

Unitat 4

EL SUPORT MOLECULAR DE L'HERÈNCIA

què treballaràs?

En acabar la unitat has de ser capaç de:

- Descriure la divisió cel·lular per mitosi i el seu significat biològic.
- Descriure la divisió cel·lular per meiosi i el seu significat biològic.
- Identificar quines són les parts d'un cromosoma i els tipus de cromosomes.
- Valorar les característiques diferencials dels cromosomes sexuals.
- Explicar l'estructura i funció de l'ADN i les funcions de les histones.

Tots els organismes pluricel·lulars provenen d'una única cèl·lula, el zigot, format per la unió d'un espermatozoide i un òvul. Ara bé, què és el que determina que el zigot es converteixi en un conill, un arbre o una persona? Lògicament, el zigot ha de portar la informació de com ha de créixer.

Però amb això no n'hi ha prou: en un individu adult hi ha molts tipus de cèl·lules (neurones, glòbuls blancs, cèl·lules musculars, etc.) que fan unes funcions molt diferents, fins algunes que varien al llarg del temps. Pensa, per exemple, en les cèl·lules productores de llet de les glàndules mamàries de les dones, les quals, tot i ser presents en el cos d'una dona durant tota la vida, només produeixen llet en uns moments molt concrets de la seva existència: després d'haver tingut una criatura.

El funcionament dels éssers pluricel·lulars és molt complex, i la informació sobre la seva forma i el seu funcionament s'ha de transmetre de generació en generació. Aquesta informació es troba en el **material genètic** o **material hereditari**.

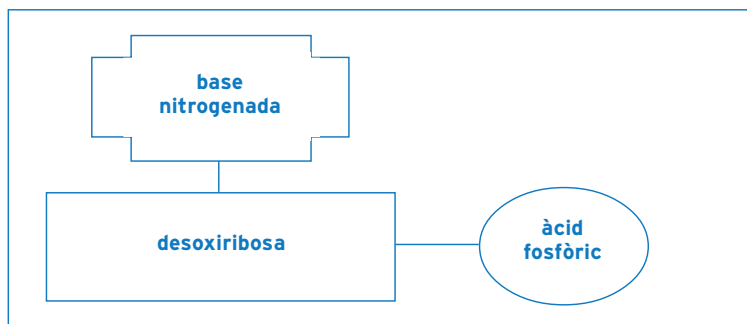
Podríem dir que el material genètic és com un gran manual d'instruccions on hi ha recollida tant la informació de com s'ha de construir l'organisme, com la informació sobre les funcions que han de dur a terme totes les cèl·lules al llarg de la seva vida. Abans ja hem dit que totes les cèl·lules de l'organisme tenen una còpia del material genètic. De fet, no cal que totes les cèl·lules llegeixin la informació completa que hi ha en el material genètic. Si tornem a la idea del manual d'instruccions, només cal que cada cèl·lula llegeixi el seu capítol, el que parla del seu funcionament.

El material genètic és format per molècules d'**ADN**, en les quals hi ha unides unes proteïnes anomenades **histones**.

L'ADN

ADN és l'abreviació de **l'àcid desoxiribonucleic**. L'ADN és una molècula molt llarga que té dues cadenes, cada una de les quals és formada per la unió d'unes molècules anomenades **nucleòtids**. Els nucleòtids, alhora, són formats per tres tipus de molècules més petites:

- **Desoxiribosa**. Consisteix en un petit hidrat de carboni
- **Àcid fosfòric**.
- **Base nitrogenada**. Les bases nitrogenades s'anomenen així perquè són unes molècules riques en nitrogen. En l'ADN dels éssers vius hi podem trobar quatre tipus diferents de bases nitrogenades: **adenina**, **timina**, **citocina** i **guanina**.



Com que hi ha quatre tipus de bases nitrogenades, els nucleòtids poden ser així mateix de quatre tipus, que se simbolitzen amb la inicial de la base nitrogenada que contenen: A, T, G i C. Els nucleòtids s'uneixen formant llargues cadenes:

... - A - T - C - C - T - T - G - A - T - A - C - G - T - A - A - A - A - ...

L'ADN, però, és format per dues cadenes de nucleòtids que s'enrotllen entre si formant una espiral, per la qual cosa rep el nom de **doble hèlix**.



Estructura en doble hèlix de l'ADN

Si ens fixem detalladament en les dues cadenes que formen la doble hèlix, veurem que hi ha connexions entre els seus nucleòtids.



Aquests enllaços no es produeixen a l'atzar, sinó que s'estableixen de manera selectiva: els nucleòtids que contenen adenina s'enllacen solament amb els de timina, i els de citosina amb els de guanina.

Adenina - Timina
Citosina - Guanina

Les dues cadenes d'ADN que formen la doble hèlix són, per tant, **complementàries**:

... - A - T - C - C - T - T - G - A - T - A - C - G - T - A - A - A - A - ...
 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
 ... - T - A - G - G - A - A - C - T - A - T - G - C - A - T - T - T - T - ...

Les histones

El material genètic, o sigui les molècules d'ADN, forma llargues cadenes que constitueixen una xarxa filamentosa anomenada cromatina. Cada vegada que es produeix una divisió cel·lular, la cromatina es condensa formant els cromosomes i, quan la cèl·lula ja s'ha dividit, els cromosomes tornen a la forma de cromatina. En aquest procés hi intervien les histones.

D'altra banda, hem dit que una cèl·lula, durant la interfase, o sigui quan la cèl·lula no està en divisió, fa les seves funcions habituals i diferents per a cada tipus de cèl·lula. A més, l'activitat d'un determinat tipus cel·lular pot variar

segons les necessitats. Pensa en l'activitat de les cèl·lules musculars, que no és la mateixa quan una persona està en repòs que quan fa esport. Dèiem que cada cèl·lula havia de llegir el capítol que li corresponia del manual d'instruccions, és a dir, la part del material genètic que descriu el seu funcionament. De fet, una mateixa cèl·lula, segons l'activitat que hagi de dur a terme, haurà de llegir diferents parts del seu capítol. Per a llegir una determinada seqüència d'ADN (que és el llibre d'instruccions), la cèl·lula ha d'estar totalment desempaquetada. En aquest procés d'empaquetament i desempaquetament també hi intervien les histones.

• Activitats d'aprenentatge 1 i 2

La transmissió dels caràcters i del material genètic

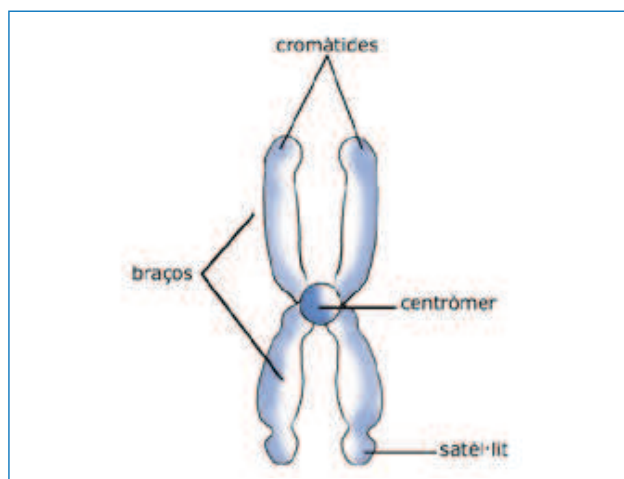
En la unitat 2 vam veure com Mendel estudià la transmissió d'uns determinats caràcters de generació en generació mitjançant uns factors que passen de pares a fills. A aquests factors els anomenem al·lels. Ara ja podem saber que és un al·lel.

Un **al·lel** és una seqüència d'ADN que conté la informació sobre un caràcter determinat.





Segons la seqüència de nucleòtids que tingui, un al·lel pot determinar una manifestació del caràcter (per exemple, el color groc de les llavors) o una altra (el color verd). Perquè ho entenguis, és com les lletres de l'abecedari. En aquest cas només tenim quatre lletres (A, T, G i C), però amb aquestes quatre lletres podem escriure moltes «paraules» (CCATA, TTAGC, TCGCTCGCTAT, etc.) amb significats diferents.

Els cromosomes

Els cromosomes són la forma que pren el material genètic durant la divisió cel·lular. En aquest moment, el material genètic està duplicat per tal de poder transmetre una còpia a cada una de les cèl·lules filles. En un cromosoma, cada una de les còpies del material genètic rep el nom de **cromàtide**, i està unida a l'altra cromàtide mitjançant el **centròmer**. Cada una de les parts de la cromàtide que queden a banda i banda del centròmer s'anomenen **braços**. Els braços poden presentar un estrenyiment al extrem. El tros de cromàtide que resta entre l'estrenyiment i l'extrem s'anomena **satèl·lit**.



Segons la posició del centròmer podem distingir diferents tipus de cromosomes:

Tipus de cromosoma	Característiques	Dibuix
metacèntric	centròmer en posició central	
submetacèntric	braços desiguals	
acrocèntric	centròmer molt a prop de l'extrem	
telocèntric	centròmer a l'extrem cromàtides formades per un sol braç	

2. El cicle cel·lular

Com ja saps, els ésser vius són formats per cèl·lules. Alguns, com els bacteris o els protozoous, només en tenen una: són els organismes **unicel·lulars**. D'altres, com els animals o les plantes, són formats per milions de cèl·lules: són els anomenats organismes **pluricel·lulars**. Nosaltres mateixos un dia vàrem ser formats per una sola cèl·lula, el **zigot**, que és la unió d'un espermatozoide i un òvul. El zigot va començar a dividir-se i va formar dues cèl·lules, després quatre, després vuit, i així successivament, fins a arribar a l'estat adult. Es podria pensar que en els adults aquests procés de divisió cel·lular s'atura, però no és així, ja que la majoria de cèl·lules tenen un temps de vida limitat i quan moren han de ser substituïdes per altres cèl·lules. Per tant, la divisió cel·lular continua durant tota la vida de l'organisme.

D'altra banda, la divisió cel·lular en els organismes unicel·lulars és la forma que tenen aquests de reproduir-se. És un tipus de **reproducció asexual**, ja que d'un individu, per divisió, se n'obtenen dos.

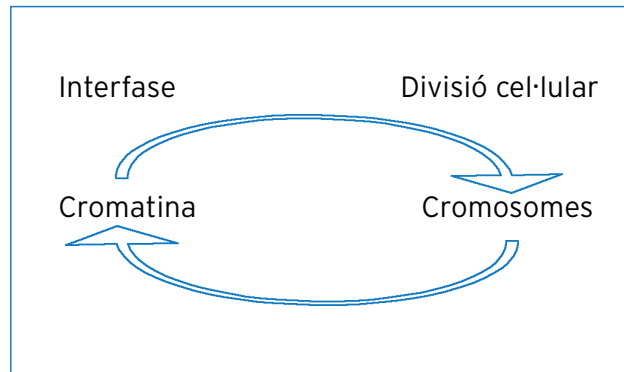
Fixa't, doncs, que gairebé totes les cèl·lules es divideixen per formar dues **cèl·lules filles**, les quals, després de créixer, es tornaran a dividir i produiran noves cèl·lules. Aquest procés s'anomena **cicle cel·lular** i consta de dues parts: la interfase i la divisió cel·lular.

La interfase

La **interfase** és l'estat de la cèl·lula entre dues divisions.

En aquesta fase la cèl·lula desenvolupa les seves funcions habituals i es produeix un procés fonamental per a la divisió cel·lular: la divisió del material genètic.

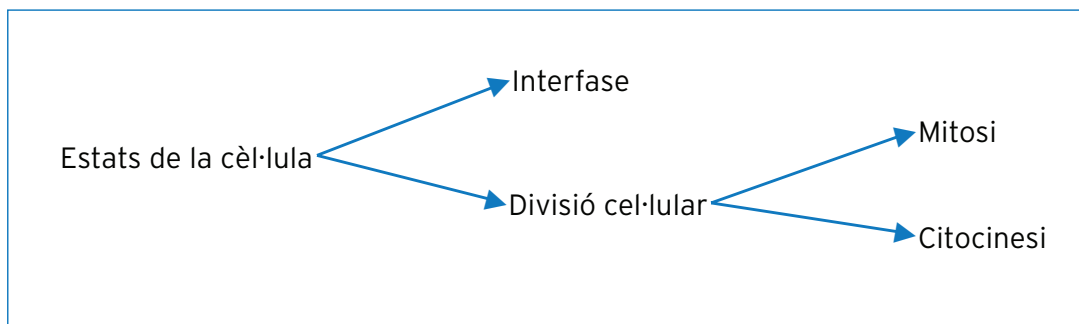
El material genètic és l'encarregat de controlar el funcionament de totes les cèl·lules de l'organisme, i cada una de les cèl·lules que componen l'organisme en tenen una còpia. El material genètic pot trobar-se de dues maneres, segons l'estat de la cèl·lula. Durant la interfase està en forma de **cromatina**, una xarxa de filaments, però durant la divisió cel·lular la cromatina es condensa, formant els **cromosomes**, que no són altra cosa que els filaments cabdellats.



Totes les cèl·lules de l'organisme tenen una còpia sencera del material genètic. Abans que una cèl·lula es divideixi, aquest material genètic s'ha de duplicar per tal que les dues cèl·lules filles continuïn tenint una còpia del material genètic de la cèl·lula mare.

La divisió cel·lular




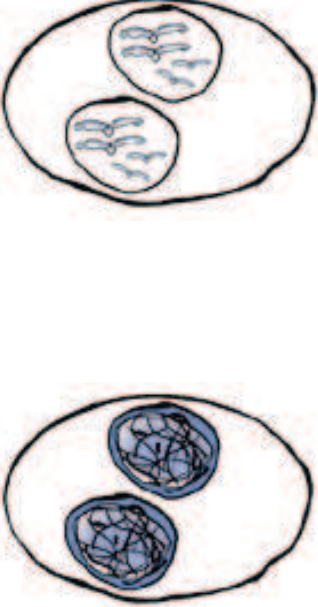
És el procés per mitjà del qual d'una cèl·lula se n'obtenen dues. Això es produeix mitjançant dues etapes: la mitosi i la citocinesi.



La **Mitosis** és el procés mitjançant el qual es produeix la divisió del nucli cel·lular, i la **citocinesi** és el procés mitjançant el qual es reparteix el citoplasma entre les dues cèl·lules filles.

Mitosis

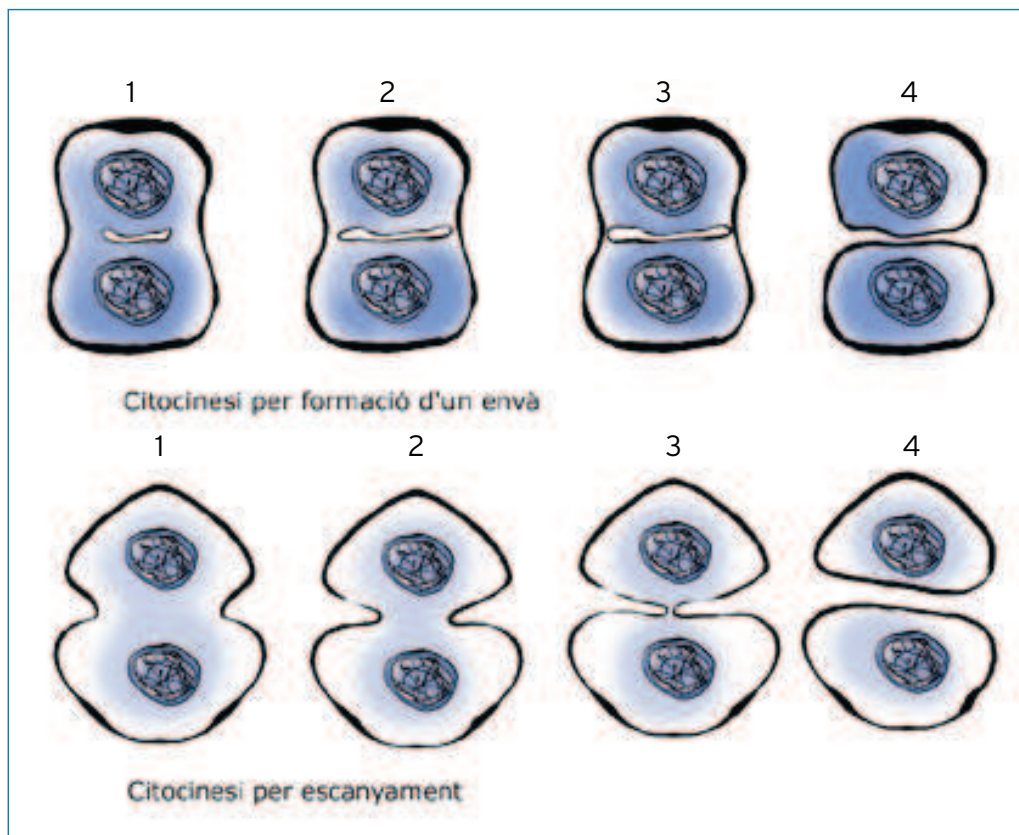
La mitosi dura entre una i dues hores, i és formada per quatre etapes: la **profase**, la **metafase**, l'**anafase** i la **telofase**.

<p>Profase</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Desaparició de la membrana nuclear. • Condensació de la cromatina en cromosomes. • Aparició del fus mitòtic (conjunt de fibres que dirigeixen el repartiment del material genètic). 	
<p>Metafase</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Els cromosomes se situen a la zona central de la cèl·lula i s'uneixen pel centromer a les fibres del fus mitòtic. 	
<p>Anafase</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Cadascuna de les còpies del material genètic es desplaça cap a un dels extrems de la cèl·lula. 	
<p>Telofase</p>	<ul style="list-style-type: none"> • En cada extrem de la cèl·lula s'hi forma un nucli cel·lular que engloba cada una de les còpies del material genètic (1). • Desapareixen els cromosomes i apareix de bell nou la cromatina (2). 	 <p>1</p> <p>2</p>

Aquest procés és diferent segons el tipus d'organisme:

- Vegetals, fongs i algunes algues: Es forma un envà que va creixent fins a dividir totalment la cèl·lula.
- Animals, protozous i algunes algues: La membrana cel·lular s'estreny fins a dividir la cèl·lula en dues.

La divisió cel·lular per mitosi garanteix que la informació genètica que conté el zigot sigui la mateixa que la que contenen totes les cèl·lules de l'organisme adult. Així, doncs, les informacions provinents del pare i de la mare són presents en totes les cèl·lules de l'organisme.



• **Activitats d'aprenentatge 3, 4 i 5**

3. Gametogènesi i meiosi.

El material genètic de les cèl·lules sexuals

El nombre de cromosomes d'un individu depèn de l'espècie a la qual pertany. Nosaltres, les persones, tenim 46 cromosomes, la ceba en té 16 i un cavall 64. Ara bé, què passa amb les cèl·lules sexuals? Imagina que els teus gàmetes tinguessin 46 cromosomes. Quan tinguessis fills, aquests tindrien 92 cromosomes (46 de l'òvul i 46 de l'espermatozou), els teus néts 184, i així

successivament. Lògicament, això no és possible, i, per tant, els gàmetes han de tenir només la meitat de cromosomes, en el nostre cas 23.

El nombre de cromosomes de les cèl·lules sexuals o gàmetes s'anomena **nombre haploide** i es representa amb la lletra **n**.

La resta de cèl·lules s'anomenen **somàtiques** i tenen el doble de cromosomes ($2n$), dels quals la meitat provenen del pare (n) i l'altra meitat de la mare (n).

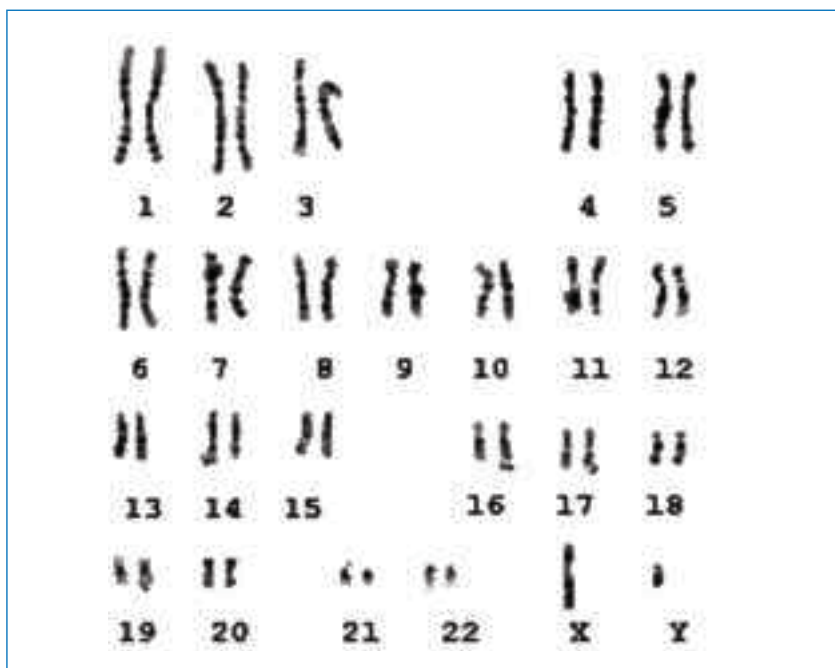
Les cèl·lules amb n cromosomes s'anomenen **haploides**, i les cèl·lules amb $2n$ cromosomes s'anomenen **diploides**.

De fet, fixa't que això lliga perfectament amb les lleis de Mendel. Els cromosomes contenen els gens que determinen els nostres caràcters (fenotip). Cada un dels cromosomes que prové d'un dels progenitors, posem per cas de la mare, té un conjunt de gens que determinen una sèrie de caràcters; però, a més, ha d'haver-hi un altre cromosoma, provinent del pare, que determina el mateixos caràcters. Aquest parell de cromosomes s'anomenen **cromosomes homòlegs** i tenen la mateixa forma. Per a cada gen tenim, per tant, dos al·lels (genotip), un al cromosoma que prové de la nostra mare i un altre al cromosoma que prové del nostre pare.

L'existència dels cromosomes homòlegs fa que moltes vegades parlem de parells de cromosomes. Així, diem que els éssers humans tenen 23 parells de cromosomes, la ceba 8 parells i el cavall 32 parells.

Espècie	Nombre de cromosomes de les cèl·lules somàtiques $2n$	Nombre de cromosomes dels gàmetes n
mosca del vinagre	8	4
pesolera	14	7
granota	24	12
gira-sol	34	17
ratolí	40	20
espècie humana	46	23
prunera	48	24
gos	78	39

La representació gràfica de la forma de tots els cromosomes és el que anomenem **cariotip**. En el cariotip les parelles de cromosomes es numeren segons la seva llargària, de més a menys, tret d'una parella molt concreta de cromosomes, que se situen al final i s'anomenen **cromosomes sexuals**.



Cariotip d'una persona de sexe masculí

Nen o nena?

T'has demanat mai com es determina que una persona sigui dona o home? Lògicament, aquesta informació, com totes les altres que fan referència a cada individu, es troba en el manual d'instruccions, és a dir, en el material genètic.

En un naixement, tant pot néixer un nen com una nena; la probabilitat que neixi un nen o una nena és, per tant, de 0,5. Això s'explica gràcies a l'existència dels cromosomes sexuals. Els **cromosomes sexuals** poden ser de dos tipus: el **cromosoma X** i el **cromosoma Y**. En la majoria dels animals, les femelles tenen dos cromosomes X, mentre que els homes tenen un cromosoma X i un cromosoma Y. El cromosoma Y conté, per tant, la informació necessària perquè es desenvolupi un mascle. Si no hi ha present el cromosoma Y, es desenvolupa una femella. Fixa't que aquesta composició explica perfectament la probabilitat de 0,5 per a cada sexe:

$$\text{♀ XX} \quad \times \quad \text{♂ XY}$$

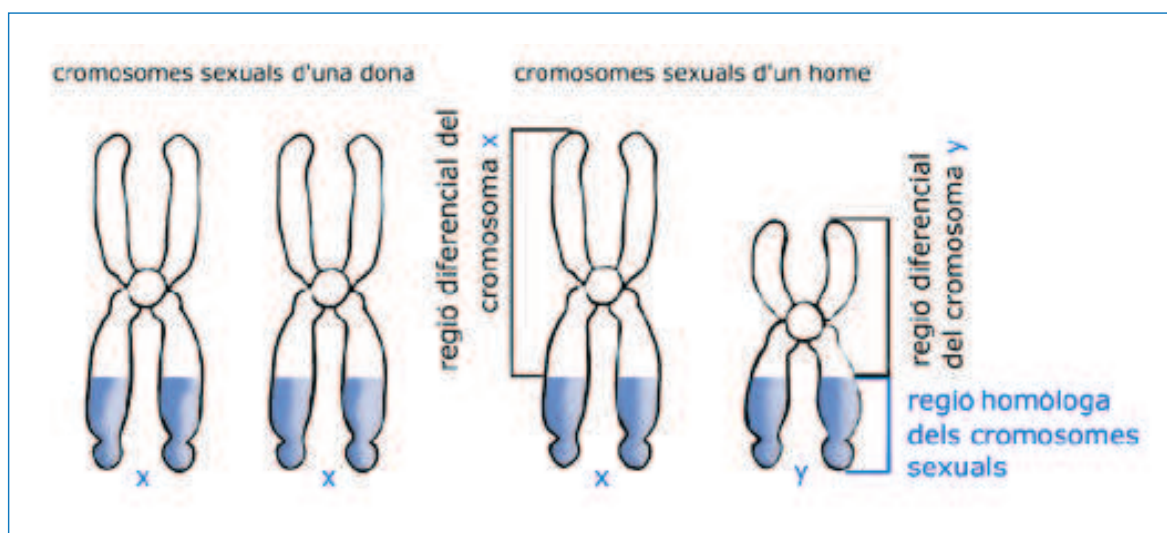
Si fem la taula d'encreuaments:

		XY	
		gàmeta X	gàmeta Y
XX	gàmeta X	XX	XY

Per consegüent, si encreuem una femella amb un mascle, podem tenir femelles i mascles amb una probabilitat de 0,5.

Els cromosomes X i Y tenen una part homòloga, amb informació per als mateixos caràcters, i una part diferencial. La part diferencial del cromosoma Y conté la informació que determina el sexe masculí. Els gens situats a la part diferen-

cial del cromosoma X tenen dos al·lels en les femelles, ja que tenen dos cromosomes X, però un sol al·lel en els mascles, ja que només tenen un cromosoma X. Això comporta que l'**herència dels caràcters lligats a la part diferencial del cromosoma X** no segueixi les lleis de Mendel. L'existència d'un sol al·lel en els mascles fa que aquest s'expressi tant si és dominant com si és recessiu. El daltonisme i l'hemofília són dos exemples de caràcters lligats a la part diferencial dels cromosomes X. El daltonisme comporta la ceguesa per a alguns colors, i l'hemofília provoca hemorràgies abundants, a causa d'un mal funcionament del sistema de coagulació sanguínia.



En les aus i en alguns insectes, la situació és similar però a la inversa: el mascle té els dos cromosomes sexuals iguals i la femella els té diferents.

• Activitats d'aprenentatge 6, 7, 8 i 9

Hem vist que els gàmetes, espermatozous i òvuls han de tenir la meitat de cromosomes que la resta de cèl·lules d'un ésser viu. Fixa't, doncs, que la divisió cel·lular per mitosi no ens és vàlida, ja que amb la mitosi, a partir d'una cèl·lula mare, s'obtenen dues cèl·lules filles amb el mateix nombre de cromosomes que la cèl·lula mare.

La **gametogènesi** és el procés de formació dels gàmetes (cèl·lules haploides) mitjançant un procés anomenat **meiosi**.

En els animals la cèl·lula que es divideix s'anomena **espermatòcit de primer ordre** si origina espermatozous i **ovòcit de primer ordre** si origina òvuls.


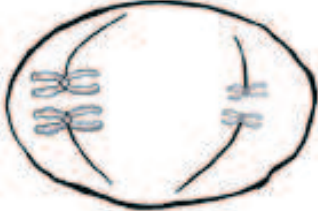
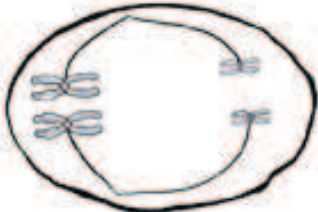
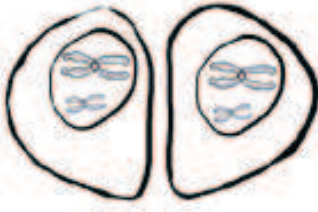
La meiosi

La meiosi és el procés mitjançant el qual s'obtenen els gàmetes, tant masculins com femenins. En el cas dels homes, a partir de l'espermatòcit de primer ordre s'obtenen quatre espermatozous, i en el cas de les dones, a partir de l'ovòcit de primer ordre s'obté un únic òvul. Aquesta diferència es produeix perquè, en la dona, la resta de cèl·lules resultants de la meiosi degeneren i moren.

La meiosi té lloc mitjançant dues divisions cel·lulars que anomenem **meiosi I** i **meiosi II**, cada una de les qual presenta les quatre fases que ja coneixem de la mitosi: profase, metafase, anafase i telofase.

Meiosi I





En aquesta divisió es produeix la reducció del nombre de cromosomes a la meitat. De cada parell de cromosomes homòlegs, un cromosoma anirà cap a una de les cèl·lules filles i l'altre cromosoma anirà cap a l'altra. Recordem que cada cromosoma té dues cromàtides, és a dir, dues còpies d'ell mateix. Aquest procés de duplicació es va dur a terme durant la interfase. Durant la meiosi I, les dues cromàtides de cada cromosoma romanen unides.

<p>Profase I</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Desaparició de la membrana nuclear. • Condensació de la cromatina en cromosomes. • Aparició del fus meiótic (conjunt de fibres que dirigeixen el repartiment del material genètic). 	
<p>Metafase I</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Els cromosomes s'agrupen per parelles de cromosomes homòlegs al centre de la cèl·lula i s'uneixen pel centròmer a les fibres del fus. 	
<p>Anafase I</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Cadascun dels cromosomes homòlegs, amb les seves dues cromàtides, es desplaça cap a un dels extrems de la cèl·lula. 	
<p>Telofase I</p>	<ul style="list-style-type: none"> • A cada extrem de la cèl·lula es forma un nucli cel·lular que engloba al material genètic. • Finalment es separen les dues cèl·lules filles. 	

Al final de la primera divisió meiótica obtenim dues cèl·lules haploides, és a dir amb n cromosomes, amb dues cromàtides (les dues còpies) per cromosoma.

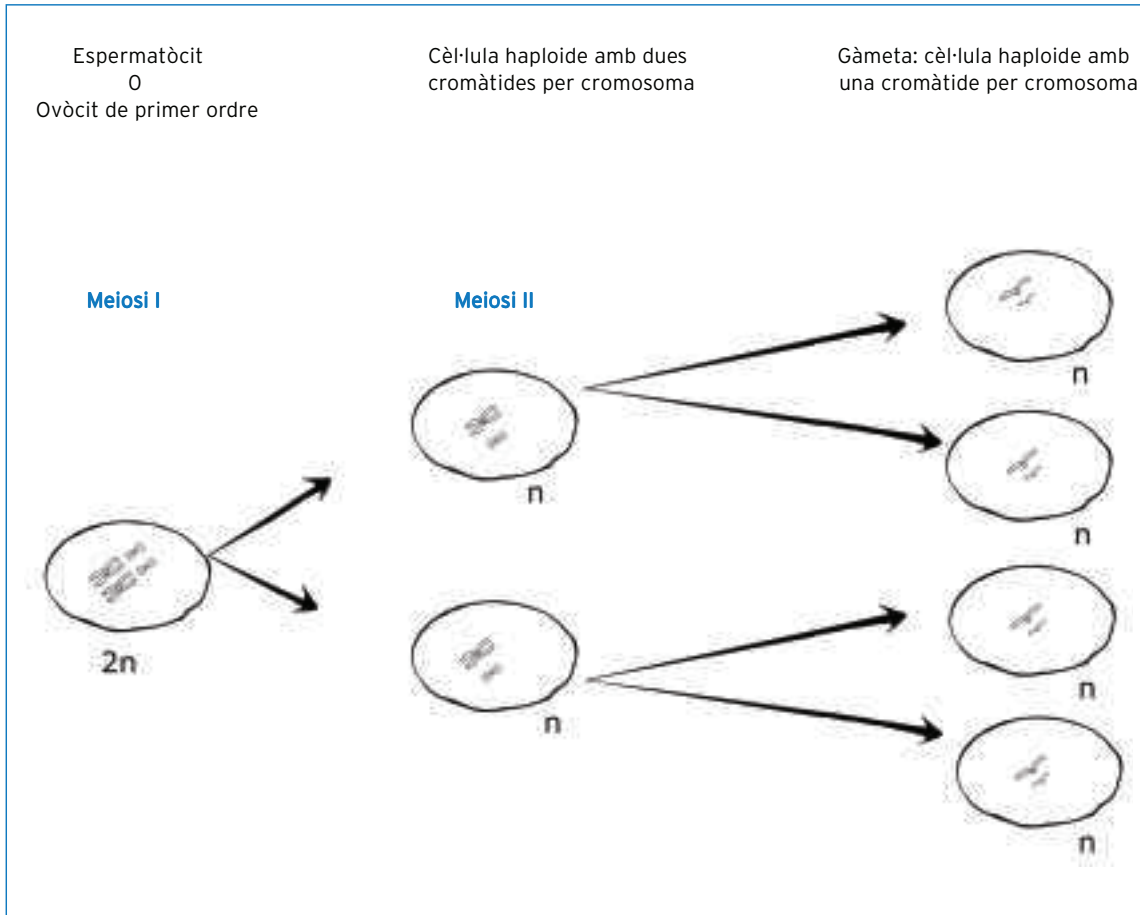
Meiosi II

Tot just acabada la telofase I, i sense que els cromosomes s'hagin descondensat per formar la cromatina, les dues cèl·lules resultats de la meiosi I comencen la segona divisió meiòtica, que és idèntica a una mitosi, tot i que només hi participen la meitat dels cromosomes característics de l'espècie. En aquesta divisió es separen les dues cromàtides (les dues còpies) de cada cromosoma.

Profase II	<ul style="list-style-type: none">• Desaparició de la membrana nuclear.• Aparició del fus meiòtic (conjunt de fibres que dirigeixen el repartiment del material genètic).	
Metafase II	<ul style="list-style-type: none">• Els cromosomes es situen a la zona central de la cèl·lula i s'uneixen al fus a través del centròmer.	
Anafase II	<ul style="list-style-type: none">• Cada una de les cromàtides de cada cromosoma es desplaça cap a un dels extrems de la cèl·lula.	
Telofase II	<ul style="list-style-type: none">• A cada extrem de la cèl·lula es forma un nucli cel·lular que engloba cada una de les còpies del material genètic (1).• Desapareixen els cromosomes i apareix de bell nou la cromatina (2).	

Al final de la segona divisió meiòtica obtenim cèl·lules haploides, és a dir amb n cromosomes amb una sola cromàtide a cada un.

Ara farem un esquema-resum de la meiosi representant únicament els cromosomes:



• Activitats d'aprenentatge 10, 11, 12 i 13