



DOSSIER DE CONEIXEMENTS BÀSICS

BIOLOGIA I BIOTECNOLOGIA



Índex

I. EL MÓN BIO

1. Que es la biologia?	1
1.1. Definició.....	1
1.2. Que i per a que estudia un biòleg	1
2. Que es la biotecnologia?	2
2.1. Definició. Tipus	2
3. Que es la genètica?	2
3.1. Definició.....	2
3.2. Genètica Mendeliana. Conclusions experimentals	3
4. Que es la enginyeria genètica?	4
4.1. Definició.....	4

II. EL MON DE LA CÈLULA

5. La cèl·lula	5
5.1. Definició	5
5.2. Tipus i comparativa.....	5
5.3. Propietats de la vida	7
6. Virus	8
6.1. Definició.....	8
6.2. Tipus.....	8

III. QUAN LA QUIMICA ES TORNA BIOLOGIA

7. L'origen de la vida	9
7.1. Hoperin & Haldane	9
8. La química de la vida	11
8.1. Carbohidrats.....	11
8.2. Proteïnes i aminoàcids	11
8.3. Lípids	13
8.4. Àcids nucleics i nucleòtids	14
8.5. Vitamines i coenzims.....	16
8.6. Antibiótics.	17

IV. L'ENERGIA CELULAR

9. Metabolisme	17
-----------------------------	-----------



9.1. Definició i tipus de metabolisme	17
9.2. Anabolisme i catabolisme	18

V. LA BIOLOGIA DEL SEGLE XXI

10. Biologia molecular	20
10.1. Dogma central de la biologia molecular.....	20
10.2. Reacció en cadena de la polimerasa.....	20
11. Bioinformàtica.....	21
11.1. Seqüenciació	21
11.2. El projecte genoma humà.....	22
12. Organismes modificats genèticament.....	23
12.1. Que son? Organisme modificat vs millorat vs transgènic	23
12.2. Bons o dolents?	24

VI. BIBLIOGRAFIA

Bibliografia de referència.....	25
---------------------------------	----



I. EL MÓN BIO

1. Que es la biologia?

1.1. Definició

Si analitzem la seva etimologia, la paraula biologia es una paraula d'origen grec composta per dues paraules: bio- i -logia, el significat de les quals es vida i estudi o ciència. Amb açò es pot dir que la biologia es l'estudi dels essers vius en general i amb tota la seva magnitud, des de com evolucionen, com es reproduïxen, com son les seves relacions intra- i inter- espècie, els components biòtics i abiòtics...

La biologia es una ciència molt amplia: des dels components físics fins als sistemes mes complexos.

Alguns camps d'estudi, entre altres, de la biologia son:

- Antropologia
- Biologia (molecular, cel·lular, evolutiva, del desenvolupament ...)
- Bioquímica (clínica, cel·lular, metabòlica, estructural...)
- Botànica
- Ecologia
- Enzimologia
- Etologia
- Fisiologia (animal i vegetal)
- Genètica (de poblacions, del desenvolupament, humana, molecular, evolutiva, filogenètica...)
- Geologia
- Histologia
- Immunologia
- Microbiologia
- Neurobiologia
- Paleontologia
- Patògens i malaltia
- Zoologia (de vertebrats, d'invertebrats, d'artròpodes, comparada...)
-

1.2. Que i per a que estudia un biòleg

Tal i com va dir Bertrand Russell, matemàtic, filòsof del segle XX i premi Nobel de literatura al 1950: *La ciència no intenta establir veritats immutables ni dogmes eterns. Intenta apropar-se a la veritat mitjançant aproximacions successives, sense sostenir mai que s'ha arribat a un punt final d'absoluta certesa.*

La biologia ens envolta en el nostre dia i, tal i com la majoria dels científics, un biòleg es curiós i es realitza diferents preguntes per donar resposta a problemes quotidians, tot i seguint el mètode científic.

Però... Què pot estudiar un biòleg? Entre altres vessants, pot estudiar les següents que tal i com pots veure estan relacionades amb els camps d'estudi abans esmentats:

- Estructura i funcionament de tots els essers vius del planeta.
- Les relacions entre els essers vius.
- Quina es la forma en que els essers vius creïxen, es desenvolupen i es reproduïxen. Tot açò, porta implícit la forma en que el ADN, les hormones i les diferents senyals nervioses regulen aquests processos.

- Les connexions entre els essers vius, així com les que s'estableixen entre els essers vius i el seu entorn.
- Com canvien els essers vius amb el temps.
- Com canvia el ADN, com es transmet entre essers vius i com aquest controla l'estructura i el funcionament dels essers vius.

2. Que es la biotecnologia?

2.1. Definició. Tipus.

La biotecnologia es l'aplicació de la biologia, i dels seus camps d'estudi, amb una finalitat concreta bé siga en el camp de l'alimentació, de la medicina, de processos agrícoles...

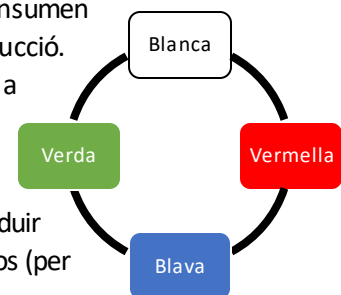
Es a dir: tota aplicació tecnològica que utilitzi sistemes biològics i organismes vius o els seus derivats per a la creació o modificació de productes o processos en usos específics.

Biotecnologia vermella: Biotecnologia en processos mèdics.

disseny d'organismes per a produir antibiòtics, desenvolupament de vacunes més segures i nous fàrmacs, diagnòstics moleculars, teràpies regeneratives i desenvolupament de l'enginyeria genètica per a guarir malalties a través de la manipulació gènica.

Biotecnologia blanca: Coneguda com biotecnologia industrial. Aplicada a processos industrials. El seu objectiu es crear de productes fàcilment degradables, que consumeixen menys energia i generin menys deixalles durant la seva producció. Consumeix menys recursos que els processos tradicionals utilitzats per a produir béns industrials.

Exemple: disseny de microorganismes per a produir un producte químic o l'ús d'enzims com catalitzadors industrials, ja sigui per a produir productes químics valuosos o destruir contaminants químics perillosos (per exemple utilitzant oxidoreductases).



Biotecnologia verda: Es la biotecnologia aplicada a processos agrícoles. S'espera que la biotecnologia verda produeixi solucions més amigables amb el medi ambient que els mètodes tradicionals de l'agricultura industrial.

Exemples: Un exemple d'això és el disseny de plantes transgèniques capaces de créixer en condicions ambientals desfavorables o plantes resistentes a plagues i malalties. Expressar plaguicides en plantes, amb el que s'elimina la necessitat de la aplicació externa dels mateixos,

Biotecnologia blava: També anomenada biotecnologia marina, és un terme utilitzat per a descriure les aplicacions de la biotecnologia en ambients marins i aquàtics. Encara en una fase primerenca de desenvolupament les seves aplicacions són prometedores per a la aquicultura, cures sanitàries, cosmètica i productes alimentaris.

3. Que es la genètica?

3.1. Definició

La genètica es la branca de la biologia que estudia com els caràcters hereditaris es transmeten de generació en generació. Cada individu té per a cada caràcter dos gens (pare i mare) i hi ha gens que son dominants (imposen la seva informació) i altres recessius (s'expressen en ab sència

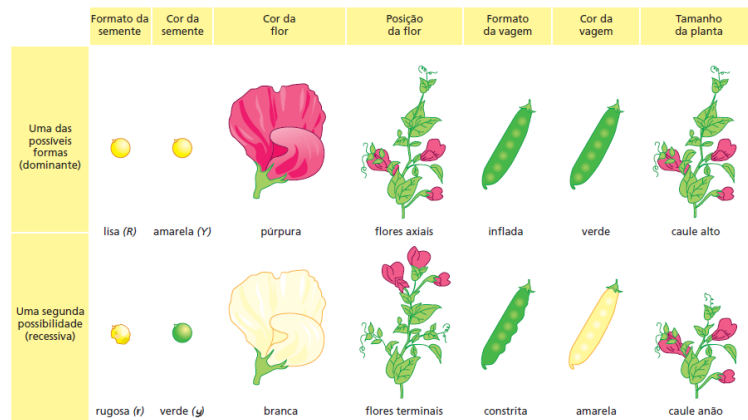
del gen dominant). També hi ha caràcters que s'anomenen lligats al sexe, els quals, la seva expressió depèn o no del sexe de l'individu.

En la medicina del segle XXI, es dirigeix cap a la medicina personalitzada tant a malaltia com a pacient, la genètica adquireix un paper principal quan es tracta de l'estudi de malalties hereditàries. Tal i com s'hereta el color d'ulls, també hi ha malalties que es transmeten, es a dir, malalties genètiques o hereditàries. Aquestes malalties es produeixen perquè la informació per a la síntesis de proteïnes no es correcta, es a dir, s'ha produït una mutació a un gen i la proteïna sintetitzada no pot realitzar de forma correcta la seva funció produint així la malaltia.

Exemple d'aquestes malalties son: l'anèmia falciforme (depranocitosis, cromosoma 11), fibrosi quística (cromosoma 7), distròfia muscular de Duchenne (cromosoma X), hemofília A (cromosoma X), síndrome del X fràgil (cromosoma X), acondroplàsia (cromosoma 4)...

3.2. Genètica Mendeliana. Conclusions experimentals

La genètica moderna es una ciència bastant recent i els primers experiments els va fer un frare anomenat Gregor Mendel on, a l'hort del seu convent al 1865, va realitzar diferents encreuaments de plantes de pèsols les quals diferien en un caràcter (imatge 1) i amb diferents creuaments (imatge 2), va definir les lleis de Mendel que van ser l'origen de la herència genètica.



Imatge 1. Caràcters escollits per Mendel. (Alberts et al)

Les conclusions/ lleis¹ a les quals va arribar son:

1ª Llei de Mendel: Principi de la uniformitat en la primera generació. Si es creuen dues línies pures, tots els descendents seran iguals tant fenotípicament com genotípicament i iguals a un dels progenitors.

2ª Llei de Mendel: Llei de la segregació o Principi de l'herència la qual postula que dos al·lels per a una característica donada es separen (o segreguen) durant la formació dels gamets i que reuneixen aleatòriament, un derivat de cada pare, en la fecundació.

3ª Llei de Mendel: Llei de la transmissió independent els al·lels son heretats independents i

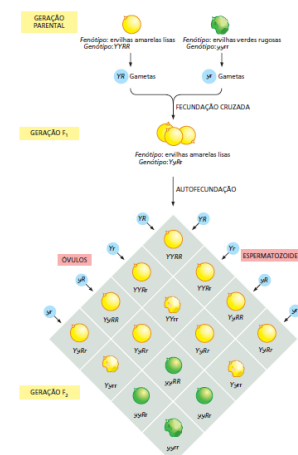


Figura 19-23 Um cruzamento di-híbrido demonstra que alelos para diferentes características podem segregar de forma independente. Quando alelos segregam independentemente, uma das outras, serão encontrados nos gametas sob todas as diferentes combinações possíveis. Assim, é igualmente provável encontrar o alelo Y com o alelo R ou com o alelo r durante a formação dos gametas; o mesmo raciocínio é verdadeiro para o alelo y. Dessa forma, quatro classes de gametas podem ser produzidas em proporções praticamente iguais YR, Yr, yR e yr. Quando esses gametas são combinados aleatoriamente para a produção da geração F₂, os fenotipos de ervilha resultantes são amarela lisa, amarela rugosa, verde lisa e verde rugosa em uma proporção de 9:3:3:1.

Imatge 2. Encreuaments realitzats per Mendel. (Alberts et al)

¹ Segons quin autor consultem, son dues o tres lleis.



no existeix relació entre ells, es a dir, l'herència d'un no afecta a l'herència de l'altre.

4. Que es la enginyeria genètica?

4.1. Definició

La enginyeria genètica es la manipulació del material genètic amb la finalitat de modificar les seves característiques.

Aquest avanç va ser possible gràcies al que s'anomena tecnologia del ADN recombinant gràcies a les següents avanços:

- Lleis de la herència de Mendel
- Descobriment de l'ADN en les cèl·lules i moviment dels cromosomes
- Descobriment de la doble hèlix de l'ADN James Watson i Francis Crick. Formulació de la hipòtesi de la replicació.
- Descobriment del codi genètic.

Així doncs, la tecnologia del ADN recombinant són el conjunt d'eines i tècniques emprades per a llegir i manipular el codi del ADN. Amb aquesta tecnologia podem crear quimeres per a crear materials o proteïnes humanes que estan en dèficit en alguna malaltia com ara la diabetis (taula 1).

Taula 1. Proteïnes creades mitjançant al enginyeria genètica. (Kratz et al)

Tabla 9-1: Algunas proteínas beneficiosas obtenidas mediante ingeniería genética	
Interferón alfa	Se utiliza para encoger tumores y tratar la hepatitis.
Interferón beta	Se utiliza para tratar la esclerosis múltiple.
Insulina humana	Se utiliza para tratar la diabetes, como alternativa más segura que la insulina porcina.
Activador tisular del plasminógeno (tPA)	Se administra a pacientes que acaban de sufrir un infarto de miocardio o un ictus para disolver el trombo causante.

Per a fer aquestes combinacions, s'utilitzen 4 etapes bàsiques:

1. Escollir un enzim de restricció² que forme extrems cohesius quan tallem el ADN.
2. Tallem el ADN humà (o el gen de l'espècie que ens interessi) i el ADN bacterià amb el mateix enzim de restricció.
3. Combinem els dos fragments de ADN que abans hem tallat.
4. Finalment amb la ADN lligasa, unim els extrems del dos fragments de ADN.

² Enzim de restricció: també conegut com endonucleasa, es un catalitzador biològic i la seva funció es tallar en llocs específics del genoma, reconeix una seqüència concreta (diana de restricció) i talla. Són coneguts com a les tisores moleculars. Generen extrems cohesius (tenen tendència a tornar a unir-se) com ara l'enzim EcoRI i extrems roms (els enllaços trencats coincideixen) com ara SmaI. Són característics de cada microorganisme del qual procedeixen.



II. EL MON DE LA CÈLULA

5. La cèl·lula

5.1. Definició

La cèl·lula es la unitat bàsica i elemental que forma un ser viu. Son petites unitats delimitades per una membrana i que conté una solució aquosa concentrada de compostos i que tenen una capacitat extraordinària de realitzar còpies d'elles mateixes per al seu creixement i per a la seua divisió en dos.

En la taula 2, es recullen els principals fites històriques en la determinació de la teoria cel·lular.

Taula 2. Fites històriques en la determinació de l'estructura cel·lular. (*Alberts et al*)

24 Alberts, Bray, Hopkin, Johnson, Lewis, Raff, Roberts & Walter

TABELA 1-1 Marcos históricos na determinação da estrutura celular	
1665	Hooke utiliza um microscópio primitivo para descrever os pequenos poros em cortes de cortiça que ele chamou de "células".
1674	Leeuwenhoek reporta a sua descoberta dos protozoários . Nove anos mais tarde, ele viu bactérias pela primeira vez.
1833	Brown publica as suas observações ao microscópio de orquídeas, descrevendo claramente o núcleo da célula.
1838	Schleiden e Schwann propõem a teoria da célula , estabelecendo que a célula nucleada é o bloco universal de construção de tecidos vegetais e animais.
1857	Kölliker descreve a mitocôndria em células musculares.
1879	Flemming descreve com clareza o comportamento dos cromossomos durante a mitose em células animais.
1881	Cajal e outros histologistas desenvolvem métodos de coloração que revelam a estrutura das células nervosas e a organização do tecido neuronal.
1898	Golgi vê pela primeira vez e descreve o aparelho de Golgi pela coloração de células com nitrato de prata.
1902	Boveri associa cromossomos e hereditariedade pela observação do comportamento dos cromossomos durante a reprodução sexual.
1952	Palade, Porter e Sjöstrand desenvolvem métodos de microscopia eletrônica que permitiram que várias estruturas intracelulares fossem visualizadas pela primeira vez. Em uma das primeiras aplicações dessas técnicas, Huxley mostra que o músculo contém arranjos de filamentos de proteínas – a primeira evidência do citoesqueleto .
1957	Robertson descreve a estrutura de bicamada da membrana celular , vista pela primeira vez ao microscópio eletrônico.
1960	Kendrew descreve detalhadamente a primeira estrutura proteica (mioglobina) de espermatozoide de baleia) a uma resolução de 0,2 nm utilizando crystalografia por raios X . Perutz propõe uma estrutura para a hemoglobina a uma resolução menor.
1965	Christian de Duve e seus colegas utilizam a técnica de fracionamento celular para separar os peroxissomos , as mitocôndrias e os lisossomos a partir de uma preparação de fígado de rato.
1968	Petran e colaboradores constroem o primeiro microscópio confocal .
1974	Lazarides e Weber desenvolvem o uso de anticorpos fluorescentes para corar o citoesqueleto.
1994	Chalfie e colaboradores introduzem a proteína fluorescente verde (GFP) como um marcador para acompanhar o comportamento das proteínas nas células vivas.

5.2. Tipus i comparativa

Hi ha tants tipus com espècies però la divisió bàsica es en procarïotes i eucariotes (animal i vegetal). La seva etimologia ens indica que eu-cariota posseeix un autèntic nucli (en grec eu=> bé/bo i Karyon => nou) i procarïota que no posseeix un nucli (pro=> antes i Karyon => nou)

Les cèl·lules **procarïotes** tenen una estructura molt senzilla ja que no tenen ni membranes internes ni òrgans com les cèl·lules eucariotes. Les principals característiques son:

- Membrana plasmàtica que actua com una barrera i separa la cèl·lula del seu entorn.
- Paret bacteriana per fora de la membrana.
- El ADN està al citoplasma formant una massa densa que s'anomena nucleoid.
- Al citoplasma, trobem ribosomes que son els encarregats de sintetitzar proteïnes.
- Els procarïotes degraden els "aliments" mitjançant respiració cel·lular o fermentació.

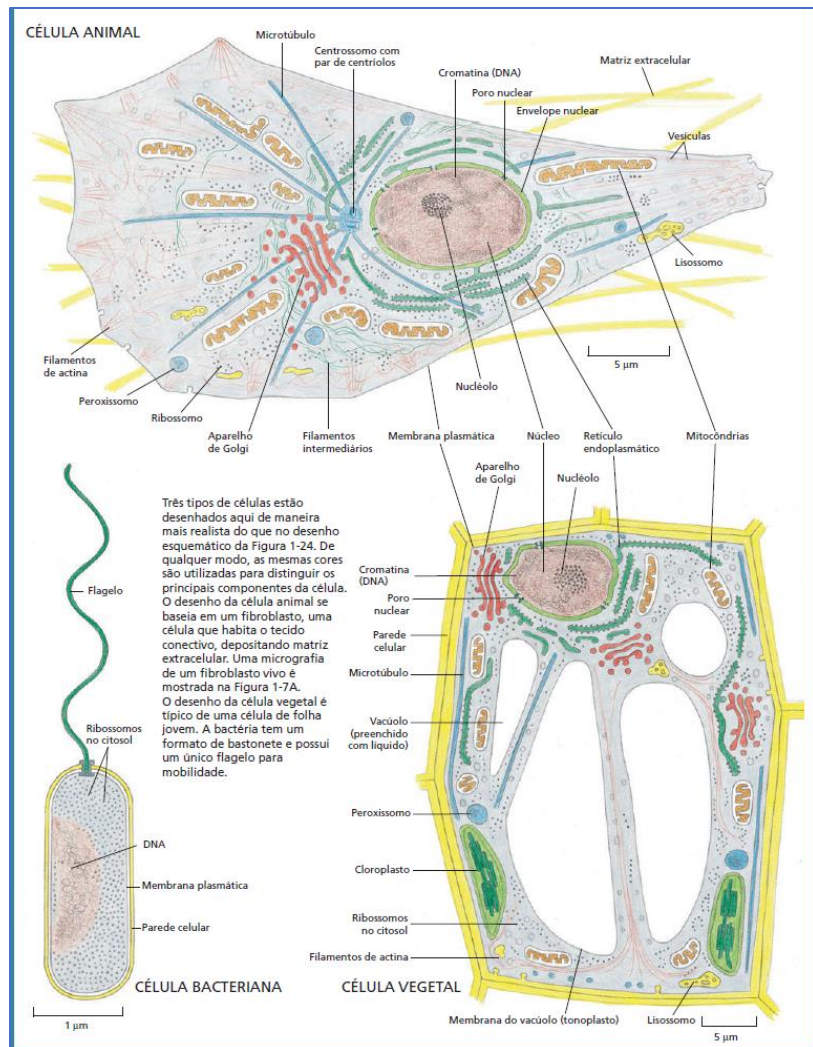
Les cèl·lules **eucariotes** tenen una estructura molt més complexa amb membranes internes i òrgans. Les principals característiques son (taula i imatge 3):



- Posseeixen un nucli vertader on trobem el ADN i material genètic.
- La Membrana plasmàtica que actua com una barrera i separa la cèl·lula del seu entorn.
- Orgànuls que creen compartiments especialitzats en l'interior de la cèl·lula.
- El citoesquelet que reforça les cèl·lules i esta relacionat amb el moviment cel·lular.
- Mitocondris, que utilitzen l'oxigen per obtenir energia. A les cèl·lules animals son grans i a les vegetals pocs i petits.
- Cloroplasts, que utilitzen la llum solar, junt amb aigua i diòxid de carboni, per a produir una font d'alimentació per a la cèl·lula. Son exclusius de plantes i algues.
- Paret cel·lular rígida per fora de la membrana. Excluiu de plantes, algues i fongs.

Taula 3. Funció de cada orgànul present a la cèl·lula. (Notari, M.)

ORGANUL	FUNCIÓ
Membrana plasmàtica	Es una bicapa lipídica formada per proteïnes i fosfolípids. La seua funció es la de separar l'interior i exterior cel·lular i intercanviar substàncies.
Citoplasma	Es el medi intern de la cèl·lula. Allí es realitza el metabolisme cel·lular i el moviment de molècules.
Nucli	Zona separada per membrana que envolta al nucleoplasma i l'ADN.
Mitocondri	Realitza la respiració cel·lular. Transforma la matèria orgànica en energia: ATP
Ribosoma	Sintetitzen proteïnes segons el codi desxifrat d'ARN missatger es copia del ADN.
Reticle endoplasmàtic	Distribueix, recull, emmagatzema i transporta proteïnes fabricades als ribosomes. També fabrica lípids i construeix la membrana nuclear.
Aparell de Golgi	Emmagatzema i classifica les proteïnes que rep del reticle endoplasmàtic.
Lisosomes	Petites esferes que emmagatzemen enzims digestius que ajuden a digerir els aliments.
Paret Vegetal	Dona suport, protecció i esquelet a la cèl·lula vegetal. Està formada per capes de cel·lulosa.
Cloroplast	Orgànul que realitza la fotosíntesis (transforma la matèria inorgànica en orgànica).
Centríols	Microtúbuls cilíndrics que formen els cilis i flagels. A més, faciliten la divisió cel·lular en les cèl·lules animals.
Leucoplasts	Orgànuls que acumulen midó fabricat en la fotosíntesis.
Cilis y flagels	Orgànuls que faciliten el moviment cel·lular.
Vacúol	Acumulen substàncies de reserva o de rebuig.



Imatge 3. Dibuix amb els òrgans i principals característiques de la cèl·lula eucariota (animal i vegetal) i procariota. (Alberts et al)

5.3. Propietats de la vida

Però tot el que ens envolta, podem dir que es un ésser viu? Un organisme, està format pels mateixos elements que estudien la química o la geologia, però que el defineix com a organisme viu? Per considerar-lo així, deu reunir certes condicions:

1. Els éssers vius tenen cèl·lules que contenen ADN.
2. Els éssers vius mantenen un ordre en les seues cèl·lules i organisme.
3. Els éssers vius regulen els seus sistemes.
4. Els éssers vius responen a senyals del seu entorn.
5. Els éssers vius transfereixen energia d'uns als altres i entre ells i tot allò que els envolta.
6. Els éssers vius creixen i es desenvolupen.
7. Els éssers vius es reproduïxen.
8. Els éssers vius tenen trets que han evolucionat en el temps.



Si hi ha qualsevol tipus d'organisme que no compleix algun d'aquests requisits, no es considera un ésser viu.

6. Virus

6.1. Definició

Els virus no es poden considerar vius ja que ni posseïxen un metabolisme propi ni es reproduïxen per si mateix, a més, el seu material genètic pot ser tant ADN com ARN.

El primer virus a ser identificat, fou el virus del mosaic del tabac descobert al 1899 per Martinus Beijerinck

La primera definició de virus, es va establir al 1967 per Luna i Darnell, i els defineix com entitats el genoma³ dels quals són elements d'àcid nucleic que es repliquen dintre de cèl·lules vives utilitzant la maquinària sintètica de la pròpia cèl·lula hoste provocant la síntesis d'elements especialitzats que poden transferir en genoma viral cap a altres cèl·lules.

Al 1975, Renato Dubelcco, els va definir com a paràsits intracel·lular que contenen material genètic (ADN o ARN) que està rodejat de una envolta de proteïnes (càpsida) i, opcionalment, per una membrana que el protegeix del medi i serveix com a vehicle per a la transmissió del virus d'una cèl·lula a un altra,

Si busquem la etimologia de la paraula virus, en llatí, té el significat de verí o toxina, es a dir, actua inactivant i/o matant la cèl·lula hoste de la qual se n'aprofita per a reproduir-se i desenvolupar-se

6.2. Tipus

La seva classificació es molt diversa segons quin autor es consulte: segons l'hoste, segons la morfologia, segons el seu material genètic, segons com expressi el seu material genètic o segons el criteri taxonòmic. Una de les classificacions més acceptades es la proposada per David Baltimore que els agrupa segons el material genètic i el mètode de replicació.

Així doncs, hi ha 7 grups de virus principals (recollits a la taula 4) segons la classificació de Baltimore.

³ Genoma: conjunt de gens o material genètic contingut en els cromosomes, d'un ésser viu o organisme particular.

Taula 4. Tipus de virus segons Baltimore. (Notari, M.)

ÀCID NUCLEIC	Cadena senzilla (monocatenari) o doble (bicatenari)	Cadena +/- ²	Virus classe	Exemple
ADN	Bicatenari	+/- ⁴	Classe I	Herpes simple. papilomavirus
	Monocatenari	+	Classe II	Parvoviridae
ARN	Bicatenari	+/-	Classe III	Rotavirus. Llengua blava
	Monocatenari	+	Classe IV	Hepatitis A i E. Mosaic del tabac.
	Monocatenari	-	Classe V	Ébola o xarampió
	Monocatenari retrotranscrit		Classe VI	VIH
ADN	Bicatenari retrotranscrit		Classe VI	Hepadnaviridae

III. QUAN LA QUÍMICA ES TORNA BIOLOGIA

7. L'origen de la vida

7.1. Hoperin & Haldane

L'origen de tot el que es i som ara es resultat de l'evolució i del resultat de la transformació de la química en biologia.

La teoria mes acceptada es la següent:

En l'any 1922, el bioquímic Aleksandr I. Oparin va proposar la teoria de l'origen de la vida en la historia de la Terra, postulant que l'atmosfera era molt diferent a la que tenim actualment. L'atmosfera era rica en metà, amoni i aigua, i bàsicament exempta d'oxigen, era una atmosfera reductora al contrari de la que tenim actualment, que es oxidant. En aquesta teoria, l'energia elèctrica dels relamps o l'energia calorífica dels volcans van provocar que tots els components de l'atmosfera reductora (amoni, metà, vapor d'aigua...) reaccionaren formant molècules i compostos orgànics simples. Aquests compostos estaven dissolts en els oceans primitius, i es van convertir al llarg molts mil·lennis, en una ampla varietat de substàncies orgàniques simples. Aquesta solució (la sopa primordial), algunes molècules orgàniques tenien mes tendència que altres a associar-se en complexos mes grans. Amb el transcurs dels milions d'anys, aquestes molècules mes complexes es van acoblar espontàniament formant membranes i catalitzadors (el que actualment coneixem com enzims), que junts foren els precursors de les actuals cèl·lules.

⁴ Cadena amb polaritat + ó -: si es positiva significa que es idèntic al ARN missatger, pot ser traduït directament per la cèl·lula hoste. Si es negativa, significa que es complementari al ARN missatger, ha de ser transformat per la ARN polimerasa abans de traduir-lo.

Aquesta teoria, no va ser molt ben acceptada i considerada inestable durant molts anys fins que un experiment senzill va corroborar aquesta teoria.

L'experiment es va realitzar al 1953 per Stanley Miller en el laboratori de Harold Urey (imatge 4). Aquest experiment demostra com des de molècules abiòtiques (no biològiques) originarem molècules orgàniques (biomolècules). Miller va barrejar gasos com ara NH_3 , CH_4 , H_2O i H_2 per simular l'atmosfera anòxica i espurnes elèctriques produïdes mitjançant un parell d'elèctrodes (simulant relamps) durant setmanes i finalment va analitzar les molècules que es van obtenir a la "sopa primordial simulada". La barreja resultant gasos es CO i CO_2 , la fase aquosa contenia components orgànics incloent alguns aminoàcids, àcids hidroxils, aldehids i cianur d'hidrogen (HCN). Aquest experiment explora la possibilitat de producció de biomolècules a partir de molècules abiòtiques. Experiments mes acurats, han donat evidències que molts components químics de les cèl·lules, incloent polipèptids i molècules semblants al RNA, poden formar-se sota aquestes condicions. Perquè molècules de RNA? El RNA es la única molècula de RNA que pot emmagatzemar informació i a més catalitzar reaccions, per açò es creu que el ARN va jugar un paper crucial en la evolució prebiòtica (imatge 5).

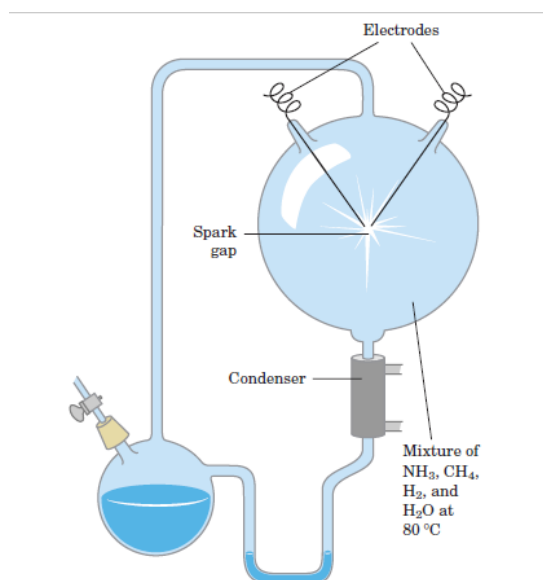


FIGURE 1-33 Abiotic production of biomolecules. Spark-discharge apparatus of the type used by Miller and Urey in experiments demonstrating abiotic formation of organic compounds under primitive atmospheric conditions. After subjection of the gaseous contents of the system to electrical sparks, products were collected by condensation. Biomolecules such as amino acids were among the products.

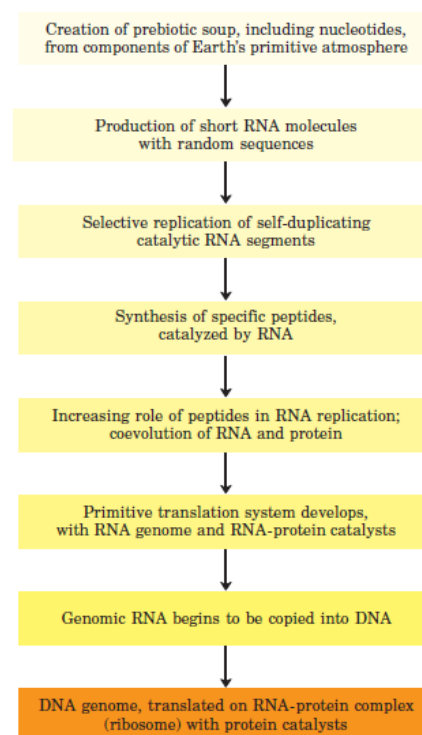


FIGURE 1-34 A possible "RNA world" scenario.

Imatge 4. Esquema representatiu de l'experiment de Miller i Urey. (Lehninger et al)

Imatge 5. Esquema de la hipòtesis del món del ARN. (Lehninger et al)

8. La química de la vida

Tots els éssers vius, a més de les 8 propietats que caracteritza a la vida, i els virus comparteixen unes molècules o biomolècules essencials.

8.1. Carbohidrats

Son l'aport d'energia per al cos, si realitzem el símil amb una paret, els carbohidrats serien les rajoles. Estan formats per un àtom de carboni, dos àtoms d'hidrogen i un àtom d'oxigen (CH_2O), per exemple, la fórmula química de la glucosa és $\text{C}_6\text{H}_{12}\text{O}_6$, es a dir, $\text{CH}_2\text{O} * 3$.

Els carbohidrats es descomponen per tal de transformar-los en una font d'energia de forma immediata, però aquesta energia no dura molt. Es per açò que hem d'ingerir més energia cada quatre hores mes o menys.

A més d'energia, els carbohidrats, també actuen com a elements estructurals a les cèl·lules vegetals. La imatge 6 recull exemples de tipus de carbohidrats.

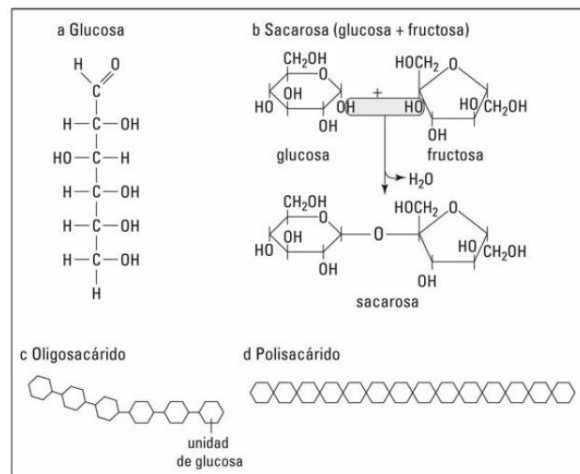


Figura 3-3:
Varias molècules de hidratos de carbono.

Imatge 6. Exemples de molècules de carbohidrats. (Kratz et al)

Els carbohidrats adopten diverses formes. La següent taula (taula 5) recull aquestes formes, les seues característiques i diferents exemples així com la seva fórmula:

Taula 5. Tipus de carbohidrats. (Notari, M.)

Carbohidrat	Característiques	Exemple
Monosacàrids	Son sucres simples de 3 a 7 àtoms de carboni. Creen estructures en forma d'anell i es poden unir per formar altres sucres mes grans.	Glucosa, fructosa.
Disacàrids	Son la unió de dos monosacàrids.	Sacarosa (sucre comú), lactosa
Oligosacàrids	Quan s'uneixen mes de dos monosacàrids. Marcadors importants en l'exterior cel·lular.	Oligosacàrids que defineixen el grup sanguini
Polisacàrid	Unió de molts monosacàrids. Poden arribar a tenir milers de monosacàrids units.	Glucogen o midó

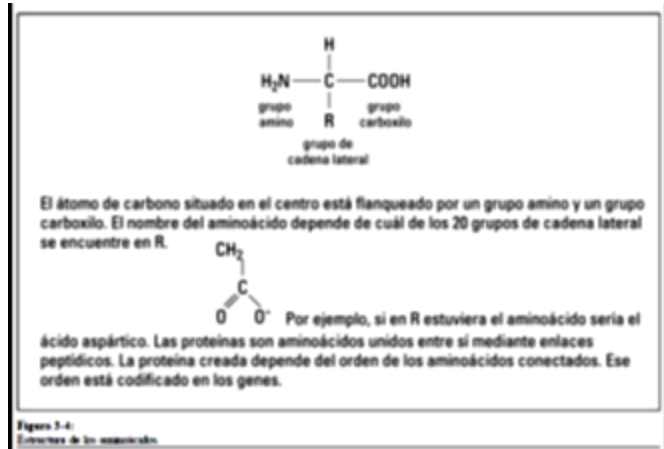
8.2. Proteïnes i aminoàcids

Les proteïnes, seguint amb el símil de l'estructura de la paret, serien el ciment que manté unides les rajoles i els pilars en una casa. Les proteïnes tenen diverses funcions: contracció muscular, transport, son les responsables del sistema immunològic, actuen com a catalitzadors...

Una proteïna esta formada per una o mes cadenes polipeptídiques, que son diversos aminoàcids units per tal de formar aquesta cadena. Per tant, la unitat bàsica d'una proteïna es un aminoàcid.

Els aminoàcids son la base de les proteïnes. Hi han aminoàcids essencials i no essencials, son 20 els aminoàcids que participen en la síntesi de proteïnes. L'ordre en que aquests estan units, ve predeterminada en la informació genètica, si l'ordre no fos el correcte, la proteïna no funcionaria correctament.

L'estructura comú de tots els aminoàcids es la següent: tenen un carboni central (el qual es asimètric i anomenem carboni alpha) el qual té els 4 substituents ocupats, en un hi ha un hidrogen, en l'altre un grup carboxil, un grup amino i el restant per un grup lateral que es el que defineix de quin tipus d'aminoàcid es tracta.



Imatge 7. Estructura comú d'un aminoàcid. (Kratz et al)

Els aminoàcids es poden classificar com a no-polars, aromàtics, polars sense carrega, grups laterals carregats positivament i grups laterals carregats negativament. En la següent imatge (imatge 8) es representen tots els aminoàcids que formen part de les proteïnes.

Al ser molècules quirals, tenen dues formes anomenades enantiòmers i son òpticament actives. Es defineixen com a D o L, si tenen la capacitat de rotar la llum a la dreta o a l'esquerra respectivament (imatge 9). Als essers vius tots els aminoàcids tenen la forma L.

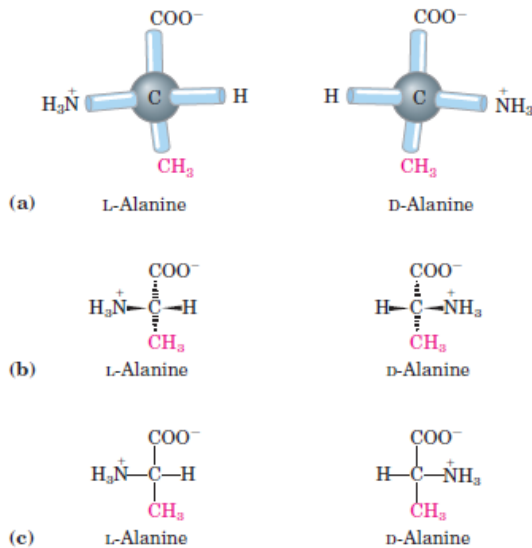


FIGURE 3-3 Stereoisomerism in α -amino acids. (a) The two stereoisomers of alanine, L- and D-alanine, are nonsuperimposable mirror images of each other (enantiomers). (b, c) Two different conventions for showing the configurations in space of stereoisomers. In perspective formulas (b) the solid wedge-shaped bonds project out of the plane of the paper, the dashed bonds behind it. In projection formulas (c) the horizontal bonds are assumed to project out of the plane of the paper, the vertical bonds behind. However, projection formulas are often used casually and are not always intended to portray a specific stereochemical configuration.

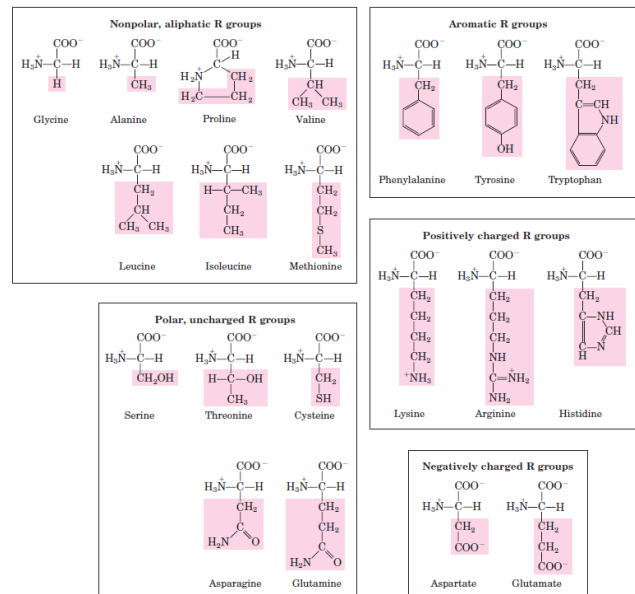


FIGURE 3-5 The 20 common amino acids of proteins. The structural formulas show the state of ionization that would predominate at pH 7.0. The unshaded portions are those common to all the amino acids; the portions shaded in red are the R groups. Although the R group of histidine is shown uncharged, its pK_a (see Table 3-1) is such that a small but significant fraction of these groups are positively charged at pH 7.0.

Imatge 8 i 9. Aminoàcids mes comuns i estereoisomeria dels aminoàcids. (Lehninger et al)

8.3. Lípids

Els lípids o àcids grassos es el que anomenem una macromolècula amb molta diversitat, amb la característica comú que es hidrofòbica i amb una densitat energètica elevada, molts intenten no ingerir-la en la dieta però el que es cert, és que el nostre cos i metabolisme la necessita: per a energia i per a estructura (imatge 10). Es una forma molt eficient d'emmagatzemar energia quan no es disposa d'aliment, com ara el camells al desert.

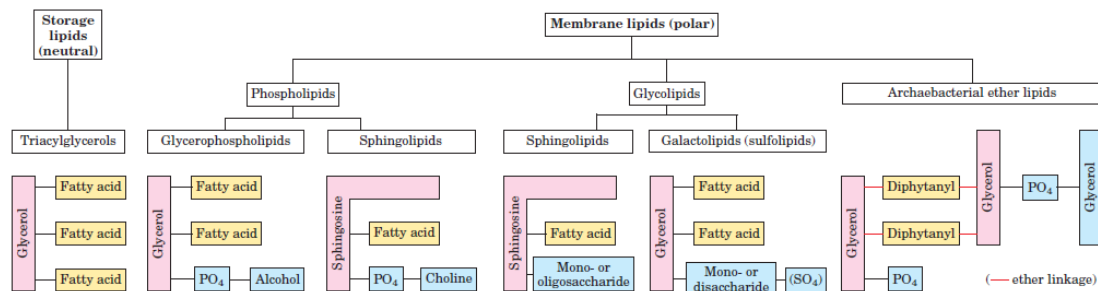


FIGURE 10-6 Some common types of storage and membrane lipids. All the lipid types shown here have either glycerol or sphingosine as the backbone (pink screen), to which are attached one or more long-chain alkyl groups (yellow) and a polar head group (blue). In triacylglycerols, glycerophospholipids, galactolipids, and sulfolipids, the alkyl groups are fatty acids in ester linkage. Sphingolipids contain a

single fatty acid, in amide linkage to the sphingosine backbone. The membrane lipids of archaeobacteria are variable; that shown here has two very long, branched alkyl chains, each end in ether linkage with a glycerol moiety. In phospholipids the polar head group is joined through a phosphodiester, whereas glycolipids have a direct glycosidic linkage between the head-group sugar and the backbone glycerol.

Imatge 10. Lípids de reserva i de membrana. (Lehninger et al)

Pel que fa a l'estructura son àcids carboxílics amb cadenes de carbohidrats que van des dels 4 fins als 36 carbonis. En alguns àcids grassos, aquesta cadena no conté doble enllaç, es el que s'anomena àcids grassos saturats. La següent imatge recull alguns dels àcids grassos mes comuns d'emmagatzematge i de membrana (estructural).

Uns dels àcids grassos mes importants per ser precursors d'estructures amb un elevat poder biològic son: els fosfolípids, esteroides i triglicèrids.

1. Fosfolípids: estan formats per dos àcids grassos i un grup fosfat. La seua funció es estructural ja que son els que formen par de les membranes cel·lulars.
2. Esteroides: estan formats per quatre anells de carboni connectats per un grup funcional, es aquest el que defineix el tipus d'esteroides. Son els precursors de les hormones i del colesterol (imatge 11). Aquest es el perillós, ja que hi ha altres lípids que el transporten el que significa que hi ha excés de greix al cos. També es precursor de la vitamina D.
3. Triglicèrids: estan formats per tres molècules d'àcids grassos i una de glicerol (imatge 12). La seva funció es d'emmagatzematge i aïllament. Es formen per excés de glucosa i son els que es dipositen al teixit adipós. Poden ser greixos o olis segons si tenen enllaços saturats o insaturats respectivament.

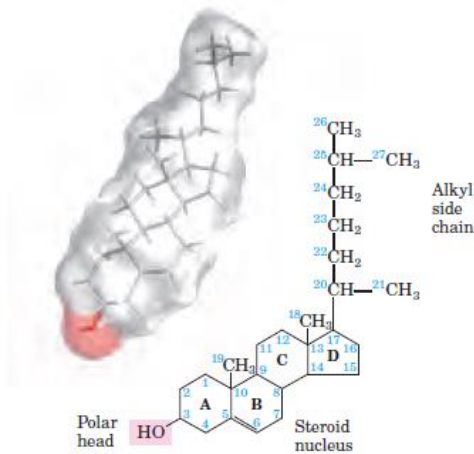


FIGURE 10-16 Cholesterol. The stick structure of cholesterol is visible through a transparent surface contour model of the molecule (from coordinates supplied by Dave Woodcock). In the chemical structure, the rings are labeled A through D to simplify reference to derivatives of the steroid nucleus, and the carbon atoms are numbered in blue. The C-3 hydroxyl group (pink in both representations) is the polar head group. For storage and transport of the sterol, this hydroxyl group condenses with a fatty acid to form a sterol ester.

Imatge 11. Estructura del colesterol. (Lehninger et al)

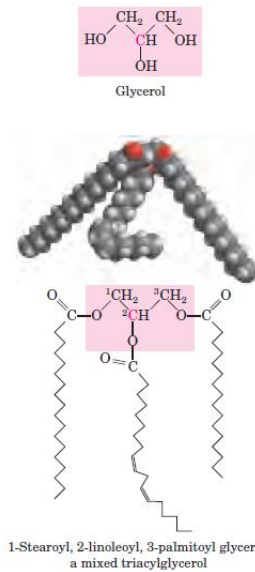


FIGURE 10-2 Glycerol and a triacylglycerol. The mixed triacylglycerol shown here has three different fatty acids attached to the glycerol backbone. When glycerol has two different fatty acids at C-1 and C-3, the C-2 is a chiral center (p. 76).

Imatge 12. Estructura del glicerol i el triacilglicerol. (Lehninger et al)

8.4. Àcids nucleics i nucleòtids

Els nucleòtids desenvolupen una gran veritat de papers en el metabolisme cel·lular. Son la moneda d'intercanvi en el metabolisme, actuen en la resposta hormonal i altres estímuls extracel·lulars, son components estructurals de diferents enzims (cofactors) i a més son intermediaris metabòlics. Però un dels papers mes importants es que son els elements constituents dels àcids nucleics: àcid desoxiribonucleic (ADN) i àcid ribonucleic (ARN) que contenen tota la informació per a cada biomolècula i component cel·lular. A més, son els responsables d'emmagatzemar la informació genètica i transmetre-la de generació a generació.

Els nucleòtids (imatge 13) que formen part dels àcids nucleics tenen la següent estructura:

- Una **pentosa**: β -D-ribose en l'ARN o β -D-2-desoxirribose en l'ADN
- Una **base nitrogenada**: **purínica**, com la Guanina (G) i l'adenina (A) o **pirimidínica**, com la Timina (T), la Citosina (C) i l'Uracil (U)
- **Àcid ortofosfòric**, que en la cadena d'àcid nucleic uneix dos pentoses a través d'una unió fosfodièster. Aquesta unió es fa entre el C-3' d'una pentosa, amb el C-5' de la següent

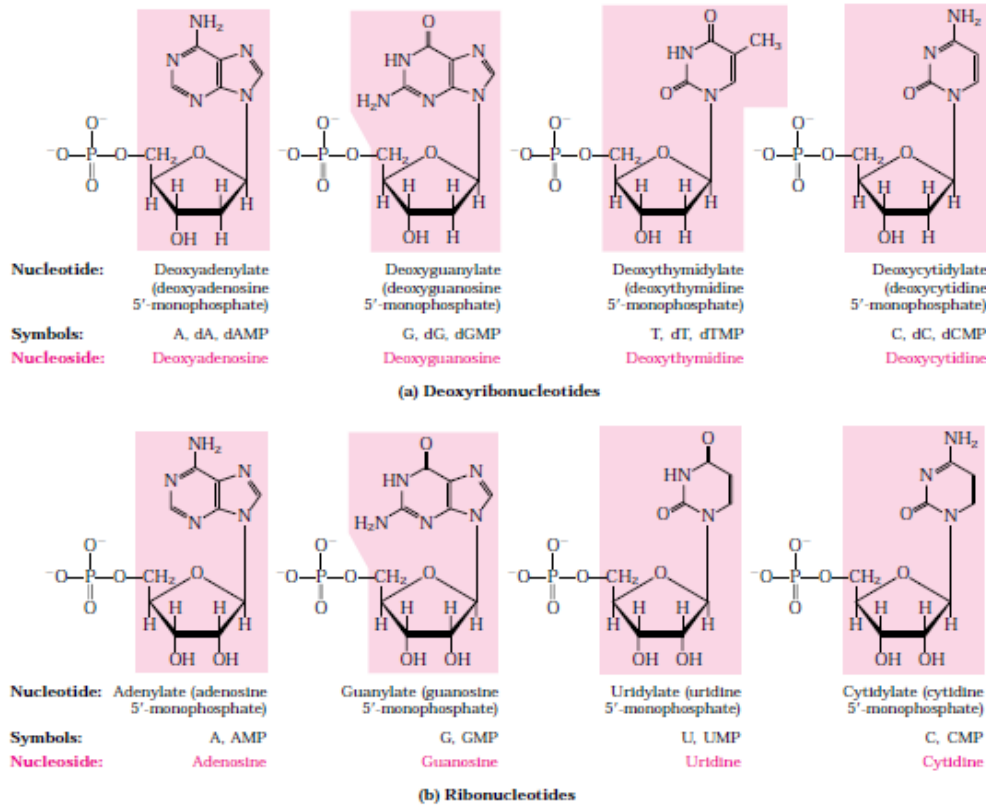


FIGURE 8-4 Deoxyribonucleotides and ribonucleotides of nucleic acids. All nucleotides are shown in their free form at pH 7.0. The nucleotide units of DNA (a) are usually symbolized as A, G, T, and C, sometimes as dA, dG, dT, and dC; those of RNA (b) as A, G, U, and C. In their free form the deoxyribonucleotides are commonly abbreviated dAMP, dGMP, dTMP, and dCMP; the ribonucleotides, AMP,

GMP, UMP, and CMP. For each nucleotide, the more common name is followed by the complete name in parentheses. All abbreviations assume that the phosphate group is at the 5' position. The nucleoside portion of each molecule is shaded in light red. In this and the following illustrations, the ring carbons are not shown.

Imatge 13. Estructura dels nucleòtids que formen part dels àcids nucleics. . (Lehninger et al)

Però quina es la estructura del ADN? Es a dir de quina forma s'uneixen aquests nucleòtids per poder realitzar les seves funcions correctament? Fins a l'any 1953, tot eren especulacions però James Watson i Francis Crick, amb l'ajut dels experiment de Chargaff i la fotografia de difracció de rajos X numero 51 de Rosalind Franklin, van poder emetre una hipòtesis que la estructura de l'ADN era una doble hèlix anti paral·lela amb les següents característiques: dos cadenes de nucleòtids, antiparal·leles, dos solcs (un major i altre menor), una distància de 3'4Å entre parells de bases, 36 Å per volta i una amplària de 20 Å (imatge 14). Posteriorment, s'han trobat dos tipus mes de ADN, el ADN-A i el ADN-Z. L'estructura que descobriren Watson i Crick s'anomena, estructura B del ADN i es la mes comú i la que emmagatzema la informació genètica.

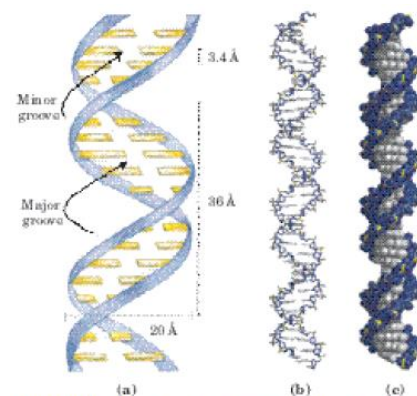


FIGURE 8-15 Watson-Crick model for the structure of DNA. The original model proposed by Watson and Crick had 10 base pairs, or 34 Å (3.4 nm), per turn of the helix; subsequent measurements revealed 10.5 base pairs, or 36 Å (3.6 nm), per turn. (a) Schematic representation, showing dimensions of the helix. (b) Stick representation showing the backbone and stacking of the bases. (c) Space-filling model.

Imatge 14. Estructura proposada per Watson i Crick . (Lehninger et al)

L'altre tipus d'àcid nucleic es el ARN (imatge 15), àcid ribonucleic, té moltes funcions i participa en molts processos: ARN ribosomal (rRNA, forma part dels ribosomes i participa en la síntesis de proteïnes), ARN missatger (mRNA, es el intermediari de transportar la informació des dels gens als ribosomes per sintetitzar les proteïnes) o el ARN de transferència (tRNA, son aquells ARNs que tradueixen la informació des del mRNA a proteïna)



FIGURE 8-25 Typical right-handed stacking pattern of single-stranded RNA. The bases are shown in gray, the phosphate atoms in yellow, and the riboses and phosphate oxygens in green. Green is used to represent RNA strands in succeeding chapters, just as blue is used for DNA.

Imatge 15. Estructura del ARN.
 (Lehninger et al)

Les principals diferències entre els dos tipus d'àcids nucleics son les següents (taula 6):

Taula 6. Diferències entre el ARN i ADN. (Notari, M.)

Àcid nucleic	Estructura	Glúcid (pentosa)	Bases nitrogenades
ADN, àcid desoxiribonucleic	Doble cadena	Desoxiribosa	Adenina – Timina Guanina – Citosina
ARN àcid ribonucleic	Cadena senzilla	Ribosa	Adenina – Uracil Guanina - Citosina

Però perquè el ADN es important? perquè son porcions d'aquest el que conformen els gens. Els gens son unitats d'informació que tenen els organismes per transferir les seves característiques entre generacions. Contenen les instruccions per a sintetitzar totes les proteïnes d'un organisme, i son aquestes, les que finalment donaran els caràcters a un individu.

Els gens, milers d'ells, son una part essencial dels cromosomes, es a dir, es la molècula en la que s'emmagatzemen les instruccions que permeten el desenvolupament i funcionament dels essers vius.

L'alteració d'aquesta informació pot produir proteïnes no funcionals que poden provocar el desenvolupament de malalties.

8.5. Vitamines i coenzims

Les vitamines son molècules orgàniques presents en tots els essers vius de forma natural i que son essencials per a la salut dels humans i altres vertebrats però no es poden sintetitzar i es deuen obtenir en la dieta.

Hi ha dos tipus de vitamines:

- Liposolubles (solubles en solvents orgànics no polars), a aquest grup pertanyen les vitamines A, D, E i K i han d'estar dissoltes en greix per tal de poder utilitzar-les. Les vitamines D i A, també serveixen com a precursors hormonals. Tenen un paper essencial

en el metabolisme o fisiologia del cos. La vitamina D regula el metabolisme del calci, la vitamina A dona el pigment visual dels vertebrats i actua com a regulador de la expressió gènica en el desenvolupament epitelial, La vitamina E actua com a protector del dany oxidatiu i la vitamina K es essencial e el procés de coagulació.

- Hidrosolubles (solubles en solvents aquosos), son les vitamines C i B i la seva funció es de ser co-enzim i ajudar en les reaccions bioquímiques accelerant-les, un exemple es la tiamina (vitamina B₁) on la seva falta condueix a una condició anomenada beriberi, que afecta al sistema nerviós i cardiovascular aquesta malaltia es caracteritza per una acumulació de fluids, dolor, paràlisis i finalment la mort.

8.6. Antibiótics.

Són substàncies químiques produïdes per microorganismes (fongs i bacteries) que maten o inhibeixen el creixement d'altres microorganismes. El primer antibiòtic que va ser descobert va ser la penicil·lina, descoberta per Alexander Fleming al 1928 quan es disposava a llençar unes plaques d'un cultiu microbià contaminat pel fong *Penicillium sp* on al costat d'aquest fong, hi havia un halo transparent, el qual indica que el fong creava algun tipus de substància que impedia el creixement bacterià al seu voltant.

La paradoxa ve quan tots creien que la guerra a les bacteries estava guanyada, però la realitat es que quant mes antibiòtics s'utilitzen mes probabilitats hi ha que sorgeixen noves soques de bacteries resistents contra eixe antibiòtic. Es mera evolució i guanyar el mes fort, en aquest cas, la bactèria mes resistent.

IV. L'ENERGIA CELULAR

9. Metabolisme

9.1. Definició i tipus de metabolisme.

El metabolisme és el conjunt de reaccions químiques que tenen lloc en un organisme per a mantenir-lo viu. Permet: créixer, reproduir-se, mantenir les estructures i respondre al seu medi.

El metabolisme es molt extens, tant com tipus d'essers vius hi ha, per això també podem classificar els tipus d'organismes segons la forma en que obtenen la seva energia (imatge 16) i la font de carboni que necessiten per sintetitzar tot el material cel·lular.

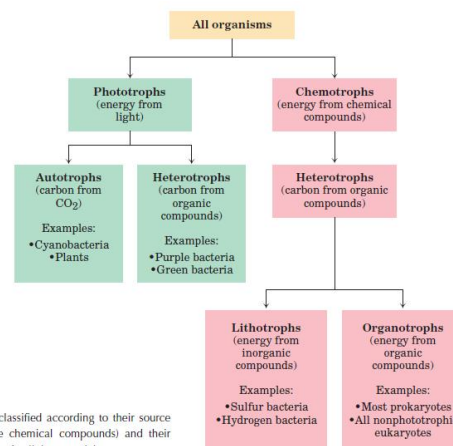


FIGURE 1-5 Organisms can be classified according to their source of energy (sunlight or oxidizable chemical compounds) and their source of carbon for the synthesis of cellular material.

Imatge 16. Classificació dels organismes segons la seva font d'energia. (Lehninger et al)

En primer terme els podem classificar com a fotòtrofs (utilitzen la llum solar) o quimiòtrofs (obtenen la seva energia a partir de compostos químics); tots els quimiòtrofs necessiten una font de nutrients orgànics perquè no poden fixar CO_2 en compostos orgànics. Els fotòtrofs es poden dividir en autòtrofs (obtenen tot el carboni necessari a partir del CO_2) i heteròtrofs (aquells que requereixen nutrients orgànics). Cap quimiòtrof pot obtenir la font de carboni a exclusivament pel CO_2 per això tots són heteròtrofs i es classifiquen segons si obtenen la seva font d'energia a partir de fonts inorgàniques (oxiden fonts inorgàniques) pel que són litòtrofs o a partir de fonts orgàniques (oxiden fonts orgàniques).

9.2. Anabolisme i catabolisme

El metabolisme (imatges 17 i 18) es divideix en dues categories: el catabolisme i l'anabolisme.

1. El catabolisme s'encarrega de descompondre la matèria orgànica, com per exemple per a extreure energia en la respiració cel·lular. És un procés oxidatiu.
2. L'anabolisme, contràriament, utilitza aquesta energia per a construir components de les cèl·lules, com ara proteïnes i àcids nucleics. És un procés de reducció.

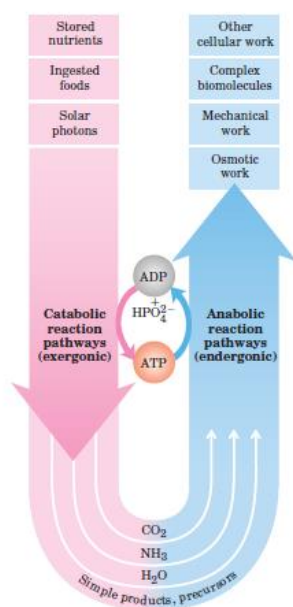


FIGURE 1-28 The central role of ATP in metabolism. ATP is the shared chemical intermediate linking energy-releasing to energy-requiring cell processes. Its role in the cell is analogous to that of money in an economy: it is "earned/produced" in exergonic reactions and "spent/consumed" in endergonic ones.

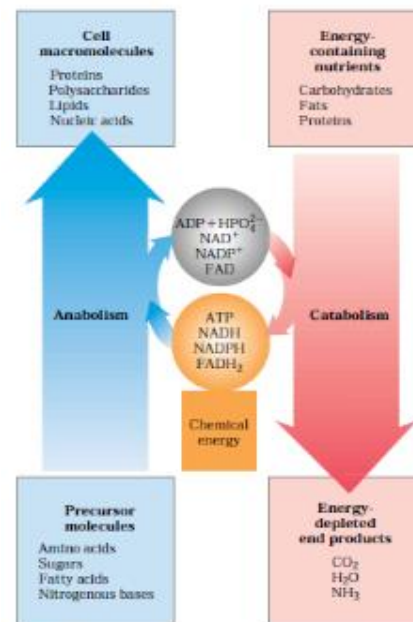


FIGURE 3 Energy relationships between catabolic and anabolic pathways. Catabolic pathways deliver chemical energy in the form of ATP, NADH, NADPH, and FADH_2 . These energy carriers are used in anabolic pathways to convert small precursor molecules into cell macromolecules.

Imatge 17. Paper central del ATP. (Lehninger et al) Imatge 18. Relació entre l'anabolisme i catabolisme. (Lehninger et al)

En el metabolisme la molècula més important al metabolisme és el ATP. És una molècula d'adenosina unida a tres fosfats (adenosinatrifosfat), són aquests enllaços dels grups fosfat els que emmagatzemen l'energia que es produeix i és necessària per a les reaccions. És un nucleòtid que transporta l'energia química a l'interior de les cèl·lules. És la moneda d'intercanvi del cos.

Quan l'ATP subministra energia a un procés (anabolisme), allibera un fosfat transferint-lo a una altra molècula pel que es transforma en ADP (adenosinadifosfat). Per a tornar a crear ATP les cèl·lules afegeixen un grup fosfat utilitzant les reaccions catabòliques del metabolisme.

Aquest cicle (imatge 19) es repeteix contínuament al llarg de tota la nostra vida.

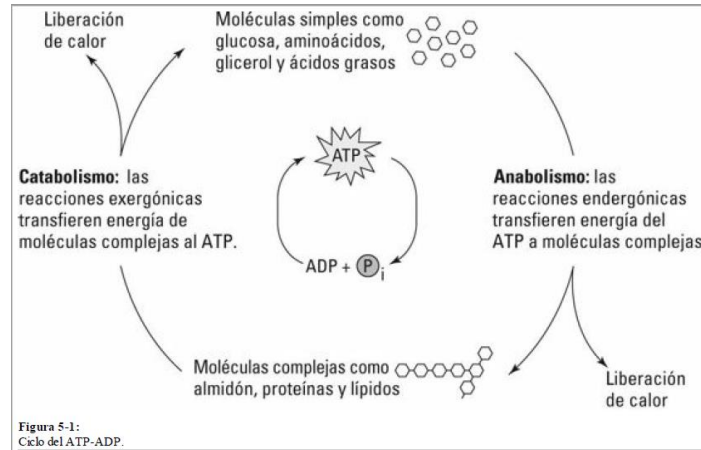


Figura 5-1:
Ciclo del ATP-ADP.

Imatge 19. Cicle del ATP - ADP. (Kratz et al)

El metabolisme és una de les parts més complexes de l'organisme, ja que totes les reaccions estan interconnectades i no es pot entendre una ruta metabòlica o reacció sense l'altra. La següent imatge (imatge 20) mostra un poc aquesta complexitat i el rol central de la molècula de acetil-CoA.

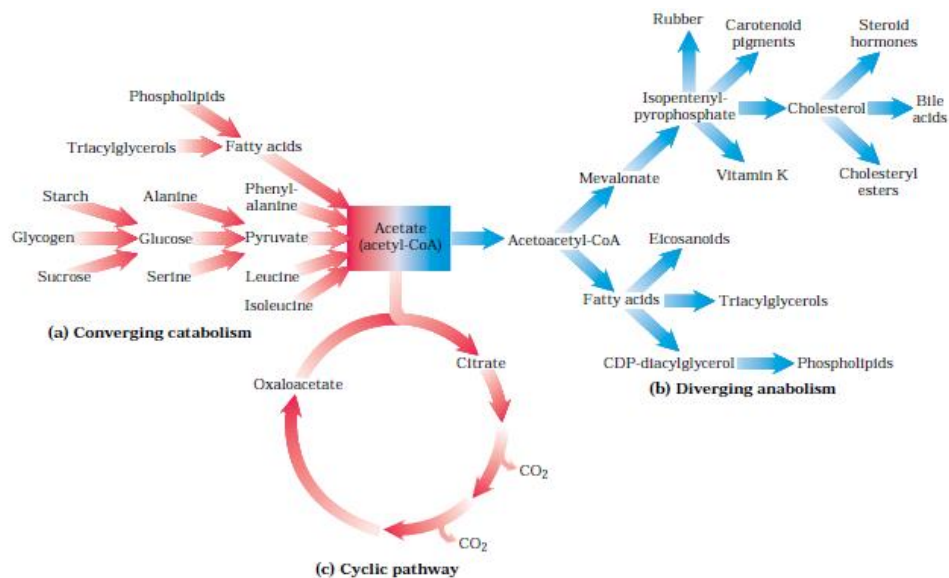


FIGURE 4 Three types of nonlinear metabolic pathways. (a) Converging, catabolic; (b) diverging, anabolic; and (c) cyclic, in which one of the starting materials (oxaloacetate in this case) is regenerated and reenters the pathway. Acetate, a key metabolic intermediate, is

the breakdown product of a variety of fuels (a), serves as the precursor for an array of products (b), and is consumed in the catabolic pathway known as the citric acid cycle (c).

Imatge 20. Rutes metabòliques. (Lehninger et al)

V. LA BIOLOGIA DEL SEGLE XXI

10. Biologia molecular

10.1. Dogma central de la biologia molecular

La biologia del segle XXI, la biologia molecular i biotecnologia va nèixer gràcies a la definició, al voltant de l'any 1950, del dogma central de la biologia molecular que no es mes que el principi en que el flux d'informació genètica (imatge 21) passa des del ADN al RNA (transcripció) i finalment a la proteïna (traducció). Quan una proteïna es necessària a la cèl·lula, el gen que està codificat en el ADN es còpia a RNA. Aquest RNA es el servirà com a motlle per a començar la síntesi de proteïna.

Aquest es un procés complex ja que al mateix temps es necessiten moltes proteïnes per tal de que el procés es realitze correctament i es diferent a procarïotes i eucariotes, ja que aquests últims, necessiten d'un procés previ a la traducció anomenat maduració.

Així doncs, els processos que es donen al dogma central de la biologia molecular son els següents:

1. Replicació: realitzar còpies del ADN per a la divisió cel·lular. La cèl·lula creix, crea nous orgànuls i copia la seua informació genètica. Les cadenes d'ADN originals serveixen com a motlle per fer còpies, multiplicar, el seu ADN
2. Transcripció: es el procés de copiar la informació de ADN a RNA missatger.
3. Traducció: La informació del RNA missatger les cèl·lules sintetitzen les proteïnes.

10.2. Reacció en cadena de la polimerasa

La reacció en cadena de la polimerasa, també coneguda com a PCR (imatge 22), es una tècnica relativament recent a la biologia molecular. Va ser descrita per primera vegada al 1983 per Kary B. Mullis.

Ens permet obtenir una gran quantitat de còpies d'un determinat fragment de DNA (amplificar) a partir d'un fragment de DNA concret en un tub d'assaig de 0'2 ml quan fins al desenvolupament d'aquesta tècnica, per obtenir moltes còpies d'un gen, s'havien de créixer litres i litres de cèl·lules.

Es un procés molt senzill en el qual es necessiten dos oligonucleòtids⁵, nucleòtids trifosfat, polimerasa termorresistent i un aparell (anomenat termociclador) per a variar la temperatura.

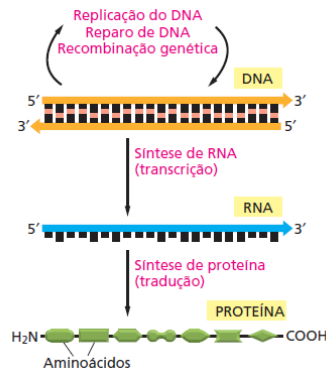


Figura 7-1 A informação genética direciona a síntese de proteínas. O fluxo de informação genética do DNA ao RNA (transcrição) e do RNA à proteína (tradução) ocorre em todas as células vivas.

Imatge 21. Flux de la informació genètica (Alberts et al)

⁵ Oligonucleòtid: es una seqüència curta d'ADN d'entre 15 a 20 nucleòtids que serveixen com a encebadors en una reacció d'amplificació.

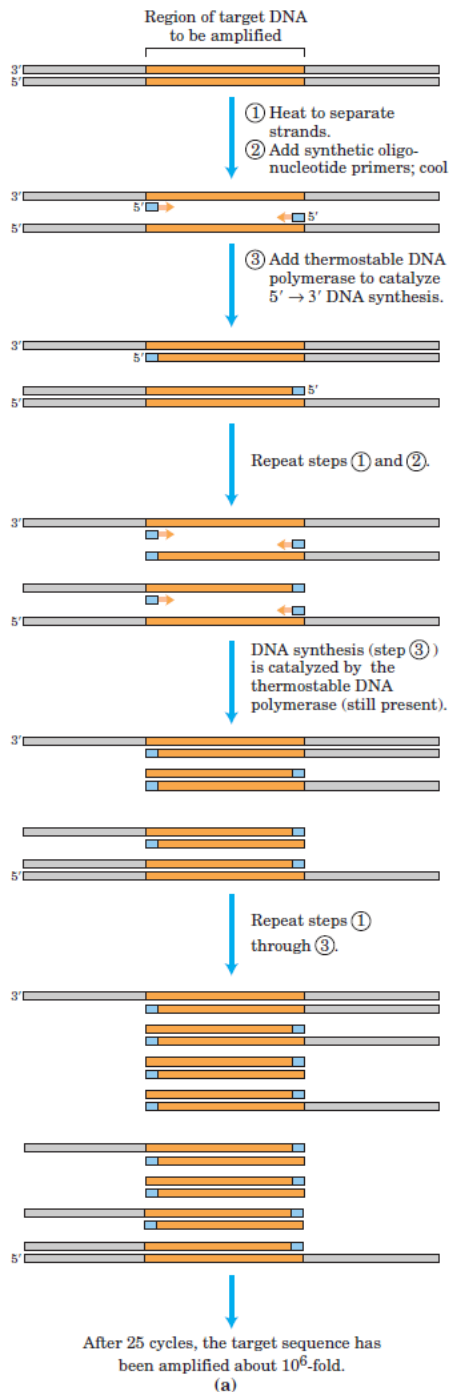
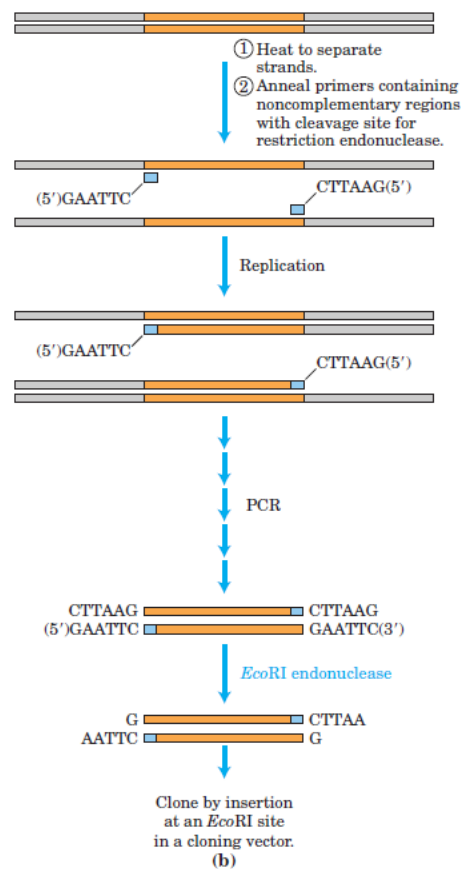


FIGURE 9-16 Amplification of a DNA segment by the polymerase chain reaction. (a) The PCR procedure has three steps. DNA strands are ① separated by heating, then ② annealed to an excess of short synthetic DNA primers (blue) that flank the region to be amplified; ③ new DNA is synthesized by polymerization. The three steps are repeated for 25 or 30 cycles. The thermostable DNA polymerase *TaqI* (from *Thermus aquaticus*, a bacterial species that grows in hot springs) is not denatured by the heating steps. (b) DNA amplified by PCR can be cloned. The primers can include noncomplementary ends that have a site for cleavage by a restriction endonuclease. Although these parts of the primers do not anneal to the target DNA, the PCR process incorporates them into the DNA that is amplified. Cleavage of the amplified fragments at these sites creates sticky ends, used in ligation of the amplified DNA to a cloning vector. Polymerase Chain Reaction



Imatge 22. Esquema general de la PCR. (Lehninger et al)

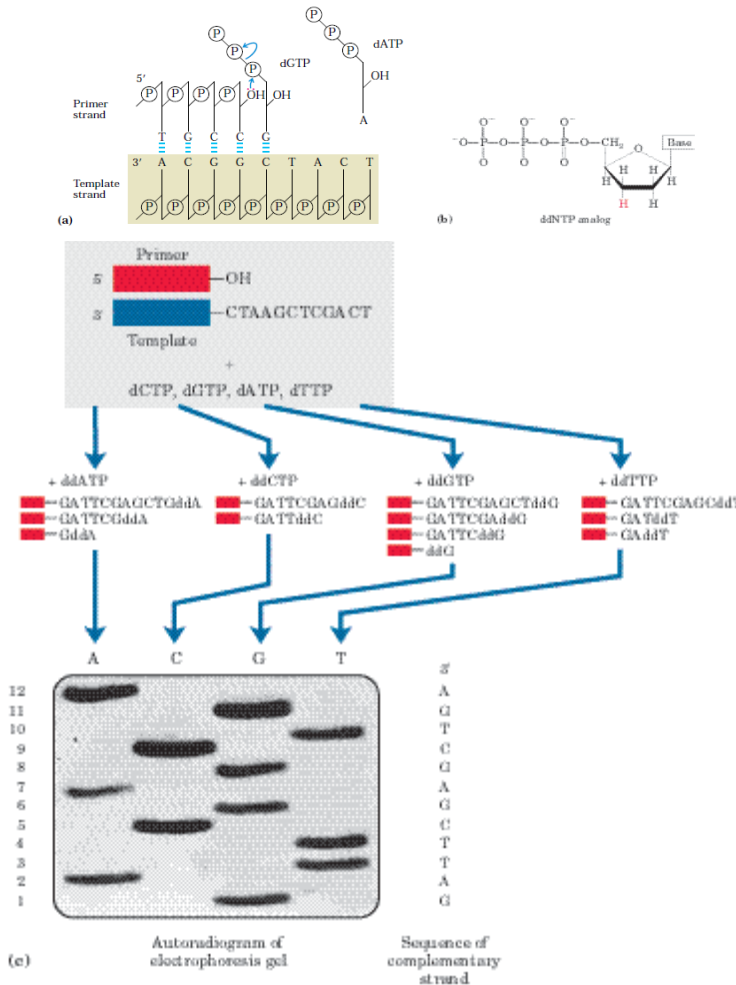
11. Bioinformàtica

11.1. Seqüenciació

Ara que ja coneixem tots els fonaments de la biologia i la biotecnologia, ens endinsem en plena era de les dades. Actualment, tenim a l'abast de la mà una quantitat ingent d'informació però, com s'obtenen aquestes dades?

Aquestes dades s'obtenen a partir d'un procés anomenat seqüenciació que no es mes que, mitjançant certs processos experimentals i analitzant dades, la determinació de l'ordre de

nucleòtids de l'ADN. Amb aquestes dades podem comparar seqüències de gens normals amb altres versions d'aquest gen que provoca alguna malaltia i així poder determinar quina o quines son les mutacions que provoquen aquesta malaltia.



Imatge 23. Esquema de seqüenciació d'ADN mitjançant el mètode de Sanger. (Lehninger et al)

En els seus inicis, la seqüenciació es realitzava mitjançant didesoxinucleòtids marcats radioactivament, electroforesis desnaturant i una autoradiografia d'aquest gel, es el que s'anomena seqüenciació de Sanger (imatge 23), en honor al seu autor Frederick Sanger.

Actualment, hi ha moltes tècniques de seqüenciació automàtiques, també anomenades NGS (new generation sequencing o tècniques de segona generació) que incrementen la velocitat i disminueixen el cost: piroseqüenciació (454 life sciences), shotgun sequencing, microbeads, SOLID (support oligonucleotide ligation direction), Ion Torrent sequencing o Illumina.

Totes aquestes tècniques ens han permès avançar en el coneixement de malalties, medicina, farmàcia, biologia, biotecnologia, evolució i, en definitiva, en el coneixement dels organismes: qui som, d'on venim i cap on anem.

11.2. El projecte genoma humà

El projecte genoma humà (imatge 24) va tenir el seu origen a l'any 1986 quan es va crear institucionalment pel Ministeri d'energia dels Estats Units i per l'Institut Nacional de la Salut dels Estats Units (NHI), es necessitaren moltes acreditacions i debats ètics i bioètics (selecció de fetus

a la carta i/o sense malalties no mortals? Quin poder tenir les empreses de assegurances de salut?... ja que la seva principal missió era identificar els 20 000 gens que conformen el genoma humà, per açò el projecte va arrancar finalment a l'any 1990 (imatge 25).

Els biòlegs, i científics a nivell internacional, van veure una gran oportunitat per tal d'avançar amb les diferents tècniques i va veure una explosió de desenvolupament tant d'eines bioinformàtiques com tècniques per tal d'analitzar tota la informació que contenen les nostres cèl·lules. Es creen consorcis per tal de començar la carrera de la seqüenciació.

El 6 d'abril de l'any 2000 va ser una gran data per als genetistes, ja que va ser quan es va anunciar que el primer esborrany del genoma humà però no va ser fins al 15 i 16 de febrer del 2001 quan les dues revistes científiques de major impacte, *Nature* i *Science*, van publicar la seqüència definitiva del genoma humà.

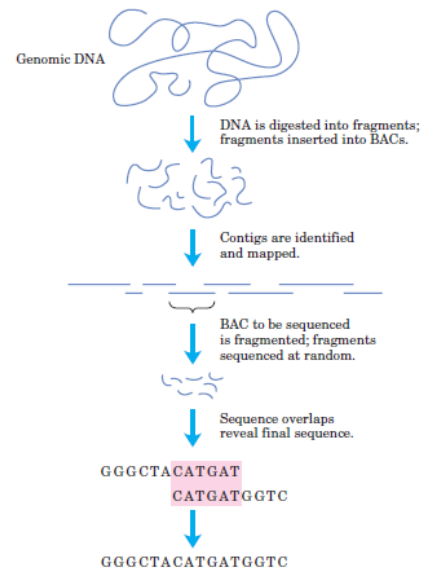


FIGURE 9-17 The Human Genome Project strategy. Clones isolated from a genomic library were ordered into a detailed physical map, then individual clones were sequenced by shotgun sequencing protocols. The strategy used by the commercial sequencing effort eliminated the step of creating the physical map and sequenced the entire genome by shotgun cloning.

Imatge 24 Estratègia seguida per al projecte genoma humà. (Lehninger et al)

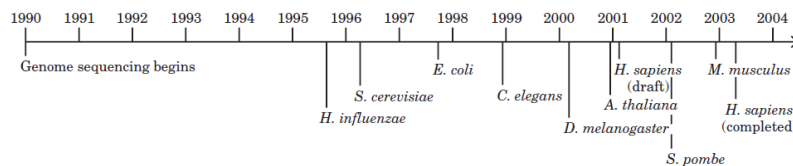


FIGURE 9-18 Genomic sequencing timeline. Discussions in the mid-1980s led to initiation of the project in 1989. Preparatory work, including extensive mapping to provide genome landmarks, occupied much of the 1990s. Separate projects were launched to sequence the genomes of other organisms important to research. The first sequencing efforts to be completed included many bacterial species (such as

Haemophilus influenzae), yeast (*S. cerevisiae*), a nematode worm (*C. elegans*), the fruit fly (*D. melanogaster*), and a plant (*A. thaliana*). Completed sequences for mammalian genomes, including the human genome, began to emerge in 2000. Each genome project has a website that serves as a central repository for the latest data.

Imatge 25 Línia temporal de la seqüenciació genòmica. (Lehninger et al)

Però conèixer la seqüència genòmica, es conèixer quina es la funció? La resposta es no. Per conèixer la seva funció hem d'annotar el gens, es a dir, veure quin es el seu paper a l'organisme. Per a fer açò, el mètode clàssic, es fer mutants i veure quina es la funció que no pot realitzar aquest organisme. Exemple: mutem en un organisme un gen que anomenem A i després aquest organisme es incapaç de créixer en un medi sense triptòfan, podem dir que el gen A es el encarregat de la síntesi del aminoàcid triptòfan.

12. Organismes modificats genèticament

12.1. Que son? Organisme modificat vs millorat vs transgènic

Actualment hi ha un gran debat sobre si els organismes modificats genèticament (coneguts com OMG o GMO per les seues sigles en anglès) son bons dolents o no causen cap alteració bé cap



a la biodiversitat, medi ambient o cap a la salut humana. Per això es important conèixer que son i quins arguments tenim a favor i en contra.

Una definició genèrica de que son els OMG es la següent: son aquells que posseeixen unes qualitats diferents a les del organisme salvatge o wild type (fenotip⁶ i genotip⁷ de l'organisme sense modificacions, tal i com el trobem a la natura).

Aquesta millora es pot realitzar mitjançant diferents tècniques i es ací on naixen les petites diferències:

- Si aquesta modificació es realitza mitjançant mutacions aleatòries o dirigides però sense incloure un nou gen d'altra espècie (alterant el seu propi) es un organisme millorat genèticament. Per exemple: la dacsca original no té quasi fruit pel que els humans han seleccionat durant l'evolució les varietats que tenien un fruit més carnós. Han millorat, des del punt de vista humà, la dacsca.
- Si la modificació s'ha fet mitjançant tècniques del ADN recombinant o bé per inserció, deleció o substitució gènica es un organisme transgènic. Els gens que han inserit d'altra espècie s'anomenen transgens. Un exemple es la introducció de gens de resistència a herbicides o pesticides a una planta concret, l'agricultor podrà reduir la quantitat de químics emprats i podrà eliminar únicament les males herbes sense perjudicar la resta de camp.

12.2. *Bons o dolents?*

Però aquests son bons o dolents? Hi ha discursos a favor i en contra dels OMG.

A favor:

- Facilita la producció agrícola i incrementa la seua producció.: més producció en el mateix o menys terreny.
- Millora de la salut humana: fàrmacs com ara la insulina estan produïts per organismes transgènics.
- Aliments més nutritius: El conegut com arròs daurat, una varietat d'arròs que conté el precursor de la vitamina A.

En contra:

- Beneficis a les grans empreses en detriment dels petits agricultors: la coneguda empresa Monsanto dedicada exclusivament a la biotecnologia agrícola. Posteriorment va ser adquirida per Bayer .
- La pol·linització creuada entre OMG i no OMG podria transmetre gens resistents des del OMG al no OMG.
- Falta d'etiquetatge amb informació rellevant per al consumidor: manca d'informació per poder escollir
- La falta de confiança i la por al "no natural" disminueixen el seu valor al mercat.

Hi han més estudis i arguments que fan decantar la balança d'un o altre costat, primer informació i després decisió.

⁶ Fenotip: Es el que es veu, l'aparença externa, l'expressió del genotip segons l'ambient.

⁷ Genotip: Es la informació genètica d'un individu, es a dir, als dos al·lels heretats d'un gen particular.



VI. BIBLIOGRAFIA

Bibliografia de referència

1. Alberts, B., Bray, D., Lewis, J., & Raff, M. (2017). *Biología molecular de la célula* (6 ed.). Ediciones Omega.
2. Bañó, C., Pamblanco, M., Peretó, J., & Sendra, R. (2005). *Fonaments de bioquímica* (5 ed.). Universitat de València.
3. Bruce Alberts, D. B., Lewis, J., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. (2011). *Fundamentos de biología celular* (3 ed.). W.W. Norton.
4. de León, P. C., Manzanal, R. F., Pérez, D. G., Soriano, M. C., de Heredia, A. H., Giordan, A., & Peña, A. V. (2011). *Biología y Geología. Complementos de formación disciplinar*. (Vol. 21). Graó.
5. Fester Kratz, R. (2009). *Molecular and Cell Biology For Dummies*. John Wiley & Sons.
6. Fester Kratz, R., & Rae Siegfried, D. (2017). *Biología pra dummies*. Para Dummies.
7. Madigan, M. T. (2009). *Brock, biología de los microorganismos* (12 ed.). Pearson Educación.
8. Nelson, D. L., Lehninger, A. L., & Cox, M. M. (2013). *Principios de bioquímica* (6 ed.). Omega.
9. Watson, J. D. (2011). *La doble helice: un relato personal*. Alianza.
10. Curs introducció als bioreactors. Universitat Autònoma de Barcelona.
11. Ministerio de educación. Recursos TIC. <https://recursostic.educación.es>. Consultada entre agost-setembre 2019