

**trening**  
przed**matura**



---

biologia

Barbara Bukata

genetyka  
biologia stosowana

Copyright © 2012 by Wydawnictwo Szkolne OMEGA

Projekt okładki: Artur Młynarz

Korekta: Joanna Cybula

Skład i łamanie: Marzena Paleczny

**ISBN: 978-83-7267-512-5**

Wydawnictwo Szkolne OMEGA, 30-552 Kraków, ul. Wielicka 44 C  
tel. 12 425 62 56, tel. kom. 662 152 899; tel./fax 12 292 48 67  
[www.ws-omega.com.pl](http://www.ws-omega.com.pl) e-mail: [biuro@ws-omega.com.pl](mailto:biuro@ws-omega.com.pl)

Druk: Zakład Graficzny COLONEL SA, Kraków, ul. Dąbrowskiego 16

## SPIS TREŚCI

<b>WSTĘP</b>	<b>9</b>
<b>KWASY NUKLEINOWE</b>	<b>11</b>
BUDOWA KWASÓW NUKLEINOWYCH	11
Skład chemiczny kwasów nukleinowych	11
Struktura przestrzenna DNA (wg modelu Watsona i Cricka)	12
Budowa kwasu rybonukleinowego – RNA	15
DNA – nośnik informacji genetycznej	16
<b>ORGANIZACJA MATERIAŁU GENETYCZNEGO</b>	<b>24</b>
GENOMY	24
Genom prokariotów	24
Genom eukariotów	25
Genom wirusów	28
<b>REPLIKACJA DNA</b>	<b>33</b>
SUBSTRATY I ENZYMY BIORĄCE UDZIAŁ W REPLIKACJI	33
MECHANIZM REPLIKACJI	34
ETAPY REPLIKACJI	36
Powstawanie widełek replikacyjnych	36
Inicjacja replikacji	37
Elongacja potomnych nici DNA	38
Terminacja replikacji	38
ROLA REPLIKACJI W CYKLU ŻYCIOWYM KOMÓREK EUKARIOTYCZNYCH	40
<b>EKSPRESJA INFORMACJI GENETYCZNEJ</b>	<b>48</b>
ORGANIZACJA GENÓW	48
ETAPY EKSPRESJI INFORMACJI GENETYCZNEJ	49
KOD GENETYCZNY	49
Rodzaje kodonów	50
Cechy kodu genetycznego	51
TRANSKRYPCJA GENÓW	51
Etapy transkrypcji	53
Proces dojrzewania mRNA	54

---

TRANSLACJA	56
Budowa i funkcja tRNA	56
Budowa i funkcja rybosomów	57
Reakcja aminoacylacji	58
Etapy translacji	59
MODYFIKACJA POTRANSLACYJNA POLIPEPTYDU	62
<b>KONTROLA EKSPRESJI GENÓW</b>	<b>77</b>
REGULACJA EKSPRESJI GENÓW U PROKARIONTÓW	77
Organizacja genów bakteryjnych	77
Operon laktozowy	78
Operon tryptofanowy	79
REGULACJA EKSPRESJI GENÓW U EUKARIONTÓW	80
Regulacja na poziomie matrycy DNA	80
Regulacja na poziomie transkrypcji	80
Regulacja na poziomie obróbki RNA	82
Regulacja na poziomie translacji i potranslacyjnej modyfikacji aktywności białek	82
ROLA GENÓW W RÓŻNICOWANIU SIĘ KOMÓREK	83
Regulacja ekspresji genów przez czynniki indukcyjne	83
<b>ZMIENNOŚĆ ORGANIZMÓW</b>	<b>92</b>
RODZAJE ZMIENNOŚCI	92
Zmienność rekombinacyjna	92
Mutacje	93
PRZYCZYNY MUTACJI	98
Czynniki mutagenne	98
MECHANIZMY NAPRAWY USZKODZEŃ DNA	100
BLOKI METABOLICZNE	101
CHOROBY GENETYCZNE CZŁOWIEKA	102
Choroby uwarunkowane dziedziczeniem pojedynczych mutacji genowych	103
Choroby uwarunkowane dziedziczeniem chromosomowych aberracji strukturalnych	105

---

Choroby uwarunkowane dziedziczeniem aberracji liczbowej chromosomów	105
Zaburzenia wieloczynnikowe	106
UDZIAŁ GENÓW W PROCESIE POWSTAWANIA NOWOTWORÓW	107
Transformacja nowotworowa	107
CZYNNIKI RAKOTWÓRCZE	110
<b>ZASADY I MECHANIZMY DZIEDZICZENIA CECH</b>	<b>125</b>
PODSTAWOWE POJĘCIA STOSOWANE W GENETYCE KLASYCZNEJ	125
PRZEKAZYWANIE ALLELI W PROCESIE ROZMNAŻANIA PŁCIOWEGO	126
PIERWSZE PRAWO MENDLA	128
KRZYŻÓWKA TESTOWA	129
ODSTĘPSTWA OD STOSUNKÓW MENDLOWSKICH W KRZYŻÓWKACH JEDNOGENOWYCH	130
Dominacja niezupełna i kodominacja	130
Allele wielokrotne	131
Plejotropia genu	132
Allele letalne	133
DZIEDZICZENIE DWÓCH PAR ALLELI – II PRAWO MENDLA	133
Dziedziczenie większej liczby genów	134
GENY SPRZĘŻONE I SPOSÓB ICH DZIEDZICZENIA	135
Podstawowe założenia teorii Morgana	137
WSPÓLDZIAŁANIE GENÓW W WYKSZTAŁCANIU CECH	138
Determinacja jednej cechy jako efekt współdziałania genów nieallelicznych	138
Zjawisko epistazy	139
Dziedziczenie wielogenowe	140
DZIEDZICZENIE PŁCI	142
Chromosomy płci	142
Determinacja płci	143
DZIEDZICZENIE CECH SPRZĘŻONYCH Z PŁCIĄ I ZALEŻNYCH OD PŁCI	145
Cechy sprzężone z płcią	145
Cechy zależne od płci	145
DZIEDZICZENIE POZACHROMOSOMOWE	146

---

ZASTOSOWANIE KRZYŻOWANIA WSOBNEGO I MIĘDZYGATUNKOWEGO W UPRAWIE ROŚLIN I HODOWLI ZWIERZĄT	146
Chów wsobny	147
Heterozja	147
Krzyżówki międzygatunkowe (hybrydyzacja)	147
<b>BIOLOGIA STOSOWANA</b>	<b>164</b>
BIOTECHNOLOGIA TRADYCYJNA	164
BIOTECHNOLOGIA WSPÓŁCZESNA	165
Enzymy restrykcyjne	165
Rozdział fragmentów DNA metodą elektroforezy	167
Ustalanie tożsamości na podstawie analizy porównawczej DNA	168
Wykrywanie obecności konkretnych genów za pomocą sondy molekularnej	168
Klonowanie DNA	170
Łańcuchowa reakcja polimerazy (PCR)	174
Sekwencjonowanie DNA	175
Organizmy transgeniczne	177
Klonowanie organizmów	180
Terapia genowa	182
Komórki macierzyste i ich znaczenie w medycynie	183
<b>ODPOWIEDZI Z KOMENTARZEM</b>	<b>195</b>
KWASY NUKLEINOWE	195
ORGANIZACJA MATERIAŁU GENETYCZNEGO	198
REPLIKACJA DNA	200
EKSPRESJA INFORMACJI GENETYCZNEJ	204
KONTROLA EKSPRESJI GENÓW	211
ZMIENNOŚĆ ORGANIZMÓW	214
ZASADY I MECHANIZMY DZIEDZICZENIA CECH	219
BIOLOGIA STOSOWANA	230
<b>SŁOWNIK</b>	<b>238</b>
<b>INDEKS</b>	<b>245</b>

## WSTĘP

Prezentowana książka zawiera zwięzły zestaw głównych zagadnień z genetyki – dziedziny biologii cechującej się najbardziej dynamicznym rozwojem.

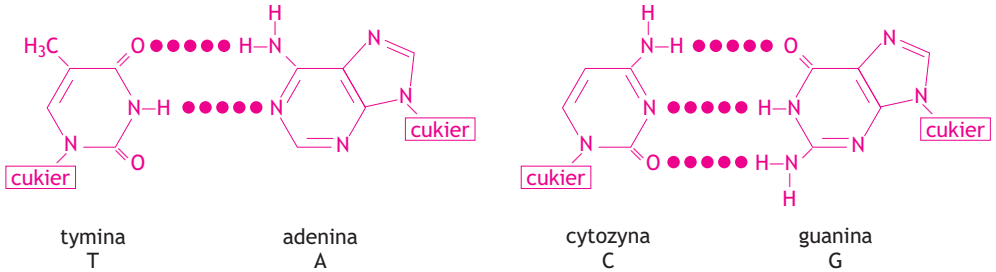
Pierwsze rozdziały obejmują podstawowe informacje o strukturze kwasów nukleinowych ze szczególnym zwróceniem uwagi na DNA, kodującego informację genetyczną, dzięki której powstają i funkcjonują komórki. Ekspresja genów polegająca na odczytaniu informacji zawartej w DNA oraz ich kontrola uzupełnia obraz współzależności istniejących w każdej komórce. Grupy komórek tworzą organy i organizmy, a ich struktura i funkcjonowanie odzwierciedla informację zawartą w ich genotypach.

Zasady segregacji materiału genetycznego po raz pierwszy odkryte przez Mendla mają zastosowanie dla większości genów wchodzących w skład genomów człowieka i innych organizmów.

Dynamiczny rozwój genetyki datuje się od czasu rozwoju technik związanych z manipulacją i sekwencjonowaniem DNA. Obecnie jest możliwa synteza dowolnej sekwencji DNA, kodującej interesującą badacza sekwencję aminokwasów, służącą do produkcji białka. Liczne praktyczne zastosowania najnowszych osiągnięć genetyki molekularnej określa się mianem biotechnologii, stanowiącej podstawowy dział biologii stosowanej.

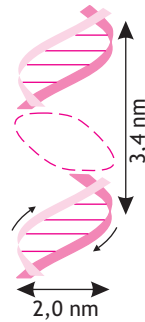
Układ treści prezentowany w książce jest zgodny z układem treści w poprzednich publikacjach z tego cyklu. Po każdym rozdziale są zamieszczone zadania sprawdzające, stanowiące często przykłady zadań maturalnych. Pomagają one zrozumieć związek genetyki ze zjawiskami i procesami biologicznymi zachodzącymi w organizmach.

- Oba łańcuchy polinukleotydowe utrzymują się razem dzięki **wiązaniom wodorowym** występującym między leżącymi naprzeciw siebie zasadami azotowymi: między adeniną (A) i tyminą (T) powstają dwa wiązania wodorowe, a między guaniną (G) i cytozyną (C) – trzy (rys. 7.).



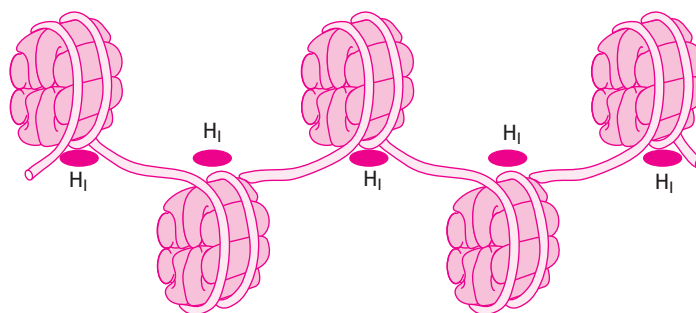
Rys. 7. Łączenie się komplementarnych zasad w pary (wiązania wodorowe zaznaczono kropkami)

Dzięki temu, że pary zasad komplementarnych mają identyczne rozmiary, cząsteczka DNA ma regularną strukturę. Średnica helisy wynosi 2 nm, a jeden skok helisy 3,4 nm – na jeden skok helisy przypada 10 par nukleotydów, leżących w odległości 0,34 nm (rys. 8.).

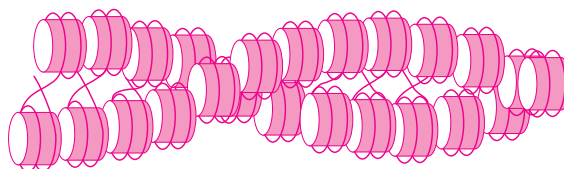


Rys. 8. Regularność struktury DNA

- Łańcuch polinukleotydowy na jednym końcu – określanym jako **koniec 5'** – ma wolny 5' – fosforan, a na drugim końcu – określanym jako **koniec 3'** – wolną grupę hydroksylową (rys. 5.). Różnica końców nadaje polinukleotydom DNA **polarność** (dwubiegunowość). Łańcuchy polinukleotydowe w DNA są ułożone **antyrownolegle**, to znaczy, że jeden łańcuch biegnie w kierunku 5' → 3', a drugi 3' → 5' (rys. 9.).

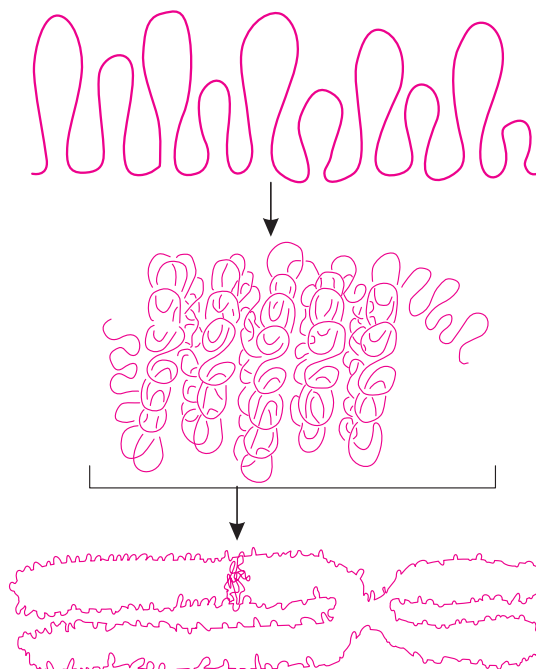


Rys. 21. Nić nukleosomowa



Rys. 22. Włókno chromatynowe

- Włókno chromatynowe ulega dalszemu skręceniu i pofałdowaniu, aż do osiągnięcia postaci maksymalnie skondensowanej, tj. postaci metafazalnego chromosomu podziałowego (rys 23.).



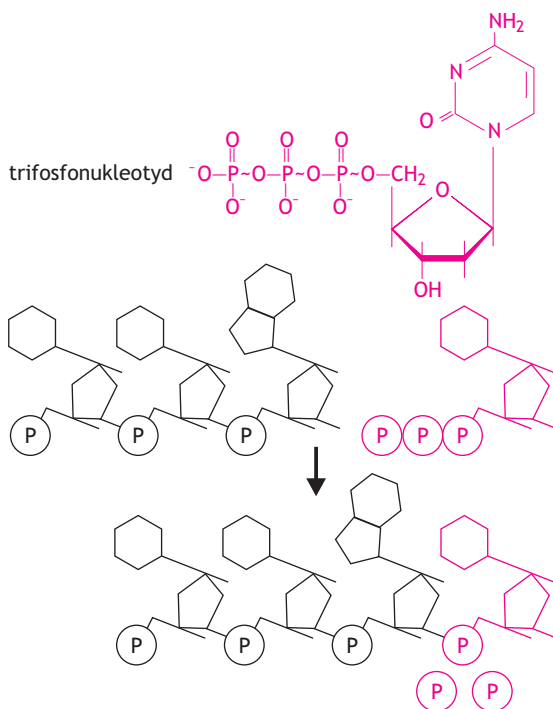
Rys. 23. Ściśle upakowane pętle włókna chromatynowego tworzą ramiona chromosomu

## REPLIKACJA DNA

Proces kopiowania własnego DNA przez komórkę nosi nazwę replikacji DNA. Replikacja jest niezbędna do przekazania informacji genetycznej komórkom potomnym. Zdolność komórki do odtwarzania tej samej sekwencji nukleotydów w DNA stanowi podstawę zjawiska dziedziczności, czyli przekazywania informacji genetycznej kolejnym generacjom komórki i następnym pokoleniom.

### SUBSTRATY I ENZYMY BIORĄCE UDZIAŁ W REPLIKACJI

- Substratami replikacji, koniecznymi do syntezy nowo powstałego łańcucha polinukleotydu, są **trifosfonuklotydy**. Energia pochodząca z rozpadu dwóch wiązań wysokoenergetycznych umożliwia syntezę nowego wiązania fosfodiesterowego w powstającej nici DNA (rys. 25.).



Rys. 25. Przyłączenie jednego nukleotydu w powstającej nici DNA jest sprzężone z rozerwaniem dwóch wiązań wysokoenergetycznych w trifosfonukleotydzie (zaznaczone linią falistą)

Rybosomy koordynują syntezę polipeptydów, z których powstają aktywne białka.

- ❑ Mała podjednostka odpowiada za połączenie antykodonu tRNA z właściwym kodonem w mRNA.
- ❑ Duża podjednostka bierze udział w tworzeniu wiązania peptydowego pomiędzy kolejnymi aminokwasami w syntetyzowanym polipeptydzie (rys. 56.).

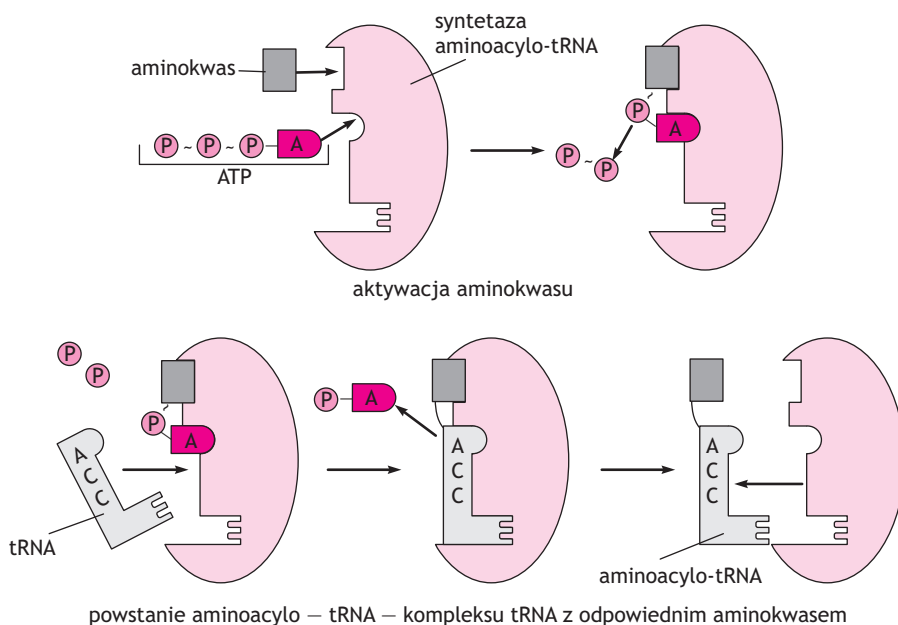
## Reakcja aminoacylacji

Przed rozpoczęciem translacji aminokwasy są przyłączane do specyficznych tRNA w reakcji zwanej **aminoacylacją**, która jest katalizowana przez enzym określany mianem **syntetazy aminoacylo-tRNA**.

Każdy aminokwas jest dołączany dzięki odrębnej **syntetazie aminoacylo-tRNA**, która rozpoznaje wszystkie rodzaje tRNA transportujące dany aminokwas.

Reakcja aminoacylacji odbywa się w dwóch głównych etapach:

- ❑ aktywacji aminokwasów przez cząsteczkę ATP,
- ❑ powstania cząsteczki aminoacylo-tRNA (rys. 54.).



Rys. 54. Reakcja aminoacylacji

### Zadanie 116.

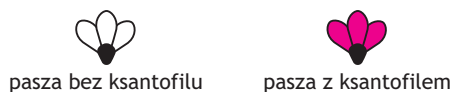
U niektórych królików żółte ksantofile pochodzące z paszy odkładają się w tłuszczu, nadając mu żółte zabarwienie. Inne króliki mają enzym rozkładający żółty ksantofil, dlatego też ich tłuszcz jest biały. Biała barwa tłuszczu u królików jest cechą dominującą.

Skrzyżowano dwa króliki homozygotyczne pod względem barwy tłuszczu.



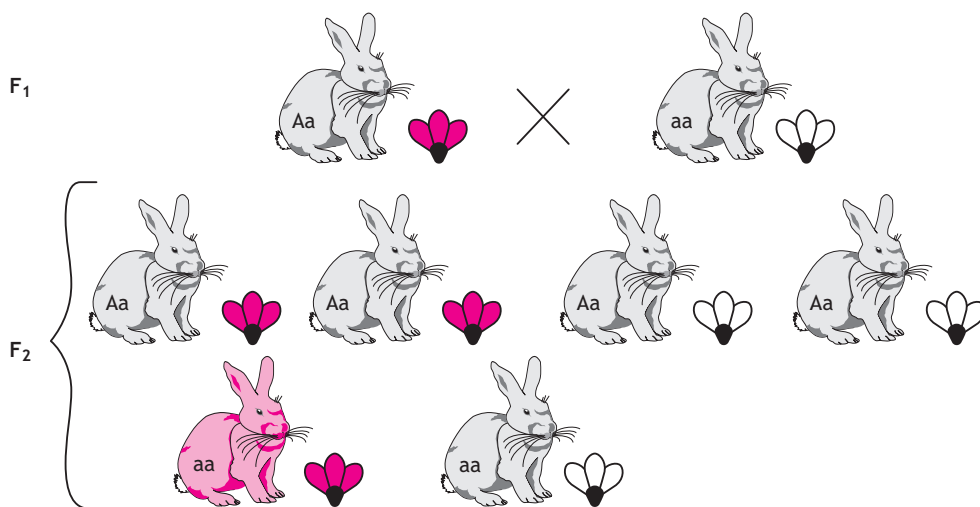
Rys. 96 A

Część otrzymanego potomstwa w pokoleniu  $F_1$  i  $F_2$  nadal karmiono paszą zawierającą ksantofil, a część karmiono paszą pozbawioną ksantofilu.



Rys. 96 B

Wyniki dziedziczenia żółtej barwy tłuszczu ilustruje rysunek 96 C.



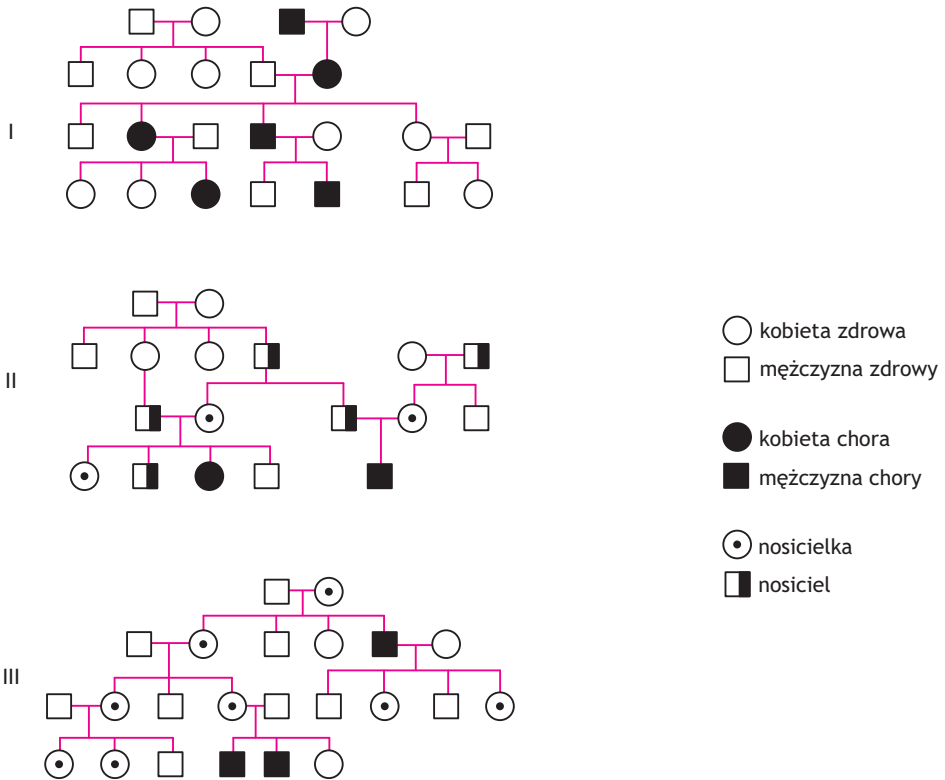
Rys. 96 C

- ✓ Na podstawie otrzymanych wyników sformułuj problem badawczy do tego doświadczenia oraz podaj wniosek.

**Zadanie 147.**

Jedną z metod diagnostyki chorób genetycznych jest analiza rodowodów. Pozwala ona na ustalenie sposobu dziedziczenia danej choroby.

Na schematach (I–III) podano trzy przykłady rodowodów, w których przedstawiono sposób dziedziczenia pewnych chorób.



Rys. 105.

- ✓ *Przyporządkuj podane wyżej schematy rodowodów, do chorób opisanych w punktach A–C.*
- A) *Mukowiscydoza – choroba spowodowana przez mutację autosomalną recesywną.*
  - B) *Płásawica Huntingtona – choroba spowodowana przez mutację autosomalną dominującą.*
  - C) *Hemofilia – choroba spowodowana przez mutację recesywną sprzężoną z płcią w chromosomie X.*
- ✓ *Podaj uzasadnienie swojej odpowiedzi.*

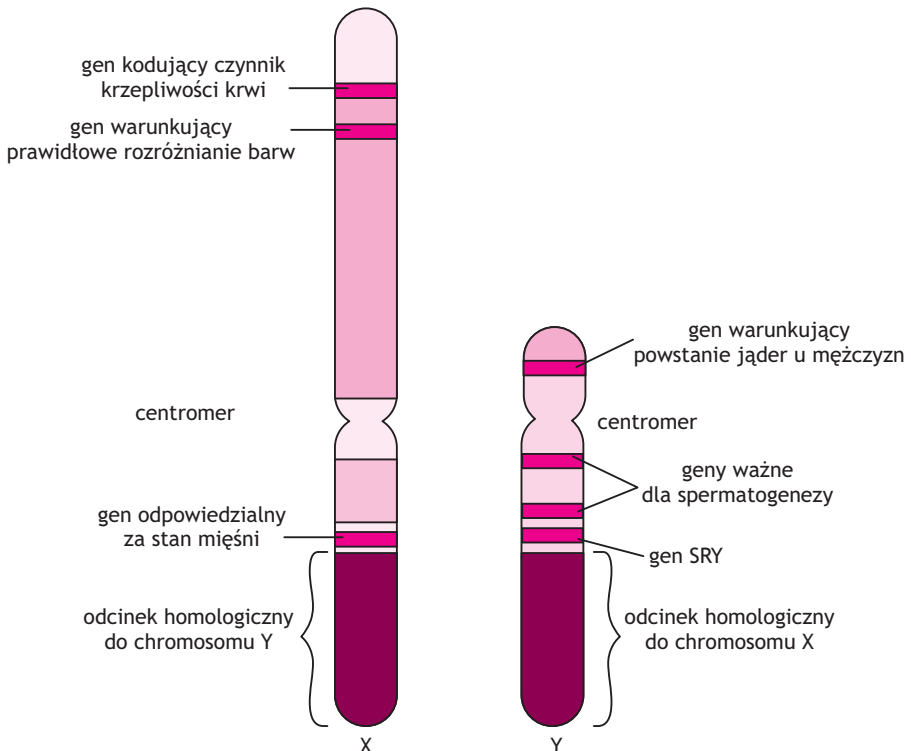
## DZIEDZICZENIE PŁCI

### Chromosomy płci

W kariotypie człowieka występują dwa rodzaje chromosomów:

- chromosomy płci X i Y określane też mianem **heterosomów**,
- 22 pary **autosomów** – chromosomów, które nie mają wpływu na płć.

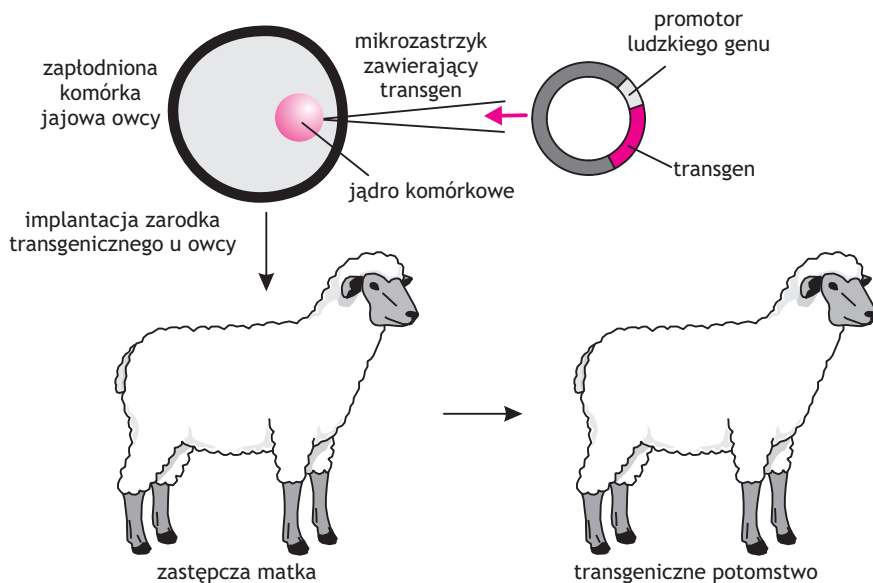
Swoistą cechą chromosomów płci są bardzo duże różnice między nimi. Dotyczą one nie tylko wielkości, ale także liczby i rodzajów genów w nich zlokalizowanych. Jednym z ważniejszych genów w chromosomie Y jest gen SRY. Gen ten nie ma odpowiednika w chromosomie X. Jedynie na końcach ramion chromosomu Y znajdują się odcinki homologiczne do fragmentów chromosomu X (rys. 123.).



Rys. 123. Chromosomy płci u człowieka

## Zwierzęta transgeniczne

Otrzymywanie zwierząt transgenicznych wymaga wprowadzenia obcego genu do jądra zapłodnionej komórki jajowej lub do komórek z wczesnych etapów rozwojowych zarodka. Komórki jajowe z transgenem lub zmienione zarodki są wszczepiane do macicy zwierzęcia, gdzie rozwija się zmodyfikowane genetycznie potomstwo (rys. 145.).



Rys. 145. Otrzymywanie zwierząt transgenicznych

Uzyskanie zwierząt transgenicznych znalazło trzy zastosowania.

- ❑ **Badanie funkcji genu.**  
 Obserwując cechy transgenicznego zwierzęcia, można uzyskać informacje dotyczące funkcjonowania wprowadzonego obcego genu.
- ❑ **Testowanie nowych leków pod kątem zwalczania choroby.**  
 W tym celu tworzy się transgeniczne zwierzęta, w których symuluje się ludzką chorobę spowodowaną uszkodzeniem genu. Taki model obserwacji stosuje się w celu zwalczania np. choroby Alzheimera.
- ❑ **Produkcja zrekombinowanych białek.**  
 Tworzenie transgenicznych owiec i kóz zdolnych do wydzielania mleka zawierającego np. białko krzepliwości krwi.

## SŁOWNIK

- Aberracje chromosomowe** – nieprawidłowości struktury lub liczby chromosomów.
- Albinizm** – dziedziczna niezdolność do syntezy melaniny, powodująca nietypowe jasne zabarwienie ciała.
- Alkaptonuria** – choroba dziedziczna wywołana brakiem enzymu, który katalizuje przemiany kwasu homogentyzynowego; kwas ten, odkładając się w chrząstkach stawowych, wywołuje zapalenia i uszkodzenia stawów.
- Allele** – alternatywne formy tego samego genu, zajmujące to samo miejsce (locus) w chromosomach homologicznych, a wywołujące przeciwstawne wykształcenie tej samej cechy.
- Allele wielokrotne** – więcej niż dwa allele jednego locus genowego w populacji.
- Allopoliploid** – organizm poliploidalny zawierający dwa (lub więcej) zestawy chromosomów pochodzące od dwóch różnych gatunków.
- Aminoacylacja** – reakcja przyłączania aminokwasu wiązaniem kowalencyjnym do końca akceptorowego cząsteczki tRNA.
- Amplifikacja genu** – wytwarzanie wielu kopii genu przez jego selektywną replikację.
- Aneuploid** – organizm zawierający w komórkach nietypową liczbę chromosomów – brak lub nadmiar niektórych chromosomów.
- Antykodon** – sekwencja trzech nukleotydów w tRNA komplementarna do trzech nukleotydów kodonu w mRNA.
- Autosom** – każdy chromosom, który nie jest chromosomem płci.
- Autopoliploid** – organizm poliploidalny zawierający więcej niż dwa zestawy chromosomów pochodzące od osobników należących do tego samego gatunku.
- Bakteriofag** – wirus zdolny do infekowania komórek bakterii.
- Biwalent** – para chromosomów homologicznych złączonych ze sobą w okresie profazy pierwszego podziału mejotycznego.
- Blok metaboliczny** – skutek metaboliczny spowodowany obniżeniem lub brakiem aktywności określonego enzymu w danym szlaku przemian metabolicznych.

## INDEKS

### A

- aberracja chromosomowa 238
- aberracja strukturalna 95, 113, 116, 216
- albinizm 103, 150, 217, 221, 238
- alkaptonuria 103, 121, 218, 238
- allel 125–127, 129–135, 138–140, 145, 148–156, 158, 161–162, 193, 219–223, 227, 229, 238–242
  - dominujący 126, 129, 134, 141, 148–150, 161, 220–221, 226
  - letalny 133
  - recesywny 126, 132, 145, 149–150, 156, 161–162, 221, 228
  - wielokrotny 131–132, 151, 222, 238
- allopoliploid 96, 119, 217, 238
- aminoacylacja 58, 72, 209, 211, 238
- amplifikacja 80, 238
- analogi zasad 98
- anemia sierpowata 104, 116, 133
- aneuploid 97, 160, 217, 238
- aneuploidia 96, 217
- angiogeneza 110
- antykodon 56, 58–60, 72, 74, 209–210, 238
- aparat translacyjny 56
- autopoliploid 96, 119, 238
- autosom 97, 142, 144–145, 160–161, 228, 238

### B

- bakteriofag 17, 22–23, 28, 67, 172, 197, 231, 238
- barwniki akrydynowe 99
- białko Ras 108–109
- białko p53 108–110, 123, 219
- biblioteka DNA 173, 190, 233
- biblioteka cDNA 173, 190, 233
- biodegradacja 165, 185
- biotechnologia tradycyjna 164
- blok metaboliczny 101–103, 121, 238