

1. HISTÒRIA: L'ADN COM A MATERIAL HEREDITARI

- **1844-95 F.MIESCHER** va aïllar per primer cop una substància del nucli de les cèl·lules de pus i la va anomenar NUCLEÏNA. Després va aïllar el mateix material del nucli dels espermatozoides de salmó i va donar-li el nom d'ÀCID NUCLEÏC. Es va pensar per primer vegada que aquesta substància podia ser el material hereditari.
- **A principis del segle XX** es descobreix que l'ADN està format per 4 nucleòtids diferents, però no es coneix encara la seva estructura. L'ADN es considera una molècula massa simple per ser la transmissora dels caràcters hereditaris i es descarta com material hereditari. Es creu que les proteïnes, en tenir una estructura més complexa, combinacions de 20 aminoàcids que permetien més variacions, podrien ser aquest material hereditari que es buscava.
- **1930-1944 els experiments de GRIFFITH I AVERY:** confirmen definitivament que l'ADN és el material hereditari.
 - **Experiments de GRIFFITH:** es va estudiar un bacteri, *Streptococcus pneumoniae*, productor de pneumònies i es van aïllar dos tipus o soques:
 - **soca S:** tenen una capa de polisacàrids al damunt de la paret cel·lular, són virulents, causen la mort dels individus que infecten
 - **soca R:** no tenen polisacàrids, no són virulents, no causen la mort(*Nota: recorda que el que tinguin o no capa de polisacàrids ve determinat genèticament i la informació es troba a la substància que fa de material hereditari, per tant es tracta de trobar aquesta substància)
 - **Experiment 1:** injecció de bacteris de la soca R a ratolins.
 - ❖ Resultat: no agafen pneumònia, no es moren. El sistema immunològic dels ratolins els destrueix, ja que no tenen polisacàrids al damunt.
 - **Experiment 2:** injecció de bacteris S morts per la calor a ratolins.
 - ❖ Resultat: els ratolins no es moren.
 - **Experiment 3:** injecció de bacteris R + bacteris S morts per la calor.
 - ❖ Resultat: els ratolins es moren. A l'organisme del ratolí es trobaven bacteris S vives.
 - **Explicació:** alguna cosa hi havia als bacteris S morts que podia passar als bacteris R i transformar-los en S (els S es troben al cos del ratolí mort i són els responsables de la seva mort) No van saber explicar que era.
 - **Experiments d'EVERY i col·laboradors:** van aïllar ADN dels bacteris S i el van introduir a un medi amb bacteris R.
 - ❖ Resultat: alguns d'ells l'incorporaven i es convertien en bacteris amb coberta de polisacàrids i per tant virulents (bacteris S). Per tant l'ADN era el responsable de la informació genètica i era el material hereditari que buscaven.
 - **1953 WATSON I CRICK:** descobreixen l'estructura de l'ADN.

2. ESTRUCTURA DE L'ADN

L'ADN és el material hereditari en:

- ❖ Eucariotes: en ells el trobem al nucli. també trobem ADN en mitocondris i cloroplasts.
- ❖ Procariotes: en ells el trobem lliure al citoplasma.
- ❖ La majoria dels virus

L'ARN només es presenta com a material hereditari en alguns virus, anomenats *retrovirus*

Es creu que el primer material hereditari va ser l'ARN, ja que aquest presenta certa activitat enzimàtica.

a) Estructura primària

L'ADN està format per polímers anomenats *nucleòtids*. Cada nucleòtid està format per: una pentosa -la *desoxiribosa*- una *base nitrogenada* i una molècula d'*àcid ortofosfòric*.

Les bases nitrogenades poden ser:

Púriques:

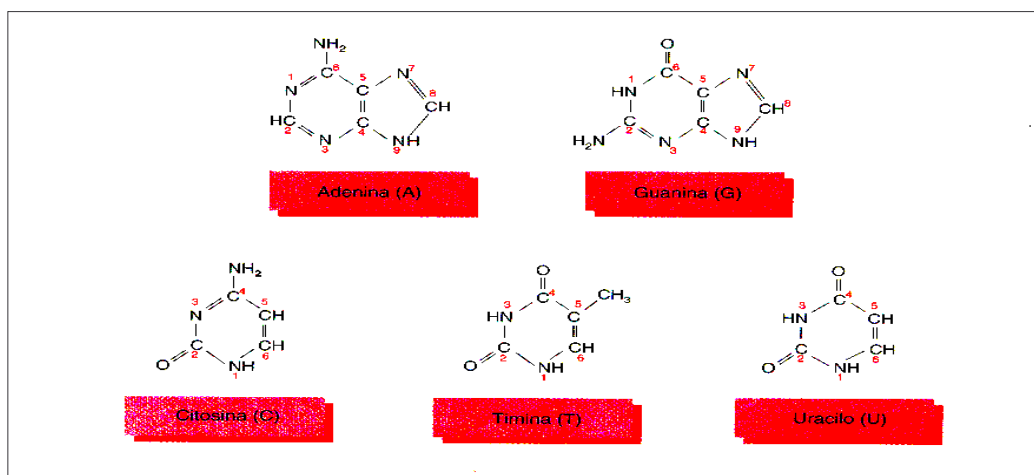
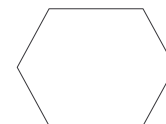
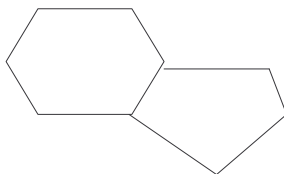
Adenina
Guanina

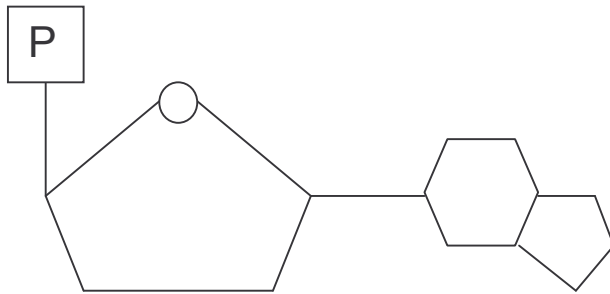
Pirimidínines

Timina
Citosina

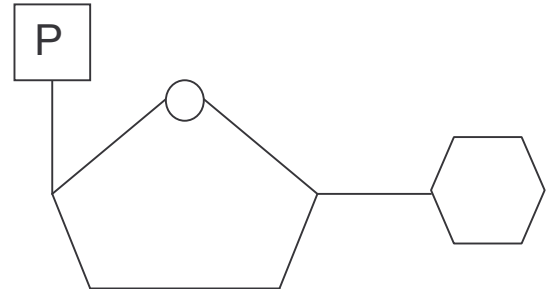
La unió d'una ribosa i una base nitrogenada s'anomena *nucleòsid*.

La unió del nucleòsid amb l'àcid fosfòric és el *nucleòtid*.

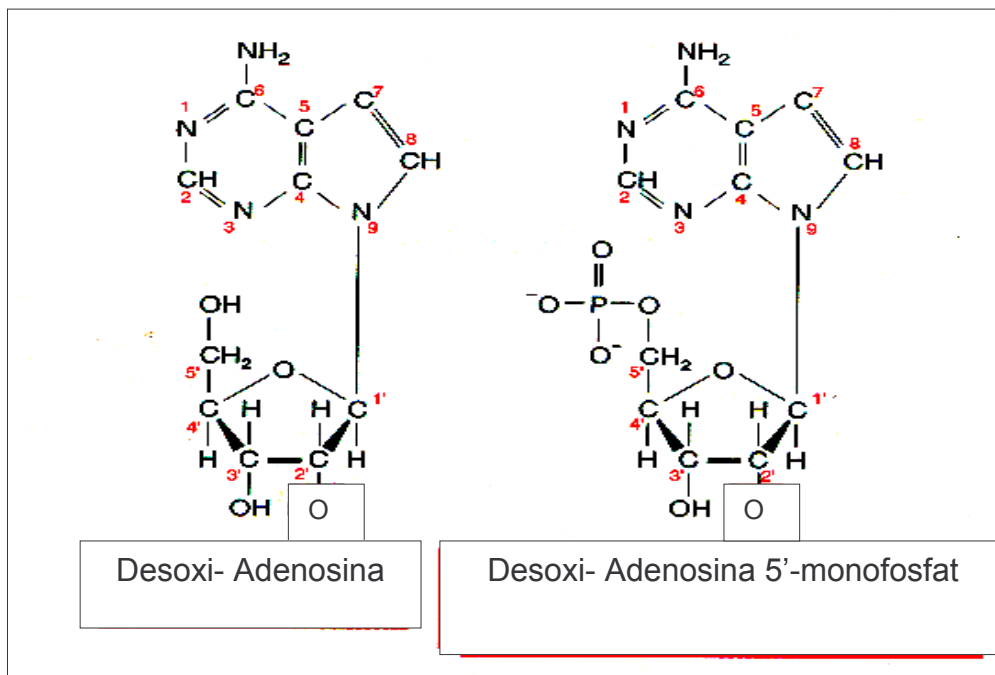




nucleòtid d'adenina o de
guanina



nucleòtid timina o de
citosina



Nomenclatura

Base nitrogenada	Nucleòsid	Nucleòtid
Adenina	Desoxiadenosina	Desoxiadenosina 5'-fosfat
Guanina	Desoxiguanosina	Desoxiguanosina 5'-fosfat
Timina	Desoxitimidina	Desoxitimidina 5'-fosfat
Citosina	Desoxicitidina	Desoxicitidina 5'-fosfat

Els nucleòtids s'uneixen entre si mitjançant un enllaç fosfo-di-éster entre el grup -OH del carboni tres d'un nucleòtid i el grup -OH de l'àcid fosfòric del carboni següent.

La cadena de nucleòtids té un sentit determinat que s'expressa de la següent manera: **direcció 5'----->3'**. Això indica que a l'extrem superior hi ha el carboni 5 del primer nucleòtid i a l'altre extrem el carboni 3 de l'últim nucleòtid.

L'ADN pot ser *bicatenari* o *monocatenari*. En eucariotes, bacteris i la majoria de virus la seva estructura és bicatenària (dues cadenes)

Les dues cadenes que formen l'ADN es troben en sentit invertit, una va direcció: 5'----->3' mentre que l'altra presenta direcció 3' <-----5'. Es diu que són *antiparal·leles*.

La unió de les base no és a l'atzar sempre s'uneix una púrica amb una pimidínica, l'enllaç es realitza mitjançant ponts d'hidrogen.

A-T	2 ponts d'hidrogen
G-C	3 ponts d'hidrogen

Per tant sempre es compleix: **A=T i G=C**. Aquesta correlació matemàtica s'anomena "**Principi d'equivalència de bases**"

Per tant es complirà:
A/T = G/C = 1

La proporció de bases també es pot especificar citant el $%GC = %G + %C$.
Per exemple un 42% de GC vol dir: 21%G, 21%C, 29%A, 29%T

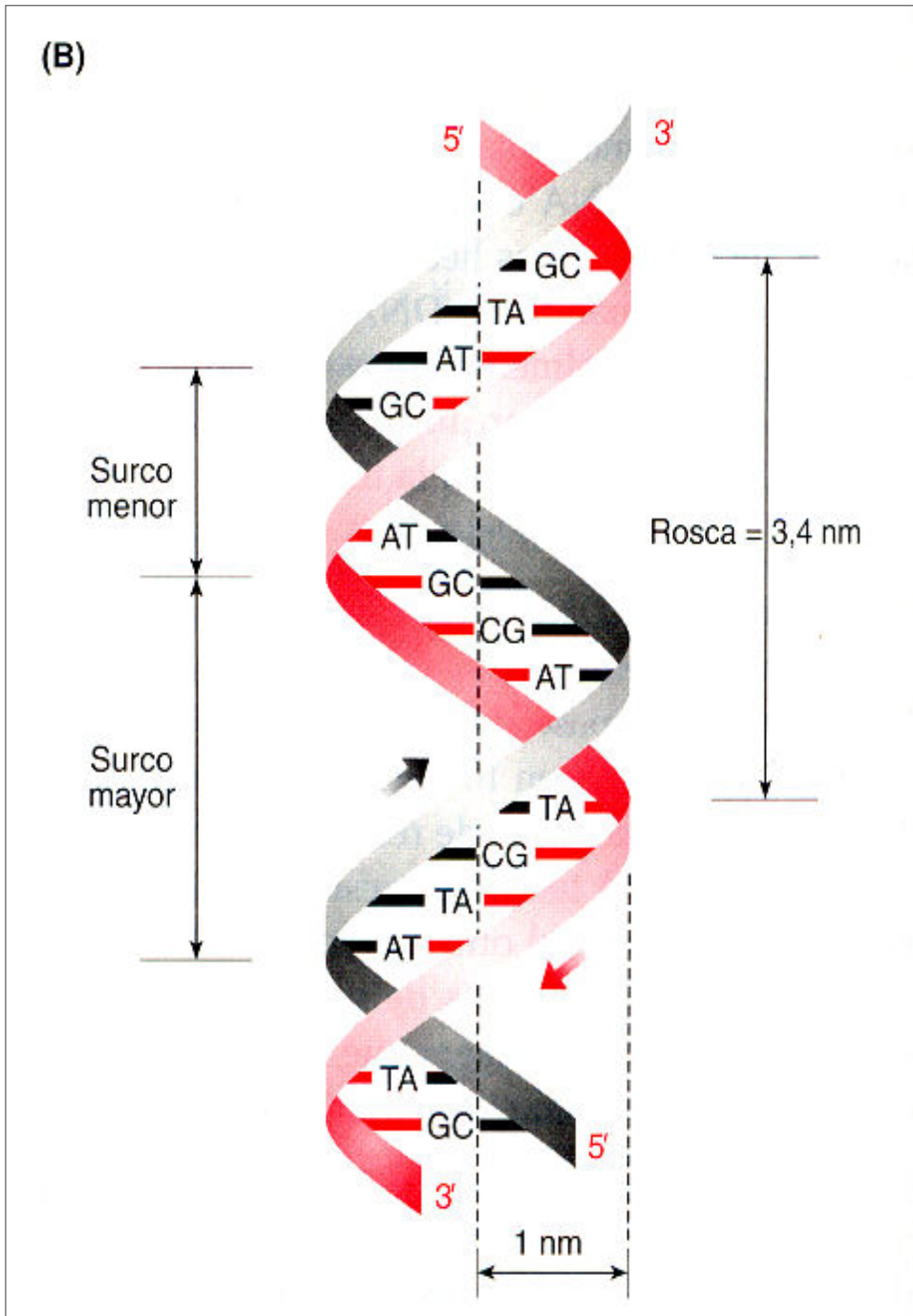
La proporció de les quatre bases presenta gran variabilitat entre les espècies, però la proporció és la mateixa entre els individus de la mateixa espècie. Aquesta proporció també en permet establir relacions de parentiu entre espècies, com més semblant és la relació, més proximitat evolutiva presenten les espècies en qüestió.

Dibuixa una cadena de tres nucleòtids i després la seva complementària.

b) Estructura secundària

A l'any 1953 Watson & Crick van descriure l'estructura secundària de l'ADN mitjançant la tècnica de "Difracció de raig X". Aquesta estructura consisteix amb una *DOBLE HÈLIX*, formada per les dues cadenes d'ADN antiparal·leles cargolades en hèlix, de manera que a fora queda un esquelet format per la pentosa i el fosfat i a dintre les bases nitrogenades unides pels ponts d'hidrogen. Això li confereix una estructura filamentosa a l'ADN.

DOBLE HÈLIX D'ADN



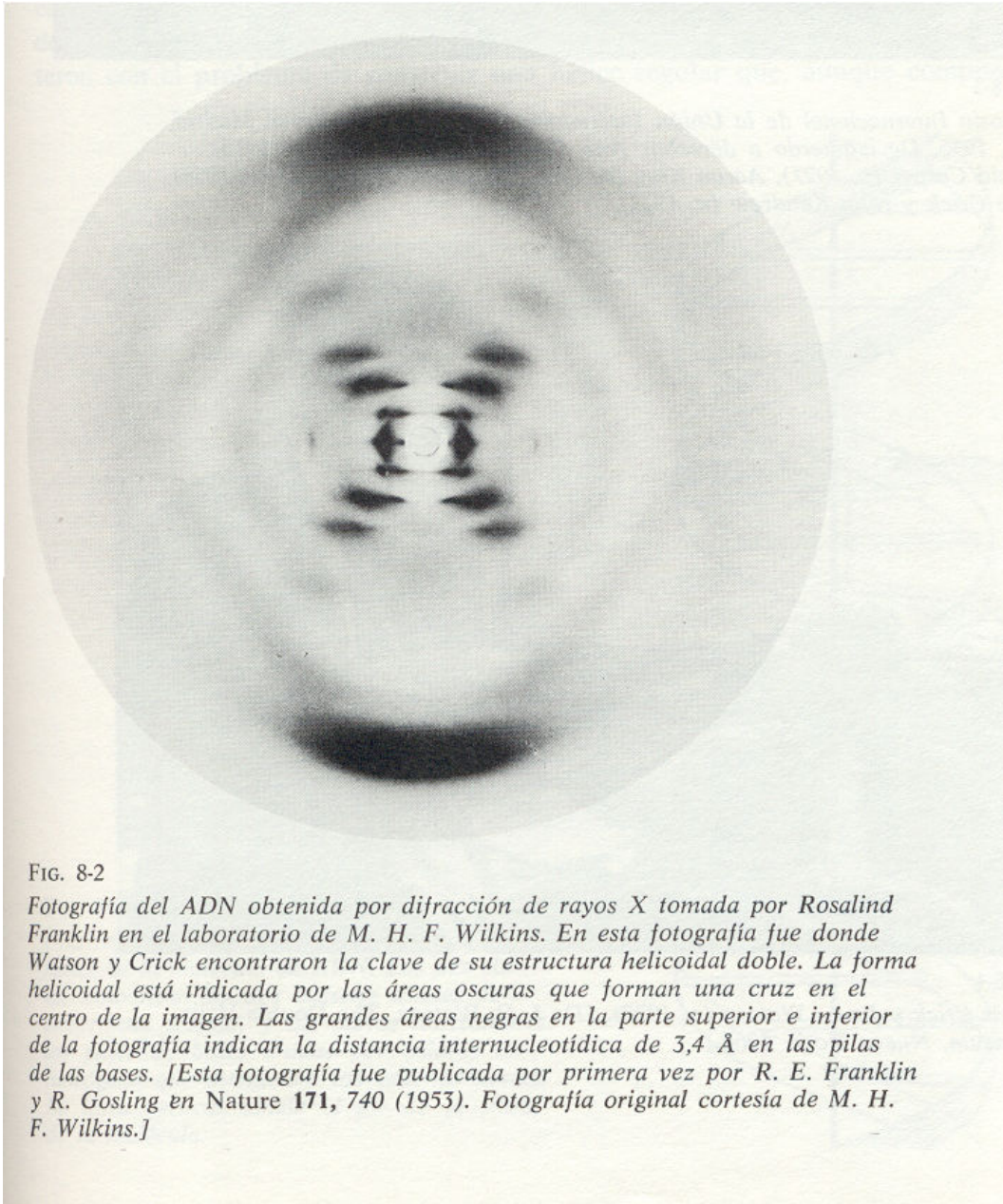


FIG. 8-2

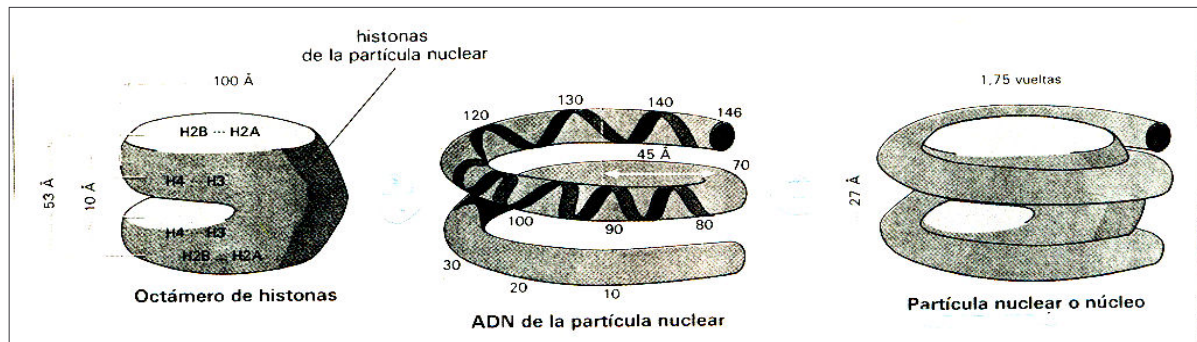
Fotografía del ADN obtenida por difracción de rayos X tomada por Rosalind Franklin en el laboratorio de M. H. F. Wilkins. En esta fotografía fue donde Watson y Crick encontraron la clave de su estructura helicoidal doble. La forma helicoidal está indicada por las áreas oscuras que forman una cruz en el centro de la imagen. Las grandes áreas negras en la parte superior e inferior de la fotografía indican la distancia internucleotídica de 3,4 Å en las pilas de las bases. [Esta fotografía fue publicada por primera vez por R. E. Franklin y R. Gosling en *Nature* **171**, 740 (1953). Fotografía original cortesía de M. H. F. Wilkins.]

c) Estructura terciària

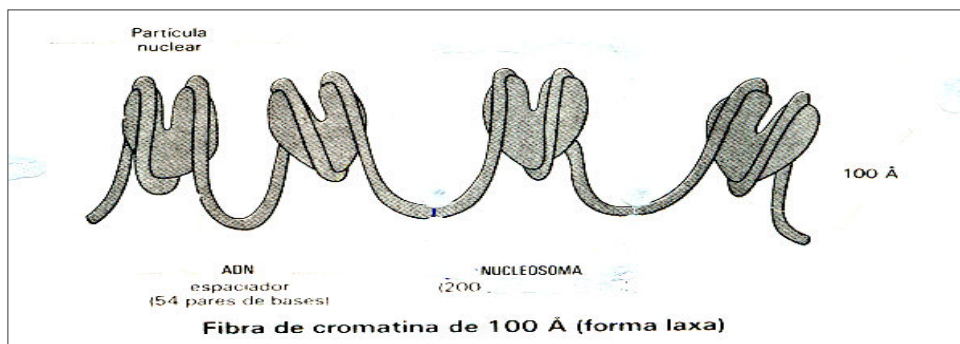
Els procariotes no presenten cap nivell d'estructura més, mentre que els eucariotes presenten un nivell de repliegament superior per poder cabre a dintre del nucli.

L'ADN dels humans té uns dos metres de llargada i ha de poder cabre dintre del nucli cel·lular, per aconseguir-ho es replega damunt d'unes proteïnes anomenades **histones**.

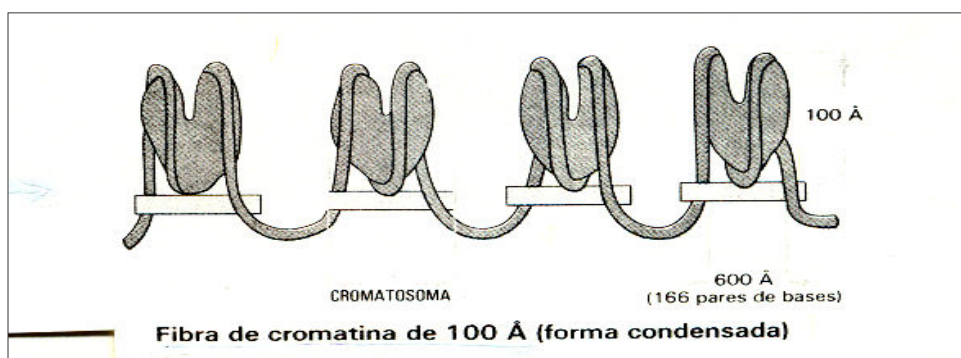
L'ADN, en forma de doble hèlix, s'associa a unes proteïnes nuclears anomenades *histones*. 8 histones més un fragment d'ADN de uns 146 nucleòtids formen una *partícula nuclear*.



Cada partícula nuclear s'uneix a un tros d'ADN espaciador d'uns 50 nucleòtids.

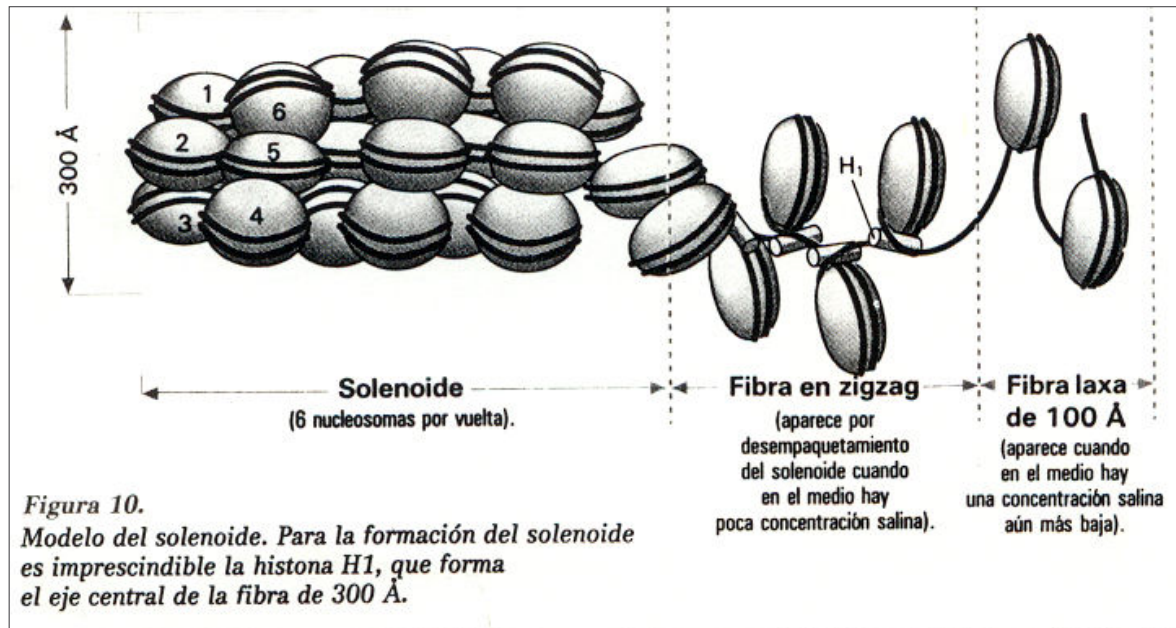


Els nucleosomes s'uneixen a una altra histona que permet que el conjunt es mantingui unit.



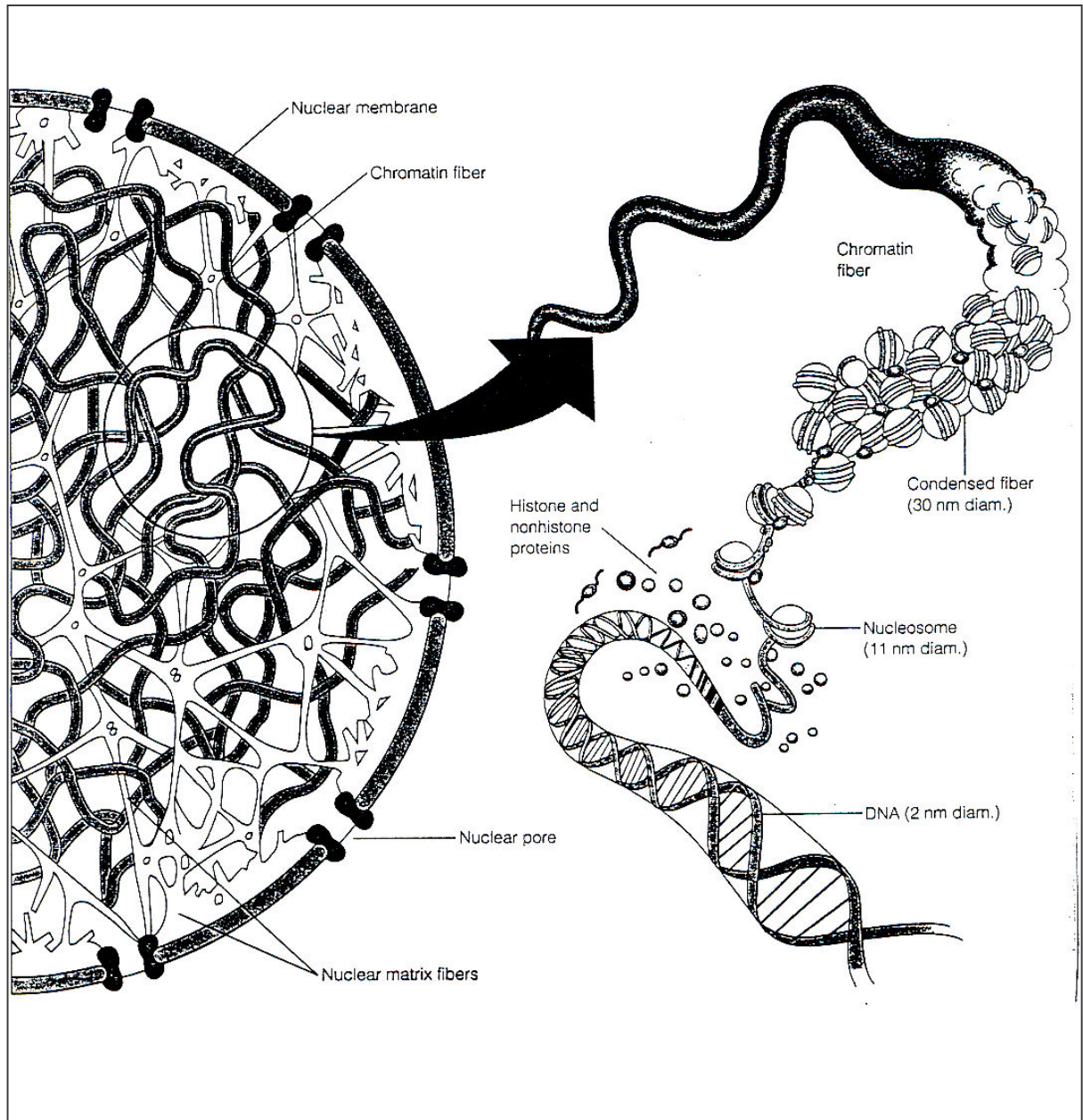
Amb això s'aconsegueix un nivell d'empaquetament superior, la fibra de cromatina té un diàmetre de 300 Amstrongs, la reducció de la llargària de 7 vegades. La fibra de cromatina de 100 Amstrongs es replega sobre si mateix. La nova fibra de cromatina té un diàmetre de 300 Amstrongs i s'ha aconseguit un escurçament de 5 vegades. Aquesta estructura s'anomena de *Solenoides*

El nucli de la cèl·lula en repòs presenta trossos de cromatina de 100 Amstrongs i trossos de 300 Amstrongs.



Quan la cèl·lula s'està dividint l'ADN es troba en forma de cromosomes. En els cromosomes l'ADN es troba més replegat, més curt i més gruixut. No es coneix molt bé com succeeix aquest replegament però es creu que té lloc de la següent manera: hi ha un eix de proteïnes sobre el qual es replega la fibra de cromatina de 300 Å, formant bucles. Cada 6 bucles formen una roseta i el conjunt de totes les rosetes forma el cromosoma. S'aconsegueix una reducció total des de 2 metres a 6 nanòmetres

Estructura de la cromatina



3. ESTRUCTURA DE L'ARN

L'ARN està format per polímers anomenats *nucleòtids*. Cada nucleòtid està format per: una pentosa *-la ribosa-* una *base nitrogenada* i una molècula d'*àcid ortofosforic*.

La pentosa *-ribosa-* és un monosacàrid, una pentoaldosa.

Les bases nitrogenades poden ser:

Púriques:

Adenina
Guanina

Pirimidínines:

Uracil
Citosina

La unió d'una ribosa i una base nitrogenada s'anomena *nucleòsid*

La unió del nucleòsid amb l'àcid fosfòric és el *nucleòtid*

Nomenclatura:

Base nitrogenada	Nucleòsid	Nucleòtid
Adenina	Adenosina	Adenosina 5'-fosfat
Guanina	Guanosina	Guanosina 5'-fosfat
Uracil	Uridina	Uridina 5'-fosfat
Citosina	Citidina	Citidina 5'-fosfat

L'ARN sempre és monocatenari

Existeixen diferents tipus d'ARN:

ARN missatger (ARN heterògen nuclear o ARN precursor de l'ARN missatger)

ARN de transferència

ARN ribosòmic (ARN nucleolar o ARN precursor de l'ARN ribosòmic)

EXERCICIS

- 1- A la taula següent tenim diferents tipus de material hereditari; digues si es tracta de ADN o ARN i si és monocatenari o bicatenari.

	%Adenina	%Timina	%Uracil	%Guanina	%Citosina
1	26,1	26	0	23,9	24
2	30	0	40	12	18
3	24	31	0	20	25
4	19,9	20	0	30	30,1

- 2- Escriu una seqüència de 10 parells de nucleòtids d'ADN monocatenari, després calcula el % de cada base o nucleòtid. Es compleix el principi d'equivalència de bases?.

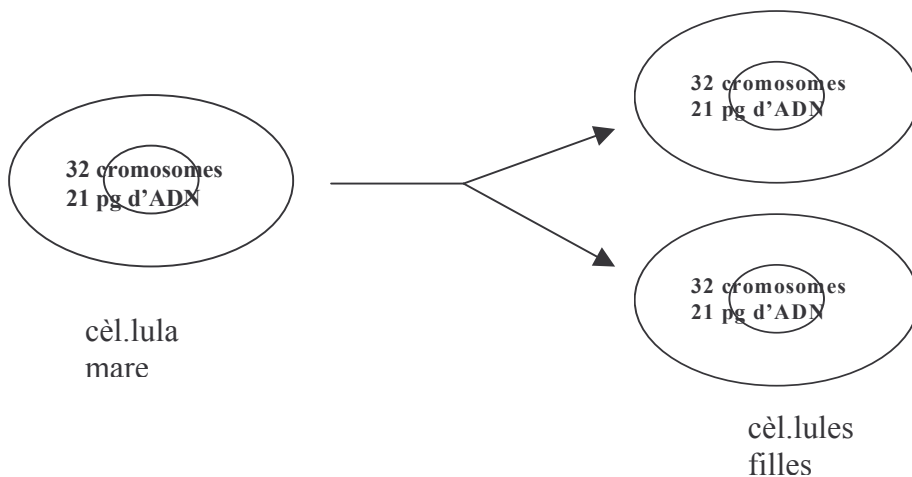
- 3- Ara fes el mateix però la seqüència ha de ser bicatenari, es compleix en aquest cas?

- 4- Tenim un tros d'ADN de 300 parells de nucleòtids, el 30% són adenines, quina quantitat tenim d'adenines, de timines, de guanines i de citosines?

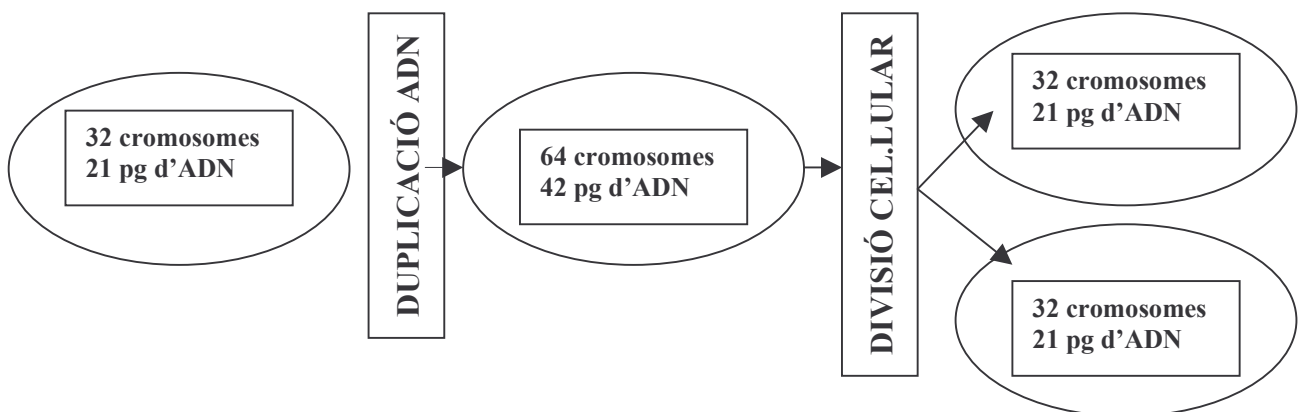
4. LA DUPLICACIÓ DE L'ADN

També es coneix com **replicació** de l'ADN o **síntesi** d'ADN. Aquest procés consisteix en duplicar la quantitat d'ADN que té una cèl·lula i per tant en nombre de cromosomes que té la cèl·lula.

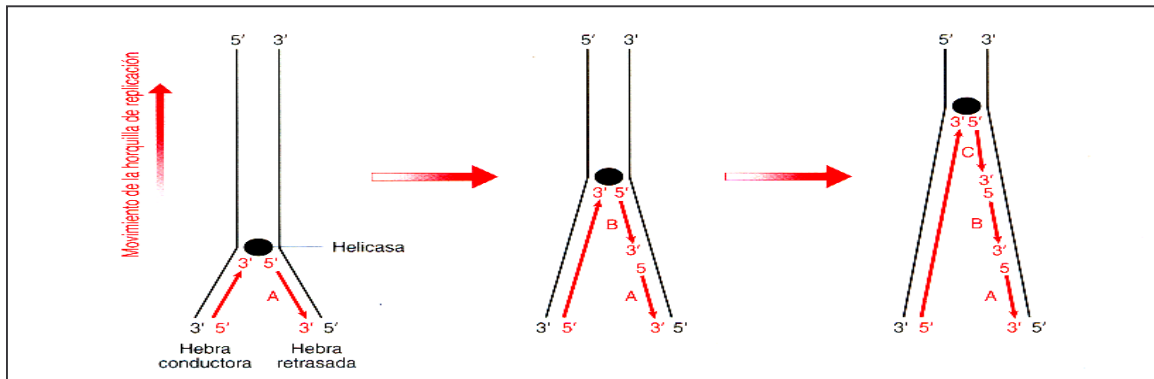
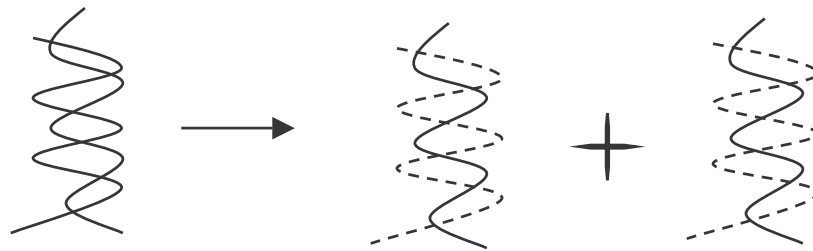
Quan una cèl·lula es divideix origina dues cèl·lules filles que tenen la mateixa quantitat d'ADN i, per tant, el mateix nombre de cromosomes que la cèl·lula mare.



Això no seria possible si abans de la divisió de la cèl·lula mare no es produís la duplicació de l'ADN.



Durant aquest procés les dues cadenes d'ADN es descargolen, gràcies a l'acció d'uns enzims anomenats *helicases*, i cada una dirigeix la síntesi de una altra cadena complementària per a donar lloc a dues cadenes filles completament iguals a la cadena original.



5. LA DESNATURALITZACIÓ DE L'ADN

La desnaturalització de l'ADN consisteix en separar les dues cadenes que formen la doble hèlix d'ADN.

La desnaturalització s'aconsegueix escalfant la solució d'ADN fins que es trenquen els ponts d'hidrogen que mantenen unides les cadenes. La temperatura per a separar les dues cadenes depèn de diversos factors:

- De la longitud de la cadena; com més llarga més temperatura.
- De la composició de bases; els parells de bases GC tenen un pont d'hidrogen més i necessiten més temperatura per trencar-se que els parells de bases AT. Les cadenes amb molts de parells GC necessiten més temperatura.

L'ADN desnaturalitzat per efecte d'un augment de temperatura, a diferència de les proteïnes es pot tornar a **renaturalitzar** o **hibridar** si disminuïm un altre cop la temperatura

La hibridació es realitza a una determinada temperatura, aquesta temperatura s'anomena **temperatura de fusió** (T_m), aquesta temperatura correspon al punt de transició entre la forma bicatenària i la monocatenària. Una forma de seguir el procés d'hibridació és mesurant la densitat òptica a 260nm, ja que les bases dels àcids nucleics absorbeixen molt la llum UV a 260nm. Però l'absorció d'ADN bicatenari és menor que la de l'ADN monocatenari, això genera un punt d'infracció que correspon a la T_m .

6. L'ORGANITZACIÓ DE L'ADN. EL GENOMA HUMÀ

S'entén per genoma el conjunt d'ADN que presenta una cèl·lula. El genoma humà conté a cada cèl·lula uns **3.200 milions de parells nucleòtids** ($3.200 \cdot 10^6$ pb). Trobem ADN en dos compartiments cel·lular, al nucli, **genoma nuclear** i als mitocondris, **genoma mitocondrial**

- **El genoma nuclear** conté gairebé tot l'ADN que porta tota la informació del individu. En ell hi trobem pràcticament els 3.200 milions de nucleòtids (si els poséssim un al costat de l'altre sense condensar tindria una llargada de dos metres). S'estima que conté uns 31.000-38.000 gens (fins l'any 2001 en que es va seqüenciar tot el genoma humà, es creia que la quantitat de gens era de 80.000. El genoma nuclear està constituït per:
 - **ADN gènic**, representa el 5% del total ($5\% \text{ de } 3.200 \cdot 10^6 = 1160 \cdot 10^6$) és el constitueix els gens, aquest a la vegada el podem dividir en:
 - **Codificant**: porta informació per a una proteïna o un ARN. És el que es transcriu a ARN_m. Entre els gens podem distingir: els gens de còpia única i els gens duplicats, es a dir ,els que poden estar representats per unes quantes còpies. Aquestes còpies no són sempre igual i donen lloc a proteïnes més o menys aptes segons el teixit. De vegades són inservibles i no es transcriuen mai, són els anomenats *pseudogens*.
 - **No codificant**: no porta informació i no es transcriu a ARN_m. Correspon a les regions intròniques, promotores, reguladores i finalitzadores
 - **ADN no gènic**, representa el 95 % del total, no constitueix cap gen i també s'anomena "*ADN xatarra*". És troba als telòmers i centròmers dels cromosomes. Aquest és pot dividir en
 - **ADN de còpia única**
 - **ADN repetitiu**: per ser: ADN altament repetitiu o ADN satèl·lit: Està constituït per seqüències curtes de 5 a 10 pb que es disposen una al costat de l'altra i que arriben a repetir-se 10^6 a 10^8 vegades. Se situen als extrems dels cromosomes (telòmers) i a les constriccions dels cromosomes (centròmers), que són zones genèticament inactives, es a dir que no es transcriuen mai. ADN moderadament repetitiu: Està constituït per diverses seqüències que oscil·len entre 300 i 5.600 pb. El número de còpies varia entre 10 i més de 1000 vegades. No ocupa un lloc concret del cromosoma, sinó que està intercalat en tot el genoma. -ADN no repetitiu o simple: Constitueix el 7% del total. Conté la major part d'informació que passa a ARNm i dona lloc a proteïnes i l'ADN que està intercalat i que no es transcriu, l'ADN espaiador..
- **El genoma mitocondrial** conté uns 12.000pb, els que representa uns 27 gens coneguts. Aquest ADN es d'herència materna, ja que l'espermatzoide només aporta el nucli, mentre que l'oòcit a més del nucli aporta el citoplasma on es troben els mitocondris. Aquest genoma no es regeix pel mateix codi genètic que el nuclear.

7. PER QUÈ SOM DIFERENTS?

Ara llegeix el text que es presenta a continuació i intenta contestar aquesta qüestió.

Tomemos dos individuos al azar: siempre hay alguna diferencia entre los dos, grande o pequeña. ¿A qué se debe esta diversidad? No hablamos de las diferencias entre razas, que saltan a la vista, pero salgamos a la calle en una ciudad o un pueblo cualquiera: siempre que nos fijemos en dos individuos tomados al azar, veremos que son distintos. Algunas de estas diferencias se deben a hechos accidentales o a modificaciones voluntarias. Hoy se pueden encontrar mujeres con cabellos verdes, que antes no existían. Sabemos que no se trata de una diferencia biológica, lo que ocurre es que los cabellos se tiñen de ese color. Es fácil convencerse de que parte de estas diferencias es verdaderamente biológica, es decir, genética, hereditaria, innata. Todas estas palabras significan, con matices de significado, que están determinadas por nuestra naturaleza, por nuestro ADN o, como también se suele decir, por nuestros cromosomas o nuestros genes (segmentos de ADN que tienen una función específica conocida). Basta con hacer dos observaciones. Entre padres e hijos podemos encontrar parecidos impresionantes, como las mismas entradas o los mismos remolinos del pelo, y muchos otros caracteres y comportamientos. El padre y la madre, evidentemente, son distintos. Si se estudia cada uno de los caracteres, se puede encontrar que el hijo se parece a uno de sus progenitores, es una mezcla de los dos o es distinto de ambos. Luego están los gemelos llamados idénticos. Lo son de verdad, y es correcto decir que se parecen como dos gotas de agua. Los comediógrafos griegos y latinos, y el propio Shakespeare, los utilizaron para algunas de sus famosas obras, aprovechando los equívocos causados por su enorme parecido. Los gemelos idénticos son tan parecidos entre sí que a veces sus propias madres o mujeres son incapaces de distinguirlos, y tienen que recurrir a marcas especiales. Esto demuestra lo poderosa que puede ser la herencia biológica. Los mecanismos de la herencia son los que hacen que los hijos se parezcan a sus padres y los gemelos idénticos sean iguales. Al mismo tiempo, crean diferencias entre distintos individuos. ¿Cómo tiene lugar la transmisión de caracteres hereditarios de padres a hijos?

CABALLI-SFORZA. *¿Quiénes somos?. Historia de la diversidad humana*

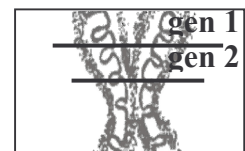
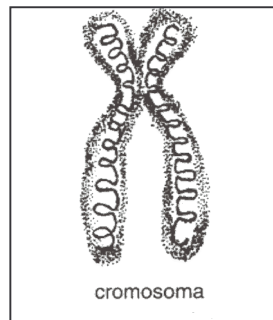
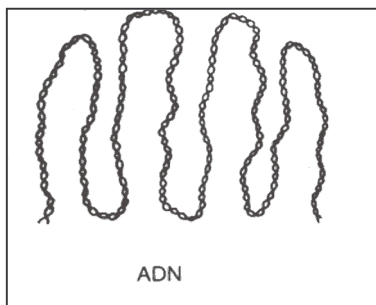
MANIFESTACIÓ EXTERNA = HERÈNCIA + AMBIENT
D'UN CARACTER

8. REPASSEM CONCEPTES: ADN, CROMOSOMES, GENS I CARIOTIP.

L'ADN és una biomolècula formada per dues cadenes de nucleòtids cargolades en espiral.

Quan una cèl·lula està en repòs (no s'està dividint) el seu ADN està format per filaments menys cargolats que quan la cèl·lula està en divisió. Quan la cèl·lula s'està dividint els filaments estan molt cargolats i aleshores parlem de cromosomes. Per tant, **un cromosoma és un filament d'ADN molt cargolat que es pot veure al microscopi òptic durant la divisió de la cèl·lula.**

Un gen és un fragment d'ADN o de cromosoma que conté informació per al desenvolupament o per a una determinada funció de l'ésser viu. El gen és per tant una **seqüència de nucleòtids** col·locats en un ordre especial.

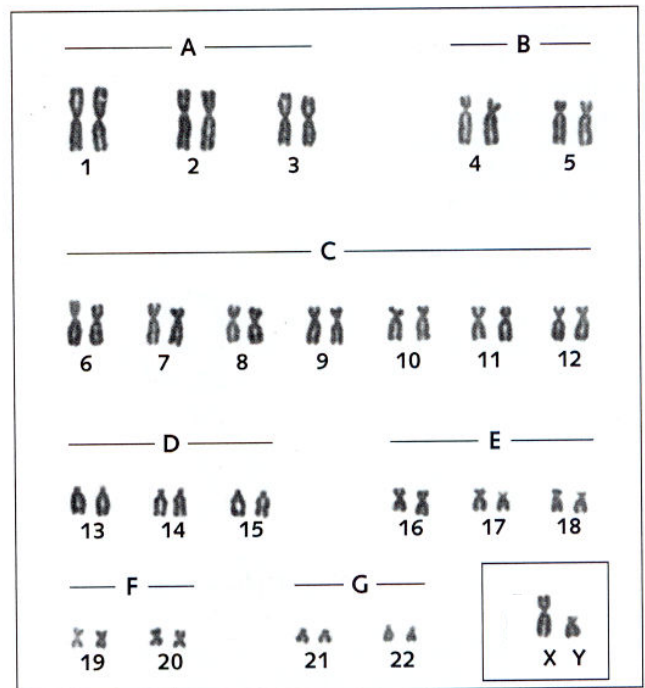
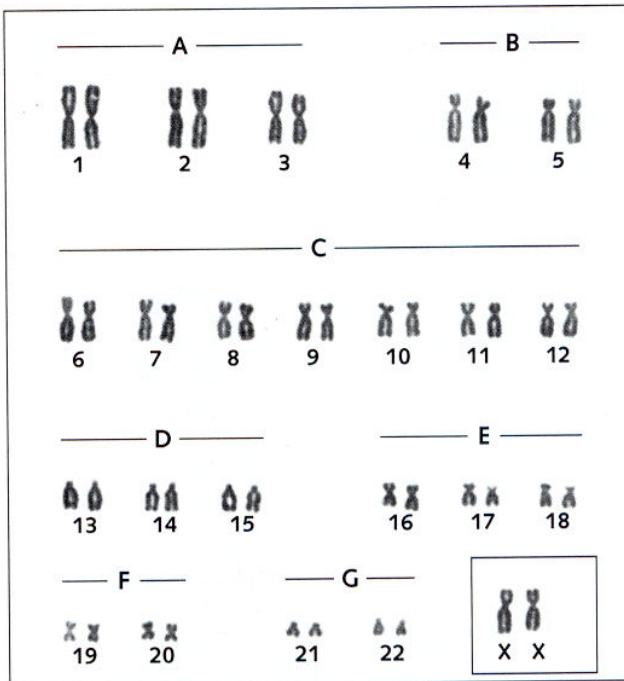


Tot ésser viu està format per cèl·lules, cadascuna d'elles té una funció determinada. Les cèl·lules destinades a la reproducció s'anomenen **cèl·lules reproductores o germinals** i en els animals són: l'òvul i l'espermatozoide. Les altres cèl·lules s'anomenen **cèl·lules somàtiques**.

Les cèl·lules somàtiques tenen totes la mateixa quantitat d'ADN i per tant el mateix nombre de cromosomes, a l'espècie humana tenen 46 cromosomes o 23 parell. les cèl·lules reproductores o germinals tenen la meitat del nombre de cromosomes, 23 cromosomes. El conjunt de tots els cromosomes d'una cèl·lula s'anomena **cariotip**.

Una cèl·lula somàtica presenta:

- Un parell de **cromosomes sexuals** també anomenats **heterocromosomes** i que es representen per **X** (el femení) i per **Y** (el masculí). Per exemple en l'espècie humana les femelles tenen dos cromosomes X (**XX**) i mentre que els mascles tenen un de X i un d'Y (**XY**).
- La resta del conjunt de cromosomes s'anomenen **autosomes**.

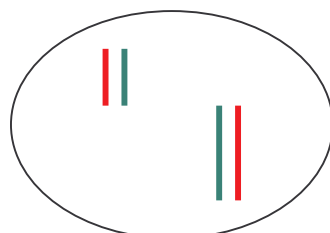


Cariotip humà femení

Cariotip humà masculí

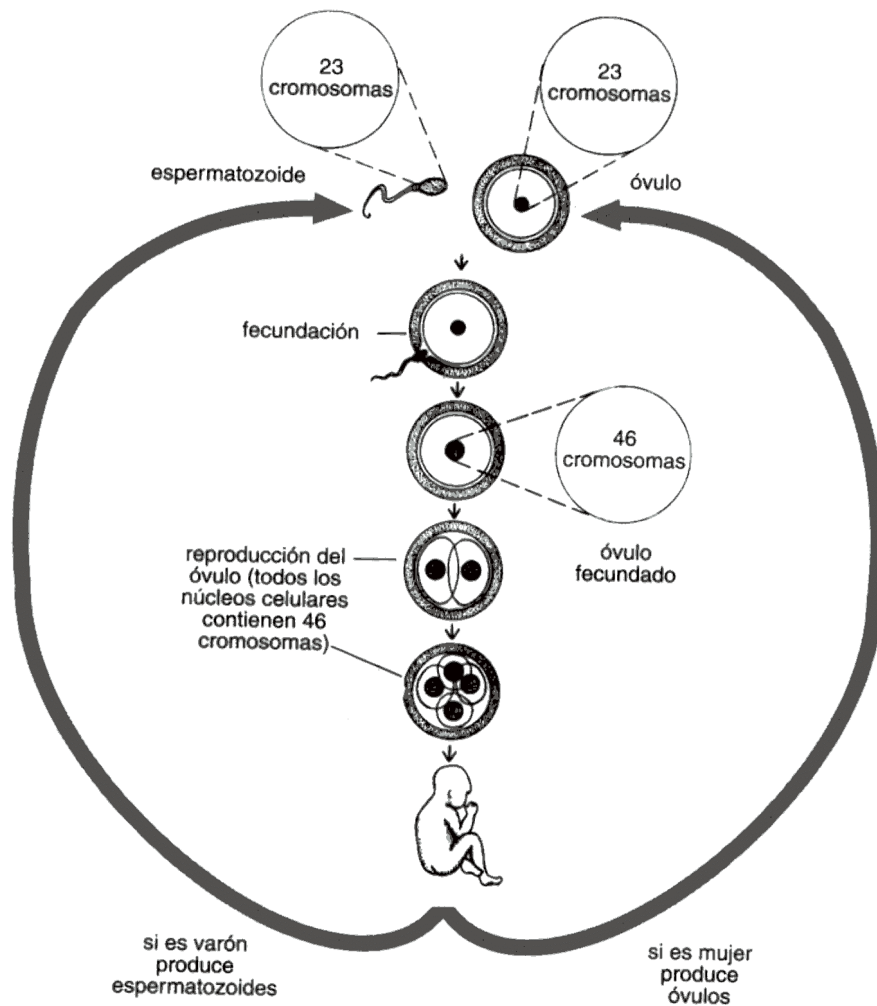
Els cromosomes d'un mateix parell s'anomenen **cromosomes homòlegs**. Els cromosomes homòlegs són iguals en mida, forma, etc., i porten informació per als mateixos caràcters. Els dos cromosomes homòlegs procedeixen un del pare i l'altre de la mare.

- Ara pensa com seria el cariotip d'un òvul? I els d'un espermatozoide?
- Com creus que es reparteixen els cromosomes a l'òvul i a l'espermatozoide?
- Reparteix aquests cromosomes d'una cèl·lula somàtica en dos òvuls. (els cromosomes vermells són materns i els vers són paterns) Quants possibles òvuls es poden formar?



9. TRANSMISSIÓ DE L'ADN DE PARES A FILLS

➤ Fes una explicació del dibuix.



4.1. Fecundación del óvulo y formación del embrión.

10. LES MUTACIONS

És un procés que genera canvis a l'ADN.

Es poden produir canvis a les cèl·lules germinals i per tant passen a la descendència i canvis a les cèl·lules somàtiques, que no passen a la descendència, i per tant no tenen cap importància des del punt de vista de l'herència.

Els canvis a l'ADN o mutacions en alguns casos tenen molta importància i poden determinar estar sa o malalt. En altres casos passen inadvertides i no tenen cap conseqüència, es el cas que es produeixin en ADN "xatarra"

1- Tipus de mutacions:

Les mutacions poden ser de dos tipus:

- **Macromutacions o mutacions genòmiques:** Afecten a un cromosoma sencer o a un fragment de cromosoma.
 - Afecten a un cromosoma sencer, s'anomenen
 - Presència d'un cromosoma de més:
 - Trisomia 21: 3 cromosomes al parell 21 (retard mental, trets facials orientals)
 - Síndrome de Klinefelter: XXY (homes amb genitals poc desenvolupats, absència de producció d'espermatozoides i retard mental)
 - Síndrome triple X: XXX (dones amb pits i genitals infantils)
 - Síndrome doble Y: XYY (Homes amb retard mental, alts i violents)
 - Absència d'un cromosoma:
 - Síndrome de Turner: XO (dones amb els òrgans reproductors poc desenvolupats, estèrils i retard en el creixement)
- Afecten a un fragment de cromosoma , s'anomenen
 - Duplicacions
 - Delacions
 - Inversions
 - Translocacions
- **Mutacions puntuals:** Afecten a 1,2 ó 3 nucleòtids. Poden ser produïdes:
 - 1- Artificialment per:
 - a) radiacions UV
 - b) radiacions ionitzants: rajos X, rajos gamma, rajos alfa i rajos beta, pròpies d'explosions nuclears.
 - c) substàncies químiques
 - 2- De forma espontània a conseqüència d'errors en el mecanisme de la replicació. Aquest tipus de mutacions són molt freqüents, però no les detectem perquè són existeixen mecanismes de reparació que porta a terme la mateixa ADN-polimerasa de la replicació.

2- Mutacions favorables i desfavorables

Les mutacions generalment són desfavorables i els individus que les presenten solen morir sense deixar descendència, per tant la mutació és eliminada de la població. En alguns casos la mutació no determina la mort de l'individu que la pateix, si aquest es reproduïx la mutació pot passar als seus descendents.

Les mutacions de vegades són favorables, aleshores no són eliminades de la població i són afavorides perquè donen avantatges als individus que les presenten, aquests es reproduïran i deixaran molts individus amb la mutació; de manera que amb el temps augmenten els individus que porten la mutació. L'aparició de mutacions avantatjoses en us determinats ambients ha permès que els individus es diversifiquessin i per tant ha permès l'evolució.

3- Freqüència de les mutacions

Les mutacions són fenòmens rars, que es presenten en molt poca freqüència. De vegades es produeixen mutacions durant la duplicació de l'ADN que es corregeixen pel mateix mecanisme de duplicació i no arriben a constituir una mutació. La freqüència de mutacions és de **una cada 200 milions de nucleòtids**.

4- Les mutacions com a mesura de les diferències genètiques entre individus

Si analitzem l'ADN de dos bessons idèntics no hi trobem cap diferència, però si analitzem l'ADN de dos germans hi trobem, ja certes diferències, i si l'analitzem de dues persones agafades a l'atzar a la població hi trobem moltes més diferències. Com menys emparentades estiguin dues persones, més diferències es troben. Això permet comparar ADN i establir relacions de parentiu entre diferents persones.

També podem comparar ADN d'espècies diferents, així si comparem l'ADN de un home i un ximpanzé hi trobarem moltes menys diferències, que si comparem l'ADN de l'home i un cavall.

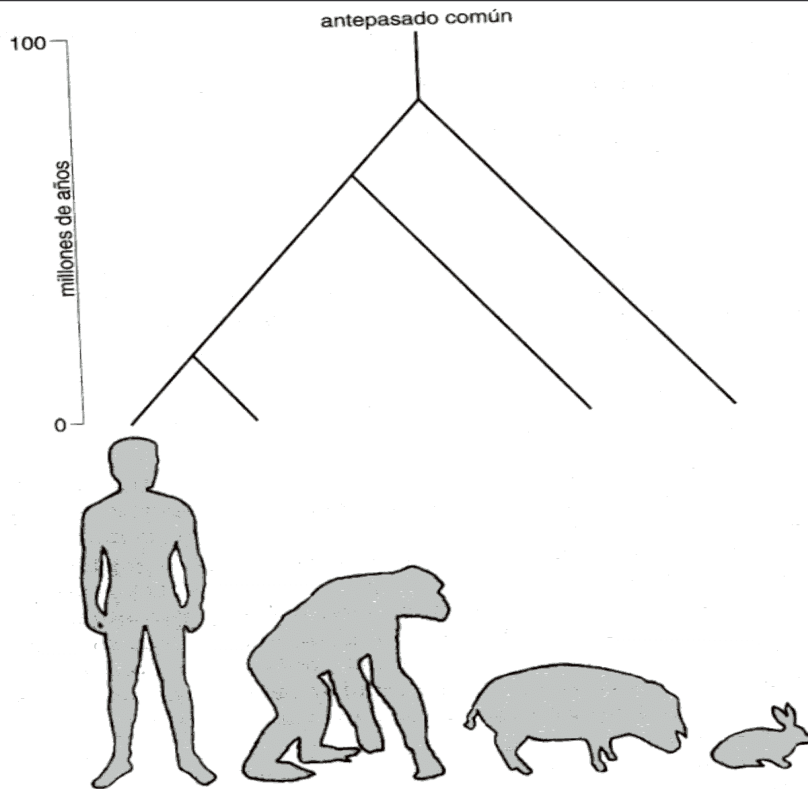
Per tant l'ADN és una mesura de la diferència genètica que hi ha entre individus. Això ens permet fer arbres evolutius de les espècies i saber quines estan més pròximes evolutivament i quines més llunyanes.

Les proteïnes també ens permeten comparar espècies i veure quin relació evolutiva hi ha entre ells.

➤ Un exemple és **l'estudi dels aminoàcids d'una cadena de l'hemoglobina**

Número de aminoácidos distintos en la cadena alfa de la hemoglobina del hombre, el gorila, el cerdo y el conejo.

	hombre	gorila	cerdo	conejo
hombre	0	1	19	26
gorila	1	0	20	27
cerdo	19	20	0	27
conejo	26	27	27	0



2.3. Árbol evolutivo de cuatro mamíferos, formado con arreglo a la cadena alfa de la hemoglobina.

- Un altre exemple és l'estudi dels aminoàcids d'una cadena de la insulina. Observa les diferències i fes un arbre evolutiu.

Especies	Aminoácidos			
	A 8	A 9	A 10	B 30
Cerdo	Thr	Ser	Ile	Ala
Hombre	Thr	Ser	Ile	Thr
Caballo	Thr	Gly	Ile	Ala
Carnero	Ala	Gly	Val	Ala
Pollo	His	Asn	Thr	Ala
Vaca	Ala	Ser	Val	Ala