

TEMA 5. GENETICA UMANĂ

1. Omul – obiect de studiu al geneticii
2. Ereditatea caracterelor monogenice
3. Ereditatea caracterelor poligenice
4. Ereditatea caracterelor înlănțuite cu sexul

1. OMUL – OBIECT DE STUDIU AL GENETICII

În lumea vie legile geneticii au un caracter universal și sunt valabile inclusiv și pentru om. Genetica umană s-a constituit și s-a dezvoltat ținând cont de anumite particularități specifice care creează dificultăți în studierea eredității și variabilității omului. Acestea sunt următoarele:

- imposibilitatea realizării unor încrucișări direcționate între oameni pentru analiza lor genetică;
- numărul mic de descendenți;
- imposibilitatea utilizării mutagenzei experimentale la om;
- maturizarea sexuală târzie;
- imposibilitatea asigurării unor condiții egale și strict controlate pentru creșterea descendenților născuți de la părinți diferiți;
- cunoașterea parțială a modului de expresiei caracterelor ereditare ale omului;
- un număr relativ mare de cromozomi ($2n = 46$) care se deosebesc greu între ei.

Cu toate acestea, genetica umană se dezvoltă într-un ritm rapid datorită perfecționării metodelor de cercetare, cunoștințelor și experienței dobândite de biologi și medici.

2. EREDITATEA CARACTERELOR MONOGENICE

La om, ca și la toate celelalte organisme eucariote, materialul genetic este reprezentat de ADN care formează cu proteine de structură (histone) cromozomi (fig. 5.1; fig. 5.2).

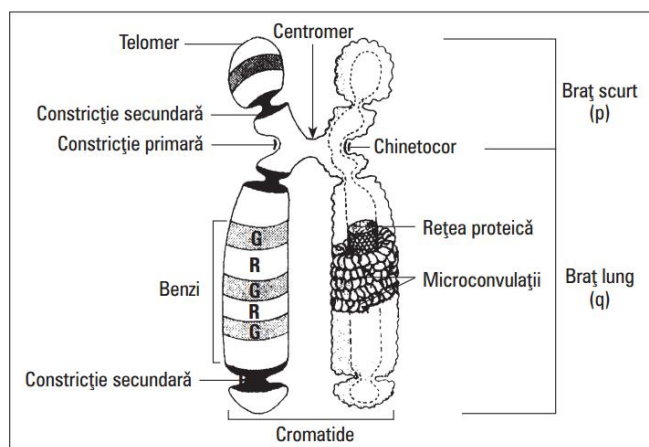


Fig. 5.1. Structura unui cromozom

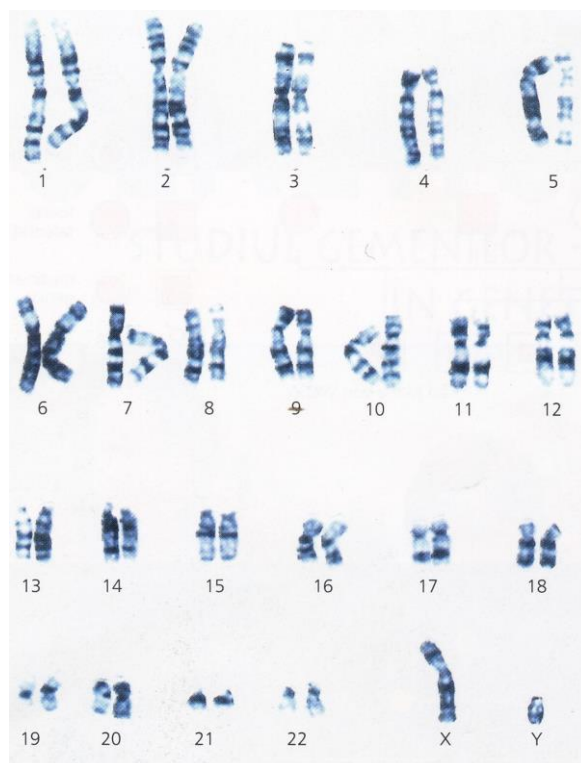


Fig. 5.2. Cariotipul uman

Genele pot exista în două sau mai multe forme alternative, care determină diferite expresii fenotipice ale aceluiași caracter. Aceste variante de genă care pot determina diferite variante ale unui caracter (ochi căprui/ ochi albaștri) și ocupă aceeași poziție pe cromozom se numesc *alele* sau *gene alele* (fig. 5.3). Genele care ocupă poziții diferite pe cromozomii omologi sau sunt localizate pe cromozomi diferiți se numesc *gene nealele*.



Fig. 5.3. Gene alele G-g; Gene nealele G-W.

Organismul care are două alele identice pe același locus (poziție) al cromozomilor omologi (G-G sau g-g; W-W sau w-w) se numește *homozigot*, iar organismul care are două alele diferite (Gg; Ww) –heterozigot.

Caracterele umane pot fi determinate de o singură genă (*monogenice*) sau de 2 sau mai multe gene și mediu (*poligenice*). În tabelul 5.1 sunt prezentate unele caractere umane monogenice.

Tabelul 5.1. Caractere monogenice autozomale

Caractere dominante (A)	Caractere recesive (a)
Ochi negri/căprui	Ochi albaștri/verzi
Ochi mari	Ochi mici
Păr negru/castaniu	Păr deschis la culoare
Păr cârlionțat	Păr ondulat
Păr ondulat	Păr drept
Nas coroiat	Nas drept
Nas mare	Nas mic
Prezența pistruilor	Absența pistruilor
Dreptaci	Stângaci
Factor rhesus pozitiv	Factor rhesus negati

Genele dominante se manifestă la indivizii heterozigoți, iar genele recesive sunt inhibitate și nu se expresează la heterozigoți. Bunăoară, culoarea ochilor la om se transmite prin ereditate în felul următor:

- A – ochi căprui
- a – ochi albaștri

$$P: \text{♀ } AA \times \text{♂ } aa \Rightarrow$$

F₁

♀ \ ♂	a
A	Aa căprui

$$P: \text{♀ } Aa \times \text{♂ } Aa \Rightarrow$$

F₂

♀ \ ♂	A	a
A	AA căprui	Aa căprui
a	Aa căprui	aa albaștri

Genele alele pot interacționa între ele și să producă fenotipuri specifice. Un astfel tip de interacțiune se observă în cazul moștenirii grupelor sangvine umane după sistemul AB0.

Acest sistem se bazează pe prezența sau absența antigenelor A și B pe suprafața eritrocitelor și a anticorpilor α și β în serul sangvin. Persoana care are în sânge fie unul, fie ambii anticorpi nu poate primi sânge care conține antigenele corespunzătoare, deoarece se va produce aglutinarea globulelor roșii. Grupa sanguină este determinată de trei alele ale unei gene: I^A, I^B, I^O. Primele două alele sunt dominante, iar a treia este recesivă în raport cu primele două. Interacțiunea a două alele (I^A și I^B) ale unei gene I determină apariția unui nou fenotip – grupa IV sau grupa AB . Organismul heterozigot, genotipul I^AI^B, conține ambele gene în stare funcțională, iar acest fenomen se numește *codominanță*.

♀ - I^AI^A - (II)
 ♂ I^BI^B - (III)

P: ♀ I^AI^A × ♂ I^BI^B ⇒

F ₁	
♀ \ ♂	I ^B
I ^A	I^AI^B - IV

Un șir din trei sau mai multe forme alternative ale unei gene, care ocupă același locus pe un cromozom și determină o manifestare diferită a caracterului respectiv, se numește *alelism multiplu*. Alelele multiple apar în urma mutațiilor succesive ale unei gene dintr-un anumit locus. Însă fiecare individ poate avea cel mult două alele din acest șir. Structura genotipică a grupelor sangvine este prezentată în tabelul 5.2.

Tabelul 5.2. Grupele sangvine în sistemul ABO

Fenotipul (grupa)	Genotipul	Antigenele	Anticorpții
I	I ^O I ^O	-	α; β
II	I ^A I ^A ; I ^A I ^O	A	β
III	I ^B I ^B ; I ^B I ^O	B	α
IV	I ^A I ^B	AB	-

Sistemul ABO trebuie să fie luat în considerare la transfuzia de sânge.

3. EREDITATEA CARACTERELOR POLIGENICE

Multe caractere umane sunt determinate de 2 sau mai multe gene care interacționează specific. Genele care condiționează formarea unuia și aceluiași caracter cantitativ se numesc *gene polimere*, iar fenomenul – *polimerie*. Într-un sistem de gene multiple sunt alele active, cu expresie fenotipică, simbolizate cu majuscule A₁, A₂, A₃...A_n și alele inerte sau pasive fără efect asupra fenotipului, care se notează cu minuscule a₁, a₂, a₃...a_n.

Fenomenul de însumare a efectelor parțiale ale alelelor din mai multe perechi de gene implicate în expresia unui caracter cantitativ poartă denumirea de *aditivitate*.

Pigmentația pielii la om este controlată de un sistem de gene multiple polimere. Se consideră că diferențele între rasa albă și cea neagră ar avea la bază două gene multiple (P₁P₁P₂P₂ și p₁p₁p₂p₂), care prin acțiunea lor contribuie la dezvoltarea aceleiași caracteristici și au un efect aditiv, determinând astfel acumularea pigmentului melanina în pielea omului. Conținutul acestui pigment variază la diferite grupe umane: 0 - 11% la albi, 12 - 25% la mulatri deschiși, 26 - 40% la mulatri tipici, 41 - 55% la mulatrii închiși și 56 - 78% la negri.

P: ♀ P₁P₁P₂P₂ – negresă × ♂ p₁p₁p₂p₂ – alb ⇒ F₁ P₁p₁P₂p₂ – mulatru tipic
 P: ♀ P₁p₁P₂p₂ × ♂ P₁p₁P₂p₂ ⇒ F₂

♀ \ ♂	P ₁ P ₂	P ₁ p ₂	p ₁ P ₂	p ₁ p ₂
P ₁ P ₂	P₁P₁P₂P₂ negru	P ₁ P ₁ P ₂ p ₂ mulatru închis	P ₁ p ₁ P ₂ P ₂ mulatru închis	P ₁ p ₁ P ₂ p ₂ mulatru tipic
P ₁ p ₂	P ₁ P ₁ P ₂ p ₂ mulatru închis	P ₁ P ₁ p ₂ p ₂ mulatru tipic	P ₁ p ₁ P ₂ p ₂ mulatru tipic	P ₁ p ₁ p ₂ p ₂ mulatru deschis
p ₁ P ₂	P ₁ p ₁ P ₂ P ₂ mulatru închis	P ₁ p ₁ P ₂ p ₂ mulatru tipic	p ₁ p ₁ P ₂ P ₂ mulatru tipic	p ₁ p ₁ P ₂ p ₂ mulatru deschis
p ₁ p ₂	P ₁ p ₁ P ₂ p ₂ mulatru tipic	P ₁ p ₁ p ₂ p ₂ mulatru deschis	p ₁ p ₁ P ₂ p ₂ mulatru deschis	p ₁ p ₁ p ₂ p ₂ alb

Așadar, gradul de expresie a pigmenției pielii la om depinde de numărul genelor active în genotip.

4. EREDITATEA CARACTERELOR ÎNLĂNȚUITE CU SEXUL

Cariotipul uman include 46 de cromozomi, dintre care 44 de autozomi și 2 cromozomi sexuali (XX sau XY). Organismele de sex masculin și feminin la om se deosebesc printr-o pereche de cromozomi, care se numesc cromozomi ai sexului. La drozofilă și la mamifere sexul feminin este homogamic – celulele somatice au doi

cromozomi ai sexului identici din punct de vedere structural și funcțional - XX, iar sexul masculin este heterogametic – celulele somatice au doi cromozomi diferiți - XY (fig.5.2).

Caracterele înlănțuite cu sexul sunt determinate de genele localizate în cromozomii sexului X și Y. Cromozomii X și Y au sectoare omoloage în care genele sunt reprezentate de două alele. Totodată, atât în cromozomul X, cât și în cromozomul Y sunt sectoare neomoloage. Aceste porțiuni ale cromozomului X conțin gene care n-au alele în cromozomul Y (gena hemofiliei clasice la om, gena daltonismului, gena distrofiei musculare Duchenne). În același timp, pe sectorul neomolog al cromozomului Y sunt localizate gene care n-au alele în cromozomul X (gena care determină creșterea părului pe marginea pavilionului urechii la om). Acestea se transmit prin ereditate doar pe linie paternă – de la tată la fiu.



Fig. 5.4. Caracter holandric

Indivizii diploizi care posedă într-un anumit locus doar o singură alelă dintr-o pereche se numesc *hemizigoți*. La organismele de sex feminin, o genă recesivă înlănțuită cu cromozomul X, se manifestă doar în stare homozigotă, iar la organismele de sex masculin care au un singur cromozom X, caracterul recesiv se manifestă în prezența unei singure alele recesive.

Genele înlănțuite cu cromozomul X se transmit de la tată doar indivizilor de sex feminin, iar de la mamă – în egală măsură între indivizii de sex masculin și feminin.

X^H – coagulare normală a sângelui

X^h – hemofilie

$$P: \text{♀} X^H X^h \times \text{♂} X^H Y \rightarrow F_1$$

♀ \ ♂	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$ – sănătoasă	$X^H Y$ – sănătos
X^h	$X^H X^h$ – sănătoasă	$X^h Y$ – hemofilie