

17/0



EDITURA DIDACTICĂ ȘI PEDAGOGICĂ, BUCUREȘTI - 1982

PETRE RAICU
DOINA DUMA

BOGDAN STUGREN
FLORICA MĂRĂȘCU

BIOLOGIE

Manual pentru clasa a XII-a



Prof. univ. dr. doc. Petre Raicu
Lector dr. Dolna Duma

Conf. univ. dr. Bogdan Stugren
Prof. gr. I Florica Mărăscu

BIOLOGIE

GENETICĂ ȘI EVOLUȚIONISM

Manual pentru clasa a XII-a



Editura didactică și pedagogică, București

Predașu Daniel
IV A

meta-
pască
toare

Manualul a fost elaborat pe baza programei școlare aprobate de Ministerul Educației și Învățământului cu nr. 8761/1978 și revizuit în anul 1981.

Continuare de tiraj pentru anul școlar 1982—1983.

La ediția 1981, revizia capitolului 3 — *Evoluționismul* — a fost efectuată de șef de lucrări dr. **NICOLAE COMAN**, fiind și referent la primele două capitole.

Referenți din partea Comisiei de biologie:

prof. gr. I **Emil Stoica**

prof. gr. I **Rodica Gălățeanu**

Tehnoredactor: **Stelliana Antoniu**

1. GENETICA

1.1. NOȚIUNI INTRODUCTIVE

1.1.1. Genetica, știința eredității și variabilității viețuitoarelor

Genetica este știința care studiază ereditatea și variabilitatea organismelor.

Ea a apărut ca un domeniu distinct al biologiei la hotarul dintre secolele XIX și XX și s-a dezvoltat rapid, devenind una dintre cele mai importante ramuri ale biologiei contemporane.

Imensa diversitate a lumii vii este pe de o parte rezultatul unor caractere înăscute, ereditare, transmise de-a lungul generațiilor, iar pe de alta al influenței mediului ambiant care modelează organismele. Multă vreme oamenii s-au întrebat: Cum va fi copilul ce se va naște? Va semăna cu mama, cu tata sau cu strămoșii mai mult sau mai puțin apropiați? De ce copiii care provin din aceiași părinți sînt uneori atît de deosebiți între ei, nu numai în ce privește talia, culoarea părului și a ochilor, dar și în ceea ce privește inteligența? La toate aceste întrebări a dat răspuns genetica, care a descoperit că diferitele caractere ale organismelor sînt determinate genetic de existența în celule a unor factori ereditari sau gene, prin a căror modificare și rearanjare rezultă imensa variabilitate a lumii vii.

Încă din anul 1865, Gregor Mendel a elaborat primele legi ale eredității și a descoperit faptul că transmiterea ereditară a caracterelor se realizează cu ajutorul unor factori ereditari. Mai târziu, în 1909, W. Johansen a introdus în știință noțiunea de genă, sinonimă cu factorii ereditari mendelieni.

Gena este unitatea de bază structurală și funcțională a materialului genetic reprezentat de acizii nucleici. Diferitele caractere individuale cum sînt: o anumită culoare a ochilor, a corpului, forma și tipul aripilor la musculița de oțet sau culoarea, forma și mărimea florilor la plante, sînt rezultatul interacțiunii genelor cu condițiile de mediu. În afară de aceste caractere individuale, organismele prezintă caractere de specie, subspecie, rasă și populație.

Populația este un ansamblu de indivizi înrudiți care se reproduc sexual, ocupă același teritoriu, au strămoși și descendenți comuni, precum și un anumit fond de gene — genofond.

Elevii de la profilele cu mai mult de o oră pe săptămînă vor studia întreg manualul. Elevii care au o oră pe săptămînă vor studia numai textele barate.

Rasele sînt subdiviziuni ale speciilor care grupează una sau mai multe populații între care se realizează nelimitat încrucișarea sexuală. Ele au de obicei anumite caractere distincte, rezultate ale selecției artificiale efectuate de om sau ale selecției naturale prin care o specie este fracționată în mod natural, mai ales prin izolare geografică. În acest din urmă caz termenul de *subspecie* trebuie preferat celui de rasă.

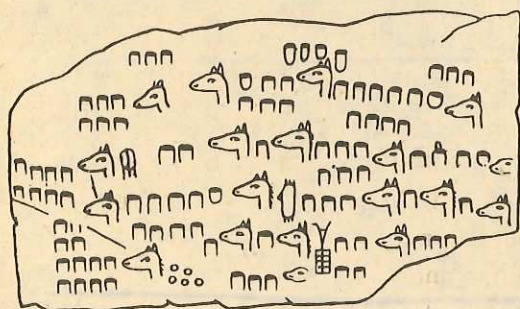
Rasele, și respectiv subspeciile, prezintă o frecvență caracteristică a genelor, se pot încrucișa între ele, iar descendenții sînt fertili.

Specia este o comunitate de populații care se pot încrucișa între ele și care sînt izolate reproductiv de alte comunități similare. Indivizii care alcătuiesc o specie se pot încrucișa sexual nelimitat între ei, avînd un fond de gene comun. Dimpotrivă, indivizii aparținînd la specii diferite nu se pot încrucișa sexual, sau, dacă se încrucișează, hibridii sînt sterili. Speciile care sînt alcătuite dintr-o singură subspecie se numesc *monotipice*, iar cele avînd mai multe subspecii se numesc *politipice*. Speciile se diferențiază unele de altele prin anumite caracteristici anatomo-morfologice, fiziologice și biochimice, precum și prin particularitățile ecologice. Speciile alcătuite din indivizi ce se reproduc asexual sau prin autopolenizare (la plante) nu prezintă toate aceste caracteristici.

Trebuie subliniat că indivizii care alcătuiesc o specie manifestă variabilitate, astfel că, de regulă, nu există doi indivizi identici. Variabilitatea genetică prezintă deosebită importanță pentru posibilitățile de adaptare a speciilor la condițiile variate ale mediului și pentru supraviețuirea lor.

1.1.2. Dezvoltarea cunoștințelor despre ereditate

Primele cunoștințe despre ereditate au apărut cu multe milenii înaintea erei noastre, odată cu începerea domesticirii animalelor și a cultivării plantelor (fig. 1.1). Tot înaintea erei noastre chinezii reușiseră să creeze soiuri valoroase de orez, egiptenii obținuseră prin selecție rase de cîini și de porumbei, iar în Babilon și Asiria se făceau polenizări artificiale și încrucișări la palmieri.



1.1. Pe o tablă veche de peste 6000 de ani, descoperită în Caldeea, este reprezentat modul de transmitere la descendenți a formei capului și a copitei, la 5 generații de cai.

Pe bază de observații genealogice medicii hipocratici au descoperit că unele maladii și malformații umane sînt ereditare.

Evul mediu nu a adus nimic nou în concepțiile despre ereditate. Aceasta era considerată ca o proprietate divină, ca de altfel întreg ansamblul de însușiri ale organismelor vii.

În secolul al XIX-lea au apărut *teoriile corpusculare ale eredității*. Printre cei care au elaborat astfel de teorii pot fi citați savantul englez Charles Darwin, zoologul german Ernest Haeckel, botanistul olandez Hugo de Vries, zoologul german August Weismann etc. Ei susțineau că ereditatea are un caracter discontinuu, că este localizată în diferite particule care au primit diverse denumiri, în funcție de autori, și că transmiterea caracterelor la descendenți se realizează cu ajutorul acestor corpusculi ipotetici, independenți de organism și de condițiile de viață. Deși aceste teorii corpusculare aveau un caracter speculativ, ele prezentau o latură pozitivă în sensul că încercau să găsească un suport material eredității.

În secolul al XIX-lea a luat o mare amploare ameliorarea plantelor și animalelor. Crearea de noi soiuri de plante și rase de animale se datora pe de o parte dezvoltării industriei, care necesita tot mai multe materii prime, iar pe de altă parte înmulțirii populației și apariției unor aglomerații urbane, care necesitau cantități sporite de produse alimentare. Desigur că în felul acesta s-au acumulat cunoștințe valoroase privind hibridarea și selecția la plante și animale, precum și modalitățile de transmitere ereditară a caracterelor la descendenți.

Prin experiențe de încrucișare între diferite soiuri de mază efectuate în perioada 1857—1865 Gregor Mendel a descoperit că transmiterea caracterelor de la părinți la urmași se realizează prin intermediul unor **factori ereditari**. Urmărind statistic cum se transmit anumite însușiri în diferite generații, Gregor Mendel a formulat **primele legi ale eredității**. Acestea au rămas însă necunoscute pînă în anul 1900 cînd trei botaniști: Hugo de Vries în Olanda, E. Tschermak în Austria și C. Correns în Germania le-au redescoperit independent, pe baza unor experiențe similare cu cele mendeliene. **Acest moment marchează apariția geneticii ca știință.**

La începutul secolului al XX-lea citologul american W. S. Sutton și cel german T. Boveri ajung independent la concluzia că factorii ereditari (genele) sînt situați în cromozomi. Mai tîrziu, în primele decenii ale secolului nostru, geneticianul american T. H. Morgan (1866—1945), pe baza cercetărilor efectuate, împreună cu echipa sa, la musculița de oțet (*Drosophila melanogaster*), elaborează **teoria cromozomială a eredității**.

Un moment important în dezvoltarea geneticii l-a constituit **descoperirea rolului genetic al acizilor nucleici**. În anul 1944 cercetătorul american O. T. Avery și colaboratorii săi a izolat chimic acidul dezoxiribonucleic (ADN) de la un tip de pneumococi și l-a introdus în mediul de cultură al unui alt tip. Sub influența ADN exogen a avut loc fenomenul de transformare a unor caractere ereditare ale pneumococilor înspre tipul donator de ADN. Aceasta înseamnă că prin intermediul ADN se pot transfera gene de la un tip de organism la altul. S-au pus astfel bazele **geneticii moleculare**, care studiază ereditatea la nivelul biomoleculelor ce intră în alcătuirea materiei vii.

În anul 1953 a avut loc o altă mare descoperire: geneticienii J. Watson, F. Crick și M. Wilkins au reușit să descifreze structura intimă a macromoleculei de ADN. S-a demonstrat astfel că genele nu sînt altceva decît segmente ale macromoleculei de ADN.

În continuare s-a descoperit codul genetic cu ajutorul căruia este posibilă înregistrarea informațiilor genetice în macromolecula de ADN; reglajul genetic al activității celulare; mecanismul sintezei proteice; s-a realizat sinteza artificială de acizi nucleici; s-au făcut progrese în cunoașterea structurii și funcției genelor și cromozomilor etc.

După 1970 a apărut **ingineria genetică**, care se ocupă cu sinteza artificială de gene, cu transferul de gene de la o specie la alta, cu hibridarea celulară, cu obținerea de plante întregi, pornind de la o singură celulă nefecundată (haploidă) etc. Cercetările de inginerie genetică au implicații deosebite în rezolvarea unor probleme importante privind agricultura, industria alimentară, industria farmaceutică, profilaxia și tratamentul unor maladii ereditare, protecția genetică a speciei umane față de factorii nocivi din mediu etc.

Iată de ce, la noi în țară, Consiliul Național pentru Știință și Tehnologie (CNST) a elaborat un *Program național de inginerie genetică*, care prevede dezvoltarea cercetărilor de acest fel, în diferite laboratoare de genetică din țara noastră.



Gregor Mendel (1822—1884) este fondatorul geneticii ca știință.

A studiat științele naturii la Viena în perioada 1851—1854, apoi a devenit profesor de științe naturale și matematică la liceul de pe lângă mănăstirea din Brno (Cehoslovacia). Aici a efectuat experiențele care l-au făcut celebru. În anul 1865, G. Mendel a publicat lucrarea „Cercetări asupra hibridării plantelor.”

1.2. LEGILE MENDELIENE ALE EREDITĂȚII

1.2.1. Gregor Mendel, fondatorul geneticii ca știință

În a doua jumătate a secolului al XIX-lea, naturalistul și matematicianul ceh Gregor Mendel a elaborat primele legi ale eredității, punînd astfel bazele geneticii ca știință.

G. Mendel a făcut la început experiențe de hibridare la diferite plante ca: mazăre (*Pisum sativum*), fasole (*Phaseolus vulgaris*), porumb (*Zea mays*) etc., în mod deosebit a experimentat însă la mazăre (*Pisum sativum*), plantă autogamă (care se reproduce prin autopolenizare).

Din cele 34 de soiuri de mazăre pe care le-a cultivat timp de doi ani, a ales pentru încrucișări 22 de soiuri care aveau caractere distincte (bob galben — bob verde,

plante înalte — plante pitice etc.) și constante, dînd naștere unei descendențe omogene.

1.2.2. Monohibridismul și legea purității gameților

Prin hibridare se înțelege încrucișarea între doi indivizi care se deosebesc prin unul sau mai multe caractere ereditare și care dau naștere unei descendențe hibride. Hibridul este un descendent care rezultă în urma unei astfel de încrucișări. Incrucișarea între părinți care se deosebesc printr-o singură pereche de caractere a primit denumirea de **monohibridare**.

Încrucișînd mazărea cu bobul neted (această caracteristică se datorește prezenței amidonului) cu mazărea cu bobul zbircit (aceasta se datorește unui conținut ridicat de dextrină), Mendel a obținut în prima generație numai plante cu bob neted. Acest caracter l-a denumit **caracter dominant**, în timp ce caracterul bob zbircit, care nu a apărut în prima generație (F_1), l-a denumit **caracter recesiv**. Se constată astfel uniformitatea plantelor hibride în F_1 . Prin autopolenizarea plantelor din prima generație a obținut în generația a doua (F_2), atît plante cu boabe netede cît și cu boabe zbircite, proporția între caracterele dominante și cele recesive fiind de 3 : 1 (v. planșa I, A).

G. Mendel explică acest mod de segregare ca fiind datorat prezenței în celule a fiecărui tip de factor ereditar sub formă de pereche. Plantele din soiul cu „bob neted” posedă exclusiv factorii ereditari pereche care determină acest caracter, iar cele din soiul cu „bob zbircit” conțin exclusiv factorii ereditari pereche ai caracterului respectiv. În timpul meiozei factorii ereditari se despart, fiecare gamet primind cîte un factor ereditar (genă) din perechea respectivă, gameții fiind astfel întotdeauna puri din punct de vedere genetic.

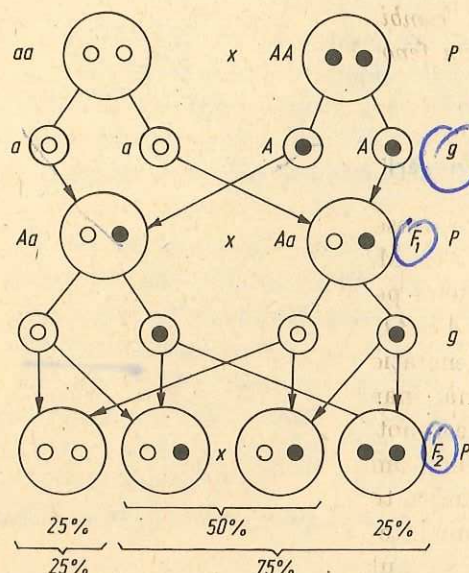
La hibridii din prima generație, factorii ereditari ai mamei și ai tatălui se alătură, astfel că atunci cînd aceste plante formează gameți, factorii ereditari se separă din nou. Prin unirea acestor gameți, pe bază de probabilitate, în procesul fecundării, se obțin plantele generației a doua (F_2) care segregă astfel:

- 25% din plante sînt pure, cu bobul neted, avînd un singur tip de factori ereditari;
- 25% din plante sînt pure, cu bobul zbircit, avînd numai celălalt tip de factori ereditari;
- 50% din plante sînt cu bobul neted, însă posedă ambii factori ereditari.

Plantele care au un singur tip de factori ereditari sînt pure din punct de vedere genetic, fiind denumite **homozigote** (aa-zbircite și AA-netede). Cele care posedă ambii factori ereditari sînt impure din punct de vedere

genetic, fiind denumite **heterozigote** (Aa — neted și zbircit). La indivizii heterozigoti nu se manifestă însă decît unul dintre caractere și anume cel dominant (A); cel recesiv (a) rămîne în stare ascunsă (fig. 1.2).

În acest fel, G. Mendel a descoperit deosebirea dintre structura genetică a organismelor și înfățișarea lor, noțiuni care mai târziu au fost denumite **genotip** și respectiv, **fenotip**.



1.2. Segregarea în F_2 la încrucișarea între organisme homozigote recesive (aa) și homozigote dominante (AA).
(P — părinți; g — gameți).

G. Mendel a cercetat modul în care are loc segregarea și la alte perechi de caractere (v. tabelul de mai jos).

Tabelul 1.1

Segregarea caracterelor la hibridii de mazăre în generația a doua în experiențele lui G. Mendel

Caracterele studiate	Caractere		Nr. plante		Raportul dominant/recesiv
	dominante	recesive	dominante	recesive	
Forma boabelor	neted	zbircit	5 474	1 850	2,986 : 1,0104
Culoarea cotiledoanelor	galbenă	verde	6 022	2 001	3,0023 : 0,9977
Culoarea cojii boabelor	colorată	albă	705	224	3,0355 : 0,9645
Consistența păstăilor	tare	moale	882	299	2,9873 : 1,0127
Culoarea păstăilor	verde	galbenă	428	152	2,9517 : 1,0483
Dispoziția florilor	axilară	terminală	651	207	3,0349 : 1,0651
Forma plantei	înaltă	pitică	787	277	2,9586 : 1,0414
Total pentru toate însușirile	—	—	14 949	5 010	2,9933 : 1,0087

Studiul modului cum se comportă în descendență hibridii rezultați în urma monohibridării l-a condus pe G. Mendel la elaborarea primei sale legi și anume: **legea purității gameților**. Conform acestei legi gameții sînt întotdeauna puri din punct de vedere genetic, adică nu conțin decît unul din factorii ereditari pereche. Prin combinarea probabilistică a acestor gameți puri, apare în generația a doua fenomenul segregării în proporție de 3 dominant la 1 recesiv.

1.2.3. Dihibridismul și legea segregării independente a caracterelor

Încrucișarea între părinții care se deosebesc prin două perechi de caractere a fost denumită **dihibridare**. G. Mendel a încrucișat două soiuri de mazăre care se deosebeau prin două perechi de caractere: mazăre cu bob neted și de culoare galbenă ($AABB$) și mazăre cu bob zbircit și de culoare verde ($aabb$)*. În prima generație hibridă toate plantele aveau boabele netede și de culoare galbenă, manifestînd în fenotip caracterele dominante, deși din punct de vedere genotipic erau hibride ($AaBb$).

Prin autofecundarea plantelor din prima generație, s-a obținut generația a doua, care prezenta din numărul total de boabe:

- 9/16 cu două caractere dominante (AB);
- 3/16 cu un caracter dominant și unul recesiv (Ab);
- 3/16 cu un caracter recesiv și unul dominant (aB);
- 1/16 cu două caractere recesive (ab).

Această segregare se explică prin aceea că hibridii din prima generație, proveniți din părinți ce se deosebesc prin două perechi de caractere, formează patru categorii de gameți, în care se află cîte un singur factor ereditar din perechea inițială (AB , Ab , aB , ab).

Prin combinarea probabilistică a celor 4 categorii de gameți femeli cu cele 4 categorii de gameți masculi identici au rezultat 16 combinații de factori ereditari, care reprezintă tocmai segregarea perechilor de caractere.

În urma acestor încrucișări între organisme care se deosebesc prin două sau mai multe caractere, G. Mendel a elaborat cea de a doua lege a eredității: **legea segregării independente a perechilor de caractere**. Conform acestei legi, factorii ereditari pereche segregă independent de alte perechi de factori ereditari. Raportul de segregare în F_2 este de 3 dominant la 1 recesiv pentru fiecare pereche de factori ereditari. În cazul a două perechi de caractere raportul de segregare după fenotip este de 9 : 3 : 3 : 1.

1.2.4. Universalitatea legilor mendeliene

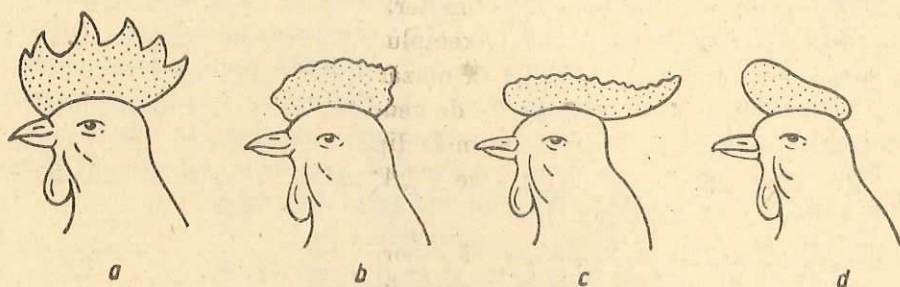
Ulterior s-a dovedit că legile mendeliene sînt valabile și la animale. Astfel la găini, prin încrucișarea unei rase cu creasta simplă (caracter re-

* Pentru a ilustra acest tip de segregare se pot nota diferitele perechi de caractere, cu litere în felul următor: AA = bob neted, aa = bob zbircit, BB = bob galben, bb = bob verde. Astfel părinții homozigoti vor fi $AABB$ și $aabb$, iar hibridii în F_1 vor fi $AaBb$.

cesiv) cu o rasă cu creasta de tip „mazăre” (caracter dominant), în F_2 segregarea s-a produs în raport de 3 : 1. De asemenea, din încrucișarea unei rase cu creastă simplă cu o rasă cu creasta de tip „trandafir” (caracter dominant) segregarea în F_2 s-a produs în raport de 3 : 1. Prin încrucișarea celor două rase dominante între ele, segregarea s-a produs astfel:

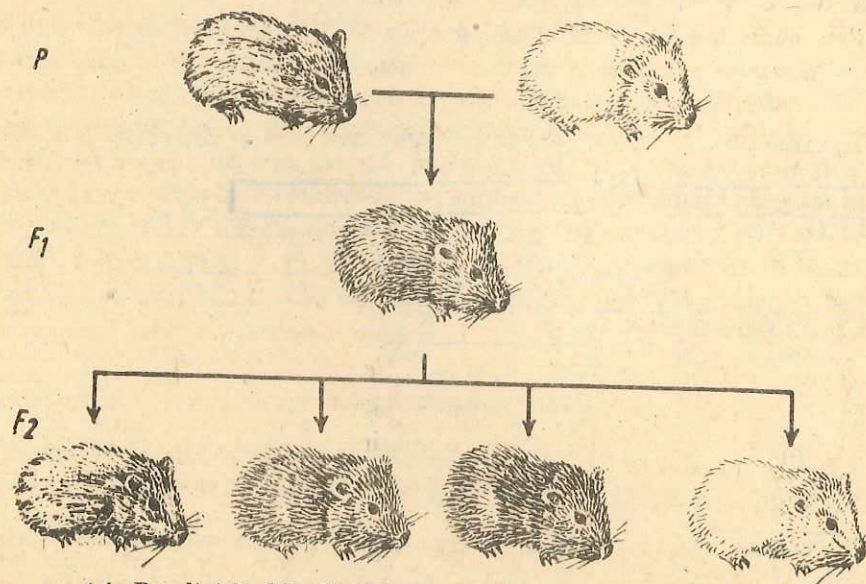
- 9/16 indivizi cu creasta de tip „nucă”;
- 3/16 indivizi cu creasta de tip „trandafir”;
- 3/16 indivizi cu creasta de tip „mazăre”;
- 1/16 indivizi cu creasta simplă.

Aceasta demonstrează că tipul crestei la găini (fig. 1.3) este determinat de două perechi de gene și că din interacțiunea lor la tipul dublu dominant (9/16) apare un nou tip de creastă în formă de „nucă”.



1.3. Diferite creste la găini:
a — simplă; b — mazăre; c — trandafir; d — nucă.

Un alt exemplu îl constituie încrucișările între tipul sălbatic de cobai de culoare gri, cu cel cu blana albă, de tip albinos (fig. 1.4). Prin hibridarea



1.4. Rezultatele hibridării în F_1 și F_2 între cobai gri și albi.

între o femelă albă cu un mascul gri, puii în F_1 au fost toți de culoare gri la fel ca tatăl. Gena pentru culoarea gri este dominantă, iar cea pentru culoarea albă este recesivă. Puii hibridi moștenesc ambele gene, dar nu o manifestă decât pe cea dominantă. În F_2 s-a produs segregarea: trei sferuri dintre pui au fost de culoare gri și un sfert de culoare albă. Segregarea s-a produs deci la fel ca la plante, în raport 3 : 1.

Cercetările ulterioare au demonstrat că legile mendeliene au valabilitate și la om.

1.2.5. Alte tipuri de segregare

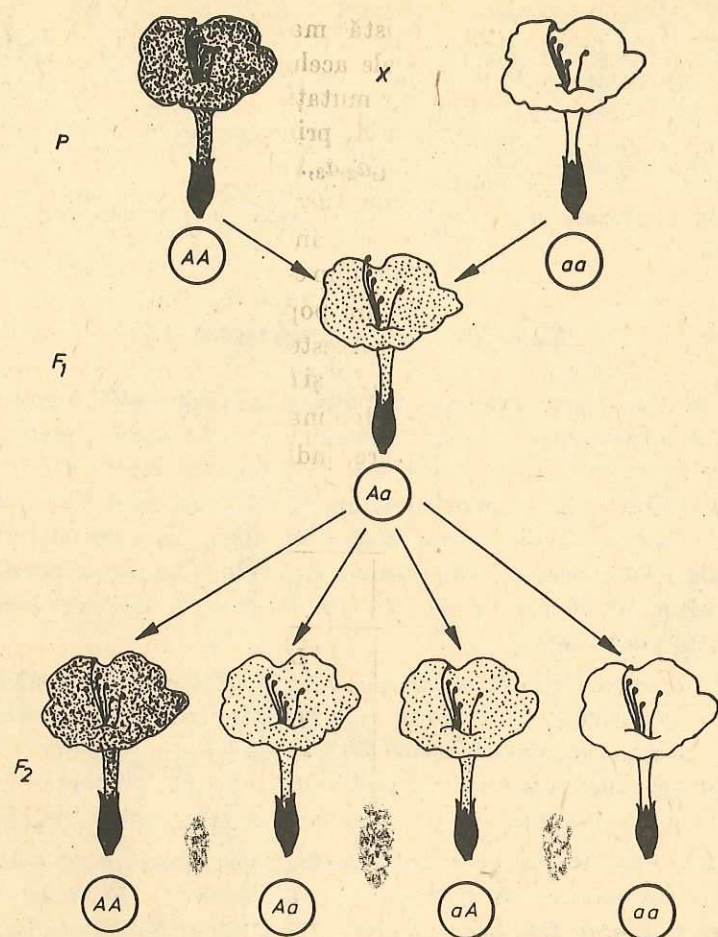
Prin mutația unei gene, aceasta se modifică și apare astfel o genă pereche — **alelă**, care influențează același caracter. Genele alele determină apariția unor caractere contrastante. De exemplu, dacă ne referim la experiențele de hibridare realizate de G. Mendel la mazăre, forma netedă sau zbircită a bobului este determinată de o pereche de gene alele, din care una este dominantă și cealaltă este recesivă. Organismele diploide homozigote posedă numai una dintre alele sub formă de pereche (AA sau aa), iar cele heterozigote posedă ambele gene alele (Aa).

Cercetări ulterioare au evidențiat că datorită altor relații interalelice decât dominanța și recesivitatea completă cum sînt: *dominanța incompletă*, *supradominanța*, *codominanța*, a existenței genelor letale și a seriilor polialele, precum și a relațiilor nealelice cum este cazul *poligeniei*, raportul în care se realizează segregarea se modifică considerabil, comparativ cu cel constatat de Mendel.

Dominanța incompletă este un fenomen de interacțiune între genele alele, care se caracterizează prin aceea că fenotipul formelor heterozigote (Aa) este intermediar între genitorii homozigoți AA și aa . La porumb (*Zea mays*), prin încrucișarea unei varietăți cu boabe albastre (AA) cu o varietate cu boabe galbene (aa), în F_1 au rezultat plante hibride (Aa) cu boabe violet, culoare intermediară între genitori. În F_2 segregarea s-a produs în proporție de 1 albastru : 2 violet : 1 galben. Un fenomen similar de dominanță incompletă a fost descris la barba-împăratului (*Mirabilis jalapa*), la încrucișarea între o varietate cu flori roșii (AA) cu una cu flori albe (aa). În F_1 toate plantele au prezentat flori roz (fiind heterozigote Aa), iar în F_2 segregarea s-a produs astfel: 25% din plante aveau flori roșii, 25% flori albe și 50% flori roz (fig. 1.5). Aceasta înseamnă că segregarea s-a produs în raport de 1 : 2 : 1, plantele heterozigote avînd flori de culoare intermediară.

Supradominanța este tot un fenomen de interacțiune între genele alele, care în stare heterozigotă determină o sporire a însușirilor biologice (vitalitate, fertilitate, talie etc.), comparativ cu însușirile organismelor homozigote de tip parental ($AA < Aa > aa$).

Genele letale sînt acele gene care în stare homozigotă determină moartea individului respectiv, înainte de maturitatea sexuală. Studiul unor



1.5. Dominanța incompletă la încrucișarea între plante cu flori roșii de barba-împăratului (AA) și plante cu flori albe (aa).

șoareci galbeni a arătat că ei sînt întotdeauna heterozigoți deoarece, prin încrucișarea a doi șoareci galbeni rezultă o descendență neuniformă alcătuită din: șoareci galbeni și șoareci de altă culoare. Raportul între șoareci galbeni și cei de altă culoare este de 2 : 1.

Ținînd seama de faptul că șoarecii galbeni sînt heterozigoți (deoarece segregă) înseamnă că tipul de șoareci galbeni homozigoți lipsește. S-a presupus că aceasta se datorează faptului că gena alelă care determină apariția culorii galbene este o genă letală, care în stare homozigotă provoacă moartea organismului respectiv. Ulterior s-a constatat, prin sacrificarea femelelor gestante, că o parte din embrionii de culoare galbenă mor înainte de naștere.

La porumb și la alte specii se cunosc numeroase gene care în stare homozigotă determină apariția unor plante albinotice (lipsite de clorofilă), incapabile de supraviețuire.

Polialelia. În unele cazuri există mai mult decît două gene alele (A și a) și care determină variații ale aceluiași caracter. Fenomenul se numește polialelie și apare datorită unor mutații consecutive ale unei gene. Astfel, dacă tipul sălbatic se notează cu A , prin mutații succesive pot să apară o serie de alele care se notează cu $a_1, a_2, a_3, \dots, a_n$. T. Morgan a descris la musculița de oțet (*Drosophila melanogaster*) o serie de gene polialele care afectează cantitatea de pigment din ochii insectei, astfel încît apar musculițe cu ochi albi, roz, purpurii, corai etc. în timp ce tipul normal are ochii cărămizii.

Codominanța. Se știe că indivizii din populația umană pot să aibă patru grupe de sînge notate A, B, AB și O. Aceste grupe de sînge sînt determinate genetic de trei gene polialele notate L^A, L^B și I . Genele L^A și L^B sînt dominante asupra genei I , iar împreună sînt codominante, adică determină un fenotip nou — grupul de sînge AB. Ca urmare, indivizii pot fi fenotipic și genotipic de următoarele tipuri:

Grupe sanguine (fenotipuri)	Genotipuri
A	$L^A L^A$ sau $L^A I$
B	$L^B L^B$ sau $L^B I$
AB	$L^A L^B$
O	$I I$

În cazul fenomenului de codominanță, ambele gene sînt funcționale, determinînd apariția unui fenotip nou: genotipul heterozigot $L^A L^B$ care se manifestă prin grupul sanguin AB.

Pentru realizarea de transfuzii sanguine trebuie cunoscute grupele de sînge ale donatorului și receptorului. Cunoașterea modului cum se moștenesc grupele sanguine are importanță, mai ales în stabilirea paternității. Astfel, cunoscînd grupul sanguin al copilului și al mamei, se pot cunoaște grupele sanguine posibile ale tatălui prezumtiv. De pildă, în cazul cînd copilul are grupa A și mama grupa O, tatăl nu poate avea decît grupa A sau AB, celelalte două grupe fiind excluse. În tabelul de mai jos sînt prezentate genotipurile și fenotipurile posibile.

Copilul (grupa A)	Mama (grupa O)	Genotipurile și fenotipurile posibile ale tatălui
$L^A I$ (heterozigot)	$I I$ (homozigot)	$L^A L^A$ sau $L^A I$ și $L^A L^B$ (grupa A) (grupa AB)

Poligenia se caracterizează prin aceea că exprimarea unui caracter fenotipic este rezultatul unei interacțiuni a mai multor gene nealele. Acest fenomen a fost observat de numeroși cercetători la plante, animale și om, avînd o mare importanță în moștenirea caracterelor cantitative (înălțimea, greutatea, producția de fructe sau semințe, producția de ouă sau de lapte etc.).

De exemplu, din încrucișarea soiurilor de grâu cu bobul roșu și cu bobul alb s-au obținut în F_1 hibrizi cu boabe roșu deschis. În F_2 au apărut, în urma segregării, boabe cu o gamă variată de culori între roșu și alb. Raportul de segregare a fost de 15 roșu de diferite nuanțe la 1 alb. Din aceasta s-a dedus că în realizarea culorii bobului intervin două perechi de gene nealele.

1.2.6. Interpretarea matematică a legilor mendeliene

G. Mendel, fiind și matematician, a căutat să aplice calculul probabilităților în interpretarea rezultatelor obținute la hibridarea plantelor.

Astfel, în cazul încrucișării între organisme care diferă printr-o pereche de caractere (AA și aa) se obțin, în prima generație, exclusiv heterozigoți (Aa), la care se manifestă caracterul dominant; aceste organisme heterozigote produc două tipuri de gameți (A și a) în proporție egală. La încrucișarea între organisme heterozigote ($Aa \times Aa$), prin combinarea probabilistică a gameților, se obțin următoarele tipuri de organisme.

♀ \ ♂	A (50%)	a (50%)
A (50%)	$\frac{AA}{25\%}$	$\frac{Aa}{25\%}$
a (50%)	$\frac{Aa}{25\%}$	$\frac{aa}{25\%}$

Tipurile de organisme AA (25%) și Aa (50%) sînt identice fenotipic, astfel că în F_2 segregarea după fenotip este de 75% A și 25% a , adică 3 : 1.

În cazul încrucișării între plante de mazăre, care se deosebesc prin două perechi de caractere, G. Mendel a observat că în F_2 aproximativ $3/4$ din boabe erau netede (423/556) și $1/4$ erau zbircite (133/556). În ceea ce privește culoarea boabelor a observat de asemenea, că aproximativ $3/4$ erau galbene (416/556) și $1/4$ erau verzi (140/556). Aceasta arată că cele două perechi de caractere segregă independent una de alta. Dacă se luau în considerare ambele perechi de caractere, rezultatele au dovedit că sînt conforme modelului matematic prin care două fenomene independente acționează împreună.

Pe baza calculului probabilităților șansa apariției concomitente a două fenomene independente este egală cu produsul probabilităților lor separate. Astfel, G. Mendel a prevăzut că $9/16$ ($3/4 \times 3/4$) din boabe vor fi netede și

galbene, $3/16$ ($3/4 \times 1/4$) vor fi netede și verzi, $3/16$ ($1/4 \times 3/4$) vor fi zbircite și galbene și $1/16$ ($1/4 \times 1/4$) vor fi zbircite și verzi. Deci, segregarea în F_2 trebuie într-adevăr să se facă în raportul 9 : 3 : 3 : 1. El a găsit în realitate următorul număr de boabe: 315 netede și galbene; 108 netede și verzi; 101 zbircite și galbene; 32 zbircite și verzi.

Comparînd distribuția teoretică a fenomenelor, cu cea obținută experimental, s-a demonstrat că ipoteza de la care s-a pornit este justă și că diferite perechi de caractere segregă independent unele de altele.

1.2.7. Importanța cercetărilor lui G. Mendel

Marea însemnătate a legilor mendeliene constă, în primul rînd, în faptul că transmiterea ereditară a caracterelor se realizează prin intermediul unor *factori ereditari*, prezenți în toate celulele organismului. Prin combinarea probabilistică a acestor factori ereditari, de origine maternă și paternă, rezultă segregarea caracterelor în descendență.

În al doilea rînd, studiile lui Mendel au dovedit că factorii ereditari recesivi pot să nu se manifeste la descendenți, rămînînd în stare ascunsă. Aceasta înseamnă că transmiterea ereditară a caracterelor nu este afectată de prezența caracterului respectiv, el moștenindu-se la urmași numai pe baza combinării factorilor ereditari.

Noi combinații de gene la hibrizi. Cunoașterea legilor mendeliene a creat posibilitatea realizării de organisme care prezintă noi combinații de gene diferite de cele ale genitorilor.

În primul rînd, trebuie subliniat că, prin încrucișarea unor organisme homozigote de pildă $AA \times aa$, prima generație este heterozigotă (Aa) în proporție de 100%, iar în F_2 se produce segregarea, astfel că 50% dintre descendenți sînt homozigoți (AA sau aa) și 50% sînt heterozigoți (Aa). În generația a treia (F_3) obținută prin autofecundare, numai 25% dintre descendenți sînt heterozigoți (Aa); în generația a patra (F_4), obținută tot prin autofecundare, numai 12,5% etc. Aceasta înseamnă că în fiecare generație de după încrucișare se mărește frecvența organismelor homozigote și se reduce cea a organismelor heterozigote.

Cunoașterea acestui fenomen prezintă importanță practică, deoarece soiurile de plante și rasele de animale trebuie să prezinte un anumit grad de homozigoție care le dă posibilitatea să-și transmită caracterele utile, cît mai fidel la urmași.

De asemenea, prin cunoașterea modului în care se combină și segregă caracterele la hibrizi, se pot realiza noi combinații de gene, utile pentru practică. Astfel, dacă se hibridează două linii homozigote care se deosebesc prin două perechi de caractere ($AABB \times aabb$), în F_1 descendența va fi dublu heterozigotă ($AaBb$), iar în generațiile următoare se va reduce heterozigoția și va crește gradul de homozigoție. Homozigoții apăruiți vor fi

însă de patru tipuri: doi de tip parental ($AABB$ și $aabb$) și doi de tip recombinat ($AAbb$ și $aaBB$). Ca urmare, prin încrucișarea a două linii homozigote, rezultă în cele din urmă patru linii homozigote, din care jumătate reprezintă noi combinații de gene.

Cunoașterea acestui fenomen dă posibilitate amelioratorului să combine prin încrucișare, caractere de la două sau mai multe soiuri sau rase. Pe această bază se pot crea soiuri de plante și rase de animale prin îmbinarea factorilor ereditari de la mai mulți genitori.

Care este cauza pentru care legile mendeliene și-au păstrat pe deplin valabilitatea?

G. Mendel, în elaborarea legilor sale, a pornit de la ipoteza că în celulele somatice factorii ereditari se găsesc sub formă de perechi, iar în celulele sexuale sub formă simplă. Cercetările ulterioare efectuate la nivel celular au demonstrat că celulele somatice au un număr dublu de cromozomi ($2n$) comparativ cu cele sexuale (n). Genele dispuse pe cromozomii perechi se recombină în cazul hibridării sexuate pe baza legilor mendeliene. În felul acesta s-a demonstrat că factorii ereditari mendelieni au o existență reală, materială, ei fiind plasați pe cromozomi și prezentînd independență în procesul de recombinare.

Legile eredității elaborate de G. Mendel sînt valabile și în prezent, pentru că arată modul cum se realizează segregarea caracterelor la hibridi și în general, cum se transmit ele de-a lungul generațiilor. Aceste legi constituie baza teoretică și practică a cercetărilor de ameliorare a plantelor și animalelor. Hibridii heterozigoți din F_1 au o vigoare sporită, ceea ce le conferă un avantaj în producție. Prin combinarea factorilor ereditari ai genitorilor se pot produce soiuri și rase noi.

În genetica umană, cunoscînd modul de transmitere a unor caractere normale sau patologice, se poate interveni prin „sfaturi genetice” pentru reducerea frecvenței unor maladii ereditare, datorate, în majoritatea cazurilor, unor gene recesive care ajung în stare homozigotă.

1.2.8. Probleme privind transmiterea mendeliană a unor caractere

1. Găinile de Andaluzia au o culoare a penajului albastră. Din încrucișarea lor rezultă întotdeauna aproximativ 50% găini de Andaluzia, 25% găini cu penaj alb și 25% găini negre. Prin încrucișarea indivizilor negri între ei rezultă numai descendenți cu penaj negru. Prin încrucișarea indivizilor albi între ei rezultă numai găini cu penaj alb.

a. Care este constituția genetică a găinilor de Andaluzia? Dar a celor albe și negre?

b. Cum se explică raportul de segregare în acest caz și ce este fenomenul de semidominanță sau dominanță incompletă?

2. Prin încrucișarea între o linie de *Drosophila melanogaster* cu corpul gri (tip normal „sălbatic”) cu o mutantă cu corpul negru, se obțin în prima generație (F_1) numai insecte cu corp gri, iar în generația a doua (F_2) are loc segregarea astfel: 77 indivizi cu corpul gri și 23 cu corpul negru.

a. Cum pot fi explicate aceste rezultate?

b. Care este genotipul părinților și hibrizilor?

3. Ciumăfaia (*Datura stramonium*) este o specie care prezintă mai multe varietăți pure din punct de vedere genetic. Una dintre ele are flori violacee datorită prezenței unui pigment antocianic a cărui sinteză este determinată de o genă notată P . O altă varietate are flori albe, caracter determinat de o genă alelă notată p . Din încrucișarea celor două varietăți s-au obținut în F_1 hibridi care aveau numai flori violacee. Prin reproducerea acestor hibridi între ei în F_2 s-au obținut 552 plante, dintre care 416 cu flori violacee și 136 cu flori albe.

Explicați acest rezultat.

4. Tipul fructelor de tomate este determinat de două perechi de gene: O ce determină forma rotundă și o ce determină forma ovală; R ce determină culoarea roșie și r ce determină culoarea galbenă.

Ce fel de plante se vor obține în F_1 și F_2 prin încrucișarea unui soi cu fructe rotunde și de culoare galbenă ($OOrr$) cu unul ce are fructe ovale și roșii ($ooRR$)?

5. Dacă mama are grupa B și tatăl AB , ce grupe sanguine vor avea copiii și cum vor fi din punct de vedere genotipic? Care este genotipul posibil al părinților?

6. Dacă mama are grupa A și copilul grupa AB ce grupe sanguine poate avea tatăl? Explicați de ce.

1.3. TEORIA CROMOZOMIALĂ A EREDITĂȚII

Încă din primii ani ai secolului XX s-a elaborat ipoteza că factorii ereditari (genele) sînt plasați în cromozomi. Pe baza acestei ipoteze și a unui vast material experimental, cunoscutul genetician american Thomas Hunt Morgan, laureat al Premiului Nobel, a elaborat teoria cromozomială a eredității.

A apărut astfel o nouă știință denumită citogenetica, care studiază ereditatea la nivel celular.

1.3.1. Reproducerea celulară și ciclul cromozomial

Diviziunea celulară este una dintre cele mai importante și universale trăsături ale vieții. Prin diviziune celulară se înmulțesc organismele unicelulare și cele multicelulare, se înlocuiesc celulele moarte din organism, se regenerează părți pierdute sau distruse din organism, se asigură creșterea organismelor.



Thomas Morgan 1866—1945, laureat al Premiului Nobel pentru elaborarea teoriei cromozomiale a eredității.

Intr-adevăr, se poate spune că viața este, din acest punct de vedere, un echilibru dinamic între diviziunea celulară și moartea celulară.

După cum este cunoscut, nucleul celulelor eucariote (cu nucleu și membrană nucleară diferențiată) este alcătuit din cromatină care conține nucleoproteine. Înainte de diviziunea celulară mitotică, în interfază, au loc procese de biosinteză, care duc la dublarea cantității de nucleoproteine. În timpul diviziunii celulare, cromatina se condensează și cromozomii devin vizibili la microscop. Ulterior cromozomii se separă în mod egal în nucleii fii și, respectiv, în cele două celule fiice, ce rezultă în urma diviziunii. Astfel, în urma mitozei numărul de cromozomi din celulele somatice ($2n$) ale organismelor rămâne constant.

Tabelul 1.2

Numărul de cromozomi în celulele corpului ($2n$) la câteva specii de plante și animale

Specii de plante	Nr. de cromozomi ($2n$)	Specii de animale	Nr. de cromozomi ($2n$)
<i>Secale cereale</i> (săcară)	14	<i>Homo sapiens sapiens</i> (om)	46
<i>Zea mays</i> (porumb)	20	<i>Drosophila melanogaster</i> (musculița de oțet)	8
<i>Allium cepa</i> (ceapă)	16	<i>Bufo viridis</i> (broasca răioasă)	22
<i>Solanum tuberosum</i> (cartof)	48	<i>Mus musculus</i> (șoarece)	40
<i>Citrullus vulgaris</i> (pepene verde)	22	<i>Bos taurus</i> (bou)	60
<i>Fagus silvatica</i> (fag)	24	<i>Sus scrofa</i> (porc)	38
<i>Populus alba</i> (plop alb)	38	<i>Canis familiaris</i> (câine)	78
		<i>Ovis aries</i> (oaie)	54

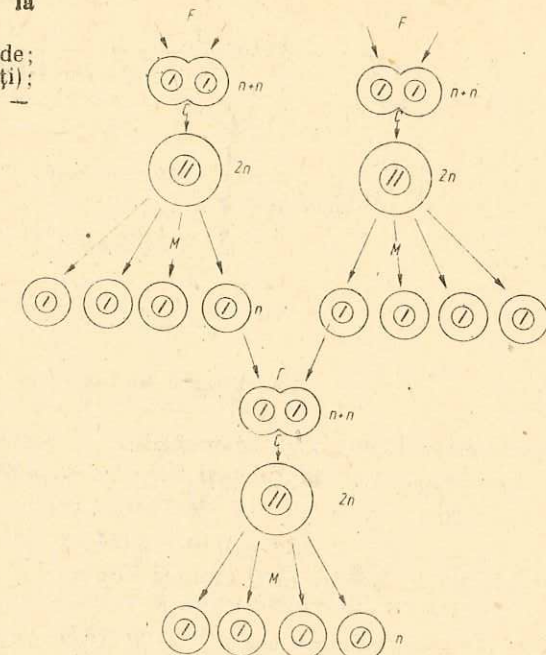
Un tip particular de diviziune celulară întâlnit la toate organismele care se reproduc sexuat este meioza sau diviziunea reduțională. Gametii formați după meioză vor avea un număr de cromozomi redus la jumătate (n). Prin fecundarea unui gamet femel (n) cu unul mascul (n) va rezulta zigotul ($2n$), ce va avea fiecare tip de cromozomi sub formă de pereche.

Se poate astfel conchide că la majoritatea organismelor există un ciclu cromozomial care cuprinde: o fază haploidă (haplofaza), reprezentată de celulele sexuale cu n cromozomi și o fază diploidă (diplofaza), reprezentată de celulele somatice cu $2n$ cromozomi.

La fiecare specie de plante și animale lungimea acestor faze variază în limite destul de mari însă ciclul de viață cuprinde obligatoriu ambele faze (fig. 1.6).

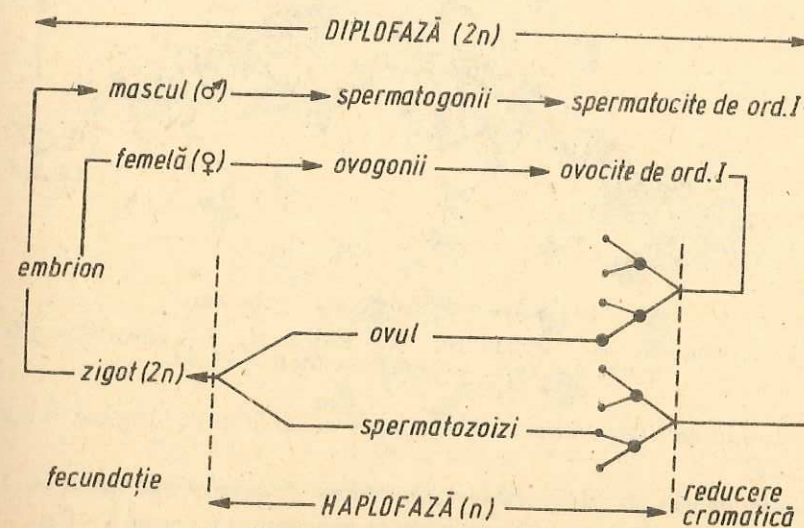
1.6. Alternanța fazelor $2n$ și n la plante și animale:

$n + n$ — zigot; $2n$ — celule diploide; n — celule haploide (spori și gameti); c — cariogamie; M — meioză; F — fecundație.

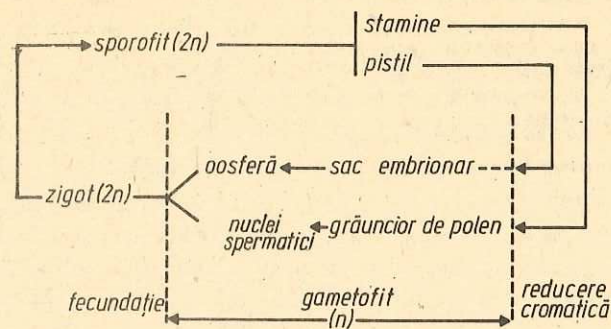


În general, la animale, haplofaza este de scurtă durată, fiind reprezentată numai de gameti, pe când diplofaza este dominantă ca timp și importanță (fig. 1.7).

Plantele prezintă o variație mult mai mare a ciclului cromozomial decât animalele, în ceea ce privește durata și importanța haplofazei și diplofazei. Astfel, la alge și la unele ciuperci inferioare, în ciclul cromozomial predomină haplofaza, iar diplofaza este foarte scurtă și urmează după fecundare. La



1.7. Ciclul cromozomial la metazoare.

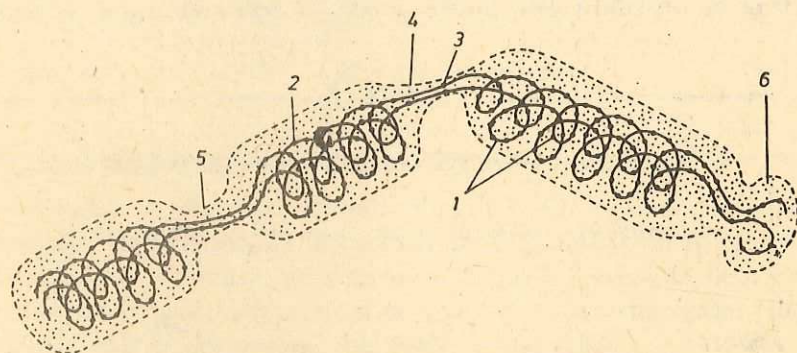


1.8. Ciclul cromozomial la spermatofite

mușchi, haplofaza și diplofaza se succed cu regularitate, avînd o durată aproximativ egală. La plantele cu flori (spermatofite), diplofaza capătă preponderență, fiind reprezentată de întreg organismul (sporofit), care prin diviziuni reducionale (meiotice), formează spori haploizi din care ia naștere *gametofitul*, capabil să producă gameți haploizi (n) (fig. 1.8).

1.3.2. Morfologia cromozomilor

Numărul și forma cromozomilor, fiind caracteristice pentru fiecare specie de viețuitoare, constituie un criteriu de identificare taxonomică a acestora. La microscopul optic, cromozomii apar ca fiind alcătuiți din două subunități principale — cromatidele, care sînt unite într-un singur loc numit centromer (fig. 1.9).



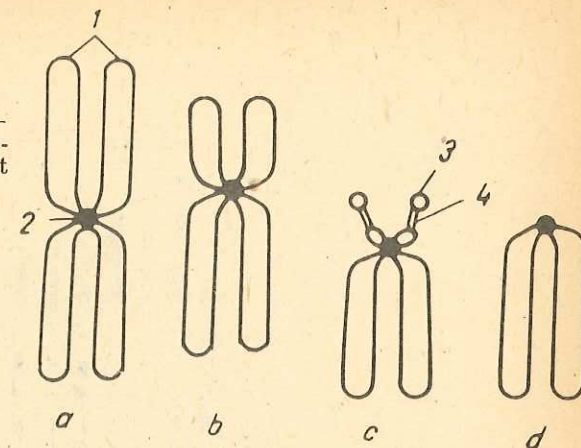
1.9. Schema structurii unui cromozom:

1 — cromatide; 2 — cromomere; 3 — centromer; 4 — constricție primară; 5 — constricție secundară; 6 — satelit.

Cromozomii au dimensiuni cuprinse între 0,2 și 50 μ în lungime și 0,2—2 μ în diametru.

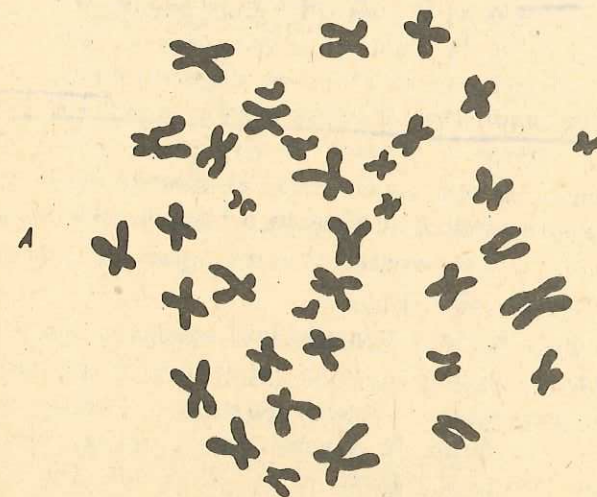
De pildă, la ceapă, lungimea cromozomilor este cuprinsă între 10—20 μ ; la porumb între 8—10 μ , în timp ce cromozomii umani au circa 4—6 μ .

1.10. Tipuri de cromozomi:
a — metacentric cu centromerul median; b — submetacentric cu centromerul plasat submedian; c — subtelocentric cu centrometrul plasat aproape de unul din capetele cromozomului; d — telocentric cu centromerul plasat terminal; 1 — cromatide; 2 — centromer; 3 — satelit; 4 — constricție secundară.

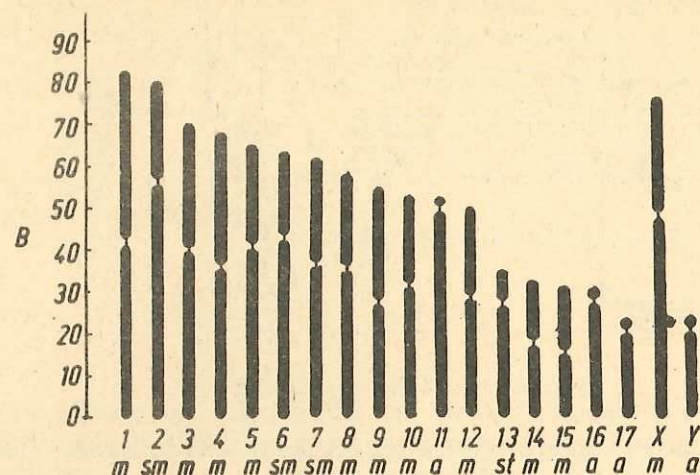


Forma cromozomilor depinde în primul rînd de poziția centromerului, formațiune cu ajutorul căreia cromozomul se fixează de fibra fusului nuclear și are posibilitatea să migreze la poli celulei în timpul anafazei (fig. 1.10).

Cromozomii metafazici sînt mai scurți și mai groși și pot fi ușor recunoscuți după forma și mărimea lor. De aceea studiul formei și numărului cromozomilor se realizează de obicei în metafază. Prin tratamente speciale se distruge fusul nuclear, cromozomii metafazici se dispersează în citoplasma celulară, se fotografiază la microscop, iar ulterior se decupează fiecare cromozom din fotografie și se ordonează în perechi în funcție de mărimea și forma lor, realizîndu-se astfel cariotipul speciei respective. Reprezentarea schematică a cromozomilor din cariotipul unei specii, pe bază de măsurători, constituie idiotipul acelei specii (fig. 1.11).



1.11. A — Cromozomii metafazici ($2n = 36$) de la șobolanul de apă (*Arvicola terrestris*).



1.11. B — Idiograma la șobolanul de apă: m — metacentrici; sm — submetacentrici; st — subtelocentrici; a — acrocentrici (cu centromerul plasat aproape terminal).

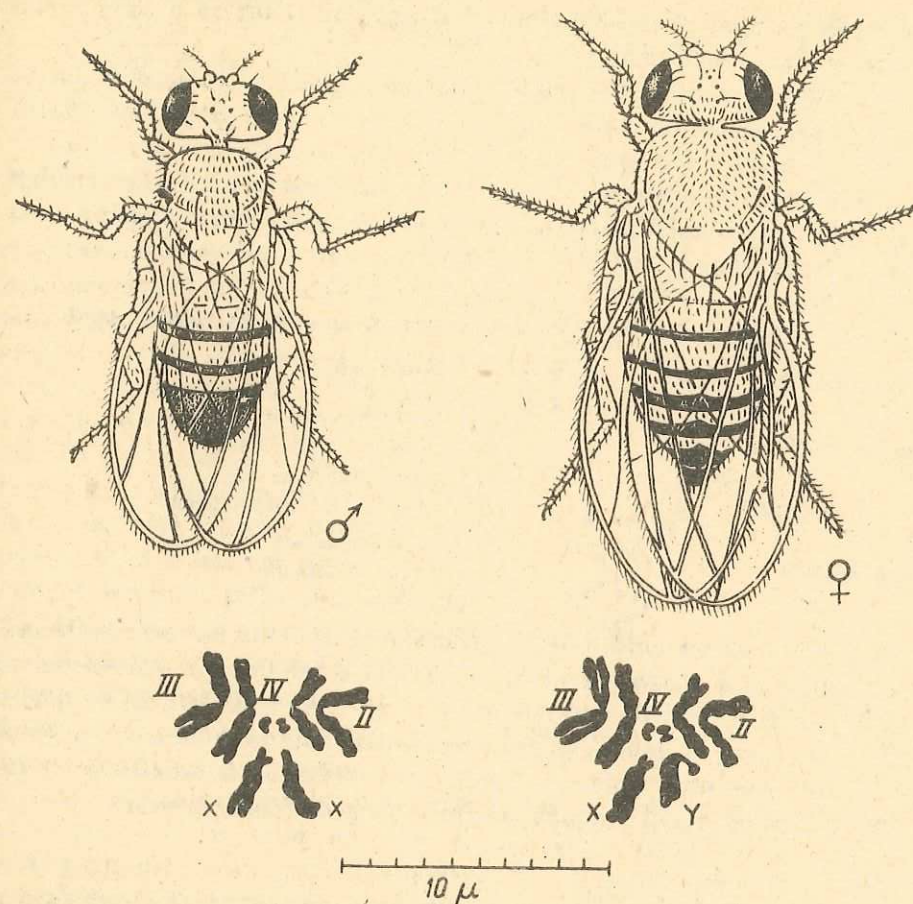
1.3.3. Gene și cromozomi

La începutul secolului al XX-lea s-a elaborat ipoteza că genele sînt situate în cromozomi. În sprijinul acestei ipoteze s-au adus numeroase argumente citologice și genetice. Astfel, la unele specii de lăcuste, masculii posedă un cromozom în minus în comparație cu femelele, fenomen observat și la alte specii de insecte.

La musculița de oțet (*Drosophila melanogaster*) care are patru perechi de cromozomi ($2n = 8$) s-a constatat că femelele au o pereche de cromozomi omologi notați cu XX, iar masculii au un cromozom X de formă lineară asemănător cu cel de la femelă și un cromozom de forma unui baston frînt notat cu Y. Acești cromozomi au fost denumiți cromozomi ai sexului sau heterozomi în timp ce restul cromozomilor somatici se numesc autozomi (fig. 1.12).

Tot la musculița de oțet s-a constatat că absența unui cromozom din perechea a IV-a este corelată cu absența ochilor la unele musculițe. Deci s-a stabilit o corelație între existența unui tip particular de cromozom și un caracter morfologic specific.

Un alt argument important în sprijinul acestei ipoteze l-a constituit asemănarea între modul de comportare al factorilor ereditari intuiți de G. Mendel și comportarea cromozomilor. Se știe că în celulele somatice cromozomii se găsesc sub formă de pereche ($2n$), în fiecare pereche unul provenind de la un părinte și celălalt de la alt părinte. Gametii nu conțin decît unul din cromozomii pereche, numărul lor de cromozomi fiind redus la jumătate (n) comparativ cu celulele corpului.



1.12. Masculul (♂) și femela (♀) de la *Drosophila melanogaster* (sus) și cele patru perechi de cromozomi metafazici (jos). Cromozomii sexului sînt notați cu XY la ♂ și XX la ♀.

Meritul de a fi sintetizat într-o teorie unitară toate aceste cercetări, precum și rezultatele experiențelor proprii, a revenit geneticianului **Thomas Hunt Morgan**.

Cercetările lui T. H. Morgan și ale colaboratorilor săi au fost efectuate la musculița de oțet (*Drosophila melanogaster*).

Această insectă constituie un excelent obiect de cercetare pentru genetică intrucît se înmulțește repede (în circa două săptămîni se poate obține o generație), este prolifică (o femelă depune cîteva sute de ouă), se crește ușor în laborator pe un mediu foarte simplu, are numai 4 perechi de cromozomi care se pot identifica foarte ușor după formă și mărime. În plus, în celulele glandelor salivare s-a descoperit un tip particular de cromozomi și anume cromozomii uriași, care pot fi relativ ușor studiați la microscop. În sfîrșit, au fost depistate peste 500 de mutații naturale, care afectează organele insectei. Aceste mutante

au servit ca material pentru studierea transmiterii ereditare a caracterelor prin mecanismul cromozomial.

T. Morgan a constatat că printr-o mutație a genei de tip normal (notată convențional cu literă mare sau cu +) apare o genă „alelă” modificată (notată cu literă mică sau -).

Genele alele sînt situate în aceeași pereche de cromozomi, în loci omologi și influențează aceeași însușire a organismului, determinînd apariția unor caractere contrastante.

Iată cîteva dintre genele alele identificate de T. Morgan la musculița de oțet.

Caracterul	Genele alele
1. culoarea ochilor	$\begin{cases} w^+ & \text{ochi de culoare roșie} \\ w & \text{ochi de culoare albă} \end{cases}$
2. culoarea corpului	$\begin{cases} y^+ & \text{corp de culoare gri} \\ y & \text{corp de culoare galbenă} \end{cases}$
3. forma aripilor	$\begin{cases} vg^+ & \text{aripi normale} \\ vg & \text{aripi vestigiale} \end{cases}$

Prin încrucișarea mutantelor între ele sau cu tipul normal, care se cheamă și „sălbatic”, s-a studiat modul de moștenire a diferitelor gene în cursul mai multor generații. Rezultatele au fost corelate cu cercetările citologice și astfel s-a ajuns la elaborarea celor mai importante teze ale teoriei cromozomiale ale eredității: *plasarea genelor pe cromozomi, transmiterea lor în lăntuită (linkage-ul) și schimbul reciproc de gene (crossing-over).*

1.3.4. Așezarea lineară a genelor pe cromozomi și transmiterea în lăntuită a genelor (linkage).

După stabilirea faptului că genele sînt plasate în cromozomi, Th. Morgan studiază timp de mai mulți ani transmiterea ereditară a caracterelor la cîteva sute de mii de indivizi de *Drosophila melanogaster*.

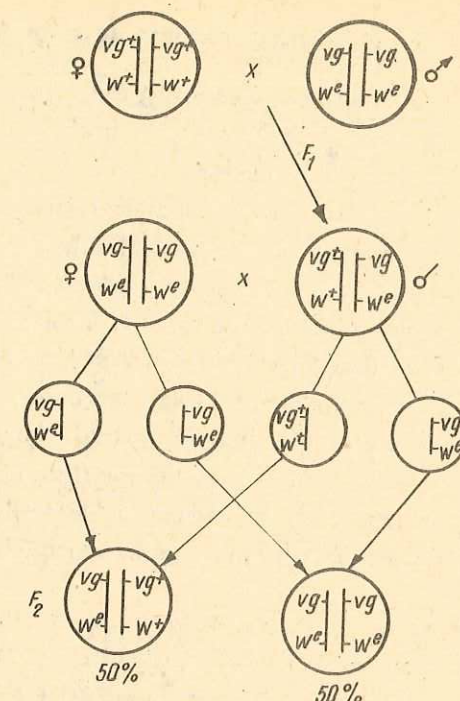
Încrucișînd indivizi normali cu diferite mutante sau diverse mutante între ele, constată că transmiterea multor caractere se abate de la cea de-a doua lege a lui Mendel. Admițînd că diferitele caractere ale organismului sînt determinate de genele plasate în cromozomi, Th. Morgan își dă seama că numărul genelor este mult mai mare decît numărul cromozomilor unui organism. De aceea mai multe gene trebuie să fie plasate pe același cromozom, într-o succesiune lineară.

Plasarea lineară a genelor în cromozom este una dintre principalele teze ale teoriei cromozomiale ale eredității.

Ulterior, T. Morgan formulează ipoteza transmiterii genelor plasate în același cromozom, în bloc, în lăntuite (linkage-ul), intrucit în procesul

diviziunii celulare cromozomii se comportă ca o unitate. Această ipoteză a fost dovedită experimental.

Astfel s-a constatat că prin hibridarea unei musculițe de oțet (♀) normală în ceea ce privește forma aripilor și culoarea ochilor (vg^+w^+) cu o musculiță masculă (♂) care prezenta concomitent două caractere mutante recesive: aripi vestigiale (vg) și ochi purpurii (w^e), în F_1 apar indivizi heterozigoți normali. Aceștia (♂) se încrucișează cu indivizi dublu mutanți homozigoți (♀). În F_2 reapar tipurile genitoare în raport de 1:1 datorită faptului că genele respective fiind plasate pe același cromozom, se transmit în lăntuite (linkage) (fig. 1.13). Conform celei de-a doua legi a lui Mendel, în F_2 trebuia să se realizeze segregarea independentă a acestor caractere și să apară următoarele patru tipuri de indivizi: 1. cu aripi normale și ochi normali (ambele caractere dominante); 2. cu aripi normale și ochi purpurii; 3. cu aripi vestigiale și ochi normali; 4. cu aripi vestigiale și ochi purpurii (ambele caractere recesive). În proporția cunoscută pentru segregarea a două perechi de caractere de 9 : 3 : 3 : 1. În realitate, în urma încrucișării respective, s-au obținut numai două tipuri de indivizi: cu aripi normale și ochi normali (50%) și cu aripi vestigiale și ochi purpurii (50%), identici deci cu cei parentali.



1.13. Rezultatele încrucișărilor la *Drosophila melanogaster* între femele normale (aripi normale și ochi roșii) cu masculii dublu mutanți (aripi vestigiale și ochi purpurii).

Gena mutantă ce determină aripi vestigiale se notează cu vg , iar cea care determină culoarea purpurie a ochilor cu w^e . Alelele respective pentru tipul normal sînt notate vg^+ și w^+ .

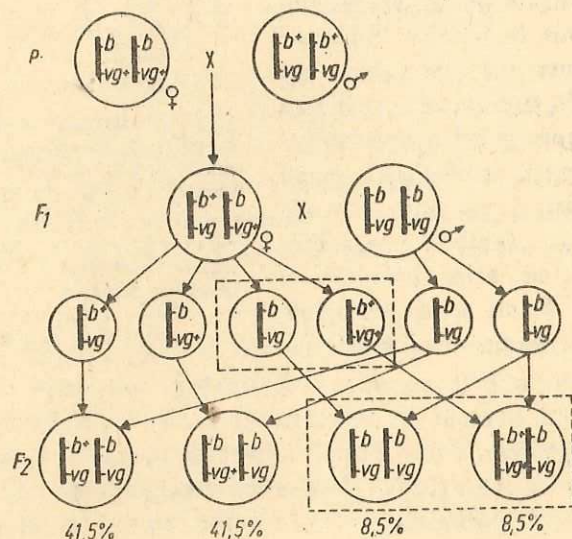
Constatînd că fenomenul se repetă și în cazul altor mutante, Morgan ajunge la concluzia că cele două gene (ochi purpurii și aripi vestigiale) sînt plasate pe același cromozom și se transmit în lăntuit. Pe baza unui număr mare de experiențe de încrucișare, Morgan arată că fenomenul de linkage se manifestă numai în cazul genelor plasate pe același cromozom, în timp ce pentru genele plasate pe cromozomi diferiți, transmiterea ereditară a caracterelor se face independent conform legilor mendeliene. Pentru aceasta pledează și observația că la musculița de oțet numărul grupelor de în lăntuire (4) este egal cu numărul perechilor de cromozomi (4).

1.3.5. Schimbul reciproc de gene (crossing-over) și hărțile cromozomiale

Cercetarea amănunțită a caracterelor determinate de genele plasate pe același cromozom a evidențiat numeroase excepții de la transmiterea înălțuită a genelor.

T.H.Morgan și colaboratorii săi au studiat transmiterea ereditară a caracterelor la două mutante de *Drosophila melanogaster*: una cu aripi vestigiale ($vg\ vg$) și corp gri normal (b^+b^+) și alta cu aripi normale (vg^+vg^+) și corp mutant negru (bb). În F_1 au rezultat indivizi heterozigoți care aveau caracterele normale (corp gri și aripi normale). Ulterior o femelă obținută în prima generație după încrucișare a fost retroîncrucișată cu un mascul care prezenta ambele mutante (aripi vestigiale și corp negru).

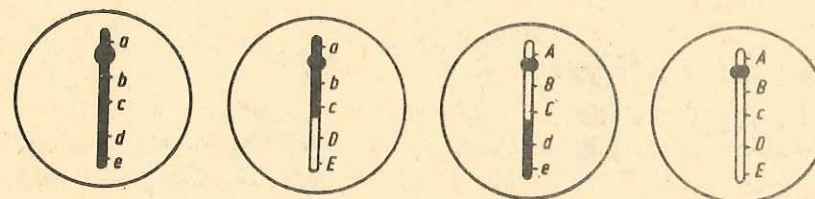
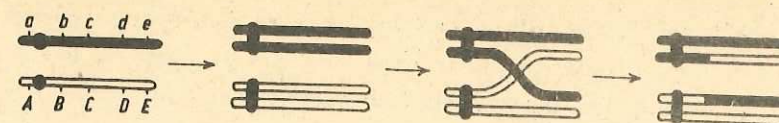
Din analiza rezultatelor (fig. 1.14) s-a dedus că apariția ultimelor două categorii de organisme se datorează segregării genelor care de obicei se transmit înălțuit. Cauza constă în schimbul reciproc de gene plasate pe



1.14. La *Drosophila melanogaster* din încrucișarea în F_1 a tipului normal dublu heterozigot cu cel dublu mutant, datorită fenomenului de crossing-over, în F_2 apar gameți și indivizi recombinanți genetic (în dreptunghiurile închise în linii întrerupte).

cromozomii pereche în timpul diviziunii meiotice. Acest fenomen a fost denumit crossing-over.

Crossing-overul este o altă teză a teoriei cromozomiale a eredității, supranumită și teza schimbului echilibrat de gene între cromozomii pereche. Explicația pe care o dă Morgan acestui fenomen este următoarea: în timpul diviziunii meiotice, cromozomii omologi se apropie foarte mult și se ating unul



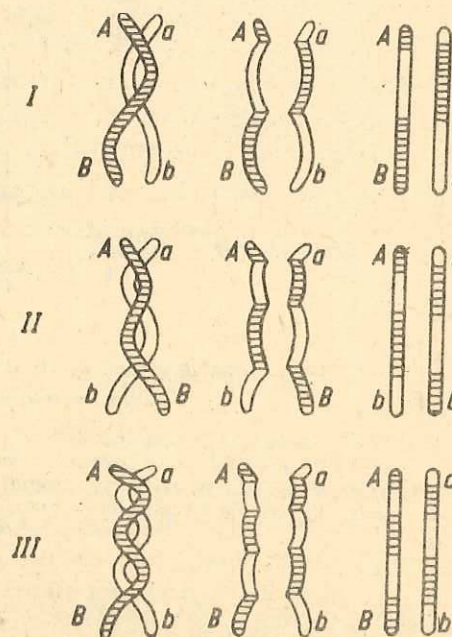
1.15. Fenomenul de crossing-over între o pereche de cromozomi (sus) din care rezultă (jos) doi gameți nerecombinanți (la extremități) și doi gameți recombinanți (la mijloc).

Cu litere sint reprezentate perechile de gene alele (Aa , Bb , Cc , Dd , Ee).

de altul în unul sau mai multe puncte. În aceste puncte de contact cromozomii se pot rupe, iar între cromozomii pereche poate avea loc un schimb de segmente cromatidice. Dacă pe aceste segmente se află localizate gene diferite dar alele, schimbarea unor segmente cromatidice duce la schimbul de gene sau crossing-over, în urma căruia apar cromozomi și gameți recombinanți (fig. 1.15).

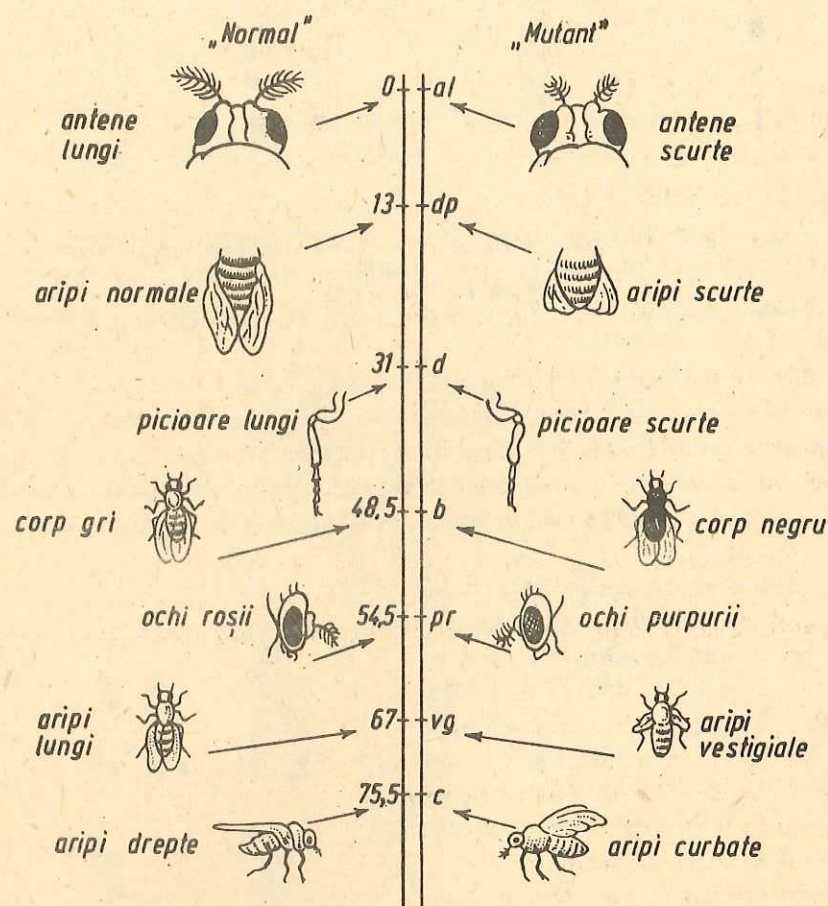
Cercetările ulterioare au dovedit că fenomenul de crossing-over poate fi dublu, triplu etc. în sensul că pot avea loc concomitent schimburi reciproce multiple de segmente cromatidiene (fig. 1.16). De asemenea s-a dovedit că fenomenul de crossing-over poate avea loc și în interiorul genei, precum și în cazul diviziunilor mitotice.

Hărțile cromozomiale. După enunțarea tezei crossing-overului, s-au acumulat numeroase date care au permis unele concluzii privind modul de aranjare a genelor pe cromozomi și astfel s-a ajuns la alcătuirea primelor **hărți cromozomiale**. Pentru aceasta s-a încercat să se stabilească distanța existentă între diferite gene, utilizându-se ca unitate de măsură frecvența cu care se manifestă fenomenul de crossing-over, deci frecvența cu care apar orga-



1.16. Crossing-overul dublu (I), triplu (II) și evaduplu (III).

nismele recombinate. Procentul de crossing-over în cadrul unei perechi de cromozomi depinde de distanța dintre gene. Aceasta pornește de la raționamentul logic că dacă genele de pe același cromozom sînt plasate mai departe una de alta, posibilitatea manifestării crossing-overului este mult mai mare decît dacă ele sînt alăturate (fig. 1.17).



1.17. Harta genetică a unei porțiuni din perechea a doua de cromozomi de la *Drosophila melanogaster*.

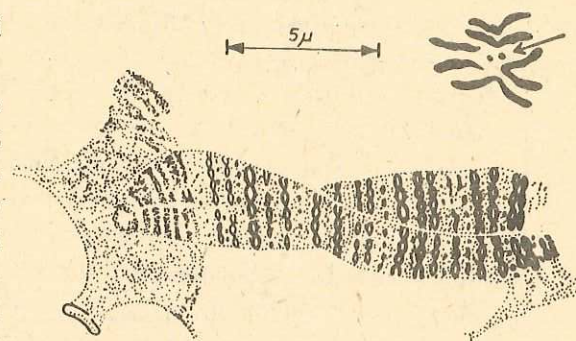
Deși frecvența recombinărilor nu depășește 50%, pe harta cromozomială apar distanțe mai mari între gene rezultate din însumarea valorilor intermediare. De exemplu, pe acest cromozom gena *dp* (aripi scurte) este plasată la 13 unități de recombinare; gena *c* (aripi curbate) este plasată la 75,5 unități de recombinare etc.

Hărțile cromozomiale constituie reprezentarea grafică a cromozomilor și a genelor care alcătuiesc diferitele grupe de linkage, gene plasate pe cromozomi la distanțe relative, exprimate în procente de recombinare.

Descoperirea cromozomilor uriași în celulele glandelor salivare de la *Drosophila melanogaster* și cercetările efectuate asupra lor au contribuit de asemenea în mare măsură la fundamentarea științifică a teoriei cromozomiale a eredității.

Cromozomii uriași sînt de peste 150 ori mai lungi decît cromozomii metafazici. Ei sînt formați dintr-un mare număr de cromatide paralele, datorită unei replicări succesive a cromozomilor, fără ca aceasta să fie urmată de separarea cromatidelor. Fenomenul acesta se numește politenie.

În interfază cromozomii nu sînt complet despiralizați. Ei prezintă mici zone spiralizate denumite *cromomere*. Acestea sînt caracteristice ca număr și poziție pentru fiecare cromozom. Deoarece cromatidele paralele ale cromozomilor uriași au aceeași structură cu a cromozomilor interfazici, cromomerele lor se suprapun dînd naștere unor benzi transversale mai intens colorate, alternate de benzi luminoase. Cromozomii uriași de la *Drosophila melanogaster* prezintă peste 5 000 de astfel de benzi, cu o morfologie caracteristică și constantă, pentru fiecare zonă a lor (fig.1.18). Studiul comparativ al numărului și aspectului benzilor din cromozomii uriași de la musculițele de oțet normale și de la musculițele ce prezentau diferite mutații ale genelor au arătat că între poziția genelor pe cromozomii metafazici și distribuția benzilor în cromozomii uriași există o corelație directă. Aceste observații au contribuit la alcătuirea hărții citologice la *Drosophila melanogaster*. Aceasta a permis găsirea unui suport celular teoriei localizării genelor în cromozomi.



1.18. Cromozomii uriași la *Drosophila melanogaster* sînt formați din benzi succesive care pot fi ușor identificate.

În imagine este reprezentată perechea a patra de cromozomi din complementul cromozomial care sînt cei mai mici (v. săgeata).

1.3.6. Recombinarea genetică la eucariote

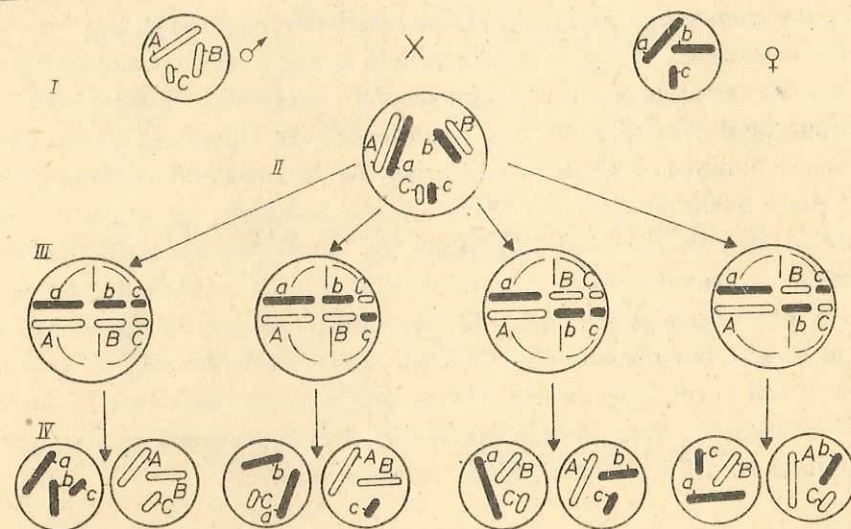
Prin studiul comparativ al mitozei și meiozei s-a arătat că cel de-al doilea tip de diviziune este cel care asigură libera combinație a cromozomilor și schimbul reciproc de gene între cromozomii pereche. Sexualitatea este procesul prin care se realizează marea diversitate genetică a indivizilor din cadrul populațiilor și speciilor. Astfel, dacă în metafaza I a meiozei cromozomii omologi se asociază formînd bivalenți, ulterior fiecare pereche se separă

independent de celelalte, fapt care determină combinarea pe bază de probabilitate a cromozomilor proveniți de la bunici. Fenomenul acesta poartă numele de recombinare intercromozomială. Cu cât este mai mare numărul de perechi de cromozomi, cu atât sînt mai mari posibilitățile lor de a forma mai multe combinații în cadrul gameților. Geneticianul H.J. Muller a denumit această combinație probabilistică din cursul meiozei „dansul cromozomilor“ (v. planșa III).

În cazul unei specii care are 3 perechi de cromozomi ($2n = 6$) se poate ușor afla numărul de combinații rezultate din recombinarea intercromozomială (fig. 1.19). Probabilitatea ca un gamet să fie diferit genetic de altul se află calculînd valoarea lui 2^n (n = numărul de perechi de cromozomi), adică $2^3 = 8$.

Aplicînd la om această formulă, unde numărul perechilor de cromozomi este de 23, se obține un număr de combinații gametice de $2^{23} = 8.388.608$.

Aceasta înseamnă că ovulele și spermatozoizii produși de un individ femel sau mascul sînt extrem de variați din punct de vedere genetic. Prin combinarea probabilistică a gameților în procesul fecundației se obține un număr imens de genotipuri, astfel că niciodată copiii unei familii nu sînt identici cu părinții și nici între ei.



1.19. Recombinarea intercromozomială în cazul unei specii care are 3 perechi de cromozomi ($2n = 6$):

I — gameți proveniți de la bunici ($\sigma - ABC$ și $\phi - abc$); II — prin fecundare se refacă garnitura diploidă de cromozomi cu genele Aa , Bb și Cc ; III — la maturitate, în meioză, cromozomii se separă probabilistic și migrează la poliilei, independent de originea lor; IV — în anafază rezultă astfel 8 tipuri de gameți, diferiți genetic: ABC , ABc , AbC , aBC , Abc , aBc , abC , abc .

Pe de altă parte, în diviziunea meiotică poate avea loc fenomenul de crossing-over. Aceasta înseamnă că între cromozomii pereche, din care unul este de origine maternă și altul paternă, are loc un schimb reciproc de gene,

fenomenul fiind cunoscut sub denumirea de recombinare intracromozomială.

La eucariote, recombinarea genetică se poate realiza și prin conversie. Conversia este un proces de recombinare genetică neregiprocă. Acest proces a fost observat inițial la ciupercile din genurile *Saccharomyces*, *Neurospora*, *Aspergillus* etc. Astfel, nucleul $2n$, care intră în diviziune reduțională, dacă este heterozigot (a^+ și a), ascosporii n în număr de 4 sau 8 (rezultați după cele două sau trei diviziuni) nu segregă întotdeauna în raportul așteptat de 1:1 (4:4), ci una dintre alele va fi mai frecventă ($3a^+$ și 1 a sau 6:2; 5:3; 7:1 etc.). Conversia este cauzată de transferul unui segment de ADN format din 100—200 nucleotide, de pe o cromatidă pe alta.

Prin recombinare genetică, la eucariote se creează o infinitate de posibilități de diversificare a informației genetice, astfel că, în cadrul unei specii la care indivizii se reproduc sexual, fiecare individ prezintă o altă constelație de factori ereditari.

Cercetările din ultimii ani au arătat că și la organismele procariote au loc unele fenomene de sexualitate și recombinare genetică. Deci, recombinarea genetică descoperită de școala morganistă este universal valabilă în natura vie.

În concluzie, prin descoperirea fenomenului recombinării genetice, T.H. Morgan și colaboratorii săi au dat pentru prima oară o explicație științifică variabilității plantelor și animalelor în natură, fapt care n-a putut fi realizat de către Ch. Darwin în secolul trecut.

Teoria cromozomială a eredității a avut și are importante aplicații practice. Aceste cunoștințe teoretice sînt necesare cercetătorului în alcătuirea programelor de ameliorare a soiurilor de plante și raselor de animale. Astfel, printr-o alegere judicioasă a genitorilor, se obțin hibrizi la care, în urma fenomenului de recombinare genetică, apar noi combinații de gene. Ca urmare, amelioratorul are posibilitatea să selecționeze noi forme utile pentru practică. De asemenea, pe baza cunoașterii hărților cromozomiale a devenit posibil transferul anumitor cromozomi sau segmente cromozomiale de la un soi la altul, sau chiar de la o specie la alta. În felul acesta s-au transferat gene utile pentru procesul de ameliorare al plantelor și animalelor (de exemplu, transferul rezistenței la rugină de la specii sălbatice la grâu). Pe de altă parte, prin autofecundare la plante și consangvinizare (încrucișare înrudită) la unele animale, s-au obținut linii homozigote (pure din punct de vedere genetic), prin a căror încrucișare se creează organisme ce manifestă în prima generație fenomenul heterozis. Acestea au o creștere mai rapidă, o rezistență mai mare la condițiile nefavorabile de mediu și, ca urmare, o productivitate mărită. Astfel de hibrizi s-au obținut la porumb, floarea-soarelui, sfecla de zahăr, găini, viermi de mătase etc.

1.3.7. Determinismul genetic al sexelor

Ce avantaje rezultă pentru descendență din înmulțirea sexuală?

În primul rând trebuie arătat că reproducerea sexuală asigură posibilitatea de înmulțire a organismelor și păstrarea unui raport relativ constant între sexe.

În al doilea rând, fenomenele de sexualitate determină o vigoare deosebită descendenței, adică fenomenul heterozis.

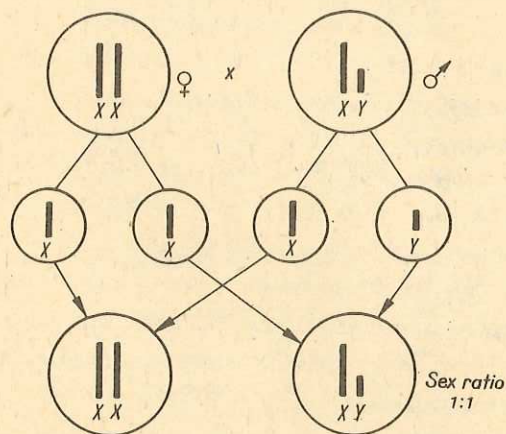
În al treilea rând, fiecare individ din cadrul unei populații nu moștenește programul genetic al părinților, ci o combinație particulară a programelor genetice ale ascendenței. Ca urmare fiecare individ reprezintă, din punct de vedere genetic, o entitate distinctă față de toți indivizii ce alcătuiesc populația care, în felul acesta, manifestă o mare variabilitate.

„Fată sau băiat?” este întrebarea tuturor părinților ce așteaptă un copil. De aceea, oamenii au încercat de multă vreme să afle cum sînt determinate genetic sexele.

Principalul mecanism de determinare a sexelor este cel cromozomial. În natură acest mecanism este de 4 tipuri:

Tipuri de determinare a sexelor	femele	mascul
1. <i>Drosophila</i>	XX	XY
2. <i>Protenor</i>	XX	XO
3. <i>Abraxas</i>	ZW sau XY	ZZ sau XX
4. <i>Fluture</i>	ZO sau XO	ZZ sau XX

Tipul *Drosophila* este comun multor specii printre care și mamiferelor, inclusiv omul. Sexul femel prezintă o pereche de cromozomi ai sexului identici (XX), iar sexul mascul este heterogametetic, prezentînd o pereche de cromozomi ai sexului sau heterozomi diferiți (XY) (fig. 1.20).



1.20. Determinismul cromozomial la mamifere cu femele homogametice (XX) și masculi heterogametici (XY).

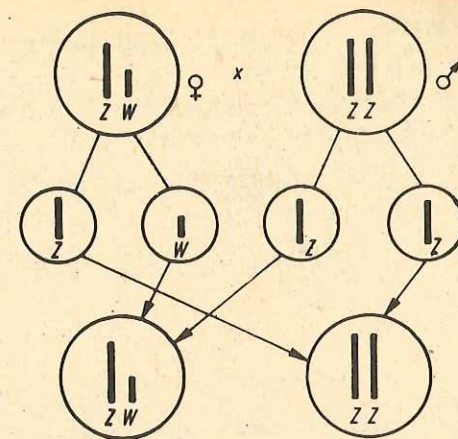
La **tipul *Protenor***, întîlnit mai rar în natură (la specii de lăcuste și alte nevertebrate), tot sexul mascul este heterogametetic (XO). În urma diviziunii meiotice jumătate din gameții acestui sex vor deține cromozomul X, iar cealaltă jumătate va avea doar autozomii.

Tipul *Abraxas* (fig. 1.21) prezintă sexul femel heterogametetic, cel mascul fiind homogametetic. Acest tip de determinism cromozomial este întîlnit la toate

păsările, la unele specii de nevertebrate, de amfibieni și reptile.

Tipul fluture este rar întîlnit în natură. El determină sexul unor nevertebrate, inclusiv a multor specii de lepidoptere. Acest tip este inversul tipului *Protenor*, adică sexul heterogametetic este cel femel.

Tipurile de determinism cromozomial asigură și raportul constant de 1 : 1 între sexe. Analizînd spre exemplificare tipul *Drosophila* (v. fig. 1.20),



1.21. Determinismul cromozomial al sexelor la păsări cu femele heterogametice (ZW) și masculi homogametici (ZZ).

observăm că toți gameții sexului femel conțin câte un cromozom X. La sexul mascul, care este heterogametetic (XY), în urma diviziunii meiotice jumătate din gameți posedă cromozomul X, iar cealaltă jumătate cromozomul Y. Din unirea gameților masculi ce dețin cromozomul X cu gameți femeli rezultă numai femele (XX). Din unirea gameților masculi ce dețin cromozomul Y cu gameți femeli, rezultă numai masculi (XY). Așadar, sexele heterogametice formează gameți de două feluri în raport constant de 1 : 1.

La multe specii de pești și amfibieni cromozomii sexului nu sînt diferențiați morfologic și, ca urmare, nu pot fi identificați la microscop. În determinismul genetic al sexelor la aceste specii intervin mai multe gene plasate pe una sau mai multe perechi de autozomi. Ca urmare, sexele prezintă o anumită labilitate și, în condiții determinate, se poate realiza o inversare a sexelor, adică o transformare a masculilor în femele și viceversa. De asemenea, la aceste specii există uneori și indivizi hermafrodiți. Determinarea sexelor la pești și amfibieni nu este deci cromozomială, ci genică.

La organisme mai puțin evoluat, sexele nu sînt diferențiate morfologic ci numai fiziologic, biochimic și genetic. Astfel, multă vreme, bacteriile au fost considerate ca fiind lipsite de fenomene de sexualitate. Relativ recent s-a pus în evidență fenomenul conjugării, prin care două bacterii de sex diferit notate F⁺ și F⁻ se cupleză între ele, realizîndu-se transferul factorului de fertilitate F prezent numai la bacteriile masculine (F⁺). Odată cu transferul acestui factor are loc și un transfer parțial al cromozomului bacterian, realizîndu-se astfel recombinarea genetică și respectiv, variabilitatea genotipică.

La mamifere s-a constatat un fapt deosebit de important și anume, că specii foarte diferite prezintă aceleași gene pe cromozomul X. De pildă, genele care provoacă hemofilia la om, la cîine și la cal se găsesc plasate pe cromozomul X, ceea ce dovedește originea sa foarte veche.

Analizînd în ansamblu sexualitatea în lumea vie trebuie remarcat, în primul rînd, universalitatea fenomenului, rolul său biologic extrem de important și manifestarea sa foarte variată la diferite specii aflate în diferite etape de evoluție.

1.3.8. Metode pentru studiul cromozomilor la plante și animale

Metoda rapidă de colorare cu soluție carmin-acetică a cromozomilor mitotici la plante

Materiale necesare: sticle cu dop rodat și cilindri gradați de diferite capacități (100 pînă la 1 000 ml), vase Erlenmayer, baloane de sticlă, pîlnii de sticlă, lămpi de spirt, sticle de ceas sau cristalizoare mici (25 ml), fiole de sticlă, lame și lamele microscopice, hîrtie de filtru, pense, ace spatulate, microscop de laborator IOR. Dintre *substanțe* sînt necesare: alcool etilic absolut, cloroform, acid acetic glacial, α -bromonaftalen ($C_{10}H_7Br$), colchicină, carmin, acid clorhidric normal (HCl 82,5 ml la 1 000 ml apă distilată). *Ca material biologic:* se pot folosi bulbi de ceapă, semințe de ceapă, secară, orz etc.

Mod de lucru. 1. Prepararea emulsiei de α -bromonaftalen: într-o sticlă cu dop rodat se pun 75% apă distilată și 25% α -bromonaftalen, se agită puternic și apoi se lasă cîteva minute ca excesul acestei substanțe chimice să se depună la fundul sticlei. Cu o pipetă se ia apoi emulsia din partea superioară și se pun 2–3 cm³ în mici fiole de sticlă (5 cm lungime, diametru 10–20 mm). În această emulsie se introduc vîrfurile de rădăcini embrionare și se lasă 3–5 ore.

2. Prepararea fixatorului: *variante a* — alcool etilic absolut 3 părți + 1 parte acid acetic glacial; *variante b* — apă acetică (45 ml acid acetic glacial + 55 ml apă distilată).

3. Prepararea colorantului: carmin-acetic 2% (apă acetică 100 ml + 2 g carmin pulbere). Se amestecă într-un balon de sticlă, se lasă să fiarbă circa 30 min. apoi se răcește, se filtrează și se păstrează în sticle brune cu dop rodat.

4. Pregătirea materialului biologic. Întrucît cromozomii se diferențiază în timpul diviziunii celulare, pentru evidențierea lor se folosesc țesuturi cu diviziuni numeroase cum sînt meristemele radiculare. Pentru aceasta se pun bulbii de ceapă cu discul (tulpina adevărată) în pahare cu apă la încolțit sau semințe de ceapă, orz, secară etc. la germinat, în cutii Petri, pe hîrtie de filtru umezită cu apă. Cînd radicele au circa 1 cm lungime se recoltează în fiole cu soluție de colchicină (0,5%) sau emulsie de α -bromonaftalen.

a. Prin acest prim tratament se realizează *prefixarea*, care are rolul de a distruge fusul de diviziune și de a opri diviziunea celulară în stadiul de metafază, cînd cromozomii sînt condensați la maximum și pot fi numărați și studiați morfologic.

b. După 3 ore se îndepărtează soluția în care s-a făcut prefixarea.

Radicele se trec într-o sticlă de ceas sau o capsulă de sticlă cu soluție de carmin acetic 2% la care se adaugă cîteva picături de acid clorhidric normal (9 părți soluție carmin acetic + 1 parte acid clorhidric normal). Se încălzește la flacăra unei lămpi de spirt (5 minute radicele de ceapă și 10–14 minute cele de cereale), evitînd fierberea. Prin acest tratament se realizează concomitent *fixarea* (omorirea celulelor și păstrarea nealterată a morfologiei constituenților citoplasmatici), *hidroliza* (înmuierea țesuturilor prin distrugerea parțială a lamelor celulopectice dintre celule) și *colorarea* cromozomilor.

5. Efectuarea de preparate microscopice proaspete. Pe o lamă microscopică se așază o radiculă de la care se detașează numai zona meristematică din vîrf (circa 3 mm) cu un ac spatulat. Se pune o picătură de carmin-acetic 2% și se aplică deasupra o lamelă. Apoi cu un băț de chibrit se bate ușor pentru a etala celulele între lamă și lamelă, astfel încît să fie un strat uniform celular; se face în același timp o bună etalare a cromozomilor.

La microscop se vor observa: nucleii interfazici, celule în profază, celule în metafază și, cu o frecvență foarte mică, celule în anafază sau telofază.

Metoda Feulgen de evidențiere a cromozomilor mitotici la plante

Prin această metodă, ADN se colorează selectiv, în timp ce celelalte componente celulare nu se colorează.

Materiale necesare: cele necesare pentru metoda descrisă anterior, frigider, termostat reglat la 60°C, fuxină bazică, metabisulfit de potasiu ($K_2S_2O_5$), cărbune vegetal.

Mod de lucru. 1. Prepararea colorantului.

Reactivul Schiff se prepară astfel:

— se ia 1 g de fuxină bazică sub formă de cristale, se transformă în pudră și se pune într-un balon de sticlă; peste această pudră se toarnă 200 cm³ apă distilată la 100°C, se agită puternic și se lasă să se răcească la 50°C; se filtrează și se adaugă apoi 30 cm³ acid clorhidric normal; se adaugă 3 g metabisulfit de potasiu ($K_2S_2O_5$) sub formă de cristale (se evită preparatul sub formă de pudră care se alterează repede prin pierderea de SO_2);

— se lasă soluția pentru 24 de ore într-o sticlă bine închisă la întuneric și la rece. După acest timp soluția are o culoare gălbuie deschisă;

— pentru decolorarea soluției se adaugă 0,5 g cărbune vegetal; se lasă aproximativ un minut și se filtrează repede prin hîrtie de filtru;

— soluția se poate păstra timp îndelungat la întuneric și la rece (4°C).

2. Pregătirea materialului. Prefixarea se realizează în emulsie de α -bromonaftalen sau soluție de colchicină (0,5%) timp de 3 ore.

Fixarea. Ca fixator poate fi folosită soluția de acid acetic 45% (acid acetic glacial 45% și apă distilată 55%) la temperatura de 2°C, sau amestecul de alcool etilic — acid acetic glacial (3 : 1).

Din fiolele cu rădăcini se îndepărtează emulsia de α -bromonaftalen și se pun 2–3 cm³ de fixator, în care se lasă cel puțin o oră.

Hidroliza are rolul de a asigura macerarea țesuturilor prin dizolvarea parțială a substanțelor pectice, astfel că este ușurat procesul de colorație și apoi de etalare a celulelor pe lamă. De asemenea, în cursul hidrolizei se eliberează grupele aldehydice din ADN, care reacționează apoi cu fuxina bazică.

Pentru efectuarea hidrolizei se folosește acidul clorhidric normal (HCl N) la temperatura de 60°C. Din fiolele cu rădăcini se îndepărtează fixatorul și se pune o cantitate de 2–3 cm³ de acid clorhidric normal la temperatura de 60°C. Fiolele se introduc apoi într-un termostat reglat la 60°C, unde se lasă 6 min. pentru rădăcinile de ceapă, 14 min. pentru cele de secară și un timp variabil pentru alte specii (8–24 min).

În situația în care nu sînt posibilități pentru efectuarea hidrolizei la termostat, se poate recurge la următoarea improvizație: la flacăra unei lămpi de spirt sau a unui bec Bunzen se încălzește apa la 60°C într-un vas. În acest vas cu apă caldă (60°C) se introduce fiola în care se găsește materialul de hidrolizat. Cu ajutorul unui termometru se controlează temperatura și se menține constantă la 60°C, prin apropierea sau îndepărtarea vasului de flacăra.

Timpul de hidroliză al materialului la diferite specii de plante variază în funcție de tăria țesuturilor. Prin tatonări se poate determina destul de precis timpul necesar pentru hidroliză la diferite specii.

Colorarea se efectuează cu o soluție de fuxină bazică decolorată (reactivul Schiff), care se recolorează la nivelul cromatinei cromozomilor.

După terminarea hidrolizei se îndepărtează acidul clorhidric din fiole și se adaugă 2–3 cm din reactivul Schiff. După 10–15 min, regiunea meristematică din virfurile rădăcinilor începe să se coloreze în roșu violaceu.

Pentru intensificarea colorării, rădăcinile se lasă în soluție timp de o jumătate de oră, până la o oră, după care se poate începe efectuarea preparatelor și observarea la microscop.

3. *Preparatele microscopice* se fac prin etalarea materialului între lamă și lamelă într-o picătură de apă acetică sau carmin-acetic, la fel ca și în cazul precedent.

La microscop se observă nucleii și cromozomii colorați în roșu violaceu, iar citoplasma aproape incoloră.

1.3.9. *Drosophila melanogaster* — cultura în laborator, ciclul de viață și aspectul morfologic

Cultura în laborator. Musculița de oțet este foarte răspândită în natură; se găsește mai ales acolo unde sînt fructe care au început să fermenteze.

Pentru cultura insectei în laborator există o multitudine de medii. Se poate folosi astfel mediul cu mălai, care se prepară ușor din:

— făină de porumb (mălai).....	150 g
— zahăr	100 g
— agar-agar.....	10 g
— drojdie de bere	15 g
— acid propionic	5 ml
— apă distilată	1 000 ml.

Se amestecă bine toate componentele și se fierb pînă ce se dizolvă agarul, obținându-se un mediu relativ consistent după răcire. Mediul în stare caldă se toarnă în borcane mici de sticlă, foarte curate, într-un strat de 1,5–2 cm. După răcire, în fiecare vas se mai adaugă puțină drojdie de bere, pentru a grăbi declanșarea fermentației. Acidul propionic este necesar pentru a împiedica apariția mușgaiului.

După ce s-a efectuat turnarea mediului cald în vasele de cultură, acestea se acoperă cu un tifon curat. După răcire vasele de cultură se închid cu dopuri de vată și tifon. Ele pot fi folosite imediat pentru creșterea insectei sau pot fi puse în frigider la 4°C și păstrate cîteva zile.

Ciclul de viață. Pentru a studia ciclul de viață se introduc în vasele cu mediu circa cinci perechi de musculițe adulte colectate de pe fructe în fermentație. Femela de *Drosophila melanogaster* depune după cîteva ore, cîteva sute de ouă de formă ovală, care pot fi observate cu lupa. După ieșirea din ou, larva suferă două năpîrliri astfel că insecta prezintă 3 stadii larvare.

Cînd larvele se pregătesc să devină pupe, ele părăsesc mediul de cultură și aderă la o suprafață relativ uscată (peretele vasului de cultură, o bucată de lemn sau de hîrtie de filtru).

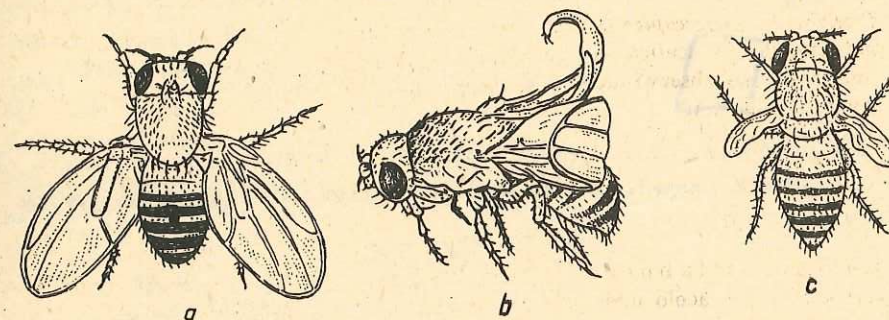
Viața pupei durează în medie 6 zile (la temperatura de 20°C), după care adultul eclozionaază prin capătul anterior al pupei.

Diferitele stadii de dezvoltare ale insectei durează în medie 15 zile la temperatura de 20° sau 10 zile la 25°C.

Recunoașterea sexului larvelor și insectelor adulte. Pentru realizarea de încrucișări sau pentru studiul diferitelor mutante, este necesară identificarea sexelor. La larve, sexul se evidențiază după poziția și mărimea gonadelor. Acestea se găsesc dispuse în partea posterioară și laterală a larvei, testiculele fiind mult mai mari decît

ovarele și de formă ovală. Evidențierea gonadelor se poate face cu ochiul liber sau cu lupa binoculară.

Insectele adulte prezintă un evident dimorfism sexual, ușor de evidențiat cu lupa (v. fig. 1.22). Femela prezintă 7 segmente abdominale, ultimul terminat cu un mucron. Masculul prezintă 5 segmente abdominale, ultimele trei sudate și de culoare neagră. Pe prima pereche de picioare masculul prezintă cîte un pînten sexual, chitinos,



1.22. Trei mutante la *Drosophila melanogaster*:
a — aripi îndepărtate; b — aripi curbate; c — aripi vestigiale.

de culoare neagră. Tipul normal (sălbatic) de *Drosophila* se distinge ușor de diferitele mutante. Astfel, la tipul normal se pot observa următoarele caractere morfologice: corp de culoare gri cu ultimele segmente abdominale mai închise; aripi mari, ovale, ochi rotund și de culoare roșie cărămizie.

La mutațiile naturale se pot observa musculițe cu unele caractere modificate: mutante ale culorii corpului (corp negru sau maro), ale formei aripilor (vestigiale, curbate, trunchiate) (fig. 1.22), ale culorii ochilor (roșu deschis, alb), ale formei ochilor (ochi lobat, ochi barat datorită reducerii numărului de omatidii) etc.

1.3.10. Probleme privind plasarea genelor pe cromozomi

1. Prin încrucișarea între o femelă de *Drosophila melanogaster* cu ochi roșii normali, cu un mascul cu ochi albi de tip mutant, în prima generație apar numai indivizi normali cu ochi roșii. Prin încrucișarea acestora, în F_2 se obțin femele normale și masculi de două tipuri: jumătate cu ochi roșii și jumătate cu ochi albi.

Cum pot fi interpretate aceste rezultate?

2. La speciă de fluture *Abaxas grossulariata* există două tipuri de indivizi: de culoare deschisă și închisă. Prin încrucișarea dintre o femelă închisă și un mascul deschis, rezultă în F_1 femele deschise și masculi închisi la culoare.

Dacă se face încrucișarea reciprocă femelă deschisă x mascul închis, toți descendenții sînt de culoare închisă.

Cum pot fi explicate aceste rezultate?

3. Alcătuiți harta genetică pentru trei gene ipotetice *ABC* cu alelele *abc*. Unul dintre genitori este fenotipic normal, fiind din punct de vedere genotipic heterozigot (*Aa Bb Cc*). Celălalt genitor prezintă fenotipul (*aa bb cc*). Aceste trei gene sînt situate pe același cromozom, deoarece în urma încrucișării între organisme cu fenotip normal, dar heterozigote (*Aa Bb Cc*), cu tipul triplu mutant (*aa bb cc*), descendența este alcătuită în majoritate din organisme asemănătoare cu părinții, fiind fenotipic *ABC* sau *abc*. Deci, genele respective manifestă linkage, fiind plasate pe același cromozom.

În descendență apar însă și organisme recombinate prin crossing over în următoarele proporții:

- între gena *a* și gena *b* organisme recombinate cu fenotipul *Abc* și $aBC = 15\%$;
- între gena *b* și gena *c* organisme recombinate cu fenotipul *ABc* și $abC = 8\%$;
- între gena *a* și gena *c* organisme recombinate cu fenotipul *AbC* și $aBc = 23\%$.

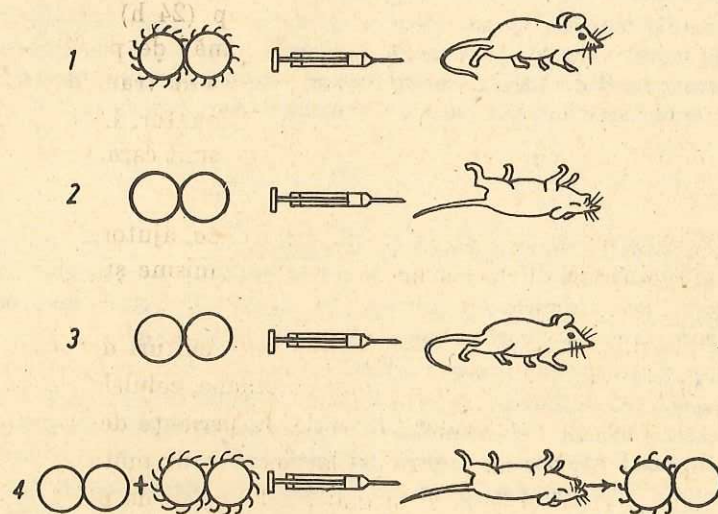
Plasați aceste gene linear pe cromozom, știind că între genele mai apropiate frecvența crossing-overului este mai mică, iar între genele mai îndepărtate este mai mare.

1.4. NOȚIUNI DE GENETICĂ MOLECULARĂ

La întrebarea ce sînt cromozomii și genele din punct de vedere chimic a răspuns genetica moleculară, care studiază materialul genetic la nivel molecular, biochimic.

1.4.1. Acizii nucleici și rolul lor genetic

În anul 1928 bacteriologul englez E. Griffith a injectat la șoareci pneumococi vii nevirulenți împreună cu pneumococi virulenți, dar care fuseseră în prealabil omorîți prin căldură. Cu surprindere a constatat că șoarecii din experiență au murit de pneumonie. Din animalele moarte au fost izolați pneumococi virulenți vii. De aici a desprins concluzia că pneumococii nevirulenți



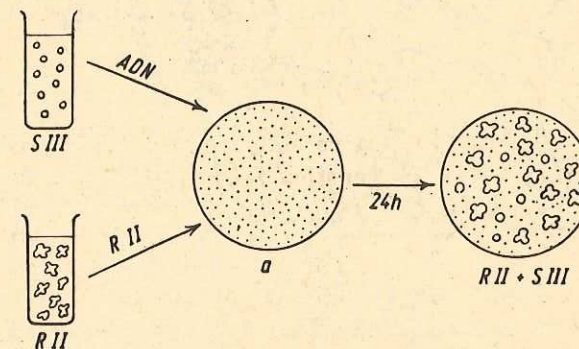
1.23. Schema experienței lui E. Griffith:

1 — pneumococi nevirulenți; 2 — pneumococi virulenți; 3 — pneumococi virulenți omorîți prin căldură; 4 — pneumococi virulenți omorîți prin căldură împreună cu cei nevirulenți.

lenți în contact cu „resturile” pneumococilor virulenți, devin și ei virulenți. Are loc deci un proces de transformare a pneumococilor nevirulenți în pneumococi virulenți (fig. 1.23).

Multă vreme cauza transformării pneumococilor a rămas necunoscută.

În anul 1944 americanul A. T. Avery și colaboratorii săi au descoperit experimental că acidul dezoxiribonucleic (ADN) este capabil să transfere caractere ereditare de la un organism la altul. La pneumococi există mai multe tipuri de indivizi: unii (notați cu litera „S”) prezintă colonii netede, au o capsulă și sînt virulenți; alții (notați cu litera „R”) alcătuiesc colonii rugoase, n-au capsulă și sînt nevirulenți. Din cauză că la tipul „S” capsula poate fi formată din diferite polizaharide, există mai multe tipuri de pneumococi S I, S II, S III. În mod spontan, prin mutație acești pneumococi își pot pierde capsula și devin nevirulenți de tipul R I, R II, R III.



1.24. Schema experienței lui A.T. Avery:
a — mediu de cultură.

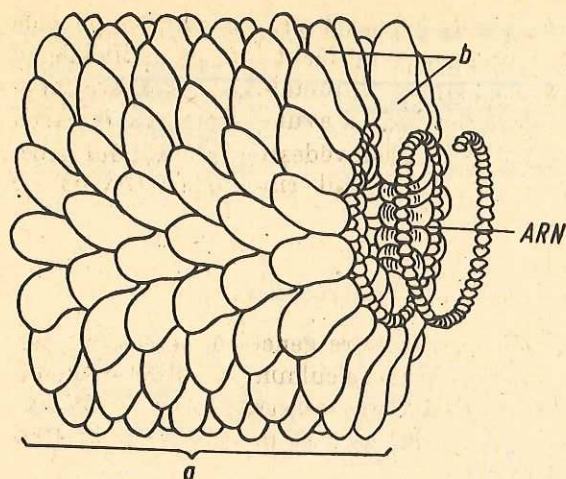
A.T. Avery și colaboratorii au extras ADN din celulele pneumococilor virulenți de tipul S III, pe care l-au introdus în mediul de cultură al pneumococilor nevirulenți de tipul R II (fig. 1.24). După un timp (24 h) s-a constatat că printre pneumococii R II apare și un mic număr de pneumococi S III. Aceasta înseamnă de fapt că pneumococii R II s-au transformat în pneumococi S III, sub influența ADN de la tipul donator. Este important de subliniat faptul că pneumococii transformați transmit caracterele respective la descendenți.

Aceste experiențe de transformare genetică cu ajutorul ADN au fost ulterior reproduse la diferite specii de microorganisme și chiar la plantele și animalele superioare.

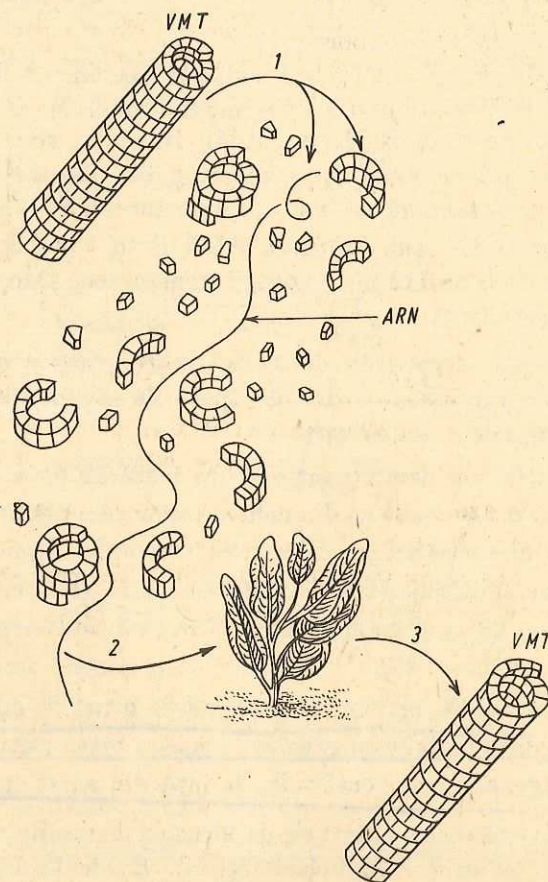
Astfel s-a demonstrat că prin tratarea unor culturi de celule de hamster auriu cu ADN extras din celulele tumorale umane, celulele din cultură dobîndesc caracteristici specifice celor tumorale. Experiențe de transformare genetică cu ajutorul ADN s-au realizat și la viermele de mătase, la musculița de oțet, la găini și rațe, precum și la mai multe specii de plante (tomate, bob, grâu, petunie etc.).

Cercetările privind transformarea genetică au demonstrat deci că ADN-ul reprezintă materialul genetic la majoritatea viețuitoarelor și că factorii ereditari (genele) sînt constituiți de fapt din acest acid nucleic.

Există însă o categorie de virusuri denumite ribovirusuri care nu posedă ADN, ci acid ribonucleic (ARN). Evidențierea rolului genetic al ARN viral s-a realizat la virusul mozaicului tutunului (VMT) (fig. 1.25).



1.25. O particulă de VMT are un înveliș denumit capsidă (a) alcătuit din numeroase unități proteice identice (b — capsomere), dispuse elicoidal. Ele sînt formate dintr-un singur lanț polipeptidic alcătuit din aminoacizi. În centrul cilindrului se află o macromoleculă de ARN dispusă spiralat.



1.26. Schema experienței pentru evidențierea rolului genetic al ARN:

1 — disocierea ARN de proteine; 2 — infectarea unei plante de tutun; 3 — reconstituirea VMT-ului.

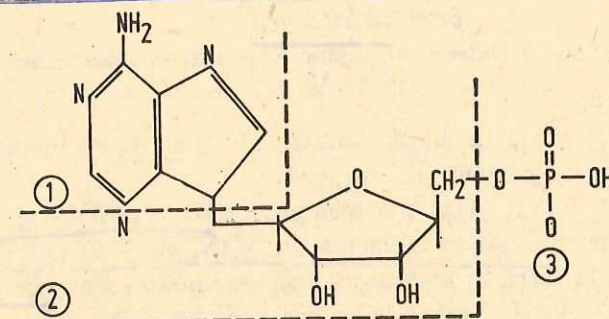
Rolul genetic al ARN la VMT s-a pus în evidență prin separarea pe cale chimică a ARN de proteina virală, după care s-au făcut infecții artificiale cu ambele componente ale virusului. S-a constatat că numai ARN viral are capacitate infecțioasă. În plantele infectate cu ARN a avut loc sinteza de ARN viral, dar și a proteinei virale (fig. 1.26). Aceasta dovedește că materialul genetic în cazul ribovirusurilor este reprezentat de acidul ribonucleic (ARN). La ribovirusuri genele sînt constituite din ARN.

1.4.2. Structura chimică a acizilor nucleici și sinteza lor

După descoperirea fenomenului de transformare genetică, cercetările privind acizii nucleici au luat o mare amploare și ele au culminat în 1953 cu identificarea structurii macromoleculelor de ADN de către trei cercetători J. Watson, F. Crick și M. Wilkins, care au fost distinși în anul 1962 cu Premiul Nobel pentru această realizare.

1. Din punct de vedere fizic s-a constatat că **ADN-ul** este constituit din macromolecule avînd o greutate moleculară medie de 10^8 , cu un grad înalt de viscozitate și birefrigență.

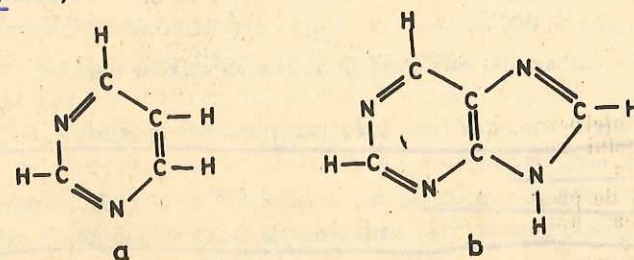
Acizii nucleici sînt substanțe chimice macromoleculare alcătuite din unități mai simple denumite **nucleotide**. O nucleotidă este constituită dintr-o bază azotată, un zahăr și un radical fosforic (fig. 1.27).



1.27. Reprezentarea schematică a unei nucleotide:
1 — bază azotată; 2 — zahăr; 3 — radical fosforic.

Bazele azotate din macromolecula acizilor nucleici sînt de două feluri: baze purinice și baze pirimidinice.

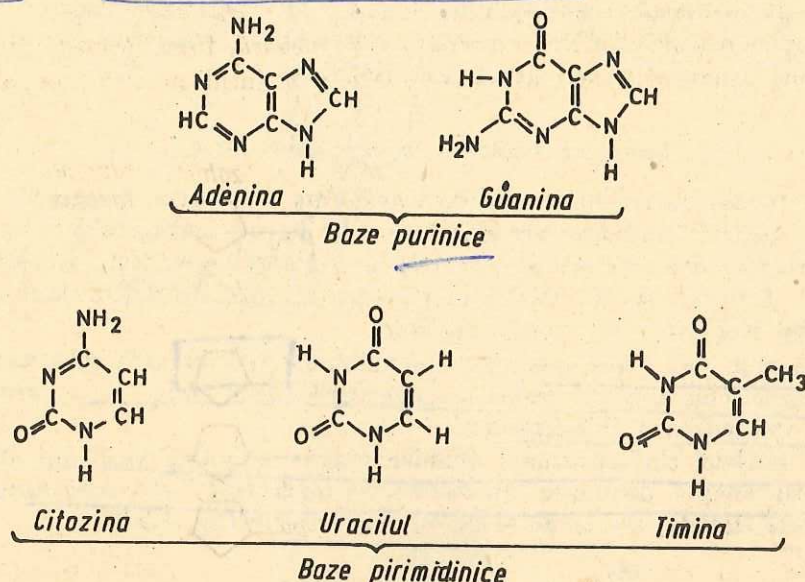
Ele rezultă dintr-un nucleu comun denumit **purină** și respectiv, **pirimidină** (fig. 1.28).



1.28. Nucleul pirimidinic (a) și nucleul purinic (b).

Pirimidina este o bază azotată, cu o structură similară benzenului, la care doi atomi de azot înlocuiesc atomii corespunzători de carbon în pozițiile 1 și 3.

Dintre cele mai importante pirimidine sînt: *citozina* (C) și *timina* (T) în ADN. La ARN, în locul timinei se află *uracilul* (U) (fig. 1.29).

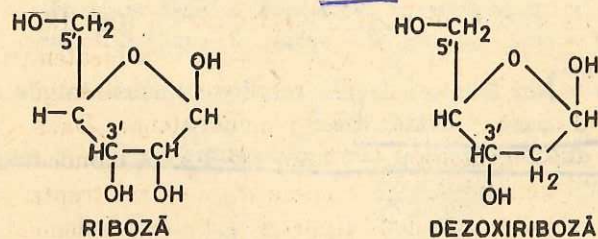


1.29. Bazele azotate purinice și pirimidinice prezente în macromolecula de ADN și ARN.

Purina este un alt tip de bază azotată, alcătuită dintr-un heterobiciclu format din 5 atomi de carbon și 4 de azot.

Cele mai importante baze purinice sînt: *adenina* (A) și *guanina* (G). Acestea sînt prezente atît în molecula de ADN, cît și în cea de ARN.

Zaharurile care intră în alcătuirea acizilor nucleici sînt *riboza* la ARN și *dezo-iriboză* la ADN. Ambele sînt pentoze (fig. 1.30).



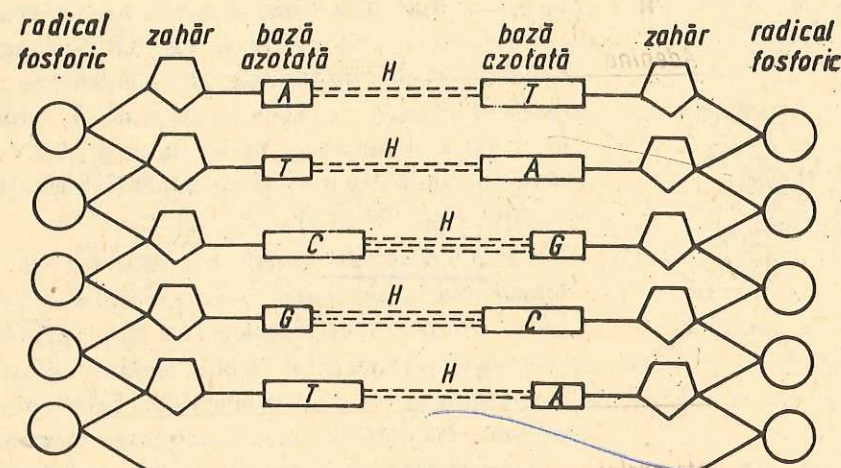
1.30. Zaharurile care intră în alcătuirea acizilor nucleici.

Din combinarea unei baze azotate purinice sau pirimidinice cu o pentoză rezultă o *nucleosidă*.

Prin atașarea unui grup fosfat la carbonul 3' sau 5' de la pentoza unei nucleoside, rezultă o *nucleotidă*, unitatea de bază a acizilor nucleici. Prin înlanțuirea nucleotidelor se obțin *polinucleotidele*.

Legătura dintre două nucleotide se realizează prin intermediul grupului fosfat, care unește moleculele de pentoză cu două nucleotide în poziția 3' și 5'. Ca urmare, macromoleculele de acizi nucleici, indiferent de tipul nucleotidelor care se succed în cadrul catenei, sînt polarizate, adică au o ordine a nucleotidelor 3'→5'→3'.

Macromolecula de ADN are o alcătuire *bicatenară*, fiind formată din două catene polinucleotidice, înfășurate elicoidal în jurul unui ax comun.



1.31. Un segment din macromolecula de ADN.

Cele două catene ale ADN sînt *complementare*, în sensul că întotdeauna o nucleotidă care conține o bază azotată purinică se leagă cu una ce conține o bază azotată pirimidinică și invers. Ca urmare în macromolecula de ADN nu există decît 4 tipuri de legături: A-T, T-A, G-C, C-G.

Structura bicatenară a ADN se realizează cu ajutorul unor legături de hidrogen (duble între adenină și timină și triple între guanină și citozină). Aceste legături sînt de natură electrostatică (fig. 1.31).

Un fenomen foarte interesant legat de structura bicatenară a ADN este *denaturarea*. Prin încălzirea, de pildă, a soluției în care se găsește ADN, cele două catene se despart și ADN devine monocatenar. Dacă se realizează o răcire bruscă a soluției, moleculele rămîn sub formă monocatenară și capătă denumirea de ADN *denaturat*. Dacă răcirea se realizează treptat, se refac legăturile de hidrogen dintre cele două tipuri de catene complementare și moleculele devin bicatenare, rezultînd ADN *renaturat*.

Pe această bază se pot realiza *hibridi moleculari* într-un amestec de catene de ADN, provenind de la diferite specii. Măsura în care se realizează renaturarea depinde de secvența nucleotidelor în cadrul moleculelor de ADN. Cu cît speciile sînt mai înrudite, cu atît renaturarea se realizează mai repede și într-o proporție mai mare și invers. De asemenea se pot realiza hibridi moleculari ADN-ARN.

2. Acizii ribonucleici (ARN) au în general, o structură monocatenară. Există mai multe tipuri de ARN care au funcții diferite.

1. ARN-viral constituie materialul genetic al unor ribovirusuri cum sînt virusul mozaicului tutunului, virusul poliomielitei, virusul gripei etc.

2. ARN-mesager (ARN-m) are rolul de a copia informația genetică a unei catene din macromolecula de ADN și, în felul acesta, realizează ceea ce se cheamă fenomenul de transcripție, o etapă în procesul de decodificare a informației genetice și de sinteză proteică. La ARN-m, succesiunea nucleotidelor este complementară cu aceea a catenei de ADN de la care a copiat informația. Greutatea moleculară a ARN-m este variabilă deoarece și mărimea informației copiate este variabilă.

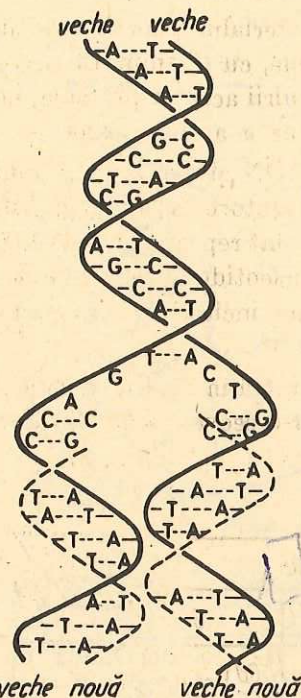
3. ARN-solubil (ARN-s) are rolul de a transporta aminoacizii la locul sintezei proteice. Are o greutate moleculară mică (25 000) și relativ constantă, fiind alcătuit dintr-o succesiune de 73—90 nucleotide. Este monocatenar, cu porțiuni bicatenare, care formează trei bucle mari și îi conferă forma unei frunze de trifoi.

4. ARN-ribosomal (ARN-r) intră în alcătuirea ribozomilor și are rol important în sinteza celulară a proteinelor. În molecula sa sînt numeroase și neuniforme plieri datorită legăturilor dintre nucleotidele complementare U-A sau G-C.

Sinteza ADN S-a constatat că în intervalul dintre două diviziuni celulare succesive,

1.32. Replicarea ADN după tipul semiconservativ.

în interfază, și anume în faza de sinteză, se produce dublarea cantității de ADN celular. Acest proces poartă numele de replicație și se realizează cu ajutorul enzimei ADN-polimeraza după modelul semiconservativ (fig. 1.32). Prin ruperea punților de hidrogen, macromolecula de ADN se separă în cele două catene complementare, iar nucleotidele libere din citoplasmă se atașează pe bază de complementaritate de catenele vechi. Vor rezulta două molecule de ADN bicatenar, fiecare avînd o catenă veche (care a avut rolul de model) și o catenă nouă sintetizată. În felul acesta se asigură sinteza noilor molecule de ADN cu o mare fidelitate, moleculele fiice fiind identice cu molecula mamă. Ca urmare, celulele rezultate prin diviziune celulară moștenesc aceeași informație genetică cu a celulei din care provin.



1.4.3. Codul genetic și sinteza proteinelor

Materialul genetic îndeplinește în celulă două funcții importante: autocatalitică și heterocatalitică.

Funcția autocatalitică constă în capacitatea moleculelor de ADN de a se autoreproduce cu mare fidelitate după modelul semiconservativ. Această funcție se realizează cu ajutorul unor enzime celulare.

Funcția heterocatalitică constă în faptul că materialul genetic are capacitatea de a determina sinteze specifice de proteine, cu o anumită secvență de aminoacizi. Deci, ADN conține programul alcătuirii acestor proteine, informația genetică ce determină ordinea de succesiune a aminoacizilor.

Legătura dintre secvența nucleotidelor în ADN și succesiunea aminoacizilor în molecula proteică se realizează cu ajutorul codului genetic.

Unitățile de codificare a informației genetice sînt reprezentate de codoni. Codonul este alcătuit dintr-o secvență de trei nucleotide din macromolecula de ADN, el avînd capacitatea de a determina includerea unui anumit aminoacid în molecula proteică.

Pentru codificarea celor 20 de aminoacizi care intră în alcătuirea proteinelor există 64 de codoni, fiecare fiind format dintr-o secvență de trei nucleotide (fig. 1.33).

CODUL GENETIC (ARN)

Prima nucleotidă a codonului 5'	A doua nucleotidă a codonului				A treia nucleotidă a codonului 3'
	U	C	A	G	
U	UUU } Fenil UUC } alanină UUA } Leucină UUG } Leucină	UCU } UCC } Serină UCA } UCG }	UAU } Tirozină UAC } UAA } Stop UAG } Stop	UGU } Cisteină UGC } UGA } Stop UGG } Triptofan	U C A G
C	CUU } CUC } Leucină CUA } CUG }	CCU } CCC } Prolină CCA } CCG }	CAU } Histidină CAC } CAA } Glutamină CAG }	CGU } CGC } Arginină CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } Izo- AUC } leucină AUA } AUG } Metionină	ACU } ACC } Treonină ACA } ACG }	AAU } Aspara- AAC } gină AAA } Lizină AAG }	AGU } Serină AGC } AGA } Arginină AGG }	U C A G
G	GUU } Valină GUC } GUA } GUG } Valină	GCU } GCC } Alanină GCA } GCG }	GAU } Acid GAC } aspartic GAA } Acid GAG } glutamic	GGU } GGC } Glicină GGA } GGG }	U C A G

1.33. Codul genetic ARN.

Pentru cunoașterea codului genetic ADN înlocuiți nucleotidele respective cu cele complementare lor.

Studiile comparative ale unor proteine normale și mutante au arătat că între secvența nucleotidelor din ADN și secvența aminoacizilor din molecula proteică există o strinsă corelație, fenomen denumit colinearitate.

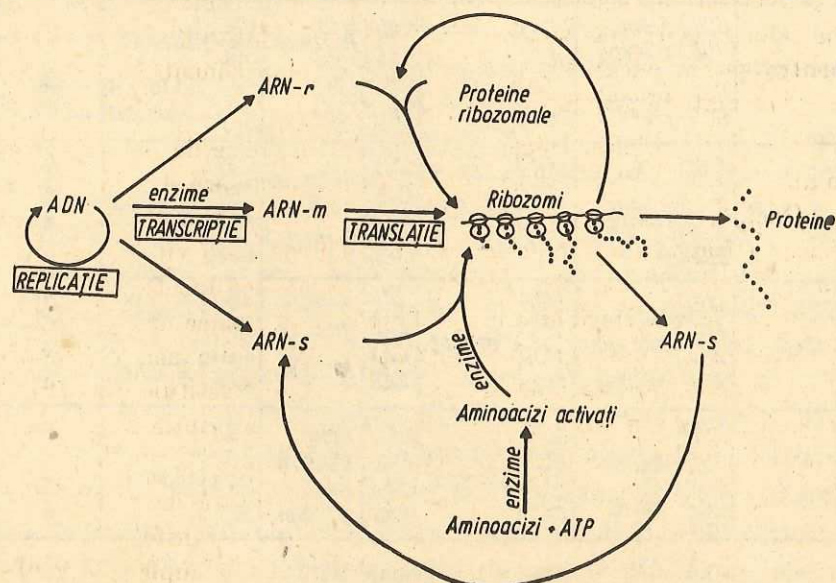
Caracteristicile codului genetic. Codul genetic este alcătuit din 64 de codoni, cifră reprezentând totalitatea combinațiilor celor 4 tipuri de nucleotide luate câte 3, adică 4^3 .

Ținând deci seama că există mai mulți codoni decât aminoacizi, s-a dovedit experimental că mai mulți codoni pot codifica un același aminoacid. Deci, codul genetic este degenerat. De pildă, fenilalanina este codificată de două triplete: UUU și UUC.

Codul genetic este nesuprapus, ceea ce înseamnă că doi codoni vecini nu au nucleotide comune, și este fără virgule (citirea informației genetice se face continuu: între doi codoni succesivi nu există semne de punctuație). În codul genetic nu există decât doi codoni (GUG și AUG) care marchează începutul unui mesaj genetic și trei codoni (UAA, UAG și UGA), care indică sfârșitul unui mesaj genetic.

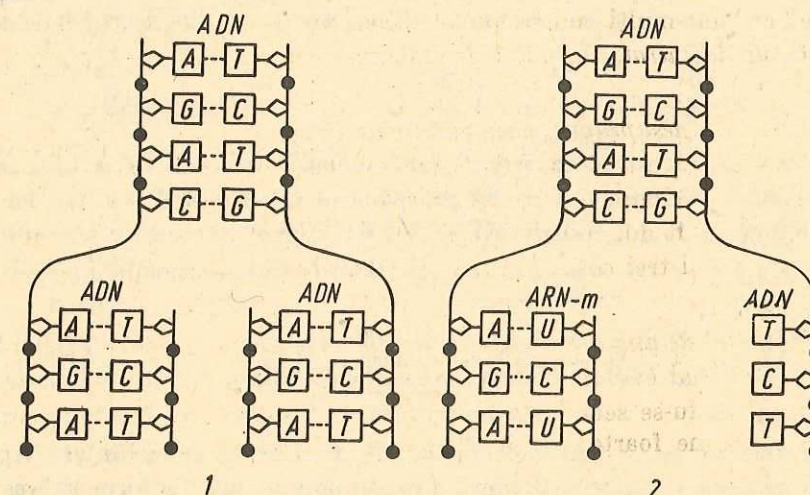
Codul genetic este universal la toate organismele vii, de la cele mai simple virusuri la cele mai evoluate mamifere, aceleași triplete codificând același aminoacid. Ținându-se seama de universalitatea codului genetic, s-a dedus că el are o origine foarte veche, luând naștere în însuși procesul apariției vieții pe Pământ.

Rezultatele experimentale privind funcțiile materialului genetic pot fi sintetizate în relația $\text{ADN} \rightarrow \text{ARN} \rightarrow \text{proteine}$, cunoscută sub denumirea de dogma centrală a geneticii (fig. 1.34). Conform acesteia, informația



1.34. Dogma centrală a geneticii.

genetică se reproduce prin replicație (funcția autocatalitică) și este decodificată (transformată într-o proteină sau enzimă specifică) prin transcripție și translație (funcția heterocatalitică). Prin transcripție se înțelege procesul de copiere a informației înregistrată în ADN de către moleculele de ARN-m, iar prin translație, un complex de procese prin care se decodifică informația cuprinsă în ARN-m. Ca urmare are loc sinteza unei proteine specifice (fig. 1.35).



1.35. Deosebirea dintre replicație (1) și transcripție (2).

Geneticianul H. Temin (SUA) a descoperit recent că unele ribovirusuri, la care materialul genetic este o moleculă de ARN, sînt capabile să determine în celula respectivă sinteza unui ADN cu ajutorul căruia se replică. Este pentru prima oară cînd se demonstrează experimental că ARN-viral poate servi ca matriță pentru sinteza ADN.

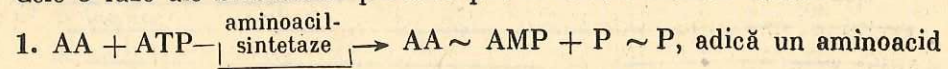
Fazele sintezei proteice. Dependența sintezei proteice de informația genetică din nucleu a fost pusă în evidență la alga monocelulară *Acetabularia mediterranea*. Dacă se îndepărtează nucleul celular, biosinteza proteinelor continuă cîva timp în fragmentele anucleate ale algei, însă cu o viteză mai redusă. După aproximativ 20 de zile, activitatea biosintetică încetează complet și alga anucleată moare. Dacă însă în acest timp se introduce un nucleu în citoplasma respectivă, în cîteva minute alga își reia pe deplin activitatea vitală.

Prima etapă în procesul de sinteză proteică o constituie transcripția informației genetice din ADN în ARN-m. Această transcripție se realizează cu ajutorul unei enzime denumită ARN-polimeraza.

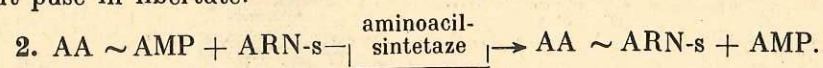
Etapa următoare a sintezei proteice este reprezentată de translație în urma căreia o secvență de nucleotide din ARN-m este transformată într-o secvență de aminoacizi în molecula proteică. ARN-m se cuplează cu ribozomii din citoplasmă formînd poliribozomi. Concomitent are loc activarea

aminoacizilor (AA) din citoplasmă prin legarea lor de ATP (adenozintrifosfat), substanță chimică care servește ca donator de energie.

Cele 3 faze ale biosintezei proteice pot fi redată sintetic astfel:

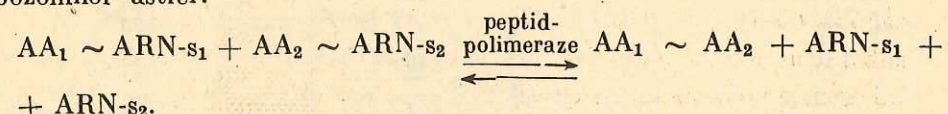


oarecare este activat în urma reacției cu molecula de ATP donatoare de energie sub influența enzimelor denumite *aminoacilsintetaze*. Ca urmare, aminoacidul se leagă de AMP (adenozinmonofosfat), iar două grupări fosfat sunt puse în libertate.



În această fază are loc transferul aminoacizilor activați la ARN-s, sub influența aceluiași enzime din etapa precedentă. Cu ajutorul moleculelor de ARN-s, aminoacizii sunt transferați la locul sintezei proteice în ribozomi.

3. În ultima fază (a treia) are loc asamblarea polipeptidelor cu ajutorul ribozomilor astfel:



În această fază aminoacizii, de pildă AA_1 și AA_2 , se unesc între ei prin legături peptidice cu ajutorul enzimelor peptidpolimeraze. Se formează astfel catene polipeptidice, iar moleculele de ARN-s sunt puse în libertate și sunt reciclate, adică refolosite în procesul sintezei proteice.

1.4.4. Reglajul genetic al activității celulare

Celula vie este comparată adesea cu un uriaș combinat chimic, care, deși are dimensiuni infime, lucrează cu o mare eficiență, sintetizând numeroase produse și exact în cantitățile necesare. Aceasta înseamnă că activitatea celulelor este autoreglată genetic.

De pildă, în celula bacteriei *Escherichia coli*, se găsesc între 3000 și 6000 substanțe chimice diferite de la cele mai simple, cum este apa și dioxidul de carbon, la cele mai complexe de tipul acizilor nucleici, proteinelor, enzimelor, lipidelor, zaharurilor etc. Toate aceste substanțe sunt fabricate de celula bacteriană exact în cantitățile de care are nevoie la momentul respectiv și cu un consum minim de energie. Aceasta înseamnă că nu toate cele circa 3000 de gene ale bacteriei funcționează concomitent, ci ele intră în activitate sau își întrerup funcționarea, condiționat de nevoile celulei.

Reglajul genetic la procariote. Geneticienii francezi **F. Jacob** și **J. Monod** au elaborat în 1961 teoria reglajului genetic al activității celulare, pe baza cercetărilor efectuate la organisme procariote. Pentru această realizare ei au fost distinși cu Premiul Nobel.

Teoria reglajului genetic pornește de la premisa că în celule există trei tipuri de gene: *gene structurale*, *operatoare* și *reglatoare*.

Genele structurale conțin informația genetică pentru sinteza unor proteine sau altor biomolecule necesare realizării structurilor și funcțiilor celulei.

Genele operatoare sunt un fel de comutatori chimici, care declanșează sau nu activitatea genelor structurale.

În celulă, aceste două tipuri de gene sunt plasate alături pe același cromozom și alcătuiesc o unitate funcțională numită **operon**.

Genele reglatoare reglează activitatea primelor două categorii de gene prin intermediul unui semnal chimic numit **represor**.

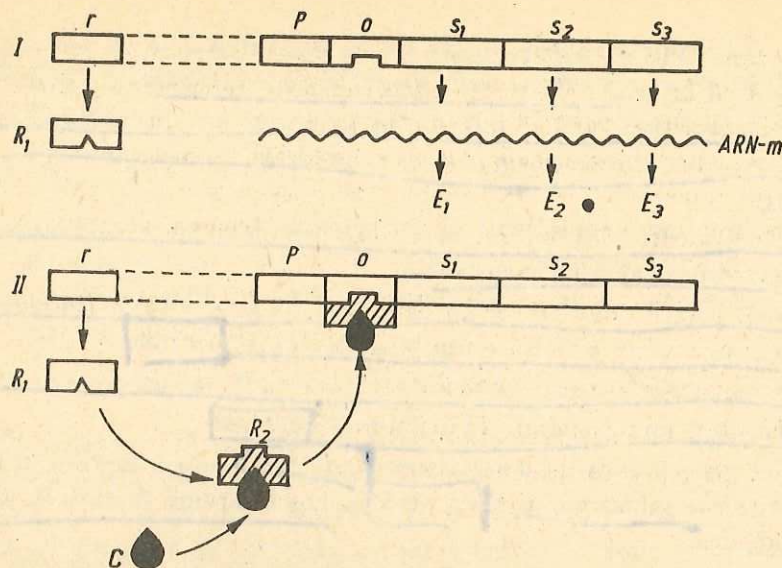
Reglajul genetic este de două tipuri: **inductibil**, care intervine în sinteza enzimelor catabolismului și **represibil**, care intervine în sinteza enzimelor anabolice.

În *sistemul inductibil* substratul, respectiv substanța care trebuie catabolizată, interacționează cu represorul activ și îl inactivează. Așadar, substratul devine **inductor**. Represorul nemaiactionind asupra operonului, genele structurale încep să funcționeze și se realizează sinteza enzimelor catabolice care vor cataboliza substratul. Funcționarea genelor decurge atâta timp până când scade concentrația substratului, moment în care represorul, rămas singur, devine din nou activ și, acționând asupra genei operatoare, blochează activitatea întregului operon. Procesul se reia la o nouă creștere a concentrației substratului.

În *sistemul represibil*, represorul inactiv este activat numai în interacțiune cu substanța sintetizată, care se numește în acest caz **corepresor**. Represorul activat se cuplează cu gena operatoare, blocând activitatea genelor structurale care determină sinteza de enzime cu rol anabolizant al unui produs final. Deci, produsul final (corepresorul), ajuns la o anumită concentrație, intervine în sistarea propriei sale sinteze (fig. 1.36).

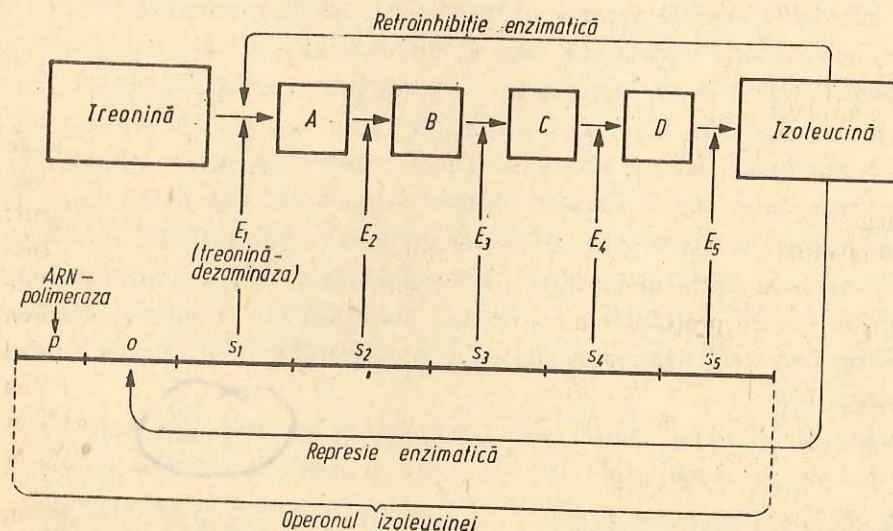
Fenomenul de transcripție a informației genetice de la ADN la ARN-m se realizează cu ajutorul enzimei ARN-polimeraza, care acționează asupra promotorului (P), o regiune a operonului plasată înaintea genei operatoare. Cu ajutorul acesteia, enzima se cuplează cu operonul și astfel începe procesul de transcripție.

Există și un **reglaj genetic prin retroinhibiție** sau **feed-back**, care este mult mai simplu și mai rapid. Astfel, în caz că genele structurale ale unui operon au funcționat, iar produsul final al căii metabolice s-a acumulat în celulă, el acționează asupra primei enzime a căii metabolice respective, cu care se cuplează instantaneu. Ca urmare, activitatea acestei enzime este blocată și cu aceasta, întreaga cale metabolică.



1.36. I — Operonul, reprezentat de genele structurale s_1, s_2, s_3 , gena operatoare (o) și promotorul (p), este funcțional, adică realizează sinteza de ARN - m și a celor trei enzime (E_1, E_2, E_3) ale căii metabolice. Aceasta din cauză că represorul activ (R_1) sintetizat de gena reglatoare (r) este inactiv și nu se poate cupla cu gena operatoare. II — În cazul că represorul inactiv (R_1) se cuplează cu ocorepresorul (C), el devine un represor activ (R_2), capabil să se cupleze cu gena operatoare. Aceasta blochează activitatea întregului operon și ca urmare, nu se mai sintetizează ARN-m și enzimele respective.

Iată un exemplu (fig. 1.37): pentru sinteza aminoacidului izoleucină, pornind de la un alt aminoacid denumit treonină, sînt necesare patru etape intermediare succesive (A,B,C,D) și 5 enzime diferite care acționează succesiv.



1.37. Reprezentarea schematică a căii metabolice prin care treonina este transformată în izoleucină ($E_1...5$ = enzime; $S_1...5$ = gene structurale; p — promotor; o — genă operatoare).

Aceste 5 enzime ($E_1 - E_5$) sînt sintetizate de 5 gene structurale ($s_1...s_5$) diferite. În cazul că în celulă s-a sintetizat o cantitate suficientă de izoleucină, aceasta acționează pe două căi:

1. blochează activitatea celor 5 gene structurale, prin intermediul genei operatoare (o) cuplată de ele. Ca urmare, sinteza celor 5 enzime este blocată, iar transformarea treoninei în izoleucină încetează. Aceasta este **represia enzimatică**;

2. prin cuplarea izoleucinei cu moleculele enzimei treoninadezaminază, prima din cele 5 enzime care transformă treonina în izoleucină este inactivată și instantaneu calea metabolică este blocată. Aceasta este **retroinhibiția enzimatică**.

Absența izoleucinei derepresează întregul operon (promotorul + gena operatoare + cele 5 gene structurale), astfel că ARN-polimeraza se cuplează cu promotorul și începe astfel sinteza ARN-m, adică transcripția informației genetice. Izoleucina este deci inductorul care blochează funcționarea întregului operon. În absența inductorului funcționează calea metabolică și astfel se realizează sinteza izoleucinei.

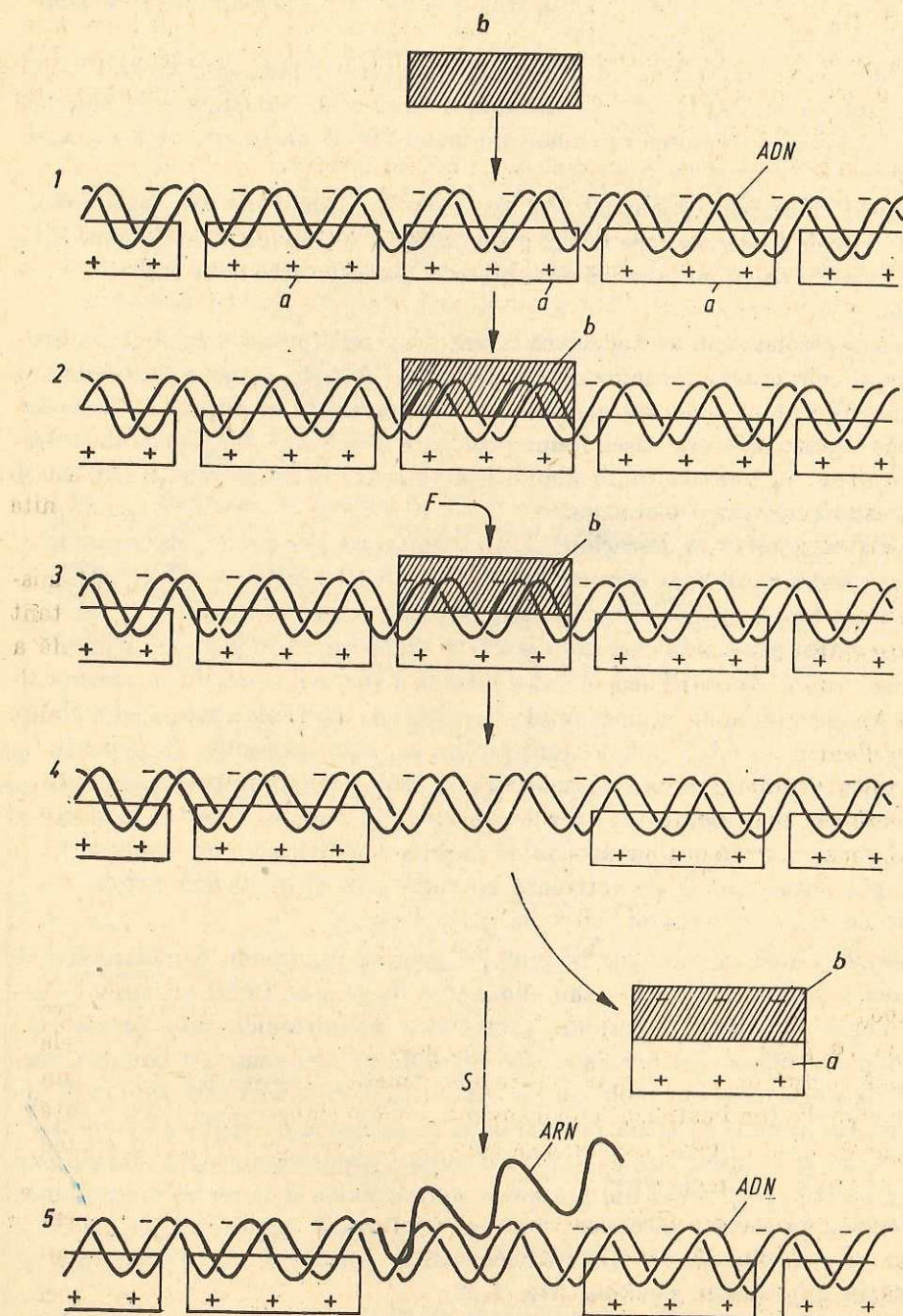
Reglajul genetic la eucariote. La organisme eucariote, cromozomii au o structură mult mai complexă, în alcătuirea lor intrînd ADN, ARN, proteine histonice și nonhistonice, ioni de magneziu și calciu etc.

În reglajul genetic la eucariote intervin două tipuri de proteine cromozomiale. Astfel, **histonele** asigură stabilitatea structurii fibrei de cromatină din care este alcătuit cromozomul eucariotelor. De asemenea, histonele inhibă sinteza de ARN, adică transcripția, în mod nespecific. În general, informația genetică în celula eucariotă se găsește sub forma represată.

Proteinele nonhistonice au un rol important în reglajul specific, diferențiat al genelor. Prezența lor determină ce gene vor fi transcrise în anumite celule și țesuturi, adică ele activează anumite gene și împiedică astfel inhibiția completă a sintezei ARN de către histone.

Pentru a realiza rolul lor în reglajul genetic, proteinele nonhistonice se modifică continuu prin adăugarea sau eliminarea de grupări fosfat cu sarcini electrice negative. Modelul acțiunii proteinelor nonhistonice este următorul: o proteină nonhistonică oarecare este capabilă să recunoască o anumită secvență de nucleotide din molecula de ADN, care de obicei este represată de histone. Ca urmare, proteina nonhistonică se cuplează cu regiunea respectivă a ADN, iar prin fosforilare ea capătă o sarcină electrică negativă. Rezultatul este că acest cuplu, format din proteinele nonhistonice și histonice din regiunea respectivă, cu sarcini electrice contrare, activează segmentul de ADN și acesta devine capabil de funcționare, adică pot avea loc transcripția și translația informației genetice (fig. 1.38).

La eucariote, reglajul genetic se realizează nu numai la nivelul unor gene, ci și la nivelul unor segmente cromozomiale, cromozomi sau genomuri. De pildă, la mamifere un fenomen interesant de reglaj genetic îl constituie inactivarea unuia dintre cei doi cromozomi X de la femele care determină apa-



1.38. Modelul reglajului genetic la eucariote cu ajutorul proteinelor histonice (a) și non-histonice (b). (F — fosforilare; S — sinteză de ARN).

riția cromatinei sexuale în nucleii interfazici ai celulelor. În felul acesta, atât la femele cât și la masculi, funcționează numai genele de pe un singur cromozom X. Dacă la femele ar funcționa ambii cromozomi X, atunci între cele două sexe ar exista deosebiri uriașe, fapt care nu se întâmplă în realitate. Reglajul genetic în cazul cromatinei sexuale se manifestă la nivel cromozomial, nu la nivelul anumitor gene.

Relația genotip, fenotip, mediu. Gena nu funcționează uniform în realizarea unui anumit caracter, ci expresia sa este dependentă de mediul în care acționează. Astfel, sinteza unui aminoacid sau stoparea sintezei sale este dependentă de gene structurale, gene operatoare și gene reglatoare, care interacționează în realizarea fenotipică a acestui caracter.

Se știe astfel că în cadrul unui organism animal de pildă, toate celulele au aceeași structură genetică, același genotip. Cu toate acestea, la animale se diferențiază celule epidermice, sanguine, musculare, hepatice, nervoase etc. Această diferențiere celulară se realizează prin reglaj genetic la nivelul întregului genom, prin interacțiuni multiple și complexe între gene, cromozomi și citoplasma celulară. Rezultatul este că în unele celule sunt activate anumite căi metabolice, ele devenind celule specializate cu anumite funcții.

Un alt nivel al interacțiunii dintre genotip și mediu îl reprezintă organismul ca întreg. Astfel, la organismele animale este cunoscut rolul important al hormonilor în dezvoltarea organismului. La om, funcționarea anormală a hipofizei este corelată cu stoparea creșterii sau cu creșterea exagerată în înălțime. Apar astfel unele maladii endocrine în condiții în care genotipul rămâne nemodificat.

Se poate remarca faptul că fenotipul nu este determinat în exclusivitate de genotip și nici de mediu, ci de interacțiunea lor. Genotipul determină limitele între care fenotipul se poate modifica sub influența mediului.

1.4.5. Gena, structură și funcții

Apogeul în concepția clasică despre genă a fost reprezentat de către ipoteza „o genă — o enzimă”. Conform acestei ipoteze, toate procesele biochimice din organism sunt controlate genetic, fiecare etapă dintr-un lanț metabolic fiind catalizată de o enzimă, a cărei sinteză este determinată de o genă. Deci, o genă controlează sinteza, funcționarea și specificitatea unei anumite enzime.

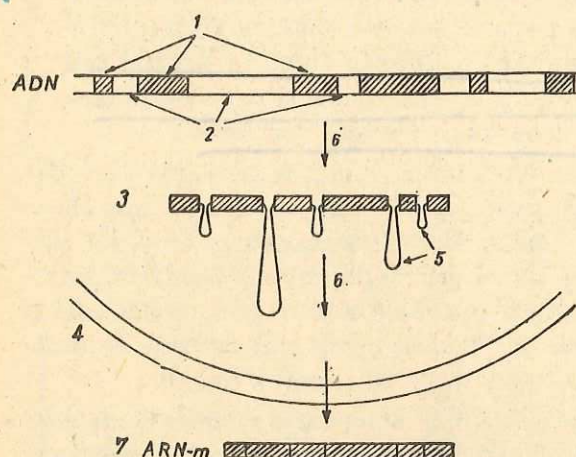
După apariția *geneticii moleculare*, gena este considerată un segment din macromolecula de ADN sau ARN (în cazul ribovirusurilor) care conține informația genetică necesară sintezei unei catene polipeptidice sau unei alte biomolecule.

Gena este alcătuită dintr-o secvență de codoni care codifică succesiunea aminoacizilor într-o catenă polipeptidică.

Gena are două funcții esențiale:

1. *funcția autocatalitică*, prin care ea are capacitatea de a se replica cu mare fidelitate și ca urmare, celulele fiice și descendenții moștenesc copii ale genelor respective;

2. *funcția heterocatalitică*, prin care genele au capacitatea ca prin transcripție să-și transfere informația genetică la ARN-m și prin translație să determine ordinea aminoacizilor într-o catenă polipeptidică.



1.39. Structura genei de tip eucariot:

1 — exoni; 2 — introni; 3 — ARN precursor; 4 — membrană nucleară; 5 — bucle ce sînt eliminate; 6 — transcripție; 7 — ARN-m alcătuit din exonii alăturați.

secvențe noninformaționale denumite *introni*. Astfel, gena este alcătuită din mai multe bucăți, din care însă numai exonii sînt transcriși în ARN-m și informația lor genetică este decodificată și transformată într-o secvență de aminoacizi. În procesul transcripției intronii sînt eliminați (fig. 1.39).

De pildă, gena ovalbuminei, o proteină din albușul ouălor de găină, este formată dintr-o secvență de 7 exoni și 7 introni, care alternează. Ca urmare, genele de la eucariote sînt mult mai mari decît cele de la procariote, deoarece au segmente de ADN non-informațional. Acest ultim tip de ADN servește la reglajul genetic și are rol în procesul de evoluție prin duplicarea genelor. De regulă, la organismele haploide și la cele diploide heterozigote, genele se găsesc în celule într-un singur exemplar, iar la organismele diploide homozigote, în două exemplare. Există însă și cazuri în care genele de importanță majoră sînt într-un număr mai mare de exemplare. Un exemplu îl constituie genele ce determină sinteza ARN-r, care are rol important în structura și funcția ribozomilor. În cromozomii de la găină, gena respectivă se găsește în 200 de exemplare, iar la broasca cu gheare (*Xenopus laevis*) în 1600 de exemplare. Ca urmare, celulele respective au o mare capacitate de a sintetiza într-un timp scurt cantități importante de ARN-r.

Mărimea genelor este foarte variată, în funcție de cantitatea de informație genetică necesară pentru sinteza diferitelor catene polipeptidice. De pildă, la bacterii, la care majoritatea catenelor polipeptidice ale proteinelor structurale și enzimelor sînt formate din 300—500 de aminoacizi, genele au o mărime medie de 300—500 codoni, adică de 900—1500 perechi de nucleotide.

Recent s-a descoperit că la eucariote, genele cuprind secvențe de nucleotide informaționale denumite *exoni* și

1.4.6. Mutațiile și mecanismul lor molecular

Mutațiile constituie sursa primară a variabilității organismelor. Orice schimbare în structura și funcțiile materialului genetic care nu este consecința recombinării genetice constituie o mutație.

Ținînd seama de cantitatea de material genetic implicat în mutații, ele se clasifică în: *genomice*, *cromozomiale* și *genice*.

Mutațiile genomice sînt cele care afectează genomul sau complementul cromozomial în totalitate (*poliploidia*) și cele care determină mărirea sau micșorarea numărului de cromozomi dintr-un genom (*aneuploidia*).

Mutațiile cromozomiale sînt determinate de modificările structurale ale acestora; ca urmare apar cromozomi restructurați ca mărime, conținut și poziție a genelor.

Mutațiile genice pot apare datorită unor modificări care afectează întreaga genă sau numai anumite perechi de nucleotide din segmentul de ADN care constituie gena. Mutațiile genice pot fi dominante sau recesive.

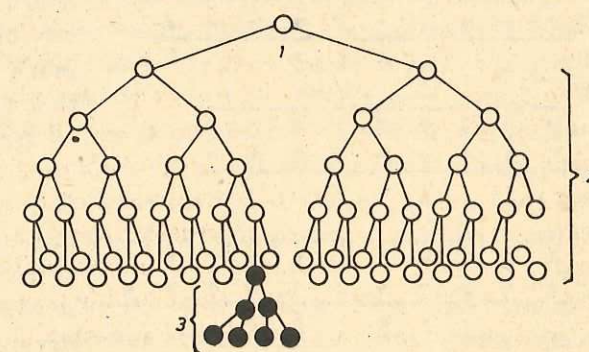
După sensul în care are loc modificarea genei, mutațiile pot fi *progresive* și de *reversie*. Orice mutație prin care un organism trece de la forma sălbatică (normală) la forma mutantă poartă numele de mutație *progresivă*. Întoarcerea formei mutante la forma sălbatică se face prin mutație de *reversie*.

După tipul de celule în care apar mutațiile ele pot fi *gametice* și *somatice*. Mutațiile care afectează celulele gametice sînt ereditare și pot fi observate la descendenți în diferite generații.

În cazul cînd mutațiile afectează materialul genetic al altor celule ale corpului, ele poartă denumirea de mutații somatice (fig. 1.40). Acestea sînt mai greu de detectat, deoarece nu sînt transmise ereditar la descendenți.

La animale, mutațiile somatice se manifestă prin apariția unor regiuni în care părul, pielea sau alte caractere sînt diferite de structura sau culoarea normală, iar la plante prin variegarea frunzelor, florilor etc. Deci, în astfel de cazuri, organismul mutant este un mozaic de țesuturi normale și mutante.

La speciile care se înmulțesc sexuat numai mutațiile gametice sînt transmise la descendenți. În cazul organismelor care se pot înmulți vegetativ, mutațiile somatice pot fi izolate și reproduse ca linii mutante.



1.40. Mecanismul de apariție a unei mutații somatice: din celula ou inițială (1) se produc diverse tipuri de celule specializate care alcătuiesc sîmța (2). Una din aceste celule poate suferi o mutație și ea determină apariția unei „clone” celulare mutante (3).

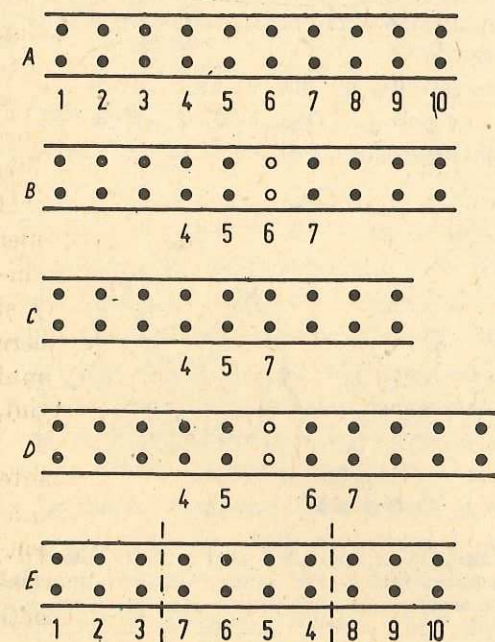
Una din numeroasele cauze ale cancerului este mutația somatică. Se poate ca o celulă somatică să se transforme prin mutații succesive într-o celulă malignă care se va divide anarhic, fără a se supune controlului creșterii și dezvoltării normale. Este cunoscut faptul că există o anumită predispoziție ereditară la cancer și se pare că această predispoziție constă tocmai în instabilitatea unor gene, care pot suferi mutații ce duc la malignitate, cu o frecvență mai mare.

Din punct de vedere al efectului mutațiilor asupra organismelor, s-a constatat că multe sînt *dăunătoare*, unele chiar *letale* și relativ puține *folositoare*.

Mutațiile apărute spontan fără intervenția omului se numesc *mutații naturale*. Frecvența cu care apar mutațiile naturale este variabilă depinzînd de condițiile de mediu și de genele afectate. Se apreciază că frecvența medie a mutațiilor naturale per/genă și per-generație este de 1/100 000. Prin folosirea diferiților agenți mutageni care măresc frecvența mutațiilor, probabilitatea de a selecționa mutante folositoare este mai mare.

Factorii mutageni și mecanismul lor de acțiune

Inducerea artificială a mutațiilor se realizează în prezent cu ajutorul a numeroși factori mutageni (fizici, chimici și biologici).



1.41. Modificări la nivelul perechilor de nucleotide din macromolecula de ADN, care duc la apariția mutațiilor:

A — ADN original; B — substituție; C — deleție; D — adiție; E — inversie.

Factorii mutageni fizici. Din această categorie fac parte: radiațiile neionizante (razele ultraviolete) și radiațiile ionizante. În doze mici, radiațiile pot bloca diviziunea celulară în mod reversibil sau ireversibil, observație pe care se bazează tratamentul cu radiații al tumorilor maligne.

Factorii mutageni chimici sînt deosebit de numeroși. Din această categorie fac parte substanțe extrem de variate din punct de vedere chimic cum sînt: derivați ai bazelor azotate (substanțe cu structură chimică similară bazelor azotate purinice sau pirimidinice și care pot fi incluse în macromoleculele acizilor nucleici în locul bazelor azotate normale), agenți alkilanți (de exemplu, ipe-rita), unele antibiotice, diferiți coloranți etc.

Factorii mutageni biologici (cum sînt unele virusuri) acționează asupra materialului genetic, producînd diverse tipuri de restructurări cromozomiale și modificări la nivelul genelor.

Modul de acțiune al agenților mutageni este foarte variat, producînd modificarea structurii macromoleculelor de ADN, pierderea (deleția) sau adăugarea (adiția) de nucleotide, înlocuirea (substituția) uneia sau mai multor nucleotide, inversia ordinii nucleotidelor etc. (fig. 1.41). Ca urmare apar modificări ale informației ereditare.

Mutațiile în ameliorarea plantelor și animalelor

În prezent, existînd posibilitatea producerii de mutante pe cale artificială în masă, ele sînt folosite în scopul creării de forme noi, utile pentru agricultură, industria alimentară și farmaceutică.

Astfel, prin folosirea de diferiți agenți mutageni s-au selecționat la plante forme cu o mare productivitate, rezistențe la boli și dăunători.

De pildă, la grîu, orz și ovăz s-au obținut mutante rezistente la diferite specii de rugini, iar la alunele de pămînt s-a selecționat o mutantă rezistentă la boala denumită pătarea frunzelor.

La plante s-au produs mutante care prezintă modificări morfologice utile pentru agricultură cum sînt: paiul mai scurt la cereale, fapt care le conferă rezistență la cădere, tufă înaltă care face posibil recoltatul mecanizat, modificarea formei și mărimii semințelor etc. De asemenea s-au produs mutante care prezintă modificări biochimice importante, care afectează de pildă conținutul în proteine, în uleiuri, în zaharuri, în alcaloizi. Din aceste mutante s-au selecționat soiuri valoroase la diferite plante cultivate: la grîu, orz și ovăz (S.U.A., R.D. Germania, Suedia, U.R.S.S., R.S.R.), la tutun (Indonezia), la fasole (R.F. Germania, S.U.A.), la muștarul alb și rapiță (Suedia) etc.

Cu ajutorul radiațiilor s-au putut induce mutații prin care s-au transferat segmente cromozomiale cu anumite gene, de la o specie la alta. Un pionier al acestei metode a fost geneticianul E. Sears (1956), care a iradiat hibridul din prima generație (F_1) dintre grîul cultivat (*Triticum aestivum*) și o specie de graminee sălbatică înrudită (*Aegilops umbellulata*). Prin iradiere s-au produs rupturi de cromozomi și translocatii, care au dus la transferul unui mic segment cromozomial pe care se aflau genele pentru rezistență la rugini, de la specia sălbatică la grîul cultivat.

Prin tratarea semințelor sau plantelor cu radiații se obțin adesea mutante parțial sterile. Deși, în general, inducerea sterilității prin iradiere este dăunătoare, uneori acest fenomen este avantajos pentru ameliorator. Așa, de exemplu, la soiul Perlette de viță de vie s-a obținut o mutație care, fiind parțial sterilă, nu mai prezenta dezavantajul de a avea ciorchinii atît de compacți încît boabele să rămînă mici. Din contră, ciorchinii aveau boabe mai puține, dar mai mari, ceea ce este avantajos pentru strugurii de masă. Aceasta a dus la creșterea valorii economice a soiului nou creat și deci la cultivarea lui pe scară mai largă.

O sursă deosebit de importantă pentru crearea de noi soiuri o constituie mutațiile somatice care apar la plantele ce se înmulțesc vegetativ. Astfel de mutante s-au obținut la pomii fructiferi. La piersici, de exemplu, au fost selecționate varietăți mai timpurii sau mai tardive, varietăți cu fructe nepubescente etc. La plantele ornamentale s-au obținut, de asemenea, forme valoroase la numeroase specii (garioare cu flori roșii, roze și albe etc.).

Rezultatele obținute în domeniul mutațiilor la animale sînt mult mai puțin numeroase, din cauza complexității mecanismelor genetice la animale, a numărului mult mai redus de indivizi pe care se lucrează comparativ cu plantele. Durata mare a vieții și numărul relativ mic de descendenți ai unei generații fac ca metoda ameliorării prin mutații să se preteze numai la anumite specii de animale.

Cu toate acestea, se cunosc unele rezultate importante privind obținerea de mutante cu valoare economică. Astfel, la viermele de mătase (*Bombyx mori*) s-a obținut prin iradiere o mutantă care determină apariția unor ouă de culoare neagră. Mutanta are o valoare practică însemnată deoarece, ținînd seama de faptul că gena care produce culoarea ouălor se găsește plasată pe cromozomul Y, înseamnă că din ouăle respective se vor dezvolta femele, acestea avînd cromozomii sexului XY. Cu ajutorul unei celule fotoelectrice, ouăle se pot separa după culoare și se cresc, în special, masculii care sînt mai productivi în ceea ce privește cantitatea de mătase în gogoși.

Omul a avut însă ingeniozitatea de a folosi diverși factori mutageni și pentru producerea de mutații la ciupercile utilizate în industria antibioticelor. În acest fel s-au putut izola, de exemplu, tulpini de *Penicillium* din ce în ce mai productive. La actinomicete, prin iradiere cu raze X, s-a reușit să se obțină numeroși mutanți producători de antibiotice foarte activi, iar în industria alimentară, de asemenea, s-au creat mutante la microorganisme, în special drojdii, a căror capacitate fermentativă crescută a dus la obținerea unor succese economice considerabile.

1.4.7. Ereditatea extranucleară

Unele cercetări de genetică n-au putut fi explicate decît pe baza ipotezei că în citoplasma celulelor se găsesc gene, denumite **plasmagene**, care nu se supun legilor mendeliene și teoriei cromozomială a eredității. Acesta este fenomenul eredității extranucleare sau citoplasmatică.

Încă din 1902, botanistul german C. Correns a observat la planta barba-impăratului (*Mirabilis jalapa*) apariția unor ramuri anormale, cu frunzele de culoare galbenă sau pătate, avînd porțiuni verzi ce alternau cu cele galbene. La microscop s-a observat că în celulele frunzelor anormale lipsesc cloroplastele cu pigmentul verde. Făcînd polenizări între florile de pe ramurile normale și cele anormale, s-a observat că descendenții semănau cu forma maternă și numai în cazul florilor materne de pe ramurile cu frunze pătate se producea o segregare, adică apăreau atît plante normale, cît și plante

anormale. Această segregare se datora faptului că frunzele pătate aveau atît celule cu cloroplaste, cît și celule fără cloroplaste (fig. 1.42). Desigur că plantele care erau în totalitate galbene nu puteau realiza fotosinteza și ca urmare piereau de timpuriu. Transmiterea pe linie maternă a tipului de cloroplaste

Ramură cu flori ♂	Ramură cu flori ♀	Descendența în F ₁
verde	verde galbenă pătată	verde galbenă verde, galbenă, pătată
galbenă	verde galbenă pătată	verde galbenă verde, galbenă, pătată
pătată	verde galbenă pătată	verde galbenă verde, galbenă, pătată

1.42. Transmiterea pe linie maternă a tipului de cloroplaste la *Mirabilis jalapa*.

se poate explica prin faptul că grăunciorii de polen sînt lipsiți de primordii de cloroplaste, în timp ce în sacul embrionar și, respectiv, în oosferă se află primordiile cloroplastelor.

S-a constatat că și alte caractere se pot transmite pe linie maternă, știut fiind că ovulele sînt mai bogate în citoplasmă decît gameții masculi.

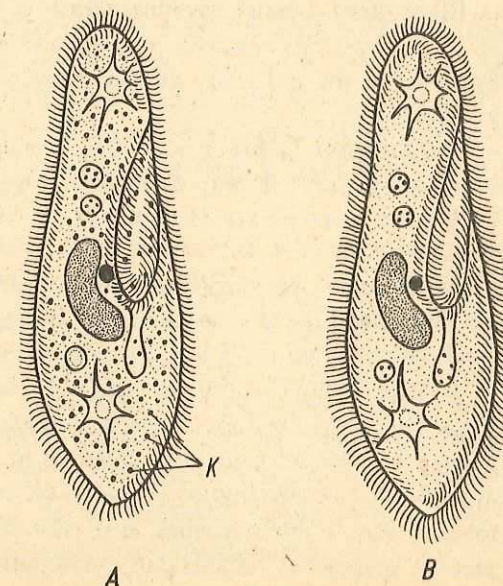
Genele extranucleare se găsesc plasate în cloroplaste, dar și în mitocondrii.

Primele dovezi în acest sens s-au obținut prin studiul deficiențelor respiratorii asociate cu alterări structurale și funcționale ale mitocondriilor la ciupercile *Neurospora crassa* și *Saccharomyces cerevisiae* (drojdia de bere). Astfel, la drojdia de bere s-au observat unele forme cu celule „petites”, la care materialul genetic din mitocondrii a suferit mutații.

Fenomenul eredității extranucleare apare uneori și datorită unor particule infecțioase localizate în citoplasmă. Acestea au fost evidențiate la musculița de oțet, la parameci (fig. 1.43) și la alte organisme.

1.43. La *Paramecium aurelia* s-a constatat că există un tip rezistent (A) care secretă în mediul înconjurător o substanță toxică denumită paramecină ce provoacă moartea tipului opus sensibil (B).

Capacitatea de a secreta paramecină se datorește unor particule kappa (K) aflate în citoplasmă și care se transmit pe linie maternă.



În concluzie cele mai importante caracteristici ale fenomenului de ereditate necromozomială sînt:

1. Modificarea raportului mendelian de segregare caracteristic genelor plasate pe cromozomi diferiți și transmiterea uniparentală a caracterelor.

2. Manifestarea în F_1 a caracterelor genitorului matern, indiferent de constituția genetică a organismelor respective.

3. Capacitatea genelor extranucleare de a suferi mutații spontane sau induse cu diferiți agenți mutageni, independent de genele nucleare.

Aparatul genetic al eredității extranucleare. În citoplasmă s-a demonstrat existența unui material genetic propriu, reprezentat de ADN din organele celulare sau ADN citoplasmatic, relativ independent de ADN nuclear.

Acest ADN posedă unele însușiri particulare: ADN extranuclear se replică după modelul semiconservativ, dar nu în perioada S (de sinteză) a ciclului celular, ci independent de ADN nuclear.

El se deosebește de ADN nuclear al speciei respective prin greutatea moleculară și raportul $A+T/G+C$, ceea ce face ca și viteza cu care se realizează denaturarea-renaturarea să fie diferită. Datorită acestor deosebiri nu se pot obține hibrizi moleculari între ADN nuclear și cel extranuclear. *Caracteristicile moleculare ale ADN extranuclear din organite sînt similare cu ale ADN bacterian.*

Studiul factorilor genetici extranucleari și al aparatului lor genetic a dus la elaborarea ipotezei că unele organite celulare, cum sînt mitocondriile și cloroplastele, au fost la origine organisme de tip procariot independente, iar celula eucariotă este rezultatul unor simbioze succesive.

1.4.8. Structura moleculară a cromozomilor la procariote și eucariote

Elaborarea teoriei cromozomiale a eredității și apariția citogeneticii a făcut posibilă dezvoltarea cunoștințelor despre cromozomi, descoperindu-se faptul că ei prezintă un număr relativ constant pentru o anumită specie (v. tabelul 1.2).

Cromozomul la procariote. La procariote există un singur cromozom, și ca urmare un singur grup de linkage a genelor. În general, cantitatea de material genetic și respectiv de gene la procariote este mult mai mică decît la eucariote.

La *virusuri*, genomul este reprezentat de un singur cromozom de formă circulară sau lineară, pe care sînt dispuse genele într-o anumită ordine. De pildă, bacteriofagul T4 are un cromozom care conține aproximativ 200 gene, în timp ce fagul F2 conține numai 4—5 gene.

Cromozomul viral este reprezentat de o macromoleculă de ADN sau ARN. Pe această bază virusurile se clasifică în *dezoxiribovirusuri*, din care fac parte majoritatea bacteriofagilor (virusuri ale celulelor bacteriene), virusul herpesului, variolei etc. și *ribovirusuri*, din care fac parte virusul mozaicului tutunului, virusul gripei, al turbării, al poliometitei etc.

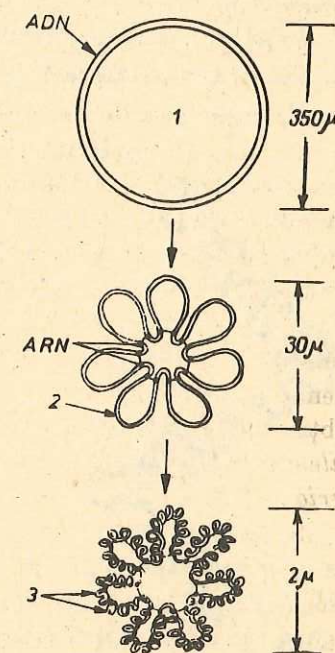
La *bacterii*, cromozomul are formă circulară și este reprezentat de o macromoleculă de ADN bicatenar. El se prezintă puternic răsucit și condensat. Recent s-a demonstrat că, cromozomul bacterian este alcătuit din 40—50 bucle care-și păstrează structura cu ajutorul unor molecule de ARN, fiecare buclă avînd superrăsuciri secundare alcătuite din circa 400 perechi de nucleotide (fig. 1.44).

La bacterii mai există, pe lîngă cromozomul circular, un material genetic accesoriu reprezentat de *plasmide*.

Prin plasmid se înțelege o structură genetică miniaturală alcătuită dintr-o macromoleculă de ADN, de obicei de formă circulară, capabilă de replicare independentă de cromozomul circular sau integrat în acesta. De pildă, *factorul R* este un plasmid cu o structură circulară, fiind alcătuit dintr-o macromoleculă de ADN cu o compoziție în nucleotide diferită de cea a cromozomului bacterian. Acest factor conține gene care determină rezistența la antibiotice, el putînd fi transferat de la bacteriile care-l au, la cele care nu-l au. Eliminarea rezistenței la antibiotice a unor bacterii se poate realiza prin *eliminarea plasmidului R*.

Cromozomii la eucariote. La eucariote cromozomii au o arhitectură foarte complexă, fiind alcătuiți din 13—15% ADN, 12—13% ARN cromozomial, 68—72% proteine histonice și nonhistonice, mici cantități de lipide și ioni de Mg^{++} și Ca^{++} . Cromozomii de tip eucariotic sînt alcătuiți din *cromatină*, care este de două feluri: *eucromatina*, substanță cromozomială care se colorează normal și care se replică de-a lungul fazei S a ciclului mitotic și *heterocromatina* mai condensată, care se colorează mai intens aproape în toate fazele diviziunii celulare și se replică la sfîrșitul fazei S a ciclului mitotic.

În ce privește ADN-ul el constituie componenta cea mai importantă a cromozomului eucariotic. El poate fi împărțit în două categorii: *secvențe unice de nucleotide* în care sînt incluse genele și *secvențe repetitive* reprezentate de una sau mai multe fracții de ADN, în care anumite secvențe de nucleotide se repetă de un număr variabil de ori, chiar și pînă la un milion. Acest ADN repetitiv este de obicei non-informațional, adică nu conține gene structurale, ci îndeplinește alte roluri, mai ales privind reglajul genetic, diferențierea celulară și evoluția materialului genetic. În cromozomii eucariotelor, secvențele de nucleotide repetitive sînt intercalate cu secvențe unice.



1.44. Structura cromozomului circular bacterian (1); 2 — bucle; 3 — superrăsuciri.

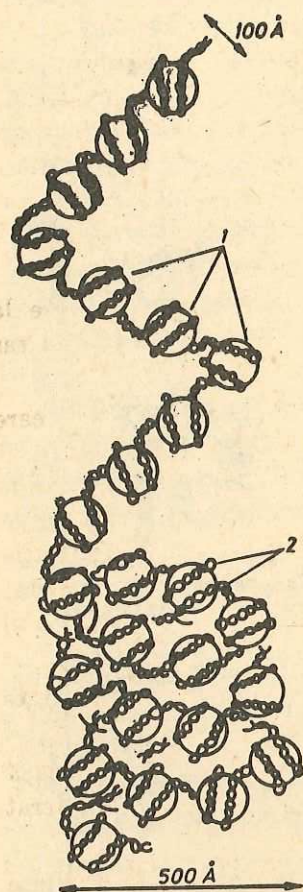
Cromatina eucariotelor este un lanț flexibil, alcătuit din unități ce se repetă denumite *nucleosomi* (fig. 1.45). Fiecare nucleosom are forma unui cilindru turtit format din proteine histonice, înconjurat la exterior de un segment de ADN alcătuit din circa 140 perechi de nucleotide și care formează o pereche de inele la vârful și baza cilindrului.

Legătura dintre doi nucleosomi se realizează cu ajutorul unei secvențe de cîteva zeci de nucleotide, care se găsesc unite cu un alt tip de histone.

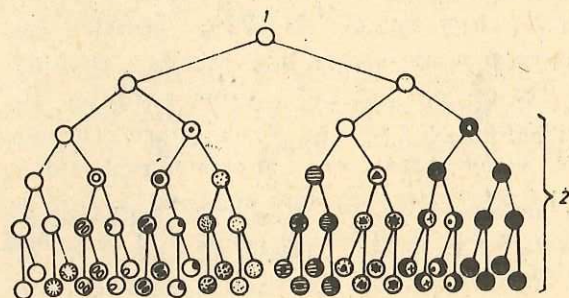
În nucleu, cromatina se găsește într-o formă condensată, formînd un filament de 100 Å diametru.

Modelul nucleosomului dă o explicație științifică arhitecturii moleculare a fibrei de cromatină.

Structura complexă a cromozomilor de tip eucariotic permite funcționarea diferențiată a genelor și realizarea specializării celulelor. De pildă, în organismul uman există peste 100 tipuri diferite de celule, extrem de diverse ca structură și funcție, cum sînt: celulele nervoase, musculare, hepatice, sanguine etc. (fig. 1.46). Toate aceste celule conțin același material genetic alcătuit din circa 50 000 gene, precum și o mare cantitate de ADN non-informațional, reprezentat de secvențe repetitive.



1.45. Structura fibrei de cromatină, alcătuită din nucleosomi (1), 2 — ADN.



1.46. Prin citodiferențiere, din celula-ou inițială (1) se formează o multitudine de celule specializate (2) care intră în alcătuirea organismului uman.

1.4.9. Recombinarea genetică la bacterii și virusuri

1. La bacterii, recombinația genetică se realizează pe căi specifice și anume prin: *transformare*, *conjugare*, *sex-ducție* și *transducție*.

La bacterii, structurile lor genetice de tipul plasmidelor au un rol important în procesele de recombinație genetică.

Materialul genetic al unor virusuri, cum sînt unii bacteriofagi este reprezentat de un cromozom ce are însușirea de a se replica autonom de celula bacteriană și de a provoca liza (distrugerea) bacteriei gazdă (ciclul litic). Cromozomul viral poate fi integrat în cel bacterian și atunci se replică sincron cu acesta (ciclul lizogen). Fagul integrat în cromozomul bacterian devine profag. El poate fi eliberat din cromozomul bacterian, devine autonom, se replică și provoacă liza bacteriei gazdă.

Transformarea. Procesul acesta constă în transferul unidirecțional al unui segment din macromolecula de ADN, respectiv din cromozomul bacteriei donatoare, la o bacterie receptoare. Segmentul de ADN exogen pe care se găsesc una sau mai multe gene, după ce pătrunde în celula bacteriană receptoare, formează o sinapsă cu segmentul de ADN omolog din cromozomul acesteia. Apoi printr-un fenomen de crossing-over poate fi integrat în cromozomul bacteriei receptoare.

Prin transformare se poate realiza transferul de gene de la o bacterie la alta, prin intermediul ADN. De obicei se transferă o singură genă și mai rar 2—3 gene plasate alăturat pe cromozomul bacterian.

Conjugarea. Bacteriile prezintă un fenomen de parasexualitate, care constă în existența unor celule de tip mascul ce prezintă o structură genetică de tip plasmidic denumită *factor de fertilitate* (notat cu litera F). Bacteriile de tip mascul pot prezenta acest factor de fertilitate independent de cromozomul bacterian (atunci ele sînt notate F^+). În alte cazuri factorul de fertilitate se găsește integrat în cromozomul bacterian (bacteriile respective sînt notate Hfr). Acest din urmă tip de celule bacteriene masculine este capabil să realizeze recombinația genetică prin conjugare cu o frecvență mărită.

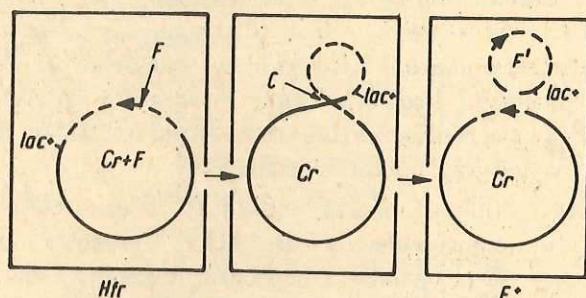
În sfîrșit există celule bacteriene femele care nu au factor de fertilitate și care sînt notate cu F^- .

Conjugarea este un fenomen de recombinație genetică prin care se cuplează o bacterie masculă (F^+ sau Hfr) cu una femelă (F^-) și prin care este transferat material genetic în celula femelă.

Ca urmare, celulele femele (F^-) primesc o copie a factorului de fertilitate de la cele masculine (F^+) și devin și ele masculine (F^+). În cazul conjugării între bacteriile Hfr și F^- , are loc transferul parțial sau total al unei copii a cromozomului bacteriei masculine în cea femelă. Prin realizarea unei sinapse între cromozomul propriu al celulei femele (F^-) și segmentul cromozomial transferat prin conjugare, are loc un fenomen de crossing-over și genele străine pot fi incluse în genomul celulei femele. Apare astfel recombinația genetică.

Transferul cromozomului bacterian din celula Hfr în celula F^- începe dintr-un punct de origine (O) și continuă un timp variabil. Pentru transferul întregului cromozom bacterian sînt necesare la *Escherichia coli* 89 min. De

obicei însă este transferat numai un segment, pe care genele se găsesc dispuse în ordine. Pe această bază se pot alcătui hărțile genetice la bacterii, distanța dintre gene fiind reprezentată de unități de timp, respectiv minute. Harta genetică la *E. coli* are 89 unități.



1.47. Apariția factorului de fertilitate recombinat (F') prin dezinserția sa din cromozomul (Cr) bacteriei *Hfr*. În acest proces, în factorul de fertilitate (F) este inclusă gena ce permite metabolizarea lactozei (lac^+) (C = crossing-over).

Sex-ducția poate fi definită ca procesul prin care gene ale cromozomului bacterian sînt incorporate în factorul de fertilitate (F) care devine astfel **factor de fertilitate recombinat** (F'). Prin transferul acestui factor F' din celula masculă în cea femelă în procesul conjugării, are loc transferul genelor incluse în factorul de fertilitate. De obicei este transferată pe această cale o singură genă.

Includerea unor gene din cromozomul bacterian în factorul F se realizează prin transformarea bacteriilor *Hfr* în bacterii F' . Acest proces are loc prin separarea factorului de fertilitate de cromozomul bacterian și replicarea sa independentă (fig. 1.47).

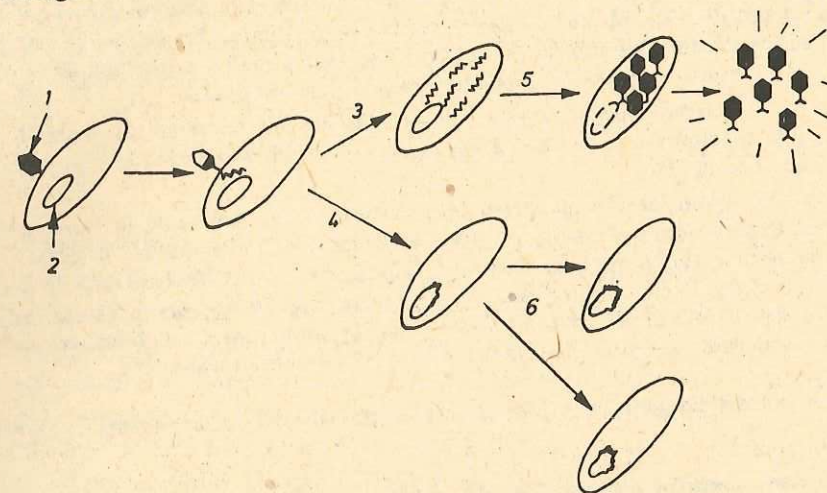
Transducția este o altă cale de recombinare genetică, prin care transferul genelor de la o bacterie la alta se realizează cu ajutorul fagilor temperați (virusuri care nu distrug celulele un număr de generații). Acești fagi sînt capabili să devină profagi prin includerea materialului lor genetic în cromozomul bacterian, datorită fenomenului de lizogenie. Profagii se replică sincron cu cromozomul bacterian, astfel că toate bacteriile rezultate în urma înmulțirii sînt lizogene, avînd profagi (fig. 1.48).

La un moment dat profagii se separă de cromozomul bacterian, se replică independent de acesta și provoacă liza celulei gazdă. În procesul de separare a profagilor de cromozomul bacterian, ei pot prelua una sau cîteva gene de la acesta. Prin infecția unei alte celule bacteriene și includerea fagului temperat ce posedă gene bacteriene, în cromozomul celulei bacteriene gazdă, se transferă gene de la o bacterie la alta.

Fagii temperați se comportă deci similar plasmidelor, putînd fi integrați sau nu în cromozomul bacterian. Ei servesc ca vectori ai genelor în cadrul unei populații bacteriene. Se poate conchide că acești fagi au un rol biologic

important, deoarece contribuie la realizarea variabilității genetice prin fenomenul de recombinare.

2. Recombinarea genetică la virusuri a fost observată printre altele la bacteriofagul T2 care infectează bacteria *Escherichia coli*. Fenomenul s-a



1.48. Fagii virulenți provoacă liza celulelor bacteriene, iar cei temperați pot fi integrați în cromozomul bacterian:
1 — fag; 2 — cromozom bacterian; 3 — replicare; 4 — integrare; 5 — liză; 6 — lizogenie.

observat în cazul infecției mixte a aceleiași culturi bacteriene cu două mutante ale bacteriofagului.

Fenomenul de recombinare genetică are loc atît la ribovirusuri, el determinînd o mare variabilitate genetică în cadrul populațiilor virale și respectiv o adaptare a lor mărită la condițiile variabile ale mediului.

1.4.10. Metode pentru determinarea gradului de poliploidie și a acțiunii unor agenți mutageni la plante

Mutațiile genomice (poliploidii) și mutațiile cromozomiale pot fi observate la microscop. Mutațiile genice se decelează prin analiza descendenței (analiza genetică).

Determinarea gradului de poliploidie la plante

Această determinare se poate face prin metode directe de numărare a cromozomilor în metafază și prin metode indirecte.

Metodele indirecte se bazează pe existența unei corelații între gradul de poliploidie și unele caractere anatomo-morfologice.

a. **Observații macroscopice.** Rădăcina plantelor poliploide este mai dezvoltată decît a celor diploide. De exemplu, la soiurile poliploide de ridiche și sfeclă de zahăr, rădăcinile sînt mai mari decît la formele diploide; tulpinile și frunzele sînt mai groase; limbul frunzei mai dezvoltat; florile și fructele sînt mai mari, dar mai puține numeric decît la formele diploide corespunzătoare.

Fenomenul de *pseudoaneuploidie* a avut de asemenea un rol în speciație. În prezent, sînt cunoscute numeroase serii robertsoniene în diferite genuri la plante și animale.

În unele cazuri, fenomene de tip robertsonian au loc în interiorul speciei, determinînd apariția *polimorfismului cromozomial intraspecific*. Acest polimorfism cromozomial conferă speciei posibilități mărite de adaptare la condiții variate de mediu.

De pildă, în cazul orbetelui (*Spalax leucodon*), specie cu posibilități reduse de migrație, s-au diversificat cromozomial diferite populații: cele din Caucaz au $2n = 48$, cele din Bulgaria $2n = 54$, din Iugoslavia la nord de Dunăre au $2n = 48$ și de la sud de Dunăre au $2n = 54$; cele de la noi din țară au în Transilvania $2n = 50$, în Moldova $2n = 56$ și în Dobrogea $2n = 54$ și 56 .

Fenomenul de polimorfism cromozomial care afectează populațiile unei specii este considerat un proces de speciație în plină desfășurare; speciile în formare sînt denumite *species in statu nascendi*.

Trebuie subliniat faptul că alături de celelalte mecanisme de evoluție, modificările care au afectat numărul și structura cromozomilor au jucat un rol important în speciație la plante și animale. Schimbările cantitative ale materialului genetic, precum și restructurările cromozomiale care au modificat poziția și respectiv funcțiile genelor, au contribuit la diversificarea programelor genetice ale organismelor și deci, la posibilități mărite de adaptare la mediu și de evoluție.

1.6. NOȚIUNI DE GENETICĂ UMANĂ

1.6.1. Importanța cercetărilor de genetică umană și metode de cercetare

Primele observații privind ereditatea umană au fost făcute încă înaintea erei noastre de către marele medic al antichității Hipocrate (461 — 375 î.e.n.), care a remarcat frecvența mai mare a unor maladii și malformații ereditare în unele familii.

Dezvoltarea considerabilă a cunoștințelor privind ereditatea umană s-a realizat numai după apariția geneticii ca știință.

Trebuie menționat că studiile de genetică umană sînt deosebit de dificile, în primul rînd, pentru că la om, din motive etice, nu se pot efectua experiențe de încrucișare și de urmărire a transmiterii caracterelor în descendență, așa cum se fac la animale și plante. În al doilea rînd, o altă dificultate importantă a cercetărilor de genetică umană o constituie timpul îndelungat, aproximativ 30 de ani, dintre o generație și alta, precum și descendența relativ redusă a unei familii, care îngreunează cercetările de genetică.

Ținîndu-se seama de aceste dificultăți, pentru cercetările de genetică umană au fost elaborate metode speciale:

Metoda pedigreeului se bazează pe studiul modului de transmitere ereditară a unor caractere și însușiri, a unor maladii, pe parcursul mai multor generații din ascendență (părinți, bunici, străbunici etc.). De pildă, *heme-ralopia* este o maladie ereditară ce se transmite dominant și care constă într-o diminuare a capacității vizuale, în special, noaptea.

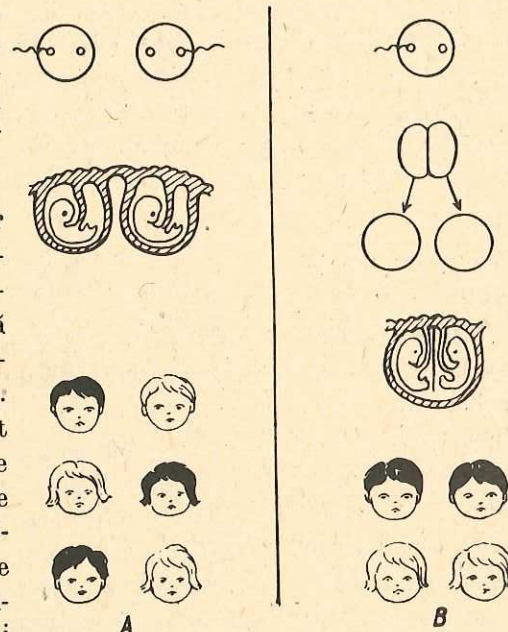
Primul individ care prezenta această maladie, a fost identificat în anul 1637 într-o familie franceză; pe parcursul a 9 generații studiate pînă în secolul al XIX-lea, maladia s-a manifestat la 134 persoane.

Metoda studiului gemenilor monozi-goți. Gemenii pot fi *monozi-goți*, cînd provin prin segmentarea aceluiași ovul după fecundație, și *dizi-goți*, cînd provin din două ovule diferite (fig. 1.56). Gemenii monozi-goți sînt practic identici din punct de vedere genetic, iar fenotipic se aseamănă foarte mult și au întotdeauna același sex. Metoda se bazează pe ipoteza că asemănările dintre gemenii monozi-goți sînt de natură ereditară, iar deosebiri-

le sînt provocate de mediu. Ca urmare, metoda se folosește cu succes pentru a depista în ce măsură un caracter este determinat genetic, și în ce măsură depinde de condițiile de mediu. Dacă un caracter este ereditar, el va apare cu o mare frecvență la gemenii monozi-goți.

Prin această metodă s-a determinat de pildă, că tuberculoza nu este o maladie ereditară, ci infecțioasă, deși ea prezintă o frecvență mai mare în anumite familii. Mai recent, s-a demonstrat că la unii indivizi există o anumită sensibilitate genetică la această maladie.

Metoda studiului familiilor consangvine și a izolatelor se bazează pe faptul că, prin căsătoriile între rude mai mult sau mai puțin apropiate, are loc homozigotarea unor gene recesive, care astfel se pot manifesta fenotipic. Fenomenul de consangvinizare se produce mai frecvent în așa-numitele *izolate*, comunități umane mai reduse ca număr și izolate geografic. Ca urmare, căsătoriile se realizează între indivizi, mai mult sau mai puțin înrudiți, din interiorul comunității.



1.56. Gemeni dizi-goți (A) și monozi-goți (B).

De pildă, maladia ereditară **fenilketonuria** este provocată de o genă recesivă care împiedică metabolizarea fenilalaninei. Ca urmare are loc o intoxicație a sistemului nervos cu acid fenilpiruvic, fapt ce determină apariția așa-numiților idiști fenilpiruvici. Frecvența acestei maladii este de 1/10 000, însă în cazul căsătoriei între veri primari probabilitatea apariției acestei maladii la copiii rezultați se mărește de 7 ori. Iată de ce în țara noastră, ca și în alte țări, căsătoriile consangvine sînt interzise prin lege.

În ultimii ani, cercetările de genetică umană s-au extins considerabil și ele au dus la descoperirea a circa 3 000 maladii ereditare. Aceasta a fost posibil datorită folosirii unor metode de cercetare moderne, la nivel cromozomial și molecular. Evident că, descoperirea mecanismului de manifestare și transmitere ereditară a acestor maladii prezintă o deosebită importanță pentru luarea de măsuri medicale profilactice și terapeutice.

1.6.2. Cariotipul uman normal și patologic

În anul 1956 s-a descoperit că în celulele somatice umane există $2n = 46$ de cromozomi. Ulterior cercetările de citogenetică umană s-au dezvoltat extrem de rapid.

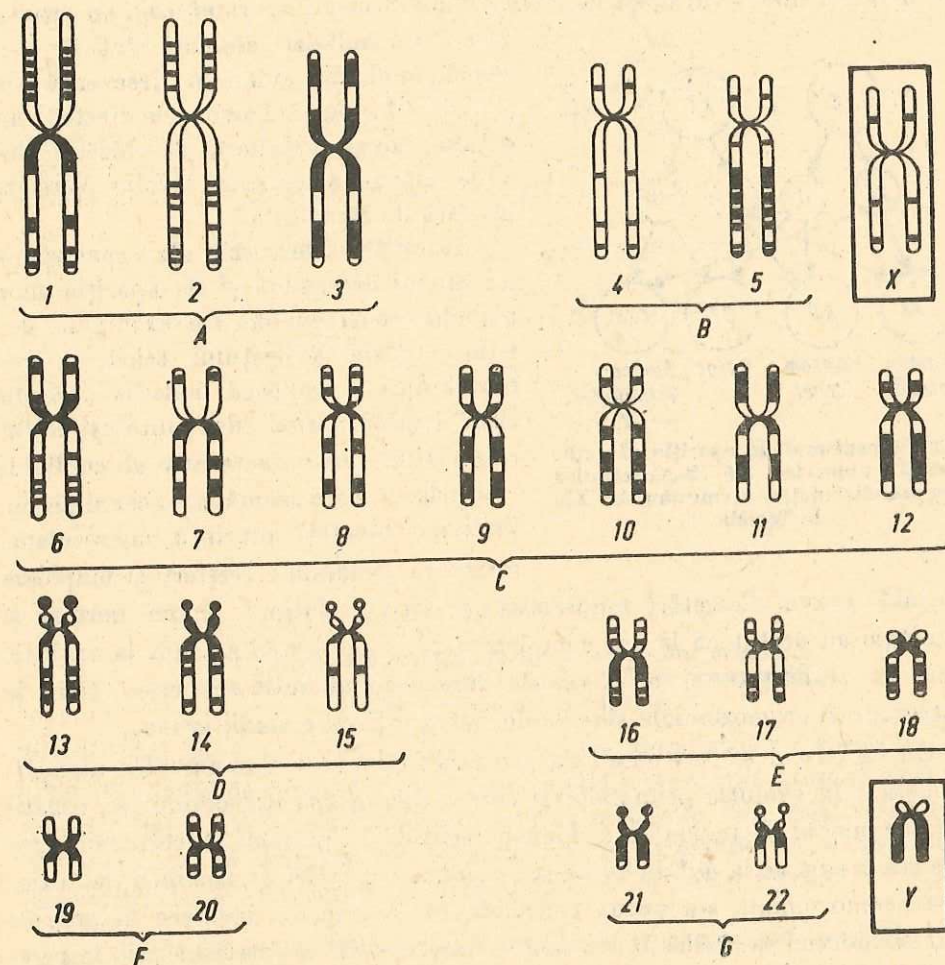
Prin marcarea cromozomilor cu izotopi radioactivi și prin evidențierea unor benzi transversale de-a lungul cromozomilor, mai intens sau mai slab colorate, caracteristice pentru fiecare pereche de cromozomi, a devenit posibilă identificarea precisă a fiecărui cromozom (fig. 1.57). Aceste metode au permis o cunoaștere mai precisă a cariotipului uman și evidențierea unor maladii provocate de modificări de structură ale cromozomilor (deleții, duplicații, translocații, inversii etc.) sau numerice (poliploidii și aneuploidii).

S-a constatat că la om aberațiile cromozomiale numerice sau structurale determină apariția unor maladii cromozomiale care au efecte foarte grave asupra organismului, provocînd de obicei modificări fenotipice majore, fiind adesea asociate cu sterilitatea și, în unele cazuri, fiind letale. Astfel, variațiile numerice de tipul poliploidizilor sînt de obicei letale și n-au putut fi evidențiate decît în cazul unor avorturi spontane, la embrionii eliminați natural. În schimb, variațiile numerice care afectează numai anumite perechi de cromozomi, în special pe cei mai mici din cadrul complementului, nu sînt letale, dar provoacă maladii grave de tipul sindromelor.

Aberațiile numerice pot afecta atît autozomii, cît și heterozomii.

Cele mai cunoscute **aberații care afectează autozomii** sînt trisomiile, care constau în prezența unui cromozom suplimentar în cadrul unei anumite perechi. Cea mai frecventă aberație de acest tip este **trisomia 21** (*mongolismul* sau *sindromul Down*). Cauza apariției acestei maladii grave este non-disjuncția cromozomilor din perechea 21 în cursul meiozei.

Ca urmare se formează gameți care au ambii cromozomi ai perechii 21 și alții, care nu au nici unul. În procesul fecundării, prin unirea gameților cu 24 de cromozomi cu gameții normali cu 23, rezultă indivizi cu $2n = 47$ cromozomi, ce au un cromozom de tip 21 suplimentar.



1.57. Cariotipul uman cuprinde 7 grupe de autozomi (A, B, C, D, E, F, G) și doi heterozomi (X și Y) (cei din chenar).

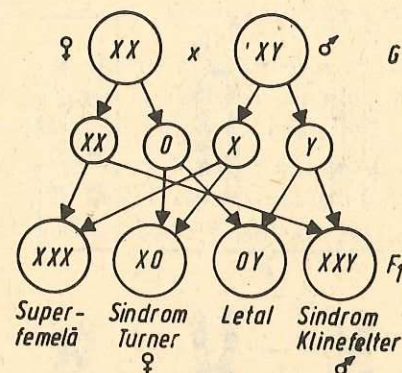
Indivizii afectați de această maladie au o talie redusă, o figură specifică, sînt înapoiați mintal și adesea sînt sterili, nedepășind vîrsta adultă.

Aberațiile numerice ale heterozomilor sînt destul de frecvente. De pildă, prin non-disjuncția cromozomilor XX la femeii, apar unele ovule cu doi cromozomi X și altele fără. Prin fecundarea lor, rezultă indivizi masculi XXY și indivizi femeii XO (fig. 1.58).

În primul caz apare **trisomia XXY** (*sindromul Klinefelter*). Ea apare cu o frecvență de 1/400 masculi și este caracterizată deseori prin obezitate, dezvoltare anormală a mamelelor, afecțiuni psihice și atrofia testiculelor, însoțită de

sterilitate. În cadrul sindromului Klinefelter au fost descrise și alte aberații numerice de tipul XXXY, XXXXY, XXY.

În al doilea caz apare *monosomia XO* (sindromul Turner) care rezultă din fecundarea unui ovul lipsit de cromozomul X cu un spermatozoid cu cromozomul X.



1.58. Mecanismul de apariție al unor aberații numerice ale heterozomilor prin non-disjuncția cromozomilor XX la femeie.

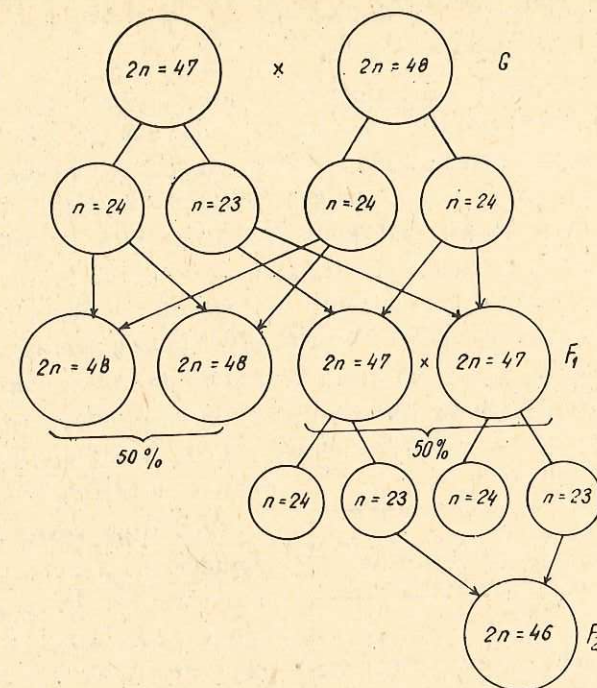
Indivizii afectați sînt de sex femel, boala avînd o frecvență de 1/35 000 la femei. Persoanele afectate au o talie redusă, manifestă de obicei întârziere mintală și prezintă atrofia ovarelor, însoțită de sterilitate.

Aberațiile structurale ale cromozomilor umani determină și ele apariția unor maladii cromozomiale. De exemplu, deleția parțială a brațului scurt al cromozomului 5 provoacă boala „cri du chat” (împătul pisicii), denumită astfel din cauza țipătului caracteristic al copilului nou-născut, care seamănă cu cel al pisicii. Indivizii afectați prezintă microcefalie, întârziere generală a creșterii și înapoiere

mentală gravă. Cercetări numeroase privind cariotipul uman normal și patologic au arătat că la om complementul cromozomial a ajuns la un înalt grad de stabilitate și că diversele tipuri de aberații numerice sau de restructurări cromozomiale sînt letale sau provoacă maladii grave.

Originea și evoluția cariotipului uman. Un moment important în evoluția primatelor și care a dus la apariția omului l-a constituit fenomenul de fuzionare a două perechi de cromozomi acrocentrici, prin care s-a trecut de la 48* la 46 de cromozomi. Un astfel de fenomen de fuzionare cromozomială s-a putut consolida foarte repede deoarece în grupele mici de indivizi se realiza o consangvinizare destul de puternică prin împerecheri de tip frate x soră, tată x fiică, mamă x fiu etc.

* Cimpanzeul, gorila și urangutanul au $2n = 48$.



EVOLUȚIA CARIOTIPULUI LA OM

1.59. Reprezentarea schematică a procesului prin care s-a trecut de la maimuțele cu $2n = 48$ de cromozomi, la indivizi de tip uman cu $2n = 46$.

se homozigoteze și să se răspîndească în cadrul populațiilor respective. Probabil că o astfel de restructurare cromozomială a prezentat anumite avantaje selective, fapt care a permis mărirea frecvenței sale în timp relativ scurt.

În procesul de evoluție a cariotipului uman s-au manifestat, de asemenea, diverse tipuri de restructurări cromozomiale și de mutații genice.

1.6.3. Determinismul genetic al sexelor la om și cromatina sexuală

Determinarea genetică a sexelor la om se realizează după tipul *Drosophila*, femeia avînd 22 perechi de autozomi și doi heterozomi identici (XX), în timp ce bărbatul are 22 perechi de autozomi și doi heterozomi diferiți (XY).

Mecanismul de determinare cromozomială a sexelor la om este relativ bine cunoscut. Astfel s-a demonstrat că pe cromozomul Y se găsesc gene ce determină masculinitatea, indiferent de prezența unuia sau mai multor cromozomi X. De pildă, indivizii ce prezintă 4 cromozomi X și un singur cromozom Y sînt masculi, manifestînd sindromul Klinefelter. Sexul femel este determinat de prezența cromozomului X, dar numai în absența cromozomului Y. Pe cromozomul X, care la om prezintă dimensiuni relativ

mari, se găsesc gene majore, astfel că absența acestui cromozom la oricare dintre sexe este letală. În ce privește autozomii, rolul lor este mai puțin important în determinismul genetic al sexelor la om.

Determinismul genetic al sexelor la om are un caracter complex, în sensul că diferențierea cromozomială a sexelor se realizează chiar la fecundare, zigotul avînd o structură cromozomială bine determinată, fiind genetic mascul (XY) sau femel (XX). Aceasta este **etapa genetică** a procesului de sexualizare, care ține de la fecundare pînă ce embrionul atinge vîrsta de aproximativ 35 de zile.

Embrionul uman își începe dezvoltarea ca organism hermafrodit și numai în funcție de informația genetică din heterozomi, se dezvoltă glandele unisexuate (ovarele ori testiculele). Aceasta este **etapa gonadică** a procesului de sexualizare, care la om ține pînă în a 60-a zi de dezvoltare embrionară. Apariția organelor genitale, masculine și femele, constituie **etapa hormonală** a procesului de sexualizare, care se desăvîrșește la pubertate sub acțiunea hormonilor secretați de ovar sau testicul.

Cromatina sexuală provine prin condensarea și heterocromatinizarea unuia din cei doi cromozomi X ai femelelor de la mamifere. Ca urmare, ea apare în nucleii interfazici sub forma unui corpuscul, intens colorat, dispus excentric, de formă triunghiulară sau plan convexă (fig. 1.60). Prin procesul de heterocromatinizare al unuia din cromozomii X de la femele are loc de fapt un fenomen de inactivare a genelor plasate pe cromozomul respectiv. Aceasta înseamnă că, atât la mascul cit și la femelă, funcționează numai un cromozom X.

Descoperirea cromatinei sexuale în nucleii celulelor femele la om și în general, la mamifere, arată că de fapt fenomenul de sexualizare este extrem de profund, el cuprinzînd toate celulele organismului care pot fi considerate că au sex genetic. În cazul unor aberații numerice ale

Tipul indivizilor	Cromatină sexuală	Heterozomi
Negativ		xy xo
Pozitiv		xx xxy xxxy
Dublu pozitiv		xxx xxxy xxxyy
Triplu pozitiv		xxxx xxxxy
Quadruplu pozitiv		xxxxx

1.60. Cromatina sexuală la indivizii umani normali (XX și XY) și la cei care prezintă variații numerice ale heterozomilor.

În sindromul Turner (XO) cromatina sexuală este absentă deoarece unicul cromozom X funcțional nu dă naștere la aceasta. În sindroamele cu mai mulți heterozomi (XXY, XXXY etc) sînt prezente mai multe cromatine sexuale, deoarece în celulele respective funcționează întotdeauna un singur cromozom X, iar toți ceilalți sînt inactivați genetic și dau naștere unui număr corespunzător de cromatine sexuale.

heterozomilor, au loc modificări și în ce privește prezența sau absența cromatinei sexuale.

Astfel, la indivizii care prezintă 3 cromozomi X există în celule două cromatine sexuale, ceea ce înseamnă că un singur cromozom X este funcțional.

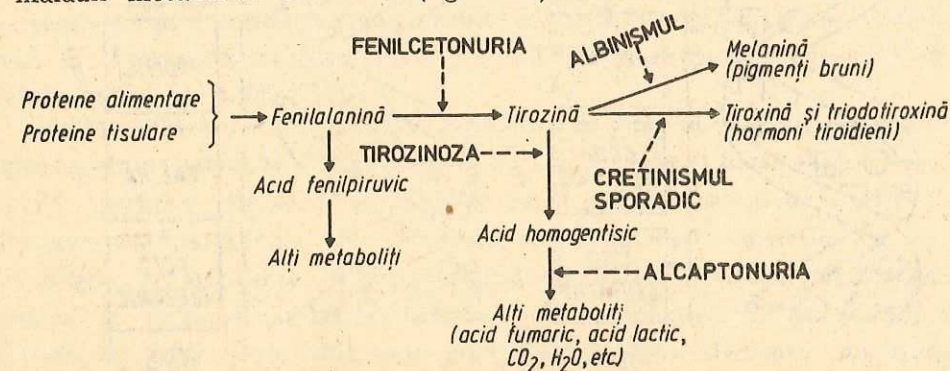
În general, la indivizii anormali care prezintă mai mulți cromozomi X, numai unul este funcțional, iar restul se transformă în cromatine sexuale. Dimpotrivă, în cazul sindromului Turner, în care femelele sînt XO, nu apare în celule cromatina sexuală. Aceasta înseamnă că singurul cromozom X la aceste persoane rămîne în stare funcțională.

Testul cromatinei sexuale este o metodă indirectă de determinare a sexului genetic al individului respectiv și a diferitelor maladii heterozomale. El dă indicații medicului cu privire la tratamentul hormonal care trebuie aplicat.

1.6.4. Maladii metabolice ereditare

Mutațiile genelor la om pot provoca tulburări grave ale metabolismului celular și astfel determină apariția unor **maladii metabolice ereditare**. Unele maladii ereditare se transmit *dominant* cum sînt: **polidactilia** (prezența unor degete suplimentare), **sindactilia** (unirea unor degete), **diabetul insipid**, **prognatismul** (o mărire anormală a nasului și buzei inferioare, precum și aplatizarea transversală a craniului) etc. Alte maladii se transmit *recesiv*: **albinismul** (absența pigmentilor melanici în piele, păr și ochi), **anemia falciformă** etc.

Dacă genele care transmit maladii ereditare sînt situate în autozomi, maladiile respective se numesc *autozomale*, iar dacă sînt plasate în heterozomi, se numesc maladii *heterozomale* sau sex-linkate. Dintre maladiile heterozomale menționăm **hemofilia** (incapacitatea de coagulare normală a sîngelui, ceea ce provoacă hemoragii grave chiar după răni ușoare), **daltonismul** (imposibilitatea de a distinge culoarea roșie și verde) etc. În procesul de transformare metabolică a fenilalaninei (ingerată odată cu alimentele sau provenită din proteinele tisulare) intervin mai multe enzime care asigură includerea acestui aminoacid în sinteza proteică sau determină transformarea sa în diferite substanțe intermediare necesare organismului, pînă la degradarea sa în dioxid de carbon și apă. În metabolismul aminoacidului fenilalanina pot interveni 5 mutații diferite, ce pot bloca calea metabolică în diferite etape, fapt care duce la apariția a 5 maladii metabolice ereditare (fig. 1.61).



1.61. Maladii metabolice ereditare umane (cu litere mari) ce apar prin blocarea metabolismului fenilalaninei în diverse etape.

Astfel, **fenilketonuria** este o maladie provocată de absența unei enzime hepatice, în lipsa căreia fenilalanina nu mai poate fi transformată în tirozină. Din această cauză în organism se acumulează acid fenilpiruvic, toxic pentru sistemul nervos.

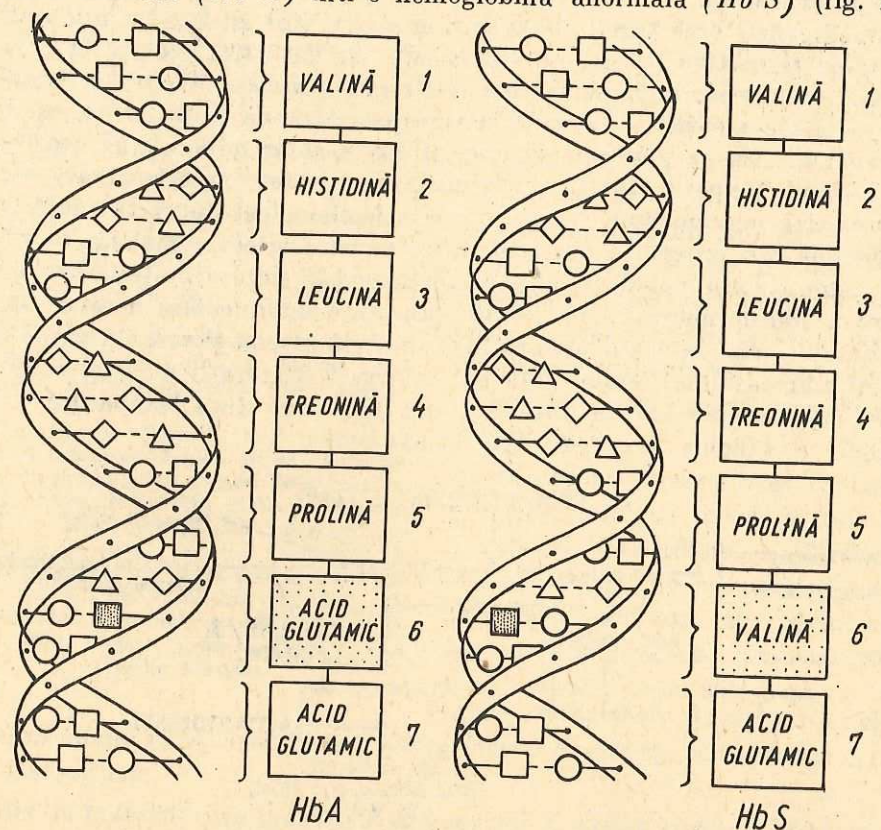
Albinismul este o altă maladie, provocată de o mutație a genei care determină sinteza unei enzime ce intervine în procesul de transformare a tirozinei în melanină. Boala se caracterizează prin absența pigmentilor melanici din piele, păr și ochi.

Cretinismul sporadic cu gușă este provocat de absența unei enzime care intervine în transformarea tirozinei în tiroxină și triiodotiroxină. Indivizii afectați nu pot produce hormoni tiroidieni și manifestă înapoiere mentală.

Tirozinoza este provocată de o mutație ce determină acumularea tirozinei în sânge și eliminarea sa masivă în urină. Boala nu este gravă, fiind caracterizată numai printr-o slăbiciune musculară.

Alcaptonuria este determinată de o mutație ce provoacă incapacitatea de metabolizare a acidului homogentisic, care se acumulează în sânge.

Un alt tip de maladii metabolice ereditare afectează sinteza diferitelor proteine necesare organismului. Printre cele mai cunoscute sînt **hemoglobinopatiile**, care determină sinteza unor hemoglobine anormale. De pildă, hemoglobina umană normală de tip A (*Hb A*) este constituită din patru catene polipeptidice: două de tip alfa (α) și două de tip beta (β). Printr-o mutație genică care provoacă înlocuirea acidului glutamic, aminoacidul din poziția a 6-a a catenei beta, cu aminoacidul valina, rezultă transformarea hemoglobinei normale (*Hb A*) într-o hemoglobină anormală (*Hb S*) (fig. 1.62).



1.62. Hemoglobina normală (*HbA*) și cea care determină apariția anemiei falciforme (*HbS*).

Prezența acestei hemoglobine determină apariția unei maladii metabolice numită **anemia falciformă**, deoarece eritrocitul ia formă de seceră. Maladia este determinată de o genă recesivă autozomală, care în stare homozigotă are caracter letal. În prezent sînt cunoscute peste 150 de hemoglobinopatii, provocate de mutații ale genelor care intervin în sinteza diverselor tipuri de hemoglobină.

Alt tip de maladii metabolice ereditare se datoresc unor *perturbări ale metabolismului bazelor azotate purinice și pirimidinice*. Una dintre cele mai cunoscute este **guta**—care constă dintr-o mărire a cantității de acid uric în sânge. Acest acid este produsul final de degradare al bazelor purinice la om și la maimuțele antropoide, care, odată format în ficat, este trecut în circulație și eliminat prin urină (0,7 g zilnic). În procesul de formare a acidului uric intervin mai multe enzime care pot suferi mutații și, ca urmare, are loc o supraproducție de acid uric și o eliminare insuficientă. Criza de gută se manifestă prin aceea că leucocitele fagocitează cristalele de urat de sodiu și, ca urmare, rezultă acid lactic care mărește pH-ul mediului și favorizează cristalizarea uraților.

Maladiile ereditare cum sînt hemofilia, daltonismul etc., provocate de mutații ale genelor plasate pe cromozomul X, manifestă un mod particular de transmitere datorită fenomenului de sex-linkage.

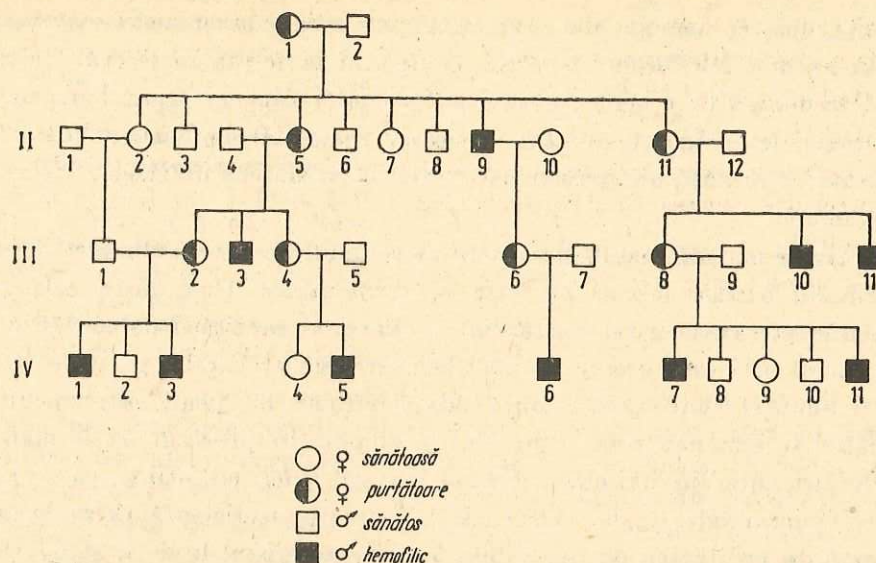
Hemofilia este o maladie genetică de două tipuri A și B, caracterizată prin absența unor factori necesari coagulării singelui. Gena mutantă care provoacă hemofilia este recesivă și se găsește plasată pe cromozomul X.

Cromozomul Y nefiind omolog cu X și neavînd deci un locus pentru hemofilia, această genă recesivă există într-un singur exemplar pe cromozomul X și se manifestă mai frecvent la bărbați. Fenomenul se numește **hemizigotie**.

Aceasta înseamnă că un bărbat X^hY este bolnav în timp ce o femeie X^hX heterozigotă este normală, dar transmite maladia la copii odată cu cromozomul X^h . Frecvența femeilor homozigote (X^hX^h) care prezintă maladia este foarte mică (fig. 1.63).

Daltonismul, care este o maladie determinată tot de o genă recesivă X-linkată, se transmite la descendenți în același mod ca și hemofilia.

În concluzie, maladiile metabolice ereditare umane demonstrează că diversele căi metabolice din organism sînt controlate genetic. În acest fel genele își manifestă de fapt funcția lor heterocatalitică, determinînd sinteza de proteine și enzime normale sau patologice. Chiar și mutații extrem de mici, cum sînt cele punctiforme, care afectează un singur codon și respectiv, un singur aminoacid, pot avea efecte fenotipice majore.



1.63. Pedigriul unei familii în care este prezentă gena X-linkată ce determină apariția hemofiliei. Femeile heterozigote (X^hX) nu manifestă maladia, dar fiind purtătoare ale genei o transmit la 50% dintre băieți odată cu cromozomul X^h .

1.6.5. Sfaturile genetice și importanța lor

Sfaturile genetice, realizate de medici sau biologi geneticieni, dau informații populației asupra posibilității de a avea copii normali sau anormali genetic. Datorită reducerii frecvenței maladiilor infecțioase s-a mărit ponderea relativă a maladiilor genetice, care, după unii autori, afectează circa 12% din populația umană.

Sfaturile genetice se acordă în special în următoarele cazuri:

- unul sau ambii părinți sînt afectați de o maladie ereditară și vor să cunoască riscul de a avea copii afectați;
- persoane sănătoase, care au însă în familie rude cu boli ereditare și vor să cunoască riscul de a avea copii afectați;
- părinți care au unul sau mai mulți copii afectați ereditar și vor să cunoască riscul de a avea alți copii afectați;
- părinți între care există un anumit grad de rudenie și vor să cunoască riscul de a avea copii afectați ereditar datorită consangvinizării;
- părinți sterili sau care au avorturi spontane repetate și doresc să cunoască riscul de a avea copii afectați ereditar.

Majoritatea maladiilor ereditare sînt provocate de mutații ale genelor și ca urmare, pentru stabilirea riscului de a avea copii cu maladii ereditare, trebuie să se știe dacă este vorba de o genă dominantă sau recesivă, plasată pe autozomi sau pe heterozomi. Genele autozomale se transmit cu

o frecvență egală la ambele sexe, în timp ce genele heterozomale se transmit preferențial la un anumit sex.

Malformația cunoscută sub numele de sindactilie caracterizată prin lipirea degetelor este provocată de o genă autozomală dominantă. Prin căsătoria unei persoane care prezintă malformația în stare heterozigotă (Aa) cu una normală homozigotă (aa), conform legilor mendeliene vor rezulta următorii descendenți:

♀ \ ♂	A	a
a	$\frac{Aa}{25\%}$	$\frac{aa}{25\%}$
a	$\frac{Aa}{25\%}$	$\frac{aa}{25\%}$

Aceasta înseamnă că 50% din descendenți vor prezenta malformația (Aa). În cazul căsătoriei între doi indivizi heterozigoți (Aa) riscul de a avea copii cu malformații este și mai mare:

♀ \ ♂	A	a
A	$\frac{AA}{25\%}$	$\frac{Aa}{25\%}$
a	$\frac{Aa}{25\%}$	$\frac{aa}{25\%}$

Din tabel reiese că 75% din descendenți vor prezenta malformația fiind din punct de vedere genetic homo- sau heterozigoți (AA sau Aa).

O importanță deosebită în realizarea consultațiilor genetice o prezintă realizarea arborelui genealogic sau pedigriul familiei studiate, prin care se poate afla modul de transmitere ereditară a unui caracter normal sau a unei maladii genetice.

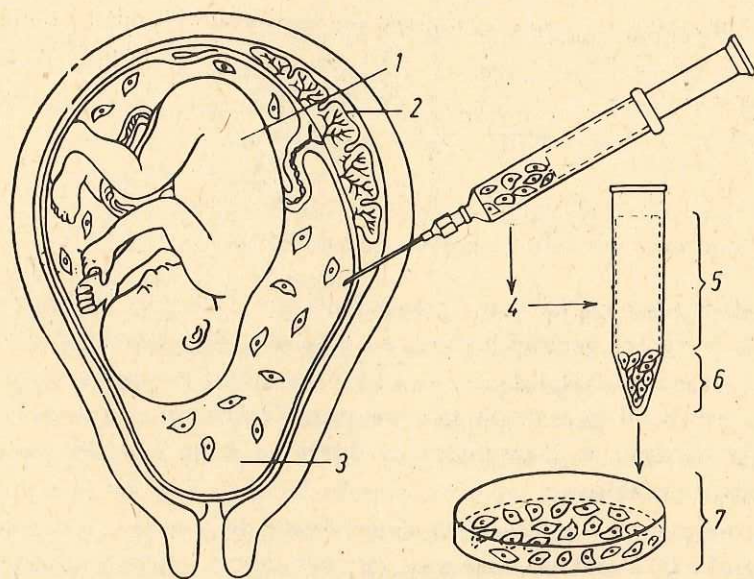
Culoarea căprui a ochilor este determinată de o genă autozomală dominantă notată B , astfel că persoanele cu ochi căprui pot fi homozigote (BB) sau heterozigote (Bb). Culoarea albastră a ochilor este determinată de gena alelă recesivă notată b , iar persoanele cu ochi albaștri nu pot fi decît homozigote (bb). Cunoșcînd modul de transmitere a acestei însușiri prin analiza ascendenței (părinți, bunici etc.) se poate estima probabilitatea cu care se va transmite la copii.

În alte cazuri, consultațiile genetice au scopul de a determina în primele luni de sarcină, dacă copilul ce urmează a se naște va fi sănătos sau va manifesta vreo boală ereditară. Un caz bine cunoscut în acest sens îl constituie **maladia Tay-Sachs** care provoacă orbire, întârziere mintală și moartea înainte de vârsta de 3—4 ani. Boala este determinată de mutația unei gene autosomale recesive care are ca rezultat sinteza unei anumite enzime ineficiente în separarea unui zahăr, dintr-un complex lipidic-polizaharidic. Rezultatul este acumularea acestui produs în celulele nervoase, care provoacă efecte toxice grave.

Identificarea enzimei deficiente se poate realiza în celulele fetale din lichidul amniotic. În acest scop, de la mamele însărcinate se extrage o mică cantitate de lichid amniotic în care se găsește fătul, se face o cultură celulară în laborator și se determină prezența eventuală a enzimei deficiente. Desigur că în acest caz medicul ia măsuri pentru întreruperea sarcinii.

În prezent, prin analiza lichidului amniotic (amniocenteză) de la femeile însărcinate, este posibilă depistarea precoce a peste 40 maladii metabolice ereditare (fig. 1.64). De asemenea pot fi identificate și unele maladii cromozomiale (cum este, de pildă, sindromul Down). Tot în celulele din lichidul amniotic se poate determina direct prezența sau absența cromatinei sexuale și deci, sexul copilului.

În concluzie, se poate aprecia că sfaturile genetice, care au început să se practice și la noi în țară, sînt foarte utile pentru micșorarea frec-



1.64. Reprezentarea schematică a modului cum se realizează amniocenteza la om:

1 — făt; 2 — placentă; 3 — cavitate amniotică; 4 — centrifugare; 5 — lichid amniotic; 6 și 7 — celule separate din lichidul amniotic care pot fi folosite pentru analize biochimice sau pentru culturi artificiale în vederea analizei cromozomiale.

venței unor maladii ereditare și pentru asigurarea sănătății generațiilor viitoare.

1.6.6. Rasele și populațiile umane din punct de vedere genetic

Problema raselor și populațiilor aparținând speciei om (*Homo sapiens sapiens*) este de o deosebită importanță, deoarece în acest domeniu au existat și există numeroase aspecte controversate și chiar concepții eronate, mai ales privind superioritatea sau inferioritatea unor rase.

Din punct de vedere genetic trebuie mai întâi subliniat că nu există rase umane pure deoarece o astfel de rasă ar trebui să fie homozigotă pentru toate genele alele. Toate rasele umane sînt extrem de heterozigote, deoarece consangvinizarea cu binecunoscutele ei efecte negative la om, a fost împiedicată prin uzanță, religie, legislație etc.

Fiecare om este, din punct de vedere genetic, un exemplar unic al speciei umane. Chiar în cazul unei familii cu mai mulți copii nu există doi identici.

Faptul că între indivizii unei populații sau chiar ai aceleiași familii există deosebiri genetice și desigur fenotipice, este ilustrat și de imposibilitatea realizării de transplanturi de țesuturi și organe, fără măsuri speciale care să elimine fenomenul de incompatibilitate. Grefele constituie, în primul rînd, o problemă de imunologie, deoarece țesutul sau organul transplantat prezintă *antigene*, factori pe care organismul receptor nu-i posedă și împotriva cărora elaborează *anticorpi* în scopul eliminării lor. De aceea, grefele se realizează în prezent numai cu condiția reducerii artificiale a apărării imunologice a organismului receptor. Se poate deci conchide că populațiile umane manifestă un foarte puternic *polimorfism genetic*.

Majoritatea oamenilor de știință consideră că în principal există trei rase: *negroidă* sau melanodermă, *mongoloidă* sau xantodermă și *caucazoidă* sau leucodermă. Deosebirile dintre rasele umane afectează numai puține caractere, adică un număr redus de gene cum sînt: culoarea pielii, culoarea și tipul părului, morfologia în mare a feței etc. De pildă, în ce privește culoarea pielii ea este determinată de cel puțin 4 perechi de gene care determină o mare variație a culorii, nu numai între rase ci și în interiorul rasei.

Se consideră că *Homo sapiens sapiens* a apărut acum circa 50 000—100 000 ani, în timp ce rasele au început să se diferențieze acum 35 000—40 000 ani. Aceasta înseamnă evident că toate rasele actuale aparțin unei singure specii și anume omului modern. Probabil la sfîrșitul Pleistocenului, acum 10 000—25 000 ani, rasele umane mai importante erau deja apărute. Rasele sînt foarte heterogene, înglobînd populații diferite din punct de vedere lingvistic, economic, cultural, geografic, religios etc. și ca urmare, nu există nici un temei științific pentru a atribui anumite

particularități culturale și intelectuale ale unei populații, unor cauze de ordin genetic.

Un argument major în sprijinul ideii de unitate a speciei umane îl constituie faptul că din încrucișarea între rase rezultă indivizi complet normali și fertili.

În anul 1966, UNESCO a dat publicității „Declarația asupra raselor”, un document de mare valoare științifică și socială, în care se subliniază că împărțirea raselor în superioare și inferioare are un caracter antiștiințific, toate rasele umane având aceleași potențialități biologice de dezvoltare intelectuală.

În ce privește *inteligenta umană*, cercetările contemporane de genetică au demonstrat că ea este un caracter extrem de complex, determinat de numeroase gene (caracter poligenic) plasate pe cromozomi diferiți. În procesul de recombinare genetică se realizează o imensă diversitate de combinații a acestor gene și implicit numeroase fenotipuri distincte în ce privește inteligența. Aceasta înseamnă că, datorită recombinării genetice, există o probabilitate extrem de redusă de a se realiza o identitate a inteligenței între părinți și copii.

Adesea sînt citate unele familii în care au existat talente sau genii numeroase (ca de pildă, familia Bach, de muzicieni sau familia Bernoulli, cu numeroși matematicieni și fizicieni de renume). S-ar putea crede că este vorba de un fenomen ereditar. Evident că este o concluzie hazardată, deoarece azi este dovedit că nu există o ereditate a talentelor sau genilor. În realitate, este vorba de faptul că în anumite condiții, în unele familii, alcătuite din indivizi mai dotați intelectual, în prezența unei ambianțe familiare favorabile, se dezvoltă mai multe talente sau genii.

Genele pentru inteligență, fiind relativ numeroase, se distribuie probabilistic în cadrul populațiilor și raselor umane, care sînt heterozigote. În orice populație sau rasă nu există din punct de vedere genetic posibilitatea homozigotării tuturor acestor gene și deci este exclusă apariția unei rase, formată numai din genii sau talente.

Omul, ființa rațională și socială, este rezultatul interacțiunii dintre ereditate și mediul înconjurător. Prin muncă, antrenament și educație, omul valorifică potențialul ereditar din programul său genetic și se realizează pe plan social și intelectual, devine acea ființă superioară cu capacitate nelimitată de cunoaștere și transformare a naturii și societății. Genetica demonstrează astfel că rasismul nu are nici o bază științifică și că toate populațiile și rasele umane au potențialități ereditare identice de dezvoltare intelectuală.

1.6.7. Metode pentru evidențierea cromatinei sexuale la mamifere și om

Materiale necesare: lame și lamele microscopice, ace spatulate, pense, soluție carmin acetic 2%, soluție cresyl violet 1% (1 g de substanță la 100 ml apă distilată), acid clorhidric 4 N (acid clorhidric pur în cantitate de 330 cm³ la 1 000 cm³ apă distilată), hîrtie de filtru, alcool etilic 70° și 50°.

Material biologic: șoareci, cobai, șobolani etc. Pentru evidențierea cromatinei sexuale se sacrifică animalul, se preiau unele organe (ficat, rinichi etc.), se secționează în cuburi și cu o latură a cubului se presează pe o lamă curată, astfel încît să lase amprente fine.

La om se recoltează celulele epiteliale din mucoasa bucală cu ajutorul unui ac spatulat sterilizat sau prin raclarea puternică a peretelui lateral al mucoasei cu o lamă microscopică șlefuită. Celulele se întind pe o altă lamă, procedindu-se la fel ca pentru un frotiu de singe.

Fixarea se realizează prin introducerea lamelor în amestecul de alcool etilic absolut: acid acetic glacial (3 : 1) la 4°C timp de 15—30 min.

Lamele se scot apoi din fixator și se introduc cite 10' în alcool etilic de 50° și apoi în alcool de 70°, pentru deshidratare.

Hidroliza se realizează în HCl 4N timp de 12 min. După hidroliză lamele se scot și se spală de 3—4 ori în apă distilată.

Colorarea se realizează într-o soluție de cresyl violet 1% un timp diferit (circa 1 min) prin tatonare.

O metodă simplificată, dar eficientă pentru studiul cromatinei sexuale la om, constă în următoarele: celulele epiteliale recoltate cu un ac spatulat din mucoasa bucală, se pun pe o lamă de microscop. Se pune o picătură de carmin acetic 2% și se acoperă cu o lamelă. Preparatul se încălzește (evitînd fierberea) timp de 5 min la flacăra unei lămpi de spirit. Se apasă apoi lamela cu degetul mare pentru a obține un strat unicelular între lamă și lamelă; cu o hîrtie de filtru se îndepărtează excesul de colorant.

La microscop se observă un corpuscul intens colorat, situat în interiorul nucleului, lipit de membrana nucleară, rotund, oval sau triunghiular. Acest corpuscul este cromatina sexuală. În cazurile normale, ea este prezentă numai în nucleele celulare la sexul femel.

1.7. INGINERIA GENETICĂ

Ingineria genetică poate fi definită ca un ansamblu de metode și tehnici prin care este posibilă sinteza artificială și transferul de gene de la un organism la altul sau chiar de la o specie la alta, în vederea obținerii de genotipuri noi. Cu ajutorul ingineriei genetice este astăzi posibilă manipularea materialului genetic la nivel celular și la nivelul macromoleculelor de acizi nucleici.

1.7.1. Sinteza artificială și transferul interspecific al genelor

Sinteza artificială a genelor constituie o realizare de prim ordin a ingineriei genetice.

Începutul a fost făcut în anul 1970, cînd o echipă de cercetători a realizat sinteza unei gene de la drojdia de bere formată din numai 77 nucleotide și anume, a genei care determină sinteza ARN-s ce transferă alanina la locul sintezei proteice.

Ulterior s-a reușit sinteza artificială a numeroase gene atît de la procariote, cît și de la eucariote. Astfel încă din 1975 s-au sintetizat artificial genele care intervin în producerea hemoglobinei la iepure, apoi a genei ovalbuminei, a genelor ce determină sinteza unor hormoni cum sînt insulina, hormonul de creștere etc.

În prezent sinteza artificială a genelor se realizează pornind de la ARN-m care este folosit ca o matriță pentru sinteza ADN. De pildă, la om, hormonul de creștere produs de hipofiză este o proteină formată din peste 190 de aminoacizi. Prin mutații ale genei ce determină sinteza hormonului de creștere are loc blocarea producției acestui hormon și apariția maladiei genetice cunoscută sub denumirea de *nanism congenital*. Pentru tratamentul acestei maladii se folosește hormonul extras artificial din hipofiza cadavrelor, din care cauză medicamentul respectiv pe bază de hormoni este greu de obținut și foarte scump. Ca urmare, numai o mică parte din persoanele afectate puteau fi tratate.

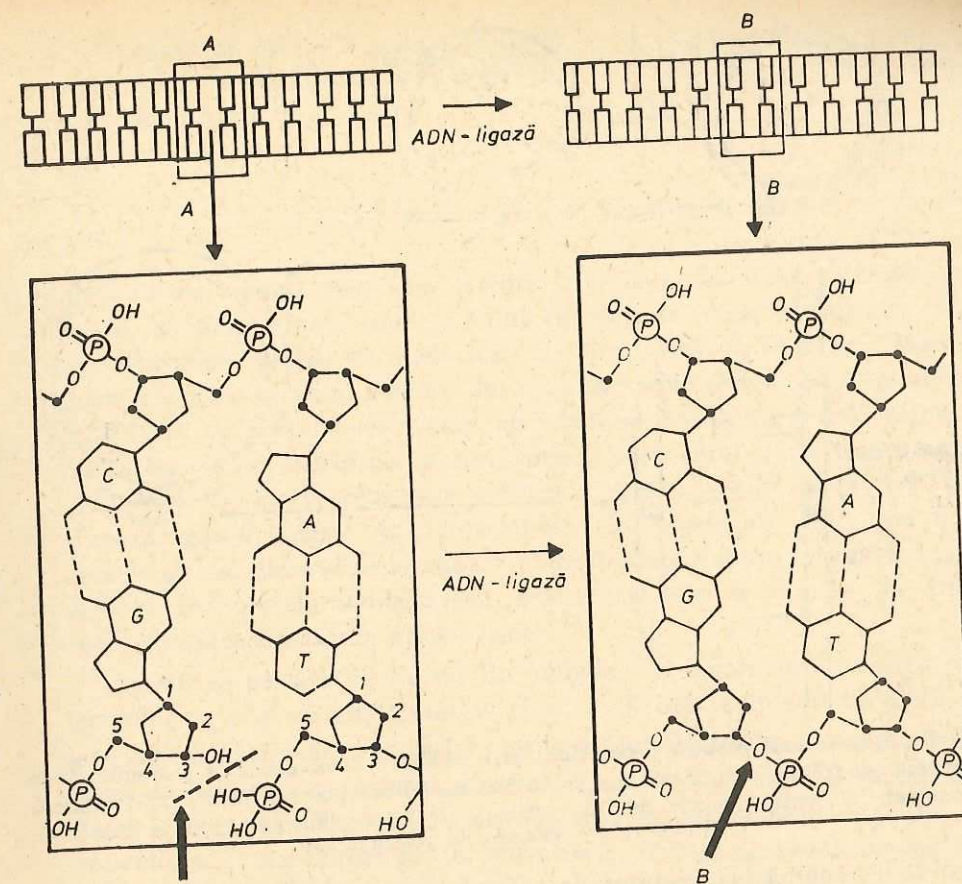
O echipă de cercetători de la Universitatea Berkeley din California (S.U.A.) a extras molecule de ARN-m din hipofiză pe care le-a folosit pentru sinteza genei ce determină producția hormonului de creștere. Gena respectivă a fost inserată în bacteria *Escherichia coli*, care poate fi cultivată industrial. Ca urmare, producția de hormon de creștere s-a mărit spectaculos.

În ce privește *transferul genelor* de la o specie la alta, în ultima vreme au fost elaborate metode eficiente care folosesc ca vectori unele virusuri și plasmide. *Prima metodă de transfer a genelor se bazează pe folosirea unor virusuri* care servesc ca mijloc de transport al genelor peste barierele de specie.

Astfel, s-a reușit transferarea de gene de la bacterii în celulele umane. În acest scop s-au cultivat artificial celule umane provenite de la un individ ce prezenta o maladie ereditară denumită galactozemie, caracterizată prin absența genei ce determină sinteza unei enzime care permite metabolizarea galactozei. Bolnavii de galactozemie nu pot metaboliza galactoza și ca urmare, acest zahăr se acumulează în sînge. Galactoza este însă folosită drept hrană de unele bacterii cum este *Escherichia coli*, deoarece ele posedă gena ce permite metabolizarea zaharului respectiv. Prin infectarea culturilor de celule umane cu bacteriofagi (virusuri bacteriene), care infectaseră în prealabil celule bacteriene de *E. coli*, s-a reușit să se transfere în celulele umane gena respectivă. În acest caz, bacteriofagul respectiv a servit ca vector pentru transferul genelor din celulele bacteriene în cele umane.

A doua metodă pentru transferul interspecific al genelor constă în folosirea plasmidelor. La bacterii, după cum se știe, există niște molecule mici de ADN de formă circulară, independente de cromozomul bacterian, și care au fost denumite *plasmide*. În aceste plasmide se găsesc de pildă, genele ce determină rezistența la diferite antibiotice cum sînt penicilina, streptomycină, tetraciclina etc.

Pentru transferul genelor se folosesc două tipuri de enzime și anume: *enzimele de restricție*, care sînt utilizate ca niște bisturie pentru tăierea în bucăți a macromoleculelor de acizi nucleici și *ligazele* care sînt capabile să resudeze moleculele tăiate (fig.1.65). Cu ajutorul acestor enzime se pot



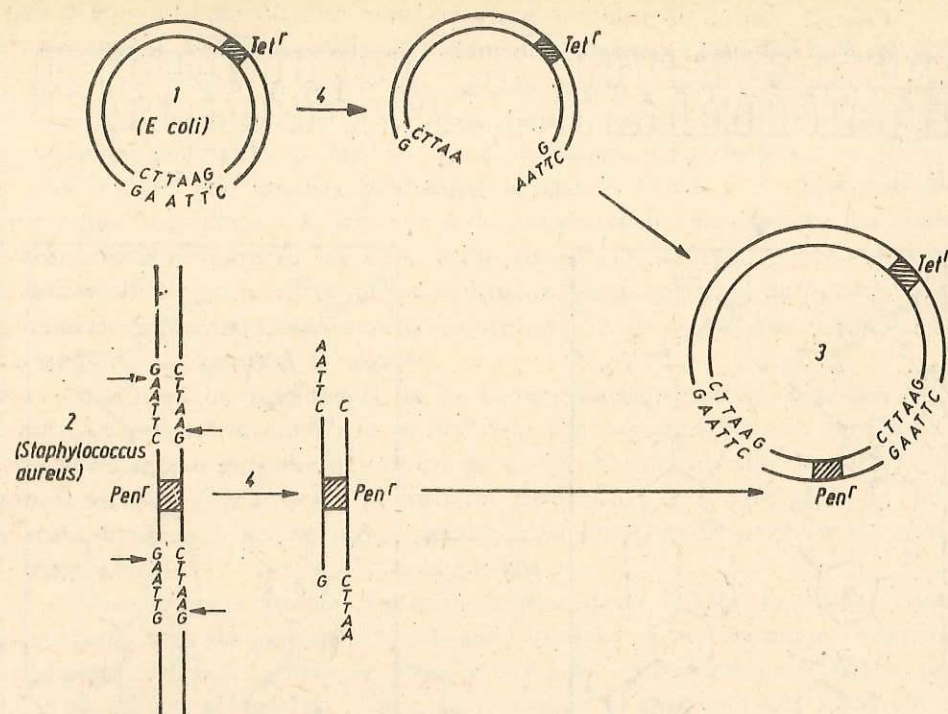
1.65. Ligazele repară macromolecula de ADN, prin refacerea legăturii dintre două nucleotide alăturate. De asemenea, ele pot realiza legătura dintre două capete ale macromoleculei de ADN sau dintre două molecule de ADN diferite:
A — ruperea ADN-ului; B — repararea ADN-ului.

obține *plasmide hibride sau recombinante*, care conțin gene de la o altă specie și pe care le pot transfera în diverse celule bacteriene. Se obțin astfel molecule de ADN recombinat „in vitro”.

Transferul genelor pe această cale poartă denumirea de *tehnica ADN-ului recombinat*.

Astfel, s-a reușit să se obțină plasmide hibride care conțineau gena pentru rezistența la antibioticul tetraciclina de la bacteria *Escherichia coli* și gena pentru rezistența la penicilină de la stafilococul *Staphylococcus aureus*. Prin includerea acestor plasmide recombinante „in vitro” în celulele bacteriene, au fost obținute bacterii rezistente la ambele antibiotice (fig. 1.66).

Prin folosirea acestei metode s-a reușit în ultima vreme transferul unor gene ce determină sinteza unor proteine animale sau umane în celulele bacteriene. Acestea au devenit astfel capabile să sintetizeze proteine umane și animale.



1.66. Realizarea unui plasmid recombinat prin unirea a două plasmide provenite de la *Echerichia coli* (plasmid circular) (1) și *Staphylococcus aureus* (plasmid linear) (2). Plasmidul recombinat (3) conține genele pentru rezistență la tetraciclină (*Tet^r*) și la penicilină (*Pen^r*); 4 — enzime de restricție.

În 1978 o echipă de cercetători de la Universitatea din California a comunicat că a reușit să transfere la o bacterie gena ce determină sinteza insulinei, bacterie care a început să producă această substanță atât de necesară diabeticilor. Se speră ca într-un viitor apropiat să înceapă producția industrială a insulinei.

În viitor, prin această metodă se vor putea transfera la bacterii gene capabile să producă proteine animale, enzime, aminoacizi, hormoni, antibiotice, seruri, vaccinuri etc. necesare în alimentație și în industria farmaceutică.

O realizare deosebită în acest sens o constituie transferul genelor ce determină sinteza interferonului în celulele bacteriene care au început astfel producția acestui agent antiviral. Interferonul este o proteină cu o greutate moleculară relativ mică și care este sintetizată de celula animală și umană pentru a bloca infecția virală. De asemenea, interferonul se pare că are rol în protecția organismelor animale împotriva dezvoltării celulelor tumorale. Sinteza interferonului prin metodele ingineriei genetice va contribui la combaterea unor maladii virale și, în special, a cancerului.

Se speră că genele sintetizate artificial vor putea fi transferate în celulele umane, în scopul înlocuirii genelor mutante care, după cum se știe produc circa 3000. maladii ereditare.

Terapia genică va însemna tratarea unor maladii ereditare pe o cale nouă, prin transferul unor gene normale, sintetizate artificial, în celulele cu gene mutante.

1.7.2. Transferul genelor fixatoare de azot

Încă din secolul trecut s-a descoperit că leguminoasele (mazărea, fasolea, bobul, lupinul, trifoiul, soia etc.) sînt capabile să fixeze azotul atmosferic cu ajutorul unor bacterii din nodozități cu care trăiesc în simbioză. Mecanismul intim al fixării azotului a rămas însă multă vreme necunoscut. De-abia după anul 1960, un grup de cercetători au reușit să izoleze o enzimă (*nitrogenaza*) de la bacteria *Clostridium pasteurianum*, care catalizează fixarea azotului atmosferic la microorganismele procariote (bacterii, alge albastre-verzi etc.). Sinteza acestei enzime este determinată de genele *nif* (nitrogen fixation) care se găsesc plasate pe cromozomul bacterian. Recent s-a reușit transferul acestor gene de la unele specii bacteriene care le posedă, la alte bacterii care sînt lipsite de aceste gene.

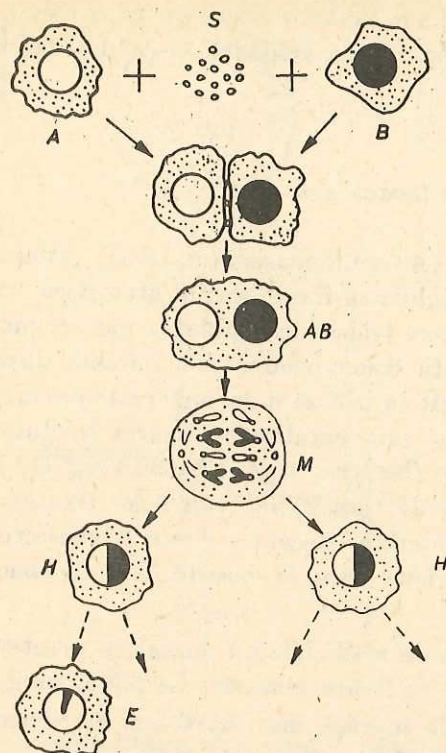
Acesta va permite realizarea de simbioze artificiale nu numai cu plantele leguminoase ci și cu alte specii de plante cultivate cum sînt de pildă, cerealele, care nu vor mai avea astfel nevoie de îngrășăminte azotoase. Se proiectează de asemenea transferul genelor *nif* în cromozomul cloroplastilor sau direct în cromozomii celulelor vegetale. În acest fel, plantele ar putea deveni capabile să fixeze direct azotul atmosferic, fără să mai aibă nevoie de simbioze cu bacterii.

1.7.3. Hibridarea celulară

Hibridarea celulelor animale. Istoria hibridării celulare începe în anul 1960 cînd s-a descoperit că celule de șoarece, aparținînd la două linii diferite, cultivate în amestec, pot fuziona spontan și forma celule hibride. Acestea au caracteristici morfologice, fiziologice și biochimice diferite de ale celulelor nefuzionate. Pentru realizarea hibridării celulare la animale a fost necesară rezolvarea a două probleme esențiale.

În primul rînd, era necesară găsirea unui agent inductor care să mărească frecvența celulelor fuzionate. S-a descoperit astfel că virusul Sendai inactivat este capabil să mărească mult frecvența celulelor care fuzionează într-o cultură mixtă (fig. 1.67). Ulterior s-a descoperit că și unele substanțe chimice (cum este polietilenglicolul) măresc frecvența celulelor fuzionate.

În al doilea rînd, era necesară găsirea unei modalități de selecție a celulelor hibride, din mulțimea celulelor în cultură. S-au elaborat astfel *medii*



1.67. Hibridarea între celulele animale, cu ajutorul virusului Sendai (S) inactivat. Mai întâi se realizează fuziunea celulelor parentale (A și B) după care se formează o celulă cu doi nuclei (AB). În urma primei diviziuni celulare (mitoză) (M), nucleii fuzionează și se realizează celule hibride (H). Ulterior începe, de obicei, eliminarea cromozomilor unuia dintre parteneri (E).

Hibridi parasexuali la plante. La plante, hibridarea celulară n-a devenit posibilă decât în ultimii ani, după ce s-au elaborat metode adecvate pentru obținerea unui tip special de celule vegetale denumite *protoplaști*, adică de celule vegetale lipsite de peretele celular rigid, pecto-celulozic. Protoplaștii pot fi obținuți cu ajutorul unor enzime (celulaza, pectinaza etc.) care digeră peretele celular și ca urmare, fiecare celulă este perfect izolată de celelalte, oferind astfel posibilități largi de experimentare (fig. 1.68).

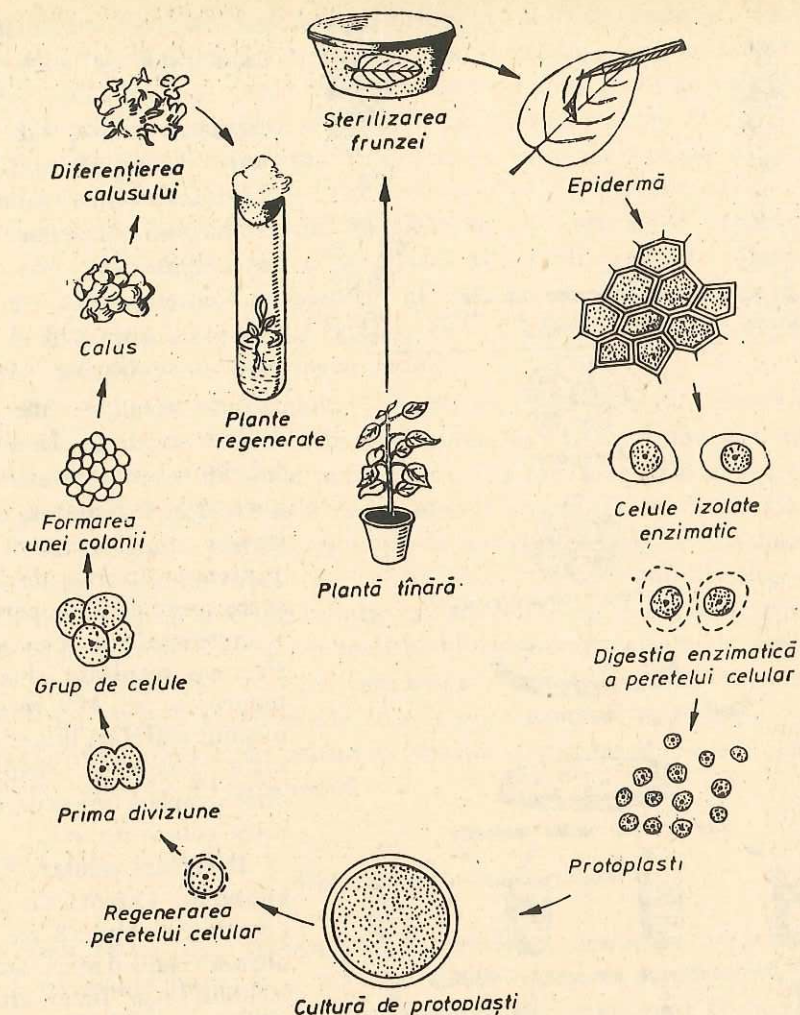
În ultimii 5 ani s-au izolat protoplaști și s-au regenerat plante întregi la mai multe specii de plante (morcov, petunie, tutun, soia, bob, mazăre etc.).

Datorită absenței peretelui celular celulozic, protoplaștii pot fuziona între ei atât spontan, cât și sub influența unor substanțe chimice cum este

de cultură selectivă, în care celulele hibride trăiesc și se multiplică, în timp ce celulele parentale sînt eliminate.

S-a reușit astfel obținerea de hibridi celulari între specii foarte diferite, om x șoarece, hamster chinezesc x șoarece, om x țînțar, șoarece x găină etc.

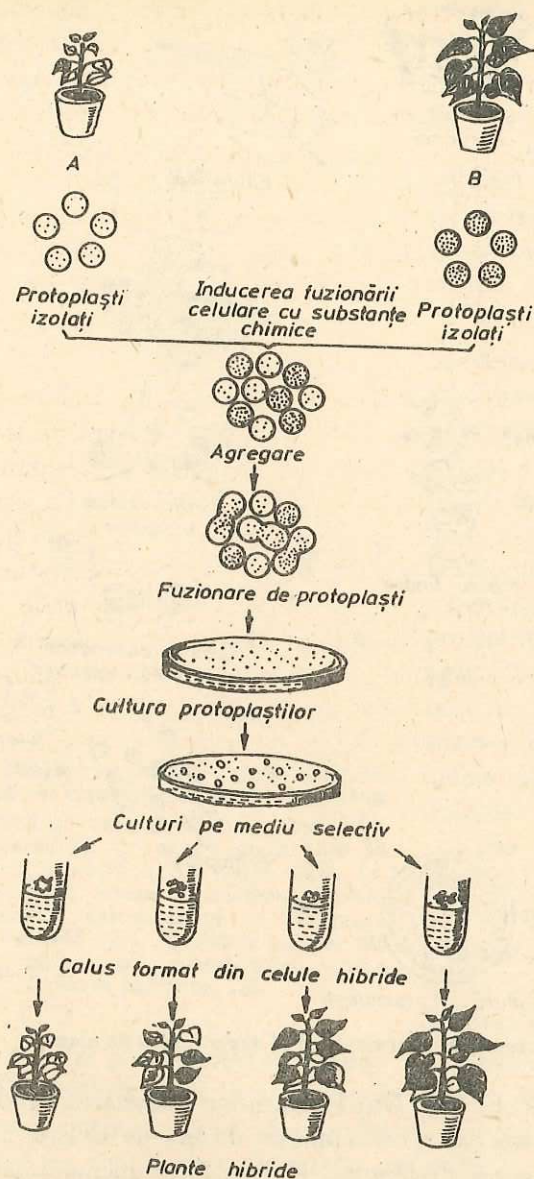
Să vedem acum care este utilitatea celulelor hibride animale. După cum este cunoscut, din celulele hibride nu pot regenera organisme, ci ele pot numai să se înmulțească și să formeze *clone celulare hibride*. S-a constatat însă că dacă la început celulele hibride conțin toți cromozomii celulelor parentale, ulterior ele încep să piardă preferențial o parte din cromozomi, aparținînd de obicei unei singure specii. De pildă, celulele hibride om x șoarece pierd o parte din cromozomii umani și ca urmare, în descendența celulelor hibride se observă o mare variație a numărului total de cromozomi. Unele celule hibride conțin un singur tip de cromozomi umani. Importanța practică a acestui fenomen constă în faptul că este posibilă astfel alcătuirea hărților cromozomiale umane.



1.68. Obținerea pe cale enzimatică de protoplaști și regenerarea de plante.

citratul de sodiu, polietilenglicolul etc. După ce are loc fuziunea celulelor, se produce și fuziunea nucleilor, se reface în decurs de câteva zile membrana pecto-celulozică și începe diviziunea celulară. O problemă importantă pentru producerea de celule hibride la plante este posibilitatea de a selecta de pe mediul de cultură celulele fuzionate, care se găsesc în amestec cu cele nefuzionate.

În anul 1972 s-au obținut primii hibridi celulari prin fuziunea de protoplaști. În acest scop s-au izolat protoplaști de la două specii de tutun: *A-Nicotina glauca* ($2n = 24$) și *B-N. langsdorfii* ($2n = 18$) și care au fost puși în amestec pe un mediu de cultură lipsit de hormoni de creștere (auxine și citokinine) (fig. 1.69). Deoarece protoplaștii fiecăruia dintre părinți nu pot crește pe mediu fără substanțe de creștere, s-au selectat numai celulele fuzio-



1.69. Hibridarea celulară dintre două specii (A și B) prin care s-au obținut plante hibride de tip amfiploid, care înglobează cromozomii celor două specii.

tură pe un mediu special a unor celule umane tumorale cu protoplaști de tutun, a unor celule umane cu protoplaști de morcov etc.

Aceste hibridări celulare ce par fanteziste au în realitate o deosebită importanță pentru extinderea posibilităților de combinare a unor genotipuri foarte diferite și pentru a depăși astfel limitele impuse de filogenie.

nate care se pot dispensa de substanțele de creștere respective. Din celulele fuzionate, au regenerat plante hibride normale de tipul amfiploizilor, care înglobează numărul de cromozomi ai celor doi părinți ($2n = 42$).

S-a constatat că plantele hibride obținute prin fuzionarea protoplaștilor sînt identice cu cele obținute prin hibridare sexuală. În acest fel, hibridarea parasexuală, realizată prin fuzionarea celulelor, devine un important mijloc pentru realizarea de hibridări între specii diferite, care nu pot fi încrucișate pe cale sexuală. Primele rezultate sînt foarte încurajatoare. Mai recent s-au obținut astfel de hibridi celulari între tomate și cartof, între diferite specii de petunii, hibridi între soia și orz etc.

Hibridări celulare plante x animale. Cercetările privind hibridarea celulară au luat în ultima vreme o mare amploare, încercîndu-se fuzionarea unor celule extrem de diferite. O echipă de geneticieni a reușit în 1975 să inducă fuzionarea unor eritrocite de găină cu protoplaști de drojdie de bere, folosind atît virusul Sendai inactivat cît și substanța polietilenglicol, ca agenți inductori ai fuzionării. Ulterior s-a realizat fuzionarea în cul-

Importanța hibridării celulare. Hibridarea celulară prezintă o deosebită importanță teoretică și practică, mai ales în vederea creării de forme noi de plante și animale, cu o arhitectură complet nouă și cu posibilități productive deosebite. De pildă, se prevede posibilitatea obținerii unor hibridi celulari între plante leguminoase și cereale, care vor îmbina capacitatea productivă a unor cereale cu bogăția în proteine a leguminoaselor.

De asemenea, se întrevide posibilitatea obținerii unor hibridi cartof x tomate, care să producă concomitent tuberculi și fructe. Menționăm că se vor putea produce pe această cale hibridi între forme sudice nerezistente la frig cu altele nordice rezistente, fapt care va permite extinderea arealului de cultură al unor specii sudice.

O altă realizare remarcabilă o constituie obținerea celulelor hibride de tip *Hibridoma*. După cum se știe producerea de anticorpi, inclusiv de interferon, constituie unul din cele mai importante mijloace prin care organismul uman și animal se apără de diverse infecții, inclusiv cele virale. Ca urmare, s-au elaborat metode pentru producția de anticorpi în culturi celulare, în scop farmaceutic. S-a constatat însă că de pildă, celulele limfoblastice stimulate viral pentru a produce interferon în culturi celulare nu supraviețuiesc multă vreme în cultură. De aceea s-a realizat hibridarea între celulele producătoare de anticorpi cu celule tumorale, care se pot înmulți nelimitat în culturi celulare. S-au obținut astfel celule *Hibridoma* care au o capacitate nelimitată de creștere și înmulțire în culturi artificiale și care produc mari cantități de anticorpi, inclusiv de interferon.

1.7.4. Haploidia prin androgeneză

O realizare cu totul remarcabilă a ingineriei genetice o constituie obținerea de plante haploide prin cultura anterelor sau a polenului, plante care nu conțin decît jumătate din numărul de cromozomi ai speciei respective.

Din microspori se formează mai întîi niște embrioizi și apoi plante haploide, acesta fiind fenomenul de *androgeneză*, adică de obținere a unor plante haploide provenite din celulele cu număr redus de cromozomi. În alte cazuri, din aceste celule se formează mai întîi un țesut nediferențiat denumit calus, din care se diferențiază apoi planta.

Care este importanța haploidiei prin androgeneză?

În primul rînd, trebuie arătat că plantele haploide, avînd un singur set de cromozomi, manifestă toate genele pe care le posedă, spre deosebire de plantele diploide, care manifestă numai o parte. Ca urmare, la plantele haploide genotipul este identic cu fenotipul. Plantele haploide cu caractere utile economic pot fi selecționate și apoi tratate pentru dublarea numărului de cromozomi și obținerea de *linii pure genetice*, total homozigote. Aceste linii se caracterizează prin faptul că au pe ambii membri ai fiecă-

rei perechi de cromozomi, aceleași gene pe care le manifestă în totalitate și de aceea ele sînt denumite *linii izogene*. Acestea servesc ca material de bază pentru crearea de soiuri și de hibrizi pentru agricultură. Cu ajutorul androgenezei experimentale se pot obține într-o singură generație plante haploide și apoi linii izogene, în timp ce prin metodele clasice erau necesare 7—8 generații. Aceasta înseamnă o scurtare considerabilă a timpului necesar creării de soiuri și de hibrizi noi, precum și o reducere importantă a cheltuielilor.

În al doilea rînd, polenul sau plântuțele haploide pot fi tratate cu diferiți agenți mutageni chimici sau fizici în vederea obținerii de mutante utile pentru practică. Acestea pot fi rapid evidențiate și selecționate la nivel haploid și apoi diploidizate. La plantele diploide, pentru selecționarea unor mutante valoroase sînt necesare mai multe generații.

Haploidia prin androgenză experimentală a început să fie utilizată în marile laboratoare de cercetare din toată lumea.

Primele cercetări efectuate la noi în țară la Laboratorul de Genetică de la Universitatea București, la Stațiunea Centrală pentru cultura tutunului, la Institutul de cercetări pentru cereale și plante tehnice (Fundulea) etc. sînt încurajatoare.

1.7.5. Ingineria genetică și umanitatea

Pentru a sublinia importanța cercetărilor de inginerie genetică trebuie să arătăm că în țara noastră Consiliul Național pentru Știință și Tehnologie a elaborat un *Program național de inginerie genetică*, program ce urmează a fi realizat de colective de cercetare din diferite universități și institute și care prevede o dezvoltare rapidă a studiilor de inginerie genetică în următorii ani.

Cercetările de inginerie genetică pot prezenta însă potențial un pericol pentru viitorul societății umane. Geneticianul american P. Berg de la Universitatea Berkeley din California a atras atenția asupra acestui fapt încă din 1972, renunțînd voluntar la transferul de gene de la un virus oncogen la o bacterie ce trăiește în tubul digestiv uman. Dacă această experiență ar fi reușit, ar fi existat pericolul răspîndirii unor gene implicate în apariția diferitelor forme de cancer la specia umană.

Prin manipularea artificială a genelor este posibilă crearea unor organisme cu o arhitectură complet nouă, cu proprietăți infecțioase deosebite și cu efecte ecologice imprevizibile. Aceste organisme create artificial, de pildă virusuri și bacterii necunoscute în natură, ar putea fi folosite în așa-numitul *război genetic*, care ar fi tot atît de periculos pentru specia umană ca și războiul termonuclear.

În anul 1975 a avut loc în California o conferință internațională la care au participat geneticieni, juriști și alți specialiști în probleme de etică

socială din numeroase țări. Ei au discutat și au elaborat recomandări pentru evitarea experiențelor periculoase de inginerie genetică care ar putea contribui la răspîndirea unor gene sau a unor organisme create în laborator, dăunătoare speciei umane și mediului ecologic.

În încheiere, trebuie să arătăm că ingineria genetică este produsul capacității nelimitate a omului de a cunoaște și de a subordona natura, conform cu scopurile sale. Dacă la începutul secolului actual cercetările de genetică se efectuau la nivelul organismelor, în cîteva decenii au început să fie realizate la nivel celular sau molecular. Această a făcut posibilă apariția ingineriei genetice, a sintezei artificiale a genelor, a transferului lor peste barierele de specie. Ingineria genetică deschide astfel posibilități imense de rezolvare a unor probleme majore ale umanității.

2. ORGANIZAREA MATERIEI VII

2.1. ORGANIZAREA SISTEMICĂ A MATERIEI VII

2.1.1. Sistemele biologice

Materia este organizată în sisteme. **Sistemul** este un grup de elemente care funcționează ca un întreg. De exemplu; organismele vii, societatea, școala, pădurea etc.

Exemple de sisteme din lumea vie pot fi o moleculă de A D N, un organism unicelular sau pluricelular (vegetal sau animal), grupări de organisme (de exemplu, un mușuroi de furnici etc.).

Componentele unui sistem pot fi variate, iar legăturile ce se stabilesc între elementele sistemului pot fi de natură materială, energetică și informațională.

Existența unui sistem depinde de gradul său de organizare, de felul cum funcționează, de capacitatea lui de a răspunde la acțiunile exterioare care, de cele mai multe ori, tind să-l dezorganizeze.

Categorii de sisteme. Prigogine a clasificat sistemele din punct de vedere al relațiilor cu mediul în trei categorii: sisteme izolate, sisteme închise și sisteme deschise.

Sistemele izolate nu au nici un fel de schimburi de substanță și energie cu mediul. În natură astfel de sisteme nu există — ele reprezintă o stare „ideală de sistem”. De acest sistem se apropie cabinele spațiale.

Sistemele închise au numai schimburi de energie cu mediul înconjurător. De exemplu, un termos poate fi un model de sistem închis.

Sistemele deschise prezintă atât schimburi energetice, cât și de substanță. În această categorie de sisteme intră sistemele fizice, chimice, mecanice și toate sistemele biologice (organismele vii) (fig. 2.1).

Sistemele biologice, spre deosebire de celelalte sisteme deschise, au proprietatea de a transforma factorii mediului în factori proprii, specifici. În acest fel schimburile de substanță și energetice din cadrul sistemului biologic devin o condiție esențială și fundamentală a existenței sistemului, având loc o permanentă autoreînnoire a acestuia. De exemplu, un material intrat într-un organism viu este transformat, prin fenomenul de metabolism, în substanțe specifice acestuia.

2.1.2. Însușirile generale ale sistemelor biologice

Toate sistemele biologice reprezentate prin organisme luate separat sau prin grupări de organisme, au ca trăsături comune: integralitatea, echilibrul dinamic și autoreglarea.

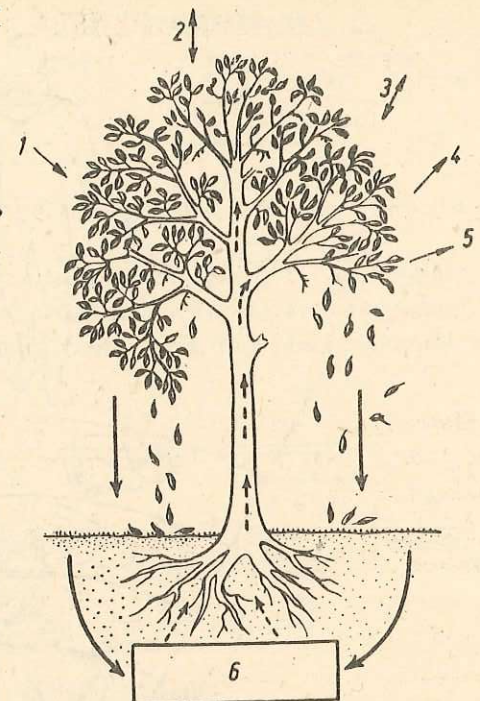
Integralitatea reprezintă o trăsătură esențială a sistemului biologic. Este calitatea sistemului de a reuni într-un tot unitar componentele sale — subordonate funcției întregului. Spre exemplu, un organism pluricelular complex este alcătuit din numeroase celule ce intră în componența țesuturilor și organelor care îndeplinesc funcții ce realizează unitatea organismului respectiv. Fiecare organ luat separat nu are însușirea organismului întreg. De exemplu, funcțiile de nutriție, de relație și de reproducere nu pot fi îndeplinite decât de organismul luat ca întreg și nicidecum de fiecare organ luat separat.

Analizați și interpretați părțile componente din structura organismului uman dat ca model în figura 2.2.

Echilibrul dinamic este acea stare a sistemului care se caracterizează printr-un flux permanent de materie și energie prin sistem, dar cu păstrarea integralității lui.

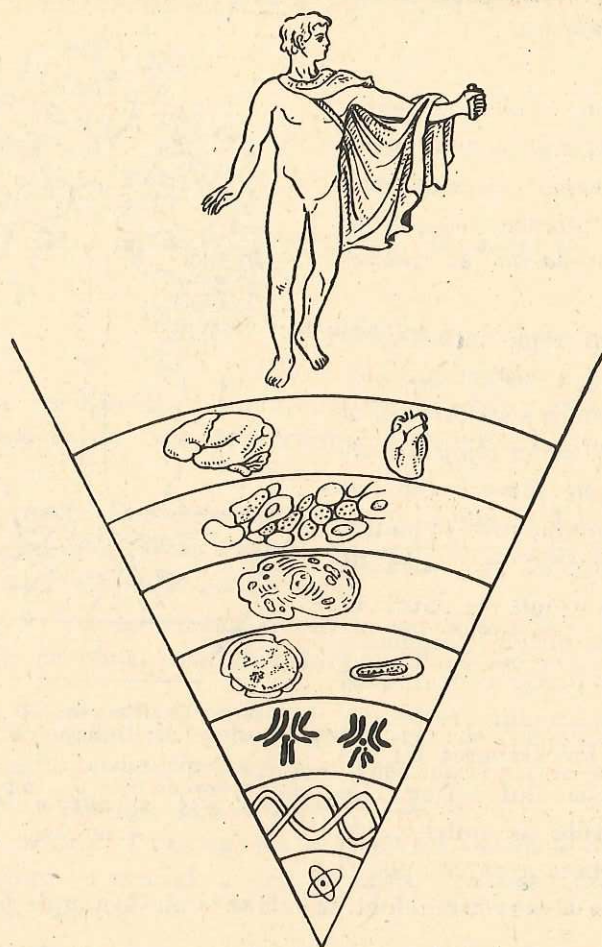
Autoreglarea este a treia trăsătură a sistemului biologic. Factorii de mediu tind permanent să dezechilibreze sistemul, să-l dezorganizeze, să-i afecteze integralitatea. Pentru menținerea integralității sale, sistemul biologic este obligat să contracareze acțiunile mediului (schimbarea temperaturii, a umidității, a luminii, a cantității și calității hranei), să-și autoregleze mecanismele interioare în sensul menținerii existenței sale în timp și în spațiu.

Autoreglarea este un mecanism cibernetic. Cibernetica a stabilit legile generale și schema funcționării sistemelor autoreglabile, legi care se aplică



2.1. Model de sistem deschis (arbore → mediu înconjurător):

1 — energie solară; 2 — CO_2 ; 3 — O_2 ; 4 — vapori de H_2O ; 5 — o parte din energia termică degajată; 6 — apă și săruri minerale.

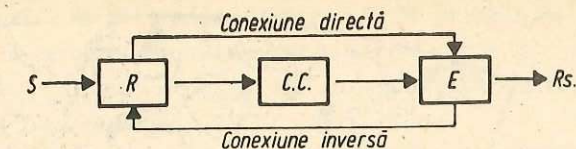


2.2

și la sistemele biologice. Unii termeni din cibernetică se pot adapta și la sistemele vii.

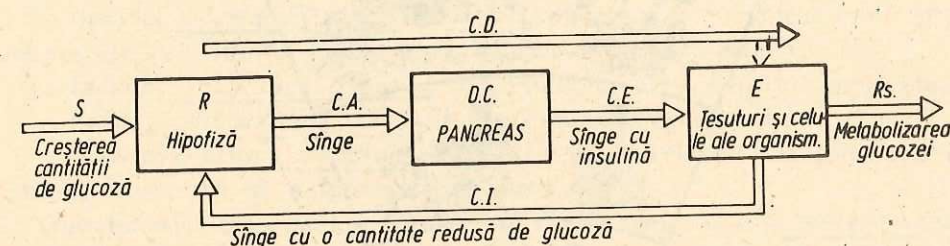
De pildă, organele de simț furnizează organismului informații asupra mediului, prin formațiuni denumite cu termenul de *receptori* (externi și interni). Receptorul transmite informațiile prin fibrele nervoase senzitive — *calea aferentă* — unui organism numit *centru de comandă*, care selectează informațiile și dă răspunsul cel mai potrivit pentru conservarea sistemului. De la organul de comandă pornește comanda pe calea motoare — *eferentă* — spre alt organ efector, care dă răspunsul sistemului față de stimulul recepționat. Pentru ca răspunsul să fie corespunzător cu necesitățile sistemului, valoarea răspunsului trebuie comparată cu comanda. Răspunsul dat de organul efector trebuie comunicat receptorului pe o cale

2.3. Schema unui sistem auto-reglabil.



inversă — *conexiunea inversă* (feed-back), pentru a avea loc compararea cu comanda primită (fig. 2.3.).

Conexiunea inversă este obligatorie la orice sistem cu autoreglare și oferă posibilitatea sistemului să fie informat despre valoarea răspunsului; dacă acesta nu corespunde necesității sistemului se dă o nouă comandă, un nou răspuns — o nouă comparație.



2.4. Schema reglajului glicemic.

Astfel funcționează numeroase mecanisme fiziologice: reglarea temperaturii corpului, reglarea cantității de glucoză în sînge (fig. 2.4), a presiunii sîngelui, a procesului respirator, a fluxului de lumină ce cade pe retină etc.

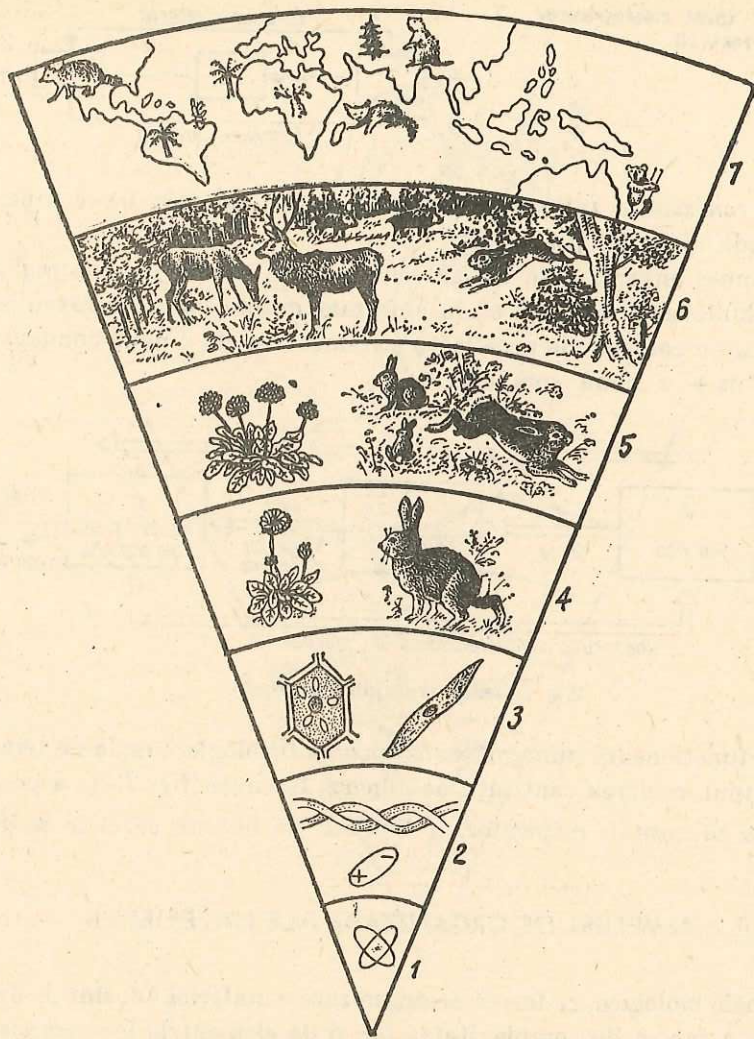
2.2. NIVELURI DE ORGANIZARE ALE MATERIEI VII

Sistemele biologice, ca formă de organizare a materiei vii, sînt de diferite categorii, în raport de complexitatea lor și de elementele lor componente.

Totalitatea sistemelor dintr-o categorie dată avînd o organizare și funcționare asemănătoare și cuprinzînd întreaga materie vie, reprezintă un nivel de organizare al materiei vii.

Nivelurile de organizare acceptate de majoritatea biologilor sînt (fig. 2.5.):

- *nivelurile: submolecular și molecular*, fundamentul fizico-chimic al vieții;
- *nivelul celular*, forma de bază a organizării materiei vii;
- *nivelul individual*, reprezentat prin indivizi biologici (plante, animale);
- *nivelul populațional sau al speciei*, reprezentat prin populații sau specii (grupări de populație de același fel);
- *nivelul biocenotic*, reprezentat prin biocenoze (comunități de populații aparținînd unor specii diferite);



2.5. Nivelurile de organizare a materiei vii:

1 — nivel submolecular; 2 — n. molecular; 3 — n. celular; 4 — n. individual; 5 — n. populațional; 6 — n. biocenotic; 7 — biosferă.

— nivelul biosferei, care cuprinde toate sistemele biologice de pe planeta noastră și mediile lor vitale.

Fiecare nivel de organizare al materiei vii prezintă însușiri specifice și legi proprii de organizare și funcționare.

2.2.1. Nivelurile: molecular, celular și individual

Nivelul molecular. Pe fundamentul fizico-chimic al vieții se realizează transformările substanței și energiei. Pe fenomenele moleculare și submoleculare se bazează și acțiunea enzimelor, contracția musculară, respirația etc

Nivelul celular. Celula reprezintă forma fundamentală de organizare a vieții. Nu există viață în afară de celulă. Celulele au o structură proprie în care sînt diferențiate organite celulare. Integrînd sistemele moleculare, celula realizează funcțiile vitale ale organismelor.

Viața nu poate fi asociată cu molecula, ci numai cu nivelurile supramoleculare, cu celula, organismul etc.

Nivelul individual. Indivizii biologici, monocelulari și pluricelulari, constituie forma simplă de organizare și existență a materiei vii. Acest nivel de organizare include deci indivizi biologici cu diferite grade de complexitate, în organizarea și funcționalitatea lor.

În cadrul dezvoltării sistemului individual, ei sînt diferențiați în mai multe trepte:

- indivizi unicelulari solitari (bacterii, diatomee, alge unicelulare, protozoare etc.) cu diferite grade de diferențiere internă a celulei;
- indivizi unicelulari coloniali (de exemplu, alga *Volvox aureus* etc.);
- indivizi pluricelulari coloniali (de exemplu, spongieri);
- indivizi pluricelulari solitari (de exemplu, algele cu tal pluricelular, plantele vasculare și animalele metazoare).

Caracteristica principală a tuturor indivizilor biologici este metabolismul, care asigură schimbul de energie și substanță între organism și mediul său de viață, menținerea echilibrului dinamic și a integrității organismelor.

Alte însușiri ale sistemului individual sînt ereditatea și variabilitatea (v. cap. 1 și 3).

În cadrul nivelului individual, atât între indivizii biologici și mediul de viață înconjurător, cît și între indivizii biologici propriu-zisi se stabilesc anumite conexiuni (celulele, țesuturile și organele nu pot exista independent unele de altele). Conexiunea lor morfofuncțională asigură integralitatea individului respectiv.

2.2.2. Nivelul populațional sau al speciei

Fiecare individ biologic nu este o unitate izolată ci el aparține unei specii. Specia reprezintă deci o formă de organizare a indivizilor. Deoarece nu există indivizi în afara speciilor, speciile constituie sisteme universale ce cuprind în organizarea lor totalitatea materiei vii.

După E. M a y r (1969), speciile reprezintă grupări de populații naturale care se pot încrucișa și care sînt izolate reproductiv de alte asemenea grupări. (E. R a c o v i ț ă spunea că „specia este o colonie izolată de consingeni“.)

Fiecare specie ocupă un anumit areal pe care indivizii speciei nu sînt răspîndiți uniform, ci în locuri corespunzătoare vieții lor.

De pildă, capra neagră trăiește în țara noastră, dar nu este răspîndită pretutindeni, ci numai în anumite masive muntoase (Retezat, Păring, Făgăraș), fiecare populate de către un grup de capre negre, care pot comunica cu greu

între ele. Aceste grupări constituie populații care trăiesc mai mult sau mai puțin izolate unele de altele.

Deci, populațiile sînt grupări de indivizi care aparțin aceleiași specii, trăiesc pe un anumit areal și au funcție definită în ecosistem.

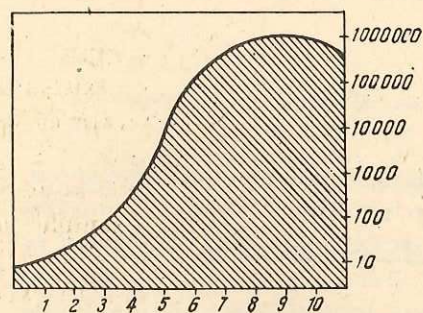
De regulă, o specie este reprezentată pe arealul ei prin mai multe populații. Sînt însă cazuri cînd o specie poate fi reprezentată printr-o singură populație; atunci toți indivizii speciei date sînt localizați pe o suprafață restrînsă: un lac, o insulă, un rîu, un masiv muntos etc. În acest caz specia se confundă cu populația. Aceasta permite să se considere specia și populația într-un singur nivel de organizare al materiei vii. De exemplu, planta *Astragalus peterfii* are o singură populație în pășunile de la Suatu, județul Cluj.

Arealul ocupat de o populație poate fi variat ca mărime. De exemplu, o populație este localizată în apa unui izvor (anumite specii de alge); alte populații se întind peste continente întregi (de exemplu, molidul din taigaua siberiană etc.), sau în apele oceanice (populațiile de balene sau de pești etc.).

O caracteristică importantă a populației constă în aceea că, în timp ce indivizii care compun populația au existență scurtă, în sensul că fiecare în parte ajunge la maturitate și apoi îmbătrînește și moare, populația ca întreg continuă să existe un timp mai îndelungat.

Gradul de integralitate este mai redus în cadrul nivelului populațional decît la nivelul individual. Celulele nu pot migra dintr-un organism în altul; indivizii animali și vegetali nefixați pot trece însă dintr-o populație în alta (în cadrul aceleiași specii).

Indivizii din cadrul unei populații diferă ca vîrstă (ouă, larve, pui tineri, adulți, bătrîni), ca sex, prolificitate, dimensiuni, comportament etc. Se



2.6. Creșterea unei populații de bacterii în lapte (pe abscisă, timpul în ore; pe ordonată, numărul de bacterii).

înțelege că populația are o anumită structură caracteristică, exprimată prin proporțiile indivizilor de diferite categorii, care sînt particulare fiecărei populații, determinată de condițiile în care trăiește populația respectivă. De exemplu, dacă într-o populație de insecte larvele au hrană suficientă și dușmani puțini (sau dacă larvele au mijloace adecvate de apărare), atunci va supraviețui un număr mare de larve și un număr mare de adulți. Altă caracteristică a unei populații este dată de ritmurile de creștere sau descreștere numerică a indivizilor. De exemplu, într-o populație cu bacterii din lapte, în condiții optime de temperatură, acestea se înmulțesc, pînă cînd, datorită densității lor, hrana devine neîndestulătoare. În aceste condiții ritmul de creștere a numărului indivizilor descrește (fig. 2.6).

Autoreglarea nivelului populațional al speciei

Autoreglarea reprezintă o adaptare complexă a populației, elaborată în istoria ei. În cursul evoluției populațiilor au luat naștere mecanisme caracteristice, care determină reglarea unor trăsături raportate la schimbările de mediu.

Mecanismele prin care se realizează autoreglarea structurii populației în unele cazuri pot fi simple și realizate pe calea interacțiunii chimice. De exemplu, se cunosc numeroase plante și animale care elimină, în mediul extern unele substanțe cu efect dăunător pentru organismele din alte grupuri sau din propriul grup. Mecanismul constă în inhibarea înmulțirii populației, deoarece metaboliții eliminați de indivizi ating o anumită concentrație devenită toxică. Astfel de fenomene se întîlnesc la bacterii, alge (*Chlorella*) etc. La animale, reglaje pe cale chimică sînt mai complexe; ele se pot realiza prin modalități diferite chiar la aceeași populație, cu predominarea uneia sau alteia dintre modalități. De exemplu, la unii indivizi din clasa insectelor un rol important îl au feromonii cu rol de agregare, de găsire a partenerilor de sex opus etc. Aceste substanțe pot fi recepționate olfactiv, prin trofalaxie* sau prin lins. De pildă, lăcustele crescute în recipiente izolate, dar într-o încăpere în care există lăcuste gregare, îmbracă trăsături caracteristice acestora. Explicația este existența unor feromoni percepuți de lăcustele izolate pe cale olfactivă. În cazul cînd în cameră nu există lăcuste gregare, fenomenul nu are loc.

Alte mecanisme reglatoare tot de natură chimică au fost studiate și la unele vertebrate. La unii amfibieni (de exemplu, la *Rana pipiens*) s-a constatat, pe cale experimentală, că după ecloziune, mormolocii cresc cu viteze diferite. Dacă apa nu se schimbă, mormolocii mici mor. Cauza este existența unor substanțe proteice care, eliminate de către mormolocii mai mari, distrug mormolocii care au crescut mai puțin.

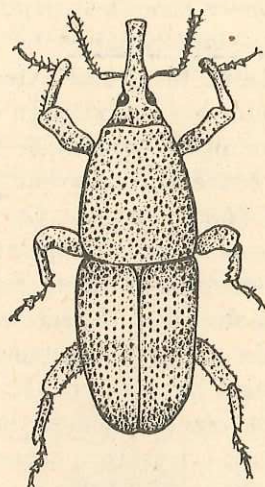
Demonstrați acest fenomen luînd un vas cu 20 l apă în care să se găsească un mormoloc mai mare și mai mulți mormoloci mici. Veți constata că existența mormolocului mare inhibă existența celor mai mici. Cercetările arată că în condiții naturale aceste efecte pot constitui un mechanism de selecție.

Densitatea indivizilor poate fi reglată și prin comportamentul activ al unor animale raportat la distribuția și utilizarea optimă a spațiului. De exemplu, la *Teredo navalis* (moluscă), care își sapă galeriile în lemn, se constată că, oricît de deasă ar fi rețeaua de canale ce aparține unui individ, ea nu se întrepătrunde niciodată cu a altor indivizi și nici nu este aproape de suprafața lemnului. Se presupune că acest fapt se datorează vibrațiilor lemnului, atunci cînd este săpat, vibrații pe care aceste animale le simt și în acest fel are loc evitarea suprapunerii spațiului folosit.

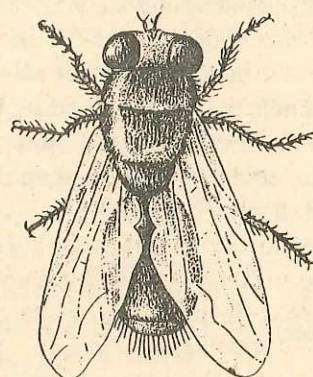
O altă modalitate de modificare activă a densității și deci o autoreglare a numărului indivizilor într-o populație este migrarea indivizilor întîlnită la

* trofalaxie = atingere prin intermediul piciorului.

numeroase animale. De exemplu, cînd specia *Sitophilus (Calandra) oryzae* (un gîndac dăunător orezului) ajunge la o anumită densitate, în condiții naturale, adulții migrează (fig. 2.7). Dacă adulții nu reușesc să migreze în toate cazurile, populația se rarește totuși deoarece adulții consumă boabele de orez și, odată cu ele, și pe cele cu propriile larve. Un alt exemplu îl constituie dipterul



2.7. *Sitophilus oryzae*.



2.8. *Luccilla*.

Luccilla (fig. 2.8) care nu depune ouă în locurile cu multe ouă sau larve ale altor indivizi, ci migrează în căutarea unor locuri potrivite.

În anumite situații, apare și fenomenul de canibalism, un alt mijloc pentru reglarea numărului indivizilor. Astfel, s-a demonstrat printr-o serie de experiențe efectuate pe coleopterul *Tribolium*, că la o anumită densitate, aceste coleoptere consumă odată cu făina și o parte din ouăle pe care le-au depus. La aceasta se mai adaugă nutriția mai slabă și lipsa de locuri nutritive pentru pontă; toate, în final, duc la diminuarea numărului de ouă depuse. Canibalismul are loc și la pești. De exemplu, bibanul obișnuit (*Perca fluviatilis*) și bibanul din Lacul Balhaș (*P. schrenki*) consumă în mod normal propriul lor puiet. În acest fel, speciile respective pot supraviețui în bazinele în care lipsesc alte specii cu care s-ar putea hrăni. Consumul icrelor proprii speciei este un fenomen frecvent întâlnit la pești, mai ales în cazurile creșterii densității lor. În felul acesta se extinde baza trofică, pe de o parte și se oprește creșterea densității populației, pe de altă parte, fenomen raportat la resursele trofice ale mediului. Fenomene de canibalism se întâlnesc și la amfibieni și reptile.

La numeroase animale caracterul ponte reprezintă o adaptare importantă în autoreglarea densității populației. Multe păsări încep să clocească după ce depun toate ouăle (de exemplu, porumbelul). Altele (de exemplu, răpitoarele de noapte, berzele, ciorile etc.) încep să clocească după depunerea primului ou. Din această cauză puii eclozează pe rînd, creîndu-se între ei un decalaj

de vîrstă și de o anumită ordine de hrănire a lor de către părinți — începînd cu puiul mai vîrstnic și mai activ. De exemplu, la strigă (*Tyto alba*) (fig. 2.9) se constată că ponta este formată din șapte ouă depuse pe rînd, cîte unul la două zile. Primul pui, destul de mare cînd va apărea ultimul, fiind cel mai activ, va fi hrănit cu prioritate. Dacă este hrană suficientă, toți puii vor supraviețui; dacă hrana este insuficientă puii vor muri în ordinea inversă a vîrstei lor, de la ultimul eclozat la primul.

Acesta este un exemplu tipic de corelare a mărimii familiei cu cantitatea de hrană existentă.

Reglarea densității populației se realizează și pe cale neuroendocrină (fig. 2.10). La șoareci, de pildă, densitatea ajunsă la un anumit prag devine un factor stresant. Calea senzorială prin care este perceput stresul este cea olfactivă, iar stimulul, fiind „factorul urinar”, localizat în tractusul genital la mascul și eliminat odată cu urina, determină „mirosul de grup”. Stimulul declanșează secreția de hormoni adenocorticotropi (ACTH). ACTH-ul ajunge pe cale



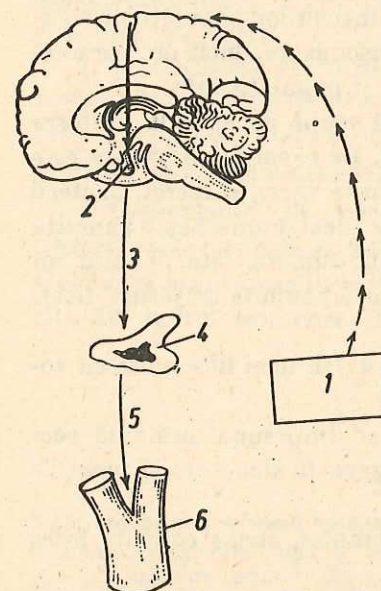
2.9. *Tyto alba*.

sanguină la cortexul suprarenal unde determină secreția de hormoni corticoizi. Aceștia sporesc rezistența organismului față de stresul extern și intern (biochimic). Atunci cînd concentrația de hormoni corticoizi depășește un anumit prag, efectul este nociv, scade rezistența organismului, se atenuează funcția sexuală, ceea ce duce la scăderea natalității.

K.M. Zavadski (1969) spunea: „Specia dispune atît de capacitatea de a se autoreproduce, cît și de capacitatea de a evolua de-sine-stătător; ea reprezintă purtătorul și unitatea fundamentală a procesului evolutiv”.

În concluzie, mecanismele de reglare a densității populației îmbracă forme extrem de variate. Aceste mecanisme nu aparțin indivizilor separați, ci ele sînt trăsături ale populațiilor (speciilor) luate în întregul lor, sînt adaptări ale acestora care s-au elaborat în procesul evoluției. Deci, purtătorul material al evoluției, obiectul care evoluează nu este reprezentat prin indivizi izolați ci prin specii.

Legea caracteristică sistemelor populaționale este selecția naturală.

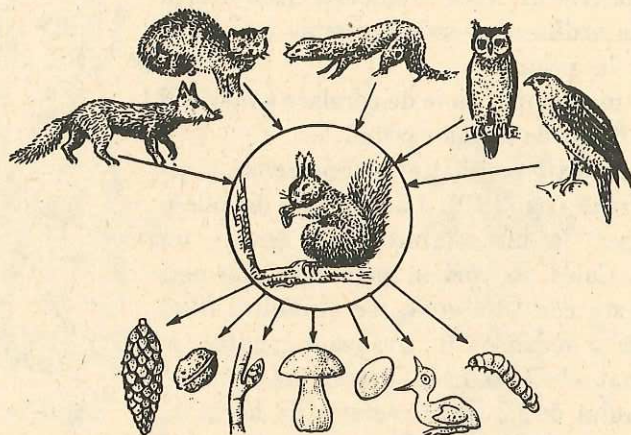


2.10. Factorul stresant și efectul neuroendocrin:

1 — factor stresant; 2 — hipofiză; 3 — ACTH; 4 — suprarenală; 5 — hormoni corticoizi; 6 — vas sanguin.

2.2.3. Nivelurile: biocenotic și biosfera

Nivelul biocenotic. În natură speciile nu pot trăi izolat, deoarece în același mediu fiecare specie, într-un fel sau altul, trăiește pe seama altor specii. Astfel se creează anumite relații interspecifice (fig. 2.11).



2.11

Ansamblul de populații (specii) care trăiesc pe un teritoriu sau habitat fizic bine determinat constituie biocenoza.

Înșuririle biocenozei nu se pot reduce la suma însușirilor populațiilor componente. Biocenoza este o unitate, în așa măsură organizată, încât are caracteristici în plus față de componenții săi individuali și populaționali.

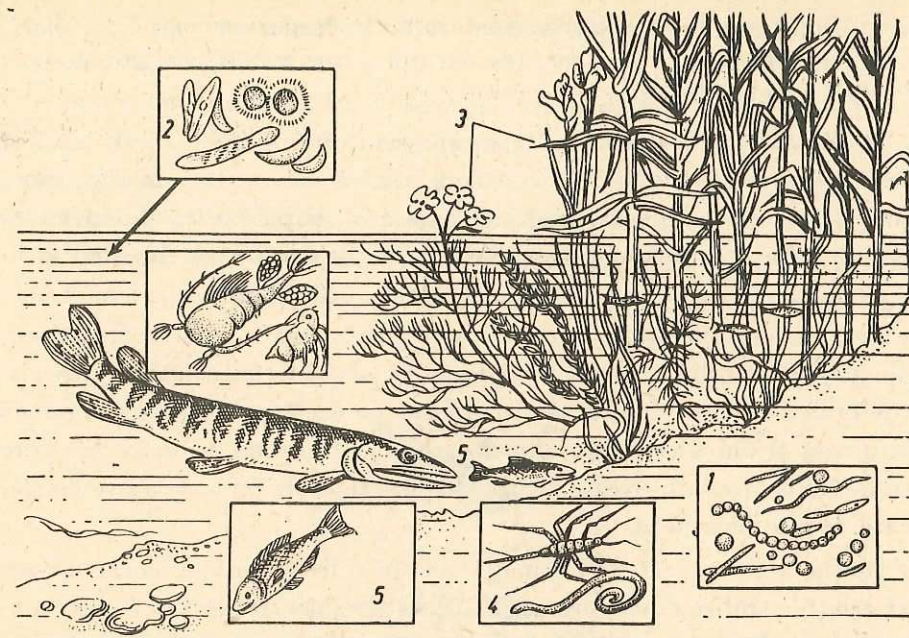
Din cele de mai sus reiese că fiecare biocenoză ocupă un anumit teritoriu geografic cu anumite corelații ale mediului abiotice. De exemplu, o pădure este o biocenoză alcătuită din numeroase specii de plante verzi, ciuperci, bacterii și animale; ea poate să ocupe un teritoriu (în cîmpie, deal, munte) cu o anumită compoziție și structură a solului, cu anumite condiții climatice etc. O baltă, un lac mic, un segment de râu sînt biocenoze, ce prezintă anumite trăsături fizice și chimice (fig. 2.12).

De reținut că teritoriul pe care-și duc viața indivizii unei biocenoze cu totalitatea condițiilor abiotice formează un **biotop**.

Biocenoza este legată indisolubil de biotopul ei. Împreună formează **ecosistemul**. Structura și funcțiile biocenozei sînt integrate în structura și funcțiile ecosistemului ca întreg.

Se deosebesc trei funcții esențiale ale ecosistemului, strîns corelate între ele:

1. *trecerea fluxului de energie prin ecosistem;*
2. *circuitul de substanțe (deci rolul ecosistemului în desfășurarea ciclurilor biogeochimice);*
3. *autoreglarea ecosistemului în variate situații.*



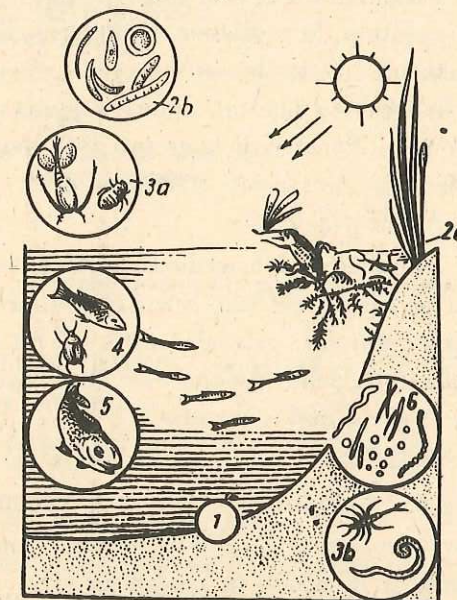
2.12. Biocenoza unei bălți:

1 — bacterii; 2 — plante inferioare; 3 — plante superioare; 4 — animale nevertebrate; 5 — animale vertebrate.

Pentru ca o biocenoză — și deci întregul ecosistem — să poată dăinui, este necesară existența a trei categorii de organisme care se intercondiționează și anume (fig. 2.13):

1. **Producătorii** de substanță organică reprezentați prin plantele verzi și bacterii autotrofe, care prin procesul de fotosinteză, și respectiv de chemosinteză, produc substanță organică primară, în care se înmagazinează energie.

2. **Consumatorii** de substanță organică reprezentați prin animale, bacterii precum și plante semiparazite și parazite din cadrul biocenozei. Toți aceștia



2.13. Componentele unui ecosistem de baltă:

1 — mediul abiotice (apă și fundul apei); 2 — producătorii primari (2a — plante verzi superioare; 2b — plante inferioare fotosintetizante); 3 — consumatori primari (I) (3a — zooplancton; 3b — animale bentonice); 4 — consumatori secundari (II); 5 — consumatori terțiari (III) (animale zoofage); 6 — reducători.

trăiesc pe seama producătorilor. Consumatorii, la rândul lor, pot fi *primari* (de exemplu, erbivorele), *secundari* (de exemplu, carnivorele), *terțiari* (carnivorele prădătoare).

3. **Reducătorii** sau **descompunătorii** reprezentați prin bacterii și ciuperci care descompun materia organică moartă ale primelor două grupe de organisme amintite, transformându-le în substanțe organice simple și substanțe minerale. În felul acesta, substanțele minerale intră din nou în circuit, fiind utilizate de plantele verzi în procesul biochimic de fotosinteză.

În natură sînt și biocenoze în care lipsesc plantele verzi, cum ar fi biocenozele din peșteri sau din abisurile oceanelor. În astfel de biocenoze, sursa primară de hrană o reprezintă bacteriile; alături de acestea, substanța organică este furnizată și din activitatea altor biocenoze (de exemplu, cadavrele care cad pe fundul oceanului). Aceste biocenoze reprezintă de fapt niște sisteme dependente de alte biocenoze.

Existența celor trei categorii funcționale de indivizi dintr-o biocenoză are la bază relațiile trofice dintre organisme. Aceste relații trofice pot fi reprezentate grafic sub forma „*piramidei trofice*”. Din studiul piramidei trofice se desprinde ideea că numărul unui consumator este totdeauna mai mic decît numărul indivizilor cu care se hrănește, iar talia lui este de obicei mai mare. De pildă, în apa oceanelor, a lacurilor, algele — producători primari — sînt cele mai numeroase. Consumatorii lor primari, cum ar fi rotiferele sau crustaceii, sînt mai mari și mai puțini la număr. Peștii — consumatori secundari — care se hrănesc cu aceștia sînt și mai mari și mai puțini la număr etc.

Piramida numerelor este o trăsătură universală a ecosistemelor. O regăsim, de exemplu, la ecosistemele terestre. Într-o pădure de foioase, la bază se află masa producătorilor, după care urmează masa consumatorilor fitofagi (care se hrănesc cu plante), apoi cea a consumatorilor zoofagi (care se hrănesc cu animale). Pornind de la un exemplu concret, există mai multe insecte afide decît păianjeni, mai mulți păianjeni decît păsări insectivore, mai multe păsările decît ulii (fig. 2.14).

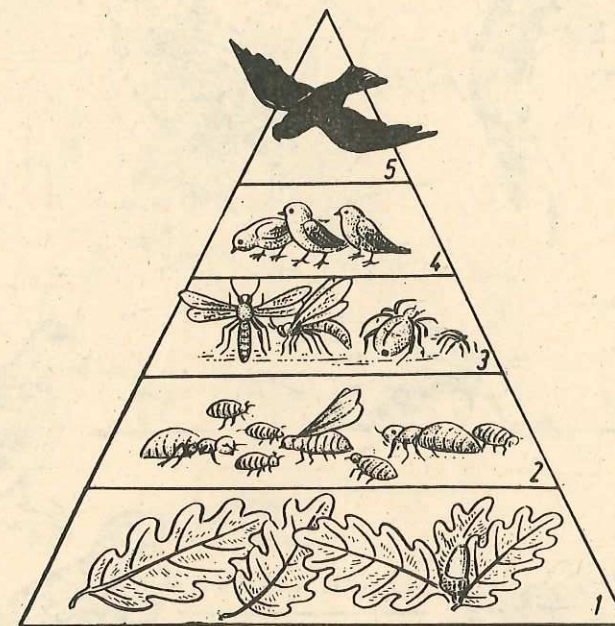
Integralitatea biocenozei, autocontrolul și echilibrul său dinamic. Integralitatea biocenozei este rezultatul diferenței structurale și funcționale a populațiilor din care este alcătuită. Cu cît această diferențiere va fi mai mare, cu atît interdependența speciilor va fi mai strînsă și deci integralitatea biocenozei va fi și ea mai dezvoltată.

Activitatea unei populații este complexă. Pe lîngă nutriție ea trebuie să asigure reproducerea, apărarea, concurența cu alte specii, asocierea cu alte specii în scopul răspîndirii ei etc. Prin toate acestea, populația este intim și complex integrată în biocenoza ei.

Cele mai importante relații care se stabilesc între specii în cadrul biocenozei sînt însă **relațiile trofice**.

În cadrul piramidei trofice, fiecare treaptă sau fiecare nivel trofic este controlat de alte niveluri. Astfel, organismele, care aparțin nivelurilor trofice diferite (producători, consumatori și reducători sau descompunători) sînt legate între ele prin nutriție, alcătuiind **lanțuri trofice** și **cicluri trofice**.

De exemplu, într-un ecosistem — pădure — o plantă este mîncată de o omidă a unei specii de fluturi; omida, la rîndul ei, cade pradă unui coleopter



2.14. Piramida trofică:

1 — plante; 2 — insecte fitofage; 3 — insecte carnivore;
4 — păsări insectivore; 5 — păsări răpitoare.

carnivor; acesta este mîncat de o pasăre insectivoră, care cade și ea pradă unei păsări răpitoare etc.

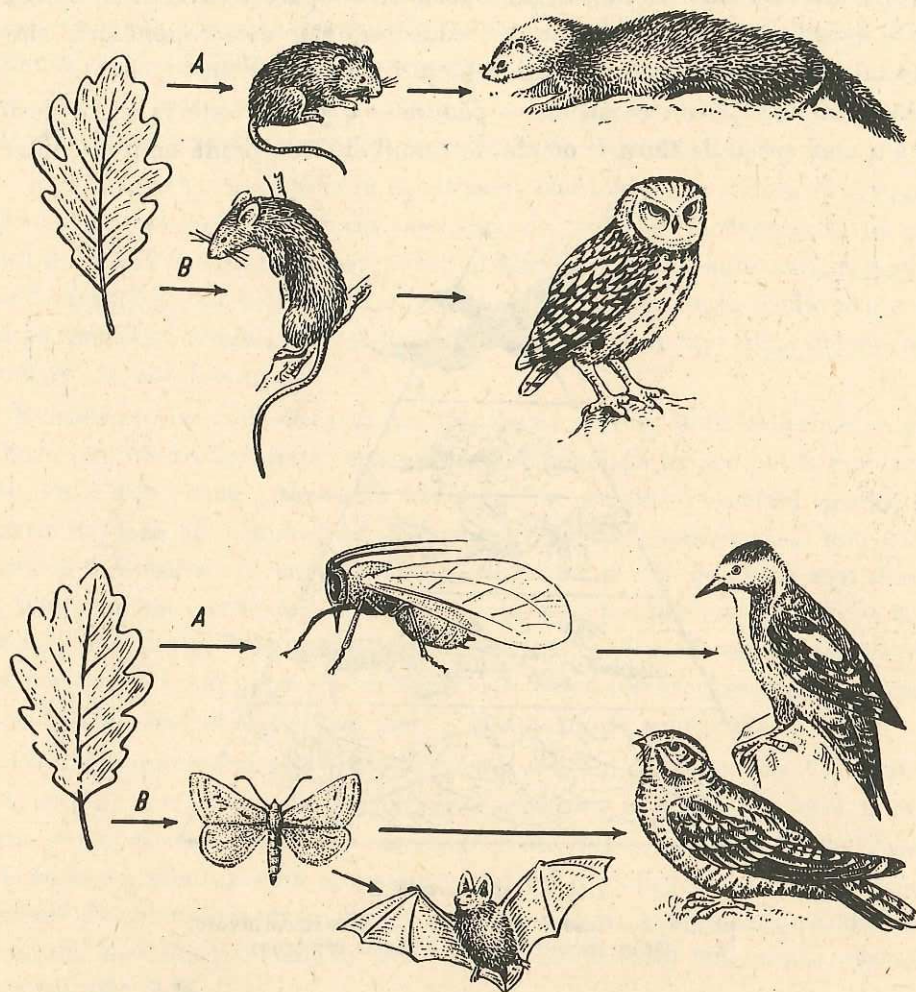
În cazul analizat, lanțul trofic este următorul: plantă → omidă → insectă carnivoră → pasăre insectivoră → pasăre răpitoare.

Se înțelege desigur că, fiecare individ al acestui lanț trofic aparține unui nivel trofic diferit.

Analizați lanțurile trofice diurne și nocturne din figura 2.15.

Lungimea lanțurilor trofice este limitată (rar depășește 5—6 verigi), fapt ce se explică prin aceea că numărul plantelor este limitat de resursele minerale,

precum și energia solară ce cade pe unitatea de suprafață, iar consumatorii lor, direcți și indirecti, sint din ce în ce mai mari și mai puțini. În fiecare lanț trofic materia (substanțele organice) sintetizată de plante (care stă la baza oricărui



2.15. Lanțuri trofice:
A — diurne; B — nocturne.

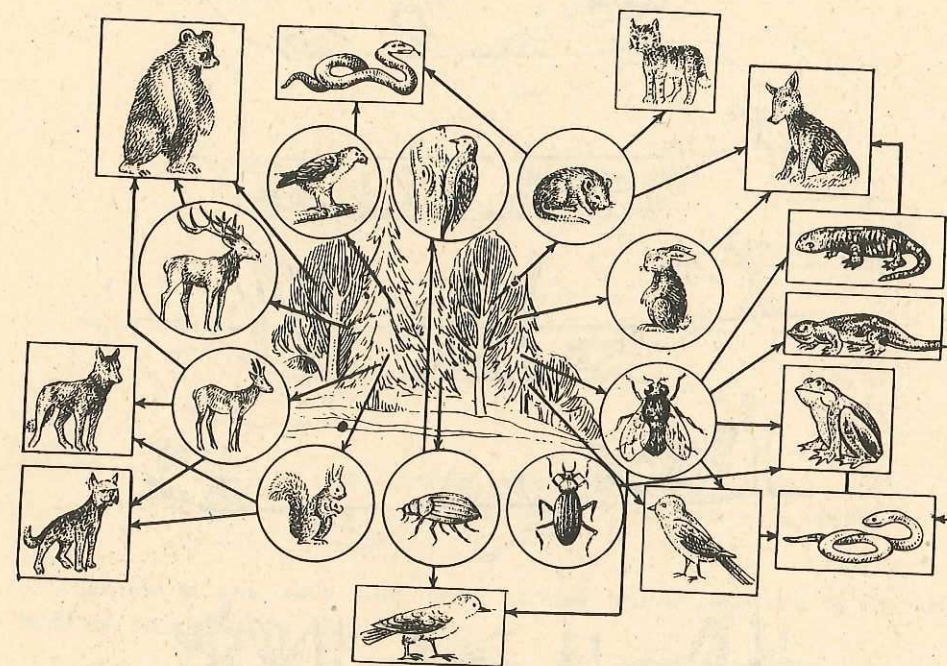
lanț trofic) trece parțial în veriga următoare (de exemplu, a erbivorelor care o transformă în substanță organică caracteristică; o parte din aceste substanțe trece la veriga următoare, fiind consumate de carnivore etc.).

Deci, lanțurile trofice reprezintă căile de circulație și transformare a materiei în cadrul ecosistemului.

Totalitatea relațiilor trofice dintre speciile unei biocenoze alcătuiesc o rețea trofică (fig. 2.16).

În cadrul unui ecosistem, materia rămâne mereu aceeași, trecînd dintr-o verigă în alta, de la un nivel la altul, revenînd la cel inițial și înglobîndu-se de fiecare dată în alte organisme.

Circulația de energie de la un nivel la altul se face cu pierderi. Astfel, o parte din energia chimică a substanțelor asimilate este cheltuită pentru asigura-



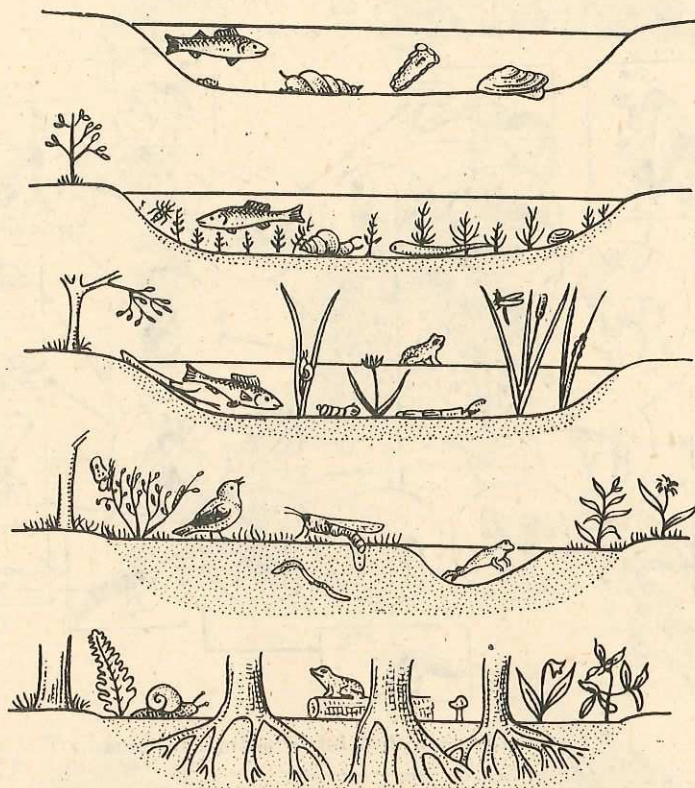
2.16. Rețeaua trofică într-o pădure de foioase.

rea desfășurării funcțiilor vitale; o altă parte se pierde în mediul extern. De aceea, este nevoie de o permanentă sursă de energie (reprezentată, în special prin energia solară), care să permită desfășurarea normală a circuitului materiei. Întreruperea fluxului de energie solară duce la diminuarea activității întregului ecosistem.

Stabilitatea biocenozelor este condiționată de complexitatea lor. Biocenozele mai simple, reprezentate printr-un număr mic de specii, au o stabilitate mai mică, comparativ cu biocenozele complexe, care au o stabilitate mult mai mare. Atît numărul mare de specii, cît și complexitatea relațiilor dintre acestea, au ca efect mărirea stabilității și integralității biocenozei și o eficiență sporită a funcționării sistemelor de autocontrol.

Fenomenele de polimorfism morfofuncțional al populațiilor și speciilor unei biocenoze fac posibilă o mai eficientă utilizare a resurselor unui biotop.

O biocenoză poate exista un număr mai mare de ani, dar în mod treptat ea se modifică. Această modificare a biocenozei este determinată de activitatea proprie a viețuitoarelor ei, care consumă din mediu substanțe anorganice, iar în urma proceselor metabolice redau mediului cantități imense de produse care sînt diferite în comparație cu cele consumate. În felul acesta, biotopul se

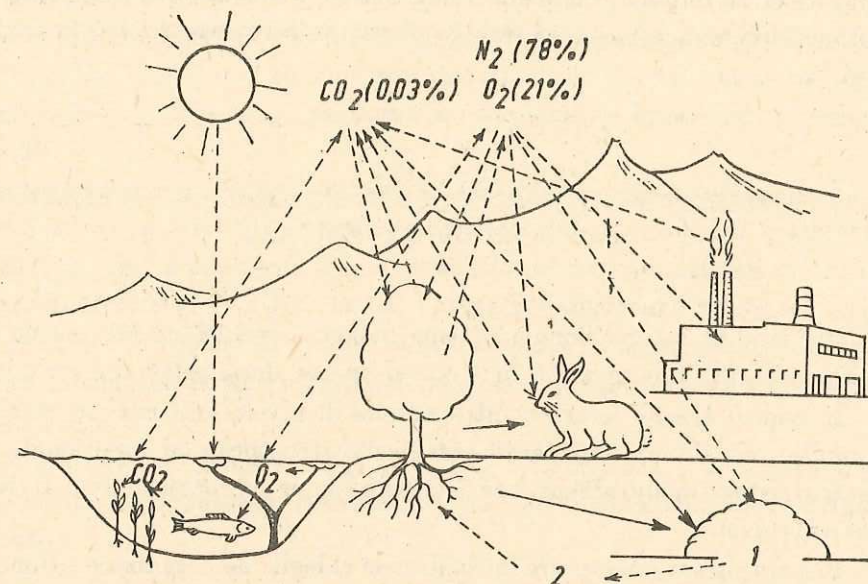


2.17. Transformarea unei bălți într-un teren înierbat și în final, într-o pădure.

modifică în mod treptat, devenind impropriu pentru majoritatea speciilor respective (fig. 2.17). Desigur că aceste specii, în timp, sînt înlocuite prin altele. În acest fel se modifică și structura biocenozei — *biocenoza evoluează*. Evoluția ei presupune atît schimbarea relațiilor dintre specii, cît și dintre specii și biotopul în care acestea își desfășoară procesele vitale.

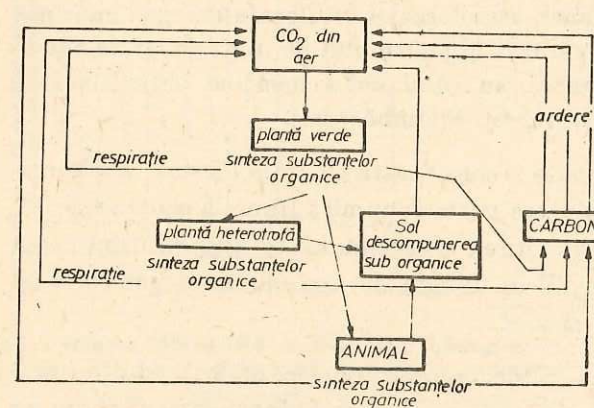
Biosfera. Toate *ecosistemele de pe planeta noastră alcătuiesc biosfera sau ecosfera*, ea fiind cel mai înalt nivel de organizare al materiei vii. Acest sistem se referă la cantitatea totală de materie vie de pe Pămînt, împreună cu sistemele nevii care formează mediul vieții. Deci, biosfera este reprezentată prin învelișul viu al Pămîntului împreună cu sediul vieții alcătuit din hidrosferă, zona inferioară a atmosferei și zona superioară a litosferei.

Biosfera funcționează ca un ansamblu, asigurînd circulația materiei (fig. 2.18), care are loc sub formă de *cicluri*, cum ar fi *ciclul carbonului* (fig. 2.19), *azotului* etc. (fig. 2.20).

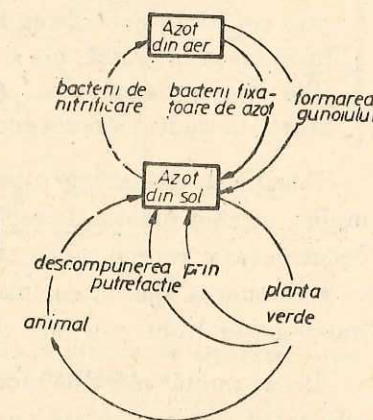


2.18. Circulația materiei în natură:
1 — materie organică în descompunere; 2 — substanțe anorganice.

Plantele și animalele sînt într-o strînsă interdependență și în strînsă legătură cu mediul lor abiotic.



2.19. Ciclul carbonului în natură.



2.20. Ciclul azotului în natură.

Datorită acestor legături biosfera este un sistem autonom de dezvoltare, de nutriție și reproducere. În cadrul ei se definesc și raporturile ecologice privind constituirea și conservarea echilibrului biologic din natură.

Cu marea ei varietate de structuri, biosfera constituie pentru om mediul de existență și de satisfacere a nevoilor lui de viață.

Iată de ce se impune o temeinică cunoaștere a conexiunilor complexe din cadrul biosferei, cunoaștere care trebuie să asigure ocrotirea *Naturii* în ansamblul ei.

2.3. INTERDEPENDENȚA SISTEMELOR BIOLOGICE DE DIFERITE NIVELURI DE ORGANIZARE

Din studiul categoriilor de sisteme biologice rezultă că acestea nu pot exista separat. Ele coexistă în timp și spațiu după principiul includerii.

În cadrul acestei ierarhii, între sisteme de niveluri diferite, se stabilesc anumite relații care afectează trăsăturile structurale și funcționale ale fiecărui sistem, modul și sensul de acțiune a legilor și proceselor caracteristice fiecărui nivel.

Fiecare sistem care își are mecanismele și legile de organizare și funcționare, fiind la rândul său un subsistem al altui sistem complex, va fi coordonat și subordonat acestuia; legile lui vor fi orientate de legile mai generale ale sistemului din care face parte.

Relațiile dintre individ-populație (specie). Fiecare organism, de la cel mai simplu până la cel mai complex, îndeplinește în decursul existenței sale două funcții esențiale: *autoconservarea* și *reproducerea*. Funcția de autoconservare constă în dobândirea hranei, asimilarea ei, utilizarea energiei cuprinsă în materia organică, cît și apărarea organismului de dușmani și de condițiile necorespunzătoare. Acestea au rolul de a menține organismul ca atare, în cadrul unor condiții mereu schimbătoare.

Funcția de autoconservare poate fi considerată „funcția de sine” a organismului, pe cînd funcția de reproducere poate fi numită „funcția pentru specie”, deoarece prin reproducerea și înmulțirea organismului se asigură menținerea și perpetuarea speciei ca întreg. Prin funcția de reproducere organismul își îndeplinește „rolul său față de specie”.

La un număr mare de animale (insecte, pești, reptile, păsări), adulții (masculi și femele) mor îndată după reproducere, deci după îndeplinirea rolului lor în viața speciei, cînd și funcția de autoconservare devine inutilă.

De reținut faptul că toate procesele fiziologice, ritmul de dezvoltare al indivizilor, comportamentul și durata vieții lor sînt controlate și orientate de legi ale sistemului populației (speciei) căreia îi aparțin.

Relațiile populației (speciei) în biocenoză. Populația (specia), fiind un element component al sistemului biocenozei, al ecosistemului întreg din care face parte, este firesc ca legile ei să fie subordonate legilor mai generale ale biocenozei.

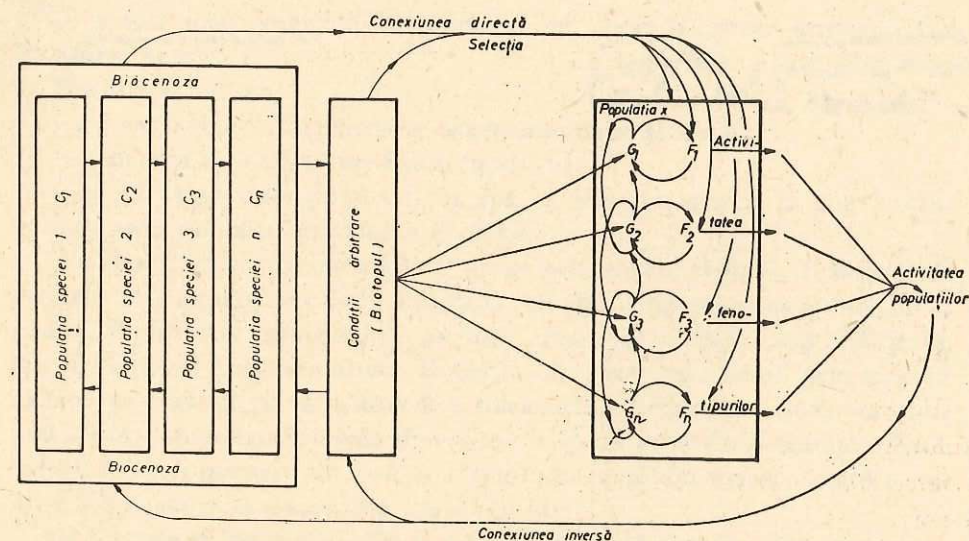
Deci, populațiile se comportă în funcție de întreg, de biocenoză.

O populație este mai cuprinzător privită de la nivelul biocenozei căreia îi aparține și în cadrul căreia participă la complexul de interrelații cu celelalte populații.

Ca toate sistemele biologice organizate ierarhic, populația (obiectul supus reglării) este o parte componentă a ecosistemului (mecanismul reglator).

Legătura dintre populație și ecosistem este asigurată printr-un sistem reciproc de informații (fig. 2.21). Astfel, populația informează biocenoză asupra stării sale, dar în același timp biocenoză împreună cu ecosistemul, prin transmiterea informațiilor către populație, orientează și coordonează acțiunea legilor acesteia.

Transmiterea informației de la populație la biocenoză se face prin activitatea indivizilor populației, manifestată prin activitatea fenotipurilor indivizilor săi.



2.21. Schema cibernetică a sistemelor biologice de niveluri diferite de organizare care determină caracterul autoreglabil al evoluției:

$G_1 - G_n$ — genotipuri; $F_1 - F_n$ — fenotipuri; $C_1 - C_n$ — populația speciei.

Variațiile ereditare ce apar în genotipuri și care se manifestă fenotipic deschid noi căi de reacții indivizilor și populației. Ecosistemul „apreciază” eficiența acestor căi. Aceasta se realizează prin orientarea acțiunii selecției. Selec-

ția deci determină componența structurală și numerică a populației. Ea controlează fenotipurile individuale, iar prin intermediul lor, structura și funcționarea genotipurilor.

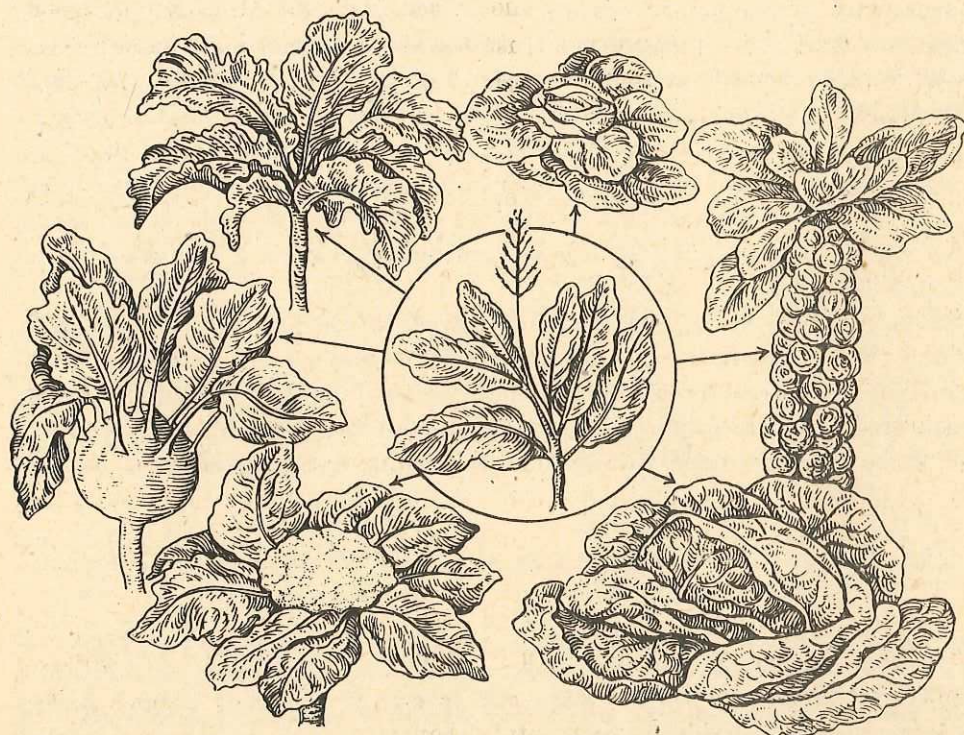
2.3.1. Întrebări, probleme și exerciții recapitulative

1. Exemplificați și analizați tipuri de sisteme deschise (individuale și colective).
2. Analizați părțile componente ale unui sistem deschis și modul cum se realizează integralitatea acestuia.
3. Analizați aspecte ale echilibrului dinamic în cadrul sistemelor biologice individuale și colective.
4. Dați exemple de autoreglaje din cadrul sistemelor vegetale și animale.
5. Dați exemple de populații.
6. Întocmiți două piramide trofice în care să includeți viețuitoarele dintr-un mediu marin și dintr-un mediu de câmpie și de pădure.

Selecția artificială, bazată pe cunoașterea perfectă a particularităților morfologice și fiziologice ale fiecărui individ, este **conștientă**. Crescătorii modelează proprietățile grupului de varietăți (soiuri de plante sau rase de animale), îndepărtînd de la reproducere indivizii cu proprietăți care nu sînt utile omului, care nu corespund scopurilor sale economice, estetice sau sportive. Reproducătorii aleși sînt împerechiați tot cu exemplare avînd aceleași caracteristici. Dacă selecția se repetă timp de mai multe generații, poate rezulta o rasă sau un soi nou.

Pe baza selecției artificiale s-au obținut numeroase rase de porumbei domestici. Toate rasele porumbelului domestic descind dintr-un strămoș comun din porumbelul sălbatic de stîncă (*Columba livia*). Există numeroase varietăți de varză (*Brassica oleracea*) cultivată. Toate descind din aceeași specie de varză sălbatică, prin selecție artificială (fig. 3.22).

De cele mai multe ori, selecția artificială a fost **inconștientă**. În perioada premergătoare cunoașterii științifice a eredității, mult înainte de acumularea unui material faptic bogat din practica fitotehnicii și zootehnicii, oamenii alegeau ca reproducători exemplarele care le păreau mai frumoase sau mai valoroase. Uneori, prin această selecție empirică, inconștientă, s-au obținut rezultate remarcabile. De exemplu, pe această cale au fost obținuți celebrii cai arabi pur sînge.



3.22. Descendența varietăților de varză cultivate, dintr-o specie sălbatică.

Odată cu constituirea geneticii ca știință, dar chiar și înainte de lucrările lui Gregor Mendel, selecția și hibridarea devin conștiente, bazate pe cunoașterea însușirilor ereditare ale plantelor și animalelor domestice.

Selecția inconștientă și conștientă se întemeiază pe același principiu: alegerea exemplarelor reproducătoare după însușirile lor. Diferența constă în tehnica de lucru. În selecția inconștientă reproducătorii sînt aleși dintr-un lot unic, la întîmplare. În selecția conștientă se lucrează cu un număr mare de exemplare, cu însușiri valoroase, cu specimene cît mai diferite între ele, pentru a avea o șansă cît mai mare în selecție.

Principiile ameliorării. Rezultatul selecției artificiale este **ameliorarea** soiurilor și raselor, obținerea și perpetuarea unor însușiri care fac soiul sau rasa mai valoroasă sub aspect economic, sau îi imprimă rezistență la boli etc.

Prin selecția anumitor gene se urmărește obținerea de **linii pure**, adică de populații în care toți indivizii descind dintr-un singur strămoș, respectiv dintr-o singură pereche de strămoși. Evitîndu-se hibridarea cu alți indivizi, de altă origine, se evită amestecul de gene și se perpetuează anumite gene ale strămoșilor. Linia pură este o descendență homozigotă. Avantajul liniilor pure este că intensifică la extrem o anumită însușire, aleasă în mod conștient de ameliorator. Dezavantajul lor este că, fiind homozigote, nu au rezistența naturală necesară în lupta pentru existență și deci au șansa mai redusă de supraviețuire. Un organism este ameliorat atunci cînd posedă un grad mai ridicat de vitalitate, o însușire valoroasă într-un grad mai înalt, decît media soiului (rasei) din care descinde. Acest efect știm că se numește *heterozis*. Pe această cale s-a obținut de exemplu, porumbul hibrid, cu producții superioare. Metoda de obținere are trei faze. În prima fază s-au izolat linii superioare prin consangvinizare, cu ajutorul autopolenizării, porumbul fiind o plantă monoică. Se obține astfel o consangvinizare de trei ori mai puternică decît prin încrucișarea fraților și surorilor din același lot. Consangvinizarea uniformizează descendența, reduce în prima fază vigoarea și productivitatea. În faza a doua, se încrucișează liniile pure între ele, două cîte două. De exemplu, dacă în faza 1 s-au obținut liniile pure A, B, C, D, în faza a 2-a se hibridează perechile $A \times B$, $C \times D$ etc. Astfel se combină descendențele hibride care sînt mult mai productive decît părinții lor, datorită vigorii hibride. În faza a treia, se încrucișează hibridii $A \times B$ și $C \times D$, obținîndu-se hibridi dubli $AB \times CD$, cu productivitate de boabe ce depășește pe cea a soiurilor de la care s-a plecat.

Primele suprafețe cultivate la noi cu porumb hibrid au fost însămînțate cu material de import. Ulterior, s-au creat hibridi de porumb din material autohton la Institutul de cercetări pentru cereale și plante tehnice de la Fundulea și la stațiunile experimentale Lovrin, Turda, și Podul Iloaiei.

Ameliorarea primitivă se bazează pe selecția inconștientă.

Ameliorarea științifică se bazează pe selecția metodică asociată cu genetica. Ameliorarea modernă alege reproducătorii numai după ce examinează atît exemplarul, cit și strămoșii și eventualii săi urmași.

Deosebirea între ameliorarea primitivă și cea științifică rezultă clar cînd analizăm modul în care se aleg găinile pentru clocit. De regulă, gospodinele opresc drept cloșcă, găina care depune cel mai mare număr de ouă pe an. Aceasta este o ameliorare primitivă, care poate să aibă succes. Nu știm dacă și descendentele găinii alese ca cloșcă vor moșteni aceeași capacitate de a depune un număr mare de ouă pe an. În ameliorarea științifică practică în fermele avicole, găinile se aleg pentru reproducere și după numărul de ouă depuse pe an de către fiicele lor. Dacă fiicele unei găini care depune multe ouă pe an sînt la fel de prolifiche, înseamnă că găina-mamă este purtătoarea unei gene valoroase și merită să fie selecționată.

În țara noastră s-au efectuat cercetări pentru ameliorarea multor specii de plante cultivate și animale domestice.

La cereale au fost create mai multe soiuri de grîu, ca *Excelsior*, *Dacia*, *Favorit*, *Turda 195*, *Lovrin 10*, *Lovrin 231*, *Caracal 277*. Aceste soiuri sînt potrivite pentru cultură, în anumite zone ale țării noastre, fiind selecționate fiecare pentru anumite condiții locale de climă și sol. Astfel, soiul *Dacia* este indicat pentru cultivare în zonă de silvostepă din sud, pe soluri cu fertilitate bună și mijlocie. S-au obținut soiuri de orz cu productivitate ridicată. La plante tehnice s-au ameliorat soiurile de in prin selecție individuală repetată din populații locale sau hibride. Producții superioare la hectar s-au obținut și prin ameliorarea sfeclei de zahăr, obținindu-se soiuri poliploide autohtone *Românesc Poli 1* și *Românesc Poli 7*.

Ameliorarea animalelor s-a făcut și se practică la noi pe baze științifice, genetice. Astfel, rasele de taurine autohtone ameliorate ca *Bruna* și *Bălțata românească*, se cresc în rasă pură. Se practică, de asemenea, ameliorarea prin hibridare cu rase valoroase din import ca rasele *Schwyz* și *Simmenthal*.

La porcine s-au ameliorat rasele autohtone. Astfel, rasa *Mangalița* a atins raportul carne/grăsime de 1 : 1. Este adaptată la creșterea pe pășuni, fiind rezistentă la intemperii. A apărut prin selecție inconștientă. Pentru zona de stepă s-a format prin hibridare metodică rasa *Porcul de carne românesc*. Programul de ameliorare al ovinelor prevede creșterea productivității raselor cu lînă grosieră (Turcană), semifină (Tigaie) și fină (Merinos), ca și schimbarea ponderii lor în totalul efectivelor de oi. În prezent, rasa cu lînă de cea mai bună calitate, este rasa Merinos; în perspectivă se prevede o sporire a numărului acesteia din efectivul total.

În această ordine de idei, la Congresul al XII-lea al P.C.R. s-au dat directive precise pentru programul de ameliorare în zootehnie.

3.5.7. Probleme și aplicații

1. De ce selecția nu poate crea mutații, ci numai noi interacțiuni între gene?
2. Descrieți pe baza cunoștințelor generale de geografie, zoologie, botanică acțiunea selecției de biotop asupra mamiferelor în mediul alpin, în zona situată în munții înalți deasupra pădurii. Pornind de la principiile expuse în legătură cu organismele de peșteră descrieți proprietățile care permit unor mamifere să cucerească mediul alpin, să trăiască pe stînci și pe pajiștile alpine.
3. Ce concluzie evoluționistă rezultă din faptul că toate variațiile domestice ale unor specii de plante și animale descind dintr-un strămoș comun?
4. Linia pură înseamnă homozigotizarea populației. Ce pericole genetice include acest fenomen? Ce se poate întîmpla dacă la baza liniei pure se află un genotip nevaloros?

3.5.8. Adaptarea, caracterul relativ al adaptărilor

Se numește **adaptare**, starea în care un organism, o populație, se află în echilibru cu mediul său, realizînd formații care permit supraviețuirea și perpetuarea în mediul dat.

Adaptarea se manifestă la nivelul individual prin transformări morfologice corespunzătoare mediului și modului de viață: blană deasă la mamiferele din regiunile arctice; tulpini succulente la plantele din deșert etc.

La nivelul populației, adaptarea constă în realizarea unei structuri genetice în care predomină genotipurile cele mai eficiente în lupta pentru existență, ce asigură numărul optim de supraviețuitori.

Fără un minim de adaptare la mediu, organismul nu ar fi viabil. În cursul evoluției adaptarea se accentuează, se diversifică și devine mai specializată, mai precisă față de un anumit mod de viață, un anumit tip de mediu.

Treptele adaptării. Adaptarea speciei la mediu parcurge trei trepte: acomodarea, aclimatizarea, naturalizarea.

Acomodarea constă numai în transformări funcționale, fără modificări morfologice. Transformările funcționale adaptative sînt trecătoare. Revenind în mediul său de baștină, organismul revine și la vechea sa stare funcțională.

Fiecare populație umană este corelată cu un mediu natural, definit, cu un specific climatic. Europeanul suportă mai ușor gerul iernii, dar suferă un șoc și se dezechilibrează fizic în condiții de climă ecuatorială pluvială. Africanii autohtoni suferă în Europa de pe urma frigului umed, contractează ușor maladii bronhopulmonare. Revenirea în Africa înlătură aceste fenomene morbide.

Aclimatizarea constă în viețuirea permanentă a indivizilor în condiții noi de mediu, cu ajutorul omului. În parcurile noastre cresc uneori arbori de origine nord-americană (*Sequoia*) sau asiatică (*Ginkgo biloba*). Dar acești arbori nu pot crește la noi în flora spontană, deoarece nu produc urmași,

CUPRINS

1. GENETICA (elaborat de P. Raleu și D. Duma).....	3
1.1. Noțiuni introductive	3
1.1.1. Genetica, știința eredității și variabilității viețuitoarelor.....	3
1.1.2. Dezvoltarea cunoștințelor despre ereditate.....	4
1.2. Legile mendeliene ale eredității	6
1.2.1. Gregor Mendel, fondatorul geneticii ca știință.....	6
1.2.2. Monohibridismul și legea purității gameților.....	7
1.2.3. Dihibridismul și legea segregării independente a caracterelor.....	9
1.2.4. Universalitatea legilor mendeliene.....	9
1.2.5. Alte tipuri de segregare.....	11
1.2.6. Interpretarea matematică a legilor mendeliene.....	14
1.2.7. Importanța cercetărilor lui G. Mendel.....	15
1.2.8. Probleme privind transmiterea mendeliană a unor caractere.....	16
1.3. Teoria cromozomială a eredității	17
1.3.1. Reproducerea celulară și ciclul cromozomial.....	17
1.3.2. Morfologia cromozomilor.....	20
1.3.3. Gene și cromozomi.....	22
1.3.4. Așezarea lineară a genelor pe cromozomi și transmiterea înlănțuită a genelor (linkage)	24
1.3.5. Schimbul reciproc de gene (crossing-over) și hărțile cromozomiale	26
1.3.6. Recombinarea genetică la eucariote.....	29
1.3.7. Determinismul genetic al sexelor.....	32
1.3.8. Metode pentru studiul cromozomilor la plante și animale	34
1.3.9. <i>Drosophila melanogaster</i> — cultura în laborator, ciclul de viață și aspectul morfologic.....	36
1.3.10. Probleme privind plasarea genelor pe cromozomi.....	37

1.4. Noțiuni de genetică moleculară	38
1.4.1. Acizii nucleici și rolul lor genetic.....	38
1.4.2. Structura chimică a acizilor nucleici și sinteza lor.....	41
1.4.3. Codul genetic și sinteza proteinelor.....	45
1.4.4. Reglajul genetic al activității celulare.....	48
1.4.5. Gena, structură și funcție.....	53
1.4.6. Mutațiile și mecanismul lor molecular.....	55
1.4.7. Ereditatea extranucleară	58
1.4.8. Structura moleculară a cromozomilor la procariote și eucariote	60
1.4.9. Recombinarea genetică la bacterii și virusuri.....	62
1.4.10. Metode pentru determinarea gradului de poliploidie și a acțiunii unor agenți mutageni la plante.....	65
1.5. Originea și evoluția materialului genetic.....	66
1.5.1. Genele și apariția vieții pe Pământ.....	67
1.5.2. Celule procariote și eucariote.....	68
1.5.3. Evoluția prin duplicația genelor; gene hibride.....	72
1.5.4. Evoluția prin poliploidizare, aneuploidizare și restructurări cromozomiale	74
1.6. Noțiuni de genetică umană	80
1.6.1. Importanța cercetărilor de genetică umană și metode de cercetare	80
1.6.2. Cariotipul uman normal și patologic.....	82
1.6.3. Determinismul genetic al sexelor la om și cromatina sexuală....	85
1.6.4. Maladii metabolice ereditare.....	87
1.6.5. Sistemele genetice și importanța lor.....	90
1.6.6. Rasele și populațiile umane din punct de vedere genetic.....	93
1.6.7. Metode pentru evidențierea cromatinei sexuale la mamifere și om..	94
1.7. Ingineria genetică	95
1.7.1. Sinteza artificială și transferul interspecific al genelor.....	95
1.7.2. Transferul genelor fixatoare de azot.....	99
1.7.3. Hibridarea celulară.....	99
1.7.4. Haploidia prin androgeneză.....	103
1.7.5. Ingineria genetică și umanitatea.....	104
2. ORGANIZAREA MATERIEI VII (elaborat de Fl. Mărășeu).....	106
2.1. Organizarea sistemică a materiei VII	106
2.1.1. Sistemele biologice.....	106
2.1.2. Însușirile generale ale sistemelor biologice.....	107

1

P

F₁

F₂

P

F₁

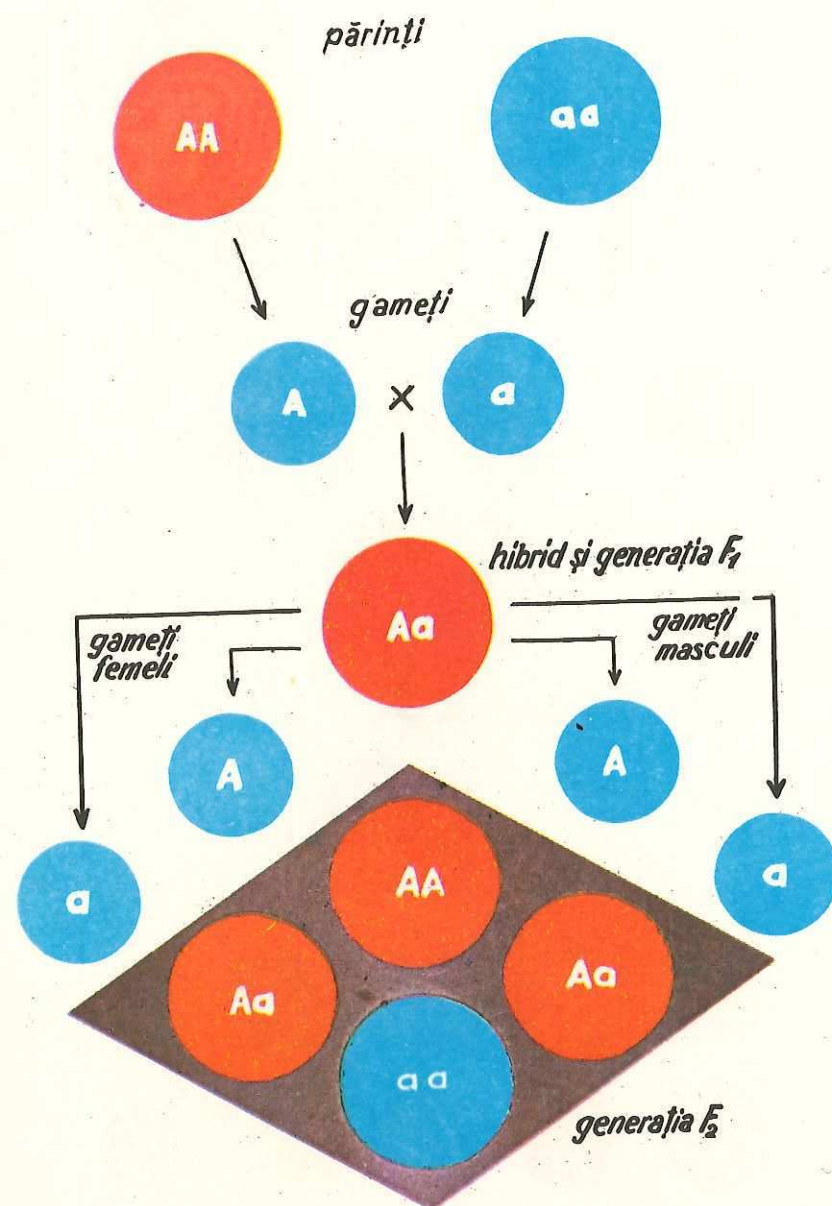
F₂

A

B

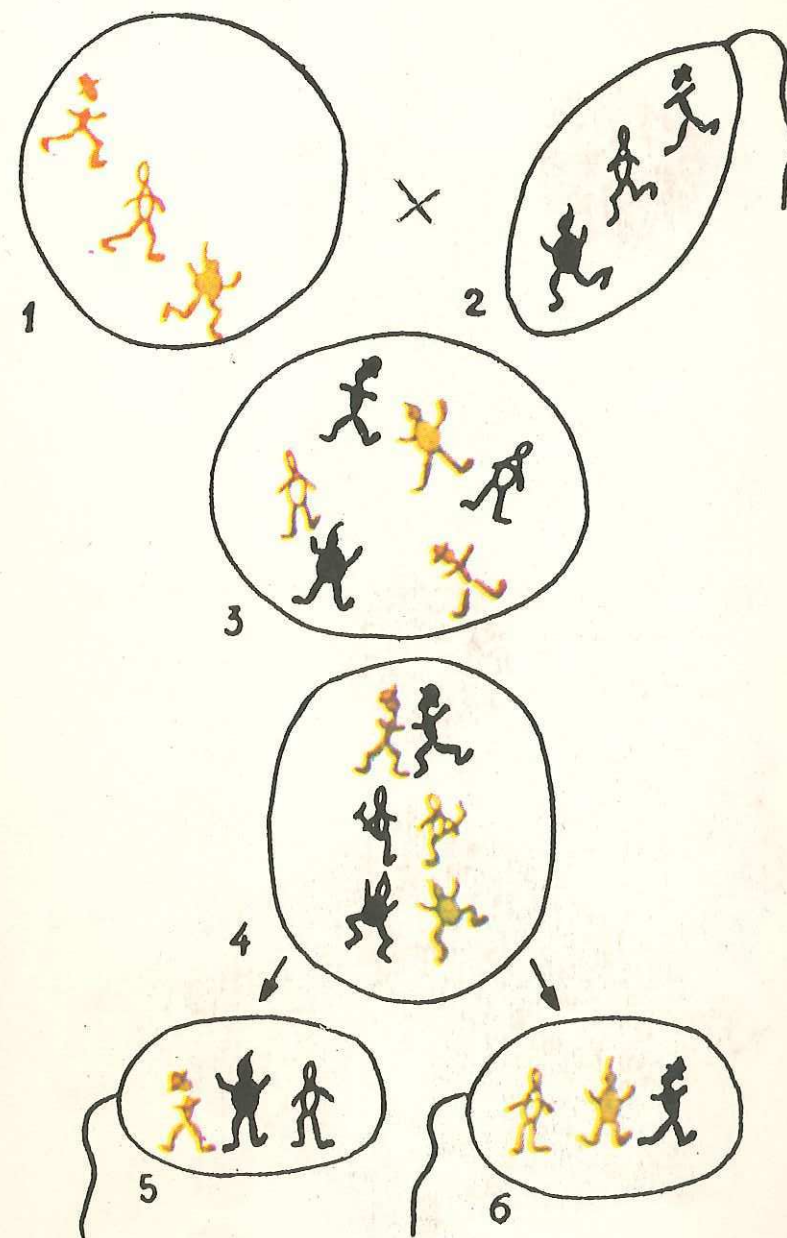
Rezultatele încrucișării între: A – mazărea cu bob neted × bob zbircit ; B – mazărea cu bob neted și galben × mazărea cu bob zbircit și verde.

2



Rezultatele încrucișării între un organism de culoare roșie — caracter dominant (AA) și unul de culoare albastră — caracter recesiv (aa). Prima generație este heterozigotă (Aa) dar de culoare roșie, iar a doua generație segreă în raport de 3 roșu : 1 albastru. Gameții care nu conțin decît un singur factor ereditar (A sau a) sînt întotdeauna puri din punct de vedere genetic.

3



„Dansul cromozomilor”, prin care este reprezentat fenomenul recombinării genetice, realizat prin recombinația intercromozomială :

1 — ovul — $n=3$; 2 — spermatozoid — $n=3$; 3 — zigot — $2n=6$; 4 — în placa metafazică cromozomii omologi se așază în perechi ; 5-6 — după anafază, în gametogeneză, perechile de cromozomi se separă independent una de cealaltă și independent de originea lor maternă sau paternă.