

## RNA

5-10% masy komórki\*

### RNA uczestniczące w syntezie białek:

- Rybosomowy (rRNA)
- Informacyjny (mRNA)
- Transportujący (tRNA)

### RNA uczestniczące w modyfikacjach potranskrypcyjnych lub replikacji DNA:

- Małocząsteczkowe jądrowe RNA (snRNA)

### RNA uczestniczące w regulacji aktywności genów:

- MikroRNA

\* DNA stanowi 1% masy komórki

## Funkcje RNA

### rRNA

W połączeniu z białkami tworzy rybosomy, w których odbywa się synteza białek

### mRNA

Przenosi informacje z pojedynczego genu (DNA) do rybosomów

### tRNA

- Tworzy estry ze specyficznymi aminokwasami, które są wykorzystywane do syntezy białek
- Dostarcza odpowiednie aminokwasy do syntezy białka

### snRNA

Uczestniczy w procesie splicingu\*

### MikroRNA

- Uczestniczy w regulacji ekspresji genów
- Częsteczki długości 20-23 nukleotydów
- Głównym zadaniem jest blokowanie ekspresji genu poprzez wiązanie wytworzonej w trakcie transkrypcji cząsteczki mRNA

\* Splicing- usunięcie intronów (sekwencji niekodujących) i połączenie eksonów (sekwencji kodujących) z prekursorowego mRNA organizmów eukariotycznych [Wikipedia]

## Pierwszorzędowa struktura RNA i DNA

### RNA:

Zawiera **rybozę**

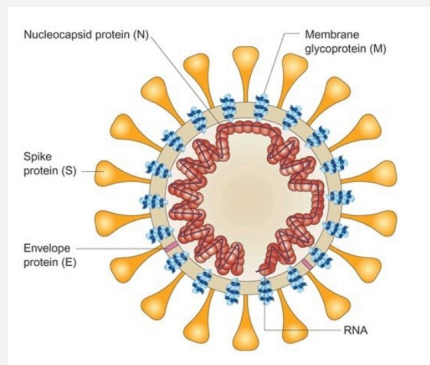
W skład wchodzi **uracyl**

### DNA:

Zawiera **2'-deoksyrybozę**

W skład wchodzi **tymina**

## Struktura RNA



- Cząsteczki RNA mają formę **pojedynczych nici**- wyjątkiem są dwuniciowe RNA niektórych wirusów
- Wiele zawiera obszerne rejony o strukturze **dwuniciowej helisy**
- Wewnętrzne pętle

## Ekspresja genu

Proces realizacji informacji genetycznej, czyli synteza białka na podstawie informacji zawartej w DNA

## Centralny dogmat biologii molekularnej

DNA => mRNA => białko

### Transkrypcja

Synteza jednoniciowego RNA na matrycy DNA\*

### Translacja

Proces biosyntezy białka zachodzący na rybosomach, z wykorzystaniem informacji genetycznej zawartej w mRNA

\* Możliwa jest odwrotna transkrypcja, np. u niektórych wirusów

## Splicing pre-RNA

Proces edytowania pierwotnego transkryptu (pre-mRNA)

Rodzaje:

- Z udziałem **spliceosomu**
- Samowycinanie
- Z udziałem tRNA

## Alternatywny splicing

Mechanizm kontroli ekspresji białek w komórkach nerwowych

U ludzi **3 geny kodujące neureksyny** a ponad **1000 izoform**

Właściwości synapsy (np. hamowanie/pobudzanie) określane są przez kombinację neureksyny i białka na błonie postsynaptycznej



By KontoDoNauki

Published 30th July, 2023.

Last updated 31st July, 2023.

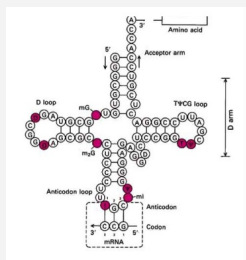
Page 1 of 3.

Sponsored by **CrosswordCheats.com**

Learn to solve cryptic crosswords!

<http://crosswordcheats.com>

### tRNA



#### Struktura liścia

koniczyny:

- ramię akceptorowe
- ramię antykodonowe
- antykodon

### Rybosomy

Kompleksy rRNA z białkami

Każda grupa zasad mRNA łączy się z odpowiednim tRNA związanym z aminokwasem

Zaktywowane aminokwasy wiążą się w łańcuch peptydowy

### Kod genetyczny

#### Kod genetyczny

		Druża zasada				C	G
		U	C	A	G		
Pierwsza zasada	U	UUU Phe UUC Phe UUA Leu UUG Leu	UCU Ser UCC Ser UCA Ser UCG Ser	UAU Tyr UAC Tyr UAA Stop UAG Stop	UGU Cys UGC Cys UGA Stop UGG Trp	U	C
	C	CUU Leu CUC Leu CUA Leu CUG Leu	CCU Pro CCC Pro CCA Pro CCG Pro	CAU His CAC His CAA Gln CAG Gln	CGU Arg CGC Arg CGA Arg CGG Arg	C	G
	A	AUU Ile AUC Ile AUA Met AUG Met	ACU Thr ACC Thr ACA Thr ACG Thr	AUU Asn AUA Asn AAG Lys AAG Lys	AGU Ser AGC Ser AGA Arg AGG Arg	A	G
G	GUU Val GUC Val GUA Val GUG Val	GCU Ala GCC Ala GCA Ala GCG Ala	GAU Asp GAC Asp GAA Glu GAG Glu	GUU Gly GUC Gly GUA Gly GUG Gly	G	U	
		Trzecia zasada				U	C

- **Kodon**- grupa trzech zasad, przez którą kodowany jest jeden aminokwas

--> 4 zasady:  $4 \times 4 \times 4 = 64$  możliwości kodowania aminokwasów

- Kod genetyczny jest **nienakładający**

- Odczytywanie sekwencji zasad: od **kodonu start** (AUG) do **kodonu stop** (UAA/ UAG/ UGA)

- Sekwencja zasad w genie i sekwencja aminokwasów są **współliniowe**

- Kod genetyczny jest **zdegenerowany**- zwykle aminokwas jest kodowany przez więcej niż jeden kodon

### Regulacja ekspresji genów

Regulacja ilości funkcjonalnego produktu genu związana jest z aktywnością wielu różnych procesów

**Swoistość** procesów:

- Dla konkretnego genu
- Dla stanu fizjologicznego
- Dla warunków środowiska zewnętrznego

Część procesów ma charakter **uniwersalny**

**Korzyści z regulacji ekspresji genów:**

- Możliwość szybkiego reagowania na zmieniające się warunki środowiska, w którym żyje komórka
- Komórki somatyczne różnią się wyglądem i funkcją pomimo tego, że dysponują tym samym zestawem genów

**Rodzaje regulacji:**

- Kontrola kiedy i jak często dany gen ulega transkrypcji
- Kontrola procesów składania i dojrzewania pierwotnego transkryptu RNA
- Selekcjonowanie mRNA i decydowanie, który ma ulegać translacji na rybosomach
- Wybiórcza aktywacja lub inaktywacja\* białek po ich wytworzeniu

Najważniejsza kontrola działania większości genów odbywa się na poziomie transkrypcji

\*Inaktywacja- utrata aktywności lub określonych właściwości [PWN]

### Regulacja transkrypcji- poziom genu

**Enhancery**- sekwencje wzmacniające. Fragmenty DNA, powodujące zwiększenie szybkości transkrypcji

**Czynniki transkrypcyjne** są **białkami regulatorowymi**, zawierającymi kilka domen funkcjonalnych. Działają w różnych zestawieniach.

**Represory**- czynniki blokujące transkrypcję

**Aktywatory**- czynniki umożliwiające transkrypcję

### Zespół CHOPS

Jest to przykład mutacji w genie kodującym czynnik transkrypcyjny

Cognitive impairment, coarse facies

Heart defects

Obesity

Pulmonary involvement

Short stature, skeletal dysplasia

Mutacja w genie **AFF4**, czynnika transkrypcyjnym odpowiadającym za elongację transkrypcji



By KontoDoNauki

Published 30th July, 2023.

Last updated 31st July, 2023.

Page 2 of 3.

Sponsored by **CrosswordCheats.com**

Learn to solve cryptic crosswords!

<http://crosswordcheats.com>

## Chromatyna

### Heterochromatyna

- Geny nieaktywne
- DNA nie jest transkrybowany

### Euchromatyna\*

- Geny aktywne

\* Euchromatyna skondensowana jest na poziomie globalnym, na poziomie lokalnym bardziej płynna

## Epigenetyka

**Epigenetyka**- analiza zmian w zakresie regulacji aktywności i ekspresji, które nie są zależne od sekwencji DNA

**Epigenomika**- analiza zmian epigenetycznych w obrębie całego genomu

## Przykłady imprintingu genowego

### Syndrom Angelmana

Niepełnosprawność intelektualna, ataksja, padaczka, charakterystyczne ruchy przypominające marionetkę i napady śmiechu bez powodu. Duże usta, wystający język, szeroko rozstawione zęby. Przejawianie różnych sensoryzmów, m.in. zafascynowanie wodą [Wikipedia]

### Syndrom Pradera-Williego

M.in. obniżenie napięcia mięśni od okresu prenatalnego, poprawiające się w wieku 2-4 lat. Opóźniony rozwój psychoruchowy. Hipogonitalizm (niedorozwój narządów płciowych). Nadmierne łaknienie i otyłość. Cechy dysmorficzne twarzy, małe dłonie i stopy, niskorosłość, gęsta ślina. Wady OUN, skłonność do depresji [Wikipedia]

## Inaktywacja chromosomu X

Aby zapobiec potencjalnie toksycznej dawce białek kodowanych przez geny położone na chromosomie X, u samic ssaków dochodzi do inaktywacji **ciałka Barra**- jednego z chromosomów X

Dezaktywacja ta zwykle ma charakter **losowy i nieodwracalny**

U części kobiet dezaktywacja **nie ma charakteru losowego**

Bockland i in. (2008): U matek homoseksualnych mężczyzn nielosowa dezaktywacja chromosomu X jest częstsza



By KontoDoNauki

Published 30th July, 2023.  
Last updated 31st July, 2023.  
Page 3 of 3.

Sponsored by **CrosswordCheats.com**  
Learn to solve cryptic crosswords!  
<http://crosswordcheats.com>