

GENEZĂ ȘI GENETICĂ

Camelia POPA¹

popa.camelia1962@yahoo.com

ABSTRACT: Biological systems are characterized by their structure, order and organization, and bring together components that give them complete, dynamic balance, self-regulation and genesis (ontogenesis and phylogenesis) based on genetic information inherited or acquired in relation to the environment. Genesis is the process of birth and the formation of a being and it is one of the fundamental characteristic of the living organisms. Reproduction of living organisms can be asexual – without fecundation and sexed – which occurs after the formation and fecundation of gametes, Charles Darwin calling it „the great law of nature.”

KEYWORDS: biological systems, genesis, genotype, chromosome.

Sistemele biologice se caracterizează prin structură, ordine și organizare și reunesc componente care le dau integralitate, echilibru dinamic, autoreglare și geneză (ontogeneză și filogeneză) pe baza informației genetice moștenite sau dobândite în relațiile cu mediul. Geneza este procesul de naștere și de formare a unei ființe și reprezintă una dintre însușirile fundamentale ale organismelor vii. Reproducerea organismelor vii poate fi asexuată- fără fecundație și sexuată- ce are loc după formarea și fecundația gameților, Charles Darwin numind-o: „marea lege a naturii”.

Teoria celulară elaborată în 1838 (M. Schleiden) – 1839 (Th. Schwann) definește celula ca fiind unitatea structurală și funcțională a organismelor vii, fiind alcătuită din trei componente principale: membrana, citoplasma și nucleul. Aceasta a permis cunoașterea rolului spermatozoizilor și ovulelor în transmiterea caracterelor ereditare încă din 1860. În 1868, E. Haeckel emite ideea că nucleul celulei este răspunzător de ereditate.

Apariția geneticii ca știință a eredității și variabilității s-a realizat prin observații corecte privind transmiterea ereditară a unor caractere, iar fundamentarea geneticii ca știință a fost realizată de Gregor Mendel în 1865, care a folosit pentru studiul fenomenului eredității metoda hibridologică

¹ Profesor de biologie la Colegiul Tehnic „Dimitrie Ghika”, Comănești, județul Bacău..

cu ajutorul căreia a observat transmiterea la descendenți a diferitelor caractere și exprimarea fenotipică a acestora.

El a introdus conceptul de factor ereditar și a formulat legile eredității: legea purității gameților și legea segregării independente a caracterelor. De asemenea, Charles Darwin a demonstrat importanța biologică a variațiilor ereditare în evoluție. Câteva decenii mai târziu, se descoperă cromozomii, mitoza (W. Fleming, 1879) și meioza (E. van Beneten, 1883). Comportamentul „mendelian” al cromozomilor în meioză și fecundație a confirmat ipoteza că ei conțin factorii ereditari.

În prima jumătate a secolului al XX-lea, cercetările din domeniul geneticii se dezvoltă: în 1900, Hugo de Vries, G. Correns și E. Tschermak descoperă legile medeliene și conturează ideea că ei sunt purtătorii eredității. În anul 1903, americanul B. Sutton este primul care presupune că genele sunt părți din cromozomi și explică legile lui Mendel pe baza studiilor sale asupra cromozomilor, fiind primul care a realizat o legătură între citologie și genetică. În anul 1909, W. Johansen a introdus noțiunea de genă, sinonimă cu cea de factor ereditar.

Thomas Hunt Morgan și colaboratorii au formulat teoria cromozomală a eredității, demonstrând practic că genele sunt localizate linear în cromozomi, poziția unei gene pe cromozom a fost denumită locus genic, iar genele alele se găsesc în loci omologi din aceeași pereche de cromozomi. Între cromozomii omologi are loc un schimb echivalent de fragmente, proces denumit crossing-over. Morgan pune astfel bazele citogeneticii, care studiază ereditatea la nivel celular. Premiul Nobel pentru rolul cromozomilor în ereditate a fost atribuit lui Morgan în anul 1933.

Cromozomii sunt structuri permanente din nucleul celulei care au formă diferită în funcție de faza de activitate a celulei, înainte de diviziunea celulară; cromozomii au formă de filamente sau granule de cromatină, iar în timpul diviziunii, se condensează și sunt formați din cromatide unite prin centromer și sunt ușor de observat și numărat. Numărul de cromozomi este caracteristic fiecărei specii, este același la toți indivizii speciei și se numește *cariotip*, este prezent în celulele somatice diploide (au două seturi de cromozomi – unul matern și unul patern) față de celulele de reproducere haploide care au un set de cromozomi numit și *genom*. Rolul cromozomilor constă în transportul materialului genetic de la părinți la descendenți prin fecundația gameților formați în meioză și de la celula mamă la celulele fiice prin

mitoză. Ei participă și la mecanismele de variabilitate prin procesele de recombinare mutagenică.

În deceniile cinci și șase din secolul al XX-lea începe era geneticii moleculare sau era ADN, prin descoperirea rolului genetic al ADN-ului de către O. T. Avery și colaboratori, în 1944. În anul 1953, G. B. Watson, F. Crick și M. Wilkins descoperă structura moleculară a ADN-ului și forma sa de dublu helix. În elaborarea modelului structurii ADN, ei s-au bazat pe studiile difracției cu raze X a moleculelor de ADN, precum și pe analize chimice. Acest model reprezintă cea mai mare descoperire a biologiei moderne, pentru care au primit premiul Nobel în 1962. Acizii nucleici sunt substanțe macromoleculare, de două tipuri: acid dezoxiribonucleic (ADN) și acid ribonucleic (ARN), formați din unități numite nucleotide, fiecare cu trei componente: o bază azotată purinică (adenina-A/guanina-G) sau pirimidinică (citozina-C/timina-T/uracil-U), o pentoză (dezoxiriboză-ADN și riboză-ARN) și un radical fosfat (care face legătura între nucleotide prin legături covalente). Prin legarea nucleotidelor între ele, se formează o catenă (lanț) continuă, ce reprezintă structura primară a ADN-ului. Structura secundară a ADN-ului, este formată din două catene polinucleotidice, legate între ele prin bazele azotate, prin legături de hidrogen în mod complementar: o bază purinică se unește cu o bază pirimidinică: A=T/T=A și C=G/G=C. Cele două catene ale ADN-ului sunt antiparalele: una cu orientare 5'-3' și 3'-5' și sunt răsucite una în jurul celeilalte și amândouă în jurul unui ax comun.

Rolul ADN-ului este de a controla activitatea celulei datorită genelor pe care le conține prin două procese: replicația (funcția autocatalitică-dublarea fiecărei molecule de AND înainte de diviziunea celulară este mecanismul esențial al reproducerii viului) și sinteza proteinelor (funcția heterocatalică-realizată după schema: ADN-> ARN ->Proteine – dogma centrală a geneticii).

ADN-ul reprezintă informația genetic (conține gene) la toate organismele vii cu excepția unor virusuri care au ca informație genetică ARN-ul. Informația ereditară este codificată cu ajutorul unui alfabet „nucleic”, ce are patru litere: A, T, G, C, cu ajutorul cărora se dă sens funcției genei, la fiecare triplet de nucleotide numit codon, un aminoacid intră în structura unei proteine.

Ordinea specific aminoacizilor din structura unei protein este determinată de ordinea nucleotidelor din ADN.

În anul 1965, F. Jacob și J. Monod primesc Premiul Nobel pentru studiul în reglarea genetică a sintezei enzimelor, iar în 1968, H. G. Khorana este distins cu Premiul Nobel pentru descifrarea codului genetic. Albert Claude, Christian de Duve și George Emil Palade primesc Premiul Nobel în 1974 pentru studiul „Structura și organizarea celulei”. Palade este unul dintre pionierii elaborării tehnologiei electrono-microscopice – a pus la punct tehnica fixării, legându-și numele în mod deosebit de ribozomi, care poartă și numele de „granulele lui Palade”, având contribuții în explicarea mecanismului sintezei proteinelor de secreție celulară, permeabilitate vasculară și biogeneza membranelor.

Între anii 1960–1980, se dezvoltă genetica medicală cu o pondere tot mai importantă în practica medicală. În 1975, se descoperă structura genei. *Gena* este un segment de nucleotide din ADN sau ARN, care determină sinteza unei proteine din aminoacizi sau sinteza unei alte biomolecule, în două etape: transcripția și translația. Toate organismele vii sunt caracterizate prin existența unor programe genetice, de la cele mai simple, de exemplu: bacteriofagul MS2, care are dimensiuni extrem de mici, fiind alcătuit din numai 4 gene, celula bacteriană are câteva mii de gene, celula plantelor evoluat are aproximativ 26 mii de gene, iar la mamifere există câteva zeci de mii de gene (13 mii la drosofila și 18 mii la un vierme).

Dezvoltarea geneticii moleculare (1980–2003) în urma descifrării „mesajului” genelor, analizei mutațiilor, expresiei genelor umane și tehnicilor de inginerie genetică, a produs o veritabilă revoluție în biologie, deschizând calea înțelegerii unor mecanisme, cum sunt: originea vieții, evoluția, speciația, diferențierea celulară și morfogeneza, senescența, organizarea și funcționarea unor sisteme de organe, mecanismul bolii canceroase. Ele au invadat toate sectoarele biologiei, iar în cadrul geneticii umane s-a dezvoltat genetica medicală, medicina anilor ’90 devine o medicină moleculară, abordând domeniul mecanismelor moleculare de producere a bolilor. Proiectul genomului uman (PGU) a fost inițiat în 1990, în douăzeci de centre din 6 țări, a avut ca obiectiv identificarea, localizarea și determinarea funcțiilor genelor ce alcătuiesc genomul uman și a fost finalizat în 2003–2007, inaugurând era genomicsii. Cariotipul uman este format din 46 de cromozomi (44 autozomi + 2 heterozomi – x,y). Genomul uman din 24 de molecule de ADN diferite (22 de autozomi + x + y) conține aproximativ 22.000 de gene, ce codifică proteine și sunt secvențe numite exoni (secvențe codante 1,1% și necodante 0,9%) din ADN-ul genic (2%),

restul fiind reprezentat de ADN-ul extragenic-repetitiv (98%), care nu codifică proteine. Secvența genomului uman este identică la 99,9% dintre oameni, dar diferența de 0,1% face ca fiecare om să aibă o secvență unică de nucleotide. Variațiile individuale ale structurii genomului determină variabilitatea umană și dau informații despre evoluția și răspândirea speciei umane.

Importanța cunoștințelor de genetică în teoria și practica medicală se referă la determinarea factorilor genetici ce participă la realizarea structurilor și desfășurarea funcțiilor organismului; ei acționează în orice organ și în fiecare etapă a vieții. Se cunosc peste 10.000 de boli determinate sau condiționate genetic ce afectează cam 5–8% dintre nou-născuți și cam 30–40% dintre indivizi în tot cursul vieții. De aceea este necesară stabilirea unui diagnostic genetic, a riscului genetic, a sfaturilor genetice, efectuarea de teste genetice și realizarea profilaxiei bolilor genetice prin screening genetic populațional, prenatal, postnatal și familial. Pe plan terapeutic, tehnicile de ADN recombinat au dus la obținerea unor noi mijloace și soluții terapeutice prin fabricarea industrială a unor proteine umane cu valoare terapeutică (insulină, interferon); prin sinteza unor inhibitori ai transcripției genelor mutante se încearcă blocarea funcționării acestora sau a genomurilor exogene a unor virusuri; din 1991, a devenit operațională terapia genică ce constă în fabricarea și introducerea unor normale în celulele somatice ale unor bolnavi cu afecțiuni genetice (boala canceroasă, boli infecțioase, boli cardiovasculare).

Dezvoltarea cercetărilor de inginerie genetică a făcut posibilă obținerea de plante și animale transgenice, care dobândesc însușiri noi, de exemplu: plante de soia rezistente la ierbicide, obținute prin transferul genelor ce determină rezistența la ierbicide de la porumb; obținerea de animale și organisme reprogramate genetic, în programele de ameliorare a animalelor domestice: iepuri, oi și porci transgenici, la care s-a transferat gena hormonului de creștere; prin clonare genetică este posibilă multiplicarea unui individ valoros într-un număr mare de copii din conservarea spermei și a embrionilor în azot lichid și fecundare invitro; biotehnologiile moderne utilizează bacterii, drojdii, culturi de celule vegetale și animale pentru fabricarea de substanțe specifice utile economic (proteine alimentare și furajere, aminoacizi, enzime, vitamine, antibiotice, hormoni, vaccinuri, solvenți, combustibili).

Prin aplicarea metodelor de clonare moleculară s-au realizat colecții de clone de ADN provenite dintr-o anumită sursă: ADN genomic (nuclear)

sau ADN complementar (ADN c). Această colecție se numește bancă de gene în care se stochează fragmente de ADN clonate sau bibliotecă de gene de unde o anumită genă sau fragment de ADN pot fi obținute pentru a fi studiate sau folosite. S-au creat bănci cu clone de ADN uman sau de la alte organisme. Compararea (identificarea) clonei cu gena dorită se face cu ajutorul unor tehnici de identificare care utilizează fie sonde oligonucleotidice, fie anticorpi care evidențiază proteina codificată de gena cercetată. Clonarea ADN-ului se face în scopul obținerii unor cantități suficiente pentru studiile de analiză structurală și funcțională sau pentru obținerea de proteine folosite în scop terapeutic sau economic.

Bibliografie:

- [1] Covic, Mircea;Ștefănescu, Dragoș; Sandovici, Ionel, *Genetică medicală*, Ediția a II-a, Editura Polirom, București, 2011.
- [2] Diculescu, Ilie;Oniecescu, Doina; Benga, Gheorghe; Popescu,Laurențiu, *Biologie celulară*, Editura Didacticăși Pedagogică, București, 1983.
- [3] Raicu Petre, Stoian Veronica, *Gene și cromozomi*, Editura Științificăși Enciclopedică, București, 1989.
- [4] Toma, Constantin;Zanoschi, Valeriu, *Morfologia și anatomia plantelor cultivate*, Editura Ceres, București, 1985.
- [5] http://www.math.md/stireal/biologie/candidat/diviz_celular.pdf