

Genetica

I INTRODUCERE

Genetica, este stiinta care se ocupa cu studiul transmiterii fizice, biochimice si comportamentale a trasaturilor de la parinti la urmasi. Cuvantul genetica a fost introdus in 1906 de biologul englez William Bateson. Geneticienii pot determina mecanismele mostenirii genetice deoarece urmasii organismelor care se reproduc nu sunt identice cu parinti, si deoarece unele diferentieri si similaritati reapar dupa generatii . Cercetarea acestora a adus biologiei moderne unele realizari importante . Aceste realizari adunate din crearea de animale modificate genetic servesc la producerea unor medicamente de valoare pentru umanitate sau din producerea de recolte modificate genetic care ofera beneficii prin marirea duratei de viata sau prin o mai mare rezistenta in fata daunatorilor.

II PRIMII PASI IN GENETICA

Stiinta geneticii a inceput in 1900, cand mai multi crescatori de plante au descoperit lucruri interesante in lucrarea calugarului austriac Gregor Johann Mendel, a carui lucrare desi fusese publicata in 1866, a fost ignorată. Lucrand cu boabe de mazare , Mendel a descris principiile ale mostenirii genetice pe baza a sapte trasaturi ce se observa la varietatile de mazare . El a observat ca trasaturile au fost mostenite ca unitati separate, fiecare fiind mostenita independent de celelalte. Atunci Mendel a apreciat ca fiecare parinte are perechi de unitati si ca contribuie doar cu una din fiecare pereche la formarea urmasului. unitatile descrise de Mendel au primit mai apoi denumirea de gene.

III BAZELE FIZICE ALE EREDITATI

Imediat ce opera lui Mendel a fost redescoperita, oameni de stiinta si-au dat seama ca principiile ereditatii pe care le-a descris paralel au cu actiunea cromozomilor in celulele care se divid, si astfel au vazut ca genele sunt purtate de cromozomi. Acest lucru a dus la intense cercetari in domeniul diviziunii celulelor.

Fiecare celula de la animale superioare este compusa dintr-un material vascos, citoplasma, care contine particule mici. Acest material citoplasmic inconjura nucleul. Fiecare nucleu contine un numar de cromozomi. Toate formele de viata ale caror cellule contin nucleu sunt numite eucariote • o categorie care include toate plantele si animalele si bineneteles si alte organisme. Cateva organisme simple, procariotele ,cum ar fi cianobacteria sau bacteria nu au nucleu dar au citoplasma care contine unul sau mai multi cromozomi.

Drosophila - cromozomi

Cromozomii variaza in marime si forma si de obicei apar perechi. Membrii fiecarei perechi se numesc cromozomi omologi. Numarul de cromozomi difera pentru fiecare organism • cele mai multe cellule din corpul omenesc au 23 de perechi de cromozomi , de exemplu, in timp ce majoritatea celulelor musculitei Drosophila au patru perechi , si bacteria Escherichia coli are un singur cromozom in forma de inel.

Fiecare celula vine din diviziunea unei cellule preexistente. Toate celulele care constituie un om, de exemplu, deriva dintr-o succesiune de diviziuni a unei singure celule, care se formeaza din uniunea unui ovul si a unui sau mai multor spermatozoizi. In acest process numit mitoză o noua celula ia nastere cu un numar identic de cromozomi cu celula mama. In diviziunea mitotica fiecare cromozom se divide in doua parti egale si fiecare parte se duce spre capatul celulei. Astfel celulele nou formate vor fi identice cu celula mama. Fiecare celula nou formata are aceeasi suprafata de material genetic ca cea din care a luat nastere. Organismele formate dintr-o singura celula si chiar si unele organisme pluricelulare se reproduc prin mitoză; este deasemenea procesul prin care organismele complexe cresc si isi schimba tesuturile uzate.

Organismele superioare care se reproduc sexual se formeaza din uniunea a doua cellule speciale numite gameti. La oameni gametii sunt spermatozoizi si ovulul. Gametii se produc in meioză, un fel de diviziune a celulelor care se difera de mitoză prin faptul ca in meioză un singur cromozom din fiecare pereche se transmite celulei noi. Fiecare gamet contine jumătate din numărul de cromozomi care se afla in alte cellule. Cand doi gameti se unesc in procesul de fecundatie, celula rezultanta, zigotul, contine setul dublu de cromozomi. Jumătate din acesti cromozomi vin in mod normal de la unul din parinti si jumate de la celalalt.

IV TRANSMISIA GENELOR

Uniunea de gene aduce aduce impreuna doua seturi de gene, cate unul de la fiecare parinte. Fiecare gena afecteaza o tarăsatură particulară si este de obicei reprezentata prin doua copii, una de la tata si una de la mama. Fiecare copie se afla pe aceasi pozitie pe fiecare din cromozomii din pereche zigotului. Când doua copii sunt identice, individul este homozigot pentru gena respectiva. Când doua gene sunt diferite, deci când fiecare din parinti a contribuit cu o alela, a aceleasi gene, individul este heterozigot pentru o gena. Ambele allele sunt carate in materialul genetic, dar numai una este dominanta si deci doar ea se va manifesta. In generatiile urmatoare, dupa cum arata Mendel recesiva se poate arata din nou (la indivizi homozigoti de aceasta alela).

Cromozomi umani

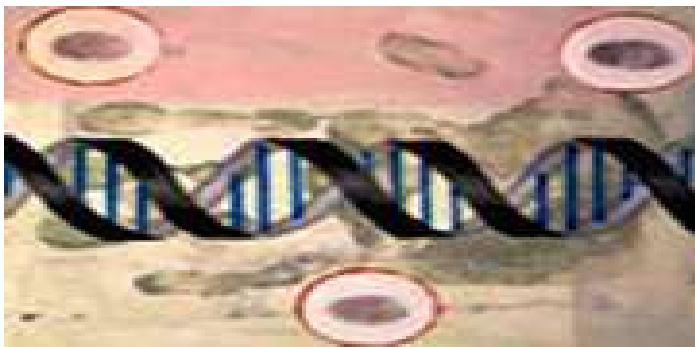
De exemplu, abilitatea unei persoane de a-si forma pigment in piele, par, si ochi depinde de prezenta unei allele particulare (A); lipsa acestei abilitati duce la albinism, care este cauzat de o alta alela (a) a aceleasi gene. Efectele alelei A sunt de dominanta; ale alelei a, de recesivitate. Asadar, Persoanele heterozigote (Aa), ca si cele homozigote (AA) pentru alela producatoare de pigmenti, au pigmentatie normala. Persoanele homozigote pentru allelele ce rezulta din lipsa pigmentului (aa) sunt albinotici. Fiecare copil a unui cuplu care sunt ambii heterozigoti (Aa) are o probabilitate de 1 la 4 de a fi homozigot AA, 1 din 2 de a fi heterozigot Aa, si 1 din 4 de a fi homozigot aa. Doar purtatori de aa vor fi albinotici. Deci fiecare copil are o sansa de 1 la 4 de a fi afectat de albinism; dar nu se garanteaza ca 1/4 din copii unei familii vor avea sindromul. Fiecare alela care va fi dusa in materialul genetic al copiilor heterozigoti, va produce gameti care vor ajunge in allelele fie unul fie celalalt. Trasaturile care se observa sunt fenotipul unui

organism, iar conjunctura genetica este genotipul organismului.

Cromozomi umani

În unele cazuri, moștenirea unei alele dominante și a unei recesive duce la formarea unei alele cu caracteristici intermediare. De exemplu planta Ora Patru, are flori roșii albe sau roz. Plantele cu flori roșii au două copii ale alelei R și sunt homozigote RR. Plantele cu flori albe au două copii ale alelei r și sunt homozigote rr. Plantele cu o copie din fiecare alela sunt roz și heterozigote Rr.

Acțiunea genelor este a unei gene care controlează o trăsătură. Deseori o genă controlează mai multe trăsături, sau o trăsătură depinde de mai multe gene.



Definirea eredității și a variabilității

Ereditatea și variabilitatea lumii vii sunt trăsături inseparabile și definitorii ale viețuitoarelor, cu specificitate de specie, fiecare specie având propriul sau patrimoniu ereditar sau propria sa zestre genetică și propria sa capacitate de variabilitate.

Fenomenul eredității și variabilității lumii vii, inclusiv al speciei umane, a trezit interesul gânditorilor tuturor epocilor și el a fost interpretat diferit, în funcție de nivelul de cunoaștere atins de omenire, în diferitele epoci ale evoluției sale.

Antichitatea greacă a produs primele interpretări coerente asupra fenomenului eredității. Prin analiza ouălor scoase de sub cloșcă și sparte în diferite momente ale clocitului, Aristotel a demonstrat experimental că dezvoltarea la găina este un proces stadial și progresiv. El a enunțat teoria hematogenă a eredității, considerând sângele ca element al transmiterii caracterelor ereditare.

Ideea s-a generalizat și a dăinuit **pana în zilele noastre**: în **folclorul românesc** există expresia: "sângele apă nu se face", sugerând asemanarea - adică ereditatea comună - între rude. Anaxagora a rămas celebru, prin enunțarea teoriei transmiterii directe de caractere ereditare de la **parinti la copii** și o asemenea concepție a generat ideea existenței unui organism preformat în celulele sexuale ale părinților, cunoscut sub numele de "Homunculus", concepție care a dominat epoca Evului Mediu.

Ereditatea este o proprietate definitorie a tuturor organismelor vii, reprezentand capacitatea acestora de a transmite trasaturile lor morfologice, fiziologice, biochimice si de comportament, de la parinti (genitori) la copii (urmasi). Aceasta a asigurat continuitatea caracteristicilor viului, in cursul evolutiei biologice, fiecare specie pastrandu-si caracteristicile sale, prin transmiterea lor mai mult sau mai putin neschimbata de la o generatie la alta. Trasaturile care se transmit cu mare fidelitate de-a lungul generatiilor se numesc caractere ereditare.

Asociata indisolubil ereditatii este variabilitatea care reprezinta proprietatea prin care, in cursul transmiterii fidele a caracterelor ereditare totusi, uneori, apar unele abateri, astfel ca la urmasi pot sa apara unele trasaturi care nu le-au avut genitorii.

Daca asemenea abateri manifesta tendinta de a se transmite, la randul lor, cu fidelitate, de-a lungul generatiilor, ele se numesc variatii ereditare sau mutatii ereditare. Mutatiile ereditare reprezinta sursa primara a variabilitatii lumii vii si ele apar spontan sau sunt produse artificial de catre om, sub actiunea unor factori fizici, chimici si biologici.

Variatiile ereditare trebuie deosebite de variatiile neereditare numite si modificatii prin care apar deosebiri aparente, exterioare, intre organisme, ca urmare a actiunii asupra acestora a unor conditii particulare de mediu, dar care dispar atunci cand organismele revin la mediul initial si asemenea conditii particulare nu mai actioneaza (daca plantele verzi sunt tinute la intuneric, ele nu mai sintetizeaza clorofila si se etioleaza; readuse la lumina, ele redevin verzi).

Exista si situatii in care descendentii manifesta nu caracterele unuia sau ale celuilalt dintre genitori, ci o combinatie a caracteristicilor acestora si, in acest caz, variabilitatea se ealizeaza prin recombinare genetica. Recombinarea genetica reprezinta cea de a doua sursa a variabilitatii lumii vii. Recombinarea genetica realizeaza o diversificare enorma genotipica si fenotipica a organismelor in lumea vie, diversitatea reprezentand sursa potentiala a supravietuirii, adaptarii si transformarii evolutive a organismelor si a speciilor. La eucariote, recombinarea genetica poate fi: intracromozomala si intercromozomala.

Recombinarea genetica este un fenomen universal in lumea vie, avand la baza principiul dualitatii, care se manifesta la toate nivelurile de organizare: la nivel molecular - perechile de baze azotate; la nivel macromolecular (ADN) - cate doua catene complementare pentru fiecare molecula de ADN; la nivel cromozomal - doua cromatide pentru fiecare cromozom pregatit pentru diviziunea celulara; la nivel celular - doua celule diferite cu potentialitati sexuale complementare - ovulul si spermatozoidul; la nivel de organism - dualitatea organelor care constituie simetria bilaterala, iar la nivel populational - diferentierea indivizilor de sex opus (mascul, femela). Diviziunea meiotica asigura formarea celulelor sexuale (gameti).

Recombinarea intracromozomala se realizeaza prin crossing-over - schimbul reciproc de segmente cromozomale (de gene) intre cromozomii omologi, care are loc in profaza primei diviziuni meiotice.

Recombinarea genetica intercromozomala se realizeaza prin disjunctia independenta a perechilor de cromozomi asociati in bivalenti, in fiecare dintre acestia existand cromozomi

omologi, unul de origine materna, celalalt de origine paterna: Acest fenomen are loc la trecerea de la metafaza I la anafaza I a primei diviziuni meiotice.

Datorita acestor recombinari genetice, copiii nu mostenesc programul genetic al mamei sau al tatalui, ci noi combinatii de gene, separarea cromozomilor materni si paterni spre poli facandu-se probabilistic, rezultand constelatii de gene de o mare diversitate.

Ereditatea si variabilitatea lumii vii - curiozitati

Genetica are ca obiect de studiu ereditatea si variabilitatea organismelor.

De multe ori auzim cuvintele: "Ce mult seamana acest copil cu parintii sai".

Pe ce criterii ne bazam pentru a fi in stare sa raspundem la aceste afirmatii ?

Ereditatea este proprietatea organismelor de a poseda informatie genetic pe baza careia pot da nastere la urmasi asemanatori din punct de vedere morfologic, anatomic, biochimic si comportamental. Orice caracteristica care este transmisa de la parinti catre urmasii se poate considera ca fiind ereditara. Exista insa si asa zisa **ereditate falsa** (pseudoereditate), cand la urmasi se transmit si alti factori, inafara de cei genetici. De exemplu, cand se transmit de la mama la copil imunitatea fata de anumite boli, deoarece, in timpul sarcinii, in organismul copilului trec si antitoxine, care sunt produse de organismul matern.

Variabilitatea este capacitatea organismelor de a se diferentia unele de altele printr-un ansamblu de caractere ereditare sau neereditare, nefiind posibil sa existe doua persoane identice. Marea diversitate a lumii este rezultatul unor caractere inascute, ereditare, transmise de-a lungul generatiilor la care contribuie si rezultatul influentei mediului ambiant.

Stiati ca :

- *In secolul al XVII-lea Leeuwenhoek descopera spermatozoidii si ii numeste la inceput animalicule. Apoi ajunge la presupunerea ca fiecare animalicul cuprinde si ascunde de fapt si in mic, sub o pile intinsa si fina, un animalicul mascul sau femel din aceeasi specie. Unul din contemporanii sai l-a desenat ca pe un homunculus. Mai mult, chiar la sfarsitul secolului al XVII-lea secretarul Societatii regale din Montpellier afirma ca a reusit a vada un homolucus, care tocmai atunci isi scotea invelisul ce-l acoperea. Asa s-a nascut preformismul, teoria conform careia orice copil este deja format in miniatura in celulele germinale ale tatalui.*

- *In Suedia s-a observat ca, in unele familii, barbati au par foarte lung in urechi. Acest caracter este transmis de o gena ce se gaseste pe cromozomul "y".*

- *Celulele fecundate dau nastere la copii vii. Celelalte, purpatoare in general a unor anomalii ereditare grave sunt eliminate in prima faza a sarcinii prin procesul de selectie naturala.*

- *Una dintre cele mai interesante gene legate de sex este gena care provoaca chelie prematura la om. La barbati gena este dominanta, iar la femei este ascunsa (recesiva) ; chelia poate fi si neereditara, provocata de diverse boli.*

- *Orice mutatie modifica sinteza unei proteine si apoi afecteaza un caracter fenotipic.*

- *Radiatiile determina aparitia a numeroase anomalii cromozomiale. Mutatiile genetice unt una dintre cele mai impotante consecinte ale radiatiilor.*

- *Cat de multi oameni sunt iradiati ? Dupa toate probabilitatile, in tarile dezvoltate, toti. Aceasta inseamna ca fiecare dintre noi poate sa aiba un numar oarecare de celule anormale.*

- *Bombardamentele de la Nagasaki si Hiroshima au confirmat influenta radiatiilor asupra organismului uman.*

●Microcefalia-tulburare grava a dezvoltării capului și creierului a fost frecvent observată la copii născuți din mame care în momentul iradierii erau la o distanță mai mică de 1200m. După 20 de ani de la bombardament s-a demonstrat că leucemia a apărut de 26 de ori mai frecvent printre copiii care se gaseau, în momentul exploziei la mai puțin de 1500m.

●Uneori la mâini sau la picioare numărul degetelor poate fi mai mare (polidactilie), sau mai mic (sindactilie).

●S-a stabilit că aproximativ 200 de combinații chimice foarte răspândite sunt daunătoare. Astfel s-a putut constata că caracterul cancerigen al unor substanțe care intră în compoziția unor vopsele și lacuri de par moderne.

●Există și gene limitate de sex. Deși există la ambele sexe, nu se manifestă decât la sexul pentru care e specific. Exemplu : Taurii posedă toate genele care determină lactația de descendenți, dar nu dau lapte.

●Deformarea picioarelor (varus equin), constatată la nașterea copilului se tratează prin masaj, gimnastică și poziționarea corectă a piciorului, începând din primele zile de naștere. Pentru corectarea poziției se pot utiliza ghetute speciale, leucoplast, aparat gipsat etc. O tratare corectă în primele 3 luni de viață, salvează copilul de la operații ulterioare.

●În 1959 un tânăr genetician francez, Lejune, demonstrează că sindromul Down este provocat de un mic cromozom supranumerar. Deci acești bolnavi au 47 de cromozomi.

●Trisomia G este singura trisomie autosomală care permite purtătorilor să supraviețuiască destul de mulți ani.

●Singurele trisomii care permit dezvoltarea intrauterină, dar cu prețul unor tulburări grave sunt trisomiile D și E.

●Albinismul este o boală apărută la naștere și constă prin dispariția totală a pigmentului pielii. Persoanele cu albinism au pielea și părul alb, ochii roz și culoarea obrajilor roz sau albastru deschis. Sunt sensibile la razele soarelui. Boala este provocată de o genă recesivă, autosomală, ceea ce înseamnă că frecvența bolii este aceeași la ambele sexe.

●În anul 1905 în statul Illinois au apărut două veverițe albe din care s-a format apoi o colonie de 700 veverițe albinoase.

●Rasa de oi merinos matasos a fost creată dintr-o mutantă care a apărut într-o turmă de oi merinos în 1828.

●Din fiecare 5 decese la om, unul provine din cauza cancerului.

•La inceputul secolului al XX-lea se cunosteau numai 4 tulburari metabolice, iar pana in 1950 s-a mai adaugat una singura. Apoi s-a produs o a-devarata explozie. Acum se punosc mai mult de 100 si daca ritmul descoperitor ramane acelasi, la inceputul secolului urmator se vor cunoaste 12000-13000.

Medicina de maine va deveni o medicina a geneticii.

•Acum cativa ani in cateva tari din Europa, s-a constatat o creste-re alarmanta a numarului de copii cu anomalii ale membrilor. Aproape 10.000 de copii deformati s-au nascut in Germania si Anglia. Nu a fost greu sa se des-copere cauza ; era thalidomida, un medicament dat mamelor pentru diverse tul-burari din primele luni de sarcina.

•Persoanele care nu disting anumite culori (rosu, verde) au mai multe sanse de a devenii alcoolici. Nu se stie nimic despre relatia care ar putea exista intre un defect cert ereditar si alcoolism.

•Vulpea argintie platinata, atat de cautata pentru valoarea ei eco-nomica, a fost creata pornind de la o mutanta spontana, aparuta intr-o crescato-rie in 1933.

•La vizon se cunosc o serie de mutante: platinata, blonda, arginti-e, albino, bleu-agintiu, bleu-bronzat etc.

•In Japonia s-a inregistrat procentul cel mai mare de cancer la stomac, dar lipseste cancerul de san, in timp ce in Europa cancerul de san ocupa primul loc.

•O mutatie poate avea consecinte foarte grave ducand la elimina-rea purtatorului sau poate fi fara importanta, exemplu : prezenta parului pe a doua falanga, absentia unui dinte etc.

•Se cunosc boli ereditare care nu apar decat dupa 30-40 ani sau chiar mai tarziu. Foarte multe mutatii pot fi descoperite in momentul nasterii.

•Mutante cu o productivitate marita s-au obtinut in Suedia la mustarul alb si rapita, iar in Germania si SUA la fasole. Forme deosebit de va-loroase au fost obtinute la grau si porumb.

•Un cercetator american era pe cale sa obtina o bacterie ce des-compunea deseurile vegetale si care ar fi degajat CO₂ ; el si-a incetat experien-tele gandindu-se la ce s-ar fi intamplat cu atmosfera terestra, daca asemenea bacterie ar fi luat locul descompunatorilor naturali.

LEGILE MENDELENE

Gregor Mendel a efectuat experiente de hibridare la mazare (*Pisum Sativum*)

I. Monodihybridismul si legea puritatii gametilor

hibridarea = incrucisarea a 2 indivizi care se deosebesc prin unul sau mai multe caractere ereditare

Monohibridarea = incrucisarea a 2 indivizi care se deosebesc printr-o singura pereche de caractere (cromz)

P: NN x zz

g: N N z z

F1: Nz Nz

g: N z N z

F2: NN Nz Nz zz

25% NN

50% Nz

25% zz

3:1

Incruciand mazarea-cu-bob-neted cu mazarea-cu-bob-zbarcit, Mendel a obtinut in prima generatie F1 numai plante cu bob neted. Acest caracter l-a denumit caracter dominant, in timp ce caracterul bob-zbarcit are nu a aparut in F1, l-a denumit caracter recesiv. Se constata astfel uniformitatea plantelor din F1. Prin autopolenizarea polantelor din F1, a obtinut in F2 75% plante cu boabe netede si 25% plante cu boabe zbarcite, segregarea intre caracterul dominant si cel recesiv fiind de 3:1

G. Mendel explica acest mod de segregare ca fiind datorat prezentei in celule a unor factori ereditari sub forma de pereche. Plantele din soiul cu bob-neted poseda exclusiv factorii ereditari pereche ce determina acest caracter, iar cele din soiul cu bob-zbarcit contin exclusiv factorii pereche ai caracterului recesiv. In timpul meiozei, factorii ereditari se despart, fiecare gamet primind cate un facot ereditar (gena) din perechea respectiva, gametii fiind astfel intotdfeuna puri d.p.d.v. genetic.

Prin unirea gametilor de la plantele din F1, pe baza de probabilitate, in procesul fecundarii, se obtin plantele din F2 care segrega astfel:

a) 25% din plante sunt pure, bob-neted, un singur tip de factori ereditari b) 25% din plante sunt pure, bob-zbarcit, un singur tip de factori ereditari c) 50% din plante sunt cu bob neted, insa poseda ambii facotori ereditari

Plantele care au un singur tip de factori ereditare sunt denumite homozigote (NN,zz), iar cele care au ambii factori ereditari si sunt impure dpdv genetic se numesc heterozigote (Nz,Nz). La indivizii heterozigoti nu se manifesta decat caracterul dominant.

In acest fel, Mendel a descoperit deosebirea dintre structura genetica a organismelor si infatisarea lor, notiuni care mai tarziu au primit denumirea de genotip si fenotip

GENOTIPUL: totalitatea factorilor ereditari sau a genelor unui organism

FENOTIPUL: suma însușirilor morfologice, fiziologice, biochimice și de comportament ale unui individ, ca rezultat al interacțiunii dintre genotip și mediu

II. Dihibridismul și legea segregării independente a perechilor de caractere

Dihibridarea = încrucișarea a 2 indivizi care se deosebesc prin 2 pereche de caractere

Mendel a încrucișat 2 soiuri de mazare care se deosebeau prin 2 perechi de caractere: mazarea cu bob-neteș-galben (NNGG) cu mazarea cu bob-zbarcit-verde (zzvv). În F1 toate plantele aveau bob-neteș-galben, manifestând fenotip caracterele dominante, deși d.p.d.v. genotipic erau hibride (NzGv)

Prin autofecundarea plantelor din F1 s-a obținut F2 care prezintă din nr. total de plante:

- 9/16 cu 2 caractere dominante (NNGG)
- 3/16 cu 1 caracter dom și 1 recesiv (NNvv)
- 3/16 cu 1 caracter recesiv și 1 dominant (zzGG)
- 1/16 cu 2 caractere recesive (zzvv)

Hibrizii din F1 formează 4 categorii de gameti în care se află câte un singur factor ereditar din perechea inițială:

P: NNGG x zzvv

G: NG NG zv zv

F1: NzGv Nzgv

F2: (tabel)

Conform celei de-a 2-a legi: fiecare pereche de factori ereditari se segrega independent de alte perechi de factori ereditari.

Raportul de segregare este de 9:3:3:1

Alte tipuri de segregare

Dominanta incompletă - Semidominantă

= fenomen de interacțiune între genele alele, care se caracterizează prin faptul că fenotipul formelor heterozigote (Aa) este intermediar între genitorii homozigotii (AA, aa).

ex. la planta barba-imperatului (*Mirabilis jalapa*) la încrucișarea între o varietate cu flori roșii (AA) și flori albe (aa) în F1 toate plantele prezentau flori roz (Aa); în F2 -25% prezentau flori roșii, 25% flori albe, 50% flori roz => raportul de segregare = 1:2:1

- Supradominanta

= in stare heterozigota, genele determina o sporire a insusirilor biologice (vitalitate, fertilitate, talie..), comparativ cu cu insusirile organismelor homozigote de tip parental (AA < Aa > aa). Hibrizii din F1 prezinta adesea fenomenul heterozis prin care manifesta rigurozitate sporita si rezistenta mai mare la boli, daunatori....

- **Genele letale** = acele gene care in stare homozigota determina moartea individului respectiv inainte de maturitatea sexuala. ex. soarecii galbeni - intotdeauna heterozigoti deoarece prin incrusiarea a 2 soareci galbeni => soareci galbeni si soareci de alta culoare 2:1 -daca se noteaza gena pentru culoarea normala a bloanii cu "a", iar alela ei dominanta ce determina culoarea galbena cu "A" prin incrusiarea organismelor heterozigote $aA^a \times A^a$ se obtine in F2: $A^A^ + 2 A^a + aa$

$A^A^ \rightarrow$ letal => 2:1

- **Polialelia** - in unele cazuri exista in populatie mai mult decat 2 gene alele (A si a) intr-un anumit ****si care determina variatii ale aceluasi caracter. Apare datorita unor mutatii consecutive ale unei gene.

Daca tipul salbatic se noteaza cu A, prin mutatii succesive pot sa apara o serie de alele a_1, a_2, a_3, \dots an.

-la musculita de otet - tipul normal are ochii rosii-caramizii
-exista musculi cu ochii albi, roz, purpurii..etc

-Codominanta:

Indivizii din populatia umana pot sa aiba 4 grupe de sange: A,B,AB,0. Ele sunt det. genetic de 3 gene polialele: "La", "Lb" si "l". Genele La si Lb sunt dominante, iar impreuna sunt codominante, adica determina un fenotip nou - grupa AB.

Grupe ----- Genotipuri

- (I) 0 ll <- " L mic "
- (II) A Lal; LaLa
- (III) B Lbl, LbLb
- (IV) AB LaLb

-Poligenia

Se caracterizeaza prin faptul ca exprimarea unui caracter fenotipic este rezultatul unei interactiuni a mai multor gene nealele. La plante, animale si om are o mare importanta in mostenirea caracterelor cantitative (inaltime, greutate, productie..etc).

ex. din incrusiarea soiurilor de grau cu bobul rosu si cu bobul alb s-au obtinut in F1 hibrizi cu boabe rosu-deschis, in F2 au aparut boabe cu o gama variata de culori intre rosu si alb, raportul de segregare 15(rosu nuanat):1 (alb)

Teoria cromozomala a ereditatii
T.H. MORGAN

Musulita de otet (*Drosophila melanogaster*) constituie un excelent obiect de cercetare pt genetica, intrucat se inmulteste repede (o generatie la 2 saptamani), este prolifica (o femela depunde cateva sute de oua), se creste usor in laborator intr-un mediu foarte simplu, are numai 4 perechi de cromozomi care se pot identifica usor dupa forma si marime, in celulele glandelor salivare sau descoperit cromozomi ***** (politeni)

Prin incrusisarea mutantelor intre ele sau cu tipul normal (salbatic), s-a studiat modul de mostenire a diferitelor gene in cursul mai multor generatii.

Genele se noteaza cu primele 1-4 litere ce desemneaza prescurtat caracterul afectat de gena respectiva (in engleza/latina). ex. gena mutanta recesiva ce determina ochii de culoare alba iar gena alela ce determina tipul normal de ochi rosii, se noteaza cu aceeasi litere avand indicele plus (w+).
(corp galben y, corp normal gri y+)

Genele alele sunt situate in aceeasi pereche de cromozomi, in cei omologi si influenteaza aceeasi insusire a organismului, determinand aparitia unor caractere contrastante.

Admitand ca diferitele caractere ale organismului sunt determinate de genele plasate in cromozomi, Morgan isi da seama ca nr. genelor este mult mai mare decat nr. cromozomilor unui organism. De aici trage concluzia ca mai multe gene sunt plasate in acelasi cromozom, intr-o succesiune lineara, in anumite locusuri (?!).

I. Disponerea lineara a genelor in cromozomi.

II. Ipoteza transmiterii genelor plasate in acelasi cromozom, in bloc, inlantuite (linkage) intrucat in procesul diviziunii celulare, cromozomii se comporta ca o unitate
aPOZAI

Indivizii din F1 se incrusieaza cu indivizii dublu mutanti homozigoti realizandu-se asa numita retroincrusiere sau "back-cross" (Fb). In Fb reapar tipurile genitoare in raport de 1:1: dat, faptului ca genele respective, fiind plasate pe acelasi cromozom, se trnsmite inlantuite (linkage).

Conform celei de-a doua legi a lui Mendel, in F2 raportul de segregare trebuia sa fie 9:3:3:1 Morgan arata ca fenomenul de linkage se manifesta numai in cazul genelor situate in acelasi cromozom. Pt genele situate in cromozomi diferiti, transmiterea ereditara a caracterelor se face independent, conform legilor mendeliene.

III. Schimbul reciproc de gene intre cromozomi omologi (crossing-over)

S-a incrucistat o musculita cu aripi vestigiale (vgvg) si corp gri normal (b+b+) cu alta cu aripi normale (vg+vg+) si corp mutant negru (bb).

In F1 au rezultat indivizi heterozigoti care aveau caractere normale (corp gri si aripi normale b+vg+)

Ulterior, o femela din F1 a fost retroincrucisată cu un mascul care prezintă alelele mutante (aripi vestigiale și corp negru vgb).

S-a dedus că apariția ultimelor 2 categorii de organisme se datorează segregării genelor care de obicei transmit în lantuit.

Caua constă în schimbul reciproc de gene plasate pe cromozomii pereche (omologi) în timpul diviziunii meiotice -> cromozomii omologi se apropie foarte mult și se ating unul de altul în unul sau mai multe puncte. În aceste puncte de contact cromatidele se pot lega, astfel că între cromozomii pereche poate avea loc un schimb reciproc 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 gameti recombinati. Fenomenul de crossing-over poate fi dublu, triplu...etc. în sensul că pot avea loc concomitent schimburi reciproce de segmente cromatidice. De asemenea poate avea loc și în interiorul genei, precum și în cazul diviziunilor mitotice.