

Nazwa genetyka pochodzi od greckiego słowa oznaczającego narodzenie, pochodzenie. Genetyka jest to nauka zajmująca się badaniem dziedziczności i zmienności u wszystkich istot żywych. Termin "genetyka" został po raz pierwszy wprowadzony w 1905 roku przez angielskiego biologa Williama Batesona. Zaś za twórcę tej nauki uznaje się Grzegorza Mendla, który w 1866 odkrył główne prawa przekazywania cech dziedziczających się.

Podstawowe pojęcia dotyczące genetyki:

GEN jest odcinkiem DNA warunkującym wystąpienie określonej cechy organizmu.

GENOTYP to całość informacji genetycznej danego osobnika zlokalizowana w genach.

FENOTYP to całokształt cech osobnika powstający w wyniku oddziaływania genotypu i czynników środowiska.

Zastosowanie genetyki

- W rolnictwie,
- W hodowli zwierząt,
- W medycynie,
- W przemyśle,

Rolnictwo:

- zwiększanie plonów,
- zwiększanie przeżywalności roślin,
- tworzenie roślin wybujałych (poliploidów),
- tworzenie nowych odmian odpornych na szkodliwe warunki środowiska,
- hodowanie roślin w kierunku pożądanym dla człowieka, np. duże owoce, niskie drzewa, szybko owocujące odmiany.

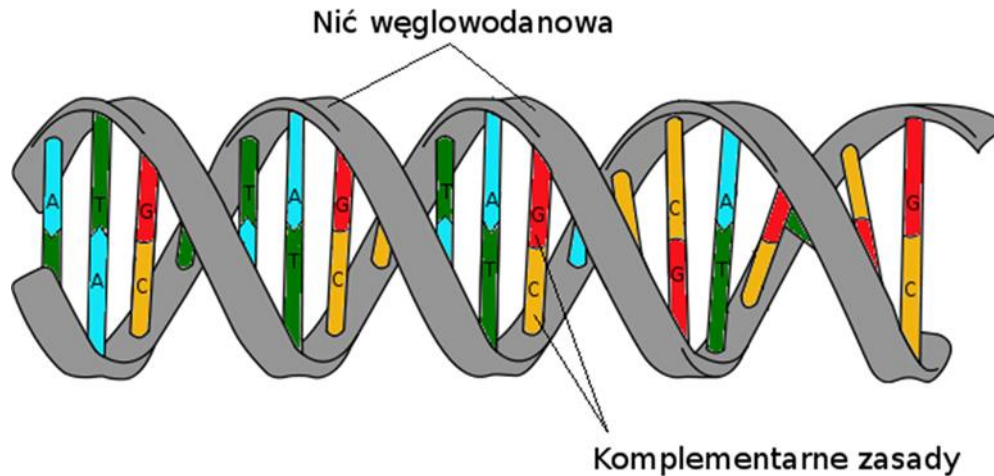
Hodowla

- prowadzenie krzyżówek rasotwórczych,
- hodowle użytkowe,
- tworzenie poliploidów zwiększających masę mięsną.

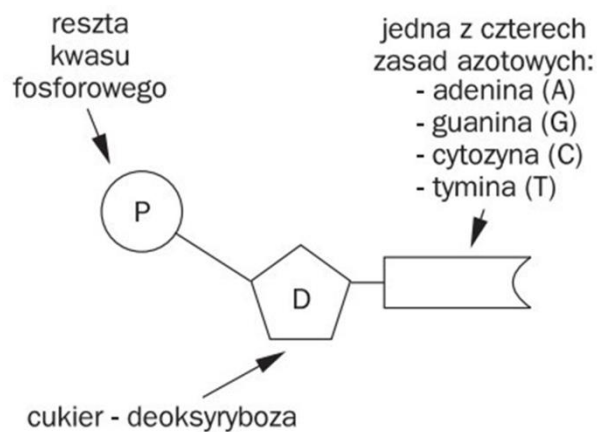
Medycyna

- prowadzenie poradnictwa prenatalnego,
- genetyka atakujących człowieka wirusów i bakterii w celu tworzenia szczepionek oraz leków,
- produkowanie hormonów (np. insuliny),
- stosowanie terapii genowej

DNA - kwas dezoksyrybonukleinowy, stanowi nośnik informacji genetycznej organizmów, przekazywany (dziedziczony) z pokolenia na pokolenie. Cząsteczka DNA, czyli kwasu dezoksyrybonukleinowego, jest zbudowana z dwóch nici, które są równo od siebie odległe i wspólnie spiralnie skręcone, dlatego przybiera kształt linii śrubowej, czyli helisy. Można ją porównać do sznurowej drabinki, której każdy szczebel buduje para **nukleotydów**



Nukleotyd to najmniejsza jednostka budująca DNA. Każdy nukleotyd składa się z cukru **deoksyrybozy**, **reszty kwasu fosforowego** i **zasady azotowej**. W DNA występują 4 zasady azotowe: adenina (A), cytozyna (C), guanina (G) i tymina (T). Każdy nukleotyd zawiera tylko jedną zasadę azotową, dlatego wyróżniamy 4 typy nukleotydów: adeninowy, cytozynowy, guaninowy i tyminowy. Pojedyncza nić DNA składa się z szeregu nukleotydów łączących się ze sobą poprzez reszty kwasu fosforowego. Nukleotydy budujące sąsiednie nici DNA są ze sobą połączone za pośrednictwem zasad azotowych. Zasady łączą się wiązaniami wodorowymi w ściśle określony sposób: adenina zawsze z tyminą, a cytozyna zawsze z guaniną. Dzięki temu kolejność zasad azotowych w jednej nici wyznacza ich ustawienie w drugiej nici. Taką właściwość zasad azotowych nazywa się **komplementarnością**.



Schemat budowy nukleotydu DNA

Pary zasad komplementarnych

adenina – tymina
A – T

guanina – cytozyna
G – C

Kolejność ułożenia zasad w pojedynczym łańcuchu nukleotydowym jest dowolna ale tylko określona sekwencja zasad niesie za sobą konkretną informację genetyczną.

DNA występuje w

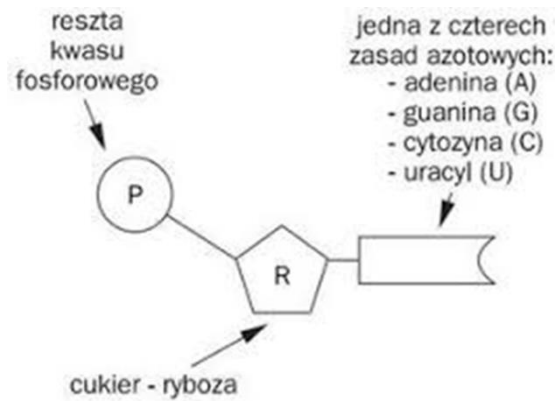
- jądrze komórkowym
- w mitochondrium
- w chloroplastach komórek roślinnych

Funkcje DNA

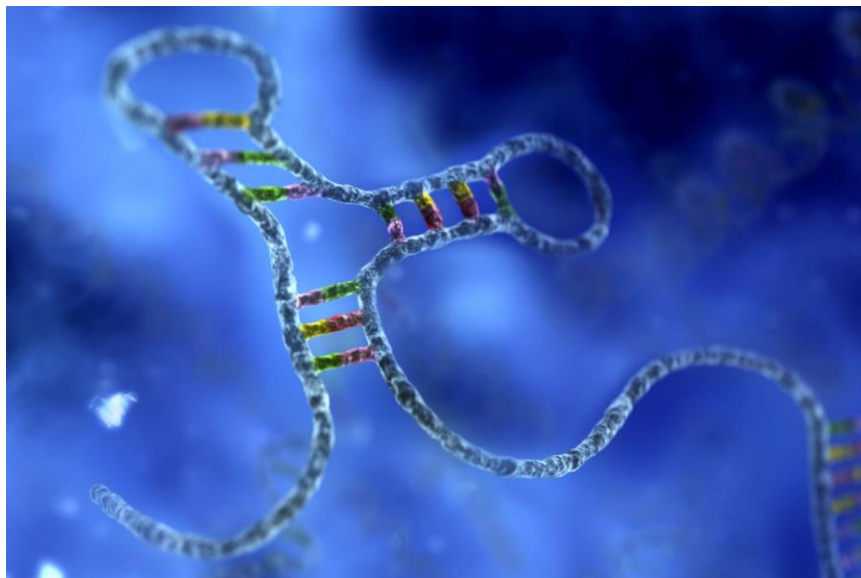
- służy przekazywaniu informacji genetycznej (genów) komórka i organizmom potomnym,
- kieruje syntezą białek w organizmie między innymi białek enzymatycznych a dzięki temu kieruje wszystkimi procesami zachodzącymi w organizmie (metabolizm).

RNA, czyli kwas rybonukleinowy jest polimerem utworzonym przez połączone ze sobą monomery zwane nukleotydami. Choć RNA budowę przypomina kwas DNA, to jednak istnieją pomiędzy tymi dwiema cząsteczkami zasadnicze różnice. W przeciwieństwie do DNA, który jest dwuniciowy, RNA tworzy tylko jedną nić (mówimy, że RNA jest jednoniciowy). Ponadto kwas ten jest nietrwały, poddany na działanie endonukleaz, pod których wpływem ulega rozpadowi.

W skład każdego nukleotydu w RNA podobnie jak w DNA wchodzi **nukleozyd oraz reszta kwasu fosforowego**. Nukleozyd zbudowany jest z cukru połączonego z zasadą azotową wiązaniem N-glikozydowym. Cukrem w RNA jest **ryboza**, który różni się od obecnej w DNA deoksyrybozy dodatkowym atomem tlenu przy jednym z atomów węgla. RNA ma także inny zastaw zasad azotowych. Są to adenina, cytozyna, guanina i uracyl, który występuje zamiast tyminy (uracyl tworzy komplementarną parę z adeniną).



Cząsteczka RNA jest znacznie mniejsza od DNA (liczy do kilku tysięcy nukleotydów, podczas gdy DNA składa się nawet z miliona) i ma odmienną strukturę przestrzenną. RNA nie tworzy podwójnej helisy, ale ponieważ posiada odcinki zawierające komplementarne sekwencje, dlatego możliwe jest wytworzenie wiązań wodorowych między odpowiednimi zasadami (A-U, C-G). W ten sposób tworzą się charakterystyczne zgięcia RNA (ramiona zakończone niesparowaną pętlą), które przypominają kształtem szpilkę do włosów. Tak, więc RNA może przybierać różne formy przestrzenne.



W komórce występują trzy podstawowe rodzaje RNA:

- mRNA (matrycowy, informacyjny) – służy jako matryca przekazująca bezpośrednio informację z DNA na białko
- rRNA (rybosomalny RNA) – wchodzi w skład rybosomów
- tRNA (transportujący) – w trakcie biosyntezy białka przenosi odpowiednie aminokwasy i wstawi je w właściwym miejscu rybosomu

REPLIKACJA DNA

Replikacja jest to proces powielania DNA, w wyniku którego z jednej cząsteczki DNA powstają dwie identyczne kopie. W czasie replikacji dochodzi do rozplecenia podwójnej helisy i dobudowania do każdej starej nici (służącej jako matryca) nowej nici komplementarnej. Taki sposób replikacji, w którym każde dwie nowo powstałe cząsteczki DNA składają się w połowie ze starej nici, a w połowie z nowej, nazywamy replikacją semikonserwatywną.

Replikacja jest procesem endoergicznym, czyli takim który wymaga dopływu energii niezbędnej do wytworzenia wiązania fosfodiesterowego pomiędzy resztą kwasu fosforowego, a grupą OH cukru deoksyrybozy. DNA zbudowane jest z nukleotydów zawierających monofosforany, jednak substratami do jego syntezy są trifosforany. Tak więc energia niezbędna do syntezy łańcucha polinukleotydowego pochodzi z hydrolizy, czyli rozerwania dwóch wiązań wysokoenergetycznych.

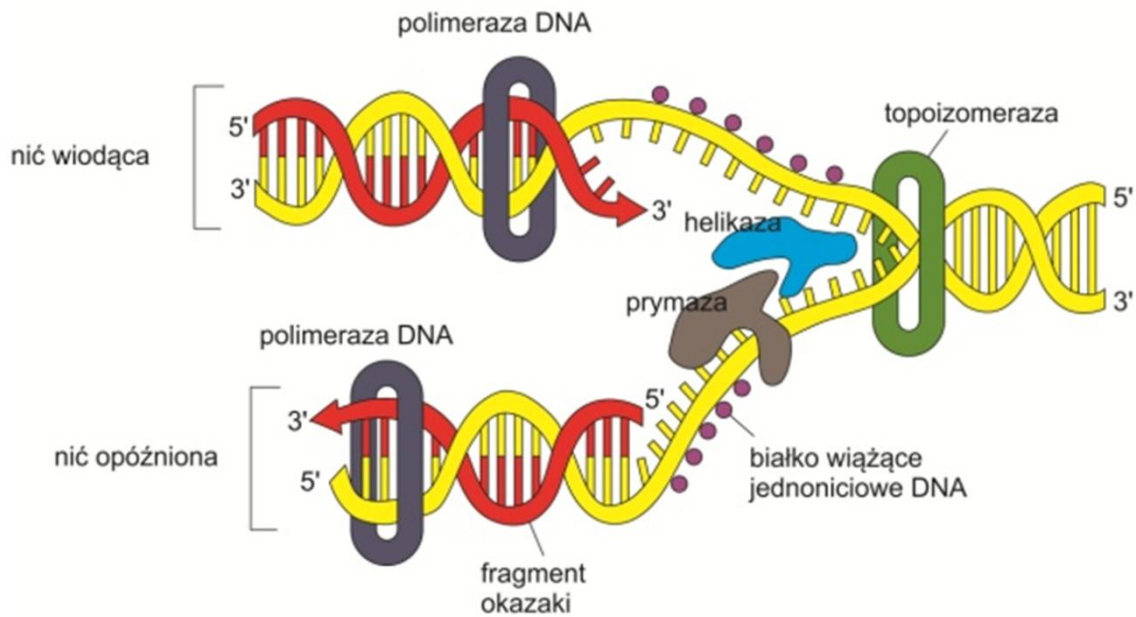
W procesie replikacji wyróżniamy trzy zasadnicze etapy:

1. **Inicjacja** - replikacja rozpoczyna się w ściśle określonych miejscach zwanych miejscami inicjacji replikacji (MIR) lub po angielsku origin. W miejscach tych enzym helikaza hydrolizuje wiązania wodorowe pomiędzy zasadami azotowymi, co skutkuje lokalnym rozpleceniem podwójnej nici DNA, która tworzy tzw. oczko replikacyjne. Powstałe widełki replikacyjne przesuwają się zazwyczaj w dwie strony (w kierunku końca 3' i 5').

Enzym polimeraza, który jest odpowiedzialny za przyłączenie kolejnych nukleotydów nie potrafi wstawić pierwszego nukleotydu, a jedynie dobudować nukleotydy do już istniejących. Dlatego za rozpoczęcie syntezy nowej nici odpowiada enzym prymaza, która na obu rozplecionych niciach syntezuje tzw. startery (primer), czyli krótkie odcinki składające się z około 10 nukleotydów. To właśnie do nich polimeraza dołącza kolejne nukleotydy.

2. **Elongacja** - polega na wydłużaniu się nowej nici poprzez dobudowywanie do starej nici komplementarnych nukleotydów przez polimerazę. Ponieważ enzym ten potrafi poruszać się po starej nici tylko w jedną stronę (z kierunku 5' w kierunku 3') synteza tylko jednej nici, zwanej nicią wiodącą, może przebiegać w sposób ciągły. Druga nić, zwana nicią opóźnioną jest syntezowana etapami, w postaci krótkich fragmentów zwanych fragmentami Okazaki.
3. **Terminacja** - w czasie ostatniego etapu replikacji helikaza usuwa startery, a polimeraza wstawia w ich miejsca brakujące sekwencje nukleotydów. Za połączenie tych dobudowywanych fragmentów odpowiada enzym ligaza. Aby zapobiec utracie końcowych odcinków nici DNA, czyli tzw. telomerów są one wielokrotnie powielane przez polimerazę lub replikowane przez telomerazę.

Replikacja jest procesem bardzo wiernym, ponieważ polimeraza naprawia pojawiające się jej trakcie błędy. Enzym ten bowiem oprócz zdolności syntezy DNA potrafi rozpoznać i usunąć niepoprawnie wstawione nukleotydy.



Znaczenie replikacji:

- warunkuje stałości składu informacji genetycznej
- umożliwia prawidłowy wzrost, i rozwój organizmu
- umożliwia podział komórki (rozmnażanie)

TRANSKRYPCJA

Transkrypcja polega na przepisywaniu informacji genetycznej z DNA na RNA. W procesie tym powstaje cząsteczka RNA komplementarna do jednej z nici DNA. Niezbędne do tej syntezy są trifosforany nukleozydów. Transkrypcja jest kontrolowana przez enzym – polimeraza RNA. Transkrypcja należy do przemian anabolicznych, gdyż jest to proces syntezy, a energia potrzebna do jego przebiegu jest dostarczana w postaci trifosforanów nukleozydów.

Miejszem zachodzenia transkrypcji w komórce eukariotycznej jest jądro komórkowe, mitochondria i plastydy (wszystkie te organella posiadają własne DNA). U bakterii i wirusów proces ten odbywa się w cytoplazmie.

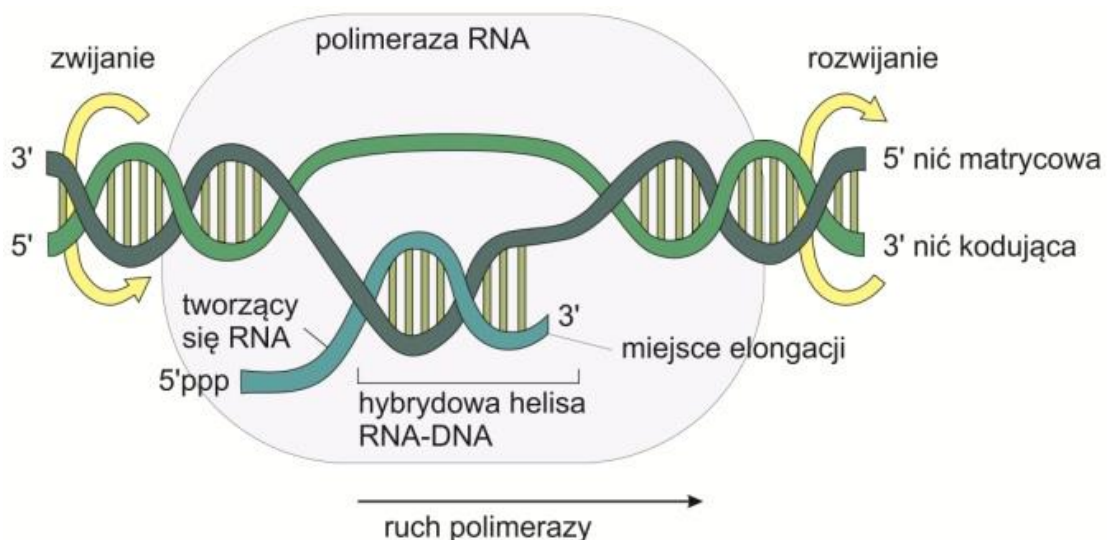
Przed transkrypcją podwójna helisa DNA musi rozluźnić się w pobliżu genu, który ma zostać przepisany na RNA. Region rozluźnionego DNA jest nazywany oczkiem transkrypcyjnym.

Etapy transkrypcji:

- Inicjacja – przyłączenie się polimerazy do promotora;
- Elongacja - wydłużenie nici RNA. Zachodzi w bąblach transkrypcyjnych, które poruszają się wzdłuż matrycy DNA. Substratami są trifosfonukleotydy, od których odłączane są dwie grupy fosforanowe dostarczając w ten sposób energii potrzebnej do wytworzenia połączenia między nukleotydami;
- Terminacja – zachodzi, gdy polimeraza RNA dotrze do sekwencji kończącej zwanej terminatorem.

Enzym polimeraza RNA rozpoznaje specjalną sekwencję nukleotydów w DNA. Jest to promotor. Po rozpoznaniu enzym przyłącza się do promotora. Lokalne wiązania wodorowe między dwiema niciami komplementarnymi w DNA zostają zerwane i rozdzielają się na pewnym odcinku. Polimeraza RNA przesuwa się wzdłuż jednej z nici DNA, jest to tzw. nić matrycowa. Przesuwając się odczytuje kolejne zasady azotowe i syntezuje zgodnie, z zasadą komplementarności, nić RNA. Druga nić DNA nie ulega transkrypcji. Podczas odczytywania kolejnych zasad azotowych i syntezy komplementarnej nici RNA polimeraza wykorzystuje trifosforany nukleozydów. Zawierają one zasady azotowe komplementarne do odczytywanych przez polimerazę w DNA. Jeśli polimeraza odczytuje cytozynę na nici matrycowej wykorzystuje do syntezy nici RNA GTP, gdy na jej drodze stanie tymina – ATP, gdy adenina UTP (Pamiętaj! RNA zamiast tyminy posiada uracyl!!!), gdy odczytuje guaninę wykorzystuje CTP. Powstająca nić RNA ulega w ten sposób wydłużeniu, podczas tego procesu jest uwalniana energia, dzięki czemu pokryte zostają wydatki energetyczne niezbędne do transkrypcji.

Koniec transkrypcji ma miejsce wtedy, gdy polimeraza RNA trafi na specjalną sekwencję nukleotydów, tzw. sekwencję terminalną. Dochodzi wtedy do oddzielenia polimerazy od DNA, odłącza się już gotowa cząsteczka RNA, która jest produktem tego procesu, a więc transkryptem. Odtworzone zostają również wiązania wodorowe pomiędzy niciami DNA.



TRANSLACJA

Proces translacji, najprościej mówiąc, na tłumaczeniu kolejności nukleotydów w RNA na kolejność aminokwasów w powstającym białku. Jest to synteza łańcucha polipeptydowego z aminokwasów, które są transportowane i dostarczane przez tRNA, zgodnie z kolejnością zapisaną w mRNA. W odszyfrowywaniu tej kolejności uczestniczą **rybosomy**.

Translacja należy do procesów anabolicznych. Do produkcji białek jest niezbędna energia pochodząca z hydrolizy ATP lub GTP. Translacja zachodzi w cytoplazmie, mitochondrium i plastydach komórkach eukariotycznych oraz w cytoplazmie komórek prokariotycznych. W cytoplazmie komórek eukariotycznych jest ona czasowo i przestrzennie oddzielona od transkrypcji, natomiast w pozostałych miejscach, a więc w mitochondrium i plastydach oba procesy zachodzą jednocześnie. W komórkach prokariotycznych translacja i transkrypcja również nie są w żaden sposób rozdzielone. Powstałe podczas transkrypcji, w komórkach eukariotycznych, RNA ulega obróbce posttranskrypcyjnej, która polega między innymi na wycinaniu intronów. Zatem transkrypty są jedynie prekursorami tych właściwych cząsteczek uczestniczących w translacji. W komórkach prokariotycznych, mitochondriach i plastydach DNA jest niepodzielone, tzn. nie występują introny i egzony, dlatego cząsteczki RNA są odczytywane przez rybosomy podczas trwania translacji. mRNA w komórkach eukariotycznych zawiera informacje na temat budowy tylko jednego białka, natomiast mRNA komórek prokariotycznych zawiera informacje na temat wielu białek.

Zanim rozpocznie się proces translacji, aminokwasy biorące udział w budowie nowego białka muszą ulec aktywacji. Aktywowanie aminokwasów polega na połączeniu ich z odpowiednimi cząsteczkami tRNA.

Początek translacji to rozpoznanie przez małą podjednostkę rybosomy specjalnej sekwencji nukleotydów na końcu 5' nici mRNA. Sekwencja ta nazywana jest liderową, inaczej liderem. Mała podjednostka rybosomy przyłącza się do sekwencji literowej. Pomędzy dwiema podjednostkami umieszczana jest nić mRNA. Rybosom przesuwa się wzdłuż nici mRNA odczytując kolejne trójki nukleotydów nazywane trójkami lub kodonami. Każdy kodon odpowiada ściśle określone aminokwasowi, który jest dostarczany przez cząsteczkę tRNA.

Translacja składa się z trzech etapów: inicjacji, elongacji i terminacji. Pierwszy kodon, tzw. kodon startowy, to trójka AUG. Antykodon, który jest komplementarny do trójki nukleotydów AUG posiada tRNA łączące się z aminokwasem metioniną. Metionina zaczyna translację każdego łańcucha polipeptydowego. Nie każde białko zaczyna się od metioniny. Ten aminokwas może zostać usunięty z miejsca startowego w wyniku obróbki posttranslacyjnej.

