

8

Sanda Bufnilă
Alexandru Croitoru

Manual pentru clasa a VIII-a

BIOLOGIE

MINISTERUL EDUCAȚIEI ȘI CERCETĂRII

Editura Paralela 45

Cuprins

<i>Competențe generale și specifice</i>	4
<i>Instrucțiuni de utilizare a manualului în format digital și tipărit</i>	5
• Recapitulare inițială	7
• Evaluare inițială	9
UNITATEA 1 – NOȚIUNI GENERALE PRIVIND EREDITATEA ȘI VARIABILITATEA LA OM	
Ereditatea și variabilitatea	12
● Materialul genetic	14
Noțiuni generale despre ADN.....	14
Noțiuni generale despre gene.....	16
Noțiuni generale despre cromozomi	18
Noțiuni generale despre cariotip.....	20
● Transmiterea materialului genetic	22
Rolul gameților și al fecundației.....	22
Caractere dominante și recesive.....	24
Transmiterea ereditară a unor caractere normale și patologice	26
Factorii mutageni și consecințele mutațiilor	32
• Recapitulare	36
• Evaluare	38
UNITATEA 2 – EVOLUȚIONISM	
Teorii despre originea și evoluția vieții	40
Dovezi ale evoluției	43
Factori ai evoluției	46
Evoluția omului	51
• Recapitulare	55
• Evaluare	56
UNITATEA 3 – SĂNĂTATEA OMULUI ȘI A MEDIULUI	
Calitatea apei, a aerului și a solului	58
Boli influențate de factori de mediu și de propriul comportament.....	62
Omul și tehnologia – avantaje, riscuri.....	72
Resurse energetice ale planetei	76
Importanța păstrării biodiversității.....	86
Dezvoltarea durabilă.....	94
• Recapitulare	98
• Evaluare	100
• Recapitulare finală	101
• Evaluare finală	110
<i>Bareme de corectare a testelor de evaluare</i>	111
<i>Fișă de autoevaluare</i>	112

Competențe generale și specifice

1. Explorarea sistemelor biologice, a proceselor și a fenomenelor cu instrumente și metode științifice

- 1.1. Analiza critică a informațiilor extrase din texte, filme, tabele, desene, scheme, grafice, diagrame, utilizate ca surse de informare
- 1.2. Realizarea unor activități de investigare proiectate independent

2. Comunicarea adecvată în diferite contexte științifice și sociale

- 2.1. Formularea de predicții referitoare la diferite fenomene și procese naturale pe baza concluziilor investigației
- 2.2. Susținerea argumentată a punctului de vedere, utilizând adecvat terminologia specifică biologiei

3. Rezolvarea unor situații problemă din lumea vie pe baza gândirii logice și a creativității

- 3.1. Rezolvarea unor situații problemă utilizând argumente și modele adecvate
- 3.2. Identificarea de soluții noi/alternative pentru rezolvarea unor situații problemă

4. Manifestarea unui stil de viață sănătos într-un mediu natural propice vieții

- 4.1. Participarea activă la acțiuni de conservare și ocrotire a mediului înconjurător, de adoptare a unui stil de viață sănătos
- 4.2. Evaluarea consecințelor propriului comportament asupra sănătății proprii și a stării mediului

Lucrări practice

1. Analiza de cariotip
2. Analiza de pedigriuri
3. Rezolvarea unor probleme simple de genetică
4. Investigarea ecosistemelor antropizate (de exemplu: analize fizico-chimice asupra unor probe de sol sau de apă)
5. Evidențierea impactului antropic asupra ecosistemelor: amprenta ecologică a individului
6. Proiecte de mediu privind colectarea selectivă a deșeurilor, reducerea consumului de energie, apă, alte resurse etc.
7. Proiecte privind dezvoltarea unui stil de viață sănătos (de exemplu: personalizarea programului zilnic și a regimului alimentar în funcție de tipul de activitate, vârstă și sex)
8. Realizarea de modele artizanale ilustrând structuri (de exemplu: cromozomi, molecula ADN) și procese (evoluția organismelor)
9. Rezolvarea unor probleme simple pe teme legate de evoluție

***Notă:** Conținuturile vor fi abordate din perspectiva competențelor specifice. Activitățile de învățare sugerate oferă o imagine posibilă privind contextele de dobândire a acestor competențe.

Instrucțiuni de utilizare a manualului în format digital și tipărit

Varianta digitală a manualului cuprinde integral conținutul variantei tipărite și, în plus, o serie de activități multimedia interactive, care vor face învățarea mult mai plăcută și mai ușoară.

Simbolurile care indică activitățile multimedia interactive de învățare:



AMII static

Activarea acestui buton permite vizualizarea unor elemente grafice (imagini și informații din manual sau suplimentare).



AMII animat

Activarea acestui buton permite vizualizarea unui filmuleț, pentru care se pot controla începerea/întreruperea (prin butonul Start/Pauză), volumul și maximizarea ecranului.



AMII interactiv

Activarea acestui buton permite vizualizarea unor secvențe educaționale cu grad înalt de interactivitate, la finalul cărora este dat un feedback imediat. Conținuturile marcate cu acest simbol pot fi de tipul: completare, trage și plasează, bifarea variantei corecte, asocierea unor termeni din mai multe coloane.

pentru activitate animată

U1 Materialul genetic

Noțiuni generale despre gene

Etimologie

alelă
gr. alēlon = alternativ.
genă
gr. genos = origine.
heterozigot
gr. heteros = altul;
gr. zygōn = pereche.
homozigot
gr. homos = asemănător;
gr. zygōn = pereche.

Vocabular

alelă = formă diferită a unei gene, care determină o variație a unei trăsături specifice a unui anumit caracter.

Observă!

Genele sunt secvențe specifice de ADN care pot fi transcrise în ARN messenger între două diviziuni celulare succesive. Aceste secvențe reprezintă unități funcționale de informație genetică codificată în genom. Fiecare caracter ereditar este determinat de două gene, una moștenită de la mamă și cealaltă de la tată, scrise cu două litere. Genele pot fi **dominante**, notate cu litere mari, sau **recesive**, notate cu litere mici. Genele dominante își exprimă caracterul în **fenotip** (înfașțurarea organismului), în timp ce genele recesive se manifestă doar atunci când sunt prezente două gene de același tip.

Dacă cele două gene ale unui caracter sunt identice, genotipul este **homozigot**. Dacă cele două gene sunt diferite, genotipul este **heterozigot**. De exemplu, grupa sanguină O (0) este determinată de două gene recesive, notate cu *i*, astfel că genotipul este homozigot (*ii*). În cazul grupei sanguine A (II), aceasta este determinată de o genă dominantă, notată cu *I^A*, care poate să apară fie într-o formulă homozigotă de tipul *I^AI^A*, fie într-o formulă heterozigotă de tipul *I^Ai*. În cazul unui genotip heterozigot, gena dominantă își exprimă caracterul în fenotip, în timp ce gena recesivă rămâne „ascunsă” și nu se manifestă.

Genele conțin informația genetică necesară pentru sinteza proteinelor. Aceeași genă, care codifică o anumită proteină, poate prezenta variații în secvența de nucleotide, de la un individ la altul. Aceste variante ale unei gene se numesc **alele**. Alelele pot influența funcția sau structura proteinelor codificate, contribuind astfel la diversitatea genetică și la variațiile fenotipice observate între indivizi.

Genotipul

Acesta definește structura genetică a organismului și determină caracteristicile sale ereditare. Genotipul poate fi stabilit pe baza descendenței individului și joacă un rol esențial în manifestarea trăsăturilor specifice. În general, indivizii cu același genotip prezintă același fenotip, adică manifestări fizice și funcționale similare. Totuși, factorii de mediu pot influența modul în care este exprimat genotipul, ceea ce duce la diferențe fenotipice chiar între indivizi cu genotipuri identice. **Genotipul** reprezintă totalitatea genelor unui organism. De multe ori se face confuzie între termenii genotip și genom. Spre deosebire de genom care este definit ca fiind totalitatea materialului genetic codat în macromoleculele de ADN ale celuiui sau ale organismului, genotipul se referă în mod specific la o anumită trăsătură condiționată de materialul genetic al unui cuplu alelic.

Află mai multe!

Termenii de **genotip** și **fenotip** au fost introdusi de J. H. Huxley în 1911.

16

pentru activitate interactivă

Noțiuni generale despre gene U1

Fenotipul

Aspectul extern al unei plante sau al unui animal se numește **fenotip**. Fenotipul cuprinde totalitatea caracteristicilor vizibile ale unui organism, precum trăsăturile fizice, comportamentul sau alte manifestări funcționale. Fenotipul poate fi determinat prin observarea directă a individului. Deși indivizii cu un genotip identic prezintă aceeași caracteristică vizibilă, ei nu au neapărat același genotip, deoarece diferite combinații genetice pot produce trăsături fenotipice similare.

Știi că...

• Distanța dintre gene se măsoară în centimorganzi (cM), unde un centimorgan reprezintă o frecvență de recombinare de 1% între două secvențe de ADN? Această unitate de măsură a distanței genetice a fost denumită astfel în onoarea geneticianului american, Thomas H. Morgan, care a demonstrat modul în care genele sunt aranjate pe cromozomi și cum acestea se pot recombină în timpul meiozei, deschizând calea pentru dezvoltarea geneticii moderne.

Reține!

Genele sunt unități funcționale ale informației genetice și reprezintă fragmente de ADN care codifică informația necesară pentru sinteza proteinelor sau a moleculelor de ARN funcționale. La formarea gametelor, setul matern face schimb de gene cu cel patern, rezultând gametei recombinanți.

Exersează!

- Alege răspunsul corect:
Genotipul homozigot dominant este:
a. AA; b. Aa; c. Bb; d. aa.
- Completează spațiile libere:
Genă este _____ responsabilă pentru _____.
- Alcătuiește enunțuri afirmative cu următoarele noțiuni: **genă, genom, genotip, fenotip**.
- Precizează două deosebiri între genotip și fenotip.
- Explică diferența dintre genotipul homozigot și cel heterozigot.

Află mai multe!

Codul genetic este un sistem biochimic prin care se stabilește relația dintre acizii nucleici și proteine. O tripletă de nucleotide din ARN alcătuiește un **codon**. Fiecare codon codifică un aminoacid. Succesiunea aminoacizilor din molecula proteică. Fiecare genă începe cu unul din codonii START (metionină sau valină) și se termină cu unul dintre cei trei codoni STOP. Caracterile fenotipice sunt determinate de una sau mai multe gene. Genele sunt secvențe de ARN care codifică producția de proteine și determină trăsăturile distinctive.

Sinteză proteinelor, realizată pe modelul linsur de codul genetic

Amoacizi

Substratul

Substratul

Ribozom

Substratul

Codon

ARNm

ARNm = ARN de transfer

17

pentru activitate statică

RECAPITULARE INIȚIALĂ

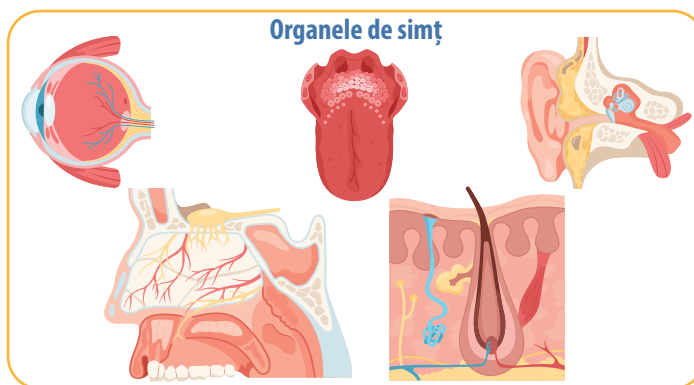
În clasa a VII-a, la disciplina Biologie, ai studiat **funcțiile de relație** și **funcția de reproducere**, ca o continuare a cunoștințelor dobândite în clasa a VI-a, unde ai abordat **funcțiile de nutriție**. **Funcțiile de relație** includ **sensibilitatea** și **mișcarea**. La plante, sensibilitatea se manifestă la nivel celular, în timp ce la om este coordonată de **sistemul nervos**, **organele de simț** și **sistemul endocrin**, care conlucrează pentru a genera reacția adecvată de răspuns a organismului la acțiunea unui stimul.

Sistemul nervos are ca unitate structurală și funcțională **neuronul**, care este format dintr-un corp celular și prelungiri. **Sistemul nervos central (SNC)** este compus din encefal și măduva spinării, iar **sistemul nervos periferic (SNP)** include ganglionii nervoși și nervii. În SNC, corpii celulari ai neuronilor sunt grupați și formează **substanța cenușie**, iar prelungirile lor alcătuiesc **substanța albă**. În SNP, corpii neuronali se află în ganglionii nervoși, iar prelungirile intră în structura nervilor. Conexiunile funcționale dintre neuroni poartă numele de **sinapse**.

Din perspectivă fiziologică, sistemul nervos se împarte în **sistem nervos somatic (SNS)**, care coordonează viața de relație, și **sistem nervos vegetativ (SNV)**, care include componentele simpatică, parasimpatică și enterică.

Funcțiile principale ale sistemului nervos sunt **funcția reflexă** și **funcția de conducere**. Reflexele pot fi **necondiționate** (involuntare și inconștiente) și **condiționate** (voluntare și conștiente). Reflexele cu centri nervoși în scoarța cerebrală sunt conștiente, iar cele cu centri subcorticali și spinali sunt involuntare. Conducerea impulsului nervos se realizează pe căile senzitive și motorii, aflate în substanța albă a SNC.

Organele de simț transformă energia stimulilor din mediu în **impulsuri nervoase**, pe care le transmit sistemului nervos pentru a fi interpretate. Fiecare organ de simț este specializat pentru a percepe anumite tipuri de stimuli: **ochii** percep lumina, **urechile** detectează undele sonore, **nasul** captează substanțele odorante din aer, **limba** identifică substanțele sapide din alimente, iar **pielea** simte temperatura, atingerea și durerea.



Sistemul endocrin este alcătuit din totalitatea glandelor endocrine din organism, care produc **hormoni**. Aceștia sunt eliberați direct în mediul intern (sânge sau limfă) și acționează asupra celulelor și țesuturilor-țintă, fie stimulându-le, fie inhibându-le activitatea.

Principalii hormoni produși de glandele endocrine sunt:

- **Hormonul de creștere (STH):** stimulează creșterea și dezvoltarea.
- **TSH:** reglează activitatea glandei tiroide.
- **ACTH:** stimulează glandele suprarenale să elibereze cortizol.
- **Prolactina:** promovează producția de lapte.
- **FSH și LH:** controlează funcția de reproducere.
- **MSH:** influențează pigmentarea pielii.
- **ADH:** reglează echilibrul hidric prin reabsorbția renală a apei.
- **Ocitocina:** stimulează contracțiile uterine și lactația.
- **Hormonii tiroidieni (T3 și T4):** reglează metabolismul celular.
- **Insulina:** controlează nivelul glicemiei.
- **Cortizolul:** adaptează reacțiile organismului la stres.
- **Aldosteronul:** reglează echilibrul sărurilor minerale.
- **Adrenalina:** pregătește organismul pentru răspunsuri rapide.

Sistemul endocrin colaborează cu sistemul nervos, contribuind astfel la menținerea echilibrului intern al organismului (homeostaziei) și la adaptarea acestuia la condițiile variabile ale mediului.

Mișcarea la plante poate fi de două tipuri: **pasivă** (determinată de factori externi, precum vântul sau apa) și **activă** (mișcările de creștere sau cele de orientare către sursa de lumină).

La om și animale, mișcarea este realizată de **sistemul osteoarticular** (oasele și articulațiile) și de **sistemul muscular** (mușchii striati scheletici), care favorizează deplasarea, susținerea corpului și menținerea posturii.

Sistemul osteoarticular este format din structuri dure, situate în interiorul corpului, cu rol în **protejarea organelor vitale, susținerea musculaturii, depozitarea mineralelor și producerea elementelor figurate ale sângelui** (în măduva osoasă).

În funcție de dimensiune, oasele sunt clasificate în: **lungi, scurte, late și alungite**.

În alcătuirea osului intră două tipuri de țesut osos: **compact** (dens și dur) și **spongios** (poros și mai puțin rezistent).

Un os lung este alcătuit dintr-un corp central numit **diafiză** și două capete numite **epifize**.

Articulațiile unesc oasele între ele și pot fi: **mobile**, care permit mișcări ample (exemplu: articulația umărului), **semimobile**, ce permit mișcări limitate (exemplu: coloana vertebrală) și **fixe**, care nu permit niciun fel de mișcare (exemplu: suturile craniene).

Sistemul muscular este alcătuit din mușchi scheletici, formați din două părți: corpul **muscular** și **tendoanele** care fixează mușchiul de oase.

Oasele, mușchii și articulațiile acționează împreună, formând un **sistem de pârghii** care permite mișcarea corpului. Mișcările principale executate sunt **flexia, extensia, rotația, pronția și supinația**, iar prin combinarea acestora se realizează mișcările complexe, precum mersul, alergatul și săritul.

Funcția de reproducere

La **plantele angiosperme**, reproducerea este asigurată de **floare**, din care se dezvoltă **fructul cu semințele**, drept consecință a procesului de polenizare și fecundație.

La **om**, reproducerea este realizată prin **sistemele reproducătoare masculine și feminine**, care au o structură similară: **gonade, căi reproducătoare, glande anexe și organe genitale externe**. **Gonadele** produc celulele reproducătoare și hormonii specifici fiecărui sex. **Testiculele** produc spermatozoizi și testosteron, iar **ovarele** produc ovule și estrogeni.

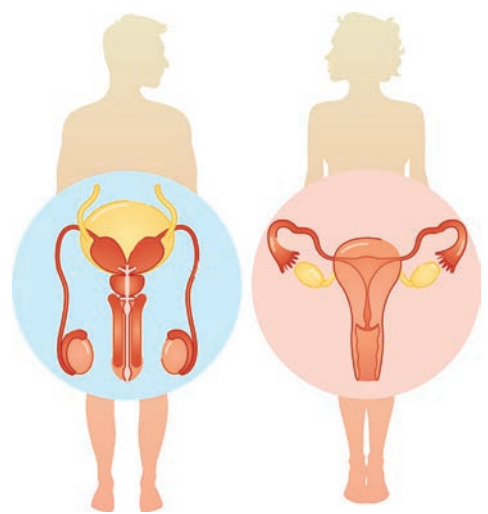
Fecundația reprezintă contopirea celor doi gameți (spermatozoid și ovul), ce duce la formarea unui **zigot**, care evoluează spre stadiul de **embrion**.

Dezvoltarea intrauterină durează aproximativ **9 luni** (40 de săptămâni sau 280 de zile de la ultima menstruație) și este împărțită în **trei trimestre** și două etape: **embrionară și fetală**.

Pubertatea marchează tranziția de la copilărie la adolescență, când apar modificările specifice maturizării sexuale.

Contracepția reprezintă ansamblul metodelor care previn sarcina, acestea fiind de mai multe tipuri: **hormonale, de barieră, chirurgicale și naturale**.

Sistemele reproducătoare masculine și feminine



EVALUARE INIȚIALĂ

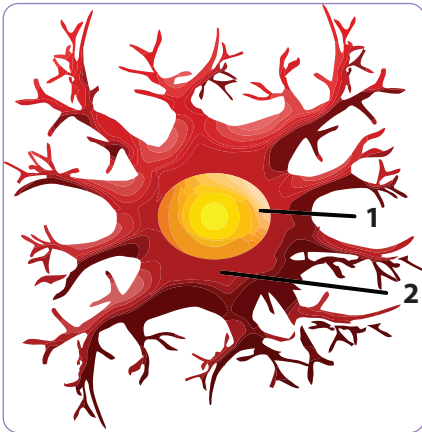
1 Ce mișcare execută planta din imagine, pentru a captura insecta? 0,5 puncte



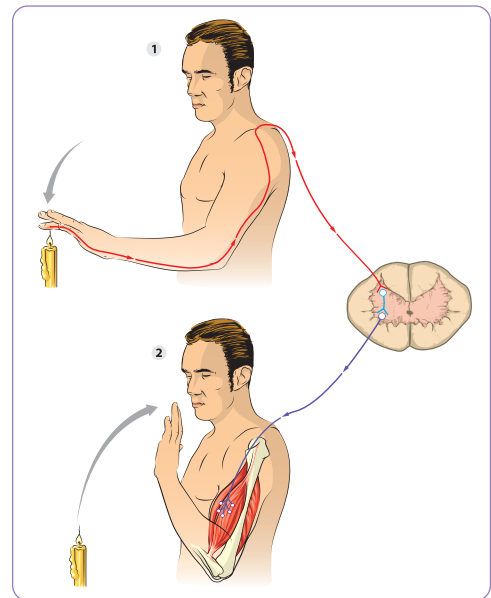
4 Marchează substanța cenușie din secțiunea prin măduva spinării. 0,5 puncte



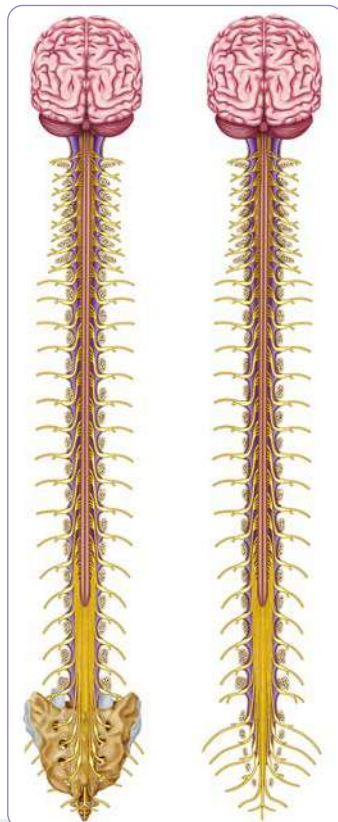
2 Identifică componentele neuronului din imagine. 1 punct



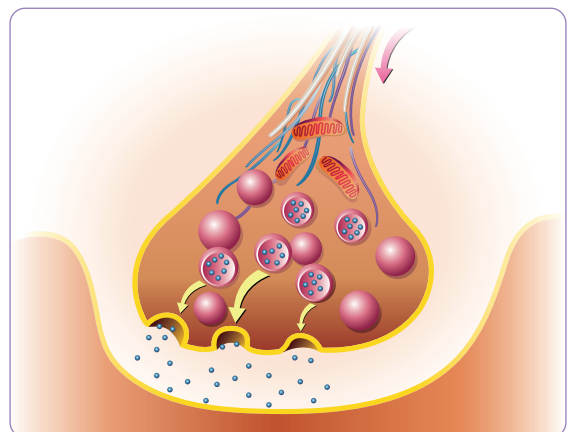
5 Explică modul în care se realizează flexia antebrațului ca răspuns la un stimul termic. 1 punct



3 Notează două componente ale SNC pe desenul alăturat. 1 punct

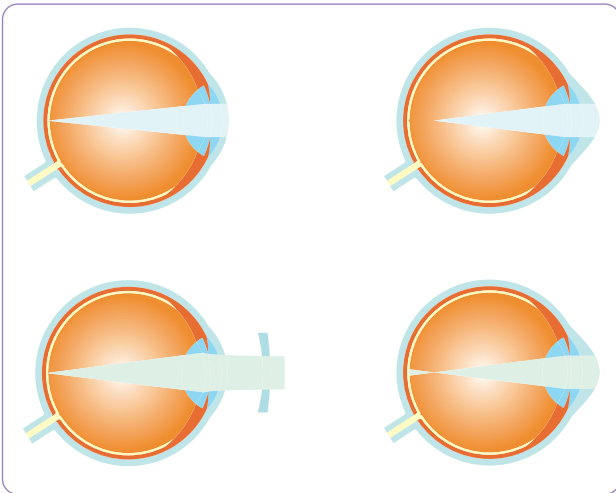


6 Indică pe imagine două componente ale sinapsei. 1 punct

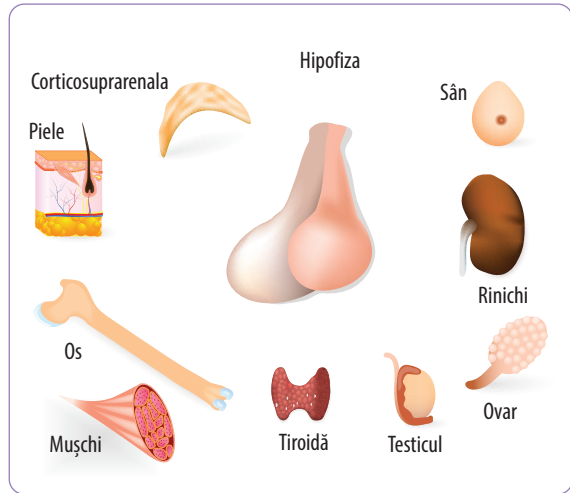


EVALUARE ÎNȚĂLĂ

7 Explică modul în care se formează și se corectează miopia, utilizând imaginea de mai jos. 1 punct

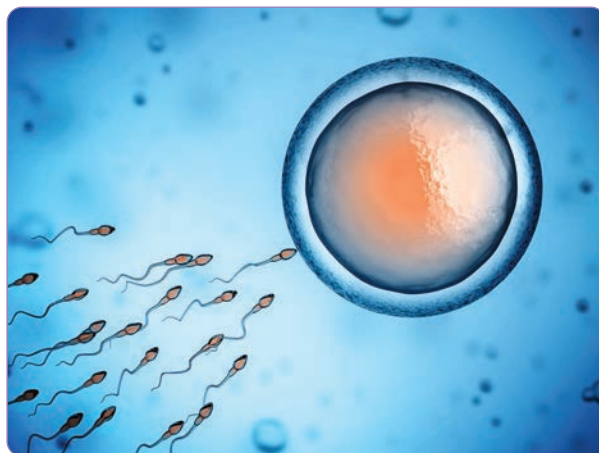


8 Identifică și explică acțiunea a doi hormoni hipofizari asupra organelor-țintă. 1 punct



9 Procesul ilustrat în imagine este

1 punct



10 Realizează un tabel cu două coloane, ca cel de mai jos. Pe prima coloană plasează componentele unui os lung, iar pe cea de-a doua, tipurile de articulații. 1 punct

Componente os lung	Tipuri de articulații

Se acordă 1 punct din oficiu.
Timp de lucru: 30 de minute.

NOȚIUNI GENERALE PRIVIND EREDITATEA ȘI VARIABILITATEA LA OM

● UNITATEA DE ÎNVĂȚARE 1

GENETICA este știința care studiază ereditatea și variabilitatea.

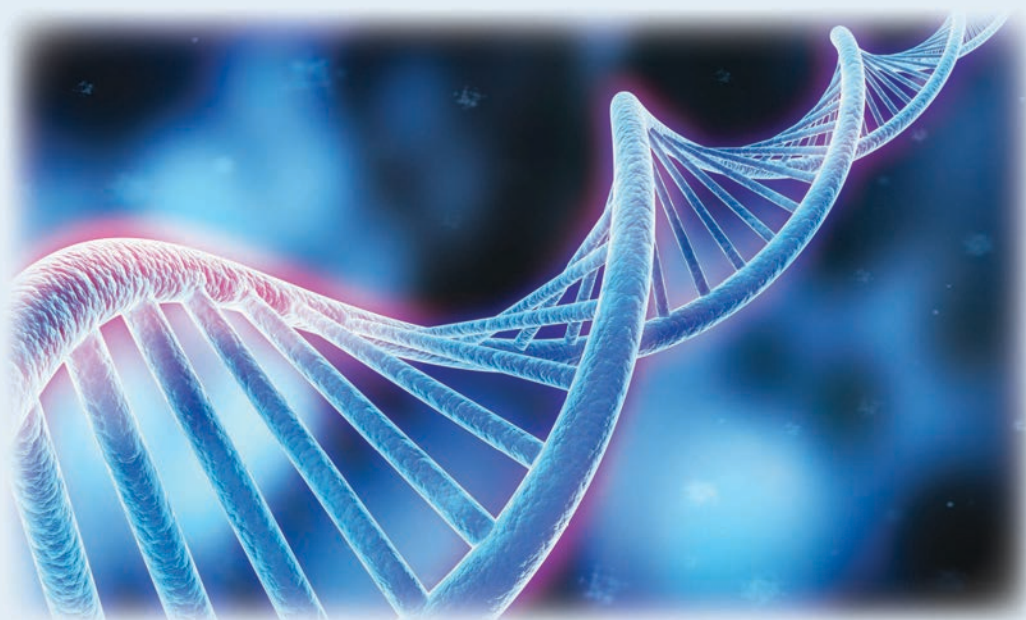
Este o știință relativ nouă, care studiază materialul genetic și modul său de transmitere de la o generație la alta. Ea are multiple implicații în medicina umană, veterinară sau legală, în centrele de cercetare, în sere, în silvicultură etc.

Conținuturi

- Ereditatea și variabilitatea
- Materialul genetic
 - Noțiuni generale despre ADN
 - Noțiuni generale despre gene
 - Noțiuni generale despre cromozomi
 - Noțiuni generale despre cariotip
- Transmiterea materialului genetic
 - Rolul gameților și al fecundației
 - Caractere dominante și recesive
 - Transmiterea ereditară a unor caractere normale și patologice
 - Factori mutageni și consecințele mutațiilor

Recapitulare

Evaluare



Ereditatea și variabilitatea

Etimologie

ereditate

lat. *hereditas* =
moștenire.

Vocabular

fenotip = ansamblul caracteristicilor fizice, biochimice, fiziologice și comportamentale ale unui organism, care sunt rezultatul expresiei materialului genetic (genotip) în interacțiune cu factorii de mediu;
gene = „instrucțiunile” care dictează dezvoltarea, funcționarea și transmiterea caracterelor de la o generație la alta;
a varia = a fi diferit.

Amintește-ți!

- De unde provine înfățișarea ta?
- Ce anume face ca oamenii să se deosebească între ei?

Descoperă!

- Majoritatea trăsăturilor se moștenesc de la o generație la alta.

Ereditatea reprezintă capacitatea organismelor vii de a transmite generațiilor următoare o serie de caractere specifice, cunoscute sub denumirea de caractere ereditare. Aceste caracteristici sunt definite de trăsături anatomice, fiziologice, biochimice și comportamentale care se perpetuează de la o generație la alta prin materialul genetic. Printre exemplele de astfel de caractere se numără culoarea ochilor, forma buzelor, dimensiunea și forma nasului, rata metabolică, compoziția și activitatea enzimelor din organism, precum și tiparele de comportament și abordarea anumitor situații sau rezolvarea problemelor. Aceste trăsături ereditare, determinate de gene, contribuie la diversitatea biologică și evoluția speciilor, având un rol fundamental în adaptarea și supraviețuirea organismelor în mediul lor de viață.

Analizează imaginea și extrage caracteristicile comune transmise ereditar ale membrilor familiei.

Observă!



Familie extinsă

Variabilitatea în natură

Tipurile de frunze care aparțin mai multor specii de arbori reprezintă o variabilitate interspecifică.

Observă!



Tipuri de frunze de la specii diferite de arbori

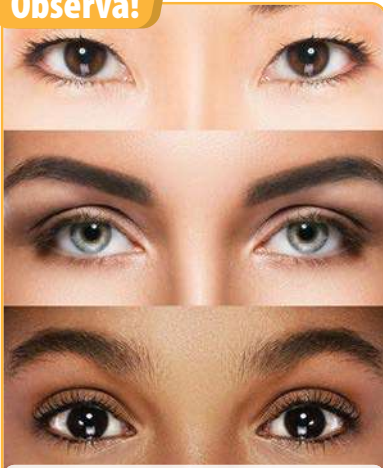
Observă!



Frunze de Ginkgo

În care dintre imagini variabilitatea este mai mare și de ce?

Observă!



Variabilitate fenotipică



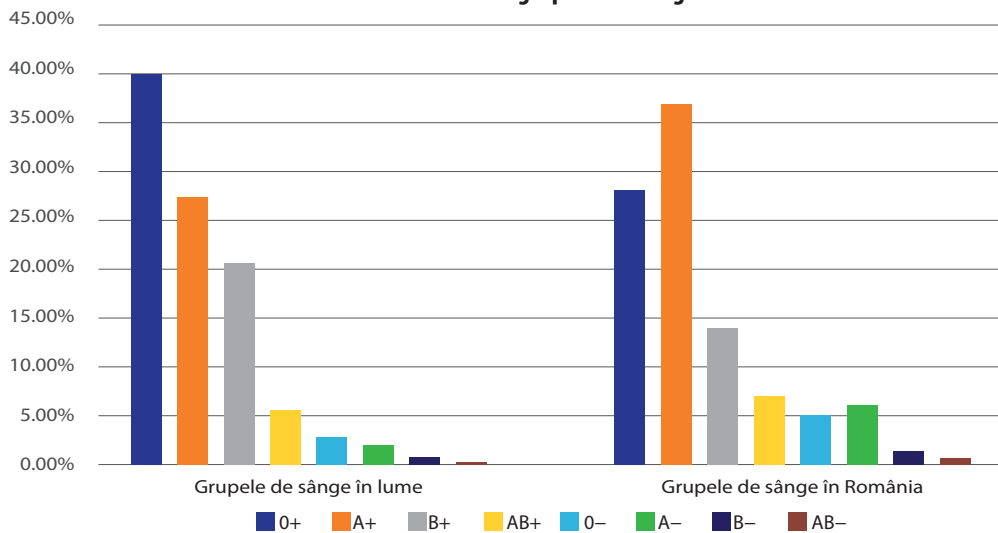
Culoarea și forma ochilor, alături de densitatea sprâncenelor, reprezintă caractere ereditare care contribuie la variabilitatea în rândul populației. Aceste trăsături, determinate genetic, pot varia semnificativ de la un individ la altul, ceea ce reflectă diversitatea biologică a unei populații și influențează unicitatea fiecărei persoane.

Variabilitatea reprezintă capacitatea organismelor vii de a se diferenția între ele prin modificarea trăsăturilor morfologice, fiziologice și comportamentale, ca urmare a influenței factorilor interni (genetici) și externi (de mediu). Un exemplu elocvent al acestui fenomen este observat la gemenii monoziagoți. Deși aceștia au același material genetic și, în teorie, ar trebui să aibă caracteristici identice, se pot observa diferențe în aspectul și comportamentul lor, datorate influențelor factorilor de mediu. Astfel, variabilitatea este un factor important în adaptabilitatea organismelor și contribuie la diversitatea biologică.

Graficul următor prezintă variabilitatea grupelor de sânge ale populației din România, comparativ cu cea de la nivel mondial.

Observă!

Variabilitatea grupelor de sânge



Află mai multe!

Antropometria se ocupă cu studiul măsurătorilor și proporțiilor corpului uman. A fost introdusă inițial în criminalistică de Alphonse Bertillon, care a folosit-o pentru identificarea persoanelor cu antecedente penale. De-a lungul timpului, aplicabilitatea acesteia s-a extins în diverse domenii.

Reține!

Ereditatea asigură transmiterea trăsăturilor ereditare de la o generație la alta. **Variabilitatea** este proprietatea organismelor vii de a se deosebi între ele.

Portofoliu

Identifică trăsăturile pe care le-ai moștenit de la mamă, de la tată, de la bunici și ordonează-le într-o listă.

Știi că...

- Culoarea verde a ochilor este cea mai rar întâlnită în lume? Se întâlnește la aproximativ 2% din populația globală.
- Gropițele în obraji sunt un exemplu de trăsătură ereditară dominantă?
- Trăsături precum înălțimea sau culoarea pielii sunt caractere ereditare determinate de mai mulți factori?

Exersează!

- 1 Alege răspunsul corect:
NU este caracter ereditar:
a. culoarea ochilor;
b. forma buzelor;
c. temperatura pielii;
d. comportamentul.
- 2 Completează spațiile libere:
Caracterele ereditare sunt cele transmise, iar cele datorate influenței factorilor de mediu sunt caractere neereditare.
- 3 Analizează variabilitatea din clasa ta, notând pe caiet caracterele ereditare pe care le identifiți. Dezbateți la nivel de clasă caracterele culoarea și lungimea părului.

MATERIALUL GENETIC

Etimologie

genetic
gr. *genetikos* = propriu nașterii.

Vocabular

complementaritate
= bazele azotate din acizii nucleici (ADN și ARN) se împerechează în mod specific prin intermediul punților (legăturilor) de hidrogen;

cromatină = substanță din componența nucleului celular, având o mare afinitate pentru coloranții bazici;

glucid = macromoleculă organică, ce conține carbon, hidrogen și oxigen;

nucleol = corpuscul sferic constituit din proteine, enzime și acizi nucleici, care se găsește în nucleul unei celule;

proteină = macromoleculă organică, ce participă la realizarea structurii celulare.

Materialul genetic este constituit din **acizi nucleici**: ADN (acid dezoxiribonucleic) și ARN (acid ribonucleic). La organismele eucariote, cea mai mare parte a materialului genetic se găsește în **nucleu**, unde ADN-ul este prezent sub **formă de cromatină** (filamente subțiri, despiralizate), iar ARN-ul este predominant localizat în **nucleol**. De asemenea, există **material genetic extracelular**, precum ADN-ul din mitocondrii și cloroplaste (la plante), care joacă un rol esențial în funcționarea celulară. ARNm (ARN mesager) este responsabil pentru copierea informației genetice din ADN și transportul acesteia către citoplasmă, unde este utilizată în vederea realizării sintezei de proteine.

Noțiuni generale despre ADN

Amintește-ți!

- Care sunt componentele de bază ale unei celule?
- Ce organite citoplasmatiche cunoști?
- Care sunt organismele eucariote? Dar procariotele?
- Care sunt celulele somatice?

Descoperă!

- Structura ADN-ului și rolul său.

ADN-ul reprezintă sediul informației genetice, care stochează toate detaliile referitoare la structura și funcțiile unei celule. Este o macromoleculă formată din **două catene polinucleotidice**, care se înfășoară una în jurul celeilalte, formând o structură de dublu helix (dublă spirală). Fiecare **nucleotidă**, unitatea de bază a ADN-ului, este formată dintr-o **bază azotată**, o **pentoză** (un glucid) și o **grupare fosfat**.

Bazele azotate se împart în două categorii: **purinice** și **pirimidinice**. Bazele purinice includ **adenina** (A) și **guanina** (G), în timp ce bazele pirimidinice sunt reprezentate de **timină** (T) și **citozină** (C). În structura ARN-ului, timina (T) este înlocuită de **uracil** (U).

Pentoza din structura ADN-ului este **dezoxiriboza**, iar în ARN este **riboza**. Pentozele sunt legate între ele prin intermediul grupărilor fosfat, formând un „schelet” asemănător unui șirag de

mărgele, care constituie catenele acizilor nucleici. La nivelul fiecărei pentoze este atașată o bază azotată. Cele două catene sunt unite prin **punți de hidrogen** dispuse între bazele azotate, pe baza principiului complementarității: adenina (A) formează două punți de hidrogen cu timina (T), iar guanina (G) trei punți de hidrogen cu citozina (C). Această complementaritate conferă stabilitate structurii de dublu helix.

Fiecare celulă somatică din corpul uman conține două seturi de ADN: unul moștenit

Observă!



Structura macromoleculii de ADN

de la mamă și celălalt de la tată, care se combină în timpul fecundației, refăcând un **genom** complet, iar celulele care au aceste două seturi sunt denumite **celule diploide**. Gameții (ovulele și spermatozoizii) conțin un singur set de ADN, fiind **celule haploide**. Această structură genetică a gameților este esențială pentru reproducere, astfel încât, în urma fecundației, se formează o celulă diploidă care conține material genetic de la ambii părinți.

Spre deosebire de ADN, ARN-ul este o **macromoleculă monocatenară**, mai puțin stabilă. ARN-ul este implicat în procese precum **transcripția** (copierea) și **translația** (traducerea) informației genetice, în sinteza proteinelor și reglarea expresiei genelor.

Află mai multe!

Structura ADN-ului a fost demonstrată experimental în anul 1953, marcând un moment esențial în evoluția științei. James Watson, biolog american, Francis Crick și Maurice Wilkins, fizicieni britanici, sunt cei care au descoperit **structura de dublu helix** (dublă spirală) a **ADN-ului**, fiind distinși cu Premiul Nobel în 1962.

Reține!

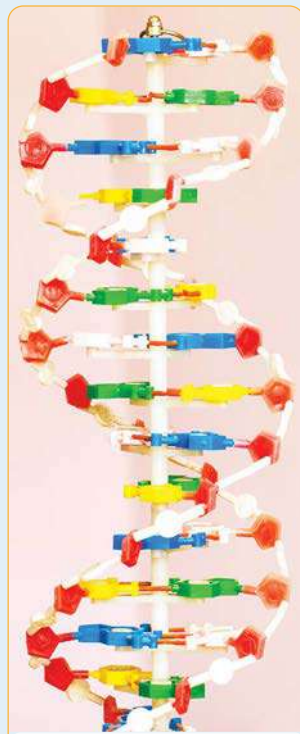
Materialul genetic este reprezentat de acizii nucleici, ADN și ARN. ADN-ul este o macromoleculă polinucleotidică bicatenară, iar ARN-ul monocatenară. **Materialul genetic** poate fi intranuclear și extranuclear (în ribozomi, mitocondrii și cloroplaste).

Știi că...

- Genomul uman constă din cantități mari de acid dezoxiribonucleic (ADN) chimic care conține în structura sa informația genetică necesară pentru a specifica toate aspectele dezvoltării, creșterii și reproducerii metabolismului – practic toate aspectele care fac dintr-o ființă umană un organism funcțional?

Proiect

Realizați, pe grupe, un model al structurii macromoleculii de ADN, utilizând materiale pe care le aveți la îndemână (plastilină, hârtie colorată, paie, bețișoare colorate etc.). Proiectele vor fi expuse întregii clase.



Exemplu de model ADN

Exersează!

1 Alege răspunsul corect:

- Baza azotată complementară pentru timină este:

a. adenina; b. citozina; c. guanina; d. uracilul.

- Bază azotată purinică este:

a. citozina; b. genomul; c. guanina; d. timina.

2 Completează spațiile libere:

Cele două catene ale macromoleculii polinucleotidice de sunt unite între ele la nivelul prin punți de

3 Alcătuiește enunțuri afirmative cu următoarele noțiuni: **cromatină, dublu helix, baze azotate, ARN**.

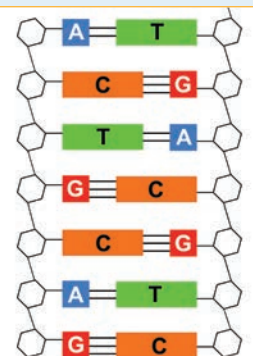
Model: Cromatina reprezintă filamentele de ADN despiralizat din nucleu.

4 Precizează două deosebiri între ADN și ARN.

5 Explică de ce fiecare celulă a corpului uman are două seturi de material genetic.

Model: Fiecare celulă a corpului uman are două seturi de material genetic, unul provenit de la mamă, celălalt de la tată.

6 Știind că o macromoleculă de ADN conține 49 de baze azotate de adenină și 42 de baze azotate de citozină, calculează numărul bazelor de guanină și numărul total de baze azotate din structura macromoleculii de ADN.



Structura ADN-ului

Noțiuni generale despre gene

Etimologie

alelă

gr. *allelon* = alternativ.

genă

gr. *genos* = origine.

heterozigot

gr. *heteros* = altul;
gr. *zygon* = pereche.

homozigot

gr. *homoios* =
asemănător.
gr. *zygon* = pereche.

Vocabular

alelă = formă diferită a unei gene, care determină o variație a unei trăsături specifice a unui anumit caracter.

Amintește-ți!

- De cine este reprezentat materialul genetic al unei celule?
- Unde este localizat materialul genetic în celulele umane?
- Ce sunt caracterele ereditare?

Descoperă!

- Genele sunt fragmente de ADN sau, în unele cazuri, de ARN.

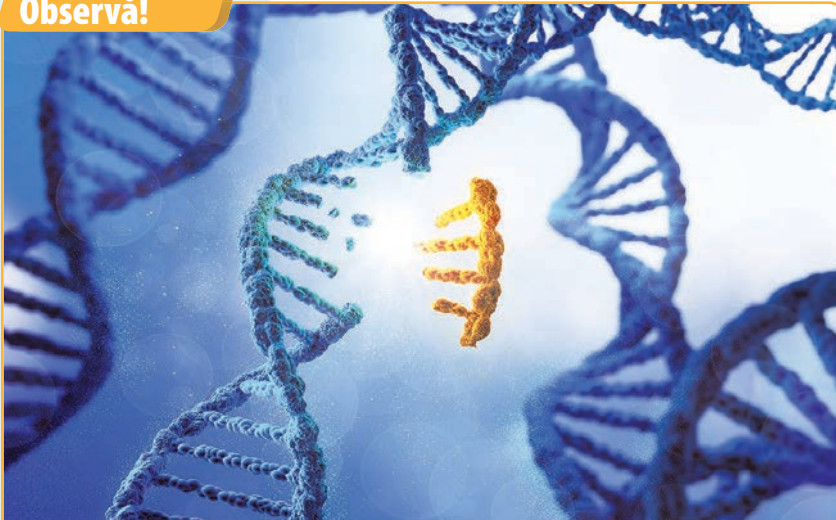


Genele sunt secvențe specifice de ADN care pot fi transcrise în ARN mesager între două diviziuni celulare succesive. Aceste secvențe reprezintă unități funcționale de informație genetică codificată în genom. Fiecare caracter ereditar este determinat de două gene, una moștenită de la mamă și cealaltă de la tată, scrise cu două litere. Genele pot fi **dominante**, notate cu litere mari, sau **recesive**, notate cu litere mici. Genele dominante își exprimă caracterul în **fenotip** (înfățișarea organismului), în timp ce genele recesive se manifestă doar atunci când sunt prezente două gene de același tip.

Dacă cele două gene ale unui caracter sunt identice, genotipul este **homozigot**. Dacă cele două gene sunt diferite, genotipul este **heterozigot**. De exemplu, grupa sanguină O (I) este determinată de două gene recesive, notate cu *l*, astfel că genotipic este homozigot *ll*. În cazul grupei sanguine A (II), aceasta este determinată de o genă dominantă, notată cu L^A , care poate să apară fie într-o formulă homozigotă de tipul $L^A L^A$, fie într-o formulă heterozigotă de tipul $L^A l$. În cazul unui genotip heterozigot, gena dominantă își exprimă caracterul în fenotip, în timp ce gena recesivă rămâne „ascunsă” și nu se manifestă.

Genele conțin informația genetică necesară pentru sinteza proteinelor. Aceași genă, care codifică o anumită proteină, poate prezenta variații în secvența de nucleotide, de la un individ la altul. Aceste variante ale unei gene se numesc **alele**. Alelele pot influența funcția sau structura proteinei codificate, contribuind astfel la diversitatea genetică și la variațiile fenotipice observate între indivizi.

Observă!



O genă detașată din macromolecula de ADN

Genotipul

Acesta definește structura genetică a organismului și determină caracteristicile sale ereditare. Genotipul poate fi stabilit pe baza descendenței individului și joacă un rol esențial în manifestarea trăsăturilor specifice. În general, indivizii cu același genotip prezintă același fenotip, adică manifestări fizice și funcționale similare. Totuși, factorii de mediu pot influența modul în care este exprimat genotipul, ceea ce duce la diferențe fenotipice chiar între indivizi cu genotipuri identice. **Genotipul** reprezintă *totalitatea genelor unui organism*. De multe ori se face confuzie între termenii genotip și genom. Spre deosebire de genom care este definit ca fiind totalitatea materialului genetic codat în macromoleculele de ADN ale celulei sau ale organismului, genotipul se referă în mod specific la o anumită trăsătură condiționată de materialul genetic al unui cuplu alelic.

Află mai multe!

Termenii de **genotip** și **fenotip** au fost introduși de Johansen în 1911.

Fenotipul

Aspectul extern al unei plante sau al unui animal se numește **fenotip**. Fenotipul cuprinde totalitatea caracteristicilor vizibile ale unui organism, precum trăsăturile fizice, comportamentul sau alte manifestări funcționale. Fenotipul poate fi determinat prin observarea directă a individului. Deși indivizii cu un fenotip identic prezintă aceleași caracteristici vizibile, ei nu au neapărat același genotip, deoarece diferite combinații genetice pot produce trăsături fenotipice similare.

Știi că...

- Distanța dintre gene se măsoară în centimorgani (cM), unde un centimorgan reprezintă o frecvență de recombinare de 1% între două secvențe de ADN? Această unitate de măsură a distanței genetice a fost denumită astfel în onoarea geneticianului american Thomas H. Morgan, care a demonstrat modul în care genele sunt aranjate pe cromozomi și cum acestea se pot recombină în timpul meiozei, deschizând calea pentru dezvoltarea geneticii moderne.



Thomas Hunt Morgan, biolog și genetician american

Reține!

Genele sunt unități funcționale ale informației genetice și reprezintă fragmente de ADN care codifică instruirea necesară pentru sinteza proteinelor sau a moleculelor de ARN funcționale. La formarea gameților, setul matern face schimb de gene cu cel patern, rezultând gameți recombițați.

Exersează!

- 1 Alege răspunsul corect:

Genotip homozigot dominant este:

- a. AA; b. Aa; c. Bb; d. aa.

- 2 Completează spațiile libere:

Gena este responsabilă pentru

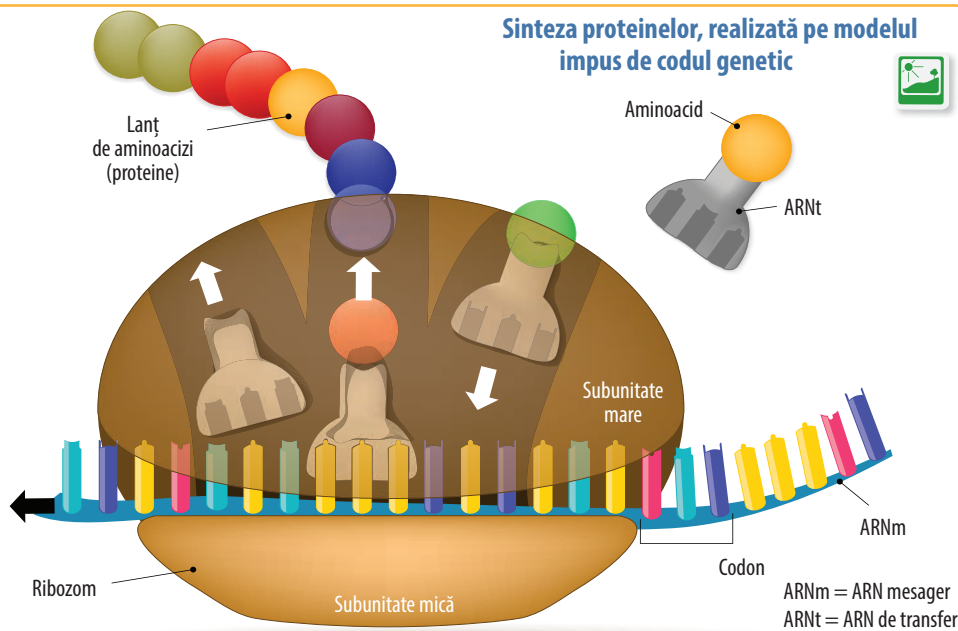
- 3 Alcătuieste enunțuri afirmative cu următoarele noțiuni: **genă, genom, genotip, fenotip**.

- 4 Precizează două deosebiri între genotip și fenotip.

- 5 Explică diferența dintre genotipul homozigot și cel heterozigot.

Află mai multe!

Codul genetic este un sistem biochimic prin care se stabilește relația dintre acizii nucleici și proteine. O tripletă de nucleotide din ARN alcătuieste un **codon**. Fiecare codon codifică un aminoacid. Succesiunea codonilor din ARN va fi transformată în succesiunea aminoacizilor din molecula proteică. Fiecare genă începe cu unul din codonii START (metionină sau valină) și se termină cu unul dintre cei trei codoni STOP. Caracterile fenotipice sunt determinate de una sau mai multe gene. Genele sunt segmente de ADN care codifică producția de proteine și determină trăsături distincte.



Noțiuni generale despre cromozomi

Etimologie

cromozom
gr. *chroma* = culoare;
gr. *soma* = corp.

telomer
gr. *telos* = sfârșit,
capăt.

Vocabular

cromatidă = fiecare dintre cele două segmente rezultate în urma diviziunii longitudinale a unui cromozom.

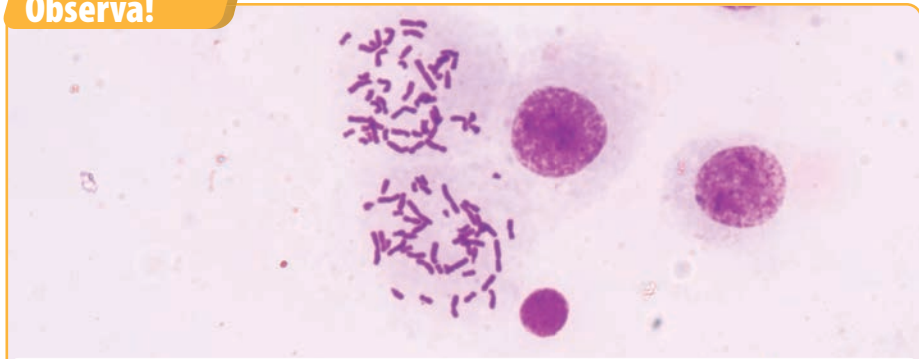
Amintește-ți!

- Ce este o genă?
- Unde sunt localizate genele?

Descoperă!

- În timpul diviziunilor celulare, ADN-ul se condensează și dă naștere cromozomilor, vizibili la microscop.

Observă!



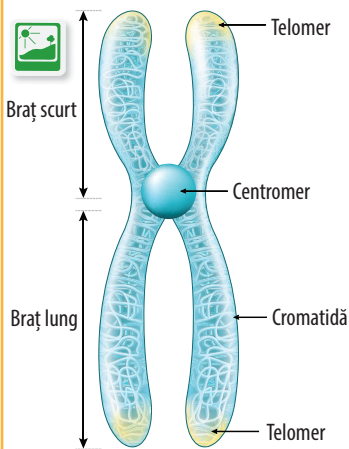
Cromozomii văzuți la microscop în celulele aflate în diviziune



Cromozomii sunt corpusculi colorați prin tehnici speciale de colorare, care devin vizibili la microscop în timpul diviziunilor celulare.

Observă!

Alcătuirea unui cromozom



În perioada dintre două diviziuni celulare succesive, nucleul apare ca o rețea de fibre subțiri, vizibilă la microscopul electronic. În timpul diviziunii celulare, macromoleculele de ADN se condensează, se hiperspiralizează și formează cromozomii. Fiecare cromozom conține o singură macromoleculă de ADN, care este împachetată pentru a facilita distribuirea corectă a materialului genetic în celulele-fiice.

Un cromozom, înainte de diviziunea celulară, are o **structură bicromatidică**, fiind format din două **cromatide** identice, unite la nivelul unei regiuni numite **centromer**. La capetele cromatidelor se găsesc **telomerele**, secvențe speciale de ADN care protejează integritatea cromozomului. Între centromer și telomere se află brațele cromozomiale, fiecare cromozom având două **brațe**. În funcție de dimensiunile relative ale brațelor, cromozomii pot fi clasificați astfel:

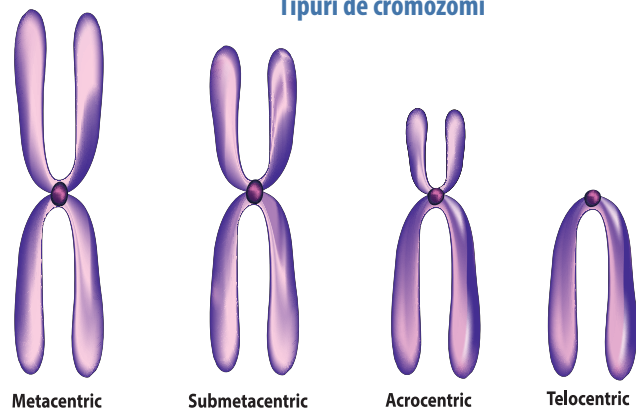
- **Metacentrici:** brațele au lungimi aproximativ egale;
- **Submetacentrici:** un braț este ușor mai lung decât celălalt;
- **Acrocentrici:** un braț este semnificativ mai lung decât celălalt;
- **Telocentrici:** centromerul este localizat la unul dintre capetele cromozomului, având practic un singur braț vizibil.

Această clasificare ajută la identificarea și înțelegerea structurii și funcției cromozomilor.

După diviziune, cromozomii devin **monocromatidici**, fiind formați dintr-o singură cromatidă. În intervalul dintre diviziuni, acești cromozomi monocromatidici își refac cromatida lipsă prin replicarea ADN-ului, devenind din nou bicromatidici până la următoarea diviziune celulară. Pe parcursul ciclului celular, cromozomii trec printr-un proces ordonat de condensare (împachetare densă) și decondensare (relaxare), care permite replicarea, repartizarea materialului genetic și funcționarea normală a celulei.

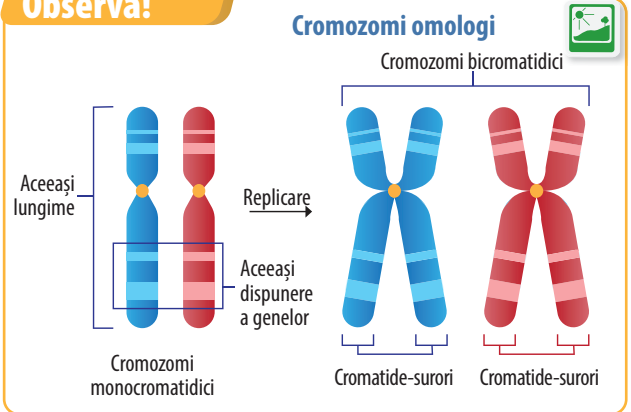
Observă!

Tipuri de cromozomi



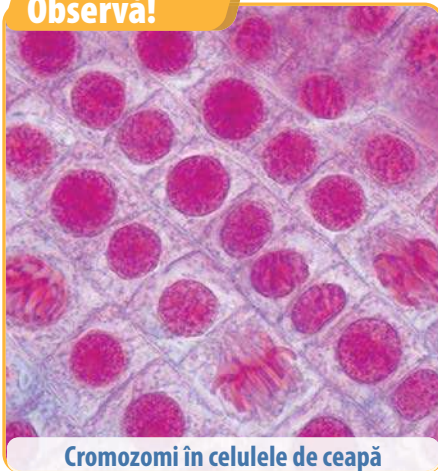
Membrii unei perechi de cromozomi, denumiți **cromozomi omologi**, poartă informații genetice specifice. De obicei, aceștia conțin aceleași gene dispuse în aceeași ordine pe cromozomi. Fiecare pereche de cromozomi este formată dintr-un cromozom moștenit de la tată și unul moștenit de la mamă, ceea ce permite transferul și exprimarea trăsăturilor ereditare la descendenți.

Observă!



Observă!

În preparatul microscopic, cu secțiune prin rădăcina de ceapă, sunt surprinse celule care intră în diviziune și devin vizibili cromozomii. Ceapa are un număr de 16 cromozomi ($2n=16$).



Cromozomi în celulele de ceapă

Află mai multe!

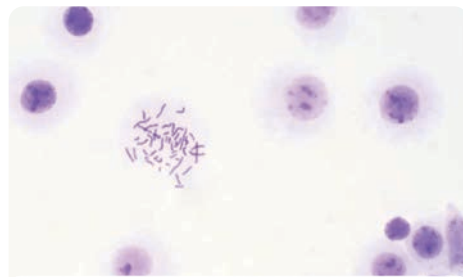
Studiul cromozomilor, al structurii lor și al moștenirii acestora se numește **citogenetică**.

Ciclul celular este alcătuit din două etape principale: **diviziunea celulară** și etapa intermediară, denumită **interfază**. În timpul diviziunii celulare, celula-mamă se împarte, generând două celule-fiice. Etapa intermediară, între două diviziuni succesive, este perioada în care celulele-fiice își cresc volumul și își replică materialul genetic pentru a se pregăti pentru următoarea diviziune. Această secvență ordonată asigură creșterea, dezvoltarea și repararea organismelor pluricelulare.

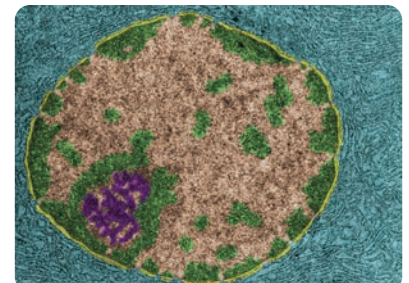
Portofoliu

Desenează tipurile de cromozomi pe foaia albă din caietul de biologie sau pe o fișă pe care să o atașezi portofoliului.

Reține!



Cromozomii văzuți la microscopul optic



ADN-ul văzut la microscopul electronic

Cromozomii se formează și devin vizibili la microscopul optic în timpul diviziunii celulare, când materialul genetic se condensează, permițând observarea lor ca structuri bine definite.

Exersează!

1 Alege răspunsul corect:

Se află la capetele cromozomului:

- a. brațul; c. centromerul;
b. cromatida; d. telomerul.

2 Completează:

Cromozomul cu un singur braț este

3 Alcătuieste enunțuri afirmative cu următoarele noțiuni: **cromozom**, **centromer**, **cromatidă**, **metacentric**.

4 Precizează o deosebire între cromozomul acrocentric și cel submetacentric.

Știi că...

- Celulele procariote se deosebesc de cele eucariote prin faptul că la eucariote materialul genetic este separat de celelalte componente celulare printr-o membrană nucleară, care înconjoară ADN-ul, pentru a forma un nucleu?
- În celulele procariote, materialul genetic plutește în citoplasmă?
- Walther Flemming a vizualizat pentru prima dată cromozomii umani în celulele tumorale în 1882, iar Waldeyer a introdus termenul „cromozom” în 1888?

Noțiuni generale despre cariotip

Etimologie

diploid

gr. *diploos* = dublu;
gr. *eidos* = formă.

heterozom

gr. *heteros* = diferit,
altul;
gr. *soma* = corp.

Vocabular

autozom =

cromozom somatic.

Amintește-ți!

- Ce sunt cromozomii?
- Din ce este alcătuit un cromozom?

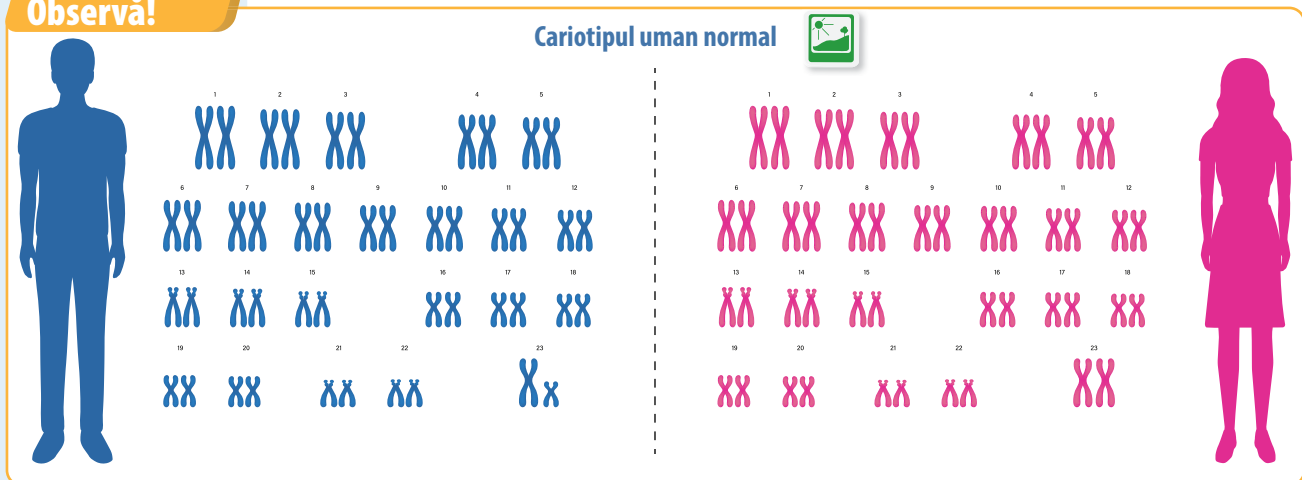
Descoperă!

- Fiecare specie are un număr caracteristic de cromozomi.

Termenul de cariotip se referă la setul standard de cromozomi al unui individ.

Cariotipul uman normal este alcătuit din 46 de cromozomi organizați în 23 de perechi. Aceste perechi includ 22 de perechi de **autozomi** și o pereche de **heterozomi** (cromozomi sexuali). Într-un cariotip normal, perechile de autozomi sunt numerotate de la 1 la 22 în ordine descrescătoare a dimensiunii lor, având forme și mărimi specifice pentru fiecare pereche. Cariotipul uman este organizat și prezentat într-o diagramă specifică, unde cromozomii sunt aranjați în perechi, în funcție de dimensiune, formă și tipul de cromozom (autozom sau heterozom). Un cariotip normal prezintă o structură echilibrată și fiecare cromozom își păstrează morfologia specifică.

Observă!



Reține!

Cariotipul uman

normal conține 46 de cromozomi, 23 de perechi, două seturi de cromozomi, unul de la mamă și celălalt de la tată.

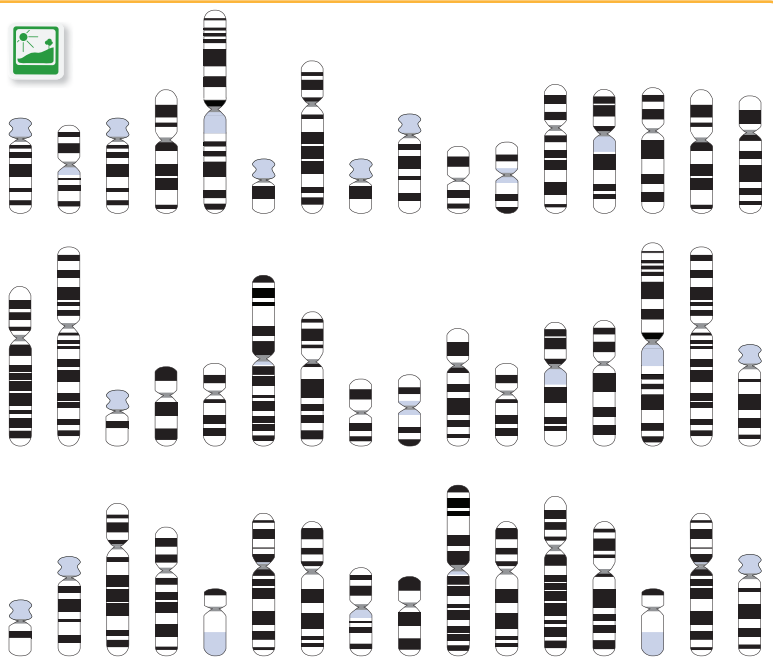
Celulele cu două seturi de cromozomi se numesc **diploide**, iar cele cu un singur set se numesc **haploide**.

Pentru a realiza o analiză a cariotipului, se fotografiază cromozomii unei celule aflate în diviziune, apoi aceștia sunt decupați și aranjați în ordine descrescătoare a dimensiunii. Pe baza formei și dimensiunii lor, cromozomii sunt grupați în șapte categorii, notate cu litere, de la A până la G. Cromozomul X are dimensiuni similare cromozomilor din grupa C, iar cromozomul Y este unul dintre cei mai mici, fiind plasat în grupa G. Cariotiparea este utilizată pentru diagnosticarea bolilor genetice (precum sindromul Down sau sindromul Turner), pentru evaluarea infertilității și în analiza prenatală a materialului genetic al fătului.

Fiecare celulă a corpului uman conține 46 de cromozomi, organizați în 23 de perechi, formate din două seturi de cromozomi omologi, unul moștenit de la mamă și celălalt de la tată. Celulele cu două seturi de cromozomi se numesc **diploide** (celulele somatice) și sunt notate cu $2n$, iar cele cu un singur set de cromozomi, precum gameții (celulele reproducătoare) se numesc **haploide** și sunt notate cu n .

Cromozomii autozomi conțin informația genetică necesară pentru structura și funcțiile organismului. Cromozomii heterozomi sau sexuali, notați cu X și Y, determină sexul individului. Femeile au 44 de autozomi și heterozomii XX, în timp ce bărbații au 44 de autozomi și heterozomii XY.

Lucrări practice



Fotocopiază cromozomii din imaginea următoare, analizează-i și aranjează-i în perechi, în ordinea descrescătoare a mărimii.

Portofoliu

Atașează la portofoliu poza produsului rezultat la lucrarea practică.

Știi că...

- La caracatițe, femelele au doi heterozomi diferiți – ZW, iar masculii, cromozomi identici – ZZ?
- Pisica domestică are 38 de cromozomi (19 perechi), iar câinele are 78 (39 de perechi)?
- Cariotipul plantei de mazăre este $2n=14$?
- Grâul poate manifesta fenomenul de poliploidie, ajungând la $6n=42$?

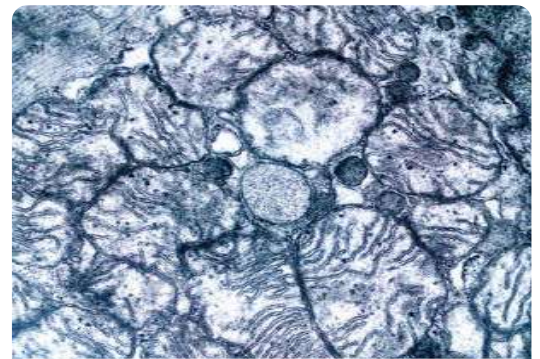
Exersează!

- 1 Alege răspunsul corect:
La om, autozomii sunt în număr de:
a. 2; **b.** 22 de perechi; **c.** 24 de perechi; **d.** 46.
- 2 Completează spațiile libere:
Cariotipul uman normal are un număr de cromozomi.
Celulele cu un singur set de cromozomi se numesc
- 3 Alcătuieste enunțuri afirmative cu următoarele noțiuni: **cariotip, autozomi, heterozomi, grupe de cromozomi.**
- 4 Precizează două deosebiri între cromozomii X și Y.
- 5 Explică diferența dintre haploid și diploid.
- 6 O celulă haploidă are patru cromozomi. Calculează numărul de cromozomi ai unei celule diploide. Dar o celulă triploidă, câți cromozomi va avea?

Află mai multe!

Știința citogeneticii umane datează din 1956, când s-a stabilit pentru prima dată că numărul normal de cromozomi la om este 46. De atunci, s-au învățat multe despre cromozomii umani, structura și compoziția lor normală, identitatea genelor pe care le conțin, precum și numeroasele și variatele lor anomalii. Cu excepția celulelor care se dezvoltă în gameți (linia germinativă), toate celulele care contribuie la corpul unei persoane sunt numite **celule somatice** (soma, corp). Genomul conținut în nucleul celulelor somatice umane constă din 46 de cromozomi, alcătuiți din 24 de tipuri diferite și aranjați în 23 de perechi. În plus față de genomul nuclear, o parte mică, dar importantă a genomului uman, se află în mitocondrii în citoplasmă.

Cromozomul mitocondrial are un număr de caracteristici neobișnuite care îl deosebesc de restul genomului uman. ADN-ul mitocondrial conține 37 de gene, fiecare având un rol în funcționarea mitocondriilor.



Mitocondria – organit comun

Rolul gameților și al fecundației

Etimologie

aleator
lat. *aleatorius*.

meioză
gr. *meiosis* = scădere.

mitoză
gr. *mitos* = filament.

progenitor
lat. *progenitor*.

somatic
gr. *soma* = corp.

zigot
gr. *zigoon* = unesc.

Vocabular

aleatoriu = care depinde de o împrejurare viitoare și nesigură, care este supus întâmplării;

celule somatice = toate celulele corpului, cu excepția celor sexuale;

progenitor = strămoș, străbun;

pronucleu = corp nuclear haploid prezent în ovulul de curând fecundat, care, prin fuziune, dă naștere nucleului germinal;

zigot = celula diploidă rezultată din unirea a doi gameți haploizi.

Amintește-ți!

- Poți da exemple de gameți?
- Ce este fecundația?

Descoperă!

- Formarea gameților haploizi determină păstrarea numărului constant de cromozomi în celulele diploide care se vor forma după fecundație.

Meioza este procesul de diviziune celulară care are loc în ovar și testicul, ducând la formarea gameților (ovule și spermatozoizi). Scopul principal al meiozei este de a reduce la jumătate numărul de cromozomi din celula-mamă, astfel încât fiecare gamet să conțină un singur set de cromozomi (haploid). Meioza constă în două diviziuni succesive:

1. Meioza I: în această primă diviziune – reducțională, cromozomii omologi (perechile de cromozomi moștenite de la mamă și de la tată) se aliniaza față în față și fac schimb de material genetic prin recombinare (crossing over), ceea ce contribuie la variabilitatea genetică. La finalul meiozei I, se formează două celule-fiice, fiecare cu un număr de cromozomi redus la jumătate (haploid), însă acești cromozomi sunt încă bicromatidici.

2. Meioza II: această a doua diviziune – ecuatorială, are loc imediat după meioza I și seamănă cu mitoză. În timpul meiozei II, cromozomii bicromatidici (formați din două cromatide-surori) se separă la nivelul centromerului, ducând la formarea a patru celule haploide, fiecare conținând cromozomi monocromatidici.

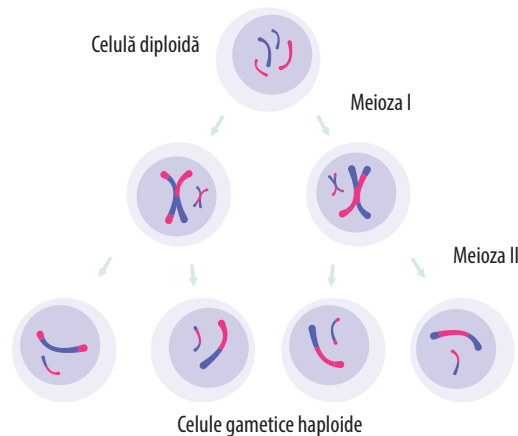
Dacă celula inițială este diploidă și conține $2n=4$ cromozomi, la finalul procesului de meioză vor rezulta patru celule haploide, fiecare având $n=2$ cromozomi. Această reducere a numărului de cromozomi este esențială pentru menținerea stabilității genetice a speciilor care se reproduc sexuat. Procesul asigură un număr haploid de cromozomi în gameți, astfel încât fecundația să restabilească numărul diploid. De asemenea, recombinarea genetică și sortarea aleatorie a cromozomilor omologi în meioza I determină apariția variațiilor genetice, ceea ce contribuie la diversitatea populației și oferă un avantaj evolutiv, deoarece permite organismelor să se adapteze la medii variabile de viață.

În urma fecundației, pronucleul haploid al ovulului și pronucleul haploid al spermatozoidului se contopesc și formează zigotul, o celulă diploidă, cu un set complet de cromozomi. Zigotul reprezintă prima etapă a dezvoltării unui nou organism, iar prin diviziuni mitotice succesive, acesta se transformă în embrion și, în final, în organismul complet.

Diviziunile care au loc după formarea zigotului sunt diviziuni mitotice. **Mitoza** este un proces esențial de diviziune celulară care asigură creșterea, dezvoltarea și repararea țesuturilor. În timpul mitozei, o celulă-mamă diploidă ($2n$) se divide pentru a forma două celule-fiice diploide,

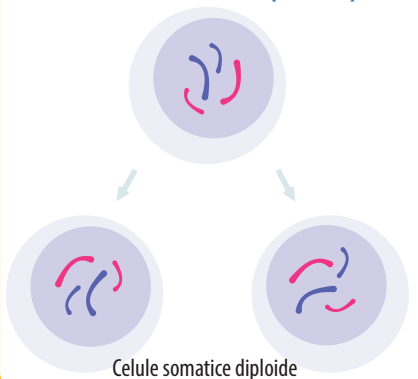
Observă!

Diviziunea meiotică (meioza)



Observă!

Diviziunea mitotică (mitoză)



fiecare având același număr de cromozomi și aceeași informație genetică precum celula-mamă. Procesul constă în replicarea exactă a ADN-ului, urmată de împărțirea egală a materialului genetic în cele două celule rezultate.

Dacă zigotul inițial are $2n=4$ cromozomi, la fiecare diviziune mitotică vor rezulta două celule-fiice, fiecare având $2n=4$ cromozomi. Această distribuție uniformă a cromozomilor asigură că toate celulele somatice au același număr de cromozomi și aceeași informație genetică.

Procesul mitotic se repetă de nenumărate ori în timpul dezvoltării organismului, de la o singură celulă (zigotul) până la un organism format din trilioane de celule. Mitoza continuă și după naștere, fiind necesară pentru creșterea și regenerarea țesuturilor, menținând constanța genotipului în toate celulele somatice. Spre deosebire de meioză, care are rolul de a reduce numărul de cromozomi la jumătate pentru a forma gameții, mitoza păstrează stabilitatea genetică și numărul de cromozomi constant în fiecare celulă.

Reține!

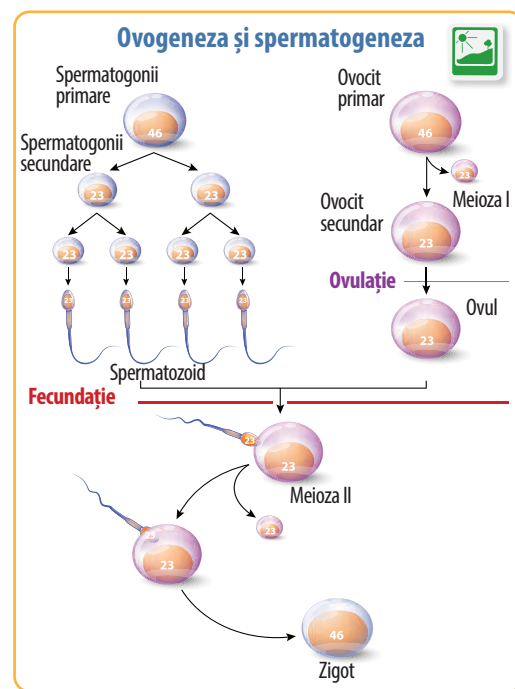
Formarea gameților implică **diviziuni meiotice**, reducând numărul de cromozomi la jumătate pentru a produce celule haploide. După fecundație, zigotul rezultat este diploid, iar **diviziunile** care urmează sunt **mitotice**, asigurând creșterea și dezvoltarea organismului, cu transmiterea identică a materialului genetic către celulele-fiice.

Află mai multe!

Atât formarea spermatozoidilor (spermatogeneza), cât și formarea ovulelor (ovogeneza) implică procesul de meioză pentru a produce celule reproducătoare haploide, însă există diferențe semnificative în modul și momentul în care acest proces se desfășoară.

Ovogeneza (meioza feminină)

Meioza feminină începe într-un număr limitat de celule în stadiul fetal timpuriu. Ovogoniile, celulele



progenitoare ale ovulelor, intră în meioză chiar înainte de naștere și rămân suspendate în această fază pentru o perioadă lungă de timp, până la pubertate. Cu fiecare ciclu menstrual, câteva dintre aceste celule își reiau dezvoltarea, însă numai una, de obicei, va completa meioza I și va evolua către meioza II pentru a deveni un ovocit matur (ovul). Meioza feminină este finalizată doar dacă are loc fecundația. Prin urmare, formarea ovulelor este un proces limitat în timp și număr, ovogeneza fiind inițiată doar o dată, iar numărul de ovule este fix încă de la naștere și scade de-a lungul vieții reproductive a femeii.

Spermatogeneza (meioza masculină)

Meioza masculină este un proces continuu și prolific, care începe la pubertate și se desfășoară de-a lungul întregii vieți a unui bărbat. În timpul spermatogenezei, celulele progenitoare (spermatogoniile) se divid continuu prin mitoză și apoi intră în meioză pentru a forma spermatozoizi maturi. În acest fel, un număr mare de spermatozoizi este produs constant, iar fiecare ciclu complet de spermatogeneză durează în medie aproximativ 64 de zile. Această producție continuă de celule reproducătoare masculine asigură fertilitatea pe tot parcursul vieții adulte a bărbatului.

Exersează!

- Alege răspunsul corect:
Numărul de cromozomi se reduce la jumătate în:
a. fecundație; **b.** meioza I; **c.** meioza II; **d.** mitoză.
- Completează spațiile libere:
Fecundația este a doi gameți de sex opus.
Producerea de spermatozoizi poartă numele de
- Alcătuiește enunțuri afirmative cu următoarele noțiuni: **meioză, gameți, fecundație, mitoză.**
- Precizează două deosebiri între mitoză și meioză.

Știi că...

- Sexul viitorului copil este determinat în momentul fecundației? Ovulul aduce întotdeauna un cromozom X, în timp ce spermatozoidul poate aduce fie un cromozom X, fie un Y.
- Fiecare spermatozoid poartă o combinație unică de gene datorită recombinării genetice care are loc în timpul meiozei?

Caractere dominante și recesive

Etimologie

caracter
lat. *character*.

Vocabular

mulatru = persoană născută din părinți cu fenotipuri diferite, în general dintr-un părinte negru și un părinte alb, fie că este vorba de un bărbat negru și o femeie albă, fie de o negresă și un bărbat alb.

Amintește-ți!

- Ce trăsături ereditare cunoști?
- Cine codifică un caracter ereditar?

Descoperă!

• Genele codifică numeroase proteine care determină apariția caracterelor ereditare. Acestea pot fi dominante, manifestându-se imediat în generația următoare, sau recesive, care rămân „ascunse” și se exprimă doar dacă sunt moștenite de la ambii părinți. Trăsăturile recesive pot apărea în generații viitoare, atunci când condițiile genetice permit acest lucru.

Genele sunt localizate în poziții precise pe cromozomi, numite **loci** (singular, locus). Variantele diferite ale unei gene, cunoscute sub numele de alele, pot fi dominante sau recesive, așa cum s-a discutat în lecția despre gene. O genă dominantă se exprimă în

fenotip, chiar dacă este prezentă doar într-o singură copie într-un genotip heterozigot. Dacă o persoană moștenește o alelă dominantă pentru un anumit caracter ereditar, aceasta se va manifesta în fenotipul persoanei respective, caracterul fiind considerat dominant. În schimb, o alelă recesivă trebuie să fie prezentă în două copii (homozigot), pentru a se exprima în fenotip.

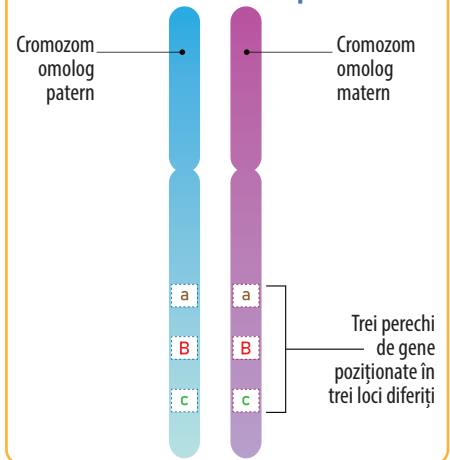
În cazul unui genotip heterozigot, în care există o alelă dominantă și una recesivă, gena dominantă se exprimă fenotipic, atât în formulă homozigotă (AA), cât și în formulă heterozigotă (Aa). Gena recesivă, în schimb, se manifestă în fenotip doar în formulă homozigotă (aa).

Un exemplu clar este caracterul culoarea ochilor. Culoarea albastră a ochilor este un caracter recesiv, care apare doar atunci când o persoană moștenește două alele recesive. Chiar dacă părinții nu au ochi albaștri, dar sunt purtători ai alelei recesive pentru ochi albaștri, există o șansă de 50% ca descendenții lor să aibă această trăsătură.

Caracterele fenotipice umane pot fi de două tipuri: **monogenice** și **poligenice**. Caracterele monogenice sunt determinate de o singură pereche de alele și includ trăsături precum anumite malformații și unele boli genetice. Caracterele poligenice sunt influențate de mai multe gene și includ trăsături precum culoarea ochilor, lungimea și densitatea sprâncenelor sau grupele de sânge. Astfel, complexitatea acestor trăsături reflectă interacțiunea dintre mai multe gene, contribuind la variabilitatea fenotipică.

Observă!

Genele pe cromozomi



Observă!



Variabilitatea culorii ochilor

Determinismul genetic al culorii ochilor



Culoarea ochilor este determinată de trei alele: E^{br} pentru ochi negri și căprui, E^{gr} pentru ochi verzi și E^{bl} pentru ochi albaștri. Gena E^{br} le domină pe celelalte două. Gena E^{gr} este dominantă asupra genei E^{bl} . Gena pentru ochi albaștri este recesivă pentru celelalte două și se manifestă fenotipic doar atunci când o persoană moștenește două copii ale acestei alele.

Astfel, dacă o persoană moștenește o alelă E^{br} , aceasta va avea ochii căprui sau negri, indiferent de ce altă alelă este prezentă. Dacă o persoană moștenește E^{gr} și E^{bl} , va avea ochii verzi, iar ochii albaștri se vor manifesta doar atunci când ambele alele moștenite sunt E^{bl} .

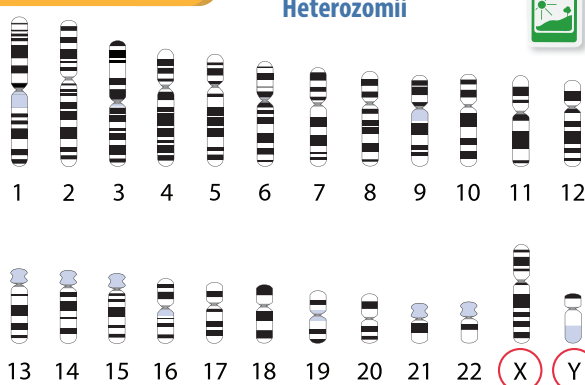
Determinismul genetic al sexelor

Sexul este un caracter ereditat exprimat de genele situate pe heterozomii X și Y.

Heterozomul X conține gene implicate în dezvoltarea embrionară și în stabilirea sexului feminin, dar doar în absența cromozomului Y. La femei, care au o pereche de cromozomi X (XX), acești cromozomi fac schimb de gene în timpul meiozei, iar fiecare ovul format va conține un cromozom X.

Heterozomul Y conține gene esențiale pentru dezvoltarea caracteristicilor masculine. Prezența cromozomului Y alături de un cromozom X în cariotipul unui individ determină sexul masculin. În timpul meiozei la bărbați, se formează două tipuri de spermatozoizi: jumătate conțin cromozomul X, iar cealaltă jumătate conțin cromozomul Y. Dacă un spermatozoid cu cromozomul X fecundează un ovul, rezultă un zigot de tip XX, iar dacă un spermatozoid cu cromozomul Y fecundează un ovul, se formează un zigot de tip XY.

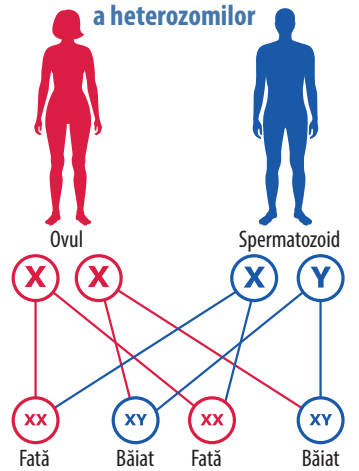
Observă!



Determinismul genetic al grupelor de sânge

Observă!

Schema transmiterii ereditare a heterozomilor



Grupele de sânge sunt determinate de trei gene: L^A , L^B și l . Primele două, L^A și L^B , sunt alele dominante și determină grupele de sânge A (II) și B (III), atât în formulă homozigotă ($L^A L^A$ sau $L^B L^B$), cât și heterozigotă ($L^A l$ sau $L^B l$). Când ambele alele dominante sunt prezente împreună, se manifestă un fenomen numit **codominanță** ($L^A L^B$). În acest caz, ambele gene se exprimă în egală măsură și determină apariția unui caracter nou, grupa AB (IV), care prezintă caracteristicile ambelor alele dominante. Grupa de sânge O (I) este determinată de două alele recesive l , ceea ce înseamnă că o persoană poate avea grupa de sânge O (I) numai dacă nu moștenește niciuna dintre alelele dominante. Astfel:

- grupele de sânge A (I) și B (II) sunt determinate de alele dominante și se pot manifesta chiar și în

formulă heterozigotă;

- grupa AB (IV) este un exemplu de codominanță, unde ambele alele dominante sunt exprimate simultan;
- grupa O (I) constituie un caracter recesiv, manifestându-se doar în prezența a două alele recesive.

Află mai multe!

Culoarea pielii este un **caracter cantitativ**, influențat de efectul cumulativ al mai multor gene nealele, notate cu $P1, p1, P2$ și $p2$. Fiecare alelă dominantă ($P1, P2$) contribuie la producerea unei cantități mai mari de pigment melanic, în timp ce alelele recesive ($p1, p2$) contribuie mai puțin sau deloc la pigmentare. Prin combinarea diferitelor alele, apar variații în culoarea pielii, de la foarte închisă (neagră), până la foarte deschisă (albă), cu nuanțe intermediare precum mulătră-închis, mulătră și mulătră-deschis. Acest tip de ereditate reflectă diversitatea naturală a culorii pielii în cadrul populațiilor umane.

Reține!

Caracterele dominante sunt determinate de gene dominante și se manifestă atât în stare homozigotă, cât și în stare heterozigotă (cu o alelă dominantă și una recesivă). În schimb, **caracterele recesive** sunt determinate de gene recesive și se exprimă fenotipic doar când sunt în stare homozigotă, adică atunci când un individ moștenește două alele recesive. Astfel, genele dominante „maschează” efectul celor recesive în cazul unui genotip heterozigot.

Exersează!

- 1 Completează spațiile libere:
Grupa de sânge A (II) este un caracter
Femeia are heterozomii
- 2 Alcătuieste enunțuri afirmative cu următoarele noțiuni: **caracter dominant, heterozom, ochi albaștri, codominanță.**
- 3 Explică de ce pot apărea copii cu ochi albaștri din părinți cu o altă culoare a ochilor.

Transmiterea ereditară a unor caractere normale și patologice

Etimologie

daltonism

Dalton – fizician englez.

hemofilie

gr. *haima* = sânge;
lat. *philos* = prieten.

polidactilie

gr. *polys* = numeros.

sindactilie

gr. *syn* = împreună;
lat. *daktylos* = deget.

Vocabular

semidominanță

= caracter intermediar între cel dominant și cel recesiv.

Amintește-ți!

- Ce sunt autozomii? Dar heterozomii?
- Care este numărul cromozomilor din cariotipul uman normal?

Descoperă!

- Modul de transmitere de la o generație la alta a caracterelor normale și patologice.

Transmiterea ereditară a unor caractere normale

Transmiterea ereditară a unor caractere normale se poate realiza în mai multe moduri, în funcție de tipul de gene implicate. Aceste caractere pot fi codificate de:

1. genă cu două alele;
2. genă cu o serie de alele;
3. mai multe gene.

1. Unele trăsături sunt determinate de o singură genă care are două alele – una dominantă și una recesivă. Caracterele ereditare, care sunt codificate astfel, se transmit conform regulii dominant-recesiv. Exemple de astfel de caractere includ: grosimea buzelor, lungimea degetului al doilea de la picior, tipul de Rh sangvin, forma mandibulei.

Dacă degetul al doilea este mai lung decât degetul mare, acesta reprezintă un caracter dominant, în timp ce degetul mai scurt este un caracter recesiv. Persoanele care moștinesc o alelă dominantă vor avea degetul al doilea mai lung, chiar dacă moștinesc și o alelă recesivă.

Factorul Rh este un alt caracter ereditar important, determinat de gena D, care codifică o proteină situată pe hematii (globulele roșii). Prezența acestei proteine indică un Rh pozitiv (**Rh+**), în timp ce absența sa indică un Rh negativ (**Rh-**). Persoanele cu genotipuri homozigote dominante sau heterozigote pentru gena D (DD sau Dd) vor avea Rh pozitiv, și doar cele cu genotip homozigot recesiv (dd) vor avea Rh negativ.

Observă!

Lungimea degetului al doilea de la picior



Observă!

Tipurile de păr



Creț



Ondulat



Drept

Interacțiunea genei dominante cu gena recesivă determină apariția unui caracter intermediar între cei doi părinți denumit **semidominanță**. Acest fenomen se întâlnește în cazul tipului de păr. Părul creț este determinat de o genă dominantă în genotip homozigot (AA), iar părul drept este determinat de gena recesivă în genotip homozigot (aa). Genotipul heterozigot (Aa) determină caracterul păr ondulat, o semidominanță. Există cazuri în care caracterul ereditar determinat de genotipul heterozigot să fie mai puternic sau mai bine

exprimat decât cel al părinților. Vorbim în acest caz de **supradominanță**. Un exemplu ar putea fi o voce care se dezvoltă într-o tonalitate intermediară între cele ale părinților, dar mai puternică sau mai bine definită decât oricare dintre ele.

2. Gena cu o serie de alele poartă numele de **polialelie**.

Culoarea ochilor este determinată de o serie de alele, iar ierarhia de dominanță este strictă: prima alelă din serie le domină pe toate celelalte, iar ultima este dominată de toate celelalte. Această ierarhie genetică permite o gamă largă de variații de culoare a ochilor, de la nuanțele cele mai închise (negre sau căprui) până la cele mai deschise (albastre).

Grupele de sânge sunt un alt exemplu de polialelie. Acestea sunt determinate de combinarea a două alele dominante și una recesivă, rezultând cele patru grupe de sânge. Grupa A ($L^A L^A$, $L^A l$), grupa B ($L^B L^B$, $L^B l$), grupa AB ($L^A L^B$) și grupa O (ll).

Exemple de încrucișări genetice.

Dacă se încrucișează doi indivizi homozigoți pentru grupa de sânge, unul cu grupa A ($L^A L^A$), iar celălalt cu grupa O (ll), în prima generație toți descendenții (100%) vor manifesta caracterul dominant heterozigot ($L^A l$). Prin încrucișarea a doi indivizi heterozigoți dominanți ($L^A l$), se vor obține în generația a doua 75% dintre indivizi cu caracterul dominant (25% homozigoți și 50% heterozigoți) și 25% cu caracterul recesiv. Cele două tipuri de încrucișări sunt demonstrate mai jos cu ajutorul pătratului Punnett.

Gameți	L^A	L^A	Gameți	L^A	l
l	$L^A l$	$L^A l$	L^A	$L^A L^A$	$L^A l$
l	$L^A l$	$L^A l$	l	$L^A l$	ll

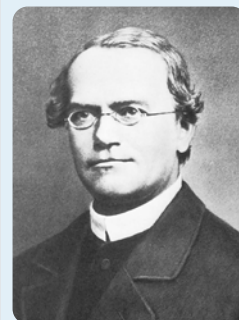
3. Caracterele cantitative, cum ar fi înălțimea, culoarea pielii, culoarea părului și inteligența, sunt determinate de mai multe gene care interacționează între ele. Acest fenomen poartă numele de **poligenie**. În cazul acestor trăsături, efectul fiecărei gene în parte este aditiv, ceea ce înseamnă că fiecare genă contribuie la variația fenotipului.

Culoarea pielii este un caracter determinat de efectul cumulativ al mai multor gene nealele, notate în mod generic cu P_1, p_1, P_2, p_2 . Combinația $P_1 P_1 P_2 P_2$ codifică culoarea foarte închisă (neagră) a pielii, deoarece toate alelele dominante contribuie la sinteza de pigment melanic. Combinația $p_1 p_1 p_2 p_2$ determină o culoare foarte deschisă a pielii (albă), deoarece toate alelele recesive sunt prezente, contribuind foarte puțin sau deloc la pigmentare. Combinațiile intermediare determină fenotipul mulatru ($P_1 P_1 P_2 p_2, P_1 p_1 P_2 p_2, P_1 p_1 p_2 p_2$), în funcție de proporția alelelor dominante și recesive moștenite.

Transmiterea ereditară a unor caractere patologice

Genele care determină afecțiuni genetice sau caractere patologice pot fi localizate atât pe autozomi, cât și pe heterozomi (cromozomii sexuali) și pot fi dominante sau recesive. Modul de manifestare și frecvența acestor afecțiuni genetice variază în funcție de tipul genei și de cromozomul pe care aceasta este situată. Genele situate pe autozomi se manifestă cu frecvență egală la ambele sexe. În cazul genelor situate pe heterozomii X și Y, frecvența bolilor genetice este diferită între sexe. Deoarece bărbații au un singur cromozom X și un cromozom Y, afecțiunile legate de genele de pe cromozomul X apar mai frecvent la bărbați, întrucât nu există o copie a genei care să compenseze pentru o eventuală mutație. Femeile au doi cromozomi X, astfel că o alelă mutantă de pe unul dintre aceștia poate fi „mascată” de o alelă normală de pe celălalt cromozom X.

Află mai multe!



Johann Gregor Mendel (1822 – 1884) a fost un călugăr din Ordinul Sfântului Augustin și un pionier în domeniul cercetării științifice. Este considerat fondatorul genetica datorită descoperirilor sale privind transmiterea caracterelor ereditare, cunoscute sub numele de „Legile lui Mendel”. Mendel a studiat la Universitatea din Viena, unde s-a specializat în fizică, botanică, embriologie și paleontologie. După doi ani se reîntoarce la abație ca profesor de fizică. Mediul liniștit și propice studiului din mănăstire i-a permis să-și desfășoare experimentele, în special pe mazăre, observând modul în care anumite trăsături se transmit de la o generație la alta. Legile mendeliene ale eredității sunt:

- **Prima lege – Legea uniformității hibridilor în prima generație (F1) sau legea purității gameților:** când se încrucișează doi indivizi de rasă pură (cu caractere opuse), toți hibridii din prima generație (F1) vor fi uniformi și vor prezenta caracterul dominant.

• **A doua lege – Legea segregării caracterelor în generația a doua de hibrizi (F2):**

caracterele recesive, care nu se manifestă în prima generație (F1), pot reapărea în a doua generație (F2), deoarece în timpul formării gameților, factorii ereditari (genele) se separă și se transmit independent.

• **A treia lege – Legea segregării independente a perechilor de caractere în generația a doua (F2):**

caracterele diferite sunt moștenite independent, astfel încât, prin încrucișarea lor, pot să apară noi combinații de trăsături în descendenți.

Bolile determinate de gene dominante situate pe autozomi

Sindactilia este o afecțiune genetică caracterizată prin unirea degetelor de la mâini sau picioare. Aceasta poate să apară în diferite grade de severitate, de la fuziuni minore între degete până la fuziuni complete. Sindactilia este determinată de o genă dominantă situată pe un cromozom autozom, astfel încât o persoană poate manifesta boala dacă moștenește o singură copie a genei respective.

Polidactilia este o afecțiune genetică în care o persoană se naște cu degete supranumerare la mâini sau la picioare. Aceasta este cauzată de o genă dominantă situată pe un cromozom autozom, ceea ce înseamnă că afecțiunea poate fi moștenită de la unul dintre părinți, chiar dacă acesta are doar o copie a genei mutante. Polidactilia poate varia în severitate, de la degete suplimentare complet dezvoltate și funcționale, până la mici protuberanțe de țesut.

Prognatismul constituie o afecțiune genetică determinată de prezența unei gene dominante, situată pe un cromozom autozom. Individul se caracterizată prin proeminența mandibulei spre înainte, ceea ce poate influența semnificativ aspectul facial. În unele cazuri, prognatismul este însoțit de o aplatare a frunții, rezultând un profil distinctiv. Această

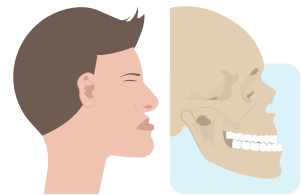
Observă!



Sindactilia



Polidactilia



Prognatismul

afecțiune poate varia ca severitate, influențând atât estetica facială, cât și masticția sau vorbirea.

Bolile determinate de gene recesive situate pe autozomi

Observă!



Albinismul

Albinismul este o afecțiune determinată de o genă recesivă, ceea ce înseamnă că ambele alele ale genei implicate trebuie să fie mutante pentru ca afecțiunea să se manifeste. Persoanele cu o singură copie a genei mutante sunt purtătoare, dar nu prezintă simptome. Individul

se caracterizează prin absența sau scăderea producției de melanină, pigmentul care dă culoare pielii, părului și irisului. Din cauza lipsei melaninei, pielea este foarte deschisă la culoare, părul este alb sau blond foarte deschis, iar ochii sunt de obicei albaștri sau gri. Această afecțiune sensibilizează pacientul la lumina solară, ceea ce face ca persoanele cu albinism să fie extrem de sensibile la radiațiile ultraviolete (UV).

