

**Disciplina: Biologie**

**Unitatea de învățare: Noțiuni generale privind ereditatea și variabilitatea la om**

## **Recapitulare 10. Recapitulare unitate de învățare**

**GENETICA** – ramura biologiei care studiază **ereditatea** și **variabilitatea** viețuitoarelor;

**EREDITATEA** – capacitatea viețuitoarelor de a primi de la ascendenți (părinți) și a transmite la descendenți (urmași) caracteristici distincte;

**VARIABILITATEA** – capacitatea viețuitoarelor de a se distinge unele de altele prin caracteristici specifice;

### **MATERIALUL GENETIC:**

- baza genetică a tuturor caracteristicilor unui individ; se află în celule sub formă de **cromozomi**, care conțin **acid dezoxiribonucleic (ADN)** și proteine, aflați în nucleul celulelor eucariote;
- **genotipul** – constituția genetică a unui individ;
- **fenotipul** – totalitatea caracteristicilor observabile ale unui individ;
- Molecula de ADN conține secvențe codificate numite gene; este alcătuită din **două lanțuri** (catene) răsucite în spirală, ce conțin numeroase unități mai simple numite **nucleotide**;

**Cariotipul** – totalitatea cromozomilor dintr-o celulă somatică (celulă a corpului), ordonați după formă și mărime. Cromozomii sunt dispuși la om în 23 de perechi, astfel:

- a) 22 de perechi de **autozomi** - sunt identici la femeie și la bărbat;
- b) 1 pereche de **heterozomi** – la femeie există doi cromozomi identici XX iar la bărbat există un cromozom X și unul mai mic notat Y.

**Materialul genetic** al fiecărui individ **se transmite** de la o generație la alta prin **fecundație**;

**Formarea gameților are loc prin meioză**, un tip de diviziune celulară prin care numărul de cromozomi se reduce la jumătate, față de celulele din corpul părinților;

Din punct de vedere genetic, **sexul copilului este determinat de combinația de heterozomi**: ovulul conține 22 de autozomi și un heterozom X iar spermatozoidul conține 22 de autozomi și un heterozom X sau Y; O genă poate avea două sau mai multe **alele** iar cu ajutorul literelor se realizează **formulele genetice**. Cromozomii din aceeași pereche conțin alele pereche care codifică același caracter ereditar. În unele situații, cele două alele sunt identice (**organisme homozigote**) iar în altele sunt diferite (**organisme heterozigote**).

Caracterele ereditare normale pot fi codificate de:

1. O genă cu două alele (dominantă sau recesivă);
2. O genă cu o serie de alele (trei sau mai multe alele);
3. Mai multe gene.

Cunoașterea modului de transmitere al caracterelor umane este utilă și în înțelegerea modului de transmitere al unor boli genetice:

1. Boli ereditare produse de alele dominante localizate pe autozomi: **sindactilia, polidactia**;
2. Boli ereditare produse de alele recesive localizate pe autozomi: **albinismul, cretinismul gușogen**;
3. Boli ereditare produse de alele dominante localizate pe heterozomi: **rahitismul**;
4. Boli ereditare produse de alele recesive localizate pe heterozomi: **daltonismul, hemofilia**.

**Factorii mutageni** sunt factorii care produc mutații.

**Clasificare:**

1. **După modul de apariție: Factori naturali, Factori artificiali**;
2. **După natura lor: factori fizici, factori chimici, factori biologici**

**Consecințele mutațiilor:**

1. În funcție de celulele afectate: mutații ereditare - **albinismul**; mutații neereditare — **alunițele**;
2. După efectul lor: utile, neutre, dăunătoare - **anemia falciformă**;
3. În funcție de cantitatea de material genetic afectat: **genice** – **consangvinizarea, cromozomale** – **tipătul pisicii, genomice** - **trisomii, monosomii**.