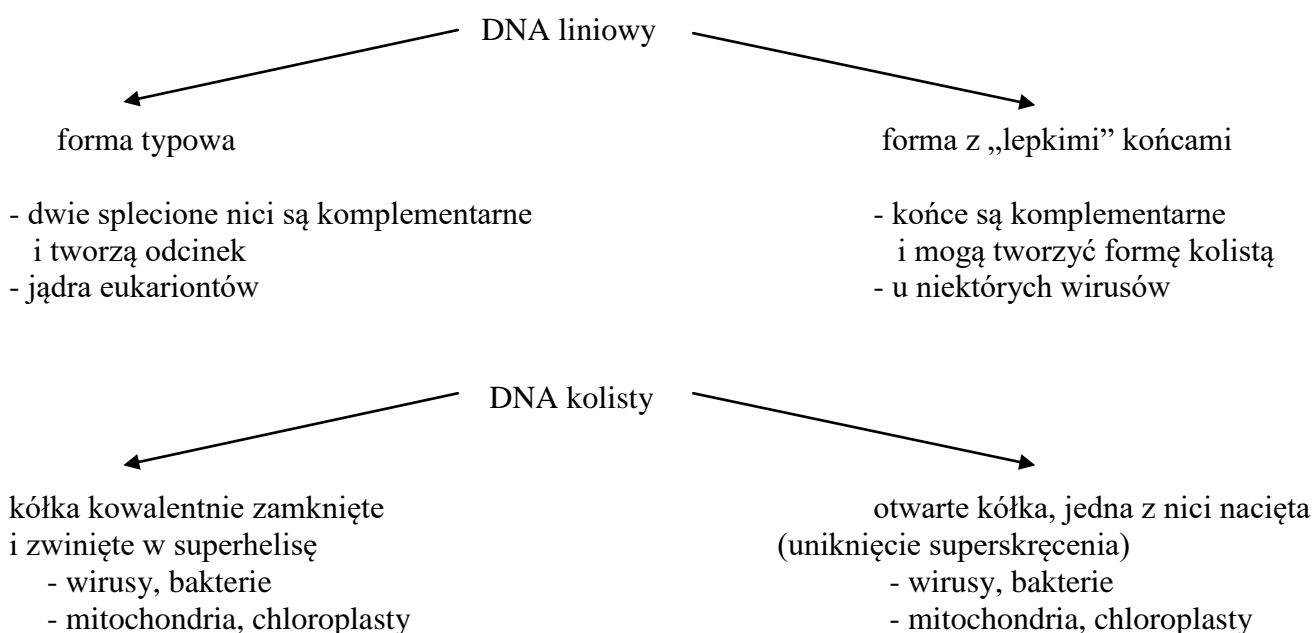


## Biologia 7

..... To są tylko fragmenty znacznie obszerniejszego konspektu .....

### Struktura DNA



### Rodzaje RNA

hnRNA – heterogenny; jądro; obróbka → mRNA → cytoplazma

mRNA – informacyjny; cytoplazma; matryca do syntezy polipeptydów

rRNA – rybosomalny; jądro, jąderko, rybosomy; aktywny udział w syntezie białka

tRNA – przekaźnikowy; cytoplazma; przenośnik aminokwasów

sRNA – mały jądrowy; jądro, jąderko, cytoplazma; udział w składaniu rybosomów i obróbce RNA

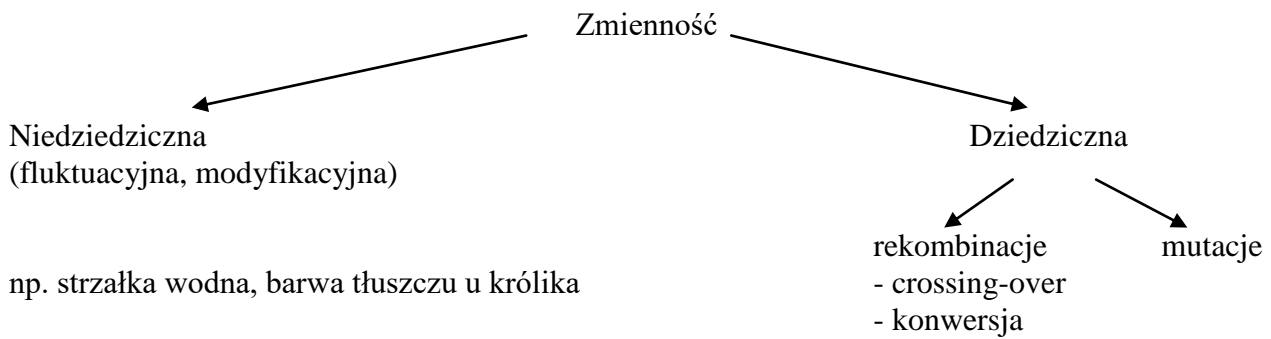
RNA wirusowe – niektóre wirusy; nośnik informacji, matryca do syntezy białek

### Kierunek odczytu informacji zapisanej w kwasach nukleinowych

*Replikacja* – kierunek wydłużania pojedynczej nici DNA: 5' → 3'

*Transkrypcja* – nukleotydy do nici RNA są dodawane do jej końca 5' → 3'; nić DNA jest odczytywana od 3' → 5'

*Translacja* – nić DNA jest odczytywana od końca 3' → 5'; wydłużanie białka od końca NH<sub>2</sub> → COOH



## Klasyfikacja mutacji

### Mutacje punktowe i odcinkowe

- tranzycja – puryna  $\leftrightarrow$  puryna; pirymidyna  $\leftrightarrow$  pirymidyna
- tranzwersja – puryna  $\leftrightarrow$  pirymidyna
- delecja – wypadnięcie nukleotydów
- insercja – wstawienie nukleotydów

### Mutacje chromosomowe (genomowe) = abberacje

#### 1) strukturalne

##### wewnątrzchromosomowe

- deficycja  $\rightarrow$  utrata części chromosomu
- duplikacja  $\rightarrow$  podwojenie fragmentu chromosomu
- inwersja  $\rightarrow$  obrócenie odcinka chromosomu o  $180^\circ$

##### zewnątrzchromosomowe

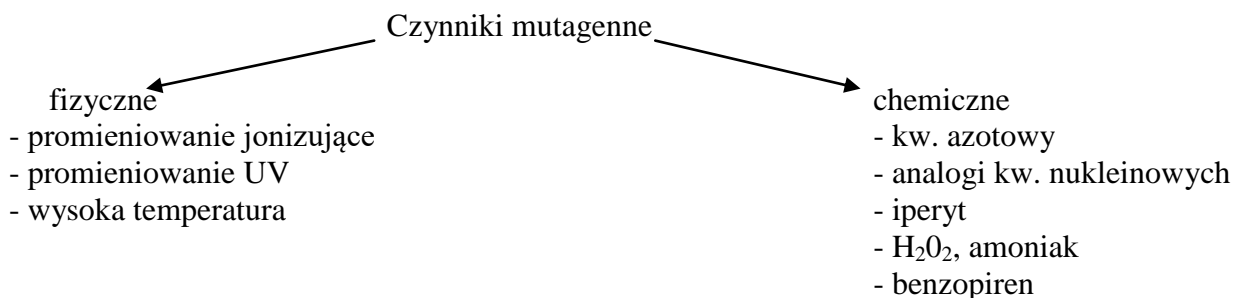
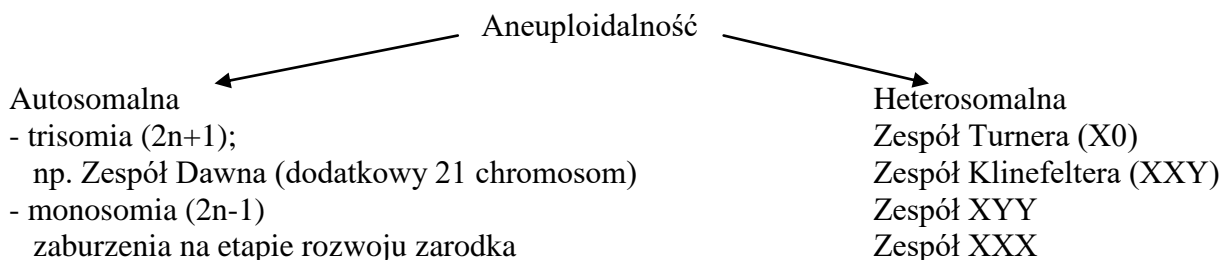
- translokacje  $\rightarrow$  przeniesienie odcinka jednego chromosomu na inny lub wymiana ich odcinków

#### 2) liczbowe

aneuploidalność  $\rightarrow$  zmiana liczby pojedynczych chromosomów

euploidalność  $\rightarrow$  zmiana liczby kompletu chromosomów

- autopoloidalność – haploidy; diploidy, poliploidy
- allopoloidalność – połączenie zestawu chromosomów różnych gatunków



## Klasyfikacja skutków mutacji

### Niekorzystne

- ograniczające zdolność przeżycia w każdych warunkach środowiska → letalne
- zmniejszające wartość adaptacyjną osobnika tak, że w warunkach mniej korzystnych zginie

### Neutralne

- nie wywołują zmian wartości adaptacyjnej osobnika

### Korzystne

- zwiększają zdolność adaptacyjną osobnika
- część mutacji prowadzi do powstania nowych form biologicznych → mechanizm napędowy ewolucji

## Choroby wynikające z dziedziczenia pojedynczych alleli (Genopatie)

- 1) choroby wynikające z przemian aminokwasów aromatycznych
  - fenyloketonuria* – brak enzymu przekształcającego fenyloalaninę w terozynę. Skutkiem jest uszkodzenia układu nerwowego
  - alkaptonuria* – uszkodzenia stawów
  - tyrozyndemia* – uszkodzenia narządów wzroku
  - albinizm* – brak enzymu przekształcającego dwuhydroksyfenyloalaninę w melaninę. Skutek: skóra nie zawiera melaniny.
- 2) choroby związane z przemianami cukrów
  - galaktozemia* – galaktoza nie jest przekształcana w glukozę. Skutek: zaśma oczu, powiększenie wątroby, zaburzenia umysłowe
- 3) choroby związane z krwią
  - hemofilia*
  - anaemia sierpowata*
  - talasemia*
- 4) inne choroby
  - choroba Huntingtona* – zmiany nastrojów i niekontrolowane ruchy kończyn

## Inżynieria genetyczna

Znaczenie:

- 1) w hodowli roślin i zwierząt – organizmy transgeniczne o zmienionych właściwościach
  - ziemniaki Russet Burbank* → gen Bt kodujący jedną z toksyn bakteryjnych – odporne na stonkę
  - świnia* – gen ze szpinaku, o 20% mniej tłuszczów nasyconych w mięsie
  - pomidory* – dłużej można je przetrzymywać
- 2) w medycynie
  - jedwabnik* – gen kodujący ludzki kolagen
  - myszy, króliki, świni* – intensywne badania nad rakiem
- 3) w biotechnologii
  - E. coli* – gen kodujący ludzką insulinę
  - E coli* – leki przewizakrzepowe
  - drożdże* – synteza szczepionek przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby
- 4) bakterie i grzyby w przemyśle – rozkładają zanieczyszczenia
- 5) poliploidalne rośliny
  - triploidy* – bezpłodne, rozmnażają się wegetatywnie, nie mają pestek
  - tetraploidy* – rośliny o dużych kwiatach

### Terapie genowe

- podstawiania uszkodzonych alleli prawidłowymi
- naprawa uszkodzonych genów
- problemy: właściwa insercja, koszty testów diagnostycznych, koszty terapii

## Dziedziczenie pozajądrowe

- warunkowane przez determinanty obecne poza jądrem komórkowym (chloroplasty, mitochondria, plasmidy)
- suma determinantów pozajądrowych – plazmotyp
- determinanty pozajądrowe przekazywane są tylko przez cytoplazmę komórki jajowej
- DNA organelli cytoplazmatycznych, które mają zdolność do replikacji niezależnej od jądra komórkowego
- pozajądrowo dziedziczą się niektóre choroby mięśni u człowieka (mutacja w mitochondrialnym DNA)

---

## Koniec darmowego fragmentu 😊

W dalszej części konspektu znajdują się:

- zadania spełniające aktualne wymagania maturalne
- klucze rozwiązań
- zakres materiału na następne zajęcia



## Zapraszamy na kurs!

Szczegółowe informacje na temat naszego kursu przygotowawczego znajdują się na stronie: [www.medicus.edu.pl](http://www.medicus.edu.pl)

Zapisy są przyjmowane przez formularz zgłoszeniowy: [www.medicus.edu.pl/zapisy](http://www.medicus.edu.pl/zapisy)