

Diccionari elemental

Un petit diccionari amb els termes mes usuals utilitzats en Genètica mendeliana.

AL·LEL: cadascuna de les possibles formes alternatives d'un gen donat, que difereix en la seva seqüència de DNA i afecta a la seva funció (al seu producte, com RNA o proteïna). Un organisme diplòid té sempre dos al·lels de cada gen, que poden ser iguals (homocigosi) o diferents (heterocigosi).

AL·LEL DOMINANT (DOMINÀNCIA): són aquells que manifesten el seu fenotip en l'heterocigot. (p.e.: el al·lel mutant P determina el fenotip polidactília -presència d'un sisè dit en alguna o totes les extremitats- en l'heterocigot P/p (on p seria l'al·lel normal), de manera que els individus normals són tots homocigots recessius, p/p).

AL·LEL RECESSIU (RECESSIVITAT): són aquells que manifesten el seu fenotip només en homocigosis, és a dir quan els dos alelos d'un individu són iguals; però queden emmascarats en els heterocigots per l'al·lel dominant (p.i.: els individus homocigots per l'al·lel H_s (del gen de la β-globina) presenten anèmia falciform, mentre que els heterocigots (amb un al·lel H_s i un al·lel normal H_{bA}) no presenten aquesta malaltia o caràcter. (Per descomptat els homocigots normals H_{bA}/H_{bA} també són sans).

AMINOÀCID: és la unitat bàsica constituent de les proteïnes. Existeixen 20 aminoàcids essencials distints, components de totes les proteïnes, cadascun d'ells codificat per un codon (per una tripleta de nucleòtids) segons el codi genètic. Els aminoàcids s'uneixen linealment uneixo a un altre formant polipèptids.

ANOMALIA CROMOSÒMICA: qualsevol canvi en l'estructura o en el nombre dels cromosomes propis d'una cèl·lula, individu o espècie.

AUTOSOMA: qualsevol cromosoma del complement cromosòmic que no és un cromosoma sexual. Qualsevol gen en aquests cromosomes s'hereta de forma "autosòmica", és a dir, no importa quin sexe transmet el caràcter i afecta per igual a ambdós sexes de la descendència.

BIOTECNOLOGIA: el conjunt de processos industrials que impliquen la utilització de sistemes biològics. En molts casos aquests processos impliquen l'ús d'organismes modificats per enginyeria genètica.

CLON: un grup de cèl·lules o individus genèticament idèntics. Col·loquialment un individu format per algun procés asexual (de manera que és genèticament igual a la font de la qual deriva). En Biologia Molecular es diu *clonar* a la incorporació d'un segment de DNA (exogen) en altra molècula de DNA denominada *vector* que s'introdueix en una cèl·lula (o bacteri) i és capaç de replicar-se i produir un nombre indefinit de còpies.

CODÓ: és una tripleta de nucleòtids que codifica un aminoàcid o un senyal de terminació de la traducció.

COMPLEMENT CROMOSÒMIC/ JOC CROMOSÒMIC: és el conjunt dels cromosomes *diferents* propi d'un individu o espècie, portador de la informació genètica bàsica d'una espècie. És el conjunt de cromosomes d'un gàmeta, normalment referit com "n". En el cas de l'home 23, un d'ells denominat cromosoma sexual (X o Y). Els organismes diploïds posseeixen dos jocs cromosòmics.

CROMOSOMA: és una ordenació lineal de DNA i proteïnes (*cromatina*), és a dir, és una ordenació lineal de gens.

CROMOSOMES SEXUALS: són els cromosomes que estan implicats en la determinació del sexe de l'individu. En l'home, es denominen cromosomes X i Y. La presència d'un cromosoma Y determina el sexe masculí. Qualsevol gen en el cromosoma X mostra un patró concret d'herència (denominada Herència Lligada al Sexe) de manera que si un gen té dos al·lels, un de dominant (p.e. normal) i altre mutant (recessiu), les femelles heterocigòtiques seran fenotípicament normals mentre que els mascles (amb un només cromosoma X) que heretin l'al·lel mutant expressaran el caràcter o malaltia pròpia d'aquest al·lel encara que sigui recessiu ja que és l'únic al·lel que tenen d'aquest gen. (p.e.: el gen F8 té dues alternatives al·lèliques (al·lels), l'al·lel normal codifica el factor VIII de coagulació (imprescindible per a la correcta coagulació sanguínia), mentre que l'al·lel mutant (F8d) és recessiu i no sintetitza el Factor VIII. D'aquesta manera les femelles heterocigotes F8/F8d són normals, mentre que els mascles hemiciigòtics F8d/--- són hemofílics.

DIPLÒIDS (diploidia): la cèl·lula o organisme que té dos jocs cromosòmics, és a dir que porta dues còpies de cada gen i de cada seqüència de DNA (excepte els cromosomes sexuals que contenen distinta informació). En el cas de l'home, cada cèl·lula té 46 cromosomes, 22 parells de autosomes i un parell de cromosomes sexuals, iguals en la dona (XX) i diferents en l'home (X i Y).

DNA RECOMBINANT: una seqüència nova de DNA formada per la combinació artificial de dues molècules de DNA de distinta procedència. La *Tecnologia del DNA recombinant* suposa el conjunt de tècniques per a combinar molècules de DNA *in vitro* i introduir-la en una cèl·lula o organisme on es repliquen i expressen la seva nova informació (genètica).

DNA: (Àcid desoxirribonucleic -ADN-): és el material genètic. És la molècula que duu codificada la informació genètica. Està compost bàsicament per quatre molècules diferents anomenades *nucleòtids* iguals entre si llevat de que cadascun conté una base nitrogenada diferent ADENINA, CITOSINA, GUANINA i TIMIDINA, pel que a cada nucleòtid se li denomina abreviadament pel nom de la seva base (A;C;G;T). A nivell d'estructura, el DNA és *una doble hèlix*. Cada hèlix és una cadena de nucleòtids en la qual un grup fosfat d'un nucleòtid s'uneix al sucre del nucleòtid següent. La doble hèlix es forma (i estabilitza) mitjançant *ponts d'hidrogen* entre les bases nitrogenades d'una hèlix i les d'una altra segons el principi de *complementarietat*: l'Adenina sempre s'uneix a la Timina i la Guanina a la Citosina (de manera que sabent la seqüència d'una cadena es dedueix ràpidament l'altra). Aquesta estructura indica com es replica el DNA, ja que cada base específica a la base complementària. Aquesta és una de les condicions que ha de complir necessàriament com material genètic de transmetre la informació d'una cèl·lula o d'un individu, als seus descendents. En les cèl·lules eucariotes (amb nucli) les molècules de DNA sempre estan unides a proteïnes formant la *cromatina* que té diversos nivells de compactació i forma els cromosomes. La funció essencial del DNA (a més de la perpetuació de la informació genètica) és *la transcripció* a una molècula de *RNA* que després es traduirà en una *proteïna*.

EPIGENÈTICS: (canvis epigenètics) canvis en les propietats (fenotip) d'una cèl·lula o un individu que s'hereten però no representen canvis en la seqüència de DNA.

EUGENÈSIA: moviment científic-polític que va començar a principis de segle a Anglaterra i pretenia l'aplicació dels coneixements genètics per a la "millora" de l'espècie humana. Es basava en l'existència de caràcters (o gens) "desitjables" i de caràcters (o gens) "indesitjables" de manera que es promovia l'aparellament de les persones més aptes entre sí (eugenesia positiva) i es desaconsellava el de les persones que mostraven caràcters desfavorables (eugenesia negativa).

FENOTIP: és la forma observable d'un determinat caràcter o grup de caràcters en un determinat individu. És a dir és la manifestació detectable d'un determinat genotip. Els mateixos gens de vegades produeixen distints fenotips segons en quin ambient s'expressin.

GÀMETA: cèl·lula haplòid especialitzada la funció de la qual és fusionar-se amb un gàmeta del sexe oposat, per a formar un zigot, que es desenvoluparà en un individu diplòid. En mamífers, òvuls i espermatozoides. Són el resultat de la meiosi.

GEN: és la unitat d'herència física i funcional, portadora d'informació d'una generació a la següent. És un segment de DNA que conté els elements necessaris per a la seva funció que és la producció d'un RNA o una proteïna (o polipèptid). Inclou regions reguladores en els seus extrems, així com les seqüències codificants (exons) que determinen la seqüència de la proteïna, seqüències no codificants que es transcriuen a RNA, però no es tradueixen a proteïnes i es denominen introns. Ocupa un lloc específic en el genoma o en el cromosoma cridat *locus*.

GENOMA: és el conjunt de material genètic (DNA) d'una cèl·lula, individu o espècie. En el genoma humà, només el 5% del DNA és codificador (és a dir es tradueix en proteïnes), altre 5% té funcions reguladores de l'expressió dels gens, mentre que del 90% restant es desconeix la seva funció. La immensa majoria del DNA (en humans > 99%) es troba en el nucli cel·lular organitzat en cromosomes, però alguns orgànuls citoplasmàtics com les mitocondris i cloroplasts (en animals sol mitocondris) també contenen DNA. En el cas de l'home, cada mitocondria té diverses còpies d'una molècula circular de DNA que codifica algunes de les proteïnes implicades en la producció d'energia. El conjunt d'aquestes còpies de DNA de totes les mitocondries d'una cèl·lula es denomina *Genoma mitocondrial* i es transmet a la descendència exclusivament a través de la mare (herència materna). De vegades s'utilitza per a referir-se al conjunt de gens d'un gàmeta, és a dir, a les seqüències de DNA contingudes en un joc cromosòmic complet (en aquest cas és preferible referir-lo com genoma haplòid).

GENOTIP: la composició al·lèlica específica d'una cèl·lula o individu, bé per a tots els seus gens o, més comunament, per a un o pocs gens.

HAPLÒID: individu (o cèl·lula) que presenta un únic joc o complement cromosòmic (n).

HEMICIGOSIS: la condició d'un gen que està present en una sola còpia en un individu diplòid (p.e. el cromosoma X humà conté molts més gens que el cromosoma Y. Aquests gens estan en hemicigosis en els mascles que tenen un cromosoma X i un cromosoma Y).

HERETABILITAT (h^2): és la proporció de la variació d'un caràcter multifactorial en una població que s'ha de diferenciar en el fenotip. Solament és aplicable a població i no a individus i per tant no és constant ni immutable. El terme heretabilitat sovint

és mal interpretat ja que no té gens a veure amb l'herència ni amb la manera d'herència. El terme "heretabilitat del IQ" (coeficient d'intel·ligència) és una abreviatura de " heretabilitat de les variacions del IQ" i aquest dependrà de les circumstàncies socials. Per exemple, en una societat igualitària s'hauria d'esperar que el IQ tingués una major heretabilitat que en una societat on l'accés a l'educació depengui del lloc o classe social de naixença. per tant la pregunta (o afirmació) de fins a quin punt el IQ (o qualsevol altre caràcter multifuncional) és genètic o està determinat genèticament, és una pregunta sense sentit a la qual de cap manera contesta (ni pretén) el concepte d'heretabilitat.

HERÈNCIA MENDELIANA: es diu que un caràcter s'hereta de manera mendeliana quan la seva transmissió a la descendència s'ajusta a les Lleis de Mendel. Són aquells caràcters que normalment estan determinats per només un gen (monogènics).

HERÈNCIA MULTIFACTORIAL: es diu que un caràcter (o un fenotip) és multifactorial quan es produeix com resultat de la interacció de factors genètics i de factors ambientals (p.e. un fill de pares alts és més probable que sigui alt que un fill de pares baixos, però els factors ambientals com la nutrició són fonamentals en el fenotip final).

HETEROZIGOT: individu (o cèl·lula) que té dos al·lells distints (del mateix gen) en els cromosomes homòlegs (en les espècies diplòids).

HOMOZIGOT: individu que presenta dos al·lells iguals en les dues còpies dels cromosomes homòlegs.

INACTIVACIÓ DEL CROMOSOMA X: procés pel qual la major part dels gens del cromosoma X s'innactiven en el desenvolupament embrionari primerenc de les femelles de mamífers (en general) per a igualar la dosi gènica amb els mascles que només tenen un cromosoma X. Aquesta inactivació es produeix a l'atzar de manera que en unes cèl·lules o teixits el cromosoma X inactivado serà un (p.e. el d'origen matern) mentre que en altres cèl·lules i teixits serà l'altre (el X d'origen patern). En les femelles, els dos cromosomes X només estan actius simultàniament en les primeres divisions embrionàries i en les cèl·lules germinals que donaran lloc als gàmetes i per tant a la descendència.

ENGINYERIA GENÈTICA: es refereix al conjunt de tècniques de laboratori i industrials que s'usen per a alterar la informació genètica dels organismes. Aquestes tècniques impliquen la manipulació de gens per vies distintes de les naturals.

LOCUS (locus gènic): és el lloc específic en un cromosoma on es localitza un gen.

MEIOSI: Divisió cel·lular especial en la qual després de dues divisions successives del material genètic, sense que entre elles hagi hagut duplicació, es produeixen 4 cèl·lules diferents entre sí i diferents a les quals les va originar. Aquestes cèl·lules, anomenades gàmetes, tenen la meitat del nombre cromosòmic de l'espècie i la meitat de l'ADN.

MITOSI: Procés final pel qual el nucli d'una cèl·lula es divideix en 2 nuclis fills iguals entre sí i iguals als de la cèl·lula que els origina.

MOSÀIC: un individu o un teixit compost per cèl·lules amb diferent contingut genètic o cromosòmic (p.e.: és relativament freqüent (5% del total de casos) l'existència d'individus que presenten tres còpies del cromosoma 21 (en lloc de dos,

que seria el normal en una espècie diplòid) en algunes cèl·lules o teixits, mentre que la resta són normals (amb 46 cromosomes). Aquests individus presenten algunes de les característiques fenotípiques pròpies de la síndrome de Down, encara que en general els seus símptomes són més lleus que aquells que presenten l'anomalia (47 cromosomes, +21) en totes les seves cèl·lules.

MUTACIÓ: qualsevol canvi en la seqüència de DNA (d'un gen, generalment).

MUTÀGEN: qualsevol agent físic o químic que produeix canvis en el DNA (mutacions).

NUCLEÒTID: la unitat bàsica que compon els àcids nucleics (DNA i RNA). Cadascun està compost al seu torn per una base nitrogenada (A;T;U;C;G) un sucre i un grup fosfat.

PCR. (Reacció en cadena de la polimerasa): és una tècnica per a copiar una seqüència de DNA fins a obtenir la quantitat desitjada (normalment una quantitat que permet el seu estudi i caracterització).

PROTEÏNA: són les molècules que construeixen les cèl·lules i individus. Estan compostes per una o més cadenes de polipèptids, que al seu torn estan compostes per una cadena lineal d'aminoàcids. En general, un gen codifica un polipèptid o proteïna (si aquesta està composta per un només polipèptid).

RECOMBINACIÓ: és el procés pel qual una cèl·lula o un individu genera una descendència (progenie) amb una combinació de gens distinta a qualsevol dels parentals dels quals prové.

RNA: (Àcid ribonuclèic -ARN-). És un compost de nucleòtids i per això presenta algunes similituds amb el DNA però: a) el sucre dels nucleòtids és distint (ribosa en lloc de desoxirribosa), b) les quatre bases nitrogenades són A,C,G i Uridina en comptes de Timidina. c) La seva estructura és una cadena senzilla de nucleòtids i no una doble hèlix. Hi ha essencialment 3 tipus de RNAs:

1. **RNA missatger (mRNA):** que es produeix a partir del DNA i conté la informació que ha de traduir-se a proteïnes. La seqüència de bases del mRNA determina la seqüència d'aminoàcids de la proteïna segons el codi genètic, que cada 3 nucleòtids (tripleta) codifica un únic aminoàcid (o determina on ha d'acabar la proteïna).
2. **RNA ribosòmic (rRNA):** són molècules de RNA la funció de les quals és combinar-se amb un grup de proteïnes específiques per a formar els ribosomes que és on es realitza precisament la síntesi de proteïnes.
3. **RNA transferidor (tRNA):** és un grup de petites molècules de RNA cadascuna amb especificitat pel seu aminoàcid concret. Aquestes molècules duen els aminoàcids al ribosoma on s'uneixen a la cadena proteïca que s'està sintetitzant durant la traducció.

SÍNDROME: és un grup de símptomes que concorren alhora i caracteritzen una malaltia.

TRADUCCIÓ: és la síntesi d'un polipèptid o proteïna a partir d'una molècula de RNA.

TRANSCRIPCIÓ: consisteix en la síntesi d'una molècula de RNA a partir d'una molècula de DNA.

TRANSGÈNICS: organismes (animals o plantes) en el genoma de les quals s'ha inserit un gen d'altra procedència (denominat transgen) per a produir una proteïna (o un caràcter en general) que l'organisme no produïx de manera natural.

ZIGOT: és la cèl·lula formada per la fusió d'un òvul i un espermatozoide i que després es dividirà mitòticament per a donar lloc a un individu (diplòid).