

Lucruri surprinzătoare despre ADN

ADN-ul este molecula organică care ne face să fim toți la fel, dar ne acordă anumite diferențe. Totuși, pe cât de comun este ADN-ul, pe atât este de complicat de înțeles ca subiect.

» **ADN-ul** a fost prima dată izolat de **Friedrich Miescher** care, în anul **1869**, a descoperit o substanță microscopică în puroiul de pe bandajele chirurgicale aruncate, pe care a numit-o „Nucleici”.

» **ADN-ul** are o structură de **dublu helix**, ca o scară răsucită – Scara este alcătuită din două lanțuri organice elastice, ce sunt conectate prin “*trepte*” numite baze: **adenina** (notată cu A), **citozina** (C), **guanina** (G) și **timina** (T).

» Laturile “scării” ADN-ului sunt făcute din **zahăr** și **molecule de fosfat**.

» **1 milion de baze** (adică o mega bază) din secvența de date din ADN este echivalent cu **1 megabyte de spațiu de stocare** a datelor pe calculator.

» Întreaga noastră secvență de ADN este numită genom – sunt estimate 3.000.000.000 de genomi în ADN-ul nostru. O secvență completă de 3 miliarde ar avea nevoie de 3 gigabytes de spațiu de stocare.

» Dacă ai desface tot ADN-ul pe care îl ai în celule, ai putea ajunge pe Lună în 6000 de ore.

» 99,5% din secvența noastră ADN este aceeași cu a celorlalți oameni.

» Această **diferență de ADN de 0,5%** dintre noi are de-a face cu numărul de nucleotide din ADN-ul unei persoane. Când ADN-ul este copiat într-o nouă viață, nucleotidele fie se acumulează, fie se pierd în proces. Din această acumulare sau pierdere rezultă diferențele.

» **50 de ani** – i-ar lua unei persoane care tastează **60 de cuvinte pe minut, 8 ore pe zi**, pentru a scrie genomul uman.

» În 2000, un proiect dur al unei hărți al întregului genom uman (o secvență ADN completă) a fost finalizată, iar în 2003 proiectul a fost finalizat. Aceste informații sunt folosite pentru a înțelege mai bine cauzele și funcțiile bolii și să creeze o mai bună **medicină preventivă**.

» Frații împart 50% din genele lor, așa cum împarte un părinte cu copilul său.

» Maimuțele și oamenii împart undeva în jur de 94 – 99% din ADN-ul lor.

» Conform cercetărilor recente, oamenii au între 1 și 4% din ADN-ul neanderthalienilor (*este fie o specie fosilă de hominid, fie, după alți cercetători, o subspecie »*Homo sapiens neanderthaliensis*» a speciei *Homo sapiens*, al cărei areal acoperea Europa precum și părți ale Asiei de Vest, extinzându-se pe o perioadă de timp cuprinsă aproximativ între 230.000 și 29.000 de ani înaintea contemporaneității).

» Secvența obținută în cadrul proiectului “**Genomului uman**” este considerată un bun al întregii umanități, astfel că ea a fost depusă în baza de date a **Genbank** de la **NCBI (U.S. National Center for Biotechnology Information)**.

Istoricul proiectului Genomului Uman (HGP)

În 1980, a apărut ideea secvențierii întregului genom uman, care treptat a început să prindă contur, sub forma **Proiectului Genomul Uman** (PGU), probabil cel mai amplu și mai scump proiect de cercetare biomedicală internațională. Lansat în 1990, pentru o durată de 15 ani, PGU a avut ca obiective principale determinarea secvenței nucleotidice complete a ADN nuclear (dintr-un set haploid de 22 autozomi, plus X și Y – numit și „*genom de referință*”) și identificarea, localizarea și analiza funcției genelor ce alcătuiesc genomul uman. În esență, se spera că prin cunoașterea aprofundată a „anatomiei și fiziologiei” genomului uman (denumit metaforic „*cartea vieții*”) se vor putea afla multe date importante pentru biologie, în general, și pentru medicină, în special. Marcatorul este orice secțiune scurtă a unui ADN care poate fi recunoscută printr-o secțiune asociată a carei secvență este cunoscută. Din cauza modului în care sunt legate cele două spirale ale ADN-ului, fiecare segment are un singur complement. Dacă acel complement este dat, segmentul poate fi recunoscut. Există deja banci de gene care detin

complementele unor secvențe cunoscute de ADN. Primii doi ani au fost consacrați găsirii acestor marcatori-index. Cercetările au avut utilitate imediată, ducând la crearea unei hărți mai detaliate și ușurând munca de căutare a unei anumite gene.

Obiectivele principale ale acestui program au fost:

- să identifice cele aproximativ 100.000 de gene din ADN-ul uman
- să determine secvența celor 3 miliarde de perechi de baze azotate ce alcătuiesc ADN-ul uman, cu precizia de o eroare estimată/10.000 de baze
- stocarea informației obținute într-o bază de date
- dezvoltarea metodelor și tehnologiilor pentru studiul acestor date
- să dea răspunsuri problemelor etice, legale și sociale care pot apărea în urma studiilor.

Acest prim succes a determinat creșterea numărului de participanți la HGP, implicându-se europenii (centrul Sanger din Marea Britanie, laboratoare din Franța și Germania) și Japonia. O dată cu atingerea acestui scop intermediar (o "ciornă" a proiectului) s-a stabilit o nouă direcție de cercetare: identificarea variațiilor individuale ale genomului uman.

Chiar dacă 99,5% din secvențele de ADN sunt identice la toată populația, micile variații pot avea un impact major asupra răspunsului la diferitele boli, rezistența la bacterii, virusi, toxine și substanțe chimice, precum și la tratamentele medicamentoase.

Se dezvoltă metode pentru a detecta diferitele tipuri de variații, în special cele de tip SNP (single nucleotide polymorphism) care apar cu o frecvență de 1/250 de baze. Cercetătorii speră ca aceste studii să ajute la identificarea corelată a genelor asociate cu boli complexe ca diabetul, cancerul, afecțiunile vasculare și unele boli mintale. Aceste corelări sunt greu de stabilit cu metode tradiționale de "vanare" a genelor deoarece o singură genă alterată își poate aduce doar o mică contribuție la riscul de boală.

Primul plan cincinal (1990-1995) a fost revizuit în 1993 datorită progreselor neașteptate. Un al doilea plan a stabilit obiectivele proiectului până în 1998. Al treilea și cel mai recent a fost stabilit la 23 octombrie 1998 în urma unei conferințe internaționale. Complexitatea extraordinară a proiectului face necesară participarea cercetătorilor din domenii variate: biologie, informatică, chimie, matematică, fizică, inginerie aplicată, etc.

Una din noile metode de cercetare o constituie studiul comparat al genotipurilor.

Funcțiile genelor umane și a altor zone ale ADN-ului sunt deseori puse în evidență prin studiul comparat al secvențelor corespunzătoare la alte specii. Pentru asemenea comparații, cercetătorii au obținut secvențe complete pentru speciile: *Escherichia coli*, *Saccharomyces cerevisiae* și *Caenorhabditis elegans*, genotipurile *Drosophila* și a soarecelui de laborator.

Toate acestea constituie pași importanți în biologie, savanții comparând genotipuri complete, ceea ce va duce la noi puncte de vedere asupra evoluției biochimice, a metabolismului și a fiziologiei. De asemenea, cercetările vor duce la noi metode de analiză a proteinelor și explicarea mecanismului mutațiilor.

În prezent 18 țări participă activ la proiect. Recent și China s-a alăturat acestui efort internațional. Munca a fost împartită astfel încât fiecare grup de cercetare are de studiat câte un cromozom sau set de cromozomi. S-au încheiat acorduri pentru utilizarea unui limbaj și a unor instrumente comune pentru a ușura schimbul de informații atât de necesar.

Se prevedea că până în 2009 tranzacțiile având ca obiect produse și tehnologii pe baza de ADN vor ajunge la 45 de miliarde \$ anual. De aici și atenția sporită acordată studiilor în domeniu.

Aplicații prezente și potențiale ale cercetărilor HGP

•Medicina moleculară

- diagnostic îmbunătățit
- detectarea din timp a predispoziției spre o anumită boală

- terapie genica avansata
- control mai eficient al actiunii medicamentelor

Tehnologiile promovate de HGP incep sa aiba un impact profund asupra cercetarii biomedicale si promit sa revolutioneze un spectru larg al cercetarii biologice si medicinei clinice. Hartile cromozomiale de mai mare acuratete au ajutat la localizarea genelor implicate in numeroase boli genetice (distrofia myotonica, Alzheimer, unele cancere genetice).

Noua medicina moleculara se va caracteriza nu atat prin tratarea simptomelor cat prin cautarea cauzelor fundamentale ale bolii. Noi medicamente si inlocuirea genelor defecte prin terapie genica vor deschide alte perspective in tratamentul unor boli azi incurabile.

•Microbiologie

In 1994 a aparut MGP (Microbial Genome Project) care are ca scop identificarea sistemelor microbiologice cu potential util (sisteme fotosintetizatoare, organisme care pot metaboliza deseuri, enzime care pot mari randamentul unor procese industriale, biocombustibili, etc.). Aplicatiile actuale sunt dintre cele mai diverse: agenti coagulanti in industria branzeturilor, inalbirea hartiei, indepartarea rujului de pe pahare, schimbarea aspectului tesaturilor, antiaglutinogeni in industria alimentara. Deasemenea, se va ajunge la o intelegere aprofundata a interactiunilor biologice si la determinarea punctelor critice din ecosisteme.

•Bioarheologie si antropologie

- corelare cu diferitele evenimente istorice
- urmarirea migratiilor umane pe baza studierii cromozomului Y
- noi date despre relatiile intre archaeobacterii-eucariote-procariote

•Medicina legala

- identificarea suspectilor pe baza probelor biologice
- identificarea victimelor catastrofelor/crimelor
- stabilirea paternitatii si a altor relatii de rudenie

•Diferite identificari

- gasirea speciilor in pericol pe baza analizei genetice
- identificarea bacteriilor/organismelor care pot polua apa,aerul,solul,hrana.
- compatibilitatea donor-primitor de organe
- pedigree pentru diferite animale
- autentificarea vinurilor,a caviarului...

•Agricultura, cresterea animalelor, bioprocesare

- obtinerea de culturi mai rezistente la boli, insecte, seceta
- animale mai productive si mai sanatoase
- biopesticide
- obtinerea de produse mai nutritive
- incorporarea unor vaccinuri in mancare
- organisme transgenice si mutatii controlate
- depoluarea zonelor prin cultivarea plantelor modificate genetic si care au capacitatea de a metaboliza toxinele.

Realizarea proiectului s-a confruntat cu două mari probleme: • probleme tehnice și logistice ale procesului de secvențiere, ținând cont de mărimea genomului uman (3,2 miliarde de nucleotide), heterogenitatea structurii sale (secvențele repetitive sunt foarte abundente), complexitatea și diversitatea elementelor structurale • probleme biologice foarte dificile deoarece sub aparenta simplitate a unor structuri unidimensionale se ascunde un conținut informațional foarte complex, care trebuia descifrat.

Determinarea secvenței genomului uman sau stabilirea ordinii „liniare” a nucleotidelor din ADN a implicat *trei etape majore*: • *secvențierea* unor fragmente mici (circa 800 de nucleotide) de ADN (obținute prin secționare aleatorie a ADN cromozomial), comparabilă cu „*fabricarea elementelor unui puzzle*” • *asamblarea genomului* – cu ajutorul unor programe computerizate care ordonează, orientează și assemblează secvențele segmentelor mici în *secvențe continue* din ce în ce mai mari, pentru a crea reprezentarea originală a cromozomului din care derivă; asamblarea genomului este comparabilă cu „*reconstituirea unui puzzle*” • *adnotarea genomului* – efectuată în doi timpi: (1) identificarea și localizarea elementelor structurale ale genomului (gene cu regiuni codante, necodante și reglatoare; regiuni intergenice etc.) sau *adnotarea structurală*; (2) atașarea informației biologice (funcție și expresie) la aceste elemente sau *adnotarea funcțională*; adnotarea genomului este comparabilă cu „*descifrarea unui text neinteligibil*”.

O primă „*schiță de lucru*” a genomului uman, încheiată în iunie 2000, a fost publicată la 15 februarie 2001. Era, firește, incompletă și imperfectă dar pentru prima oară era posibilă o perspectivă clară asupra structurii genomului uman. Versiunea inițială a fost ulterior îmbunătățită, iar la 14 aprilie 2003 (sărbătorind 50 de ani de la descoperirea structurii ADN), cu doi ani mai devreme decât era planificat, a fost anunțată prima „*versiune finisată*” (precizie de 99,9%), aproape completă a genomului uman, „*inaugurându-se oficial era genomicii*”; ea a fost publicată în 2004 și este accesibilă gratuit pe internet. Versiunea finisată cuprindea secvența foarte precisă a circa 93% din genomul uman (2,85 miliarde de nucleotide dintr-un total estimat la 3,2 miliarde), ce corespunde la 99% din eucromatină, partea „*activă*” a genomului (au rămas nesecvențiate cca 1% din eucromatină și cca 6% din regiunile de heterocromatină, partea „*inactivă*”, care foarte probabil nu conține gene). Finalizarea PGU a reprezentat o etapă fundamentală în progresul medicinei și înțelegerea biologiei și evoluției umane, care inaugurează era **medicinei genomice**.

După publicarea (2004) versiunii finisate a genomului uman, a urmat resecvențierea cu noi tehnici a fiecărui cromozom iar în 2007 secvențierea întregului genom uman a fost declarată „*încheiată*”, deși, evident, vor continua alte finisări. Ne găsim acum în etapa de adnotare structurală și, mai ales, funcțională a genomului uman sau faza de „*exploatare*” – un proces complex, dificil și de lungă durată, deoarece presupune „*decriptarea*” secvenței liniare a genomului uman, necesară pentru a da „*un sens*” și a interpreta semnificația diferitelor categorii de secvențe („*elemente*”) genomice.

Ca și alte proiecte celebre („*un om în spațiu*” sau „*oameni pe Lună*”), care au reprezentat o extraordinară victorie a spiritului de cunoaștere și a inteligenței umane, generând numeroase descoperiri științifice care au marcat definitiv umanitatea, PGU a produs „*o explozie*” de tehnici performante și începutul unor mari descoperiri medicale. În ultimii zece ani s-au implementat: hibridizarea simultană (paralelă) multiplă cu mii de sonde oligonucleotidice diferite imobilizate pe microrețele (cip ADN), tehnicile de secvențiere a ADN de generația doua și a treia, analiza expresiei genelor, inclusiv prin tehnici de „*manipulare genetică*” (inactivarea selectivă a unor gene). Randamentul crescut și costurile mai mici ale noilor metode de analiză genomică au permis studiul *genomurilor personale (diploide)* la persoane sănătoase sau bolnave (mai ales în diferite tipuri de cancere) și lansarea unor noi proiecte de studiu al funcției și variațiilor genomului uman.

Viitorul genomicii umane a fost definit de Francis Collins și colab. pe trei domenii interdependente, fundamentate pe baza descoperirilor PGU: • *genomică și biologie* – identificarea tuturor componentelor structurale și funcționale, reconstituirea rețelelor genice și proteice și elucidarea rolului lor în determinismul fenotipurilor, catalogarea variațiilor ereditare ale genomului („*variom*”), identificarea mecanismelor moleculare ale evoluției, prin compararea genomurilor diferitelor specii • *genomică și sănătate* – identificarea factorilor genomici ce determină boli, precum și susceptibilitatea/rezistența la boli („*teste predictive*”) sau sensibilitatea și răspunsul individual la medicamente („*terapie*”).

personalizată“); depistarea precoce a bolilor prin teste genomice (aplicate inclusiv prenatal); dezvoltarea unor noi medicamente • *genomică și societate* –precizarea opțiunilor politice și etice privind accesul și folosirea genomics în context medical și nemedical (prevenirea discriminării genetice).

Deși unele detalii se vor schimba, există multe puncte clare privind structura și organizarea genomului uman. De aceea, în prezentarea viitoare a marilor „surprize“ generate de PGU, vom ține cont în special de elementele certe, care se constituie deja în progrese decisive ale cunoașterii biomedicale.

Mic glosar de genetică

ADN	Acid dezoxiribonucleic. Structura chimică din interiorul nucleului unei celule care poartă instrucțiunile genetice de construcție a organismelor vii.
analiza succesiunilor de gene (linkage analysis)	Tehnica ce caută legăturile dintre gene (sau fenotip) la număr mare de împerecheri pentru a identifica ce gene tind să fie moștenite împreună și sunt de aceea probabil a fi situate una lângă cealaltă.
ARN	Acid ribonucleic. O structură chimică asemănătoare unei laturi (de scară) de ADN. În ARN litera U, care vine de la uracil, este înlocuită de T în codul genetic. ARN-ul transportă mesajul genetic al ADN în citoplasma unei celule unde sunt făcute proteinele.
bază	Două baze formează o treaptă în ADN. Bazele sunt literele care scriu codul genetic. În ADN, literele sunt A, T, G și C, care vin de la substanțele chimice adenină, timină, guanină și citozină.
baze perechi	În alcătuirea dublei spirale de ADN adenina se leagă cu timina, și guanină cu citosina. Adică vom găsi perechile A-T și G-C.
Bioinformatica	Știința administrării și analizării datelor biologice folosind tehnici de calcul avansate. Importantă în special în analiza datelor referitoare la genom.
BLAST	(Basic Local Alignment Search Tool) BLAST este un algoritm utilizat de o familie de cinci programe care vor alinia secvența dată față de secvențele deja introduse în baza de date moleculară. Sunt folosite metode statistice pentru a aprecia semnificația potrivirilor. Alinierile raportate (adică secvențele din baza de date care pot fi identice cu secvența dată) sunt raportate în ordinea semnificativității, așa cum ea a fost estimată de către statisticile folosite. Algoritmul BLAST a fost optimizat pentru alinierea secvențelor, nu însă și pentru căutarea modelelor (motif-searching).
cDNA	Complementary DNA. ADN care este sintetizat în laborator folosind o matriță mRNA (RNA template).
CDS	CoDing Sequence, secvență de nucleotide care corespunde unei secvențe de aminoacizi ce codează o proteină. CDS include codonii de start și de stop, de aceea o astfel de secvență începe cu un "ATG" și se sfârșește cu un codon de stop.
clon	(gr. klon - ramură mică), populație de dimensiuni variabile derivată dintr-un singur organism (la bacterii) sau dintr-o singură celulă, prin diferite procese asexuale. Toate celulele sau organismele astfel formate sunt identice genetic.
cloroplaste	(gr. chloros – verde; plastos – formațiune) Organite celulare cu dublămembrană, prezente în celulele organelor verzi, care asigură procesul de fotosinteză
codon	Secvență de trei baze în ADN și ARN care specifică un singur aminoacid.
contig	Group de bucăți de ADN (obținute prin clonare – copiere) ce reprezintă regiuni ce se suprapun dintr-un cromozom. O hartă a cromozomului ce prezintă alcătuită din bucăți ce se supraupun parțial.

	Hărțile de acest tip sunt importante deoarece furnizează posibilitatea de a studia un complet, dar adesea lung, segment al genomului prin examinarea unei serii de copii ce se suprapun.
cromozom	Unul dintre pachetele (asemănătoare unor fire) de gene și ADN din nucleul unei celule. Diferite tipuri de organisme au număr diferit de cromozomi. Oamenii au 23 de perechi de cromozomi, 46 în total: 44 autozomi și doi de sex. Fiecare părinte contribuie cu câte un cromozom la fiecare pereche, astfel încât copii iau jumătate dintre cromozomi de la mamă și jumătate de la tată.
exon	Regiunea unei gene care conține codul pentru producerea proteinei genei. Fiecare exon codează pentru o anumită porțiune a proteinei complete. La anumite specii (inclusiv la oameni), exonii unei gene sunt separați prin lungi regiuni de ADN (numite introni sau uneori junk ADN) care, aparent, nu au vreo funcție.
fenotip	(gr. phaino – apariție; typos – model) Totalitate a caracterelor fizice, fiziologice, ecologice și comportamentale ale unui organism, rezultat vizibil al interacțiunii ereditate-mediului. Trăsături observabile sau caracteristici ale unui organism, de exemplu culoarea părului, greutatea, prezenta sau absenta unei boli. Trăsăturile fenotipice nu sunt neapărat genetice.
gamet	(gr. gamete – soție; gametes – soț) Celulă germinală matură care, prin fecundarea alteia de sex opus, generează un zigot. Cei mai mulți gameți au număr haploid de cromozomi. În mod obișnuit ei sunt produsul meiozei. Există numeroase organisme (de ex. fungii) în care fuziunea este urmată de meioză. La aproape toate animalele gameții sunt diferențiați – unul este mai mare, ovulul, și este fertilizat de unul mai mic, spermatozoidul, mobil de obicei flagelat.
gena	Unitate fizică și funcțională a eredității transmisă de la părinți la descendenți localizată în cromozomi. Descoperită și definită astfel de W. Johannsen în 1909. În genetica moleculară gena este definită ca segment al macromoleculei de ADN (sau ARN, în cazul unor virusuri) format dintr-o anumită secvență de nucleotide, care acționează ca o unitate funcțională și conține informația genetică.
genetica	Numele curent al eredobiologiei, știință axată pe studiul genelor. Caracterele ereditare pot fi examinate sub aspectul legilor generale de transmitere (genetica formală) sub aspectul lor citologic (citogenetica) sau biochimic (genetica moleculară). Dezvoltarea geneticii a fost pe de o parte legată de medicina umană iar pe de altă de zoo- și fitotehnie. În perspectivă genetica tinde spre realizarea de hărți amanunțite ale genelor, care ar permite localizarea diverselor elemente ale informației ereditare. În acest sens primul pas a fost făcut prin decodarea structurii ADN.
genom	Tot ADN-ul conținut într-un organism sau celulă. Genomul include atât ADN-ul din nucleu cât și din mitocondrii.
genotip	(gr. gennaein – a produce; typos – model) Constituție genetică a unui organism
greutate moleculară	(molecular weight) Masa medie a unei molecule comparată cu a douăsprezecea parte din masa izotopului ^{12}C (Dalton) și calculată ca suma ponderilor atomice (maselor atomice) ale atomilor constituenți.
haploid	(gr. haploos – odată; eidos – formă) Celulă sau organism al cărui nucleu are un singur set de cromozomi. Organismele haploide produc gameți normali deoarece, în prima meioză (de ex. la masculii de albină), toți cromozomii trec într-o singură

	celulă fiică, iar din a doua diviziune meiotică, asemănătoare unei mitoze, se formează două celule inegale; dintre ele numai una devine gamet funcțional.
heterozigot	(gr. heteros – altul; zygos – împreună) Individ diploid care are pe un locus – obișnuit una normală și una mutantă. Pe acelaș locus se pot găsi două sau mai multe alele normale sau mutante. Fiecare individ este heterozigot pentru cel puțin 7% dintre locii lui.
histone	Proteine cu încărcătură pozitivă, relativ bogate în arginină și lizină, fără triptofan, fracționabile în 5 clase principale: H1 (formate din mai multe proteine diferite, dar apropiate structural, bogate în lizină), H2A, H2B (constituite din 129 și respectiv 125 aminoacizi, relativ bogate în lizină), H3 (constituite din 135 aminoacizi, bogate în arginină) și H4 (constituite din numai 102 aminoacizi, bogate în arginină și glicină). Se asociază între ele cu excepția lui H1. Sunt sintetizate în citoplasmă, apoi sunt transportate în nucleu și se asociază imediat cu ADN-ul. Histonele au rolul de a inhiba transcrierea genelor și de a menține structura cromatinei (v. nucleozom).
homolog	(gr. homologos – care sunt de acord) (Despre caractere, caracteristici similare) Care sunt prezente în două specii provenite dintr-un strămoș comun. Sunt pleiomorfe, dacă provin din specia primitivă sau apomorfe, dacă au apărut mai târziu, în cursul evoluției celor două specii.
homozigot	(gr. homos – același; zygos – împreună) Celulă sau organism diploid care are două gene similare pe același locus.
intron	(de la engl. intragene – în genă) Secvență de 100-1000 nucleotide situată în afara sau în interiorul genei, care separă exonii – secvențele de nucleotide ADN care sunt transcrise și sunt prezente în mRNA. O secvență de ADN care întrerupe secvența ce codează proteina genei. Un intron este transcris în ARN dar mesajul său este înlăturat înainte de a fi tradus în proteină.
IUBMB	(International Union of Biochemistry and Molecular Biology)
legătură peptidică	Legătură chimică ce se realizează între aminoacizi ce presupune eliminarea unei molecule de apă între grupul carboxil al unui aminoacid și gruparea amino a aminoacidului următor.
linkage analysis	vezi Analiza succesiunilor de gene
locus	Poziția unei gene într-un cromozom, un fel de adresă a unei gene.
meioză	(gr. meion – mai puțin; osis – condiție) Tip de diviziune celulară care are drept rezultat formarea unei celule specializate (gamet), caracterizate printr-un număr haploid de cromozomi. Prin fecundare se restabilește numărul diploid caracteristic speciei.
mitochondrii	(gr. mitos – filament; chondros – grăunte) Organite care generează energie pentru celulă. Organit de formă sferică sau alungită, cu dimensiuni variabile, 0,2 – 5 microni, înconjurată de o dublă membrană (externă – netedă, neîntreruptă – și internă, care se fuzionează de numeroase ori – cutele se numesc cristae), capabilă să se reproducă, prezentă în toate celulele aerobe în număr variabil (între 20 și 500000 pe celulă). Mitochondriile constituie centrul energetic al celulei. În ele are loc sinteza ATP-ului (adenozin-trifosfat) printr-o reacție de fosforilare (fixarea unei molecule de fosfat de către ADP-adenozin-difosfat), desfășurarea lanțului respirator și ciclul lui Krebs. M. conțin gene care controlează exclusiv sinteza enzimelor ce intră în

	structura lanțului respirator, precum și ribozomii necesari sintezei acestor enzime.
mitoză	(gr. mitos – filament; osis – condiție) Diviziune a celulelor somatice, din care rezultă același număr de cromozomi cu cel al celei mamă
mutație	Modificare a însușirilor ereditare ale organismului apărută în urma restructurărilor și schimbărilor materialului genetic (cromozomi și gene). Constituie una din sursele de variabilitate în natură și unul dintre mecanismele procesului de evoluție a speciilor.
NCBI	(National Center for Biotechnology Information - USA). Centru creat de congresul SUA în 1988 pentru a dezvolta sistemele informatice pentru a ajuta comunitatea cercetătorilor biologice.
NDB	Scopul proiectului Nucleic Acid Database Project (NDB) este de a aduna și distribui informațiile structurale despre acizii nucleici
nucleotidă	Una dintre componentele structurale, sau elemente de construcție ale ADN și ARN. O nucleotidă de ADN-ului este făcută dintr-o moleculă de zahăr, o moleculă de acid fosforic, și o moleculă numită bază.
nucleozom	Unitate fundamentală structurală a cromozomului eucariotelor formată dintr-un filament de ADN în exterior, răsucit în jurul nucleului chimic. Este un octamer constituit din două tipuri de histone globulare – H2A, H2B, H3, sau H4. În afara întregii structuri se găsesc histone H1.
PCR	(polymerase chain reaction, engl.) O nouă tehnologie bazată pe reacția în lanț a polimerazei. Această tehnologie nu se bazează pe înmulțirea celulelor. Este o metodă de amplificare selectivă (multiplicare) a unui fragment de ADN. Clonarea cu ajutorul PCR este utilizată la amplificarea fragmentelor scurte (< 15kbp, de regulă). Ea necesită cunoașterea unor secvențe scurte adesea de 15 – 30 nucleotide care delimitează secvența de interes. Sunt sintetizate apoi secvențe scurte de ADN (numite generic oligonucleotide, sau oligos) complementare fiecăreia dintre secvențele delimitatoare. În tehnologia PCR aceste oligos se numesc primeri. Primerii, ADN-ul țintă și enzima polimerază sunt apoi combinate. Amestecul este încălzit (cu puțin peste 91C), astfel încât legăturile de hidrogen ale ADN-ului se rup și moleculele se separă în monolanțuri (etapă numită denaturarea ADN). Când amestecul se răcește suficient (etapa fiind numită călire 50C), primerii se atașază la capetele ce delimitează regiunii de interes și polimeraza ADN-ului copiază ADN-ul dintre primeri (etapa de sinteză ce are loc la 72C). Prin utilizarea unei polimeraze rezistente la încălzire de la o specie Archaea ce trăiește la temperaturi mari, este posibilă repetarea în ciclu rapid a procesului, dublând de fiecare dată cantitatea segmentelor ADN-ul dorite. Această tehnologie face posibilă amplificarea exponențială a moleculelor întregului ADN sau a unei regiuni specifice pentru care primerii delimitatori pot fi generați.
plasmidă	O piesă circulară de ADN (duplex fără histone cu dimensiuni de 4 – 35 microni) găsită în afara cromozomului bacteriei care se reproduce independent de ADN-ul cromozomial al bacteriei. Au un număr mic de gene implicate în unele procese metabolice și în rezistența la antibiotice.
polipeptidă	O proteină sau parte a unei proteine făcută dintr-un lanț de aminoacizi legați prin legături peptidice.
proteină	Proteinele sunt macromolecule, biopolimeri cu o greutatea ce poate varia între 6000 și câteva milioane de daltoni. Formarea acestor biopolimeri se realizează prin

	legături covalente, legături peptidice, legături ce se stabilesc între zeci, sute sau mii de aminoacizi. Deci pietrele de construcție ale proteinelor sunt aminoacizii.
rRNA	O clasă de ARN găsit în ribozomii celulelor.
secvențiere ADN	Secvențierea ADN include mai multe metode și tehnologii care sunt utilizate pentru stabilirea ordinii de baze nucleotidice (adenină, guanină, citozină și timină), într-o moleculă de ADN. Dintre aceste metode enumerăm pe cele clasice: Sanger (chain-terminator method) și Maxam–Gilbert, precum și metodele de capacitate mare (High-throughput sequencing) precum: Lynx Therapeutics' Massively Parallel Signature Sequencing (MPSS), Polony, Illumina (Solexa) și altele.
sindrom	(gr. syndrome) Combinație de lucruri sau fenomene care apar împreună. Grup de anomalii cu o cauză comună: o singură mutație genică, o aberație cromozomială specifică sau factori teratogeni particulari. Nu toate grupele de anomalii reprezintă sindroame adevărate. Se pot asocia malformații cu origini diferite: polidactilie, condiționată de o mutație dominantă paternă, asociată cu fosete preauriculare, condiționate de o mutație dominantă maternă. În asemenea circumstanțe se poate vorbi de sindromie coincidentală (Opitz, 1979). Alteori tulburările pot fi consecința linkage-ului sau predispoziției pentru infecții (de exemplu: în deficiențele imune) și atunci se vorbește despre sindromie asociațională.
STS	(sequence-tagged site, engl.) STS este o secvență cu lungimea de aproximativ 200 de nucleotide despre care se crede că apare exact o dată în întregul genom. Datorită acestei unicități, STS-urile sunt adesea utilizate ca markeri ale hărților genetice; ele sunt considerate pietre de hotar pentru localizarea altor situri interesante, dar care nu au semnificație genetică proprie.
Taxon	Un grup taxonomic de orice rang, cum ar fi o specie, de familie, sau clasă.
taxonomie	Știință având ca obiect stabilirea principiilor și legilor de clasificare a organismelor vii.

Webografie:

<https://raportuldegarda.ro/articol/ziua-mondiala-adn-descoperire-structura-adn/>

<https://www.viata-medicala.ro/ars-medici/proiectul-genomul-uman-a-inaugurat-era-genomicii-in-medicina>

<https://ghr.nlm.nih.gov/>