

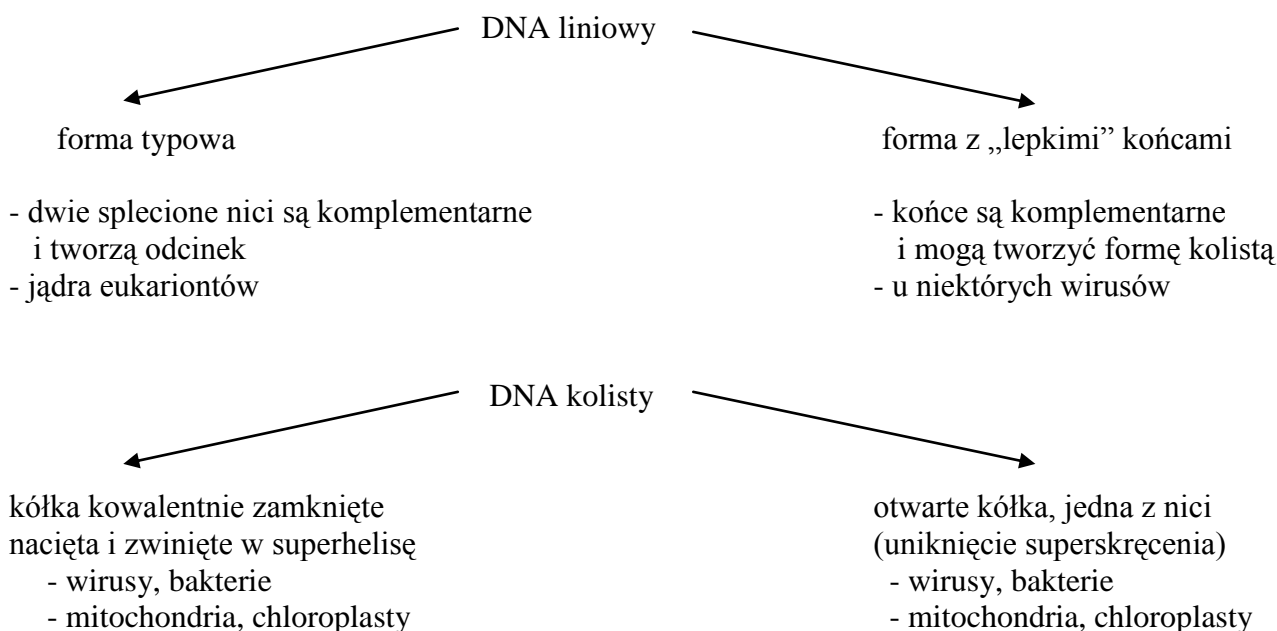


Biologia 7

Genetyka II

..... 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

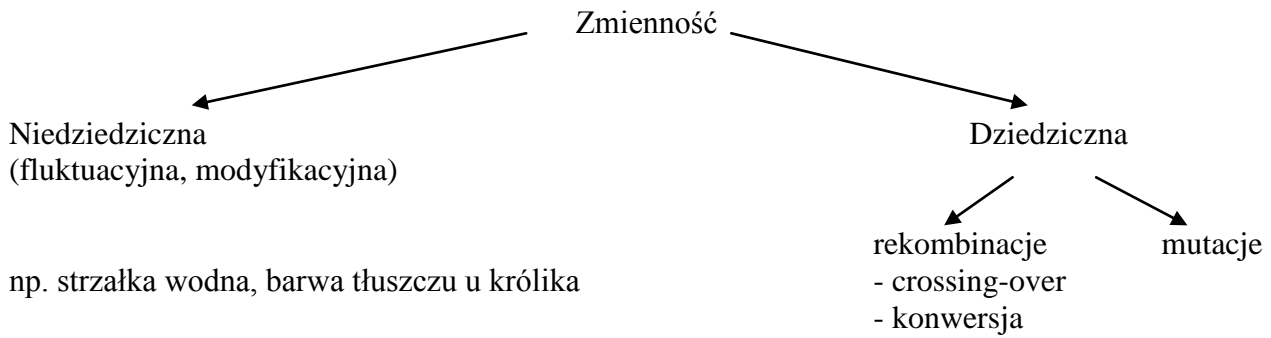
RNA wirusowe – niektóre wirusy; nośnik informacji, matryca do syntezy białek

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 NH₂ → COOH



Klasyfikacja mutacji

Mutacje punktowe i odcinkowe

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

Mutacje chromosomowe (genomowe) = abberacje

1) strukturalne

wewnątrzchromosomowe

- deficyjencja \rightarrow utrata części chromosomu
- duplikacja \rightarrow podwojenie fragmentu chromosomu
- inwersja \rightarrow obrócenie odcinka chromosomu o 180°

zewnątrzchromosomowe

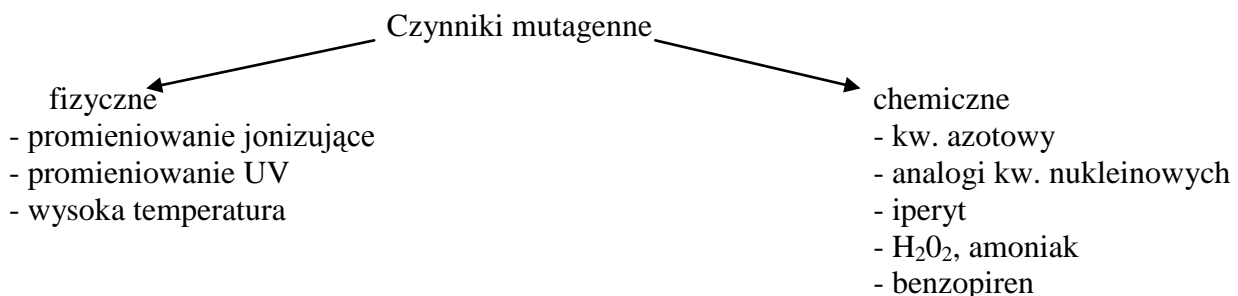
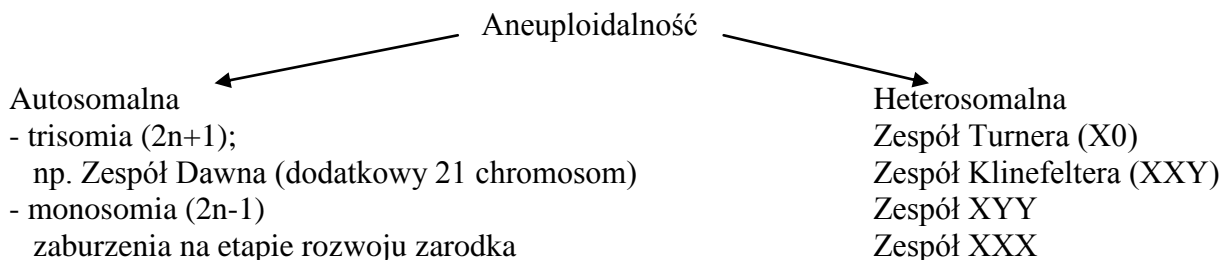
- translokacje \rightarrow przeniesienie odcinka jednego chromosomu na inny lub wymiana ich odcinków

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 terezynę. 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, świnie* – 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

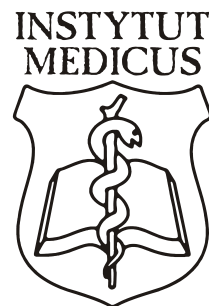
Dziedziczenie pozajądrowe

- warunkowane przez determinanty obecne poza jądrem komórkowym (chloroplasty, mitochondria, plasmidy)
- suma determinantów pozajądrowych – plazmotyp
- determinanty pozajądrowe przekazywane są tylko przez cytoplazmę komórki jajowej
- DNA organeli 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

Zapisy są przyjmowane przez formularz zgłoszeniowy: www.medicus.edu.pl/zapisy