

BOSC de **CROMOSOMES**

Ciutat de les Arts i les Ciències





© de la present edició

Ciutat de les Arts i les Ciències, S. A.
Passeig de l'Albereda, 48, entresòls 1r i 2n
46023-València (Espanya)

La edició: juny 2012

COORDINACIÓ DE CONTINGUTS

Secció Didàctica CAC, S. A.

DISSENY PORTADA

Departament d'Imatge Gràfica CAC, S. A.

FOTOGRAFIA PORTADA

Javier Yaya Tur

DISSENY GRÀFIC I MAQUETACIÓ

Secció de Producció Museu de les Ciències Príncepe Felipe CAC, S. A.

EDICIÓ

Secció de Publicacions CAC, S. A.

Queda rigorosament prohibida, sense l'autorització escrita dels titulars del *copyright*, davall les sancions establides en les lleis, la reproducció total o parcial d'esta obra per qualsevol mitjà o procediment, compresos la reprografia i el tractament informàtic.



Índex

Com fabricar un dinosaure?	3
Què ha de veure un gen amb mi?	3
El senyor Mendel i les seues lleis	3
Què és un cromosoma?	5
Cariotip	6
Mitosi i meiosi	8
Reproducció sexual	10
Xiquet o xiqueta	10
Al·lels	11
Complicant-ho un poc...	12
Gens i malalties	12
Hemofília i daltonisme	12
ADN	13
L'estructura de l'ADN	14
Síntesi de proteïnes	18
Només som els nostres gens?	20
Herència dels caràcters	21
Mutacions	22
Evolució i genètica	24
El Projecte Genoma Humà	27
Present de la genètica	27
Enginyeria genètica	27
Aliments transgènics	28
Clons	29
Medicina	29
Criminologia	30
Conclusió	31
L'exposició: <i>Bosc de Cromosomes</i>	32
Fes-ho tu mateix	34

Com fabricar un dinosaure?

1. Trobar un tros d'ambre amb un insecte en el seu interior que va picar a un dinosaure.
2. Extraure la sang conservada en l'ambre.
3. Extraure el patró genètic d'eixa sang i completar els fragments –si n'hi ha– amb ADN de granota.
4. Utilitzar els patrons per a crear un embrió de dinosaure dins d'un ou.
5. Covar l'ou en una incubadora fins a la seua eclosió.
6. Fer créixer el dinosaure fins que adquireisca la seua dimensió complet.

Este és l'argument principal del llibre *Parc Juràssic*, de Michael Crichton, que més tard es convertiria en una coneguda pel·lícula. Però... què hi ha de real en açò? Podríem arribar a fabricar un dinosaure?

I si anem un poc més enllà, plantegem-nos altres preguntes. És possible crear clons? Es poden produir clons humans? Què són eixes cèl·lules mare de què tant sentim parlar? Es poden crear plantes o animals lluminosos? O bacteris que fabriquen medicines? Algues que netegen la contaminació?

Tot açò pot paréixer ciència-ficció, l'argument d'una estranya pel·lícula futurista..., però és ciència: la genètica.

Què ha de veure un gen amb mi?

Som tots iguals o diferents? Per què ens pareixem més als membres de la nostra família que a altres persones, per exemple, als nostres companys de classe?

Per a esbrinar-ho, primer hem de fer un poc d'història.

El senyor Mendel i les seues lleis

El monjo **Gregor Mendel** va ser el primer a qui, en 1865, se li va ocórrer pensar en com s'heretava la informació de pares a fills, i com eixa informació estava en el nostre organisme.

Mendel va estudiar generacions i generacions d'un tipus concret de pèsol, posant especial atenció en com s'heretaven determinats caràcters del mateix: color, rugositat... Va anomenar **factor** al que determina l'aspecte final de cada un d'eixos caràcters. Per exemple, el factor groc o el factor verd, per a fer referència al color dels pèsols.



Gregor Mendel



D'este estudi, Mendel va deduir el que va denominar les **lleis de l'herència**:

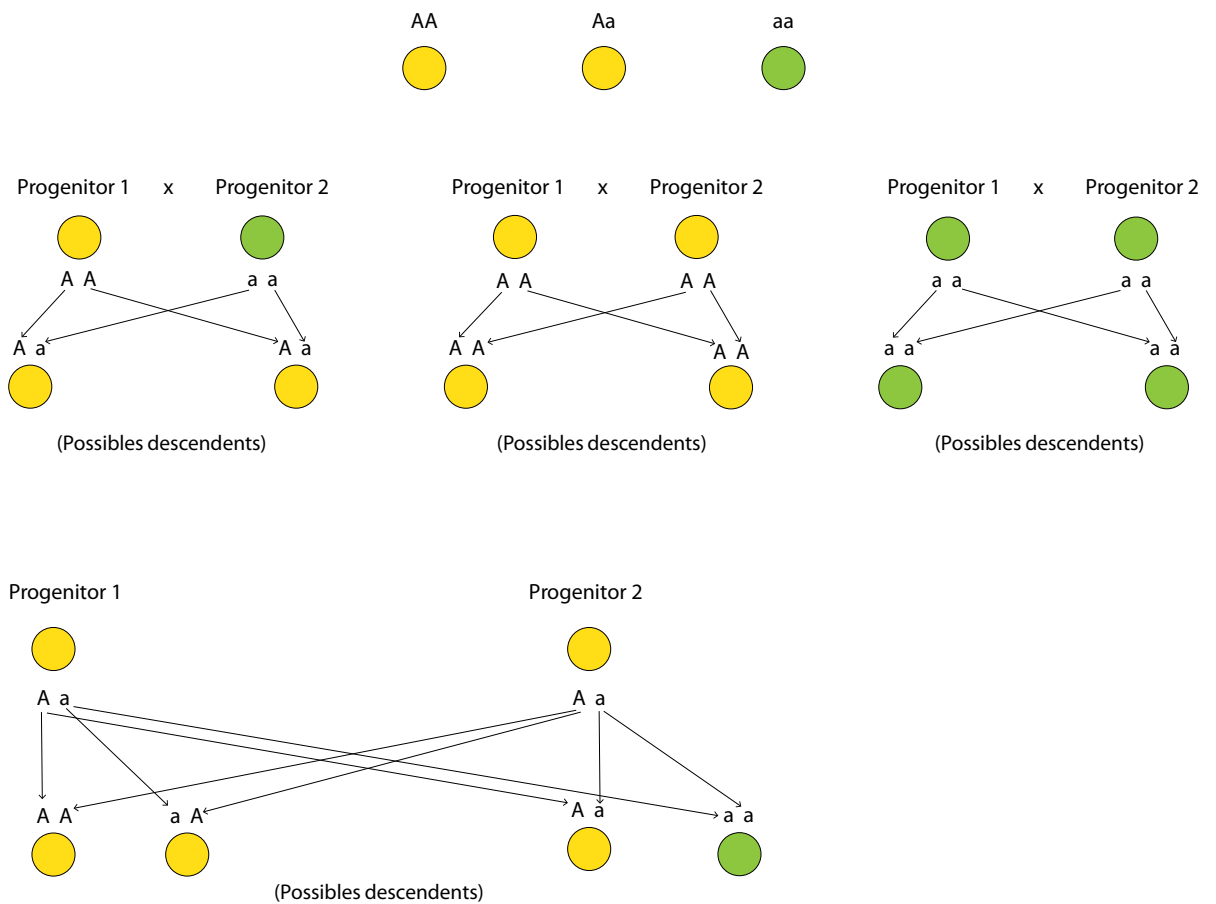
- Cada factor s'hereta independentment dels altres.
- Esta herència es pot preveure per mitjà de lleis senzilles d'estadística.

Segons Mendel, cada individu fill heretava un factor de son pare i un altre del seu mare, de manera que sempre es tenia una parella de factors per a cada característica. Encara que en una parella haguera dos factors diferents, es manifestava l'aspecte associat al factor **dominant**. A l'altre factor, que només es manifestava si els dos factors són iguals, el va anomenar **recessiu**.

A: color groc dels pésols dominant.

a: color verd dels pésols recessiu.

De manera que:



Hui en dia, sabem que la realitat és un poc més complicada, però els seus treballs eren molt encertats per a l'època. De fet, van assentar les bases de la genètica tal com la coneixem actualment. Les seues lleis d'estadística encara servixen per a esbrinar l'herència de caràcters.

No obstant això, les seues conclusions no van ser preses en consideració pels seus contemporanis. Va haver de passar molt de temps fins que el seu treball va ser tingut en compte. Per això podem afirmar que Mendel va ser un verdader avançat al seu temps.

ACTIVITAT:

Herència familiar de caràcters

Elabora un arbre genealògic de la teua família. Representa a les dones com a cercles; als hòmens, com quadrats. Unix amb una línia les parelles, i en el mig d'esta línia, trau una altra que porte als fills de cada parella.

Ara, tria dos o tres dels següents caràcters. Pregunta i observa en la teua família com estan representats, i reflectix-ho en el teu arbre. Pots fer un arbre per a cada un dels caràcters i pintar els cercles i quadrats amb colors. Cada color representarà les distintes formes dels caràcters.

- Lòbul de l'orella apegat o lliure.
- Presència de berriscol en la segona falange dels dits.
- Enrotllament de la llengua.
- Color d'ulls.
- Cabell llis o arrissat.
- Destre/esquerra.

Tens algun d'estos trets que no presenten els teus pares o al revés? Hi ha alguns d'estos trets que estiguen presents en tu i no en els teus pares, però sí en els teus iaïos? Creus que alguna d'estes herències de caràcters pot explicar-se amb les lleis de Mendel?

Què és un cromosoma?

Però on estan els nostres gens? Per a esbrinar-ho, hem de viatjar a l'interior de les nostres cèl·lules.

Els sers multicel·lulars –nosaltres– estem formats per cèl·lules que, encara que molt xicotetes, són enormement complexes i organitzades. No en va estes són producte d'una llarguíssima evolució que dura ja més de 4.000 milions d'anys. I continua...

En l'interior de les cèl·lules es duen a terme multitud de processos: es transformen aliments en energia, es reparen estructures, es realitzen distintes funcions importants... i es copien a si mateixes. Hi ha un món apassionant i molt afaenat, on ocorren moltes coses al mateix temps. Després de creuar una membrana que les protegix com una espècie de muralla o barrera, ens trobaríem nadant en un líquid viscos. És el **citoplasma**, i conté multitud de substàncies i òrgànuls encarregats cadascun d'una funció. Al nostre pas, hauríem d'anar apartant molècules de proteïnes, que surarien per tot arreu... Les **proteïnes** són una sèrie de molècules, especialment importants, que formen el nostre cos i també el d'altres sers vius. Constituïxen els músculs, el col·lagen de la pell, regulen el metabolisme de les cèl·lules... Són una cosa així com les rajoles de què estem fets.

Si continuem el nostre viatge a través del citoplasma de la cèl·lula, trobaríem una segona membrana en l'interior, encarregada de protegir el nucli en les **cèl·lules eucariotes**. Creuant esta segona membrana, entrariem en un espai reduït, ple per complet d'una cosa semblant a un llarguíssim collar de perles, com una madeixa de fil desfeta. Este estrany collar de perles s'organitza, en determinats moments importants de la vida de la cèl·lula, en el que els científics denominen **cromosomes**.

Fa més de cent anys, un grup de científics va decidir estudiar cèl·lules en divisió. Per a poder analitzar-les en detall, van utilitzar un microscopi i, per a observar-les encara millor, les van tenyir amb un color determinat.

Quan van col·locar davall la lent del microscopi estes cèl·lules en divisió tenyides, es van portar una gran sorpresa. Allí, en el nucli de les cèl·lules, hi havia una sèrie de cossos peculiars que havien adquirit un color molt intens a causa del tint, i que tenien una forma molt característica. Els van anomenar cromosomes (cossos de color).



Walther Flemming

Eduard Strasburger

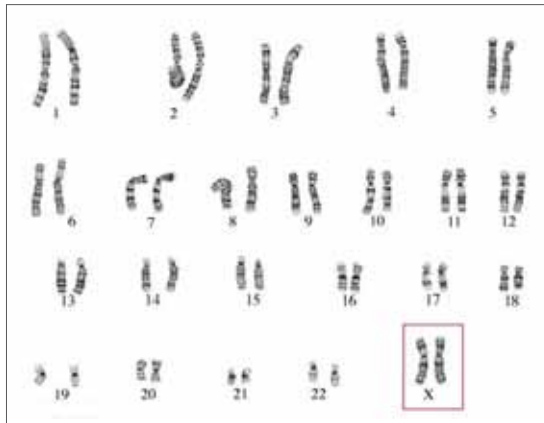
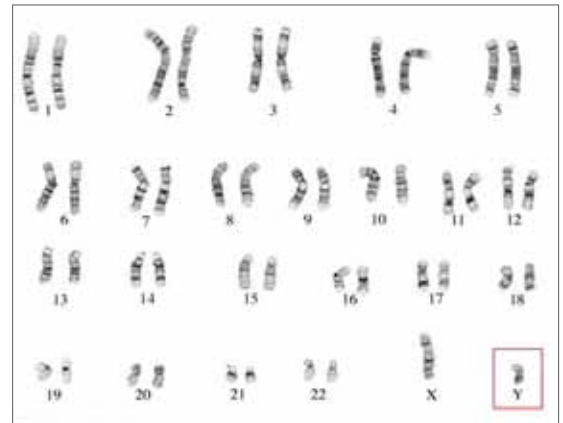
Edouard van Beneden

En **1880-1890**, **Walther Flemming**, **Eduard Strasburger** i **Edouard van Beneden** van descriure la formació dels cromosomes en les cèl·lules en divisió.

Els cromosomes són, res més i res menys, que els portadors dels nostres gens, que, al seu torn, contenen la informació hereditària que es transmet de pares a fills.

Cariotip

El ser humà compta amb 46 cromosomes organitzats en 23 parelles. Cada parella té la informació per a fer les mateixes coses. Més tard veurem per què és important esta disposició en parelles. Al conjunt d'eixos cromosomes propis de cada espècie se l'anomena **cariotip**.

**Cariotip d'una dona****Cariotip d'un baró**

Cada parella de cromosomes és diferent de la resta. Açò és així perquè la informació que conté cada cromosoma també és distinta.

Cada espècie té un nombre determinat de cromosomes. La quantitat de cromosomes no està relacionada amb la complexitat de cada espècie ni amb cap de les seues característiques. El ser humà, com hem dit, té 46 cromosomes. El cuc intestinal té només 2; la mosca de la fruita, 8; la ceba, 16; el gos, 78; i algunes espècies de palometes, més de 400!

Sabies que...

... quan els científics van descobrir els cromosomes en l'espècie humana, els van numerar segons la grandària de cada parella? Des del més gran (1) fins al més xicotet (22). Més tard, es van donar compte que van cometre certs errors de càlcul, però ja que havien començat a estudiar-los amb eixos noms i tots els coneixien així, van mantindre eixa nomenclatura.

ACTIVITAT:

Realització d'un cariotip

Busca en Internet una fotografia d'una cèl·lula humana en divisió on es vegi bé els 46 cromosomes. Retalla'ls un a un i observa'ls bé. Organitza'ls per parelles i apegà'ls, ordenats de major a menor en una cartolina. Numera cada parella i ja tens un cariotip!

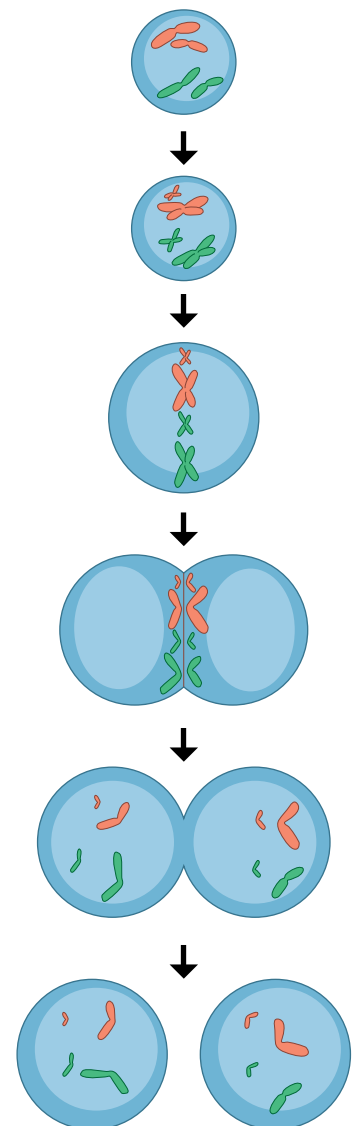
Observa el cariotip realitzat. Correspon a un home o a una dona? Com hauria de ser en el cas contrari?

Mitosi i meiosi

Quan una cèl·lula es dividix, el nucli també ho fa. Per a això, compacta el seu contingut, formant el que coneixem com a cromosomes. Les cèl·lules poden dividir-se de dos formes, que es diferencien en el mode de repartir-se els cromosomes. Cada un dels processos de divisió té un objectiu diferent.

El mode habitual de dividir-se les cèl·lules es denomina **mitosi**. Una cèl·lula es dividix per mitosi per a fer moltes còpies de si mateixa. Exemples: el procés de creixement d'un organisme on els ossos, la pell, o els músculs es fan més grans; la regeneració d'una ferida; la renovació constant que el nostre organisme realitza dels seus teixits...

En la mitosi, els cromosomes adopten la forma d'aspa amb què normalment es representen. Cada un dels dos costats de l'aspa es denomina **cromàtide**, i conté la mateixa informació genètica. Quan la cèl·lula es dividix, cada cèl·lula filla es porta una d'eixes cromàtides. D'esta manera, s'aconsegueixen dos cèl·lules amb els mateixos cromosomes i el mateix material genètic. Són, per tant, dos cèl·lules exactament iguals.

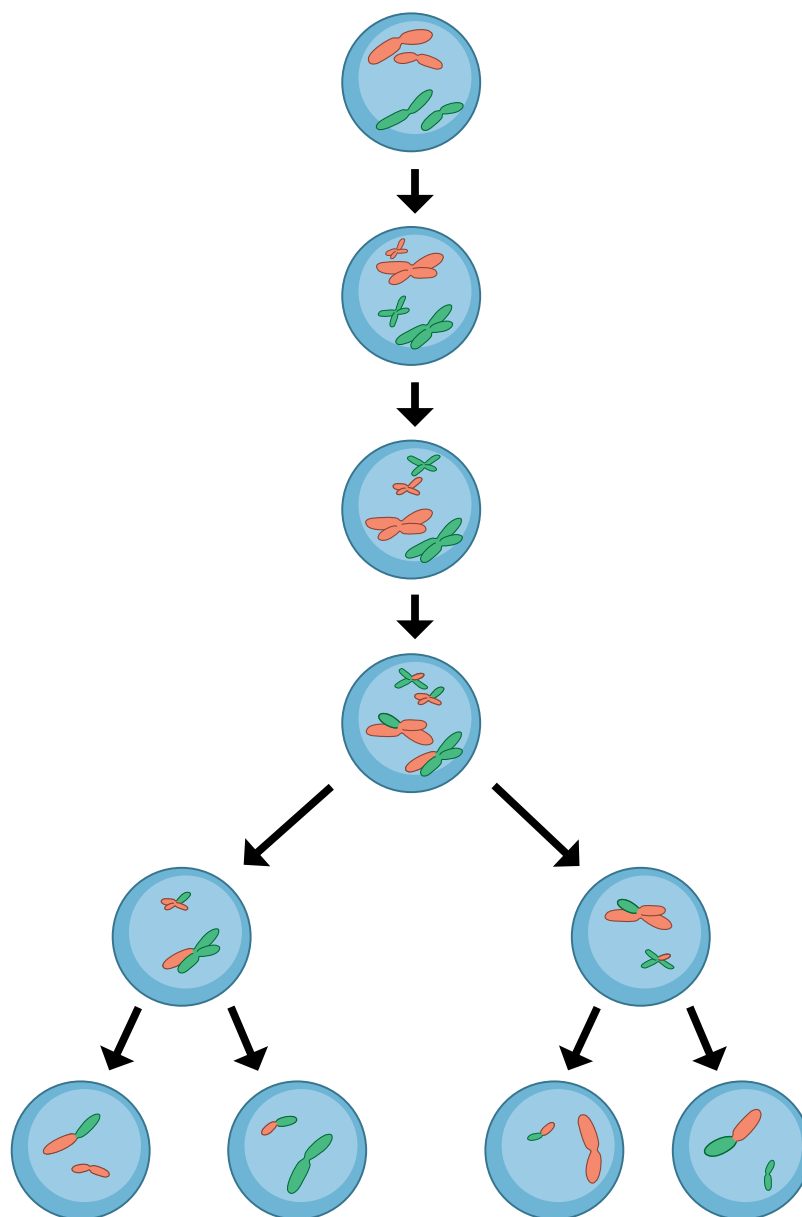


Procés de mitosi

Hi ha un altre procés de divisió de les cèl·lules: la **meiosi**. En el nostre organisme hi ha un tipus molt concret de cèl·lules que en compte de tindre parelles de cromosomes, posseeixen un sol cromosoma de cada parella. Estes excepcions són les cèl·lules sexuals: els **gàmetes**. Òvuls i espermatozoides presenten un sol cromosoma de cada parella.

La meiosi és un mecanisme molt complex, l'objectiu del qual és la formació dels gàmetes. Consta de dos divisions successives. En la primera divisió, les parelles de cromosomes se separen. Cada un dels dos cromosomes de cada parella parerà a una cèl·lula filla diferent. En la segona divisió, les dos cromàtides de cada cromosoma se separen, anant cada una d'elles, de nou, a una de les dos cèl·lules filles.

Al final del procés, obtenim quatre cèl·lules amb la mitat de la informació genètica de la cèl·lula original. A més, cada una d'eixes quatre cèl·lules té informació genètica diferent.

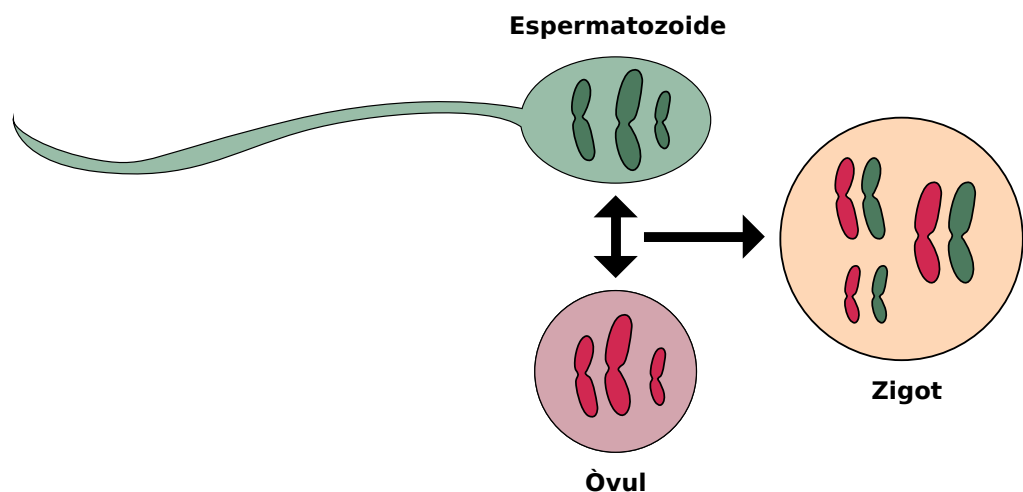


Procés de meiosi

Reproducció sexual

Però per què té la cèl·lula dos mecanismes diferents de reproducció cel·lular? La reproducció dels sers humans, com la de molts altres sers vius, és sexual. Quan es produïx la fecundació, al fusionar-se els gàmetes, es forma una cèl·lula que té de nou parelles completes de cromosomes.

En eixa cèl·lula inicial, anomenada **zigot**, cada una de les parelles de cromosomes està composta per un cromosoma provinent de cada gàmet. En el cas del ser humà –i de molts animals–, un de l'òvul i un altre de l'espermatozoide.



És un elaborat mecanisme per a originar descendents que tinguen la mitat del material genètic de la mare i l'altra mitat, del pare, però que, al mateix temps, siguin diferents d'ambdós. Esta és l'explicació a l'enigma de per què ens pareixem als nostres pares.

Este procés, tan elegant i senzill, és molt important i evolutivament molt beneficiós. La meiosi i la fecundació fan que un zigot reba una de les milions de combinacions possibles dels cromosomes del pare i la mare. Per això diem que, a la llarga, la meiosi crea variabilitat en les espècies, afavorint l'evolució.

Posteriorment, esta nova cèl·lula –el zigot– es dividirà per mitosi per a acabar originant un nou organisme. Encara que les cèl·lules formades tenen gens idèntics, a mesura que s'activen i desactiven conjunts de gens, com si foren interruptors de la llum, donen lloc a cèl·lules totalment diferents que acabaran formant distints teixits, òrgans...

Xiquet o xiqueta

La parella formada pels cromosomes sexuals –XY– determina el sexe de l'organisme. En l'espècie humana, si en eixa parella hi ha dos cromosomes X, el sexe serà femení; si la parella està formada per un cromosoma X i un altre Y, el sexe serà masculí.

La combinació dels cromosomes XY en un embrió activa un gen encarregat de desenrotllar els caràcters masculins. A este gen se li coneix com SRY. Un embrió amb dos cromosomes X no té este gen, originant una xiqueta.

Sabies que...

... açò no és així en totes les espècies? En les aus i alguns peixos, dos cromosomes X donen lloc a un mascle. A més, hi ha algunes espècies de llagostí i escarabats, en les que hi ha un sol tipus de cromosoma sexual: les femelles posseïxen dos cromosomes X (XX); els mascles, únicament un (X).

Al·lels

Ja hem vist que en cada parella de cromosomes, un cromosoma procedix de la nostra mare i l'altre, del nostre pare.

Encara que els dos cromosomes siguin iguals, no contenen la mateixa informació genètica. En els dos cromosomes de cada parella hi ha gens sobre les mateixes coses, però lleugerament diferents. Imaginem-nos els dos cromosomes de cada parella com a estanteries idèntiques plenes de pots de refresc. Els pots de refresc són iguals i estan en la mateixa posició en una estanteria o en una altra. No obstant això, pot ser que en l'estanteria número u el pot siga d'un refresc de taronja, mentres que el pot situat en la mateixa posició en l'estanteria número dos continga un refresc de llima.

Estes diferents versions s'anomenen **al·lels**. Cada un de nosaltres disposa de dos al·lels per a cada característica: un en cada un dels cromosomes de cada parella. Un heretat de la nostra mare i un altre, del nostre pare. Encara que puguen existir nombroses versions d'eixos al·lels, cada un de nosaltres posseïx dos al·lels, que poden ser iguals o diferents. Per exemple, el gen que controla el color dels ulls té molts al·lels diferents, donant lloc als colors blaus, verd, marró, gris... Però en la parella de cromosomes que conté la informació sobre el color dels ulls, potser un dels cromosomes tinga la informació per als ulls marrons, i l'altre perquè els ulls siguin blaus. Què succeïx llavors?

Si ens parem a recapacitar sobre ho vist fins ara, ens adonarem que el que ara anomenem al·lels encaixa prou amb el que Mendel anomenava factors. Mendel també ens va explicar, correctament, què succeïa amb la interacció i l'herència dels diferents factors o, millor, al·lels (dominants o recessius), encara que ara sabem que la realitat és més complicada.

Complicant-ho un poc...

Encara que el procés en si ja pareix prou complex, en realitat és un poc més complicat, si és possible, del que imaginem. Si ho pensem, és normal. El nostre organisme –i el d'altres sers vius– és també molt complex, veritat?

1. Totes les cèl·lules d'un organisme contenen els mateixos gens, però no tenen els mateixos gens actius. Per això hi ha cèl·lules tan diferents o especialitzades. Inclús hi ha alguns gens que s'activen només en determinats moments.
2. Per a la realització de moltes funcions fa falta la interrelació de diversos gens que poden estar en diferents cromosomes. El color dels ulls, per exemple, està controlat per més d'un gen: és possible tindre els ulls blaus, marrons, verds, grisos, color mel...
3. Moltes característiques dels organismes són contínues. Açò significa que, en compte d'estar dividides en categories (com el color dels ulls: verd, blau, marró...), les característiques varien en un interval, com l'alçària o el pes.
4. Alguns gens realitzen la funció de controladors d'altres conjunts de gens.
5. A més, també sabem que molts gens poden tindre funcions distintes depenent de com s'expressen.
6. I en els cromosomes hi ha llargues seqüències de material genètic que, aparentment, no tenen cap funció. Aproximadament, només el 3% del nostre genoma són gens.

Gens i malalties

Quan un dels dos al·lels d'un gen no funciona correctament, pot donar lloc a un gen que origina una malaltia.

Hi ha moltes malalties determinades genèticament. Gran part d'elles poden dependre de diversos gens. Altres també –com l'obesitat– tenen, a més d'una part genètica, un important factor ambiental o de l'entorn.

Hi ha molts gens defectuosos causants de malalties i síndromes, o que generen predisposició a ells.

Hemofília i daltonisme

Quan ens fem una ferida o un tall, hi ha substàncies químiques en la sang que coagulen les ferides impedit que sagnen.

Hi ha un gen que produïx una versió defectuosa d'una d'estes substàncies coagulants: el factor VIII. En este cas, una persona no pararia de sagnar quan es talla, podent morir.

El gen que causa esta malaltia és un al·lel recessiu; i a més succeïx una cosa molt curiosa amb ell: es troba en el cromosoma X. Què succeïx quan el posseïx un home, que té un cromosoma X i un altre Y? Encara que el gen de l'hemofília siga recessiu, no es troba amb un altre gen dominant que l'emmascare, i la malaltia es manifesta. Per este motiu, l'hemofília és prou més freqüent en barons que en dones. En moltes dones, encara que tinguen l'al·lel recessiu portador de la malaltia, és emmascarat per l'al·lel dominant normal, i la malaltia no es manifesta. Es diu que són portadores.

Per tant, a este tipus d'herència associada al cromosoma X se l'anomena herència lligada al sexe.

Succeïx el mateix amb el daltonisme. Com en el cas de l'hemofília, l'al·lel recessiu que ho provoca es troba en el cromosoma X. Per tant, és molt més freqüent trobar hòmens daltònics que dones. Un individu amb esta síndrome té problemes per a distingir entre diferents gammes de colors. Especialment, entre verds i rojos.

Moltes persones tenen daltonisme i no ho saben. Per a comprovar-ho, es va crear un senzill test consistent en una sèrie de cercles plens de punts de colors que formen nombres. Segur que pots trobar-ho en Internet i fer la prova.

ADN

Però, per què els cromosomes només apareixen en determinats moments en la cèl·lula? Què hi ha en el nucli abans que estos apareguen? De què estan fets els cromosomes?

Recordeu que en el nostre viatge a l'interior de la cèl·lula vam trobar en el nucli una cosa semblant a un llarguíssim collar de perles enredat en una madeixa desordenada. Estos fils desmadeixats i enredats que omplien el nucli són l'**ADN**.

Se sent molt parlar de l'ADN en els mitjans de comunicació o en les sèries de televisió i les pel·lícules. Científics i policies ho mencionen, però... sabem què és el l'ADN?

L'ADN –o DNA, en anglés– són les sigles de l'**àcid desoxirribonucleic**. Com és una paraula prou complexa, normalment se li denomina així. Què té de peculiar esta molècula perquè siga tan anomenada i coneguda?

L'ADN, per així dir-ho, és el cap de la cèl·lula. És el que sap el que cal fer i el que ho transmet per al funcionament correcte de la cèl·lula. Posseïx la informació necessària per a fer que un organisme funcione. L'ADN és una espècie de llibre d'instruccions per a fabricar sers vius; en ell es troben els nostres gens. Els nostres cromosomes estan formats per ADN.

Imagineu un llibre –escrit en un idioma especial– que continga les instruccions sobre com fabricar, per exemple, un gos, una ameba o un ser humà... Hauria de ser un llibre molt extens, veritat? Penseu ara que eixe llibre tan extens és xicotet, molt xicotet. Tant, que cabria dins del nucli d'una cèl·lula. I ara suposeu que cada una de les cèl·lules d'eixe gos, eixa ameba (que només té una) o eixe ser humà té en el seu interior una còpia d'eixe llibre. Això és l'ADN.

Com és possible que una molècula tan llarga càpia en el nucli d'una molt xicoteta cèl·lula? L'ADN està en l'interior de quasi totes les nostres cèl·lules (per exemple, els glòbuls rojos no tenen ADN). Per a cabre en les cèl·lules, l'ADN ha de compactar-se en forma de **chromatina**, amb eixe aspecte de collar de perles que vam mencionar. És un collar llarguíssim!

L'ADN és una molècula molt, molt llarga. Tan llarga, que si poguérem estirar l'ADN d'una sola cèl·lula humana, mesuraria dos metres de longitud! Però tan estreta que no podríem veure ni tan sols amb un microscopi normal. Més que un llibre seria un pergamí.

Però hi ha moments especials en la vida d'una cèl·lula en què esta es dividix. En la mitosi, l'ADN ha de fer una còpia de si mateix perquè cada una de les cèl·lules resultants conserve la mateixa informació. L'ADN no sols sap fabricar i organitzar organismes, sinó també copiar-se a si mateix. Quan una cèl·lula va a dividir-se, l'ADN del seu nucli va de mudança. Com és tan important, ha d'estar especialment protegit. Per tant, es compacta en forma de cromosomes.



Friedrich Miescher

En 1869, **Friedrich Miescher** dóna amb la substància que més tard es coneixeria davall el nom d'ADN. Ho va descobrir estudiant els glòbuls blancs extrets d'embenats amerats en pus.

Però com pot guardar una molècula informació? Nosaltres mateixos, per a poder llegir un llibre, hem d'aprendre el codi en què està escrit: conèixer les lletres, el seu significat i l'idioma en què està escrit. Només així aconseguirem comprendre el seu contingut.

I per a començar a desxifrar l'ADN, abans hem de conèixer millor com és la molècula, per a poder trobar les *lletres* del seu codi.

L'estructura de l'ADN

L'ADN és una molècula especial. La seua estructura és prou complexa. Tant, que el seu descobriment va ser un problema per a la ciència i, quan es va aconseguir, un dels seus grans avanços. L'ADN és una doble hèlice formada per dos espirals que s'enrotllen entre si. Els dos brins de la molècula d'ADN estan unides per uns enllaços especials al llarg de tota la seua longitud, com a escalons en una escala de caragol.

En 1953 va tindre lloc un importantíssim descobriment no sols en la història de la genètica, sinó de la ciència en general. **James D. Watson** i **Francis Crick** van publicar en la prestigiosa revista científica *Nature* un article on s'explicava quina era l'estructura en què s'organitzava l'ADN: l'estructura de doble hèlice.



Estructura de doble hèlice

Gràcies a una fotografia presa per l'equip de **Rosalyn Franklin i Maurice Wilkins**, Watson i Crick van arribar a la conclusió que la molècula d'ADN és una doble hèlice formada per dos molècules enrotllades entre si, unides per enllaços entre parts d'eixes molècules en l'interior de la doble hèlice.

Esta explicació de l'estructura reunia l'estructura tridimensional de la molècula i la seua funció. Per això, el descobriment de l'estructura del ADN està considerat com un de les troballes clau en la història de la biologia.



James D. Watson (esquerra) i Francis Crick (dreta)

Per este descobriment, Watson, Crick i Wilkins van compartir el Premi Nobel de Medicina en 1962.

Sabies que...

... anys més tard que Watson, Crick i Wilkins foren guardonats amb el Premi Nobel pels seus treballs sobre l'estructura de l'ADN, es va generar una polèmica sobre este descobriment i la seua autoria?

Un dels punts clau per a la comprensió de l'estructura va ser una fotografia feta amb rajos X de la molècula, l'anomenada fotografia 51. Esta fotografia va ser realitzada per una jove investigadora de l'equip de Wilkins: Rosalyn Franklin. Pareix que Wilkins va mostrar eixa fotografia a l'equip format per Watson i Crick, sense avisar prèviament a Franklin.

Rosalyn Franklin mai va saber que la seua fotografia havia arribat fins a Watson i Crick, i havia sigut un dels elements decisius que els va ajudar a dilucidar l'estructura de l'ADN.



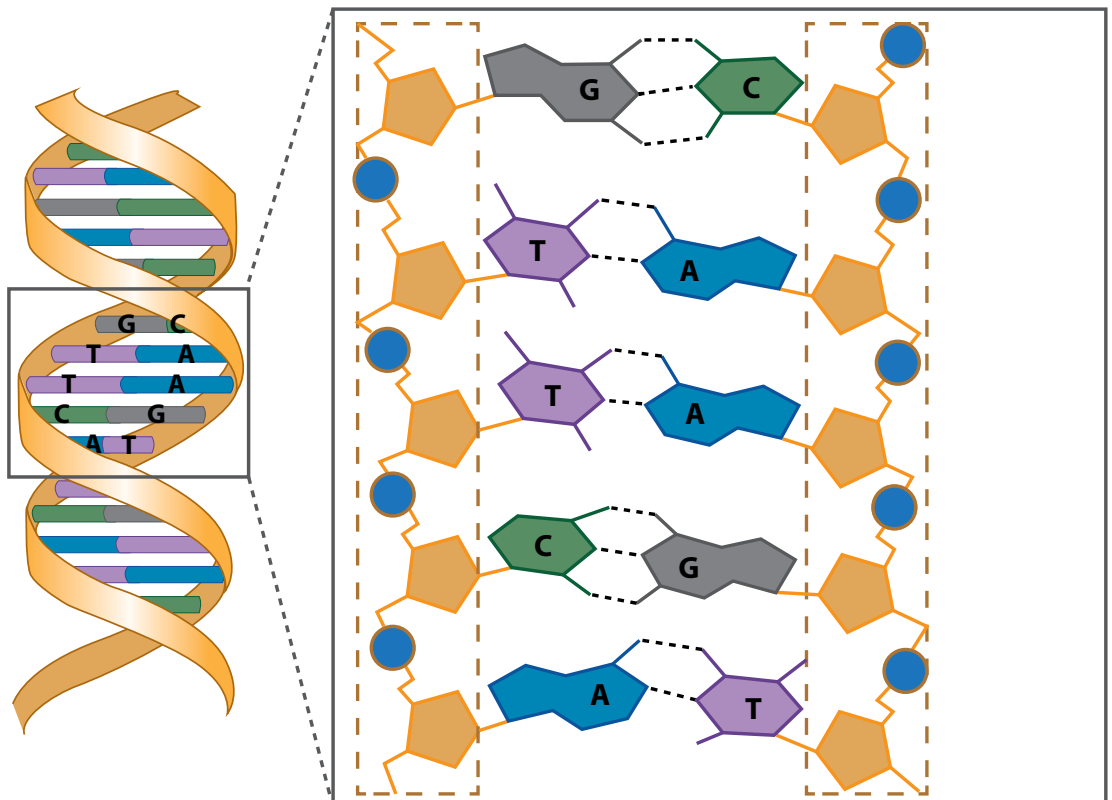
Rosalind Franklin

Els enllaços de la doble hèlice –els escalons de l'escala– es formen entre unes parts especials de la molècula: els nucleòtids.

Els nucleòtids estan constituïts per diverses estructures; entre elles, una base nitrogenada. Cada nucleòtid té un d'estos quatre tipus de bases:

- Adenina (A)
- Timina (T)
- Citosina (C)
- Guanina (G)

L'adenina s'unix sempre amb la timina. I el mateix ocorre entre la guanina i la citosina (A-T i G-C). D'esta manera, els dos brins de l'ADN s'unixen per estes bases, component els escalons de l'escala.



Estructura de l'ADN

Erwin Chargaff, en 1950, és qui troba la proporció entre els quatre nucleòtids en l'ADN. La quantitat de timina (T) és semblant a la d'adenina (A); i el mateix succeïx per a la citosina (C) i la guanina (G).

Estes bases són molt importants perquè, a més d'unir els dos brins espirals de la molècula, formen una espècie de frases al llarg de tota la molècula d'ADN. És a dir, la llarguíssima molècula d'ADN té disposades al llarg de la seua longitud sèries d'estes quatre lletres. Quelcom així: AATCGGCTTTAGCCGC-TACAATTCTTAGC...



Erwin Chargaff

Com d'important és este orde? Molt, ja que és precisament eixe orde el que fa que nosaltres siguem diferents, per exemple, d'una granota o inclús dels nostres pares.

Cada ser viu –no cada espècie, sinó cada individu– té un ADN propi que és únic i irrepètible, excepte els bessons, que tenen el mateix. Lògicament, dos sers de la mateixa espècie tindran un ADN més paregut entre si que dos sers d'espècies diferents, perquè també entre ells s'assemblen més. Els gens de dos persones són molt semblants, encara que hi ha algunes diferències o variacions. Sense elles, tots seríem idèntics.

Podria dir-se que el **codi genètic** és el llenguatge amb què estan escrits els llibres d'instruccions de cada un de nosaltres.

Una de les coses més increïbles de l'ADN és que conforma un llenguatge universal comú a tota la vida existent en el nostre planeta. Expressa com han de desenrotllar-se, com són, com funcionen i com es perpetuen tots els organismes, des dels més simples als més complexos. És un idioma comú per a tots els sers vius que poblen o han poblat alguna vegada este planeta.

I açò és així perquè, d'alguna manera, tots els sers vius que habitem –o alguna vegada van habitar– la Terra estem profundament relacionats. La nostra química és la mateixa, i també ho és la nostra herència: tots els sers vius descendim d'un avantpassat comú. D'ell hem heretat eixe llenguatge, eixe codi genètic.

“El que és vàlid per a un bacteri ho és per a l'elefant”

Jacques Monod (1910-1976), bioquímic francès i premi Nobel en 1965

Síntesi de proteïnes

Esta seqüència de lletres que a nosaltres ens pareix un galimaties és en realitat el llenguatge del ADN. El llenguatge de la vida.

El ADN conté la informació per a *fabricar* sers vius emprant un llenguatge especial basat en estes quatre lletres. Com si d'un llibre es tractara, estes lletres s'agrupen de tres en tres per a formar paraules: els **triplets**.

El nostre cos està format fonamentalment per **proteïnes**. Les proteïnes en el nostre cos complixen, a més, moltes funcions: el transport de substàncies, la defensa del nostre organisme, la contracció muscular...

Les proteïnes, al seu torn, estan formades per unitats més xicotetes anomenades **aminoàcids**. D'una manera semblant a com un collar està compost per molts grans junts, grans conjunts d'aminoàcids formen una proteïna. Només hi ha vint aminoàcids diferents, però combinant-los podem formar totes les proteïnes existents.

Cada una d'eixes paraules del ADN de tres lletres –o triplet– té les instruccions per a generar un aminoàcid. Per això, llargues frases d'eixes paraules són capaces d'originar la sèrie d'aminoàcids que dóna lloc a una proteïna determinada.

Cada una d'eixes frases amb les instruccions per a produir una proteïna s'anomena gen. I ja hem vist que els gens poden tindre distintes *versions* anomenades al·lels.

Els gens són un conjunt d'informació que ens defineix els sers vius tal com som, i dóna les pautes per a conformar les nostres característiques i capacitats. Quan una d'eixes seqüències conté la informació necessària per a una funció o part d'una funció –que normalment es regula, controla o manifesta a través d'una proteïna–, se li denomina **gen**. Per exemple, hi ha gens que determinen el color dels nostres ulls, el nostre tipus de cabell o la nostra alçària.

En 1941, **Edward Lawrie Tatum** i **George Wells Beadle** demostren que els gens fabriquen proteïnes. En 1958, són guardonats amb el Premi Nobel per eixa demostració.



Edward Lawrie Tatum

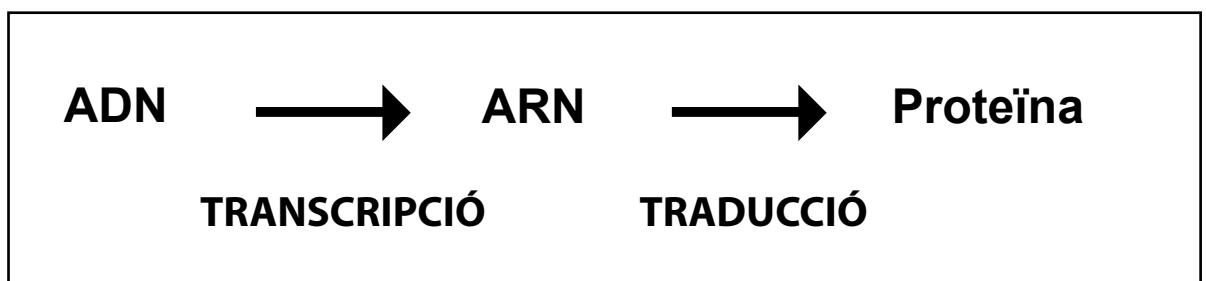


George Wells Beadle

Però per a poder fabricar les proteïnes, l'ADN ha d'aconseguir traure la informació del nucli on es troba. Ja que les molècules d'ADN només ixen del nucli quan la cèl·lula es dividix, necessiten una molècula especial que exercisca de missatger. Esta molècula és l'**ARN**, l'**àcid ribonucleic**. És com el germà menut de l'ADN. La seua principal diferència amb ell és que l'ARN posseïx una sola cadena.

L'ADN en el nucli desembolica un pocs els dos brins; l'ARN va copiant els nucleòtids. Després eixirà al citoplasma amb una còpia de les instruccions i fabricarà allí la proteïna.

- El procés per mitjà del que es transcriuen les instruccions de l'ADN a una molècula d'ARN s'anomena **transcripció**.
- El procés per mitjà del que es traduïxen les instruccions de l'ARN i es fabrica la proteïna s'anomena **traducció**.



Arthur Kornberg



Severo Ochoa

En 1954, **Severo Ochoa** aïlla l'ARN polimerasa, uns dels enzims (proteïna) que interveuen en la replicació de l'ARN, amb la que es comença a resoldre el codi genètic. Dos anys després, el seu alumne, **Arthur Kornberg**, aïlla la polimerasa de l'ADN. Ambdós van compartir el Premi Nobel pels seus descobriments en 1959.

Severo Ochoa i el seu equip van descobrir que alguns triplets codifiquen el mateix aminoàcid. Es van donar compte també que alguns triplets marcaven l'inici de la síntesi d'una proteïna. Altres signifiquen *stop*: a l'arribar a ells, deixen de fabricar-se aminoàcids i la proteïna està completa.

Sabies que...

... combinant les 4 bases en grups de 3, ixen 64 combinacions possibles, encara que només existixen 20 aminoàcids?

Només som els nostres gens?

En definitiva, l'ADN posseïx la informació per a *fabricar* el nostre cos. Però és primordial que sapiem que el ADN no ens fa per complet com som. També l'ambient i la nostra predisposició, voluntat i gustos ens modelen i fan com som.

Els científics solen dir que som 50% de genètica i 50% de l'ambient que ens rodeja.

Per exemple, imagina-vos a un atleta, un velocista. Potser, per la seua genètica, eixe atleta tendisca a tindre un cos més o menys capacitat per a les carreres, però és indubtable que si entrena dur, anirà preparant el seu cos per a aconseguir major velocitat.

Un altre exemple pot ser el color de la nostra pell. Els gens determinen de quin color serà la nostra pell. Però també està determinat per l'ambient. Si prenem el sol en la platja, veritat que ens posarem més morenos?

Estos exemples poden aplicar-se a molts més àmbits. Encara que és indubtable que en nombroses ocasions nostre propi entorn o el que nosaltres decidim fer és igual o inclús més important. En el cas de dos bessons genèticament iguals, també trobem moltes diferències, no sols de pes o alçària, sinó de personalitat, gustos...

Açò és decisiu, perquè vol dir que no som només gens. És a dir, per a ser com som, tan important és la genètica (els nostres gens) com l'ambient que ens rodeja.

ACTIVITAT:

La influència dels gens

Busca exemples on els gens siguin decisius per al desenvolupament d'una característica determinada: un tret, una malaltia, una tendència...

Pensa ara en altres característiques on l'ambient, el comportament... prevalguen sobre el desenvolupament de la mateixa. Quines conclusions traus? Com expliques que dos bessons idèntics tinguin gustos i personalitats diferents?

Herència dels caràcters

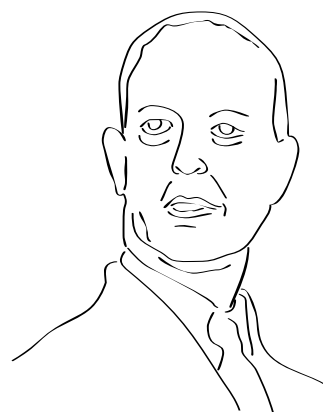
Tornem de nou a l'exemple de l'atleta. Penseu que tot el que eixe atleta aconsegueisca per mitjà de l'entrenament, l'alimentació... és heretable? Que rebem eixes característiques dels nostres pares o les transmetem als nostres fills? Ara se sap que no, que només es transmet el que es troba en els nostres gens, però antigament es pensava que era així.

Però, què té tot açò que veure amb l'ADN?

Fins ara hem vist com és el ADN i com funciona dins del nostre organisme. Però què succeeix quan un organisme es reproduïx? Què passa amb l'ADN?



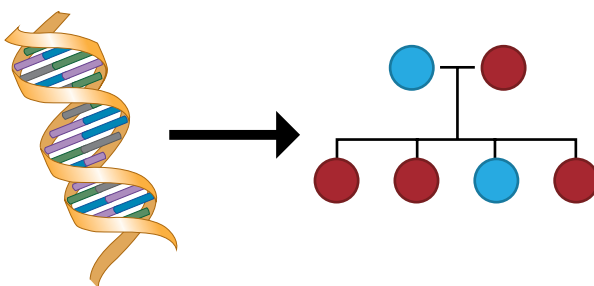
Oswald Avery



Colin McLeod



Maclyn McCarty



En 1944, **Oswald Avery**, **Colin McLeod** i **Maclyn McCarty** van demostrar que l'ADN es troba en la base de l'herència: és el material genètic.

Mutacions

Fins ací hem vist què és l'ADN, com es replica i com açò explica l'herència de caràcters i el que ens pareguem als nostres pares. Però també hem parlat que tots els sers vius, o que han viscut alguna vegada en el nostre planeta, procedixen d'un avantpassat comú.

Però pensem un poc. Si l'ADN es replica amb exactitud, d'on ix eixa varietat? Com hem aconseguit evolucionar des de l'avantpassat comú entre simis i humans? Com penseu que ha aconseguit canviar el nostre ADN des d'eixe avantpassat comú entre simis i humans fins a donar lloc a la nostra espècie?

De vegades, en molt, molt rares ocasions, quan l'ADN fa una còpia de si mateix, pot cometre un error. Un de la llarga, llarguíssima sèrie de nucleòtids –les lletres de la frase– és substituït per un altre. De sobte, el significat de la frase varia. Llavors s'ha produït un canvi. Segur que heu sentit parlar d'estos canvis. Els científics els anomenen **mutacions**.

Els organismes tenim mecanismes molt eficaços per a evitar i reparar estes mutacions; a pesar d'això, continuen ocorrent.

Alguns superherois de ficció basen els seus superpoders en estes mutacions, però són mutacions de còmic. Òbviament, no són reals..., encara que per descomptat aporten grans avantatges, veritat?

Les mutacions poden ser de molts tipus; el canvi d'un nucleòtid és només un d'ells. A vegades es perden trossos sencers de cromosoma, s'afigen, es canvien de lloc... De vegades, inclús apareix un tercer cromosoma en alguna de les parelles.

Sabies que...

... la síndrome de Down es produïx per la presència d'un cromosoma 21 extra en compte de la parella habitual? Se li va denominar síndrome de Down perquè va ser el metge britànic John Langdon Haydon Down el primer a descriure-ho, encara que mai va arribar a descobrir les causes que ho produïen.

Les mutacions reals són molt poc freqüents de forma natural, i no solen ser bones. Al ser canvis a l'atzar, la majoria són nocives o inclús letals, perquè fabriquen proteïnes que no funcionen.

És molt rar que una mutació porte un canvi beneficiós. Però estos xicotets i improbables casos són la base de l'evolució. Encara que, òbviament, estos escassíssims canvis no expliquen com hem evolucionat des de l'avantpassat comú amb els primats fins a ser l'espècie que som ara. Encara ens falta una cosa important.

Sabies que...

... alguns factors són desencadenants de mutacions? La radioactivitat, la llum ultravioleta del sol, alguns agents químics, l'acció d'alguns virus... són capaços de modificar el nostre ADN, generant mutacions. Per això, el personal sanitari que treballa fent radiografies ha de prendre mesures de protecció especials. Tampoc és recomanable fer-se radiografies amb massa freqüència.

ACTIVITAT:

Notícies en la xarxa

Investiga en Internet l'accident de la central nuclear de Fukushima. Arreplega articles, notícies de premsa i declaracions de científics.

Per què va resultar tan perillós per a la salut de les persones que vivien prop? Quins efectes s'estan produint? Quins s'espera trobar en el futur? Què ha passat amb l'agricultura de la zona?

Evolució i genètica

La varietat sempre és positiva. Només necessitem alguna cosa que seleccione d'entre eixa varietat, afavorint els canvis beneficiosos i rebutjant els perjudicials.

Hem dit que les mutacions apareixen en baixa freqüència, però l'avantpassat comú entre hòmens i goril•les, per exemple, va viure fa uns huit milions d'anys. Creieu que huit milions d'anys de mutacions a l'atzar en baixa freqüència ens han separat d'eixe avantpassat comú?

Les mutacions han sigut la base, però fa falta alguna cosa que seleccione les més avantajoses i aconseguisca que es transmeten a la descendència de generació en generació.

Per a entendre-ho millor, imaginem-nos com viuen normalment els sers vius en el seu hàbitat. En el medi natural, naixen més individus de què poden sobreviure, i cada u és diferent dels altres. Un individu que posseïssa el més lleuger avantatge (millor adaptació, major èxit reproductor...) partix amb majors garanties d'èxit.

Per tant, sobreviuran aquells que estiguen millor adaptats al medi; és a dir, els que tinguem alguna característica que els permeta viure millor. A este procés l'anomenem **selecció natural**.

Vegem un cas real:

Un d'eixos canvis puntuals de què parlàvem abans en un nucleòtid del ADN humà provoca un canvi en una proteïna: l'hemoglobina. Com resultat d'esta mutació, la gent que la posseïx té uns glòbuls rojos de la sang deformats en una estranya forma de falç o mitja lluna. Estos glòbuls rojos són menys eficients transportant oxigen que els glòbuls rojos normals –de forma llisa i globular–, i la gent que els posseïx patix un tipus d'anèmia anomenada falciforme (en forma de falç).



Glòbuls rojos en falç



Glòbuls rojos normals

Estos glòbuls rojos en falç proporcionen una forta resistència a la malària. En zones on la malària és la causa d'un elevat percentatge de mort en la població, esta mutació ha oferit un avantatge molt poderós als que són portadors: la mateixa persona té glòbuls rojos

normals i glòbuls en forma de falç, pel fet que té el gen en la seua forma d'al·lel normal i també en la seua forma d'al·lel mutat. Per tant, encara que esta mutació pot considerar-se un desavantatge en determinades condicions, en altres suposa un gran avantatge.

Es pot dir que les mutacions són les responsables de les variacions i, per tant, la base genètica del procés d'evolució. La selecció natural actua sobre esta varietat i, partint d'ella, fa evolucionar els sers vius. Este camí ens ha permés adaptar-nos al medi. Inclús ha portat a la formació de noves espècies.

Pot paréixer poca cosa, però tingueu en compte que 4.000 milions d'anys d'evolució són molts, molts anys.



Jean-Baptiste-Pierre-Antoine de Lamarck

Jean-Baptiste-Pierre-Antoine de Lamarck va ser un naturalista francès que va viure a cavall entre els segles XVIII i XIX. Va ser un gran científic en la seua època. Se'l coneix per una teoria sobre l'herència de **caràcters adquirits**.

Lamarck pensava que els òrgans del cos s'adquirixen o es perden depenent de si els sers vius els usen o no. Per exemple, un herbívor que estire el coll per a atrapar les fulles més fresques i altes aconseguirà que el coll s'allargue i transmetrà este allargament als seus descendents. Al cap de suficients generacions, este herbívor hauria evolucionat fins a convertir-se en el que és hui una girafa.

Esta teoria, publicada en 1800, és coneguda com **lamarckisme**. I, encara que va resultar no ser correcta, té gran importància, perquè és la primera vegada que algú plantejava una teoria per a l'evolució dels sers vius. Fins al moment, a ningú se li havia ocorregut pensar si els sers vius havien evolucionat uns a partir d'altres o d'alguna altra manera.

Quasi 60 anys després, en 1859, Charles Darwin sorprén al món amb la publicació de la seua brillant teoria de l'evolució de les espècies. En el seu llibre *L'origen de les espècies per mitjà de la selecció natural*, Darwin explica que la causa per la qual les espècies evolucionen és la selecció natural. En el medi natural naixen més individus de què poden sobreviure, i cada u és diferent dels altres. Per tant, només sobreviuran aquells que estiguen més adaptats al medi perquè posseïsquen alguna característica que ho permeta.

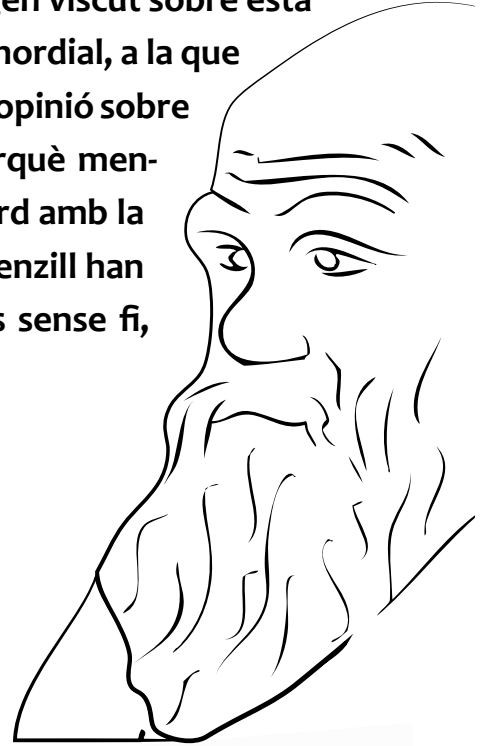
La idea se li va ocórrer observant els pinsans de les illes Tortugues, un dels destins que va visitar en el seu llarg viatge a bord del *Beagle*. Allí és on va comprovar que cada illa tenia la seua pròpia espècie de pinsà, cada una amb un bec diferent, i es va preguntar el perquè. Finalment va pensar que la causa podia ser el diferent tipus de menjar que hi havia disponible en cada illa. I ho va considerar una prova de la selecció natural, ja que cada un havia acabat adaptant-se al medi en què vivia.

Seguint amb l'exemple de les girafes que usàvem en el cas de Lamarck, Darwin ho explicaria així: d'entre tots els herbívors –ja que tots són un poc diferents entre ells– hi haurà alguns que tinguen de per si el coll més llarg. Com estos podran arribar a més quantitat

de fulles, menjaran millor i, per tant, tindran majors probabilitats de sobreviure i també de reproduir-se, transmetent el seu característic coll llarg als seus descendents. Òbviament, la majoria de descendents tindrà eixa característica.

“Probablement tots els sers orgànics que hagen viscut sobre esta terra han descendit d’alguna única forma primordial, a la que es va infondre vida per primera vegada... Esta opinió sobre l’origen de la vida té la seua grandesa..., perquè mentre este planeta ha anat donant voltes d’acord amb la llei fixa de la gravetat, a partir d’un inici tan senzill han evolucionat i continuen evolucionant formes sense fi, les més belles i les més meravelloses”

Charles Darwin, *L’origen de les espècies* (1859)



Sabies que...

... Alfred Russel Wallace va col·laborar intensament amb Darwin en els seus estudis i publicacions per a elaborar la teoria de la selecció natural? Per tot això, Darwin ho va considerar sempre coautor de la seua teoria.



En l’actualitat, la teoria de Darwin i Wallace s’ha anat revisant i ampliant atenent als nous coneixements científics obtinguts, però els principis bàsics continuen sent vàlids en l’actualitat.

El Projecte Genoma Humà

El Projecte Genoma Humà representa una de les iniciatives científiques més ambiciosos de la història. Fonamentalment, tracta d'entendre el model genètic de la nostra espècie.

Al febrer del 2001 es va aconseguir la fita de conèixer les lletres –la seqüència de nucleòtids– que formen el genoma de la nostra espècie, així com la seua localització. El resultat final es va publicar en 2003 en dos de les més prestigioses revistes de ciència: *Science* i *Nature*.



Dels resultats d'este vast estudi es deduïx que els humans poseïm un poc més de 30.000 gens, una quantitat prou inferior a què se suposava. Encara que, a canvi, pareixen prou més complexos: un gen pot realitzar diverses funcions distintes.

Les dades obtingudes ajudaran als científics a associar caràcters humans i malalties amb distints gens, la qual cosa suposarà importants avanços, especialment en l'àmbit de la medicina.

Portada de *Nature*

Present de la genètica

La humanitat ha recorregut un llarg camí abans de conèixer l'existència d'eixe codi genètic.

No obstant això, des de fa segles el ser humà ha estat manipulant genèticament algunes espècies sense saber-ho... Per exemple, quan cultivava els vegetals en l'antiguitat. Des de llavors, la ciència ha evolucionat molt. En quins camps s'està treballant en l'actualitat? Quines són les seues aplicacions?

Enginyeria genètica

L'enginyeria genètica és la branca de la biologia que tracta de la manipulació dels gens. L'enginyeria genètica aconsegueix alterar l'ADN d'un organisme, introduint en ell gens d'un altre diferent.

Ja que tots els organismes compartim el mateix codi genètic, és possible inserir el gen d'una espècie en el genoma d'una altra i que este continue funcionant.

L'objectiu és aconseguir en un organisme determinat característiques que no li són pròpies, però que per alguna raó poden ser-li útils. A través d'això s'aconsegueix, per exemple, cultivar plantes resistents al clima o a les plagues; incrementar la productivitat d'una collita; augmentar la quantitat de llet –inclús aconseguint que continga els medicaments necessaris per a tractar algun tipus de malaltia– produïda per una espècie determinada de vaca; crear microorganismes que degraden contaminants...

Els organismes que s'han obtingut d'esta manera es denominen organismes **transgènics** o, simplement, transgènics.

Sabies que...

... s'han creat per enginyeria genètica nous tipus de peixos que es venen com a mascota? Estos peixos -inicialment es van desenrotllar com a detectors de contaminants- s'han dissenyat a partir d'una espècie de peixos zebra a qui se'ls ha inserit un gen lluminós, per la qual cosa es convertixen en peixos fluorescents.

Aliments transgènics

Una de les aplicacions més destacades i controvertides de l'enginyeria genètica és la creació d'aliments transgènics.

Ara que el ser humà coneix el secret de l'ADN d'estes espècies, la selecció que abans es realitzava exclusivament en funció de l'experiència pot veure's augmentada i accelerada en el temps. Ja és factible crear varietats de plantes més productives o amb determinades característiques útils per al seu cultiu: resistents a plagues, que continguen nutrients addicionals o medicaments...

L'opinió sobre els aliments transgènics està molt dividida. Hi ha qui opina que poden ser la solució –o part d'ella– a la fam canina dels països menys desenrotllats, i qui els considera un risc per a la salut.

ACTIVITAT:

Debat

Forma diversos equips en classe perquè cada un investigue pel seu compte sobre els aliments transgènics en Internet. Recopileu notícies de premsa, opinions de científics, avanços... Quines avantatges presenten estos aliments? Quines desavantatges? Que cada grup comente i analitze avantatges i desavantatges. Quina és l'opinió del grup?

Realitzeu un debat entre equips en classe. Esteu a favor o en contra? Quins arguments heu usat per a defensar la vostra postura? Feu ús de la informació trobada per a motivar la vostra opinió.

Clons

Un dels temes que més controvèrsia està generant en el camp de la genètica és la clonació. La clonació consisteix a aconseguir un organisme complet a partir de teixit o cèl·lules d'un altre, on ambdós organismes tindrien exactament el mateix ADN.

¿Per a què pot usar-se la clonació? Per exemple, si un cavall fóra un gran corredor, es podrien fer clons del mateix i aconseguir molts més cavalls tan bons com el primer.

La clonació ha sigut des de sempre un terreny molt propici per a l'especulació i la ciència-ficció. En 1996 es va obtenir el primer mamífer clonat artificialment de la història: la famosa ovella Dolly. Des de llavors s'han clonat molts més mamífers: gossos, gats, ratolins... De fet, en els EUA, una empresa es va dedicar durant diversos anys a crear i comercialitzar clons de mascotes mortes.

No obstant això, ja sabem que no tot en un ser viu és genètica: l'ambient, allò que s'ha après, les experiències... també modifiquen els organismes. Òbviament, eixe animal clonat no seria el mateix que tenien anteriorment, ni mostraria el mateix comportament o caràcter, encara que tinguera els mateixos gens.

Si el tema ja és compromès quant a la clonació de mascotes, molt més si és possible en el cas dels sers humans.

És possible la clonació humana? En principi, l'home, com a mamífer, planteja els mateixos problemes tècnics que la clonació de, per exemple, un gos..., encara que plantege molts més problemes ètics. Què passaria si es generaren clons d'humans?

Medicina

Moltes de les malalties humanes tenen base genètica. L'estudi dels gens ajuda a diagnosticar precoçment estes malalties i inclús a tractar-les.



El **diagnòstic precoç** és molt important en determinades malalties, ja que permet conèixer l'existència d'una malaltia abans que es manifeste. Açò s'aconsegueix analitzant el genoma d'una persona, la qual cosa proporciona temps suficient per a elaborar un tractament apropiat.

La **teràpia gènica** consisteix a intentar curar determinades malalties per mitjà de l'enginyeria genètica. Es poden obtenir substàncies útils per a l'home, creant organismes que fabriquen estes substàncies. Exemple: bacteris a qui se'ls inserixen gens perquè produïsquen determinades substàncies, com a insulina, hormones, vacunes...

També es treballa en la millora genètica d'espècies per al seu ús com a font d'òrgans humans per a trasplantaments.

Segur que en algun moment heu escoltat parlar de les **cèl·lules mare**. Són un tipus de cèl·lules que no estan especialitzades; és a dir, que encara no són cèl·lules del fetge, dels ulls, de la pell..., amb la facultat de canviar fins a convertir-se en qualsevol dels tipus de cèl·lules que hi ha en el nostre organisme.

Per tant, imagineu com són d'importants per a la medicina. Els metges les poden implantar en teixits ferits, malalts o danyats. Estes cèl·lules donarien lloc a cèl·lules noves d'eixos teixits, reparant les lesions o les malalties en els òrgans.

Fins fa no massa, es creia que estes cèl·lules només es trobaven en embrions humans, per la qual cosa el seu estudi i ús estava subjecte a molta controvèrsia i amplis debats. No obstant això, hui en dia ja se sap que estes cèl·lules també estan en el cordó umbilical del fetus. Al mateix temps, els investigadors han aconseguit obtenir cèl·lules mare a partir de cèl·lules adultes especialitzades.

En un futur pròxim, els científics confien que la investigació amb cèl·lules mare revolucione la medicina, trobant el mode de tractar malalties fins ara incurables: lesions cardíacques, Parkinson...

Criminologia

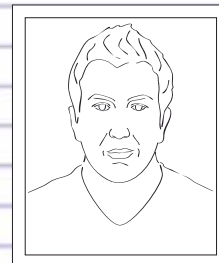
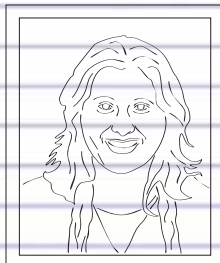
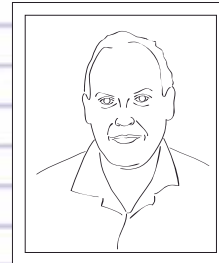
També en les investigacions policials, l'estudi de l'ADN facilita molta informació, sobretot com identificador de persones. Ja que cada persona posseïx un ADN propi i particular, la seua anàlisi permet una correcta i innegable identificació.

ACTIVITAT:

Debat

En l'escena d'un crim s'ha trobat un cabell del culpable. Els científics de la policia ho analitzen i obtenen un patró d'ADN (el de la dreta).

Arresten a tres sospitosos i analitzen l'ADN extret de mostres de sang dels mateixos (a l'esquerra). Qui és el culpable?



Conclusió

Al llarg de la història, la ciència ha viscut alguns moments especialment decisius, com el que ens van plantejar, entre altres, Aristarc, Copèrnic i Galileu. Hipòcrates va substituir curanderos i místics, i va establir els principis de la medicina tal qual la coneixem hui en dia; Newton va trobar les lleis que regien la física de l'univers; Einstein va revolucionar la nostra visió de la realitat amb algunes teories que pareixien desafiar el sentit comú...

Paravos a pensar el que cada un d'estos avanços en la ciència ha significat realment per a nosaltres. Som el que som gràcies a tots els descobriments que ens aporta o ha aportat la ciència: majors o menors, ràpids o lents, importants, més banals o decisius... El ser humà es troba on li han portat els seus coneixements.

I, encara que no nos en adonem, segurament estem participant en un d'eixos moments clau de la ciència. Situar el Sol en el centre del nostre sistema planetari va ser un triomf de la raó i el mètode científic, que va canviar la nostra manera de veure l'univers en què vivim... A principis d'este segle, l'home va desxifrar el genoma de la nostra espècie. Quant important arribarà a ser este fet?

El genoma tanca el secret de la vida. Hem après a llegir l'idioma en què està escrit el nostre llibre d'instruccions! Ara coneixem el llenguatge en què es redacta la nostra essència, el que som. El descobriment del genoma humà és un de les grans fites de la ciència. I, ja que tracta directament sobre nosaltres mateixos, representa un pas decisiu per a la nostra espècie. La genètica serà possiblement la ciència fonamental del segle XXI.

On ens pot portar el conèixer amb exactitud l'idioma en què està escrita la identitat de tots els sers? Què ens pot aportar saber llegir les instruccions de la vida? Hi ha molts debats oberts sobre este tema.

Tant en esta guia com en la pròpia exposició *Bosc de Cromosomes*, donem resposta a la pregunta "D'on venim?". Indagant en el nostre origen i el de tots els sers vius, trobem una de les matèries pioneres amb més sorpreses i possibilitats en investigació dels nostres dies: la genètica.

L'exposició: *Bosc de Cromosomes*



Què és?

Bosc de Cromosomes és una extensa exposició que, bàsicament, tracta sobre la genètica humana, però que també procura explicar la nostra mateixa naturalesa. No sols qüestions orgàniques, sinó inclús psicològiques o ètiques... A més, i ja que molts dels nostres gens els compartim amb altres sers vius, en *Bosc de Cromosomes* es desenrotllen continguts sobre la vida animal o vegetal.

Bosc de Cromosomes ocupa uns 3.500 metres quadrats i compta amb més de 100 mòduls interactius. L'exposició està concebuda com un gran bosc on els 23 parells de cromosomes de l'espècie humana apareixen, per parelles, com a grans arbres.

Cada parella de cromosomes té al seu voltant multitud d'informació, mòduls, jocs, notícies, curiositats... que ens obriran les portes al món de l'ADN i els seus secrets.



D'allò que ens fa, en part, com som, i ens acosta –separant-nos al mateix temps– a altres sers vius del nostre planeta.

Arran de la publicació dels resultats del Projecte Genoma Humà, el Museu de les Ciències Príncepe Felipe va iniciar un ardu treball de recopilació, organització, tractament i ús de la informació concernent al mateix, donant lloc a una de les exposicions sobre genètica més grans del món.

Com s'organitza

El contingut s'estructura en diversos nivells al voltant de cada parella de cromosomes (els cromosomes X i Y per separat).

Base

En la base dels cromosomes gegants, s'ubiquen els mòduls interactius que versen sobre gens concrets de cada cromosoma o les seues funcions. Hi ha més de 100 mòduls en l'exposició que aborden molt diversos temes: des de la formació i funció dels ossos, fins a la visió en tres dimensions, passant per la nostra capacitat d'aprenentatge, la nostra relació amb altres organismes i, inclús, la quantitat d'aigua que alberguem.

Mur lateral

En el mur es disposa la informació sobre eixos cromosomes i gens concrets: fotografies microscòpiques de cada cromosoma; esquemes amb alguns dels gens descoberts; panells amb les principals síndromes, disfuncions o malalties associades; notícies de premsa actuals sobre investigació; ordinadors amb accés a les pàgines d'Internet de centres d'investigació genètica de referència...

FES-HO TU MATEIX

Experiment: extracció casolana d'ADN

Amb este experiment pots veure com és realment el teu ADN.

MATERIALS

1. Aigua.
2. Sabó de llavaplat.
3. Alcohol de 96º molt fred (mantin-lo en el congelador la nit anterior).
4. Sal comuna.
5. Alguns gotos de plàstic.
6. Diverses culleres de postres (poden ser de plàstic).
7. Una pipeta de plàstic.

PREPARACIÓ DELS MATERIALS

Prepara una mescla d'aigua i sal: ompli un got de plàstic amb aigua fins a la mitat. Afig dos cullerades de sal i remou bé fins a dissoldre la sal.

Prepara una altra mescla amb aigua i sabó: posa sabó en un altre got de plàstic fins a cobrir el fons. Ompli el got fins a la mitat amb aigua. Remou amb una cullera per a mesclar-ho, amb atenció perquè no es forme bromera.

Estes dissolucions trenquen les parets i les membranes de les cèl·lules, per a alliberar el contingut del citoplasma.

DESENROTLLAMENT

Prepara la teua mostra de saliva: agafa un got de plàstic i afig un poc d'aigua de l'aixeta. Esbaldix-te la boca amb força, movent l'aigua d'una galta a una altra durant un minut. Amb el moviment de l'aigua en la boca, es desprenen algunes cèl·lules de les galtes i queden suspeses en la saliva. Escup el contingut de la boca en el got.

Afig la mescla d'aigua amb sal a la mostra de saliva: ompli la pipeta amb la mescla d'aigua i sal, i tira el líquid en el got, fent-ho esvarar per les parets. Fes-ho dos vegades.

A continuació afig la mescla d'aigua i sabó a la mostra de saliva: ompli la pipeta amb esta mescla i tira el líquid en el got amb la teua mostra, fent-ho esvarar molt lentament les seues parets perquè no es forme bromera. Fes-ho dos vegades.

Afig a la mostra de saliva l'alcohol de 96º molt fred: ompli la pipeta amb alcohol i tira-ho en el got fent-ho esvarar amb la màxima atenció per les seues parets. Fes-ho dos vegades. Espera un minut. S'hauran format dos capes. Entre elles apareixeran uns filets quasi imperceptibles, esponjosos, de color blanc. Ací està el teu ADN! Prepara un got net i afig una xicoteta quantitat d'alcohol de 96º, aproximadament 1/5 part del got. Traslada el teu ADN a este got amb ajuda de la pipeta de plàstic.

JOC:

Verdader o fals?

Organitza als teus alumnes en equips de quatre o cinc persones. Cada grup ha de triar un capità o portaveu i tindre dos targetes: una roja i un altre verd.

El professor anirà dient frases sobre genètica que poden ser verdaderes o falses. Els grups disposaran d'uns minuts per a parlar entre ells i decidir la resposta. Transcorregut eixe temps, el capità ha de mostrar una de les targetes: roja, si creuen que és falsa; verd, si creuen que és verdadera. En el cas que siga falsa, poden, a més, escriure en un paper l'opció verdadera.

Per cada targeta mostrada correctament, l'equip obtindrà un punt. Si la frase és falsa i l'equip entrega la resposta correcta en el paper, aconseguix dos punts extra.

Guanya l'equip que, exposades totes les frases, aconseguisca més punts.

1. Si aconseguïrem estirar l'ADN de cada cèl·lula, tindria més de dos metres de llarg.
2. L'ADN de cada un de nosaltres és en un 99,9% idèntic al de la persona que tenim al costat.
3. El nostre ADN és en un 90% igual al d'un ratolí.
4. El nostre ADN es troba en part dins de les nostres cèl·lules i en part fora d'elles.
5. ADN significa alcohol desoxinitronucleic.
6. L'espècie humana té 23 cromosomes, 12 parelles i un solt.
7. Tenim el 20% d'ADN del nostre pare i el 80% de la nostra mare.
8. ADN significa àcid desoxirribonucleic.
9. Tenim el 50% d'ADN del nostre pare i el 50% de la nostra mare.
10. Els descobridors de l'estructura de la molècula d'ADN van ser James Watson i Francis Crick.
11. Totes les mutacions són perjudicials.
12. L'avantpassat comú a tots els sers vius s'anomena Julià.
13. Qualsevol animal que tinga dos cromosomes X serà femella; si té XY, serà mascle.
14. L'espècie humana té 12 parelles de cromosomes, 24 cromosomes en total.
15. Els caràcters que nosaltres desenrotllem al llarg de la nostra vida -per exemple, forts músculs- podem transmetre'ls a la nostra descendència.

5.	F	10.	V	15.	F
4.	F	9.	V	14.	F
3.	V	8.	V	13.	F
2.	F	7.	F	12.	F
1.	V	6.	F	11.	F

Solució

Bosc de CROMOSOMES

Ciutat de les Arts i les Ciències

CIUTAT DE LES ARTS
I LES CIÈNCIES
ESTA CIUTAT ÉS UN ALTRE MON



SOM divulgació

📍 (+34) 902 100 031 • www.cac.es

CIUTAT DE LES ARTS I LES CIÈNCIES • Av. Autopista del Saler • 46013 València (Espanya)

Empresa certificada ISO 9001 (núm. 5000383) / ISO 14001 (núm. 5000383-MA) BVQi