

Paula Iancu

Paula Iancu

GENETICA
- Note de curs -



Editura UNIVERSITARIA
Craiova, 2021

Referenți științifici:
Conf.univ.dr. Radu-Lucian Pânzaru
Conf.univ.dr. Gheorghe Matei

Copyright © 2021 Editura Universitaria
Toate drepturile sunt rezervate Editurii Universitaria

Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României
IANCU, PAULA

Genetica - note de curs / Paula Iancu. - Craiova : Universitaria, 2021

Conține bibliografie

ISBN 978-606-14-1785-8

575

© 2021 by Editura Universitaria

Această carte este protejată prin copyright. Reproducerea integrală sau parțială, multiplicarea prin orice mijloace și sub orice formă, cum ar fi xeroxarea, scanarea, transpunerea în format electronic sau audio, punerea la dispoziția publică, inclusiv prin internet sau prin rețelele de calculatoare, stocarea permanentă sau temporară pe dispozitive sau sisteme cu posibilitatea recuperării informațiilor, cu scop comercial sau gratuit, precum și alte fapte similare săvârșite fără permisiunea scrisă a deținătorului copyrightului reprezintă o încălcare a legislației cu privire la protecția proprietății intelectuale și se pedepsesc penal și/sau civil în conformitate cu legile în vigoare.

Capitolul I. Genetica – știința eredității

1.1. Obiectul geneticii

Genetica este știința eredității și variabilității și se ocupă cu studiul mecanismelor de înregistrare, conservare și transmitere a informației ereditare de la o generație la alta, precum și cu studiul mecanismelor de schimbare a informației ereditare prin recombinare, transformare, conjugare și mutație.

Denumirea de genetică provine de la cuvântul grecesc gennao care înseamnă "a da naștere". Această denumire a fost atribuită științei despre ereditate și variabilitate de către William Bateson în anul 1906.

Denumirea de ereditate provine de la cuvântul latinesc hereditas, care înseamnă "moștenire". De asemenea, termenul de variabilitate provine de la cuvântul latinesc variare care înseamnă "a se schimba". Variabilitatea este diferențierea ereditară sau neereditară, fie în structura permanentă a celei, fie între indivizii unei populații, fie între populații.

Deci, genetica se ocupă de două aspecte contradictorii: pe de o parte de ereditate, care conservă la descendenți trăsăturile specifice ale ascendenților, iar pe de altă parte, de variabilitate, care determină modificarea trăsăturilor ereditare.

Comparativ cu alte discipline, genetica este o disciplină științifică tânără. Bazele teoretice ale geneticii au fost puse de Johan Gregor Mendel (1822-1884), prin formularea și comunicarea primelor legi ale eredității în 1865 și publicate în 1866 sub titlul "Versuche über Pflanzenhybriden". Genetica a devenit o știință biologică abia după anul 1900, când legile lui Mendel au fost redescoperite concomitent și independent de Hugo de Vries (Olanda), C. Correns (Germania) și E. Tschermak (Austria).

De atunci, pe măsura înțelegerii unor fenomene biologice, genetica a reușit să se înscrie ca o știință a vieții care stă nemijlocit la baza cunoștințelor despre plante, animale, om și care concură direct la realizarea tuturor progreselor din biologie, agricultură, medicină, etc.

Prin descoperirile efectuate în domeniul cunoașterii organismelor, genetica s-a situat în centrul științelor biologice, concurând la realizarea "revoluției biologice", care prin implicațiile ei profunde a influențat viața omului într-o mai mare măsură decât "revoluția mecanică" din secolul al XIX-lea sau decât actuala "revoluție tehnologică".

Prin obiectivele de cercetare, genetica a realizat o serie de legături cu alte științe și s-a diversificat într-un ritm uimitor.

1.1.1. Scopul și importanța geneticii

Genetica, având ca obiect de studiu ereditatea, una din proprietățile fundamentale ale tuturor organismelor, este o disciplină de cultură generală de larg interes, care contribuie la dezvoltarea cunoștințelor omului, ajutându-l să înțeleagă "esența materială a vieții". În plus, pe specialist, genetica îl ajută să elaboreze și să utilizeze, în folosul societății, metodele științifice de ameliorare a plantelor și animalelor în vederea obținerii unor producții mai mari și de calitate.

Domeniul de preocupare al geneticii este determinat și diferențiat de diversitatea organismelor. Astfel, ereditatea virusurilor este studiată de genetica virusurilor, a microorganismelor de genetica microbiană, a plantelor și animalelor de genetica vegetală și animală, a omului de genetica umană.

Capitolul I. Genetica – știința eredității

Genetica s-a diferențiat în funcție de multitudinea caracterelor pe care le studiază. Genetica cercetează caracterele biologice evidente individuale și determină mecanismul transmiterii lor după regulile stabilite de genetica clasică. Caracterele biologice pot fi determinate de factorii ereditari, adică de gene cromozomale zise și mendeliene sau de determinanți necromozomali, adică de factori citoplasmatici zise ne-mendeliene.

Genetica cercetează natura fizico-chimică a informației genetice și mecanismul traducerii acesteia în expresii fenotipice caracteristice diferitelor organisme, adică structura materialului ereditar la nivel molecular, rolul acestuia de a coordona și armoniza procesele de sinteză, dezvoltare, diferențiere și evoluție a organismelor. Se trece în acest caz la genetica moleculară.

Genetica cercetează ereditatea și variabilitatea la nivelul populației. Studiul frecvenței și interacțiunii genelor, a influenței mutației, selecției și migrației asupra populației a generat genetica populațiilor.

Rezultă astfel faptul că genetica are un domeniu larg, complex și profund de preocupări cu implicații foarte diferite.

Scopul și importanța geneticii sunt puternic subliniate și de ideea de care sunt animați toți cei ce lucrează în genetică "pentru binele omenirii".

Dintre problemele care relevă importanța geneticii, sunt de reținut următoarele:

- rolul geneticii în mobilizarea și sporirea surselor de hrană;
- doctrina progresului genetic în contextul apărării eredității omului;
- prevenirea riscului genetic, determinat de factorii mutageni din mediul înconjurător, ca una din problemele principale în apărarea sănătății publice;
- ingineria genetică și biotehnologiile, potențe reale și aspecte morale;
- succesele geneticii în noțiunea de știință modernă.

În prezent, este greu de presupus progresul agriculturii fără concursul nemijlocit al geneticii. Disciplinele tehnologice ca: agrotehnică, fitotehnică, zootehnică, protecția plantelor și animalelor au contribuit și vor contribui la sporirea producțiilor, dar progresul așteptat, pe care trebuie să-l realizeze agricultura depinde de gradul de schimbare a genofondului și această schimbare revine geneticii.

Geneticienii și amelioratorii trebuie să-și conjuge eforturile pentru agricultura viitorului, care să fie una din disciplinele de sinteză, o știință practică și teoretică de mare generalizare care să satisfacă nevoile sociale.

1.2. Metodica de cercetare

Cunoștințele despre ereditate s-au dezvoltat în strânsă interdependență cu dezvoltarea celorlalte științe biologice cu care genetica este în strânsă legătură. Genetica ocupă o poziție centrală și are rol unificator din ce în ce mai pronunțat. Acest rol se realizează pe două căi: pe de o parte, prin faptul că se folosește de metodele de cercetare și de cunoștințele altor discipline, iar, pe de altă parte, prin faptul că pătrunde din ce în ce mai adânc în fiecare din domeniile mai specializate ale biologiei.

Genetica a dobândit un caracter de disciplină generală pentru că are drept obiect de studiu o proprietate generală a organismelor – ereditatea. Fiind o disciplină în mare măsură experimentală, s-a dezvoltat în funcție de metodele de cercetare care s-au folosit pentru cunoașterea fenomenelor ereditare.

Capitolul I. Genetica – știința eredității

Metoda hibridologică. Studiul eredității a început cu această metodă. Aceasta constă în încrucișarea organismelor cu ereditate diferită și analiza moștenirii caracterelor la urmași pe baza statisticii matematice. Este o metodă specific genetică pentru că a fost pentru prima dată în mod științific de către G. Mendel, iar ulterior dezvoltată și generalizată de continuatorii săi.

Prin această metodă combinată, care-și păstrează și azi valoarea, au evoluat o serie de legități ale transmiterii ereditare. Pe fundamentul lor s-au dezvoltat cunoștințele despre ereditate în perioada clasică de dezvoltare a geneticii.

Analiza statistică a descendențelor hibride a permis demonstrarea frecvenței segregării genelor, a structurii genotipurilor și a categoriilor fenotipice; a stabilit frecvența de apariție și de manifestare a unui fenomen genetic ca urmare a mutației sau a recombinării; a dat informații despre probabilitatea repetabilității unor evenimente ereditare.

Metoda citologică. Odată cu dezvoltarea studiului celulei și al elementelor sexuale, s-a ajuns la concluzia că în realizarea fenomenelor ereditare un rol important îl joacă formațiunile nucleului cunoscute sub denumirea de cromozomi. Studiul acestora și al altor componente celulare cu funcție ereditară s-a făcut prin metoda citologică, combinată cu cea hibridologică și a dus la dezvoltarea unei noi ramuri a geneticii denumită citogenetică.

Metoda radiațiilor. Folosirea acțiunii radiațiilor asupra substanței ereditare a dus la modificarea eredității, iar studiile efectuate asupra mecanismului de folosire a acestora au determinat conturarea unei noi ramuri a geneticii, radiogenetica. Dezvoltarea acesteia a fost în strânsă legătură cu succesele obținute în domeniul energiei nucleare. Radiogenetica studiază influența radiațiilor asupra eredității și stabilește mijloacele de prevenire a efectului negativ al acestora asupra organismului.

Metoda biochimică. Pe măsura aprofundării cercetărilor de genetică s-a descoperit relația dintre ereditate și metabolism. Dezvoltarea acestor cunoștințe a dus la apariția unui nou domeniu al studiului eredității – genetica moleculară. Ea a stabilit modul în care codul genetic specifică și controlează realizarea reacțiilor biochimice din organism – mecanismele biochimice ale eredității. Cercetările de genetică moleculară presupun o largă colaborare între geneticieni, chimiști, fizicieni și matematicieni.

1.3. Etapele de dezvoltare a concepțiilor despre ereditate

Cu toate că genetica este o disciplină științifică tânără, fenomenele ereditare au constituit o veche provocare a omului. Din cele mai vechi timpuri omul s-a întrebat de ce seamănă sau de ce nu seamănă copiii cu părinții, care este mecanismul de transmitere ereditară și prin ce elemente ale corpului se realizează această transmitere? Deci, problema eredității a fost pusă de când s-a dezvoltat omenirea.

Așadar, izvoarele geneticii, ca și ale oricărei alte științe, trebuie căutate în activitatea practică, în modul în care omul a încercat să rezolve unele necesități ale societății omenești și să înțeleagă fenomenele care le patronează. Genetica își are originea în observațiile efectuate de om asupra fenomenelor ereditare surprinse în cursul preocupărilor sale de cultivare a plantelor și de creștere a animalelor și într-o măsură mai mică, în modul de transmitere a caracterelor la oameni. Evoluția cunoștințelor despre ereditate este interesantă și merită a fi reținute câteva concepții în legătură cu modul în care au fost intuite fenomenele ereditare și natura lor.

Capitolul I. Genetica – știința eredității

Concepțiile antice. Antichitatea cu filozofia ei generoasă a lăsat în istoria biologiei o serie de concepte care se apropie surprinzător de mult de actualele concepții despre ereditate. Popoarele vechi erau preocupate de problemele practice ale cultivării plantelor și creșterii animalelor, cunoșteau efectul polenizării, al selecției după predigreu dar nu-și explicau fenomenul ereditar.

Grecii au încercat să dea o explicație cauzelor eredității. Ideea care a dominat filozofia greacă fiind materialistă, grecii considerau că însușirile și caracterele descendenților se transmit prin "particule materiale", care își au sediul în diferite organe ale organismului. Empedocle susținea că aceste particule sunt niște "semințe", iar Anaxagora spunea că organismul se găsește "preformat" în spermatozoizi. Hipocrat a emis conceptul "panspermiei", conform căreia "sămânța bărbătească" și "sămânța femeiască" sunt formate din extracte ale organismului capabile să dea naștere altora. Aristotel a emis teoria "hematogenă" a spermiei, considerând să sângele este elementul material care transmite caracterele, etc.

În perioada dezvoltării culturii romane s-a ajuns la generalizări concretizate prin "recomandări" și "rețete" practice pentru selecția plantelor și animalelor. Astfel, Lucrețiu în lucrarea "De natura rerum", descrie mecanismul de păstrare și transmitere a caracterelor, dând ca explicație atavismul, iar Vergiliu în lucrarea sa "Georgice" și Columella în lucrarea "De re rustica" recomandau indicații cu privire la selecție și moștenirea caracterelor.

Concepțiile evului mediu. În evul mediu, datorită confruntărilor dintre imperiile vremii, dar mai ales a interdicției bisericii, cunoștințele biologice nu au progresat. Abia în secolele XVI-XIX au apărut o serie de curente, care preluând sub o formă sau alta ideile antichității au dezvoltat opiniile despre ereditate sub forma unor teorii.

Teoriile "preformiste" susțin că la animale și mai ales la om, viitorul organism se află gata preformat în celulele sexuale. Preformiștii s-au grupat în "spermatociști", care localizau viitorul organism în spermatozoizi și "ovociștii", care îl localizau în ovul. Aceste concepții au fost abandonate după ce C.F. Wolff și K.M. Baer au expus principiile teoriei epigenezei, conform căreia embrionul se dezvoltă din oul fecundat.

Secolul al XIX-lea a fost dominat de așa numitele teorii "corpulare" ale eredității, care considerau că ereditatea se transmite de la o generație la alta prin niște particule mici, care sunt difuzate în organism din celulele sexuale și care se concentrează în ele la maturitatea sexuală. Aceste particule (ipotetice) se considerau a fi libere de influența condițiilor de existență ca și de restul organismului; schimbările acestora neputând influența particulele ereditare. În acest secol ipotezele emise se apropie din ce în ce mai mult de explicarea cauzală a eredității.

Ch. Darwin emite teoria "pangenezei" după care particulele care transmit ereditatea, denumite "gemulele", migrează din toate părțile corpului în celulele sexuale unde se acumulează și de unde se transmit la urmași.

E. Haeckel formulează teoria "plastidulelor" conform căreia particulele ereditare, denumite "micele" sunt capabile de "autoreproducere"; totalitatea lor constituie "idioplasma" sau "plasma ereditară", care este independentă față de "trofoplasma", "plasma nutritivă" sau corpul organismului.

Hugo de Vries formulează teoria "panganelor" conform căreia în nucleu sunt localizate "pangenele" moștenite de la părinți de unde apoi migrează în organism și formează caracterele.

Capitolul I. Genetica – știința eredității

A. Weismann formulează teoria "plasmei germinative" care consideră că "determinanții" asigură transmiterea ereditară a caracterelor. Particulele elementare – determinanții – prin grupare, formează o serie de unități mai mari – ide – care la rândul lor se constituie în unități și mai mari denumite "idante".

După K.W. Nägeli și A. Weismann, organismul este constituit din două părți distincte: "soma" sau "corpul" și "plasma germinativă" sau "germenul", care nu este sub influența somei.

Teoriile corpusculare, deși, speculative, au avut marele merit de a localiza ereditatea la nivelul unor particule materiale care au capacitatea de a se autoreproduce, de a se acumula din generație în generație și de a se transmite la urmași.

În secolul al XVIII-lea s-au obținut primii hibridi interspecifici la plante. Astfel, s-au efectuat hibridări între *Dianthus barbatus* x *D. caryophyllus* (T. Fairchild)(garofița), între *Nicotiana tabacum* x *N. glutinosa* (J. Kolreuter)(tutunul). Cercetările efectuate asupra acestora au dus la constatarea unor caractere intermediare între formele parentale ca și la sterilitatea unor descendenți.

În secolul XIX hibridarea plantelor și a animalelor a stat în centrul preocupărilor multor biologi, obținându-se tot mai multe informații legate de comportarea acestora.

Primul congres de genetică din 1899 a fost de fapt o conferință cu tema "Hibridarea și ameliorarea varietăților cu polenizare încrucișată". Contribuții valoroase în hibridare au adus Ch. Kollings, C. Hallet, T. A. Knight, în Anglia; L. Vilmorin, A. Sagerat, Ch. Naudin, în Franța; F. Gärtner, în Olanda, etc.

Conceptiile evoluționiste. Secolul XIX a cunoscut prima teorie evoluționistă formulată de Jean Baptiste Lamarck în lucrarea "Philosophie zoologique", care datorită unor cauze social-politice și a lipsei de circulație rămâne insuficient cunoscută, dar și nerecunoscută. În anul 1859 Ch. Darwin publică remarcabila sa lucrare "Originea speciilor", în care a expus bazele teoriei evoluționiste despre ereditate și variabilitate.

În secolul XIX se acumulează tot mai multe observații, care duc la elaborarea teoriei "celulare" (M. J. Schleiden și T. Schwann), descoperirea diviziunii indirecte a celulei (E. Strasburger și V. Flemming) și a cromozomilor (W. Waldeyer). Toate aceste cunoștințe au constituit fundamentul pe care s-a putut edifica genetica drept știința eredității și variabilității. Aceste evenimente biologice au scos în evidență că nucleul are un rol important în înmulțirea celulei și a organismelor și că dintre formațiunile nucleului, cromozomii, datorită comportării lor legice în procesul de formare a elementelor sexuale și a fecundării au un rol deosebit în transmiterea ereditară. Aceste constatări cu privire la ereditate au fost explicate numai după aplicarea largă a metodei hibridologice, calea cea mai sigură de diversificare și evoluție a organismelor.

1.4. Dezvoltarea geneticii ca știință

Istoria dezvoltării geneticii se împarte în două perioade distincte: clasică și modernă.

Perioada clasică. Prima perioadă de dezvoltare a geneticii poate fi considerată ca fiind cuprinsă între anii 1900, când au fost redescoperite lucrările lui G. Mendel și anul 1944, când s-a descoperit de către O. Avery și colab., că ADN-ul deține și transmite informația ereditară.

Johan Gregor Mendel (1822-1884) în lucrarea sa "Versuche über Pflanzenhybriden" (1865) a expus rezultatele obținute în decursul a nouă ani privind

Capitolul I. Genetica – știința eredității

hibridarea la *Pisum*. J. G. Mendel a folosit metoda hibridologică combinată cu analiza matematică, ajungând pe această cale la teoria "factorilor ereditari" sau teoria "eredității indirecte". El a presupus că celulele sexuale posedă "unități ereditare" sau "factori ereditari" și că aceștia se transmit relativ independenți de la o generație la alta. Prin regruparea factorilor ereditari, în urma încrucișării, se pot naște descendenți care să exteriorizeze caracterele dominante ale unuia sau ale ambilor părinți sau chiar caractere noi.

Hugo de Vries (1848-1935) în urma observațiilor efectuate la *Oenothera lamarckiana* (luminița sau onagrul) a emis teoria "mutaționistă", conform căreia mutațiile sunt modificări spontane sau întâmplătoare dar ereditare, provocate de cauze interne, fără intervenția condițiilor de mediu. După H. de Vries, procesul de evoluție este determinat de una sau mai multe mutații al căror sens poate fi progresiv sau regresiv.

W. Johannsen (1857-1921), făcând analiza populațiilor autogame a formulat teoria "liniei pure". El consideră populația autogamă ca un factor compus, adică o unitate biologică heterogenă care poate fi descompusă în biotipuri după expresia fenotipică a indivizilor care au același genotip. Descendențele unui individ homozigot, în urma autopolenizării, formează o linie pură (indivizii sunt identici).

Cu prilejul formulării teoriei pure, W. Johannsen a propus noțiunea de genă pentru a defini factorul ereditar care determină un caracter sau o însușire și noțiunea de genotip pentru a defini totalitatea genelor unui organism (masa ereditară), dar și noțiunea de fenotip pentru a defini totalitatea caracterelor și însușirilor unui individ la un moment dat al dezvoltării sale.

Thomas H. Morgan (1866-1945) a preluat ideea lui W. S. Sutton și T. Boveri, cum că factorii ereditari sunt localizați în cromozomi și o dezvoltă, punând bazele teoriei "cromozomice a eredității". Pentru lucrările sale deosebit de valoroase, T. H. Morgan a fost distins cu Premiul Nobel în anul 1933.

Începând cu deceniul al doilea al secolului XX, se caută tot mai mult noi metode de diversificare a bazei ereditare pe baza mutațiilor. În acest scop s-au organizat lucrări de genetică în echipe mari și specializate. Ca urmare, s-au conturat noi domenii de cercetare, noi realizări.

Mutageneza i-a fascinat pe geneticieni. Descoperirea radioactivității și efectele acesteia asupra organismelor vii a atras atenția unui număr mare de cercetători și a dus la dezvoltarea unui nou domeniu al geneticii – radiogenetica.

Cercetările de mutageneză artificială la nivelul genei, inițiate încă din 1927 de H. J. Muller la *Drosophila melanogaster* (musculița de oțet) au pus bazele științifice ale radiogenezei. Pentru realizările sale, i s-a conferit Premiul Nobel în 1946.

Lucrările lui L. J. Stadler (1928) la *Zea mays* (porumb) au deschis calea cercetărilor de mutageneză la plante.

Mutageneza chimică s-a utilizat după primul război mondial și a cunoscut o mare dezvoltare ca urmare a efectelor puternice pe care le au anumite substanțe chimice, în special cele alkilante, asupra eredității organismelor. Conceptul de mutageneză chimică a fost formulat și dezvoltat de S. Benzer, E. Freese, Charlotte Auerbach, C. D. Darlington, P. Koller, F. Crick și alții.

Cercetările lui H. Nilsson-Ehle (1908) la *Triticum* (grâu), E. M. East (1916) la *Nicotiana* și *Zea*, C. B. Davenport (1947) la om, au demonstrat că așa numitele

Capitolul I. Genetica – știința eredității

caractere "cantitative" se află sub controlul genetic al factorilor multipli și că se comportă după regulile mendeliene.

O altă categorie de cercetări și-a propus să determine valoarea genetică a populațiilor. Astfel a apărut genetica populațiilor ca rezultat al colaborării dintre biologie și matematică. Pe această cale se determină frecvența genelor și cauzele care determină restructurarea lor în interiorul populației. În acest sens sunt remarcabile lucrările începute de F. Galton (1906) și continuate de W. S. Gossett (student) (1907), S. H. Hardy (1908), W. Weinberg (1909), R. A. Fischer (1918), S. Wright (1931), etc.

Analiza populațiilor relevă că fondul de gene al acestora se formează în timp și în spațiu bine delimitate. Studiile lui N. Vavilov demonstrează elocvent acest lucru, pe baza studiului formelor provenite din centrele de origine ale speciilor. N. Vavilov a avut marele merit de a pune problema colectării și conservării nealterate a fondului de gene din centrele de origine.

Perioada modernă. Perioada modernă de dezvoltare a geneticii poate fi considerată ca fiind cea mai dinamică, cea mai fecundă și cea mai captivantă. În această perioadă, al cărei început poate fi considerat anul 1944, s-au înscris rezultate uimitoare, care au impulsionat atât cercetările teoretice, cât și activitatea practică. S-a dezvoltat o nouă ramură a geneticii – genetica moleculară.

În 1944, O. T. Avery, C. M. MacLeod și M. McCarty descoperă că substanța chimică ce conține, conservă și transmite informația ereditară este acidul dezoxiribonucleic (ADN-ul) din cromozomi, explicând astfel fenomenul de transformare genetică la bacterii sesizat de F. Griffith (1928).

În 1946, J. Lederberg și E. L. Tatum stabilesc fenomenul de recombinare genetică la bacterii, iar M. Delbrück și W. T. Bailey la bacteriofagi.

În 1953, J. D. Watson, F. H. C. Crick și M. H. F. Wilkins stabilesc modelul de alcătuire al ADN-ului, ceea ce a dus la impulsionarea cercetărilor privind acizii nucleici. În același an, George Palade, savant american de origine română, descoperă ribozomii și mai târziu definește rolul acestora în sinteza proteinelor, fapt pentru care a fost distins cu Premiul Nobel (1973).

În 1955, S. Benzer determină structura fină a materialului genetic al fagului T4 al bacteriei *Escherichia coli* și propune reglajul genetic. De asemenea, echipa alcătuită din M. Grunberg-Manago și S. Ochoa reușesc să obțină biosinteza artificială a ARN-ului.

În 1956, A. Kornberg reușește să realizeze biosinteza artificială a ADN-ului, iar în 1961, F. Jacob și J. Monod presupun existența ARN-ului mesager, care asigură transferul informației genetice de la ADN la ribozomi și stabilesc reglajul genetic al sintezei proteinelor. Tot în 1961, F. H. C. Crick, J. Watson și M. Wilkins concluzionează că limbajul genetic se exprimă prin codul genetic.

În 1966, cercetările complexe și paralele ale lui S. Ochoa, W. Nirenberg și H. G. Khorana au condus la descifrarea codului genetic.

În 1968, R. H. Holley stabilește secvența completă a nucleotidelor în molecula de ARN de transport. În 1969, J. Beckwith și colaboratorii săi, reușesc să izoleze gena.

În 1970, H. G. Khorana și colaboratorii săi reușesc să realizeze sinteza totală a unei gene compusă din 77 de nucleotide, capabilă să exprime o anumită specificitate unei rase de drojzii. Altă echipă alcătuită din D. Baltimore, H. Temin și R. Dulbenko au demonstrat posibilitatea transferării "informației cancerizării" de ARN existent în virusul Rous unui alt ARN.

Capitolul I. Genetica – știința eredității

În 1971, A. M. Lewis realizează prima operațiune de "chirurgie genetică" prin crearea unui virus hibrid între virusul gripal și virusul SV40.

În 1972, H. G. Khorana pune în evidență endonucleazele de restricție, enzime cu ajutorul cărora se pot realiza operațiuni de "chirurgie genetică".

În 1976, H. Goodman și colaboratorii reușesc să creeze o bacterie producătoare de insulină prin transferul unei gene de la șoarece.

În 1978, W. Arber, D. Nathan, H. Smith, prin utilizarea enzimelor de restricție în genetica moleculară largesc conceptul de genă și de manipulare a ei.

Descoperirile genetice menționate au fost de o deosebită însemnătate, fapt ilustrat și prin recunoașterea exprimată prin multitudinea de premii Nobel acordate.

Pe baza descoperirii codului genetic, s-a precizat că genele sunt reprezentate prin segmente ale moleculei de ADN, de mărime diferită și cu structură moleculară determinată. Ele controlează și specifică sinteza proteinelor și enzimelor din organism. Codul genetic reprezintă esența acestei specificări, care se concretizează prin determinarea succesiunii aminoacizilor din molecula proteinelor sintetizate. În acest mecanism, ARN intervine ca un fel de intermediar între ADN și proteine. Proteinele reprezintă componenta organică fundamentală a materiei vii. Prin specificarea sintezei lor, genele sunt capabile să determine un metabolism specific și prin aceasta, formarea unor caractere corespunzătoare.

S-au formulat și păreri foarte îndrăznețe cum că pe baza cunoașterii codului genetic și a mecanismelor intime de acțiune a materialului genetic se va putea trece la sinteza artificială dirijată a proteinelor. Aceasta echivala cu dirijarea procesului de construire a organismului viu. În prezent, metodele noi de investigație în structura fină a materialului genetic se realizează sub denumirea de inginerie genetică.

Cercetările consacrate ingineriei genetice au luat o mare amploare și s-au obținut rezultate remarcabile. Izolarea și sinteza artificială a genelor, transferul artificial al genelor, obținerea de plante haploide dintr-o singură celulă, hibridarea celulară între specii foarte îndepărtate filogenetic și chiar între plante și animale, sunt realizări care au deschis o largă perspectivă cercetărilor genetice. Din acest considerent, în perioada modernă, se poate spune că genetica a ajuns pe treptele cele mai nevralgice ale cunoașterii complexului și discretului fenomen al eredității.

1.5. Dezvoltarea geneticii în România

În țara noastră, cercetările de genetică și aplicarea cunoștințelor despre ereditate în practica ameliorării plantelor și animalelor au început la sfârșitul secolului al XIX-lea și au continuat cu un interes sporit.

În succesiunea istorică, cele mai reprezentative contribuții la dezvoltarea cunoștințelor despre ereditate au fost aduse de C. Vasilescu, N. Leon, C. Sandu-Aldea, N. Filip, Emil Racoviță, G. K. Constantinescu, Gh. Ionescu-Sișești, Tr. Săvulescu și alții.

C. Vasilescu a inițiat primele cercetări experimentale la animale, urmărind modul de segregare a caracterelor.

C. Sandu-Aldea a efectuat analiza concepțiilor despre ereditate și a propus metode noi de ameliorare a plantelor. Lucrarea sa "Ameliorarea plantelor agricole" (1915) este cel dintâi tratat de ameliorare publicat în țara noastră, iar lucrarea "Câteva idei fundamentale de ameliorare a plantelor agricole" (1925) este sinteza rezultatelor

Capitolul I. Genetica – știința eredității

proprii pe baza cărora propune metode de ameliorare a plantelor pentru condițiile naturale din România.

N. Filip în lucrările sale "Zootehnie generală" (1909) și "Caii" (1915) expune principiile geneticii și metodele de ameliorare a animalelor, contribuind la dezvoltarea cunoștințelor despre ereditate și aplicarea lor în practică.

După primul război mondial, cercetările de genetică au fost amplificate, diversificate și aplicate mai ales în domeniul ameliorării plantelor și animalelor, ca urmare a înființării institutelor de cercetări agronomice, zootehnice și speologice.

Emil G. Racoviță, în lucrarea sa "Evoluția și problemele ei" (1929) a stabilit legătura logică dintre ereditate și evoluție, dintre specie și condițiile de mediu.

Gh. K. Constantinescu a sintetizat cunoștințele de genetică în lucrarea sa "Zootehnie generală" (1932) unde a propus și realizat un amplu program de ameliorare a animalelor în cadrul Institutului de cercetări zootehnice pe care l-a condus (22 de ani).

Gh. Ionescu-Sișești a avut preocupări în domeniul agrotehnicii, dar a fost și creator de soiuri de grâu, ce a promovat dezvoltarea geneticii și ameliorării plantelor în cadrul Institutului de cercetări agronomice București pe care l-a și condus (20 de ani).

Traian Săvulescu a pus bazele școlii românești de fitopatologie pe fondul general al cunoștințelor de genetică, evidențiind legătura dintre însușirile de rezistență a plantelor la boli cu zestrea lor ereditară.

În alte domenii de activitate au existat de asemenea numeroși cercetători care au adus contribuții la dezvoltarea geneticii ca N. Leon, D. Voinov, Gh. Marinescu, N. Ionescu-Sișești, etc. Ca urmare a activității desfășurate a fost posibilă construirea Societății de genetică din România (1936), care a reunit specialiști din toate domeniile de cercetare. De remarcat sunt și cercetările efectuate de F. Rainer și C. Parhon în domeniul geneticii umane, D. Contescu și N. Teodoreanu în domeniul geneticii animale, Victor Ghimpu pentru cercetările de citogenetică inițiate în țara noastră și N. A. Săulescu, St. Popescu în cele de ameliorare, etc.

După cel de-al doilea război mondial, cercetările în domeniul geneticii și al ameliorării plantelor și animalelor au cunoscut o considerabilă dezvoltare ca urmare a faptului că s-au creat bazele necesare investigației în acest domeniu, prin înființarea a numeroase institute de cercetare și prin dezvoltarea învățământului superior. Astfel eforturile depuse de cadrele didactice și de cercetători au condus la crearea de numeroase soiuri și hibrizi de plante și la îmbunătățirea raselor de animale.

Capitolul II. Bazele citologice ale eredității

"Omnis cellula e cellulae" (orice celulă provine dintr-o altă celulă).

R. Virchow (1898)

2.1. Celula – unitatea de bază a vieții și eredității

Celula este unitatea fundamentală a vieții, cel mai mic sistem viu cu structură și funcții biologice, cu metabolism individual, ciclul de viață și energie independent, capabil de a crește și de a se autoreproduce.

Celula, ca treaptă de organizare, reprezintă unitatea elementară a materiei vii, cu o structură atât de complexă încât poate exista ca formațiune independentă de viață.

Celulele se pot asocia facultativ între ele formând colonii sau în asociații obligatorii formând țesuturi. Celulele sunt elementele de construcție ale tuturor organismelor, bacteriilor, protozoarelor, plantelor, animalelor și omului. Virusurile fac excepție de la organizarea celulară clasică.

Celulele, după funcțiile lor, sunt somatice când aparțin corpului și gametice când sunt specializate pentru reproducere. Cu toate că celulele sunt diferențiate ca formă și mărime, la toate organismele sunt organizate după același plan fundamental, fiind formate din: membrană, citoplasmă și nucleu (la eucariote) și nucleoid (la procariote).

Evoluția cunoștințelor despre celulă are o istorie lungă. Denumirea de celulă a fost introdusă de R. Hooke (1665) care a sesizat pentru prima oară existența celulelor cu un microscop construit de el. În secolele următoare noi descoperiri vin să completeze imaginea celulei. R. Brown (1831) a observat nucleul, iar botanistul M. I. Schleiden și zoologul T. Schwann (1839) au pus bazele teoriei celulare.

Prin teoria celulară a fost postulată dogma conform căreia celula reprezintă unitatea structurală a materiei vii, în care se manifestă toate procesele vitale și ereditatea.

Pe baza cunoștințelor despre fenomenele celulare, a apărut o nouă disciplină citologia, care și-a propus să analizeze structura și să precizeze funcțiile componentelor celulei.

În secolul al XIX-lea, pe baza cercetărilor asupra celulelor sexuale și a fecundării, au fost emise numeroase păreri cu privire la rolul acestora în ereditate. Către sfârșitul secolului și începutul secolului XX, O. Hertwig (1870), S. Strasburger (1876, 1884), W. Fleming (1879), T. Boveri (1889, 1902), W. Sutton (1902), M. Stevens (1905) și alții au descris fenomenele citologice ce au loc în cursul procesului de formare a celulelor sexuale și în timpul fecundării. Au fost cercetate fenomenele legate de modificările nucleilor celulelor sexuale și mai ales, mecanismul reducerii numărului de cromozomi care are loc în cadrul diviziunilor de maturare a celulelor sexuale. Cercetările citologice asupra mitozei, meiozei și fecundării au determinat un progres remarcabil asupra dezvoltării cunoștințelor despre ereditate.

Atenția unor cercetători a fost amplificată pe de o parte, de inegalitatea morfologică și structurală dintre ovul și spermatozoid, iar pe de altă parte, de echipotența acestora în transmiterea caracterelor părinților la descendenți. S-a ajuns la concluzia că elementul comun de constituție al acestora – nucleul – conține materialul ereditar.