

# Replikace a exprese genetické informace - dokončení

*Na počátku  
bylo Slovo...*

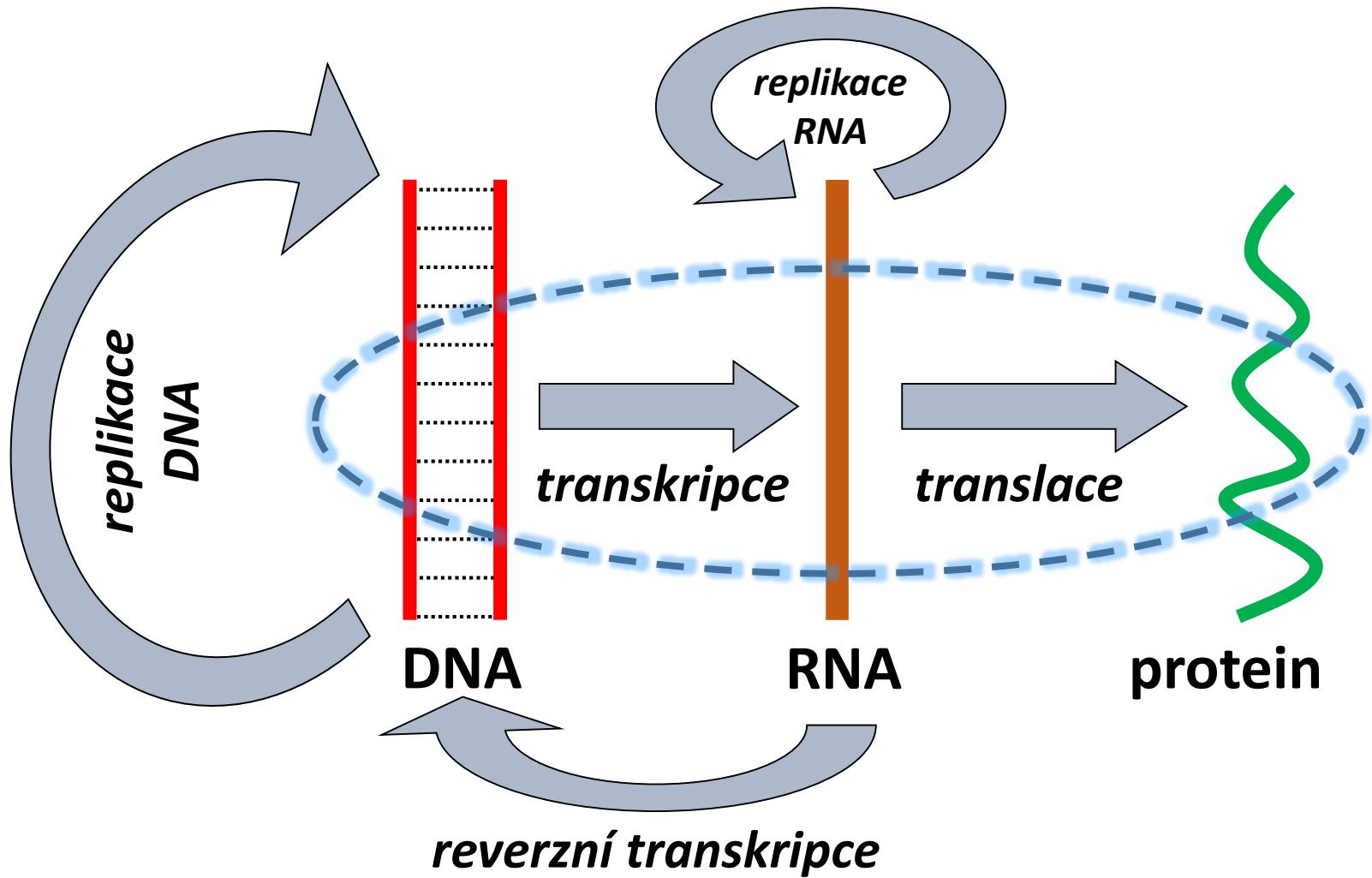
Transkripce, translace, genetický kód;  
struktura genu; epigenetika

Eduard Kočárek

zimní semestr 2025/2026

Barokní socha sv. Jana Evangelisty (Zelená Hora u Žďáru nad Sázavou)

# Ústřední (centrální) dogma molekulární biologie



# Gen

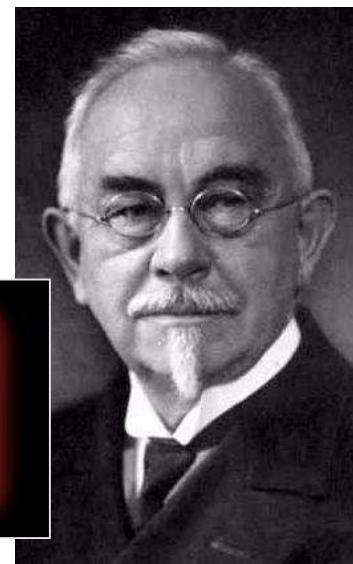
- Úsek DNA (specifická sekvence nukleotidů) obsahující informaci pro syntézu určitého genového produktu, tedy:

➤proteinu  
➤funkční RNA (která již nepodléhá translaci)

- Název „gen“ zavedl v roce 1905 dánský genetik Wilhelm Johannsen.

➤(Předtím používán pro hypotetický materiální nosič dědičných znaků pojem „*pangen*“, jehož zkrácením vznikl „gen“.)

Wilhelm Johannsen  
(1857 – 1927)

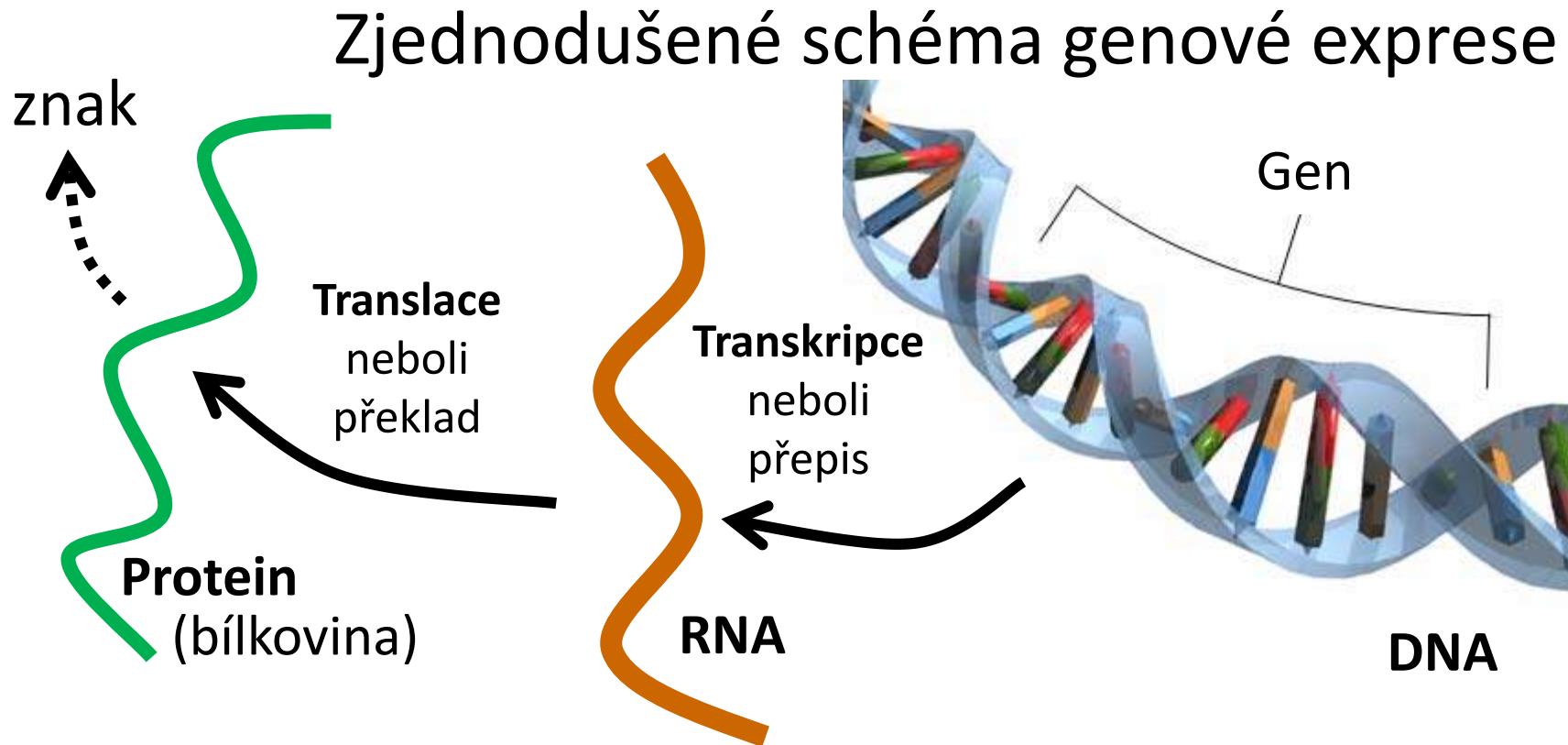


Concept of  
Gemmules  
(C. Darwin)

Pangenes  
(Hugo de Vries)

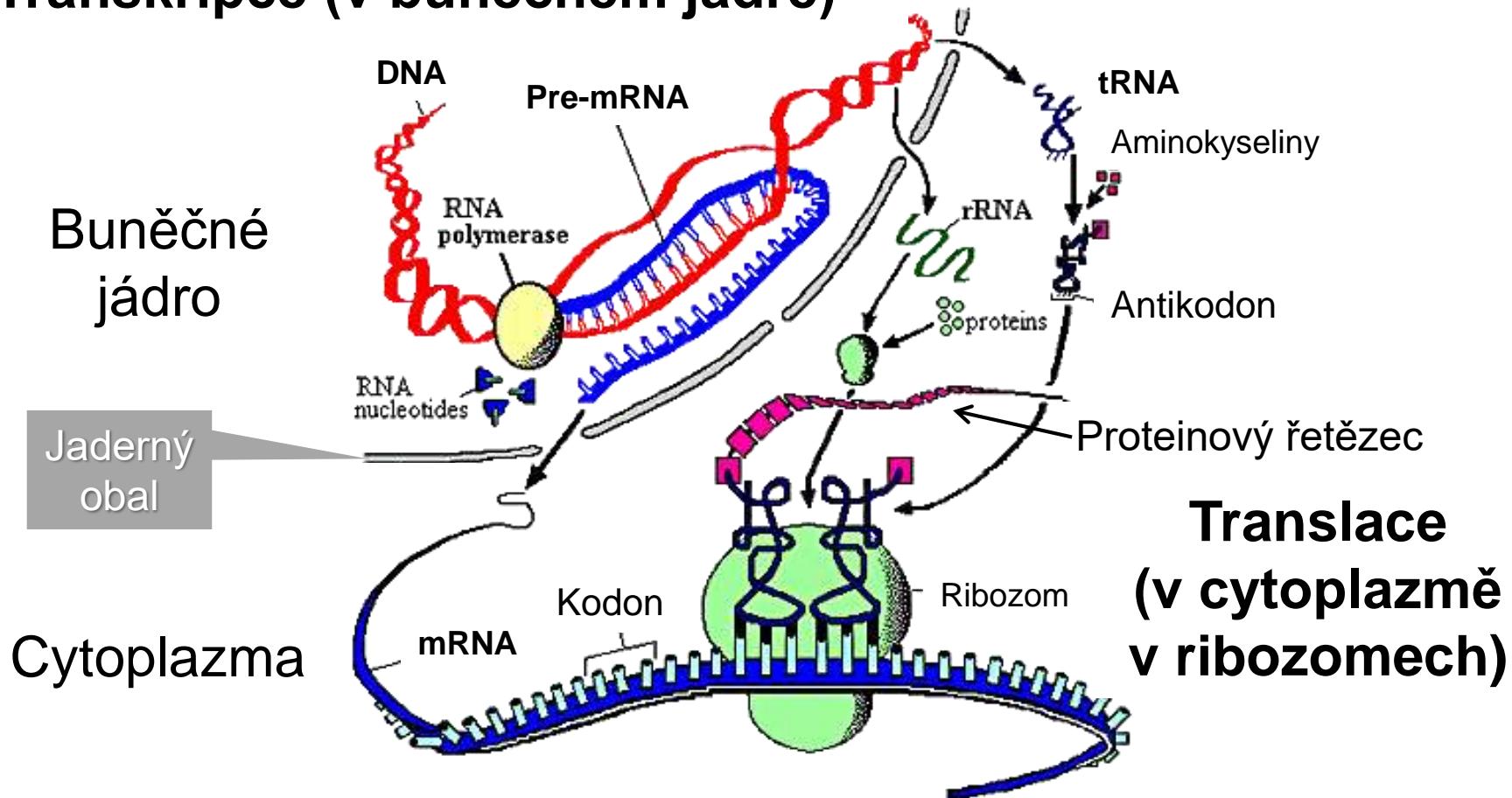
Gene  
(W. Johannsen)

Gen je úsek DNA a má specifickou sekvenci nukleotidů. Tato sekvence určuje stavbu RNA, popř. proteinu, které jsou daným genem kódovány.



# Transkripce a translace v lidské buňce (velmi zjednodušeno)

## Transkripce (v buněčném jádře)





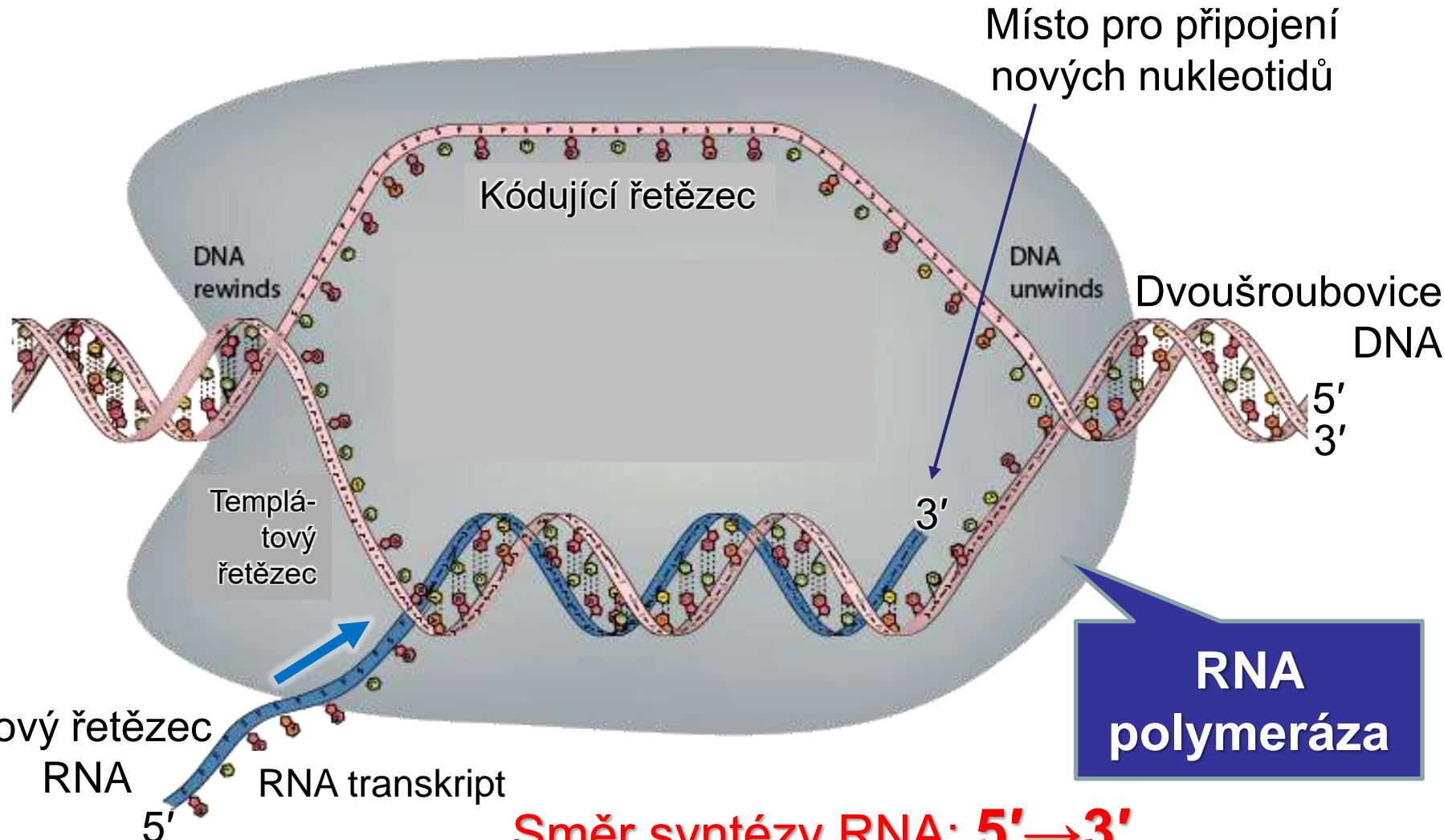
# Transkripce

neboli

# síděd

Jelení jezírko (jižní Šumava)

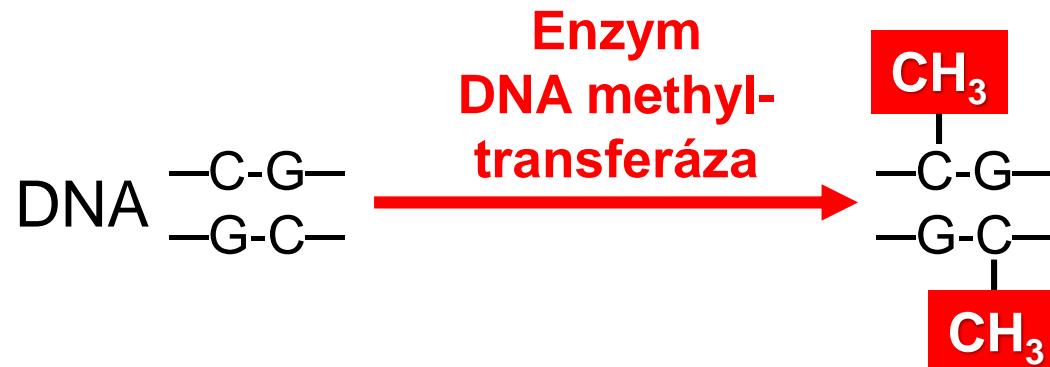
# Transkripce neboli přepis



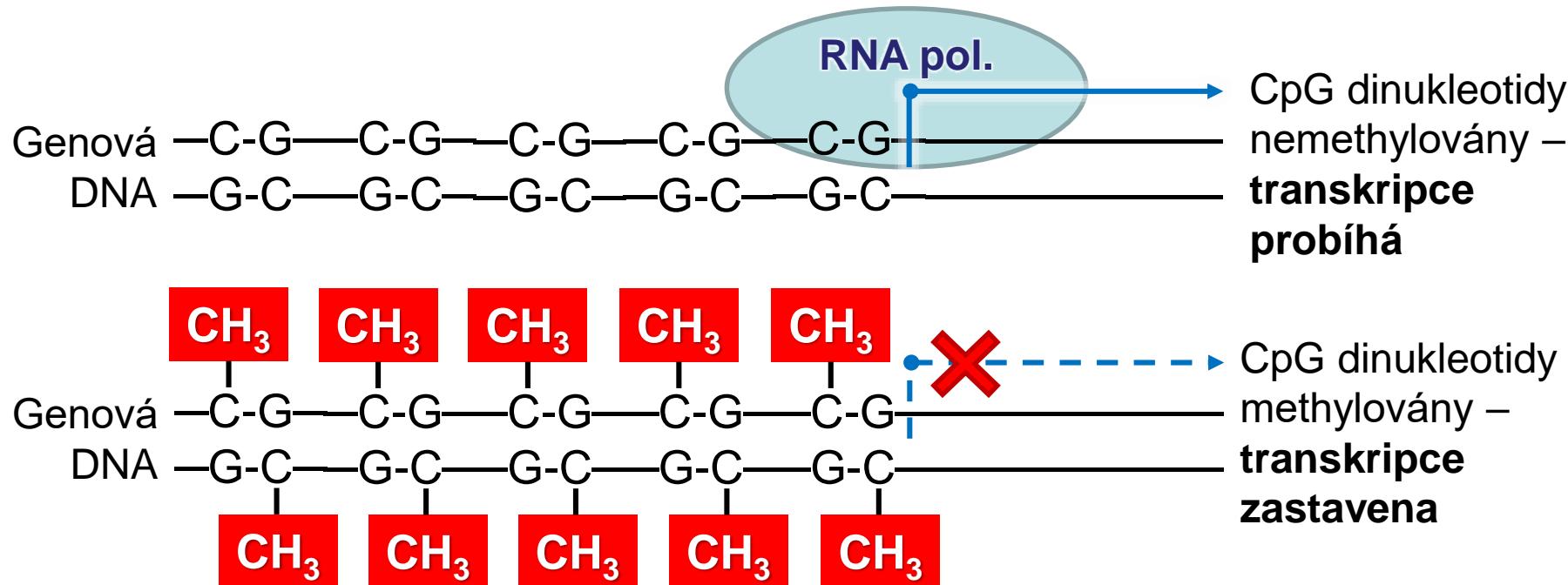
**Směr syntézy RNA:  $5' \rightarrow 3'$   
(tedy stejný jako při replikaci DNA)**

# Methylace CpG dinukleotidů rozhoduje o tom, zda bude gen transkribován – základ epigenetiky.

Základní schéma methylace DNA



Zjednodušené schéma vztahu mezi methylací CpG dinukleotidů a genovou expresí



# Epigenetika

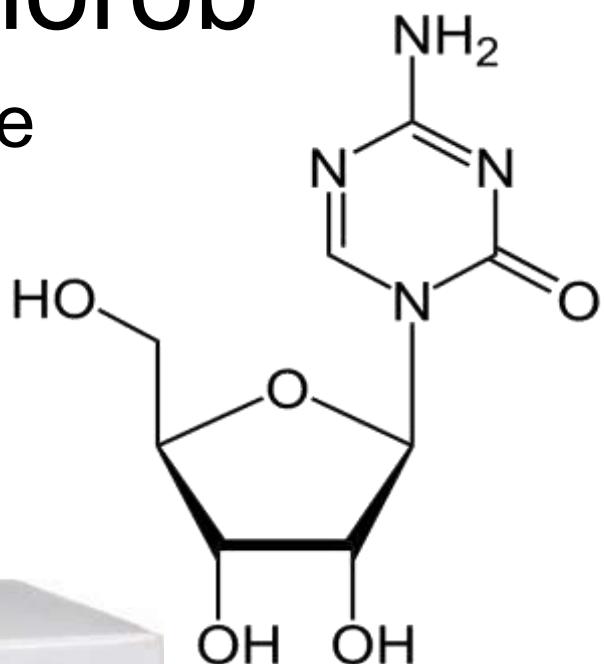
- Zabývá se jevy, kdy vznik či změna dědičného znaku nejsou vyvolány změnou nukleotidové sekvence DNA, nýbrž se **změnou epigenetickou**, zejména:
  - Methylací DNA.
  - Chemickou modifikací bílkovin v jádře.
  - ... a mnoha dalšími procesy.
- Obecněji zkoumá **jakékoliv změny genové exprese**, které nejsou vyvolány změnou (**mutací**) DNA.

# K čemu jsou znalosti o methylaci DNA a dalších epigenetických procesech dobré?

- Epigenetické změny mohou měnit **projevy geneticky podmíněných chorob**, někdy závisí na tom, zda pacient získá poškozený gen od matky nebo od otce (tzv. **genomický imprinting**).
- Epigenetické změny se uplatňují při **vzniku i dalším rozvoji nádorů**.
- Některé nádorotvorné látky neboli **karcinogeny** mění methylaci genů řídících buněčné dělení.
- Možnost **epigenetické léčby** psychiatrických, nádorových a možná i jiných chorob (zastavení exprese určitých genů).
- Úvahy o možném vztahu množství a kvality potravy a jiných vnějších faktorů k methylaci DNA – není methylace některých genů dědičná?

# Možnost epigenetické léčby nádorových chorob

- Cíl: zpravidla zastavení exprese určitých genů
- např. **5-azacytidin** (Vidaza), používá se při léčbě některých zhoubných onemocnění krevních buněk.



# Transkribuje se pouze část genu, aneb jak vůbec vypadá lidský gen?

Nepřepisuje se do RNA, ale vážou se na něj transkripční faktory, které ukazují RNA polymeráze, odkud má začít transkripci.

Gen

Transkribovaný úsek



hnRNA = heterogenní  
nukleární RNA

pre-mRNA neboli hnRNA  
(primární transkript)

mRNA = messenger  
RNA (kóduje bílkovinu)

Transkripce



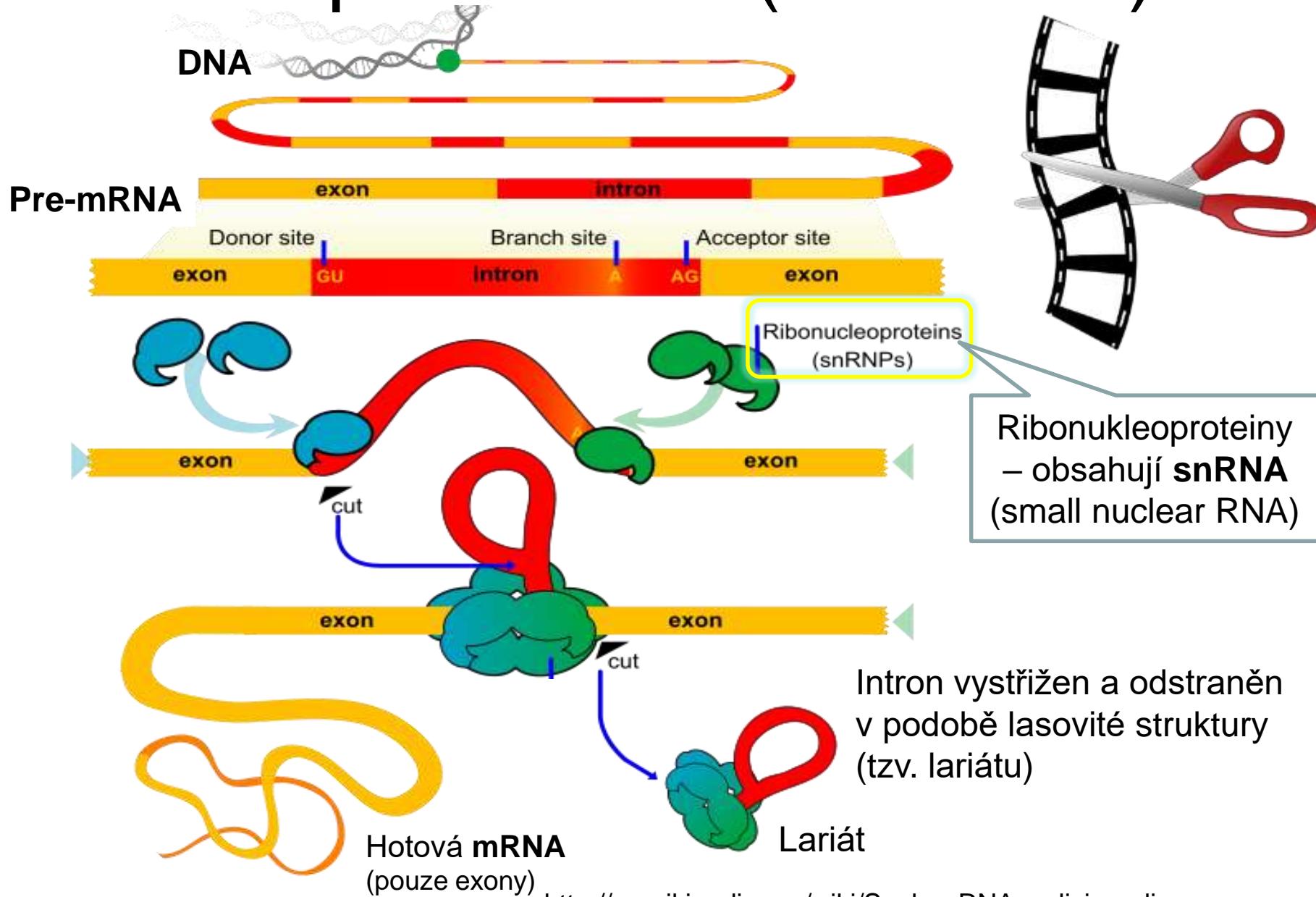
Posttranskripční modifikace:  
sestřih neboli *splicing*



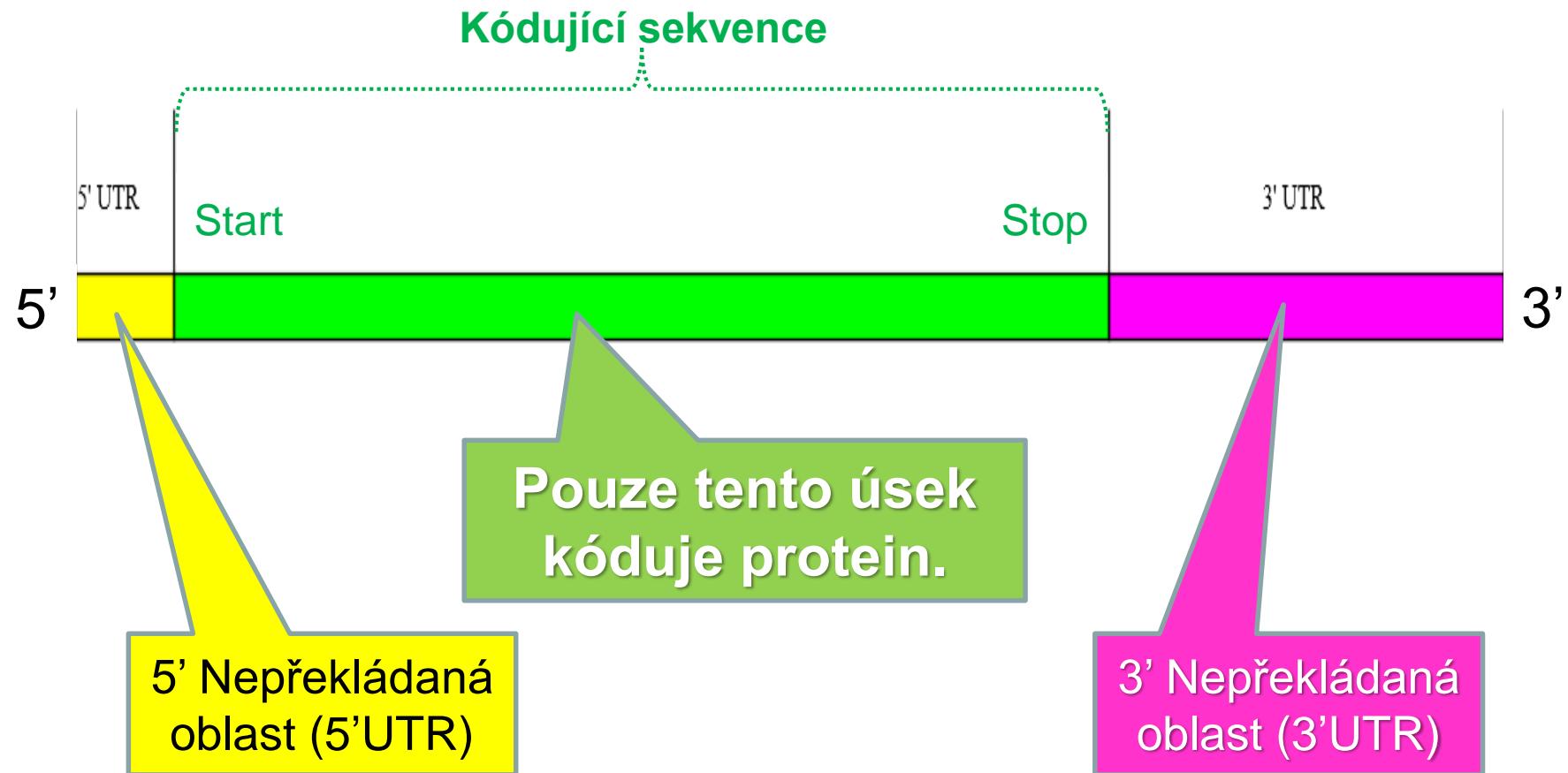
Pouze tato část je překládána do proteinu.

**UTR** – nepřekládané oblasti neboli *untranslated regions* (blíže viz translace)

# Sestřih pre-mRNA (= hnRNA)



# Struktura lidské mRNA

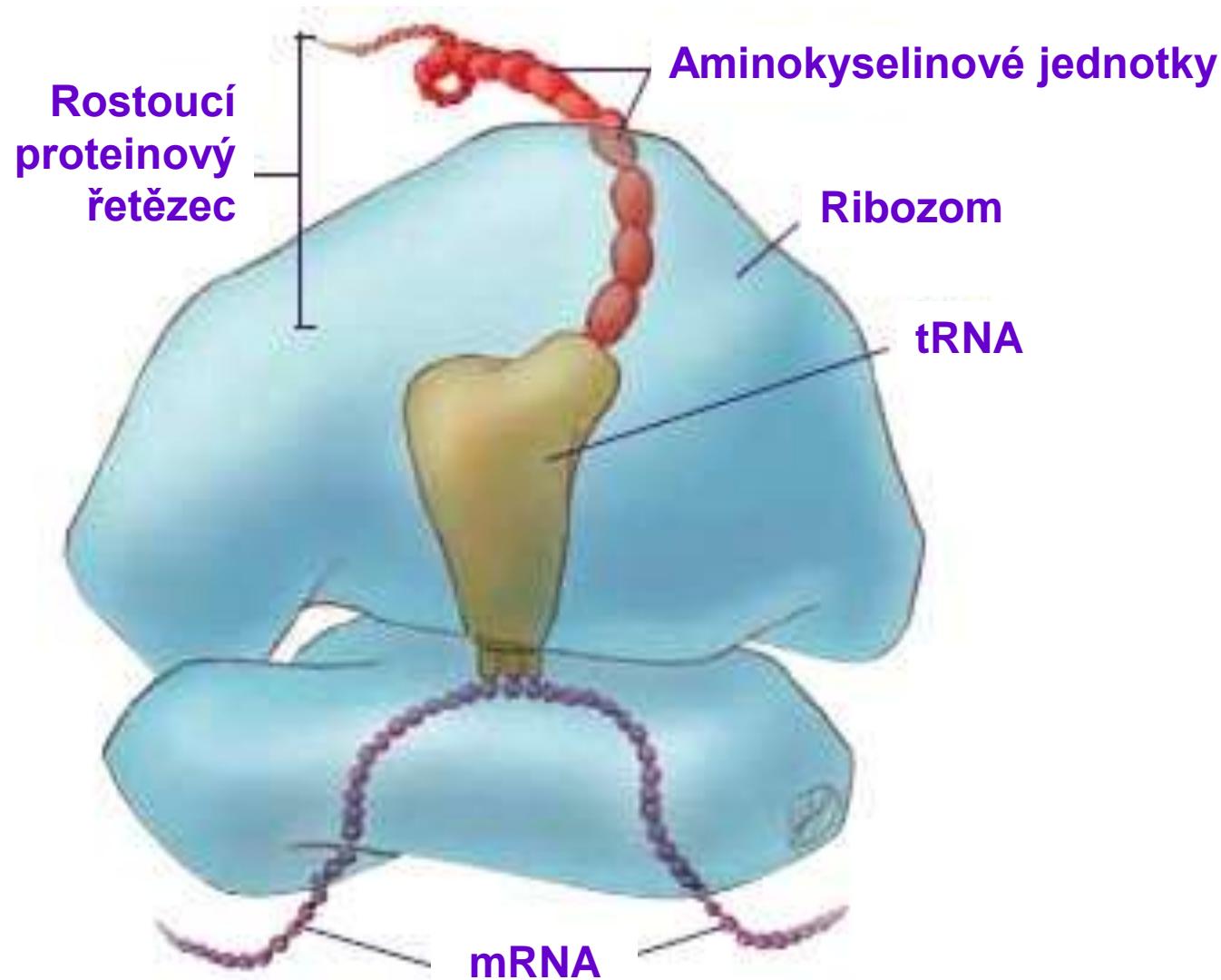


K čemu slouží nepřekládané oblasti? Přispívají ke správnému připojení k ribozomu a jsou cílovými úseky pro regulaci translace.

# Translace neboli překlad

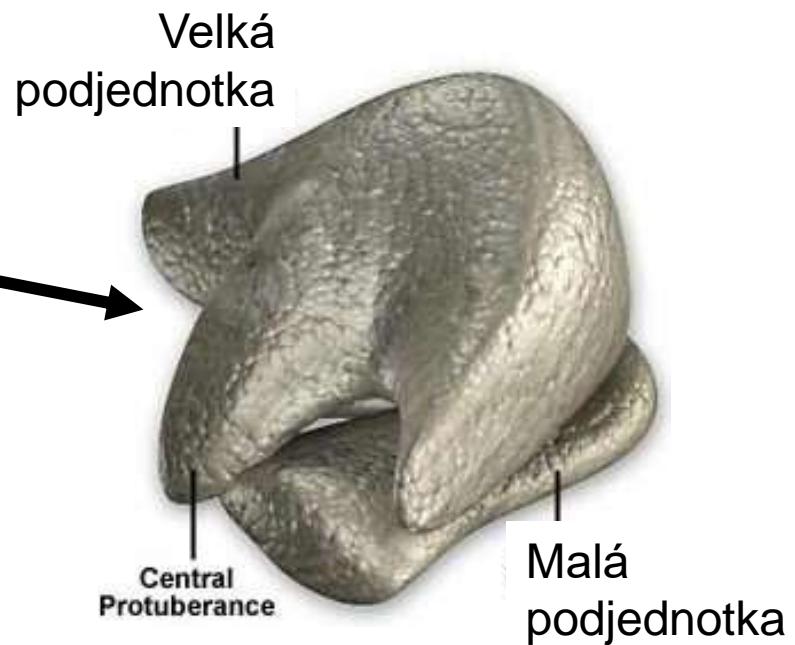
Kopie Rosettského kamene  
(muzeum Žďár nad Sázavou)

# Při translaci vzniká protein



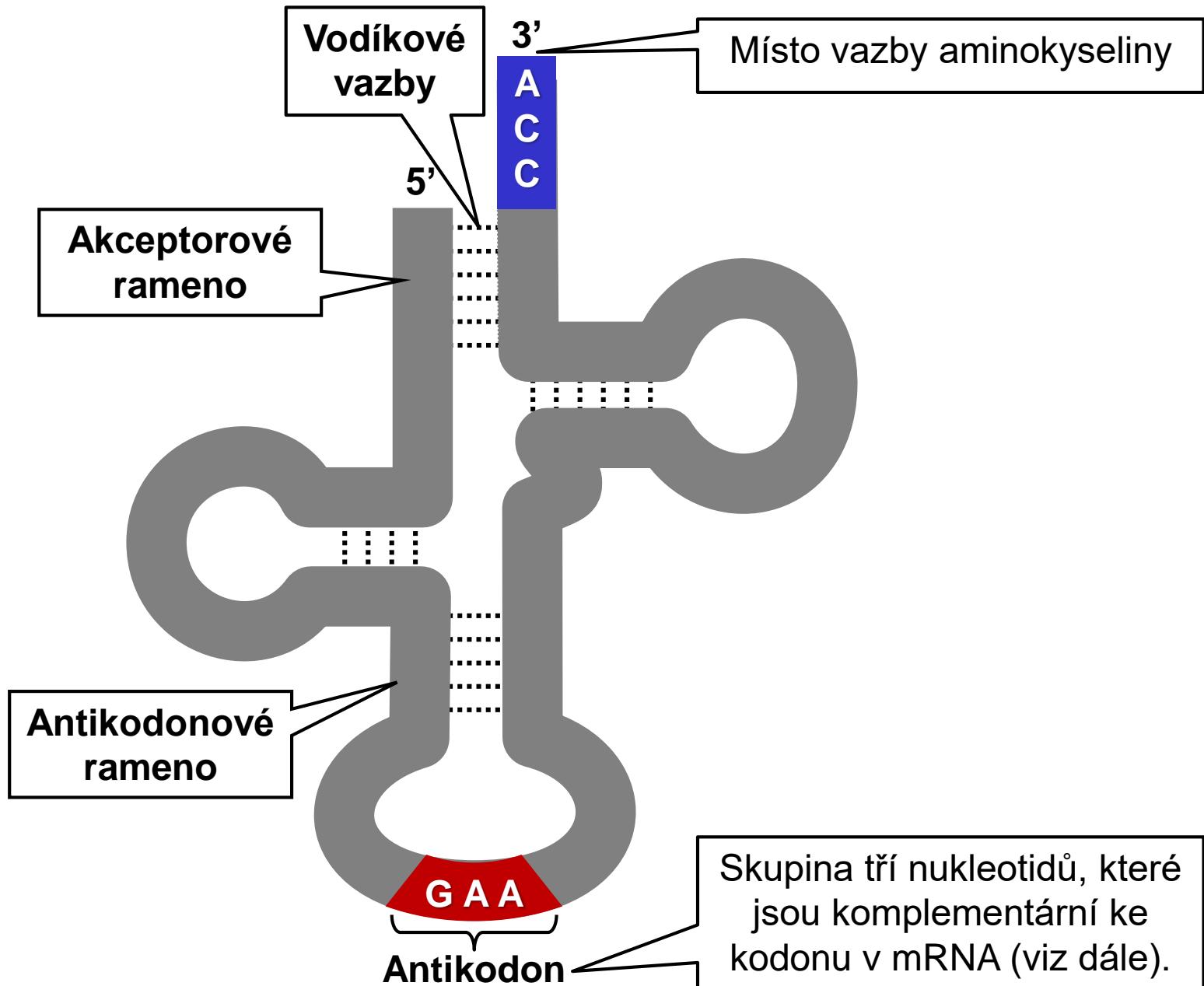
# Co potřebuje buňka k translaci?

- Ribozomy
- Transferové RNA
- Specifické proteiny

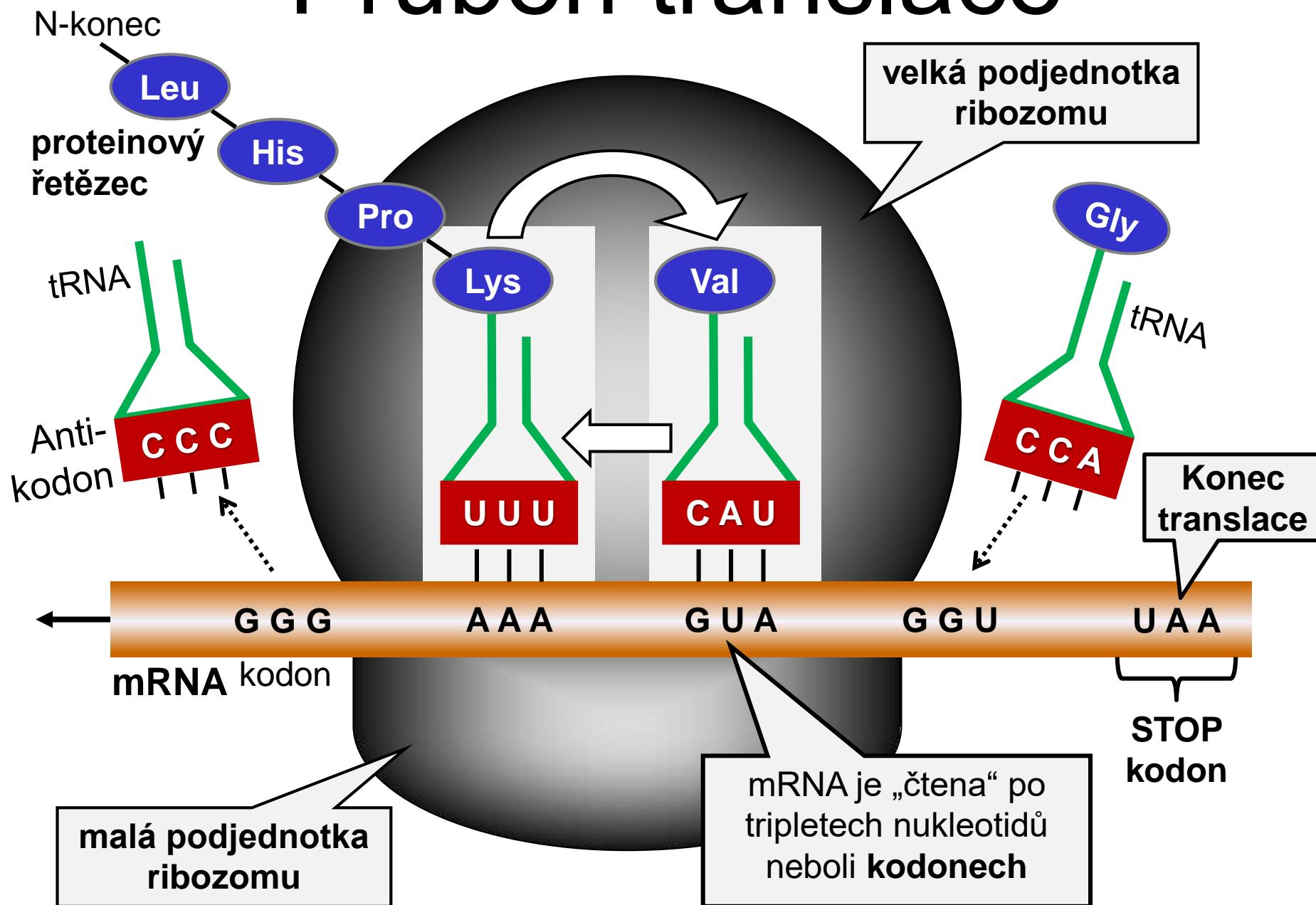


Ribozomy jsou přítomny u prokaryot i u eukaryot, ale liší se velikostí.

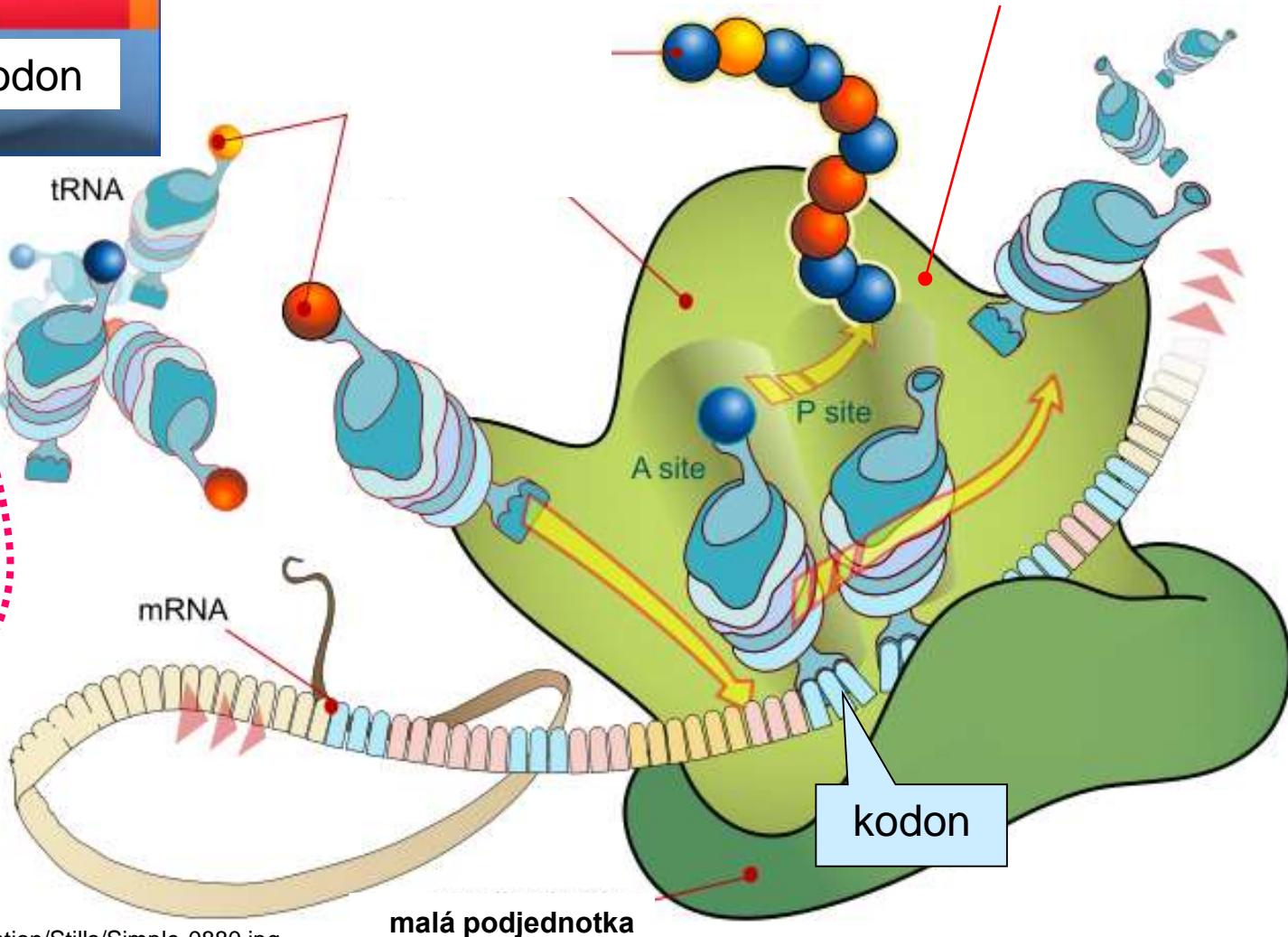
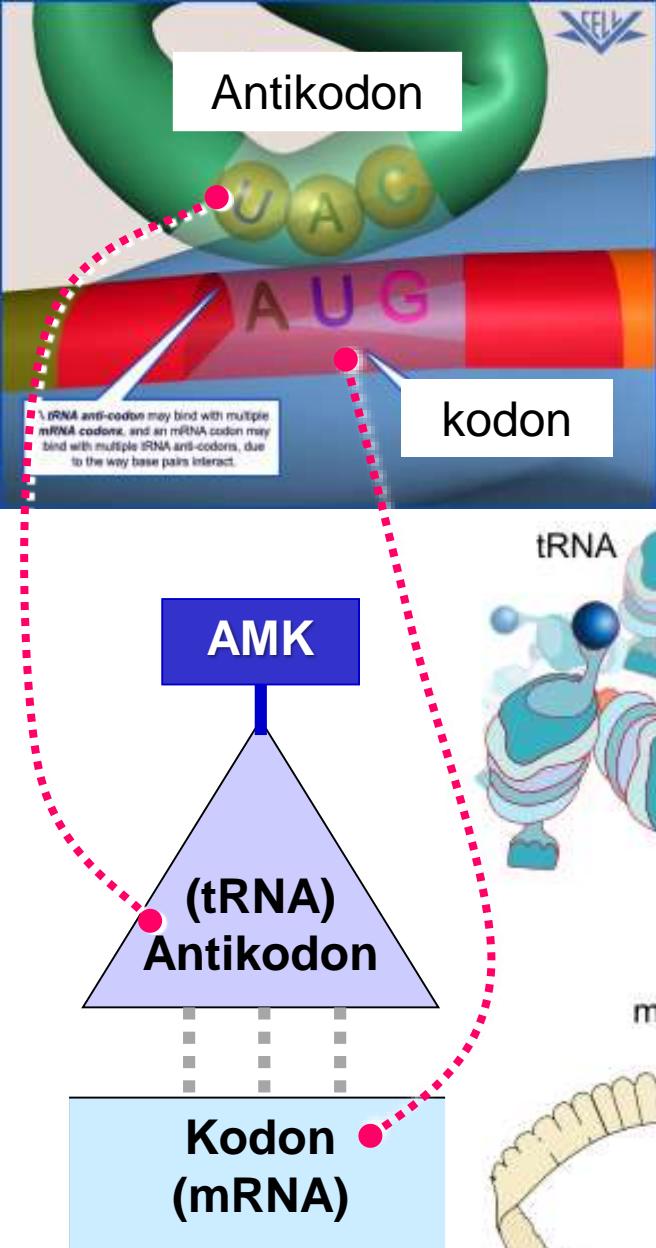
# Struktura transferové RNA (tRNA)



# Průběh translace

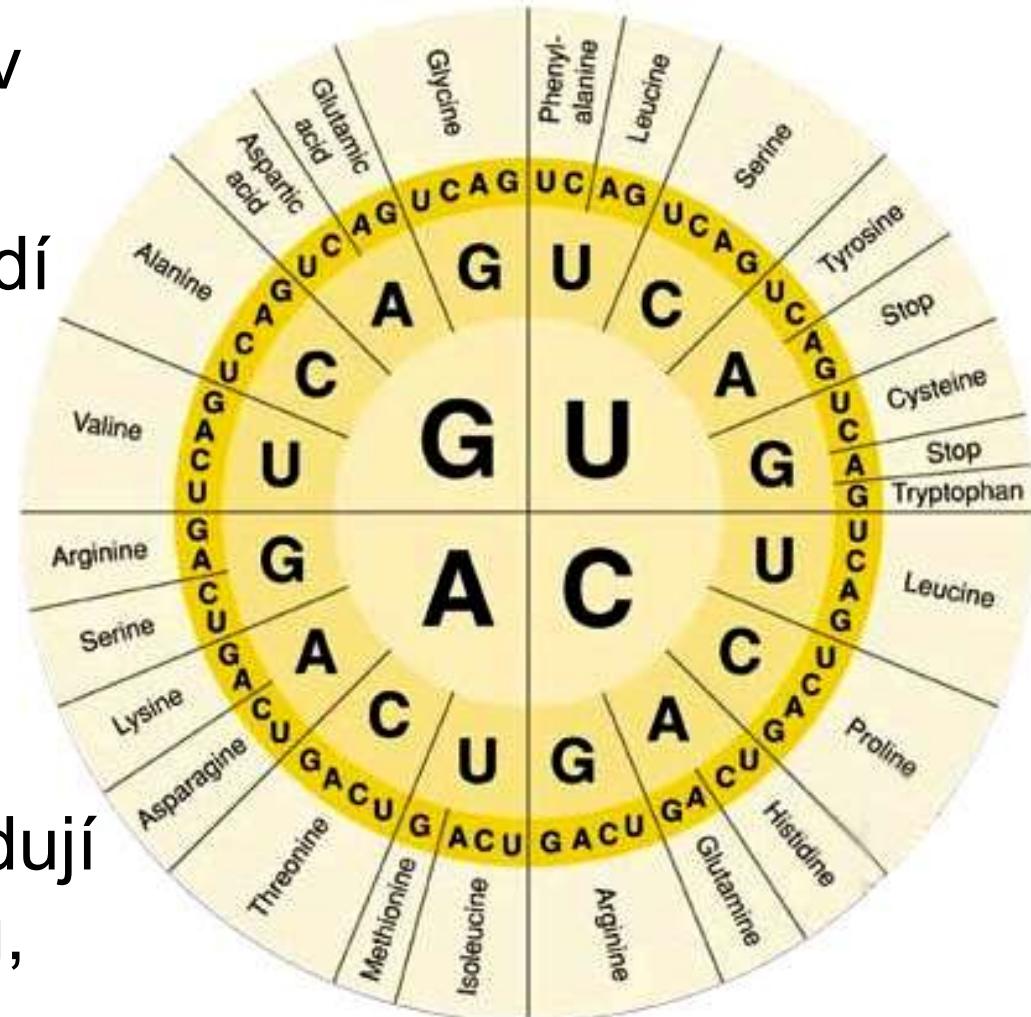


# Translace v detailu



# Zařazení aminokyselin při translaci probíhá podle genetického kódu

- Tři nukleotidy (triplet) v mRNA = jeden kodon.
- Téměř každý kodon řídí zařazení jedné aminokyseliny.
- 1 iniciační kodon – kóduje methionin, **začíná translaci**.
- 3 stop kodony – nekódují žádnou aminokyselinu, ale **končí translaci**.



# Tabulka genetického kódu

		2. nukleotid					
		U	C	A	G		
1. nukleotid	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } UCA }	UAU } Tyr UAC }	UGU } Cys UGC }	U }	
	C	CUU } CUC } CUA } Leu CUG }	CCU } CCC } CCA }	CAU } His CAC }	CGU } CGC }	U }	
	A	AUU } AUC } Ile AUA }	ACU } ACC }	AAU } Asn AAC }	AGU } Ser AGC }	C }	
	G	AUG Met	ACA } ACG }	AAA } Lys AAG }	AGA } Arg AGG }	A }	
		3. nukleotid					
		GUU }	GCU }	GAU }	GGU }	U }	
		GUC }	GCC }	GAC }	GGC }	C }	
		GUA }	GCA }	GAA }	GGA }	A }	
		GUG }	GCG }	GAG }	GGG }	G }	

# Genetický kód je:

- **Tripletový** – zařazení každé aminokyseliny je řízeno trojicí nukleotidů (kodonem).
- **Nepřekryvný** – je čten lineárně po tripletech bez překryvů a bez přerušení.
- **Degenerovaný neboli redundantní** – jedna aminokyselina je kódována větším počtem tripletů (kodonů) – **ale nikoli naopak**.
- **Univerzální** – tj. až na drobné odchylky společný všem živým organismům .

# Co je a co **není** genetický kód?

- Genetický kód **NENÍ** totožný s genomem, popř. s genetickým materiélem atd.

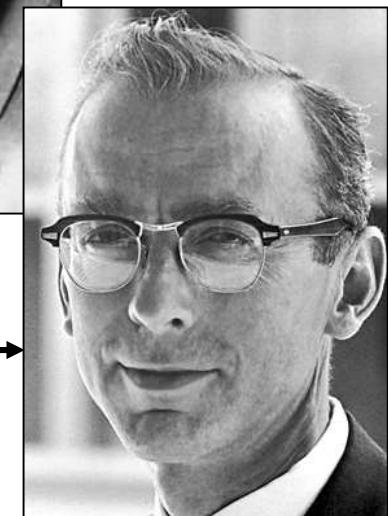
Senzace!!! Vědci objevili genetický kód!!!

- Genetický kód **JE** soubor pravidel, resp. „šifrovací tabulka“ nebo jazyk, ale nelze ho ztotožňovat s jakýmkoli hmotnými nosiči genetické informace.



# Objevitelé genetického kódu (na počátku 60. let 20. století)

- Marshall Warren **Nirenberg** →
- Har Gobind **Khorana** →
- Robert William **Holley**
- Zčásti i F. H. C. **Crick**
- ...a další

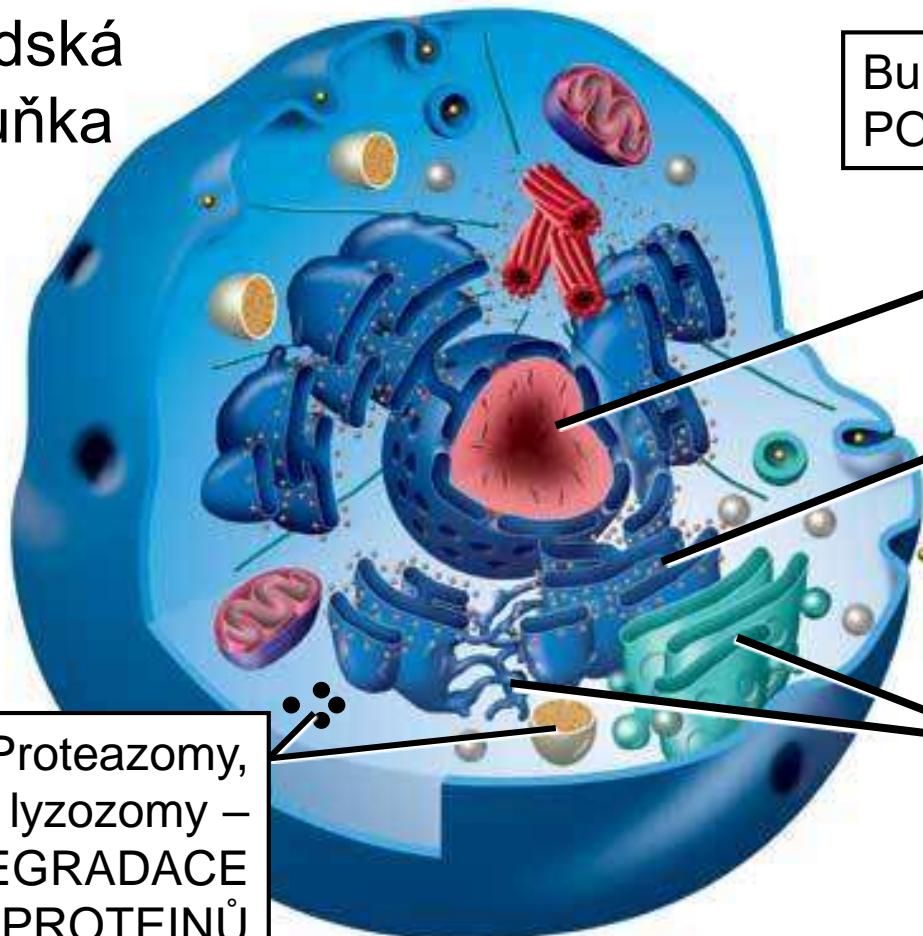


# Postranslační modifikace

- Chemická modifikace proteinů po skončení translace.
- Protein se mění na aktivní formu.
- Chemické úpravy: připojení uhlovodíkových skupin (alkylace, zejména methylace), připojení cukerných zbytků (glykosylace), připojení OH-skupin (hydroxylace), připojení fosfátové skupiny (fosforylace), odštěpení částí řetězců atd.
- Úprava 3D struktury proteinové molekuly (účastní se **chaperony**).

# Buněčná lokalizace jednotlivých procesů proteosyntézy u člověka

Lidská  
buňka



Buněčné jádro – TRANSKRIPCE,  
POSTTRANSKRIPČNÍ MODIFIKACE

Ribozomy v hrubém  
endoplazmatické retikulu a v  
cytoplazmě - TRANSLACE

Proteazomy,  
lyzozomy –  
DEGRADACE  
PROTEINŮ

Hladké endoplazmatické  
retikulum, Golgiho komplex –  
POSTTRANSLAČNÍ  
MODIFIKACE, TRANSPORT

# Na shledanou!

Podzim na vinici v Praze-Troji