

Genetyka ogólna

wykład dla studentów II roku biotechnologii

Andrzej Wierzbicki

Uniwersytet Warszawski

Wydział Biologii

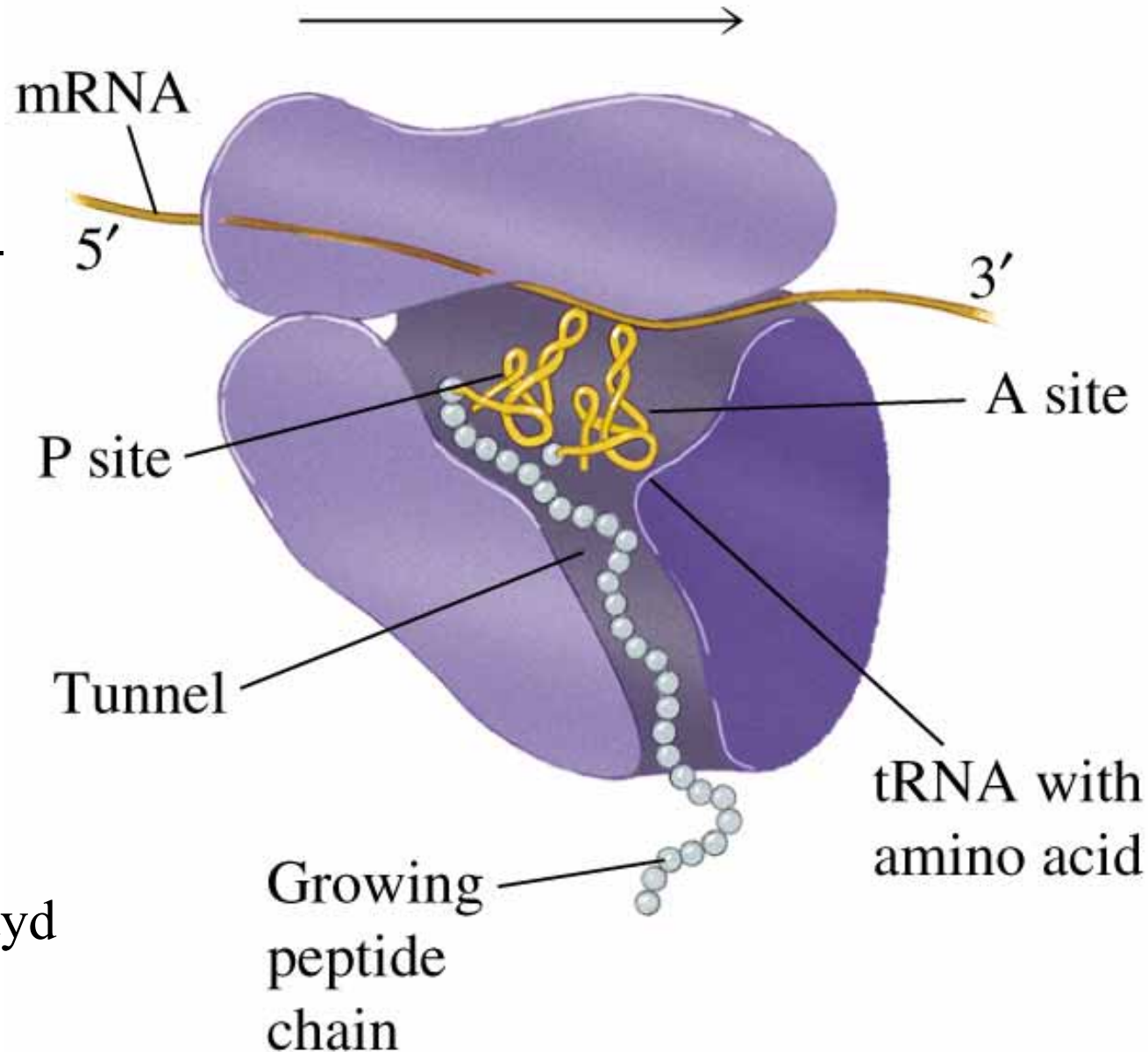
andw@ibb.waw.pl

<http://arete.ibb.waw.pl/private/genetyka/>

Translacja - dokończenie

Budowa rybosomu

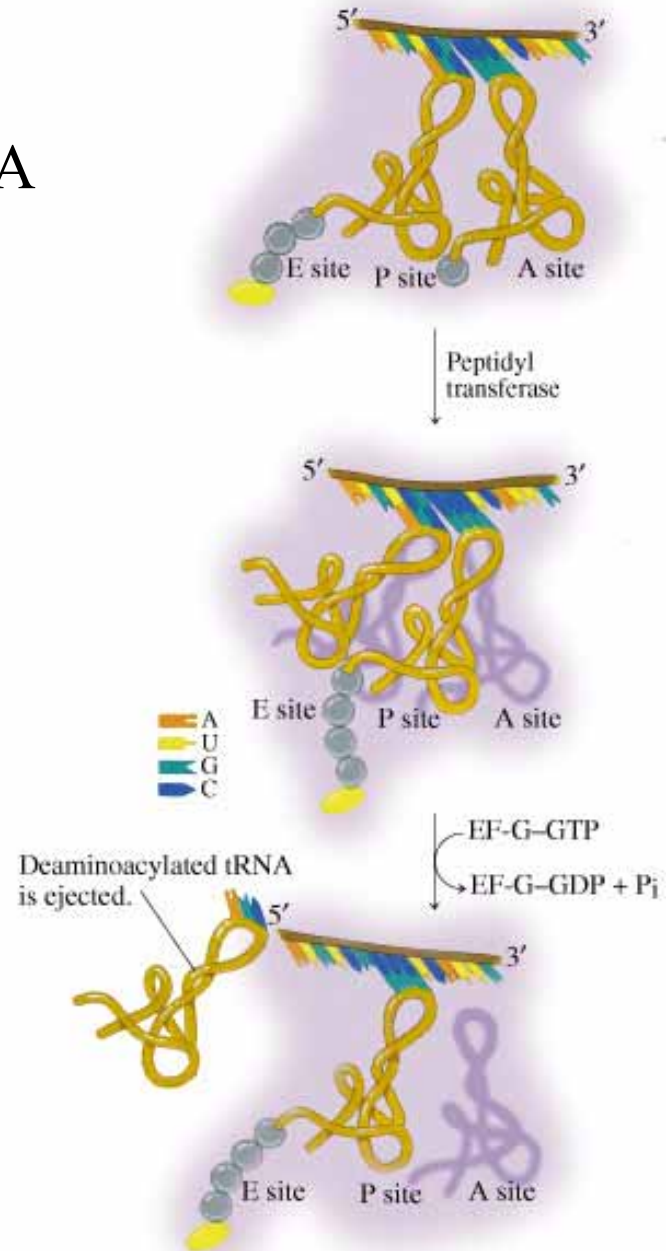
- mRNA
- mała podjednostka - wiązanie mRNA
- duża podjednostka - katalityczna
 - miejsce A (aminoacylowe)
 - miejsce P (peptydylowe)
- powstający polipeptyd



Elongacja translacji

Przebieg elongacji

- wejście aminoacylo-tRNA do miejsca A
- tworzenie wiązania peptydowego
- translokacja

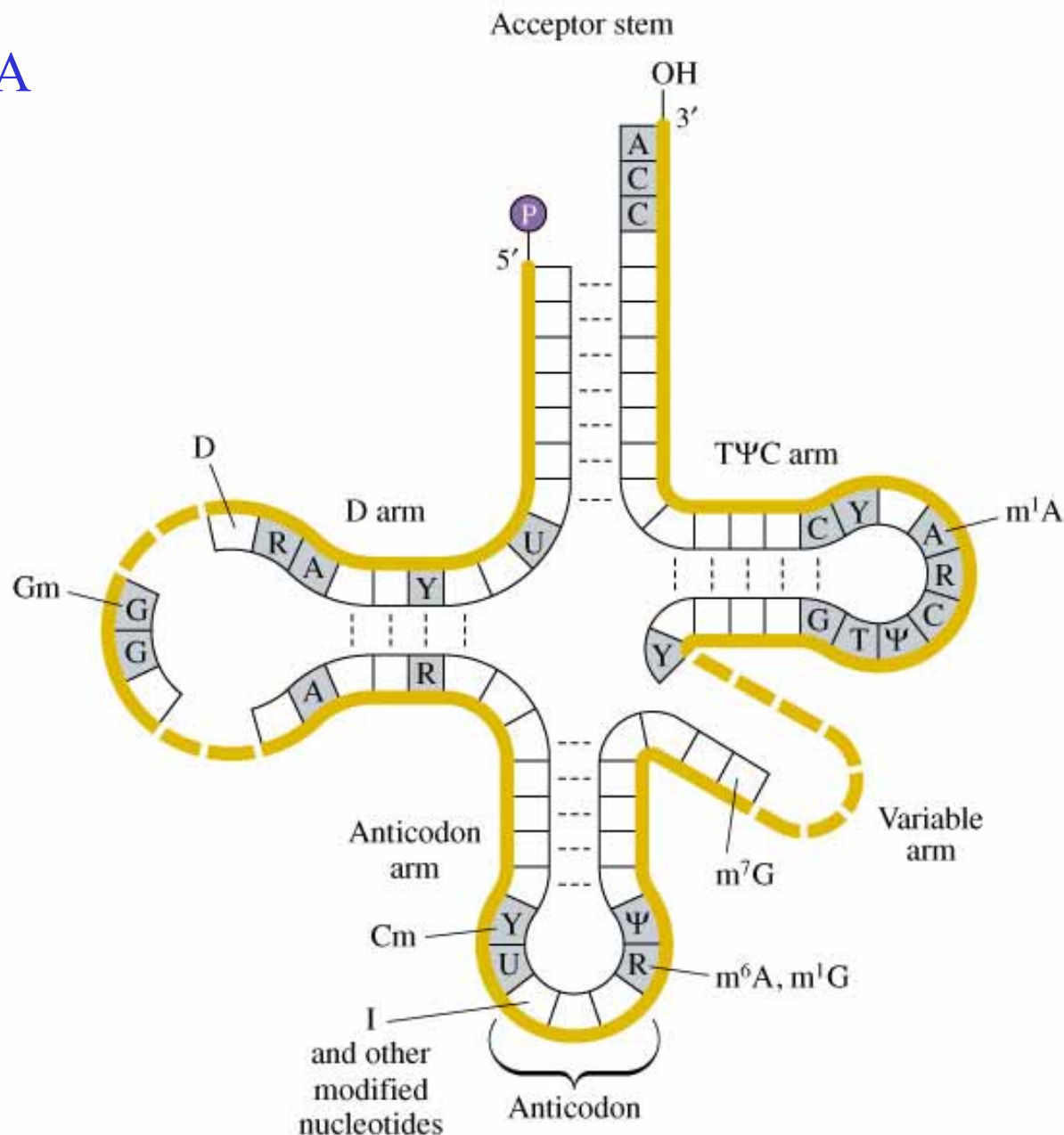
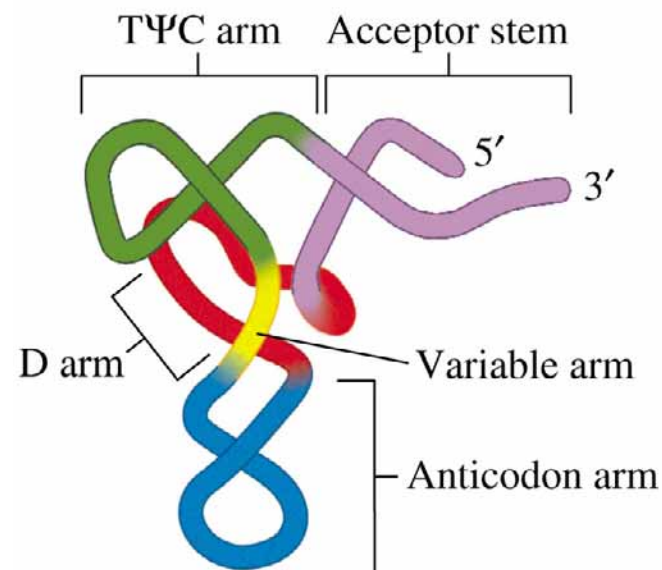


Terminacja translacji

- koniec translacji wyznacza kodon STOP
- rozpoznawany przez białkowe czynniki uwalniające
- następuje dysocjacja rybosomu

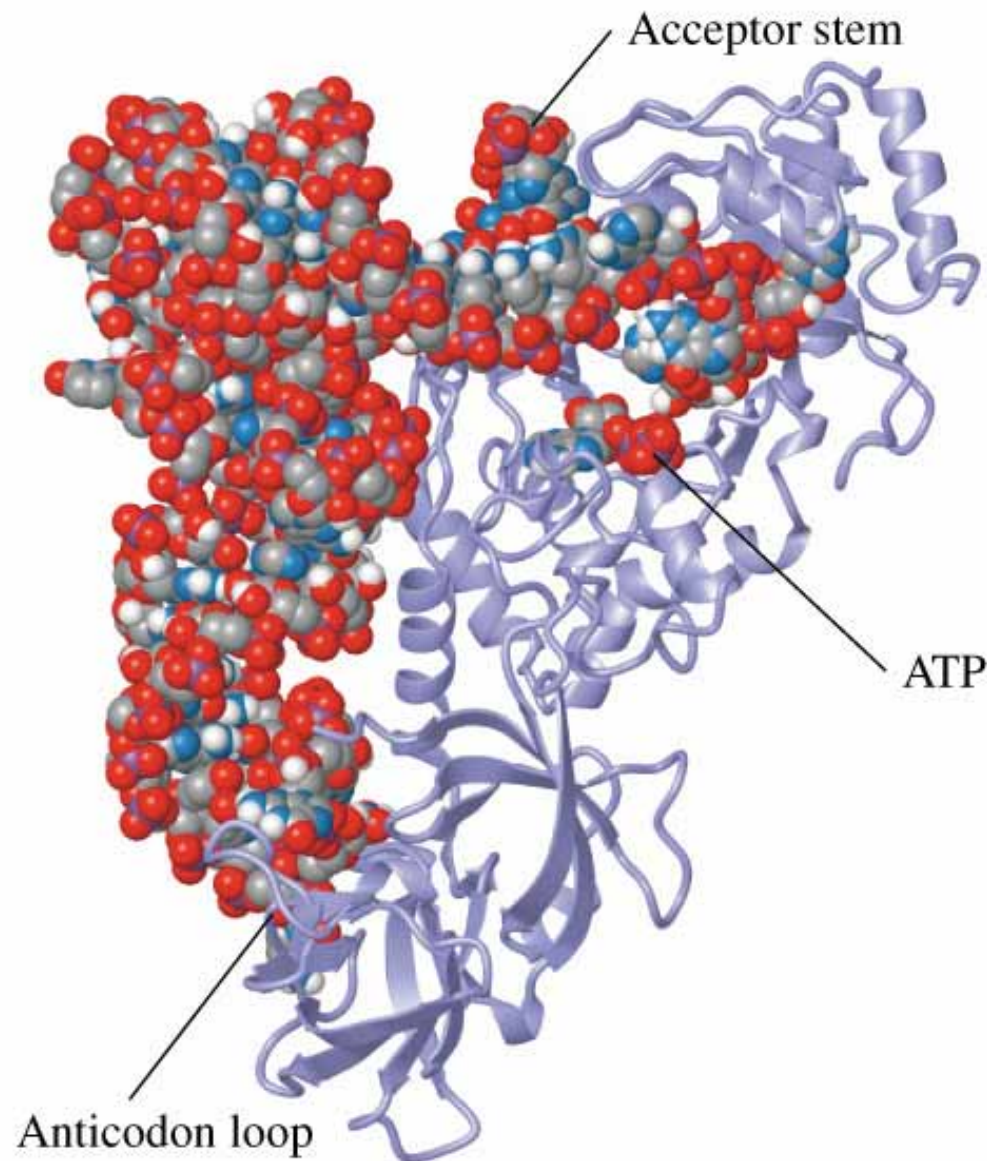
Elementy struktury tRNA

- ramię akceptorowe
- ramię D
- ramię T
- pętla antykodonowa



synteza aminoacylo-tRNA

- energia z ATP
- syntetazy rozpoznają różne elementy cząsteczki tRNA
- niektóre syntetazy mają aktywność korekcyjną

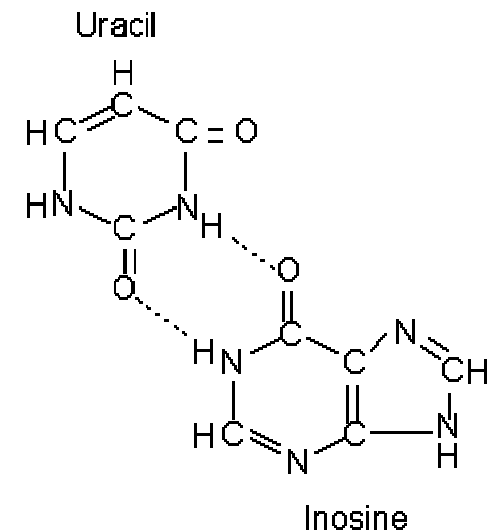
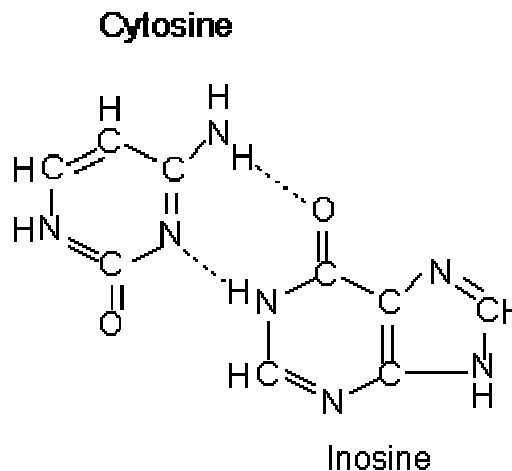
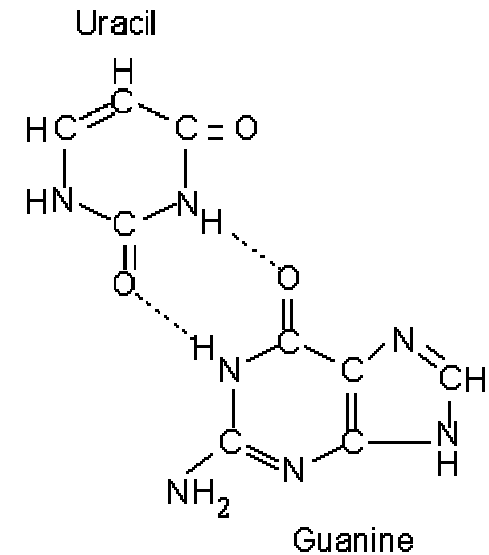
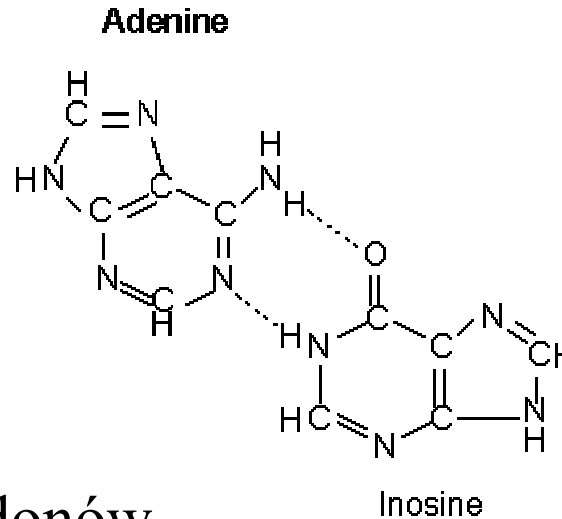


tRNA Gln

Rozpoznawanie kodonu przez antykodon

Trzeci nukleotyd antykodonu

- niejednoznaczny
- często modyfikowany
- G paruje z C i U
- I paruje a A, C i U
- jest mniej tRNA niż kodonów



1. transkrypcja to synteza RNA na matrycy DNA
2. u *Eucaryota* RNA podlega intensywnej obróbce posttranskrypcyjnej
3. translacja to synteza białka na matrycy mRNA

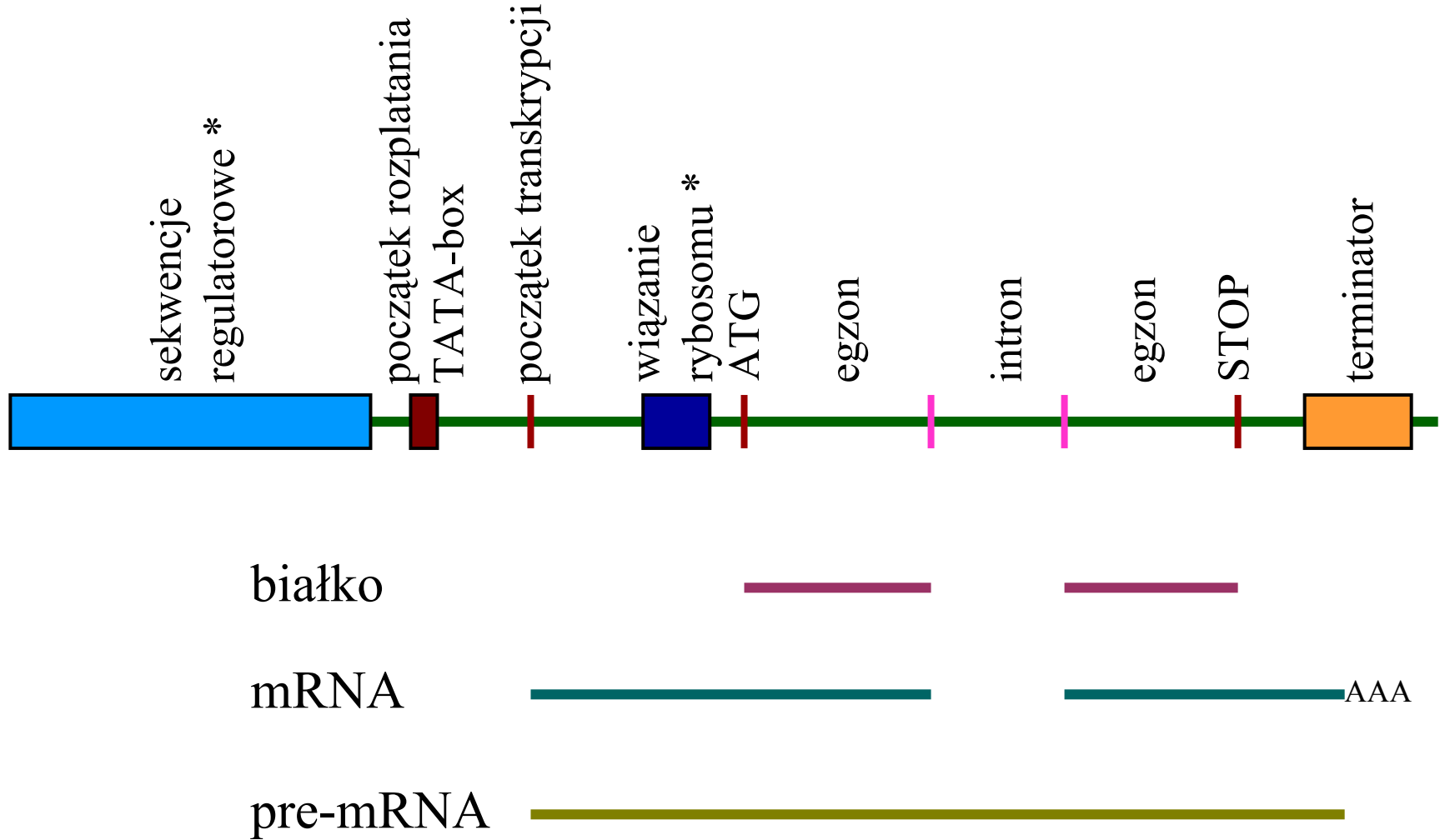
Genomy

- Co to jest gen?
- Co jest w genomie oprócz genów?
- Co to są genomy organelowe?
- Jak się sekwencjonuje genomy?

Gen - odcinek DNA odpowiedzialny za kodowanie funkcjonalnego produktu

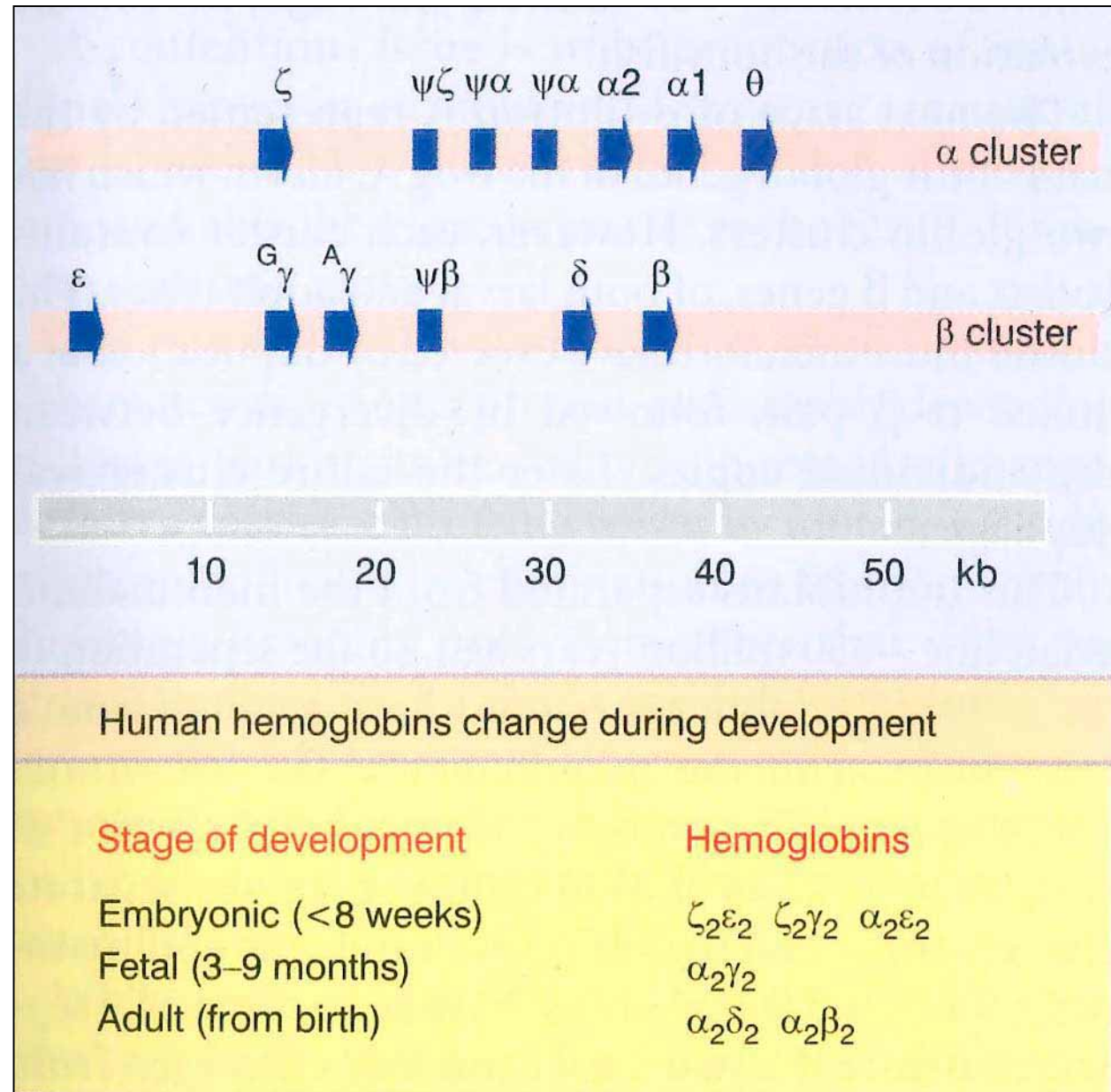
- białka
- tRNA
- rRNA
- snRNA
- miRNA

Budowa genu



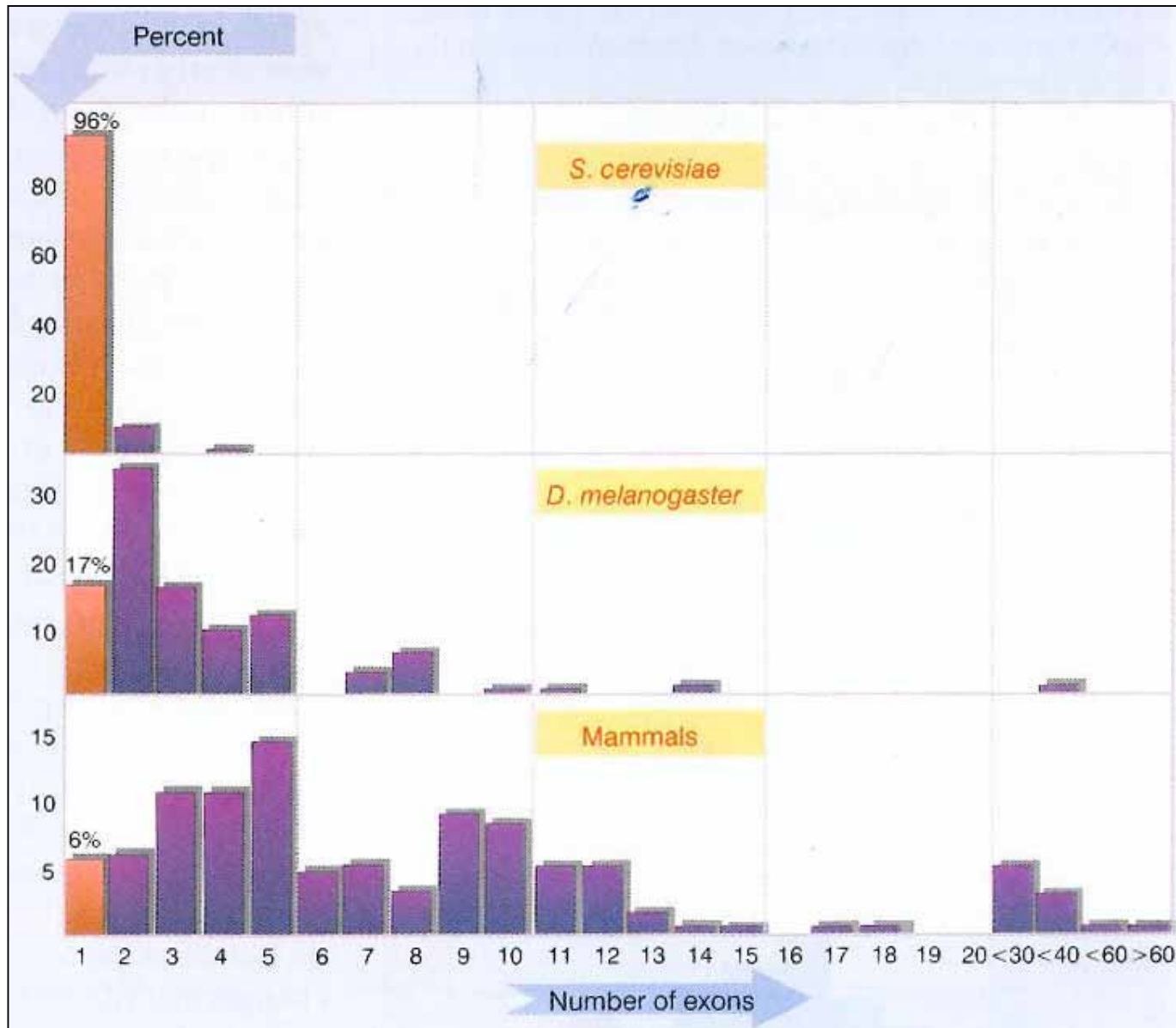
Grupa (cluster) ludzkich genów hemoglobiny

- grupy podobnych genów różniących się nieznacznie funkcją
- włączane po kolei w rozwoju



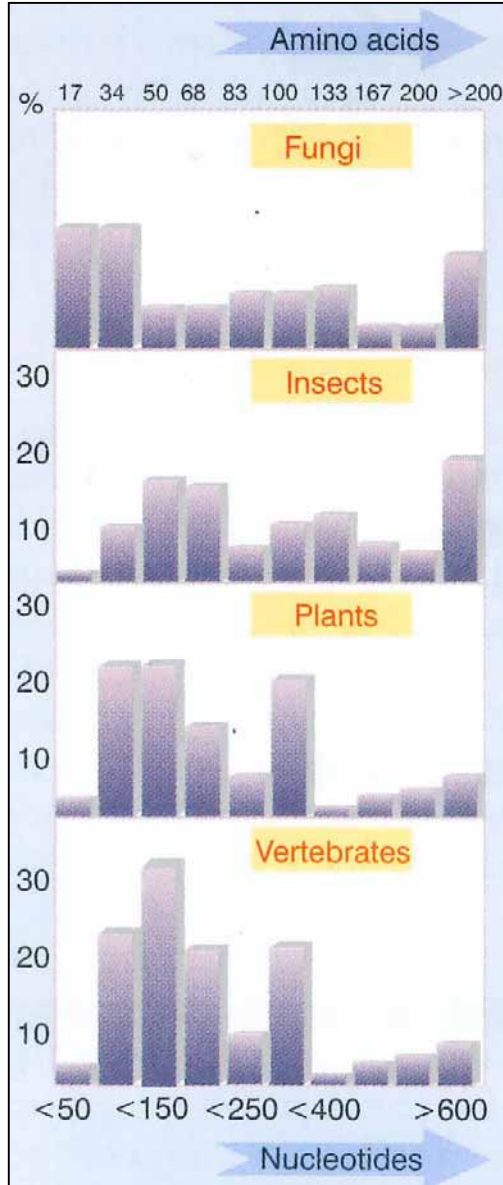
Statystyka genów

Liczba egzonów w genach drożdży, *Drosophila* i ssaków

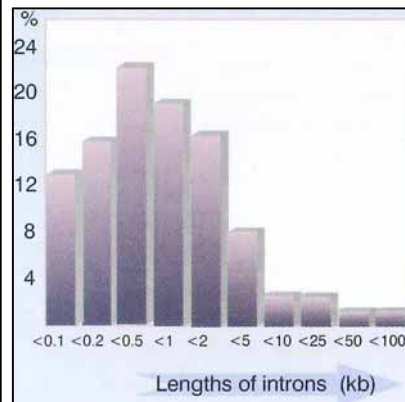


Statystyka genów

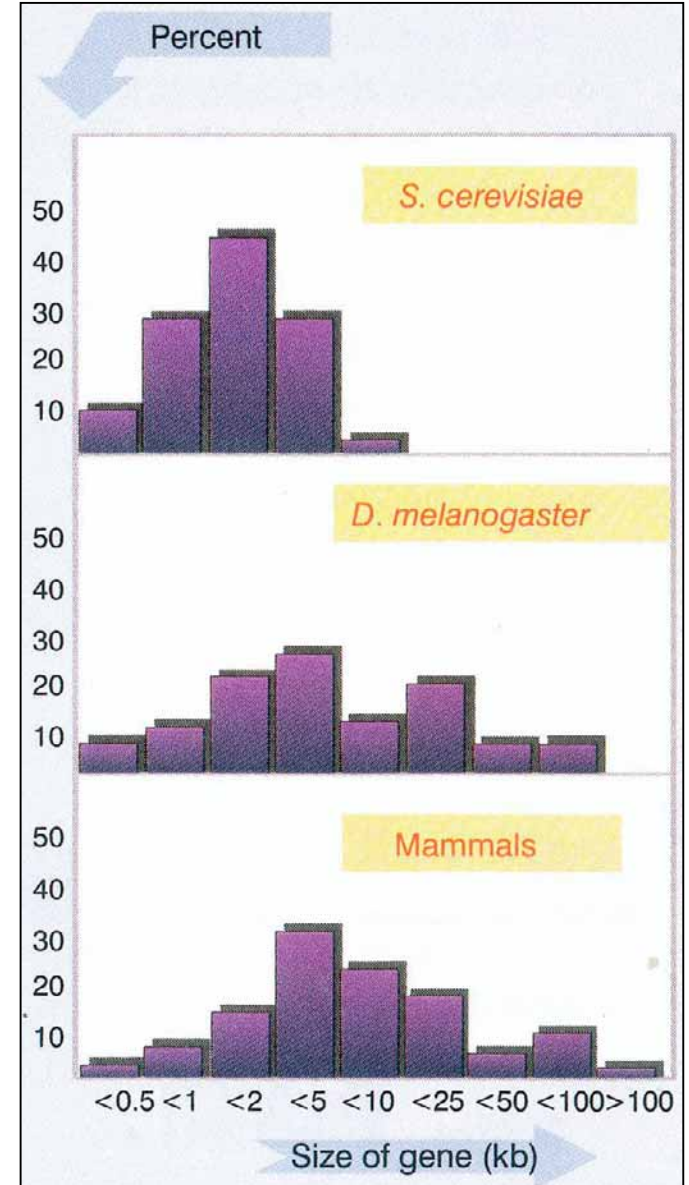
Długość egzonów i intronów oraz wielkość genów różnych organizmów



egzony



introny



geny

Ile jest genów?

wielkość genomu
(milionów pz)

liczba genów

<i>Mycoplasma genitalium</i>		0,58	470
<i>Escherichia coli</i>	pałeczka okrężnicy	4,6	4288
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	drożdże piekarnicze	13,5	6034
<i>Drosophila melanogaster</i>	muszka owocowa	165	12000
<i>Caenorhabditis elegans</i>		97	19099
<i>Homo sapiens</i>	człowiek	3300	25000

Nazwy gatunków

System binominalny Linneusza

nazwa rodzajowa nazwa gatunkowa kto opisał

Ilex aquifolium L.



Linneusz
(1707-1778)

Botanika

Królestwo

Gromada

Klasa

Rząd

Rodzina

Rodzaj

Gatunek

Zoologia

Królestwo

Typ

Gromada

Rząd

Rodzina

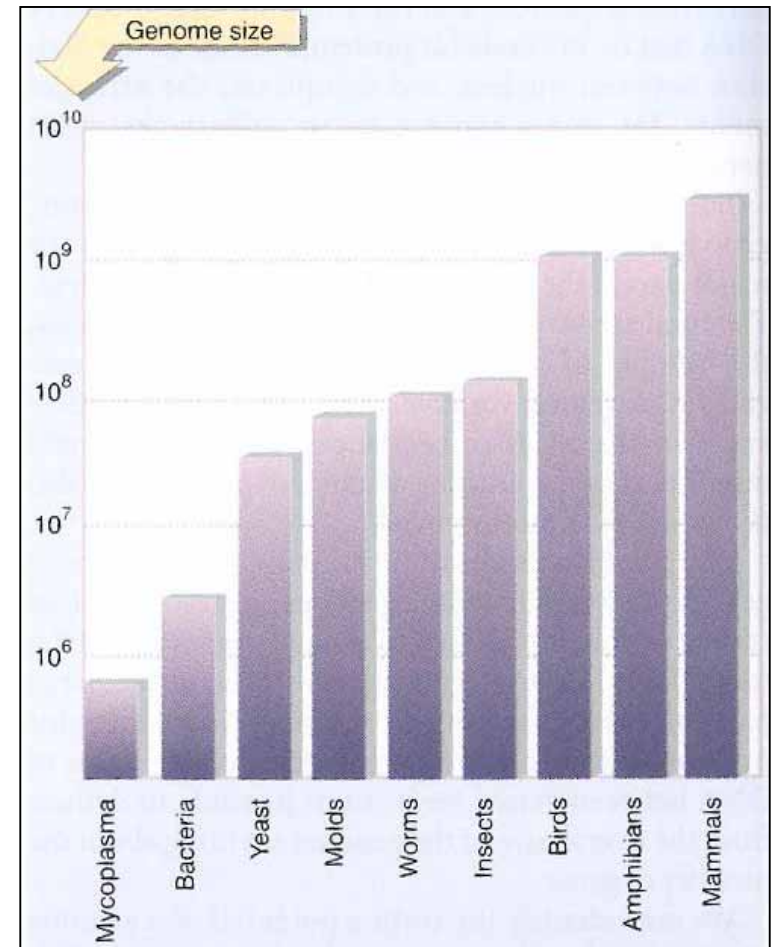
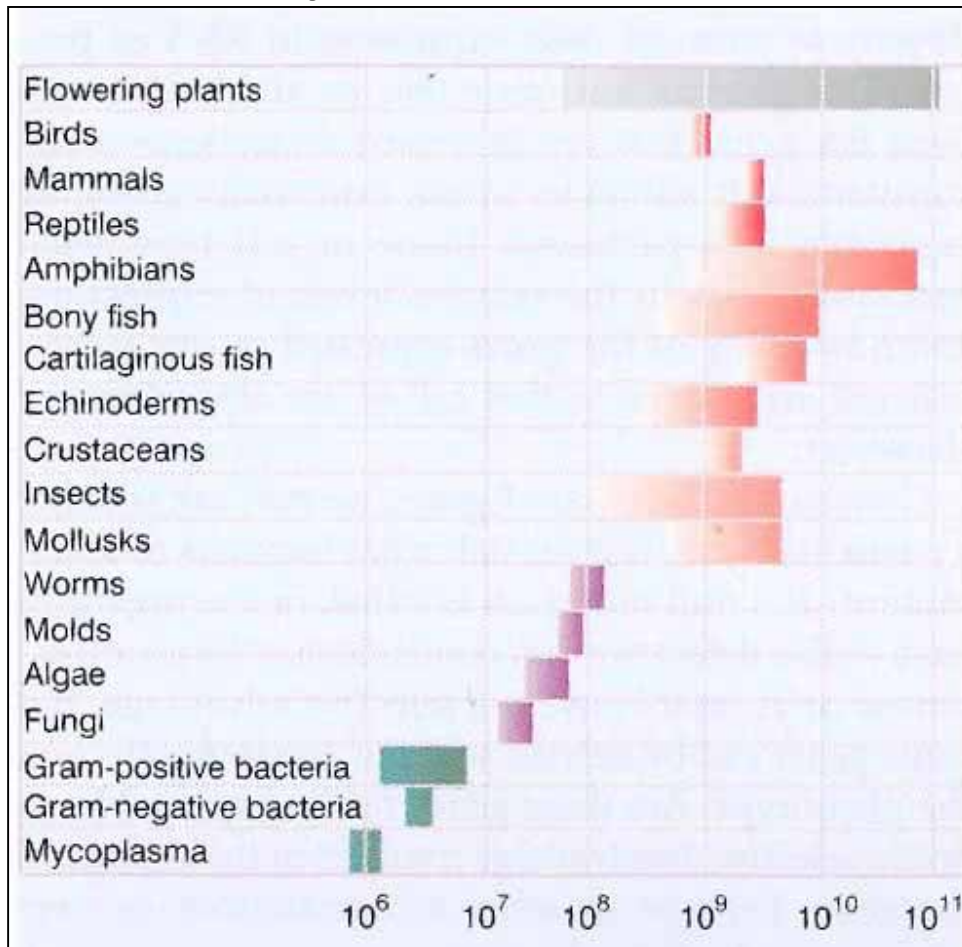
Rodzaj

Gatunek

Ile jest genów?

Związek między złożonością organizmu a wielkością genomu

- istnieje u niższych organizmów (do obleńców)
- korelacja minimalnej obserwowanej wielkości genomu ze złożonością



Czy geny wypełniają cały genom?

Ile DNA przypada średnio na gen?

- u wyższych Eucaryota na gen przypada bardzo dużo DNA
- między genami musi coś być

wielkość genomu
(milionów pz)

liczba genów

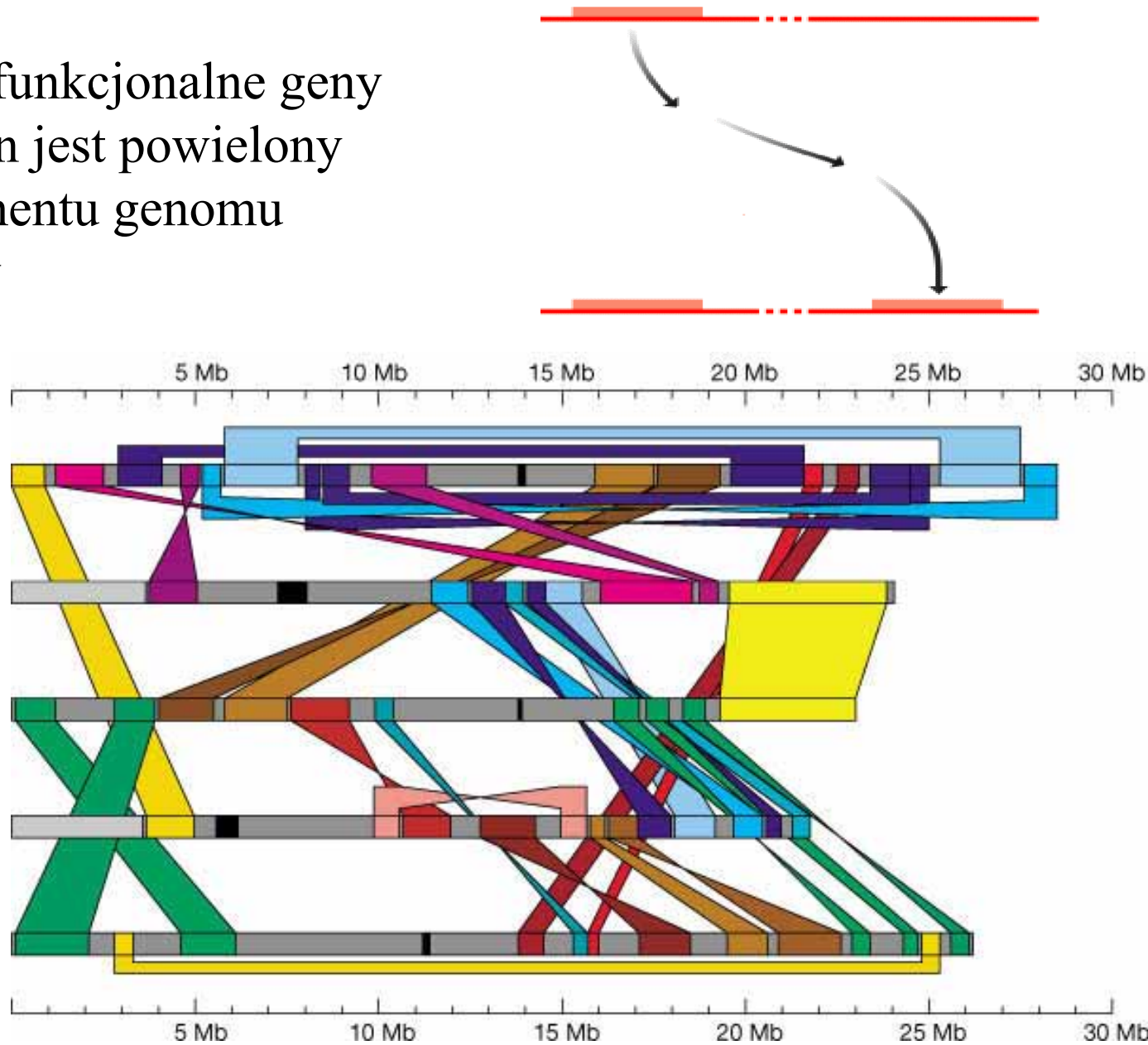
ile DNA przypada na gen
(tysięcy pz)

<i>Mycoplasma</i>	0,58	470	1,3
<i>Escherichia coli</i>	4,6	4288	1,1
drożdże	13,5	6034	2,2
<i>Caenorhabditis</i>	97	19099	5,1
<i>Drosophila</i>	165	12000	13,8
człowiek	3300	25000	132,0

Sekwencje poza genami

Pseudogeny

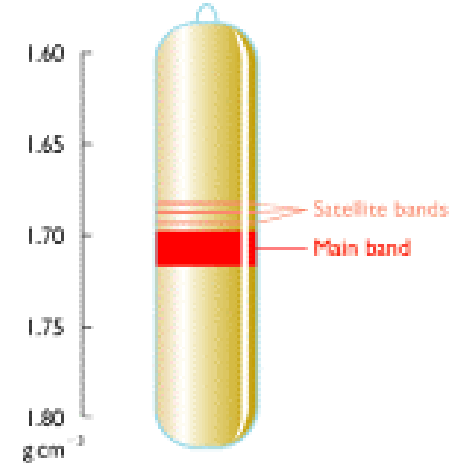
- uszkodzone, нефunkcjonalne geny
- powstają gdy gen jest powielony
- duplikacja fragmentu genomu
- retropseudogeny



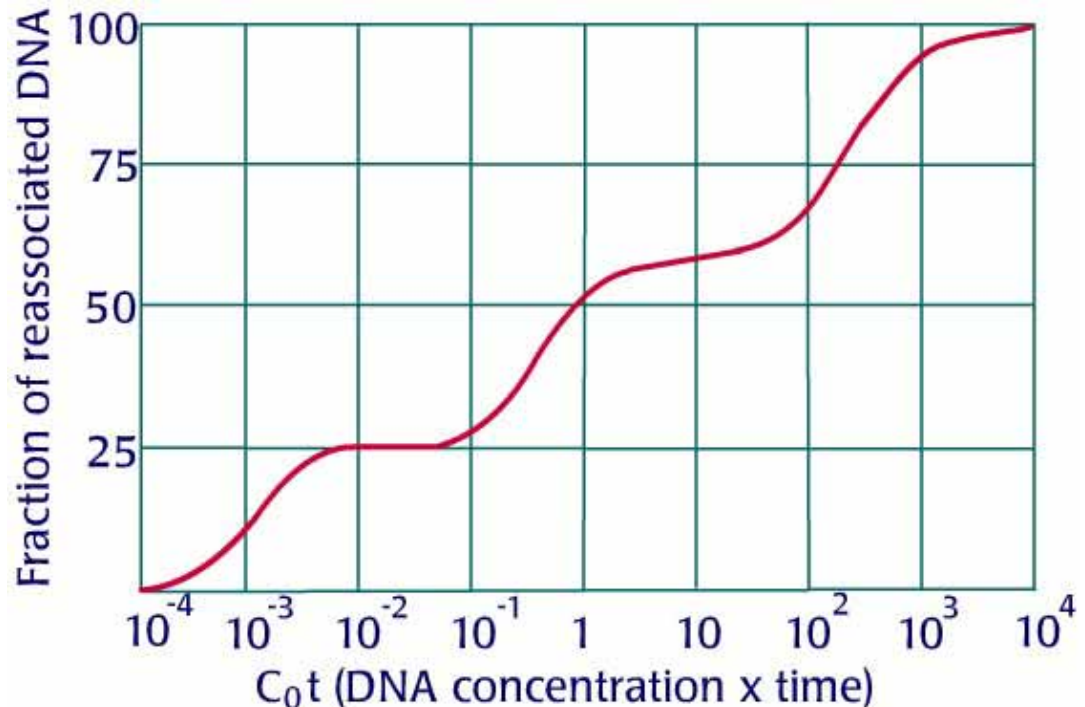
Sekwencje poza genami

Satelitarny DNA

- powtórzenia tandemowe jednostek 1 - >200 nukleotydów
- satelity głównie w centromerach
- minisatelity głównie w telomerach
- mikrosatelity rozproszone po genomie



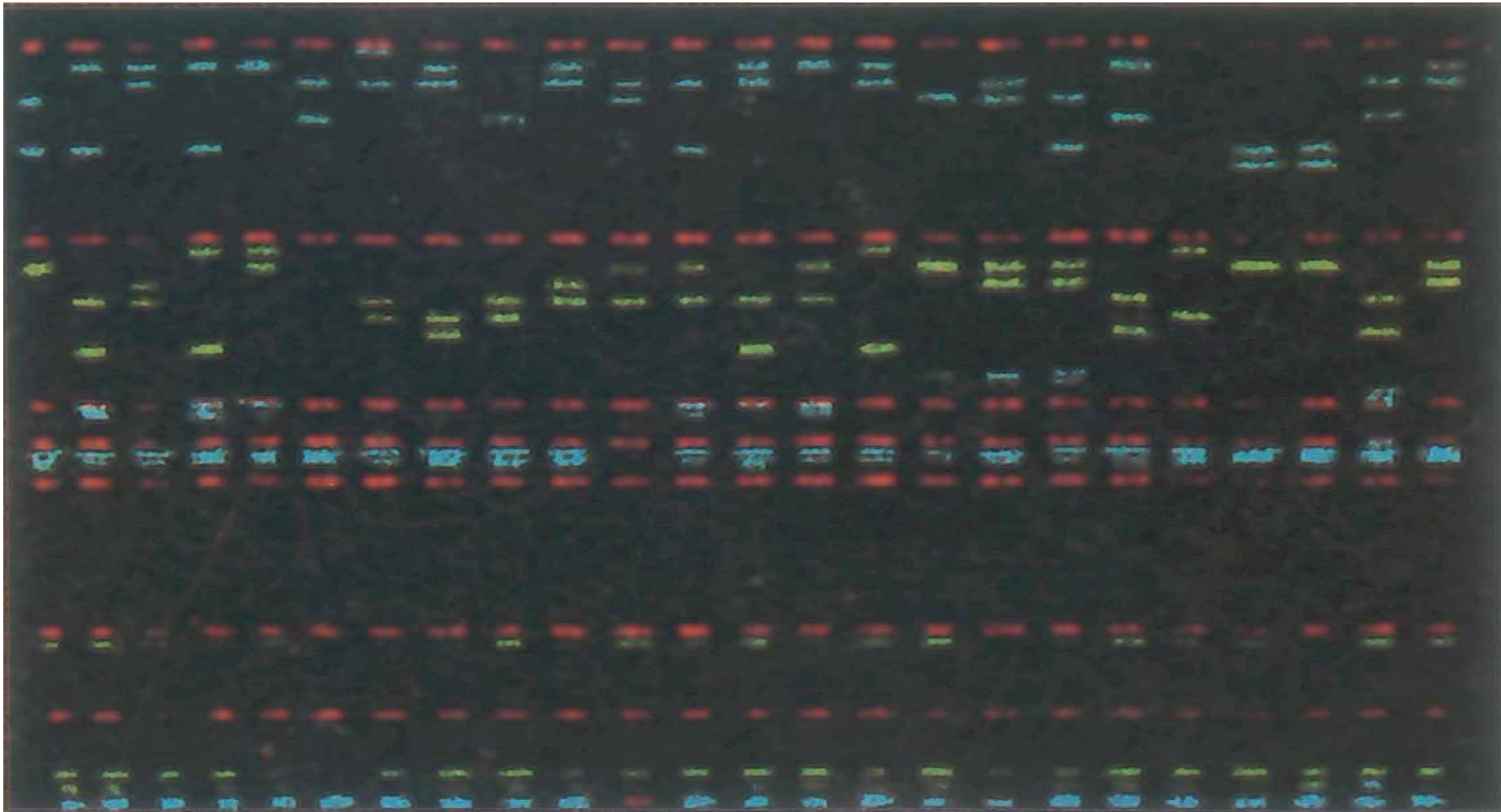
dowód na istnienie
sekwencji repetytywnych



Sekwencje poza genami

Zastosowanie mikrosatelitów

- bardzo duża zmienność wynikająca z częstych błędów w replikacji
- układ mikrosatelitów pozwala zidentyfikować osobę



Sekwencje poza genami

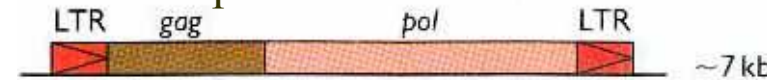
Retrotranspozony i retrowirusy

- retowirusy
 - wirusy RNA
 - wykorzystują odwrotną transkrypcję
 - wbudowują się do genomu, czasem na stałe
- retrotranspozony i retowirusy endogenne
 - wbudowane retowirusy
 - czasami mogą być aktywne
 - mogą występować w ogromnej liczbie
- pochodne retrotranspozonów
 - pozbawione LTR i niekiedy RT
 - mogą występować w ogromnej liczbie

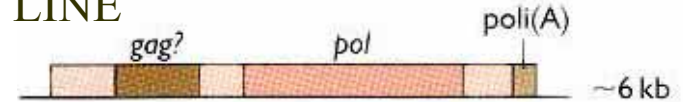
Retowirus



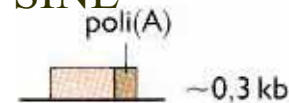
Retrotranspozon



LINE



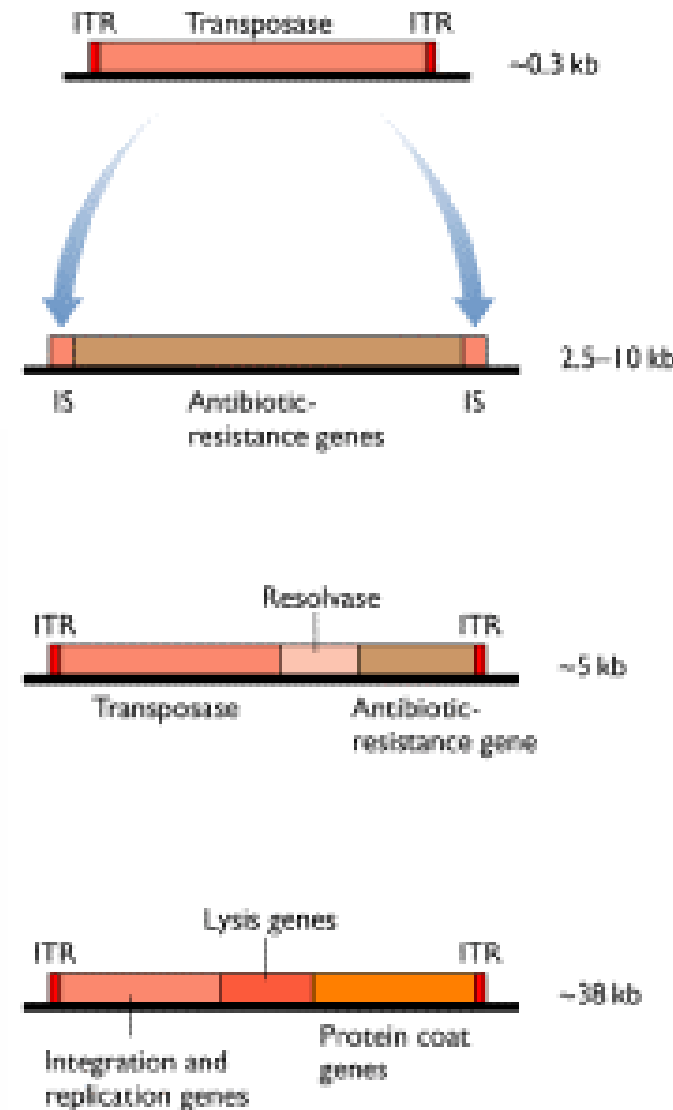
SINE



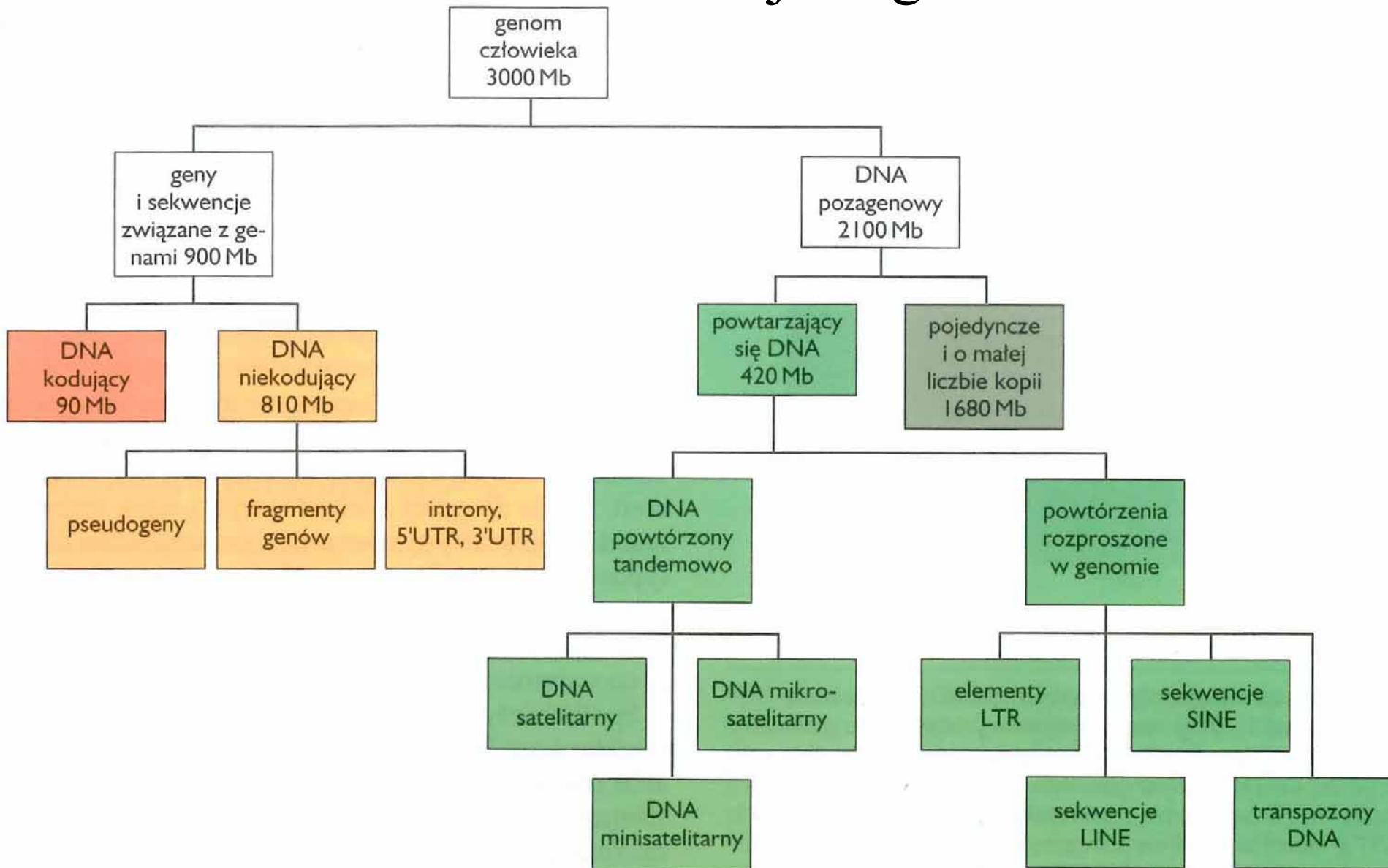
Sekwencje poza genami

Transpozony

- skaczące geny
- Barbara McClintock (1902-1992)
- zawierają odwrócone powtórzenia i gen transpozazy

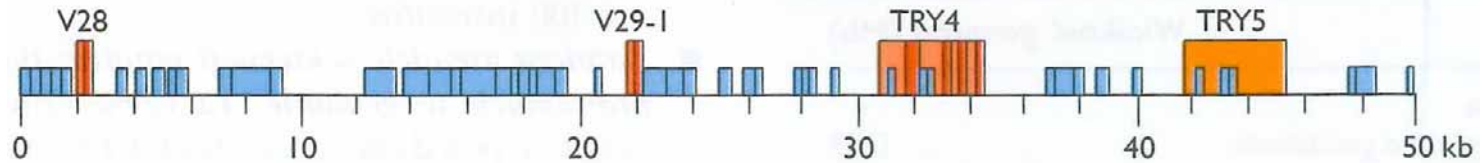


Sekwencje w genomie człowieka

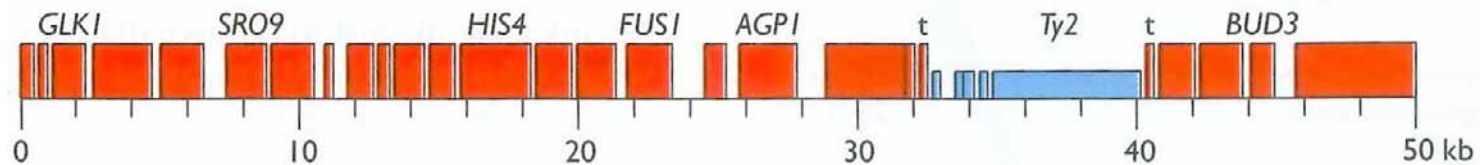


Genomy różnych organizmów

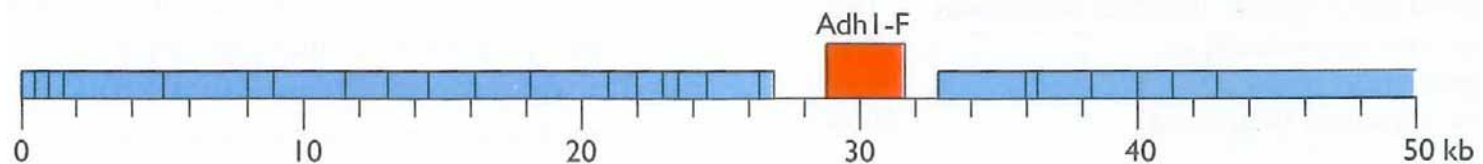
(A) Człowiek



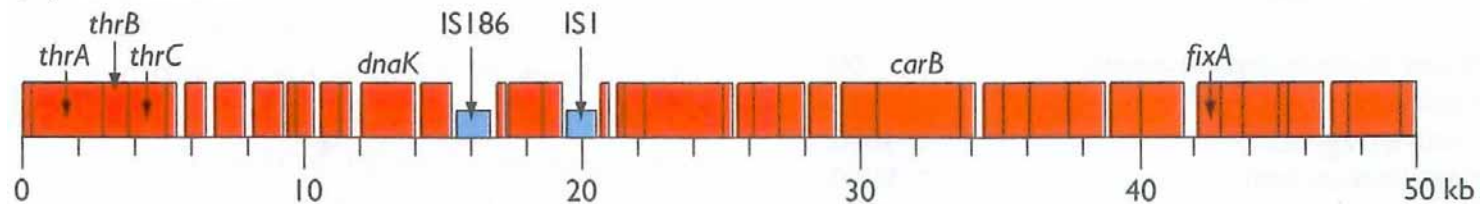
(B) *Saccharomyces cerevisiae*



(C) Kukurydza



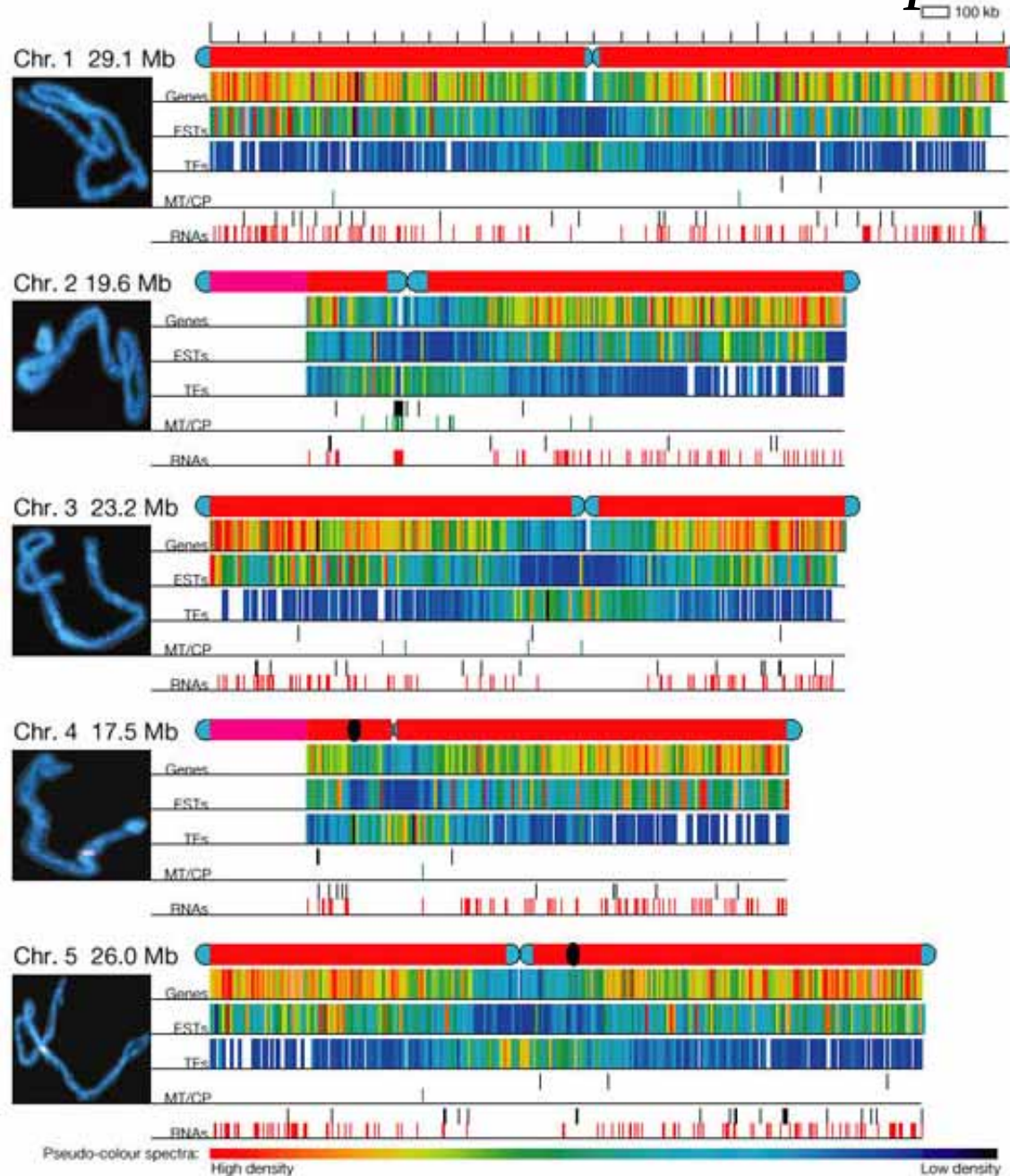
(D) *Escherichia coli*



LEGENDA

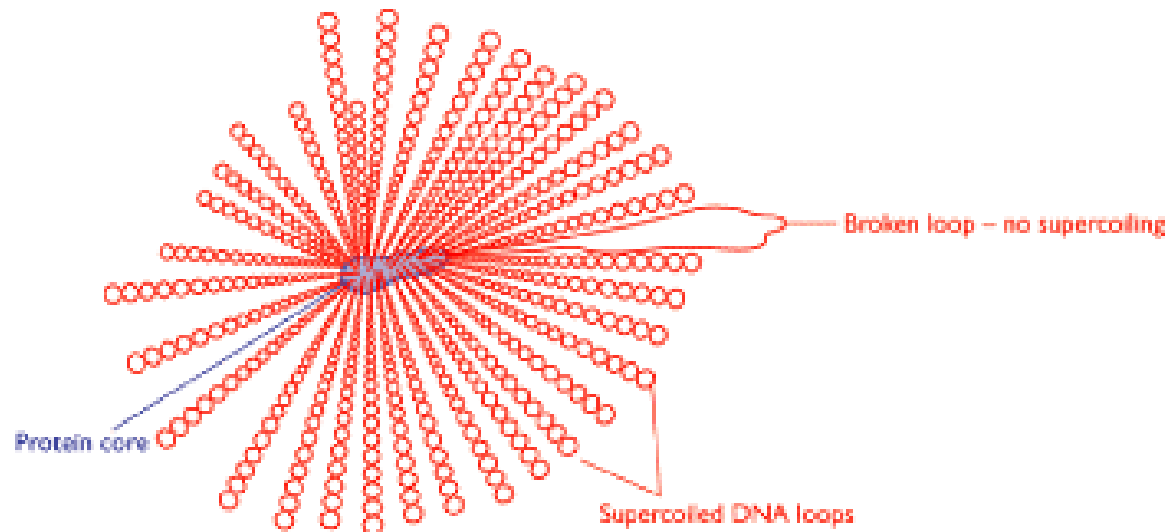
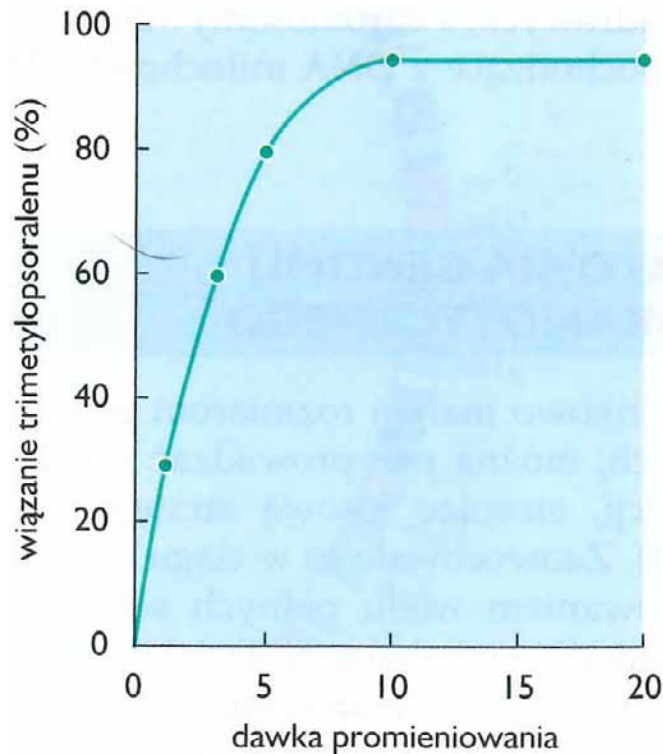
■ gen ■ intron ■ pseudogen ludzki ■ powtórzenia rozproszone w genomie t gen tRNA

Genom *Arabidopsis thaliana*



Cechy genomów *Procariota*

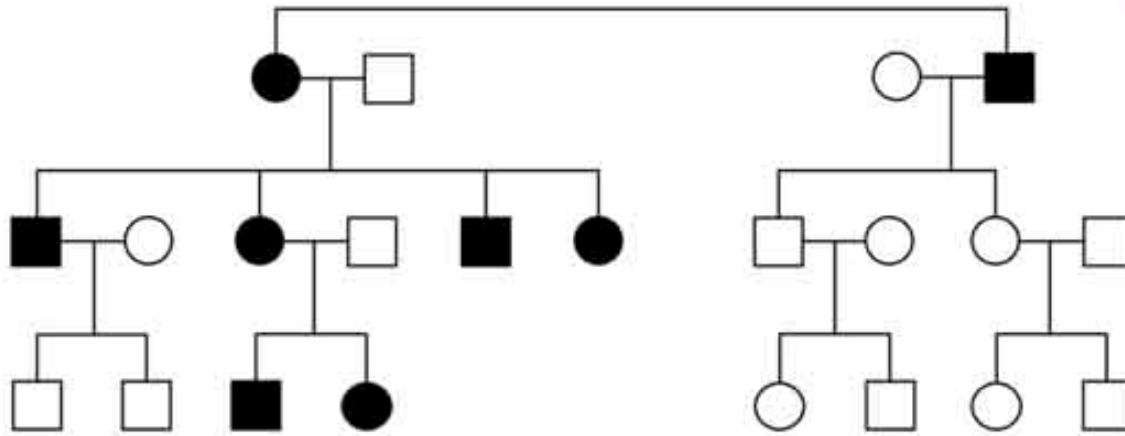
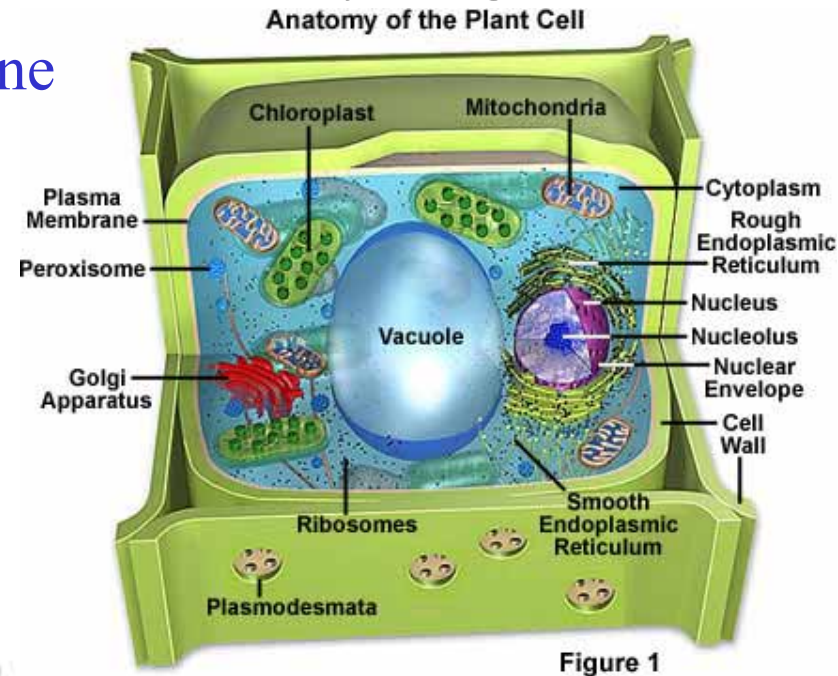
- mała wielkość
- superhelikalność
- udział białek strukturalnych i podział na domeny
- obecność plazmidów



Genomy organelowe

Mitochondria i chloroplasty mają własne genomy

- nietypowe dziedziczenie niektórych mutacji
- obecność DNA w mitochondriach i chloroplastach



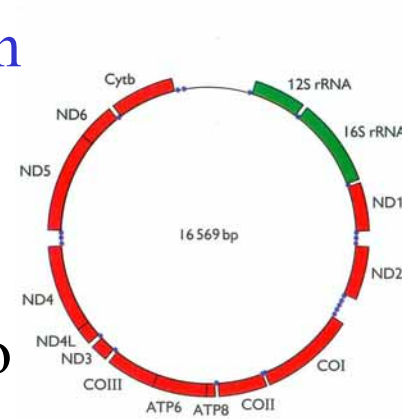
Dziedziczenie nosicielstwa choroby genetycznej LHON

Genomy organelowe

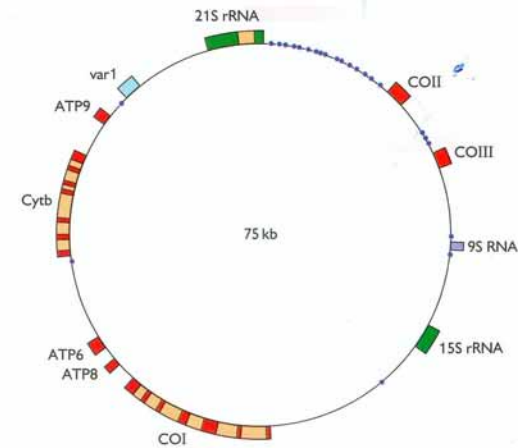
Cechy genomów mitochondrialnych

- małe kuliste cząsteczki
- geny biosyntezy białek i łańcucha oddechowego
- spora część genów przeniesiona do genomu jądrowego

(A) Człowiek



(B) *Saccharomyces cerevisiae*



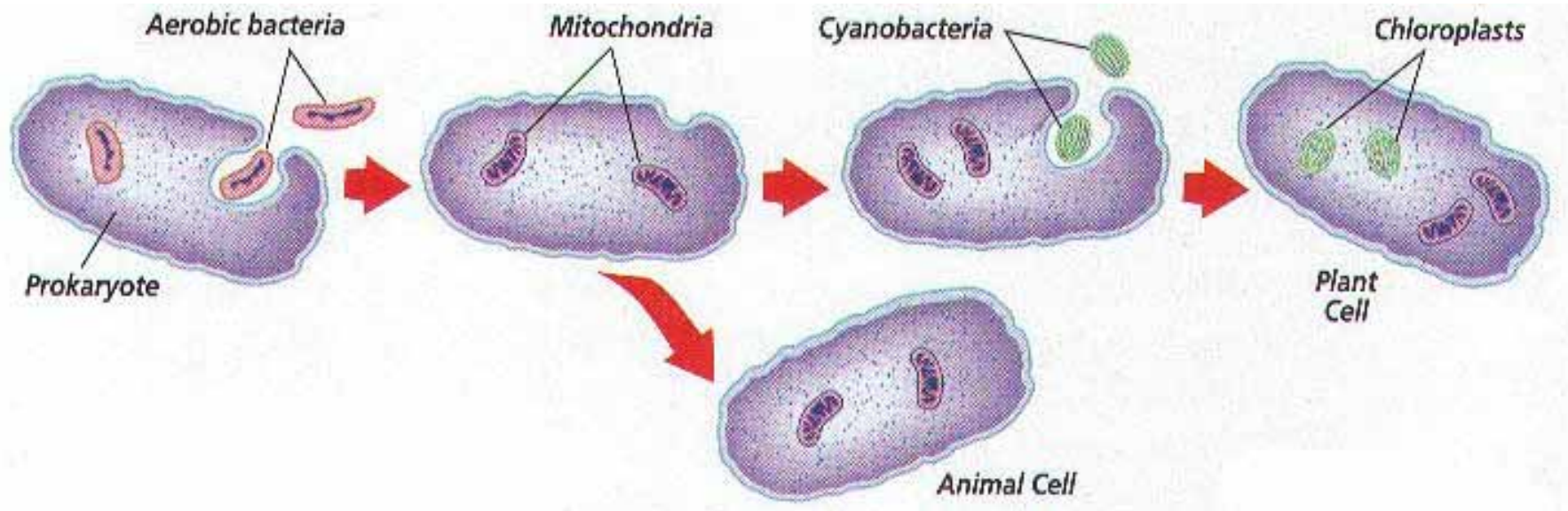
LEGENDA			
■	kompleks genów oddechowych	■	gen RNA transportującego
■	gen RNA rybosomowego	■	intron
■	gen białka rybosomowego	■	gen innego RNA

Właściwość	<i>Chlamydomonas reinhardtii</i>	<i>Homo sapiens</i>	<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	<i>Arabidopsis thaliana</i>	<i>Reclinomonas americana</i>
Liczba wszystkich genów	12	37	35	52	92
Typy genów					
Geny kodujące białka	7	13	8	27	62
Kompleks oddechowy	7	13	7	17	24
Białka rybosomowe	0	0	1	7	27
Białka transportowe	0	0	0	3	6
Polimeraza RNA	0	0	0	0	4
Czynniki translacyjne	0	0	0	0	1
Geny RNA rybosomowych	2	2	2	3	3
Geny RNA transportujących	3	22	24	22	26
Geny innych RNA	0	0	1	0	1
Liczba intronów	1	0	8	23	1
Wielkość genomu (kb)	16	17	75	367	69

Na podstawie: Palmer (1997a).

Teoria endosymbiozy

- mitochondria i chloroplasty powstały z symbiotycznych bakterii
- struktura genomu podobna jak u bakterii
- system biosyntezy białek podobny jak u bakterii
- otoczenie dwiema błonami



Choroby mitochondriálne

