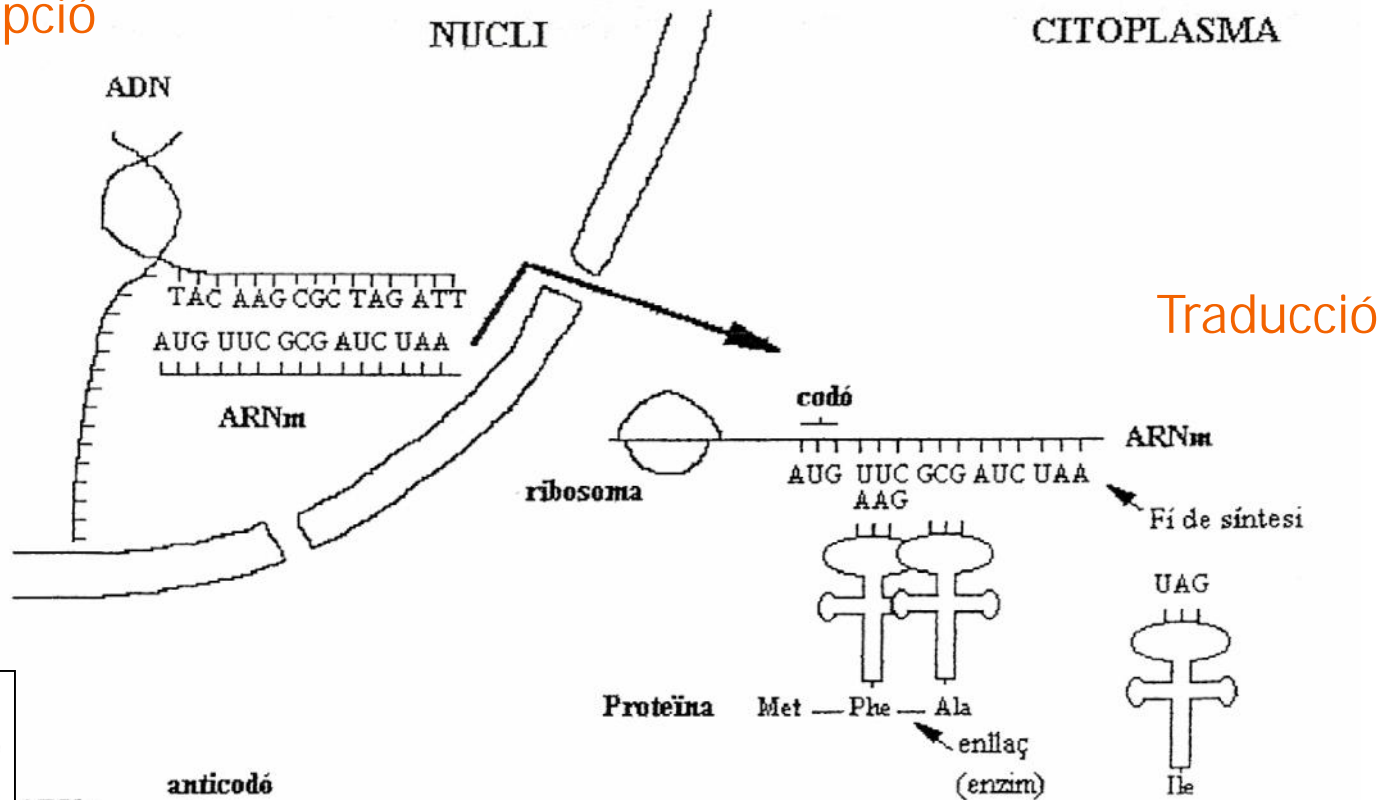
L'RNA

L'RNA nucleolar i com intervé en la fabricació dels ribosomes. S'observa com l'RNA de 45 S s'escindeix en tres: un RNA de 18 S, un RNA de 28 S i un RNA de 5,8 S.

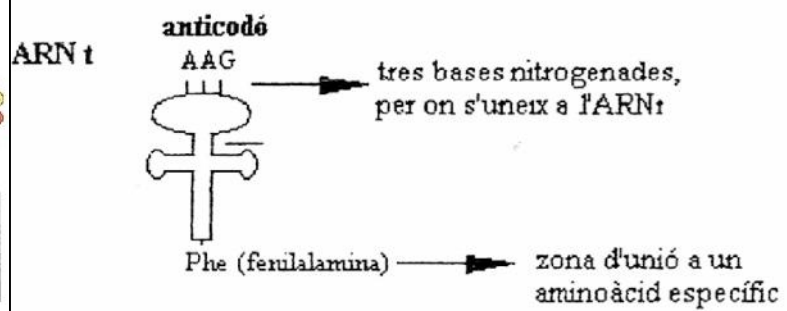
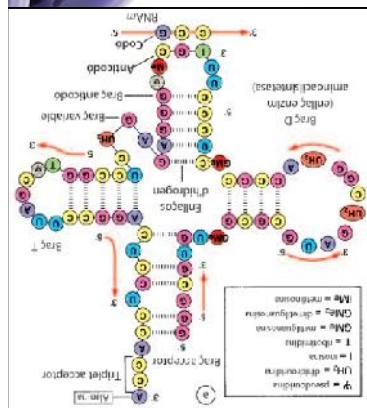


La síntesi de proteïnes

Transcripció



Traducció



<https://www.youtube.com/watch?v=rz5Mr7EFh5w>

https://www.youtube.com/watch?v=VgZS_jhtF14



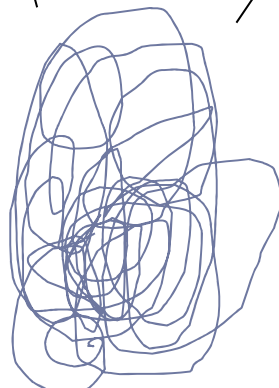
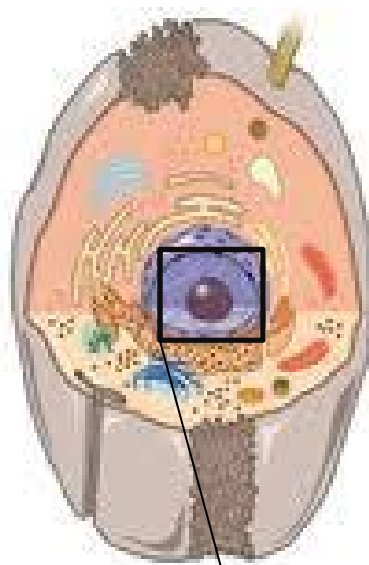
Segona lletra

		U	C	A	G				
U	UUU] phe	UCU] ser	UAU] tyr	UGU] cys	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA] leu	UCA	UAA	stop	UGA	stop	A	
	UUG		UCG	UAG	stop	UGG	trp	G	
C	CUU] leu	CCU] pro	CAU] his	CGU] arg	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	CGA	A		
	CUG		CCG		CAG	CGG	G		
A	AUU] ile	ACU] thr	AAU] asn	AGU] ser	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA	ACA	AAA		AGA	A			
	AUG	ACG	AAG		AGG	G			
G	GUU] val	GCU] ala	GAU] asp	GGU] gly	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	GGA	A		
	GUG		GCG		GAG	GGG	G		

Clau genètica.

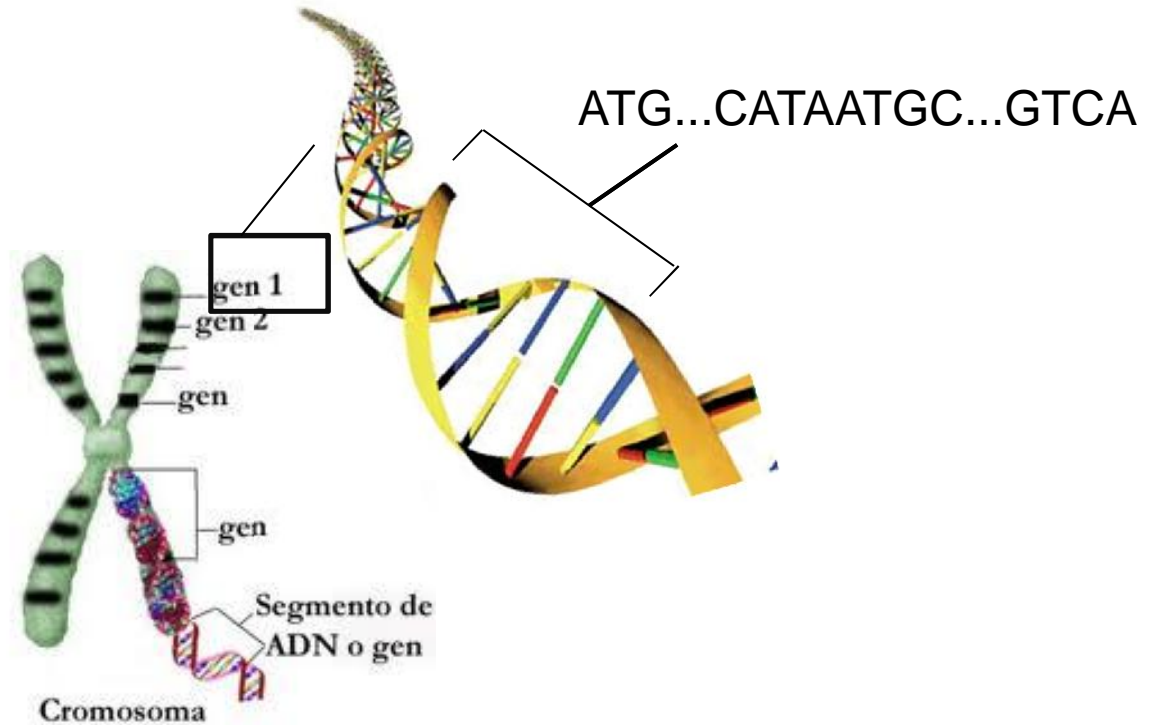


La informació que porta l'ADN



Cromatina

GENOTIP



Gen: seqüència d'ADN que codifica per un caràcter. (Ex. *Color dels ulls*)

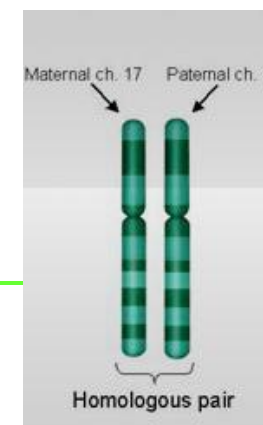
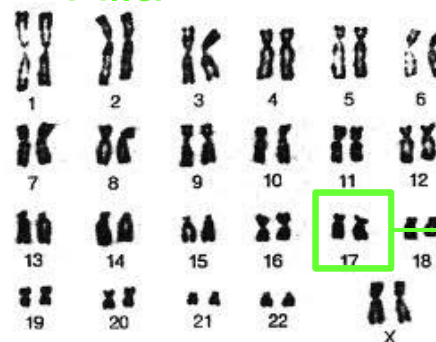
Genotip: Informació del nostre ADN, informació del conjunt de gens de l'organisme, heretats dels progenitors.

Genoma: Tot els material genètic de l'ADN nuclear. Ex: *Homo sapiens* 3000×10^6 de nucleòtids

D'on ve cada al·lel?

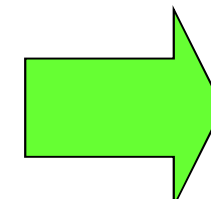
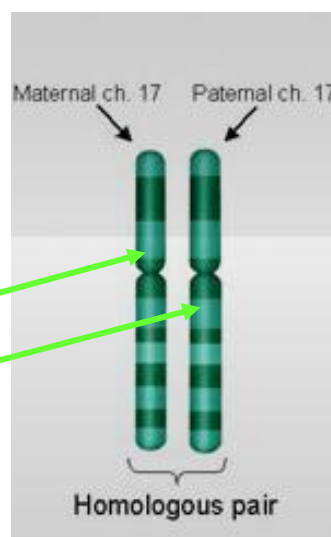
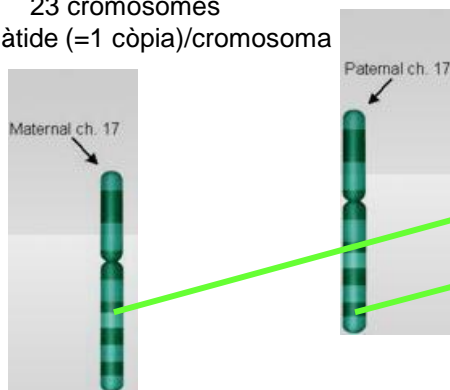


Filla

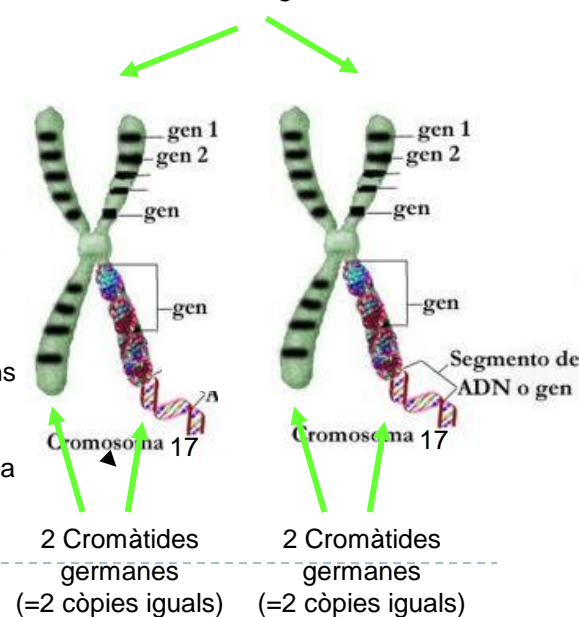


23 cromosomes
1 cromàtide (=1 còpia)/cromosoma

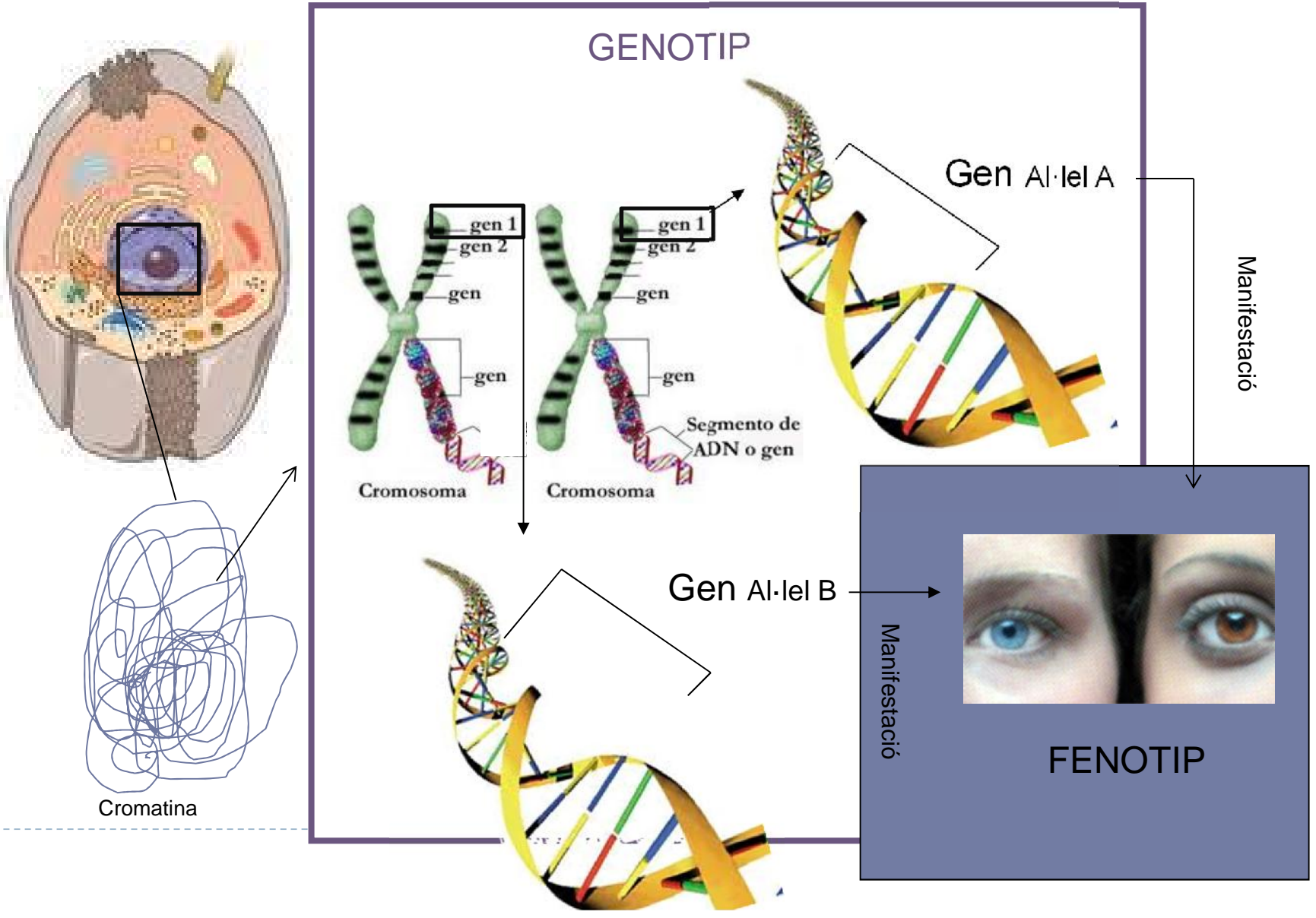
23 cromosomes
1 cromàtide (=1 còpia)/cromosoma



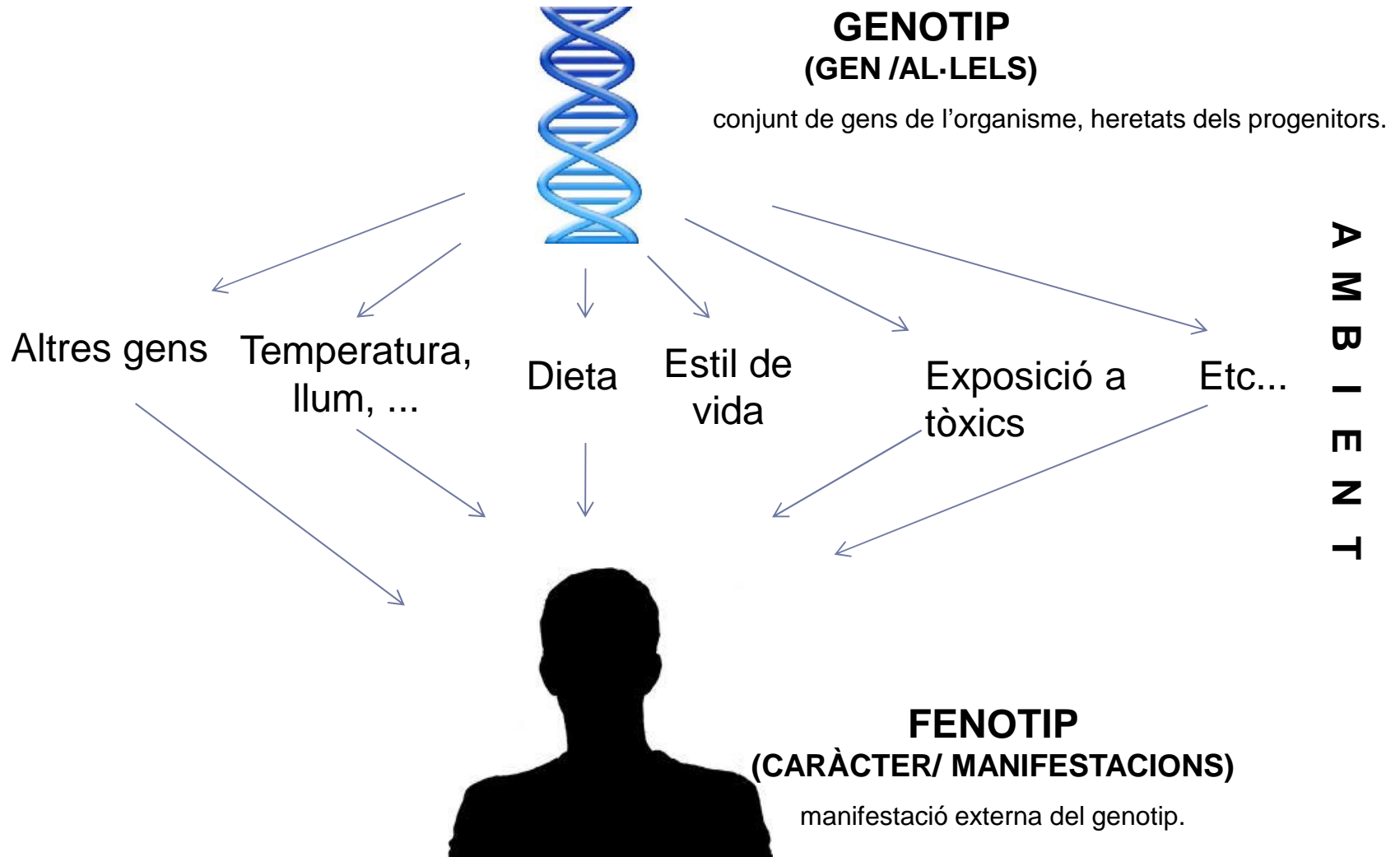
Les cèl·lules abans de dividir-se fan una còpia de la informació de cada cromosoma



La informació que porta l'ADN



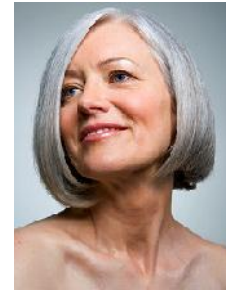
Allò que modifica l'expressió dels nostres gens



Allò que modifica l'expressió dels nostres gens

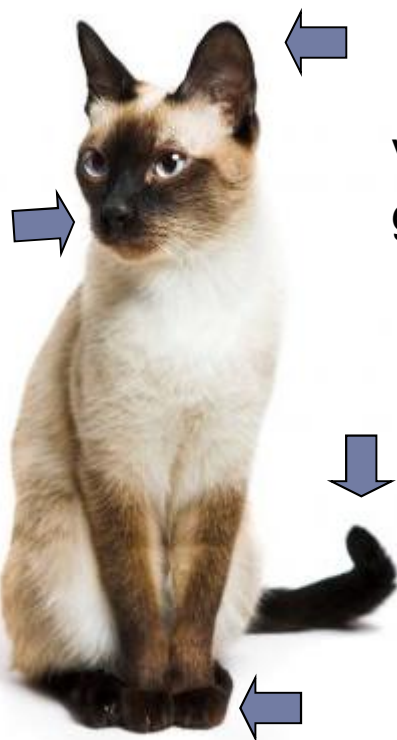
$$\text{FENOTIP} = \text{GENOTIP} + \text{AMBIENT}$$

Alguns caràcters poden variar al llarg del temps



Varien en funció de l'alimentació





Varien en funció de la temperatura, si és baixa es "llegeix" el gen del color fosc.



Sòls àcids

Sòls bàsics

Varien en funció del pH del sòl.

Allò que modifica l'expressió dels nostres gens

Varien en funció de l'estil de vida: dieta, exercici físic, etc...

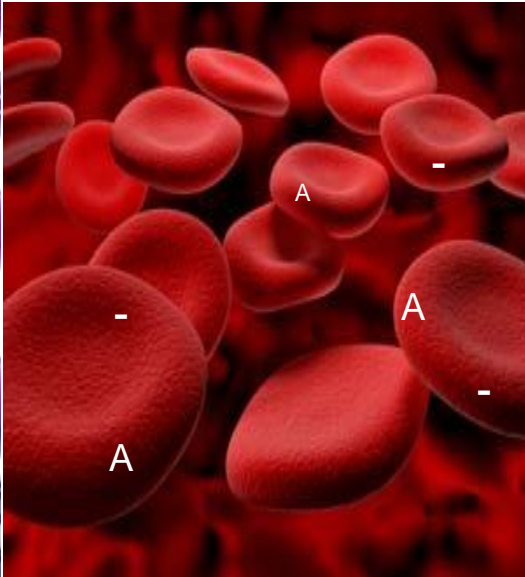


Varien en funció de la llum



La melanina i la clorofil·la es sintetitzen quan la pell i les fulles, respectivament, estan exposades al sol

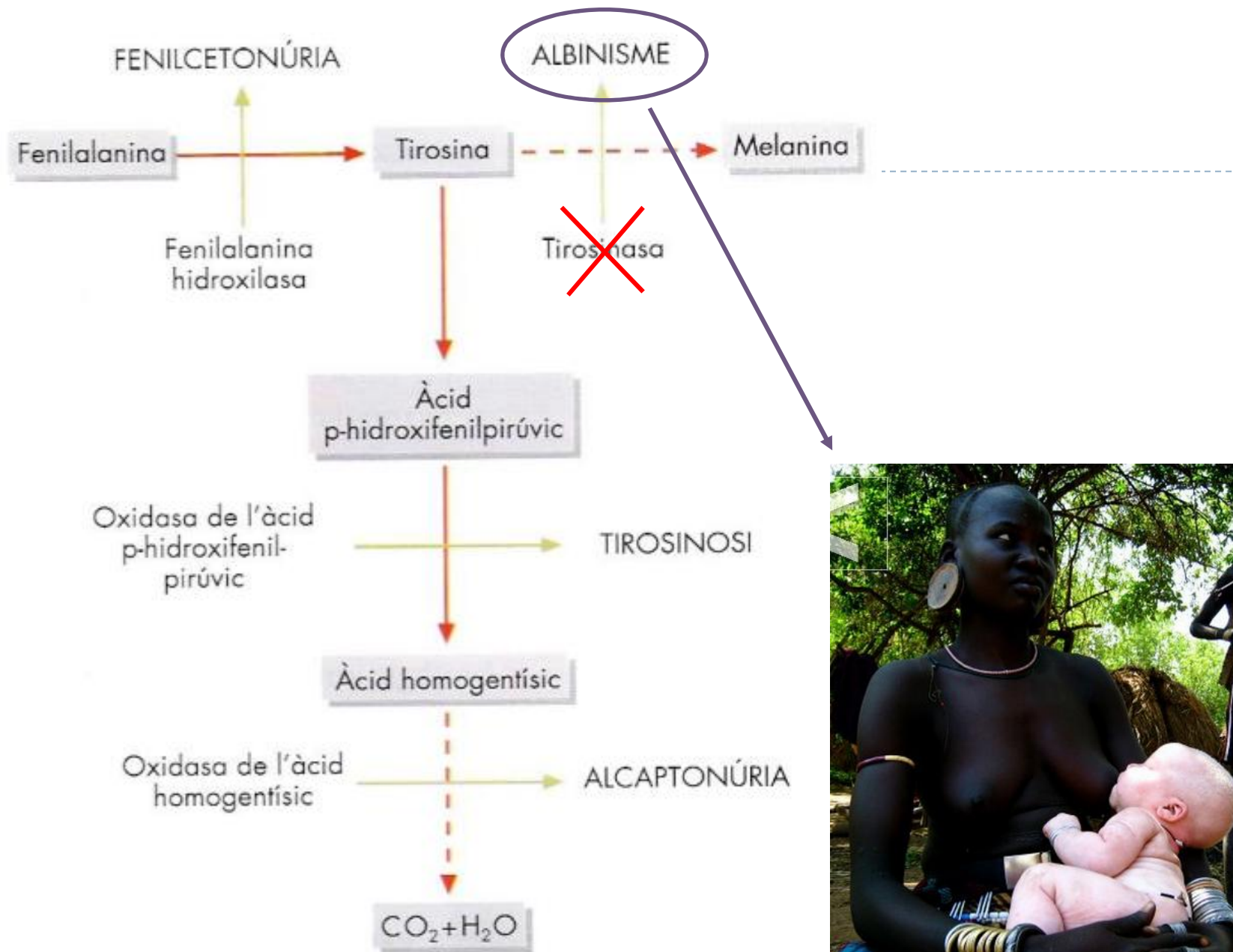
Allò que modifica l'expressió dels nostres gens



En canvi altres caràcters com el grup sanguini i el rh no varien al llarg de la vida



o l'albinisme





Pigmentació de la pell		
	Home	Dona
normal	□	○
Albí/albina	■	●

Manifestacions

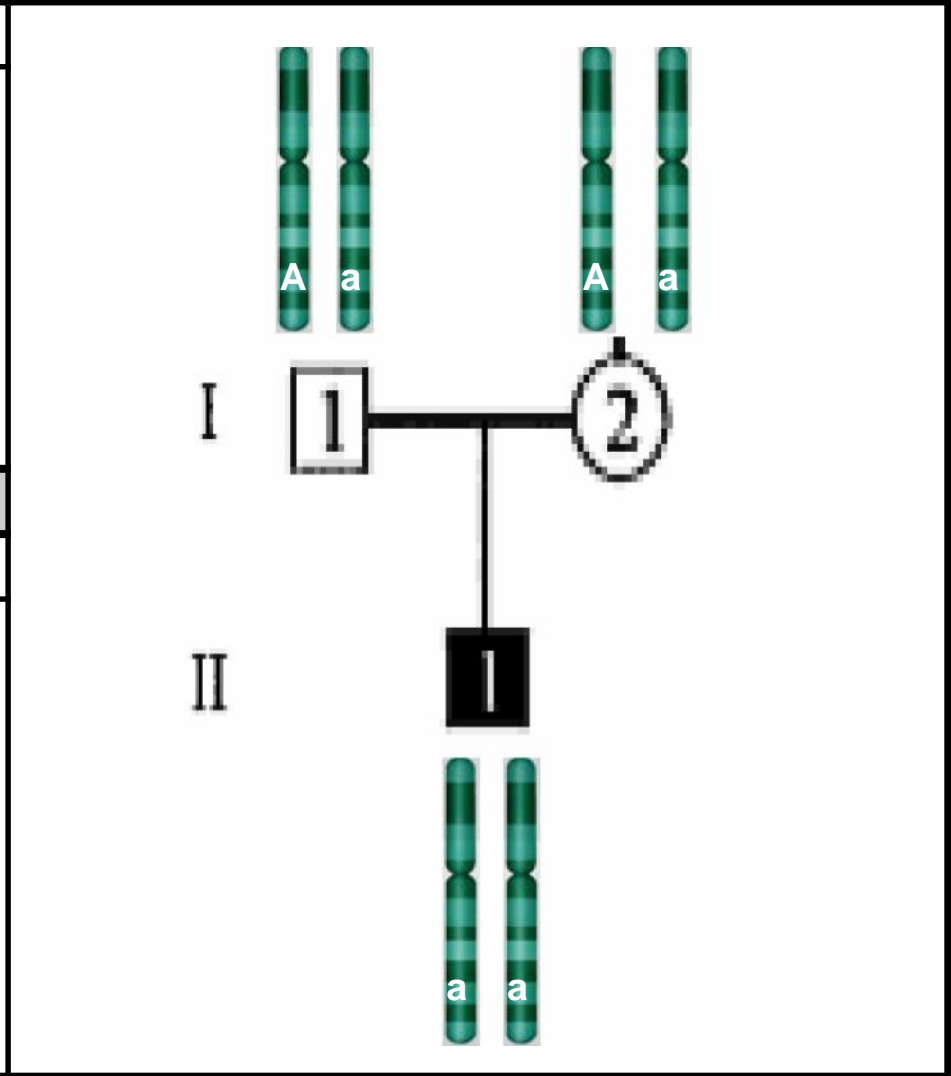
GENOTIPUS

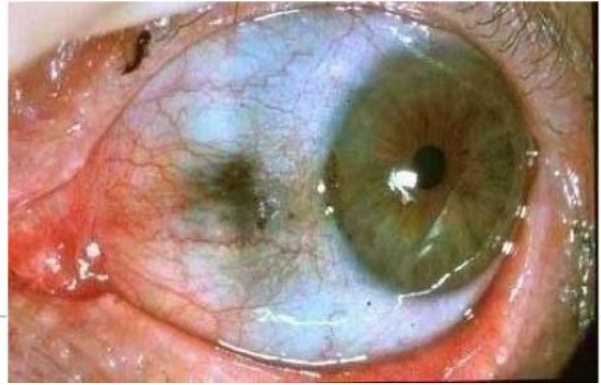
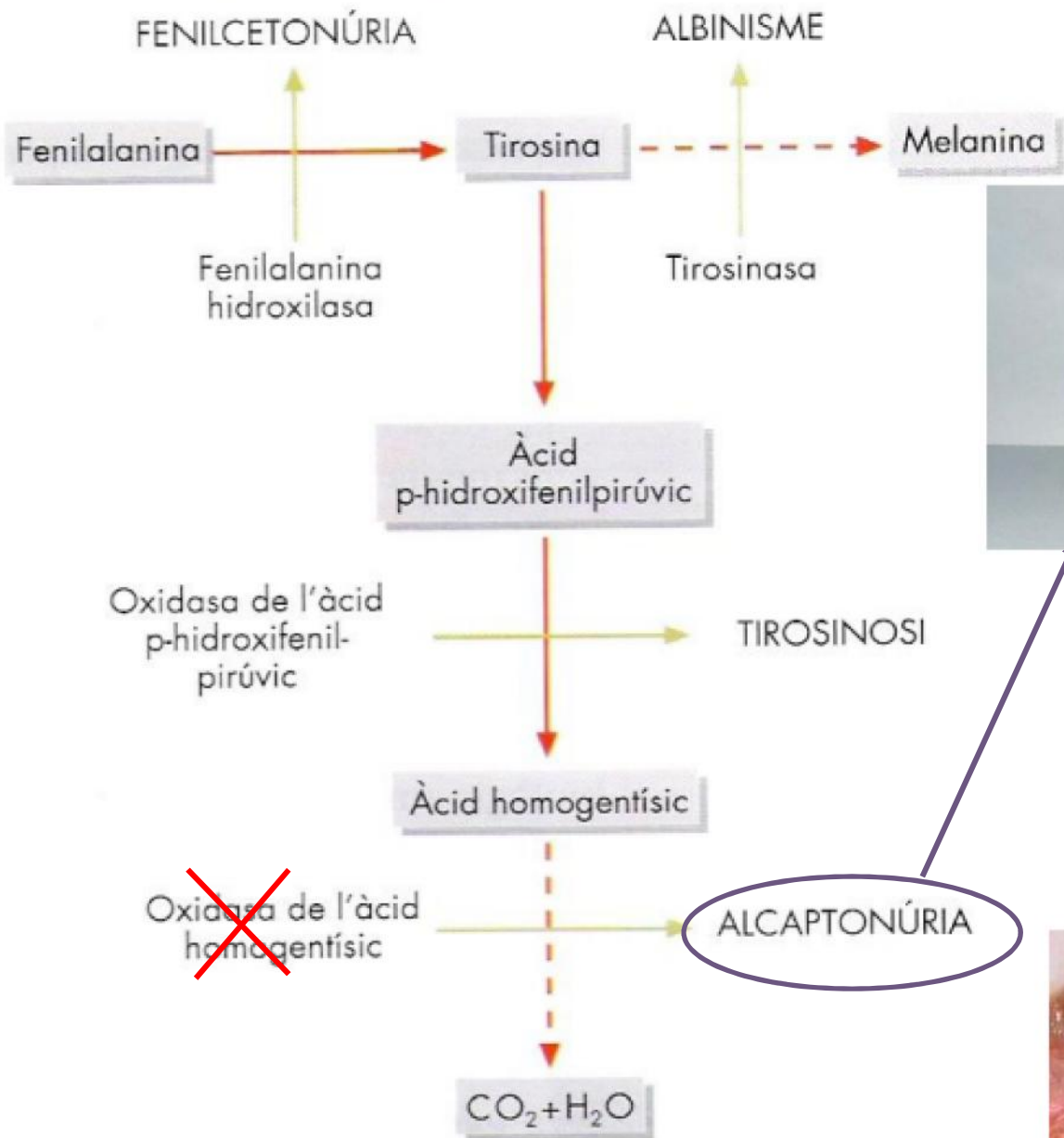
Gen

Al·lels

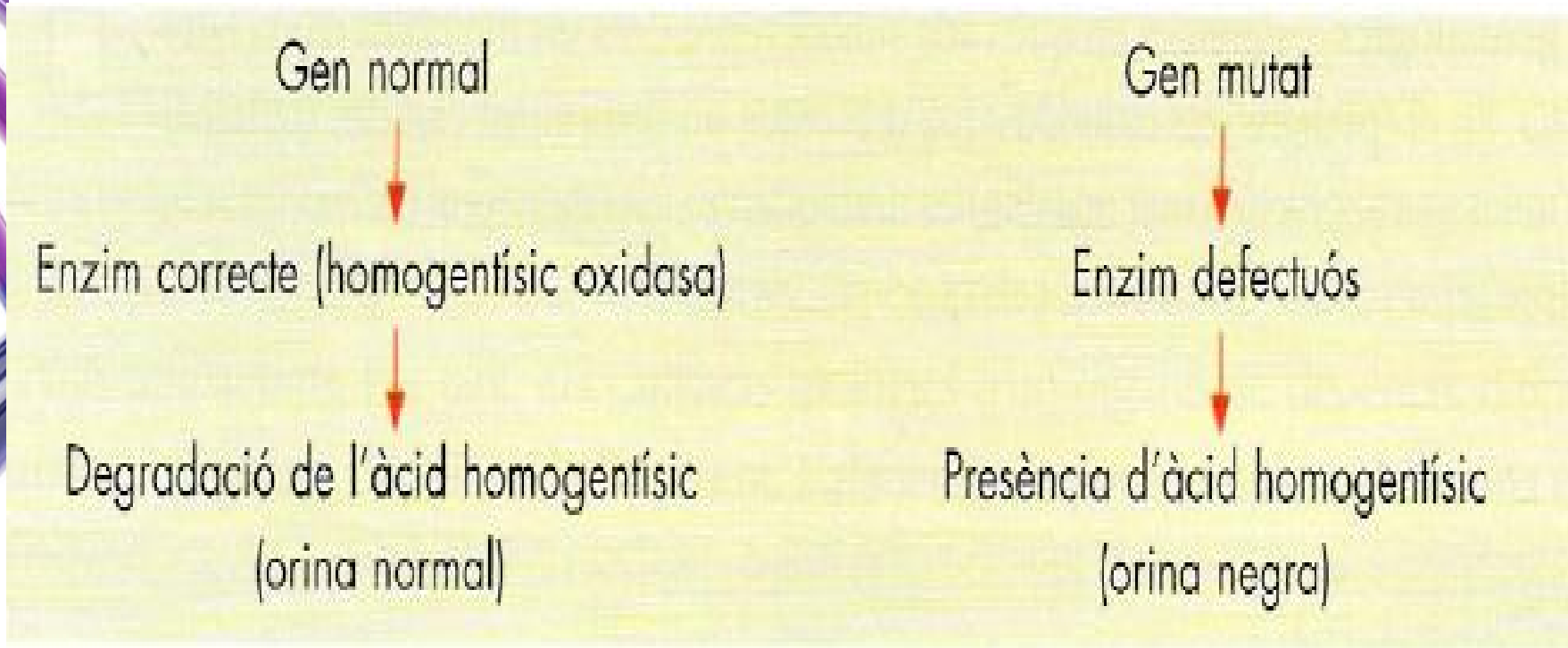
Fabricació de tirosinasa	
Normal	A
Albí	a
A > a	

PEDIGRÍ



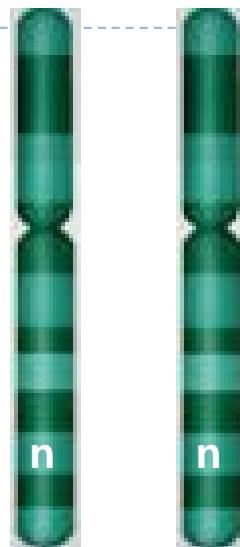


Alcaptonúria

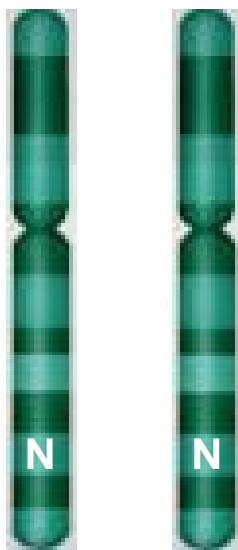


Alcaptonúria

Normal	N
Alcaptonuria	n
$N > n$	



Homozigòtic recessiu
o raça pura



Homozigòtic dominant
o raça pura



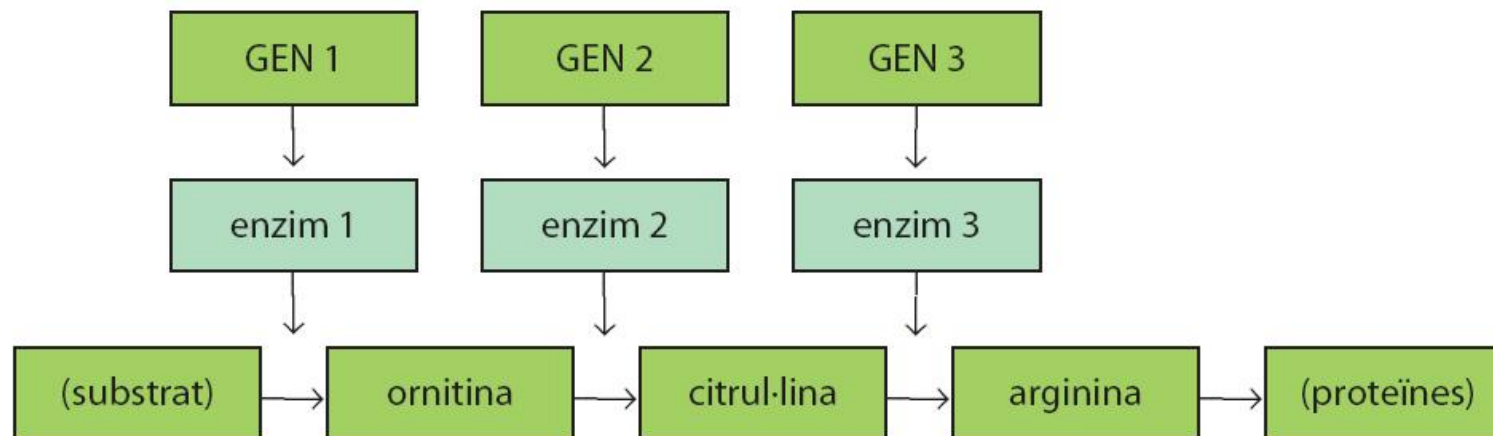
Heterozigòtic
o híbrid

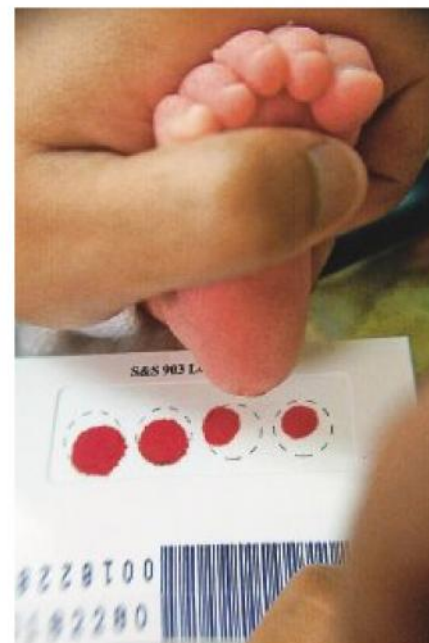
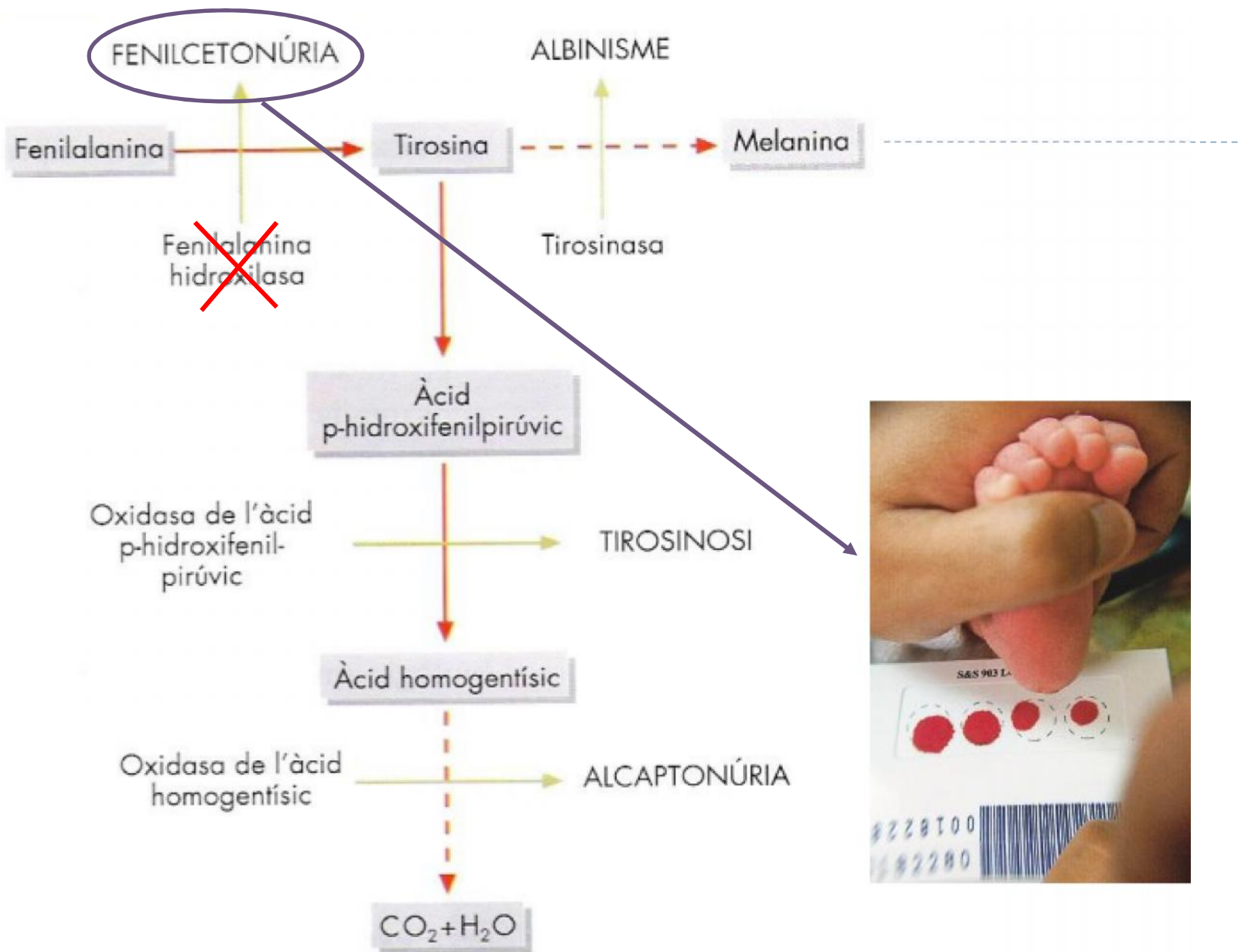
Alcaptonúria

FENOTIPUS		PEDIGRÍ			
Caràcter	Alcaptonuria				
Manifestacions				Home	Dona
	normal			□	○
	alcaptonuria	■	●		
GENOTIPUS					
Gen	Enzim de l'homogentísic oxidasa				
Al·lels	Normal	N			
	Alcaptonuria	n			
	N > n				
		<p>1/3 NN</p> <p>2/3 Nn</p>			

Teoria “un gen - un enzim”

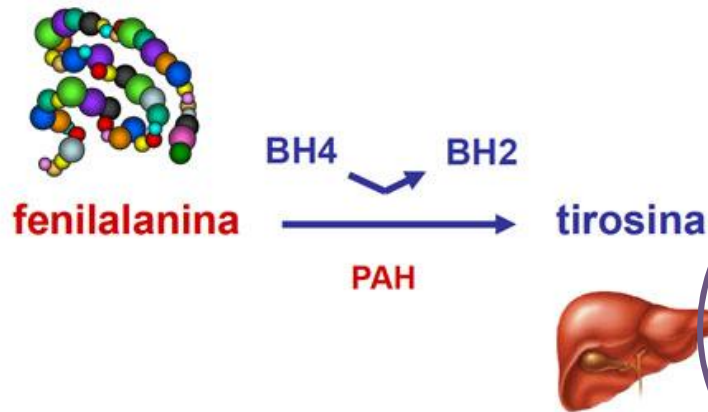
Gens	Caràcter	Substància a l'organisme
AA	Normal	No hi ha àcid homogentísic.
Aa	Normal	No hi ha àcid homogentísic.
aa	Alcaptonúria	Sí que hi ha àcid homogentísic.





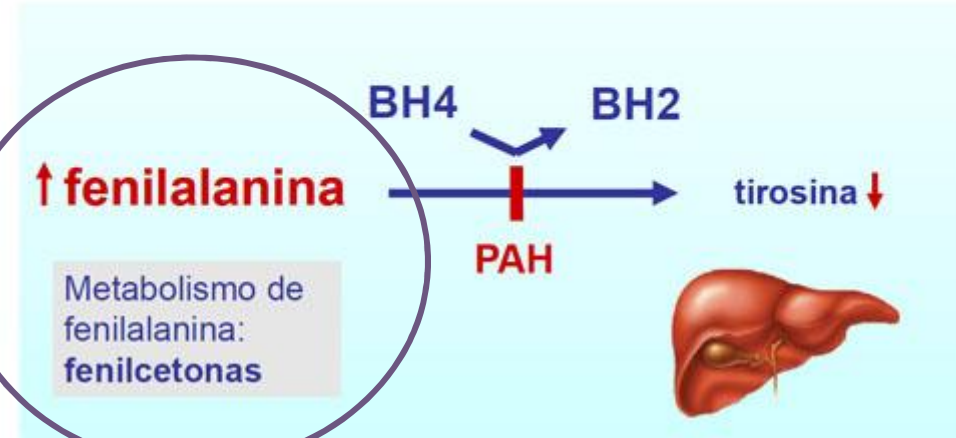
Fenilcetonúria

Metabolismo de la fenilalanina



Fenilcetonuria

PKU



Menys símptomes

Dieta molt pobre en fenilalanina

Si s'acumula, provoca múltiples trastorns entre altres retard mental

Com es manifesten els gens?

Fenotip



Genotip

Ulls clars		Ulls foscos	
Del pare	De la mare	Del pare	De la mare
clar	clar	F f	f F
ff		Ff / fF / FF	

Homozigòtic recessiu

Homozigòtic dominant
Heterozigòtic

CODI

F= fosc
f= clar

$F > f$

Fosc és dominant

Dominància

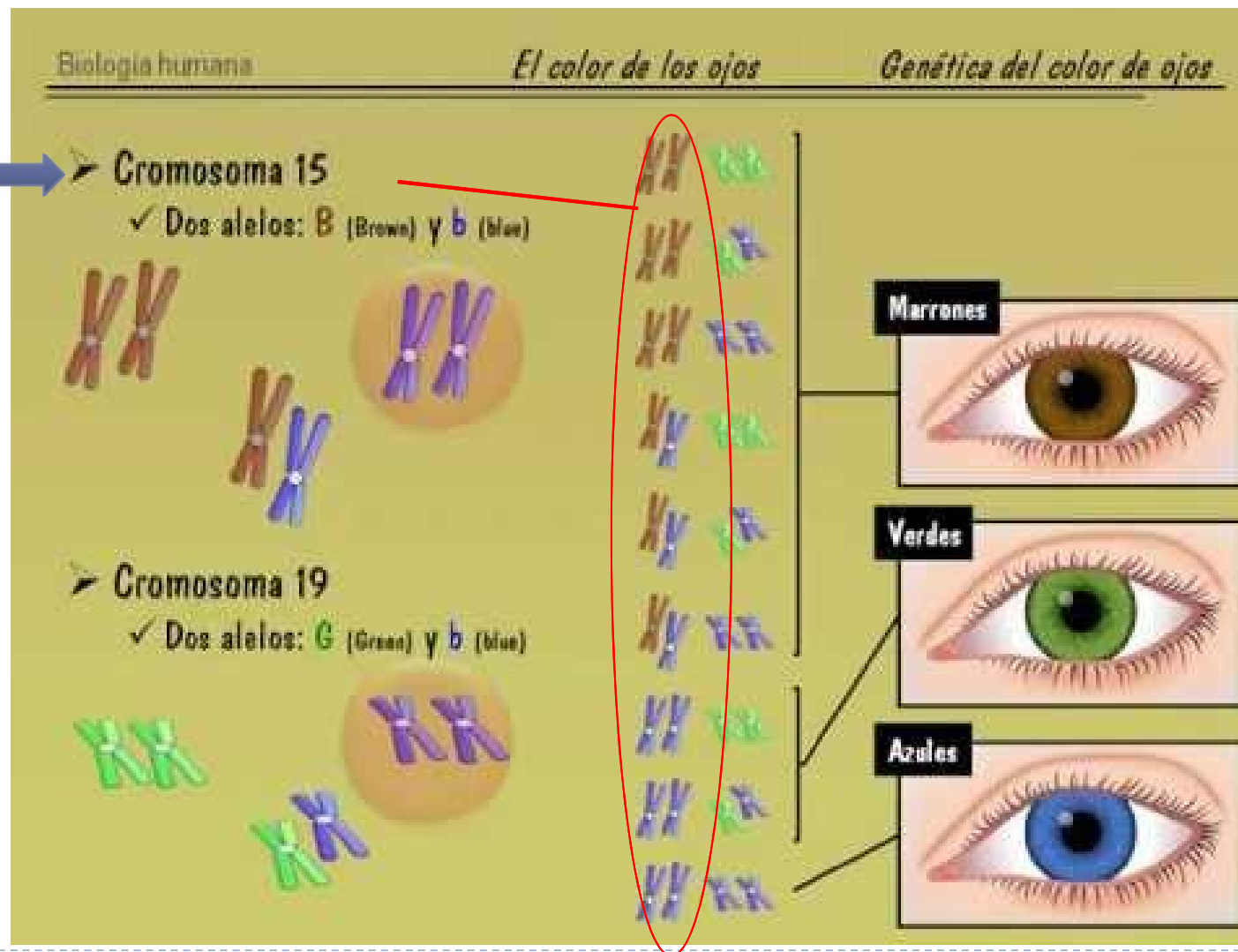
El color d'ulls



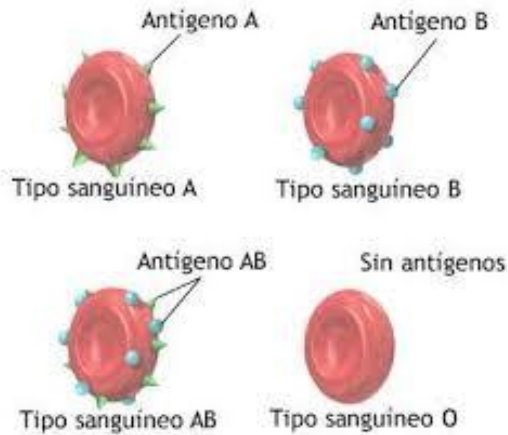
FENOTIPUS		PEDIGRÍ	
Caràcter	Color d'ulls		
Manifestacions		Home	Dona
	clar	□	○
	fosc	■	●
GENOTIPUS			
Gen	Color del cabell		
Al·lels	F: Ulls foscos		
	f: Ulls clars		
	F 0 f		

La realitat és una mica més complicada

F/f
Fosc/clar



Com es manifesten els gens?



	Grup A	Grup B	Grup AB	Grup 0
Tipus de glòbul vermell				
Anticossos al plasma	Anti-B	Anti-A	Cap	Anti-A i Anti-B
Antigenos als glòbuls vermells	Antigen A	Antigen B	Antigenos A i B	Cap

0		A		B		AB		CODI 0= absència proteïna A= proteïna A B= proteïna B AB= proteïnes A i B A i B > 0 A=B
Del pare	De la mare	Del pare	De la mare	Del pare	De la mare	Del pare	De la mare	
0	0	A 0	0 A	B 0	0 B	A B	B A	
00		A0 / 0A / AA		B0 / 0B / BB		AB / BA		

Dominància

Codominància

Un home del grup sanguini A té un fill amb una dona del grup B, pot ser aquest fill de grup sanguini 0 ? I una filla AB? I totes dues coses?

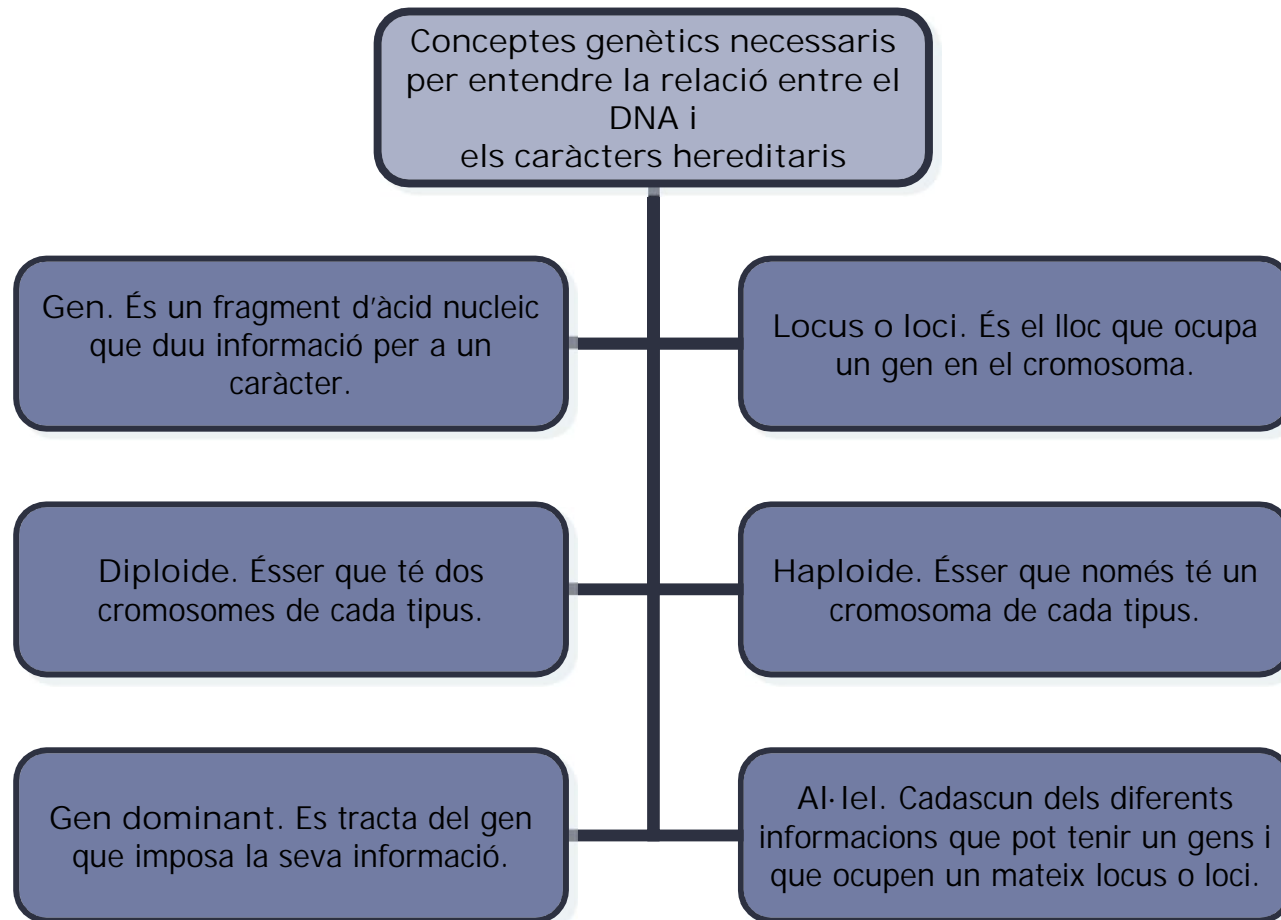
FENOTIPUS		PEDIGRÍ					
Caràcter	Grup sanguini						
Manifestacions				Home	Dona		
	Grup A Grup B Grup AB Universal o 0			<table border="1"> <tr><td>A</td></tr> <tr><td>AB</td></tr> </table>	A	AB	<table border="1"> <tr><td>B</td></tr> <tr><td>0</td></tr> </table>
A							
AB							
B							
0							
	Sense inf.	<table border="1"> <tr><td>■</td></tr> </table>	■	<table border="1"> <tr><td>●</td></tr> </table>	●		
■							
●							
GENOTIPUS							
Gen	Grup sanguini						
Al·lels	<table border="1"> <tr><td>A</td><td>A = B</td></tr> <tr><td>B</td><td>A > 0</td></tr> <tr><td>0</td><td>B > 0</td></tr> </table>			A	A = B	B	A > 0
A	A = B						
B	A > 0						
0	B > 0						



FENOTIP		PEDIGRÍ			
Caràcter					
Manifestacions				Home	Dona
				□	○
				■	●
GENOTIP					
Gen					
Al·lels					

FENOTIP		PEDIGRÍ										
Caràcter												
Manifestacions	<table border="1"> <tr> <td></td> <td>Home</td> <td>Dona</td> </tr> <tr> <td></td> <td>□</td> <td>○</td> </tr> <tr> <td></td> <td>■</td> <td>●</td> </tr> </table>		Home	Dona		□	○		■	●		
	Home	Dona										
	□	○										
	■	●										
GENOTIP												
Gen												
Al·lels	<table border="1"> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td colspan="2"></td> </tr> </table>											

Els conceptes bàsics de genètica

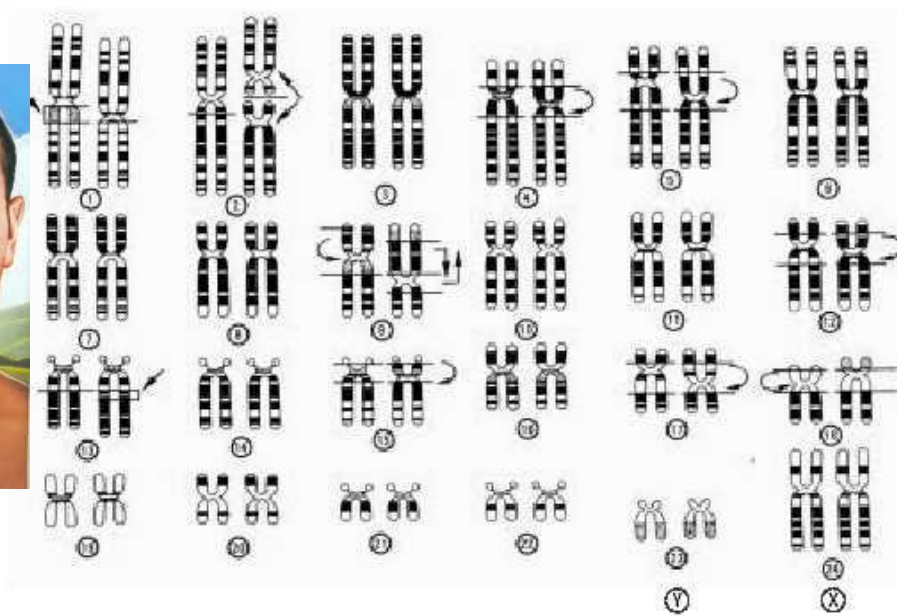




Però i els caràcters adquirits s'hereten?

Els cariotips dels éssers vius

Figura 9: Homologies en los cariotips del hombre y del chimpancé



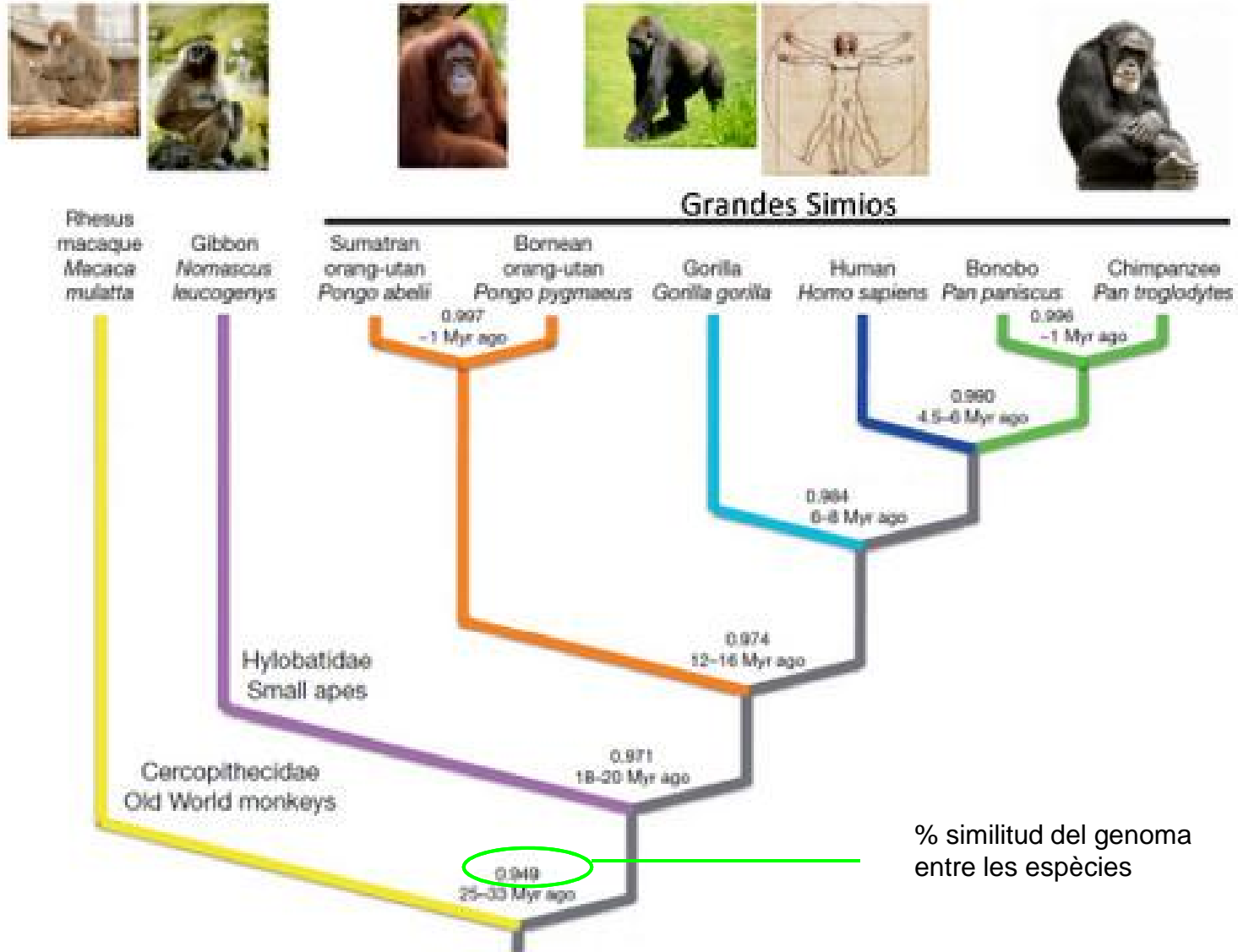
La comparacion entre un cariotipo humano y el de un chimpancé muestra numerosas similitudes. Sus diferencias son apenas alrededor de una docena de cambios estructurales, que aparecen indicados por flechas. El cromosoma de la izquierda de cada par es el humano. Las bandas revelan homologies en 13 cromosomas. Otros cromosomas, que incluyen los cromosomas 4, 5, 12, 15, y 17, difieren solo por la inversion de un segmento alrededor del centrómero o por la adición de un segmento (cromosoma 1, 13 y 18). Los cromosomas 9 y 15 presentan modificaciones estructurales más complejas. El cromosoma 2 humano corresponde a la unión de dos cromosomas de chimpancé.

Especie	Núm. cromosomas
Hormiga <i>Myrmecia pilosula</i>, macho	1
Hormiga <i>Myrmecia pilosula</i>, hembra	2
Mosca de la fruta (<i>Drosophila melanogaster</i>)	8
Centeno (<i>Secale cereale</i>)	14
Caracol (<i>Helix</i>)	24
Gato (<i>Felis silvestris catus</i>)	38
Cerdo (<i>Sus scrofa</i>)	40
Ratón (<i>Mus musculus</i>)	40
Trigo (<i>Triticum aestivum</i>)	42
Rata (<i>Rattus rattus</i>)	42
Conejo (<i>Oryctolagus cuniculus</i>)	44
Liebre (<i>Lepus europaeus</i>)	46
Humano (<i>Homo sapiens sapiens</i>)	46
Chimpancé (<i>Pan troglodytes</i>)	48
Patata, Papa (<i>Solanum tuberosum</i>)	48
Oveja (<i>Ovis aries</i>)	54
Vaca (<i>Bos taurus</i>)	60
Asno (<i>Equus asinus</i>)	62
Mula (<i>Equus mulus</i>)	63 (estéril)
Caballo (<i>Equus caballus</i>)	64
Camello (<i>Camelus bactrianus</i>)	74
Llama (<i>Lama glama</i>)	74
Perro (<i>Canis lupus familiaris</i>)	78
Gallina (<i>Gallus gallus</i>)	78
Paloma <i>Columbia livia</i>	80
Pez <i>Carassius auratus</i>	94
Mariposa	~380
Helecho <i>Ophioglossum reticulatum</i>	1260
Protozario <i>Aulacantha scolymantha</i>	1600

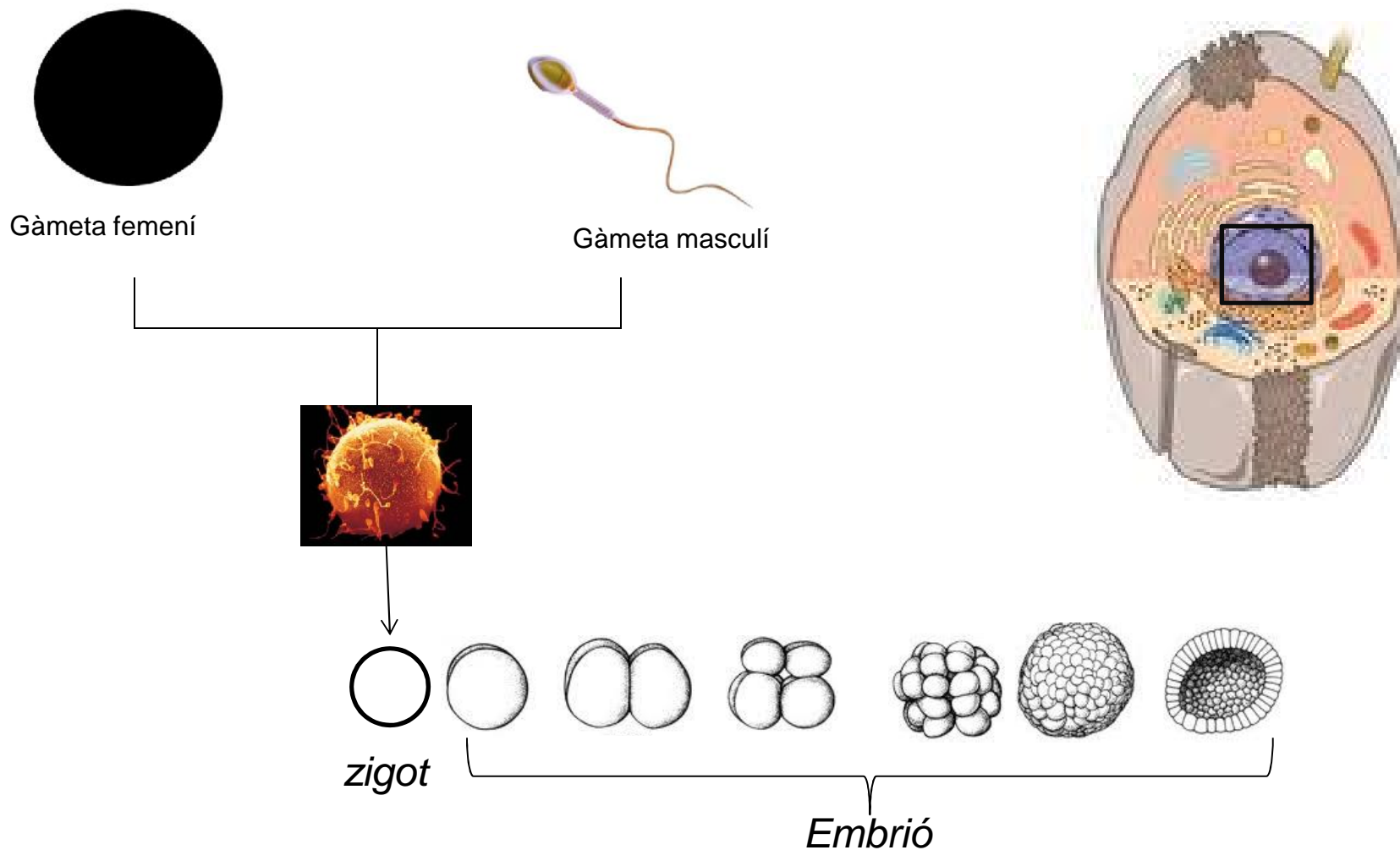
Comparació del nombre de gens entre espècies

Espècie	Mida del genoma (Mb)	Nombre de gens
<i>Mycoplasma genitalium</i>	0,58	500
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	2,2	2300
<i>Escherichia coli</i>	4,6	4.400
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12	5.800
<i>Caenorhabditis elegans</i>	97	19.000
<i>Arabidopsis thaliana</i>	125	25.500
<i>Drosophila melanogaster</i> (mosca)	180	13.700
<i>Oryza sativa</i> (arròs)	466	45-55.000
<i>Mus musculus</i> (ratolí)	2500	29.000
<i>Homo sapiens</i> (ésser humà)	2900	27.000

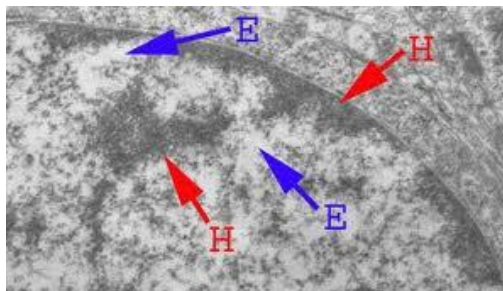
Comparació del genoma entre espècies de Primats



Com és que tenim cèl·lules molt diferents al nostre cos si totes porten la mateixa informació?



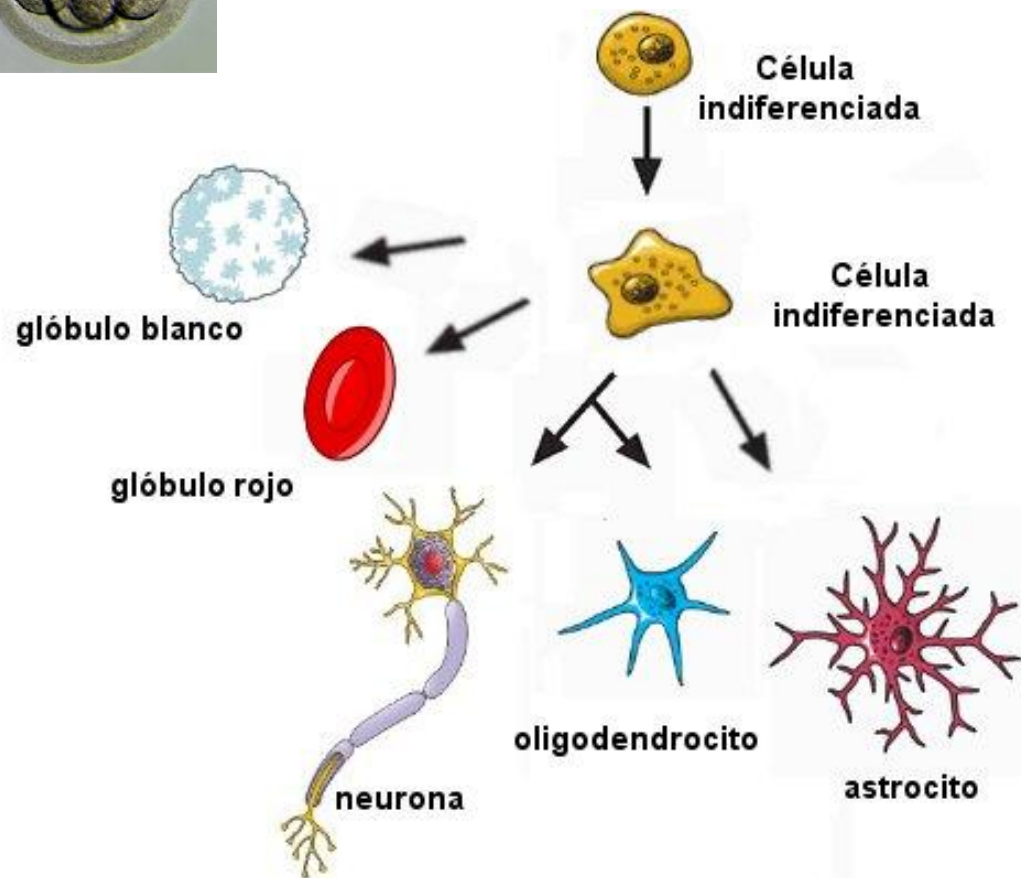
Com és que tenim cèl·lules molt diferents al nostre cos si totes porten la mateixa informació?

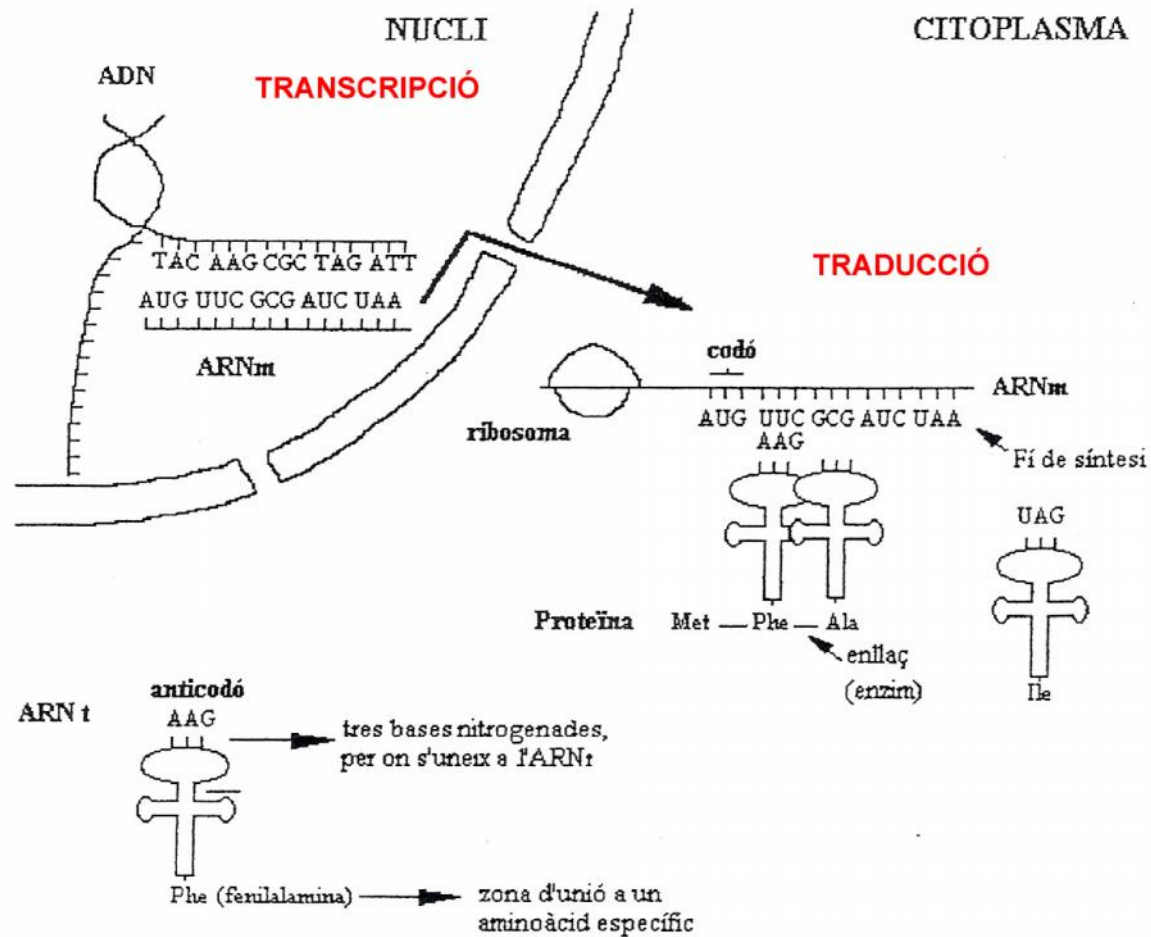


Cromatina

- Heterocromatina: condensada
- Eucromatina: descondensada

↓
Depèn del tipus cel·lular





Codi genètic - http://www.xtec.cat/~jlorit/codi_genetic.html

http://www.youtube.com/watch?v=fC_h0zWM1us

Síntesi de proteïnes - <https://www.youtube.com/watch?v=rz5Mr7EFh5w>

https://www.youtube.com/watch?v=VgZS_jhtF14

La clau genètica

El codi de la vida.

És universal i redundat

Codi genètic # genoma

		Segona lletra							
		U	C	A	G				
U	UUU	phe	UCU	ser	UAU	tyr	UGU	cys	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	leu	UCA	UAA	stop	UGA	stop	A	
	UUG		UCG	UAG	stop	UGG	trp	G	
C	CUU	leu	CCU	pro	CAU	his	CGU	arg	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA	leu	CCA	CAA	gln	CGA	A		
	CUG		CCG	CAG	CGG	G			
A	AUU	ile	ACU	thr	AAU	asn	AGU	ser	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA	met	ACA	AAA	lys	AGA	arg	A	
	AUG		ACG	AAG	AGG	G			
G	GUU	val	GCU	ala	GAU	asp	GGU	gly	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA	val	GCA	GAA	glu	GGA	A		
	GUG		GCG	GAG	GGG	G			

Primera lletra (extrem 5') Tercera lletra (extrem 3')



Enllaços d'interès

YouTube: From RNA to proteins synthesis

 **PASSA AL WEB**



WEBS

<http://genmolecular.wordpress.com/replicacion-y-transcripcion-del-adn/>

http://www.juntadeandalucia.es/averroes/recursos_informaticos/concurso1998/accesit6/regulaci.html