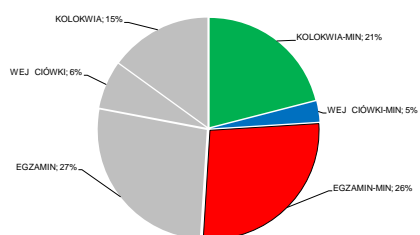
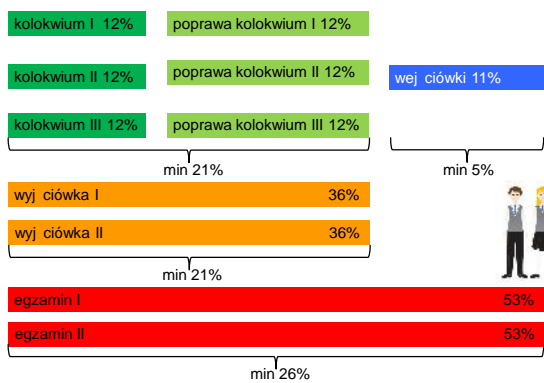


WARUNKI ZALICZENIA PRZEDMIOTU- 5 ECTS

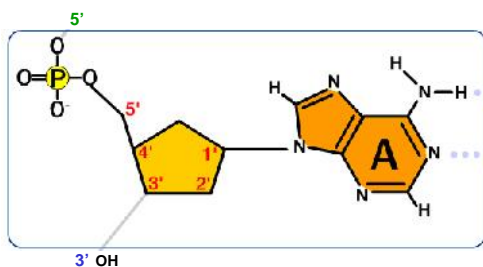


1

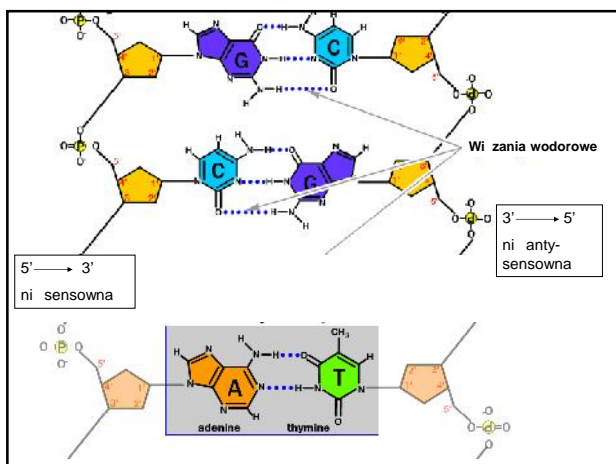
WARUNKI ZALICZENIA PRZEDMIOTU- 5 ECTS



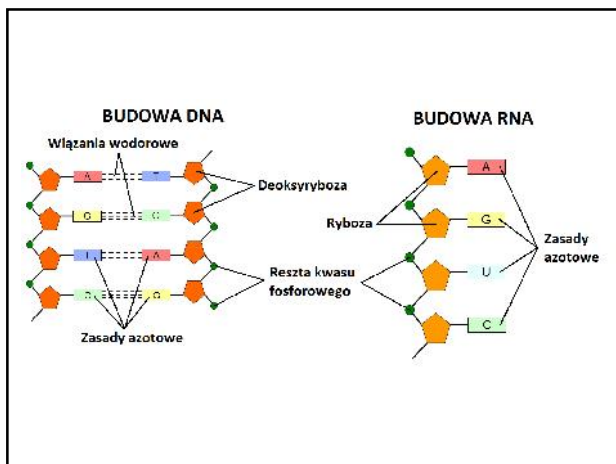
2



3



4



5

Długość kwasów nukleinowych

- ✓ **mierzona w parach zasad (pz):** dwa nukleotydy, znajdujące się na przeciwnych niciach, połączone wiązaniami wodorowymi; 1000pz= 1kpz; 1 000 000pz= 1Mpz

Genom człowieka ma długość $3 \times 10^9 \text{pz} = 3\,000 \text{Mpz} = 1 \text{milion}$ zapisanych stron w standardowej książce= ułożone literki jedna za drugą na dystansie 5 000km

- w przypadku RNA długość podawana jest w NUKLEOTYDACH (nt)
- ✓ **mierzona w jednostkach liczbowych nie należących do układu SI:** Angstrom (Å); $1 \text{Å} = 10^{-10} \text{m}$

Długość poszczególnych chromosomów człowieka (po rozwinięciu nici) waha się między 0,017 (chromosom Y) a 0,085m (chromosom 1); można stwierdzić, że przeciętnie w jednym jądrze komórkowym znajduje się ok. 1m DNA

- ✓ **mierzona w jednostkach układu SI:** Nano-metr (nm); $1 \text{nm} = 10^{-9} \text{m}$

$3\,000 \text{Mpz} \approx 10,2 \times 10^5 \text{nm} \approx 1,02 \text{m}$

6

DNA- kwas deoksyrybonukleinowy:

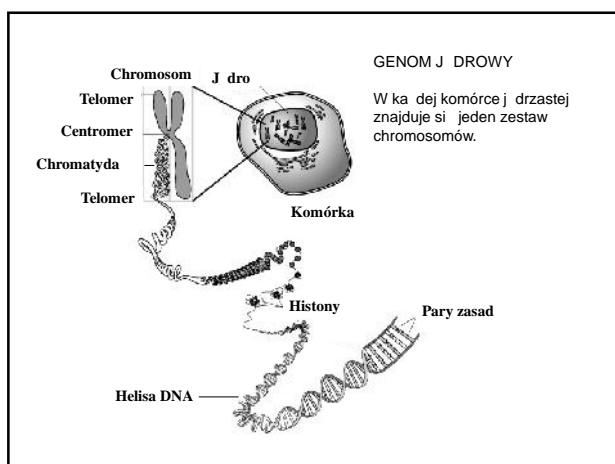
- ✓ DNA superhelikalny
- eukariota
- ✓ DNA kolisty
- bakterie
- plazmidy
- mitochondria
- ✓ DNA liniowy
- wirusy
- otrzymywany *in vitro*

7

RNA- kwasy rybonukleinowe:

- ✓ RNA matrycowy (mRNA)
- transkrybowany z DNA, służy jako matryca do syntezy białka
- ✓ RNA rybosomalny (rRNA)
- wykonuje syntezę białek
- ✓ RNA transportujący/ transferowy (tRNA)
- dostarcza aminokwasy do syntezy białek
- ✓ mikro RNA (miRNA); krótki interferencyjny RNA (siRNA); mały jądrowy RNA (snoRNA)
- regulują ekspresję genów

8



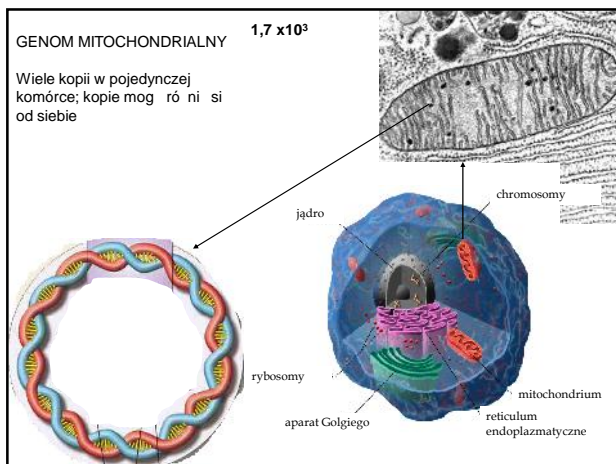
9

ORGANIZACJA GENOMU jądrowego

Geny i sekwencje związane z genami- 30% całego genomu w tym sekwencje kodujące 3% całego genomu!

DNA powtarzają się (tandemowo i powtórzenia rozproszone) 14% całego genomu sekwencje pojedyncze lub o małej liczbie kopii z nieprzypisaną funkcją i pochodzeniem 56% całego genomu!

10



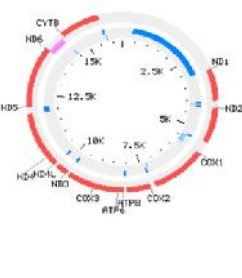
11

ORGANIZACJA GENOMU cytoplazmatycznego- mitochondrialnego (mtDNA)

Geny i sekwencje związane z genami- 99% całego genomu w tym sekwencje kodujące 93% całego genomu! Pętla D (D-loop) to jedyny region niezawierający genów.

DNA powtarzają się tandemowo 1% całego genomu

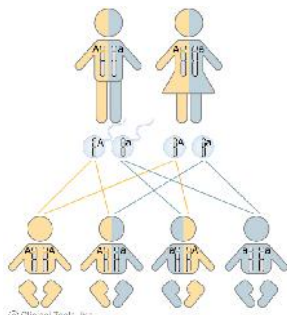
Geny mtDNA kodują 13 białek biorących udział w fosforylacji oksydacyjnej



12

PRAWO CZYSTOŚCI GAMET (I Prawo Mendla)

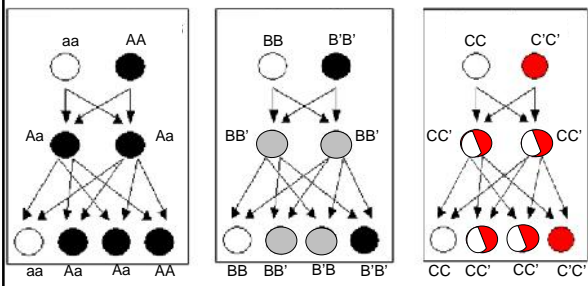
Osobnik diploidalny wytwarza haploidalne gamety, do których w sposób losowy trafiają po jednym chromosomie z pary (po jednym alleleu z pary), zatem osobnik potomny posiada 1/2 materiału genetycznego każdego z rodziców



13

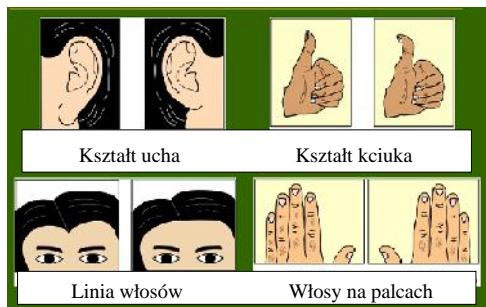
**RELACJE MIĘDZY ALLELAMI
TEGO SAMEGO GENU**

- dominacja zupełna- tylko jeden allel ulega ekspresji w heterozygotcie
- dominacja niepełna- tylko jeden allel ulega ekspresji w heterozygotcie a efekt jest słabszy, niż w przypadku ekspresji dwóch takich samych alleli
- kodominacja- dwa allele ulegają ekspresji w heterozygotcie



14

**PRZYKŁADY CECH WARUNKOWANYCH JEDNYM
GENEM- dominacja zupełna**

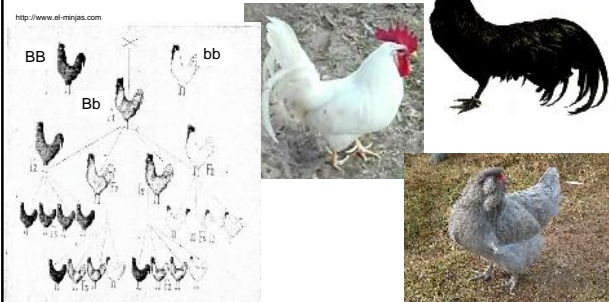


Brak różnicy w ekspresji jednej (układ heterozygotyczny) i dwóch kopii danego allelu (układ homozygotyczny)

15

PRZYKŁADY CECH WARUNKOWANYCH JEDNYM GENEM- dominacja niepełna

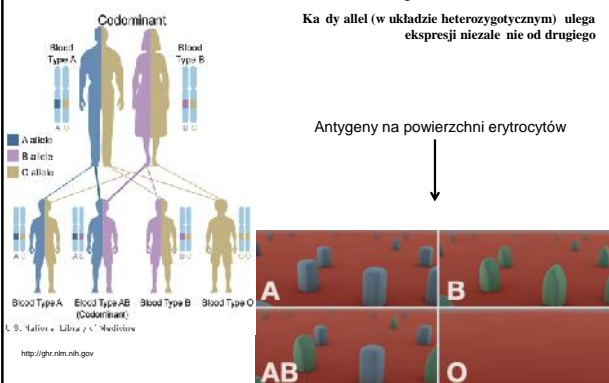
Zróżnicowana ekspresja jednej (układ heterozygotyczny) i dwóch kopii danego allelu (układ homozygotyczny)



16

PRZYKŁADY CECH WARUNKOWANYCH JEDNYM GENEM- kodominacja

Każdy allel (w układzie heterozygotycznym) ulega ekspresji niezależnie od drugiego



17

✓ GEN- jednostka substancji dziedzicznej (DNA), zlokalizowana w chromosomie, bądź poza nim- w cytoplazmie (mitochondria, chloroplasty), różnej długości, zajmująca **ZAWSZE** to samo miejsce (*locus*) w tych samych chromosomach i posiadająca określony początek – kodon inicjujący (promotor) i koniec- kodon terminacyjny (część terminalna)

✓ GEN- odcinek DNA o specyficznej sekwencji nukleotydów, stanowiącej informację genetyczną, pod kontrolą której odbywa się synteza określonych białek, lub łańcuchów aminokwasowych

18

- geny ciągłe
(promotor- kodon inicjujący /start/-ekson-kodon terminacyjny /stop/)

STARTTOCOTUWIDAĆBĘDZIEWAŻNĄINFORMACJĄSTOP

- geny nieciągłe
(promotor- kodon inicjujący /start/-ekson-intron-exon)_n-kodon terminacyjny /stop/)

**STARTTOCOTUBLEBLEBLEWIDAĆBĘDZIEWAŻNĄBLEBLEBL
EINFORMACJĄSTOP**

- geny podzielone
występujące w dwóch niezależnych częściach, które muszą zostać połączone przed procesem translacji

STARTTOCOTUWIDAĆBLEBLEBLEBĘDZIESTOP

STARTWAŻNĄINFORMACJĄSTOP

19

AKTYWNOŚĆ GENU

✓ **EKSPRESJA GENU**- proces, w którym informacja genetyczna zawarta w genie zostaje odczytana i przepisana na łańcuch aminokwasowy, białko lub inną formę RNA

✓ **PENETRACJA GENU**- czynniki ekspresji określonego genu wyrażona w procentach lub wartościach liczbowych.

✓ Ekspresja i penetracja genu mogą zmieniać się w czasie i zależą zarówno od genotypu, rodzaju komórek jak i warunków środowiska

20

RODZAJE GENÓW

✓ **Geny strukturalne** (ang.: structural genes)- ich mutacje powodują zmiany struktury kodowanego przez nie białka; „budują” organizm

✓ **Geny regulatorowe** (ang.: regulatory genes)- ich mutacje powodują zmiany ilości białka produkowanego przez geny strukturalne; wpływają na ekspresję genów strukturalnych

✓ **Geny cytohomeostacyjne** (ang.: housekeeping genes)- ich mutacje powodują brak produkcji białka; ulegają stałej i niezmiennej ekspresji we wszystkich tkankach (mają stałą penetrację)

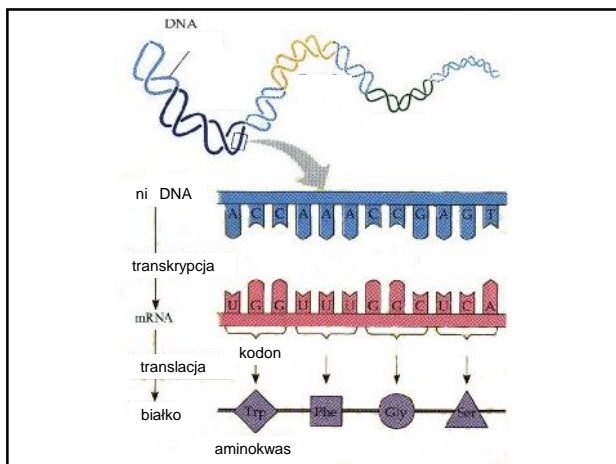
✓ **Pseudogeny**- geny, które w procesie ewolucji straciły zdolność do ekspresji

21

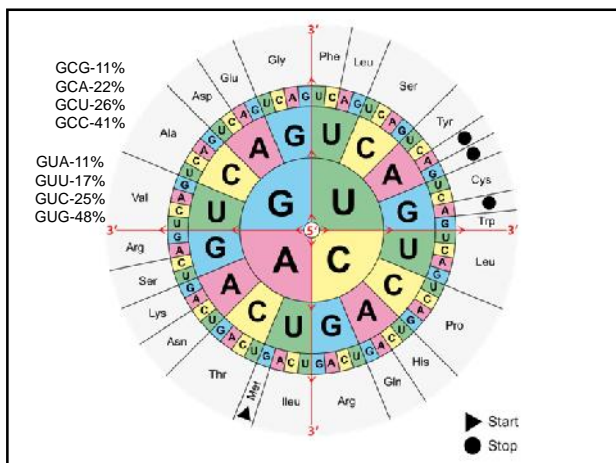
KOD GENETYCZNY

- ✓ **trójkowy**: trzy kolejne trójki nukleotydów kodują jeden aminokwas-mRNA
- ✓ **niezachodzący**: kolejne aminokwasy kodowane są przez kolejne trójki nukleotydów- mRNA
- ✓ **bezprzecinkowy**: trójki nukleotydów nie są od siebie oddzielone żadnymi cząsteczkami; początek kodu wyznacza kodon START a koniec- kodon STOP- mRNA
- ✓ **zdegenerowany**: kilka różnych trójek może kodować ten sam aminokwas- mRNA
- ✓ **uniwersalny**: kod jest taki sam u wszystkich organizmów- DNA i mRNA

22



23



24
