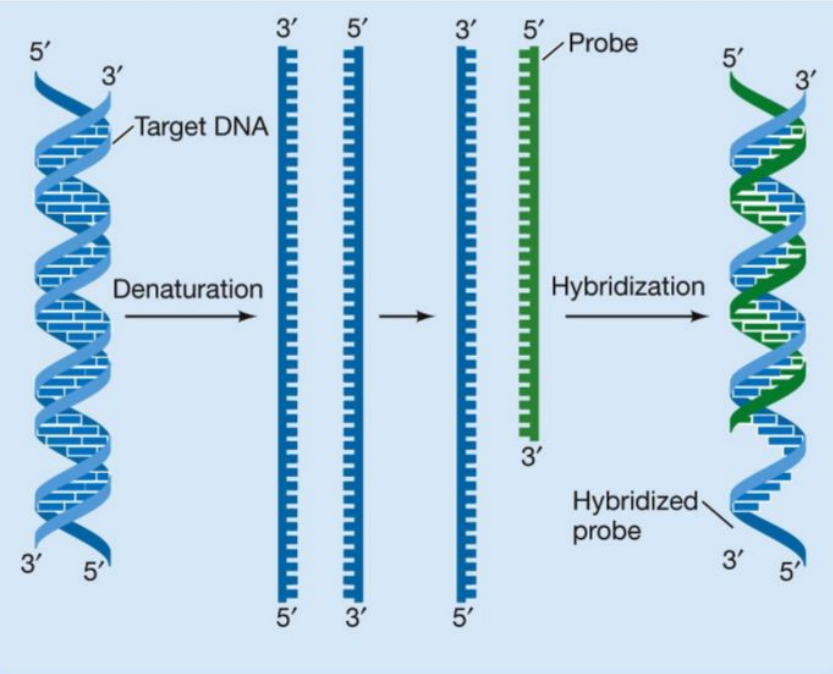


A 3D rendering of a DNA double helix structure. The main helix is blue and passes through the center of the frame. A segment of the upper strand is highlighted in red. In the background, several other DNA helices are visible but blurred, creating a sense of depth. The overall lighting is soft, highlighting the texture of the DNA strands.

ביטוי גנטי ומוטציות

אינטרונים ואקסונים



גנים המקודדים לחלבונים מכילים רצפים שאינם מקודדים. רצפים אלו נקראים אינטרונים. לאזורים המקודדים בגנום קוראים אקסונים.

האינטרונים התגלו ע"י היברידיזציה של mRNA בוגר (מסומן רדיואקטיבית) עם DNA המכיל את רצף הגן הכולל אינטרונים ועם DNA ללא אינטרונים.

ב-DNA ללא האינטרונים, ה-mRNA התחבר באופן מושלם ואילו ב-DNA עם האינטרונים, ה-mRNA נקשר ל-DNA כך שהאינטרון יצר לולאה שהוציאה אותו מהגדיל.

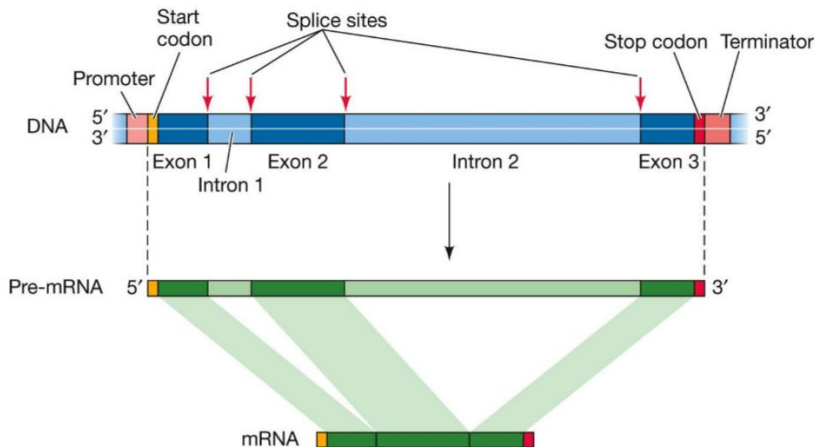
מקור האינטרונים לא ידוע וקיימות 2 תיאוריות המנסות להסביר זאת: intron early, intron late.

גם תפקיד האינטרונים אינו ידוע וגם בנוגע לתפקיד ישנן 2 תיאוריות: "שומרי מקום" ו-"גנים שהתנוונו".

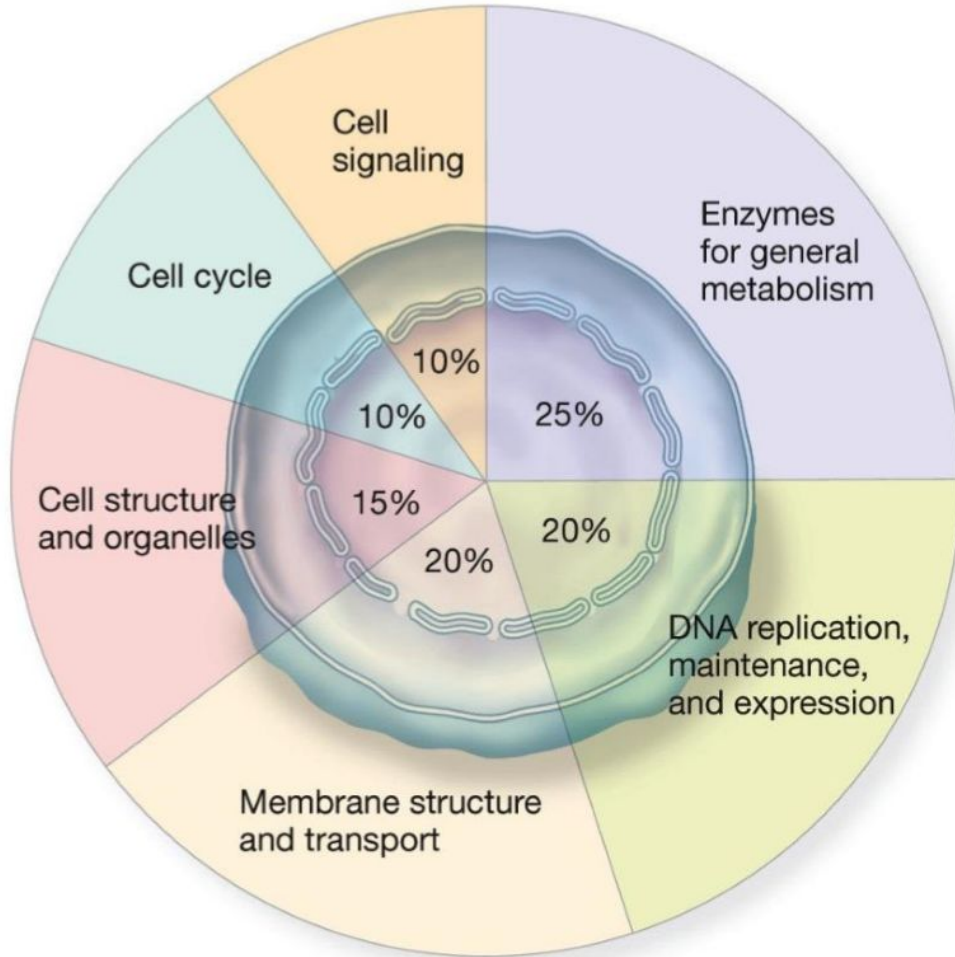
שחבור חלופי

אינטרונים מפריעים לרצף הגן לא משבשים אותו. בשחבור RNA, האינטרונים נחתכים החוצה והאקסונים מחוברים אחד לשני. בין כל אקסון לאינטרון ישנו רצף קונצנזוס (קונצנזוס הסכמה כללית) שמסמן לאנזימים היכן לחתוך. בסיוע של אנרגיה מ-ATP, חלבונים המשתתפים בתהליך יוצרים קומפלקס פעיל הקרוי spliceosome. הקומפלקס חותך את האינטרונים ומאחה את האקסונים. מקום תחילת החיתוך נקבע ע"י שינוי ה-AUG הראשון. באופן כזה, גן אחד יכול ליצור יותר מחלבון אחד. התעתיק הבוגר עובר דרך הנקבים בגרעין אל הציטוזול. ביטוי גנים חייב להיות מבוקר בדיוק רב מאוד. מספר דרכים מאפשרות בקרה זו:

- שעתוק
- יציבות ה-mRNA
- יציבות החלבון
- הפעלה או אי-הפעלה של החלבון



ביטוי חלבונים בתא



מוטציות וקיטלוגן

מוטציה - שינוי ברצף הנוקלאוטידים ב-DNA.
פנוטיפ - הביטוי הפיזי של תכונה גנטית באורגניזם.

קיטלוג על פי סוג התא שבו מתרחשת המוטציה:

מוטציה סומאטית	מתרחשות בתאים בוגרים באורגניזם, מוטציות אלה אינן עוברות בתורשה (תא סומאטי = תא שאינו תא מין).
מוטציה בתא מין	מתרחשות בתאים המייצרים תאי מין, מוטציות אלה עוברות לרוב בתורשה.

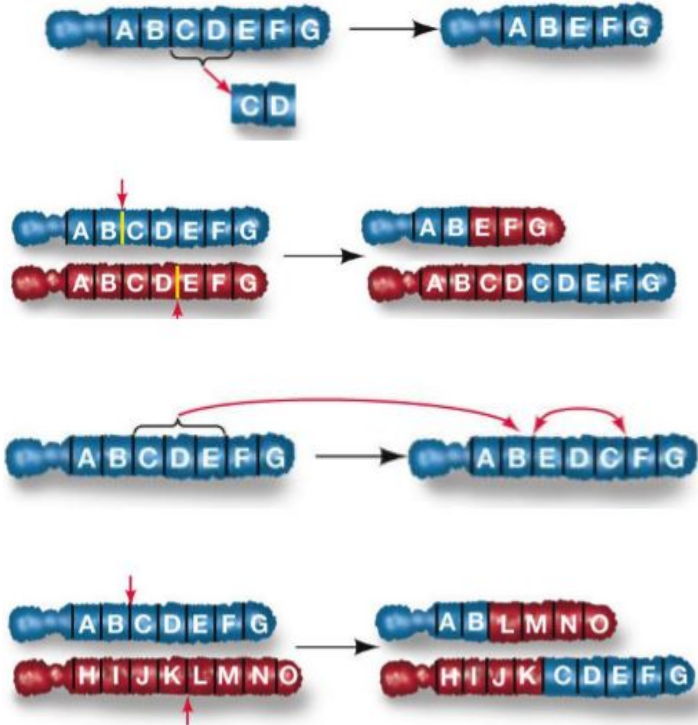
קיטלוג מוטציות על פי מידת השפעתן:

מוטציה נקודתית	נובעות מהחלפה/הוספה/החסרה של בסיס או כמה בסיסים.
מוטציה/אברציה כרומוזומלית	נובעות משינויים בחלק מכרומוזום.

סוגי מוטציות נקודתיות

- מוטציות silent - בסיס משתנה אבל רצף חומצות האמינו הסופי לא משתנה.
- מוטציות missense - בסיס משתנה והחומצה האמינית שהייתה אמורה להתקבל מוחלפת בחומצה אמינית אחרת.
- מוטציות nonsense - בסיס משתנה והחומצה האמינית שהייתה אמורה להתקבל מוחלפת בקודון עצירה.
- מוטציות frame shift - בסיס יחיד יוצא או נכנס באמצע המולקולה מה שגורם לתרגום שגוי של כל חומצות האמינו מהנקודה הזו והלאה (לרוב החלבון הסופי יהיה לא פעיל).

סוגי מוטציות כרומוזומליות



- החסרה - חסר של אזור בכרומוזום. לרוב התוצאות חמורות.
- הכפלה - כאשר כרומוזומים הומולוגיים "נשברים" באזורים שונים והחיבור נעשה עם כרומוזום אחד.
- היפוך - אזור שהתנתק וחובר אך עבר היפוך.
- טראנסלוקציה - אזור שלם בכרומוזום עובר לכרומוזום אחר. יכול לגרום לחסרים או הכפלות. יהיו בעיות במיזזה בגלל שאין אפשרות לזווג כרומוזומים.

יתרונות במוטציות

- מוטציות מספקות חומרים חדשים לאבולוציה.
- מוטציה עלולה להזיק, אך גם להועיל בכך שתיתן יתרון לאורגניזם (כפי שניתן ללמוד ממחקריו של דרווין).
- במקרים מסוימים, מוטציה עשויה לסייע בהתאמת האורגניזם לסביבתו (כפי שניתן ללמוד ממחקריו של דרווין).