

De la nucleu la ereditate

Cuprins

Argument.....	3
Capitolul 1. Chimia vieții	4
1.1. Elementele biogene.....	4
1.2. Substanțe organice	4
2.4.3. Glucidele	4
2.4.3. Lipidele	5
2.4.3. Proteinele (protide)	6
2.4.3. Acizii nucleici	7
Capitolul 2. Celula – unitatea de bază structurală, funcțională și genetică a organismelor	13
2. 1 Teoria celulară	13
2. 2 Celula Procariotă	14
2.3. De la celula procariotă la celula eucariotă - teoria endosimbiotică.....	15
2. 4. Celula eucariotă	15
2.4.1. Forma celulelor eucariote	16
2.4.2. Dimensiunile celulei eucariote	16
2.4.3. Structura și ultrastructura celulei eucariote	16
2.4.3.1. Membrana și peretele celular	17
2.4.3.2. Citoplasma	20
Organitele comune	21
➤ Reticulul endoplasmatic	21
➤ Ribozomii	21
➤ Aparatul Golgi → Dictiozomii	22
➤ Mitocondriile	22
➤ Lizozomii	23
➤ Peroxizomii	23
➤ Centrozomul	24
➤ Cilii	24
Organite specifice celulei vegetale	24
➤ Vacuolele	24
➤ Plastidele	24
Organite specifice celulei animale	26
Incluziunile ergastice (citoplasmatic)	26
2.4.3.3. Nucleul	27
Capitolul 3. Nucleul și ereditatea	28
3. 1. Acizii nucleici și ereditatea	28
Rolul acizilor nucleici în transmiterea caracterelor ereditare	28
Modelul structural al ADN	28
Proprietățile și funcțiile ADN	31
➤ Replicația - autocopiarea ADN	32
➤ Sinteza proteică - de la ADN la proteine	34
➤ Codul genetic	36
3. 2. Ciclul celular. Cromozomii. Diviziunea celulară.	38
3. 3. Mitoza.....	39
3. 4. Meioza – sursă a variabilității în lumea vie.....	40
3. 5. Recombinarea genetică și mutațiile.....	41
3. 6. Ereditatea mendeliană și nonmendeliană	52
3. 6. 1. Teoria mendeliana	52
3. 6. 2. Morgan - Teoria cromozomială a eredității	55
3. 6. 3. Determinismul cromozomial al sexelor	58
3. 7. Ereditatea nucleară și extranucleară	60
3. 8. Ingineria genetică și biotehnologii	61
Capitolul 4. Genetică umană	67

4. 1. Cariotipul uman normal.....	67
4. 2. Determinismul genetic al unor caractere normale umane	67
4. 3. Cariotipul uman patologic	80
4.3.1. Maladii genetice cromozomale	81
4.3.1.1. Anomalii autozomale	81
4.3.1.2. Anomalii heterozomale	82
4.3.2. Maladii genetice metabolice	83
4.3.2.1. Maladii metabolice autozomale	83
4.3.2.2. Maladii metabolice heterozomale	86
Capitolul 5. De la teorie la practică	88
5.1. Lucrări practice de citologie	88
5.2. Lucrări practice de genetică	94
5.2.1. Modele tridimensionale de ADN	94
5.2.2. Studiul cariotipului uman normal	95
5.2.3. Cariotipul uman patologic	100
5.2.4. Analiza transmiterii a unor caractere ereditare umane	106
Capitolul 6. Competiții naționale și internaționale de citologie și genetică	107
6.1. Studiul mutantelor de <i>Drosophila melanogaster</i>	107
6.2. Probleme de genetică rezolvate – ONB/OIB	110
6.3. Ce înseamnă lotul lărgit la Olimpiada Națională de Biologie	113
Adendum	118
Bibliografie.....	121

Argument

Biologia este la ora actuală un domeniu atât de vast, încât poate dezorienta la un moment dat atât elevii cât și profesorii, dar și oamenii de știință.

Noile molecule de ARN din genomul omului de Neanderthal, elementele descoperite în grupările de populații care trăiesc sub ghețarii enormi, cercetările din domeniul descoperirii și tratării cancerului sunt doar câteva exemple care arată că ritmul cercetărilor este fără precedent.

În consecință, prezentarea unei lucrări de biologie cu tema “De la nucleu la ereditate”, se impune atât pentru elevi cât și pentru profesori în contextul actual al existenței manualelor de biologie alternative la clasele a IX-a și a XII-a, al competițiilor județene, naționale, internaționale, al evaluărilor internaționale de tipul SAT, BMAT, PISA și altele.

Fiecare capitol al acestei lucrări prezintă concepte cheie bine explicate și structurate care îi ajută pe elevi să-și organizeze și să înțeleagă conținutul dintr-o perspectiva nouă și vastă, aceea a evoluției.

Modul în care a fost gândită lucrarea la nivel conceptual ajută elevii să plaseze biologia într-un context mai amplu, ajutându-i să facă corelație la nivel interdisciplinar. De exemplu se fac legături între:

- ✓ replicația ADN-ului și diviziunea celulară*
- ✓ cromozomi și gene ca substrat material al eredității*
- ✓ materialul genetic extranuclear și teoria endosimbiotică*

Evoluția este tema fundamentală a biologiei, de aceea fiecare capitol al acestei lucrări abordează evoluția la nivel molecular și celular.

Aplicațiile practice incluse sunt concepute în așa fel încât permit înțelegerea caracterului practic-aplicativ al lecțiilor de biologie atât în cadrul curriculumului nucleu cât și în cadrul orelor desfășurate la Centrul de Excelență. Fotografiile din lucrare sunt realizate de către profesorii – autori în laboratorul de biologie din Colegiul Național Iași, respectiv Colegiul Național Bănățean Timișoara.

Lucrarea de față se adresează în primul rând elevilor pasionați de biologie din clasele IX-XII, constituind un suport pentru pregătirea acestora în cadrul CEX, dar și pentru olimpiadele școlare.

Mulțumesc pe această cale tuturor elevilor mei pasionați de biologie la care această pasiune s-a cuantificat în participări la olimpiade naționale și internaționale unde au obținut premii și mențiuni, de la care am avut mereu ocazia să învăț și alături de care am învățat împreună, coautorului acestei cărți pe care am avut șansa să-l cunosc în popasul meu profesional prin învățământul din Timișoara și nu în ultimul rând familiei mele pentru toată răbdarea de care a dat și să dovedească în continuare.

Iași, iunie 2016
Bohotineanu

prof. Ioana

Realizarea acestui material a fost posibilă cu sprijinul Consiliului Județean Timiș, prin Agenda Culturală a Consiliului Județean Timiș/2016 în cadrul proiectului Centrul Județean de Excelență la Biologie pentru elevii claselor a XII-a.

Capitolul 1. Chimia vieții

1.1. Elementele biogene

Elementele biogene și apa - esența vieții

Elementele chimice prezente în corpul viețuitoarelor există și în scoarța terestră.

Din cele 92 de elemente naturale, aproximativ 20-25% sunt considerate elemente esențiale, adică sunt indispensabile unui organism sănătos. Numărul elementelor esențiale este asemănător în toată lumea vie, dar cu toate acestea există și unele diferențe, de exemplu organismul uman are nevoie de 25 de elemente, iar organismele vegetale nu au nevoie decât de 17 elemente (Campbell- ediția a 9-a). În cvasitotalitatea (= aproape total) lor, elementele chimice se combină și formează minerale anorganice și organice.

În corpul organismelor 99% din masa și din numărul de atomi sunt, în ordinea ponderii: hidrogen, carbon, azot și oxigen, iar importanța acestor elemente este datorată valențelor lor chimice și mai ales capacității lor de a forma legături chimice covalente stabile.

Dintre toate acestea, **carbonul** se distinge ca element fundamental, deoarece el stă la baza imensei varietăți de substanțe organice.

Proprietățile chimice cele mai importante ale acestui element biogen sunt:

- masa moleculară mică;
- formarea de legături C-C construind șiruri lungi (catene) circulare sau liniare;
- formarea unor legături chimice covalente, puternice și stabile cu alți atomi (H, O, N)

Apa

Reprezintă 60-90% din masa proaspătă a organismelor vii; este un mediu ideal de desfășurare a unor reacții metabolice.

Atracția electrostatică a moleculelor de apă determină atât coeziunea între ele (= omogenitate, manifestarea unor forțe de atracție) cât și adeziunea acestora la diverse substraturi. Împreună, coeziunea și adeziunea permit urcarea moleculelor de apă, împotriva forței gravitaționale, prin tuburile fine ale vaselor conducătoare din corpul plantelor, proprietate numită capilaritate.

Este nevoie de o mare cantitate de energie pentru a modifica temperatura apei și, ca urmare, pentru a menține constantă temperatura celulelor în condițiile variației termice a mediului extern, proprietate numită stabilitate termică a apei.

Substanțele minerale

Sunt reprezentate de apă, săruri minerale, oxizi și ioni minerali. Sărurile minerale: abundă în țesutul osos - săruri de calciu și fosfor - și în peretele celular al plantelor, majoritatea fiind solvite în apa din citosol și din sucul vacuolar.

1.2. Substanțe organice

Substanțele organice sunt definatorii pentru materia vie. Din categoria substanțe lor organice simple fac parte: aminoacizii, monozaharidele, acizii grași, glicerolul, acizii organici, bazele azotate;

Toate acestea constituie “carămizile de construcție” pentru molecule complexe numite macromolecule. Macromoleculele sunt polimeri ai unor monomeri. Aceștia sunt cele mai reprezentative substanțe din materia vie, de aceea mai pot fi numiți și “*polimerii vieții*”.

2.4.3. Glucidele

Se mai numesc și hidrați de carbon, având formula generală $(CH_2O)_n$.

Sunt substanțe cu funcțiuni mixte, unde $n < 3$. Din punct de vedere chimic ele sunt formate din carbon, hidrogen și oxigen. Glucidele, împreună cu lipidele și protidele reprezintă constituenții de bază ai materiei vii.

Glucidele și acizii nucleici constituie o clasă de substanțe naturale universal răspândite în organismele vegetale și animale, formând cea mai mare parte a substanțelor lor organice de pe pământ. Ele predomină în regnul vegetal; peste 80% din substanțele care alcătuiesc celulele vegetale și animale, precum și țesuturile vegetale și animale sunt glucide.

De asemenea, glucidele reprezintă principalele substanțe de susținere pentru plante; tot din glucide se formează compuși intermediari care contribuie la formarea altor grupe de substanțe (protide, lipide, glicerol, acizi organici).

Glucidele au un rol fundamental în oxidările biologice. Plantele sintetizează glucidele din compuși organici și anorganici, iar biosinteza lor se realizează preponderent prin fotosinteză, iar în cantitate mică prin chemosinteză.

Clasificarea glucidelor

1. Monozaharide (glucide simple):

- pentoze C_5 - formula generală - $C_5H_{10}O_5$ - exemple: riboza (D-riboză - la ARN), dezoxiriboza (2-deoxi-D-riboză - la ADN);
- hexoze C_6 - formula generală $C_6H_{12}O_6$ - exemplu: glucoza (D-glucoza), fructoza (D-fructoza), galactoza, (D-galactoza).

2. Glucide complexe:

- dizaharide (se obțin prin condensarea a două molecule de glucide simple - aceasta este o reacție de condensare, deoarece în urma ei rezultă apă. De exemplu:
 - zaharoza - rezultă din o moleculă glucoză și una fructoză,
 - lactoza - conține o moleculă de glucoză și una de galactoză
 - maltoza - se formează prin unirea a două molecule de glucoza.

Reacția inversă de transformare a dizaharidelor în monozaharide se numește hidroliză, etimologic termenul fiind explicat astfel: *hydro=apa, lysis= rupere, scindare*.

- polizaharide (obținerea lor se realizează prin condensarea mai multor molecule de glucide simple) ex: poliglucide de origine vegetală: amidonul, celuloza; poliglucide de origine animală: glicogenul, chitina.

Importanța glucidelor

Glucidele pot îndeplini diferite roluri în celulele animale și vegetale.

În celula animală:

1. Glucoza - prin oxidarea ei produce energie, pe care celula o stochează în ATP – *vezi Mitochondriile - respirația celulară*;
2. Lactoza este glucidul din compoziția chimică a laptelui de la mamifere;
3. Glicogenul este un produs care se stochează în ficat; sinteza glicogenului se numește glicogenogeneză, iar scindarea acestuia glicogenoliză.

În celula vegetală:

1. Fructoza este o foarte bună sursă de energie, găsindu-se în ceapă și în miere;
2. Zaharoza este utilizată pentru a transporta și a depozita energie, de exemplu în trestia de zahăr
3. Celuloza, dispusă sub formă de straturi, oferă rezistență peretelui celular.

2.4.3. Lipidele

Lipidele din organismele vii au două funcții fundamentale și anume, una energetică și una structurală.

Acestea reprezintă o clasă importantă de substanțe naturale care se găsesc în toate celulele. Caracteristici:

- se găsesc sub formă de emulsie
- cele mai importante sunt trigliceridele și fosfolipidele

Lipidele intră în constituția nucleului, în mitocondrii, cloroplaste, având rol structural și energetic foarte important. Sunt prezente în toate organismele vii sub formă de lipoproteine și

sunt considerate rezerve concentrate de energie (ca substanțe de rezervă în semințe, fructe, țesuturi subcutanate), având o mare putere calorică.

Prezente în natură atât sub formă liberă, ele pot fi găsite și asociate cu proteinele formând complexe lipoproteice (în protoplasmă și diferite țesuturi).

În frunze conținutul lipidelor este de 3- 10 % din materialul uscat, iar în cloroplaste de 33- 36 %.

Lipidele se mai numesc și grăsimi, iar în trecut li se atribuia și denumirea de materii grase, lipoide, lipine. Sunt substanțe ternare, formate din C, H, și O, iar unele pot conține P, N și S. Ele constituie o clasă heterogenă de substanțe, solubile în solvenți organici cum ar fi eterul, cloroformul și insolubile în apă.

Clasificarea lipidelor

După compoziția chimică, lipidele se clasifică în două mari grupe: lipide simple și lipide complexe.

➤ Lipide simple

- steroli
- terpene

➤ Lipide complexe

După natura alcoolului, după prezența sau absența din moleculă a azotului și a fosforului, lipidele complexe se clasifică în:

- gliceride - esteri ai glicerolului cu acizii grași
- ceride – esteri ai monoalcoolilor superiori cu acizii grași
- etolide – esteri ai hidroxiacizilor
- steride- esteri ai sterolilor cu acizii grași
- glicerolipide complexe care cuprind glicerofosfolipide care au în compoziția lor fosfor, dar nu azot și gliceroaminofosfolipide care au în alcătuire atât azot cât și fosfor.
- sfingolipide care cuprind sfingofosfolipide care conțin azot și fosfor și sfingoglicolipide care nu conțin fosfor, dar conțin azot.

Importanța lipidelor

Trigliceridele sunt lipide complexe, saponificabile, formate din glicerol legat cu una, două sau trei molecule de acizi grași; este sursa principală de energie utilizată de animale, în timp ce plantele folosesc în acest scop, glucidele.

Fosfolipidele au un rol structural important – toate membranele biologice, adică citomembranele, au ca structură de baza un dublu strat lipidic. Fosfolipidele au un capăt polar, hidrofil, și o coadă hidrofobă.

Steroizii aparțin unei categorii de grăsimi care intră în alcătuirea hormonilor sexuali. Colesterolul este un steroid legat de membrana celulei animale.

2.4.3. Proteinele (protide)

Protidele au în organism un rol structural și funcțional fundamental.

Protidele sunt cele mai importante substanțe naturale din organismele vii, prezente în toate compartimentele sub-celulare. Sunt substanțe macromoleculare complexe care rezultă prin unirea mai multor aminoacizi. Nu se cunosc forme de viață fără proteine.

Ele se deosebesc de glucide și de lipide printr-o mare complexitate a structurii moleculare și printr-o mare specificitate de specie și de țesut. Au o mare putere de reînnoire și de transformare în organismele vii (proteinele denaturate sunt degradate la aminoacizi, din care celulele își construiesc molecule proteice noi).

Protidele sunt substanțe universal răspândite în natură, fiind prezente atât la organismele vegetale cât și la cele animale. La animale, protidele reprezintă aproximativ 65 – 70 % din materia uscată a organismului, iar la plante procentul e reprezentat de 2- 5 %. Partea cea mai bogată în protide vegetale o reprezintă semințele, restul organelor vegetale fiind și mai sărace în proteine.

Protidele sunt substanțe cuaternare formate cel puțin din patru elemente: C, H, O și N (carbon - 54%, oxigen - 22%, azot - 16%, hidrogen – 8%). Se cunosc și protide care conțin în structura lor chimică și sulf (0. 3%,) și fosfor (0. 5%) precum și unele metale.

Greutatea moleculară a protidelor este foarte variabilă și întotdeauna foarte ridicată. Astfel lactalbumina are o greutate moleculară de 17400 daltoni, în timp ce hemoglobina din sânge 64500 daltoni.

Clasificarea protidelor

Cele ce conțin în alcătuire numai aminoacizi, se numesc proteine simple, iar atunci când conțin aminoacizi și o grupare neproteică se numesc **heteroproteine**; acestea se pot clasifica la rândul lor, după natura grupării prostetice în: fosfoproteine, glicoproteine, lipoproteine, cromoproteine – acestea au ca grupare neproteică un pigment organic, de exemplu clorofila. Heteroproteinele pot fi active sau inactive din punct de vedere biologic. Au activitate biologică atunci când sunt în forma “holo” (**holoproteină**) - întreaga moleculă are o conformație specifică, adică pe lângă lanțul peptidic este în poziția corectă și gruparea prostetică.

În majoritatea celulelor protidele se găsesc în proporție mai mare decât celelalte substanțe organice, de exemplu: *cheratina* în păr, unghii, coarne, *colagenul* în oase, *miozina* și *actina*-proteinele contractile din mușchi, *albumina* din ou, *hemoglobina* din hematii.

Importanța protidelor

Există mai multe tipuri de proteine, cu funcție diferită în celule:

- canale → permit transportul prin membrană a unor molecule specifice ele pot fi considerate „pori”, dar nu sunt structuri fixe; unele sunt permanent deschise, iar altele acționează ca niște „porți”, care se închid sau se deschid numai la acțiunea unor stimuli
- receptori → culeg informații din mediu și transmit semnale spre interiorul celulei
- enzime → catalizează diferite reacții chimice (exemplu: celuloz-sintetaza = rol în sinteza celulozei); se mai numesc biocatalizatori
- markeri → recunosc celulele de același tip (astfel este posibilă formarea țesuturilor).

2.4.3. Acizii nucleici

Acizii nucleici au în organism un rol fundamental în transmiterea caracterelor ereditare.

Sunt de două tipuri:

ADN – acid dezoxiribonucleic

ARN – acid ribonucleic

Localizarea acizilor nucleici

- a. la virusuri - **ADN sau ARN**
 - adenovirusuri – virusuri cu ADN (herpes, majoritatea bacteriofagilor)
 - ribovirusuri – virusuri cu ARN (gripal, HIV)
- b. la procariote: bacterii și alge albastre-verzi - **ADN și ARN**
- c. la eucariote: protiste, fungi, plante și animale - **ADN și ARN**

Acizii nucleici sunt substanțe chimice **macromoleculare**, care au funcția de a depozita și transmite informația genetică în succesiunea generațiilor de celule, asigurând în acest fel specificitatea biologică (ADN). Pe de altă parte acizii nucleici asigură controlul activității celulare prin transcripția informației genetice de pe ADN pe ARN, în vederea realizării biosintezei proteice. Ei sunt componente ale tuturor celulelor (cu excepția hematiilor) și reprezintă 5÷15% din masa uscată celulară.

Acizii nucleici sunt compuși organici alcătuiți din elementele carbon, oxigen, hidrogen și fosfor. Macromoleculele de acizi nucleici au dimensiuni mari și greutatea moleculară de peste 10.000 daltoni.