

Spełnia wymogi
WIELOLETNIOŚCI

Biologia na czasie 3

Podręcznik dla liceum ogólnokształcącego i technikum

Zakres rozszerzony

Franciszek Dubert
Marek Jurgowiak
Maria Marko-Worłowska
Władysław Zamachowski

Biologia na czasie 3

Podręcznik dla liceum ogólnokształcącego i technikum

Zakres rozszerzony



Biologia na czasie 3

Podręcznik dopuszczony do użytku szkolnego przez ministra właściwego do spraw oświaty i wychowania i wpisany do wykazu podręczników przeznaczonych do kształcenia ogólnego do nauczania biologii, na podstawie opinii rzeczników: dr Leny Tkaczyk, dr. hab. Andrzeja Kaźmierczaka oraz dr hab. Danuty Krzyżyk.

Zakres kształcenia: rozszerzony.

Etap edukacyjny: IV.

Typ szkoły: szkoły ponadgimnazjalne.

Rok dopuszczenia: 2014.

Numer ewidencyjny w wykazie MEN: 564/3/2014

Rok wpisania do wykazu podręczników dopuszczonych do użytku szkolnego, przeznaczonych do kształcenia ogólnego, dostosowanych do wieloletniego użytku: 2015.

Podręcznik został opracowany na podstawie *Programu nauczania biologii w zakresie rozszerzonym – Biologia na czasie* autorstwa Urszuli Poziomek.

Nabyta przez Ciebie publikacja jest dziełem twórcy i wydawcy. Prosimy o przestrzeganie praw, jakie im przysługują. Zawartość publikacji możesz udostępnić nieodpłatnie osobom bliskim lub osobiście znanym, ale nie umieszczaj jej w internecie. Jeśli cytujesz jej fragmenty, to nie zmieniaj ich treści i koniecznie zaznacz, czyje to dzieło. Możesz skopiować część publikacji jedynie na własny użytek.

Szanujmy cudzą własność i prawo.
Więcej na www.legalnakultura.pl



© Copyright by Nowa Era Sp. z o.o. 2017

ISBN 978-83-267-2584-5

ISBN 978-83-267-2921-8 (zestaw)

Opracowanie redakcyjne i redakcja merytoryczna: Dorota Dąbrowska-Mróz,
Ewa Mejłun, Katarzyna Zdanowicz.

Współpraca redakcyjna: Magdalena Bujnowska, Agnieszka Krotke, Kinga Stachowiak, Justyna Wiater.

Redakcja językowa: Aleksandra Kowalczyk-Pryczkowska. Współpraca redakcyjna: Monika Pruska.

Projekt okładki: Paulina Tomaszewska, Maciej Galiński, Wojtek Urbanek.

Opracowanie graficzne: Paulina Tomaszewska, Ewa Kaletyn, Aleksandra Szpunar, Marcin Kozielko.

Ilustracje: Ewelina Baran, Elżbieta Buczkowska, Rafał Buczkowski, Joanna Dumanowska, Piotr Mróz,
Marcin Oleksak, Wioleta Przybylska, Marta Tarkowska.

Fotoserwis: Bogdan Wałkowicz. Realizacja projektu graficznego: Mariusz Trzaskalski.

Wydawnictwo dołożyło wszelkich starań, aby odnaleźć posiadaczy praw autorskich do wszystkich utworów zamieszczonych w podręczniku. Pozostałe osoby prosimy o kontakt z Wydawnictwem.

Nowa Era Sp. z o.o.

Aleje Jerozolimskie 146 D, 02-305 Warszawa,

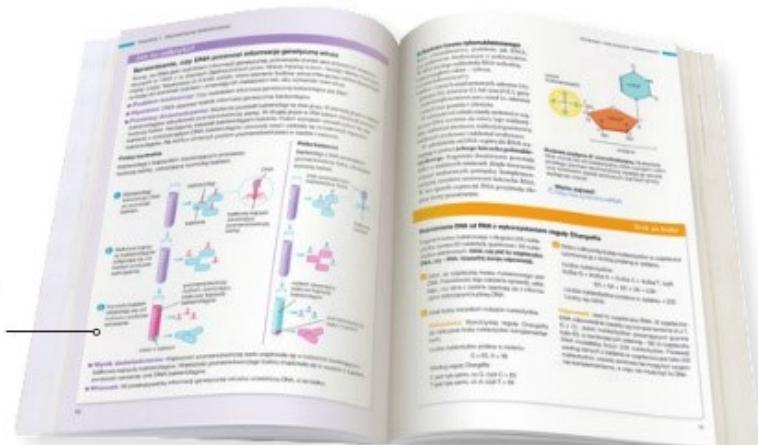
www.nowaera.pl, e-mail: nowaera@nowaera.pl, tel. 801 88 10 10

Druk i oprawa: INTERDRUK

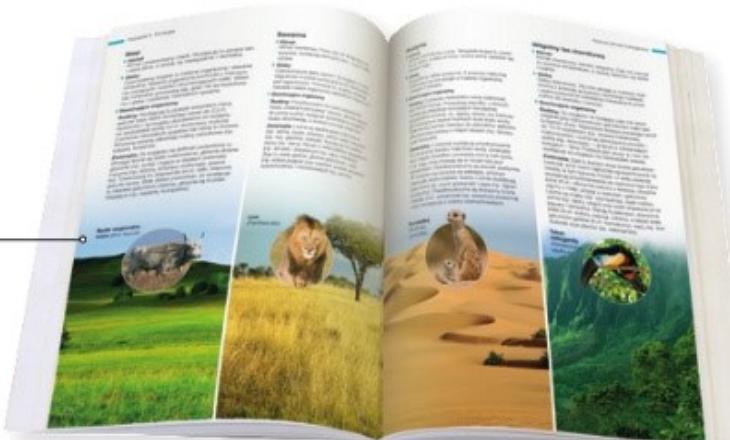
Wstęp

Podręcznik *Biologia na czasie 3 – zakres rozszerzony* zawiera treści z zakresu genetyki, biotechnologii, ewolucjonizmu oraz ekologii z elementami ochrony przyrody. Każdy rozdział jest zakończony *Podsumowaniem* w formie tabel i schematów, natomiast na końcu podręcznika zamieszczono część *Przydatne terminy*. Ponadto w publikacji znajdziesz takie elementy, jak: *Obserwacje*, opisy doświadczeń *Jak to odkryto?* oraz samouczki *Krok po kroku*, które pomogą Ci zdobyć wiedzę i umiejętności opisane w podstawie programowej. Element *Biologia w medycynie* pozwoli Ci dowiedzieć się, jak wiedza z zakresu biologii może być wykorzystywana w leczeniu chorób człowieka. Naukę urozmaicą ciekawostki, a hasła z *Indeksu* wraz z terminami ze słowniczka i wyróżnionymi w tekście pogrubioną czcionką mogą posłużyć Ci jako słowa kluczowe do wyszukiwania informacji w internecie.

Elementy Jak to odkryto?
uczą planowania i przeprowadzania badań biologicznych
zgodnie z metodą naukową.



Czytelne infografiki
doskonale obrazują
ważne treści dotyczące
m.in. różnorodności
biologicznej.



Samouczki Krok po kroku
pozwalają opanować
najważniejsze umiejętności
sprawdzane podczas lekcji
biologii.

Spis treści

I. Mechanizmy dziedziczenia

1. Budowa i rola kwasów nukleinowych	6
2. Replikacja DNA	15
3. Geny i genomy	22
4. Związek między genem a cechą	29
5. Regulacja ekspresji genów	37
6. Dziedziczenie cech. I prawo Mendla	48
7. II prawo Mendla	55
8. Chromosomalna teoria dziedziczenia	59
9. Determinacja płci. Cechy sprzężone z płcią	65
10. Inne sposoby dziedziczenia cech	72
11. Zmiennałość organizmów	81
12. Zmiany w informacji genetycznej	86
13. Choroby jednogenowe	93
14. Choroby chromosomalne i wieloczynnikowe	102
Podsumowanie	106

II. Biotechnologia molekularna

1. Biotechnologia. Podstawowe techniki inżynierii genetycznej	114
2. Organizmy zmodyfikowane genetycznie	125
3. Klonowanie – korzyści i zagrożenia	133
4. Biotechnologia molekularna w medycynie	140
5. Inne zastosowania biotechnologii molekularnej	149
Podsumowanie	153

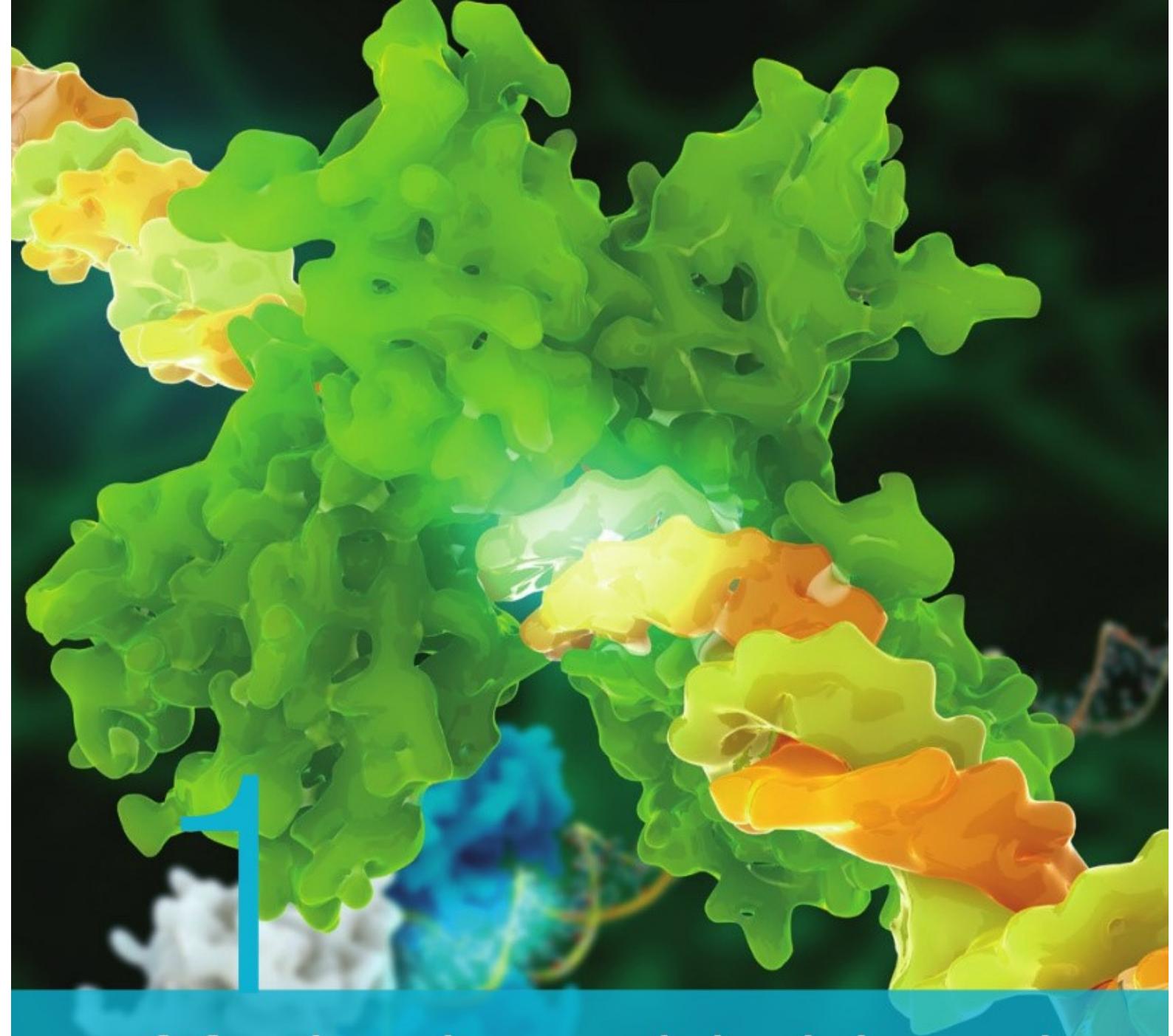
III. Ekologia

1. Czym zajmuje się ekologia?	156
2. Ekologia populacji	167
3. Oddziaływanie antagonistyczne między organizmami	176
4. Oddziaływanie nieantagonistyczne między organizmami	188
5. Struktura ekosystemu	192
6. Przepływ energii i krążenie materii w ekosystemie	198
7. Obieg węgla i azotu w przyrodzie	203
8. Różnorodność biologiczna	207
9. Czynniki kształtujące różnorodność biologiczną	223
10. Elementy ochrony środowiska	235
Podsumowanie	242

IV. Ewolucja organizmów

1. Rozwój myśli ewolucyjnej	246
2. Dowody ewolucji	255
3. Dobór naturalny – główny mechanizm ewolucji	267
4. Ewolucja na poziomie populacji	274
5. Powstawanie gatunków – specjacja	279
6. Prawidłowości ewolucji. Koewolucja	285
7. Historia życia na Ziemi	290
8. Antropogeneza	300
Podsumowanie	309

Przydatne terminy	314
Indeks	319
Literatura uzupełniająca	323



Mechanizmy dziedziczenia

1. Budowa i rola kwasów nukleinowych
2. Replikacja DNA
3. Geny i genomy
4. Związek między genem a cechą
5. Regulacja ekspresji genów
6. Dziedziczenie cech. I prawo Mendla
7. II prawo Mendla
8. Chromosomowa teoria dziedziczenia
9. Determinacja płci. Cechy sprzężone z płcią
10. Inne sposoby dziedziczenia cech
11. Zmienność organizmów
12. Zmiany w informacji genetycznej
13. Choroby jednogenowe
14. Choroby chromosomalne i wieloczynnikowe

Rys. Polirybosom.

1

Budowa i rola kwasów nukleinowych

W komórkach występują dwa rodzaje kwasów nukleinowych: kwas deoksyrybonukleinowy (ang. *deoxyribonucleic acid* – DNA) i kwas rybo-nukleinowy (ang. *ribonucleic acid* – RNA). Ich cząsteczki są polimerami, ponieważ składają się z wielu powtarzających się elementów (monomerów). Monomery budujące kwasy nukleinowe to nukleotydy.

Budowa DNA

Kwas deoksyrybonukleinowy jest zbudowany z czterech rodzajów nukleotydów. Każdy **nukleotyd** składa się z trzech elementów:

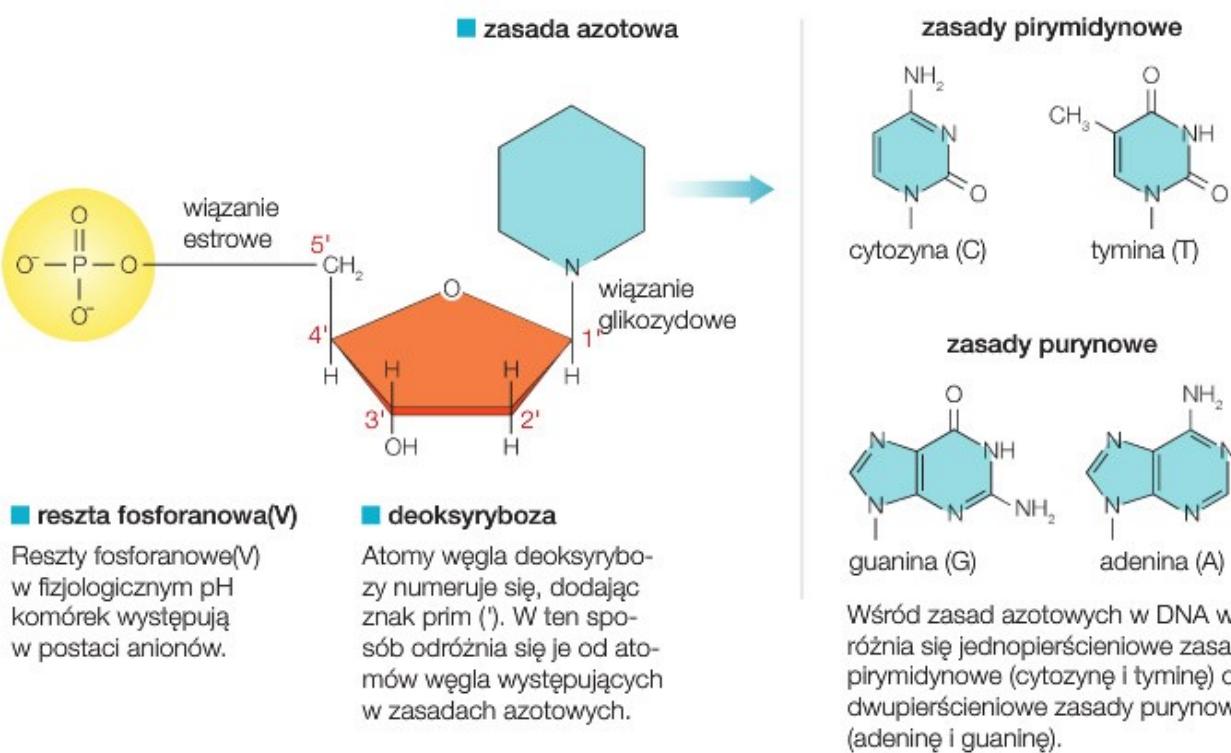
► pięciowęglowego cukru – deoksyrybozy,

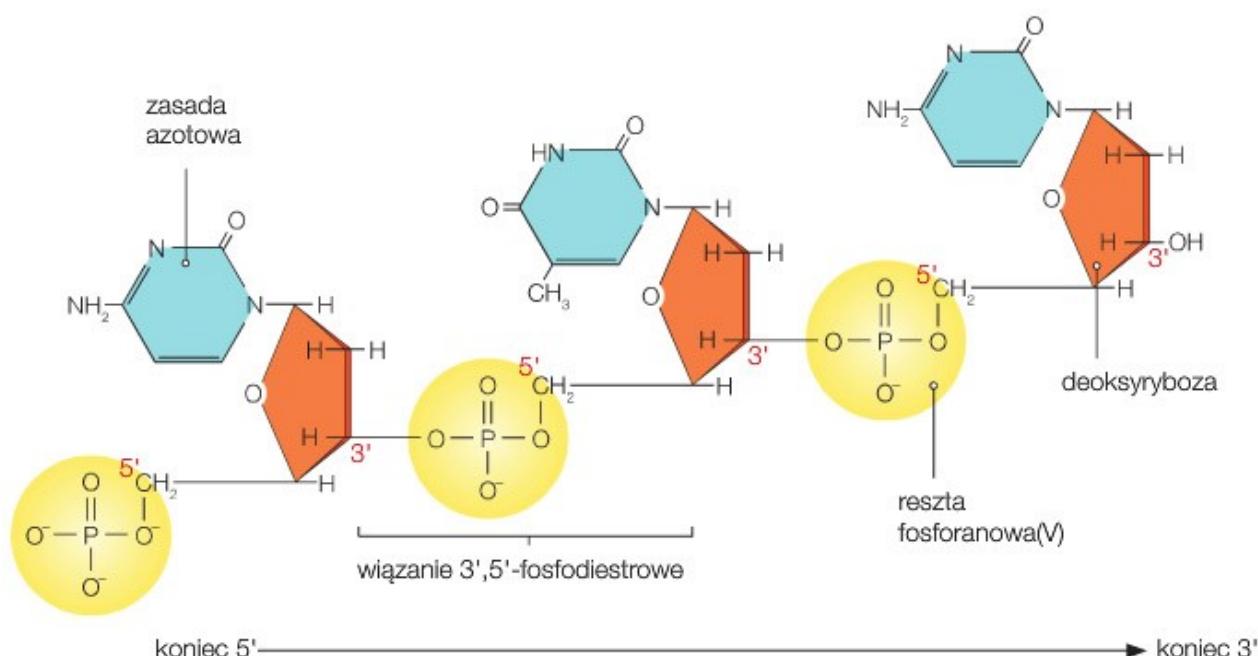
- reszty fosforanowej(V),
- jednej z czterech zasad azotowych: cytozyny (C), tyminy (T), adeniny (A) lub guaniny (G).

Deoksyryboza jest połączona z zasadą azotową **wiązaniem glikozydowym**. Związek, który powstaje z połączenia zasady azotowej z cząsteczką cukru, nosi nazwę **nukleozydu**. Nukleozyd połączony z resztą fosforanową(V) **wiązaniem estrowym** tworzy **nukleotyd**. W DNA występują cztery rodzaje nukleotydów, różniące się rodzajem zasady azotowej wchodzącej w ich skład. Są to: nukleotyd zawierający cytozinę, nukleotyd zawierający tyminę, nukleotyd zawierający adeninę i nukleotyd zawierający guaninę.

Nukleotydy DNA

Nazwa nukleotydu DNA pochodzi od nazwy odpowiadającego mu nukleozydu: deoksyadenozyny, deoksyguanozyny, deoksycytidyne lub timidyny. Tworzy się ją wg wzoru: *nukleozydo-5'-monofosforan*, przy czym 5' pochodzi od miejsca przyłączenia reszty fosforanowej – piątego węgla deoksyrybozy. Przykładem nukleotydu jest deoksyadenozyno-5'-monofosforan, w skrócie zapisywany jako 5'-dAMP (ang. *deoxy-adenosine-5'-monophosphate*).





Fragment łańcucha polinukleotydowego DNA. Łańcuchy polinukleotydowe powstają dzięki połączeniu nukleotydów wiązaniem 3',5'-fosfodiestrowym. Nazwa wiązań pochodzi od tego, że łączą one resztę fosforanową(V) przy piątym atomie węgla deoksyrybozy (w pozycji 5') jednego nukleotydu z atomem węgla w pozycji 3' reszty cukrowej drugiego nukleotydu.

Nukleotydy łączą się ze sobą, tworząc długą cząsteczkę – **łańcuch polinukleotydowy**. Dwa kolejne nukleotydy łańcucha połączone są **wiązaniem 3',5'-fosfodiestrowym**. Znajduje się ono między resztą fosforanową(V) jednego nukleotydu a cukrem następnego nukleotydu.

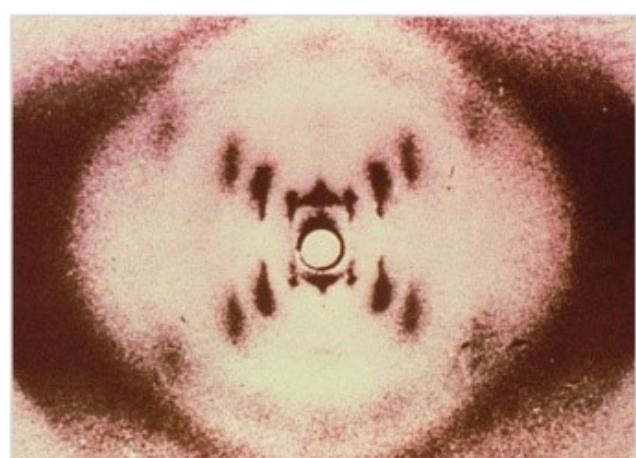
Końce łańcucha polinukleotydowego nie są jednakowe. Na jednym z nich, w pozycji 5', znajduje się reszta fosforanowa(V), natomiast na drugim, w pozycji 3', występuje grupa hydroksylowa ($-OH$) deoksyrybozy. Cechą ta stała się podstawą do rozróżniania obu końców każdego łańcucha DNA i nazwania ich odpowiednio **końcem 5'** i **końcem 3'**.

Kolejność nukleotydów w łańcuchu DNA jest nazywana jego **sekwencją**. Zapisuje się ją od końca 5' do końca 3'. Na przykład zapis AATGCGT oznacza, że na końcu 5' łańcucha polinukleotydowego znajduje się nukleotyd zawierający adeninę, a na końcu 3' – nukleotyd zawierający tyminę.

Kształt cząsteczki DNA

Przestrzenną budowę cząsteczki DNA udało się ustalić w 1953 r. Dokonali tego James Watson [wym. dżejms łotsn] i Francis Crick [wym.

fransis krik]. Nie prowadzili oni badań laboratoryjnych nad strukturą DNA, ale opierali się na wynikach prac innych naukowców, łącząc informacje pozornie ze sobą niezwiązane. Najważniejsze w tym względzie okazały się badania przeprowadzone przez Rosalind Franklin pracującą w zespole Maurice'a Wilkinsa [wym. małrisa ɻikinza]. Próbowała ona ustalić strukturę DNA na podstawie zdjęć rentgenowskich kryształów, które DNA tworzy w określonych warunkach.



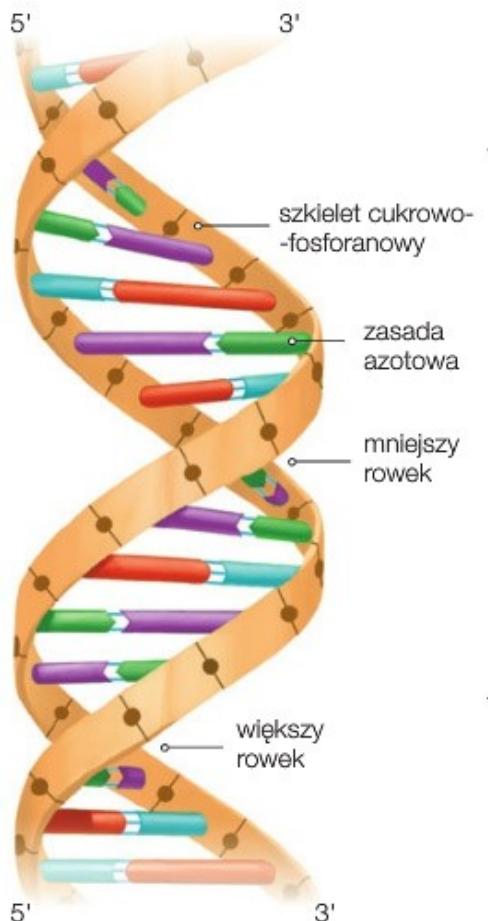
Zdjęcie rentgenowskie kryształu DNA, uzyskane przez R. Franklin. Widoczne ciemne plamy ułożone w centrum w kształcie X świadczą o tym, że DNA ma strukturę helisy.

Cząsteczka DNA składa się z dwóch łańcuchów polinukleotydowych skręconych śrubowo (helikalnie) wokół wspólnej osi. Struktura ta nosi nazwę **podwójnej helisy**. Utrzymuje się ona dzięki licznym **wiązaniom wodorowym** między zasadami azotowymi wchodzącyymi w skład obu łańcuchów, przy czym:

- ▶ między adeniną a tyminą powstają zawsze **dwa wiązania wodorowe**,
- ▶ między cytozyną a guaniną powstają zawsze **trzy wiązania wodorowe**.

Kształt cząsteczki DNA stabilizują również **oddziaływanie hydrofobowe** między sąsiednimi parami zasad azotowych tego samego łańcucha.

Łańcuchy polinukleotydowe DNA są **wzajemnie komplementarne**, tzn. że skład nukleotydów w jednym łańcuchu wyznacza skład nukleotydów w drugim łańcuchu. Sprawia to,

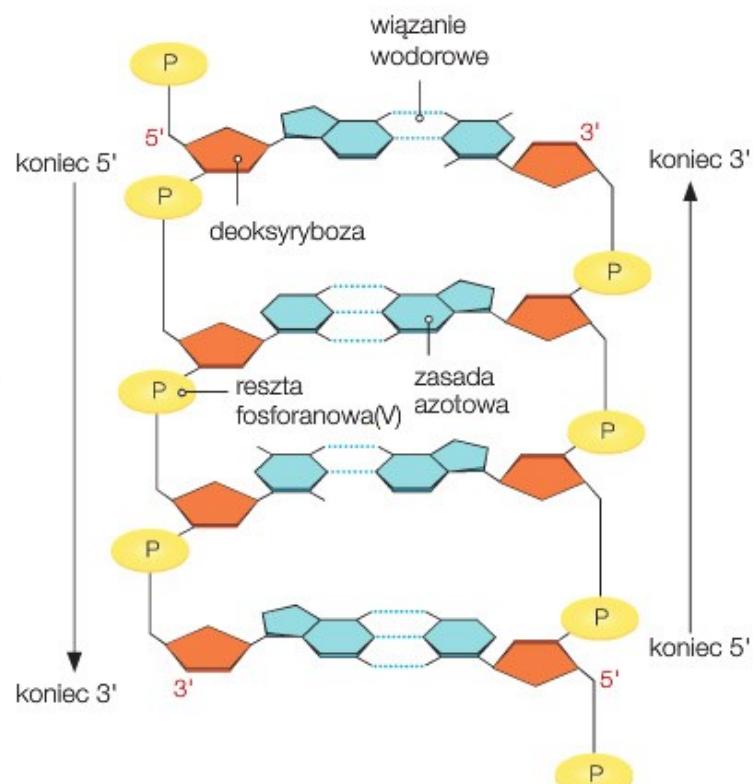


Cząsteczka DNA ma strukturę prawoskrętnej podwójnej helisy. Po jej zewnętrznej stronie znajdują się cząsteczki deoksrybozy oraz reszty fosforanowe(V), tworzące szkielet cukrowo-fosforanowy. Do wnętrza skierowane są zasady azotowe. Wzdłuż helisy biegą dwa rowki, dzięki którym białka łączące się z DNA mogą rozpoznać odpowiednią sekwencję nukleotydów bez rozplatania podwójnej helisy. Na pełen skręt helisy przypada 10 par nukleotydów.

że w cząsteczkach DNA ilość adeniny jest równa ilości tyminy, a ilość cytozyny jest równa ilości guaniny. Prawidłowość ta jest nazywana **regułą Chargaffa** [wym. szargafa].

Łańcuchy polinukleotydowe tworzące cząsteczkę DNA biegną w przeciwnych kierunkach – koniec 5' jednego z nich jest położony w tym miejscu, w którym znajduje się koniec 3' drugiego łańcucha. Dlatego określa się je jako **antyrównoległe** (przeciwne zorientowane). Należy o tym pamiętać podczas zapisywania sekwencji komplementarnych łańcuchów DNA. Prawidłowym zapisem łańcucha DNA komplementarnego do AATGCGT jest więc ACAGCATT.

Wielkość cząsteczki DNA określa się w **parach zasad** (p.z.). Liczba par zasad odpowiada liczbie par nukleotydów wchodzących w skład cząsteczki DNA.



Rola DNA

Kwas deoksrybonukleinowy jest **materiałem genetycznym** wszystkich organizmów oraz niektórych wirusów. Określa on liczbę, rodzaj oraz kolejność aminokwasów budujących białka. Od białek natomiast zależą poszczególne cechy

organizmu (np. wygląd i funkcjonowanie). Cechy te są przekazywane z pokolenia na pokolenie, co oznacza, że DNA jest **nośniakiem informacji genetycznej**, odpowiadającym za dziedziczenie cech. Fakt ten udało się ustalić w połowie XX w. dzięki badaniom nad bakteriami oraz wirusami.

Jak to odkryto?

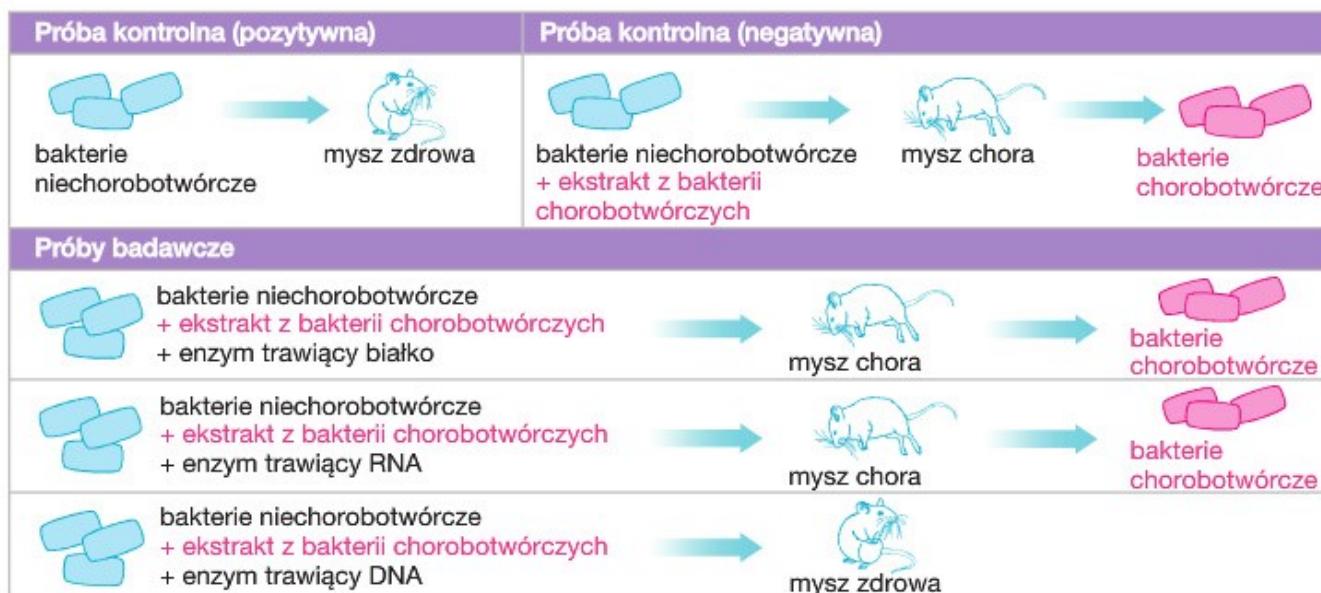
Poszukiwanie związku chemicznego przenoszącego informację genetyczną między komórkami bakterii

W 1944 r. w Stanach Zjednoczonych zespół naukowców, którym kierował Oswald Avery [wym. osfald ejwri], prowadził badania nad przekazywaniem informacji genetycznej między komórkami bakterii. Badania te były kontynuacją doświadczeń Fredericka Griffitha [wym. frederika griffita], który wykazał, że bakterie chorobotwórcze mogą przekazywać bakteriom niechorobotwórczym zdolność do zakażania zwierząt. Griffith nie wyjaśnił jednak, jaki związek chemiczny za to odpowiada. Wiedział jedynie, że jest to składnik cytoplazmy bakterii chorobotwórczych. Naukowcy z zespołu Avery'ego niszczycyli kolejno białko, DNA lub RNA w ekstrakcie zawierającym cytoplazmę bakterii chorobotwórczych. Następnie sprawdzali, czy chorobotwórczość została przekazana bakteriom niechorobotwórczym.

■ **Problem badawczy:** Czy za przekazywanie cech odpowiada białko, RNA czy DNA?

■ **Hipoteza:** Za przekazanie bakteriom cechy chorobotwórczości odpowiada DNA.

■ **Przebieg doświadczenia:** Do ekstraktu z bakterii chorobotwórczych naukowcy dodawali enzymy trawiące białka, DNA lub RNA. Następnie ekstrakt dodawali do hodowli bakterii niechorobotwórczych, po czym zakażali nimi myszy i obserwowali, ile zwierząt zachorowało. W wypadku śmierci zwierząt badali, czy w ich krwi znajdują się bakterie.



■ **Wynik doświadczenia:** Zniszczenie DNA w ekstrakcie z chorobotwórczych bakterii spowodowało, że cecha chorobotwórczości nie została przeniesiona do bakterii niechorobotwórczych. Zniszczenie RNA lub białek nie spowodowało zmian – cecha była dalej przenoszona do bakterii niechorobotwórczych.

■ **Wniosek:** Za przenoszenie cech odpowiada DNA i to on jest nośniakiem informacji genetycznej.

Jak to odkryto?

Sprawdzenie, czy DNA przenosi informację genetyczną wirusa

Teorię, że DNA jest nośnikiem informacji genetycznej, potwierdziła również seria doświadczeń przeprowadzonych w 1952 r. w Stanach Zjednoczonych przez Alfreda Hershey'ego [wym. herszja] i Marthę Chase [wym. marťę czejs]. Naukowcy ci chcieli ustalić, które elementy budowy wirusa infekującego bakterie (bakteriofaga) wnikają do komórek bakterii i zmieniają ich metabolizm tak, aby wytwarzaly nowe wirusy.

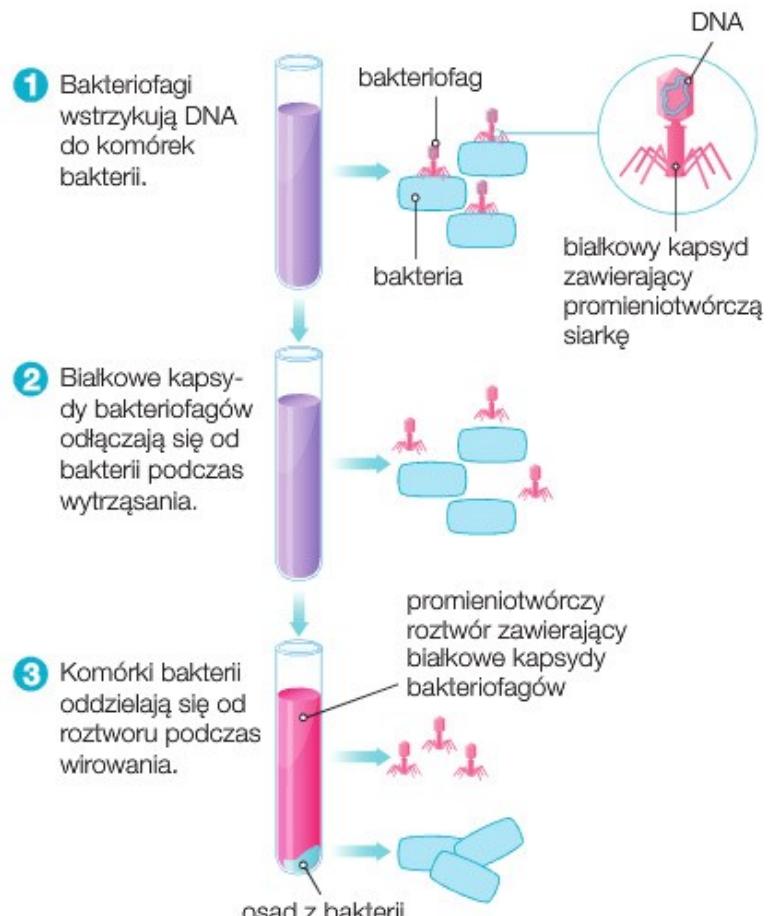
■ **Problem badawczy:** Czy nośnikiem informacji genetycznej bakteriofagów jest DNA?

■ **Hipoteza:** DNA stanowi nośnik informacji genetycznej bakteriofagów.

■ **Przebieg doświadczenia:** Badacze podzieliли bakteriofagi na dwie grupy. W pierwszej grupie w kapsyde bakteriofagów wbudowali promieniotwórczą siarkę. W drugiej grupie w DNA bakterii wbudowali promieniotwórczy fosfor. Następnie zakażali bakteriofagami bakterie. Potem wytrząsali i wirowali roztwór tak, aby bakterie z wstrzyknietym DNA bakteriofagów utworzyły osad i oddzieliły się od białkowych kapsydów bakteriofagów. Na końcu zmierzyli poziom promieniotwórczości w osadzie i roztworze.

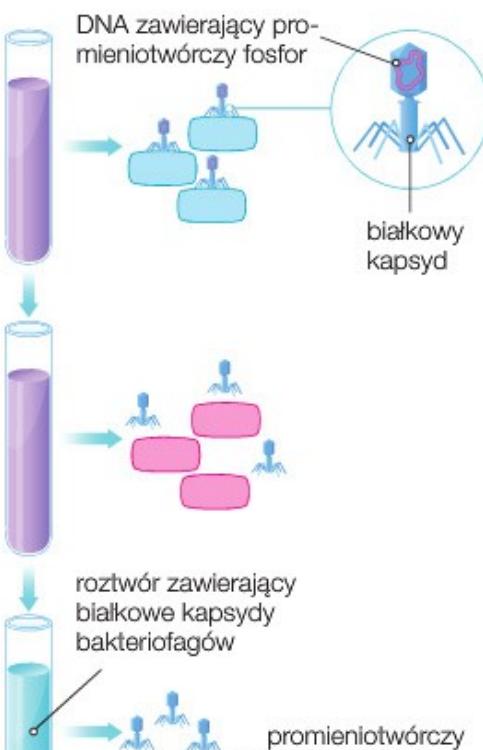
Próba kontrolna

Bakteriofagi z kapsydem zawierającym promieniotwórczą siarkę, zakażające komórkę bakterii.



Próba badawcza

Bakteriofagi z DNA zawierającym promieniotwórczy fosfor, zakażające komórkę bakterii.



■ **Wynik doświadczenia:** Większość promieniotwórczej siarki znajdowała się w roztworze zawierającym białkowe kapsydy bakteriofagów. Większość promieniotwórczego fosforu znajdowała się w osadzie z bakterii, ponieważ zawierały one DNA bakteriofagów.

■ **Wniosek:** W przekazywaniu informacji genetycznej wirusów uczestniczy DNA, a nie bialko.

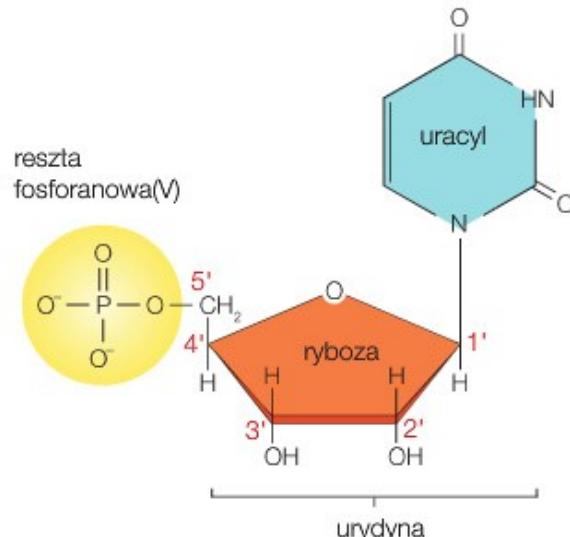
Budowa kwasu rybonukleinowego

Kwas rybonukleinowy, podobnie jak DNA, jest polimerem zbudowanym z nukleotydów. W skład każdego nukleotydu RNA wchodzą:

- ▶ pięciowęglowy cukier – ryboza,
- ▶ reszta fosforanowa(V),
- ▶ jedna z czterech zasad azotowych: adenina (A), guanina (G), cytozyna (C) lub uracyl (U), przy czym komplementarne pary zasad to: adenina i uracyl oraz guanina i cytozyna.

W zależności od rodzaju zasady azotowej w cząsteczce RNA wyróżnia się cztery typy nukleotydów: nukleotyd adeninowy, nukleotyd guaninowy, nukleotyd cytydynowy i nukleotyd urydynowy.

W odróżnieniu od DNA cząsteczki RNA występują w postaci **jednego łańcucha polinukleotydowego**. Fragmenty dwuniciowe powstają tylko w niektórych miejscach dzięki tworzeniu wiązań wodorowych pomiędzy komplementarnymi zasadami azotowymi łańcucha RNA. W ten sposób cząsteczki RNA przyjmują złożone formy przestrzenne.



Budowa urydyno-5'-monofosforanu. Nukleotydy RNA różnią się od nukleotydów DNA rodzajem cukru prostego (zamiast deoksyrybozy występuje ryboza) oraz zestawem zasad azotowych (zamiast tyminy występuje uracyl).

Krok po kroku

Rozróżnianie DNA od RNA z wykorzystaniem reguły Chargaffa

Fragment kwasu nukleinowego o długości 200 nukleotydów zawiera 63 nukleotydy guaninowe i 56 nukleotydów adeninowych. **Ustal, czy jest to cząsteczka DNA, czy – RNA. Uzasadnij swoją odpowiedź.**

1 Załóż, że cząsteczką kwasu nukleinowego jest DNA. Prawdziwość tego założenia sprawdź, ustalając, czy dane z zadania zgadzają się z informacjami dotyczącymi budowy DNA.

2 Ustal liczbę wszystkich rodzajów nukleotydów.

Wskazówka: Wykorzystaj regułę Chargaffa do obliczenia liczby nukleotydów komplementarnych.

Liczba nukleotydów podana w zadaniu:

$$G = 63, A = 56$$

Według reguły Chargaffa:

C jest tyle samo, co G, czyli C = 63

T jest tyle samo, co A, czyli T = 56

3 Oblicz całkowitą liczbę nukleotydów w cząsteczce i porównaj ją z liczbą podaną w zadaniu.

Liczba nukleotydów:

liczba G + liczba A + liczba C + liczba T, czyli:

$$63 + 56 + 63 + 56 = 238$$

Liczba nukleotydów podana w zadaniu = 200

Liczby są różne.

Odpowiedź: Jest to cząsteczka RNA. W cząsteczce DNA odpowiednie zasady są komplementarne (A z T, G z C). Jeżeli nukleotydów zawierających guaninę było 63, a zawierających adeninę – 56, to cząsteczka DNA musiała liczyć 238 nukleotydów. Ponieważ według danych z zadania w cząsteczce jest tylko 200 nukleotydów, zasady azotowe nie mogą być wzajemnie komplementarne, a więc nie może być to DNA.

Rodzaje i funkcje kwasów rybonukleinowych

Znanych jest kilka rodzajów RNA, różniących się między sobą liczbą i sekwencją budujących je nukleotydów, a także budową przestrzenną i funkcjami. Podstawowe trzy rodzaje RNA, które występują u wszystkich organizmów, to:

- ▶ **informacyjny RNA – mRNA** (ang. *messenger RNA*),
- ▶ **rybosomowy RNA – rRNA** (ang. *ribosomal RNA*),
- ▶ **transportujący RNA – tRNA** (ang. *transfer RNA*).

Inne rodzaje RNA, występujące jedynie u organizmów eukariotycznych, to m.in. snRNA, siRNA oraz miRNA.

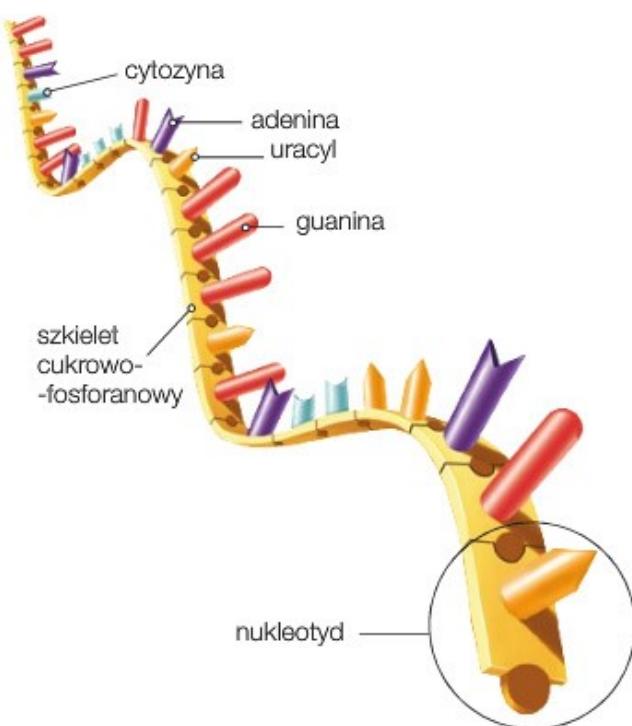
Wszystkie rodzaje RNA uczestniczą bezpośrednio lub pośrednio w odczytywaniu informacji genetycznej, przy czym główną rolę odgrywają w tym procesie mRNA, rRNA i tRNA. mRNA odpowiada za przenoszenie informacji o budowie białek zakodowanej w DNA. Z tego względu określa się go mianem **kodującego RNA**. Pozostałe rodzaje RNA nazywa się **niekodującym RNA**.

Informacyjny RNA

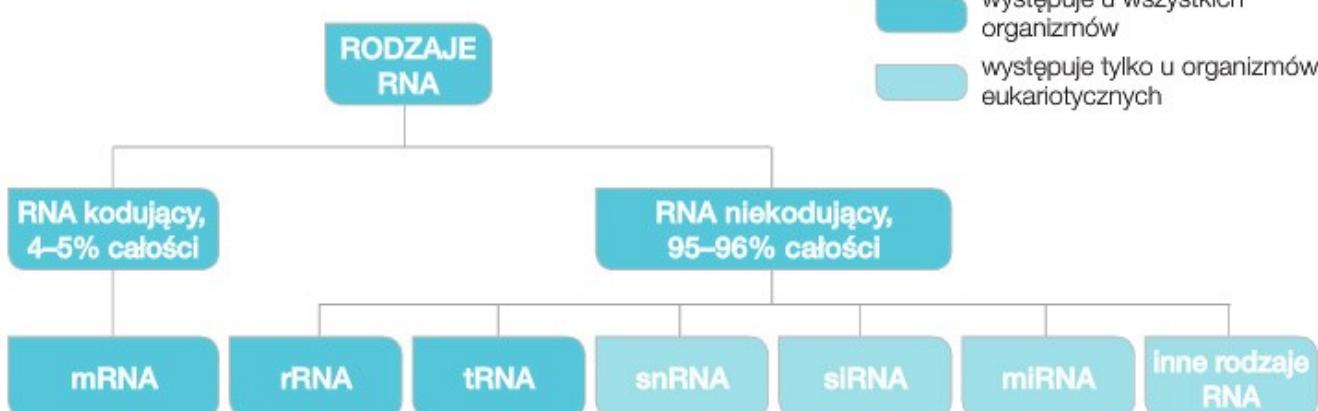
Informacyjny RNA stanowi tylko 4–5% komórkowego RNA. Przenosi on informację genetyczną zawartą w DNA z miejsca jej przechowywania (u eukariontów – głównie z jądra komórkowego) do miejsca syntezy białek (u eukariontów – cytoplazmy). Tam łączy się z rybosomami i służy jako matryca do wytwarzania białek.

Czy wiesz, że...

Cząsteczki RNA mają różną długość. Jedną z najdłuższych jest cząsteczka mRNA niosąca informację o budowie dystrofiny – białka pomagającego w utrzymaniu prawidłowej struktury komórek mięśniowych. Ma ona długość 14 tys. nukleotydów. Z kolei do najkrótszych należą cząsteczki tRNA, zbudowane z ok. 75 nukleotydów, oraz miRNA i siRNA, zbudowane przeważnie z 22 nukleotydów.



mRNA występuje w postaci długich łańcuchów polinukleotydowych, mających zwykle długość 1000–2000 nukleotydów.



Rybosomowy RNA

Rybosomowy RNA występuje w komórce w największej ilości. Jest on składnikiem rybosomów – organelli uczestniczących w syntezie białek. Funkcje rRNA są zróżnicowane – niektóre cząsteczki pełnią funkcję budulcową, inne funkcję katalityczną – są **rybozymami**. Rybozymem jest np. jedna z cząsteczek rRNA występujących w rybosomie, która aktywnie łączy ze sobą aminokwasy, co prowadzi do powstania białka.

Czy wiesz, że...

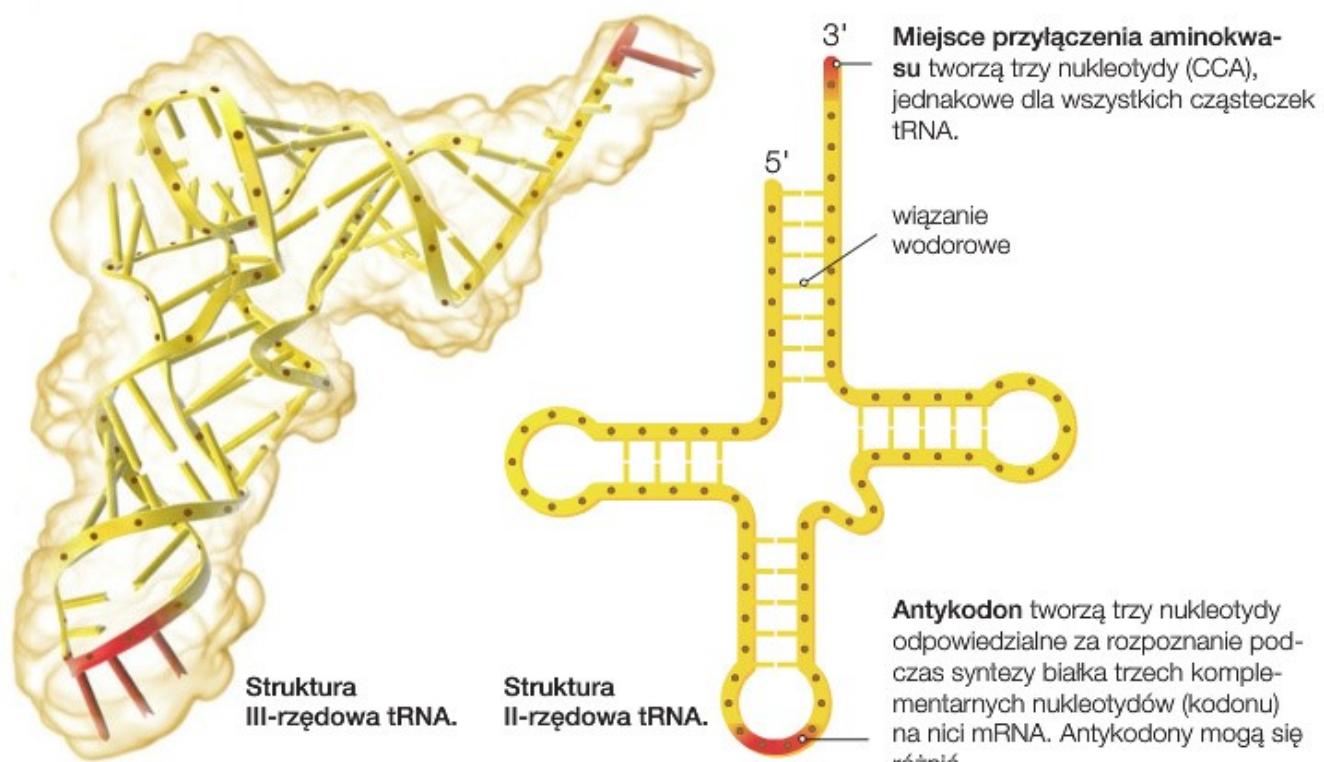
W rybosomie występuje niewiele cząsteczek RNA (trzy u bakterii, cztery u eukariotów), stanowią one jednak większość jego masy. Cząsteczki te mają długość od kilkuset do kilku tysięcy nukleotydów. Są one połączone z kilkudziesięcioma białkami rybosomu.

Funkcje wybranych cząsteczek RNA występujących jedynie u organizmów eukariotycznych

Rodzaj RNA	Funkcja
snRNA	Bierze udział w procesie dojrzewania nowo powstającego mRNA.
siRNA, miRNA	Ułatwiają degradację cząsteczek mRNA, biorą udział w regulacji odczytywania informacji genetycznej.
RNA będący składnikiem telomerazy	Zapewnia stabilność chromosomów.

Transportujący RNA

Transportujący RNA przenosi aminokwasy do rybosomów. Występuje w postaci niewielkich cząsteczek zbudowanych z 74–90 nukleotydów. Pojedyncza cząsteczka tRNA rozpoznaje, wieże i dostarcza do rybosomu tylko jeden rodzaj aminokwasu.



tRNA występuje w postaci niewielkich cząsteczek przyjmujących zwaną formę przestrzenną porównywaną do odwróconej litery L. Forma ta tworzy się dzięki występowaniu wiązań wodorowych między zasadami azotowymi w różnych rejonach cząsteczk. Najważniejsze dla funkcji tRNA miejsca to: miejsce przyłączenia aminokwasu oraz antykodon.

Telomeraza – enzym kontrolujący długość zakończeń (telomerów) w chromosomach.

Miejsce występowania RNA w komórce

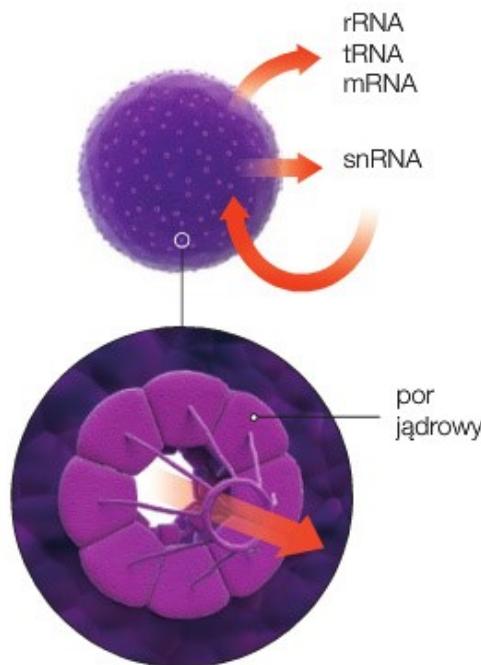
U organizmów eukariotycznych cząsteczki RNA występują zarówno w jądrze komórkowym, jak i w cytoplazmie. Dzieje się tak dlatego, że powstają one w jądrze komórkowym (rRNA w jąderku), a następnie, z uwagi na pełnione funkcje, przemieszczają się z jądra do cytoplazmy. Niektóre z nich (np. snRNA) przemieszczają się również z cytoplazmy do jądra komórkowego. Ruch ten jest możliwy dzięki porom jądrowym, które znajdują się w otoczeniu jądra komórki.

U organizmów prokariotycznych RNA znajduje się w cytoplazmie.

Zawartość RNA w komórce zmienia się w czasie, zawsze jednak jest zachowana równowaga między syntezą nowych cząsteczek RNA a degradowaniem niepotrzebnych cząsteczek RNA.

RNA jako materiał genetyczny

RNA stanowi materiał genetyczny wirusów zwanych **RNA wirusami**. Występuje u nich w postaci jednej lub dwóch nici. Do RNA wirusów należy większość wirusów atakujących komórki roślin (np. wirus mozaiki tytoniu) i niektóre wirusy atakujące komórki zwierząt (np. wirus grypy, HIV). RNA jako materiał genetyczny jest mniej stabilny niż DNA – podczas jego



Transport głównych rodzajów RNA w komórce eukariotycznej. Transport RNA odbywa się przez pory jądrowe. Większość cząsteczek RNA przemieszcza się w jednym kierunku – z jądra do cytoplazmy.

kopiowania powstaje więcej błędów, łatwiej też ulega degradacji.

Ze względu na funkcje pełnione przez RNA uważa się, że był on pierwszą cząsteczką kodującą oraz pierwszym biologicznym katalizatorem w początkowym okresie rozwoju życia na Ziemi. Dopiero później pierwszą z ról przejął DNA, natomiast drugą przejęły prawie całkowicie białka.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, w jaki sposób jest utrzymywana struktura podwójnej helisy DNA.
2. Omów, na czym polega różna orientacja łańcuchów polinukleotydowych DNA.
3. Oblicz procentową zawartość adeniny w DNA organizmu, wiedząc, że cytozyna stanowi w nim 18% wszystkich zasad azotowych.
4. Wyjaśnij, dlaczego parę zasad komplementarnych tworzy zasada purynowa z zasadą pirymidynową, a nie dwie zasady pirymidynowe lub dwie zasady purynowe. Zbadaj, jaki ma to wpływ na strukturę cząsteczki. W tym celu wykonaj tekturowy model fragmentu cząsteczki DNA.
5. Przeanalizuj podaną niżej sekwencję nukleotydów budujących jeden z łańcuchów DNA, a następnie zapisz w zeszycie sekwencję łańcucha komplementarnego do zaprezentowanego.
5'-GCCATCATCCTTACC-3'
6. Naukowcy chcą oznaczyć radioaktywnie w dzielących się komórkach bakteryjnych RNA, ale nie DNA. Wyjaśnij, jaki promieniotwórczy związek powinni dodać do podłoża hodowlanego.

2

Replikacja DNA

Organizmy mogą się rozmnażać i, w wypadku organizmów wielokomórkowych, wzrastać dzięki temu, że budujące je komórki dzielą się. Przed każdym podziałem komórki zawarty w niej DNA jest powielany i ulega podwojeniu. Dzieje się to w fazie S (syntezy) cyklu komórkowego. Dzięki temu komórka potomna otrzymuje kompletną informację genetyczną. Proces powielania DNA jest nazywany replikacją DNA.

■ Replikacja DNA jest półzachowawcza

Podczas replikacji każdy łańcuch DNA stanowi matrycę do syntezy nowego łańcucha. Nowe nukleotydy są do niego dobudowywane zgodnie z regułą komplementarności zasad. Prowadzi to do wytworzenia dwóch identycznych cząsteczek DNA. W skład każdej z nich wchodzi jedna nić stara, pochodząca z cząsteczki macierzystej, i jedna nić nowa. Z tego względu replikację DNA określa się jako **półzachowawczą** lub **semikonserwatywną**.

■ Przebieg replikacji DNA

Replikacja DNA przebiega podobnie we wszystkich komórkach. Wyróżnia się w niej trzy etapy:

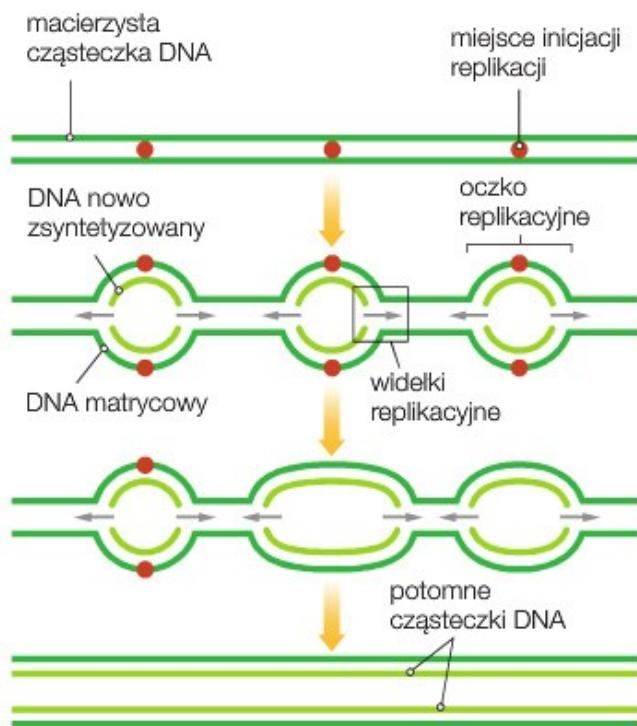
- ▶ **etap I: początek replikacji (inicjacja)** – w jego trakcie następuje rozplecenie małego fragmentu podwójnej helisy DNA,
- ▶ **etap II: wydłużanie łańcucha (elongacja)** – w jego trakcie następuje dalsze rozplatanie DNA i kopiowanie jego łańcuchów,
- ▶ **etap III: zakończenie replikacji (terminacja)** – w jego trakcie następuje odłączenie białek biorących udział w replikacji.

Etap I: początek replikacji

Replikacja DNA rozpoczyna się przyłączeniem odpowiedniego białka w tzw. **miejscu inicjacji replikacji**. Dzięki temu następuje rozplecenie podwójnej helisy DNA na niewielkim odcinku. Struktura powstała w wyniku rozplecenia DNA

jest nazywana **oczkiem replikacyjnym**. Boki oczka replikacyjnego przypominają kształtem Y, dlatego są nazywane **widelkami replikacyjnymi**. W obszarze widełek replikacyjnych do DNA dochodzą kolejne białka. Biorą one udział w drugim etapie replikacji.

W komórkach prokariotycznych jest tylko jedno miejsce inicjacji replikacji, w komórkach eukariotycznych miejsc tych jest wiele. Wiąże się to z tym, że ilość DNA w komórkach prokariotycznych jest dużo mniejsza niż w komórkach eukariotycznych. Na przykład u pałeczki okrężnicy (*E. coli*) kopiowanych jest 4,6 mln par zasad, a u człowieka w komórce somatycznej aż 6 mld par zasad. Rozpoczęcie



Ogólny przebieg replikacji DNA w komórkach eukariotycznych. U organizmów eukariotycznych replikacja DNA rozpoczyna się od rozplecenia DNA w miejscach inicjacji replikacji. Rozplatanie jest kontynuowane w obu kierunkach, przy czym jednocześnie do nici macierzystych są dobudowywane nowe nici, aż do powielenia całej cząsteczki DNA.

replikacji w wielu miejscach cząsteczki DNA pozwala na znaczne skrócenie czasu trwania tego procesu.

Etap II: wydłużanie łańcucha DNA

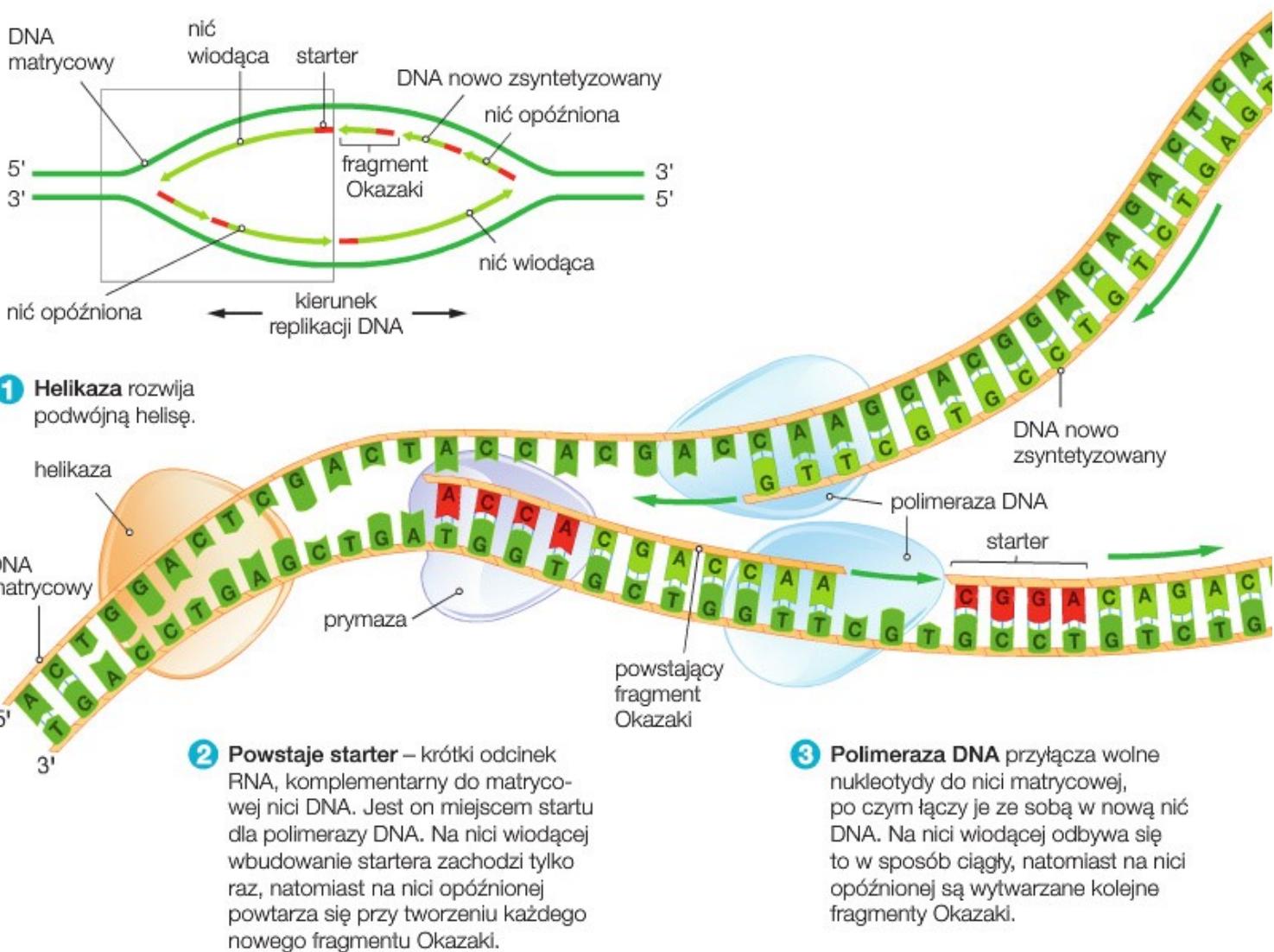
Tuż po rozpoczęciu replikacji zaczynają działać enzymy – **helikazy**. Rozrywają one wiązania wodorowe łączące obie nici DNA, dzięki czemu podwójna helis rozplata się po obu stronach oczka replikacyjnego. Widelki replikacyjne wraz

z białkami biorącymi udział w replikacji zaczynają się przesuwać w dwóch przeciwnych kierunkach. Z tego względu replikację określa się jako **dwukierunkową**.

W II etapie replikacji są tworzone nowe nici DNA. Odpowiada za to **polimeraza DNA** – główny enzym biorący udział w replikacji. Przyłącza ona wolne nukleotydy, rozpoczynając od **startera** – krótkiego odcinka RNA (ok. 10 nukleotydów). Za jego wytworzenie odpowiada

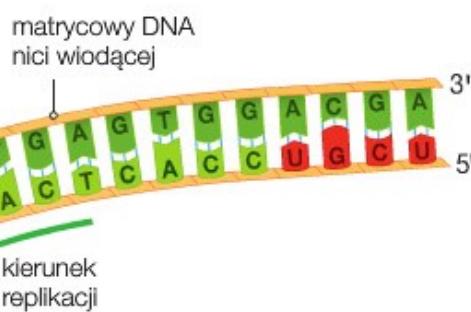
Dobudowywanie nowych nici DNA

W dobudowywaniu nowych nici DNA biorą udział białka, które tworzą obszarze widełek replikacyjnych duży kompleks. Przesuwa się on wzduł DNA, rozplatając podwójną helisę i kopując każdą z jej nici.



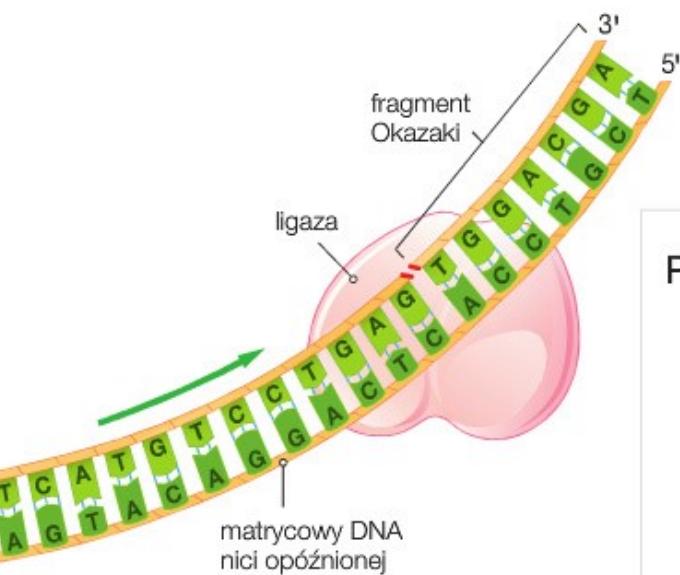
innego enzymu – prymaza. Dzięki polimerazie DNA powstaje coraz dłuższa nić DNA. Odcinek DNA, który w danym czasie podlega replikacji, to **replikon**. Ponieważ łańcuchy DNA są antyrównoległe, a tworzenie nowej nici DNA zachodzi zawsze **w kierunku od 5' do 3'** ($5' \rightarrow 3'$), nie jest możliwa synteza obu nowych łańcuchów DNA w sposób ciągły ku rozwierającym się widełkom replikacyjnym. W taki sposób może być syntetyzowana tylko jedna nić DNA, zwana

nicią wiodącą. Synteza drugiej nici, zwanej **nicią opóźnioną**, odbywa się w kierunku przeciwnym do kierunku przesuwania się widełek replikacyjnych. Nić ta jest syntetyzowana z wielu kolejnych miejsc startu i powstaje z połączenia krótkich odcinków, nazwanych od nazwiska ich odkrywcy **fragmentami Okazaki**. Za ich łączenie odpowiada enzym **ligaza**. Wydłużanie nowych łańcuchów DNA trwa do momentu skopiowania całej cząsteczki DNA.



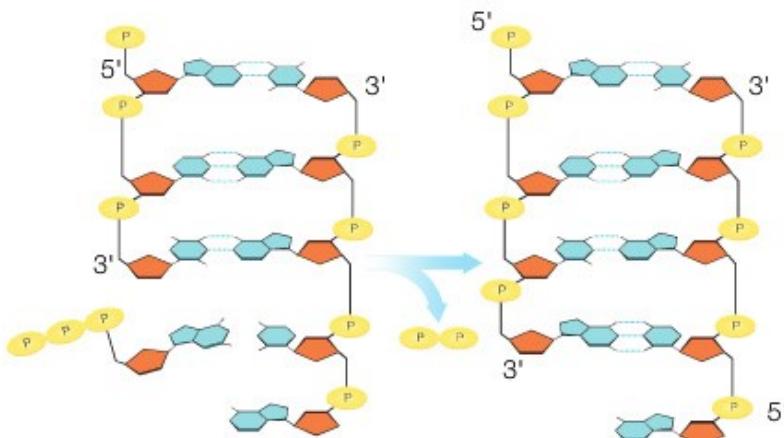
Pomyśl

Skąd pochodzą nukleotydy potrzebne do procesu replikacji DNA?



- 4 Po przejściu polimerazy DNA wzduł caiego replikowanego odcinka DNA następuje **wycinanie starterów** oraz uzupełnianie powstałych przerw odpowiednimi nukleotydami DNA. Na końcu ligaza łączy fragmenty Okazaki w ciągłą nić.

Przyłączanie nowych nukleotydów DNA



Proces łączenia nukleotydów wymaga dostarczenia energii. Pochodzi ona z rozpadu wiązań fosforanowych występujących w dołączanych wolnych nukleotydach.

Naprawianie błędów w replikacji przez polimerazę DNA

Podczas II etapu replikacji DNA pojawiają się błędy, spowodowane wstawieniem przez polimerazę DNA niewłaściwego nukleotydu. Dzieje się tak z częstotliwością wynoszącą ok. 1 błędnie wstawiony nukleotyd na 100 tys. nukleotydów wstawionych poprawnie. Polimeraza DNA może jednak naprawiać błędy w trakcie wydłużania łańcucha DNA. Po przyłączeniu nukleotydu następuje sprawdzenie, czy utworzył on poprawną parę z nukleotydem w nici matrycowej DNA. Jeśli nowo wstawiony nukleotyd jest niewłaściwy, polimeraza DNA usuwa go i następuje poprawnym, zanim wstawi kolejny nukleotyd. Dzięki temu liczba błędów w replikacji maleje do 1 mylnie wstawionego nukleotydu na 100 mln nukleotydów wstawionych poprawnie.

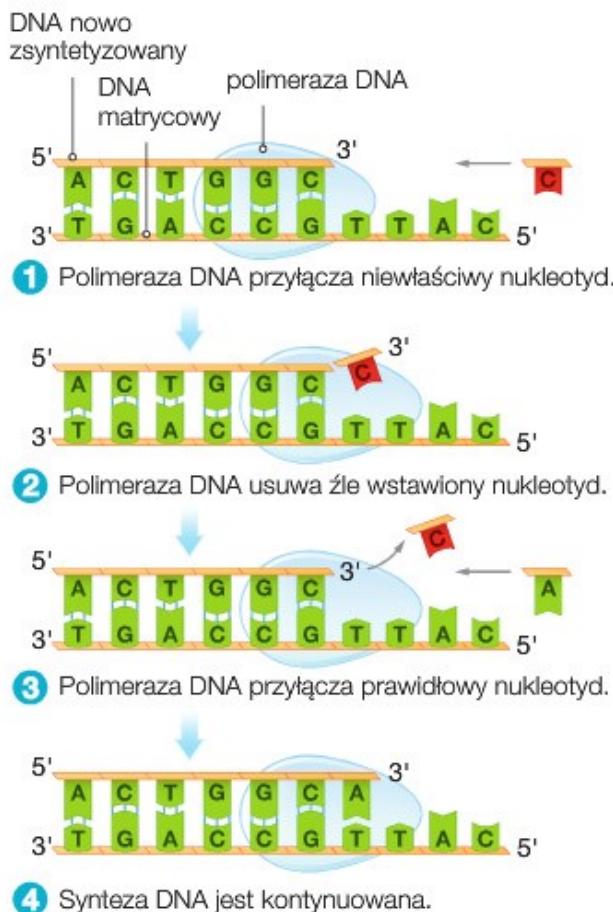
Pomyśl

Ille błędów powstawałyby przy każdym podziale komórki człowieka podczas replikacji DNA (o długości ok. 3 mld p.z.), gdyby polimeraza DNA nie miała możliwości naprawienia błędów podczas replikacji?

Etap III: zakończenie replikacji

Powielanie DNA kończy się z chwilą powstania dwóch potomnych cząsteczek DNA. Dokładny mechanizm zakończenia replikacji DNA jest nieznany. Wiadomo, że w komórce bakterii miejsce zakończenia replikacji DNA wyznaczają specjalne sekwencje, nazywane **sekwencjami terminacyjnymi**. W rejonie DNA zawierającym te sekwencje białka biorące udział w replikacji odłączają się od DNA. W rezultacie powstają dwie identyczne cząsteczki DNA.

W komórce eukariotycznej zakończenie powielania DNA wymaga połączenia się ze sobą wszystkich oczek replikacyjnych. Nie znaleziono do tej pory konkretnego miejsca, w którym zachodzi zakończenie replikacji DNA. Uważa się, że widełki replikacyjne mogą spotykać się w przypadkowych miejscach i tam powodować odłączenie białek biorących udział w replikacji od DNA. Na końcu nowo powstałe fragmenty



nici DNA są łączone przez ligazę w jeden łańcuch polinukleotydowy.

Replikacja końców cząsteczek DNA

Cząsteczki DNA organizmów eukariotycznych są zwykle liniowe, więc przy każdej replikacji ich końce ulegają skróceniu. Dzieje się tak dlatego, że po usunięciu ostatniego startera na końcu nici opóźnionej polimeraza DNA nie dobudowuje brakującego fragmentu. W efekcie cząsteczki potomne są krótsze od cząsteczki macierzystej. W komórkach, które intensywnie się dzielą, końce cząsteczek DNA są odbudowywane. Natomiast w starszych komórkach są stopniowo skracane.

Odbudowanie końców cząsteczek DNA odbywa się dzięki aktywności **telomerazy**. Enzym ten dobudowuje nukleotydy DNA do końca matrycy nici opóźnionej. W wyniku działania telomerazy na końcach chromosomów powstają **sekwencje telomerowe**, zwane również **telomerami**. Są to

wielokrotnie powtarzone kilkunukleotydowe odcinki DNA o takiej samej sekwencji.

Telomeraza nie jest aktywna w starszych komórkach, dlatego końce chromosomów ulegają w nich stopniowemu skracaniu. Ubytki DNA następują jednak przez większość podziałów w utworzonych wcześniej sekwencjach telomerowych, dzięki czemu sekwencje kodujące genów nie ulegają uszkodzeniu. Obecnie uważa się, że skracanie się telomerów jest związane ze starzeniem się organizmów.

Czy wiesz, że...

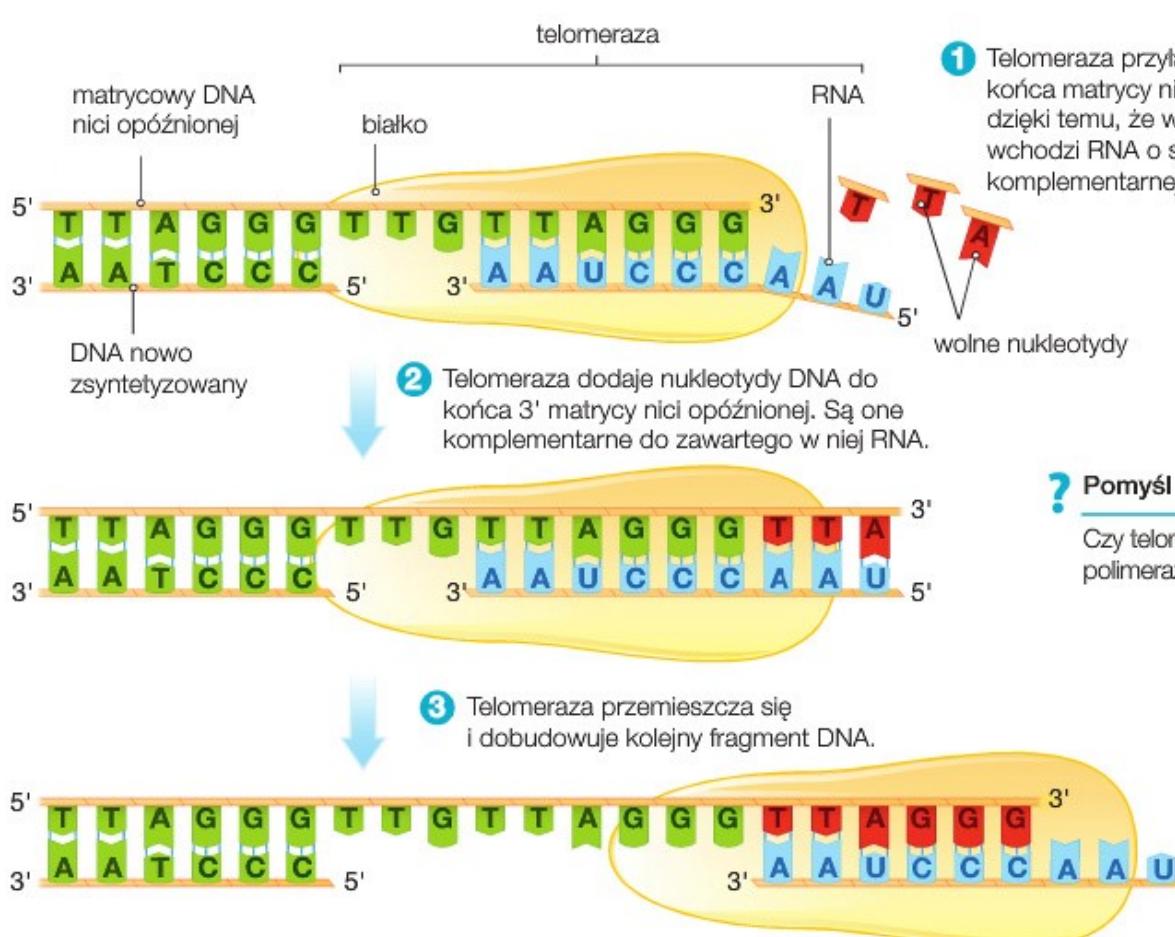
Prawidłowe działanie telomerazy jest niezbędne dla komórek. Gdy jest ono zaburzone, dochodzi do nadmiernego skracania lub wydłużania końców cząsteczek DNA. Zaburzenia takie występują np. w chorobach nowotworowych.

Regulacja replikacji DNA

Replikacja DNA podlega ścisłej regulacji. Dzięki temu:

► zachodzi ona tylko raz przed każdym podziałem komórki. Dzieje się tak, ponieważ białka powodujące rozpoczęcie replikacji są usuwane z DNA po powstaniu oczka replikacyjnego. Zapobiega to tworzeniu wielu kopii DNA macierzystego;

► jest ona zatrzymywana w warunkach niekorzystnych dla komórki. W wypadkach, kiedy DNA zostaje uszkodzony (np. na skutek promieniowania jonizującego), w komórce są wytwarzane białka, które uczestniczą w jego naprawie. Ich obecność wstrzymuje replikację DNA do czasu usunięcia uszkodzeń. Zapobiega to powstawaniu nieprawidłowych cząsteczek DNA.

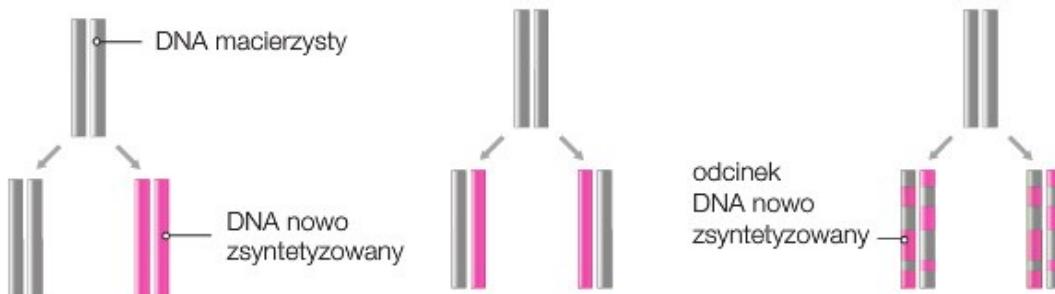


Mechanizm działania telomerazy.

Jak to odkryto?

Semikonserwatywny charakter replikacji DNA

Aby poznać mechanizm replikacji, naukowcy wykonali wiele eksperymentów. Przełomowe okazały się badania przeprowadzone w 1958 r. w Stanach Zjednoczonych przez Matthew Meselsona [wym. metju meselsona] i Franklina Stahla [wym. franklina sztala]. Obserwowali oni, w jaki sposób podczas podziału bakterii tworzone są nowe nici DNA. Brali pod uwagę trzy modele replikacji: konserwatywny, semikonserwatywny i dyspersyjny.



Model konserwatywny (zachowawczy) – jedna z cząsteczek potomnych zawiera tylko nici macierzyste, a druga – tylko nici nowe.

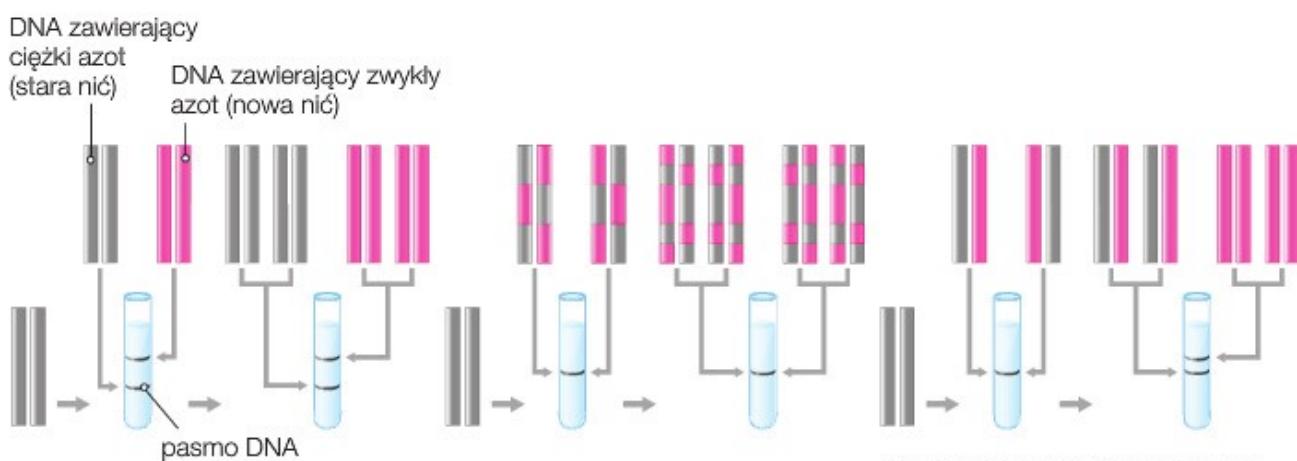
Model semikonserwatywny (pół-zachowawczy) – każda z cząsteczek potomnych zawiera jedną nić macierzystą i jedną nić nową.

Model dyspersyjny (przypadkowy) – każda z nowych nici w potomnej cząsteczce DNA składa się w części z nowo utworzonego łańcucha.

■ **Problem badawczy:** Czy replikacja DNA przebiega zgodnie z modelem konserwatywnym, semikonserwatywnym czy dyspersyjnym?

■ **Hipoteza:** Replikacja DNA przebiega zgodnie z modelem semikonserwatywnym.

■ **Przebieg doświadczenia:** Naukowcy hodowali komórki bakteryjne na podłożu zawierającym ciężki izotop azotu (^{15}N), a następnie przenosili je na podłoże zawierające zwykły izotop azotu (^{14}N). Bakterie, tworząc nowe nici DNA, wbudowywały w nie azot dostępny w podłożu. Stare nici DNA zawierały zawsze ciężki azot, a nowe nici DNA – zawsze zwykły azot. Naukowcy badali skład cząsteczek DNA powstałych po jednym podziale i po dwóch podziałach komórek. Odróżnienie cząsteczek DNA zawierających azot ^{15}N od cząsteczek zawierających azot ^{14}N było możliwe dzięki wirowaniu DNA. DNA z wbudowanym ciężkim azotem był cięższy i po wirowaniu znajdował się bliżej dna próbówki niż DNA z wbudowanym zwykłym azotem. W zależności od modelu replikacji naukowcy przewidywali odmienne wyniki doświadczenia.



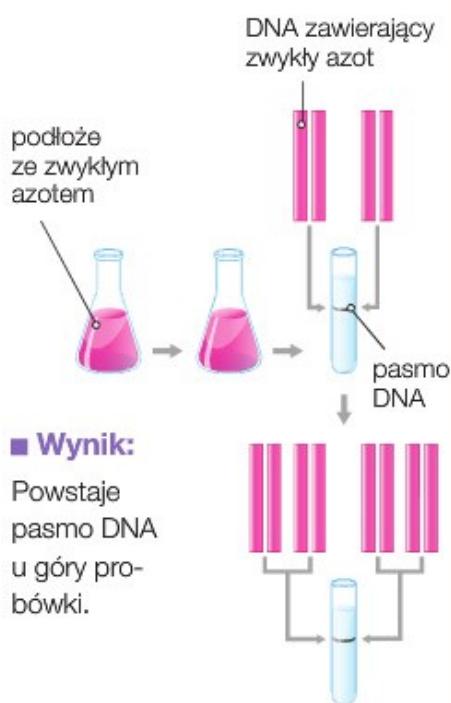
Replikacja konserwatywna spowodowałaby powstanie po każdym podziale komórki dwóch pasm DNA: jednego u góry, drugiego u dołu próbówki.

Replikacja dyspersyjna spowodowałaby powstanie po każdym podziale komórki jednego pasma DNA, umieszczonego pośrodku próbówki.

Replikacja semikonserwatywna spowodowałaby powstanie jednego pasma DNA po pierwszym podziale komórki (pośrodku próbówki) i dwóch pasm DNA po drugim podziale komórki (u góry oraz pośrodku próbówki).

Próba kontrolna 1

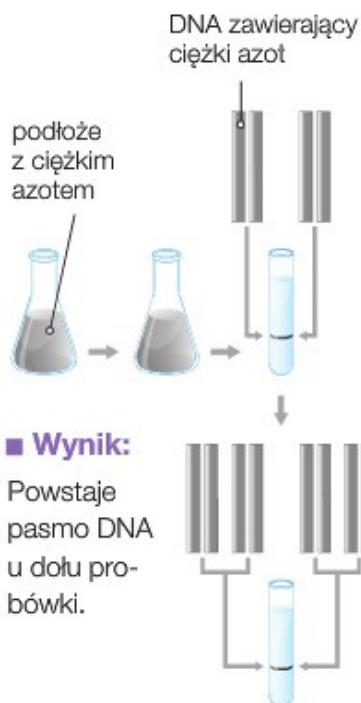
Hodowla bakterii na podłożu ze zwykłym azotem.

**Wynik:**

Powstaje pasmo DNA u góry próbówki.

Próba kontrolna 2

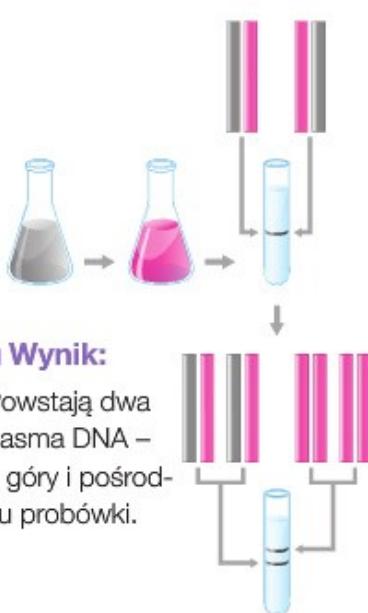
Hodowla bakterii na podłożu z ciężkim azotem.

**Wynik:**

Powstaje pasmo DNA u dołu próbówki.

Próba badawcza

Hodowla bakterii na podłożu z ciężkim azotem, a następnie przeniesienie hodowli na podłoże ze zwykłym azotem.

**Wynik:**

Powstają dwa pasma DNA – u góry i pośrodku próbówki.

Wniosek: Wynik doświadczenia był zgodny z modelem replikacji semikonserwatywnej. Wskazywał więc, że replikacja DNA jest semikonserwatywna.

Polecenia kontrolne

1. DNA drożdży *Saccharomyces cerevisiae* liczy ok. 13 mln par zasad. Wiedząc, że szybkość przesuwania się widełek replikacyjnych wynosi ok. 100 nukleotydów na sekundę, a u drożdży występuje 300 miejsc inicjacji replikacji, oblicz, jak szybko zostanie powielony cały DNA.
2. Podaj, skąd pochodzi energia potrzebna do syntezy nowej cząsteczki DNA.
3. Określ, czy powstałby produkt replikacji (jeżeli tak, to jaki), gdyby w komórce nie było:
 - a) helikazy.
 - b) prymazy.
 - c) polimerazy DNA.
 - d) enzymu usuwającego startery.
 - e) ligazy.
4. Wyjaśnij, dlaczego końce liniowych cząsteczek DNA w starszych komórkach eukariotycznych ulegają skracaniu podczas kolejnych replikacji.

3 Geny i genomy

Gen jest podstawową jednostką dziedziczności. Stanowi go fragment cząsteczki DNA, który zawiera informacje potrzebne do wytworzenia **cząsteczki białka** lub RNA. Gdy białko składa się z więcej niż jednego łańcucha polipeptydowego, informacja o każdym łańcuchu jest zawarta w innym genie.

■ Struktura genu

Wszystkie geny są zbudowane w podobny sposób. Wyróżnia się w nich:

- ▶ **części strukturalne** – u organizmów eukariotycznych są one podzielone na eksony i introny. **Eksony** to odcinki genu kodujące informację o kolejności aminokwasów w białku lub nukleotydów w RNA. **Introny** to odcinki genu, które nie pełnią funkcji kodujących;
- ▶ **części regulatorowe** – biorą one udział w regulowaniu odczytywania informacji genetycznej.

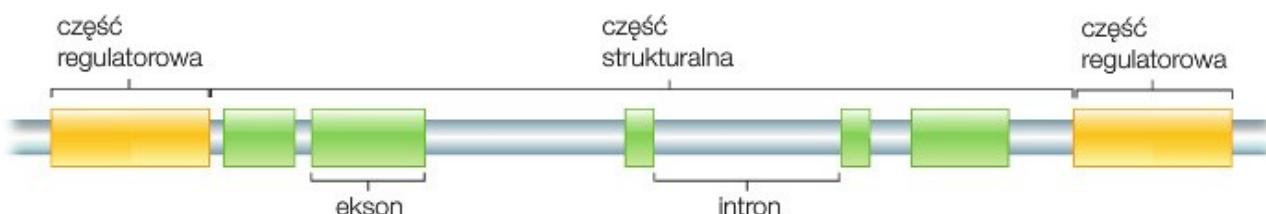
Wszystkie sekwencje, które nie zawierają informacji o budowie wytwarzanej cząsteczki, czyli introny i części regulatorowe genu, nazywa się **sekwencjami niekodującymi genu**. Długość sekwencji niekodujących jest różna u różnych organizmów. U prostych organizmów, takich jak drożdże, sekwencje niekodujące stanowią niewielką część genu. U bardziej złożonych organizmów, np. kręgowców, znacznie przekraczają one długość sekwencji kodujących i mogą stanowić nawet ponad 90% całego genu.

Czy wiesz, że...

Przeciętny gen człowieka ma wielkość od kilku tysięcy do kilkudziesięciu tysięcy par zasad. Z tego na odcinki kodujące (eksfony) przypada w nim jedynie ok. 1000 par zasad.

Geny nieciągłe i ciągłe

Ze względu na budowę wyróżnia się geny nieciągłe i geny ciągłe. Geny nieciągłe występują głównie u organizmów eukariotycznych, a ciągłe – głównie u organizmów prokariotycznych.



Budowa genu nieciągłego. Geny nieciągłe zawierają introny i eksony. Są one otoczone częściami regulatorowymi genu.



Budowa genu ciągłego. W genach ciągłych nie występują introny, dlatego środkowa część genu zawiera same sekwencje kodujące. Są one otoczone częściami regulatorowymi genu.



■ Genom – kompletna informacja genetyczna

Kompletna informacja genetyczna komórki lub organizmu, zawarta w DNA, jest nazywana **genomem**. Terminem tym określa się również materiał genetyczny wirusów, którym może być RNA lub DNA.

Genom składa się z **genów** oraz odcinków DNA znajdujących się pomiędzy genami, czyli **pozagenowego DNA**. Liczba genów, a także ilość pozagenowego DNA jest cechą swoistą gatunku. Szacuje się np., że u człowieka pozagenowy DNA stanowi ok. 70% genomu. Duży udział w pozagenowym DNA mają **sekwencje powtarzalne**. Są to odcinki DNA, które zawierają powtarzające się sekwencje nukleotydów (od kilku do ok. 100 nukleotydów w sekwencji powtarzalnej), np. ATGCATGCATGC. Mogą mieć one długość nawet 10 000 nukleotydów, a ich funkcja jest obecnie intensywnie badana.

Ponadto w pozagenowym DNA występują m.in. fragmenty o sekwencji przypominającej geny, tzw. **pseudogeny**. Uważa się, że niegdyś były one czynnymi genami.

■ Genom komórki prokariotycznej

Genom komórki prokariotycznej składa się zwykle z genoforu, zwanego też chromosomem bakteryjnym, oraz plazmidów. **Genofor** to zazwyczaj jedna cząsteczka DNA o wielkości kilku milionów par zasad. Ma ona najczęściej postać kolistą. U niektórych bakterii w skład genoforu wchodzi większa liczba cząsteczek DNA. Przykładem jest *Vibrio cholerae*, której genofor tworzą dwie cząsteczki DNA. Genofor leży w niewielkim obszarze cytoplazmy nazywanym **nukleoidem**. Mieści się tam dzięki temu, że jest związany z białkami. Tworzą one w centrum rdzeń, od którego rozchodzi się promieniście 40–50 skręconych pętli DNA.



Wybrane cechy kodowane przez geny zawarte w plazmidach bakterii

Nazwa plazmidu	Wielkość plazmidu	Bakteria, w której występuje plazmid	Cecha
Col E1	6,6 tys. p.z.	pałeczka okrężnicy (<i>Escherichia coli</i>)	Wytwarzanie toksyny, która zabija inne bakterie.
RP4	60 tys. p.z.	pałeczka ropy błękitnej (<i>Pseudomonas aeruginosa</i>)	Oporność na antybiotyk tetracyklinę.
Ti	206 tys. p.z.	<i>Agrobacterium tumefaciens</i>	Powodowanie guzowatych narośli na korzeniach roślin dwuliściennych.

Plazmidy to cząsteczki DNA, które są znacznie mniejsze od genoforu. Mają one najczęściej postać kolistą. Ich geny zawierają informację o cechach, które są przydatne, ale nie zawsze niezbędne dla życia bakterii, np. o oporności na antybiotyki. Plazmidy ulegają replikacji niezależnie od genoforu. Dlatego zdaniem niektórych badaczy nie powinny być ujmowane w definicji genomu prokariotycznego.

Czy wiesz, że...

Najmniejsze genomy wśród bakterii mają organizmy pasożytnicze i symbiotyczne. Rekordistą jest bakteria *Tremblaya princeps*, żyjąca w symbiozie z owadami z grupy pluskwiaków. Jej genom ma wielkość 140 tys. p.z. i zawiera jedynie 120 genów.

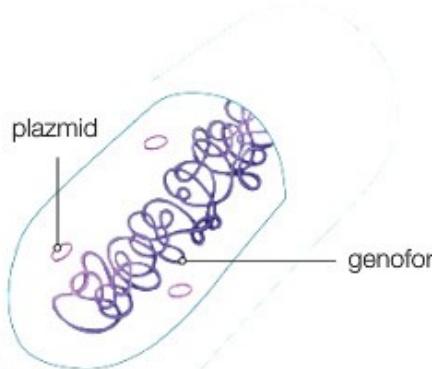
Genom komórki eukariotycznej

Genomy komórek eukariotycznych mają postać cząsteczek DNA. Są to największe poznane genomy, liczące od kilku milionów do nawet 100 mld p.z. Ich wielkość wiąże się ze stopniem skomplikowania organizmu. Najprostsze organizmy eukariotyczne, takie jak grzyby, mają najmniejsze genomy, natomiast kręgowce i rośliny okrytozałączkowe – największe. Liczba genów nie zależy jednak od wielkości genomu. U organizmów o skomplikowanej budowie dużą część genomu stanowi DNA pozagenowy, a geny zawierają introny, co dodatkowo zwiększa rozmiar genomu.

Przeważająca część genomu komórek eukariotycznych znajduje się w jądrze komórkowym. Część ta, nazywana **genomem jądrowym**, występuje zwykle w postaci bardzo długich, liniowych cząsteczek. Liczba cząsteczek jest

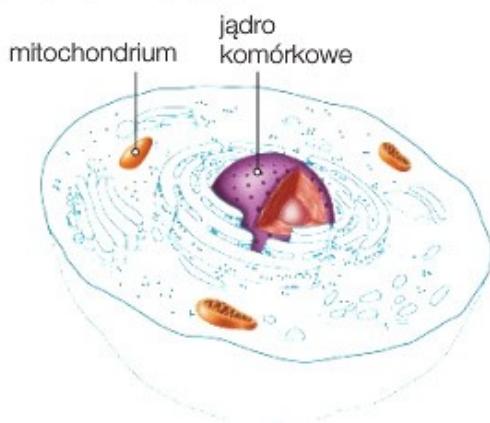
charakterystyczna dla gatunku, zwykle jest ich od kilku do kilkudziesięciu. Przykładowo komórki somatyczne człowieka mają 46 cząsteczek DNA. Zawarte w nich informacje dotyczą struktury niemal wszystkich białek i cząsteczek RNA komórki. U większości organizmów eukariotycznych genom jądrowy jest podwójny (2n). Oznacza to, że każda cząsteczka jądrowego DNA wchodząca w skład genomu występuje w dwóch kopiach.

Niewielkie ilości DNA u organizmów eukariotycznych są zawarte w mitochondriach i chloroplastach. Część genomu zawartą w obu tych organelach określa się mianem **genomu organelowego**. Ulega on replikacji niezależnie od genomu jądrowego. Część genomu znajdująca się w mitochondriach nazywa się **genomem mitochondrialnym**, a część znajdująca się w chloroplastach – **genomem chloroplastowym**. Struktura tych genomów przypomina strukturę genomu prokariotycznego – tworzą ją koliste cząsteczki DNA występujące w wielu kopach (np. 10–100 cząsteczek w mitochondrium).

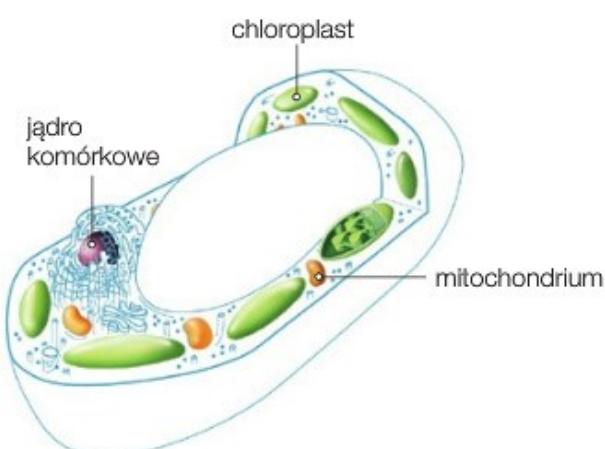


Genom bakterii tworzą najczęściej: duża, kolista cząsteczka DNA i jeden plazmid lub więcej plazmidów. Każdy z plazmidów może występować nawet w kilkudziesięciu kopach.

Komórka zwierzęca



Komórka roślinna



Lokalizacja genomu w komórce zwierzęcej i roślinnej. Komórka eukariotyczna zawiera zwykle dwie kopie genomu jądrowego oraz kilka tysięcy kopii genomów organelowych. Komórka roślinna, w odróżnieniu od komórki zwierzęcej, zawiera część genomu w chloroplastach.

Zawarte w nich geny niosą informacje o ok. 10% białek i RNA niezbędnych do funkcjonowania mitochondriów i chloroplastów. Informacja o pozostałych cząsteczkach jest zapisana w genomie jądrowym.

DNA stanowiący genom zarówno jądrowy, jak i organellowy jest związany z białkami.

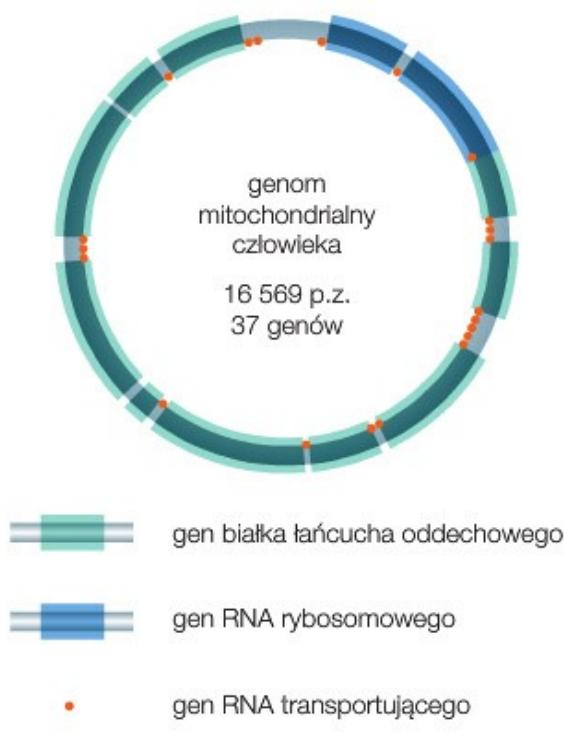
U niektórych organizmów eukariotycznych, np. drożdże *Saccharomyces cerevisiae*, w skład genomu wchodzą również plazmidy. Zawarte w nich geny pozwalają np. na syntezę nukleotydów, gdy brakuje ich w środowisku.

Czy wiesz, że...

Genom mitochondrialny człowieka stanowi kolista cząsteczka DNA zawierająca 37 genów. Jest ona niewielka (ok. 16,5 tys. p.z.) dzięki temu, że jej geny nie zawierają intronów (odcinków niekodujących), a w jednym przypadku dwa geny zachodzą na siebie. W genach znajdujących się w mitochondriu jest zakodowana informacja o cząsteczkach tRNA i rRNA charakterystycznych dla tych organeli oraz o części białek łańcucha oddechowego.

Cechy wybranych genomów jądrowych

Organizm	Wielkość genomu [mln p.z.]	Szacowana liczba genów
Drożdże <i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12,1	6 300
Ryż	391	37 000
Nicień <i>Caenorhabditis elegans</i>	100	44 800
Muszka owocowa	140	15 000
Kura domowa	1 046	17 000
Człowiek	3 200	25 000



■ Struktura chromatyny

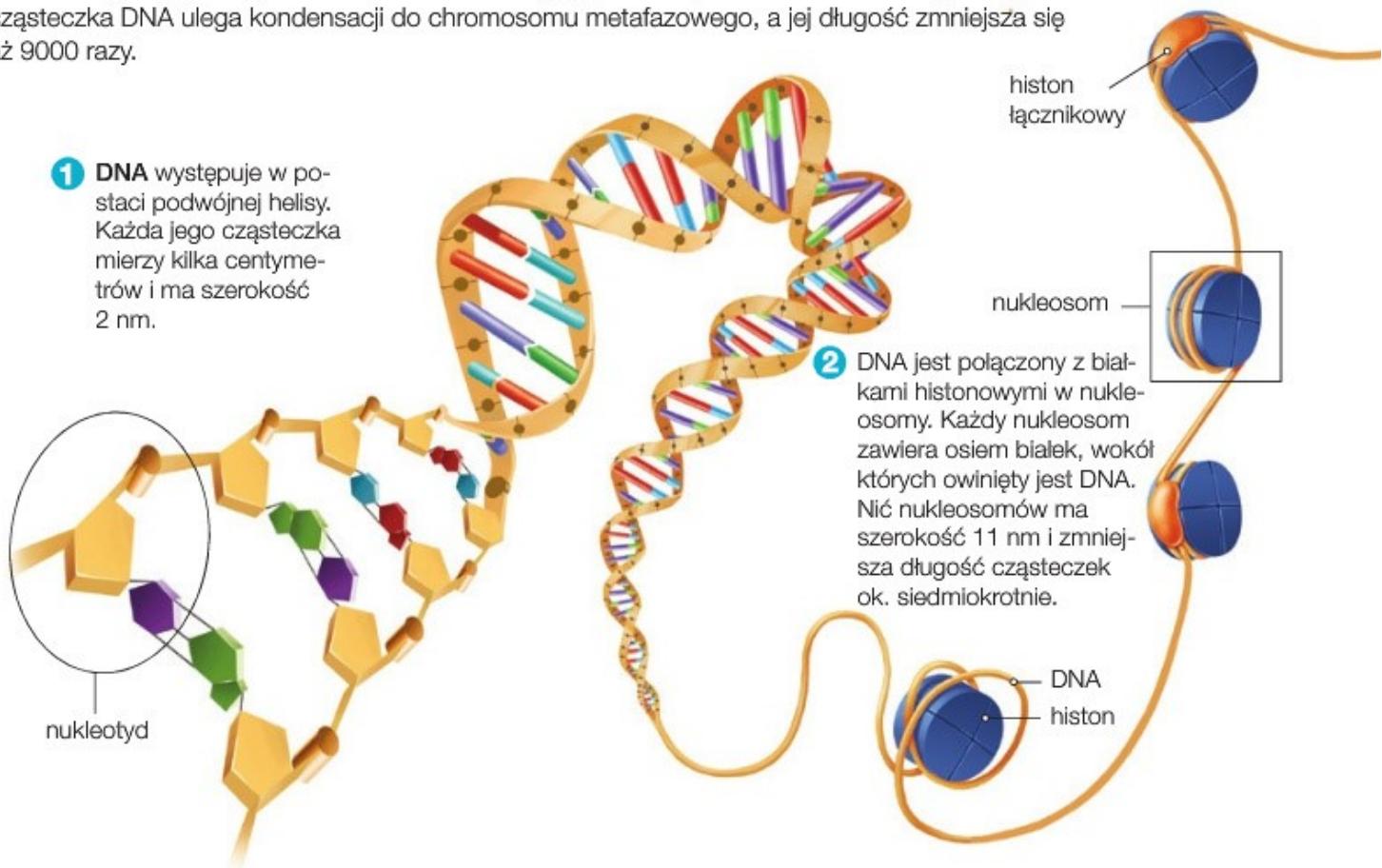
Cząsteczki DNA stanowiące genom jądrowy, których łączna długość u człowieka wynosi ok. 2 m, są upakowane w jądrze o średnicy ok. 5 μm dzięki temu, że są związane z białkami. Taką ich postać nazywa się **chromatyną**. Sposób upakowania DNA jest kilkustopniowy. Pierwszym stopniem upakowania jest nawinięcie DNA na białka zwane **histonami**. Odcinek DNA nawinięty na cztery pary białek histonowych tworzy **nukleosom**. Do każdego nukleosomu jest przyłączony jeden **histon łącznikowy**, który działa jak klamra, zapobiegając rozpadnięciu się nukleosomu. Nukleosomy występują na nici DNA w niewielkiej odległości od siebie. Przypomina to z wyglądu sznur koralików, z tym, że koraliki nie są nawleczone na nić, ale nić owija się wokół nich.

Dalsze upakowanie DNA jest możliwe dzięki temu, że nukleosomy łączą się ze sobą za pośrednictwem histonów i innych białek (tzw. białek niehistonowych), tworząc **włókna 30-nm**, zwane również **solenoidami**. Chromatyna w postaci mniej lub bardziej upakowanych włókien 30-nm występuje w jądrze komórki w okresie między jej podziałami. Wyróżnia się wtedy dwie jej postacie:

- ▶ **euchromatynę**, zbudowaną z luźno upakowanych włókien. Zawiera ona geny. Jej struktura ulega dodatkowemu rozluźnieniu podczas odczytywania informacji zawartej w genach;
- ▶ **heterochromatynę**, która składa się ze ścisłe upakowanych włókien, przez co jest nieaktywna genetycznie. Zawiera ona głównie pozagenny DNA.

Upakowanie DNA w jądrze komórkowym

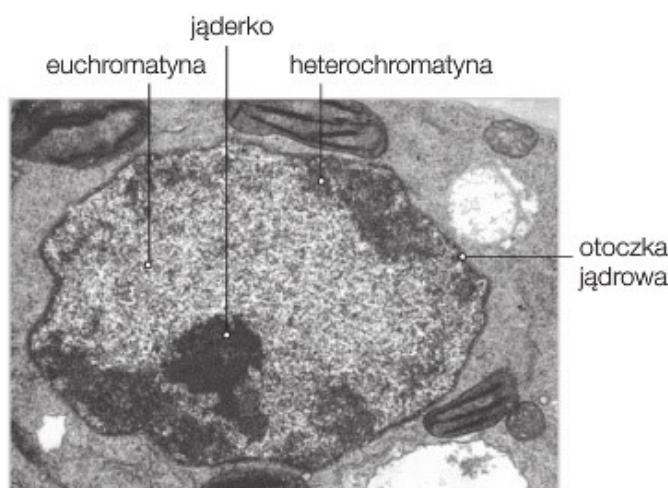
Cząsteczki DNA w jądrze komórkowym są połączone z białkami. Dzięki temu mogą ulegać kondensacji. Najwyższy poziom upakowania osiągają podczas podziału komórkowego. Wówczas cząsteczka DNA ulega kondensacji do chromosomu metafazowego, a jej długość zmniejsza się aż 9000 razy.



Podczas podziału komórki włókna chromatyny zwijają się w strukturę wyższego rzędu. Na początku tworzą **pętle**, które utrzymują swoją postać dzięki łączącym je białkom. Dalsze ich upakowywanie prowadzi do utworzenia **chromosomów** – najbardziej skondensowanej formy chromatyny. Chromosomy zaczynają być widoczne w mikroskopie świetlnym już w początkach podziału komórki, w profazie, a najwyższy stopień kondensacji osiągają w metafazie. Ich wyodrębnienie jest warunkiem precyzyjnego rozdziału materiału genetycznego do komórek potomnych.

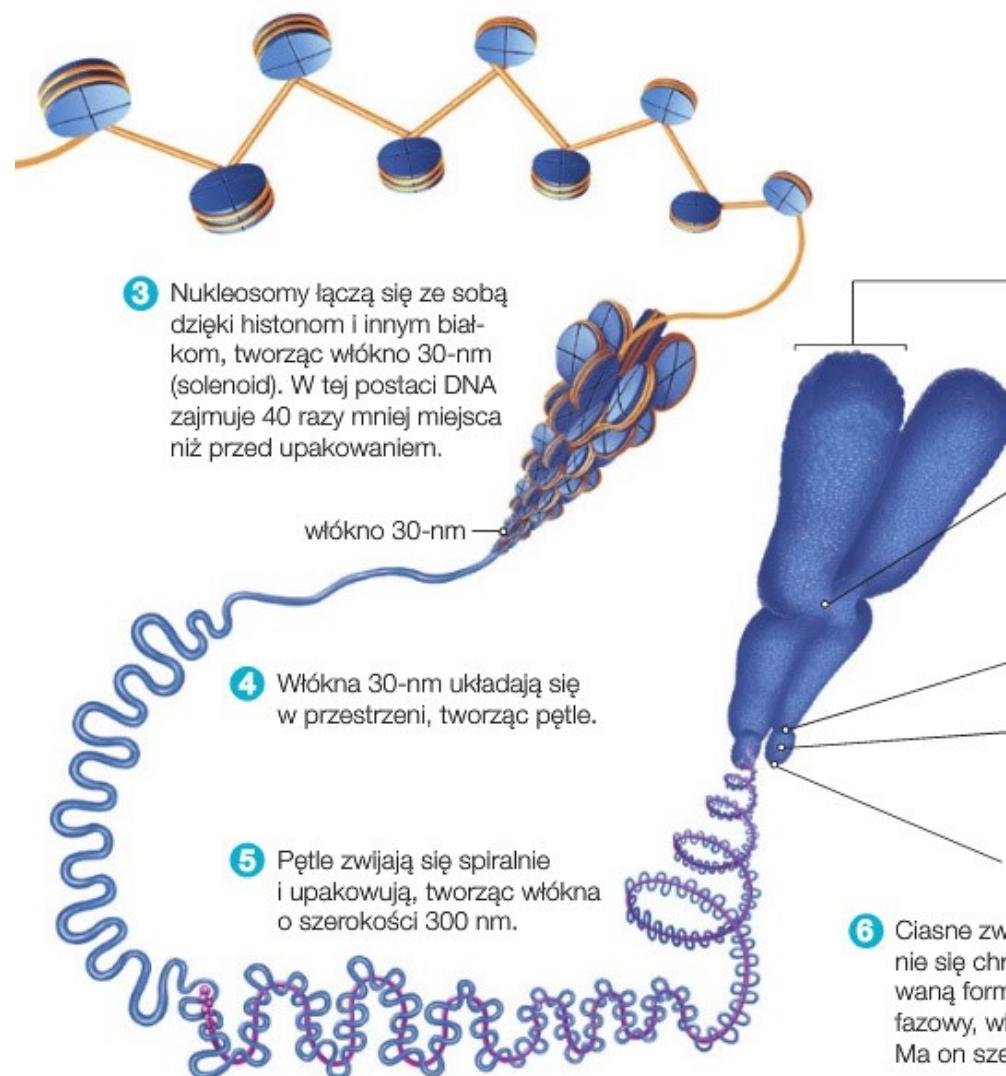
Czy wiesz, że...

W regulacji stopnia upakowania chromatyny bierze udział niekodujący RNA.



Struktura chromatyny w jądrze komórkowym

(mikrofotografia z transmisyjnego mikroskopu elektronowego). Heterochromatyna znajduje się zwykle pod otoczką jądrową i wokół jąderka, natomiast euchromatyna jest swobodnie rozproszo- na w pozostałej przestrzeni jądra komórkowego.



Chromosom metafazowy:

Chromatyda jest to upakowana chromatyna zawierająca jedną cząsteczkę DNA. Ma ona szerokość ok. 700 nm. Dwie chromatidy jednego chromosomu określa się mianem chromatyd siostrzanych.

Centromer jest to przewężenie występujące w każdym chromosomie. Zawiera on miejsce przyczepu włókien wrzeciona podziałowego. Centromer dzieli chromatidy na odcinki zwane ramionami.

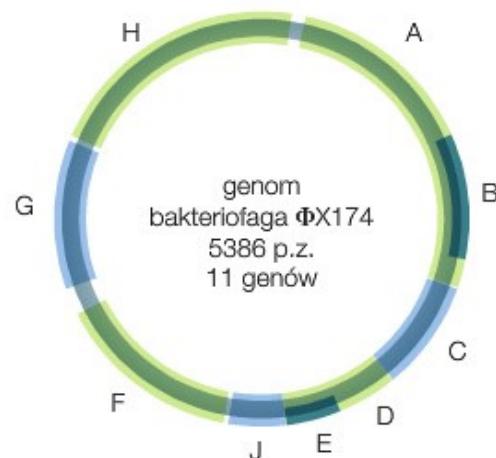
Dodatkowe przewężenia są to miejsca, z których po zakończeniu podziału komórki powstanie jąderko. Występują tylko w chromosomach jąderkotwórczych.

Satelity są to drobniejsze fragmenty chromatyd, położone za dodatkowymi przewężeniami.

Telomer jest to końcowy odcinek chromatidy.

Genom wirusa

Genomami wirusów mogą być cząsteczki DNA lub RNA. Zawierają one zróżnicowaną liczbę genów – od 3 u najprostszych wirusów do ponad 200 u wirusów o złożonej budowie. Mała liczba genów w genomie wirusów wynika z faktu, że wirusy potrafią wykorzystywać informację genetyczną zarażonej komórki (gospodarza), dzięki czemu mogą namnażać się w niej mimo kodowania niewielu własnych genów. Charakterystyczne dla genomów wirusowych jest to, że ich geny mogą na siebie zachodzić, co pozwala upakować dodatkową informację genetyczną. Takie zachodzące na siebie geny mają wspólne sekwencje nukleotydowe, jednak powstające wskutek ich odczytywania białka są różne.



Genom jednego z bakteriofagów zawiera 11 genów (oznaczonych na ilustracji literami). Stanowi go kolistą, jednoniciowa cząsteczka DNA o długości ok. 5,4 tys. nukleotydów. Niektóre znajdujące się w niej geny zachodzą na siebie (A, B, C i K oraz D i E), a DNA pozagenowy stanowi jedynie 5% genomu.

ZRÓŻNICOWANIE GENOMÓW WIRUSOWYCH ZE WZGLĘDU NA

rodzaj kwasu nukleinowego	liczbę nici	strukturę
<ul style="list-style-type: none"> RNA DNA zarówno DNA, jak i RNA (w niektórych momentach cyklu infekcyjnego wirusa) 	<ul style="list-style-type: none"> jednoniciowy dwuniciowy jednoniciowy z fragmentami dwuniciowymi 	<ul style="list-style-type: none"> liniowy kolisty

Polecenia kontrolne

1. *Mycoplasma genitalium* to niewielka bakteria chorobotwórcza, będąca przyczyną zakażeń układu moczowego i układu rozrodczego u kobiet i mężczyzn. Jej genom zawiera tylko 470 genów. Wyjaśnij, dlaczego ten organizm potrzebuje tak niewielu genów.
2. Omów różnice między genomem wirusa a genomem dowolnego organizmu.
3. Cząsteczka DNA o długości około 40 mln p.z. zawiera 500 genów. Geny mają długość średnio 15 tys. p.z. i zawierają średnio po 5 eksonów o długości 300 p.z. Odpowiedz na pytania:
 - a) Jaką część pozagenowego DNA zawiera ta cząsteczka DNA?
 - b) Czy jest to cząsteczka należąca do genomu prokariotycznego, czy eukariotycznego?
4. Określ, gdzie znajduje się genom u eugleny.
5. W podwójnej helisie DNA sąsiadujące ze sobą pary nukleotydów oddalone są od siebie o 0,34 nm. Oszacuj długość cząsteczki DNA w jednym z chromosomów człowieka, wiedząc, że liczy ona ok. 170 mln p.z. Ustal, ile razy zmniejszy się długość tej cząsteczki podczas podziału, jeśli długość chromosomu podczas metafazy wynosi w przybliżeniu 6,8 μm.

4

Związek między genem a cechą

Komórki nieustannie wytwarzają miliony różnych białek, które odpowiadają za poszczególne cechy organizmu. Niektóre białka, np. miozyna w mięśniach czy kolagen w skórze, pełnią funkcje budulcowe. Inne, jak np. przeciwciała, biorą udział w reakcjach obronnych organizmu. Należące do białek enzymy wpływają na wiele procesów zachodzących w organizmie, takich jak trawienie pokarmów czy powstawanie hormonów. Informacja o tym, jak powinno być zbudowane białko, aby mogło pełnić swoje funkcje, jest zapisana w genach. Utworzenie białka jest więc możliwe dzięki odczytaniu tej informacji.

Kod genetyczny

Sposób, w jaki w DNA jest zapisana informacja genetyczna, nosi nazwę **kodu genetycznego**. Określa on współzależność między kolejnością nukleotydów (sekwencją) w DNA a kolejnością aminokwasów w łańcuchu polipeptydowym. Kod genetyczny ze względu na swoje

charakterystyczne cechy jest określany jako:

- ▶ **trójkowy** – trzy kolejne nukleotydy, czyli **kodon**, stanowią zapis jednego aminokwasu w łańcuchu polipeptydowym. Ze względu na to, że kwasy nukleinowe są zbudowane z 4 rodzajów nukleotydów, istnieją 64 kombinacje trójkę nukleotydów ($4^3 = 64$);
- ▶ **jednoznaczny** (zdeterminowany) – określony kodon wyznacza jeden, zawsze ten sam, aminokwas;
- ▶ **bezprzecinkowy** – między kolejnymi kodonami nie występują nukleotydy, które nie byłyby odczytywane (nie ma sekwencji przerywnikowych);
- ▶ **zdegenerowany** (wieloznaczny) – jeden aminokwas może być kodowany przez kilka (dwa do sześciu) różnych kodonów;
- ▶ **niezachodzący** – kodony nie nakładają się na siebie, co oznacza, że żaden nukleotyd danego kodonu nie wchodzi w skład kolejnego kodonu, np. odcinek AAUGCA jest odczytywany jako dwa kodony AAU oraz GCA;

Tabela kodu genetycznego

Tabela kodu genetycznego przedstawia aminokwasy przyporządkowane do kodujących je kolejnych trzech nukleotydów. Kodony są zapisane w takiej postaci, w jakiej występują w mRNA.

		DRUGI NUKLEOTYD					
		U	C	A	G		
PIERWSZY NUKLEOTYD	U	UUU UUC UUA UUG fenyloalanina (PHE)	UCU UCC UCA UCG seryna (SER)	UAU UAC UAA UAG tyrozyna (TYR) kodon STOP	UGU UGC UGA UGG cysteina (CYS) kodon STOP tryptofan (TRP)	U C A G	
	C	CUU CUC CUA CUG leucyna (LEU)	CCU CCC CCA CCG prolina (PRO)	CAU CAC CAA CAG histydyna (HIS) glutaminy (GLN)	CGU CGC CGA CGG arginina (ARG)	U C A G	
	A	AUU AUC AUA AUG izoleucyna (ILE) metionina (MET)	ACU ACC ACA ACG treonina (THR)	AAU AAC AAA AAG asparagine (ASN) lizyna (LYS)	AGU AGC AGA AGG seryna (SER) arginina (ARG)	U C A G	
	G	GUU GUC GUA GUG walina (VAL)	GCU GCC GCA GCG alanina (ALA)	GAU GAC GAA GAG kwas asparaginowy (ASP) kwas glutaminowy (GLU)	GGU GGC GGA GGG glicyna (GLY)	U C A G	

► **uniwersalny** (powszechny) – w zdecydowanej większości przypadków te same kodony wyznaczają te same aminokwasy u różnych organizmów. Rzadkie odstępstwa od reguł kodu genetycznego dotyczą m.in. syntezy białka, zachodzącej w mitochondriach.

Spośród 64 kodonów tylko 3 nie kodują aminokwasów. Odpowiadają one za zakończenie procesu syntezy białka. Nazywa się je **kodonami STOP** lub kodonami terminacyjnymi.

Czy wiesz, że...

Kodon AGA i AGG, które w jądrze komórkowym kodują aminokwas argininę, w mitochondriach są kodonami STOP. Z kolei kodon UGA, który w jądrze komórkowym jest kodonem STOP, w mitochondriach koduje informację o tryptofanie.

Ekspresja genu – odczytywanie informacji genetycznej

Procesy prowadzące do odczytania informacji genetycznej zawartej w genie nazywa się **ekspresją genu**. Zachodzą one zwykle w jednym kierunku: od DNA przez RNA do białka. Należy jednak pamiętać, że niektóre geny niosą информацию genetyczną wyłącznie o budowie RNA, dlatego ich odczytywanie przebiega inaczej. Ekspresja genów zawierających informację o budowie RNA zachodzi jednoetapowo. Ekspresja genów niosących informację o budowie białka, czyli **biosynteza białka**, przebiega w dwóch etapach. W pierwszym etapie powstaje mRNA. W drugim etapie powstały mRNA jest wykorzystywany do syntezy białka – końcowego produktu ekspresji genu. Etap syntezy RNA nazwano **transkrypcją**, a etap syntezy białka – **translakcją**.

Transkrypcja zachodzi w tych miejscach komórki, w których znajduje się DNA. U organizmów prokariotycznych jest to cytozol, u organizmów eukariotycznych – jądro komórkowe i mitochondria, a u roślin również plastyd. Translacja u wszystkich organizmów zachodzi zawsze w cytoplazmie, na rybosomach.

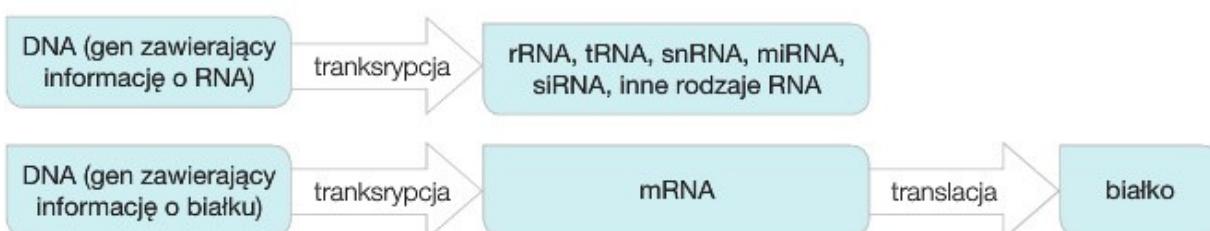
Transkrypcja – proces syntezy RNA

Transkrypcja przebiega tak samo w wypadku odczytywania z genu informacji o budowie białka i budowie RNA. W wyniku transkrypcji genów kodujących białka powstaje jednak mRNA, a w wyniku transkrypcji genów kodujących RNA powstają pozostałe rodzaje RNA.

Podczas transkrypcji zostaje utworzony łańcuch RNA komplementarny do jednej z nici DNA, zwanej **nicią matrycową**. Jego sekwencja odpowiada sekwencji drugiej nici DNA, zwanej **nicią kodującą** (przy czym zamiast tyminy występuje uracyl). Z tego względu sekwencja nici kodującej jest umownie uznawana za sekwencję genu.

Enzymem, który odpowiada za powstanie nici RNA, jest **polimeraza RNA**. Polimeraza RNA, podobnie jak polimeraza DNA w czasie replikacji DNA, wytwarza nową nić polinukleotydową w kierunku $5' \rightarrow 3'$. Jednak w odróżnieniu od polimerazy DNA do rozpoczęcia syntezy nowej nici nie potrzebuje ona startera.

O tym, w którym miejscu genu zaczyna się i kończy transkrypcja, decydują jego części regulatorowe. Jedna z nich – **promotor** – znajduje się przed odcinkiem ulegającym transkrypcji i jest miejscem przyłączenia polimerazy RNA. Druga część regulatorowa genu znajduje się za odcinkiem ulegającym transkrypcji i bierze udział w zakończeniu tego procesu.



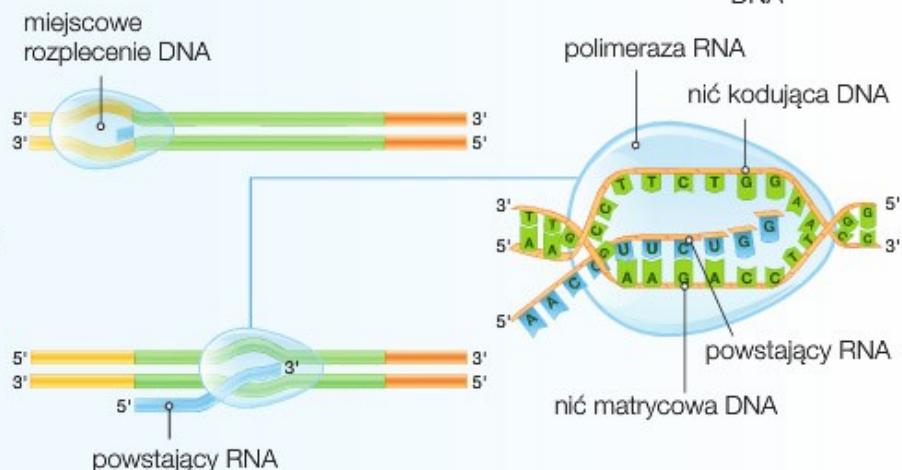
Odczytywanie informacji genetycznej przebiega jednoetapowo w przypadku genów zawierających informację o budowie RNA i dwuetapowo w przypadku genów zawierających informację o budowie białek.

Przebieg transkrypcji

1 Początek transkrypcji. Polimeraza RNA przyłącza się do promotora genu i powoduje miejscowe rozplecenie podwójnej helisy DNA.



2 Wydłużanie łańcucha RNA. Polimeraza RNA przesuwa się wzdułż nici DNA, rozplatając ją i dobudowując kolejne nukleotydy do powstającej nici RNA. Energia niezbędna do tworzenia nici RNA pochodzi z rozpadu wiązań fosforanowych w wolnych nukleotydach RNA (np. ATP lub GTP), które zawierają trzy reszty fosforanowe. Po ukorczeniu transkrypcji danego odcinka DNA nici ponownie splatają się, tworząc podwójną helisę.

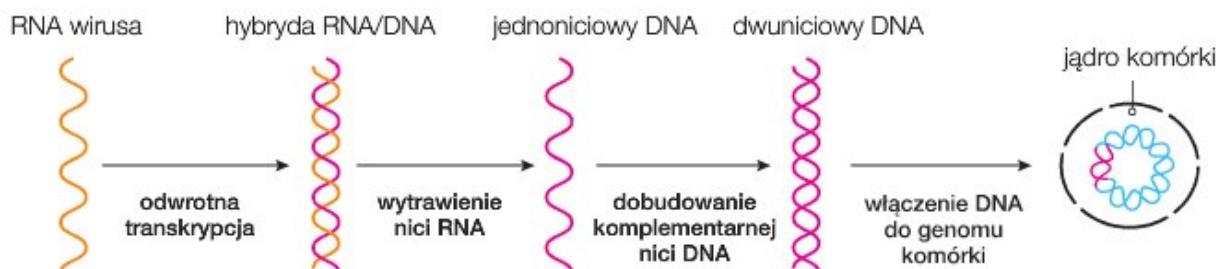


3 Zakończenie transkrypcji. Polimeraza RNA odłącza się od genu, a utworzona nić RNA zostaje uwolniona. Sekwencja powstałego RNA jest komplementarna do sekwencji nici matrycowej DNA i taka sama jak sekwencja nici kodującej DNA (sekwencja genu), z tym, że zamiast T występuje U.



Odwrotna transkrypcja

Pojęcie **transkrypcja** odnosi się do przepisywania informacji genetycznej z DNA na RNA. W niektórych sytuacjach jednak przepływ informacji genetycznej zachodzi w drugą stronę, od RNA do DNA. Ponieważ jest to proces odwrotny do transkrypcji, nazwano go **odwrotną transkrypcją**, a enzym, który katalizuje ten proces, określono mianem odwrotnej transkryptazy. Odwrotna transkrypcja występuje w cyklu infekcyjnym niektórych wirusów, nazwanych z tego powodu retrovirusami (łac. *retro* – 'wstecz'). Zalicza się do nich m.in. HIV, który wywołuje zespół nabyciego upośledzenia odporności (AIDS), wiele wirusów wywołujących nowotwory (wirusy onkogenne), a także wirus mozaiki tytoniu zakażający liście tej rośliny. Proces odwrotnej transkrypcji występuje również np. podczas wydłużania zakończeń chromosomów (telomerów) w komórkach eukariotycznych przez telomerasę. Matrycą jest w tym wypadku RNA stanowiący część enzymu, a w wyniku procesu powstaje jednoniciowy DNA telomera.



Podczas odwrotnej transkrypcji na matrycy wirusowego RNA odwrotna transkryptaza wytwarza dwunicową cząsteczkę DNA, która zostaje następnie włączona do DNA komórki gospodarza. Dzięki temu informacja genetyczna wirusów zostaje wykorzystana do syntezy składników wirusów potomnych (wirusowego RNA i białek).

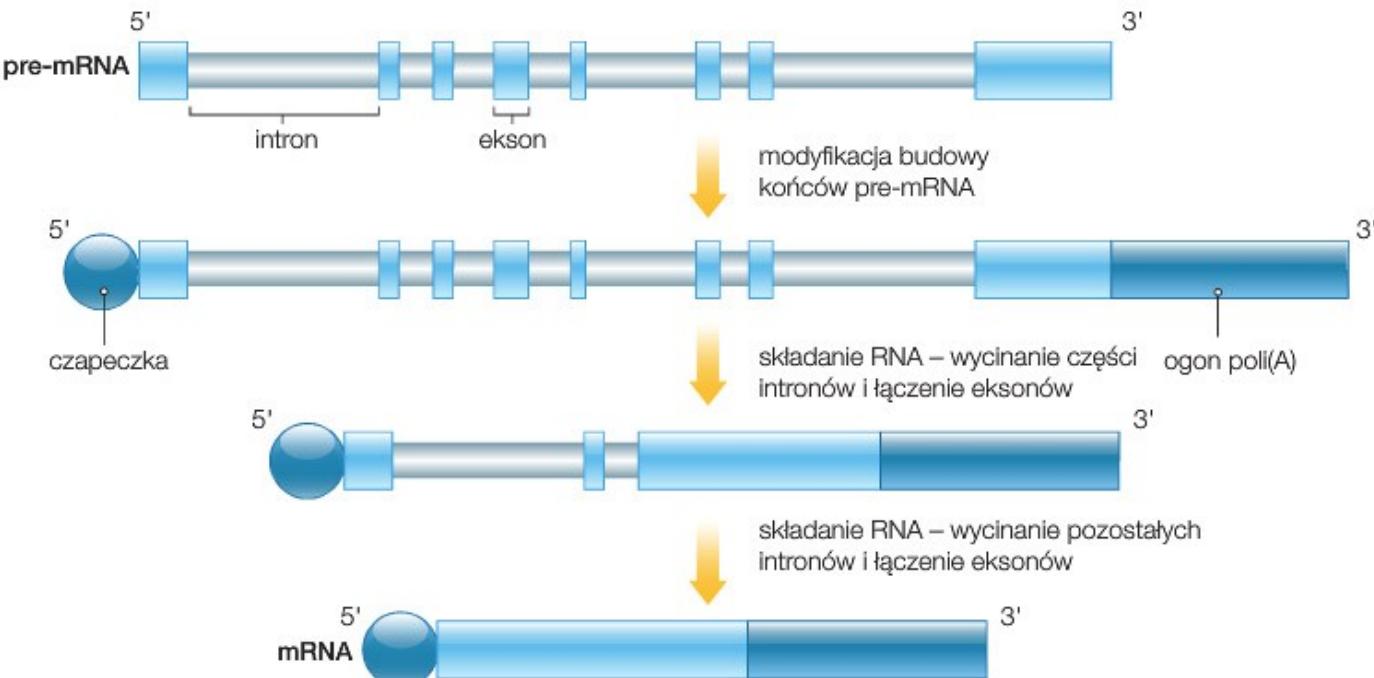
Modyfikacje potranskrypcyjne RNA w komórkach eukariotycznych

Geny występujące u organizmów eukariotycznych są z reguły nieciągłe. Z tego powodu RNA powstały bezpośrednio po transkrypcji wymaga pewnych modyfikacji, nazywanych **modyfikacjami potranskrypcyjnymi**. Zachodzą one w jądrze komórkowym.

Największym zmianom potranskrypcyjnym podlega nowo zsyntetyzowany RNA kodujący, nazywany **prekursorowym mRNA** (pre-mRNA). Zmiany te obejmują: składanie RNA (ang. *splicing*) oraz modyfikację budowy końców cząsteczki pre-mRNA.

Proces **składania RNA** polega na precyzyjnym wycinaniu i usuwaniu fragmentów niekodujących (intronów) oraz łączeniu ze sobą w jedną całość sekwencji kodujących (eksonów). Zachodzi on dzięki aktywności katalitycznej białek oraz cząsteczek snRNA. Z kolei **modyfikacja budowy końców pre-mRNA** polega na:

- ▶ przyłączeniu na końcu 5' nietypowego nukleotydu zwanego **czapeczką** lub kapem (ang. *cap*),



Modyfikacje potranskrypcyjne pre-mRNA. Dzięki modyfikacjom powstaje cząsteczka mRNA, która może wziąć udział w translacji.

▶ przyłączeniu na końcu 3' szeregu nukleotydów adenylowych, tzw. **ogona poli(A)**. Ma on zwykle długość kilkuset nukleotydów.

Modyfikacje te prowadzą do powstania cząsteczki **mRNA** gotowej do translacji. Jest ona trwalsza niż RNA bezpośrednio po transkrypcji.

W komórkach eukariotycznych modyfikacjom potranskrypcyjnym podlega też RNA niekodujący, z którego powstają m.in. funkcjonalne cząsteczki tRNA i rRNA. Zmiany te polegają na wycinaniu intronów i modyfikacjach pojedynczych nukleotydów.

W komórkach prokariotycznych RNA kodujący nie wymaga z reguły modyfikacji, natomiast RNA niekodujący podlega takim samym zmianom jak u organizmów eukariotycznych.

Translacja – synteza białka

Cząsteczka mRNA opuszcza jądro komórkowe i dostaje się do cytoplazmy, gdzie zachodzi **translacja** (ang. *translate* – ‘tłumaczyć’). Podczas translacji sekwencja nukleotydowa mRNA jest tłumaczona na sekwencję aminokwasową łańcucha polipeptydowego. Tłumaczenie to

odbywa się według reguł kodu genetycznego. Uczestniczą w nim cząsteczki mRNA, rybosomy oraz cząsteczki tRNA z przyłączonymi aminokwasami zwane aminoacylo-tRNA. Oprócz nich w procesie biorą udział białka enzymatyczne i cząsteczki przenoszące energię (ATP i GTP).

Translacja rozpoczyna się od połączenia mniejszej podjednostki rybosomu z końcem 5' mRNA. Następnie do kodonu START, zazwyczaj jest to kodon AUG, jest przyłączany aminoacylo-tRNA zawierający komplementarny antykodon. U organizmów eukariotycznych kodon START koduje metioninę, dlatego staje się ona pierwszym aminokwasem w tworzonym łańcuchu polipeptydowym. W następnej kolejności jest przyłączana większa podjednostka rybosomu. W ten sposób powstaje kompleks złożony z białek i RNA, który bierze udział w procesie

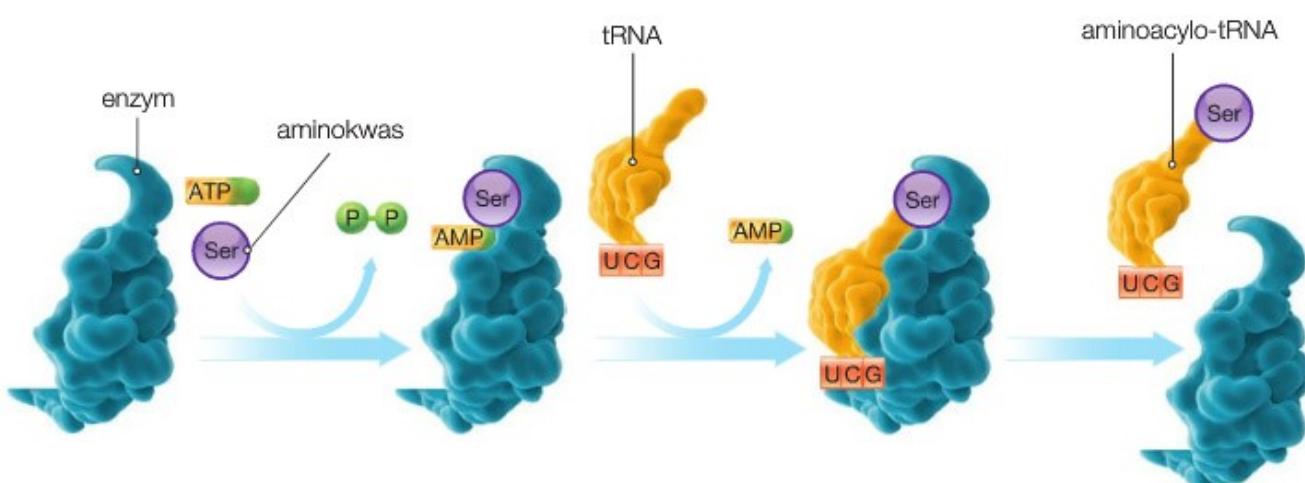
wydłużania łańcucha polipeptydowego.

Podczas translacji aminokwasy są łączone w kolejności wyznaczanej przez kodony mRNA. Odczytanie każdego kodonu polega na przyłączeniu do niego odpowiedniego aminoacylo-tRNA. Następnie jest tworzone wiązanie peptydowe między wcześniejszym fragmentem białka a nowym aminokwasem. Dzięki temu łańcuch polipeptydowy ulega wydłużeniu. Cząsteczka tRNA pozbawiona aminokwasu jest odlaczana, a rybosom przesuwa się, by odczytać kolejny kodon.

Proces odczytywania kodonów trwa do momentu, w którym na nici mRNA wystąpi kodon STOP. Następuje wtedy uwolnienie wytworzonego białka oraz rozłączenie tRNA, mRNA i podjednostek rybosomu.

Aminoacylo-tRNA

Aminokwasy zostają przetransportowane do miejsca syntezy białka – rybosomu – w formie związanej z odpowiednimi cząsteczkami tRNA. Wiązanie aminokwasu z cząsteczką tRNA następuje dzięki działaniu enzymów, zwanych syntetazami aminoacylo-tRNA. Łączą one wiązaniem kowalencyjnym aminokwas z odpowiednim dla niego tRNA, wykorzystując do tego energię z ATP. W ten sposób powstaje kompleks aminokwas–tRNA, nazywany aminoacylo-tRNA, w skrócie aa-tRNA.



1 Na początku enzym przyłącza odpowiedni aminokwas.

2 Następnie do enzymu jest przyłączany odpowiedni tRNA.

3 Enzym tworzy wiązanie kowalencyjne pomiędzy aminokwasem a tRNĄ.

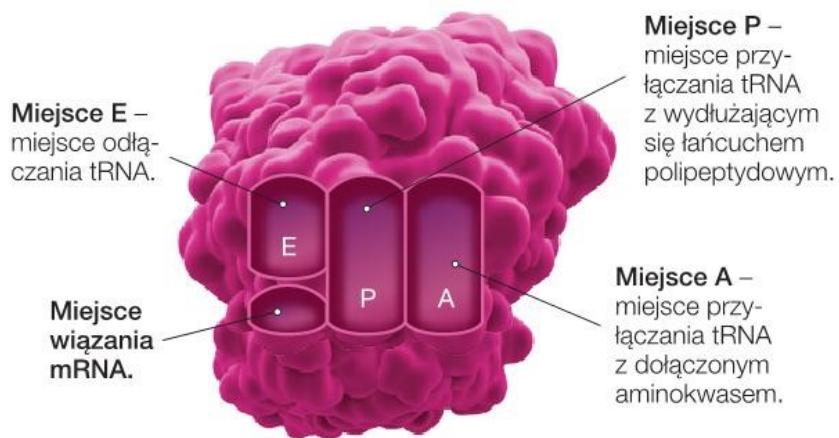
4 Enzym uwalnia cząsteczkę aminoacylo-tRNA.

Przebieg translacji

Translacja przebiega w trzech etapach. Są to: początek translacji (inicjacja), wydłużanie łańcucha polipeptydowego (elongacja) oraz zakończenie translacji (terminacja). Proces ten jest przeprowadzany przez rybosomy, które odpowiadają za dopasowanie aminoacylo-tRNA do mRNA oraz za tworzenie wiązań peptydowych między aminokwasami.

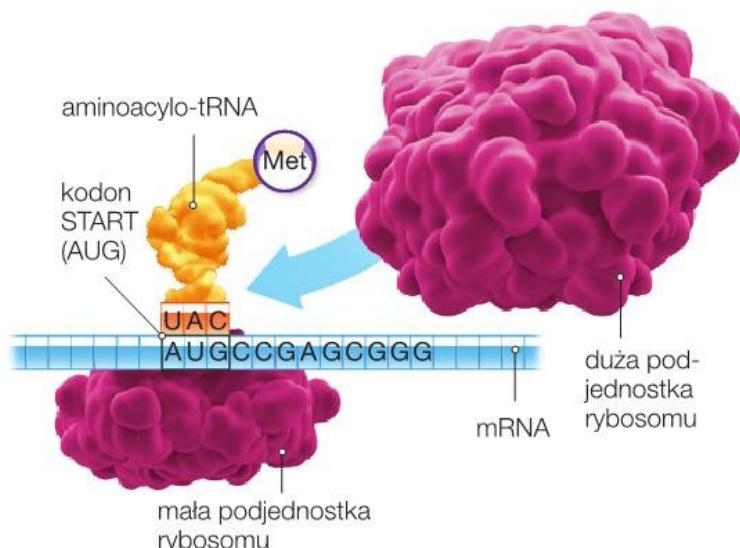
Miejsca rybosomu

Rybosom zawiera trzy miejsca aktywne: miejsce wiążania mRNA oraz miejsce A i miejsce P, w których wiązane są cząsteczki tRNA. Ponadto znajduje się na nim miejsce E (ang. exit – ‘wyjście’), w którym jest odlaczany tRNA.



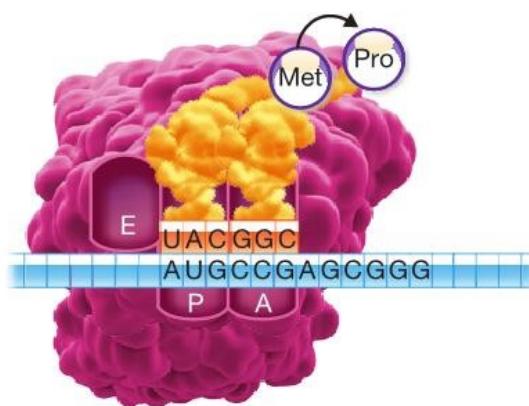
INICJACJA

- Na początku translacji do końca 5' mRNA przyłącza się mała podjednostka rybosomu. Następnie do kodonu AUG (kodon START) przyłącza się aa-tRNA, który transportuje aminokwas – metioninę. Potem przyłącza się duża podjednostka rybosomu.

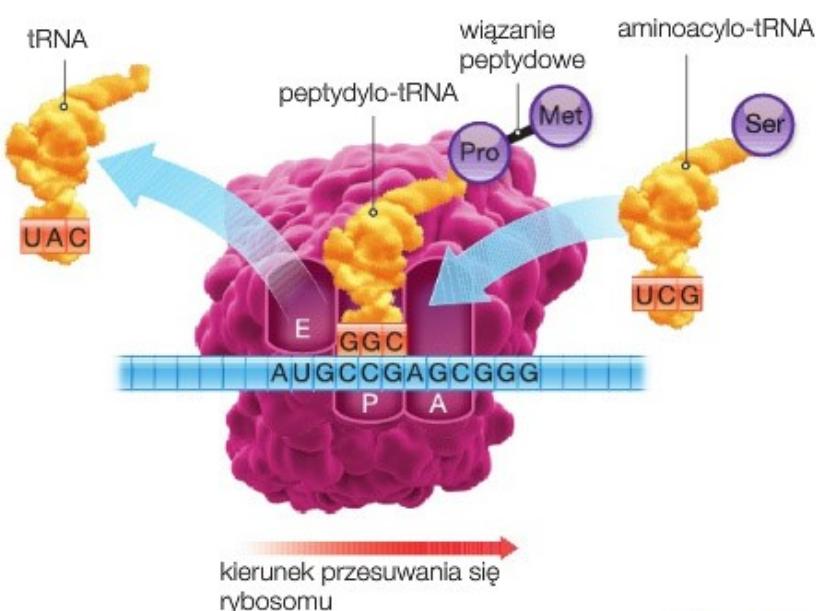


ELONGACJA

- Pierwszy aa-tRNA znajduje się teraz w miejscu P rybosomu, natomiast do miejsca A rybosomu przyłącza się nowy aa-tRNA. Wiązanie pomiędzy aminokwasem a tRNA w pierwszym aa-tRNA ulega rozerwaniu i cząsteczka aminokwasu zostaje odlaczona. Energia wyzwolona w wyniku rozerwania wiązania zostaje wykorzystana do utworzenia **wiązania peptydowego** pomiędzy aminokwasami. Wytworzenie wiązania peptydowego jest katalizowane przez rRNA dużej podjednostki rybosomu. tRNA z przyłączonym więcej niż jednym aminokwasem nazywa się **peptydylo-tRNA**.

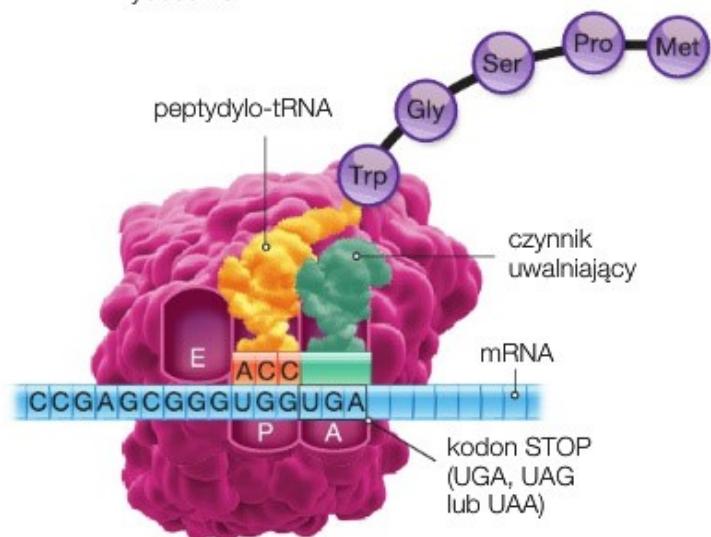


- 3 Rybosom przenosi tRNA z polipeptydem z miejsca A do miejsca P. W tym czasie tRNA pozbawiony aminokwasu jest przenoszony z miejsca P do miejsca E, po czym jest uwalniany. Jednocześnie następuje przesunięcie rybosomu względem nici mRNA o trzy następne nukleotydy. W tym momencie rybosom gotowy jest na przyjęcie nowego aa-tRNA w miejscu A. Cykl wydłużania łańcucha powtarza się dla wszystkich kodonów na nici mRNA.

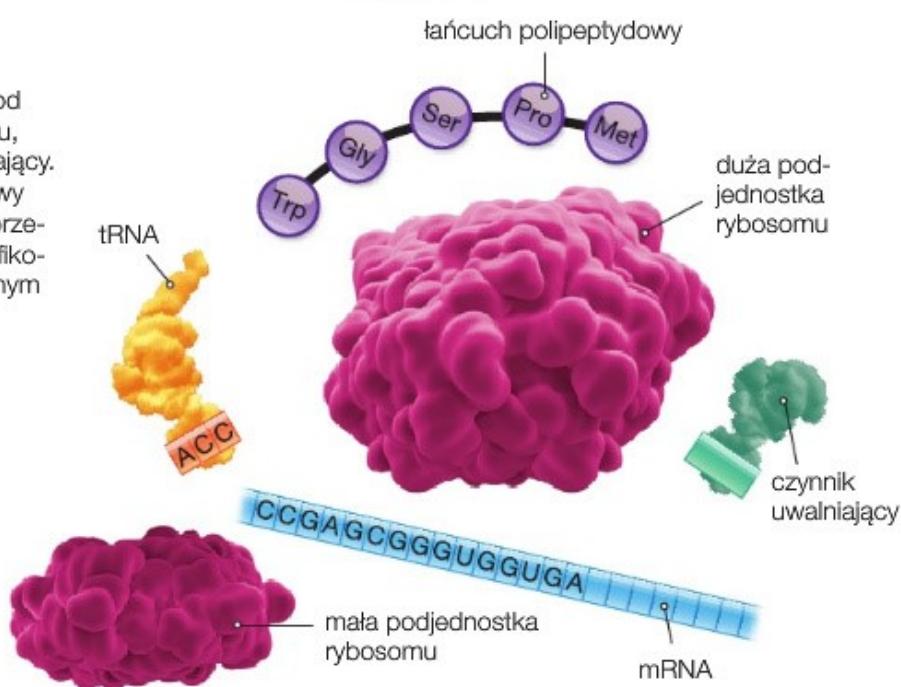


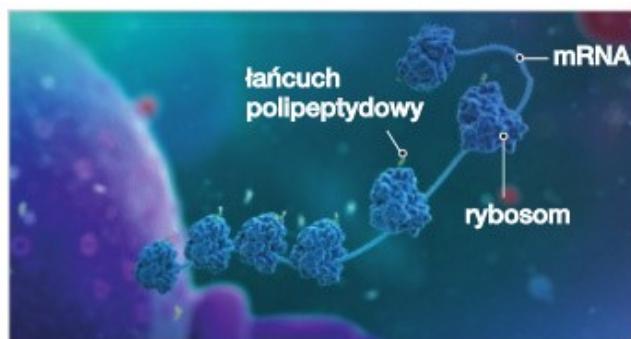
TERMINACJA

- 4 Proces odczytywania kodonów na nici mRNA trwa do momentu, w którym rybosom dotrze do kodonu STOP. Wówczas dochodzi do związania w miejscu A czynnika uwalniającego. Jest to biało, które kształtem przypomina tRNA. Czynnik uwalniający powoduje następnie odłączenie łańcucha polipeptydowego od tRNA.



- 5 Na końcu translacji odłączają się od siebie obie podjednostki rybosomu, tRNA, mRNA oraz czynnik uwalniający. Wytworzony łańcuch polipeptydowy przybiera odpowiednią strukturę przestrzenną i jest odpowiednio modyfikowany. Dzięki temu staje się aktywnym białkiem.





Polirybosom pozwala na jednoczesną syntezę wielu identycznych łańcuchów polipeptydowych, co znacznie przyspiesza syntezę białek w komórce.

Z jedną cząsteczką mRNA łączy się często więcej niż jeden rybosom, tworząc **polirybosom**. Na każdym z rybosomów następuje synteza cząsteczki białka. U organizmów eukariotycznych z jedną cząsteczką mRNA łączy się zwykle ok. ośmiu rybosomów, natomiast u bakterii – kilkadziesiąt.

Czy wiesz, że...

Synteza jednego białka w komórce przebiega jednocześnie nie tylko na wielu rybosomach, lecz także z wykorzystaniem wielu cząsteczek mRNA. Zwiększa to wydajność procesu.

Przykładowo w organizmie człowieka w ciągu jednej sekundy jest produkowanych 5×10^{14} (500 bilionów) cząsteczek hemoglobiny, białka złożonego z 574 aminokwasów.

Modyfikacje potranslacyjne białek

Chociaż pierwszym aminokwasem w powstającym łańcuchu polipeptydowym jest metionina, to jednak nie wszystkie białka wytworzone w komórce rozpoczynają się od tego aminokwasu. Białka po zakończonej translacji ulegają bowiem **modyfikacjom potranslacyjnym**, dzięki którym stają się aktywne biologicznie. Modyfikacje są związane przede wszystkim z uzyskaniem przez białko odpowiedniego kształtu. Niekiedy jednak konieczne jestwyjęcie pewnej liczby aminokwasów z łańcucha polipeptydowego przez specjalne enzymy. Zmiany te mogą dotyczyć końców łańcucha (np. wycinanie aminokwasu początkowego – metioniny) lub jego środkowej części. W efekcie mogą powstać krótsze formy białka bądź kilka mniejszych polipeptydów o specyficznych funkcjach. W wypadku niektórych białek niezbędne są modyfikacje, które polegają na przyłączaniu do aminokwasów dodatkowych grup chemicznych, przykładowo reszt cukrowych, lipidowych czy fosforanowych.

Procesy modyfikacji potranslacyjnej pełnią też inną funkcję. Prowadzą one do swego rodzaju oznakowania białek, dzięki czemu następuje ich sortowanie i kierowanie do odpowiednich miejsc w komórce bądź poza komórką.

Polecenia kontrolne

- Przeanalizuj podane sekwencje nici matrycowej DNA. Następnie wskaż, która z nich zawiera informację dotyczącą:
 - początkowego odcinka łańcucha białka.
 - końcowego odcinka łańcucha białka.

5'-TAGCCACTCCTT-3' 5'-GGAAAGCATGAG-3' 5'-ATTAGGGGTGAT-3'
- Podaj sekwencję nici kodującej i nici matrycowej DNA dla przedstawionego poniżej odcinka mRNA. Zapisz je w zeszycie w kierunku 5' → 3'.

5'-AUUAGGUUCGUGGGG-3'

- Oblicz, ile czasu zajmie syntezą mRNA kodującego białko zbudowane z 355 aminokwasów, jeśli polimeraza RNA przyłącza nukleotydy z prędkością ok. 50 nukleotydów na sekundę. Załóż, że RNA po transkrypcji zawiera tylko sekwencje kodujące.
- Omów dwa procesy, które gwarantują, że do łańcucha polipeptydowego zostanie wstawiony poprawny aminokwas.
- Określ sekwencję nukleotydów w mRNA, który posłużył do syntezy fragmentu białka: metionina – glicyna – asparagina – prolin. Czy zadanie może mieć więcej niż jedno prawidłowe rozwiązanie? Uzasadnij swoją odpowiedź.

5

Regulacja ekspresji genów

Każdy organizm potrafi reagować na sygnały płynące ze środowiska zewnętrznego i środowiska wewnętrznego, zmieniając swój metabolizm. Na poziomie komórki odbywa się to dzięki regulacji ekspresji genów, powodującej, że w komórce zmienia się skład białek. Proces ten jest najlepiej poznany u organizmów jednokomórkowych, u których przebiega on prościej niż w wypadku organizmów wielokomórkowych. Dzieje się tak, ponieważ u wielokomórkowych eukariontów ta sama informacja genetyczna w różnych typach komórek jest wykorzystywana w odmienny sposób. W każdym typie komórek jest bowiem odczytywana tylko część tej informacji, potrzebna do ich prawidłowego funkcjonowania. Pozostała część, w wyniku regulacji ekspresji genów, pozostaje okresowo bądź trwale wyłączona. Pozwala to na wytwarzanie białek stosownie do potrzeb komórek. Na przykład u człowieka w komórkach trzustki jest aktywny gen warunkujący wytwarzanie insuliny, a w komórkach wątroby gen ten jest nieczynny. Dzięki temu w organizmie wielokomórkowym występują zespoły komórek zorganizowane w tkanki, które tworzą odpowiednie narządy i układy narządów.

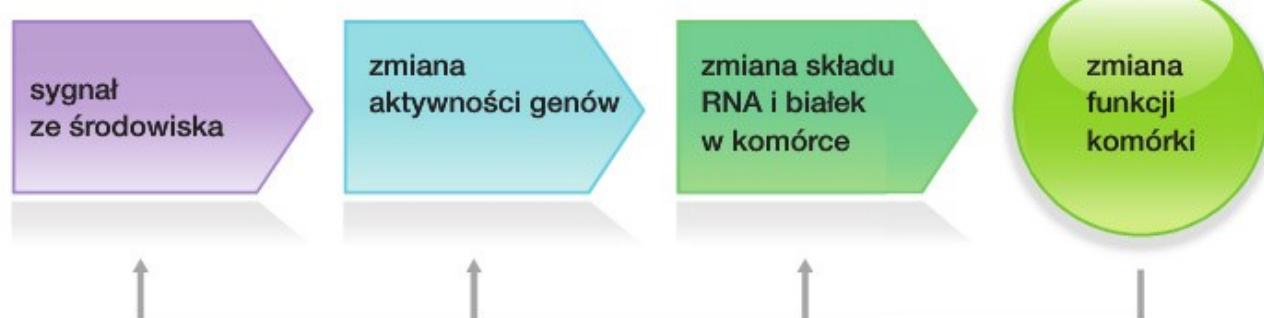
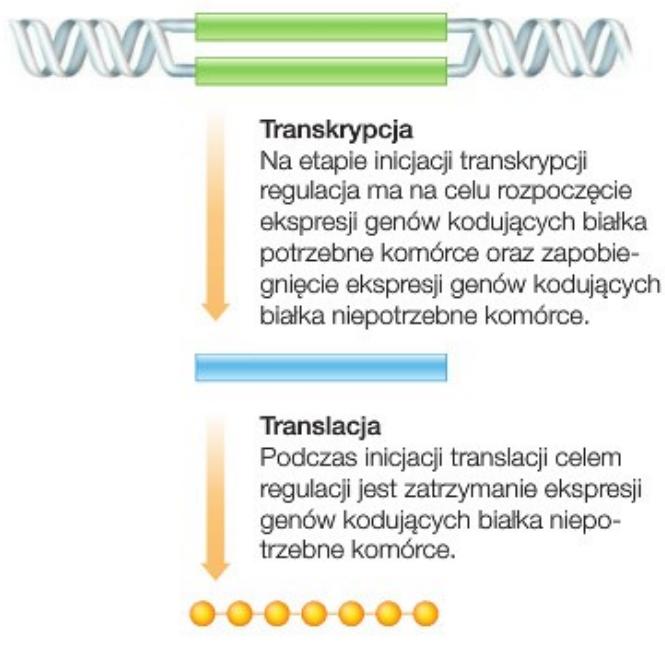
Regulacja ekspresji genów w komórce prokariotycznej

Przeżycie bakterii zależy w dużej mierze od ich zdolności do szybkiego reagowania na zmiany.

Po otrzymaniu sygnału ilość danego białka w komórce może wzrosnąć nawet tysiąkrotnie. Włączanie lub wyłączanie danego genu odbywa się u bakterii przede wszystkim podczas **inicjacji transkrypcji**. Poza tym regulowana jest także **inicjacja translacji**, co pozwala na szybkie przerwanie ekspresji genu w wyniku zmiany środowiska, mimo wytworzenia mRNA.

Podstawowy mechanizm regulacji ekspresji genów u bakterii opisali w 1961 r. dwaj francuscy uczeni: Francois Jacob [wym. frans̄a žakob] oraz Jacques Monod [wym. žak mano].

Regulacja ekspresji genów u bakterii



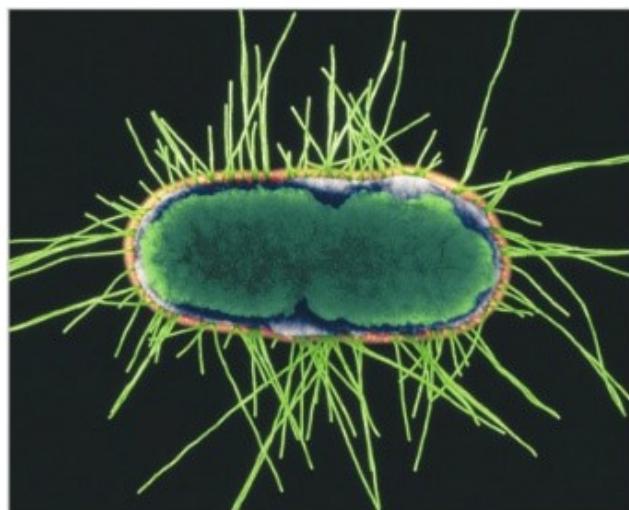
Reakcja komórki na sygnał ze środowiska.

Model operonu

Francois Jacob i Jacques Monod ustalili, że geny bakterii są skupione w zespoły podlegające wspólnej regulacji, zwane **operonami**. Każdy operon zbudowany jest z:

- ▶ **genów struktury** kodujących białka. Warunkują one jedną cechę komórki, taką jak rozkład lub synteza jakiegoś związku. Często kodowanymi białkami są kolejne enzymy określonego szlaku metabolicznego, np. szlaku syntezy tryptofanu. Pozwalają one na wytworzenie potrzebnego komórce związku, np. tryptofanu – aminokwasu niezbędnego do budowy białek, którego w danej chwili brakuje w otoczeniu bakterii;
- ▶ **sekwencji regulatorowych**, będących swego rodzaju przełącznikiem, odpowiadającym za włączanie i wyłączanie ekspresji genów struktury. W ich skład wchodzą m.in. promotor i operator.

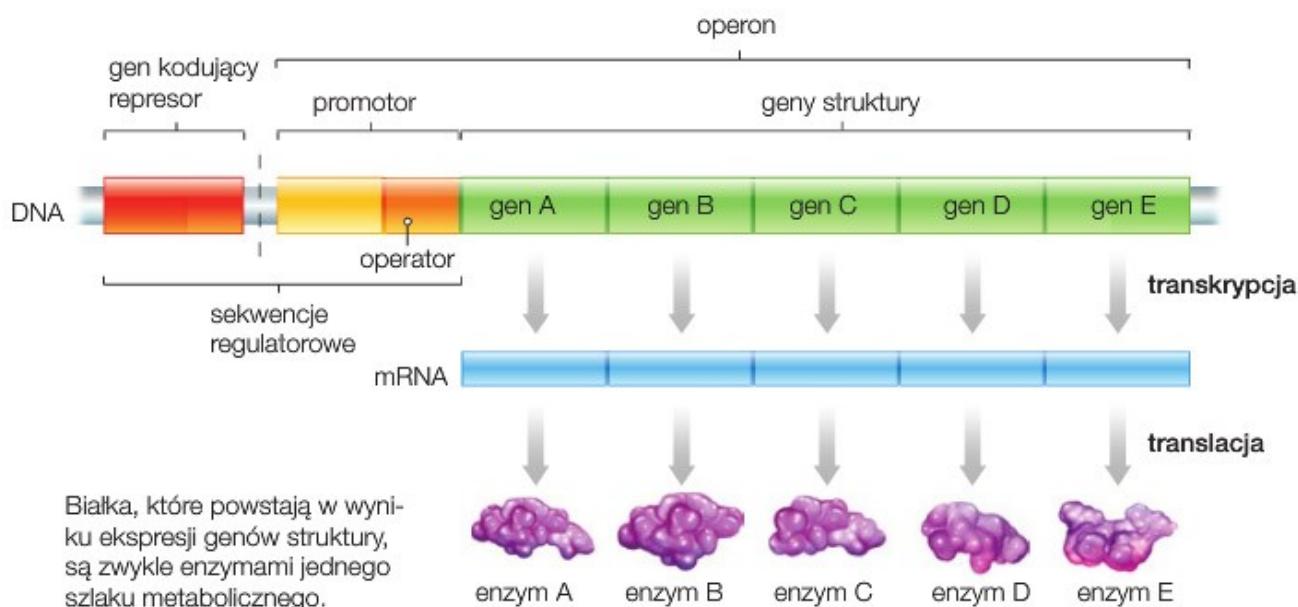
W regulacji działania operonów biorą udział **białka regulatorowe**. Wyróżnia się regulację negatywną i regulację pozytywną operonu. W wypadku regulacji negatywnej białko



Pałeczka okrężniczy (*Escherichia coli*; mikrofotografia skaningowa) to komórka prokariotyczna, u której najlepiej poznano działanie operonów tryptofanowego i laktozowego.

regulatorowe nazywa się **represorem**. Powoduje ono wyłączenie operonu, nie dochodzi więc do ekspresji genów struktury.

Regulacja pozytywna działa odwrotnie – białko, zwane **aktywatorem**, powoduje włączenie operonu, w efekcie następuje więc ekspresja genów struktury.

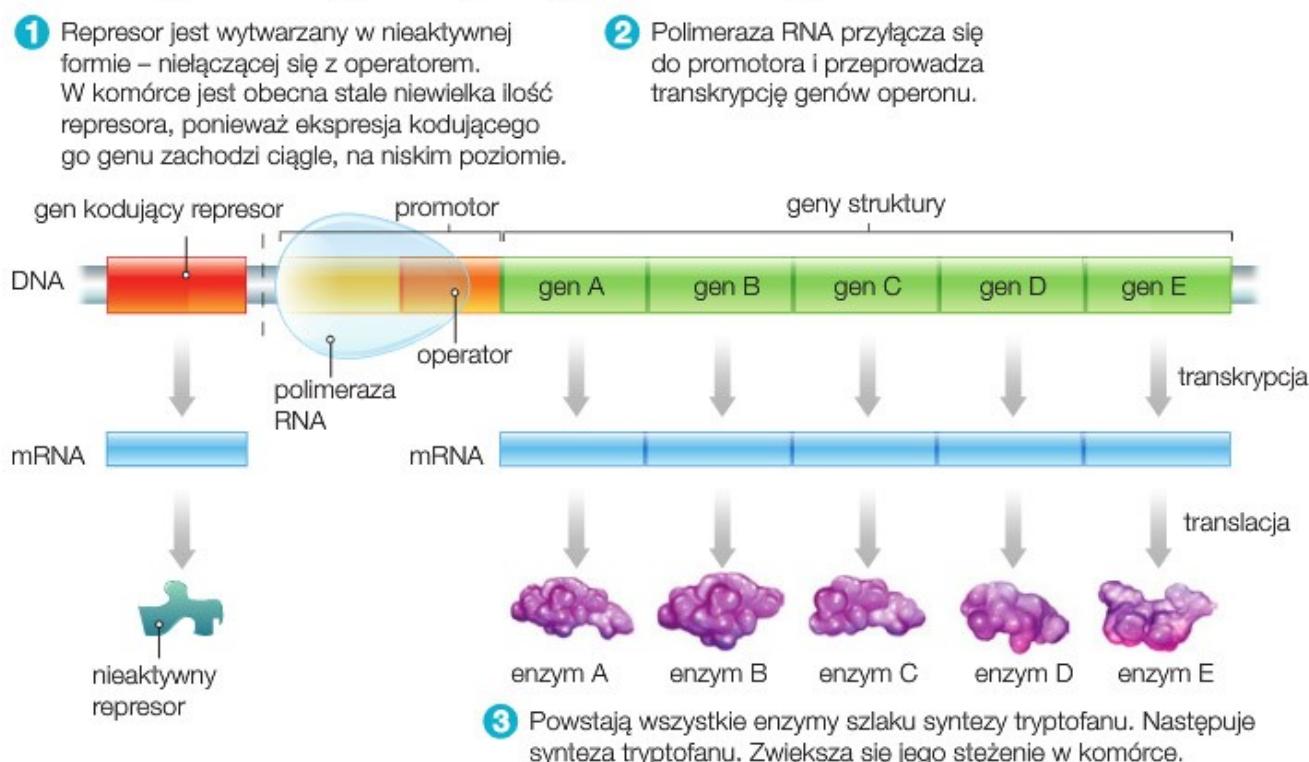


Budowa operonu. Operon składa się z grupy genów kodujących białka oraz sekwencji regulatorowych, które kontrolują transkrypcję tych genów. Do sekwencji regulatorowych należy promotor, który znajduje się przed genami struktury i stanowi miejsce wiązania polimerazy RNA. Wewnętrz promotora lub między promotorem a genami struktury znajduje się operator, który kontroluje dostęp polimerazy RNA do genów.

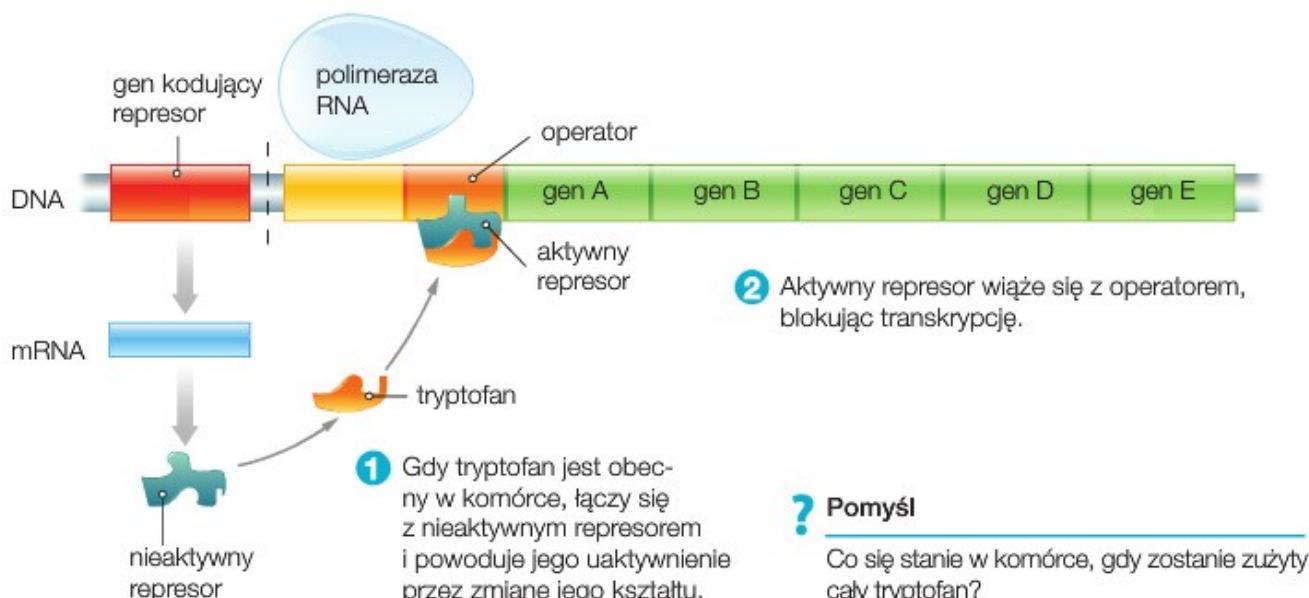
Operon tryptofanowy – regulacja negatywna

Operon tryptofanowy zawiera pięć genów kodujących enzymy szlaku syntezy tryptofanu. Gdy w środowisku obecny jest tryptofan, **operon jest wyłączały**. Represor blokuje przyłączanie polimerazy RNA do promotora, co w efekcie zapobiega transkrypcji genów operonu i wytwarzaniu enzymów. Jest to przykład **regulacji negatywnej** operonu. Gdy stężenie tryptofanu w komórce spada, represor staje się nieaktywny i ekspresja genów jest podejmowana na nowo. Opisany sposób regulacji działania operonu tryptofanowego jest charakterystyczny dla tych operonów, których geny warunkują **syntezę** określonych związków (np. aminokwasów, nukleotydów). Produkt końcowy tej syntezy najczęściej hamuje lub osłabia ekspresję genów operonu.

Operon tryptofanowy jest włączony, gdy nie ma tryptofanu



Operon tryptofanowy jest wyłączały, gdy jest tryptofan



Pomyśl

Co się stanie w komórce, gdy zostanie zużyty cały tryptofan?

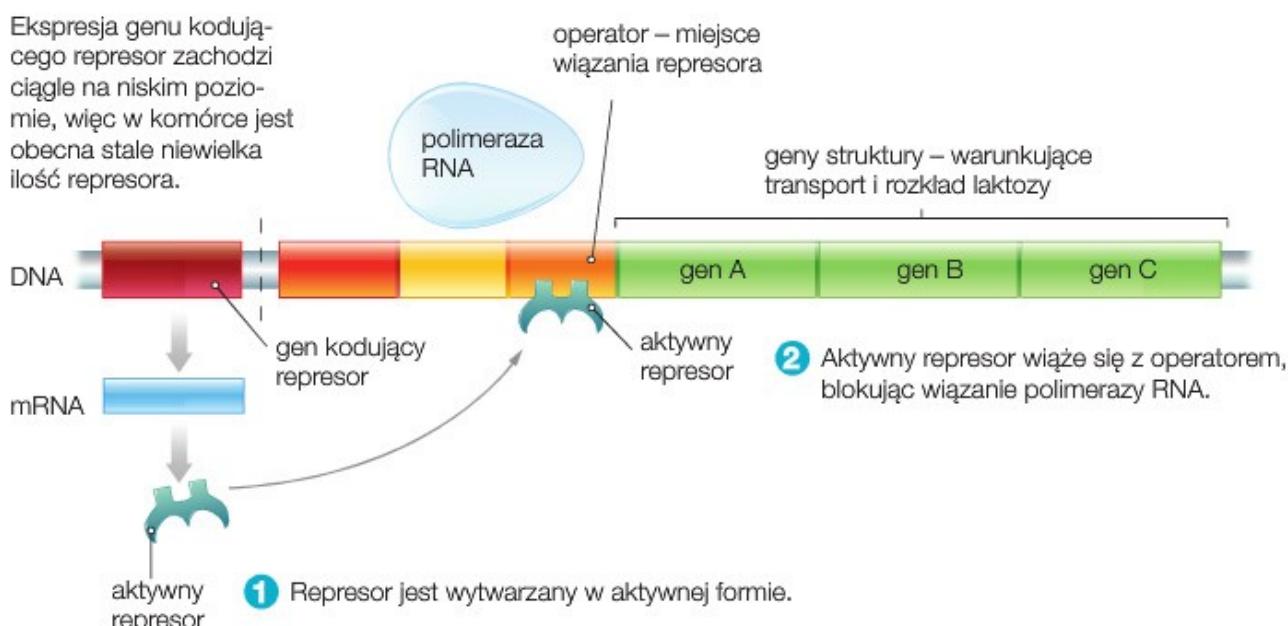
Operon laktozowy

Operon laktozowy umożliwia bakterii dostosowanie ilości wytwarzanych enzymów do stężenia cukrów: glukozy i laktosa w otoczeniu. Odbywa się to dzięki regulacji pozytywnej i regulacji negatywnej operonu. Dla bakterii najważniejszym źródłem energii jest glukoza, która nie wymaga rozkładu przy udziale enzymów. Jeśli jednak nie ma glukozy, a w otoczeniu znajduje się laktosa, bakteria może **włączyć operon laktozowy** i wytworzyć enzymy odpowiadające za transport laktosa do wnętrza komórki oraz za jej rozkład. Natomiast gdy w otoczeniu bakterii obecne są glukoza i laktosa, bakteria wykorzystuje tylko glukozę jako pokarm, a laktosa nie jest wykorzystywana, ponieważ operon laktozowy zostaje wyłączony dzięki regulacji negatywnej. Model regulacji operonu laktozowego jest charakterystyczny dla operonów, których geny warunkują **rozkład** określonych związków. Substrat reakcji rozkładu (laktosa) powoduje zwykle włączenie ekspresji genów operonu.

Operon laktozowy jest wyłączony, gdy jest glukoza, a nie ma laktosa

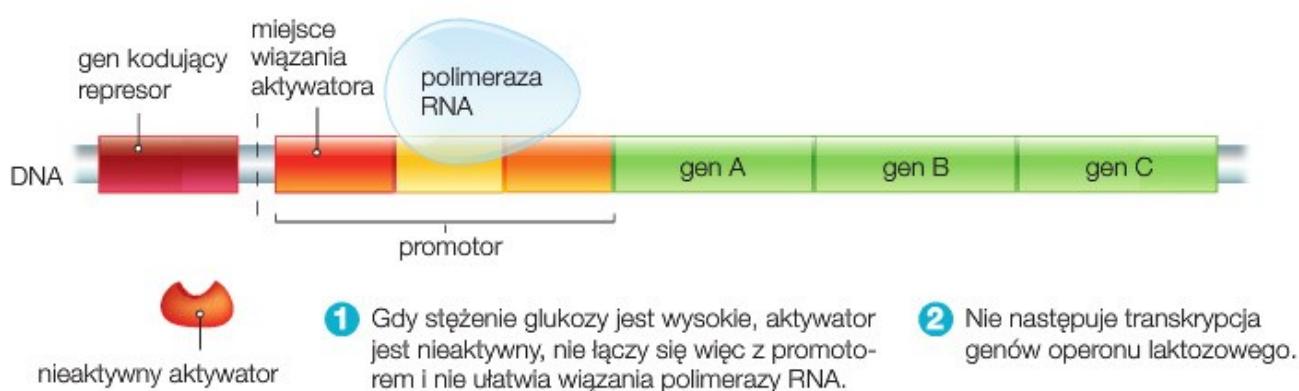
Regulacja negatywna

Odbywa się dzięki **repressorowi** wytwarzanemu w **formie aktywnej**. Aktywny represor hamuje działanie operonu.



Regulacja pozytywna

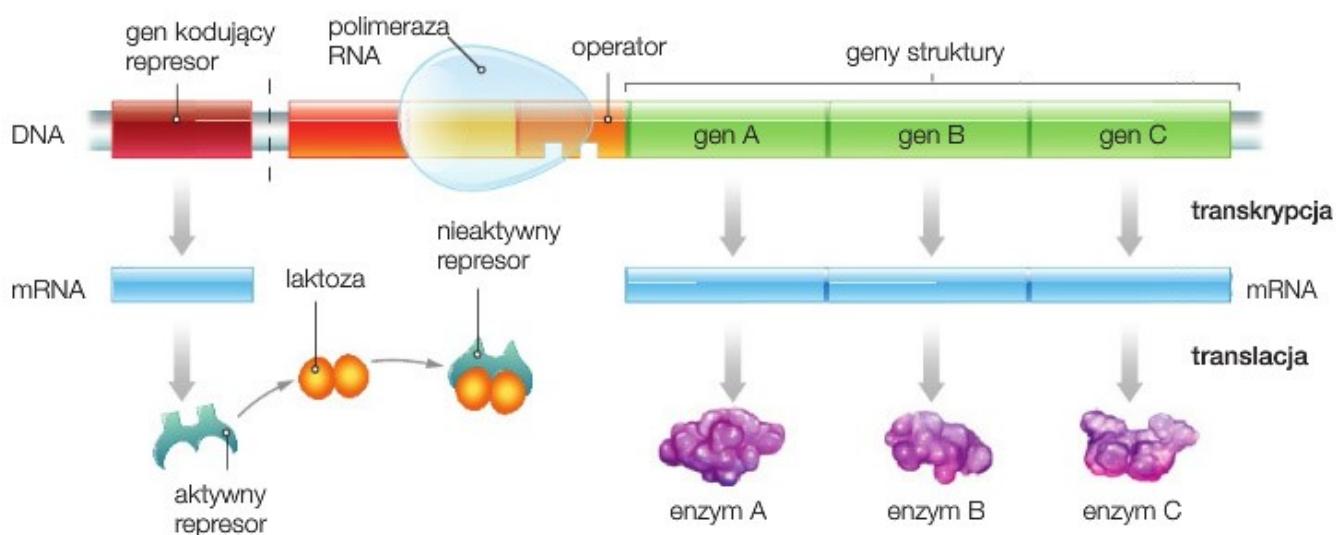
Odbywa się dzięki **aktywatorowi**, wytwarzanemu w **formie nieaktywnej**. Aktywator nie działa wtedy, gdy w komórce jest duża ilość glukozy. W efekcie operon laktozowy pozostaje wyłączony.



Operon laktozowy jest włączony, gdy jest laktosa, a nie ma glukozy

Regulacja negatywna

Związanie cząsteczk laktosy z **repressorem** powoduje, że przekształca się on w **formę nieaktywną**. W takiej formie nie może łączyć się z operatorem i blokować wiązania polimerazy RNA.

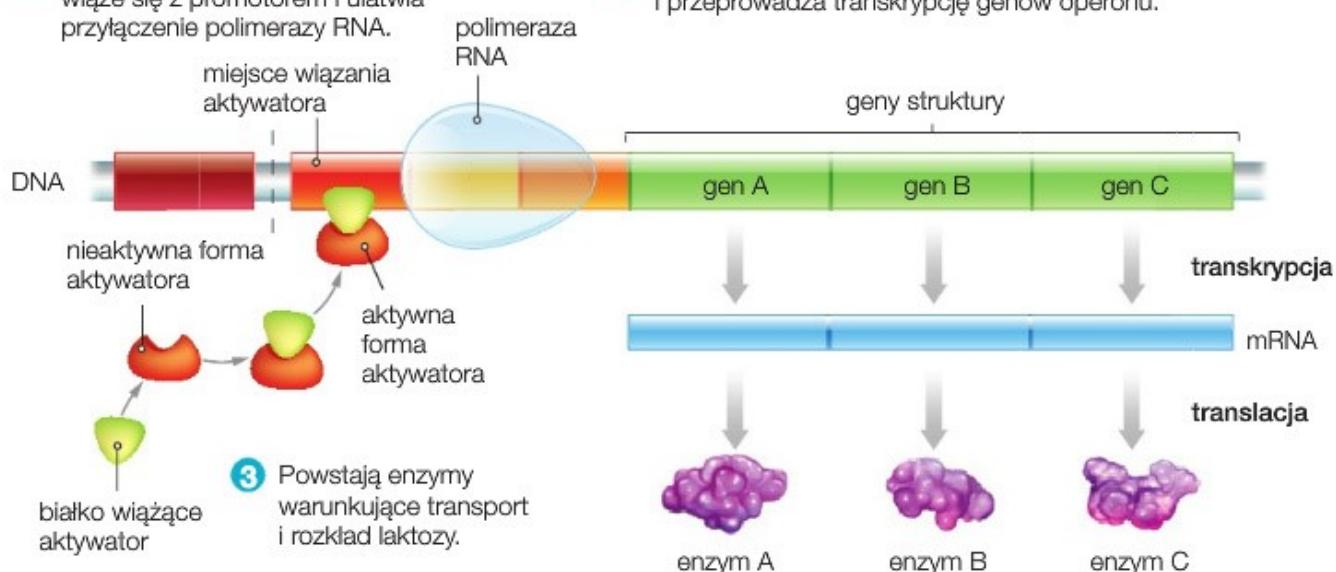


- 1 Laktoza łączy się z aktywnym represorem i powoduje zmianę jego kształtu. Represor staje się nieaktywny.
- 2 Nieaktywny represor nie wiąże się z operatorem, dzięki czemu polimeraza RNA może przeprowadzić transkrypcję genów struktury.
- 3 Powstają enzymy warunkujące transport i rozkład laktosy.

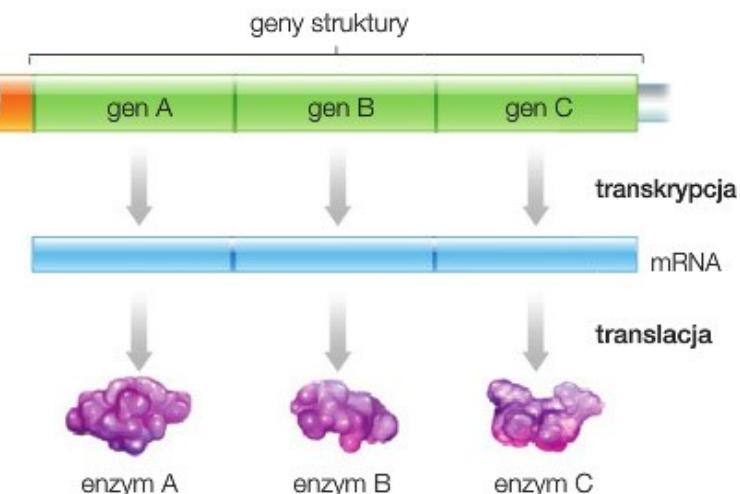
Regulacja pozytywna

W wypadku małej ilości glukozy w komórce **aktywator** zmienia formę na **aktywną** i wiąże się z promotorem. Ułatwia to przyłączenie polimerazy RNA (bez aktywatora polimeraza RNA wiąże się z promotorem z małą wydajnością). W efekcie następuje transkrypcja genów operonu.

- 1 Aktywna forma aktywatora wiąże się z promotorem i ułatwia przyłączenie polimerazy RNA.



- 2 Polimeraza RNA przyłącza się do promotora i przeprowadza transkrypcję genów operonu.



- 3 Powstają enzymy warunkujące transport i rozkład laktosy.

Regulacja ekspresji genów w komórce eukariotycznej

Regulacja ekspresji genów w komórkach eukariotycznych jest dużo bardziej skomplikowana niż w komórkach prokariotycznych. Wynika to z następujących faktów:

- ▶ geny komórki eukariotycznej nie tworzą operonów, regulacja dotyczy więc każdego genu z osobna;
- ▶ genomy eukariotyczne zawierają dużą liczbę genów, muszą więc istnieć mechanizmy wyszukiwania odpowiednich genów;
- ▶ DNA jądrowy ma postać chromatyny, regulacja obejmuje więc także zmiany jej struktury, aby zapewnić polimerazie RNA dostęp do genów;
- ▶ ekspresja genów liczy więcej etapów, więc jej regulacja odbywa się również podczas etapów, które nie występują w komórkach bakterii (np. na etapie modyfikacji potranskrypcyjnych mRNA);
- ▶ u organizmów wielokomórkowych regulacja ekspresji genów zapewnia również wyspecjalizowanie się różnych typów komórek. W każdym typie komórek inny zestaw genów ulega ekspresji, dzięki czemu komórki pełnią inną funkcję;
- ▶ u organizmów wielokomórkowych komórki współpracują ze sobą, przesyłając sygnały, np. w postaci hormonów. Regulacja ekspresji

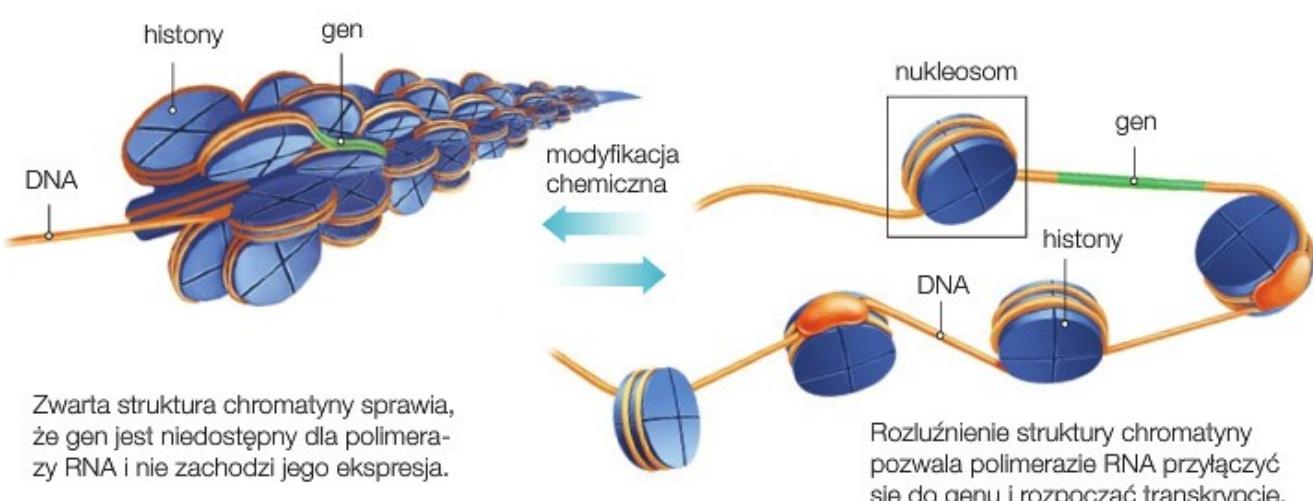
genów zapewnia właściwe reagowanie na te sygnały oraz prawidłowe ich przekazywanie.

Podobnie jak u organizmów prokariotycznych, u eukariontów regulacja ekspresji genów odbywa się głównie podczas **inicjacji transkrypcji**. W dużym stopniu są również regulowane **dostęp do genu, składanie RNA i translacja**.

Regulacja dostępu do genu

U organizmów eukariotycznych DNA związany z białkami, m.in. białkami histonowymi, tworzy chromatynę. Im bardziej jest upakowana chromatyna, tym trudniej polimerazie RNA połączyć się z genem i rozpocząć transkrypcję. Do rozpoczęcia ekspresji genu niezbędne jest więc **rozluźnienie chromatyny**.

Regulacja stopnia upakowania chromatyny polega na chemicznej modyfikacji histonów – białek wiążących DNA oraz samego DNA. Jeden rodzaj modyfikacji rozluźnia strukturę chromatyny, natomiast inny rodzaj powoduje jej skondensowanie. Dzięki temu dostęp do genów może zmieniać się w zależności od potrzeb komórki. Modyfikacje chemiczne białek i DNA są odwrotnie związane, jednak niektóre fragmenty DNA są nieaktywne przez całe życie komórki. Modyfikacje chemiczne następują w takim wypadku na wcześniejszym etapie różnicowania się komórek, co pozwala na wyłączenie ekspresji tych genów, które nie są potrzebne do funkcjonowania komórek.



Regulowanie dostępu do genu na skutek modyfikacji chromatyny.

■ Regulacja inicjacji transkrypcji

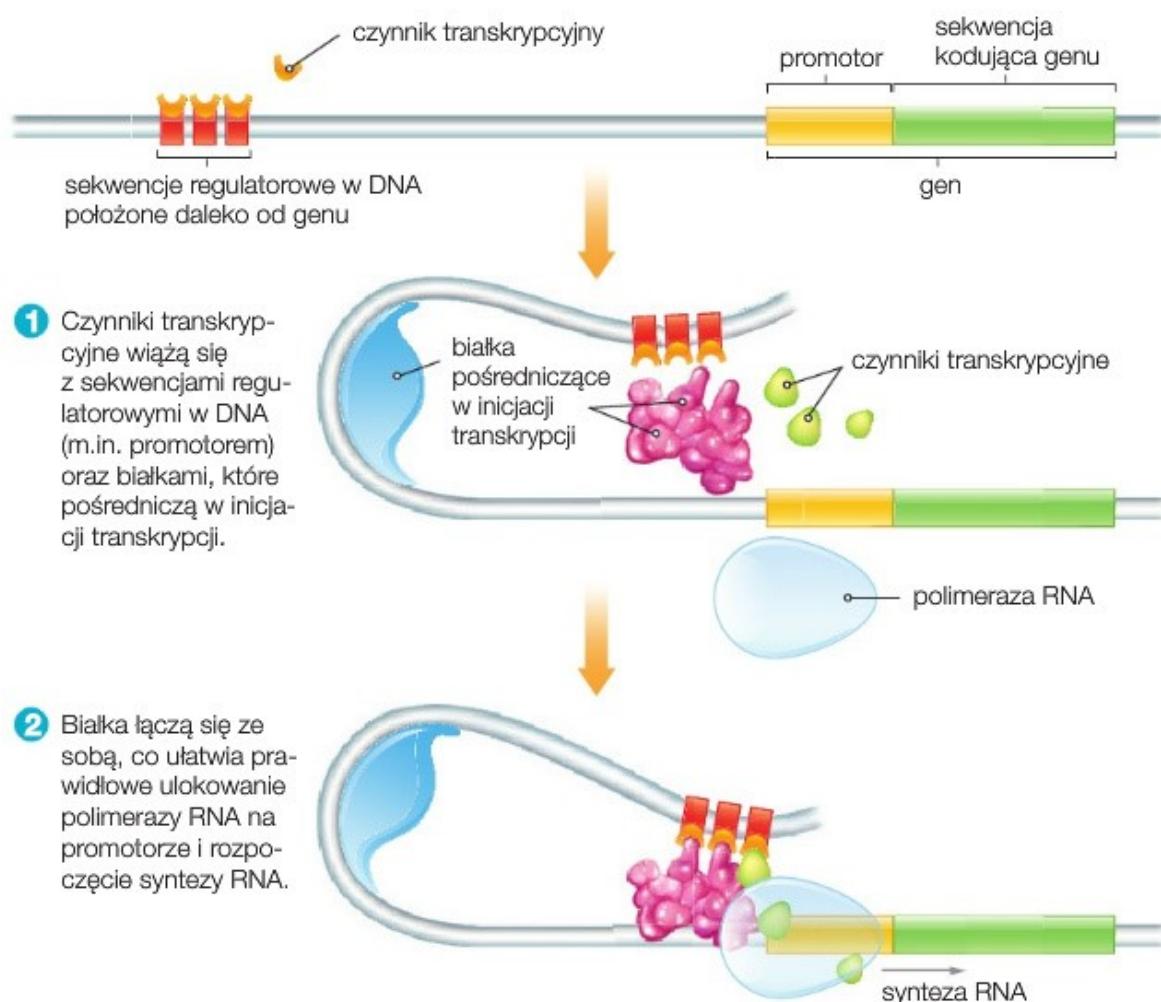
Rozpoczęcie transkrypcji w komórkach eukariotycznych wymaga działania białek regulatorowych, zwanych **czynnikami transkrypcyjnymi**. Wiążą się one z DNA i ułatwiają przyłączanie polimerazy RNA do promotora genu. Regulacja inicjacji transkrypcji u eukariotów jest bardziej złożona niż u bakterii, ponieważ o tym, czy do niej dojdzie, decyduje z reguły wiele sekwencji regulatorowych w DNA oraz wiele czynników transkrypcyjnych. Ponadto ekspresja niektórych genów jest skoordynowana – geny warunkujące jeden proces metaboliczny (np. geny kodujące enzymy jednego szlaku metabolicznego) ulegają ekspresji w tym samym czasie.

Ekspresja genów w danym typie komórki jest związana z charakterystycznymi dla niej czynnikami transkrypcyjnymi. Na przykład

w komórkach siatkówki oka odpowiednie czynniki transkrypcyjne powodują, że wytwarzane są białka niezbędne w procesie widzenia, takie jak opsyna. Inny skład czynników transkrypcyjnych w komórkach kostnych sprawia, że opsyna nie jest w nich wytwarzana, za to wytwarzane są białka warunkujące proces mineralizacji kości.

Czy wiesz, że...

Do czynników transkrypcyjnych należą m.in. wewnętrzkomórkowe receptory niektórych hormonów, np. hormonów steroidowych. Przez związanie z hormonem przekształcają się one w aktywną formę, która przyłącza się do DNA, ułatwiając przyłączenie polimerazy RNA do promotora i rozpoczęcie ekspresji odpowiedniego genu.



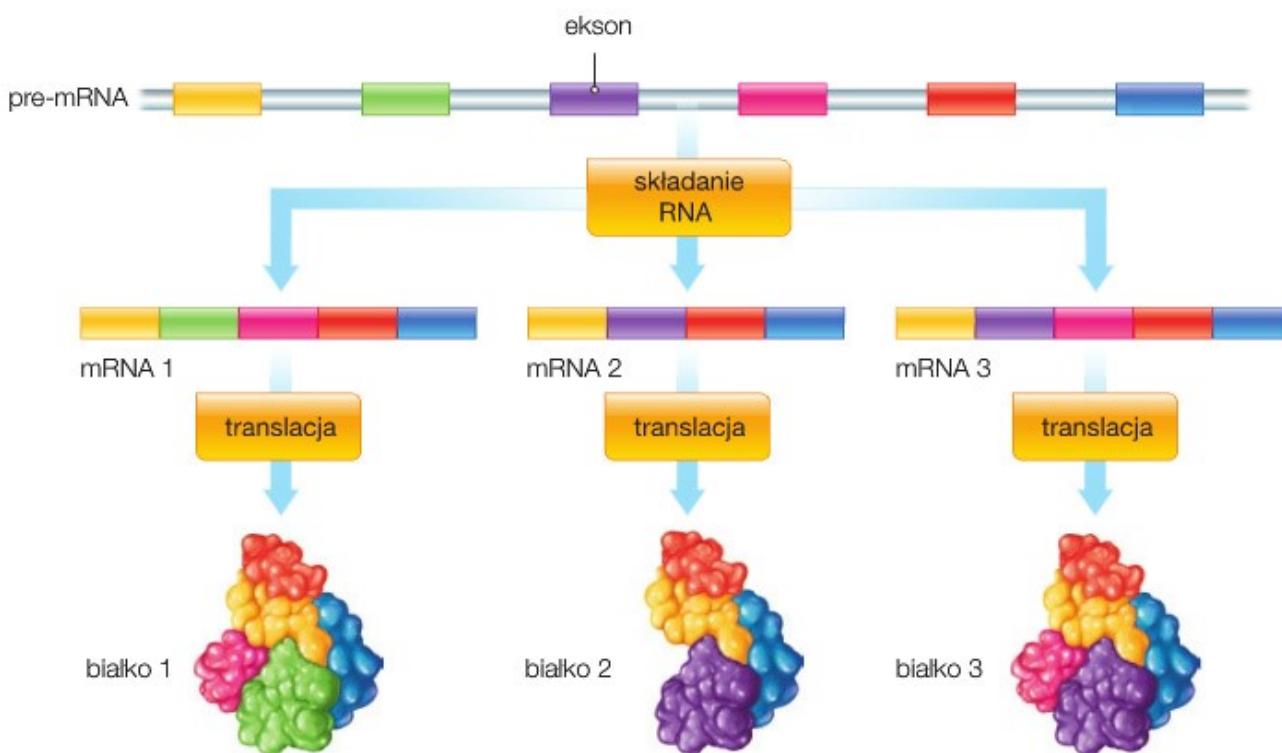
Działanie eukariotycznych czynników transkrypcyjnych. Aby doszło do inicjacji transkrypcji, musi połączyć się wiele czynników transkrypcyjnych.

Regulacja po etapie transkrypcji

Regulacja ekspresji genów po etapie transkrypcji RNA pozwala:

- ▶ wytworzyć różne formy białek w wyniku ekspresji tego samego genu,
- ▶ zablokować albo aktywować translację mRNA, w zależności od potrzeb komórki.

Wytwarzanie różnych form białek w efekcie ekspresji jednego genu jest możliwe dzięki **alternatywnemu składaniu RNA**. Zachodzi ono podczas modyfikacji potranskrypcyjnej RNA i polega na wykorzystywaniu różnych odcinków pre-mRNA jako eksonów podczas składania RNA. Oznacza to, że wybrany odcinek pre-mRNA może w niektórych komórkach zostać włączony do mRNA (i następnie ulec translacji), natomiast w innych komórkach może zostać wycięty podczas składania RNA i nie występować w mRNA. Zmianie może ulec również kolejność ułożenia eksonów w mRNA. W wyniku tego powstają odmienne cząsteczki mRNA. Znacznie rozszerza to możliwości wytwarzania



Alternatywne składanie RNA prowadzi do powstania wielu różnych form białek podczas ekspresji tego samego genu w różnych tkankach.

białek w czasie ekspresji tego samego genu. Alternatywne składanie RNA umożliwia np. powstawanie różnych form białek w różnych tkankach. Szacuje się, że mechanizmowi temu podlega ponad 60% genów człowieka.

Czy wiesz, że...

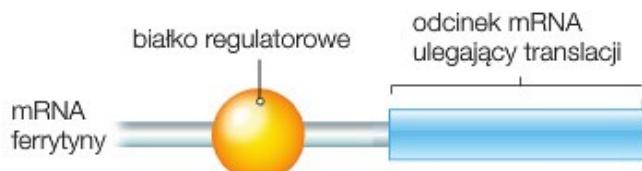
U muszki owocowej odkryto gen, który ma tak dużo alternatywnie wykorzystywanych eksonów, że w wyniku składania jednego pre-mRNA mogłyby powstać ponad 38 tys. różnych białek.

Zapobieganie translacji wytwarzonego już mRNA jest ważne z tego względu, że mRNA powstały w komórkach eukariotycznych może przetrwać nawet kilka tygodni (tak jest np. w wypadku mRNA łańcuchów polipeptydowych hemoglobiny). W zapobieganiu translacji biorą udział oligonukleotydy, np. miRNA, oraz białka regulatorowe, takie jak czynniki inicjacji translacji.

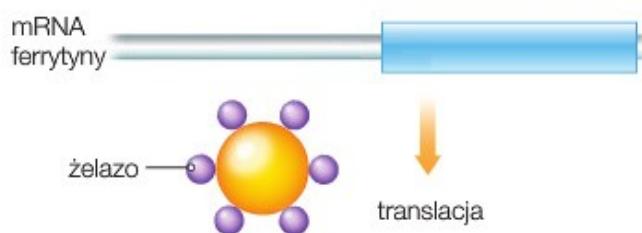
Przez **miRNA** (mikroRNA) – niekodujący RNA, który stanowią niewielkie jednoniciowe cząsteczki RNA, regulowanych jest ok. 30% genów człowieka. Może on nie tylko blokować **translację mRNA**, ale również powodować **degradację mRNA** niepotrzebnego komórce.

Białka regulatorowe aktywują lub blokują translację na etapie inicjacji. Białka, zwane **czynnikami inicjacji translacji**, łączą się z mRNA

- 1 Gdy w komórce nie ma żelaza, białko regulatorowe jest związane z RNA i blokuje translację.



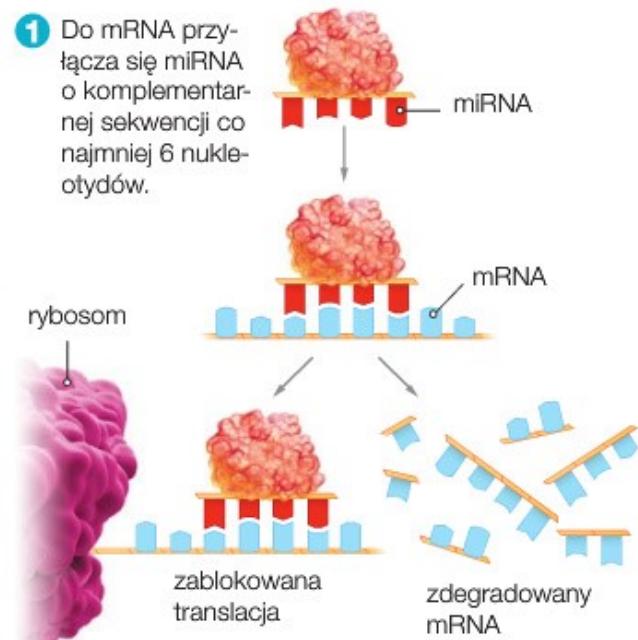
- 2 Gdy w komórce jest żelazo, wiąże się ono z białkiem regulatorowym i powoduje jego odłączenie od RNA. Rozpoczyna się translacja mRNA ferrytyny.



Regulacja wytwarzania ferrytyny (białka odpowiadającego za magazynowanie żelaza w wątrobie) odbywa się na etapie inicjacji translacji. Synteza tego białka następuje tylko wtedy, gdy w komórce obecne jest żelazo.

oraz rybosomem i ułatwiają rozpoczęcie translacji, np. przez udział w odnajdywaniu kodonu START w mRNA. Inne białka regulatorowe **blokują translację**, ponieważ łącząc się z mRNA, uniemożliwiają przesuwanie się mRNA wzdułż rybosomu. Mogą one odłączyć się od mRNA po zadziałaniu jakiegoś czynnika, np. jonów żelaza w przypadku regulacji wytwarzania ferrytyny.

- 1 Do mRNA przyłącza się miRNA o komplementarnej sekwencji co najmniej 6 nukleotydów.



- 2 Jeśli dopasowanie nukleotydów mRNA i miRNA jest mniej dokładne, translacja zostaje zablokowana.

- 3 Jeśli nukleotydy mRNA i miRNA są komplementarne na całej długości, mRNA ulega degradacji.

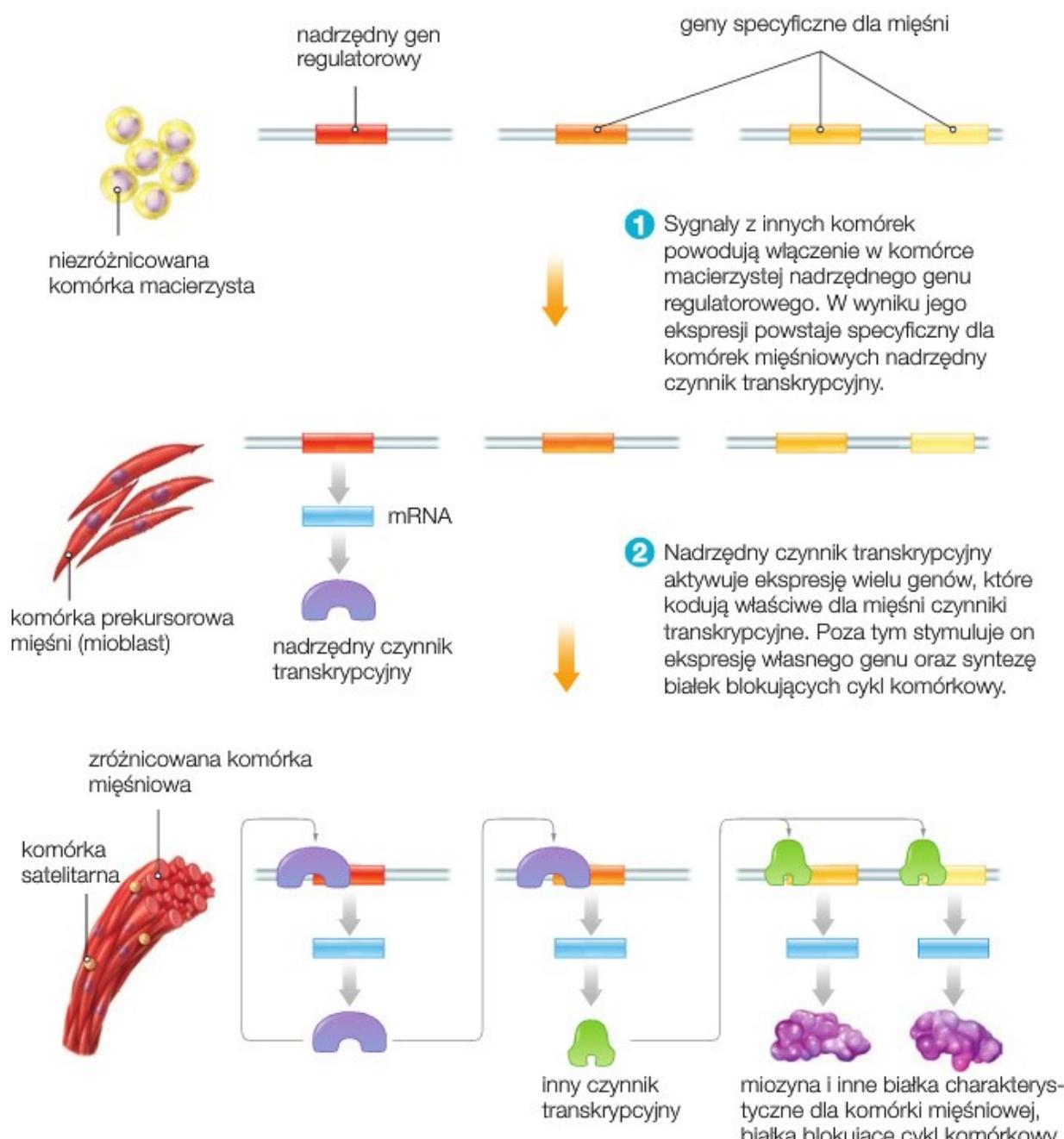
Regulacja przez miRNA. Cząsteczka miRNA zapobiega translacji mRNA o sekwencji częściowo lub całkowicie komplementarnej do miRNA.

Główne etapy regulacji ekspresji genów w komórkach eukariotycznych

Etap	Wybrane sposoby regulacji	Funkcja regulacji
Regulacja dostępu do genu	<ul style="list-style-type: none"> modyfikacje chemiczne DNA modyfikacje chemiczne histonów 	regulacja dostępu polimerazy RNA i czynników transkrypcyjnych do genu lub wielu genów jednocześnie
Transkrypcja	<ul style="list-style-type: none"> czynniki transkrypcyjne 	regulacja inicjacji transkrypcji przez kontrolę przyłączania polimerazy RNA do promotoru genu
Modyfikacje potranskrypcyjne RNA	<ul style="list-style-type: none"> alternatywne składanie RNA 	regulacja powstawania odpowiedniego mRNA dla danej komórki
Translacja	<ul style="list-style-type: none"> oligonukleotydy (np. miRNA) białka regulatorowe (np. czynniki inicjacji translacji) 	zapobieganie translacji niepotrzebnego komórce mRNA; blokowanie lub ułatwianie rozpoczęcia translacji

Różnicowanie się komórek mięśniowych

Regulacja ekspresji genów u organizmów wielokomórkowych prowadzi m.in. do zróżnicowania komórek na poszczególne typy. Dzieje się tak dzięki stopniowemu doprowadzaniu do ekspresji genów kodujących białka specyficzne dla danego typu komórek (np. w wypadku komórek mięśniowych – kodujących miozynę i aktynę) oraz białka blokujące cykl komórkowy. Białka blokujące cykl komórkowy powodują zahamowanie podziałów komórki, co umożliwia jej różnicowanie się.



- 3 Niedzielące się mioblasty łączą się ze sobą, tworząc dojrzałe, wielojadrowe komórki mięśniowe. Odpowiedni zestaw czynników transkrypcyjnych powoduje wytworzenie charakterystycznych dla nich białek, m.in. miozyny i aktyny. Mała część mioblastów nie łączy się ze sobą, ale tworzy nie do końca zróżnicowane komórki satelitarne, przylegające do komórek mięśniowych. Pozwalają one na wytworzenie nowych, zróżnicowanych komórek mięśniowych w wypadku uszkodzenia mięśnia lub intensywnych ćwiczeń fizycznych.

Celowe hamowanie ekspresji genów

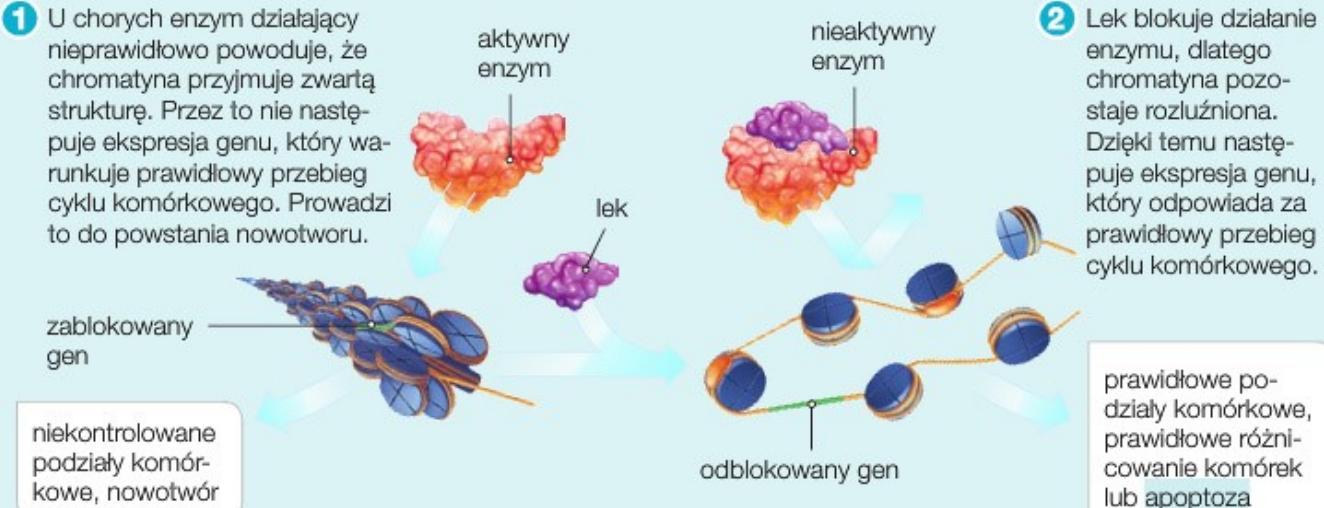
Niektóre choroby, np. zakażenia bakteryjne i choroby nowotworowe, można leczyć dzięki hamowaniu ekspresji genów na różnych etapach. Do tego celu stosuje się m.in. antybiotyki, takie jak rifampicyna, streptomycyna, tetracyklin, chloramfenikol czy erytromycyna.

Antybiotyki rozpoznają białka charakterystyczne tylko dla bakterii, np. bakteryjne polimerazy RNA lub rybosom bakteryjny. Łączą się z nimi, blokując w ten sposób ich prawidłowe działanie.



Powstawanie i rozwój nowotworów są skutkiem nieprawidłowej ekspresji genów, m.in. zahamowania ekspresji genów regulujących cykl komórkowy. Jedna z metod terapeutycznych ma na celu odblokowanie tych genów.

- 1** U chorych enzym działający nieprawidłowo powoduje, że chromatyna przyjmuje zwarte struktury. Przez to nie następuje ekspresja genu, który warunkuje prawidłowy przebieg cyklu komórkowego. Prowadzi to do powstania nowotworu.



- 2** Lek blokuje działanie enzymu, dlatego chromatyna pozostaje rozluźniona. Dzięki temu następuje ekspresja genu, który odpowiada za prawidłowy przebieg cyklu komórkowego.

Apoptoza – fizjologiczny proces obumierania komórek, zachodzący m.in. w uszkodzonych komórkach oraz podczas wymiany komórek w tkankach organizmów eukariotycznych.

Polecenia kontrolne

- Wymień czynniki mające wpływ na ekspresję genów operonu laktozowego i opisz ich działanie.
- Wyjaśnij, co stanie się w komórce bakterii, jeśli represor operonu tryptofanowego zostanie uszkodzony i będzie wiązał się z DNA, niezależnie od obecności tryptofanu w komórce.
- Wyjaśnij, dlaczego komórki człowieka są zróżnicowane pod względem budowy i funkcji, chociaż mają tę samą informację genetyczną.
- Omów, w jaki sposób z jednego genu eukariotycznego może zostać wytworzone kilkaset różnych cząsteczek mRNA.
- Wyjaśnij, w jaki sposób może być regulowana ilość aktywnego białka w komórce, jeśli mRNA właściwy dla tego białka został już wytworzony.

6

Dziedziczenie cech. I prawo Mendla

Ludzie od dawna obserwowali, że pewne cechy rodziców (np. kolor oczu lub włosów) są przekazywane potomstwu. Nie znali jednak mechanizmów tego procesu. Dziś wiemy, że informacja genetyczna, której nośnikiem jest DNA, jest przekazywana kolejnym pokoleniom w procesie dziedziczenia. Istotne znaczenie dla zrozumienia tego procesu miały doświadczenia, przeprowadzone w XIX w. przez czeskiego zakonnika Gregora Mendla. Jego badania są uważane za początek tzw. **genetyki klasycznej** (mendlowskiej).

Współcześnie do opisu mechanizmu dziedziczenia cech używa się takich pojęć, jak *gen*, *genotyp*, *fenotyp*, *allel*, *heterozygota* czy

Podstawowe pojęcia stosowane przy omawianiu dziedziczenia cech

Pojęcie	Znaczenie pojęcia
Gen	Podstawowa jednostka dziedziczenia cech.
Allel	Jedna z wersji genu, różniąca się od pozostałych wersji sekwencją nukleotydów.
Genotyp	Zespół wszystkich genów organizmu; też – zapis alleli danego genu.
Fenotyp	Cecha lub zespół cech organizmu, które są zależne od genotypu i środowiska.
Allel recesywny	Wersja genu, która przejawia się jedynie w fenotypie heterozygot recesywnych, nie ujawnia się u homozygot. Oznacza się go małą literą (np. a).
Allel dominujący	Wersja genu, która przejawia się w fenotypie homozygot dominujących i heterozygot. Oznacza się go wielką literą (np. A).
Heterozygota	Organizm diploidalny, który ma dwa różne allele danego genu (np. Aa).
Homozygota	Organizm diploidalny, który ma dwa takie same allele danego genu (homozygota dominująca – np. AA – lub homozygota recesywna – np. aa).

homozygota. W czasach Gregora Mendla, kiedy nie wiedziano jeszcze, jaki związek jest nośnikiem informacji genetycznej, były one nieznane. Mendel mówił np. o czynnikach dziedzicznych przekazywanych przez pokolenie rodzicielskie potomstwu. Zasady, według których przebiega ten proces, opisał głównie na podstawie matematycznej analizy zaobserwowanych zależności.

Badania Mendla

Gregor Mendel prowadził badania na grochu zwyczajnym (*Pisum sativum*). Najpierw wyhodował **czyste odmiany**, czyli osobniki jednako we z pokolenia na pokolenie pod względem danej cechy (np. koloru kwiatów). Obecnie określa się je mianem osobników **czystych linii**. Są one homozygotyczne pod względem danej cechy.

W celu wyhodowania czystych linii Mendel izolował kwiaty roślin przed obcym pyłkiem i poddawał je samozapylению przez kilka pokoleń. Następnie zakonnik krzyżował czyste linie grochu o przeciwnistawnych cechach, np. o kwiatach czerwonych i o kwiatach białych.



Usuwanie pręcików.

Zabezpieczenie kwiatu przed przypadkowym zapylaniem.

Zapylenie pyłkiem odmiany czystej o kwiatach białych.

Technika krzyżowania czystych linii grochu zwyczajnego.

Kwiaty grochu są obupłciowe – mają męskie organy płciowe (pręciki) i żeńskie organy płciowe (słupki). Usunięcie pręcików jeszcze przed osiągnięciem przez nie gotowości do zapylania pozwala na zapylenie kwiatu pyłkiem pochodzącym od rośliny innej czystej linii za pomocą sterylniej igły lub pędzelka.

Obiekt badań Gregora Mendla

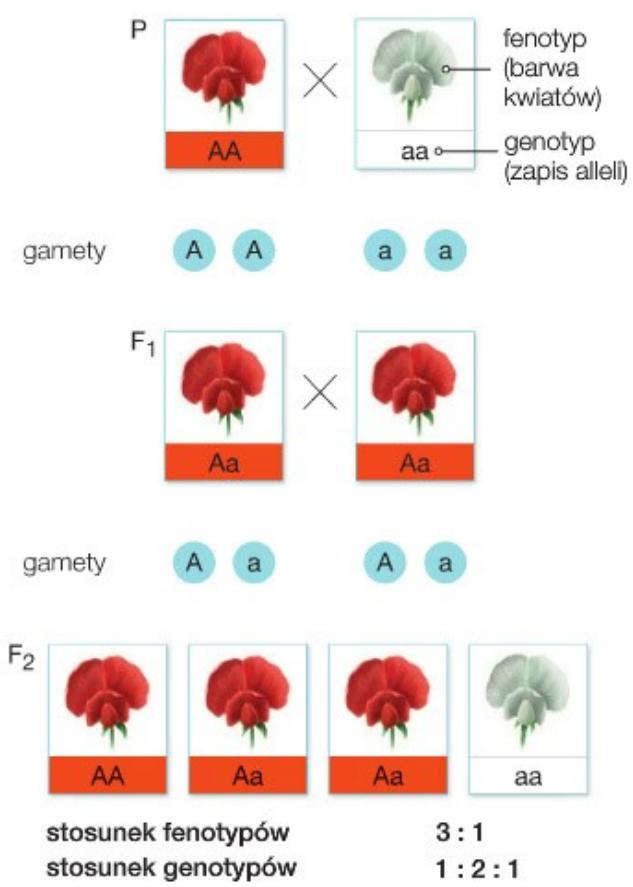
Groch zwyczajny jest rośliną obupłciową, samopylną i łatwą w uprawie. Jest on dostępny w wielu odmianach różniących się pod względem cech morfologicznych, takich jak: barwa kwiatów, barwa i powierzchnia nasion, wysokość pędów czy kształt strąków.

Przykłady cech dominujących i recesywnych u grochu zwyczajnego

Cecha	Cecha dominująca	Cecha recesywna	
Barwa kwiatów	czerwona		
Powierzchnia nasion	gładka		
Barwa nasion	żółta		
Kształt strąków	podłużny, bez przewężeń		
Barwa strąków	zielona		
Pędy	długie		
Położenie kwiatów	boczne		

I prawo Mendla – prawo czystości gamet

Mendel skrzyżował czyste odmiany roślin rodzicielskich (oznaczanych symbolem P, łac. *parentes* – ‘rodzice’) o kwiatach czerwonych (AA) i kwiatach białych (aa). W efekcie uzyskał pierwsze pokolenie potomne (oznaczane jako F₁, łac. *filiae* – ‘synowski’), w którym wszystkie rośliny miały kwiaty czerwone (Aa). Następnie skrzyżował otrzymane rośliny ze sobą. Stwierdził, że ich potomstwo, czyli drugie pokolenie potomne (oznaczane jako F₂), ma kwiaty czerwone i kwiaty białe. Kwiaty czerwone (AA, Aa) miało ok. 75% osobników, a kwiaty białe (aa) ok. 25% osobników. Stosunek fenotypów w drugim pokoleniu wynosił więc 3:1, natomiast stosunek genotypów – 1:2:1 (AA – 25%, Aa – 50%, aa – 25%).



P – osobniki rodzicielskie
F₁ – pierwsze pokolenie
F₂ – drugie pokolenie

Dziedziczenie barwy kwiatów u grochu zwyczajnego.

Czy wiesz, że...

Gregor Mendel prowadził badania na dużych próbach – łącznie na ok. 10 tys. roślin. Otrzymane przez niego wyniki były podobne w odniesieniu do różnych przeciwnostnych cech grochu zwyczajnego. Na przykład, badając barwę kwiatów, Mendel w pokoleniu F₂ otrzymał 705 roślin o kwiatach czerwonych i 224 rośliny o kwiatach białych (stosunek 3,15:1). Badając długość pędów, otrzymał 787 roślin o pędach długich i 277 roślin o pędach krótkich (stosunek 2,84:1), a w przypadku koloru nasion – 6022 nasiona żółte i 2001 nasion zielonych (stosunek 3,01:1).

Podczas swoich doświadczeń Mendel dostrzegł także zjawisko **dominowania** jednego z czynników dziedzicznych nad drugim czynnikiem dziedzicznym. W wypadku użytego w badaniach grochu czynnik ten odpowiadał np. za czerwoną barwę kwiatów. W ten sposób Mendel wyjaśnił czerwone zabarwienie kwiatów u wszystkich roślin pokolenia F₁, u których allele A dominował nad allelem recessywnym a. Stosunek fenotypów w pokoleniu F₂ zawsze wynosił w przybliżeniu 3:1 na korzyść cechy, która występowała u wszystkich osobników pokolenia F₁, czyli cechy dominującej. Stała częstość pojawiania się określonej cechy można uzyskać tylko w badaniach o charakterze statystycznym. Doświadczenia Mendla spełniały ten warunek, ponieważ były prowadzone na dużej liczbie roślin. Szukając wyjaśnienia otrzymanych wyników, Mendel założył, że każda cecha organizmu zależy od czynników dziedzicznych, czyli tzw. **związków cech**, które obecnie nazywa się **genami**. Zakonnik założył również, że w komórkach somatycznych organizmu występują zawsze dwa czynniki dziedziczne warunkujące występowanie danej cechy (dwa allele genu), natomiast w komórkach rozrodczych – po jednym z wymienionych czynników (po jednym allele danego genu). W ten sposób Mendel sformułował jedną z podstawowych zasad dziedziczenia, nazwaną później **I prawem Mendla** lub **prawem czystości gamet**. We współczesnym

brzmieniu stanowi ono, że w gametach allele tego samego genu występują zawsze pojedynczo. W jednej gamecie może być obecny tylko jeden allele danej pary, podczas gdy w zygocie zawsze występuje para allelei.

■ Przewidywanie wyniku krzyżówki genetycznej

Wyniki krzyżowania organizmów można przedstawić przy pomocy **kwadratu Punnetta (szachownicy genetycznej)**. Wzdłuż prostopadłych

Krok po kroku

Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia poszczególnych genotypów i fenotypów u potomstwa za pomocą kwadratu Punnetta

Skrzyżowano heterozygotyczne osobniki grochu zwykłego o kwiatach czerwonych. Allel warunkujący czerwoną barwę kwiatów oznaczono jako A, natomiast allele warunkujący białą barwę kwiatów jako a. **Ustal za pomocą kwadratu Punnetta prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów i fenotypów u potomstwa skrzyżowanych osobników.**

- 1** Wypisz genotypy pokolenia rodzicielskiego oraz wytwarzane przez to pokolenie typy gamet męskich i żeńskich.

Genotypy pokolenia rodzicielskiego: Aa x Aa
Gamety męskie: A i a
Gamety żeńskie: A i a

- 2** Narysuj kwadrat Punnetta. W pierwszej kolumnie wpisz oba typy gamet żeńskich, a w pierwszym wierszu – oba typy gamet męskich.

Abytrzymać zapis genotypów potomstwa, wypełnij kolejne pola kwadratu Punnetta, wpisując symbole allele pochodzących od łączących się gamet.

♀♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

- 3** Następnie oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów.

Prawdopodobieństwo wystąpienia genotypów:
AA = jedno spośród czterech pól kwadratu = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Aa = dwa spośród czterech pól kwadratu = $2/4 = 1/2 = 0,5 = 50\%$

Aa = jedno spośród czterech pól kwadratu = $1/4 = 0,25 = 25\%$.

- 4** Teraz określ fenotypy potomstwa. Zakreśl w kwadracie Punnetta genotyp potomka, u którego ujawni się cecha recesywna.

♀♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Fenotyp kwiaty czerwone – 3 osobniki
Fenotyp kwiaty białe – 1 osobnik

- 5** Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia u potomstwa fenotypu kwiaty czerwone i fenotypu kwiaty białe.

Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu kwiaty czerwone:

trzy spośród czterech pól = $3/4 = 0,75 = 75\%$

Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu kwiaty białe:

jedno spośród czterech pól = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów wynosi: AA – 25%, Aa – 50%, aa – 25%. Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu kwiaty czerwone wynosi 75%, natomiast fenotypu kwiaty białe – 25%.

do siebie boków kwadratu umieszcza się zapisy alleli występujących w gametach osobników rodzicielskich. Wewnątrz kwadratu wpisuje się wszystkie możliwe kombinacje alleli, co pozwala na ustalenie wszystkich genotypów i fenotypów potomstwa oraz określenie, w jakich proporcjach one występują.

Analiza kwadratu Punnetta pozwala też na ustalenie prawdopodobieństwa wystąpienia np. określonego genotypu lub fenotypu. Wyraża się je w ułamkach lub procentach. Jeżeli dany genotyp lub fenotyp wystąpi na pewno, to jego prawdopodobieństwo określa się jako 1 (100%). Jeżeli na pewno nie wystąpi, jego prawdopodobieństwo określa się jako 0 (0%). Wynika z tego, że prawdopodobieństwo wszystkich innych zdarzeń musi się zawierać pomiędzy 1 a 0 (100% a 0%).

Krzyżówki testowe – krzyżówka jednogenowa

Osobniki będące homozygotami pod względem jednej cechy (np. AA) mają taki sam fenotyp jak osobniki heterozygotyczne (Aa). Aby sprawdzić, czy badany osobnik jest homo- czy heterozygotą, stosuje się **krzyżówkę testową**. Polega ona na krzyżowaniu osobnika o nieznanym genotypie z homozygotą recesywną. Ponieważ homozygota recesywna wytwarza tylko jeden typ gamet, o liczbie fenotypów potomstwa i proporcji między nimi decydują liczba i rodzaj gamet wytworzonych przez badanego osobnika.

Wykonywanie krzyżówek testowych ma istotne znaczenie w hodowli zwierząt i uprawie roślin. Służy ono pozyskiwaniu odmian genetycznie czystych (homozygotycznych) pod względem pewnych cech użytkowych.

Krok po kroku

Obliczanie prawdopodobieństwa wystąpienia określonych genotypów i fenotypów u potomstwa za pomocą rachunku prawdopodobieństwa

Dla każdej rośliny heterozygotycznej Aa prawdopodobieństwo pojawienia się w jej gametach allelu A wynosi 0,5. Takie samo jest prawdopodobieństwo pojawienia się w gametach allelu a. Skrzyżowano heterozygotyczne osobniki grochu zwyczajnego o kwiatach czerwonych. **Oblicz prawdopodobieństwo pojawienia się w pokoleniu potomnym homozygoty dominującej i heterozygoty.**

1 Osobnik o genotypie AA (homozygota dominująca) powstanie wtedy, gdy komórka jajowa zawierająca allele A zostanie zapłodniona przez plemnik z allelem A. Prawdopodobieństwo pojawienia się allele A w gametach obu osobników rodzicielskich wynosi po 0,5 i są to zdarzenia niezależne. Aby obliczyć prawdopodobieństwo jednoczesnego wystąpienia tych dwóch zdarzeń, oblicz iloczyn prawdopodobieństwa wystąpienia każdego z nich z osobna:

$$0,5 \times 0,5 = 0,25 = 25\%$$

Prawdopodobieństwo pojawienia się osobnika o genotypie AA wynosi zatem 0,25.

2 Powstanie heterozygoty, czyli osobnika o genotypie Aa, jest możliwe w dwóch przypadkach:

- a) gdy w zapłodnieniu będzie uczestniczyć komórka jajowa z allelem A oraz plemnik z allelem a. Prawdopodobieństwo wystąpienia takiej sytuacji wynosi:

$$0,5 \times 0,5 = 0,25 = 25\%$$

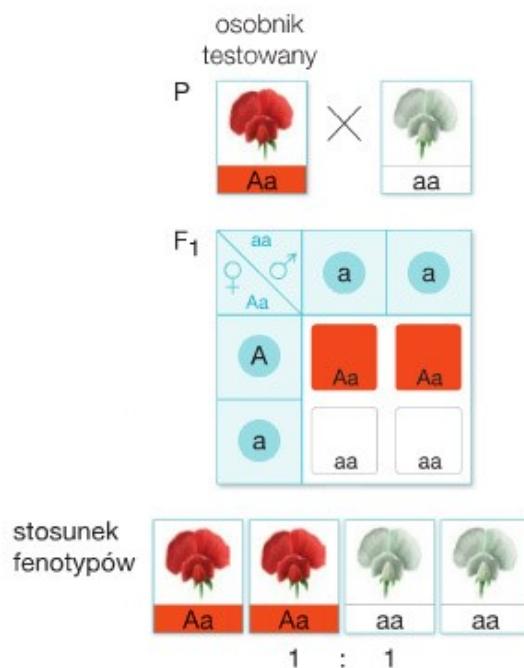
- b) gdy w zapłodnieniu będzie uczestniczyć komórka jajowa z allelem a oraz plemnik z allelem A. Prawdopodobieństwo wystąpienia takiej sytuacji także wynosi:

$$0,5 \times 0,5 = 0,25 = 25\%$$

Obie te sytuacje wykluczają się wzajemnie (nie mogą wystąpić równocześnie), więc w obliczeniach prawdopodobieństwa pojawienia się osobnika Aa wykorzystuje się zasadę sumowania prawdopodobieństw zdarzeń wykluczających się. Zatem:

$$(0,5 \times 0,5) + (0,5 \times 0,5) = 0,25 + 0,25 = 0,5 = 50\%$$

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo pojawienia się w pokoleniu potomnym homozygoty dominującej wynosi 0,25 (25%), a heterozygoty 0,5 (50%).



Przykład jednogenowej krzyżówki testowej. Osobnik testowany jest heterozygotą (Aa), ponieważ połowa potomstwa miała kwiaty czerwone, a połowa – kwiaty białe.

Przykłady cech człowieka dziedziczonych zgodnie z I prawem Mendla

Cechy dominujące	Cechy recesywne
włosy kręcone	włosy proste
ciemny kolor oczu	jasny kolor oczu
kolor włosów inny niż rudy	rudy kolor włosów
ciemne włosy	jasne włosy
piegi	brak piegów
długie rzęsy	krótkie rzęsy
policzki z dołkami	policzki bez dołków
odstające uszy	przylegające uszy
zwijanie języka w trąbkę	brak zdolności zwijania języka w trąbkę
splatanie dłoni z lewym kciukiem na wierzchu	splatanie dłoni z prawym kciukiem na wierzchu
krzyżowanie rąk z lewą ręką na wierzchu	krzyżowanie rąk z prawą ręką na wierzchu

Krok po kroku

Jak sprawdzić, czy badany osobnik jest heterozygotą?

Żółta barwa nasion grochu (B) jest dominującą, a barwa zielona (b) jest recesywną. **Sprawdź, czy osobnik o żółtej barwie nasion jest heterozygotą, jeżeli całe jego potomstwo otrzymane w wyniku krzyżówki testowej ma nasiona żółte.**

- 1 Wypisz możliwe genotypy rośliny o żółtej barwie nasion. Pamiętaj, że może ona być heterozygotą lub homozygotą dominującą.

Mögliche Genotypen:

heterozygota – Bb;

homozygota dominująca – BB.

- 2 Zapisz krzyżówkę genetyczną badanego osobnika z homozygotą recesywną, tzn. z rośliną o nasionach zielonych (genotyp bb). Rozważ dwa przypadki:

- a) badany osobnik jest heterozygotą.

	b	b
B	Bb	Bb
b	bb	bb

Jeżeli u potomstwa połowa roślin ma nasiona żółte (heterozygoty – Bb), a połowa – zielone (homozygoty recesywne – bb), to badana roślina jest heterozygotą.

- b) badany osobnik jest homozygotą.

	b	b
B	Bb	Bb
B	Bb	Bb

Jeżeli wszystkie rośliny pierwszego pokolenia mają nasiona żółte, to badany osobnik ma dwa identyczne allele genu odpowiedzialnego za barwę, czyli jest homozygotą dominującą.

Odpowiedź: Badany osobnik nie jest heterozygotą, lecz homozygotą dominującą, ponieważ tylko w takim przypadku całe potomstwo ma nasiona o żółtej barwie.

Krok po kroku

Rozwiązywanie zadań dotyczących I prawa Mendla

Kolor oczu zależy od obecności barwnika – melaniny – w tęczówce oka. Tęczówka jest zbudowana z dwóch warstw: warstwy przedniej i warstwy tylniej. W warstwie tylnej barwnik obecny jest zawsze, co warunkuje niebieski kolor oczu. Jest to cecha recesywna. Obecność barwnika w przedniej warstwie warunkuje inny niż niebieski kolor oczu (np. szary, zielony, brązowy, czarny). Jest to cecha dominująca.

Przykład

Rodzice o brązowych oczach mają dziecko o niebieskich oczach.

Podaj genotypy obojga rodziców oraz dziecka. Następnie uzupełnij kwadrat Punnetta i określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że rodzice o brązowych oczach będą mieli dziecko o niebieskich oczach.

- 1 Oznacz allele odpowiedzialne za kolor oczu.

n – allele warunkujący niebieski kolor oczu
N – allele warunkujący brązowy kolor oczu

- 2 Wypisz genotypy rodziców i dziecka. Jeżeli dziecko ma niebieski kolor oczu, oznacza to, że jest homozygotą recesywną. Musiało otrzymać po jednym allele recesywnym od każdego z rodziców, dlatego oboje rodzice muszą być heterozygotami.

Genotyp matki – Nn

Genotyp ojca – Nn

Genotyp dziecka – nn

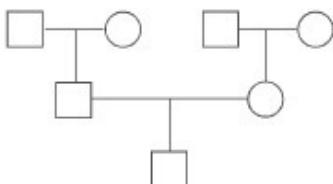
- 3 Uzupełnij kwadrat Punnetta. Następnie zakreśl genotyp potomka o niebieskich oczach.

♀ ♂	N	n
N	NN	Nn
n	Nn	nn

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo, że potomstwo rodziców o brązowych oczach będzie miało niebieskie oczy, wynosi 25%.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, w jaki sposób i w jakim celu Mendel wyhodował czyste linie grochu.
2. Podaj treść I prawa Mendla oraz dokonaj jego interpretacji na podstawie wiadomości dotyczącej przebiegu podziałów komórkowych.
3. Wyjaśnij, na czym polega krzyżówka testowa i kiedy się ją przeprowadza.
4. Cechą długie pędy roślin u grochu zwyczajnego jest uwarunkowana obecnością allele dominującego (A), a cechą krótkie pędy – obecnością allele recesywnego (a). Zaplanuj przebieg doświadczenia, które pozwoli na stwierdzenie, czy roślina o fenotypie długie pędy jest homozygotą czy heterozygotą. Następnie zapisz odpowiednią krzyżówkę genetyczną, posługując się kwadratem Punnetta.
5. Barwa sierści świń morskich zależy od dwóch rodzajów allele: B – sierść czarna, b – sierść brązowa. Czy para świń morskich o brązowej barwie sierści może mieć potomstwo o czarnym umieszczeniu? Uzasadnij swoją odpowiedź.
6. Leworęczny mężczyzna, którego ojciec jest praworęczny, a matka leworęczna, ożenił się z praworęczną kobietą, której ojciec był leworęczny. Dziecko z tego małżeństwa jest, podobnie jak jego ojciec, leworęczne. Ustal genotypy wszystkich wymienionych osób i wpisz je do schematu wykonanego w zeszycie według wzoru poniżej, używając następujących symboli: C – praworęczność, c – leworęczność. Uwaga: Kwadraty oznaczają mężczyzn, kółka – kobiety.



7

II prawo Mendla

Gregor Mendel prowadził badania nie tylko na odmianach grochu, które różniły się jedną cechą, ale też na odmianach różniących się **jednocześnie dwiema cechami**. Przeprowadził m.in. następujące doświadczenie: skrzyżował osobniki grochu zwyczajnego o nasionach żółtych i gładkich z osobnikami o nasionach zielonych i pomarszczonych. Cechami dominującymi były w tym wypadku żółta barwa i gładka powierzchnia nasion, natomiast cechami recesywnymi – zielona barwa i pomarszczona powierzchnia nasion. Współcześnie możemy powiedzieć, że Mendel wykonał **krzyżówkę dwugenową**.

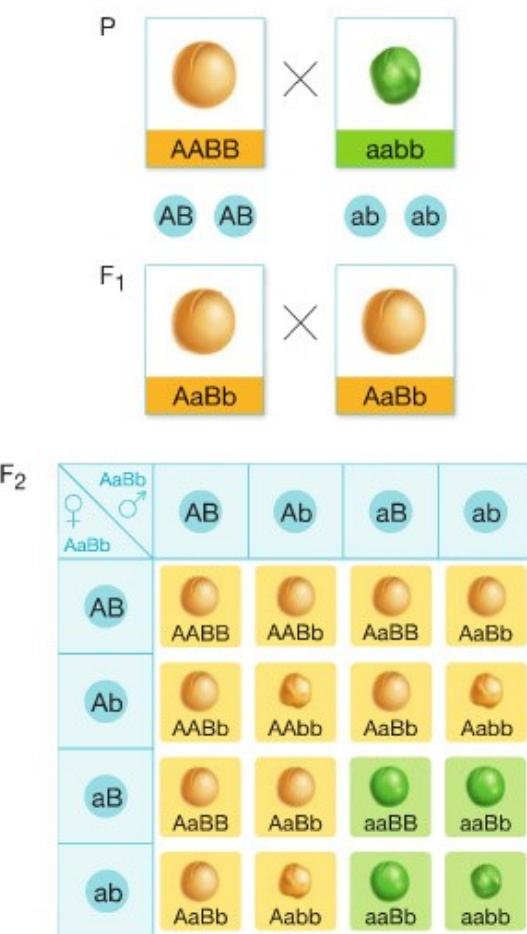
Mendel poprzedził swój eksperyment wyhodowaniem czystych linii (homozygotycznych pod względem obu cech). Po skrzyżowaniu czystych odmian roślin rodzicielskich otrzymał jednolite fenotypowo pierwsze pokolenie (F_1) o cechach typowych dla jednej odmiany: nasionach żółtych i gładkich. W drugim pokoleniu (F_2) pojawiły się cztery klasy osobników, o nowych kombinacjach cech, w stosunku fenotypowym **9:3:3:1**. Najliczniejsza była klasa roślin o nasionach żółtych i gładkich. Klasa roślin o nasionach żółtych i pomarszczonych oraz o nasionach zielonych i gładkich były podobnie liczne. Najmniej liczna była klasa roślin o nasionach zielonych i pomarszczonych.

Zasada niezależnej segregacji cech

W opisany powyżej doświadczeniu Mendel skrzyżował ze sobą rośliny rodzicielskie o genotypach **AABB** oraz **aabb**. Zgodnie z I prawem Mendla rośliny te wytwarzają gamety zawierające tylko po jednym allele'u z każdej pary, czyli odpowiednio **AB** i **ab**. Połączenie takich gamet powoduje powstanie podwójnie heterozygotycznych roślin pokolenia F_1 o genotypie **AaBb**. Zgodnie z odkrytą przez Mendla zasadą dominacji rośliny o takim genotypie mają nasiona żółte i gładkie, gdyż dominujące allele'e **A** i **B** maskują obecność allele'u recesywnego **a** i **b**.

Krzyżówka dwugenowa

Przykładem krzyżówki dwugenowej jest krzyżówka dotycząca dziedziczenia barwy nasion i formy ich powierzchni u grochu zwyczajnego.



stosunek fenotypów

A_B_	A_bb	aaB_	aabb

9 : 3 : 3 : 1

A – nasiona żółte

a – nasiona zielone

B – nasiona o gładkiej powierzchni

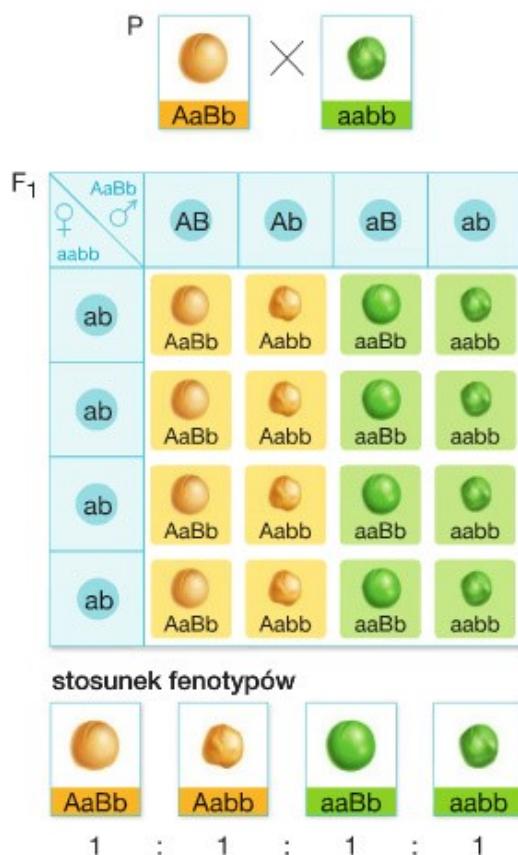
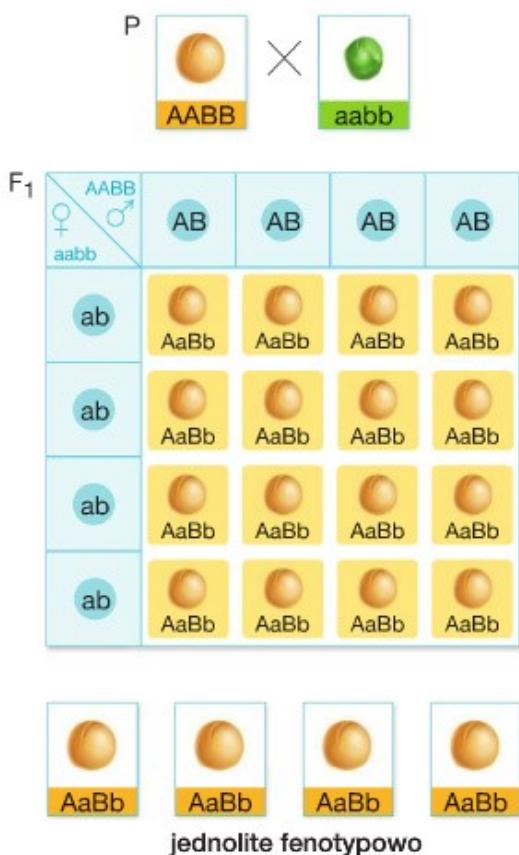
b – nasiona o pomarszczonej powierzchni

Wyjaśnienie otrzymanego stosunku fenotypowego **9:3:3:1** w pokoleniu F₂ jest możliwe przy założeniu, że podwójna heterozygota wytwarza równą liczbę czterech typów gamet: AB, Ab, aB, ab. Podczas powstawania gamet pary alleli obu genów są więc rozdzielane niezależnie od siebie, czyli trafiają do gamet w sposób przypadkowy. Cztery rodzaje gamet wytwarzane przez każdą podwójną heterozygotę mogą połączyć się, tworząc zygotę, według szesnastu kombinacji. Odpowiadają one dziewięciu różnym genotypom, jednak ze względu na dominację alleli A i B można wyróżnić cztery rodzaje fenotypów: nasiona żółte i gładkie (dziewięć kombinacji), nasiona zielone i gładkie (trzy kombinacje), nasiona żółte i pomarszczone (trzy kombinacje), nasiona zielone i pomarszczone (jedna kombinacja). Można również wykazać, że dla każdej cechy oddzielnie proporcje fenotypów w pokoleniu F₂ są takie, jak w wypadku krzyżówki jednogenowej, czyli podczas dziedziczenia jednej cechy. Stosunek

nasion żółtych do nasion zielonych wynosi zatem 3:1, podobnie jak proporcja nasion gładkich do nasion pomarszczonych. Oznacza to, że obie cechy są dziedziczone niezależnie od siebie, ponieważ allele różnych genów są rozdzielane do gamet w sposób losowy. Powyższa reguła odnosi się do dwóch lub większej liczby równocześnie dziedziczonych cech i nosi nazwę **II prawa Mendla**, czyli **zasady niezależnej segregacji cech**.

Krzyżówka testowa dwugenowa

Do ustalenia, czy badany osobnik jest homozygotą dominującą czy heterozygotą pod względem dwóch cech, np. barwy i powierzchni nasion, stosuje się **krzyżówkę testową dwugenową**. Wykonuje się ją, krzyżując osobnika o dominującym fenotypie z homozygotą recessywną, która wytwarza zawsze jeden rodzaj gamet. Genotyp osobnika ustala się, podobnie jak w wypadku krzyżówki testowej jednogenowej, na podstawie fenotypu uzyskanego potomstwa.



Testowa krzyżówka dwugenowa. Jeżeli w pokoleniu F₁ wszystkie rośliny mają nasiona żółte i gładkie, to badany osobnik jest podwójną homozygotą (AABB). Jeżeli natomiast w pokoleniu F₁ występują cztery klasy osobników w proporcjach 1:1:1:1, to badany osobnik jest podwójną heterozygotą (AaBb).

Krok po kroku

Obliczanie prawdopodobieństwa wystąpienia danego fenotypu u potomstwa w wypadku dziedziczenia dwóch cech

U świń morskich czarna barwa sierści dominuje nad brązową barwą, a krótki włos dominuje nad długim. Skrzyżowano heterozygotyczną pod względem tych cech samicę z heterozygotycznym pod względem koloru włosów, długowłosym samcem.

Wypisz genotypy oraz fenotypy tych osobników. Następnie podaj, jakie jest prawdopodobieństwo, że potomstwo tych świń będzie miało fenotyp: brązowy, długowłosy.

1 Oznacz allele, np.:

- A – czarna barwa sierści
- a – brązowa barwa sierści
- B – krótki włos
- b – długi włos

2 Wypisz genotypy i fenotypy skrzyżowanych świń. Pamiętaj, że cecha recesywna ujawnia się jedynie u homozygot.

- Genotyp samicy: AaBb
- Fenotyp samicy: czarna, krótkowłosa
- Genotyp samca: Aabb
- Fenotyp samca: czarny, długowłosy

3 Aby móc określić fenotypy potomstwa, najpierw wypisz rodzaje gamet wytworzonych przez rodziców. Samica wytworzy cztery rodzaje gamet, natomiast samiec wytworzy dwa rodzaje gamet.

- Gamety samicy: AB, Ab, aB, ab
- Gamety samca: Ab, ab

4 Narysuj i uzupełnij kwadrat Punnetta.

	Ab	ab
AB	AABb	AaBb
Ab	AAAb	Aabb
aB	AaBb	aaBb
ab	Aabb	aabb

5 Aby określić prawdopodobieństwo wystąpienia potomstwa o fenotypie: brązowy, długowłosy, najpierw zakreśl genotyp, który odpowiada temu fenotypowi.

Wskazówka: Zarówno kolor brązowy, jak i włos długie są cechami recesywnymi, dlatego taki fenotyp ujawni się jedynie u podwójnej homozygoty recesywnej.

	Ab	ab
AB	AABb	AaBb
Ab	AAAb	Aabb
aB	AaBb	aaBb
ab	Aabb	aabb

6 Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia potomstwa o fenotypie: brązowy, długowłosy. Możesz to zrobić na podstawie uzupełnionego kwadratu Punnetta. Genotyp odpowiadający temu fenotypowi zajmuje jedno pole z ośmiu możliwych, zatem prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu: brązowy, długowłosy = $1/8 = 0,125 = 12,5\%$.

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo wystąpienia w pokoleniu F_2 potomstwa o fenotypie: brązowy, długowłosy wynosi 12,5%.

? Pomyśl

Jaki jest stosunek fenotypowy potomstwa w podanym przykładzie?

Zadanie

Skrzyżowano brązowego, krótkowłosego samca świń morskiej z czarną długowłosą samicą. **Określ, czy wśród ich potomstwa mogą pojawić się osobniki brązowe krótkowłose. Odpowiedź uzasadnij, wykonując odpowiednią krzyżówkę genetyczną.**

Zasługi Gregora Mendla dla rozwoju genetyki

Mendel był pierwszym badaczem, który stwierdził, że geny (zawiązki cech) rozchodzą się do gamet jako niezależne jednostki. Udowodnił on również, że allele recesywne nie ujawniają się w obecności alleli dominujących, ale są przekazywane potomstwu. Allel recesywny może się ujawnić, gdy w zygocie utworzy parę z drugim allelem recesywnym pochodzącym z gamety drugiego z rodziców. Gregor Mendel opublikował swoje badania w 1866 r., jednak ich znaczenie doceniono dopiero w roku 1900. Wtedy to trzej uczeni, Carl Erich Correns [wym. karl eriś

korens], Hugo de Vries [wym. igo de wris], Erich Fisher Tschermak [wym. eriś elder czrmak], prowadzący niezależnie od siebie doświadczenia na różnych gatunkach roślin, potwierdzili obserwacje czeskiego zakonnika. Uznając pierwszeństwo Mendla w odkryciu reguł dziedziczenia, nazwali je I i II prawem Mendla.

Podstawowe zasady dziedziczenia sformułowane przez Mendla obowiązują do dziś. Stosuje się je do analizowania zagadnień genetycznych dotyczących m.in. chorób człowieka, takich jak informacje o lokalizacji badanych genów, ich współdziałaniu z innymi genami czy sposobie ich dziedziczenia.

Polecenia kontrolne

- Omów przebieg doświadczenia, na którego podstawie Gregor Mendel sformułował prawo niezależnego dziedziczenia cech.
- Wypisz wszystkie możliwe genotypy otrzymane przez Gregora Mendla w pokoleniu F_2 w doświadczeniu dotyczącym dziedziczenia dwóch cech u grochu zwyczajnego. Następnie podaj, jaki stosunek genotypowy otrzymał Mendel w pokoleniu F_2 w tym doświadczeniu.
- U bydła umaszczanie czarne (A) dominuje nad czerwonym (a), a umaszczanie jednolite (B) nad łaciaty (b). Określ fenotypy skrzyżowanych osobników, a także stosunek fenotypów i stosunek genotypów w pierwszym pokoleniu mieszańców, gdy:
 - AaBb x Aabb.
 - AaBB x Aabb.
 - AaBb x aabb.
- Skrzyżowano dwie odmiany bydła z linii czystych pod względem rodzaju umaszczania, czyli osobniki jednolicie czarne z osobnikami w czerwone łaty. Całe potomstwo pokolenia F_1 było jednolicie czarne, natomiast w pokoleniu F_2 pojawiły się cztery klasy osobników. Określ fenotyp oraz przybliżoną liczbę osobników każdej klasy pokolenia F_2 , zakładając, że liczy ono 160 zwierząt.
- U królików czarna barwa sierści dominuje nad brązową barwą sierści, a obecność łat nad umaszczaniem jednolitym. Cechy te dziedziczą się niezależnie. Skrzyżowano osobniki z linii czystych: łaciatego brązowego z jednolicie czarnym.
 - Jaki będzie genotyp i fenotyp potomstwa w pokoleniu F_1 ?
 - Jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu: jednolicie czarne w pokoleniu F_2 ?
- Skrzyżowano osobnika grochu zwyczajnego o kwiatach czerwonych oraz gładkich i żółtych nasionach (AABBCC) z osobnikiem o kwiatach białych oraz zielonych nasionach o pomarszczonej powierzchni (aabbcc). Określ genotyp i fenotyp pokolenia F_1 .
- Wyjaśnij, dlaczego Gregor Mendel nazywany jest ojcem genetyki.

8

Chromosomowa teoria dziedziczenia

Gregor Mendel sformułował prawa dziedziczenia głównie na podstawie doświadczeń i wyliczeń matematycznych. Zostały one potwierdzone i uzupełnione o nowe fakty na początku XX w. przez amerykańskiego genetyka Thomasa Morgana i jego współpracowników.

Badania Thomasa Morgana

Thomas Morgan badał dziedziczenie cech u muszki owocowej (*Drosophila melanogaster*). Okazała się ona dogodnym obiektem badań genetycznych ze względu na:

- ▶ niewielkie rozmiary (2–3 mm długości),
- ▶ łatwość hodowli (szklane naczynie z odpowiednio przygotowaną pożywką z mąki, owoców i drożdży),
- ▶ dużą zmienność dobrze widocznych cech morfologicznych uzależnionych od pojedynczych genów (np. barwa oczu, kształt skrzydeł),
- ▶ znaczną płodność (samica składa 200–300 jaj),
- ▶ krótką długość życia (pozwala to na wyhodowanie w krótkim czasie wielu pokoleń osobników, przy czym jedno pokolenie żyje ok. 2 tygodni),
- ▶ występowanie wyraźnych różnic między samicami a samcami (dymorfizm płciowy),
- ▶ małą liczbę chromosomów (cztery pary).



Zestaw chromosomów samicy.



Zestaw chromosomów samca.

Muszka owocowa wykazuje dymorfizm płciowy. Samice można łatwo odróżnić od samców po kształcie oraz barwie odwłoka.

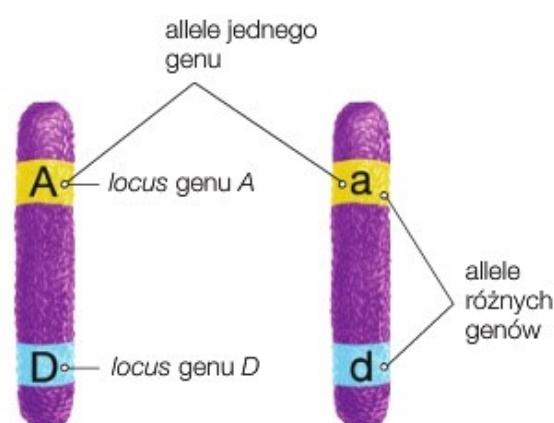
W celu otrzymania czystych linii muszek, różniących się m.in.: kolorem oczu (czerwony, biały), długością skrzydeł (długie, zredukowane) i barwą ciała (szarobrązowa, czarna) zespół Morgana wykonał ogromną liczbę krzyżówek. Osobniki o określonych cechach selekcjonowano na podstawie obserwacji mikroskopowych.

Wnioski z badań Thomasa Morgana i jego współpracowników umożliwiły sformułowanie chromosomalnej teorii dziedziczenia.

Główne założenia chromosomalnej teorii dziedziczenia

Według chromosomalnej teorii dziedziczenia:

- ▶ **geny znajdują się w chromosomach.** Każdy gen zajmuje ściśle określone miejsce, tzw. *locus* (łac. *locus, loci* – ‘miejsce, miejsca’). Allele jednego genu zajmują w chromosomach homologicznych to samo miejsce, natomiast allele dwóch różnych genów zajmują różne miejsca;
- ▶ **geny są ułożone w chromosomach liniowo.** Oznacza to, że w każdym chromosomie geny są ułożone jeden za drugim;
- ▶ **geny znajdujące się w jednym chromosomie są nazywane genami sprzężonymi.** Allele sprzężonych genów znajdujące się w jednym chromosomie zazwyczaj trafiają do tej samej



Rozmieszczenie alleli genów w parze chromosomów homologicznych.

gamety, czyli są dziedziczone niezgodnie z II prawem Mendla. Cechy warunkowane przez te geny określa się mianem **cech sprzężonych**;

- allele genów sprzężonych znajdujące się w jednym chromosomie mogą zostać rozdzielone wskutek *crossing-over (c.o.)*. W wyniku c.o. pojawiają się nowe kombinacje alleli genów rodzicielskich. Oznacza to, że dla dwóch genów sprzężonych powstają cztery typy gamet.

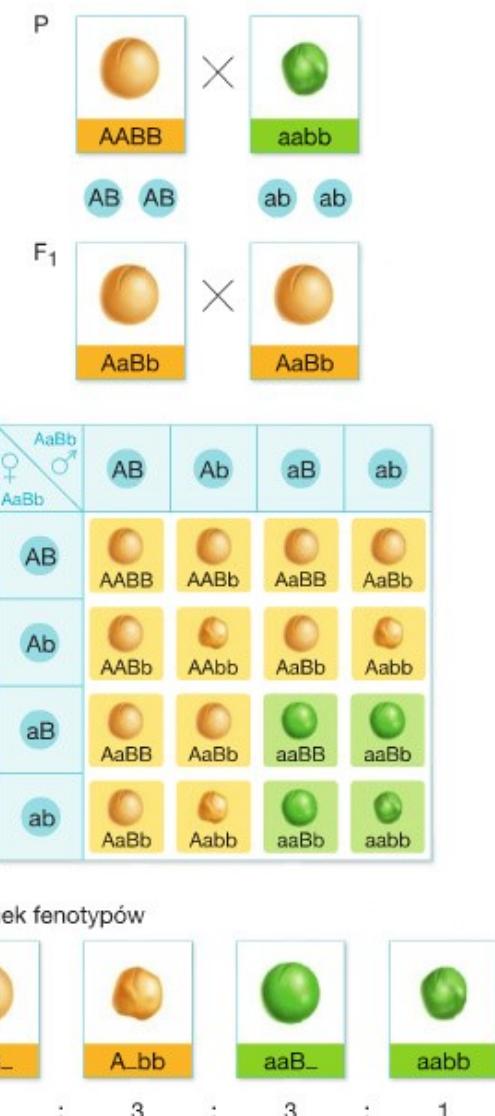
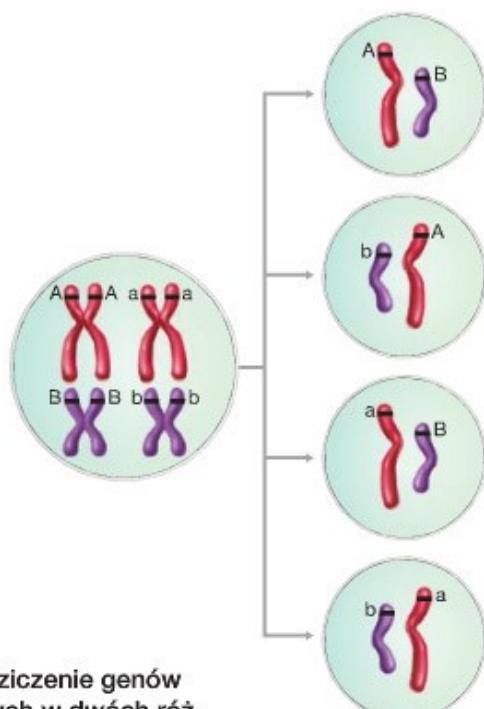
W rezultacie wśród potomstwa występują cztery klasy osobników. Dwie klasy mają układ cech rodziców. Dwie pozostałe klasy, **mniej liczne**, są mieszańcami – **rekombinantami**, czyli osobnikami, które mają inny niż rodzicielski układ alleli w chromosomach. Na podstawie procentu wszystkich otrzymanych rekombinantów określa sięczęstość zachodzenia zjawiska c.o. pomiędzy dwoma genami sprzężonymi oraz odległość między nimi.

Geny niesprzężone i geny sprzężone

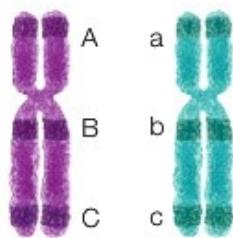
Wyniki krzyżówek organizmów różniących się jednocześnie dwiema cechami zależą od tego, czy geny warunkujące te cechy są zlokalizowane w różnych chromosomach czy w tym samym chromosomie.

Geny niesprzężone

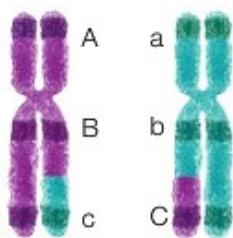
Jeżeli allele dwóch genów znajdują się w różnych chromosomach, czyli nie są ze sobą sprzężone, przechodzą do gamet niezależnie od siebie, zgodnie z II prawem Mendla. W efekcie podwójne heterozygoty tworzą cztery rodzaje gamet. Taki sposób dziedziczenia zaobserwował Mendel w doświadczeniu dotyczącym jednoczesnego dziedziczenia barwy oraz rodzaju powierzchni nasion u grochu zwyczajnego. Badacz w drugim pokoleniu mieszańców (F_2) otrzymał cztery różne fenotypowo klasy osobników w stosunku 9:3:3:1.



A – nasiona żółte
a – nasiona zielone
B – nasiona gładkie
b – nasiona pomarszczone



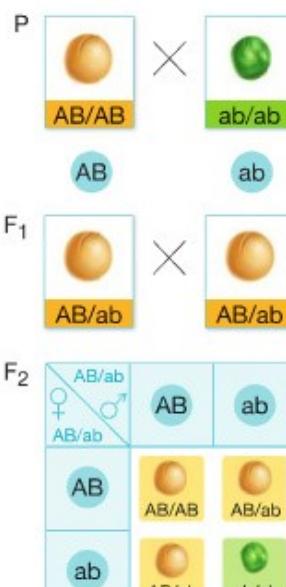
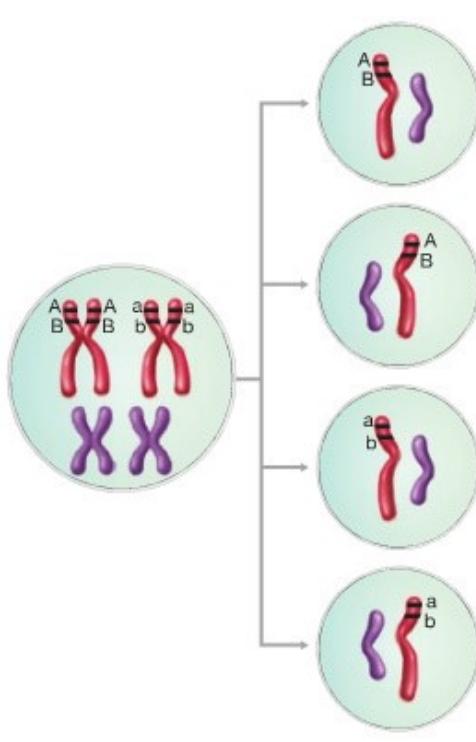
Układ allele w chromosomach homologicznych przed crossing-over. W jednym chromosomie znajdują się trzy allele dominujące (A, B, C), a w drugim – trzy allele recesywne (a, b, c).



Układ allele w chromosomach homologicznych po zajściu crossing-over. Po crossing-over allele genów rozchodzą się do gamet w nowym układzie: A, B, c oraz a, b, C.

Geny sprzężone

Jeżeli allele dwóch genów znajdują się w jednym chromosomie (są sprzężone), przekształcają się razem, czyli niezgodnie z II prawem Mendla. Wyniki doświadczenia Mendla dotyczącego jednoczesnego dziedziczenia barwy oraz rodzaju powierzchni nasion grochu zwyczajnego byłyby inne, gdyby geny je warunkujące były ze sobą sprzężone. W takim przypadku podwójne heterozygoty tworząby dwa rodzaje gamet. W pokoleniu F₂ pojawiłyby się jedynie dwie klasy osobników w stosunku 3:1, czyli tak jak podczas dziedziczenia jednej cechy.



A – nasiona żółte
a – nasiona zielone
B – nasiona gładkie
b – nasiona pomarszczone

stosunek fenotypów 3:1
stosunek genotypów 1:2:1

Dziedziczenie genów leżących w jednym chromosomie.

Krok po kroku

Określanie genotypów i fenotypów w wypadku dziedziczenia dwóch cech sprzężonych

Barwa ciała oraz kształt skrzydeł muszki owocowej są uwarunkowane genami sprzężonymi. Skrzyżowano szare muszki o długich skrzydłach (samce) z muszkami czarnymi, mającymi skrzydła szczątkowe (samicami).

Określ genotypy i fenotypy osobników pokolenia F₁ oraz F₂, zakładając, że nie zaszedł proces crossing-over. Użyj następujących oznaczeń:

A – szara barwa ciała, a – czarna barwa ciała,
B – skrzydła długie, b – skrzydła szczątkowe.

- 1** Aby określić genotypy i fenotypy osobników pokolenia F₁ oraz F₂, wypisz genotypy pokolenia rodzicielskiego oraz wytwarzane przez to pokolenie rodzaje gamet.

Wskazówka: Sprzężenie genów oznacza się z reguły za pomocą kreski ułamkowej. Allele zlokalizowane w jednym chromosomie zapisuje się nad kreską, a allele umieszczone w drugim, homologicznym chromosomie – pod kreską. Zapis genów sprzężonych w postaci ułamka określa dokładnie, jaki układ alleli występuje u danego osobnika i jakie gamety produkuje ten osobnik. Na przykład w przypadku podwójnej heterozygoty sprzężenie genów zapisuje się w następujący sposób: AB/ab. Wówczas wiadomo, że produkuje ona dwa rodzaje gamet: AB oraz ab. Jeżeli natomiast tę samą podwójną heterozygotę zapiszemy jako AaBb, to zapis nie jest jednoznaczny, ponieważ allele tych genów mogą występować w dwóch układach na chromosomach homologicznych: AB/ab lub Ab/aB. Powstają wtedy inne gamety: w pierwszym przypadku AB i ab, a w drugim – Ab i aB.

Genotypy pokolenia rodzicielskiego: AB/AB x ab/ab
Gamety męskie: AB, ab
Gamety żeńskie: AB, ab

- 2** W celu określenia genotypów potomstwa (pokolenia F₁) uzupełnij kwadrat Punnetta.

	♂	AB	AB
♀	ab	AB/ab	AB/ab
	ab	AB/ab	AB/ab

W wyniku krzyżowania osobników rodzicielskich w pokoleniu F₁ uzyskano podwójnie heterozygotyczne osobniki. Genotypy pokolenia F₁: AB/ab

- 3** Określ na podstawie genotypów fenotypy pokolenia F₁.

Wskazówka: Przy dominacji zupełnej cecha recessywna ujawnia się jedynie u homozygot recessywnych, natomiast fenotyp heterozygot jest taki sam jak fenotyp homozygot dominujących.

Całe potomstwo (pokolenie F₁) jest jednolite fenotypowo – stanowią je muszki szare o skrzydłach długich.

- 4** Określ genotypy osobników pokolenia F₂, wykonując krzyżówkę dla osobników pokolenia F₁. Pamiętaj, że ze względu na sprzężenie genów osobniki pokolenia F₁ wytwarzają nie cztery (tak jak to jest w przypadku braku sprzężenia), ale dwa rodzaje gamet.

Genotypy pokolenia F₁: AB/ab X AB/ab
Gamety męskie: AB, ab
Gamety żeńskie: AB, ab

- 5** Uzupełnij kwadrat Punnetta.

	♂	AB	ab
♀	AB	AB/AB	AB/ab
	ab	AB/ab	ab/ab

Genotypy pokolenia F₂: AABB, AaBb, aabb.

- 6** Na podstawie genotypów określ fenotypy pokolenia F₂.

Odpowiedź: W pokoleniu F₂ występują jedynie dwie klasy osobników w takim samym stosunku ilościowym, jak podczas dziedziczenia jednej cechy, to znaczy 3:1:

- szare muszki o skrzydłach długich,
- czarne muszki o skrzydłach szczątkowych.

Sporządzanie genowej mapy chromosomu

Poznanie zależności między częstością zachodzenia *crossing-over* a odległością między dwoma genami w chromosomie pozwoliło Thomasonowi Morganowi na **mapowanie genów**, czyli określenie ich względnego położenia w chromosomie. Morgan ustalił, że na podstawie częstości c.o., którą mierzy się procentem występujących rekombinantów, można wnioskować o odległości między genami w chromosomie. Oznacza to, że:

- ▶ im większa jest częstość zachodzenia c.o., tym dalej od siebie są położone geny,
- ▶ najrzadziej c.o. zachodzi między genami położonymi bardzo blisko siebie.

Umownymi jednostkami, w których wyraża się odległości między genami w jednym

chromosomie, są **centymorgany (cM)**, nazywane też **jednostkami mapowymi (j.m.)**. Jeden centymorgan odpowiada 1% częstości zachodzenia *crossing-over*.

Morgan jest autorem pierwszych genowych map chromosomów muszki owocowej. Podobne mapy opracowano później dla organizmów innych gatunków, m.in. niektórych roślin uprawnych (np. kukurydzy i pomidora) i człowieka.

36,1 – szczątkowe skrzydła 1,5 białe oczy



33,0 karmazynowe oczy 0,0 żółte ciało

Sposób rozmieszczenia wybranych genów w chromosomie X muszki owocowej ustalono, obliczając procent rekombinantów. Jednostki mapowe (liczby napisane na rysunku) obliczono z dokładnością do jednego miejsca po przecinku.

Krok po kroku

Obliczanie odległości między genami

Odległość między genami określa się na podstawie częstości zachodzenia *crossing-over* między dwoma genami sprzężonymi. Do tego celu wykorzystuje się dwugenową krzyżówkę testową pomiędzy podwójną homozygotą recessywną a badanym osobnikiem. Procent uzyskanych rekombinantów oznacza procent zachodzących procesów *crossing-over*. Z kolei 1% częstości zachodzenia *crossing-over* odpowiada jednej jednostce mapowej. Odległość między genami określa się więc, przeliczając liczbę uzyskanych rekombinantów na procenty.

Przykład 1.

Muszki owocowe (*Drosophila melanogaster*) różnią się m.in. długością skrzydeł i barwą ciała, przy czym kolor szary jest cechą dominującą, a długie skrzydła dominują nad skrzydłami szczątkowymi. Geny warunkujące obie cechy znajdują się w jednym chromosomie. Poniżej przedstawiono wyniki krzyżówki przeprowadzonej przez Thomasa Morgana pomiędzy podwójnie heterozygotycznymi osobnikami o szarym ciele i długich skrzydłach a osobnikami o czarnym ciele i szczątkowych skrzydłach. Na podstawie danych zamieszczonych w tabeli podaj w jednostkach mapowych odległość pomiędzy parą genów A i B w chromosomie.

szare ciało, długie skrzydła	x	czarne ciało, szczątkowe skrzydła
AaBb		aabb

	ab	Liczba osobników potomnych
AB	AaBb szare ciało, długie skrzydła	960 41,7%
Ab	Aabb szare ciało, szczątkowe skrzydła	204 8,9%
aB	aaBb czarne ciało, długie skrzydła	187 8,1%
ab	aabb czarne ciało, szczątkowe skrzydła	949 41,3%

- 1 Odczytaj z tabeli procent wszystkich otrzymanych w wyniku krzyżowania rekombinantów, czyli osobników o cechach mieszanych. Są to: muszki o szarym ciele i szczątkowych skrzydłach – 8,9% i muszki o czarnym ciele i długich skrzydłach – 8,1%.

Krok po kroku cd.

- 2** Określ procent wszystkich rekombinantów, dodając do siebie liczby uzyskanych mieszańców obu grup.

$$8,9\% + 8,1\% = 17\% \text{ rekombinantów}$$

- 3** Aby określić odległość pomiędzy genami A i B, uwzględnij fakt, że procent rekombinantów jest równy częstości występowania crossing-over, a 1% częstości zachodzenia crossing-over odpowiada jednej jednostce mapowej. Zatem:

17% częstości c.o. = 17 jednostek mapowych (j.m.) lub 17 centymorganów (cM).

Odpowiedź: Odległość pomiędzy genami A i B wynosi 17 j.m.

Przykład 2.

W tabeli przedstawiono dane dotyczące częstości zachodzenia crossing-over pomiędzy trzema genami: A, B i C.

Geny	Częstość zachodzenia crossing-over (%)
AC	15
AB	20
BC	5

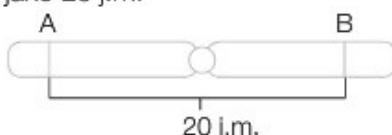
Na podstawie tabeli ustal, a następnie podpisz na rysunku kolejność ułożenia w chromosomie wszystkich wymienionych genów.



- 1** Ustal odległość między genami A, B i C, pamiętając o tym, że 1% częstości zachodzenia crossing-over odpowiada jednej jednostce mapowej. Oznacza to, że:

- odległość pomiędzy genami A i C wynosi 15 j.m.,
- odległość pomiędzy genami A i B wynosi 20 j.m.,
- odległość pomiędzy genami B i C wynosi 5 j.m.

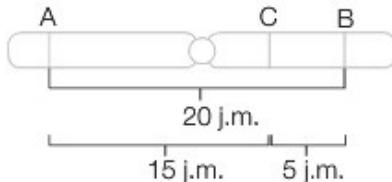
- 2** Zaznacz na rysunku geny najbardziej od siebie oddalone, czyli geny A i B. Odległość między nimi oznacz jako 20 j.m.



20 j.m.

- 3** Następnie zaznacz na rysunku położenie genu C. Z danych wynika, że jego odległość od genu A wynosi 15 j.m., a od genu B – 5 j.m. Gen C znajduje się więc pomiędzy genami A i B.

Odpowiedź: Kolejność ułożenia genów w chromosomie to A, C, B. Sposób ułożenia genów w chromosomie:



20 j.m.
15 j.m. 5 j.m.

Polecenia kontrolne

1. Wypisz wszystkie możliwe układy allelei w gametach, które wytworzy osobnik o genotypie AABbCc w sytuacji, gdy:

- a) geny nie są ze sobą sprzężone.
- b) sprzężone są geny AA i Bb (AB/Ab).
- c) sprzężone są geny Bb i Cc (BC/bc).

Uwaga: Załóż, że nie zachodzi crossing-over.

2. W tabeli podano odległości między genami w jednym z chromosomów kukurydzy.

Na podstawie danych z tabeli wykonaj schematyczny rysunek przedstawiający rozmieszczenie genów w chromosomie kukurydzy.

Pary genów	A-B	A-C	B-C	C-D	A-D
Odległość (cM)	7	26	19	4	29

9

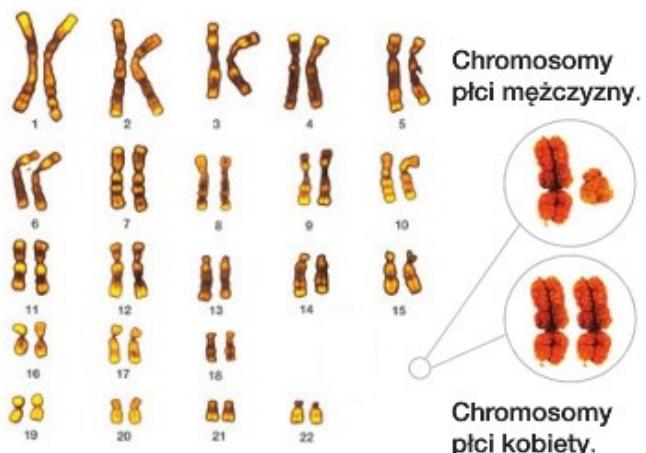
Determinacja płci. Cechy sprzężone z płcią

Płeć człowieka jest determinowana genetycznie. Decydują o niej geny znajdujące się w chromosomach, nazywanych chromosomami płci. U niektórych zwierząt płeć dodatkowo może być uwarunkowana wpływem różnych czynników środowiska, np. u krokodyli – temperaturą powietrza. W chromosomach płci znajdują się również geny warunkujące cechy, które dziedziczą się wraz z płcią. Są to cechy sprzężone z płcią.

Chromosomy płci człowieka

Kompletny zestaw chromosomów człowieka znajdujący się w diploidalnej komórce ciała, czyli **kariotyp**, stanowią 23 pary chromosomów. Ostatnią parę stanowią **chromosomy płci**, które zawierają geny determinujące określoną płeć. U kobiety chromosomami płci są dwa jednakowe chromosomy X, u mężczyzn natomiast dwa różne chromosomy: chromosom X i chromosom Y. Pozostałe 22 pary chromosomów są takie same u obu płci i noszą nazwę **autosomów**.

Różnice w kariotypie kobiety i mężczyzny widać na **kariogramie**, czyli fotografii wszystkich chromosomów człowieka ułożonych w pary i ponumerowanych.



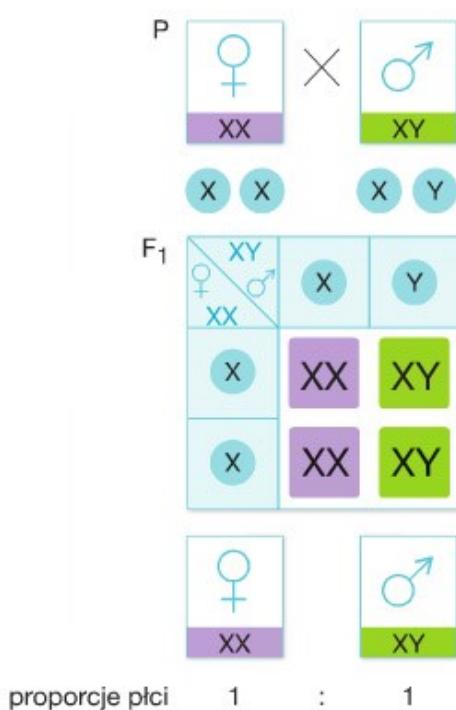
Kariogram (zdjęcie mikroskopowe barwione komputerowo). Kariotyp kobiety zapisujemy jako 46, XX, gdzie 46 oznacza ogólną liczbę chromosomów, a XX – chromosomy płci. Kariotyp męski (46, XY) tworzą 22 pary autosomów oraz 2 chromosomy płci: chromosom X i chromosom Y.

Mechanizm dziedziczenia płci u człowieka

Gamety powstające podczas meiozy zawierają 23 chromosomy, w tym 1 chromosom płci. Zapisujemy to jako 23, X lub 23, Y.

Organizm kobiety tworzy gamety zawierające wyłącznie pojedynczy chromosom X. Organizm mężczyzny tworzy połowę gamet z chromosomem X, a połowę z chromosomem Y. Płeć człowieka zależy od tego, czy do komórki jajowej wniknął plemnik zawierający chromosom X czy plemnik zawierający chromosom Y z genami determinującymi płeć męską.

Prawdopodobieństwo urodzenia się chłopca jest takie samo jak prawdopodobieństwo urodzenia się dziewczynki. Wynosi ono 50%.



Sposób dziedziczenia płci u człowieka sprawia, że statystycznie rodzi się prawie tyle samo chłopców co dziewczynek. Należy jednak pamiętać, że reguła ta została ustalona na podstawie analizy płci przeprowadzonej na bardzo dużej grupie ludzi. Ponadto, gamety podczas zapłodnienia łączą się losowo. Z tego względu w jednej rodzinie mogą urodzić się tylko chłopcy, a w innej – tylko dziewczynki.

■ Geny determinujące płeć człowieka

Geny determinujące płeć człowieka znajdują się głównie w chromosomie Y. Najważniejszym z nich jest gen *SRY* (ang. *sex-determining region Y chromosome*). Działa on już we wcześniejszych stadiach rozwoju zarodkowego i wpływa na wykształcenie pierwszorzędowych cech płciowych. Jeżeli komórki zarodka zawierają chromosom Y z genem *SRY*, to zawiązki gonad przekształcają się w jądra. Jeżeli komórki nie zawierają chromosomu Y z genem *SRY*, nieróżnicowane jeszcze gonady rozwijają się w jajniki.

Potwierdzeniem znaczenia genu *SRY* dla rozwoju męskich narządów płciowych są skutki utraty fragmentu chromosomu Y zawierającego ten gen. W takiej sytuacji zamiast jąder rozwijają się gonady żeńskie – jajniki. Można z tego wyciągnąć wniosek, że o płci męskiej decyduje **obecność chromosomu Y z genem SRY**, a o płci żeńskiej decyduje **brak chromosomu Y**.

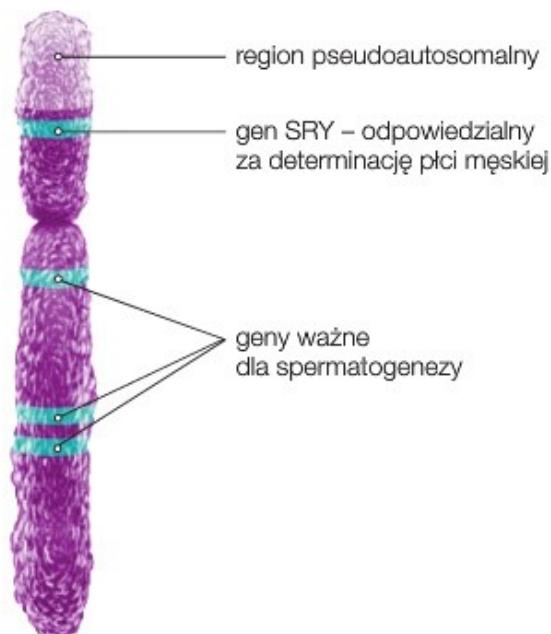
Chromosom Y oprócz genu *SRY* zawiera kilkadziesiąt innych genów, m.in. umiejscowione na długim ramieniu geny istotne dla prawidłowego przebiegu spermatogenezy. W przeważającej części chromosom Y jest jednak utworzony z genetycznie nieaktywnej heterochromatyny.

Na wykształcenie się drugorzędowych oraz trzeciorzędowych cech płciowych wpływają stężenia określonych hormonów. Dwa hormony, regulujące dalsze różnicowanie płci w kierunku męskim, są wydzielane przez rozwijające się jądra. Są to:

- **MIS** (ang. *Müllerian inhibitor substance*) – hormon hamujący rozwój żeńskich dróg rozrodczych (wydzielany przez komórki Sertoliego),

► **testosteron** – hormon stymulujący powstanie męskich narządów płciowych, poza jądrami (wydzielany przez komórki Leydiga).

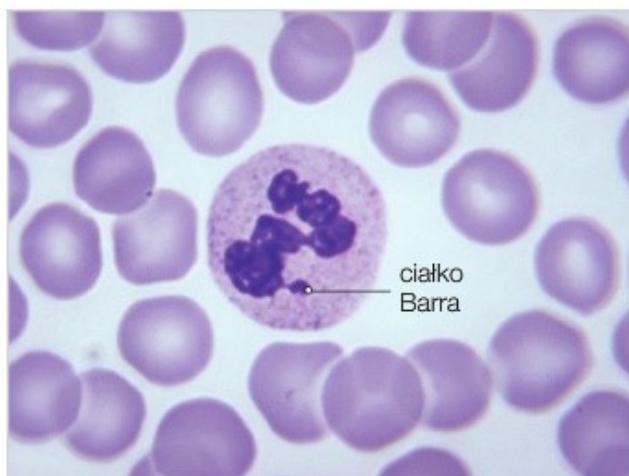
Chromosomy płci człowieka X i Y, w odróżnieniu od autosomów, nie są parą chromosomów homologicznych. Jednak w obrębie krótkich ramion chromosomu Y i chromosomu X znajduje się niewielki fragment homologiczny, zwany **regionem pseudoautosomalnym**. W regionie tym w procesie spermatogenezy podczas mejozy zachodzi *crossing-over* pomiędzy chromosomami X i Y. Dzięki temu podczas podziału chromosomy te stanowią parę.



Lokalizacja niektórych genów w chromosomie Y.

■ Nieaktywny chromosom X

Samice wszystkich ssaków mają dwa chromosomy X, a samce – jeden chromosom X. Ponadto, u samic aktywny jest tylko jeden chromosom X (inny w różnych komórkach). Informacja zawarta w nieaktywnym chromosomie nie podlega transkrypcji, nie jest więc wykorzystywana w komórce. W ten sposób poziom ekspresji genów zlokalizowanych w chromosomie X jest podobny u samca i samicy. Nieaktywny chromosom X jest nazywany **chromatyną płciową** lub **ciałkiem Barra**.



Nieaktywny chromosom X w jądrze leukocytu tworzy charakterystyczną strukturę, nazywaną pałeczką dobra-sza. Jeśli komórki z powodu zaburzeń liczby chromosomów zawierają więcej niż jeden chromosom X, będzie on widoczny w postaci dodatkowego ciała Barra.

Unieczynnienie jednego z dwóch chromosomów X u samic ssaków, czyli jego **inaktywacja**, następuje do 16 dni po zapłodnieniu. Proces ten jest jednak odwracalny. Przed przystąpieniem do produkcji gamet (oogenez) następuje **reaktywacja** nieczynnego chromosomu X, dzięki czemu wszystkie geny stają się aktywne.



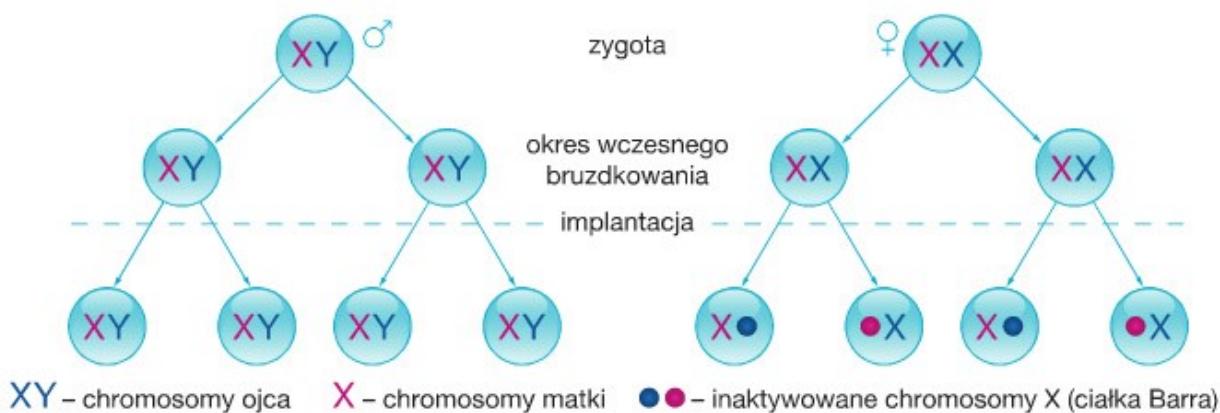
Szylkretowe umaszczenie samic kotów jest spowodowane tym, że w części komórek mają one aktywny chromosom X z allelem warunkującym rudy kolor sierści, a w pozostałych komórkach – chromosom X z allelem warunkującym czarny kolor sierści.

Czy wiesz, że...

Jeżeli komórka zawiera dodatkowe chromosomy X, ulegają one inaktywacji i są widoczne pod mikroskopem jako ciała Barra. Określenie liczby ciałek Barra może więc stać się istotny element w diagnostyce chorób genetycznych.

Inaktywacja chromosomu X

Inaktywacja jednego z dwóch chromosomów X w komórkach ma charakter losowy. Oznacza to, że inaktywowany będzie chromosom pochodzący albo od matki, albo od ojca. Wszystkie komórki potomne powstałe w wyniku podziałów mitotycznych danej komórki będą jednak miały nieaktywny ten sam chromosom. W rezultacie część komórek tego samego organizmu ma inaktywowany chromosom X pochodzący od ojca, a część chromosom X pochodzący od matki. Proporcje między tymi komórkami różnią się u poszczególnych kobiet, a nawet u bliźniat jednojajowych.



Schemat losowej inaktywacji chromosomu X.

■ Podstawowe typy determinacji płci

U organizmów obserwuje się dwa podstawowe typy genetycznej determinacji płci. Są to:

- ▶ **różnogametyczność (heterogametyczność) męska** – samce wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: jedne z chromosomem X, a drugie z chromosomem Y. Samice wytwarzają tylko gamety zawierające zawsze chromosom X. Ten typ determinacji płci występuje u człowieka i innych ssaków, u niektórych gatunków owadów, a także u roślin dwupiennych;
- ▶ **różnogametyczność (heterogametyczność) żeńska** – samice wytwarzają dwa różne rodzaje gamet, mają bowiem dwa różne chromosomy płci. Aby ułatwić odróżnienie tego typu dziedziczenia od poprzedniego, chromosomy płci oznacza się literami Z i W. Samice mają chromosomy ZW, a samce – ZZ. Taki typ determinacji płci obserwuje się u ptaków, gadów, płazów, niektórych owadów (motyli) oraz niewielu gatunków ryb.

Bez względu na typ determinacji stosunek płci u potomstwa wynosi 1:1, czyli rodzi się tyle samo samców, ile samic.

■ Środowiskowy mechanizm determinowania płci

U gadów i płazów płeć jest determinowana nie tylko genetycznie, ale również przez czynniki środowiska. Dotychczas wpływ temperatury otoczenia na powstawanie płci odkryto u wielu gatunków żółwi i jaszczurek oraz u wszystkich znanych gatunków krokodyli. Zaobserwowało np., że z jaj żółwi morskich inkubowanych w temperaturze 30–35°C wylęgają się samice, natomiast z jaj inkubowanych w niższej temperaturze (20–22°C) wylęgają się samce. U aligatorów odwrotnie niż u żółwi morskich – pod wpływem wyższej temperatury (33°C) rodzą się samce, a pod wpływem niższej temperatury (30°C) – samice.

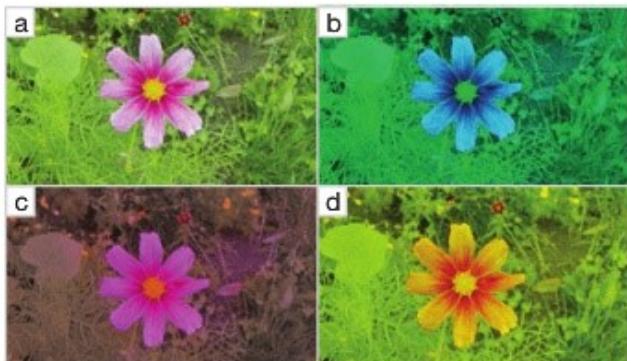
■ Cechy sprzężone z płcią

Oprócz genów determinujących płeć w chromosomach płci znajdują się również geny warunkujące inne cechy. Zostały one odkryte dzięki badaniom Thomasa Morgana. Badania te

umościły określenie wpływu płci osobnika na dziedziczenie niektórych cech, m.in. barwy oczu u muszki owocowej. Cechy te nazwano **cechami sprzężonymi z płcią** i stwierdzono, że **kodujące je geny znajdują się w chromosomie X**. U człowieka sprzężone z płcią są m.in. geny odpowiedzialne za krzepnięcie krwi, funkcjonowanie komórek mięśniowych czy widzenie barw. Mutacje w genach warunkujących te cechy są przyczyną m.in. hemofili oraz daltonizmu.

Hemofilia jest skutkiem niedoboru jednego spośród kilkunastu białek należących do czynników krzepnięcia krwi. Jej objawy są widoczne od wczesnego dzieciństwa. Należą do nich długotrwałe i obfite krwawienia, nawet po drobnych urazach. Szczególnie niebezpieczne są trudne do natychmiastowego rozpoznania, uporczywe i rozległe krwawienia wewnętrzne, powstałe np. w wyniku przypadkowego, niewielkiego i na pozór niegroźnego uderzenia. Obecnie leczenie hemofili polega na stosowaniu dożylnych transfuzji preparatów uzupełniających brakujący czynnik krzepnięcia.

Daltonizm (słepota barw) polega na zaburzeniu rozpoznawania barw (głównie czerwonej i zielonej). Jego przyczyną są mutacje w genach odpowiedzialnych za syntezę światłoczułych barwników znajdujących się w czopkach. Barwniki te są wrażliwe na fale o odpowiedniej długości. Zarówno hemofilia, jak i daltonizm są spowodowane obecnością alleli recesywnych kodujących je genów. Ze względu na umiejscowienie tych genów w chromosomie X ujawniają się u kobiety jedynie wtedy, gdy



Sposób widzenia osoby zdrowej (a), osoby, która nie widzi barwy czerwonej (b), osoby, która nie widzi barwy zielonej (c), osoby, która nie widzi barwy niebieskiej (d).

będzie ona recesywną homozygotą. Kobiety będące heterozygotami są **nosicielkami** alleli warunkujących choroby. Są zdrowe, ale przekazują zmutowany allele potomstwu. U mężczyzn zmutowany allele recesywny genu znajdujący się w chromosomie X zawsze spowoduje objawy chorobowe, ponieważ ze względu na brak drugiego chromosomu X nie istnieje możliwość zamaskowania wpływu nieprawidłowego allele genu. Dlatego mężczyźni chorują częściej niż kobiety.

Sposób oznaczania alleli w przypadku cechy sprzężonej z płcią

Genotyp	Fenotyp
$X^D X^D$	kobieta zdrowa
$X^D X^d$	kobieta zdrowa, nosicielka zmutowanego allelu
$X^d X^d$	kobieta daltonistka
$X^D Y$	mężczyzna zdrowy
$X^d Y$	mężczyzna daltonista

D – prawidłowe widzenie barw, d – daltonizm

Krok po kroku

Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia cechy sprzężonej z płcią

Przykład 1.

Określ prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka, którego rodzice prawidłowo rozróżniają barwy, ale matka jest nosicielką zmutowanego allelu (d).

- 1 Zapisz genotypy rodziców oraz wytwarzane przez nich gamety.

Genotypy rodziców: mężczyzna prawidłowo rozpoznający barwy $X^D Y$ x kobieta nosicielka $X^D X^d$

Gamety męskie: X^D , Y
Gamety żeńskie: X^D , X^d

- 2 Uzupełnij kwadrat Punnetta.

	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

- 3 Zakreśl genotyp dziecka, u którego wystąpi daltonizm.

	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

- 4 Określ prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka.

Prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu = jedno spośród czterech pól kwadratu $1/4 = 0,25 = 25\%$.

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka tych rodziców wynosi 25%.

Przykład 2.

Zapisz krzyżówkę ilustrującą sytuację, w której rodzice o prawidłowej krzepliwości krwi mają dziecko chore na hemofilię. Określ, czy jest to syn czy córka.

- 1 Zapisz genotypy rodziców i wytwarzane przez nich gamety.

Genotypy rodziców: mężczyzna zdrowy $X^H Y$ x kobieta nosicielka $X^H X^h$
Gamety męskie: X^H , Y
Gamety żeńskie: X^H , X^h

- 2 Uzupełnij kwadrat Punnetta.

	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

- 3 Zakreśl genotyp dziecka, u którego wystąpiła hemofilia.

	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

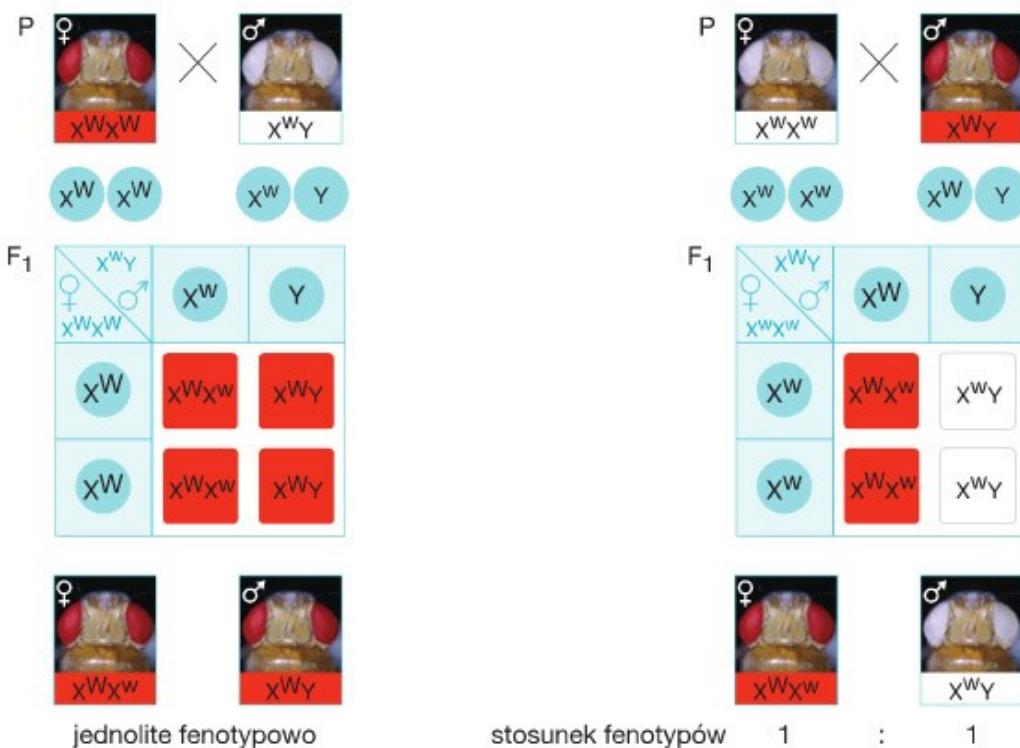
Odpowiedź: Z krzyżówki wynika, że na hemofilię choruje chłopiec.

Jak to odkryto?

Związek dziedziczenia koloru oczu u muszki owocowej z dziedziczeniem płci

Thomas Morgan, badając dziedziczenie genów sprzężonych, zauważył, że niektóre cechy ujawniające się u samców muszki owocowej są determinowane genami recesywnymi przekazywanymi potomstwu przez matkę. Interpretując tę obserwację, badacz założył, że są to geny leżące w chromosomie płci X. Jednocześnie za genetycznie pusty uznał chromosom Y, warunkujący płeć męską.

- **Problem badawczy:** Wpływ płci osobników rodzicielskich o określonym kolorze oczu na powstawanie koloru oczu u potomstwa muszki owocowej (*Drosophila melanogaster*).
 - **Hipoteza:** Kolor oczu potomstwa różni się w zależności od płci osobników rodzicielskich obdarzonych określonymi cechami.
 - **Przebieg doświadczenia:** Morgan przeprowadził dwa rodzaje krzyżówek. W pierwszej krzyżówce skrzyżował samice muszek owocowych o czerwonych oczach z samcami o białych oczach. W drugiej krzyżówce skrzyżował samice o białych oczach z samcami o czerwonych oczach.



- **Wynik doświadczenia:** W wyniku pierwszego krzyżowania Morgan uzyskał jednolite fenotypowo potomstwo o oczach czerwonych, z czego połowę stanowiły samice, a połowę – samce. Wynik drugiego krzyżowania różnił się od pierwszego. Wszystkie samice miały oczy czerwone, a samce – oczy białe.
 - **Wniosek:** Gen kodujący barwę oczu u muszki owocowej znajduje się w chromosomie X. Czerwona barwa oczu jest uwarunkowana obecnością dominującej formy genu (*W*), barwa biała – obecnością formy recessywnej (*w*). W obu prezentowanych krzyżówkach wystąpiły inne stosunki fenotypów, w zależności od płci osobników rodzicielskich obdarzonych określonymi cechami.

Cechy związane z płcią

Niektóre cechy fenotypu wykazują związek z płcią, mimo że geny je warunkujące nie znajdują się w chromosomach płci, lecz w chromosomach autosomalnych. Ekspresja tych genów zależy od płci osobnika i jest warunkowana stężeniem hormonów płciowych w jego krwi. Cechy warunkowane w taki sposób noszą nazwę **cech związanych z płcią**. Ze względu na różną zawartość męskich hormonów płciowych samice i samce o takim samym genotypie różnią się fenotypowo.

Przykładem cechy związanej z płcią jest występowanie rogów u niektórych ras owiec. Dawniej za taką cechę uważano również występujący u człowieka typ łysienia, które rozpoczyna się od utraty włosów na czubku głowy. Sądzono, że gen warunkujący łysienie znajduje się na jednym z autosomów, a o jego ekspresji decyduje stężenie męskich hormonów płciowych, głównie testosteronu. Niedawno odkryto, że geny

Zależność między genotypem a fenotypem samca i samicy w wypadku rogatości owiec

Genotyp	Fenotyp samicy	Fenotyp samca
RR	bezroga	bezrogi
Rr	bezroga	rogaty
rr	rogata	rogaty

R – allele warunkujący brak rogów

r – allele warunkujący występowanie rogów

odpowiedzialne za łysienie znajdują się w chromosomie X. Oznaczałoby to, że jest to cecha sprzężona z płcią. Uczeni znaleźli jednak dwa warianty genu znajdującego się w chromosomie 20, który również wpływa na tę cechę. Należy zatem przyjąć, że za łysienie odpowiadają co najmniej dwa geny, a ich jednoczesna obecność zwiększa ryzyko wystąpienia tej cechy. Najprawdopodobniej jest to więc cecha warunkowana wielogenowo.

Polecenia kontrolne

- Określ znaczenie regionu pseudoautosomalnego dla prawidłowego rozdziału chromosomów do gamet.
- Wyjaśnij, jakie znaczenie ma proces inaktywacji jednego z dwóch chromosomów X w większości komórek organizmu kobiety.
- Określ prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka, jeżeli matka prawidłowo rozróżnia barwy, a ojciec jest daltonistą.
- Wzór upierzenia drobiu należy do cech sprzężonych z płcią. Potomstwo pasiastych kogutów oraz jednolicie ubarwionych kur ma upierzenie pasiaste. Z kolei wśród osobników pokolenia F₂ znajdują się osobniki pasiaste oraz jednolicie ubarwione w proporcjach 3:1. Oceń, który z alleli genu (P czy p) decyduje o upierzeniu pasiastym, a który o upierzeniu jednolitym. Uzasadnij swoją odpowiedź za pomocą dwóch argumentów. Podaj, jaki rodzaj determinacji płci występuje u kur.
- Oceń prawdopodobieństwo pojawiения się białookiego samca muszki owocowej w potomstwie:
 - homozygotycznej czerwonookiej samicy i samca o białych oczach.
 - heterozygotycznej czerwonookej samicy i samca o czerwonych oczach.
 - heterozygotycznej czerwonookej samicy i samca o białych oczach.

Podsumowanie

Porównanie DNA z RNA

Cechy		DNA	RNA
Budowa nukleotydu	cukier	deoksyryboza	ryboza
	zasady azotowe	puryny pirymidyny	adenina, guanina cytozyna, tymina
	Liczba nici	dwie	jedna
Funkcja		materiał genetyczny wszystkich organizmów, nośnik informacji genetycznej	uczestniczy w odczytywaniu informacji genetycznej

Rodzaje wiązań w cząsteczce DNA

Rodzaj wiązania	Występowanie
Wiązanie glikozydowe	pomiędzy deoksyrybozą a zasadą azotową
Wiązanie estrowe	pomiędzy nukleozydem a resztą fosforanową(V)
Wiązanie 5'-3'-fosfodiestrowe	pomiędzy resztą fosforanową(V) jednego nukleotydu a cukrem następnego nukleotydu
Wiązanie wodorowe	pomiędzy zasadami azotowymi dwóch łańcuchów (pomiędzy cytozyną a guaniną – trzy wiązania, pomiędzy adeniną a tyminą – dwa wiązania)

Rodzaje RNA i ich funkcje

Rodzaj RNA	Funkcja	Występowanie w komórkach
mRNA (informacyjny RNA)	Przenosi informację genetyczną zawartą w DNA z miejsca jej przechowywania do miejsca syntezy białek. W miejscu tym łączy się z rybosomami i służy jako matryca do wytwarzania białek.	w komórkach eukariotycznych i prokariotycznych
rRNA (rybosomowy RNA)	Jest składnikiem rybosomów. Niektóre cząsteczki pełnią funkcję budulcową, inne pełnią funkcję enzymów – są rybozymami.	w komórkach eukariotycznych i prokariotycznych
tRNA (transportujący RNA)	Przenosi aminokwasy do rybosomów.	
snRNA	Bierze udział w procesie modyfikacji i dojrzewania nowo powstającego mRNA.	
miRNA	Ułatwiają degradację cząsteczek mRNA, biorą udział w regulacji odczytywania informacji genetycznej.	
siRNA		
RNA będący składnikiem telomerazy	Zapewnia stabilność chromosomom.	w komórkach eukariotycznych

Przebieg replikacji DNA

Etap	Opis
Początek replikacji (inicjacja)	<ul style="list-style-type: none"> Specjalne białka przyłączają się do DNA w tzw. miejscach inicjacji replikacji. Następuje rozplecenie podwójnej helisy. Powstaje oczko replikacyjne (jego boki nazywane są widełkami replikacyjnymi).
Wydłużanie łańcucha (elongacja)	<ul style="list-style-type: none"> Wiązania wodorowe są rozrywane przez helikazy, podwójna helisa zostaje rozzielona na dwa łańcuchy polinukleotydowe. Powstaje starter. Na nici wiodącej wbudowanie startera zachodzi tylko raz, a na nici opóźnionej powtarza się przy tworzeniu każdego nowego fragmentu Okazaki. Polimeraza DNA przyłącza wolne nukleotydy do nici matrycowej, po czym łączy je ze sobą w nową nić DNA. Na nici prowadzącej odbywa się to w sposób ciągły, natomiast na nici opóźnionej są wytwarzane kolejne fragmenty Okazaki. Startery są wycinane. Ligaza DNA łączy fragmenty Okazaki w ciągłą nić.
Zakończenie replikacji (terminacja)	<ul style="list-style-type: none"> Białka biorące udział w replikacji są odłączane. Powstają dwie potomne cząsteczki DNA.

Cechy kodu genetycznego

Kod genetyczny jest					
trójkowy	jedno-znaczny	bezprzecin-kowy	zdegenero-wany	niezacho-dzący	uniwersalny
trzy kolejne nukleotydy, czyli kodon, stanowią zapis jednego aminokwasu w łańcuchu polipeptydowym	jeden kodon wyznacza dokładnie jeden aminokwas	między kolejnymi kodonami nie występują nukleotydy, które nie byłyby odczytywane	jeden aminokwas może być kodowany przez kilka różnych kodonów	żaden nukleotyd danego kodonu nie wchodzi w skład kolejnego kodonu	najczęściej te same kodony wyznaczają te same aminokwasy u różnych organizmów

Porównanie genomów prokariotycznych i eukariotycznych

GENOM –
kompletna informacja genetyczna komórki lub organizmu, zawarta w DNA;
również – materiał genetyczny wirusów (RNA lub DNA).

Genomy prokariotyczne

- Mają niewielkie rozmiary.
- Leżą bezpośrednio w cytoplazmie komórki.
- Zwykle cały genom jest zawarty w jednej cząsteczce DNA (najczęściej kolistej nazywanej genoforem (chromosomem bakteryjnym)).
- Poza genoforem w komórce może występować kolista lub liniowa cząsteczka DNA plazmidowego (plazmid).
- Zawierają mniejszą niż u eukariotów liczbę genów (geny ciągłe, bez intronów).

Genomy eukariotyczne

- Mają duże rozmiary.
- Przeważająca część genomu znajduje się w jądrze komórkowym.
- Genom jądrowy występuje zwykle w postaci bardzo długich, liniowych cząsteczek, u większości genom jądrowy jest podwójny.
- Poza jądrowym genomem występuje również genom mitochondrialny, a u roślin także genom chloroplastowy w postaci kolistych cząsteczek DNA.
- Geny w genomie eukariotycznym są nieciągłe (występują eksony i introny).

Przebieg biosyntezy białek u eukariontów

Etap	Opis
Transkrypcja – synteza RNA	<ul style="list-style-type: none"> Początek transkrypcji. Polimeraza RNA przyłącza się do promotora genu i powoduje miejscowe rozplecenie podwójnej helisy DNA. Wydłużanieła łańcucha RNA. Polimeraza RNA przesuwa się wzduż nici DNA, rozplatając ją i dobudowując kolejne nukleotydy do powstającej nici RNA. Zakończenie transkrypcji. Polimeraza RNA odłącza się od genu, a ukończona nić RNA zostaje uwolniona.
Modyfikacje potranskrypcyjne RNA	<ul style="list-style-type: none"> Składanie RNA. Modyfikacja budowy końców pre-mRNA: <ul style="list-style-type: none"> – przyłączenie czapeczki na końcu 5' – przyłączenie tzw. ogona poli(A) na końcu 3'.
Translacja – synteza białka	<ul style="list-style-type: none"> Powstały mRNA zostaje przetransportowany z jądra komórkowego do cytoplazmy. mRNA łączy się z rybosomem. Do kodonu AUG, czyli kodonu START, przyłącza się tRNA, który transportuje aminokwas – metioninę. Wydłużanie się łańcucha aminokwasów rozpoczyna się od przyłączenia następnego tRNA z aminokwasem. Wówczas rybosom łączy aminokwasy wiążaniem peptydowym. Następnie tRNA opuszcza rybosom, który przesuwa się na kolejny kodon. Proces ten powtarza się wielokrotnie, dzięki czemu łańcuch aminokwasów stopniowo się wydłuża. Ostatnia faza translacji. Rybosom przesuwa się wzduż mRNA do momentu napotkania jednego z kodonów STOP: UAA, UAG lub UGA. Rybosom odłącza się od mRNA, a uwolnione białko przyjmuje charakterystyczną dla siebie formę przestrzenną.
Modyfikacje potranslacyjne białek	<ul style="list-style-type: none"> Białko uzyskuje odpowiedni kształt, np. przez wycięcie pewnej liczby aminokwasów z łańcucha polipeptydowego lub przyłączanie do aminokwasów dodatkowych grup chemicznych (np. reszt cukrowych, lipidowych czy fosforanowych).

Prawa Gregora Mendla

Nazwa prawa	Treść	Stosunek fenotypowy w pokoleniu F ₂
I prawo Mendla (prawo czystości gamet)	W gametach allele tego samego genu występują zawsze pojedynczo.	3:1
II prawo Mendla (zasada niezależnej segregacji cech)	Cechy dziedziczone są niezależnie, ponieważ allele różnych genów są rozdzielane do gamet organizmów w sposób losowy.	9:3:3:1

Chromosomalna teoria dziedziczenia

Główne założenia	Stosunek fenotypowy w pokoleniu F ₂	Zastosowanie teorii do sporządzania mapy chromosomu
<ul style="list-style-type: none"> Geny znajdują się w chromosomach, gdzie zajmują tzw. locus genowe. Geny są ułożone w chromosomach liniowo. Geny znajdujące się w jednym chromosomie są nazywane genami sprzężonymi i zazwyczaj trafiają do tej samej gamety. Geny sprzężone mogą zostać rozdzielone na skutek crossing-over. 	3:1	<p>Na podstawie częstości c.o., którą mierzy się procentem występujących rekombinantów, można wnioskować o odległość genów w chromosomie.</p> <p>1% rekombinantów = 1% c.o. 1% c.o. = 1 cM (j.m.)</p>

Sposoby dziedziczenia cech

Liczba cech	Sposób dziedziczenia			Opis	Przykład
Jedna cecha	dziedziczenie jednogenowe	dwa allele genu	dominacja zupełna	Jeden z alleli jest dominacyjny, a drugi jest recesywny. Nie można odróżnić fenotypu heterozygoty od fenotypu homozygoty dominującej.	kolor kwiatów u grochu zwyczajnego
			dominacja niezupełna	Żaden z alleli nie dominuje w pełni nad drugim. Heterozygota ma fenotyp pośredni.	kolor kwiatów u wyżlinu
			kodominacja	Allele są równorzędne względem siebie. U heterozygoty oba białka kodowane przez te allele są wytwarzane jednocześnie.	grupy krwi układu MN u ludzi
		więcej niż dwa allele genu	allele wielokrotne	W populacji występują co najmniej trzy allele danego genu.	grupy krwi układu AB0 u ludzi
	dziedziczenie wielogenowe	geny kumulatywne		Są to geny odpowiedzialne zatworzenie jednej cechy (zwykle ilościowej). Ostateczny efekt fenotypowy jest sumą efektów działania poszczególnych genów.	wzrost i masa ciała
		geny dopełniające się		Dwa geny współdziałają ze sobą w wykształceniu jednej cechy.	czerwona barwa kwiatów groszku pachnącego
		geny epistatyczne i hipostatyczne		Jeden gen (epistatyczny) maskuje efekt działania innego genu (hipostatycznego).	barwa sierści u gryzoni
Wiele cech	dziedziczenie niezależne genów			Dziedziczenie zgodne z II prawem Mendla. Cechy dziedziczą się niezależnie.	kolor nasion i powierzchnia nasion u grochu zwyczajnego
	sprzężenie genów	geny położone na autosomach	Geny sprzężone znajdują się w jednym autosomie. Cechy warunkowane przez te geny zwykle dziedziczą się razem, czyli niezgodnie z II prawem Mendla.		kolor ciała i długość skrzydeł u muszki owocowej
			Geny sprzężone znajdują się w chromosomie płci (najczęściej w chromosomie X).		hemofilia, daltonizm
	plejotropia	Pojedynczy gen wpływa na ujawnienie się kilku cech genotypowych.			allel warunkujący żółtą barwę sierści u myszy

Zmienność organizmów

Rodzaj zmienności			Opis
Niedziedziczna	zmienność środowiskowa		Zróżnicowanie osobników mających taki sam genotyp, wynikające z przystosowania się ich do różnych warunków środowiska.
Dziedziczna	zmienność genetyczna	rekombinacyjna	Źródłem zmienności rekombinacyjnej są m.in.: niezależna (losowa) segregacja chromosomów, crossing-over, losowe łączenie się gamet podczas zapłodnienia, transpozony.
		mutacyjna	Źródłem tego typu zmienności są mutacje, czyli nagłe, skokowe zmiany w materiale genetycznym.

Podział zmienności genetycznej ze względu na charakter dziedziczonej cechy

ZMIENNOŚĆ GENETYCZNA	
Nieciągła	Ciągła
<ul style="list-style-type: none"> dotyczy cech jakościowych zwykle cechy są warunkowane przez pojedyncze geny można wyróżnić klasy osobników o wyraźnie różnych fenotypach np. barwa kwiatów, grupy krwi człowieka A, B, AB, 0 	<ul style="list-style-type: none"> dotyczy cech ilościowych zwykle cechy są warunkowane przez wiele genów (geny kumulatywne) wartość cechy jest stopniowana i trudno jest wyróżnić odrębne klasy np. wzrost, masa ciała, mleczność krów

Rodzaje mutacji

Kryteria podziału	Rodzaje mutacji	Opisy
Rodzaj komórek, w których dochodzi do zmiany	somatyczne	Zmiany zachodzące w DNA komórek somatycznych. Efekty danej mutacji somatycznej dotyczą jedynie osobnika, u którego ona wystąpiła, nie są więc dziedziczne.
	generatywne	Zmiany następujące w DNA komórek rozrodczych. Mutacje takie mogą zostać przekazane osobnikom następnego pokolenia, są więc dziedziczne.
Przyczyna mutacji	spontaniczne	Zmiany w obrębie DNA spowodowane błędami pojawiającymi się podczas jego replikacji.
	indukowane	Zmiany w obrębie materiału genetycznego, powstające w wyniku oddziaływanego na komórkę określonego czynnika fizycznego, chemicznego lub biologicznego, nazywanego czynnikiem mutagennym lub mutagenem.
Poziom organizacji materiału genetycznego, w którym dozło do powstania zmiany	genowe (punktowe)	Polegają na zmianie kolejności lub liczby nukleotydów w genie. W zależności od rodzaju zmian wyróżnia się: substytucje (tranzycje, transwersje), delekcje oraz insercje.
	chromosomalne	Zmiany w strukturze (budowie) i liczbie chromosomów. Do zmian strukturalnych zalicza się inwersje, translokacje, duplikacje i delekcje. Zmiany liczbowe to aneuploidie i poliploidie.

Choroby genetyczne jednogenowe (punktowe)

Choroba	Skutki mutacji	Objawy
Choroby dziedziczone autosomalnie recesywne		
Fenyloketonuria	Brak enzymu odpowiedzialnego za przekształcenia fenyloalaniny. Aminokwas ten jest gromadzony w organizmie i przetwarzany w toksyczny kwas fenylopirogronowy.	Ciężkie uszkodzenia układu nerwowego, a w konsekwencji upośledzenie rozwoju umysłowego i liczne objawy neurologiczne (m.in. napady padaczkowe).
Alkaptonuria	Brak jednego z enzymów biorących udział w przemianach tyrozyny. Prowadzi to do zwiększenia w tkankach stężenia kwasu homogentynowego i przedostawania się go do moczu.	Niebieskie zabarwienie moczu. U osób w średnim wieku stany zapalne i zmiany zwydrodneniowe stawów, powodujące bóle i ograniczenie ruchomości.
Albinizm (bielactwo)	Brak enzymu uczestniczącego w przemianie tyrozyny w barwniki – melaniny.	Białe włosy, bardzo jasna skóra i bezbarwne tęczówki oczu, nadmierna wrażliwość na promieniowanie słoneczne (m.in. światłowstręt i wzrost częstości występowania nowotworów skóry).
Galaktozemja	Brak enzymu odpowiedzialnego za przekształcenia galaktozy w glukozę. W efekcie zaburzeń metabolicznych dochodzi do gromadzenia w tkankach galaktozy oraz pośredniczych, toksycznych produktów jej przemian.	U niemowląt m.in. wymioty, biegunka. W zaawansowanym stadium choroby może dojść do zaćmy, a także poważnego uszkodzenia wątroby, nerek i mózgu.
Anemia sierpowata	Nieprawidłowa budowa hemoglobiny. Erytrocyty mają charakterystyczny sierpowaty kształt.	Główne objawy to niedokrwistość i niedotlenienie tkanek organizmu.
Mukowiscydoza	Wadliwa budowa kanałów chlorkowych w błonie komórkowej.	Objawy są ogólnoustrojowe, szczególnie widoczne w tkankach nabłonkowych układu oddechowego i pokarmowego. Tworzący się w nich gęsty i lepki śluz staje się przyczyną niewydolności tych układów.
Choroby dziedziczone autosomalnie dominująco		
Choroba Huntingtona	Choroba ośrodkowego układu nerwowego spowodowana mutacją genu kodującego białko nazywane huntingtyną. Nieprawidłowe białko jest odkładane m.in. w neuronach w postaci złogów białkowych, co przyczynia się do ich obumierania.	Zaburzenia psychiczne, postępujące otępienie umysłowe, a także zaburzenia ruchowe.
Achondroplazja	Genetycznie uwarunkowana postać niskorośłyści. Choroba ta najczęściej jest wynikiem nowo powstałej mutacji w genie kodującym receptor czynnika wzrostu fibroblastów.	Niski wzrost, skrócenie kończyn oraz liczne wady rozwojowe szkieletu.
Choroby dziedziczone recesywnie w sprzężeniu z pcią		
Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	Postępująca zwydrodneniowa choroba mięśni, spowodowana mutacją w genie kodującym białko strukturalne – dystrofinę.	Stopniowy zanik mięśni. Wraz z rozwojem choroby obserwuje się również niewydolność oddechową i krążeniową.
Hemofilia	Niedobór jednego z białek należących do czynników krzepnięcia krwi.	Długotrwałe i obfite krewienia.
Daltonizm (ślepotą barw)	Nieprawidłowa budowa światłoczułych barwników znajdujących się w czopkach.	Zaburzenie rozpoznawania barw (głównie czerwonej i zielonej).
Choroby dziedziczone dominująco w sprzężeniu z pcią		
Krzywica oporna na witaminę D (hipofosfatemię)	Choroba spowodowana uszkodzeniem genu kodującego białko enzymatyczne, występujące głównie w komórkach kości i zębów.	Deformacja szkieletu oraz brak szkliwa na zębach.

Choroby chromosomalne

Nazwa choroby	Przyczyna	Opis
Choroby spowodowane mutacjami strukturalnymi		
Przewlekła białaczka szpikowa	Translokacja pomiędzy chromosomem 9 (wykłada pochodzący od ojca) a 22 (wykłada pochodzący od matki). W efekcie chromosom 22 zawiera gen fuzyjny.	Gen fuzyjny koduje białko, którego aktywność sprawia, że komórki szpiku ulegają szybkim, niekontrolowanym podziałom mitotycznym, czego skutkiem jest nadmierne wytwarzanie leukocytów.
Choroby spowodowane mutacjami liczbowymi autosomów		
Zespół Downa	Trisomia – obecność dodatkowego chromosomu 21. Kariotyp: 47, XY + 21; 47, XX + 21.	Najbardziej powszechnie objawy tej choroby: skośne oczy, fałdy skórne na powiekach, płaski profil twarzy, często lekko spłaszczony tył głowy, małe, nisko osadzone uszy, krótkie w stosunku do długości tułowia kończyny, szerokie dlonie i stopy o krótkich palcach, obniżone napięcie mięśni, różny stopień upośledzenia umysłowego.
Zespół Edwardsa	Trisomia – obecność dodatkowego chromosomu 18. Kariotyp: 47, XY + 18; 47, XX + 18.	Mała masa noworodków, liczne wady budowy zewnętrznej oraz ciężkie wady rozwojowe narządów wewnętrznych (serca, nerek i in.).
Zespół Patau	Trisomia – obecność dodatkowego chromosomu 13. Kariotyp: 47, XY + 13; 47, XX + 13.	Liczne wady budowy, takie jak rozszczep wargi i podniebienia oraz anomalie kończyn, np. polidaktylia (większa liczba palców). Zwykle występują też nieprawidłowości w budowie serca, mózgowia i nerek.
Choroby spowodowane mutacjami liczbowymi chromosomów płci		
Zespół Turnera	Monosomia – brak jednego z chromosomów płci. Kariotyp: 45, X	Choroba dotykająca kobiety. Charakteryzuje ją niedorozwój wewnętrznych i zewnętrznych narządów płciowych, będący przyczyną niepłodności. U części chorych występują wrodzone wady serca, nerek i innych narządów. Jednym z charakterystycznych objawów jest nadmiar skóry na szyi.
Zespół Klinefeltera	Trisomia – obecność dodatkowego chromosomu X. Kariotyp: 47, XXY.	Choroba dotykająca mężczyzn. Chorzy mają niższe od normalnego stężenie testosteronu we krwi, a w konsekwencji – słabo zaznaczone męskie cechy płciowe. Występuje u nich również ginekomastia, a u części chorych obserwuje się inne nieprawidłowości, m.in. osteoporozę i rozmę płuc.

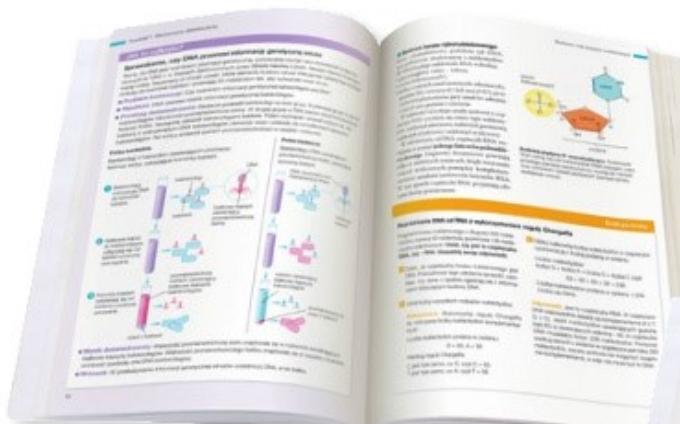
Choroby wieloczynnikowe

Choroby wieloczynnikowe (wielogenowe) – choroby, które powstają w wyniku mutacji zachodzących w wielu genach. Dziedziczy się jedynie skłonność do zapadania na nie, a zachorowanie zależy od trybu życia. Przykładami chorób wieloczynnikowych są cukrzyca, nadciśnienie i autyzm.

Biologia na czasie 3

Zakres rozszerzony

Podręcznik **Biologia na czasie 3** zawiera treści dotyczące mechanizmów dziedziczenia, biotechnologii molekularnej, ekologii oraz ewolucji organizmów. Szczególny nacisk położono w nim na umiejętności opisane w podstawie programowej. Pomogą Ci je wykształcić m.in. samouczki **Krok po kroku** oraz element **Jak to odkryto?**. Z kolei **Podsumowania** ułatwiają Ci kompleksowe powtórzenie materiału przed sprawdzianami.



Przykłady zastosowania biologii w praktyce

Element **Biologia w medycynie** przybliży Ci sposoby wykorzystywania wiedzy z zakresu biologii w leczeniu chorób człowieka.

Znajomość metodyki badań

i niezbędne umiejętności biologiczne

Element **Jak to odkryto?** pomoże Ci nauczyć się formułowania problemów badawczych, stawiania hipotez i wyciągania wniosków, a samouczki **Krok po kroku** pozwolą Ci wykształcić umiejętność rozwiązywania zadań biologicznych, m.in. z genetyki.



Infografiki – sposób na zrozumienie ważnych zagadnień biologicznych

Czytelne infografiki przedstawiają ważne zagadnienia biologiczne opisane w podstawie programowej. Pomogą Ci one zrozumieć m.in. procesy zachodzące w komórkach i organizmach oraz zależności między organizmami. Dzięki nim łatwiej też przyswoisz niezbędną wiedzę.

