

Spis treści

Rozdział 1. Genetyka molekularna

1.1. Gen a genom. Budowa i rola kwasów nukleinowych	6
1.2. Kod genetyczny	13
1.3. Ekspresja genów	17
Podsumowanie	21
Sprawdź, czy już umiesz!	23

Rozdział 2. Genetyka klasyczna

2.1. I prawo Mendla. Krzyżówka testowa	26
2.2. II prawo Mendla	33
2.3. Inne sposoby dziedziczenia cech	37
2.4. Chromosomowa teoria dziedziczenia	43
2.5. Dziedziczenie płci. Cechy sprzężone z płcią	48
2.6. Zmienność organizmów. Mutacje	53
2.7. Choroby i zaburzenia genetyczne człowieka	59
Podsumowanie	65
Sprawdź, czy już umiesz!	67

Rozdział 3. Biotechnologia

3.1. Biotechnologia tradycyjna	70
3.2. Podstawowe techniki inżynierii genetycznej	76
3.3. Organizmy zmodyfikowane genetycznie	80
3.4. Biotechnologia molekularna – szanse i zagrożenia	86
Podsumowanie	95
Sprawdź, czy już umiesz!	97

Rozdział 4. Ewolucja organizmów

4.1. Źródła wiedzy o ewolucji	100
4.2. Dobór naturalny – główny mechanizm ewolucji	107
4.3. Ewolucja na poziomie populacji. Specjacja	112
4.4. Historia życia na Ziemi	118
4.5. Antropogeneza	125
Podsumowanie	132
Sprawdź, czy już umiesz!	134

Rozdział 5. Ekologia i różnorodność biologiczna

5.1. Organizm w środowisku. Tolerancja ekologiczna	136
5.2. Cechy populacji	142
5.3. Rodzaje oddziaływań między organizmami	148
5.4. Funkcjonowanie ekosystemu	155
5.5. Czym jest różnorodność biologiczna?	163
5.6. Ochrona różnorodności biologicznej	173
Podsumowanie	181
Sprawdź, czy już umiesz!	183
Sprawdź, czy już umiesz! – klucz odpowiedzi	185
Przydatne terminy	188
Indeks	190



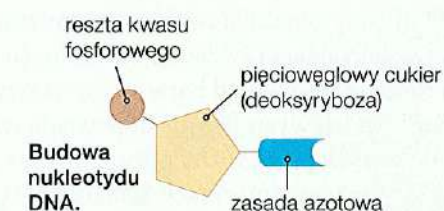
1. Genetyka molekularna

To było w szkole podstawowej!

- ✓ Genetyka – nauka zajmująca się dziedziczeniem cech i zmiennością organizmów.
- ✓ Kwas deoksyrybonukleinowy (DNA) jest nośnikiem informacji genetycznej.



Cząsteczka DNA ma postać podwójnej helisy – dwóch spiralnie skręconych nici.



- ✓ Komórki prokariotyczne (beźjądrowe) nie mają jądra komórkowego. Są to komórki bakterii. Komórki eukariotyczne (jądrowe) mają jądro komórkowe. Są to komórki roślin, zwierząt, protistów i grzybów.
- ✓ Komórka diploidalna ma w jądrze komórkowym podwójny zestaw chromosomów (2n). Diploidalne są komórki budujące ciało. Komórka haploidalna ma w jądrze komórkowym pojedynczy zestaw chromosomów (n). Haploidalne są komórki rozrodcze.

1.1.

Gen a genom. Budowa i rola kwasów nukleinowych

Zwróć uwagę na:

- definicję genu i genomu,
- budowę i funkcje DNA,
- przebieg i znaczenie replikacji DNA,
- budowę, rodzaje oraz funkcje RNA.

O cechach i funkcjonowaniu organizmów decyduje ich materiał genetyczny. Stanowi go DNA, czyli kwas deoksyrybonukleinowy. DNA jest nośnikiem informacji genetycznej zakodowanej w genach. To dzięki niemu m.in. dziedziczymy cechy po naszych przodkach i przekazujemy je potomstwu. Jednak do odczytania zawartej w genach informacji i wykształcenia cech organizmu jest konieczny RNA – kwas rybonukleinowy. Sposób współdziałania cząsteczek DNA z cząsteczkami RNA w wykształcaniu cech organizmów bada **genetyka molekularna**.

■ Czym są geny?

Geny są podstawowymi jednostkami dziedziczenia. Pojedynczy gen to fragment DNA,

który zawiera informację dotyczącą budowy białka lub cząsteczki RNA (kwasu rybonukleinowego).

Jak już powiedzieliśmy, geny zawierają m.in. informacje o budowie białek. Z kolei od odpowiedniej budowy białek zależy kształtowanie się cech organizmu. Wynika to z funkcji białek, które m.in. budują różne struktury organizmu i zapewniają regulację procesów metabolicznych zachodzących w komórkach.

Niezależnie od wielkości, formy czy funkcji, każde białko składa się z aminokwasów połączonych ze sobą w długi łańcuch nazywany **polipeptydem**. Taki łańcuch aminokwasów może tworzyć skomplikowane przestrzenne struktury oraz łączyć się z innymi związkami, np. cukrami albo lipidami.

Geny a cechy organizmu

Zależność między genami a cechami organizmu możesz prześledzić na przykładzie koloru oczu, włosów i skóry. Zależy on od barwników nazywanych melaninami. Za ich wytwarzanie odpowiada wiele białek kodowanych przez różne geny. Jednym z nich jest gen, który zawiera informację o białku M1CR. Jedną z wersji tego białka odpowiada za takie cechy, jak rude włosy, jasna skóra i piegi.



Związek między genem a cechą

Gen zawiera informację o sekwencji aminokwasów w białku.

Na podstawie tej informacji organizm produkuje białko.

Dzięki białku organizm uzyskuje określone cechy.

■ Jak są zbudowane geny?

Geny organizmów eukariotycznych (jądrowych), w tym człowieka, są zbudowane z części strukturalnej i części regulatorowych. W skład **części strukturalnej** wchodzi:

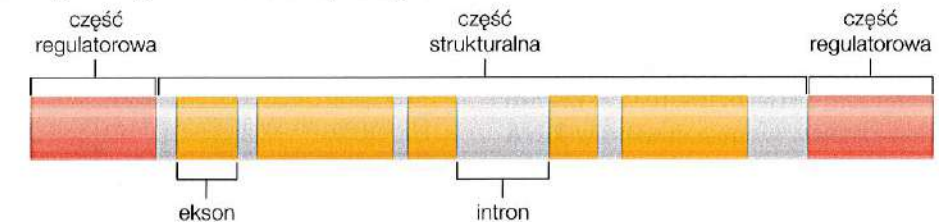
- ▶ **eksony** – sekwencje kodujące, które zawierają informacje o kolejności ułożenia aminokwasów w białkach lub o budowie RNA,
- ▶ **introny** – sekwencje niekodujące, które nie zawierają informacji o budowie białek ani o budowie RNA.

Części regulatorowe genów biorą udział w regulacji odczytywania informacji genetycznej.

Ze względu na obecność intronów geny organizmów eukariotycznych nazywamy **genami nieciągłymi**.

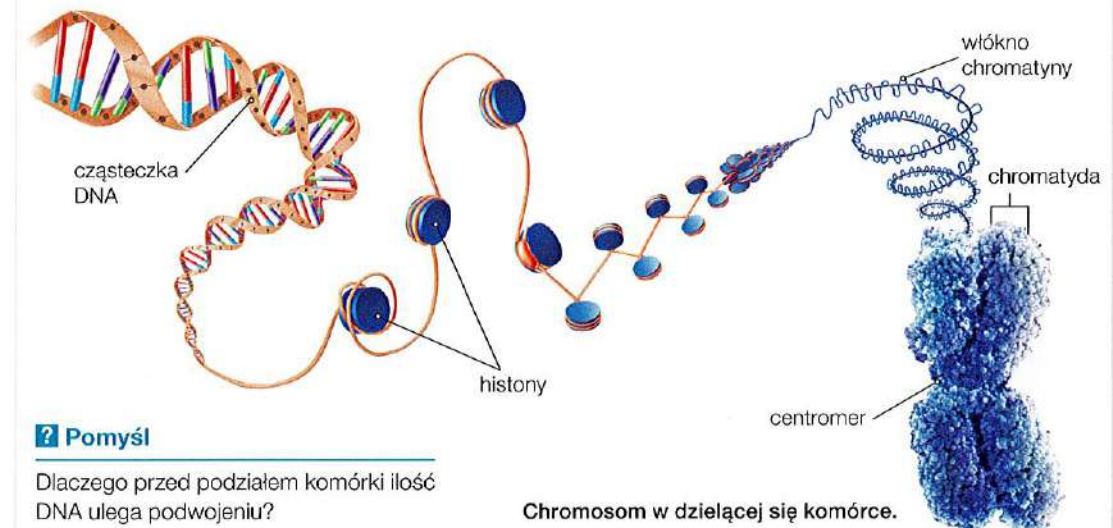
Geny organizmów prokariotycznych (beźądrowych) są zbudowane podobnie do genów organizmów eukariotycznych. Różnica polega na tym, że nie występują w nich introny. Dlatego nazywamy je **genami ciągłymi**.

Budowa genu organizmu eukariotycznego



Organizacja materiału genetycznego w jądrze komórkowym

DNA w jądrze komórkowym ma postać liniowych cząsteczek. Obecnie większość naukowców pojedynczą cząsteczkę DNA nazywa **chromosomem**. DNA łączy się z białkami histonowymi i tworzy chromatynę. Chromatyna się kondensuje, w wyniku czego powstają włókna, które zwijają się spiralnie. Przed podziałem komórki ilość DNA ulega podwojeniu, a chromatyna przyjmuje najbardziej skondensowaną postać. Chromosom składa się wtedy z dwóch cząsteczek DNA, nazywanych chromatydami, które są połączone centromerem.



? Pomyśl

Dlaczego przed podziałem komórki ilość DNA ulega podwojeniu?

Chromosom w dzielącej się komórce.

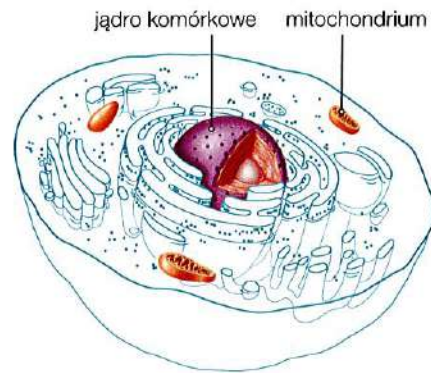
■ Czym jest genom?

Genom to kompletna informacja genetyczna komórki lub organizmu. Najczęściej mówimy, że jest to DNA znajdujący się w pojedynczym zestawie chromosomów.

Genom tworzą zarówno geny, jak i tzw. odcinki pozagenowe, które nie kodują białek ani RNA.

■ Lokalizacja genomu w komórce zwierzęcej

DNA tworzący genom komórki zwierzęcej znajduje się głównie w jądrze komórkowym. Ta część genomu jest nazywana **genomem jądrowym**. Niewielkie ilości DNA występują także w mitochondriach. Jest to tzw. **genom mitochondrialny**. Geny zapisane w DNA mitochondrialnym odpowiadają głównie za produkcję białek związanych z funkcjonowaniem tej struktury, np. z procesem oddychania tlenowego.



Występowanie genomu w komórce zwierzęcej.

■ Czy wiesz, że...

W komórkach bakterii genom jest zlokalizowany w cytozolu. Stanowi go kolistą cząsteczkę DNA nazywaną chromosomem bakteryjnym. Genomem nazywamy również materiał genetyczny wirusów – może nim być zarówno DNA, jak i RNA. Przykładem wirusa, którego genom stanowi RNA, jest wirus SARS-CoV-2, który powoduje chorobę układu oddechowego o nazwie COVID-19.

Genom jak książka

Genomy organizmów można zapisać w postaci ciągu liter A, T, C, G oznaczających nukleotydy DNA. Dlatego możemy powiedzieć, że genomy odczytuje się jak książki. Jednym z największych osiągnięć genetyki było odczytanie sekwencji genomu człowieka w ramach Międzynarodowego Projektu Poznania Genomu Ludzkiego (ang. Human Genome Project), który zakończono w 2003 r. Dzięki temu projektowi stworzono m.in. narzędzia pomocne w diagnostyce chorób genetycznych. Przyczynił się on również do dynamicznego rozwoju badań genetycznych, np. dotyczących niektórych chorób nowotworowych.

W 2018 r. rozpoczęto badania w ramach Earth BioGenome Project. Jego celem jest ustalenie w ciągu 10 lat sekwencji genomów wszystkich znanych gatunków eukariotycznych na Ziemi.



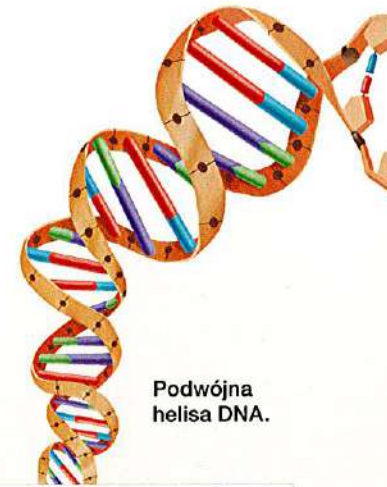
Bliżej życia

Budowa i funkcje DNA

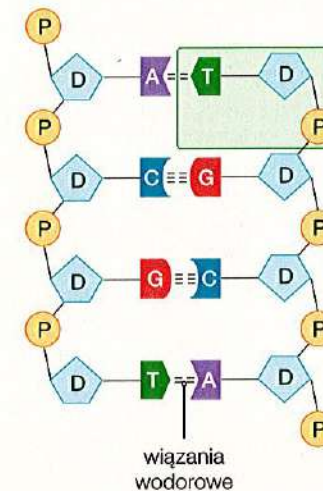
Cząsteczka DNA składa się z dwóch łańcuchów (nici) ułożonych równoległe do siebie i śrubowato skręconych wokół wspólnej osi. Strukturę tę nazywamy **podwójną helisą**.

■ Jak są połączone elementy tworzące cząsteczkę DNA?

Każdy z łańcuchów DNA jest zbudowany z mniejszych podjednostek – **nukleotydów**. Nukleotydy tworzące jeden łańcuch są ze sobą połączone **wiązaniem fosfodiestrowym**. Oba łańcuchy DNA są połączone **wiązaniem wodorowym**. Wiązania te występują między zasadami azotowymi położonymi naprzeciwko siebie nukleotydów.



Podwójna helisa DNA.



Wiązanie fosfodiestrowe łączy dwa nukleotydy w nici DNA.

wiązania wodorowe

Budowa nukleotydu DNA

W skład każdego nukleotydu DNA wchodzi:

- P reszta kwasu fosforowego
- D cukier pięciowęglowy – deoksyryboza
- jedna z czterech zasad azotowych:

A adenina	T tymina
C cytozyna	G guanina

Wyróżniamy cztery rodzaje nukleotydów w zależności od zasad azotowych wchodzących w ich skład.

■ Komplementarność zasad

Leżące naprzeciwko siebie zasady azotowe obu łańcuchów łączą się ze sobą zgodnie z **zasadą komplementarności** – naprzeciwko adeniny (A) zawsze występuje tymina (T), a naprzeciwko cytozyny (C) – zawsze guanina (G). Stąd w cząsteczce DNA ilość A jest równa ilości T, a ilość C – ilości G.

A=T Między adeniną a tyminą występują dwa wiązania wodorowe.

C=G Między cytozyną a guaniną występują trzy wiązania wodorowe.

■ Sekwencja DNA

Nukleotydy ułożone kolejno w nici DNA tworzą **sekwencję DNA**. Zapisuje się ją za pomocą liter oznaczających zasady azotowe wchodzące w skład nukleotydów. Na przykład sekwencja narysowanej obok nici DNA to TAACTGCAGGT.



■ Jakie funkcje pełni DNA?

- Jest materiałem genetycznym wszystkich organizmów i niektórych wirusów.
- Odcinki DNA – geny – zawierają informacje konieczne do syntezy białek oraz RNA.
- Jest nośnikiem informacji genetycznej – odpowiada za dziedziczenie cech.

■ Replikacja DNA

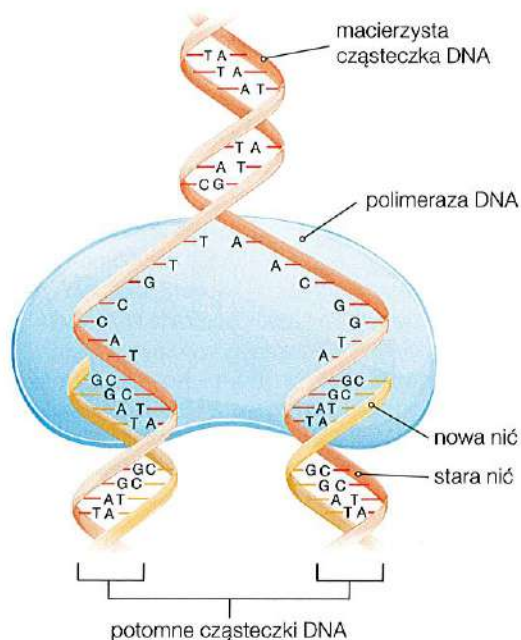
Aby informacja genetyczna zawarta w DNA mogła zostać przekazana komórkom powstającym w wyniku podziałów komórkowych, musi zostać powielona. Procesem prowadzącym do powielenia cząsteczek DNA jest **replikacja DNA**.

Replikacja DNA zachodzi w jądrze komórkowym i jest regulowana enzymatycznie. Podczas tego procesu cząsteczka DNA, nazywana cząsteczką macierzystą, stopniowo rozplata się na dwie pojedyncze nici. Do każdej nici na zasadzie komplementarności są dobudowywane nukleotydy, które tworzą nową nić. W ten sposób powstają dwie potomne cząsteczki DNA (identyczne z cząsteczką macierzystą), w których jedna z nici jest stara, a druga – nowa.

Za tworzenie się nowych nici odpowiada głównie enzym – **polimeraza DNA**. Enzym ten kontroluje też poprawność procesu replikacji DNA. Jest to konieczne, ponieważ istnieje ryzyko, że w czasie replikacji zostanie wstawiony nieprawidłowy nukleotyd, co zmieni informację genetyczną. Polimeraza DNA

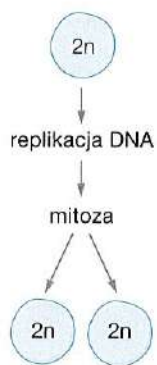
„sprawdza” więc, czy nukleotydy wstawione w cząsteczce DNA tworzą odpowiednie pary. Jeśli któryś nukleotyd jest nieprawidłowy, zostaje wycięty, a na jego miejsce zostaje wstawiony odpowiedni nukleotyd.

Schemat przebiegu replikacji DNA

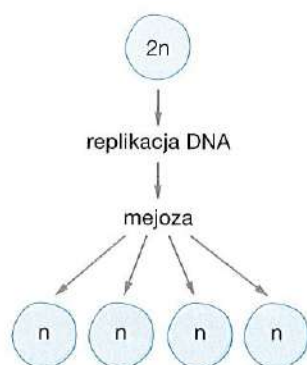


Znaczenie replikacji DNA w podziałach komórek

Do replikacji DNA dochodzi przed każdym podziałem komórkowym. W jądrze komórkowym tworzą się wtedy dwie identyczne kopie materiału genetycznego. Dzięki temu komórki powstające w wyniku mitozy mają taką samą ilość DNA jak komórki rodzicielskie, a komórki powstające w wyniku mejozy mają ilość DNA zredukowaną o połowę.



Mitoza jest podziałem, który pozwala na zwielokrotnienie liczby takich samych komórek. Prowadzi ona do uzyskania dwóch komórek o identycznej informacji genetycznej jak przed podziałem. Mitoza umożliwia m.in. wzrost organizmu.



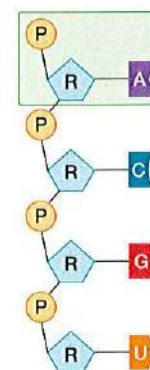
Mejoza jest podziałem redukcyjnym. W jej wyniku z komórki diploidalnej powstają cztery komórki haploidalne – liczba chromosomów w każdej z nich jest zredukowana o połowę. W wyniku mejozy powstają np. gamety zwierząt.

Budowa i funkcje RNA

RNA, podobnie jak DNA, jest zbudowany z **nukleotydów**.

■ Jak wygląda cząsteczka RNA?

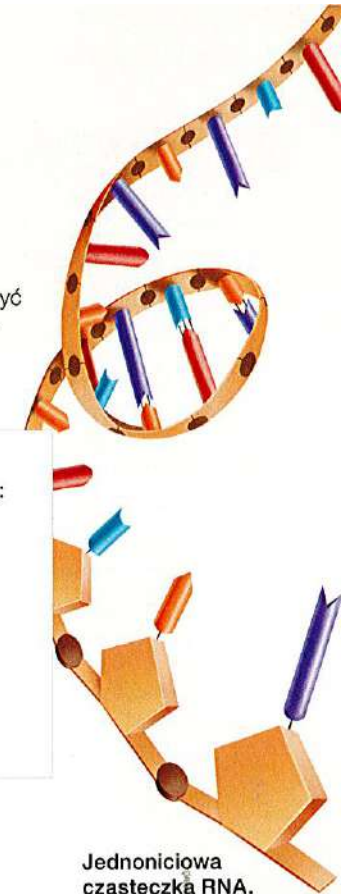
Cząsteczka RNA jest jednoniciowa, chociaż w niektórych miejscach może tworzyć fragmenty dwuniciowe, połączone wiązaniami wodorowymi. Cytosyna wiąże się wtedy na zasadzie komplementarności z guaniną, a adenina – z uracylem.



Budowa nukleotydu RNA

W skład każdego nukleotydu budującego RNA wchodzi:

- **P** reszta kwasu fosforowego
- **R** cukier pięciowęglowy – **ryboza**
- jedna z czterech zasad azotowych:
 - A** adenina
 - C** cytozyna
 - U** uracyl
 - G** guanina



Jednoniciowa cząsteczka RNA.

■ Funkcje i rodzaje RNA

RNA bierze udział przede wszystkim w biosyntezie białek. Wyróżniamy trzy główne rodzaje RNA: rRNA, mRNA i tRNA.

rRNA (rybosomowy RNA)	mRNA (informacyjny RNA)	tRNA (transportujący RNA)
Po połączeniu z białkami tworzy rybosomy , na których zachodzi biosynteza białek.	Przenosi informację o budowie białka z jądra komórkowego na rybosomy.	Transportuje aminokwasy na rybosomy.
Rybosom jest zbudowany z rRNA i białek.	mRNA ma zwykle postać jednej, długiej nici.	W budowie tRNA wyróżniamy miejsce, w którym przyłącza się aminokwas, oraz tzw. antykodon – trzy nukleotydy, które podczas biosyntezy białek są odpowiedzialne za rozpoznanie komplementarnych nukleotydów (kodonu) na nici mRNA.

Krok po kroku

Wykorzystanie zasady komplementarności do obliczania liczby poszczególnych nukleotydów w DNA

Przykład

Cząsteczka DNA składa się z 250 nukleotydów, z których 75 zawiera cytozynę. Określ, ile nukleotydów w tej cząsteczce zawiera tyminę.

1 Ustal liczbę nukleotydów z cytozyną i guaniną.

Wskazówka

Dzięki zasadzie komplementarności wiesz, że liczba nukleotydów z tyminą (T) jest taka sama, jak liczba nukleotydów z adeniną (A). Podobnie liczba nukleotydów z cytozyną (C) i guaniną (G) musi być jednakowa.

Liczba nukleotydów z C = 75

Liczba nukleotydów z G = 75

Łączna liczba nukleotydów z C i G wynosi:

$75 + 75 = 150$

2 Aby obliczyć liczbę nukleotydów z adeniną i tyminą, odejmij od całkowitej liczby nukleotydów sumę nukleotydów z cytozyną i guaniną.

Łączna liczba nukleotydów z A i T wynosi:
 $250 - 150 = 100$

3 Oblicz liczbę nukleotydów z tyminą, dzieląc wynik otrzymany w poprzednim kroku przez dwa.

Liczba nukleotydów z T wynosi:

$100 : 2 = 50$

Odpowiedź: W opisanej cząsteczce tyminę zawiera 50 nukleotydów.

W skrócie

- Wyróżniamy dwa rodzaje kwasów nukleinowych: **DNA** i **RNA**.
- **Gen** jest podstawową jednostką dziedziczenia. To fragment DNA zawierający informację dotyczącą budowy białka lub cząsteczki RNA.
- **Genom** to kompletna informacja genetyczna komórki lub organizmu.
- Kwasy nukleinowe – DNA i RNA – są zbudowane z **nukleotydów**. Każdy nukleotyd składa się z reszty fosforanowej, pięciowęglowego cukru (deoksyrybozy w DNA i rybozy w RNA) oraz jednej z czterech zasad azotowych. Zasady azotowe wchodzące w skład nukleotydu DNA to: guanina, cytozyna, adenina lub tymina. W cząsteczce RNA zamiast tyminy występuje uracyl.
- **Zasada komplementarności** polega na tym, że zasady azotowe obu łańcuchów DNA łączą się w określony sposób: adenina z tyminą, a guanina z cytozyną.
- **Replikacja DNA** jest procesem prowadzącym do podwojenia ilości DNA w jądrze komórkowym. Zachodzi ona przed podziałem komórki.

Polecenia kontrolne

1. Cząsteczka DNA zawiera 36% nukleotydów z tyminą. Posługując się zasadą komplementarności, oblicz, jaki jest procentowy skład nukleotydów z cytozyną, adeniną i guaniną. Zadanie wykonaj w zeszycie.
2. Porównaj funkcje trzech rodzajów RNA.
3. Wykaż znaczenie poprawności kopiowania DNA w procesie replikacji DNA.

1.2. Kod genetyczny

Zwróć uwagę na:

- cechy kodu genetycznego,
- sposób odczytywania tabeli kodu genetycznego.

Jak wyjaśniliśmy w poprzedniej lekcji, DNA zawiera zakodowaną informację na temat budowy białek. Aby ją odczytać, należy poznać zasady jej kodowania, czyli tzw. kod genetyczny.

■ Czym jest kod genetyczny?

Kod genetyczny to sposób zapisu informacji o budowie białek w sekwencji kwasów nukleinowych (DNA lub mRNA). Składa się on z **kodonów**, które kodują poszczególne aminokwasy tworzące białka. Każdy kodon składa się z trzech kolejnych nukleotydów. Dlatego mówimy, że **kod genetyczny jest trójkowy**.

Dlaczego w skład kodonu wchodzi 3 nukleotydy? Aby to zrozumieć, przypomnij sobie, że kwasy nukleinowe są zbudowane z 4 rodzajów nukleotydów, które możemy zapisać za pomocą liter: A, T (U w RNA), C i G. W skład białek wchodzi 20 rodzajów aminokwasów, dlatego jeżeli jeden aminokwas byłby kodowany tylko przez jeden nukleotyd,

to istniałyby jedynie 4 możliwe kombinacje. Za mało, by zakodować wszystkie aminokwasy. Dopiero gdy kod jest trójkowy (4^3), liczba kodonów (64) jest wystarczająca.

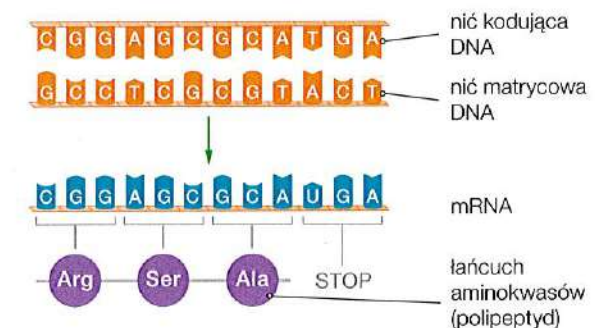
■ Jak jest odczytywana informacja genetyczna?

Najpierw informacja genetyczna zawarta w DNA jest przepisywana na mRNA. Procesowi przepisywania podlega tylko jedna z nici tworzących cząsteczkę DNA. Nazywamy ją **nicą matrycową**. Drugą nić DNA to **nić kodująca**, czyli sekwencja genu z informacjami o danym białku. Na podstawie informacji zawartej w mRNA jest syntetyzowane białko. Dlatego w praktyce poszczególne kodony zapisujemy za pomocą symboli nukleotydów mRNA. Cztery kodony mają specjalne znaczenie. Kodon AUG jest **kodonom START**, który rozpoczyna syntezę białka. Na końcu sekwencji nukleotydów tworzącej gen znajduje się jeden z 3 **kodonów STOP**: UAA, UAG, UGA, kończących ten proces.

Jak określić sekwencję aminokwasów w białku?

Sposób określania sekwencji aminokwasów w białku wyjaśnimy na przykładzie sekwencji DNA oznaczającej fragment cząsteczki pewnego białka.

1. Najpierw należy określić sekwencję mRNA. W tym celu trzeba zapisać nukleotydy komplementarne do nici matrycowej DNA.
2. Następnie należy określić sekwencję aminokwasów. W tym celu należy odczytać kolejne kodony mRNA. Nazwy aminokwasów ustala się na podstawie tabeli kodu genetycznego (zob. s. 15).



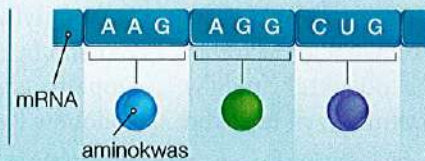
Jakie cechy ma kod genetyczny?

Kod genetyczny jest nie tylko trójkowy. Ma on również inne cechy, które sprawiają, że umożliwia dokładne odczytywanie informacji genetycznej.

Kod genetyczny jest:

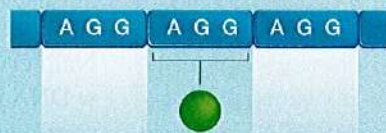
1 trójkowy

Każde trzy kolejne nukleotydy kwasu nukleinowego oznaczają jeden aminokwas – tworzą jeden kodon.



2 jednoznaczny

Jeden kodon oznacza zawsze wyłącznie jeden aminokwas.



3 zdegenerowany

Jeden aminokwas może być kodowany przez więcej niż jeden kodon.



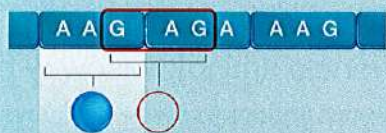
4 bezprzecinkowy

Nie ma wolnych nukleotydów. Każdy nukleotyd wchodzi w skład jakiegoś kodonu.



5 niezachodzący

Nukleotyd wchodzący w skład jednego kodonu nie może być elementem kolejnego kodonu.



6 uniwersalny

Poza nielicznymi wyjątkami kodony u wszystkich organizmów oznaczają te same aminokwasy. Na przykład kodon AAG oznacza aminokwas lizynę niezależnie od gatunku organizmu.

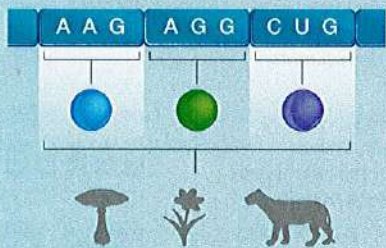


Tabela kodu genetycznego

Tabela kodu genetycznego pokazuje, w jaki sposób kodony są powiązane z aminokwasami. Zawiera ona wszystkie możliwe kombinacje trójek nukleotydów mRNA i nazwy kodowanych przez nie aminokwasów. Aby dowiedzieć się, jaki aminokwas jest kodowany przez dany kodon, musisz znaleźć w kolumnach kolejne nukleotydy wchodzące w skład tego kodonu.

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

Krok po kroku

Odczytywanie informacji genetycznej zawartej w DNA

Przykład

Na podstawie podanego fragmentu DNA kodującego pewne białko określ sekwencję aminokwasów w tym białku. Uwaga: Nić matrycowa została wskazana strzałką.

ATGCCTGCCAAATAA
→ TACGGACGGTTTATT

1 Określ sekwencję mRNA, która powstanie na podstawie DNA. Pamiętaj o zasadzie komplementarności.

Wskazówka

W cząsteczce RNA zamiast tyminy występuje uracyl, który jest komplementarny do adeniny.

DNA: T A C G G A C G G T T T A T T
mRNA: A U G C C U G C C A A U A A

2 Przyporządkuj kolejnym trójkom nukleotydów mRNA odpowiednie aminokwasy. Wykorzystaj do tego tabelę kodu genetycznego.

Wskazówka

Ostatni kodon mRNA: UAA jest kodonem STOP. Nie można mu więc przyporządkować żadnego aminokwasu.

AUG metionina CCU prolina GCC alanina AAA lizyna

Odpowiedź: Na podstawie podanego fragmentu DNA powstanie łańcuch aminokwasów o następującej kolejności: metionina – prolina – alanina – lizyna.

Krok po kroku

Odtwarzanie informacji genetycznej na podstawie łańcucha aminokwasów

Przykład

Zapisz przykładową sekwencję nukleotydów mRNA dla podanego niżej łańcucha aminokwasów. W odpowiedzi uwzględnij kodon STOP. metionina – arginina – histydyna – cysteina – leucyna – tyrozyna

- 1 Wyszukaj podane aminokwasy w tabeli kodu genetycznego i zapisz oznaczające je kodony. Jeden aminokwas może być kodowany przez większą liczbę kodonów, ale ponieważ możesz podać przykładową sekwencję, wybierz dowolny kodon.

Aminokwasy	metionina	arginina	histydyna	cysteina	leucyna	tyrozyna
Przykładowe kodony	AUG	AGA AGG*	CAC CAU	UGU UGC	CUA UUA UUG CUU CUC CUG	UAU UAC

* Kolorem szarym zaznaczyliśmy inne możliwe kodony kodujące dany aminokwas.

- 2 Zapisz sekwencję mRNA utworzoną z wybranych kodonów, oznaczających odpowiednie aminokwasy. Pamiętaj, aby na końcu umieścić jeden z trzech kodonów STOP: UAA, UAG, UGA.

Odpowiedź: Dla podanych pięciu aminokwasów cząsteczka mRNA może mieć następującą sekwencję nukleotydów:

AUGAGACACUGUCUAUUAUGA.

W skrócie

- **Kod genetyczny** to sposób zapisu informacji o budowie białek w sekwencji kwasów nukleinowych (DNA lub mRNA).
- Właściwości kodu genetycznego określają jego cechy. Kod genetyczny jest:
 - trójkowy,
 - jednoznaczny,
 - zdegenerowany,
 - bezprzecinkowy,
 - niezachodzący,
 - uniwersalny.

Polecenia kontrolne

1. Podaj sekwencję aminokwasów w polipeptydzie, który powstanie na podstawie cząsteczki mRNA o następującej sekwencji nukleotydów: AUGCCGGGCAUCUUUACGUAA.
2. Na podstawie podanego fragmentu DNA utwórz mRNA oraz łańcuch aminokwasów, który jest przez niego kodowany. Nić matrycowa jest wskazana strzałką. Zadanie wykonaj w zeszycie.
ATGCCGAGCCAACGCACT
→ TACGGCTCGGTTGCGTGA
3. Na podstawie tabeli kodu genetycznego utwórz przykładowy fragment mRNA, który może kodować poniższy łańcuch aminokwasów. W odpowiedzi uwzględnij kodon STOP.
metionina – seryna – glicyna – alanina – tryptofan

1.3. Ekspresja genów

Zwróć uwagę na:

- przebieg transkrypcji i modyfikacje potranskrypcyjne,
- mechanizm translacji oraz znaczenie modyfikacji potranslacyjnych,
- istotę regulacji ekspresji genów.

Chociaż wszystkie komórki jednego organizmu zawierają tę samą informację genetyczną, to jednak różnią się budową i funkcjami. Jest tak dlatego, że w poszczególnych rodzajach komórek są aktywne różne geny. Jak dochodzi do odczytywania informacji genetycznej, czyli ekspresji genów?

■ Czym jest ekspresja genów?

Ekspresja genów to proces odczytywania informacji genetycznej i syntezy na jej podstawie odpowiednich cząsteczek białka lub RNA.

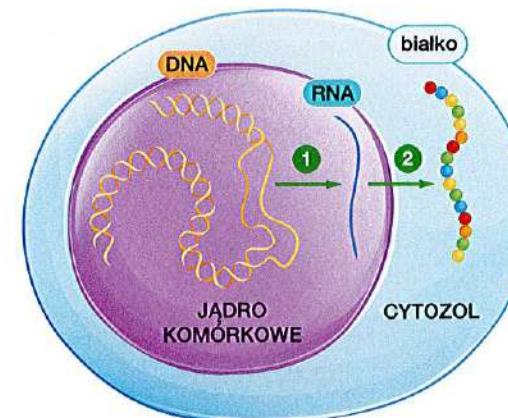
Etapy ekspresji genów

Ekspresja genów kodujących białka, nazywana **biosyntezą białek**, przebiega w dwóch etapach. Są to:

- ▶ **transkrypcja**, czyli przepisanie informacji z DNA na mRNA. W jej wyniku powstaje cząsteczka mRNA o sekwencji komplementarnej do sekwencji DNA;
- ▶ **translacja**, czyli przetłumaczenie języka nukleotydów na język aminokwasów. W jej wyniku na podstawie informacji zawartej w mRNA jest syntetyzowane odpowiednie białko.

W których miejscach w komórce zachodzi biosynteza białek?

U organizmów eukariotycznych transkrypcja, czyli pierwszy etap biosyntezy białek, zachodzi w jądrze komórkowym. Drugi etap – translacja – zachodzi w cytozolu, do którego są transportowane cząsteczki mRNA po transkrypcji.

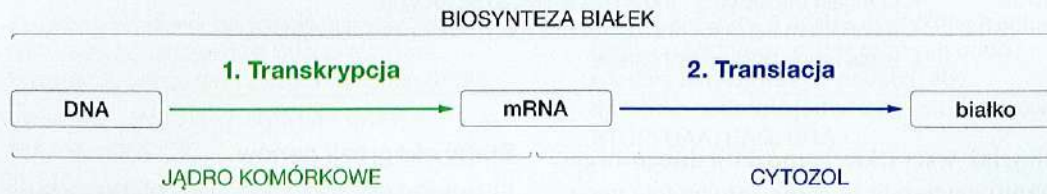


Lokalizacja etapów biosyntezy białek w komórce.

- 1 **Transkrypcja** – cząsteczki DNA znajdują się w jądrze komórkowym. Zawarta w nich informacja dotycząca budowy białka zostaje przepisana na mniejsze nośniki informacji – cząsteczki mRNA.
- 2 **Translacja** – cząsteczki mRNA są wykorzystywane w cytozolu do syntezy długich łańcuchów aminokwasów tworzących białka. Kolejność aminokwasów w białku jest wyznaczana przez kolejność nukleotydów tworzących mRNA.

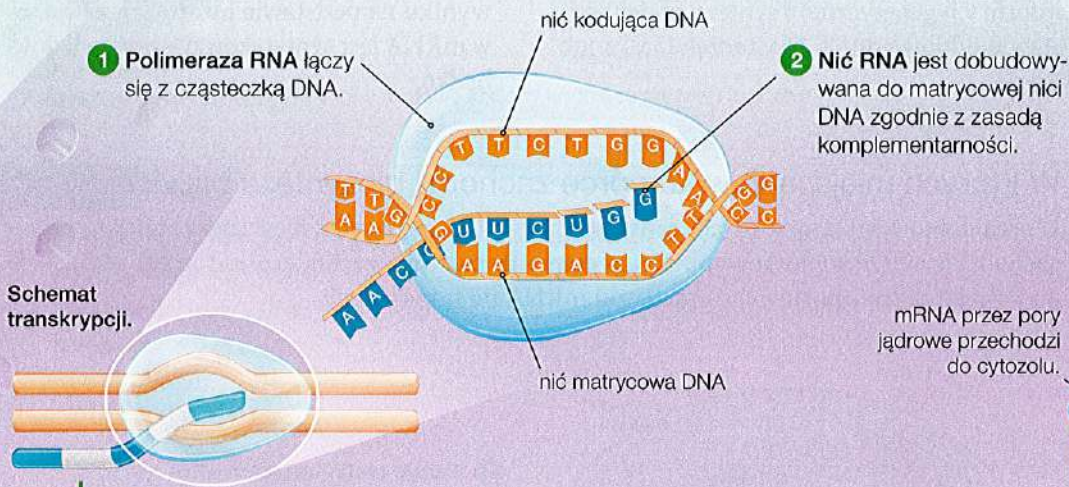
Biosynteza białek

Biosynteza białek składa się z dwóch głównych etapów: **transkrypcji** i **translacji**. Poniżej wyjaśnimy, w jaki sposób przebiegają one w komórkach eukariotycznych, czyli m.in. w komórkach człowieka.



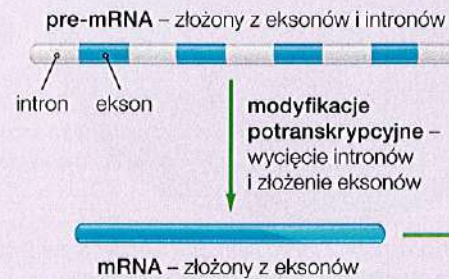
1. Transkrypcja – proces syntezy mRNA

Transkrypcja zachodzi w jądrze komórkowym i polega na syntezie mRNA. Za proces ten odpowiada głównie enzym **polimeraza RNA**. Enzym ten łączy się z cząsteczką DNA. Następnie, przesuwając się wzdłuż nici DNA, rozsuwa je stopniowo i przyłącza kolejne nukleotydy RNA komplementarne do nici DNA aż do miejsca, w którym znajduje się sekwencja oznaczająca koniec transkrypcji. W ten sposób na podstawie nici matrycowej DNA na zasadzie komplementarności jest tworzona cząsteczka pre-mRNA. Po przepisaniu informacji nici DNA na nowo się splatają. Cząsteczka pre-mRNA zostaje uwolniona i podlega **modyfikacjom potranskrypcyjnym**.



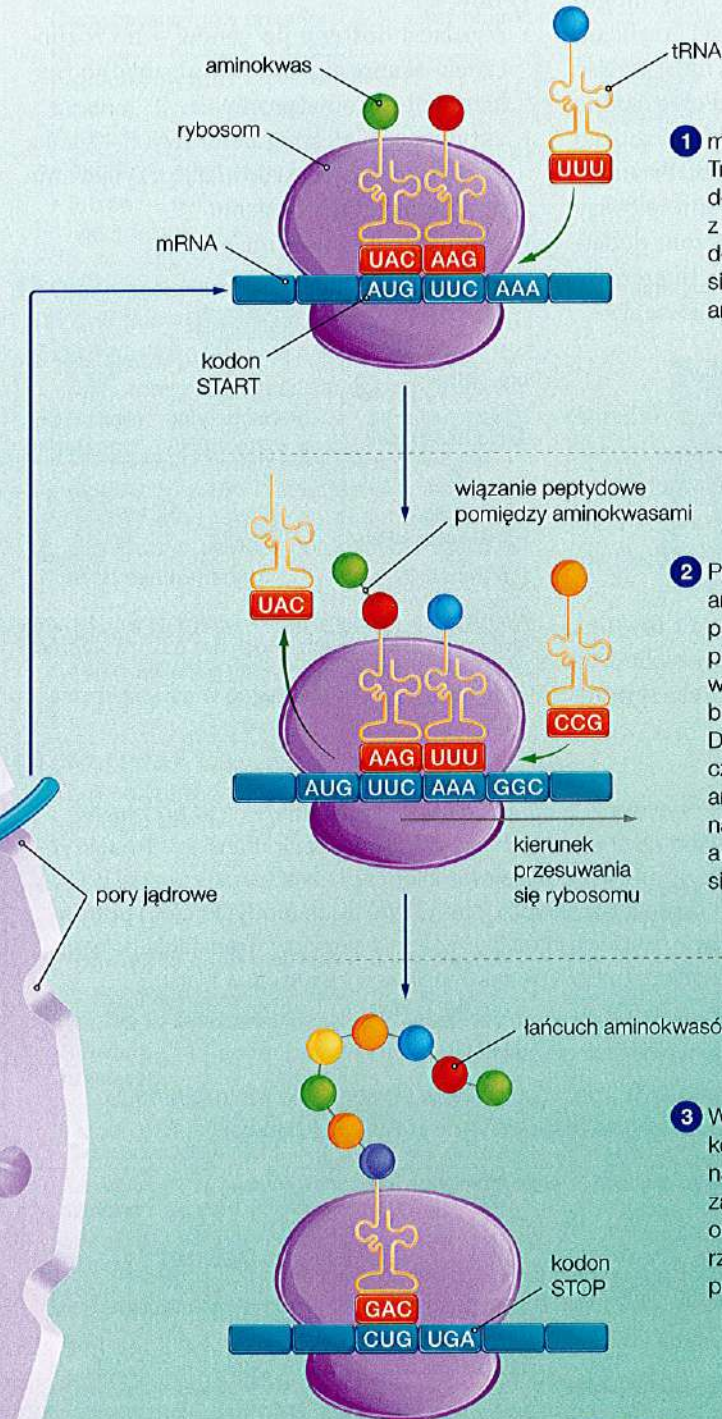
Modyfikacje potranskrypcyjne

Transkrypcji podlega cały gen, czyli zarówno sekwencje kodujące (eksony), jak i niekodujące (introny). W efekcie powstaje tzw. pre-mRNA, który podlega dodatkowym modyfikacjom. Polegają one m.in. na wycięciu intronów i złożeniu eksonów w jedną cząsteczkę (jest to tzw. składanie RNA). W ten sposób powstaje cząsteczka mRNA, która następnie jest transportowana do cytozolu.



2. Translacja – proces syntezy białka

Proces translacji przebiega w cytozolu. Biorą w nim udział rybosomy, cząsteczki mRNA oraz cząsteczki tRNA. Rybosomy na podstawie informacji zawartej w mRNA łączą aminokwasy dostarczane przez tRNA. W ten sposób powstaje łańcuch aminokwasów o sekwencji charakterystycznej dla danego białka.



W jaki sposób białko uzyskuje swoje właściwości?

Białko powstałe w wyniku translacji ma postać długiego łańcucha aminokwasów, ale nie jest aktywne biologicznie. Aby mogło uzyskać odpowiednie właściwości i trafić do określonego miejsca w komórce, musi przejść **modyfikacje potranslacyjne**. Polegają one najczęściej na nadaniu białku odpowiedniego kształtu. W czasie modyfikacji z białka mogą także zostać usunięte niektóre aminokwasy lub mogą do niego zostać przyłączone dodatkowe związki, np. reszty cukrowe, tłuszczowe czy fosforanowe.

Regulacja ekspresji genów

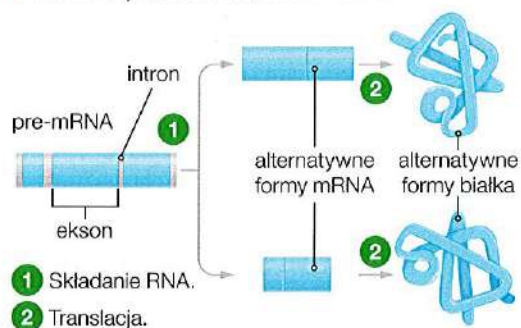
Regulacja ekspresji genów polega na zmianie ich aktywności. W jej wyniku w komórce aktywne są tylko te geny, które są niezbędne do jej funkcjonowania. Dzięki mechanizmom regulacji ekspresji genów komórki mogą się różnicować i specjalizować.

Regulacja ekspresji genów pozwala również komórce na reagowanie na zmiany zachodzące w środowisku lub sygnały przekazywane

np. przez układ nerwowy i układ hormonalny. Dzięki temu komórka może m.in. zmienić swój metabolizm.

Przykładami **sposobów regulacji ekspresji genów** są:

- ▶ regulacja dostępu do genów – do rozpoczęcia ekspresji genu jest niezbędne rozluźnienie chromatyny,
- ▶ aktywność białek regulatorowych – białka te ułatwiają lub utrudniają przyłączenie polimerazy RNA do genu,
- ▶ alternatywne składanie mRNA.



Alternatywne składanie mRNA polega na tym, że po wycięciu intronów eksony mogą być scalone w różnej kolejności. Dzięki temu powstają różne formy mRNA, a w efekcie – różne formy białka.

W skrócie

- **Ekspresja genów** to proces odczytywania informacji genetycznej i syntezy na jej podstawie cząsteczek białka lub RNA. Składa się ona z dwóch etapów: transkrypcji i translacji. **Transkrypcja** polega na tworzeniu cząsteczki mRNA na podstawie informacji genetycznej zawartej w DNA. W komórkach eukariotycznych produkt transkrypcji (pre-mRNA) ulega **modyfikacjom potranskrypcyjnym**, które obejmują m.in. wycięcie intronów i scalenie eksonów. **Translacja** polega na tłumaczeniu sekwencji nukleotydów mRNA na sekwencję aminokwasów w białku.
- **Modyfikacje potranslacyjne** umożliwiają białkom uzyskanie odpowiedniej struktury i właściwości. Dzięki nim białka stają się aktywne biologicznie.
- **Regulacja ekspresji genów** umożliwia m.in.: różnicowanie się komórek, kontrolę produkcji białek zgodnych z funkcjami komórek oraz reagowanie na zmiany w środowisku.

Polecenia kontrolne

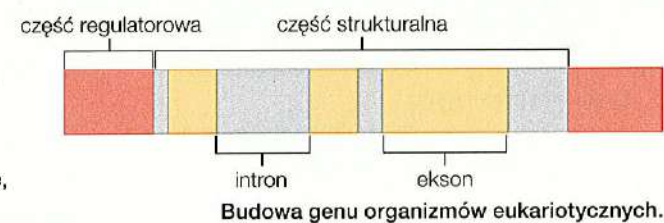
1. Opisz znaczenie modyfikacji zachodzących po transkrypcji oraz po translacji.
2. Wyjaśnij, dlaczego ekspresja genów w komórkach wątroby jest inna niż w komórkach szpiku kostnego.
3. Korzystając z różnych źródeł informacji, ustal, czy jest możliwy proces odwrotny do transkrypcji, oznaczający uzyskanie DNA na podstawie RNA.

Podsumowanie

1 Gen – jednostka dziedziczenia. Fragment DNA zawierający informację o budowie białka lub cząsteczki RNA.

Geny organizmów eukariotycznych są zbudowane z **części regulatorowych** i **części strukturalnej**. Są one nieciągłe. Oznacza to, że zawierają:

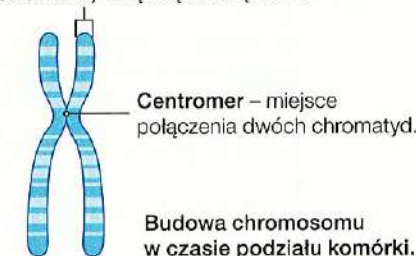
- **eksony** – sekwencje kodujące,
- **introny** – sekwencje niekodujące.



2 Organizacja materiału genetycznego w jądrze komórkowym

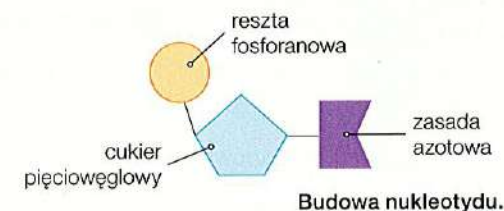
- Pomędzy podziałami komórki DNA jest połączony z białkami histonowymi, z którymi tworzy **chromatinę**.
- W czasie podziałów komórkowych chromatyka przybiera najbardziej skondensowaną postać. Chromosomy są wtedy zbudowane z dwóch chromatyd połączonych centromerem.

Chromatyda – połówka chromosomu, która zawiera jedną cząsteczkę DNA.



3 Genom – kompletna informacja genetyczna komórki lub organizmu. Genom tworzą geny i odcinki pozagenowe, które nie kodują białek ani RNA. Zwykle genomem nazywamy DNA znajdujący się w pojedynczym zestawie chromosomów.

4 DNA i RNA – kwasy nukleinowe zbudowane z nukleotydów połączonych wiązaniami fosfodiesterowymi.



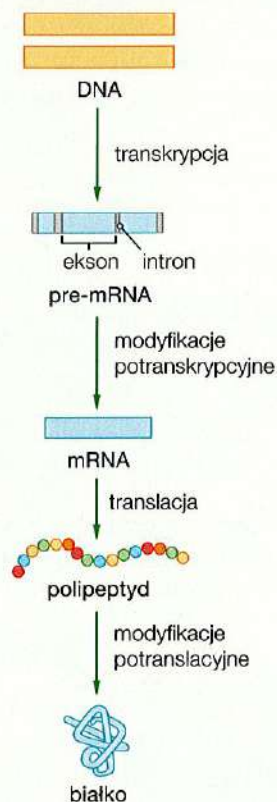
Porównanie cech kwasów nukleinowych

Cecha	DNA	RNA
Struktura cząsteczki	podwójna helisa (dwie nici DNA)	pojedyncza nić
Cukier	deoksyryboza	ryboza
Zasady azotowe	guanina, cytozyna, adenina, tymina	guanina, cytozyna, adenina, uracyl
Rodzaje	jeden rodzaj	mRNA – informacyjny RNA, tRNA – transportujący RNA, rRNA – rybosomalny RNA
Rola	zawiera informację genetyczną – odpowiada za dziedziczenie cech	bierze udział w biosyntezie białek

5 Replikacja DNA – proces zachodzący w jądrze komórkowym, który prowadzi do uzyskania dwóch identycznych cząsteczek DNA. Bierze w nim udział enzym – polimeraza DNA. Replikacja DNA zachodzi przed podziałem komórkowym.

6 Ekspresja genu – proces odczytywania informacji genetycznej i syntezy na jej podstawie cząsteczek białka lub RNA.

Etapy ekspresji genu



1 Transkrypcja – proces przepisywania informacji genetycznej z DNA na RNA, zachodzący w jądrze komórkowym. Podczas transkrypcji na podstawie nici matrycowej DNA powstaje cząsteczka pre-mRNA tworzona na zasadzie komplementarności. W procesie tym uczestniczy polimeraza RNA.

2 Modyfikacje potranskrypcyjne – procesy, podczas których dochodzi m.in. do wycięcia intronów i scalenia eksonów w cząsteczce pre-mRNA. W ten sposób powstaje cząsteczka mRNA.

3 Translacja – proces „tłumaczenia” języka nukleotydów na język aminokwasów. Na podstawie informacji zawartej w mRNA powstaje łańcuch aminokwasów (polipeptyd). Kolejność aminokwasów w polipeptydzie jest wyznaczana przez sekwencję nukleotydów w mRNA. Proces ten zachodzi w cytozolu. Biorą w nim udział: mRNA, rybosomy oraz cząsteczki tRNA, które transportują aminokwasy do miejsca translacji.

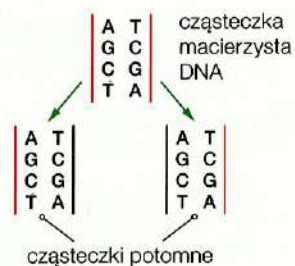
4 Modyfikacje potranslacyjne – procesy polegające na nadaniu polipeptydowi odpowiedniej struktury (np. niektóre fragmenty zostają z niego usunięte lub są do niego dołączane inne związki). Dzięki temu powstaje białko aktywne biologicznie.

7 Regulacja ekspresji genów polega na zmianie ich aktywności – w komórce aktywne są tylko te geny, które są niezbędne do jej funkcjonowania. Umożliwia to różnicowanie się komórek oraz reagowanie na bodźce i zmiany środowiska.

8 Kod genetyczny – sposób zapisu informacji o budowie białek w sekwencji kwasów nukleinowych (DNA lub RNA).

Kod genetyczny jest:

- trójkowy – trzy kolejne nukleotydy tworzą kodon,
- jednoznaczny – każdy kodon oznacza tylko jeden aminokwas,
- zdegenerowany – jeden aminokwas może być kodowany przez więcej niż jeden kodon,
- bezprzecinkowy – nie ma wolnych nukleotydów. Każdy nukleotyd wchodzi w skład jakiegoś kodonu,
- niezachodzący – element jednej trójki nie może wchodzić w skład kolejnego kodonu,
- uniwersalny – poza nielicznymi wyjątkami jest taki sam u wszystkich organizmów.



Sprawdź, czy już umiesz!

WYKONAJ W ZESZYCIE



1 Oceń prawdziwość stwierdzeń dotyczących związku pomiędzy informacją genetyczną a cechą organizmu. Wybierz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, lub F, jeśli jest fałszywe. Odpowiedź zapisz w zeszytcie. (2 p.)

1.	Kolejność aminokwasów w białku jest wyznaczana przez kolejność nukleotydów w mRNA.	P	F
2.	Dzięki białkom produkowanym na podstawie informacji zawartej w genach organizm uzyskuje określone cechy.	P	F

2 Odcinek DNA składa się z 300 nukleotydów, z których 46 zawiera adeninę. (1 p.)

Określ, ile nukleotydów w tym odcinku DNA zawiera guaninę. Odpowiedź zapisz w zeszytcie.

3 Jeśli cząsteczka DNA zawiera 34% nukleotydów z tyminą, to jaki procent stanowią w tej cząsteczce nukleotydy z guaniną? Wybierz punkt, który zawiera poprawną odpowiedź. Zapisz ją w zeszytcie i uzasadnij odpowiednimi obliczeniami. (1 p.)

- A. 4%. B. 26%. C. 16%. D. 32%.

4 Przepisz poniższy tekst do zeszytu, wybierając wyrazy tak, aby powstał poprawny opis budowy DNA. (1 p.)

W nukleotydzie DNA reszta kwasu fosforowego łączy się z cukrem pięciowęglowym – *rybozą* / *deoksyrybozą*. Jedną z zasad azotowych może być *tymina* / *uracyl*. Cząsteczka tego kwasu nukleinowego składa się z *dwoch łańcuchów* / *jednego łańcucha*.

5 Podaj nazwę wiązania zaznaczonego na ilustracji literą X. Określ, jaką funkcję pełnią tego typu wiązania w cząsteczce DNA. Odpowiedzi zapisz w zeszytcie. (1 p.)



6 Uporządkuj punkty A–E tak, aby przedstawić kolejne etapy prowadzące do powstania białka. Odpowiedź zapisz w zeszytcie. (1 p.)

- A. Połączenie mRNA z rybosomami.
 B. Przepisanie informacji z DNA na pre-mRNA.
 C. Uzyskanie aktywnego biologicznie białka dzięki modyfikacjom polipeptydu.
 D. Wycięcie sekwencji niekodujących z pre-mRNA i powstanie cząsteczki mRNA.
 E. Łączenie aminokwasów w polipeptyd na podstawie sekwencji nukleotydów mRNA.

7 Poniżej przedstawiono sekwencję nici matrycowej DNA, zawierającej introny (kolor zielony) i eksony (kolor czarny). (2 p.)

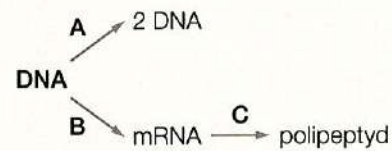
AAATCGATTAAATGCTAACGCTCCGATCCGTATTTAACGGTA

a) Zapisz w zeszytcie sekwencję cząsteczki mRNA uzyskanej po modyfikacji potranskrypcyjnej.

b) Podaj znaczenie modyfikacji potranskrypcyjnych w biosyntezie białka. Odpowiedź zapisz w zeszytcie.

- 8 Schemat przedstawia procesy zachodzące w komórce z udziałem kwasów nukleinowych. (2 p.)

- a) Podaj nazwy procesów oznaczonych na schemacie jako A, B i C. Odpowiedź zapisz w zeszycie.
- b) Określ, które z tych procesów zachodzą w jądrze komórkowym. Odpowiedź zapisz w zeszycie.



- 9 W ramce obok podano fragment cząsteczki DNA. Nić matrycowa została wskazana strzałką. (1 p.)

TCGGTACC
→ AGCCATGG

Wybierz punkt z poprawnym zapisem sekwencji cząsteczki mRNA, która powstała w wyniku transkrypcji. Odpowiedź zapisz w zeszycie.

- A. AGCCAUCC B. UCGGUACC C. TCGGTACC D. AGCCATGG

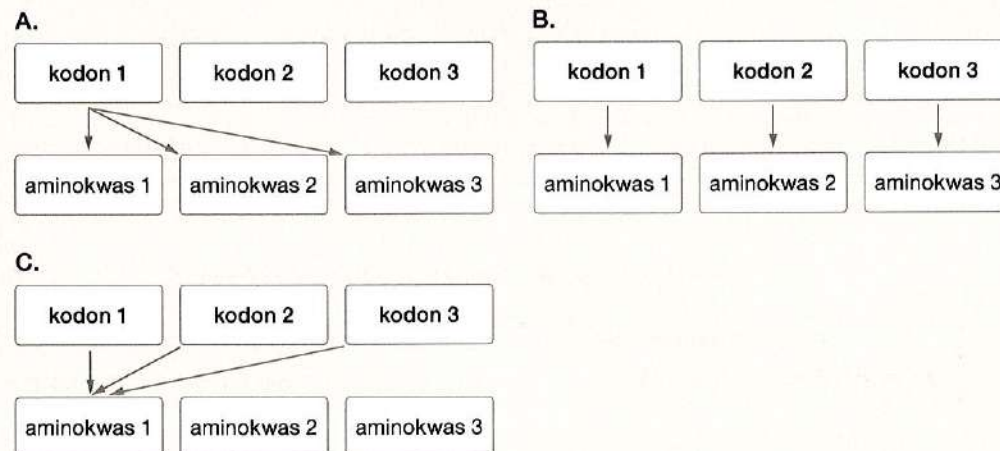
- 10 Na podstawie podanej sekwencji cząsteczki mRNA utwórz łańcuch aminokwasów. W tym celu skorzystaj z tabeli kodu genetycznego (s. 15). Odpowiedź zapisz w zeszycie. (1 p.)

mRNA: AUGCUAAGGGACCGUAUUUAA

- 11 Poniżej przedstawiono łańcuch sześciu aminokwasów. (2 p.)
- metionina – alanina – seryna – glicyna – lizyna – walina

- a) Zapisz przykładową sekwencję cząsteczki mRNA, która może kodować aminokwasy w podanym łańcuchu aminokwasów. W tym celu skorzystaj z tabeli kodu genetycznego (s. 15). Pamiętaj, aby uwzględnić kodon STOP. Odpowiedź zapisz w zeszycie.
- b) Na podstawie uzyskanego łańcucha mRNA utwórz nić matrycową DNA. Odpowiedź zapisz w zeszycie.

- 12 Określ, który spośród podanych schematów (A–C) przedstawia jednoznaczność, a który – zdegenerowanie kodu genetycznego. Odpowiedź zapisz w zeszycie. (1 p.)



2. Genetyka klasyczna

To było w szkole podstawowej!

- Gen** – odcinek DNA, który zawiera informację o budowie białka lub RNA. Może występować w kilku wersjach nazywanych **allelami**.
- Genotyp** – informacja genetyczna zawarta we wszystkich genach organizmu lub zapis alleli pojedynczego genu. **Fenotypem** nazywamy możliwe do zaobserwowania cechy organizmu.

