

HERENTZIAREN OINARRI MOLEKULARRA

DNA: MEZU GENETIKOAREN ERAMAILEA

↳ Lehen hipotesiak

- Gene bat → Entzima bat teoria ⇒ Gene eta entzima artean paralelismo. Gene bat aldatuz, entzima zehatz baten sintesia eragotzi (entzimek izakien ezaugarriak erregulatu)
- Gene bat → Proteina bat teoria ⇒ Entzima guztiak proteinak
- Gene bat → Kate polipeptidiko bat teoria ⇒ Proteinak kate polipeptidiko osatua

↳ Kromosomak ⇒ Material genetiko gordetzailea. DNA + Proteinak

↳ DNA: Belaunaldiz belaunaldi informazio genetikoa gordetzen duen azido nukleiko harizpia

➤ Egitura: 2 Azido nukleiko kate, ardatz baten inguruan kiribilduta

2 Segida ⇒ Egiturazkoa + Informazio kodetzailea

↳ Exon (eremu kodetzaile)

Intron (eremu ez kodetzaile)

- Prokariotoetan ⇒ Kromosoma faltsua. DNA molekula biribila
Kate osoa exon
- Eukariotoetan ⇒ Kromosoma. Handiagoa eta lineala
Exon/Intron trukatu

↳ Genea ⇒ Karaktere batekiko informazio genetikoa gordetzen duen DNA zatia, herentziaren oinarritzko unitatea

- Locus: Informazio bereko gene bakoitzaren kokapen finkoa DNA harizpian
- Alelo: Gene bakoitzak izan ditzakeen informazio desberdinak
 - ↳ Alelo normal (N) → Gainjartzaile
 - Alkaptonuriaren aleloa (n) → Azpirakorra

↳ Biologiaren dogma nagusia: Herentziaren oinarri molekularra. Herentzia material genetiko bidez transmititu (DNA, RNA)

Gaur egungo eskema:

- Bikoizketa ⇒ Informazio genetikoa transmititzeko DNAk bere kopia egin behar
- Mezu genetikoaren adierazpena (proteinen biosintesia)
 - Transkripzioa ⇒ DNA nukleoan eta erribosomak zitoplasman kokatu
 - ↳ RNAm molekula bitartekaria behar
 - Itzulpena ⇒ RNAm transmititzen duen informazio genetikoa aminoazido sekuentzian bilakatu behar; RNAt/RNAr bidez
 - Alderantzizko transkripzioa ⇒ RNA molde bezala erabili daiteke DNA*

- ★ Kasu batzuetan RNA bikoiztu ahal ⇒ Adib. Fago batzuk; zelula infektatu eta beste proteina batzuk sintetizatuz

DNAren BIKOIZKETA (Erreplikazioa)

Bikoizketa ⇒ DNA bere buruaren kopia zehatza egiteko gaitasuna

↳ Helize bikoitza egitura ondorioz (konformazioa galdu gabe)

Ziklo zelularren S fasean gertatu

3 eredu proposatu:

KONTSERBAKORRA

ERDIKONTSERBAKORRA

SAKABANATUA

↳ Eredu erdikontserbakorra: Gaur egun; Watson eta Crick-ek proposatu

DNAren bikoizketan, sortzen diren 2 molekula berriak

↳ Harizpi 1 Zaharra (gurasoetatik jaso) + 1 Berria (sintetizatu berria)

↳ DNAren erreplikazio-mekanismoa: Kornberg-en eredu

❖ Prozesuan parte hartzen duten molekulak

- DNA Helize bikoitza: 2 Kate berrien sintesien molde
- Nukleotido trifosfatoak (dNTP): Sintesiaren lehengaia + Energia eman
- DNA-Polimerasa: Entzima; 5' → 3' noranzkoan dNTP batzen ditu
- DNA-Helikasa: Entzima; DNA helizearen bi kateak banatu
- DNA-Ligasa: Entzima; DNA zatiak elkartu kate atzeratuan
- Zebadoreak (primer): RNA kate motzak
- RNA-Primasa: Entzima; Zebadoreen sintesian katalizatzaile
- Proteinak: DNA banaturik mantendu
- Topoisomerasak: Entzima; Helizea gehiegi ez kiribiltzeko
- Exonukleasa: Entzima; Zebadoreak degradatu

1. Helize bikoitzaren deskribilketa (erreplikatzen hasi aurretik):

Helikasa entzimak bi kateak bereizi eta helizea deskribilkatzen du, erreplikazio burbuila sortzen.

Bitartean *Topoisomerasa* entzimak deskribilketan sortutako tentsioak arintzen ditu (DNA beste muturra gehiago kiribiltzea eragotziz)

2. *DNA-Polimerasa* entzimak kate berria sintetizatzen hasi.

Entzimak \Rightarrow Katea + DNA Nukleotido berriak (base nitrogenatu osagarriak)
lotura fosfodiester bidez katalizatu (2 Azido Fosforiko askatuz)

\rightarrow Lotura eratzeko energia fosfatoen arteko hidrolisitik lortu

3. DNA Erreplikazio asimetrikoa:

DNA-Polimerasak katalisia $5' \rightarrow 3'$ noranzkoan egin

\rightarrow Helizearen bi kateak antiparalelo:

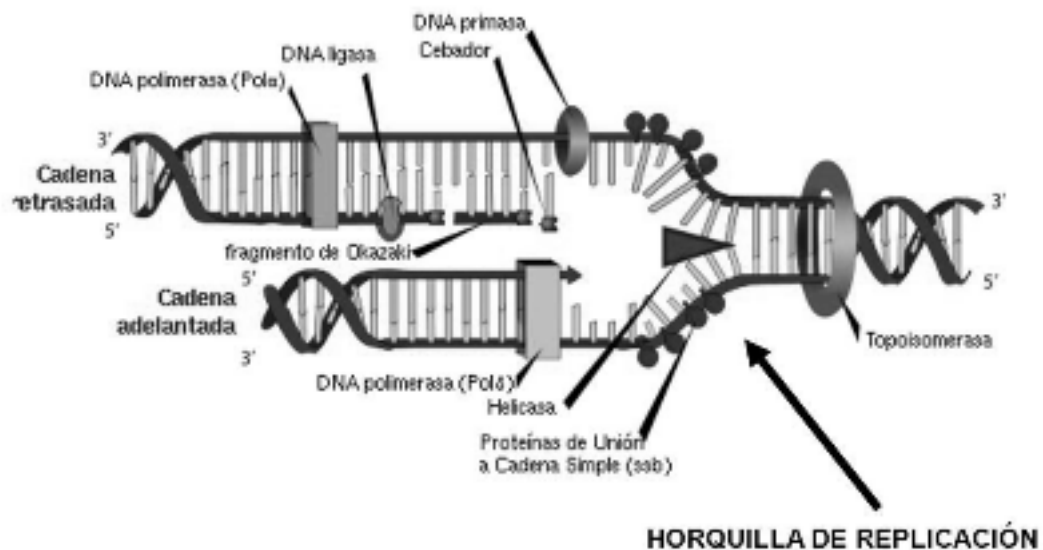
- Kate bat jarraian sintetizatu \rightarrow Harizpi aurreratua
- Beste katea zatika sintetizatu \rightarrow Harizpi atzeratua
(Zati bakoitza *Okazaki* deitu)

4. Harizpi atzeratuaren sintesia:

RNA-Primasak Zebadoreak sintetizatu \Rightarrow RNA zati txikiak, Polimerasak lan egiteko seinale

Seinaletik, Polimerasak 1000 DNA Nukleotido sintetizatu (*Okazaki* zatia)

Exonukleasak Zebadoreak desegin \rightarrow Polimerasak hutsuneak bete DNA nukl
DNA Ligasak *Okazaki* zatiak lotu



❖ PROKARIOTO - EUKARIOTO DESBERDINTASUNAK

- Eukariotoen DNA handiagoa \rightarrow Erreplikazioa aldi berdinean puntu ezberdinetan gertatu (erreplikon puntuak)
Prokariotoetan puntu batean
- Eukariotoetan 5 DNA-Polimerasa ezberdin

\rightarrow Maila molekularreko Mutazioak: DNAREN bikoizketan kopia berriak gertatzen diren akatsak (nukleotido base sekuentzia aldaketa)

DNA osotasunak garrantzia \rightarrow Zelulak akatsa konpontzeko mekanismoak

↪ Adibidez: *Exonukleasak* gune kaltetua moztu, konpondu (5'→3' noranzkoan) eta akatsa suntsitu. Ondoren *DNA Ligasak* berregindako zatia lotu

TRANSKRIPZIOA

❖ Prozesuan parte hartzen duten molekulak

- DNA Katea (molde gisa)
- RNA-Polimerasa: Entzima (prokariotoetan 1 - eukariotoetan 3)
- A-G-C-U Erribonukleotido Fosfatoak (RNA molekulak)

Geneetako informazio genetikoak DNAtik zitoplasmara pasa behar → RNAm bidez

↪ Transkripzioa hasteko *RNA-Polimerasak* DNA harizpian promotora (nukleotido sekuentzia) ezagutu eta lotu behar.

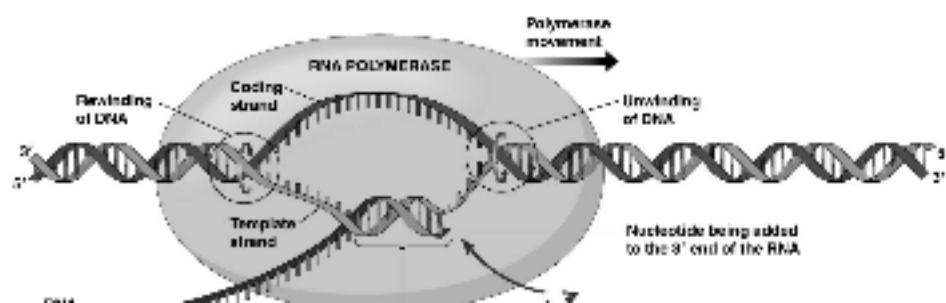
Orduan DNA helizea deskribilkatu → Kate bat RNAm molde

↪ Transkripzioa prokariotoetan ⇒ Zitoplasman

1. Hasiera: *RNA-Polimerasaren* gune promotorea ezagutu (TTGACA / TATAAT) eta DNA deskribilkatzen du → Transkripzio burbuila sortu
2. Elongazioa: *RNA-Polimerasak* Erribonukleotidoak sintetizatu
↪ Base osagarritasunean oinarrituz (5'→3' noranzkoan)
3. Amaiera: *RNA-Polimerasak* transkripzioa amaitu DNA katean amaierako sekuentzia aurkitzean (sekuentzia poliandromikoa, kapikua).
Orduan RNA katetik bereizi
4. RNAm-ren heltzea: Prokariotoetan sortutako RNA zuzenean erabili ahal itzulpenerako

↪ Transkripzioa eukariotoetan ⇒ Nukleoan

1. Hasiera: *II RNA-Polimerasak* gune promotorea ezagutu (TATA)
↪ Horretarako DNAn *Hasiera Faktore* proteinak lotuta behar + DNA deskribilkatu
2. Elongazioa: *RNA-Polimerasak* Erribonukleotidoak sintetizatu
↪ Base osagarritasunean oinarrituz (5'→3' noranzkoan)
5' Muturrean txanoa gehitu (metilguanosina trifosfato)
↪ Itzulpena hasteko seinale
3. Amaiera: (ez da ondo ezagutzen)
RNA-Polimerasak transkripzioa amaitu DNA katean amaierako sekuentzia aurkitzean (TTATTT → Transkribatuta AAUAAA)
3' Muturrean 200 Adenina sekuentzia gehitu (poli A isatsa)
4. RNA-ren heltzea: Eukariotoetan DNAn Intron sekuentziak.
↪ Aminoazidoak ez kodifikatu → Entzimek Intronak ebaki behar
Exonez osatutako sekuentzia elkarri lotu (splicing) → RNAm-k Proteina sintetirako informazioa bakarrik



↳ Transkripzio Proka-Eukar arteko desberdintasunak

PROKARIOTO	EUKARIOTO
Zitoplasman	Nukleoan
<i>RNA-Polimerasa 1</i>	<i>RNA-Polimerasa 3</i>
2 Hasiera sekuentzia (TTGACA, TATAAT)	1 Hasiera sekuentzia (TATA)
Heltze prozesua EZ behar	Exon/Intron zatiak → Heltze prozesua BAI
Amaiera seinalea → Eremu palindromiko	Amaiera seinalea → TTATTT
RNAm hainbat proteinarako informazioa	RNAm proteina bakarrerako informazioa

KODE-GENETIKOA

Nukleotido eta Aminoazido arteko erlazioa

↳ Aa kodeketa 3 nukleotido sekuentziak zehaztu → Kodon

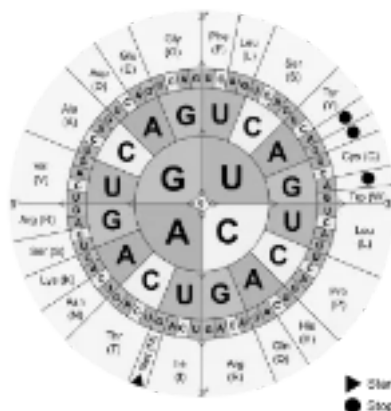
↳ Ezaugarriak

- Unibertsaltasuna ⇒ Kodon berdinak Aa berdinak kodetu espezie guztietan
- Endekapena ⇒ Kode genetikoaren degenerazioa; Aa gehienak kodoi batez baino gehiago kodetu
 - ↳ Nukleotido desberdintasun 1 → Abantaila (akatsa egonda Aa berdina lortu)

➢ Kode ez-gainjarria ⇒ Kodon bakoitzaren irakurketan Aa bakarria lortu

➢ Egitura

- Hasiera-kodona: AUG (metionina)
- Amaiera-kodona: UAG, UAA, UGA (ez Aa kodetu)
- Noranzkodun kodonak: 61; proteina eratu



ITZULPENA

RNAm dagoen informazio genetikoaren proteina Aa sekuentzia bilakatu behar

→ Erribosoma bidez ⇒ Zitoplasman aske edo erretikulu endoplasmatikokoan lotuta

2 Azpiunitatez osatuta: Handia (P eta A Lekuak) + Txikia

RNAm luzea → *Polisoma*: itzulpena erribosoma askotan batera (5-40)

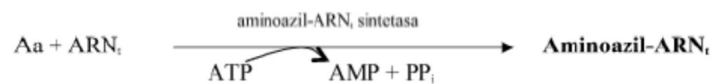
→ RNAt bidez ⇒ Bigarren mailako egitura (hirusta itxura); RNAt molekula bakoitza Aa baterako espezifiko

- Beso hartzaileak CCA sekuentzia (3' muturrean) → Aa atxikitu
- Antikodon besoen RNAm-ko kodonen osagarriak

1. Itzulpenaren aurreko fasea: Aminoazidoen aktibazioa

Aminoazil-tRNA-Sintetasa entzimak (ATP molekula energetikoa erabiliz)

↪ 1 Aa + RNAt-ko CCA sekuentzia (PPi taldea askatu)



2. Sintesiaren hasiera

Sintesiarekin hasteko erribosomak 2 seinale behar RNAm-an:

- AUG (metionina) → Prozesu amaieran degradatu
- Metil-GTP txanoa

Etapa hau Hasierako Faktore (HF) proteinek katalizatu

2.1. Txanoaren hidrolisiko energiak erribosomako azpiunitate txikia

RNAm-rekin lotu (5' muturrean) → Hasierako konplexua

RNAm + Erribosoma (azpiunitate txikia)

2.2. Metionina Aa-z kargatutako RNAt RNAm-ra lotu (AUG kodonaren antikodoi)

RNAt + RNAm

2.3. RNAt Erribosomako azpiunitate handira lotu; 2 finkapen gune:

- P Lekua ⇒ Kargatutako lehengo RNAt hartu
- A Lekua ⇒ Bigarren RNAt hartu

3. Sintesiaren luzapena: Kate polipeptidikoaren luzapena (proteina)

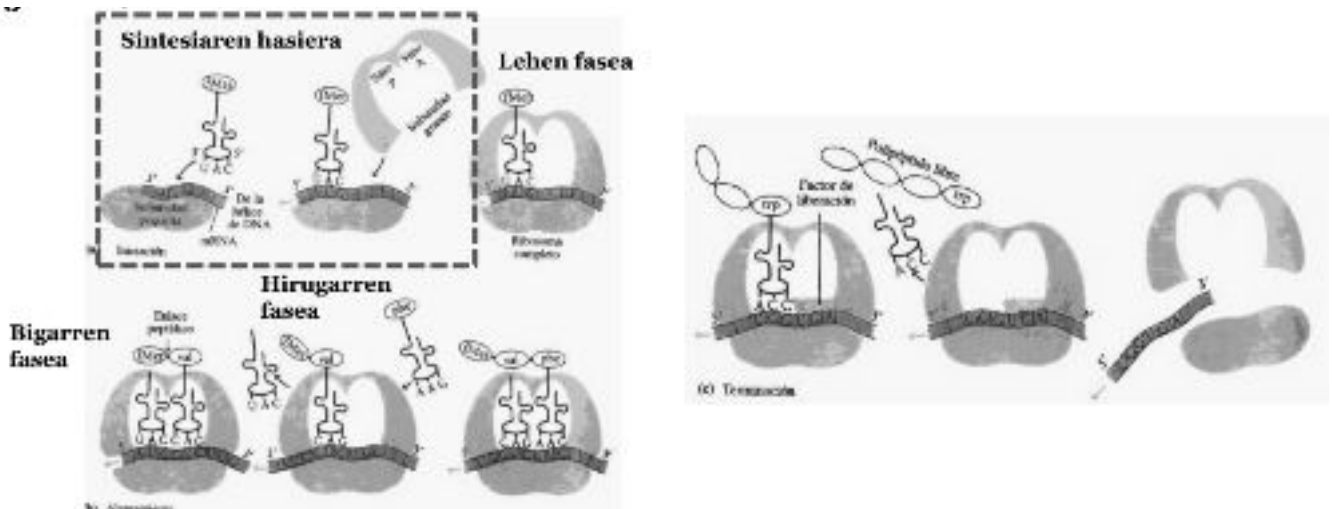
Etapa Elongazio Faktoreek (EF) katalizatu

3.1. Lehengo Fasea ⇒ P Lekuan RNAt-Met / A Lekua hutsik

↪ Dagokion hurrengo RNAt sart
(hurrengo kodon osagarri)

3.2. Bigarren Fasea ⇒ *Peptidiko Transferasa* entzimak Metionina A Lekuko Aa berriarekin lotu (lotura peptidikoa)

- ↪ A Lekuan Dipeptidoa + P Lekuan kargatu gabeko RNAt
- 3.3. Hirugarren Fasea ⇒ Erribosoma 3 nukleotido mugitu (5'→3' noranzkoa)
 - ↪ A Lekua hutsik + P Lekuan Dipeptidoa (hurrengo RNAt zain) ***(fase hau behar den alditan errepikatu)**
- 4. Sintesiaren amaiera
 - 4.1. Amaiera-kodona A lekura iritsi (UAA, UAG, UGA) → Ez dago antikodon osagarriarik duen RNAt (biosintesia gelditu)
 - 4.2. *Amaiera proteina faktorea* (RF) A Lekuan sartu + Amaiera-kodon lotu ↪ RNAm katea eta RNAt askatu
 - 4.3. Erribosoma azpiunitateak banatu (RNAm aske)



ADIERAZPEN GENIKOAREN ERREGULAZIOA

Adierazpen genikoa erregulatzeko mekanismo gabe proteina kopuru gehiegi sortuko ziren

↪ Erregulazioa prokariotoetan: Operona eredua (bakterioetan)

Operona ⇒ Prozesu biokimikoetako proteinak kodetzen dituzten gene multzoa;

Kromosoman gertu kokatu (adierazpena koordinatuta egiteko)

❖ Erregulazioa

➢ Gene erregulazio Induzigarria ⇒ Gene adierazpena blokeatuta dagoenean; induktoreak adierazpena aktibatzen.

➢ Gene erregulazio Erreprimigarria ⇒ Gene adierazpena aktibo dagoenean; errepresoreak adierazpena blokeatu

❖ Operona ereduko elementuak:

- Egiturazko geneak ⇒ Proteinen sintesia kodetu

- Sustatzailea (S) ⇒ Egiturazko geneetako gertu, hauen transkripzioa hasteko RNA Polimerasa sustatzailean lotzen da

- Gene erregulatzaileak (R) \Rightarrow Proteina errepresore baten sintesia kodetu
- Eragilea (E) \Rightarrow Errepresorea identifikatzen duen DNA sekuentzia. Hemen ezin RNA Polimerasa lotu (errepresio genikoa)
- Induktorea \Rightarrow Gene adierazpena aktibatzen duen konposatua

Adib: Laktosa-operona \Rightarrow β -Galaktosidasa entzimaren erregulazioa (laktosa induktore)

Bakterioetan entzimak Laktosa Glukosa eta Galaktosan degradatu

- Ingurunean laktosa EZ \rightarrow Proteina errepresorea eragilerak identifikatu eta lotu; RNA polimerasa ezin generatu eta transkribatu
- Ingurunean laktosa BAI \rightarrow Laktosa errepresoreari lotu, aldatu eta eragiletik askatzea eragin. Entzima kodetzen duen genearen transkripzioa ahalbidetuz

\rightarrow Erregulazioa eukariotoetan

Ez dago operonarik \rightarrow Adierazpenaren aktibazioa transkribatu behar den kromatina eremuaren aldaketarekin gertatu

Erregulazio Positibo (Induzigarri) + Negatibo (Erreprimigarri) daude (positibo nagusi)
Fisikoki bereizi transkripzioa (nukleoan) eta itzulpena (zitoplasman)

GENETIKA ETA EBOLUZIOA

MUTAZIOAK ETA HAIEN SAILKAPENA

Mutazioak ⇒ DNA sekuentzian gertatzen diren aldaketak

Garrantzi biologikoa → Aldakortasun genetiko faktore (+M' birkonbinazio)

- Zelula somatikoetan: Izaki soman eragin, ez gameto bidez transmititu.
Mitosi bidez asko zatitu → Ugariak
- Ugal-zeluletan: Gameto bidez hurrengo belaunaldira transmititu.
Gametogenesiko meiosi/mitosian sortu

Motak:

- Berezkoa ⇒ Zoriz gertatu
- Eragindakoa ⇒ Induzitua

Eragina: Onuragarria ⇒ Proteina funtzionamenduan lagundu (%1)
Kaltegarria

MUTAZIOAK MAILAREN ARABERA

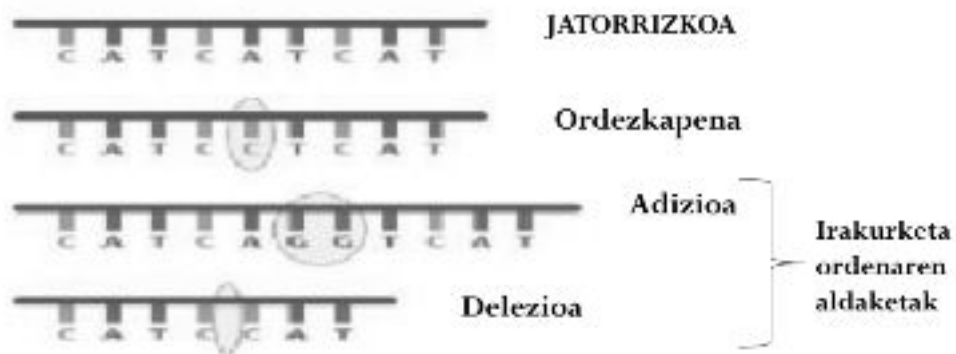
→ Mutazio genikoak: Gene baten nukleotido sekuentzian aldaketa eragin

■ Base ordezkaketak eragin ⇒ DNA base 1 aldatu

- Trantsizioak: Puriko - Puriko
Pirimidiko - Pirimidiko
- Transbertsioak: Puriko - Pirimidiko

★ Mutazio isilak: Basea aldatu, baina Aa proteina sekuentzia ez
(kode genetikoaren endekapena)

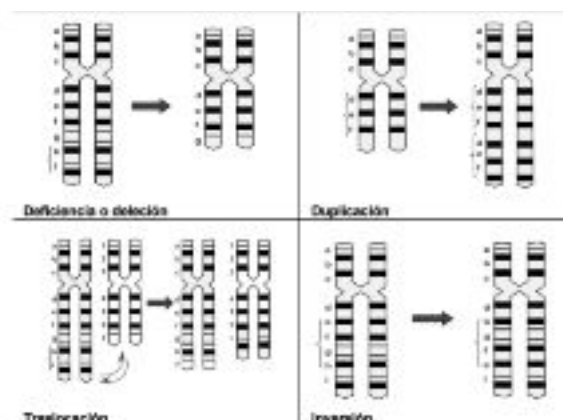
- Irakurketa orden aldaketak eragin ⇒ Base bat gehitu (adizio) edo galdu (delezio). Ondorio larriak → Irakurketa okerra (Aa sekuentzia



aldatu)

→ Mutazio kromosomikoak: Kromosomen egituran eragin, gene kokapena aldatuz

- Delezioa ⇒ Kromosoma zati bat galdu. Gene asko galdu → Ondorio patologiko edo letal
Adib: Gizakian *Katuaren Miaua* sindromea → 5. Kromosomako beso labur delezioa
- Inbertsioa ⇒ Kromosoma zati baten noranzko aldaketa
Ez eragin indibiduoan, ondorengoei bai
- Bikoizketa ⇒ Kromosoma berean zati bikoiztua
- Translokazioa ⇒ Kromosoma zati bat beste batera igaro
Ez eragin indibiduoan, ondorengoei bai



→ Mutazio genomikoak: Kromosoma kopurua aldatu

■ Euploidia ⇒ Kromosoma-dotazio osoa aldatu

Organismo diploideetan 2 motatakoak

- Monoploidia: Kromosoma bakarra bikote bakoitzeko ($2n \rightarrow n$)

- Poliploidia: Kromosoma sorta bat baino gehiago ($3n, 4n, \dots$)

Adib. Landareetan

■ Aneuploidia ⇒ Meiosiko erroreek kromosoma kopurua aldatu

(parekatu ondoren, bereizketa anormala, bereizketarik ez...)

- Monosomia: Kromosoma 1 gutxiago

Adib. Emakume *Turner sindromea* → 45 Kromosoma
(X -)

- Trisomia: Kromosoma 1 gehiago

Adib. *Down sindromea* → 21 Kromosoman trisomia
Klinefelter sindromea → XXY

ERAGILE MUTAGENOAK

Eragile mutagenoak ⇒ Eragindako mutazioen induktoreak

→ Mutageno fisiko

- Erradiazio ultramorea: 2 Base pirimidikoen arteko erreakzioa eragin

Dimeroak sortu → Ezin base osagarriarekin parekatu

↪ Mutazio genikoak → Azaleko lesioak

- Erradiazio ionizatzaileak (X eta Y izpiak): Baseak zatitu, DNA eskeletoa apurtu

↪ Mutazio kromosomikoak → Ehunetan eragin
(batzuetan mutazio puntualak)

→ Mutageno kimiko

- Eragile kimiko alkilatzaileak: Metilazioak eragin (Metilo/Etilo taldeak base nitrogenatuetara transferitu) → Bikoizketa asaldatu

↪ Mutazio genikoak (trantsizioak)

- Eragile tartekariak: DNA Base osagarri artean kokatu, helize egitura deformatuz

↪ Mutazio genikoak (adizio eta delezio)

- Beste eragile kimiko: Hidrokarburo aromatikoak (tabako kea), Azido nitrosoa, Arsenikoa ...

→ Mutageno biologiko (gutxitan)

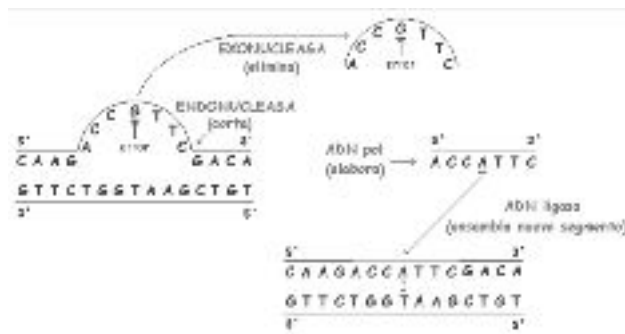
Birus oso eraginkorrak

Adib. Giza Papiloma birusa → Eraginkorrak uteroan; zelulak erasotu eta mutazio (tumoreak) sortu

DNA KONPONTZEKO MEKANISMO

DNAk jasaten dituen kalte konponketa (gehienak bikoizketa, transkripzio eta birkonbinazio prozesuetan gertatu)

- Dextifikazio ⇒ Eragile mutagenoen ezabatzea, kaltea aurretik neutralizatzea
- Eszisia ⇒ Kaltetutako basearen ezabatzea; hainbat sistema multientzimatikoko parte hartu
 1. *Endonukleasak* base inguruko DNA harizpia moztu eta *Exonukleasak* errorea ezabatu
 2. Hutsunean *DNA Pol* nukleotido zuzena kokatu eta *DNA Ligasak* harizpia DNAn lotu



- Kate bikoitzaren hautsuren konponketa ⇒ Bikoizketan eta birkonbinazioan gertatutako akatsa → Helizean zuloa, guztiz hautsita...
 - Hautsitako muturrak zuzenean lotu
 - Falta den harizpiaren birkonbinazioa (kate osagarri bidez)
- SOS Konponketa sistemak ⇒ Sistema arruntek konpondu ezin dituzten akatsetarako
Akatsa lekuetan *DNA Polimerasak* osagarritasun gabe (ausaz) nukleotidoak kokatu → Zelula bizirik mantendu (baina mutazioak sortu)

MUTAZIOAK ETA MINBIZIA

↳ Zelula tumoralak ⇒ Zelulen masa ezohikoa; kaltegarria (minbizia)

- ❖ Ezaugarriak:
 - Azkar, kontrol gabe hazi → Bata bestearen gainean
↳ Ehun osasuntsuak inbaditu
 - Metastasia ⇒ Odol/Linfa hodi bidez edozein gunera migratzeko gaitasuna
 - Zelula tumoral batetik sortzen diren zelula guztiak tumoral

↳ Geneak eta minbizia

Zelulan minbizia sortzeko hainbat mutazio behar → Zelula zatiketa kontrola oztopatu (+ Minbizia garatzen dituzten faktoreak)

- ❖ Zatiketa kontrolean 2 Gene mota eragin:
 - Protoonkogeneak ⇒ Gene arruntak, hazkuntza eta garapena zehaztu
Mutazio ondorioz → Onkogene bihurtu → Kontrol gabeko bikoizketa eragin

- Antionkogeneak (gene tumore ezabatzaile) ⇒ Proteinak kodetu eta hazkuntza inhibitu

Mutazio ondorioz → Funtzioa galdu → Kontrol gabeko hazkuntza

Kasu batzuetan, minbizia BIRUS sortu ⇒ Bere DNA zelulan txertatu, zelulak kodetu eta tumoriala bilakatuz

MUTAZIOAK ETA EBOLUZIO

Izaki bizidunetan mutazioak etengabe

↪ Hautespen naturala → Mutazio kaltegarri (gehienak) edo onuragarri

Onuragarriak moldaketan abantaila → Populazioan zabaldu → Eboluzioa

↳ Eboluzioaren frogak:

- Anatomia konparatuaren frogak

a. Organo homologo eta analogoen ikerketa

- Organo homologo: Eboluzio jatorri + Oinarrizko egitura berdina
Funtzio desberdina

↪ Eboluzio prozesu dibergentea ⇒ Arbaso komun batetik ingurune ezberdinetara moldaera

Adib. Ornodunen adarrak (beso, hankak)

- Organo analogo: Eboluzio jatorri + Egitura desberdina
Funtzio berdina

↪ Eboluzio prozesu kobergentea ⇒ Arbaso ez-komun batetik ingurune berdinerara moldaera

Adib. Intsektu eta Hegazti hegoak

b. Aztarna organoak (atabismoak) ⇒ Funtziorik ez duten, espezie bereko izakiek gordetzen dituzten organoak. Eboluzioaren oroigarri

Adib. Gizakian apendizea (arbaso belarjale), gorputz-ileak, kokzixa (isatsa)

- Froga paleontologikoak ⇒ Fosilen azterketa (froga zuzenena)

- Segida filogenetikoak: Zaharrenetik berrienera ordenaturiko fosil multzoa. Espezie baten aldaketa morfologikoak adierazi
Adib. Ekidoen segida (zaldien segida)

- Froga biogeografikoak ⇒ Fauna eta floraren banaketa geografikoa aztertu.

↪ Espezieak EZ uniformeki kontinentetan → Erlazioa aspaldi bereizitako eremuetakoen artean frogatu

Adib. Galapago uharteetako iguana eta martsupialak

- Froga enbriologikoak ⇒ Espezien enbrioiaren garapena aztertu

Garapen antza ↑ → Eboluzio-ahaidetasun ↑

↪ Arbaso komuna adierazi

Adib. Giza enbrioiaren hasierako faseak antzeko beste ornodun lehortarrek

- Froga biokimikoak ⇒ Biologia molekularra

↪ Izaki guztien arbaso komuna adierazi

- Uniformetasuna osagai molekularretan

Adib. material genetikoa DNAn eta DNA 4 nukleotido berdinek osatu

- Kode genetiko berdina + Proteinak 20 Aa berdinek osatu
- Oinarrizko prozesu metaboliko antzekoak
- Zuhaitz filogenetikoak zehaztu → Aa eta Nukleotido sekuentziak aztertuz; desberdintasun ↓ → Arbaso komuna duela gutxi

GENETIKA MENDELIARRA

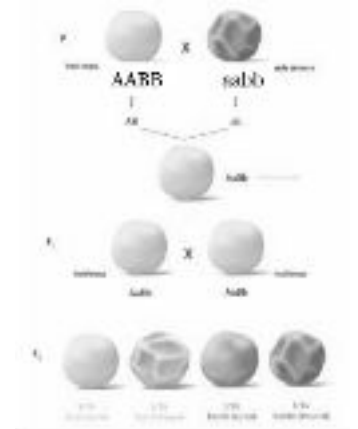
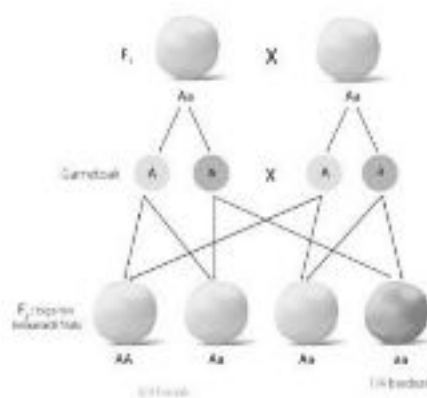
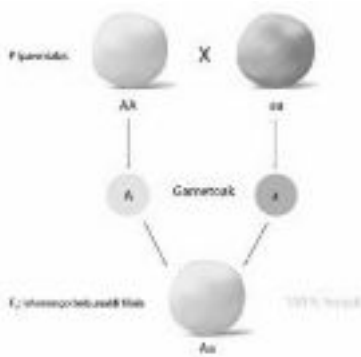
KONTZEPTU OROKORRAK

- **Genea:** Herentziaren oinarrizko unitatea. DNA zati bat da, eta kromosoma batean **posizio jakin bat** hartzen du (**locusa**). Gene batek karaktere bat determinatzen du, erabat edo partzialki.
- **Kromosomak:** Zelula eukariotoen nukleoan. DNAz eta proteinaz osatuta.
- **Locusa:** Gene batek kromosoma batean duen posizioa. Gene bereko aleloek kromosoma parean leku (locus) bera hartzen dituzte
- **Kromosoma homologoak:** Meiosian birkonbinatzen diren kromosoma bikotea. Egitura eta locus berdinak, baina alelo desberdinak
- **Aleloa:** Geneek izan ditzaketen formatu bakoitza, karaktere batekiko. Alelo guztiek posizio berdina izango dute kromosoma homologoetan.
- **Homozigotiko (arrazo puru):** Karaktere baterako bi alelo berdin dituen organismoa (AA edo aa)
- **Heterozigotiko (hibrido):** Karaktere baterako bi alelo ezberdin dituen organismoa (Aa)

- **Genotipoa:** Organismo baten alelo guztien multzoa, gurasoengandik heredatzen den guztia.
- **Fenotipoa:** Genotipoaren kanpoko agerpena, ikusten dena. Organismoaren genotipoaren menpekoa eta organismoa garatu den ingurunearen menpekoa.
- **Karaktere:** Genotipo jakin bati lotuta transmititzen den edozein ezaugarri
- **Gainartzaile:** Banako heterozigotoetan agertzen den fenotipo ezaugarria
- **Errezesibo:** banako homozigotikoetan soilik agertzen den fenotipo ezaugarria
- **Kodominantzia:** bi aleloek agertzeko indar bera dutenean gertatzen da. Heterozigotikoetan tarteko ezaugarriak azaltzen dira.

MENDELEN LEGEAK

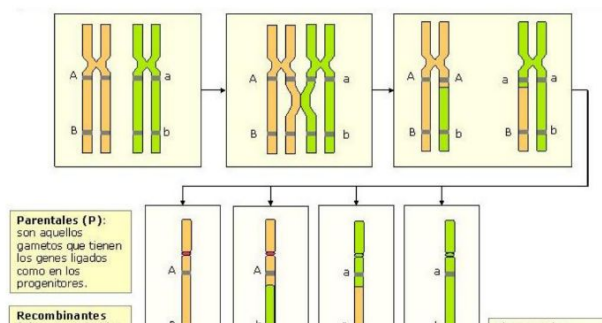
- **1. Legea:** Hibridoen uniformetasunaren legea
Karaktere baterako homozigotiko diren bi bariedade gurutzatu
→ F1 belaunaldia ⇒ Guztiak berdinak + Guraso baten berdinak
(alelo gainartzailea duenarena)
- **2. Legea:** Aleloen bereizketaren legea
F1 belaunaldia elkarren artean gurutzatu
→ F2 ⇒ Alelo gainartzaile eta errezesiboko izakiak (1:3 proportzioan)
- **3. Legea:** Karaktereen herentzia independentearen legea
Bi karaktere aldi berean aztertu → Aleloak independenteki transmititu
→ Hurrengo belaunaldiak konbinazio guztiak



HERENTZIAREN TEORIA KROMOSOMIKOA

Morgan-ek burutu

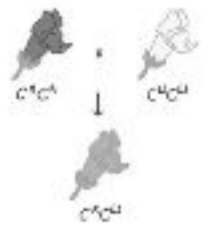
- Geneak kromosometan kokatuta
- Geneak bata bestearen ondoan linealki kokatu
- Meiosian homologoak parekatu eta elkargurutzatu (birkonbinazioa)
→ Gene ligatuak ⇒ Gurutzaketan batera transmititzen diren geneak
Kromosoman hurbil kokatuta → Zaila trukatzeko → Ligatuta transmititu
- Gene independenteak ⇒ Gurutzaketan aske transmititzen diren geneak



SALBUESPENAK

↳ Tarteko herentzia eta kodominantzia

- Erabateko dominantzia ⇒ Ondorengo heterozigotikoak fenotipo gainartzailea (guraso baten berdina)
 - Tarteko dominantzia ⇒ Izaki heterozigotikoaren 2 aleloak indar berdina
 - ↳ Fenotipoa: 2 aleloen nahasketa
 - Kodominantzia ⇒ Izaki heterozigotikoan 2 aleloek indar berdina
 - ↳ Fenotipoa: 2 aleloen eragina, biak agertu
- Adib: Gizaki odol taldeak → I^A eta I^B kodominante eta gainartzaile



i Errezesibo

A Taldea	B Taldea	AB Taldea	0 Taldea
----------	----------	-----------	----------

↳ Alelismo anizkoitza ⇒ Gene batek 2 alelo baino gehiago

Adib: Odol taldeak $I^A + I^B + i$

A Odol taldearen genotipo → $I^A I^A$ edo $I^A i$

↳ Herentzia poligenikoa ⇒ Herentzia kuantitatiboa; fenotipoa gene batek baino gehiagok eragin, efektu gehigarria

Adib: pisua, garaiera, begi kolorea, azalaren kolorea...

↳ Azalaren kolorea: 2 gene (bakoitzak 2 alelo)

- Beltza ⇒ $(NN) + (NN) \rightarrow NN NN$
- Txuria ⇒ $(nn) + (nn) \rightarrow nn nn$
- Mulato ⇒ $(Nn) + (Nn) \rightarrow NN NN / Nn Nn / NN Nn / Nn nn / nn nn$ **

SEXUAREN ERAGINA

Arra → Espermatozoide ugal zelula sortu (polen bikorrak)

Emea → Obuluak ugal zelula sortu (obozelulak)

↳ Sexua zehazteko modua

- Zehazte fenotipikoa ⇒ Kanpo baldintzek sexua zehazte (geneek ez)

Adib: Krokodiloak

↳ Arrautza T^a beroetan txitatu → Arra

Arrautza T^a hotzetan txitatu → Emea

- Zehazte genikoak ⇒ Hainbat aleloko geneak zehaztu

Adib: Intsektu batzuetan

- Zehazte kromosomikoak ⇒ Sexua zehazten duten kromosomak
 - Sexu kromosomak: X eta Y letrak
 - Autosomak: Gainontzeko kromosomak

MEKANISMO KROMOSOMIKOA	Arra	Emea
Gizakiak: X edo Y	XY	XX
Hegazti, arrain: Z edo W	ZZ	ZW
Intsektu batzuk: X edo 0	X0	XX

Adib: Gizakiak 46 kromosoma → 22 Autosoma + 1 Sexu kromosoma

- Zehazte kariotipikoa ⇒ Zuzkidura kromosomikoak sexua zehaztu (dotazio kromosomikoa)

↪ Kromosoma kopurua: Haploide (n), Diploide (2n), Drosophila (4n)

Adib: Erleak; Erreginak arrautzak jarri

- Arrautz batzuk EZ fekundatu → n → Arrak (erlamando)

- Arrautz batzuk BAI fekundatu → 2n → Emeak

(obulo + esperma)

↪ Erregina (jalea real)

Langile (jan normala)

↳ Sexuari lotutako herentzia

Sexu kromosomak dituzten geneak → Sexuari lotutako karaktereak

❖ Gizakian

X eta Y kromosomak desberdinak → X > Y (gene gehiago)

↪ 2 segmentu:

- Segmentu homologoa: Berdina, karaktere berdinetarako geneak. Meiosian birkonbinazioan parte hartu
- Segmentu bereizgarria: Desberdina; X-ean Gene ginandrikoak
Y-an Gene holandrikoak

Gizonak ⇒ X/Y kromosoma 1 → Alelo 1 → Beti fenotipoan

Emakumeak ⇒ X 2 Kromosoma → 2 Alelo → Homozigotiko karaktere 1

Heterozigotiko → Eramaile

❖ X Kromosomari lotutako herentzia (gizakian)

Herentziazko gaixotasun geneak X kromosoman transmititu

↪ Sexuari lotuta transmititu

Adib: Daltonismo eta hemofilia → X Kromosomako segmentu bereizgarriko alelo azpirakorrak

➤ Daltonismoa: Koloreak bereizteko zailtasuna; ohikoago gizonetan

➤ Hemofilia: Odola ezin gatzatzea; soilik gizonek

- Gizon hemofilikoa $\Rightarrow X^hY$
- Emakume hemofiliko $\Rightarrow EZ$; X^hX^h Hil jaio aurretik
(X^HX^h eramaile)

❖ Sexuak eragina duten karaktereak

Gene autosomikoak, baina sexuak eragin adierazpenean

Adib: Burusoiltasuna \Rightarrow Gizonezkoetan alelo gainartzaile eta emakumetan alelo azpirakor

CC

C^BC^B

C^BC