

Podstawy genetyki

Informacje

Kontakt:

Paweł Golik, Ewa Bartnik

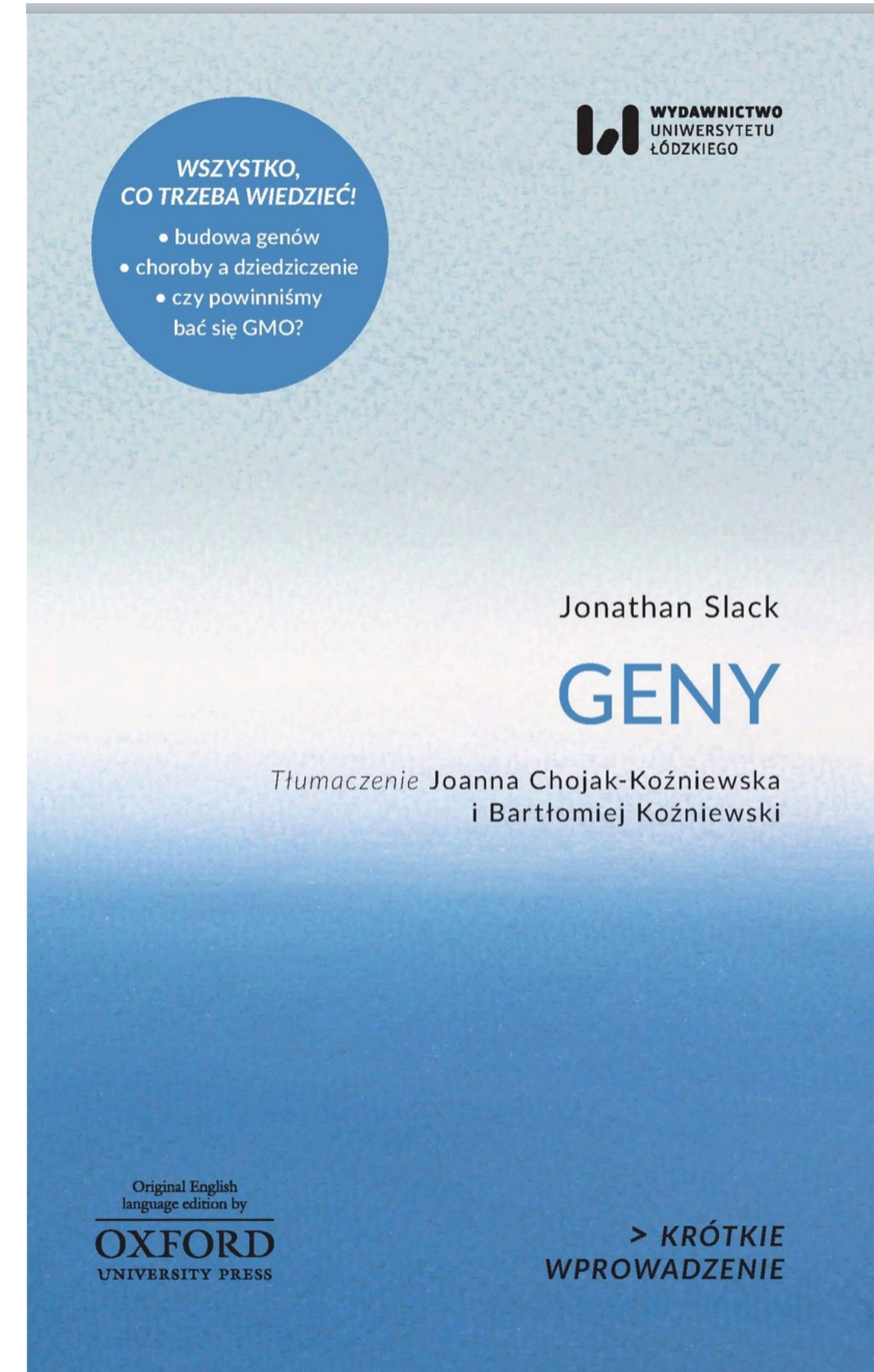
Instytut Genetyki i Biotechnologii, Pawińskiego 5A

pgolik@igib.uw.edu.pl; ebartnik@igib.uw.edu.pl

Informacje, materiały:

<http://www.igib.uw.edu.pl/>

Dodatkowe źródła

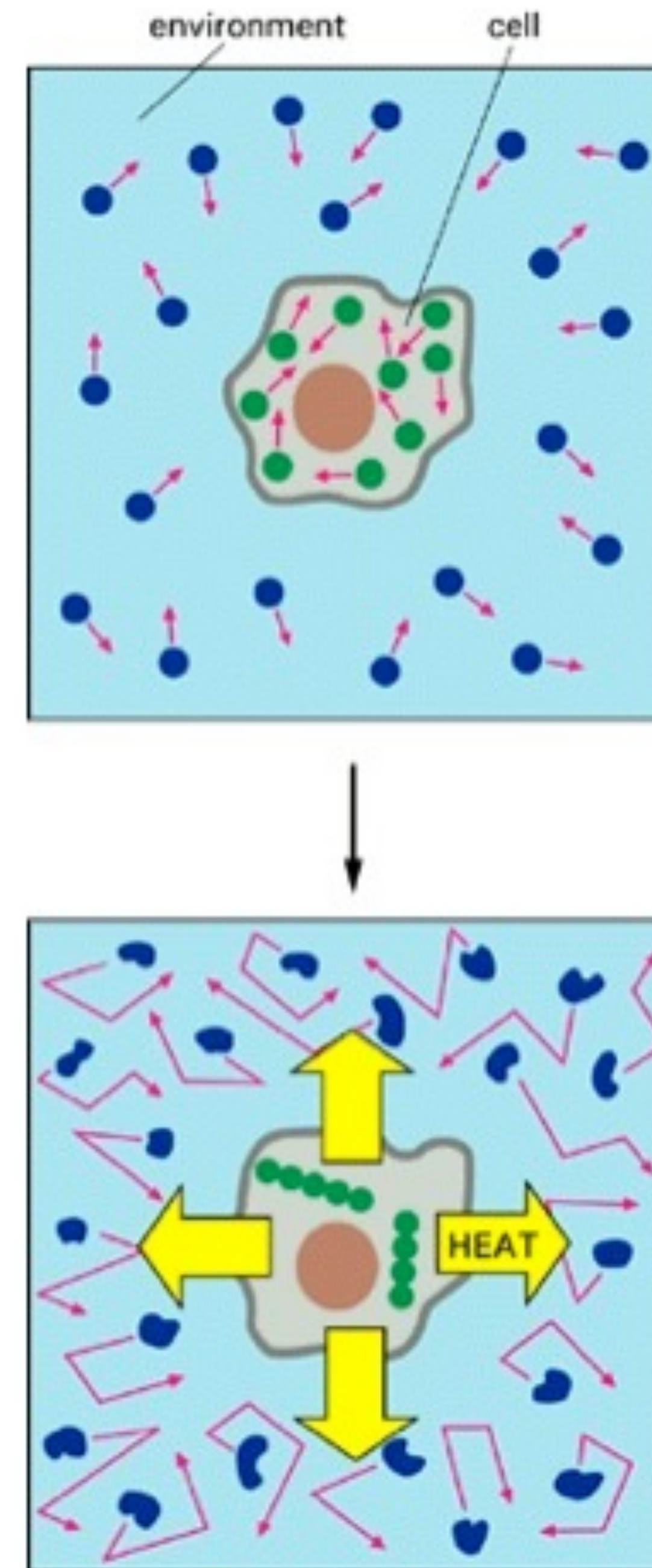


Czym jest życie?

- Struktura
- Metabolizm
- Informacja (replikacja + ekspresja)

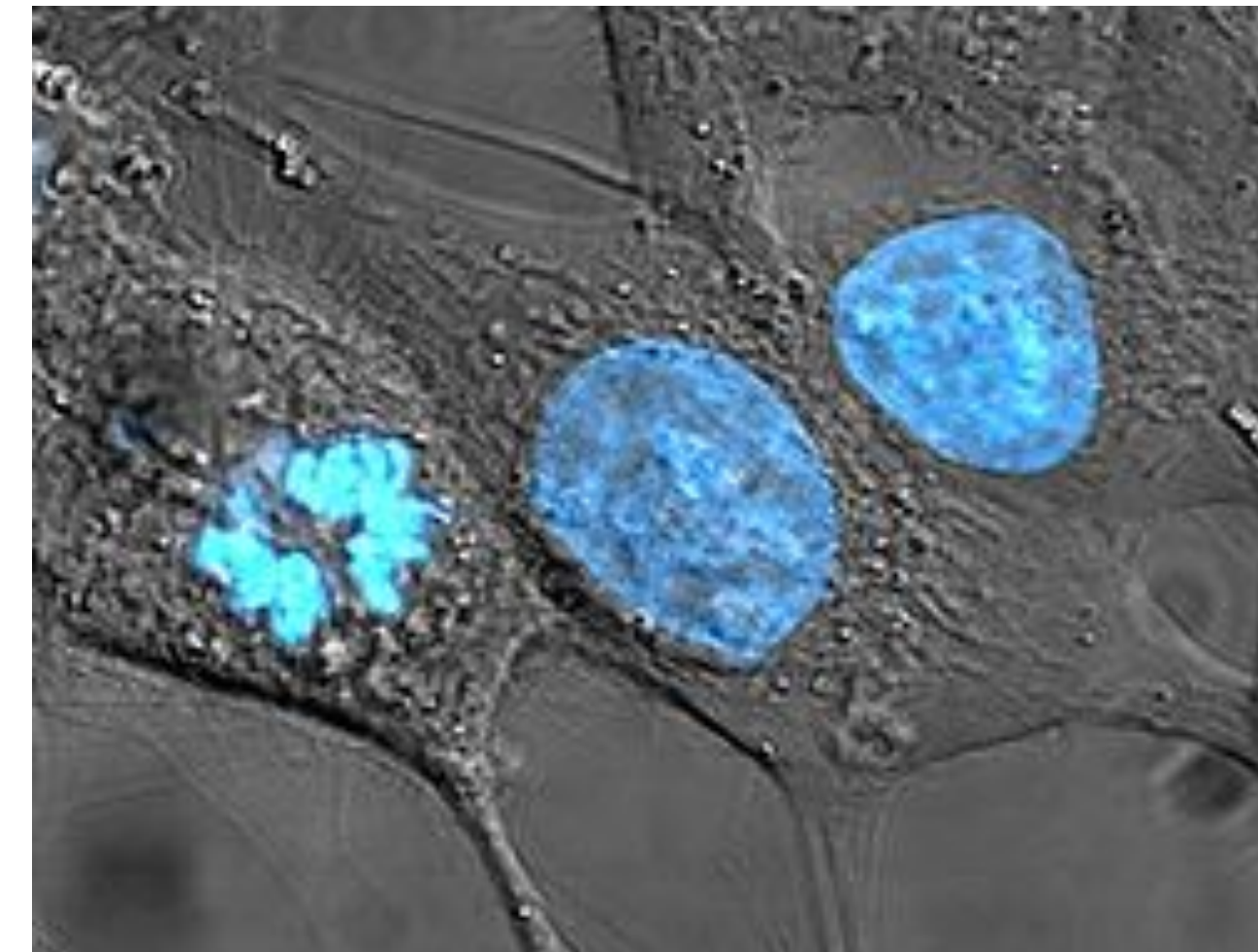
Metabolizm

- II zasada termodynamiki - w układach zamkniętych entropia (miara nieuporządkowania) rośnie
- Organizmy żywe są układami otwartymi termodynamicznie
 - Dopływ energii z zewnątrz zapewnia utrzymanie organizacji
 - Za organizację odpowiada informacja

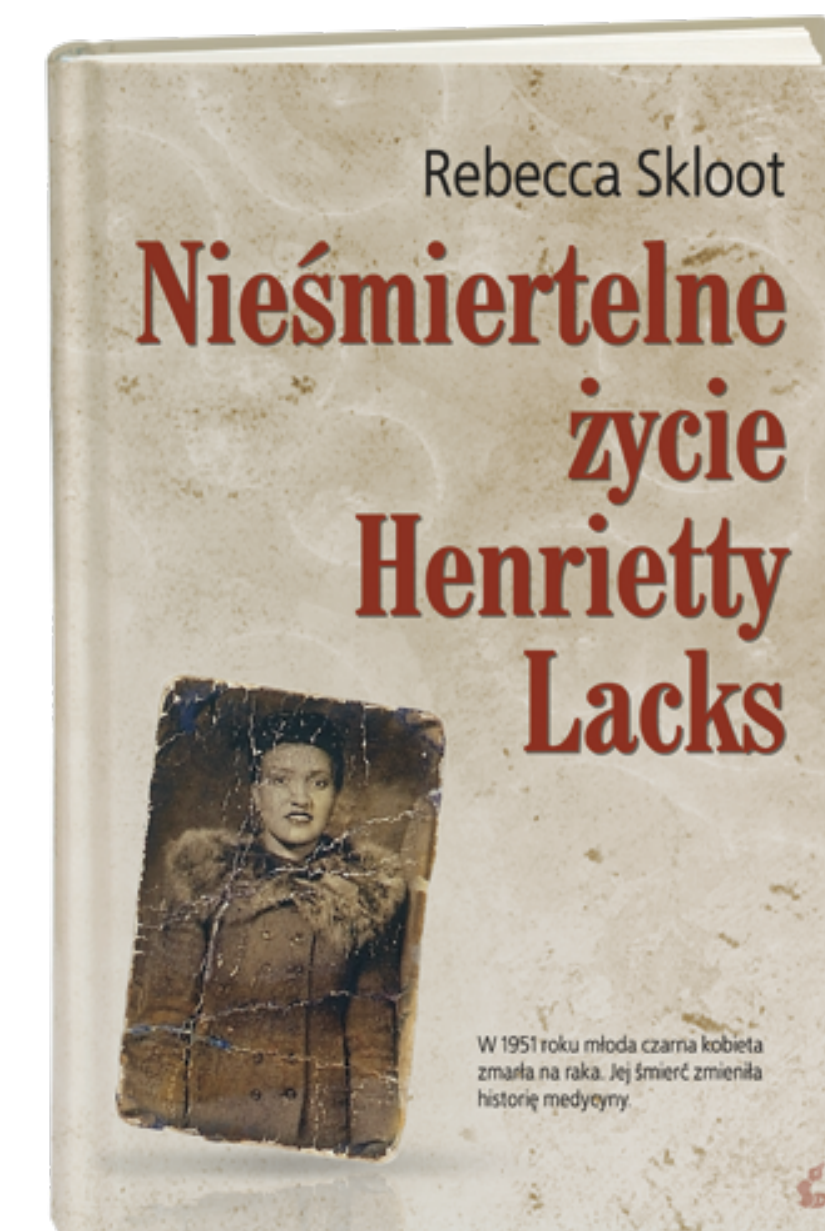


Właściwości emergentne

- System jako całość ma właściwości nie będące sumą właściwości elementów składowych
- Złożoność powstaje z licznych interakcji prostszych składowych



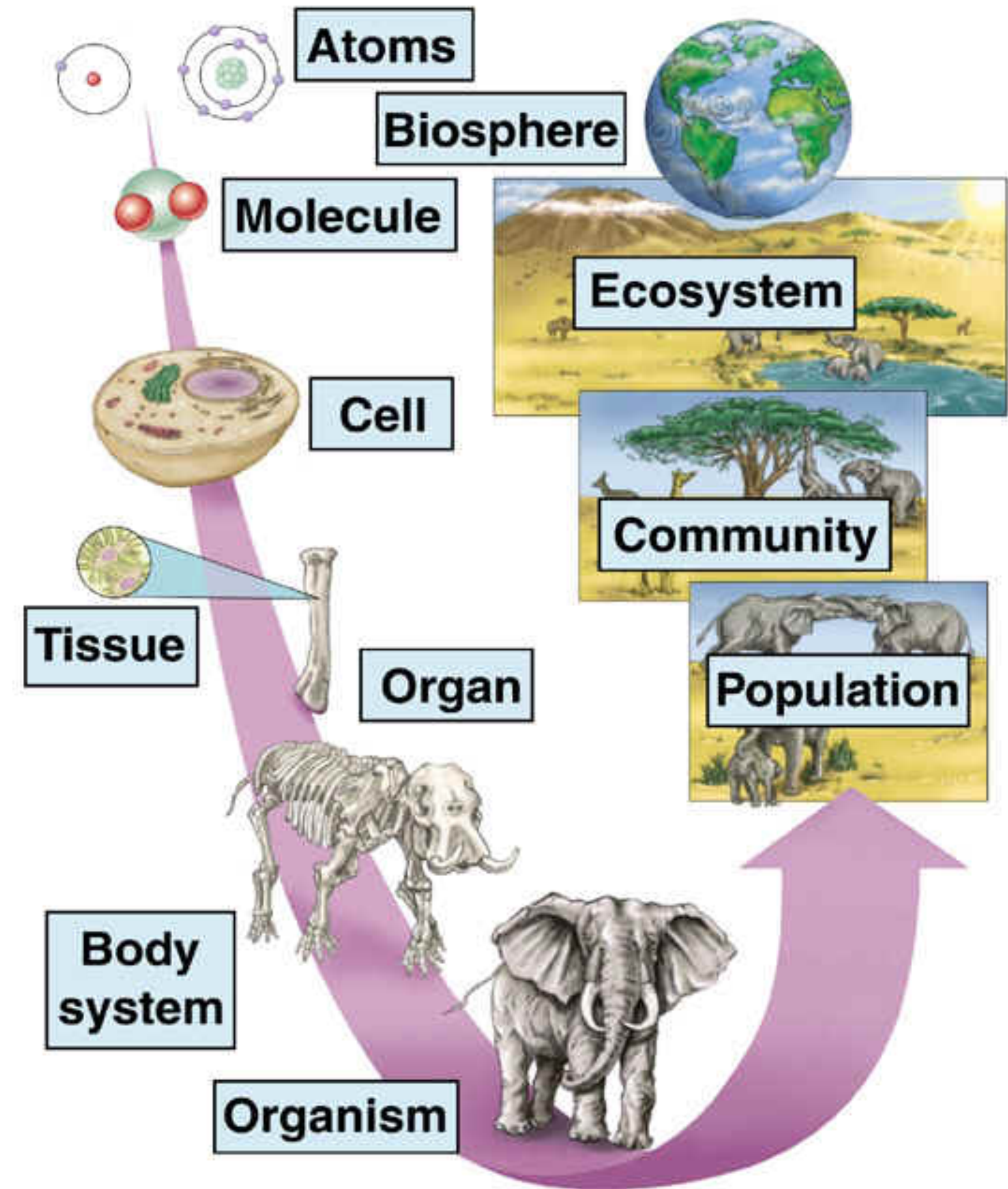
Henrietta Lacks 1920-1951



Struktura hierarchiczna i kombinatoryka

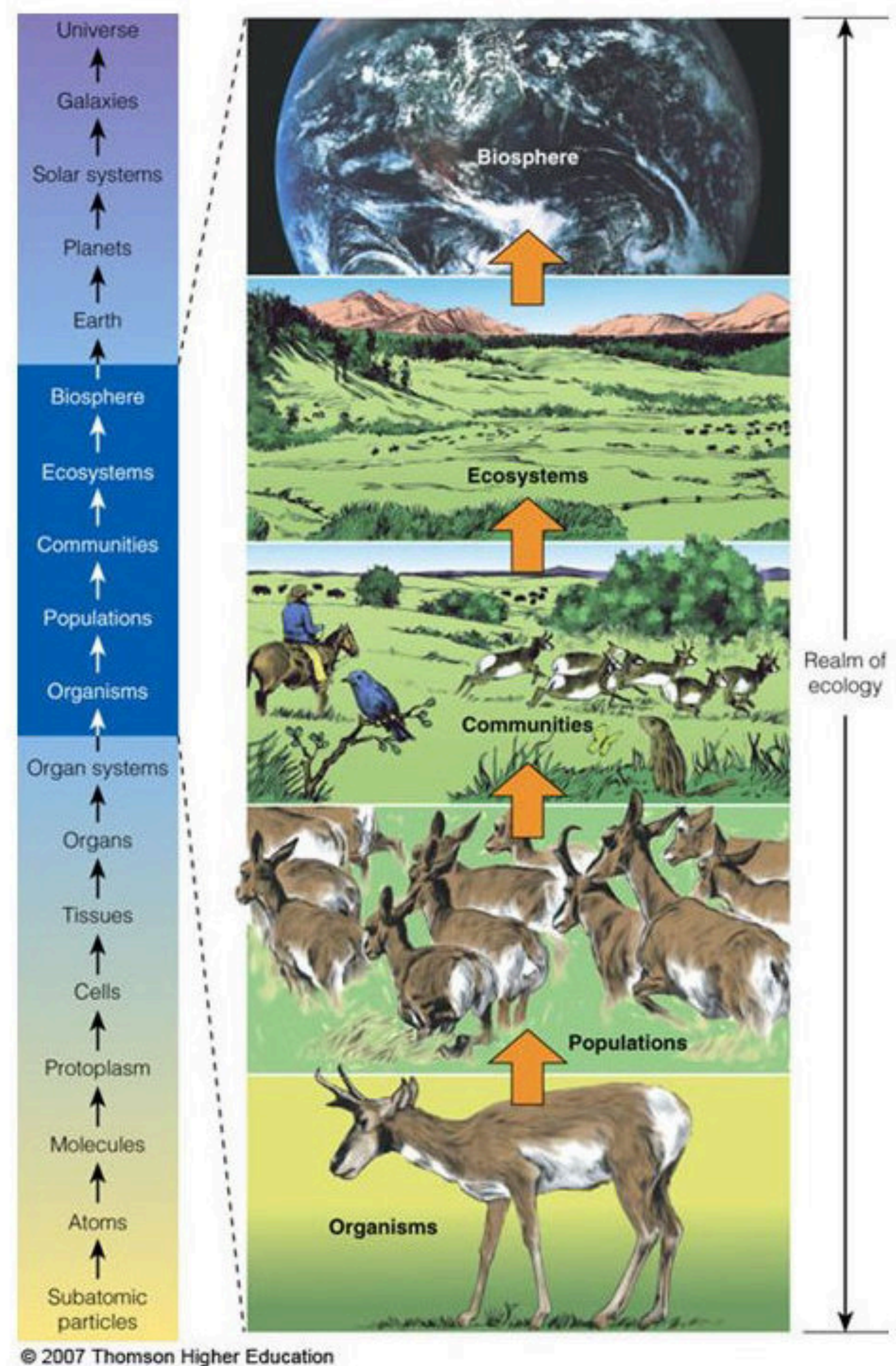
- DNA/RNA – 4 typy nukleotydów
- Białka – 20 aminokwasów

Raven/Berg, Environment, 3/e
Figure 4.1



Hierarchia materii

- Hierarchiczna struktura życia to fragment hierarchicznej struktury Wszechświata



Podstawowe pojęcia

- **Informacja genetyczna**

Przekazywana z podziałem komórki informacja umożliwiająca odtworzenie całej struktury komórkowej.

- **Materiał genetyczny**

Nośnik fizyczny informacji genetycznej. W komórkach jest nim DNA.

- **Kod genetyczny**

Mechanizm przełożenia informacji genetycznej zapisanej w sekwencjach DNA i RNA na sekwencję aminokwasową białka. Zasadniczo taki sam u wszystkich organizmów żywych.

Mylenie pojęć

WIADOMOŚCI24.pl
Największy serwis dziennikarstwa obywatelskiego

[Wydarzenia](#) [Kultura](#) [Cywilizacja](#) [Styl życia](#) [Sport](#) [Portfel](#) [Moje Trzy Grosze](#) [Sklepy](#)

[Lokalne](#) | [Ludzie](#) | [Media](#) | [Polityka](#) | [Przegląd prasy](#) | [Depesze agencyjne](#) | [English zone](#) | [Naoczny świadek](#)

Wiadomości24 > Wydarzenia > Depesze agencyjne > **Naukowcy odczytali kod genetyczny domowej myszy**

Depesze agencyjne [PRZEŚLIJ INNYM](#) [A A](#) [Wyślij](#) [Drukuj](#)

IAR

Naukowcy odczytali kod genetyczny domowej myszy

IAR | 2009-05-27 10:33, aktualizacja: 2009-05-27 10:33:17

☆☆☆☆☆ 0 0 269 [myszy](#) | [mysz domowa](#) | [kod genetyczny](#) | [nauka](#) | [DNA](#) | [medycyna](#)

Naukowcy odczytali kod genetyczny domowej myszy. Zsekwencjonowanie genomu, które zajęło międzynarodowym ekspertom dziesięć lat, może być przełomowe dla leczenia groźnych chorób u człowieka.

RMF24 **SZ**

[Wersja mobilna](#) [Pogoda](#) **Warszawa** [zmień](#) po południu -2°C, 1001 hPa wieczorem -3°C, 1000 hPa

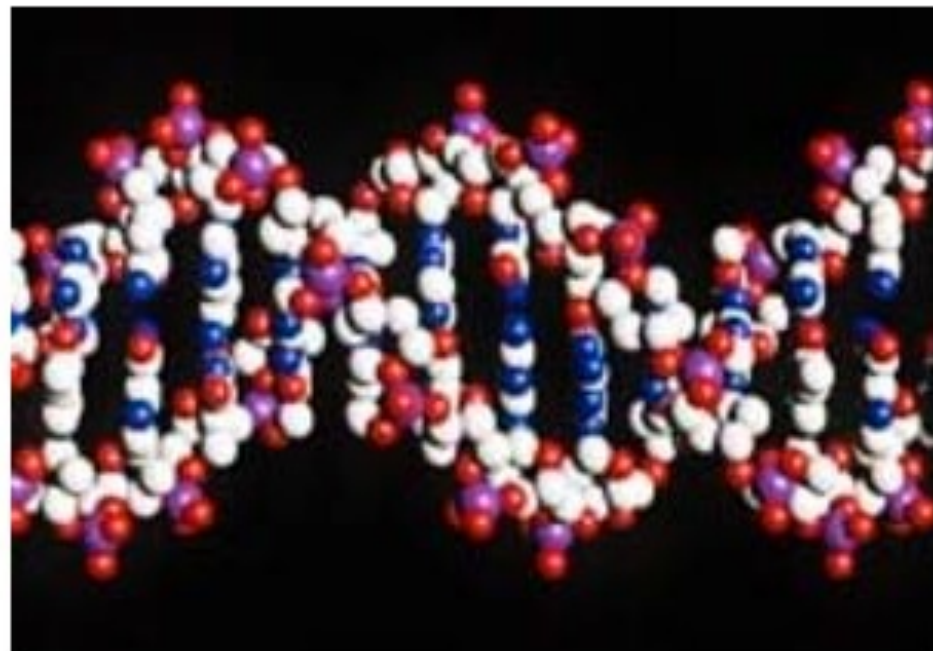
[Start](#) [Fakty](#) [Ekonomia](#) [Sport](#) [Kultura](#) **[Nauka](#)** [Opinie](#) [Raporty](#) [W](#)

NAUKA Rozmiar tekstu: [A](#) [A](#) [A](#)

Kod genetyczny człowieka rozszyfrowany

Poniedziałek, 14 kwietnia 2003 (21:45)

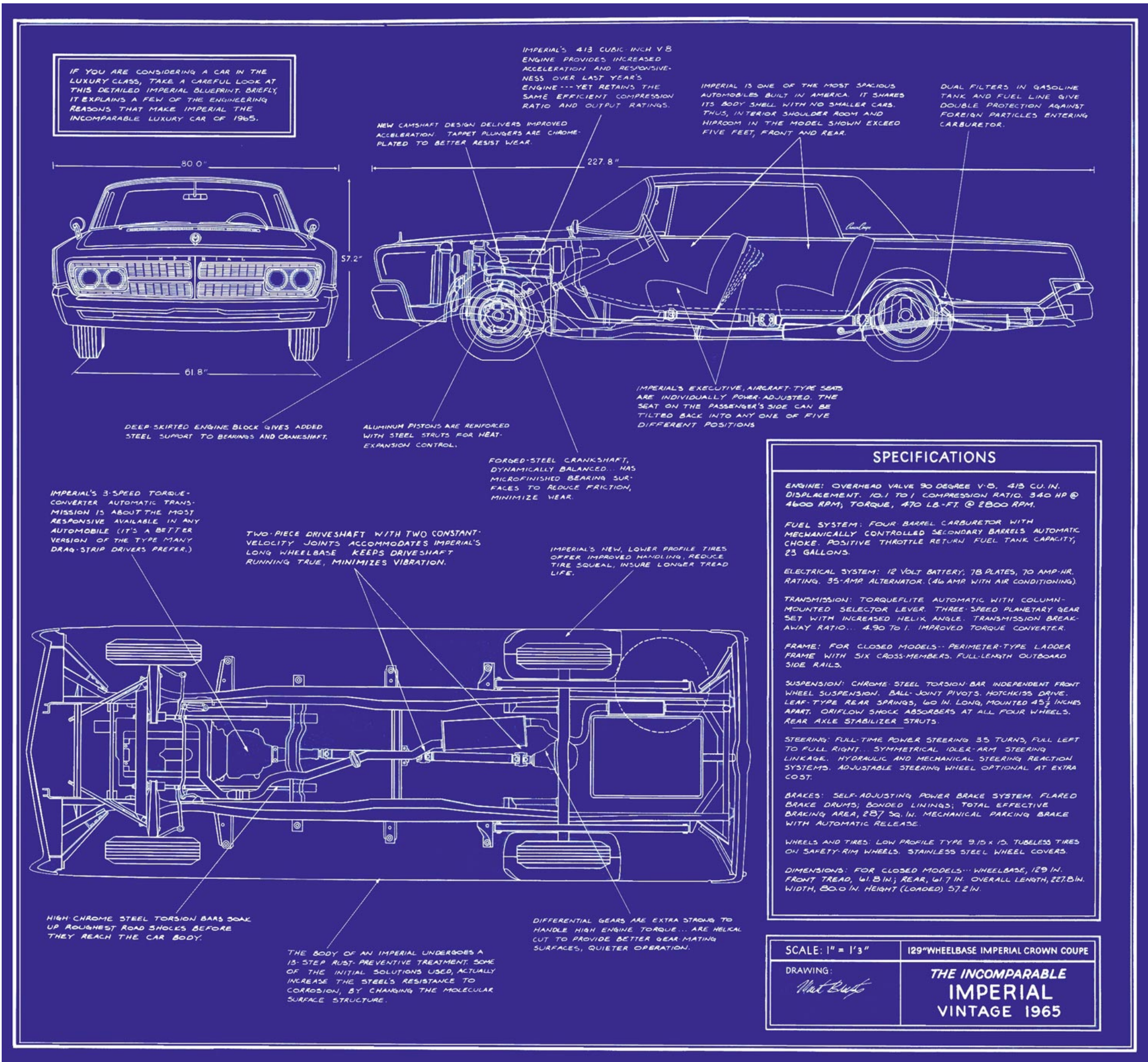
Zespół naukowców z sześciu krajów świata: Stanów Zjednoczonych, Wielkiej Brytanii, Chin, Francji, Niemiec i Japonii zakończył właśnie jeden z najbardziej ambitnych programów badawczych w dziejach świata. Chodzi o rozszyfrowanie kodu genetycznego człowieka, czyli instrukcji, w której zapisano to jak wyglądamy, jak funkcjonujemy, na co chorujemy.



Przed trzema laty dwie konkurujące ze sobą grupy badawcze opublikowały zaledwie szkice do tej mapy życia, teraz na nią naniesiono poprawki. Ta mapa, czyli genom zawiera ponad trzy miliony par ściśle określonych związków chemicznych, tworzących od 35 do 40 tysięcy genów. Te z kolei są odpowiedzialne za produkcję 10-krotnie wyższej liczby białek, czyli podstawowych cegiełek z których zbudowany jest każdy żywy organizm.

Zdaniem naukowców to wstęp do prawdziwej rewolucji nauk biomedycznych i przede wszystkim zapowiedź szybkiego postępu medycyny. Znajomość genomu umożliwi skuteczne przewidywanie zachorowań na niektóre choroby i podjęcie odpowiednio wcześnie działań profilaktycznych.

Informacja w biologii - dlaczego genetyka jest trudna



Szarlotka

opis:

Bardzo smaczne i łatwe w przygotowaniu ciasto

składniki:

- › cukier 0,5 szklanki
- › jabłka 1 kg
- › białka 5 sztuk średnich
- › żółtka 5 sztuk średnich
- › mąka 3 szklanki
- › cynamon 1 według gustu
- › margaryna 1 szt
- › proszek do pieczenia 2 łyżeczki

sposób przyrządzenia:

Mąkę, margarynę, cukier, proszek do pieczenia i żółtka zagnieść na pół kruche ciasto. Jabłka zetrzeć, odcisnąć sok, posłodzić do smaku i dodać cynamonu. Połowa ciasta wylepić średnią blachę uprzednio posmarowaną tłuszczem i obsypaną mąką. Na to wyłożyć jabłka a na jabłka ubite białka. Resztę ciasta zetrzeć na tarce posypując białka. Piec 40 min posypać cynamonem.

Drukuj przepis

Ocena przepisu



Wyświetlenia: 5543

Ile porcji: 11

Łączny czas przyrządzenia:
Czas przygotowania: 30 min



martyna1718

Data dodania: 2007-08-29
Zgłoś naruszenie przepisu

zdjęcia:



Dodane przez dorota20w
(2009-01-08)
szarlotka

- ! Zgłoś naruszenie
- + Więcej zdjęć
- + Dodaj zdjęcie

Informacja genetyczna nie jest gotowym opisem, jest przepisem

Najważniejsze pojęcia

- **Fenotyp**
 - Wszystko, co widzimy, zbiór obserwowalnych cech organizmu
- **Genotyp**
 - Informacja zapisana w genach konkretnej osoby

Najważniejsze pytanie genetyki

- Jak genotyp determinuje fenotyp?
 - Jak przewidywać fenotyp na podstawie genotypu?
 - Na ile nasz fenotyp jest zdeterminowany przez genotyp?
- $\text{Fenotyp} = \text{genotyp} + \text{środowisko}$

Podstawowe pojęcia

- **Gen**

- Podstawowa jednostka dziedziczności
 - “Jeden gen, jedna cecha”?
 - “Jeden gen, jeden enzym”?
 - “Jeden gen, jeden produkt molekularny (białko/RNA)”?

- **Allel**

- Konkretny wariant danego genu

Podstawowe pojęcia

- **Genom**
 - Całokształt informacji genetycznej organizmu
 - Zawiera geny, obszary regulatorowe, obszary niekodujące funkcjonalne i nefunkcjonalne
- Transkryptom, proteom, metabolom interaktom (i inne “-omy”)

Uniwersalność życia

- Podstawowe mechanizmy są takie same u wszystkich znanych organizmów
 - budowa DNA i RNA
 - kod genetyczny
 - repertuar aminokwasów budujących białka
 - podstawy metabolizmu
 - budowa błon komórkowych
- Wyjaśnienie – pochodzą od jednego wspólnego przodka wszystkich żyjących obecnie organizmów

Historia wiedzy o dziedziczeniu

- Od dawna ludzie wiedzieli, że:
 - dzieci są podobne do rodziców
 - potomstwo osobników danego gatunku należy do tego gatunku
- Od początków cywilizacji ludzie stosowali wiedzę o dziedziczeniu
 - tzw. “wiedza milcząca” - wykorzystywana w codziennych działaniach, ale nie sformalizowana i trudna do wyartykułowania
 - w genetyce wiedza milcząca wyprzedziła wiedzę formalną o tysiące lat!

Dobór sztuczny

- Znany od tysięcy lat
 - pies: ~20 000 lat
 - rośliny uprawne ~10 000 lat
- Wspomaganie przez sztuczne zapłodnienie (1000 lat p.n.e. - daktyl)



Choroby dziedziczne

- Znane od dawna
 - Talmud, Yebamoth 64b - jeżeli pierwszych dwóch synów kobiety umrze po obrzezaniu, nie może poddać obrzezaniu kolejnych synów - hemofilia
 - Abu al-Qasim Al-Zahrawi (Abulcasis, 936-1013) - opis hemofilii i jej dziedziczenia

Choroby dziedziczne - mukowiscydoza

- Znana od średniowiecza
- *Nieszczęsne dziecko, które pocałowane w czoło zostawia na ustach słony smak. Jest nawiedzone przez złe duchy i wkrótce umrze* (przysłowie średniowieczne)
- *“Dziecko, którego pocałowane czoło ma słony smak wkrótce umrze”*: za Alemannisches Kinderlied und Kinderspiel aus der Schweiz, Lipsk 1857

280

IV. Ammenbrauch und Zuchtspruch.

Correspondenzsatz. Es ist bey etlichen Christen noch ein Mißbrauch und Aberglaub daß, wann ein Kind geboren, daß zugroßen Kopff oder sonst etwas seltsams an ihme hat, man dasselbig sobald es von der Mutter kombt, soll am ersten auf die bloß Erden vnder ein Band legen. Puerperium Marianum, Unser Lieben Frauen Kindelbeth, durch Christ. Marianum. Gestanz bei Nic. Kalt 1599. p. 38.

Das Neugeborene liegt auf dem Boden, bis sich der Vater erklärt, ob er es leben lassen will oder nicht, dieß ist die humi positio infantum. In jenem Fall hebt es der Vater oder läßt es aufheben, wovon die Hebamme ihren Namen hat, die aus gleichem Grunde auch Erdmutter hieß. Grimm, Rechtsalterth. 455.

615) Das Kind stirbt bald wieder, dessen Stirne beim Küssen salzig schmeckt.

Neben den Ausseßling pflegten arme Mütter Salz zu legen zum Zeichen, daß der Fündling noch ungetauft sei. In Frankreich war dieß noch 1408 in Brauch. Grimm, Rechtsalterth. 457.

Nie tylko Europa

- Suśruta (Sushruta) – Indie ok. 600 lat p.n.e.
- Opis cukrzycy jako choroby o dwoistej przyczynie:
- *sanhaja*: defekt “nasion” rodziców
- *apathaja*: “umiłowanie jadła i gnuśnego życia”
- Zgodne ze współczesną wiedzą o współdziałaniu genotypu i środowiska



Pierwsze próby opisanie dziedziczenia

- Zjawisko dziedziczenia zauważyli i próbowali wyjaśnić klasycy filozofii greckiej

Hipokrates i jego szkoła

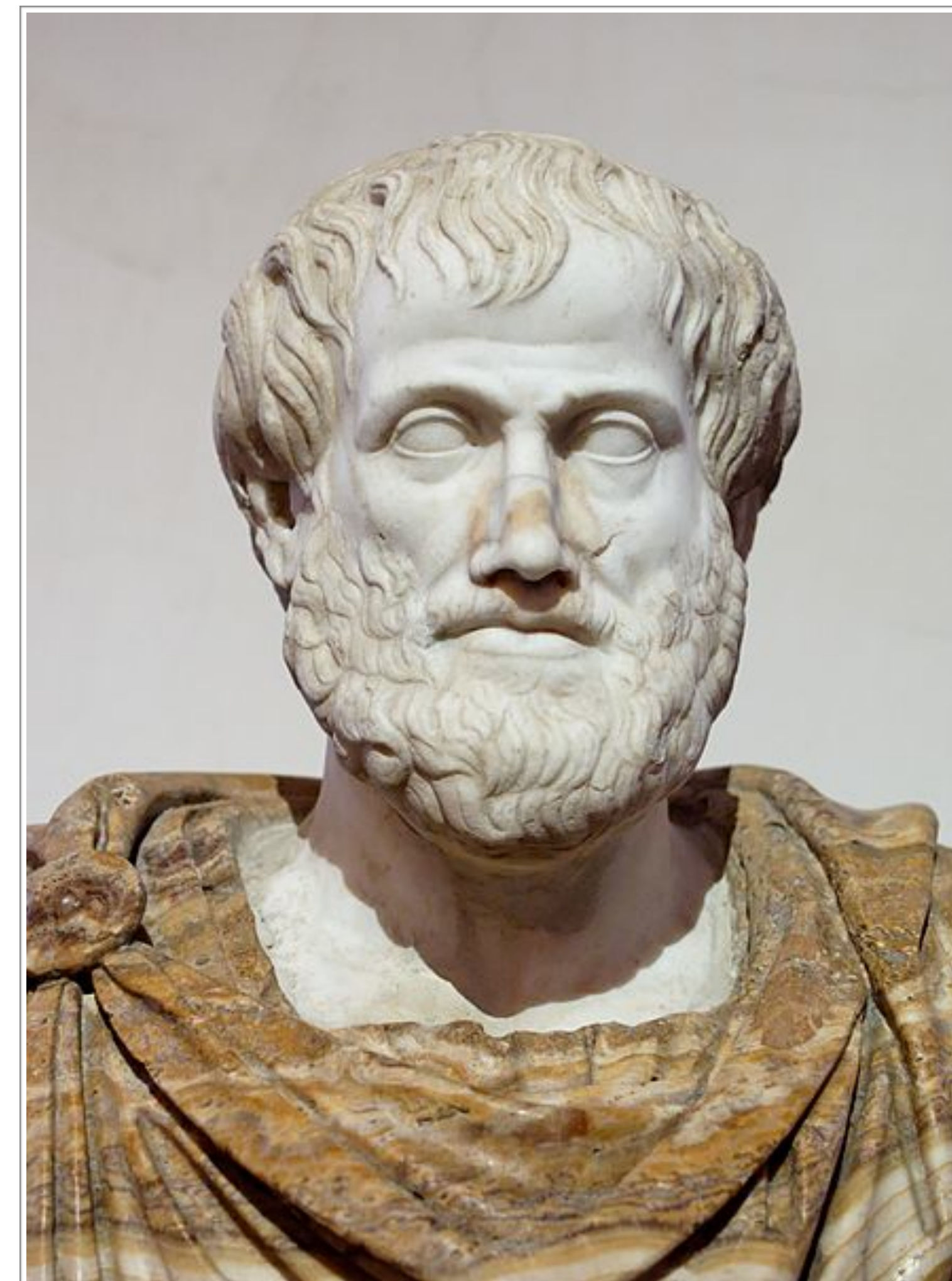
- Dziedziczy się fizyczny materiał z poszczególnych narządów
- Elementy z narządów gromadzą się w nasieniu i krwi menstruacyjnej
 - wcześniej uważano, że tylko mężczyzna przekazuje cechy potomstwu
- Dziedziczenie cech nabytych - rozwinięte mięśnie zapaśnika wytworzą wiele “nasion” mięśni w nasieniu



~460 p.n.e - 370 p.n.e

Arystoteles

- Zauważył, że:
 - kaleka może mieć zdrowe dzieci
 - niektóre cechy (np. siwe włosy czy skłonność do łysienia) objawiają się późno
 - nie mogą być przekazywane przez materialne “nasiona”
- Dziedziczy się forma nadająca kształt materii
- Dziedziczenie nie ukształtowanej materii, ale “programu”



384 p.n.e - 322 p.n.e

Problemy dawnych teorii dziedziczenia

- Czy oboje rodzice mają wkład w dziedziczenie?
- Jak dochodzi do mieszania się cech?
- Rozwój - dziedziczenie materiału czy programu?
- Dlaczego cechy mogą “przeskakiwać” pokolenia?
- Co jest fizycznym nośnikiem dziedziczności?
 - przez wiele stuleci uważano, że krew - stąd “krewny”, “pokrewieństwo” itp.

Przeskakiwanie pokoleń

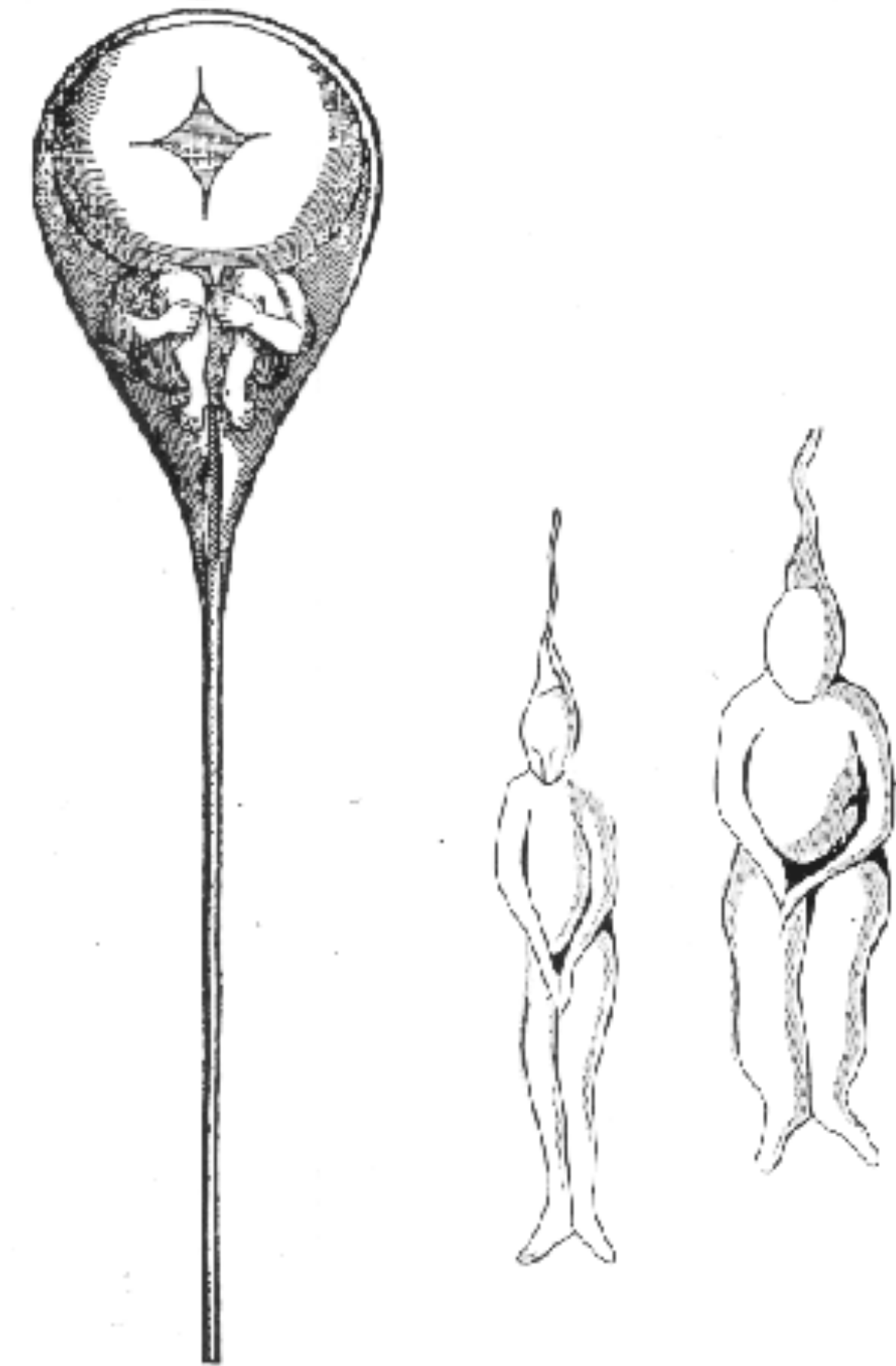
- *Kuzari (Kitab al Khazari, "Księga argumentów na korzyść pogardzanej religii")*
- *"Obserwujemy podobne zjawisko w naturze. Wielu ludzi nie przypomina swych ojców, ale podobni są do dziadków. Nie może więc być wątpliwości, że ta natura i podobieństwo były ukryte u ojca, ale nie były na zewnątrz widoczne..."*



Juda HaLevi (יהודה הלוי)
1075-1141

Program czy materia

- Preformizm - plemniki (lub komórki jajowe) zawierają w pełni ukształtowanego człowieka - rozwój polega tylko na wzroście
- Epigeneza (Caspar F. Wolff (1733-1794) – “Theoria Generationis”) - rozwój przez tworzenie nowych struktur



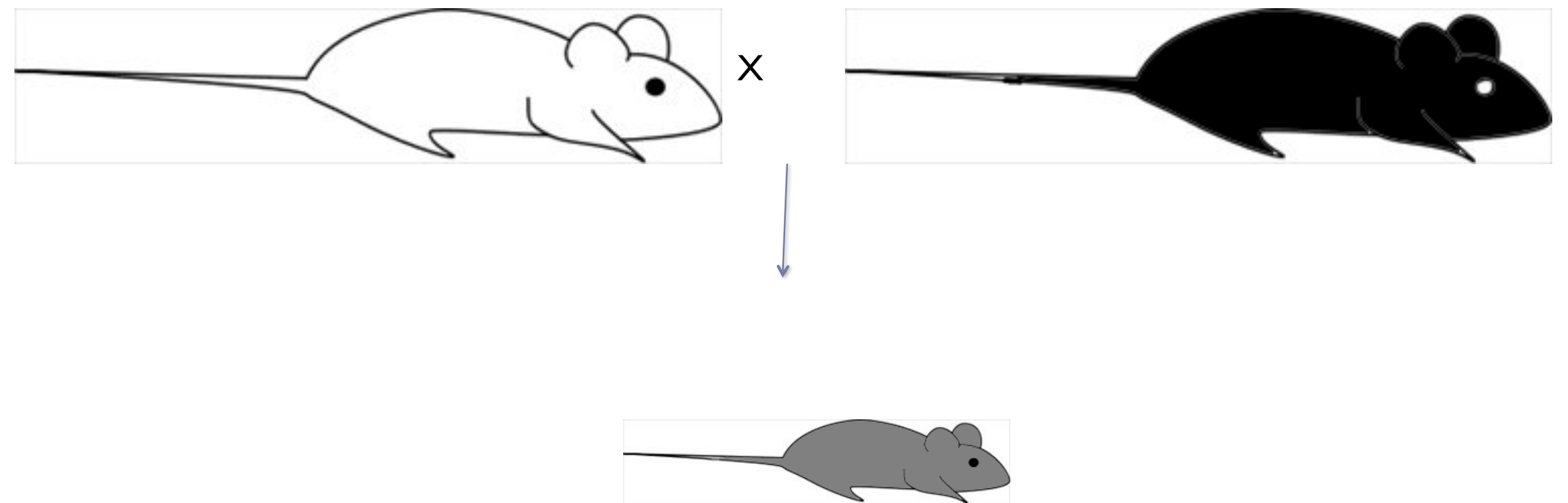
N. Hartsoecker 1695

Hipoteza pangenezy

- Oparta na koncepcjach Hipokratesa
- Uwzględnia teorię komórkową, ale zakłada istnienie cząstek mniejszych od komórek, z których komórki mogą powstawać
- Cząstki - gemmule, wytwarzane przez narządy i przenoszone przez krew do narządów rozrodczych
- Gemmule ojca i matki mieszają się tworząc zarodek
- Możliwe częściowe dziedziczenie cech nabytych

Główne problemy pangenezy

- Dziedziczenie cech nabytych
- Mieszanie się cech
 - pozornie zgodne z obserwacjami (np. kolor skóry człowieka)
 - nie wyjaśnia przeskakiwania pokoleń i wielu wzorów dziedziczenia
- uniemożliwia ewolucję wg. teorii Darwina!



Trochę historii - co i od kiedy już wiemy

- Do połowy XIX w. - brak poprawnej teorii dziedziczenia
 - dziedziczenie przez uśrednianie (mieszanie) cech rodzicielskich
- Grzegorz Mendel (1865)
 - cechy zależą od wyodrębnionych nieciągłych jednostek (genów)
 - geny się nie mieszają - każdy rodzic przekazuje potomstwu jeden z pary
 - gdy organizm ma dwa różne warianty (allele) genu, ujawnia się tylko jeden - dominujący



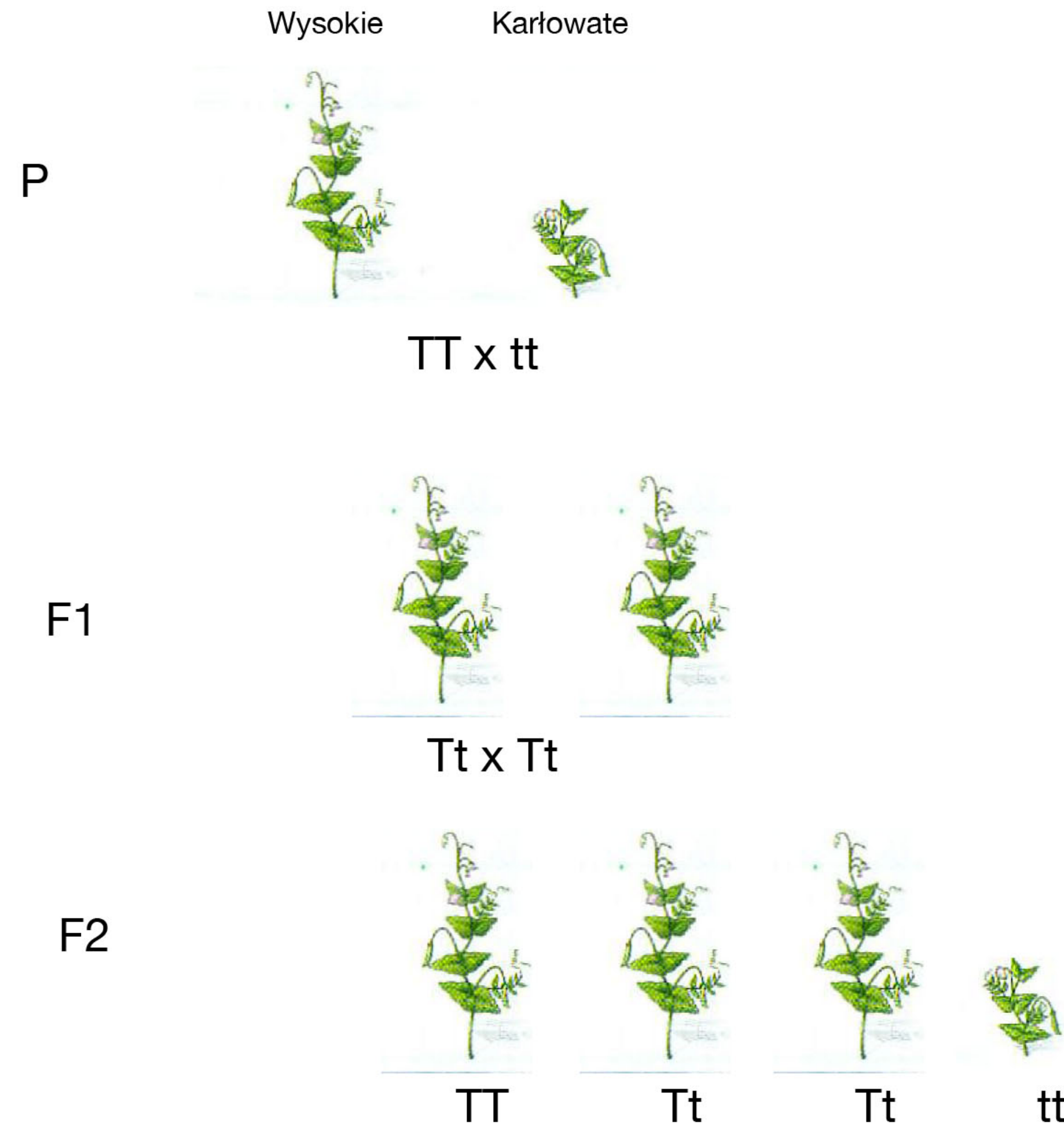
Gregor Mendel
(1822-1884)



Mendel i Darwin

- Publikacja Mendla w 1866 w *Verhandlungen des naturforschenden Vereins Brünn* (Raporty Towarzystwa Nauk Przyrodniczych w Brnie)
- czasopismo mało znane w Europie
- tytuł “Doświadczenia nad hybrydyzacją u roślin”

Mendłowska krzyżówka jednogenowa



Roślina wysoka produkuje gamety T
Roślina niska produkuje gamety t

Roślina F1 to **heterozygota**,
objawia się allel **dominujący** T
Heterozygoty produkują gamety T
oraz t (po 50%)

3:1

Stosunek fenotypów 3:1
Stosunek genotypów 1:2:1

Metoda kwadratu Punnetta



$Tt \times Tt$

Gamety

T

t

T

TT

Tt

t

Tt

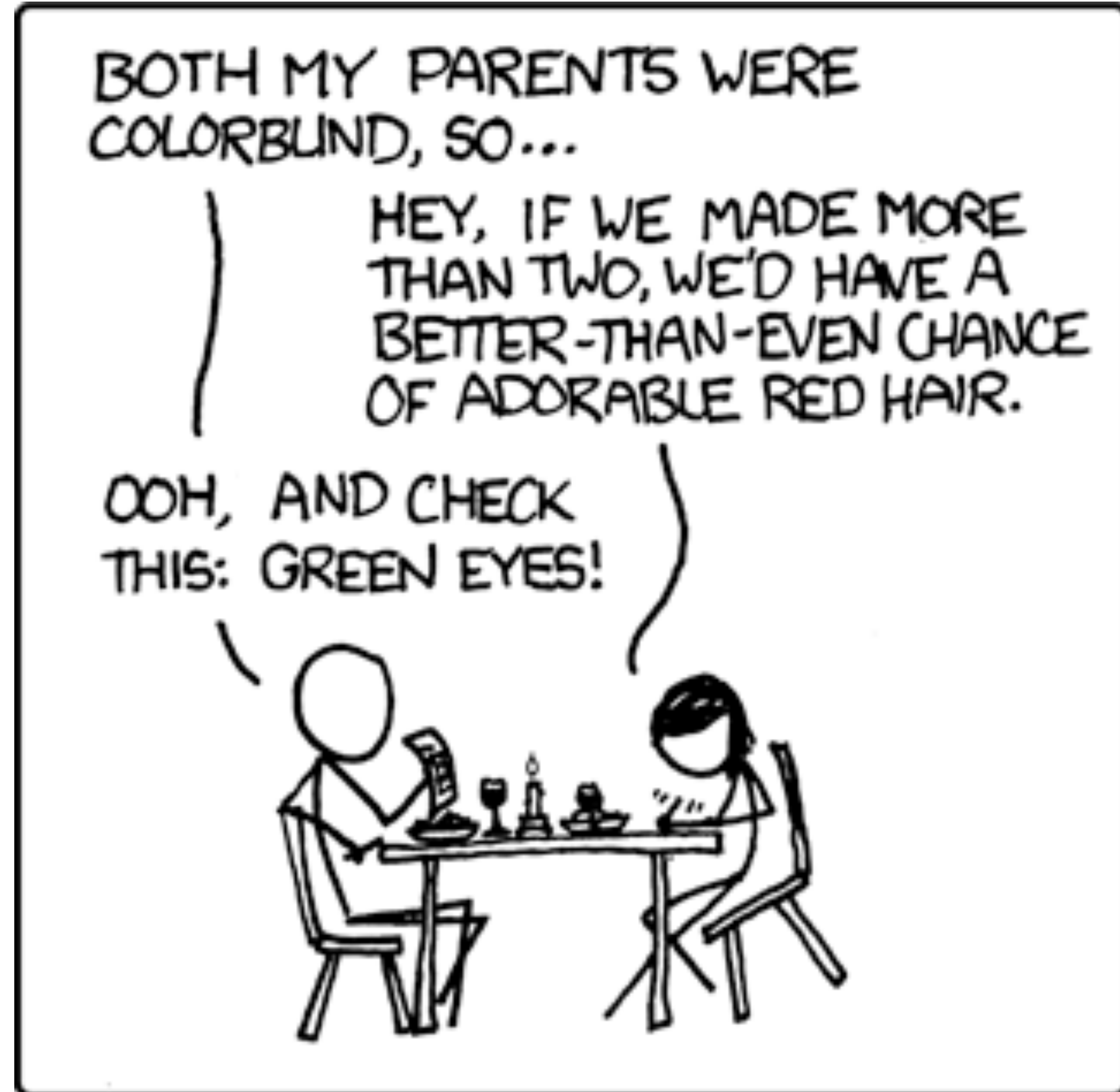
tt

A kogo obchodzi groszek?

- Oryginalne prace Mendla na roślinach
- Uniwersalność podstawowych praw biologii
- Znalezienie cech dziedziczących się według prostych mendlowskich reguł nie jest proste
 - zmienność większości cech zależy od współdziałania wielu genów
 - w tym cech behawioralnych

Człowiek mendlowski?

- Na ile taka prosta genetyka pozwala na opisywanie zmienności fenotypowej człowieka?
- **Kolor oczu, włosów, itp. - to nie są cechy jednogenowe!**



TRIVIA: 30% OF BIOLOGIST FIRST DATES DISINTEGRATE INTO MAKING PUNNETT SQUARES.