
Genetyka – materiały uzupełniające

Kalendarz genetyczny

- 1866** Grzegorz Mendel jako pierwszy opisał podstawowe **prawa dziedziczenia**.
- 1869** Friedrich Miescher wykrył występującą w jądrach komórkowych lepką substancję, którą nazwał **nukleina**. Wykazał też, że jest ona kwasem.
- 1889** Zmieniono nazwę „nukleiny” na **kwas nukleinowy**.
- 1905** William Bateson brytyjski biolog wprowadził termin **genetyka**.
- 1909** Wilhelm Johannsen wprowadził termin **gen**.
- 1910** Thomas Hunt Morgan stwierdził, że chromosomy zawierają geny i ogłosił **teorię dziedziczości** opartą na chromosomach.
- 1927** Zmiany w strukturze genów zostają nazwane **mutacjami**.
- 1928** Frederick Griffith odkrył **zjawisko transformacji DNA** a mianowicie, że martwa bakteria mogła przenieść materiał genetyczny, aby "przetransformować" inną wciąż żyjącą bakterię.
- 1944** Oswald Theodore Avery wraz ze współpracownikami, ustalił, że **DNA jest nośnikiem informacji genetycznej**
- 1945** Stwierdzenie, że **geny** zawierają zakodowaną informację do **syntezy białek**
- 1953** James Watson i Francis Crick odkryli **strukturę DNA**.
- 1961-66** Poznanie cech **kodu genetycznego**
- 2003** Ogłoszenie sekwencji 99% genomu człowieka.

Podstawowe pojęcia z genetyki

- Gen** - podstawowa jednostka dziedziczenia, zbudowana z DNA i zlokalizowana w chromosomach, decydująca o przekazywaniu cech potomstwu.
- Genom** - wszystkie cząsteczki DNA tworzące kompletną informację genetyczną organizmu.
- Allele** - różne formy tego samego genu, zajmujące to samo miejsce (locus) w parze chromosomów a wywołujące przeciwstawne wykształcenie tej samej cechy.
- Allele recesywne** - w heterozygotcie są maskowane przez allele dominujące, mają możliwość ukazania się w homozygotcie.
- Allele dominujące** - maskują obecność alleli recesywnych w heterozygotcie.
- Allele wielokrotne** - więcej niż dwa allele jednego locus genowego w populacji.
- Heterozygota** - to organizm posiadający zróżnicowane allele tego samego genu (np. aA), w tym samym locus na chromosomach homologicznych.
- Homozygota** - organizm posiadający identyczne allele danego genu (np. aa lub AA) w chromosomach. Homozygoty wytwarzają zawsze gamety jednakowego typu - identyczne pod względem materiału genetycznego (danej cechy).
- Genotyp** - wszystkie geny danego osobnika.
- Fenotyp** - całokształt cech organizmu stanowiący efekt ekspresji genów danego osobnika.
- Chromosomy** - struktury występujące w jądrze komórkowym, zbudowane z chromatyny i zawierające geny.
- Kariotyp** - skład chromosomowy osobnika.
- Haploid** - osobnik zawierający jeden zestaw chromosomów w jądrach komórek.
- Diploid** - osobnik zawierający dwa zestawy chromosomów w jądrach komórek.
- Kod genetyczny** - sposób zapisu informacji genetycznej.

Kwas deoksyrybonukleinowy (DNA)

DNA, czyli kwas deoksyrybonukleinowy, stanowi **podstawową informację genetyczną organizmu**. W przypadku organizmów eukariotycznych DNA zlokalizowane jest głównie w jądrze komórkowym, a także w mitochondriach oraz chloroplastach. U organizmów prokariotycznych DNA znajduje się bezpośrednio w cytoplazmie komórkowej.

Skład DNA

DNA jest polimerem zbudowanym z pojedynczych, powiązanych ze sobą monomerów, zwanych nukleotydami. Każdy **nukleotyd** zbudowany jest z trzech komponentów:

1. **zasady azotowej**. Wyróżnia się dwa rodzaje zasad azotowych:
 - purynowe (dwupierścieniowe) **adeninę (A)** i **guaninę (G)** oraz
 - pirymidynowe (jednopierścieniowe) **cytozynę (C)** i **tyminę (T)**
2. **deoksyrybozy** (pięciowęglowego cukru, pentozy)
3. **reszty fosforanowej**

Zasada połączona wiązaniem glikozydowym z cukrem nosi nazwę **nukleozydu**, natomiast nukleozyd połączony wiązaniem fosfodiesterowym z resztą kwasu fosforowego to **nukleotyd**. Ponieważ w skład każdego nukleotydu wchodzi tylko jedna zasada azotowa, w DNA wyróżnia się **cztery rodzaje nukleotydów**:

1. **adenozynowy** (z adeniną),
2. **guanozynowy** (z guaniną),
3. **cytydynowy** (z cytozyną),
4. **tyminowy** (z tyminą).

Połączone nukleotydy tworzą nić DNA. **Informacja genetyczna** każdego organizmu jest zapisana w **sekwencji**, czyli kolejności nukleotydów w nici DNA.

Struktura przestrzenna DNA (wg modelu Watsona i Cricka)

DNA jest **dwuniciowy** - budują go dwa ułożone naprzeciwko siebie łańcuchy polinukleotydowe (nici) złożone z nukleotydów, połączonych między sobą wiązaniami fosfodiesterowymi, w których tworzeniu bierze udział węgiel 5' deoksyrybozy jednego nukleotydu i węgiel 3' deoksyrybozy drugiego nukleotydu.

Obie nici DNA ułożone są względem siebie **antyrównoległe**. Oznacza to, iż nici bieżą równoległe, ale posiadają przeciwne biegunowości (są przeciwnie zorientowane, **dwubiegunowe**), jedna nić ma kierunek 3'→5', a druga – kierunek 5'→3'.

Całą strukturę stabilizują **wiązania wodorowe** pomiędzy komplementarnymi zasadami azotowymi. Adenina (**A**) zawsze łączy się z tyminą (**T**) za pomocą **dwóch wiązań** wodorowych, z kolei guanina (**G**) zawsze łączy się z cytozyną (**C**) za pomocą **trzech wiązań** wodorowych (**zasada komplementarności DNA**).

Cząsteczka DNA jest przeważnie prawoskrętna (**spiralny DNA - helisa**). Pierścienie zasad azotowych skierowane są do wewnątrz spirali, natomiast na zewnątrz spirali znajdują się szkielety cukrowo-fosforanowe. Na jeden skok spirali przypada 10 par nukleotydów.

Czy wiesz, że.....

Wielkość cząsteczki DNA określa się na podstawie liczby par zasad, które wchodzi w jej skład. Na przykład najdłuższa cząsteczka DNA w jądrze komórki człowieka ma ich ponad 240 mln.

Kwas rybonukleinowy (RNA)

RNA, czyli kwas rybonukleinowy, zlokalizowany jest w jądrach komórkowych i cytoplazmie. RNA jest zazwyczaj **jednoniciowy**, chociaż w pewnych sytuacjach może tworzyć dwuniciowe odcinki, dzięki parowaniu zasad tej samej nici RNA.

Skład RNA

RNA jest polimerem zbudowanym z pojedynczych, powiązanych ze sobą monomerów, zwanych **nukleotydami**. Każdy **nukleotyd** w RNA zbudowany jest z trzech komponentów:

- **zasady azotowej** purynowej **adeniny** (A) i **guaniny** (G) lub pirymidynowej **cytozyny** (C) i **uracylu** (U)
- **rybozy** (pięciowęglowego cukru, pentozy)
- **reszty fosforanowej**

Ułożenie zasad azotowych w RNA nie jest dowolne. Ich kolejność jest lustrzanym odbiciem kolejności ułożenia zasad azotowych w matrycowej nici DNA, a takie same (zamieniając tyminę na uracyl) w nici kodującej.

Rodzaje kwasów RNA

- **hnRNA (pre-mRNA)** - heterogenne jądrowe RNA występuje tylko u organizmów eukariotycznych, po poddaniu modyfikacjom daje właściwą cząsteczkę mRNA
- **mRNA** - informacyjne, matrycowe, przekaźnikowe RNA, zawiera kopię kodu i przenosi ją na rybosomy, jest matrycą do biosyntezy białek
- **rRNA** - rybosomalne RNA, wchodzi w skład rybosomów
- **snRNA** - małe jądrowe RNA, pełniące funkcje enzymatyczne przy wycinaniu intronów z prekursorów mRNA (pre-mRNA)
- **snoRNA** - małe jąderkowe RNA występujący tylko u organizmów eukariotycznych, zlokalizowany jest głównie w jąderku i bierze udział w chemicznej obróbce rRNA
- **scRNA** - małe cytoplazmatyczne RNA, obecne u wielu organizmów eukariotycznych i prokariotycznych
- **miRNA** (mikroRNA) - reguluje ekspresję genów
- **tRNA** - transportujące, przenośnikowe RNA, podczas biosyntezy białek służy do transportu odpowiednich aminokwasów i wstawiania ich w odpowiednie miejsca na rybosomach

Budowa tRNA

Wzór strukturalny tRNA przypomina kształt czterolistnej koniczyny, w którym można wyróżnić następujące elementy:

- **pętlę dihydrouracylową** (ramię DHU), określa jaki aminokwas przyłączy się do danego tRNA
- **pętlę antykodonową** - zawiera ona antykodon (jest to trójka nukleotydów rozpoznająca kodon występujący na mRNA)
- **pętlę pseudouracylową** - umożliwia ona przymocowanie tRNA do rybosomu
- **ramię akceptorowe** (ramię aminokwasowe) do którego dołącza się aminokwas
- **pętlę zmienną**

Organizacja materiału genetycznego

Genom - wszystkie cząsteczki DNA tworzące kompletną informację genetyczną organizmu. Termin ten oznacza również haploidalny zestaw chromosomów (**n**).

Genom prokariotów stanowi pojedyncza, kolistą zamkniętą cząsteczkę DNA zwaną **chromosomem bakteryjnym (genoforem)**. W komórkach prokariotycznych obok głównego DNA (genoforu), często znajdują się również **plazmidy**, zbudowane z małych kolistych cząsteczek DNA, które zawierają geny warunkujące oporność bakterii na antybiotyki.

Genom eukariotów zlokalizowany jest głównie

- w jądrze komórkowym (**genom jądrowy**), ale także poza jego obrębem
- w mitochondriach (**genom mitochondrialny; mt DNA**)
- w chloroplastach (**genom chloroplastowy; chl DNA**).

Genom jądrowy występuje w postaci **chromatyny** w niedzieliącej się komórce, bądź też w postaci **chromosomów** tworzących się z chromatyny podczas podziału komórki. **Chromatyna** to kompleks złożony z DNA, histonów (białek) i białek niehistonowych. Ze względu na upakowanie oraz właściwości czynnościowe chromatyny, rozróżnia się jej dwa rodzaje. Chromatynę mniej skondensowaną (luźną) i aktywną transkrypcyjnie zwaną **euchromatyną** oraz chromatynę skondensowaną (zwartą), zazwyczaj nieaktywną transkrypcyjnie, zwaną **heterochromatyną**.

Genomy eukariotów są bardzo duże, zarówno w przeliczeniu na liczbę par zasad jak i na łączną długość nici DNA. Aby w jądrze komórkowym mogło zmieścić się DNA o bardzo długim łańcuchu, konieczna jest jego organizacja i odpowiednie przestrzenne ułożenie.

Najprostszym sposobem organizacji nukleotydów jest podwójna helisa DNA. Elementem umożliwiającym upakowanie DNA w chromosomie są **histony**. Tworzą one rdzeń białkowy (zbudowany z dwóch kopii, każdego z 4 rodzajów białek histonowych **H2a, H2b, H3 i H4**), na który nawinięta jest dwukrotnie nić DNA. W wyniku tego procesu tworzy się podstawowy element chromosomu - **nukleosom**.

Pomiędzy nukleosomami znajduje się DNA łączące poszczególne nukleosomy (tzw. **łącznikowe DNA**) oraz białka **histonowe H1**, zapobiegające rozplataniu struktury DNA. Zbiór nukleosomów ułożonych w specyficzny, zygzakowaty sposób, tworzy **fibryłę chromatynową (superhelisę)**.

Fibryla chromatynowa ulega spiralnemu zwinięciu tworząc strukturę zwaną **solenoidem** (inaczej **włókno chromatynowe**). Ta forma występuje w żywej komórce w czasie interfazy (między podziałami komórki). Gdy komórka zaczyna się dzielić DNA ulega dalszemu skręceniu i pofałdowaniu - solenoid tworzy **domeny** (pętle). Jeżeli komórka przygotowuje się do podziału następuje dalsza spiralizacja materiału genetycznego, powstają **chromosomy** (postać ściśle upakowanych domen).

Ilość chromosomów jest zależna od gatunku. Człowiek posiada 46 chromosomów ułożonych w dwadzieścia trzy pary, a np. muszka owocowa ma 4 pary chromosomów. Kompletny zestaw chromosomów charakterystyczny dla danego gatunku nazywa się **kariotypem**.

Genomy mitochondriów i chloroplastów.

DNA występujące w mitochondriach i chloroplastach jest dwuniciowe, kolistą i zawiera mało genów. Informacje w nich zawarte dotyczą struktury RNA oraz białek biorących udział w przemianach metabolicznych zachodzących w tych organellach.

Replikacja

Replikacja to proces **powielania** cząsteczki **DNA**. Proces ten jest niezbędny do przekazania informacji genetycznej kolejnym generacjom komórki.

Cechy replikacji DNA:

- zachodzi podczas **interfazy**
- ma charakter **semikonserwatywny (półzachowawczy)**, oznacza to, że po rozpleceniu obu nici „starego” (macierzystego) DNA, do każdej z nich dobudowywana jest „nowa” nić. W wyniku tego powstają dwie cząsteczki DNA, z czego każda w połowie jest „stara” a w połowie „nowa”
- jest **procesem endoenergetycznym**

Substraty replikacji DNA:

- matryca DNA
- trifosfonukleotydy - budulec nowej nici DNA
- **ATP/CTP/GTP** - źródło energii

Wyróżniamy trzy etapy replikacji:

1. Inicjacja replikacji DNA.

- odbywa się w ściśle określonym miejscu DNA tzw. **miejscu inicjacji** (tzw. miejsce "ori"),
- do miejsca inicjacji przyłącza się **helikaza**, która **rozrywa wiązania wodorowe** między zasadami azotowymi obu komplementarnych nici, powodując lokalne rozplecenie nici DNA. W wyniku tego procesu tworzy się tzw. **oczko**, będące miejscem inicjacji replikacji całego genomu. Oczko powoduje powstanie **widełek replikacyjnych** z obu stron.
- u organizmów prokariotycznych wyróżniamy tylko jedno miejsce inicjacji replikacji,
- u organizmów eukariotycznych replikacja zaczyna się w wielu miejscach jednocześnie,
- odcinek DNA replikowany pod kontrolą pojedynczego miejsca inicjacji replikacji określa się mianem **replikon**.

2. Elongacja DNA polega na wstawianiu nukleotydów, czyli wydłużaniu nowo powstających nici DNA.

- replikacja DNA rozpoczyna się od syntezy przez enzym **primazę**, krótkich odcinków RNA (tzw. **starterów, primerów**),
- do powstałych starterów, **polimerazy DNA** dołączają kolejne nukleotydy,
- polimerazy DNA zdolne są do syntezy DNA tylko w **kierunku 5'→3'**, z tego powodu tylko na jednej nici (**nić wiodąca**, prowadząca) replikacja jest prowadzona w sposób ciągły, druga nić (**nić opóźniona**) jest syntetyzowana w postaci krótkich **fragmentów Okazaki**, które są następnie łączone w jedną ciągłą nić.

3. Terminacja replikacji DNA.

- w komórkach bakteryjnych miejsce zakończenia replikacji wyznaczają sekwencje terminalne, w których widełki replikacyjne zatrzymują się,
- u eukariontów replikacja ulega zakończeniu w momencie fizycznego zetknięcia się ze sobą widełek replikacyjnych podążających z przeciwnych kierunków,
- proces replikacji kończy usunięcie starterów (za pomocą endonukleazy) i zastąpienie ich komplementarnymi fragmentami DNA,
- łączenie ze sobą wstawianych odcinków DNA przeprowadzają ligazy,
- u organizmów eukariotycznych chromosomy zakończone są specjalnymi sekwencjami nukleotydowymi **telomerami**, które nie zawierają żadnych genów, ale chronią informację zawartą w DNA.

Organizacja genów

- geny bakterii właściwych mają prostszą strukturę i są krótsze niż geny organizmów eukariotycznych,
- informacja w **genach bakterii** jest zapisana w sposób **ciągły** tzn. wszystkie nukleotydy kodują aminokwasy,
- **geny** organizmów **eukariotycznych** są **podzielone** (gen składa się z fragmentów kodujących **eksonów** i niekodujących **intronów**), a informacja o sekwencji aminokwasów nie jest ciągła.

U różnych organizmów w obrębie ich genów można wyróżnić:

- **geny kodujące mRNA**, na matrycy którego powstają łańcuchy polipeptydowe
- **geny kodujące rRNA, oraz tRNA**
- **geny**, w których sam DNA jest **właściwą informacją genetyczną** (np. odcinki kodujące sekwencje promotorowe)

Kod genetyczny to sposób zapisu informacji genetycznej w DNA lub RNA określający sekwencję aminokwasów w kodowanym łańcuchu polipeptydowym.

Cechy kodu genetycznego:

- **trójkowy** - aminokwas kodowany jest przez trzy, leżące obok siebie nukleotydy. Taka trójka nukleotydów zwana jest trypletem (kodonem, trójką). Istnieją 64 kodony (4^3 , czyli 4 różne nukleotydy mogą wytwarzać 64 kombinacje trójkowe)
- **jednoznaczny** - danej trójce nukleotydów odpowiada tylko jeden, ściśle określony aminokwas
- **zdegenerowany** - jeden aminokwas może być kodowany przez jeden kodon lub kilka różnych kodonów
- **niezachodzący (nienakładający)** - kodony leżą jeden za drugim i nie mają ze sobą żadnych elementów wspólnych. Ten sam nukleotyd jest składnikiem tylko jednego kodonu i nie wchodzi w skład sąsiadujących trójek. U niektórych wirusów stwierdza się przesuwanie ramki odczytu (czyli odstępstwa od niezachodzenia kodu)
- **bezprzecinkowy** - pomiędzy trójkami nie ma żadnych przerw, nie są one niczym rozdzielone. Nie istnieją nukleotydy, które spełniałyby rolę znaku przestankowego i oddzielały kodony
- **kolinearny** - liczba i kolejność ułożenia trypletów odpowiada liczbie i kolejności aminokwasów w łańcuchu polipeptydowym
- **uniwersalny** - wśród organizmów żywych obowiązuje kod genetyczny funkcjonujący według podobnych zasad (istnieją jednak odstępstwa od tych reguł, np. uniwersalny kodon UGA zamiast zakończenia translacji, w mitochondriach i u orzęsków koduje tryptofan)

Transkrypcja – polega na **przepisywaniu informacji** zawartej w **DNA** na **RNA**.

- **transkrypcja** to pierwszy etap **ekspresji informacji genetycznej**, zachodzi w **jądrze komórkowym**
- komórka ściśle kontroluje początek i koniec transkrypcji określonych genów, przepisując na RNA tylko te geny, które są w danej chwili potrzebne
- enzymami bezpośrednio odpowiedzialnymi za sterowanie procesem transkrypcji są **polimerazy RNA**
- proces transkrypcji odbywa się tylko na jednej z dwóch nici DNA (nić transkrybowaną nazywamy **nicia sensowną**, natomiast nietranskrybowaną – **nicia antysensowną**)
- synteza RNA przebiega zawsze w kierunku **5'→3'**, natomiast matryca jest zawsze czytana w kierunku **3'→5'**
- w wyniku transkrypcji powstaje **pierwotny transkrypt**, który następnie podlega modyfikacjom potranskrypcyjnym dając właściwą cząsteczkę RNA
- na jednym fragmencie DNA może jednocześnie pracować kilkanaście cząsteczek polimerazy, dlatego możliwe jest utrzymanie wysokiego tempa syntezy RNA
- transkrypcja jest procesem **endoenergetycznym**, źródłem energii są wysokoenergetyczne wiązania w ATP, GTP, CTP oraz UTP

Wyróżniamy trzy etapy transkrypcji:

1. Inicjacja

- **polimeraza RNA** rozpoznaje sekwencje **promotora**, czyli sekwencje DNA, które sygnalizują miejsce inicjacji transkrypcji (**promotor** położony jest bezpośrednio przed sekwencją genu ulegającą transkrypcji)
- do rozpoczęcia transkrypcji wymagane jest współdziałanie kilku białek, które łączą się z polimerazą RNA i tworzą **kompleks inicjujący transkrypcję**

2. Elongacja

Podczas elongacji **polimeraza RNA**

- przesuwa się wzdłuż DNA
- podczas przesuwania się rozplata dwuniciową helisę DNA
- dołącza zgodnie z **zasadą komplementarności** rybonukleotydy do wydłużającego się łańcucha RNA

3. Terminacja

- zachodzi w miejscach położonych w pewnej odległości za sekwencją kodującą gen
- sekwencje DNA odpowiedzialne za zakończenie transkrypcji nazywamy **terminatorem** (sekwencje te nie kodują żadnego białka)
- podczas terminacji transkrypcji następuje także oddzielenie się od matrycy transkryptu i polimerazy RNA

Specyficzne cechy transkrypcji u prokariotów i eukariotów.

- w komórkach prokariotów występuje tylko jeden rodzaj **polimerazy RNA**, podczas gdy u eukariotów w transkrypcji biorą udział trzy wyspecjalizowane polimerazy RNA
- do inicjacji transkrypcji u eukariotów wymagane są dodatkowo liczne białka, tzw. **czynniki transkrypcyjne**
- mRNA bakteryjny jest zazwyczaj **policistronowy**, to znaczy, że cząsteczka mRNA prokariotów zawiera zwykle kopie kilku genów leżących kolejno za sobą
- u eukariotów transkrypcji ulegają pojedyncze geny, każdemu genowi odpowiada jeden promotor, a powstający mRNA jest **monocistronowy**
- powstający w wyniku transkrypcji mRNA bakteryjny jest gotowy do wykorzystania w procesie translacji (jego translacja rozpoczyna się jeszcze przed zakończeniem transkrypcji)
- **pierwotny transkrypt** u eukariotów (tzw. **pre-mRNA** lub **hnRNA**) nie przypomina mRNA gotowego do translacji i wymaga **obróbki potranskrypcyjnej**

Obróbka potranskrypcyjna (proces dojrzewania mRNA)

- Obróbka potranskrypcyjna zachodzi na terenie **jądra komórkowego** i dopiero stamtąd mRNA jest eksportowany do cytoplazmy (u eukariotów następuje więc **przestrzenny i czasowy rozdział** między transkrypcją i translacją)
- **pre-mRNA**, które ulega obróbce zawiera **sekwencje kodujące (eksony)**, oraz **sekwencje niekodujące (introny)**
- **obróbka potranskrypcyjna** pre-mRNA polega na:
 - składaniu RNA (**splicing**), polegającym na wycinaniu i usuwaniu intronów oraz łączeniu eksonów
 - dodaniu na końcu 5' tzw. **czapeczki**, czyli sekwencji, która zwiększa stabilność cząsteczki mRNA oraz umożliwia związanie mRNA z rybosomem
 - dodaniu na końcu 3' długiego odcinka, o powtarzalnej sekwencji reszt adenylowych (tzw. odcinka **poli -A**), który zabezpiecza mRNA przed atakiem **endonukleaz** (enzymów rozkładających RNA oraz DNA)
- w wyniku procesu dojrzewania mRNA powstaje gotowy do translacji **matrycowe RNA**

Elementy aparatu translacyjnego

1. Rybosomy

- drobne nieobłonione **organella komórkowe**
- rybosomy zbudowane są z **białek i rRNA**
- wyróżnia się **dwa typy rybosomów**: **małe**, o stałej sedymentacji **70S** (występują one w komórkach *Prokaryota*, w chloroplastach i mitochondriach) oraz **duże** o stałej sedymentacji **80S** (występują w cytoplazmie komórek *Eucaryota*)
- rybosomy zbudowane są z dwóch **podjednostek** mniejszej i większej
- synteza rRNA następuje w jąderku, tam łączy się on z białkami i powstają podjednostki rybosomów
- składanie podjednostek w całość zachodzi w cytoplazmie w obecności **jonów magnezu** i w obecności mRNA, tylko na czas translacji
 - mała podjednostka odpowiada za połączenie antykodonu tRNA z właściwym kodonem w mRNA
 - duża podjednostka bierze udział w tworzeniu wiązania peptydowego pomiędzy kolejnymi aminokwasami w tworzonego białku
- wśród rybosomów cytoplazmatycznych wyróżniamy
 - **rybosomy wolne**
 - rybosomy połączone w łańcuchy, tworząc tzw. **polirybosomy (polisomy)**
 - rybosomy związane z błonami szorstkiego reticulum endoplazmatycznego
- liczba rybosomów w komórce eukariotycznej wynosi przeciętnie kilka milionów i zależy od aktywności metabolicznej komórki
- rybosomy odgrywają kluczową rolę w procesie **biosyntezy białka**
 - rybosomy wolne syntetyzują białka, które pozostaną w obrębie komórki
 - na rybosomach związanych z siateczką śródplazmatyczną powstają białka, które wnikają do jej błony, bądź też są wysyłane poza obręb komórki

2. cząsteczka tRNA (patrz strona 3)

3. mRNA – bezpośrednia matryca, według której składane są aminokwasy

4. syntetazy aminoacylo-tRNA

- katalizują przyłączenie aminokwasu do tRNA
- każdy aminokwas jest przyłączany przez swoistą dla siebie syntetazę
- energia potrzebna do przyłączenia aminokwasu pochodzi z hydrolizy ATP

5. kompleks enzymów odpowiedzialnych za przeprowadzenie wszystkich etapów translacji

Translacja - to proces tłumaczenia trójek nukleotydów występujących w łańcuchu mRNA na sekwencję aminokwasów w białku. Jest to ostatni etap ekspresji informacji genetycznej i zachodzi na terenie cytoplazmy.

W procesie biosyntezy białek można wyróżnić trzy etapy:

- **inicjacja** – tworzenie kompleksu inicjującego
- **elongacja** – proces wydłużania łańcucha polipeptydowego
- **terminacja** – zakończenie biosyntezy białka

Inicjacja translacji

- rozpoczyna się związaniem małej podjednostki rybosomu z końcem 5' mRNA w miejscu, w którym znajduje się kodon AUG (kodon START), kodujący metioninę
- inicjatorowy tRNA_{Met} wiąże się z kodonem AUG za pomocą wiązań wodorowych
- u prokariotów inicjatorowy tRNA transportuje formylometioninę tRNA_{fMet})
- przyłączenie dużej podjednostki rybosomu kończy inicjację translacji

Elongacja translacji

- elongacja przebiega podobnie u *Eukaryota* i *Prokaryota*
- kompletny rybosom ma 2 miejsca wiązania dla cząsteczki tRNA
 - miejsce (P) zajęte podczas inicjacji przez tRNA inicjatorowe
 - miejsce (A) zajmowane przez kolejne cząsteczki tRNA
- elongacja rozpoczyna się, gdy w miejsce A zostaje przyłączone aminoacylo-tRNA, którego antykodon jest komplementarny do kodonu znajdującego się bezpośrednio za kodonem AUG w mRNA
- gdy oba miejsca A i P są zajęte przez aminoacylowane tRNA, między dwoma aminokwasami tworzy się wiązanie peptydowe
- podczas elongacji rybosom przesuwa się wzdłuż nici mRNA
- do uwolnionego końca 5' mRNA może przyłączyć się następny rybosom

Terminacja translacji

- Proces translacji kończy się w momencie przyłączenia jednego z trzech kodonów (STOP) terminacyjnych UAA, UAG, UGA do miejsca (A) rybosomu
- w wyniku terminacji następuje
 - odłączenie polipeptydu
 - odłączenie rybosomu od mRNA
 - rozłączenie podjednostek rybosomu
- uwolnione białko jest nieaktywne i musi ono ulec dalszym **modyfikacjom potranslacyjnym**, w wyniku których powstaje aktywne białko.

Modyfikacje potranslacyjne białka:

- usunięcie zbędnych fragmentów białka np. metioniny
- przyłączanie reszt cukrowych- glikozylacja
- dołączanie grupy hydroksylowej (hydroksylacja)
- dołączanie grupy fosforanowej, która aktywuje białko
- rozcinanie łańcuchów polipeptydowych
- nadawanie białku struktury II i II rzędowej

Rodzaje zmienności organizmów

Zmienność organizmów jest źródłem różnorodności organizmów.

Zmienność dzielimy na:

I. **niedziedziczną** (inaczej **modyfikacyjną, fluktuacyjną lub środowiskową**)

II. **dziedziczną**

- **rekombinacyjną**

- **mutacyjną**

I. Zmienność niedziedziczna

- ważny czynnik wpływający na **fenotyp** organizmu
- obejmuje zmiany spowodowane wpływem czynników **środowiska**
- istnieją pewne ograniczenia dotyczące zmienności modyfikacyjnej, cechy mają możliwość zmiany pod wpływem czynników środowiskowych tylko w pewnych granicach wartości danej cechy
- cecha nabyta w wyniku zmienności modyfikacyjnej **nie jest trwała** (nie jest przekazywana potomstwu)
- przykładem zmienności modyfikacyjnej są:
 - różne fenotypy bliźniaków jednojajowych, które przebywały w odmiennych warunkach (były wychowywane osobno)
 - inny wygląd liści na roślinie w miejscach nasłonecznionych i zacienionych
 - różne rodzaje systemów korzeniowych u sosny rosnącej na glebach suchych i podmokłych
- modyfikacje mają na celu umożliwić organizmom lepsze przetrwanie w określonym środowisku

II. Zmienność dziedziczna

- jest to zmienność polegająca na zmianach w **materiale genetycznym**
- zmiany nabyte w wyniku zmienności dziedzicznej są **przekazywane** następnym **pokoleniom**
- zmienność dziedziczna opiera się na dwóch zjawiskach:
 - **zmienności rekombinacyjnej**
 - **zmienności mutacyjnej**

Zmienność rekombinacyjna

- rekombinacja to proces tworzenia nowych kombinacji genów w chromosomie
- zmienność rekombinacyjna jest efektem:
 - losowego rozchodzenia się chromosomów w mejozie
 - losowego łączenia się gamet w procesie zapłodnienia
 - różnych kombinacji eksonów podczas składania genów
 - **crossing-over** wymiany odcinków między wewnętrznymi chromatydami niesiostrzanymi chromosomów homologicznych (**patrz na nasze wykłady video z biologii na Youtube - [Rekombinacje genetyczne](#)**)

Zmienność mutacyjną tworzą mutacje.

- mutacje to nagłe, skokowe zmiany w materiale genetycznym
- zmiany w DNA są przekazywane do komórek potomnych
- w zależności od rodzaju komórek, w których zachodzą, mutacje dzielimy na **mutacje somatyczne** dotyczące komórek ciała i **mutacje generatywne** dotyczące gamet
- mutacje w DNA mogą zachodzić **spontanicznie** lub pod wpływem działania określonych czynników zewnętrznych tzw. **mutagenów**
- w zależności od skali (zasięgu) zmian, wyróżnia się:
mutacje genowe, zwane również punktowymi
mutacje chromosomowe (strukturalne i liczbowe)

Mutacje genowe

- obejmują odcinek DNA, nie wykraczający poza obręb jednego genu
- Wyróżniamy tutaj:
Substytucje – zamiana jednej zasady azotowej inną zasadą. Substytucje mogą być dwojakiego rodzaju:
 - **tranzycja** zastąpienie jednej zasady purynowej inną puryną, lub zasady pirymidynowej inną pirymidyną, nie następuje tutaj zmiana ramki odczytu
 - **transwersja**, zastąpienie zasady purynowej zasadą pirymidynową lub odwrotnie, nie następuje tutaj zmiana ramki odczytu
- Delecje** - utrata jednej lub kilku par nukleotydów DNA z danego genu, jest to mutacja zmiany ramki odczytu
- Insercje** - wstawienie nukleotydów do DNA danego genu, jest to mutacja zmiany ramki odczytu

Mutacje chromosomowe strukturalne (abberacje)

- obejmują liczne geny położone w obrębie chromosomu
- rodzaje mutacji chromosomowych:
Deficjencja, utrata fragmentu chromosomu
Duplikacja, podwojenie fragmentu chromosomu
Inwersja, odwrócenie fragmentu chromosomu o 180°
Translokacja, przeniesienie fragmentu chromosomu na inny chromosom niehomologiczny do niego

Mutacje chromosomowe liczbowe

- **aneuploidia** - zmiana polegająca na braku jednego chromosomu z pary bądź wystąpieniu jednego dodatkowego chromosomu
- **euploidia** (poliploidia), cały zestaw chromosomów ulega zwielokrotnieniu. Wyróżniamy tutaj:
Autopoliploidia - mutacja w której zwielokrotnieniu ulega ten sam haploidalny zestaw chromosomów
Allopoliploidia - mutacja, w której genom składa się z dwóch lub więcej różnych haploidalnych zestawów niehomologicznych chromosomów, pochodzących z różnych organizmów