

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
- Cząsteczki 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**

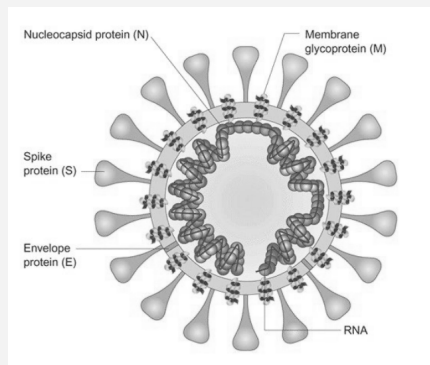
W skład wchodzi **uracyl**

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.

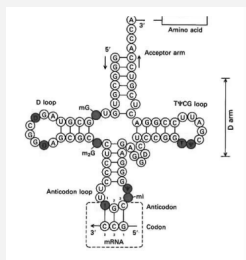
Page 1 of 3.

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	U U U Phe U U C Phe U U G Leu U U G Leu	U C U Ser U C C Ser U C G Ser	U A U Tyr U A C Tyr U A A Stop U A G Stop	U G U Cys U G C Cys U G A Stop U G G Trp	U	C
	C	C U U Leu C U C Leu C U A Leu C U G Leu	C C U Pro C C C Pro C C A Pro C C G Pro	C A U His C A C His C A A Gln C A G Gln	C G U Arg C G C Arg C G A Arg C G G Arg	A	G
	A	A U U Ile A U C Ile A U A Ile A U G Met	A C U Thr A C C Thr A C A Thr A C G Thr	A A U Asn A A C Asn A A A Lys A A G Lys	A G U Ser A G C Ser A G A Arg A G G Arg	A	G
Trzecia zasada	G	G U U Val G U C Val G U A Val G U G Val	G C U Ala G C C Ala G C A Ala G C G Ala	G A U Asp G A C Asp G A A Glu G A G Glu	G G U Gly G G C Gly G G A Gly G G G Gly	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>