

1. Completa la taula:

Procés	On passa?	Enzims implicats	Resultat final
Replicació	Nucli	Topoisomerassa Helicassa ADN polimerassa Lligassa	Dues molècules d'ADN idèntiques
Transcripció	Nucli	ARN polimerassa	ARN
Traducció	Citoplasma	No n'hi ha	Proteïnes

REPLICACIÓ

2. Completa els buits

1. L'enzim que desenrotlla la doble hèlix es diu **topoisomerassa**.
2. L'ADN polimerasa només pot sintetitzar en direcció **5' → 3'**.
3. La cadena que es sintetitza de manera contínua s'anomena **contínua**.
4. Els fragments curts de la cadena retardada es diuen fragments d'**Okazaki**.
5. La replicació és un procés **semiconservatiu** (conservatiu / semiconservatiu / dispersiu).

3. Llegeix aquesta descripció i identifica tots els errors:

"Durant la replicació, l'ARN polimerasa obre la doble hèlix i afegeix nucleòtids a les dues cadenes en direcció 3'→5'. La cadena retardada necessita primers, ja que la polimerasa pot començar sola. Finalment, els fragments d'Okazaki es desfan perquè no són útils."

Com seria la versió correcta?

"Durant la replicació, la **topoisomerassa** obre la doble hèlix i l'**ADN polimerassa** afegeix nucleòtids a les dues cadenes en direcció **5' → 3'**. La cadena retardada necessita primers, ja que la polimerasa **no** pot començar sola. Finalment, els **primers** es desfan perquè no són útils."

4. Per què la replicació necessita treballar en dues direccions diferents però sempre avança en una sola direcció molecular?

Les dues cadenes d'ADN són complementàries i antiparal·leles: una va en direcció $5' \rightarrow 3'$ i l'altra en direcció $3' \rightarrow 5'$.

Com que l'**ADN polimerasa només pot sintetitzar ADN en direcció $5' \rightarrow 3'$** afegint nucleòtids a l'extrem $3'$ lliure, això implica que les dues cadenes es repliquin de manera diferent.

Una de les cadenes motlle (**cadena contínua**), la síntesi és **contínua** perquè l'ADN polimerasa avança en la mateixa direcció de replicació.

En canvi, a la **cadena retardada**, la síntesi ha de fer-se **en sentit contrari a la replicació**, formant els **fragments d'Okazaki**, que després seran units per l'ADN lligasa.

D'aquesta manera, tot i l'ADN polimerassa avança en dues direccions (una per cada cadena), **a nivell molecular la síntesi sempre ocorre en direcció $5' \rightarrow 3'$** .

TRANSCRIPCIÓ I TRADUCCIÓ

5. Digueu si les següents afirmacions són vertaderes o falses. En el cas de ser falses, digueu perquè.

- a) La transcripció produeix una molècula d'ADN nova. **F** *Produeix molècules d'ARN.*
- b) L'ARN polimerasa s'uneix a una seqüència anomenada promotor. **V**
- c) Durant la transcripció, totes dues cadenes d'ADN es transcriuen alhora. **F**, *només es transcriu una de les dues cadenes d'ADN.*
- d) L'ARN resultant és idèntic a la cadena codificant excepte per la U. **V**
- e) La transcripció sempre necessita un primer d'ARN per iniciar-se. **F**, *no es necessita primers.*

6. Per què podem dir que la transcripció és un pas imprescindible entre l'ADN i la proteïna?

La transcripció és imprescindible perquè la informació genètica de l'ADN no pot sortir del nucli i, per tant, no pot ser utilitzada directament pels ribosomes per sintetitzar proteïnes.

Durant la transcripció, un gen de l'ADN es copia en forma d'ARN missatger (ARNm), permetent així portar el codi genètic fins als ribosomes. Només a partir d'aquest ARNm es poden llegir els triplets de nucleòtids (codons) que

determinaran l'ordre dels aminoàcids durant la traducció. Per tant, sense transcripció, la informació de l'ADN no arribaria a expressar-se com a proteïna.

7. Contesta breument a les preguntes següents:

- a) En quina part de la cèl·lula passa la transcripció en eucariotes? **Nucli**
- b) Quin tipus d'ARN s'obté principalment en aquest procés? **ARN missatger (ARNm)**
- c) Quin nom rep la cadena d'ADN que NO es copia? **Codificant**
- d) Per què només una cadena d'ADN serveix de motlle?
Només una cadena d'ADN serveix de motlle perquè la ARN polimerasa només pot sintetitzar ARN en direcció 5' → 3', afegint nucleòtids a l'extrem 3' lliure. Per aquest motiu, ha de llegir una sola cadena d'ADN en direcció 3' → 5', que és la que actua com a cadena motlle.
- e) Què passaria si l'ARN polimerasa cometés molts errors durant la transcripció?
Si l'ARN polimerasa cometés molts errors, l'ARNm tindria codons equivocats i, en conseqüència, durant la traducció es podrien incorporar aminoàcids incorrectes en la proteïna.

8. Donada la **cadena motlle** que tens a continuació:

T A T G C C A A A C G T

- a) Escribeu la seqüència d'ARNm.
A U A C G G U U U G C A
- b) Escribeu la seqüència de la cadena codificant.
A T A C G G T T T G C A
- c) Què canviaria en l'ARN si la cadena motlle tingués una mutació (C → T a la posició 5)?

Si a la cadena motlle hi hagués una mutació C → T a la posició 5, quedaria de la següent manera:

T A T G **T** C A A A C G T

Això implica una mutació gènica per substitució, ocasionant una modificació en la lectura del codó corresponent i una modificació en l'aminoàcid que s'ha d'afegir.

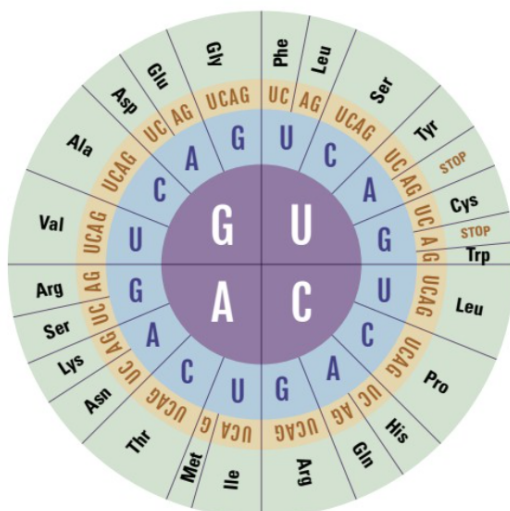
9. Contesta breument a les preguntes següents:

- a) On té lloc la traducció a la cèl·lula? **Al citoplasma**
- b) Quin tipus d'ARN participa directament en la traducció? **Principalment l'ARN missatger (ARNm), però també són imprescindibles l'ARN transferència (ARNt) i l'ARN ribosòmic (ARNr).**
- c) Què és un codó? **És un triplet de nucleòtids de l'ARNm que codifica un aminoàcid específic**
- d) Quants nucleòtids formen un codó? **Tres**
- e) Quina és la funció de l'ARNt? **Portar aminoàcids al ribosoma per poder afegir a la proteïna que s'està sintetitzant.**
- f) Què és un anticodó? **Un triplet de nucleòtids de l'ARNt complementari al codó de l'ARNm.**
- g) Què transporta cadascun dels ARNt? **Un únic aminoàcid concret, segons el seu anticodó.**
- h) Què és el ribosoma i quin paper té en la traducció?
El ribosoma és l'òrganul on es sintetitzen les proteïnes. La seva funció és llegir l'ARNm i unir els aminoàcids que han arribat a partir dels diferents ARNt.
- i) Quina és la diferència entre codons d'inici i codons de stop?
El codó d'inici marca on comença la traducció i sempre codifica per al mateix aminoàcid (metionina); en canvi, hi ha tres possibles codons STOP, els quals indiquen el final de la traducció i no codifiquen per cap aminoàcid.

10. Donada la següent seqüència d'ADN:

TACAGATTCGGCACT

- a) Transcriu-la a ARNm.
AUGUCUAAGCCGUGA
- b) Separa-la en codons.
AUG UCU AAG CCG UGA
- c) Tradueix-la en aminoàcids.
Met - Ser - Lys - Pro
- d) Identifica l'aminoàcid d'inici i si hi ha cap stop. **L'aminoàcid d'inici és la metionina i el codó STOP és l'UGA.**



Ala Alanina	Gln Glutamina	Leu Leucina	Ser Serina
Arg Arginina	Glu Àc. glutàmic	Lys Lisina	Thr Treonina
Asn Asparagina	Gly Glicina	Met Metionina	Trp Triptòfan
Asp Àc. aspàrtic	His Histidina	Phe Fenilalanina	Tyr Tirosina
Cys Cisteïna	Ile Isoleucina	Pro Prolina	Val Valina

MUTACIONS

11. Si la replicació substitueix una A per una G:

1. Quin tipus de mutació és? **Mutació gènica** ja que afecta **un sol nucleòtid** dins d'un gen.
2. Quin procés causa la mutació? La mutació és causada per **errors en la replicació de l'ADN**, quan l'ADN polimerasa incorpora un nucleòtid incorrecte
3. Pot afectar la proteïna final? Dependrà de si aquesta mutació causa un canvi en la seqüència d'aminoàcids, de manera que tindrèm dues possibles vies:
 - Una on sí que afecta la proteïna ja que aquesta mutació provoca un canvi en un dels codons de l'ARNm, afectant a la lectura del codó on s'ha produït i al conseqüent aminoàcid que s'ha d'afegir.
 - No obstant, cal considerar que el codi genètic és degenerat, de manera que podria passar el cas que la mutació no afectés a la proteïna, degut a què el nou codó que s'ha format codifica per el mateix aminoàcid.
4. Sempre té efecte? Explica-ho
Depèn de si la mutació modifica la lectura del codó afectat i de l'aminoàcid per al qual codifica.

12. Contesta a les següents preguntes, en relació al codi genètic i les mutacions:

- a) Per què es diu que el codi genètic està degenerat? **Perquè hi ha més codons que aminoàcids, la qual cosa implica que més d'un codó codifiqui per al mateix aminoàcid.**
- b) Si un error canvia un codó però l'aminoàcid no es modifica, quin tipus de mutació és? Per què no té efecte?
És un tipus de mutació silenciosa ja que, tot i que la mutació s'hagi produït igualment, no afecta a la lectura del codó i a l'aminoàcid que s'ha d'afegir.
- c) Per què una mutació que introdueix un codó de stop pot ser greu?
Perquè la proteïna no es sintetitzaria en la seva totalitat, la qual cosa pot ocasionar que la proteïna no sigui funcional o treballi de forma errònia.
- d) Si es produeix una deleció d'un nucleòtid a l'ARNm, quin efecte tindrà sobre la traducció?
En aquest cas, la deleció implica que es perdi un nucleòtid en la seqüència d'ARNm que s'ha transcrit. Això implica una modificació de tots els codons, ocasionant canvis en la seva lectura i posterior codificació d'aminoàcids.

13. Una cèl·lula humana presenta 45 cromosomes. Quin tipus de mutació pot haver tingut?

Tenint en compte que la cèl·lula és humana, i sabent que aquestes són diploides amb una dotació cromosòmica de $2n=46$, la mutació que possiblement ha patit és una monosomia, ja que aquestes impliquen la pèrdua d'un cromosoma en alguna de les seves posicions.