

Ministerul Educației și Cercetării

Traian Șăitan

Adriana Simona Popescu

Marinela Roxana Roșescu

Gina Barac

Daniela Petrov

Cristian Gurzu

Valeriu Nicolae Cerbu

Biologie

Clasa a VIII-a



CUPRINS

| | |
|---|-----|
| UNITATEA DE ÎNVĂȚARE I. | |
| NOȚIUNI GENERALE PRIVIND EREDITATEA ȘI VARIABILITATEA LA OM | 8 |
| Genetica, știința eredității și variabilității organismelor | 8 |
| Organizarea materialului genetic – cromozomi și gene | 11 |
| Acizii nucleici | 14 |
| Transmiterea ereditară a materialului genetic | 18 |
| Caractere ereditare dominante și recesive | 22 |
| Factorii mutageni și mutațiile | 26 |
| Cariotipul uman normal | 30 |
| Cariotipul uman patologic | 33 |
| Maladii genice umane | 36 |
| RECAPITULARE. Lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor | 40 |
| Verifică-ți cunoștințele! | 43 |
| UNITATEA DE ÎNVĂȚARE II. EVOLUȚIONISM | 44 |
| Teorii despre originea vieții | 44 |
| Dovezi indirecte ale evoluției | 48 |
| Dovezi directe ale evoluției | 52 |
| Teoria darwinistă. Factorii evoluției în teoria darwinistă | 56 |
| Teoria sintetică a evoluției (TSE). Factorii evoluției în TSE | 60 |
| Originea și evoluția omului (antropogeneza) | 64 |
| RECAPITULARE. Lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor | 68 |
| Verifică-ți cunoștințele! | 71 |
| UNITATEA DE ÎNVĂȚARE III. OMUL ȘI MEDIUL | 72 |
| Calitatea aerului, a apei și a solului | 72 |
| Boli influențate de factorii de mediu | 76 |
| Stil de viață sănătos | 80 |
| Comportamente cu risc asupra stării de sănătate | 84 |
| Omul și tehnologia – avantaje și riscuri | 88 |
| Resurse energetice ale planetei | 92 |
| Biodiversitatea și importanța ei | 96 |
| Dezvoltarea durabilă | 100 |
| RECAPITULARE. Lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor | 104 |
| Verifică-ți cunoștințele! | 106 |
| SCHEME RECAPITULATIVE FINALE | 107 |
| UNITATEA I. NOȚIUNI GENERALE PRIVIND EREDITATEA ȘI VARIABILITATEA LA OM | 107 |
| UNITATEA II. EVOLUȚIONISM | 108 |
| UNITATEA III. OMUL ȘI MEDIUL | 109 |
| TEST DE EVALUARE FINALĂ | 110 |
| BAREME DE CORECTARE | 111 |

Instrucțiuni de utilizare a manualului

Manualul de Biologie pentru clasa a VIII-a propus este elaborat în conformitate cu programa școlară de Biologie pentru clasa a VIII-a, urmărind formarea la elevi a competențelor generale și specifice vizate de aceasta.

Prin intermediul conținuturilor propuse sunt fundamentate achiziții elementare de ereditate, este supusă spre analiză, prin intermediul unor teme de actualitate, relația modelatoare ambivalentă dintre om și mediul său de viață, precum și elemente de evoluționism. Aceste conținuturi permit elevului din clasa a VIII-a atingerea unui nivel superior al competențelor propuse de disciplina biologie în cadrul celor patru ani de studiu: de la simpla extragere de informații dintr-o sursă recomandată la analiza critică a informațiilor selectate din surse variate, de la realizarea dirijată a unor activități simple de investigare la realizarea unei investigații proiectate independent și formularea de predicții referitoare la diferite fenomene și procese, de la capacitatea de a rezolva probleme din lumea vie pe baza algoritimizării la identificarea unor soluții noi/alternative.

La sfârșitul studiului acestui manual, absolventul clasei a VIII-a va fi capabil să opereze cu valori și norme de conduită relevante pentru viața personală și pentru interacțiunea cu ceilalți, să-și asume responsabilități, să manifeste disponibilitate pentru participare civică și ecologică, să manifeste interes pentru identificarea unor soluții noi în rezolvarea unor probleme ale comunității locale, să proiecteze și să deruleze un demers investigativ pentru a verifica o ipoteză de lucru, să proiecteze și să realizeze unele produse utile pentru activitățile curente, să manifeste interes pentru o viață sănătoasă și pentru păstrarea unui mediu curat, să aprecieze elemente definitorii ale culturii locale și ale patrimoniului național și universal în contextul unei dezvoltări durabile.

Manualul tipărit este însoțit de manualul digital, care cuprinde informațiile structurate, adecvate conținuturilor din programa școlară.

Numărul unității de învățare

Titlul unității de învățare

Titlul lecției

Actualizarea cunoștințelor dobândite anterior de către elevi

Prezentarea conținutului științific al lecției

Imagine-suport

Informații facultative adecvate conținutului lecției

Informații și curiozități corelate cu conținutul lecției

Explicarea unor termeni noi introduși în lecție

Aplicarea cunoștințelor și deprinderilor în contexte noi, pentru obținerea feedbackului învățării

Activitate de laborator

Portofoliu

lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor

Evaluarea competențelor după parcurgerea uneia sau mai multor unități de învățare

NOTIUNI GENERALE PRIVIND EREDITATEA ȘI VARIABILITATEA LA OM

RECAPITULARE

Lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor

Ereditatea și variabilitatea sunt însuși fundamentale ale materiei vii. În expresiunea unui caracter participă ADN-ul, ARN-ul și proteina. ADN-ul conține informația genetică, iar ARN-ul este mediator în dezvoltarea ei.

ADN-ul este situat în cromozomi. Cromozomii poartă genele care determină caracteristic ereditare ale organismelor. Acești caractere determină de o singură parte de gene, precum și caractere determinate de mai multe perechi de gene.

Trasmisia ereditară a caracterelor se realizează prin intermediul moleculelor de ADN care se mențin în deplină integritate în procesul de gametogeneză și fertilizație.

Relația cromozom – cromatină – ADN – nucleotide

40

NOTIUNI GENERALE PRIVIND EREDITATEA ȘI VARIABILITATEA LA OM

Verifică-ți cunoștințele!

- Definiție ereditatea transmitere ereditară, variabilitate, genotyp, fenotyp.
- Mașinăria de sinteză a moleculei care corespunde tipului de caracter ereditabil descris - dominant sau recesiv

| nr. crt. | Caracter ereditabil | dominant | recesiv |
|----------|---------------------|----------|---------|
| 1. | Pierderea părului | X | |
| 2. | Albăniș | | |
| 3. | Ochi albaștri | | |
| 4. | Țigă drept | | |
| 5. | Splinte în genuri | | |
| 6. | Nas ligat | | |

- Completare spațiile punctate din frazele următoare:
La om, ereditatea se transmite de la ... de ereditarea, iar ereditabil este ... de cromozomi. Celulele corpului au un număr dublu de cromozomi, deci sunt ... în ereditate, în timp ce ... și au un număr înalt de cromozomi.
- Realizări un minisursă, alături de parți fraze, cu termenii Cromozomii, fenotip și genotip.
- Asociază amănunțit moleculele altere a carinii de ADN: ARICITINAGIA, moleculele corespunzătoare moleculei carinii.
0. Simbolizăm prin litere majuscule și minuscule caracterul ereditabil și alelele acestuia. Ce procent dintr-un heterozigot este în stare de puritate?

| | | | |
|-------|-------|-------|-------|
| 0.25% | 0.50% | 0.75% | 0.99% |
|-------|-------|-------|-------|

- 2.3 mame cu genotipul Pp și un tată albocul sunt cu probabilitate 0.18 dintr-un genotip de tată este:

| | | | |
|-------|------|-------|------|
| 0.15% | 0.1% | 0.12% | 0.1% |
|-------|------|-------|------|

- Asociază noțiunile corespunzătoare din coloana dreapta:

| | |
|--------------------------|--|
| 1. Simbolism Turner | A. Modificarea numărului cromozomilor care poate afecta ambii sexe |
| 2. Simbolism Down | B. Modificarea numărului heterozomilor care poate afecta unul din sexe |
| 3. Simbolism cri de chat | C. Modificarea structurii cromozomilor care poate afecta ambii sexe |
| 4. Simbolism Klinefelter | D. Modificarea numărului heterozomilor care poate afecta unul din sexe |

- Realizează o schemă de familie și cite dintr-un descendent literă semnificativă ereditabilă și probabilitate, notând din ea și statură Turner, respectiv fenotipul și statură.
- Adresează propoziție care imaginează o situație specifică unei familii afectate de o maladie genetică. Scrie din heterozigotii cu un caracter specific în schimbul, algei variabilele posibile referindu-te la modul de transmitere ereditară a eredității.

| |
|--------------------------|
| 0) autosomal recesiv; |
| 0) autosomal dominant; |
| 0) heterozigot recesiv; |
| 0) heterozigot dominant. |

43

Structura, interfața și utilizarea manualului digital:

AMII animat
filme, animații

AMII interactiv
exerciții interactive,
jocuri didactice etc.

AMII static
desene, fotografii,
diagrame etc.

COMPETENȚE GENERALE ȘI COMPETENȚE SPECIFICE

| UNITATEA | LECȚII | COMPETENȚE GENERALE ȘI SPECIFICE |
|---|---|--|
| I. NOȚIUNI GENERALE PRIVIND EREDITATEA ȘI VARIABILITATEA LA OM | <ul style="list-style-type: none"> – Genetica, știința eredității și variabilității organismelor – Organizarea materialului genetic – cromozomi și gene – Acizii nucleici – Transmiterea ereditară a materialului genetic – Caractere ereditare dominante și recesive – Factorii mutageni și mutațiile – Cariotipul uman normal – Cariotipul uman patologic – Maladii genice umane | <p>1. Explorarea sistemelor biologice, a proceselor și a fenomenelor cu instrumente și metode științifice</p> <p>1.1. Analiza critică a informațiilor extrase din texte, filme, tabele, desene, scheme, grafice, diagrame, utilizate ca surse de informare</p> <p>1.2. Realizarea unor activități de investigare proiectate independent</p> <p>2. Comunicarea adecvată în diferite contexte științifice și sociale</p> <p>2.1. Formularea de predicții referitoare la diferite fenomene și procese naturale pe baza concluziilor investigației</p> <p>2.2. Susținerea argumentată a punctului de vedere, utilizând adecvat terminologia specifică biologiei</p> <p>3. Rezolvarea unor situații-problemă din lumea vie pe baza gândirii logice și a creativității</p> <p>3.1. Rezolvarea unor situații-problemă utilizând argumente și modele adecvate</p> |
| <p>Lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor Verifică-ți cunoștințele!</p> | | |
| I. EVOLUȚIONISM | <ul style="list-style-type: none"> – Teorii despre originea vieții – Dovezi indirecte ale evoluției – Dovezi directe ale evoluției – Teoria darwinistă. Factorii evoluției în teoria darwinistă – Teoria sintetică a evoluției (TSE). Factorii evoluției în TSE – Originea și evoluția omului (antropogeneza) | <p>1. Explorarea sistemelor biologice, a proceselor și a fenomenelor cu instrumente și metode științifice</p> <p>1.1. Analiza critică a informațiilor extrase din texte, filme, tabele, desene, scheme, grafice, diagrame, utilizate ca surse de informare</p> <p>1.2. Realizarea unor activități de investigare proiectate independent</p> <p>2. Comunicarea adecvată în diferite contexte științifice și sociale</p> <p>2.1. Formularea de predicții referitoare la diferite fenomene și procese naturale pe baza concluziilor investigației</p> <p>2.2. Susținerea argumentată a punctului de vedere, utilizând adecvat terminologia specifică biologiei</p> <p>3. Rezolvarea unor situații-problemă din lumea vie pe baza gândirii logice și a creativității</p> <p>3.1. Rezolvarea unor situații-problemă utilizând argumente și modele adecvate</p> |
| <p>Lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor Verifică-ți cunoștințele!</p> | | |

| | |
|--|--|
| <p>III. OMUL ȘI MEDIUL</p> <ul style="list-style-type: none"> – Calitatea aerului, a apei și a solului – Boli influențate de factorii de mediu – Stil de viață sănătos – Comportamente cu risc asupra stării de sănătate – Omul și tehnologia – avantaje și riscuri – Resurse energetice ale planetei – Biodiversitatea și importanța ei – Dezvoltarea durabilă | <ol style="list-style-type: none"> 1. Explorarea sistemelor biologice, a proceselor și a fenomenelor cu instrumente și metode științifice <ol style="list-style-type: none"> 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 <ol style="list-style-type: none"> 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 <ol style="list-style-type: none"> 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 <ol style="list-style-type: none"> 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 |
|--|--|

Lecție de fixare și sistematizare a cunoștințelor

Verifică-ți cunoștințele!

Scheme recapitulative finale (pe unități de învățare)

Test de evaluare finală



Genetica, știința eredității și variabilității organismelor

▶ AMINTEȘTE-ȚI!

- De ce copiii seamănă cu părinții?
- Prin ce trăsături deosebești un coleg de altul?



▶ DESCOPERĂ!

Oamenii, ca toate viețuitoarele care fac parte dintr-o specie sau alta, se aseamănă între ei, dar se și diferențiază prin anumite caracteristici. Unele trăsături sunt comune tuturor oamenilor (poziția verticală, mersul biped, vorbitul etc.). Acestea sunt caracteristici generale, pe baza cărora se diferențiază specia umană de alte specii. Altele sunt caracteristici individuale.



▶ OBSERVĂ!

- Ce trăsături ale copiilor din imaginea de mai sus sunt asemănătoare cu ale părinților?
- Prin ce trăsături se pot deosebi pisicuțele și cățeeii din imaginea alăturată?
- Enumeră câteva trăsături individuale și trăsături generale (de specie) observabile la aceste animale.

Trăsăturile moștenite de la părinți și, prin aceștia, de la bunici și străbunici se numesc **caractere ereditare**. **Ereditatea** reprezintă proprietatea organismelor vii de a transmite urmașilor caracterele speciei din care fac parte, dar și caracterele individuale. Se moștenesc trăsături privind structura și funcțiile organismului, caracteristicile biochimice, comportamentele înnăscute ale individului etc.

Ereditatea este însușirea fundamentală a materiei vii, prezentă de la cele mai simple până la cele mai evolute organisme.

Variabilitatea reprezintă caracteristica oricărui individ de a se deosebi de ceilalți indivizi din aceeași specie, chiar dacă aceștia sunt înrudiți. De exemplu, copiii unei familii seamănă între ei, precum și cu părinții lor, dar au și trăsături diferite de aceștia.

Ereditatea și variabilitatea sunt două însușiri fundamentale ale lumii vii, care se manifestă prin intermediul procesului de reproducere a organismelor.

Știința care se ocupă cu studiul eredității și variabilității lumii vii se numește **genetică**.

Genetica este un domeniu de vârf al biologiei, care are numeroase și importante aplicații în medicină, agricultură, zootehnie etc.

Trăsăturile asemănătoare, precum și diferențele dintre indivizii aceleiași specii sunt întipărite în programul genetic existent în celulele organismului. Programul genetic este înscris în molecula de ADN – **acidul dezoxiribonucleic**, care se transmite cu o mare fidelitate de la o generație la alta.

Caracterele ereditare pot fi **dominante** sau **recesive**. La oameni, culoarea neagră a ochilor, părul negru, pielea închisă la culoare și caracterul dreptaci sunt dominante și se întâlnesc mai des decât cele recesive, care, în general, au frecvență mai mică. Culoarea albastră a ochilor, părul blond, culoarea albă a pielii și caracterul stângaci sunt recesive.

Totalitatea caracterelor unui organism reprezintă **fenotipul**, iar constituția genetică a unui organism poartă numele de **genotip**. Fenotipul este în esență rezultatul interacțiunii dintre genotip și mediu (fig. 1).



Fig. 1. Efectul influenței mediului asupra fenotipului. Culoarea albastră a florilor hortensiei apare la un pH ușor mai acid al solului decât cel necesar apariției florilor roz

▶ AFLĂ MAI MULTE!

Primele observații asupra eredității s-au realizat cu mii de ani în urmă, atunci când oamenii au reușit să creeze primele soiuri de plante și rase de animale. Strămoșii noștri au observat, în mod empiric, faptul că trăsăturile părinților se transmit la urmași. Astfel, chinezii au produs soiuri de orez (fig. 2), egiptenii rase de câini, arabii rase de cai (fig. 3) etc.



Fig. 2. Plantație de orez



Fig. 3. Cai arabi



Gregor Mendel (1822-1884)

Primele studii care au dus la **aparitia geneticii** ca știință au fost realizate abia în a doua jumătate a secolului al XIX-lea, de către călugărul și naturalistul ceh **Gregor Mendel**. El a formulat primele legi ale eredității interpretând rezultatele experimentelor sale, care au constat în cultivarea și încrucișarea diferitelor soiuri de mazăre.

Primele studii de **biologie moleculară** prin care s-au descoperit forma și structura **ADN-ului** au fost realizate de către cercetătorii James Watson (SUA) și Francis Crick (UK), care, pe 28 februarie 1953, au declarat la Cambridge că au descoperit „secretul vieții”. Pentru această descoperire, considerată cea mai mare a secolului al XX-lea, ei au primit **Premiul Nobel** în anul 1962, alături de Maurice Wilkins, care ajunsese separat la aceleași concluzii. S-au realizat astfel primii pași ai geneticii moleculare.



Francis Galton (1822-1911)

▶▶ ȘTIAI CĂ...

...termenul de *ereditate* provine din cuvântul de origine latină *hereditas*, care înseamnă *moștenire*?

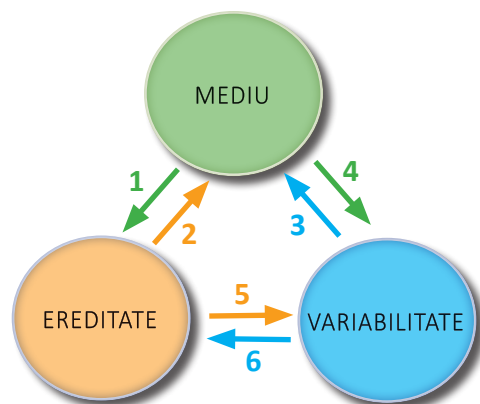
...în 1865, Francis Galton a publicat lucrarea „Ereditatea talentului și a caracterului”, în care considera că talentul depinde de numeroși factori și este influențat de ereditate?

▶▶ DICȚIONAR

Empiric – care se bazează exclusiv pe experiență și pe simțuri

▶▶ TEME ȘI APLICAȚII

1. Realizați o dezbatere organizată pe mai multe echipe de elevi. Cu ajutorul profesorului, discutați în cadrul fiecărei echipe relațiile care se stabilesc între **ereditate** – **variabilitate** – **mediu** și căutați câte un argument pentru fiecare săgeată numerotată din imaginea alăturată, pentru a explica modul în care se influențează reciproc cele trei componente. Fiecare echipă prezintă argumentele în fața colegilor din clasă.
2. Realizați grupe de câte doi elevi și identificați reciproc caracterele dominante, respectiv recesive, dintre cele enumerate în lecție, pe care le aveți fiecare.
Care dintre voi are mai multe caractere dominante?



▶▶ ACTIVITATE PRACTICĂ

- ▶ Participă la ora de biologie cu fotografii color ale membrilor familiei tale (părinți, frați, bunici). În echipe de câte patru-cinci elevi, se amestecă fotografiile. Pe rând, fiecare membru identifică, pe baza asemănărilor fenotipice, cui aparțin fotografiile, precum și membrii fiecărei familii.

Organizarea materialului genetic – cromozomi și gene

AMINTEȘTE-ȚI!

- Ce conține nucleul unei celule?
- Cum se numește molecula care codifică caracterele genetice?



DESCOPERĂ!

Ce este cromatina? Dar cromozomul?

Observă nucleul unei celule. Cum se poate diferenția nucleul de restul componentelor celulare?

Majoritatea celulelor conțin cel puțin un nucleu. Sub acțiunea unor coloranți, unele părți din structura nucleului se colorează mai intens decât alte componente celulare, motiv pentru care li s-a atribuit denumirea de **cromatină**. Cu puține excepții, toate celulele se divid la un moment dat, rezultând din fiecare câte două celule-fiice. În timpul diviziunii, nucleul celulei nu se mai observă, iar în interiorul celulei apar formațiuni numite **cromozomi**. Aceștia provin din condensarea cromatinei, care se poate observa în nucleul celulei în perioadele dintre diviziuni (fig. 1).

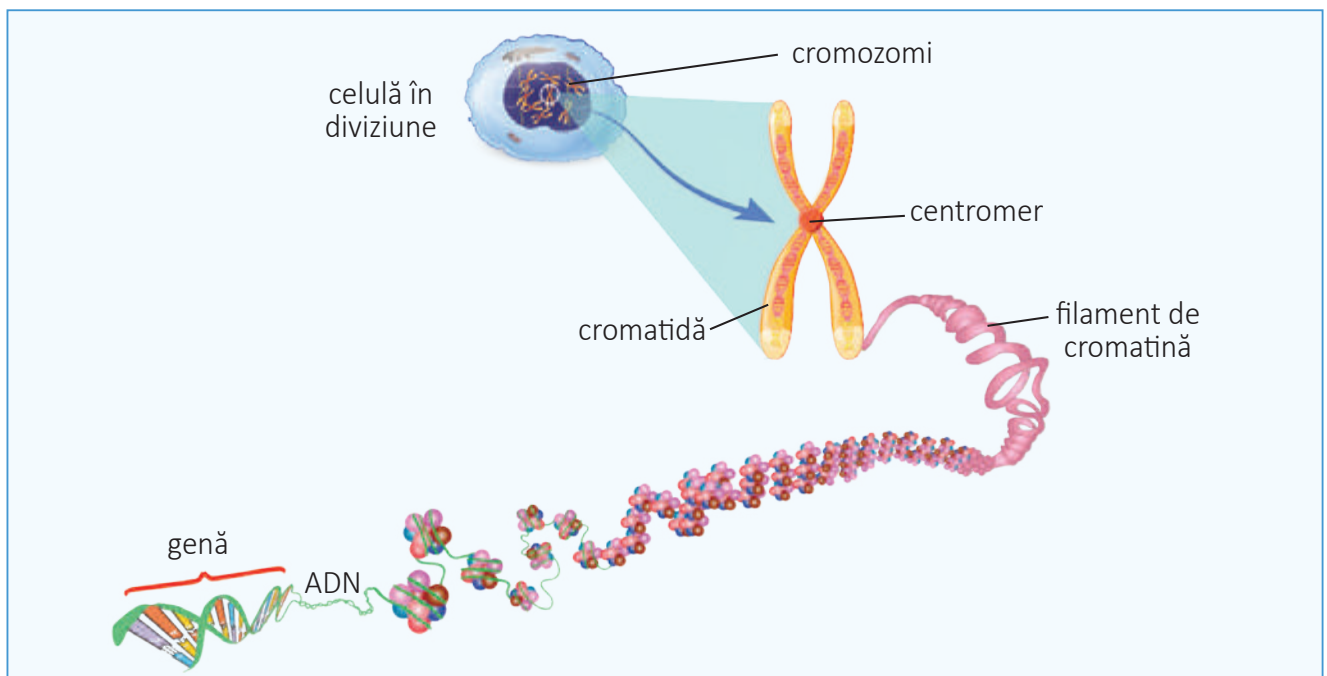
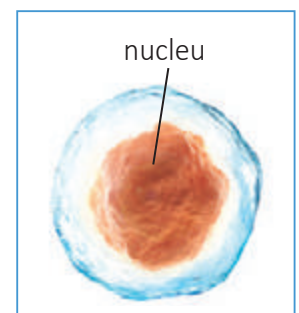


Fig. 1. Condensarea cromatinei și formarea cromozomilor

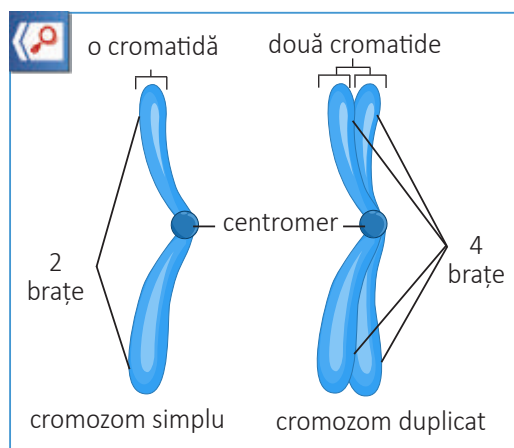


Fig. 2. Alcătuirea cromozomului

ADN care acționează ca un program de instrucțiuni ce controlează creșterea și funcționarea normală a celulelor. Fiecare tip de celulă are un anumit set de gene active, în funcție de rolul îndeplinit în organism. De fapt, multe dintre gene codifică proteine care sunt implicate în determinarea unor caractere precum: culoarea ochilor, grupa sanguină, înălțimea omului etc. Ele se transmit de la o generație la alta odată cu cromozomii materni și paterni.

Numărul de cromozomi din celule

Bacteriile au un singur cromozom. Toate celelalte organisme au mai mulți cromozomi în celule, numărul lor fiind o caracteristică a speciei. S-a notat cu n numărul de cromozomi din celulele sexuale ale fiecărui părinte și cu $2n$ numărul de cromozomi din celulele rezultate în urma fecundației. Astfel, fiecare organism are în fiecare celulă a corpului $2n$ cromozomi, aceste celule numindu-se **diploide**, iar celulele sexuale (gameții) au n cromozomi și sunt celule **haploide**. Prin participarea gameților la fecundație rezultă numărul de $2n$ cromozomi ai viitorului organism. La om, celulele corpului au $2n = 46$ de cromozomi, iar gameții (ovulele și spermatozoizii) au $n = 23$ de cromozomi.

Reține!

De regulă, starea diploidă favorizează organismele, deoarece informația genetică se află în două copii, iar alterarea unei copii a unei gene nu duce neapărat la modificări în structura și funcția organismului dacă cealaltă genă din pereche este normală.



Alcătuirea cromozomului

Un **cromozom** este alcătuit dintr-o **singură cromatidă** imediat după diviziunea celulară și din **două cromatide-surori** în momentul în care celula se pregătește să înceapă o altă diviziune, deoarece celula-mamă realizează o copie a informației genetice în vederea transmiterii ei către celulele-fiice (fig. 2). Cele două cromatide-surori sunt unite printr-o zonă numită **centromer**. Fiecare cromatidă are, de regulă, câte două brațe, aflate de o parte și de alta a centromerului.

Dacă s-ar desfășura cromozomul, s-ar putea observa că este alcătuit dintr-o fibră de cromatină, care cuprinde o moleculă de ADN și numeroase **proteine**.

Genele sunt secvențe sau fragmente dintr-o moleculă de

ADN care acționează ca un program de instrucțiuni ce controlează creșterea și funcționarea normală a celulelor.

Fiecare tip de celulă are un anumit set de gene active, în funcție de rolul îndeplinit în organism. De fapt, multe dintre gene codifică proteine care sunt implicate în determinarea unor caractere precum: culoarea ochilor, grupa sanguină, înălțimea omului etc. Ele se transmit de la o generație la alta odată cu cromozomii materni și paterni.

Bacteriile au un singur cromozom. Toate celelalte organisme au mai mulți cromozomi în celule, numărul lor fiind o caracteristică a speciei.

S-a notat cu n numărul de cromozomi din celulele sexuale ale fiecărui părinte și cu $2n$ numărul de cromozomi din celulele rezultate în urma fecundației. Astfel, fiecare organism are în fiecare celulă a corpului $2n$ cromozomi, aceste celule numindu-se **diploide**, iar celulele sexuale (gameții) au n cromozomi și sunt celule **haploide**.

Prin participarea gameților la fecundație rezultă numărul de $2n$ cromozomi ai viitorului organism. La om, celulele corpului au $2n = 46$ de cromozomi, iar gameții (ovulele și spermatozoizii) au $n = 23$ de cromozomi.

De regulă, starea diploidă favorizează organismele, deoarece informația genetică se află în două copii, iar alterarea unei copii a unei gene nu duce neapărat la modificări în structura și funcția organismului dacă cealaltă genă din pereche este normală.

Într-un genom pot exista două tipuri de cromozomi: **autozomi** și **heterozomi**.

De exemplu, la om și la alte specii, heterozomii sunt notați cu X și Y. Ei conțin gene cu rol în determinarea sexului individului. Toți ceilalți cromozomi se numesc **autozomi** și conțin aceleași tipuri de gene la ambele sexe.

Oamenii au 44 de autozomi și 2 heterozomi, femeile având doi heterozomi identici, XX, iar bărbații un heterozom X și unul Y.

Tipuri de cromozomi

Într-un genom pot exista două tipuri de cromozomi: **autozomi** și **heterozomi**. De exemplu, la om și la alte specii, heterozomii sunt notați cu X și Y. Ei conțin gene cu rol în determinarea sexului individului. Toți ceilalți cromozomi se numesc **autozomi** și conțin aceleași tipuri de gene la ambele sexe.

Oamenii au 44 de autozomi și 2 heterozomi, femeile având doi heterozomi identici, XX, iar bărbații un heterozom X și unul Y.

▶ AFLĂ MAI MULTE!

După ultimele cercetări publicate, **genomul uman** conține aproximativ 20 000 de gene, însă numărul exact al acestora nu se cunoaște. Acestea au fost identificate în cadrul celui mai mare proiect de cercetare internațională – Proiectul Genomului Uman. La acest proiect, care s-a desfășurat timp de 13 ani, între anii 1990 și 2003, au contribuit cercetători din 20 de universități și institute de cercetare din SUA, Marea Britanie, Germania, Franța, Japonia și China.

În studiul genomului se folosesc tehnici avansate de **biologie moleculară** și **bioinformatică**, prin care se identifică structura genelor și rolul diferitelor secvențe din molecula de ADN. Datele obținute din studiul genomului uman sunt foarte importante în **genetica medicală** pentru identificarea bolilor genetice ereditare, precum și în **medicina legală**, dar și în **cercetări legate de evoluția omului**.

▶ ȘTIAI CĂ...

...numărul cromozomilor nu depinde de mărimea organismelor sau de gradul de evoluție a acestora? Astfel, câinele are 78 de cromozomi, șoarecele are 40 de cromozomi, vița-de-vie are 38 de cromozomi, muscușita de oțet are numai 8 cromozomi, iar unele specii de ferigi au 1 262 de cromozomi.

...prin tehnici moderne de **inginerie genetică** se pot obține cromozomi artificiali la anumite specii de bacterii sau drojdii?

▶ DICȚIONAR

Bioinformatică – știință interdisciplinară care utilizează metode și instrumente informatice care ajută la înțelegerea datelor cu importanță biologică

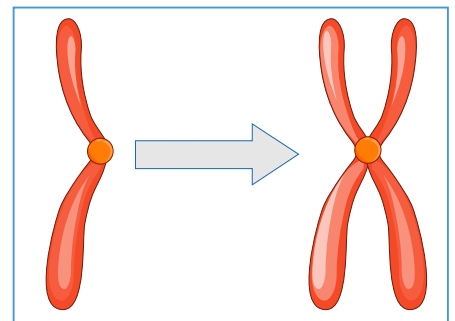
Biologie moleculară – știință care studiază structura și funcțiile moleculelor dintr-o celulă vie

Genetică medicală – știință care studiază modul de apariție și transmitere a bolilor genetice umane, modalitățile de prevenire și de tratament al acestora

Inginerie genetică – ansamblu de metode și tehnici de utilizare și manipulare a ADN-ului în scopul obținerii unor organisme modificate genetic, a unor vaccinuri, hormoni umani sau în scopul tratării unor boli genetice

▶ TEME ȘI APLICAȚII

1. Identifică componentele cromozomilor din imaginea alăturată, desenează cromozomii și notează în caiet denumirile corespunzătoare.
2. Calculează numărul de autozomi din celulele corpului câinelui, șoarecelui și muscușitei de oțet, precum și numărul de cromozomi din gameții acestora, cunoscând că la aceste specii sexele sunt determinate de prezența heterozomilor X și Y. Folosește-te de informațiile de la rubrica **Știai că...**



3. **Argumentează-ți opinia!**

Citește următorul text:

La sfârșitul lunii noiembrie a anului 2018, un cercetător chinez făcea un anunț neașteptat: a reușit să editeze genomul unor bebeluși, astfel încât ei să devină rezistenți la HIV, holeră și variolă. Imediat a izbucnit un scandal mondial. Intrăm într-un domeniu extrem de delicat, care ar putea avea consecințe grave și greu de estimat acum pentru viitorul umanității.

Documentează-te și discută opinia ta cu colegii și profesorii tăi.

Acizii nucleici

AMINTEȘTE-ȚI!

- Care sunt principalele molecule care alcătuiesc un cromozom?
- Care este relația dintre cromatină – ADN – cromozom?
- Ce reprezintă programul pentru un computer?



DESCOPERĂ!

Acizii nucleici sunt molecule complexe prezente în toate organismele vii, având rol important în desfășurarea proceselor la nivelul celulelor. Ei sunt reprezentați de **ADN (acid dezoxiribonucleic)**, care depozitează informația genetică) și **ARN (acid ribonucleic)**, care ajută la decodificarea acesteia).

Alcătuirea ADN-ului

ADN-ul este principalul constituent al cromozomilor. Fiecare cromozom este o moleculă individuală de ADN. Toate moleculele de ADN dintr-o celulă puse cap la cap au o lungime cu mult mai mare decât lungimea celulei în care se află. Molecula de ADN este formată din două lanțuri sau **catene** răsucite una în jurul celeilalte, care formează o dublă spirală sau un **dublul helix** (fig. 1).



Fig. 1. Secvență ADN

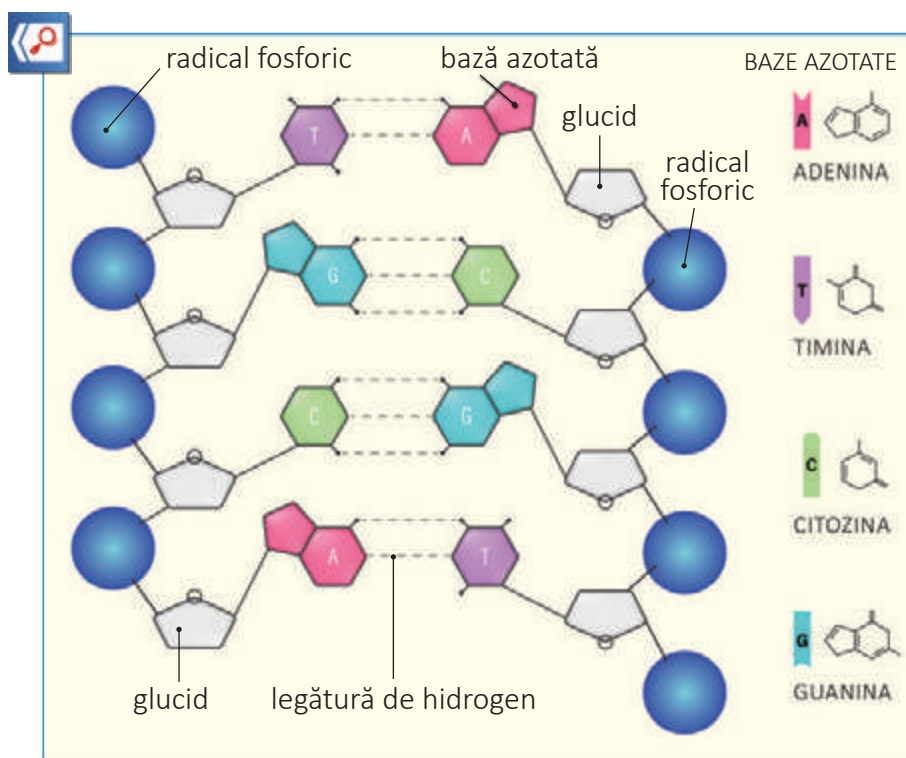


Fig. 2. Alcătuirea ADN-ului

Fiecare catenă este formată din unități numite **nucleotide**. Fiecare nucleotidă este alcătuită, la rândul ei, din trei componente: o *bază azotată* (o substanță care conține azot alături de alte elemente chimice), un *glucid* (dezoxiriboza, care dă numele acidului nucleic) și un *radical fosforic*. În ADN se află patru tipuri de nucleotide, deoarece există patru tipuri de baze azotate: adenina (A), timina (T), citozina (C), guanina (G).

Nucleotidele unei catene se unesc între ele prin legătura formată între glucidul unei nucleotide și radicalul fosforic al nucleotidei următoare. Nucleotidele de pe cele două catene aflate față în față sunt complementare și se leagă prin legături de hidrogen conform modelului reprezentat în figura 2. Puteți observa că în molecula de ADN sunt posibile următoarele legături: A cu T sau T cu A, respectiv G cu C sau C cu G, aceste baze azotate fiind complementare între ele.

Localizarea acizilor nucleici

La bacterii, ADN-ul se află în citoplasmă, în timp ce la celelalte organisme, inclusiv la om, majoritatea cantității de ADN se află în nucleu.

Rolul ADN-ului

În fiecare moleculă de ADN, cele patru tipuri de nucleotide se succedă într-o anumită ordine. Această succesiune a nucleotidelor reprezintă într-o formă codificată informația referitoare la modul în care este alcătuit și cum funcționează acel organism. Caracterele unui organism se construiesc pe baza proteinelor sintetizate conform propriei informații genetice.

Reamintește-ți că moleculele de ADN intră în structura cromozomilor. Urmașii primesc cromozomii părinților lor, deci moleculele de ADN sunt suportul material al eredității, adică asigură moștenirea caracterelor de la o generație la alta.

Odată format un organism, toate celulele corpului vor avea același număr de cromozomi și aceeași cantitate de ADN. În fiecare celulă a corpului, înainte ca aceasta să se dividă, moleculele sale de ADN se dublează. Acest proces se numește **replicare** (fig. 3). Astfel, fiecare celulă-fică primește aceeași cantitate de ADN și, în consecință, același număr de cromozomi.

Cum explici acum faptul că un cromozom poate avea o cromatidă sau două?

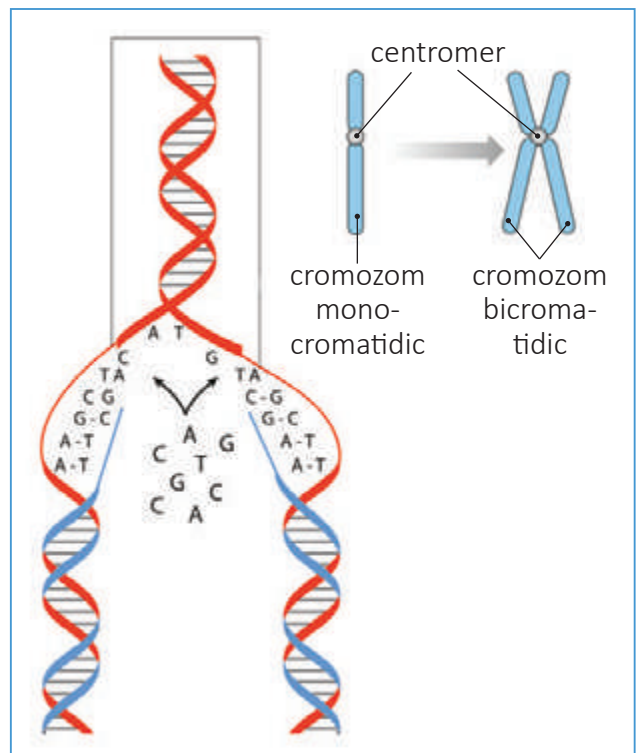


Fig. 3. Replicarea ADN-ului

▶ AFLĂ MAI MULTE!

Sinteza proteinelor, proces fundamental în construirea lumii vii, are loc în citoplasmă, la nivelul unor structuri specializate, numite **ribozomi**. În acest proces intervine și celălalt tip de acid nucleic, ARN-ul, cu diverse funcții. Medicul român **George Emil Palade** a primit **Premiul Nobel** în Fiziologie și Medicină, în anul 1974, pentru descoperirea ribozomilor și a rolului acestora în sinteza proteinelor celulare. În semn de recunoștință pentru descoperirile sale, ribozomii se mai numesc și *corpusculii lui Palade*.



George Emil Palade
(1912-2008)

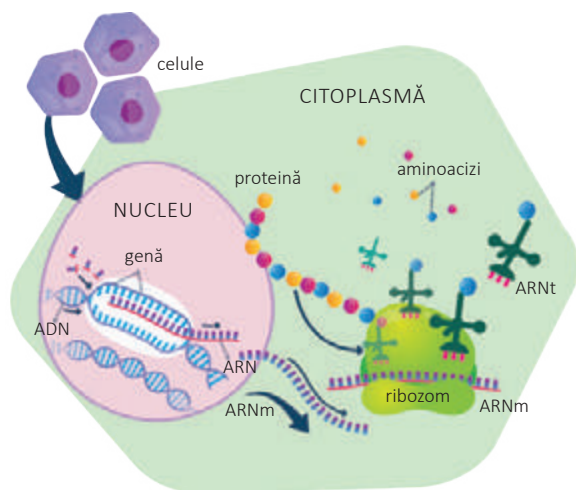


Fig. 4. Sinteza proteinelor

În procesul de sinteză proteică (fig. 4) intervin mai multe tipuri de ARN, printre care ARN mesager (ARNm) și ARN de transport (ARNt). **ARNm** copiază (transcrie) informația unei gene din molecula de ADN aflată în nucleu și o transferă în citoplasmă la ribozomi. **ARNt** transportă aminoacizii la nivelul ribozomilor, unde vor fi asamblați într-o proteină, pe baza informației genetice din ARN mesager. Astfel are loc decodificarea (traducerea) informației genetice. Cu ce dispozitiv informatic putem asemăna ARN-ul mesager?



ȘTIAI CĂ...

...1 milion de nucleotide din secvența de ADN este echivalent cu 1 MB (megabyte) spațiu de stocare, iar o moleculă de ADN



uman, care conține aproximativ 3 miliarde de nucleotide, ar avea nevoie de 3 GB (gigabytes) spațiu pe un dispozitiv de stocare?

...dacă vrei să stochezi informații pe care succesorii tăi îndepărtați să le poată accesa în condiții optime, atunci discurile Blu-ray și stickurile USB nu sunt tocmai soluția potrivită? Pentru păstrarea pe termen lung a datelor, ai nevoie de o „capsulă temporală” pe bază de ADN. (*Știință și tehnică*, 2015)

...teoretic, numai 1 gram de ADN este capabil să înmagazineze 455 exabytes (1 exabyte = 1 milion terabytes) de informație – adică bazele de date, în întregime, ale Google, Facebook și ale tuturor celorlalte companii tehnologice mari la un loc, fără a se atinge limita maximă de stocare a respectivului dispozitiv? (*Știință și tehnică*, 2015)



DICȚIONAR

Proteine – substanțe organice alcătuite din unități mai simple, numite aminoacizi, care intră în structura componentelor celulare și participă la realizarea funcțiilor unui organism viu

Radical fosforic – un rest de acid fosforic



TEME ȘI APLICAȚII

1. Enumeră componentele unei nucleotide de tip ADN.
2. Construiește catena complementară de ADN corespunzătoare secvenței A, respectiv secvenței B, reprezentate în imaginea alăturată, conform regulilor de complementaritate. În acest sens, folosind modelul dat, transcrie și completează în caiet literele corespunzătoare bazelor azotate.

Specifică dacă cele două secvențe complete de ADN rezultate sunt identice și ce pot reprezenta acestea.

Secvența A

1 CCTTACTTATAATGCTCATGCTA

2 GGAAT - - - - -

Secvența B

1 - - - - -

2 GGAATGAATATTGAGTACGAT

3. Construiește catena de ARN din imaginea alăturată prin completarea literelor corespunzătoare nucleotidelor pe linia punctată, conform modelului, știind că: spre deosebire de ADN, în molecula de ARN, nucleotidei notate cu A din ADN îi corespunde nucleotida specifică ARN-ului, numită uracil și notată cu U. În rest, complementaritatea se păstrează ca între catenele de ADN.

Catena ADN

CCTTACTTATAATGCTCATGCTA

GGAAU -----

Catena ARN

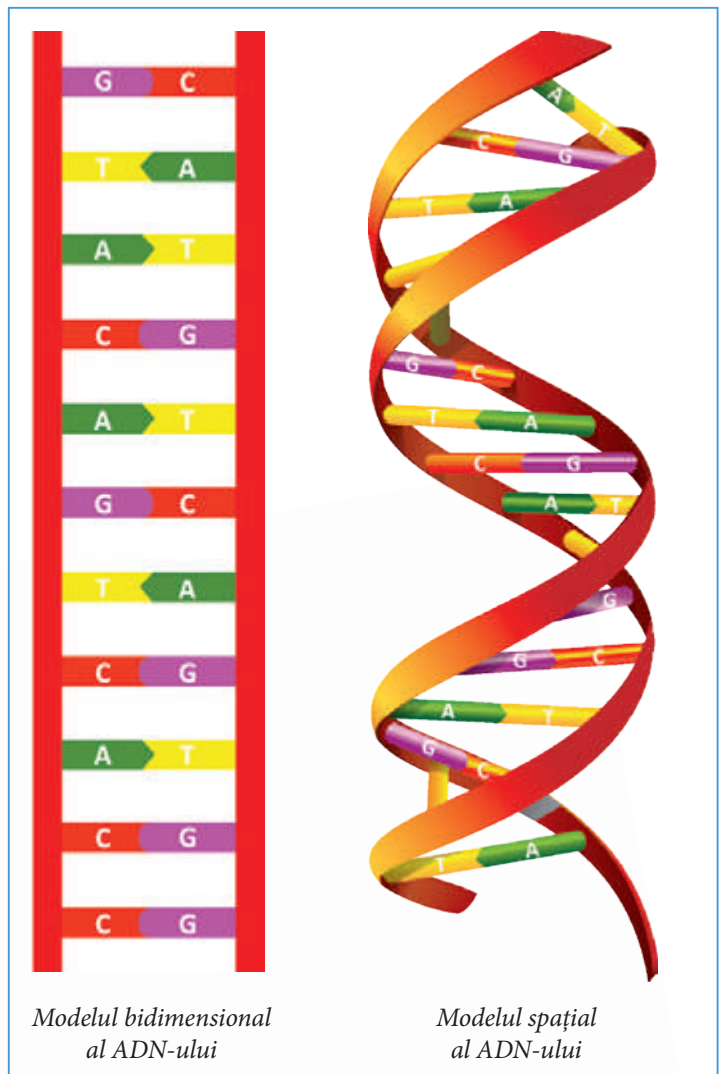
▶ ACTIVITATE PRACTICĂ

Metodă de obținere a modelului spațial al ADN-ului

Conform modelului spațial, molecula de ADN este alcătuită din două catene răsucite în jurul unui ax comun, având forma unei scări în spirală.

Pentru a construi un model spațial al unei molecule de ADN, realizează următorii pași:

- ▶ Copiază sau desenează **modelul ADN bidimensional** din imaginea alăturată pe o coală de hârtie A4 și decupează desenul pe contur, astfel încât modelul să arate ca o scară.
- ▶ Lipește bețișoare de chibrit pe spatele fiecărei trepte, iar pe spatele celor două benzi verticale ale modelului lipește două fire de sârmă moale, pe care le-ai răsucit în jurul celor două capete ale tuturor bețișoarelor, pentru a întări astfel modelul decupat.
- ▶ Răsucește ușor capetele modelului de ADN bidimensional în sensuri opuse și astfel vei obține **modelul spațial al moleculei de ADN**, conform imaginii alăturate. În realitate, o rotație completă a celor două catene se realizează la fiecare 10 perechi de nucleotide.
- ▶ Identifică pe modelul obținut corespondența dintre perechile de nucleotide și explică de ce modelul spațial al moleculei de ADN reprezintă un **dublu helix**.



Transmiterea ereditară a materialului genetic

AMINTEȘTE-ȚI!

- Ce rol au celulele reproducătoare?
- De ce avem același număr de cromozomi în celulele corpului?
- Cum se explică variabilitatea indivizilor?



DESCOPERĂ!

Dezvoltarea unui organism începe din momentul formării **zigotului (celula-ou)** în urma **fecundației** a două celule reproducătoare de sex opus (gameți). Astfel, reproducerea asigură perpetuarea unei specii, dar totodată și transmiterea zestrei ereditare de la părinți la copii.

Rolul gameților și al fecundației în transmiterea caracterelor ereditare

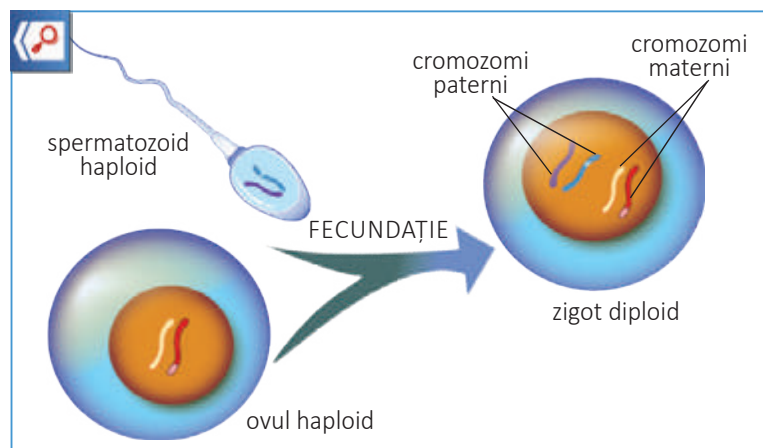


Fig. 1. Fecundație

Din lecțiile anterioare se știe că, datorită procesului de fecundație (fig. 1), fiecare om are în celule 46 de cromozomi, dintre care 23 provin de la mamă (22 de autozomi și heterozomul X, din nucleul ovulului), iar ceilalți 23 de cromozomi provin de la tată (22 de autozomi și heterozomul X sau Y, din nucleul spermatozoidului).

Procesul prin care se formează gameții (ovule și spermatozoizi) se numește **gametogeneza**.

Gametogeneza se realizează prin diviziuni celulare succesive, pornind de la celule diploide cu $2n = 46$ de cromozomi din ovar, respectiv din testicul. La sfârșitul procesului se vor forma gameți haploizi cu $n = 23$ de cromozomi (fig. 2). Atât **ovogeneza** (formarea ovulelor), cât și **spermatogeneza** (formarea spermatozoizilor) implică un tip de diviziune prin care numărul de cromozomi din celula-mamă ($2n$) se reduce la jumătate (n) în celulele sexuale rezultate.

În acest fel, celulele **diploide** ($2n$), cu un număr dublu de cromozomi, formează celule **haploide** (n), cu un număr de cromozomi înjumătățit. Prin fecundarea ovulului de către spermatozoid și contopirea celor doi nuclei va rezulta un zigot diploid ($2n$). În concluzie, **gametogeneza** și **fecundația** sunt două procese complementare, prin care se păstrează constant numărul cromozomilor de la o generație de organisme la alta.

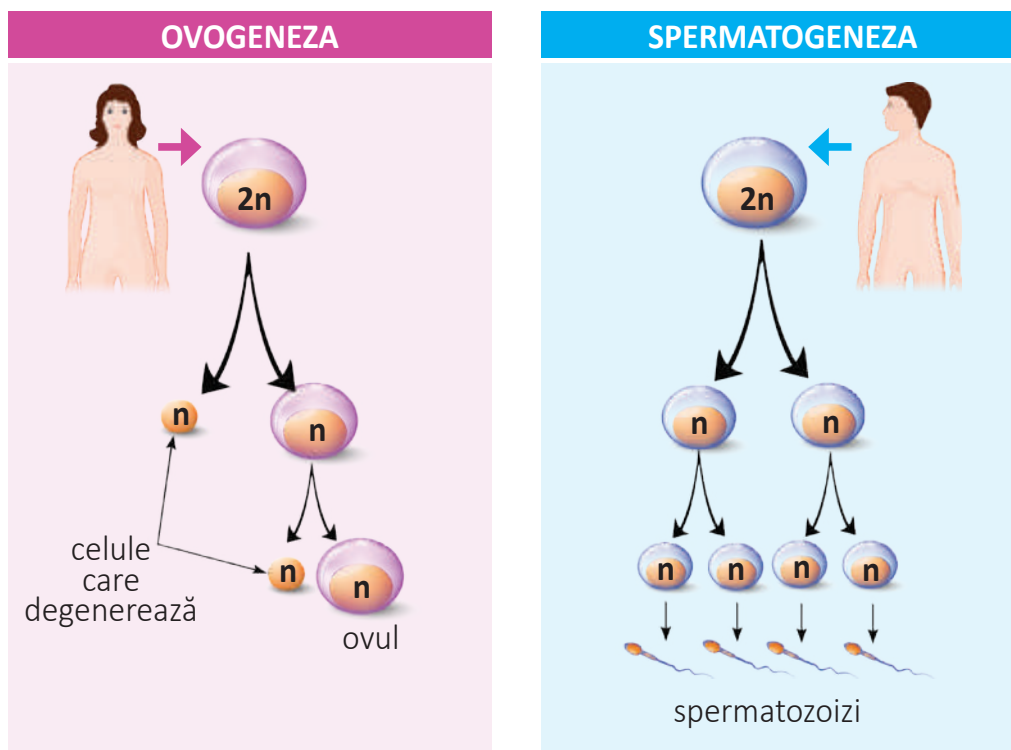


Fig. 2. Gametogeneza

Care sunt șansele să se nască o fată sau un băiat?

În cazul gameților umani, unii spermatozoizi pot conține un heterozom X, alții un heterozom Y. Ovulele conțin doar heterozomul X. În concluzie, posibilitatea ca nou-născutul să fie fată sau băiat este dată de tipul de heterozom purtat de spermatozoid.

Prin combinarea probabilistică a gameților, șansele de a se naște un băiat sau o fată sunt egale, 1:1 (fig. 3).

Transmiterea ereditară a unor caractere umane normale

Mecanismele de transmitere a caracterelor au fost studiate și explicate matematic pentru prima dată de naturalistul **Gregor Mendel** și sunt aplicabile la plante, animale, om.

Fiecare caracter este determinat de una sau mai multe perechi de gene, majoritatea genelor dintr-un cromozom având pereche în cromozomul de același tip provenit de la celălalt părinte. Excepție fac genele din heterozomii X și Y, care conțin informații diferite. În timpul gametogenezei, cromozomii din fiecare pereche și, implicit, genele pe care le poartă se vor separa astfel încât gameții vor conține câte un exemplar din fiecare cromozom sau genă.

De exemplu, în cazul transmiterii ereditare a caracterului dreptaci/stângaci, șansele de apariție a copiilor dreptaci (caracter dominant – notat cu literă mare) sau a copiilor stângaci (caracter recesiv – notat cu literă mică) depind de genotipul părinților pentru acest caracter.

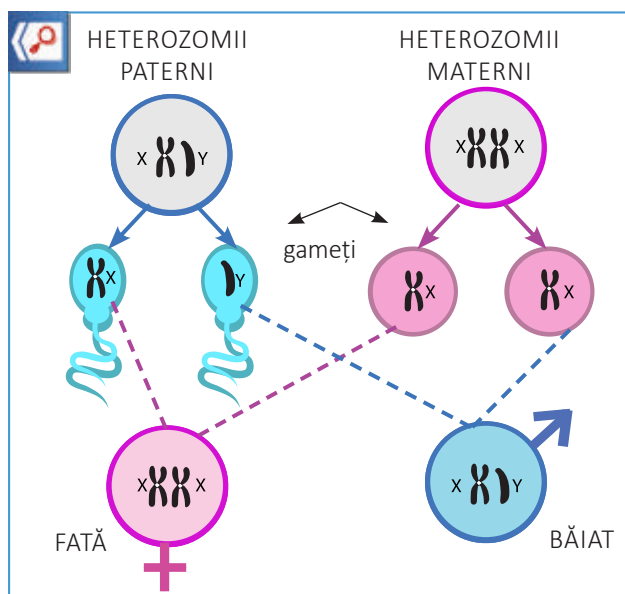


Fig. 3. Determinarea sexelor

Astfel, dacă unul dintre părinți este dreptaci și celălalt stângaci, iar ambii sunt **homozigoti**, adică au genele de același tip în pereche (fie dominante DD, fie recesive ss), șansele de apariție a copiilor dreptaci sunt de 100%, conform schemei din figura 4.a.

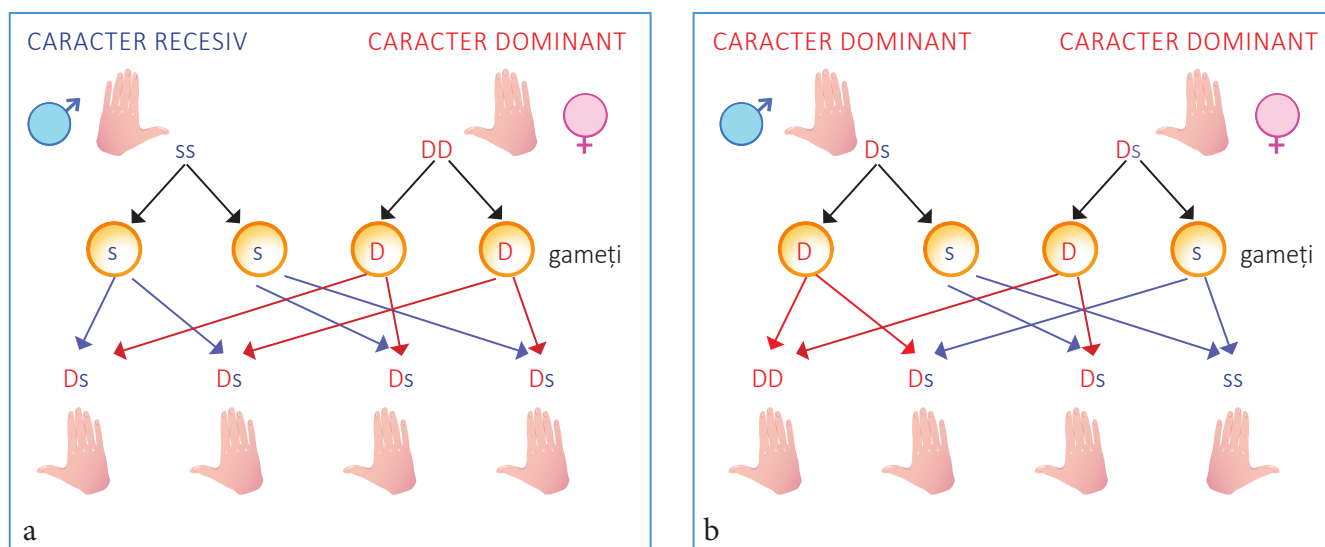
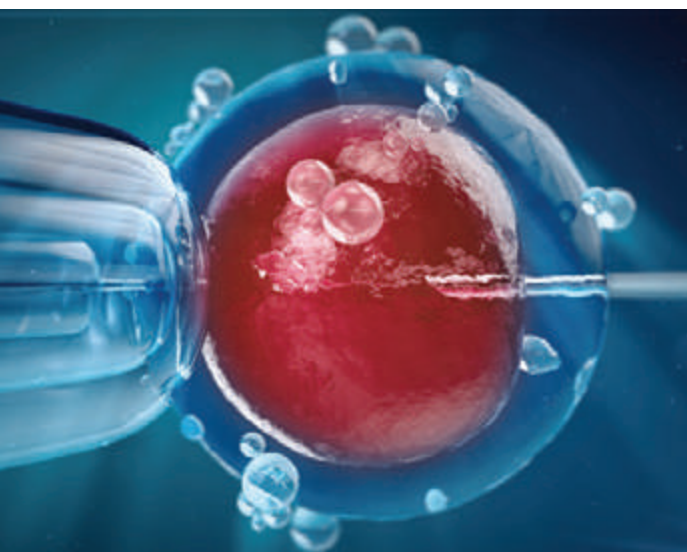


Fig. 4.a și 4.b. Mecanisme de transmitere ereditară a caracterului dreptaci/stângaci

În cazul în care părinții sunt dreptaci, dar ambii sunt **heterozigoti** (au în pereche gene diferite – o genă dominantă și una recesivă – Ds), șansele de apariție a copiilor dreptaci și stângaci vor fi de 3:1, adică 75% dintre copii ar putea fi dreptaci și 25% ar putea fi stângaci (fig. 4.b). De regulă, în prezența genei dominante, gena recesivă nu se manifestă fenotipic, ci rămâne în stare ascunsă în genotip. Gena recesivă se manifestă numai în condiție homozigotă. În acest fel se explică de ce copiii pot manifesta unele caractere recesive ale bunicii, chiar dacă acestea nu se manifestă la părinți.



▶▶ AFLĂ MAI MULTE!

FIV – fertilizarea artificială *in vitro* a devenit o tehnică larg răspândită în întreaga lume, realizată de medici în spitale și clinici specializate. Acest procedeu are loc din cauza problemelor de fertilitate ale unor cupluri care vor să aibă copii. Medicul care a inventat metoda FIV, Robert Geoffrey Edwards, este laureat al **Premiului Nobel** în Medicină și Fiziologie pentru dezvoltarea fertilizării *in vitro*.

Primul copil conceput „în eprubetă” a fost o fetiță, pe nume Louise Brown. Ea a fost născută în 1978, în Anglia, trăiește și în prezent și are doi copii care au fost concepuți în mod natural.

Procedura de fertilizare *in vitro* se practică și în România în prezent.

▶▶ DICȚIONAR

In vitro – proces sau tehnică realizată în laborator

▶▶ TEME ȘI APLICAȚII

1. Gregor Mendel a utilizat în experimentele de încrucișare efectuate diverse plante de mazăre, cum ar fi soiuri de mazăre cu flori violet și albe sau cu păstăi netede și bombate.

Analizează figura 5 și răspunde la întrebări.

- Care sunt caracterele dominante și cele recesive în cazul celor două soiuri?
- Care sunt șansele de apariție a caracterelor recesive în prima generație – F1?
- Care sunt șansele de apariție a caracterelor dominante și a celor recesive în generația a doua – F2?

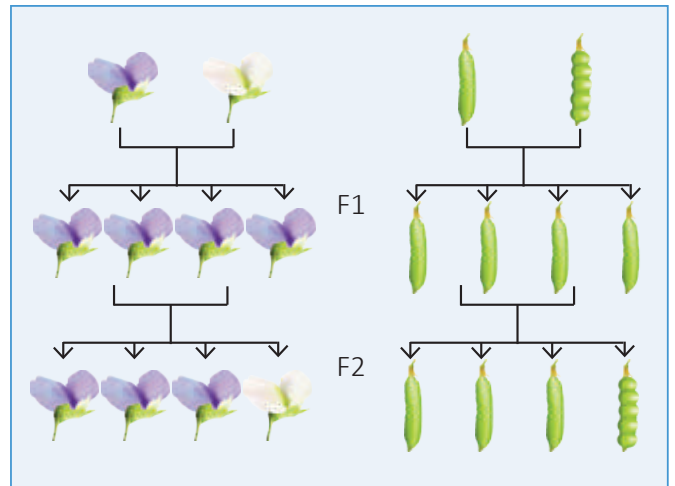


Fig. 5

2. Utilizând perechi de litere alese de tine, realizează

schemele pentru transmiterea caracterelor ereditare pentru culoarea florilor și forma păstăilor la cele două soiuri de mazăre din figura 5. Specifică pe schemă care sunt organismele homozigote dominante și recesive și care sunt organismele heterozigote.

3. Analizează schemele de transmitere ereditară a celor două gene, R și r, de la părinți la copii din figurile 6.a și 6.b și specifică pentru fiecare:

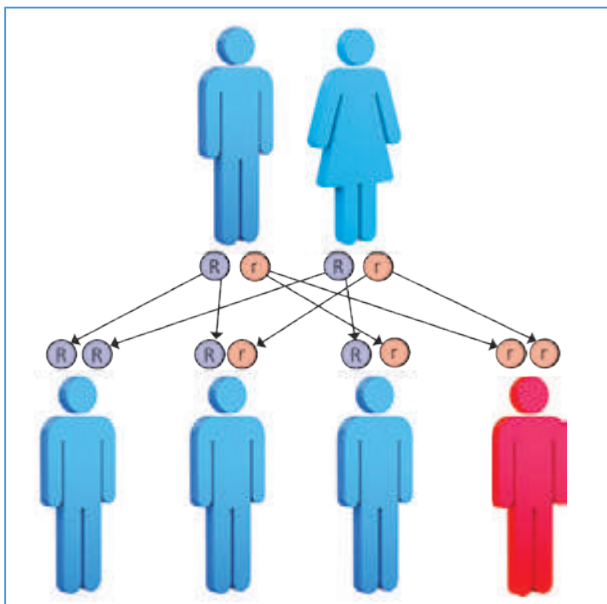


Fig. 6.a

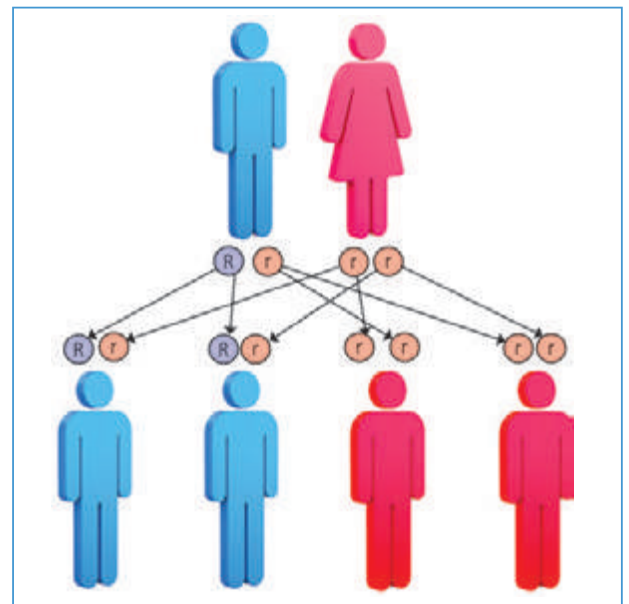


Fig. 6.b

- Ce fel de genotip au părinții?
- Care sunt șansele de apariție a copiilor:
 - cu genotip homozigot dominant?
 - cu genotip heterozigot?
 - cu genotip homozigot recesiv?
- Ce procent de apariție au copiii cu caracter dominant și copiii cu caracter recesiv?
- Dacă gena R determină apariția copiilor cu pistrui, iar gena r lipsa pistruiilor, precizează care sunt șansele de apariție a copiilor cu pistrui și a copiilor fără pistrui.

Caractere ereditare dominante și recesive

▶ AMINTEȘTE-ȚI!

- Ce sunt genele dominante? Dar cele recesive?
- Cum variază culoarea pielii, a părului sau a ochilor în familia ta?
- Care este dominant, caracterul stângaci sau cel dreptaci?

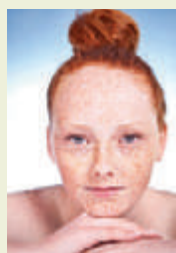
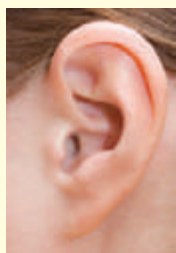


▶ DESCOPERĂ!

Omul prezintă un număr mare de trăsături morfologice, anatomice, fiziologice, comportamentale etc. determinate de interacțiunea genotipului cu factorii de mediu. Unele trăsături, precum tipul firului de păr sau linia de inserție a părului pe frunte, sunt determinate de o singură pereche de gene (determinism monogenic), iar altele, precum inteligența, culoarea pielii, înălțimea, sunt determinate de mai multe perechi de gene (determinism poligenic).



Așa cum deja s-a spus, caracterele ereditare umane pot fi dominante sau recesive. Cele dominante se manifestă cu o frecvență mai mare de-a lungul generațiilor. Caracterele recesive au o frecvență mai mică de apariție, întrucât condiția homozigotă necesară manifestării lor este mai greu de atins.



Exemple de caractere umane cu determinism genetic:

- forma capului, a ochilor, a pleoapelor, a degetelor, a unghiilor;
- forma și grosimea buzelor și nasului;
- forma și atașarea lobului urechilor;
- lungimea și densitatea sprâncenelor și genelor;
- foșeta mentonieră (gropița din bărbie);
- culoarea părului, a ochilor și a pielii;
- dermatoglifele (amprentele digitale);
- grupele sanguine;
- prezența sau absența pistruiilor, a strungăreței etc.

Tipuri de gene

Genele care determină diferitele caractere umane pot fi **dominante** sau variantele lor **recesive** rezultate prin mutații. Genele dominante sunt mai frecvent exprimate în fenotip comparativ cu genele recesive. Genele recesive se pot manifesta fenotipic doar în absența interacțiunii cu o genă dominantă. În tabelul de mai jos sunt prezentate o serie de caractere umane cu variantele lor dominante și recesive.

| Caracter uman | Dominant | Recesiv |
|---|--------------------|-------------------|
| Gene | lungi și groase | scurte și subțiri |
| Sprâncene | groase | subțiri |
| Pistru | prezenți | absenți |
| Forma capului | rotund | alungit |
| Forma nasului | lat | îngust |
| Lobul urechii | liber | lipit |
| Mâna dominantă | dreptaci | stângaci |
| Forma părului | cârlionțat | drept |
| Culoarea părului | negru | blond |
| Culoarea ochilor | negri, căprui | albaștri |
| Foseta mentonieră | prezentă | absentă |
| Linia de inserție a părului la baza frunții | în forma literei v | în linie dreaptă |
| Spațiul dintre dinți (strungăreață) | prezent | absent |

Grupele de sânge

Termenul de **grupă sanguină** este folosit pentru a caracteriza sângele unui individ în funcție de prezența sau absența unor anumite proteine (numite antigene) pe suprafața hematiilor acestuia. Există mai multe sisteme de antigene pe suprafața hematiilor. Importante din punct de vedere medical (al realizării transfuziilor) sunt antigenele din **sistemul ABO** și cele din **sistemul Rh**. Cunoașterea modului de transmitere a grupelor sanguine poate fi importantă în vederea stabilirii paternității.

Sinteza antigenelor din **sistemul ABO** (fig. 1) este determinată de interacțiunea genelor L^A , L^B și I , care sunt variante (alele) ale genei L^A , considerată a fi cea mai veche. Genele L^A și L^B sunt dominante, iar gena I este recesivă, deci nu se manifestă decât în combinația II .

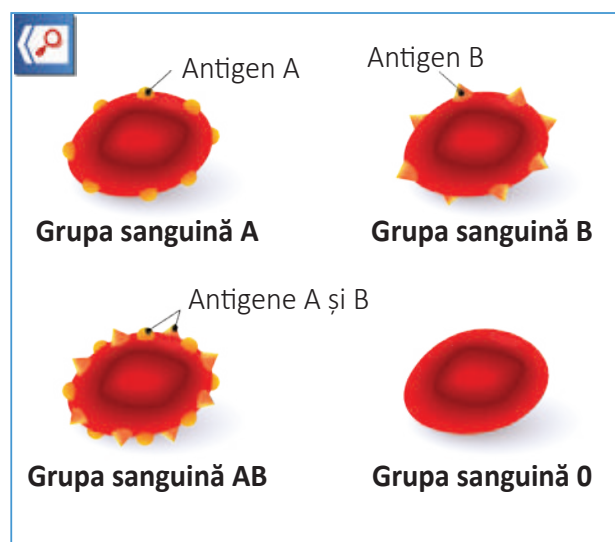


Fig. 1. Antigenele grupelor de sânge în sistemul ABO

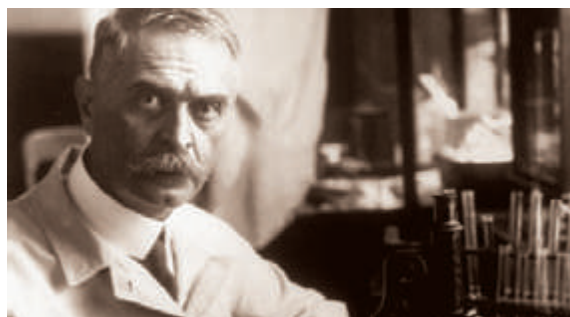
Din interacțiunea genelor L^A și L^B rezultă un fenotip nou, și anume grupa sanguină AB (IV). Sinteza antigenelor **sistemului Rh** este controlată genetic de gena dominantă D. Indivizii umani cu genotip DD sau Dd sunt Rh pozitiv, iar cei cu genotip dd sunt Rh negativ.

| Genotipuri posibile | Fenotipuri (grupe sanguine) | Frecvența fenotipurilor în populația României | Frecvența fenotipurilor în populația globală |
|------------------------|--------------------------------|---|---|
| ll | 0 (I) | 33% | 46% |
| $L^A L^A$ sau $L^A l$ | A (II) | 43% | 40% |
| $L^B L^B$ sau $L^B l$ | B (III) | 16% | 10% |
| $L^A L^B$ (codominant) | AB (IV) | 8% | 4% |
| DD sau Dd | Rh ⁺ | 85% | 84% |
| dd | Rh ⁻ | 15% | 16% |

▶ AFLĂ MAI MULTE!

Inteligența este un caracter complex, influențat atât de factori genetici, cât și de mediu. La ora actuală nu există o definiție unanim acceptată a inteligenței care să cuprindă toate aspectele legate de abilitățile intelectuale sau de talentele umane. În vederea stabilirii nivelului de inteligență s-au imaginat teste care evaluează capacitățile verbale, numerice și vizuale ale individului. Rezultatele obținute la testele de inteligență se numesc scoruri IQ (din engleză, IQ – *intelligence quotient*). Scorul mediu obținut de indivizi aparținând unor eșantioane reprezentative din populație este de 100, două treimi din populația umană având scoruri IQ între 85 și 115.

Oamenii de știință subliniază că zestrea genetică nu este singurul factor determinant pentru IQ, acesta fiind responsabil pentru doar 40-60% din inteligență, o mare influență având mediul familial-social în care individul se dezvoltă.



Karl Landsteiner (1868-1943)

▶ ȘTIAI CĂ...

...la începutul secolului XX, Landsteiner descoperă grupele de sânge din **sistemul ABO**, demonstrând că sunt caractere ereditare? Mai târziu s-a descoperit la maimuța *Maccacus rhesus* **factorul Rh**, care este de asemenea ereditar.

...în administrație, **amprente digitale** constituie un mijloc de identificare a persoanelor neștiutoare de carte, iar în justiție, un mijloc pentru identificarea infractorilor?

...există și caractere care se manifestă prin **semidominanță**,

atunci când indivizii heterozigoți dezvoltă un fenotip intermediar între cel al părinților homozigoți? De exemplu: părul ondulat este determinat de o structură genetică heterozigotă (Aa), în timp ce părul cârlionțat este determinat de genotipul dominant homozigot (AA), iar părul drept este determinat de genotipul recesiv homozigot (aa).

▶ DICȚIONAR

Insertie – prindere, fixare

Mutații – modificări în structura și funcțiile materialului genetic provocate de factori mutageni din mediu

TEME ȘI APLICAȚII

1. Identifică pe chipul actrițelor din imaginile de mai jos trei diferențe în ceea ce privește caracterele dominante și/sau recesive pe care le prezintă.



2. Completează tabelul următor cu „-” (pentru răspuns negativ) sau cu „x” (pentru răspuns pozitiv) după ce ai realizat schemele de transmitere a genelor/caracterelor ereditare pentru toate situațiile date.

Nu uita că grupele de sânge A și B pot avea atât genotip homozigot, cât și heterozigot!

| | Mama | AB | AB | AB | AB | B | A | A | 0 | 0 | 0 |
|----------------------------|-------|----|----|----|----|---|---|---|---|---|---|
| | Tatăl | AB | B | A | 0 | B | B | A | B | A | 0 |
| Grupa de sânge descendenți | 0 | - | | | | | | | | | |
| | A | x | | | | | | | | | |
| | B | x | | | | | | | | | |
| | AB | x | | | | | | | | | |

3. Alcătuieste schemele de transmitere a caracterelor ereditare, pentru a identifica șansele de apariție a copiilor:
- cu cap alungit, din mamă cu cap rotund (AA) și tată cu cap rotund (Aa);
 - cu pistrui, din tată fără pistrui (pp) și mamă cu pistrui (Pp);
 - cu lobul urechii lipit de cap, din mamă cu lobul lipit (nn) și tată cu lobul liber (NN);
 - cu ochi albaştri, din mamă cu ochi căprui (Aa) și tată cu ochi albaştri (aa);
 - cu nasul îngust, din mamă cu nasul îngust (nn) și tată cu nasul lat (Nn);
 - cu sprâncene groase, din tată cu sprâncene groase (GG) și mamă cu sprâncene subțiri (gg).

ACTIVITATE ÎN PERECHE

- ▶ Folosind informațiile prezentate în lecțiile de genetică, împreună cu colegul tău de bancă, identifică eventualele asemănări și deosebiri fenotipice dintre voi.

PROIECT

- ▶ Pe baza informațiilor din tabelul cu caracterele umane dominante și recesive inserat în lecție la pagina 23, realizează un studiu al caracterelor ereditare din familia ta. În urma observațiilor făcute pe bunicii, părinții și eventual frații tăi/surorile tale, stabilește ce caractere moștenești de la bunici, mamă și tată și ce caractere din cele prezentate în tabel sunt mai evidente în familia ta. Realizează poze, scheme de transmitere a genelor/caracterelor și prezintă-ți proiectul în fața clasei.

Factorii mutageni și mutațiile

AMINTEȘTE-ȚI!

- Ce este fenotipul? Dar genotipul?
- Ce culori au pielea, părul, ochii colegilor tăi de clasă?
- Care sunt factorii ce pot afecta aceste trăsături?



DESCOPERĂ!

În cadrul aceleași specii, indivizii prezintă o mare **variabilitate**. De exemplu, există un număr foarte mare de rase de animale domestice, precum și de soiuri de plante cultivate care au fost la origine variații ereditare apărute spontan în cadrul speciei. Prin selecție artificială, omul le-a perpetuat și perfecționat.



O mare parte din aceste variații sunt rezultatul acțiunii unor factori de mediu care provoacă modificări în structura și funcțiile materialului genetic. Aceste modificări se numesc **mutații**.

Factorii mutageni provoacă apariția mutațiilor (proces numit mutageneză) și pot fi de natură **fizică, chimică și biologică**:

- **factori fizici** – reprezentați de diferite tipuri de **radiații neionizante** (radiații ultraviolete) și **ionizante** (raze X, raze gamma). Aceste radiații, în funcție de doză, pot perturba sinteza ADN-ului și pot duce la apariția unor mutații și a unor tipuri de cancer.
- **factori chimici** – reprezentați de diferite **substanțe chimice** din categoria medicamentelor, coloranților alimentari, îngrășămintelor chimice, erbicidelor, insecticidelor, poluanților etc. Aceste substanțe ajung în organismul uman prin alimentație, prin aerul poluat inspirat și pot avea efecte mutagene și cancerigene.
- **factori biologici** – reprezentați în special de anumite **virusuri**, pot provoca modificări în structura materialului genetic și uneori apariția cancerului.

Clasificarea mutațiilor

1. După modul de apariție:

- mutații **spontane** sau **naturale** – sunt provocate de factori naturali;
- mutații **induse artificial** – sunt provocate de om cu ajutorul unor factori mutageni.

2. După tipul de celulă afectată:

- mutații **gametice** – apar în celulele reproducătoare (ovule, spermatozoizi) și se transmit de la o generație la alta, afectând viitorul organism;
- mutații **somatice** – apar în timpul vieții individului, în unele celule ale corpului și afectează doar anumite părți ale organismului.

3. După cantitatea de material genetic afectat:

- mutații **genomice** – afectează numărul de cromozomi din genom prin multiplicarea lui sau prin creșterea ori prin scăderea numărului de cromozomi dintr-o pereche în urma separării eronate a cromozomilor în timpul gametogenezei. Organismele evolute sunt în general diploide ($2n$), iar prin multiplicarea genomului pot apărea organisme triploide ($3n$), tetraploide ($4n$), hexaploide ($6n$). În mod normal, celulele reproducătoare sunt haploide (n). Nesepararea (nondisjuncția) cromozomilor pereche în gametogeneză poate duce la apariția unor gameți cu $n + 1$ sau cu $n - 1$ care, dacă participă la fecundație, vor genera organisme cu un cromozom în plus sau în minus (fig. 1);

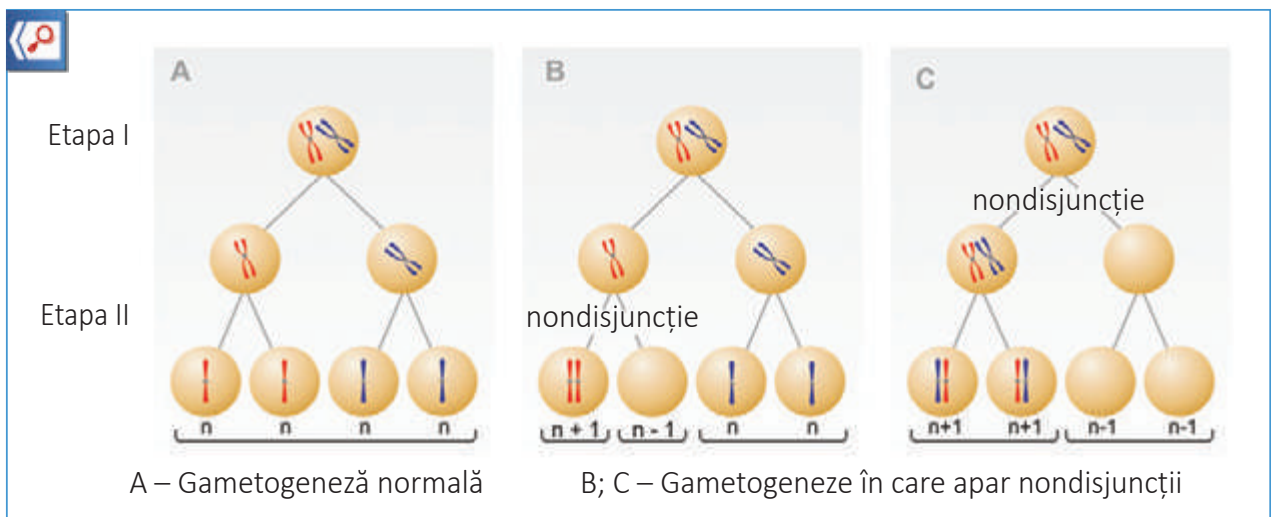


Fig. 1. Evidențierea nondisjuncției cromozomiale în procesul de gametogeneză

- mutații **cromozomiale** – modifică structura cromozomului prin adăugări, pierderi (deleții) (fig. 2), înlocuiri, inversări, dublicări (duplicații) (fig. 3) de segmente cromozomiale;

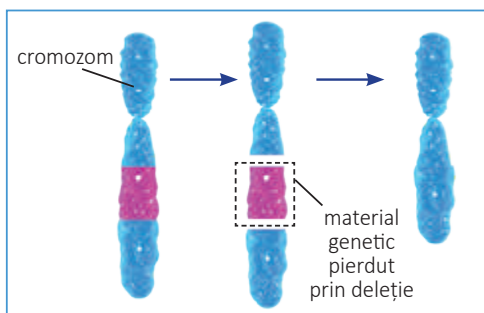


Fig. 2. Deleție

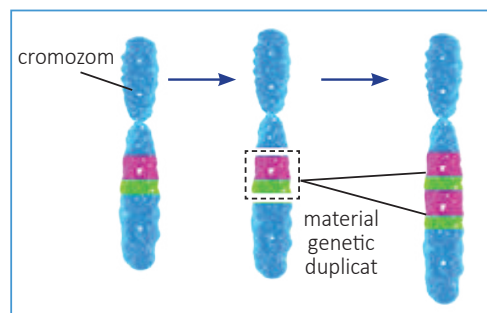


Fig. 3. Duplicație



Fig. 4. Mutație punctiformă

- mutații **genice** – afectează structura genei fie în totalitate, fie parțial, cele mai mici fiind mutațiile punctiforme, care modifică o singură pereche de nucleotide din structura genei (fig. 4).

4. După efectul lor:

- mutații **neutre** – multe mutații sunt lipsite de efect pozitiv sau negativ asupra individului purtător;
- mutații **dăunătoare** – sunt frecvente; uneori pot provoca moartea individului purtător (mutații letale);
- mutații **folositoare** – sunt rare, dar atunci când apar aduc avantaje adaptative individului purtător; astfel de mutații au stat la baza apariției unor specii noi în cursul evoluției vieții pe Pământ.

Reține! Mutațiile sunt considerate sursa principală a variabilității lumii vii.



▶ AFLĂ MAI MULTE!

Europenii sunt „victimele” unei mutații în ceea ce privește culoarea pielii. Numeroase studii, citate de *Science Daily*, au arătat faptul că genetica pigmentării pielii este simplă în cazul populațiilor eurasiatice nordice și că devine progresiv mai complexă în cazul populațiilor aflate mai aproape de ecuator. Cercetătorii au descoperit că în unele gene există anumite particularități asociate cu pigmentarea. O mutație derivată dintr-o singură genă se presupune că a apărut în Europa cu aproximativ 10 000 până la

20 000 de ani în urmă, determinând diferențele de pigmentare dintre indivizii umani din zonele nordice, la care pigmentarea este mai omogenă, și cei care trăiesc la latitudini mai joase, a căror pigmentare este mai diversificată atât din punct de vedere genetic, cât și fenotipic.

▶ ȘTIAI CĂ...

...oamenii dintr-un mic oraș din Argentina au moștenit o mutație genetică ce îi face rezistenți la otrăvirea cu arsenic? Cercetătorii cred că acest fenomen se datorează faptului că apa localității a fost poluată natural cu arsenic.

...gudronul din fumul de țigară este un puternic factor mutagen cancerigen, fiind principalul responsabil pentru apariția cancerului pulmonar la fumători?

...mușcăiurile care se dezvoltă pe alimente produc niște substanțe cancerigene numite aflatoxine? Consumarea alimentelor după îndepărtarea mușcăiurilor nu este recomandată, întrucât aflatoxinele pătrund în toată masa produsului.

▶ DICȚIONAR

Erbicid – substanță utilizată în agricultură pentru distrugerea buruienilor

Gudron – lichid vâcos, de culoare închisă, cu miros specific, care se obține din distilarea uscată a unor materii organice

Insecticid – substanță utilizată pentru distrugerea insectelor dăunătoare

Selecție artificială – selecție realizată de om