

1. Els àcids nucleics

Àcids nucleics ▯ emmagatzemen i transmeten la informació genètica. Formades per **nucleòtids**, compostos per:

- **Grup fosfat.** Compost per fòsfor i oxigen
- **Pentosa.** Pot ser la **ribosa** o la **desoxiribosa**
- **Base nitrogenada.** Poden ser l'**adenina** (A), la **guanina** (G), la **citosa** (C), la **timina** (T) o l'**uracil** (U).

Els nucleòtids units formant **polinucleòtids**.

- **Tipus d'àcids nucleics**

Hi ha dos tipus: **ADN** o **ARN**. Tots els organismes els contenen.

- **ADN.** Té com a pentosa la *desoxiribosa*, i com a bases nitrogenades l'**adenina**(A), la **guanina**(G), la **citosa**(C) i la **timina** (T).
- **ARN.** Té com a pentosa la *ribosa*, i com a bases nitrogenades l'**adenina** (A), la **guanina** (G), la **citosa** (C) i l'**uracil** (U).

- **L'ADN**

L'ADN conté tota la informació genètica necessària perquè un ésser viu funcioni i es desenvolupi.

En les cèl·lules eucariotes s'hi localitza al nucli. L'ADN té les característiques següents:

- Cada molècula està formada per dues llargues cadenes de polinucleòtids.
- Les dues cadenes es disposen de manera paral·lela i segueixen sentits oposats.
- Les cadenes es mantenen unides mitjançant enllaços d'hidrogen que s'estableixen entre les bases nitrogenades de totes dues. L'**adenina (A)** sempre queda aparellada amb la **timina (T)**, i la **guanina (G)**, amb la **citosa (C)**.

- **L'ARN**

L'ARN participa en l'expressió de la informació que conté l'ADN per mitjà de la síntesi de proteïnes, que són les que regulen la majoria de processos vitals d'un organisme.

- **ARN missatger (ARNm)** ▯ Copia la informació de l'ADN nuclear i la transporta fins als ribosomes.
- **ARN ribosòmic (ARNr)** ▯ S'associa amb proteïnes i forma els ribosomes, on se sintetitzen les proteïnes.
- **ARN transferidor (ARNt)** ▯ S'uneix amb aminoàcids i els transporta fins al ribosoma per formar les proteïnes

2. La replicació de l'ADN

L'ADN té la capacitat de replicar-se, és a dir, pot fer còpies idèntiques de si mateix. La replicació permet que les cèl·lules filles rebin la mateixa informació genètica que la cèl·lula mare.

-La replicació de l'ADN és **semiconservatiu**, ja que conserva la cadena original que va servir de motlle i una cadena nova.
-Durant la replicació hi pot haver errors de lectura i col·locació de nucleòtids.
-En la cèl·lula hi ha **enzims de reparació** que detecten els nucleòtids erronis, i els reemplacen pels correctes.

- Processés de replicació de l'ADN:

1. La replicació comença amb el trencament dels enllaços d'hidrogen que uneixen les bases de cadenes. D'aquesta manera els dos filaments comencen a desenrotllar-se.
2. Cada cadena parental constitueix el motlle per a la síntesi de la nova cadena. Quan totes dues separen, uns enzims específics van llegint la informació i unint els nucleòtids complementaris.
3. A mesura que es van formant les noves cadenes s'estableixen enllaços d'hidrogen entre les bases, i els filaments es van enrotllant. El resultat són dues molècules d'ADN iguals entre si i a la molècula original.

3. L'ADN, portador de la informació genètica

Les primeres anàlisis químiques que es van fer dels cromosomes van revelar que estaven constituïts d'ADN i proteïnes, en unes quantitats més o menys semblants. Al principi es va creure que les molècules que contenien la informació genètica eren les proteïnes

- L'experiment de Griffith

Griffith va fer un seguit d'experiments amb el bacteri *de la pneumònia* introduint-se-la als ratolins. Va observar que el bacteri presentava dues variants diferents: una provocava la malaltia i la mort del ratolí (**S**), mentre que l'altra no era virulenta (**R**).

La diferència era que els bacteris de la soca **S** presentaven un embolcall bacterià, que no tenien els bacteris de les soques inofensives (**R**). La presència de la càpsula determinava la virulència del bacteri.

Quan va inocular bacteris morts de la soca **S** en ratolins, es va adonar que no els causaven la mort, però si inoculava una barreja de bacteris **S** morts i **R** vius, molts ratolins de l'experiment morien.

Griffith va deduir que en els bacteris de la soca **S** morts hi havia alguna cosa, que va anomenar **factor transformant**, que es transmetia als bacteris vius de la soca **R** i els transformava en bacteris **S** vius.

- L'explicació d'Avery

Avery va descobrir que la substància encarregada de transformar els bacteris inofensius en virulents era l'ADN, que determinava la producció o no de la càpsula bacteriana.

4. El concepte de gen

Des del punt de vista estructural, un gen és un fragment d'ADN que conté la informació genètica per a un caràcter determinat.

- *Que es el caràcter?* Són els trets característics que diferencien un individu d'un altre, alguns son heretats, per exemple, l'estatura. Però l'alimentació influeix de manera decisiva en aquests caràcters.

- **L'experiment de Beadle i Tatum**

Segons la seva teoria, cada gen conté la informació per sintetitzar un enzim, i aquest és el que determina un caràcter.

Actualment, un gen es defineix com un fragment de l'ADN que duu la informació per sintetitzar una proteïna necessària perquè s'expressi un caràcter determinat en un individu.

- **L'estructura del genoma**

S'anomena genoma el conjunt complet de gens d'un organisme.

La forma en què s'organitza és molt diferent entre els organismes procariotes i els eucariotes.

- En els **organismes procariotes**, el genoma està format per un sol cromosoma circular.
- En els **organismes eucariotes**, la major part del genoma constitueix la cromatina, localitzada al nucli de la cèl·lula.

5. Les mutacions

Les mutacions són canvis aleatoris que tenen lloc en l'ADN. Constitueixen una font de variabilitat genètica i un motor per a l'evolució de les espècies.

Les mutacions naturals que tenen lloc a l'atzar s'anomenen **espontànies, que son la gran majoria**. N'hi ha que poden ser **induïdes** artificialment com per exemple radiacions, agents químics, certs fàrmacs, o agents biològics, com alguns virus. Aquests factors s'anomenen **agents mutàgens**.

- **Tipus de mutacions:**

- 1. Segons l'efecte sobre l'individu:**

- *Perjudicials* □ Desavantatge per a la supervivència de l'individu. Si afecten estructures bàsiques poden arribar a causar-li la mort.
- *Beneficioses* □ Augmenten la probabilitat de supervivència de l'individu i, per tant, aporten variabilitat a la població.
- *Neutres* □ Són mutacions que no afecten la supervivència de l'individu ni positivament ni negativament.

- 2. Segons el tipus de cèl·lules afectades:**

- *Somàtiques* □ Poden originar lesions o malalties greus com el càncer. No són hereditàries.
- *Germinals* □ Afecten els gàmetes. Aquestes mutacions no es manifesten en l'individu, però es poden transmetre a generacions futures; són hereditàries.

3. Segons l'extensió del material genètic afectat:

- **Gèniques** □ Són les que provoquen canvis en la seqüència de nucleòtids d'un gen determinat.
- **Cromosòmiques** □ Són les que causen canvis que afecten l'estructura interna dels cromosomes.
- **Genòmiques** □ Provoquen una variació respecte del nombre total de cromosomes d'una espècie.

6. L'expressió de la informació genètica

Les proteïnes □ grans molècules que resulten de la combinació de monòmers, anomenats aminoàcids. Tenen de cent a milers d'aminoàcids; quan en tenen menys de cent reben el nom de **polipèptids**.

- Els àcids nucleics □ tenen la informació genètica que conté l'ADN escrita en un llenguatge de quatre lletres (A, T, G i C). I està organitzada en forma de triplets.
- Les proteïnes □ utilitzen els vint aminoàcids com a unitats elementals.

Un gen no sintetitza de forma directa un polipèptid. Perquè es pugui sintetitzar, la informació de l'ADN en forma de triplet s'ha de descodificar. La molècula intermediària en aquest procés és l'ARNm. La descodificació es duu a terme en dues fases:

- **La transcripció del missatge** □ Consisteix a copiar la informació genètica que conté l'ADN a una molècula d'ARNm. La doble hèlix d'ADN s'obre una de les cadenes fa el motlle per sintetitzar una molècula d'ARNm.
- **La traducció del missatge** □ Consisteix a traduir el missatge que conté l'ARNm al llenguatge de les proteïnes. L'ARNm trasllada la informació des del nucli fins al citoplasma, on els ribosomes «legeixen» la informació en forma de triplets. L'ARNt és la molècula que transporta els aminoàcids fins al ribosoma.

El codi genètic

Durant la traducció, el ribosoma «interpreta» el missatge de l'ARNm, de manera que els codons determinen l'ordre d'aminoàcids.

Cada molècula d'ARNt porta en un dels extrems un aminoàcid concret; a més, té un triplet de nucleòtids, anomenat anticodó, complementari d'un codó determinat de l'ARNm. D'aquesta manera, si el codó de l'ARNm és UGG, l'anticodó complementari de l'ARNt serà ACC, i l'aminoàcid que portarà serà el triptòfan (Trp).

El codi genètic és universal; això significa que és el mateix per a tots els éssers vius.

Hi ha 64 codons possibles, dels quals:

- Diversos codifiquen per al mateix aminoàcid.
- Uns altres no codifiquen per a cap aminoàcid, sinó que marquen el final del procés de traducció.
- El codó AUG actua com un senyal d'inici perquè comenci la traducció.

7. La biotecnologia

La biotecnologia és la utilització d'éssers vius, o d'una part, amb l'objectiu d'obtenir productes d'interès per a les persones.

Biotecnologia s'utilitza quan es fa la selecció de bestiar o quan s'usen diversos tipus d'organismes per elaborar productes com el pa, el formatge, el iogurt o la cervesa. També fa servir tècniques avançades de manipulació d'ADN

- Producció de substàncies terapèutiques: S'obtenen a partir de microorganismes modificats genèticament per produir substàncies importants per a les persones, com certes hormones o vacunes.
- Producció d'aliments: permès augmentar la productivitat de certes collites i obtenir plantes resistents a plagues i tolerants a certes condicions ambientals. També ha aconseguit millorar nutricionalment alguns aliments.
- Eliminació de metalls pesants: La biotecnologia ha permès el desenvolupament de bacteris capaços d'eliminar-los per mitjà de reaccions químiques.
- Bioremediació: consisteix a utilitzar certs fongs i bacteris per eliminar substàncies contaminants del medi.
- Producció d'energia: és possible obtenir gas metà a partir de la fermentació de residus orgànics dels rebuigs, els llots o les aigües residuals. També es pot aconseguir energia de l'alcohol resultant de la fermentació dels sucres.

8. L'enginyeria genètica

L'enginyeria genètica és la manipulació de l'ADN d'un organisme per aconseguir un objectiu pràctic.

Un **organisme transgènic** és aquell al qual s'ha modificat el genoma amb gens procedents d'altres organismes.

L'ADN sintetitzat de manera artificial amb la unió d'ADN d'orígens diferents s'anomena **ADN recombinant**. Per fer la manipulació de gens, són necessàries diverses «eines»:

- **Els enzims de restricció.** Proteïnes bacterianes que tallen l'ADN en punts concrets.
- **El vector de transferència.** Transporta un segment d'ADN d'un organisme a un altre. Els més utilitzats són els **plasmidis**.
- **Les ligases d'ADN.** Són els enzims encarregats d'unir fragments d'ADN.

Com es duu a terme un projecte d'enginyeria genètica

1. Localització i aïllament del gen que es vol transferir. Els enzims de restricció, tallen l'ADN en petits fragments, entre els quals hi ha el gen que es vol transferir.

2. Selecció del vector. La tria dependrà de les característiques i la mida de l'ADN elegit. S'ha de tallar amb els mateixos enzims de restricció amb què s'ha tallat l'ADN que es vol transferir.

3. Unió de l'ADN elegit a l'ADN del vector. A través de les ligases d'ADN s'uneix el fragment d'ADN aïllat amb l'ADN del vector, i així s'origina una molècula d'ADN recombinant.

4. Inserció del vector amb el gen transferit a la cèl·lula hoste. L'ADN recombinant s'introdueix a la cèl·lula hoste.

5. Multiplicació de l'organisme transgènic. La cèl·lula hoste es divideix i origina còpies que porten el gen desitjat.

9. Aplicacions de l'enginyeria genètica

L'enginyeria genètica pot fer un ADN recombinant que, transferit a una cèl·lula en cultiu, farà un gen que originarà una proteïna. Entre les aplicacions principals destaquen les següents:

- L'obtenció de fàrmacs □ S'utilitza en la indústria farmacèutica per produir certes substàncies difícils d'obtenir de manera natural. De vegades cal transferir gens humans a bacteris per tal que aquests organismes produeixin en grans quantitats proteïnes que són necessàries per a la vida de moltes persones. Exemple:

- La insulina.
- Proteïnes de coagulació del sèrum sanguini.
- Vacunes que estimulen les defenses contra uns microorganismes determinats.

- La millora en la producció agrícola i animal □ Consisteix a transferir a plantes o animals uns gens per a una millora pràctica per a les persones.

- En plantes és possible inserir, per exemple, gens de resistència a herbicides o gens que augmentin el valor nutritiu de certes plantes cultivables.
- Els animals es poden modificar genèticament per aconseguir que creixin més o que resisteixin millor les condicions ambientals adverses, o obtenir animals que subministrin substàncies útils, com ara hormones.

- La teràpia gènica □ Consisteix en el tractament de malalties provocades per una alteració genètica. Ex: diabetis, Parkinson. La teràpia gènica permet substituir el gen defectuós per un de sa que produeix amb normalitat la proteïna defectuosa, o absent, responsable de la malaltia. Hi ha dues maneres de fer-ho:

In vivo □ S'introdueix al organisme el gens i aquets actuen como a fàrmacs i transfereixen el seu contingut genètic.

Ex vivo □ S'extreuen cèl·lules amb gens defectuoses i al laboratori per mitja de vectors se'ls transfereixen els gens desitjats. Després les cèl·lules transformades s'introdueixen al pacient

10. Els aliments transgènics

Un **organisme transgènic** és aquell al qual, per mitjà de l'enginyeria genètica, s'ha introduït un gen anomenat **transgèn**, procedent d'un altre organisme, o se li ha suprimit o modificat un gen propi.

La modificació genètica permet que l'organisme transgènic produeixi alguna proteïna útil o expressi alguna característica d'interès.

Exemple: plantes transgèniques que resisteixen a certs microorganismes, insectes i herbicides, l'obtenció de fruits que es conserven més temps o la incorporació de gens perquè produeixin certes substàncies, com ara vitamines o antibiòtics.

Endarreriment en la maduració

El producte tarda més temps a madurar després d'haver estat collit, i això fa que duri més.

Producció de substàncies

S'obtenen plantes que tenen unes propietats especials diferents de les que tenen de manera natural, o que en milloren la qualitat nutricional.

Millora de la qualitat

El producte millora les qualitats organolèptiques.

L'enginyeria genètica ha permès obtenir varietats de cafè més aromàtiques i amb menys contingut de cafeïna.

Resistència a herbicides i insectes

Això produeix un rendiment més alt de les collites.

11. La clonació

Clonar un organisme, una cèl·lula o una molècula significa fer una o diverses còpies idèntiques a l'original. Es distingeixen dos tipus de clonació: la reproductiva i la terapèutica.

La clonació reproductiva

Aquest tipus de clonació té com a objectiu aconseguir individus nous idèntics entre si i a l'original.

Transferència nuclear □ Aquesta tècnica es basa en la utilització de nuclis de cèl·lules diferenciades o de cèl·lules embrionàries en un estat de desenvolupament primerenc. Exemple: la ovella Dolly. Només un petit percentatge dels embrions clonats per transferència és capaç de desenvolupar-se amb normalitat. La majoria dels individus adults sol morir de manera prematura a causa, generalment, d'alteracions en el desenvolupament.

La clonació terapèutica

Té com a objectiu tractar malalties i regenerar teixits. Aquest tipus de clonació necessita obtenir cèl·lules mare, que són cèl·lules no diferenciades que es poden dividir infinitament i originar diferents tipus cel·lulars, com una cèl·lula sanguínia o una de nerviosa.

Consideracions ètiques a la clonació

La clonació terapèutica té importants aplicacions mèdiques, ja que pot

tractar certes malalties i reparar òrgans danyats. Però aquesta tècnica no està exempta de polèmica, atès que un dels procediments per obtenir cèl·lules mare humanes implica la destrucció d'embrions humans.

12. Implicacions dels avenços en biotecnologia

Els avenços en la biotecnologia i l'enginyeria genètica han obert el camí a moltes aplicacions pràctiques. Enfront d'aquests beneficis hi ha una llista d'inconvenients que es poden derivar de la seva aplicació.

Implicacions ecològiques

La introducció d'organismes transgènics en un hàbitat pot provocar l'extinció d'espècies naturals si es propaguen de manera incontrolada.

Implicacions sanitàries

L'ús de nous fàrmacs de disseny pot ocasionar efectes secundaris no coneguts o l'aparició de nous virus o uns bacteris patògens que originen malalties desconegudes.

Implicacions socials

El coneixement del genoma humà ens permetrà conèixer per endavant les possibilitats que algú té de patir una malaltia determinada o de ser-ne portador, amb vista a prevenir-la o curar-la. Però aquesta informació, utilitzada de manera inadequada, podria vulnerar el dret a la intimitat.

Implicacions ètiques

El coneixement en profunditat del nostre genoma obre la possibilitat de la manipulació del material genètic de la nostra espècie.

Implicacions legals

La possibilitat de patentar productes biotecnològics té moltes implicacions globals. Una de les principals controvèrsies actuals entre els científics és la possibilitat de patentar plantes i animals transgènics, així com seqüències del genoma humà.

13. El Projecte Genoma Humà

El **Projecte Genoma Humà (PGH)** va néixer amb l'objectiu de conèixer l'ordre en què es disposen els nucleòtids en les cadenes d'ADN dels cromosomes humans. Entre els seus objectius destacaven:

- Identificar tots els gens humans i localitzar el lloc que ocupen en els cromosomes.
- Esbrinar la seqüència de nucleòtids que el formen.
- Determinar la funció que duu a terme cadascun dels gens.

Entre els resultats obtinguts fins avui dia, destaquen els següents:

- El genoma humà té uns 25.000 gens, molts menys del que s'estimava en principi. Malgrat la complexitat de l'estructura i el comportament humans, el nombre de gens és comparable al de genomes molt més petits. No hi ha una relació directa entre la complexitat d'un organisme i la quantitat d'ADN.
- La mida del genoma humà és de 2.900 milions de parells de bases.
- Molts dels gens que tenim sembla que provenen en bona part de microorganismes

primitius (bacteris).

- Els humans som genèticament molt semblants. El 99,99 % de les dades genètiques són comunes a totes les persones, de manera que no hi ha base genètica per al concepte de «raça».
- Cada gen està implicat en la síntesi de diverses proteïnes, no d'una sola.
- Els gens que codifiquen proteïnes són pocs i estan allunyats entre si. La major part de l'ADN són interrupcions en la seqüència gènica, seqüències repetides o ADN de funció encara desconeguda.