

# Podstawy biologii

---

Informacja, struktura i metabolizm.

# Czym jest życie?

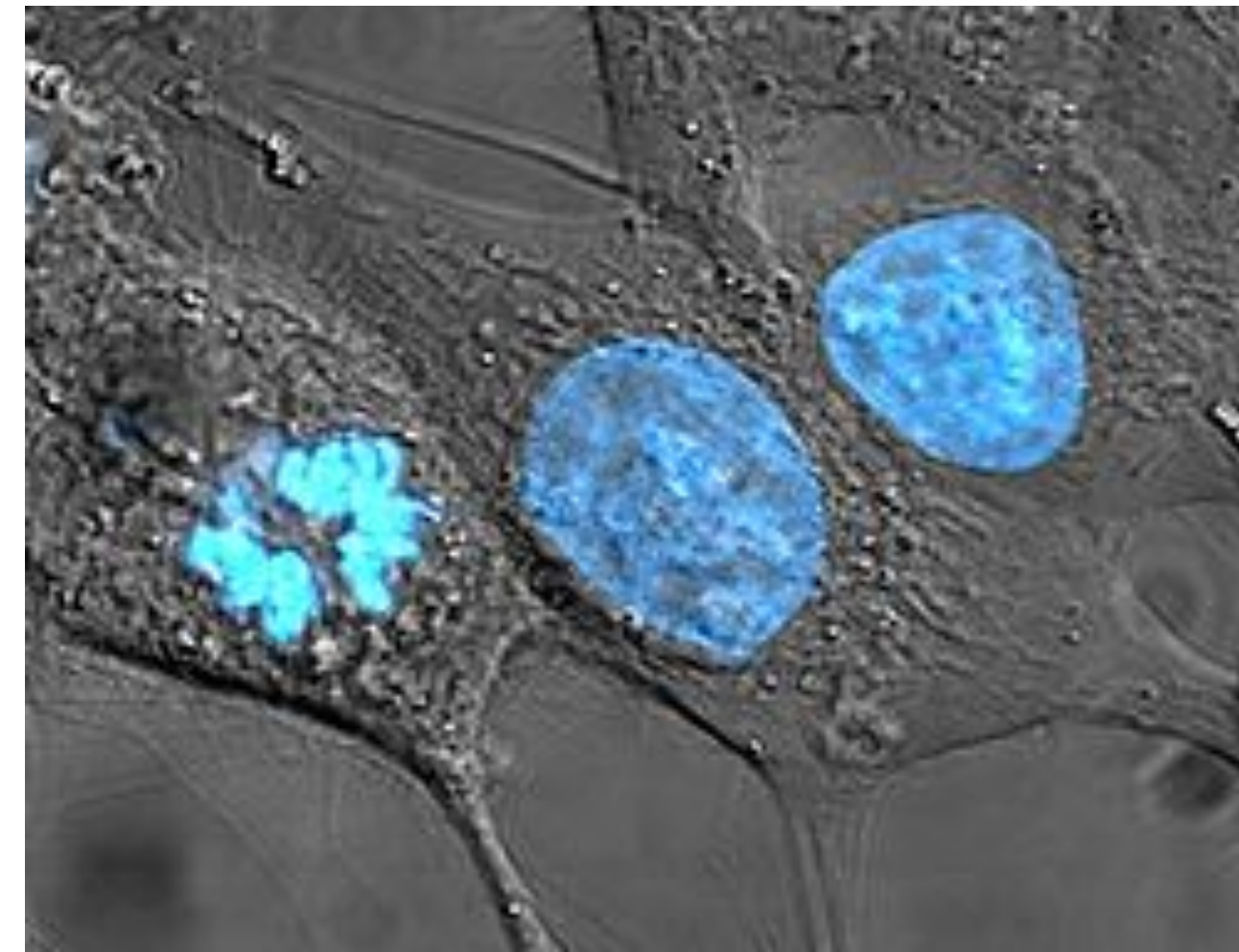
---

- Struktura
- Metabolizm
- Informacja (replikacja)

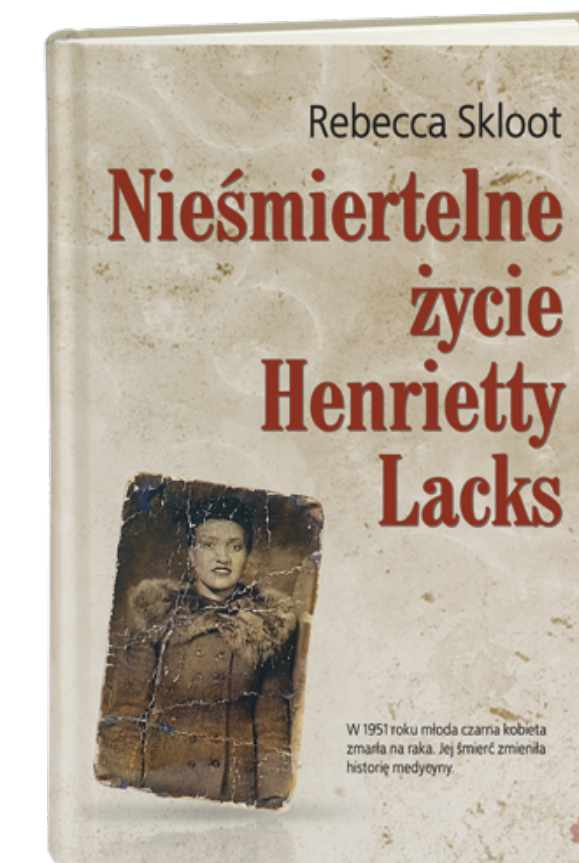
# Właściwości emergentne

---

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



Henrietta Lacks 1920-1951

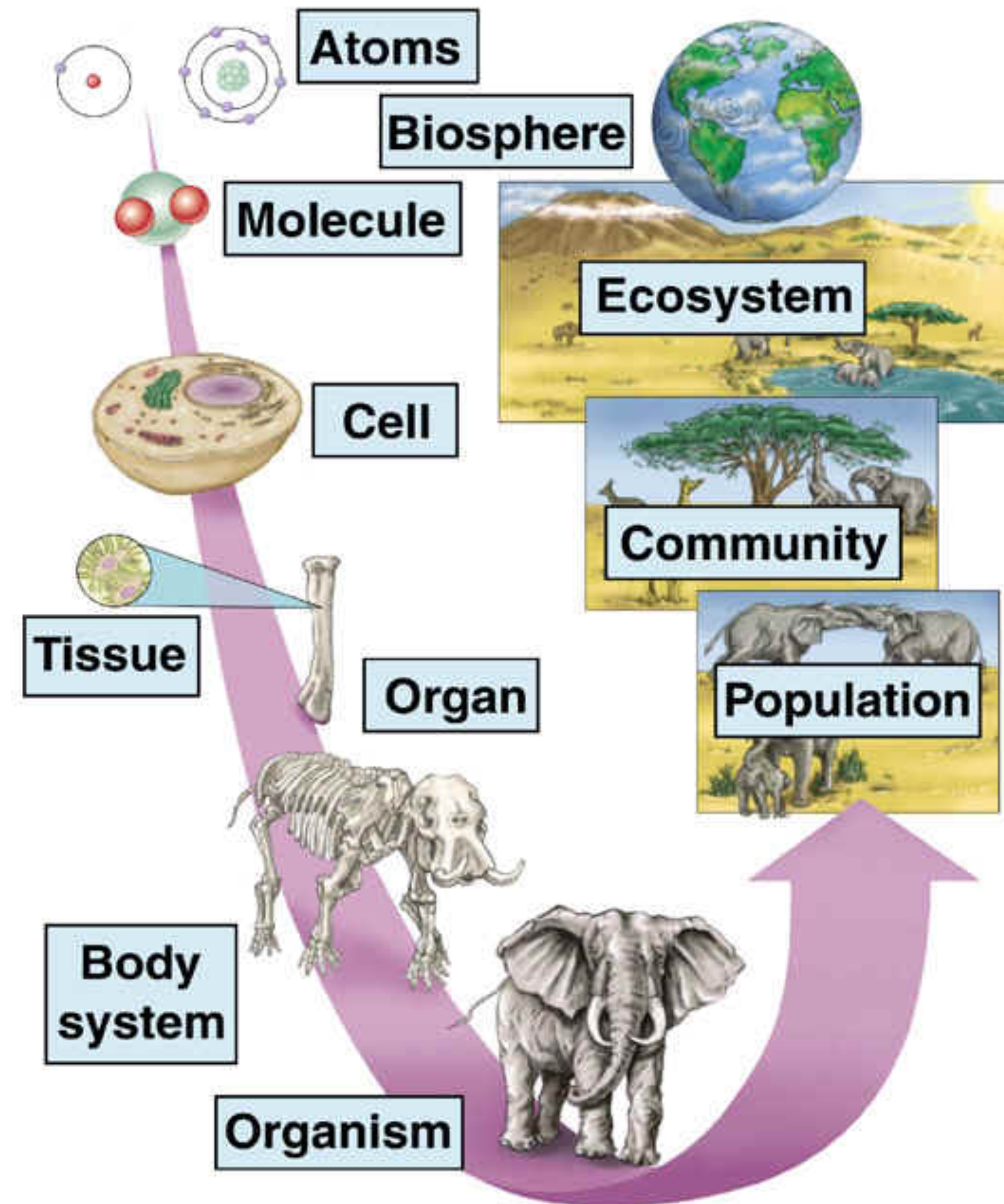




# Struktura hierarchiczna i kombinatoryka

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

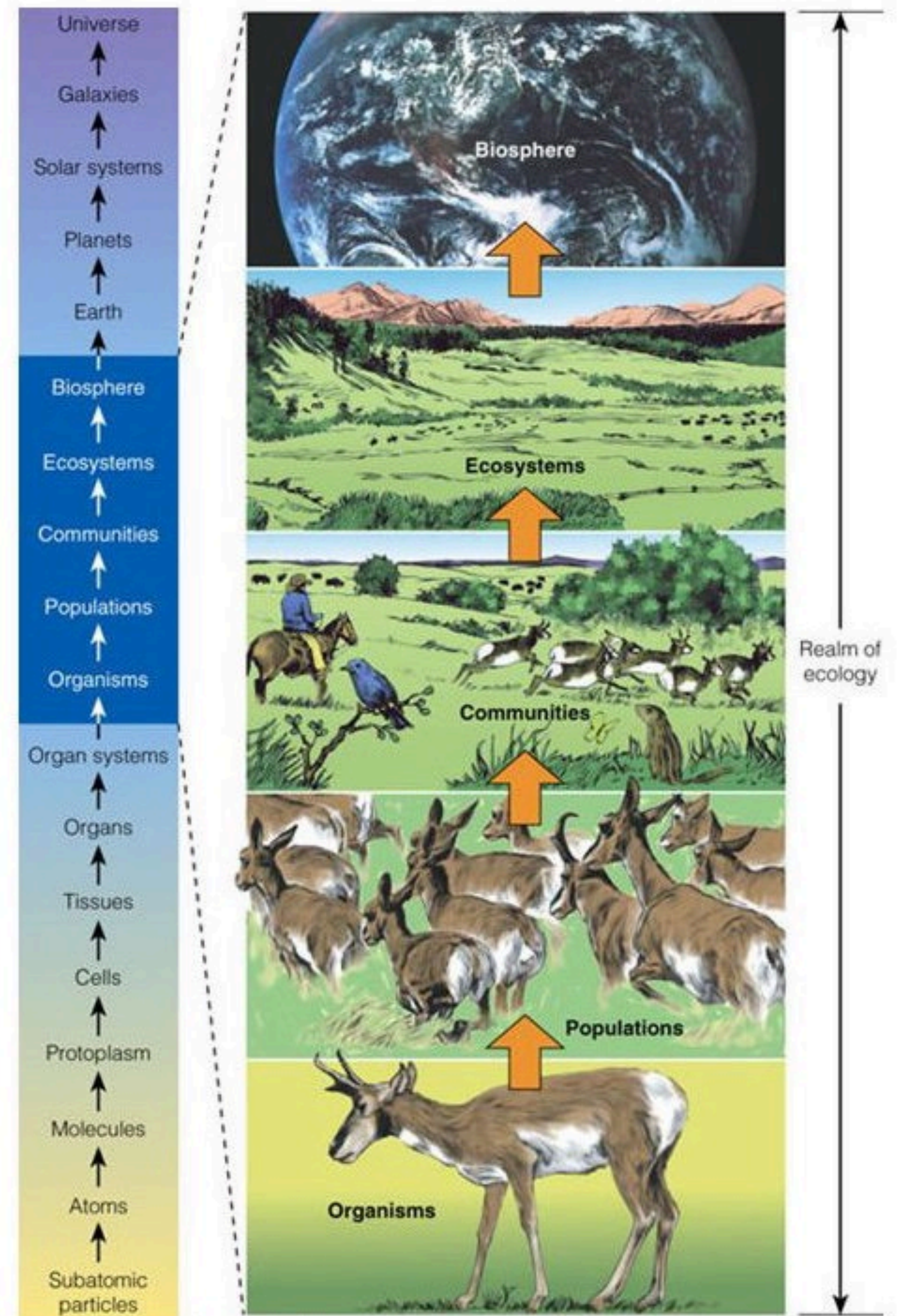
Raven/Berg, Environment, 3/e  
Figure 4.1





# Hierarchia materii

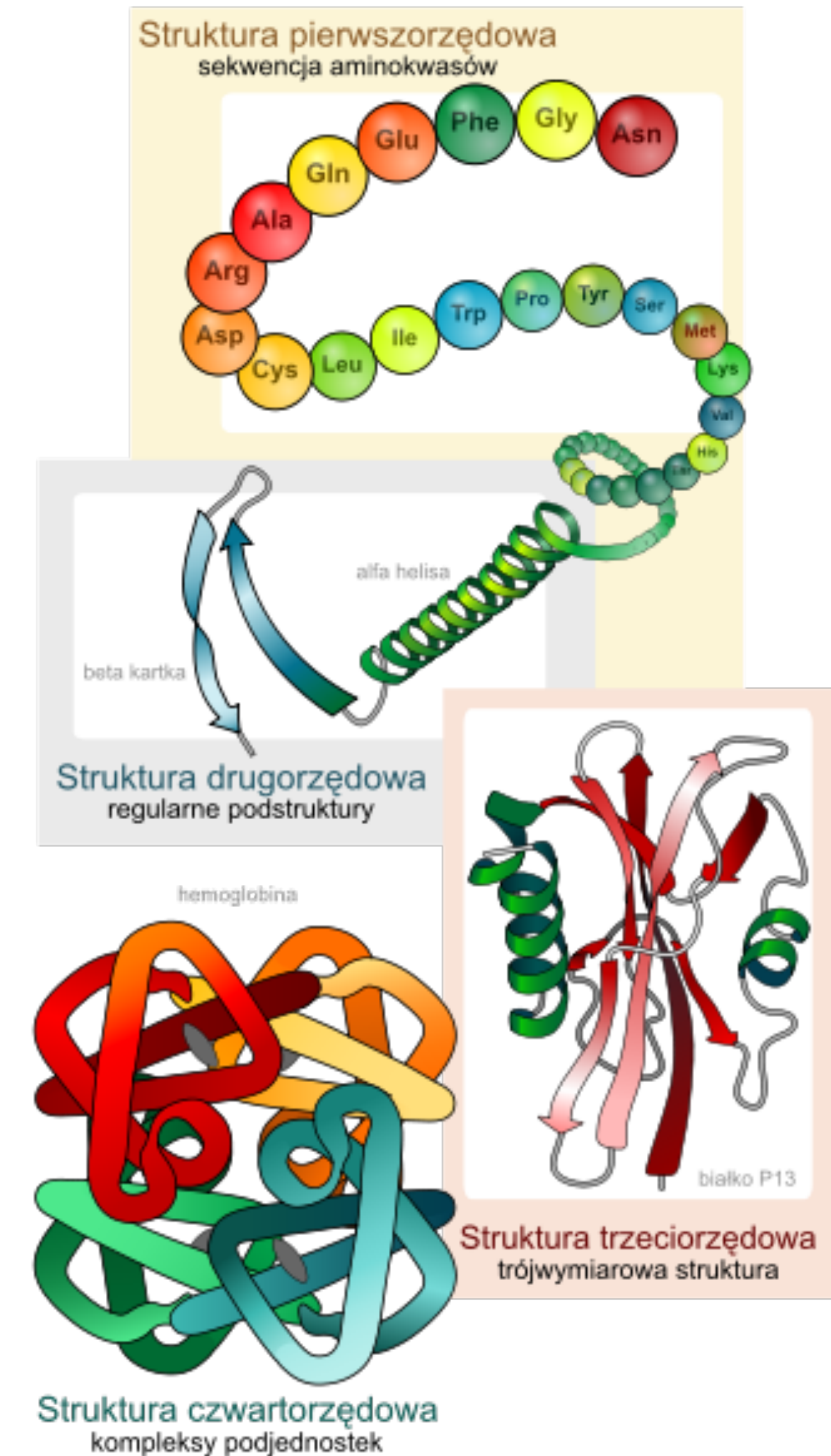
- Hierarchiczna struktura życia to fragment hierarchicznej struktury Wszechświata





# Hierarchia w strukturze białek

- W budowie białek wyróżnić można “klocki” o hierarchicznej strukturze
  - Fałdy, motywy, domeny





# Kombinatoryka

---

Różnorodność pochodzi z kombinacji ograniczonej liczby elementów składowych



COURTESY BRICKARTIST.COM

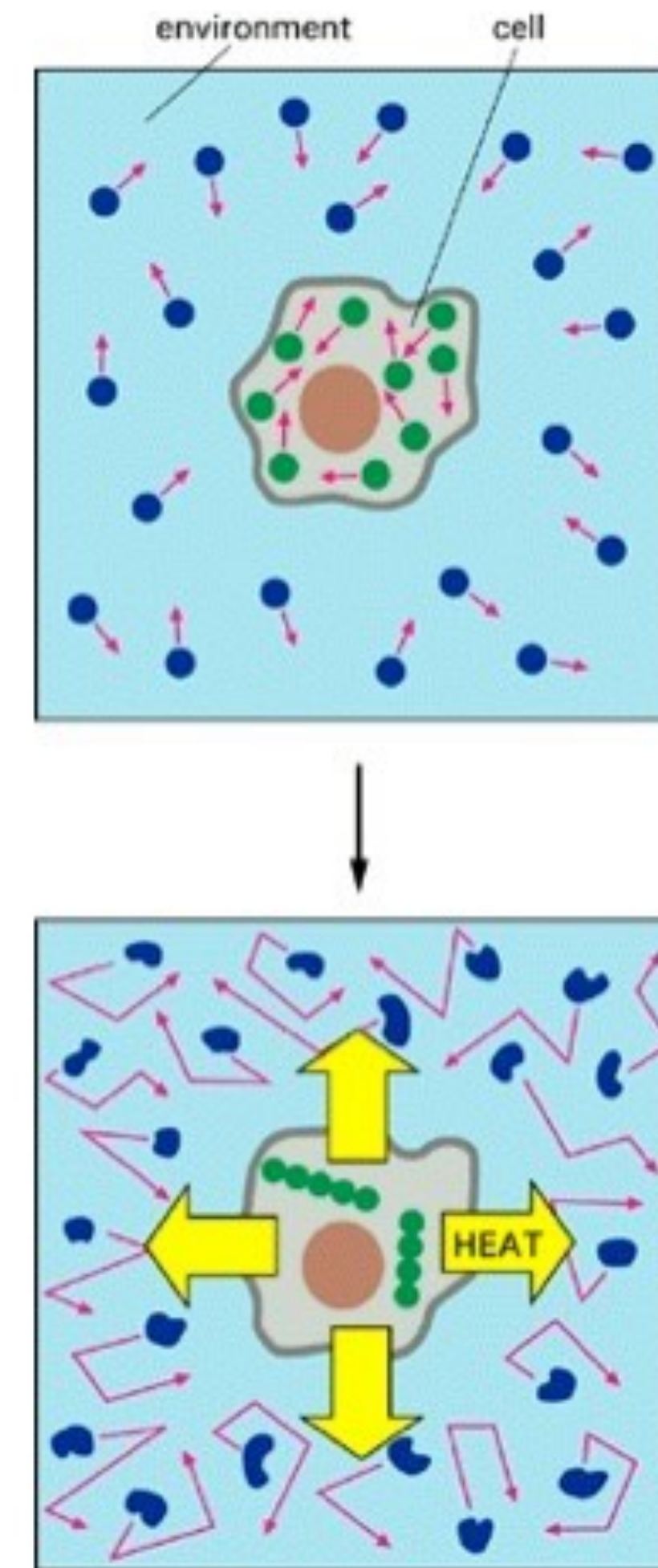




# Metabolizm

---

- Organizmy żywe są układami otwartymi termodynamicznie
- Dopływ energii z zewnątrz zapewnia utrzymanie organizacji









# 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 | Wpisz szul

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** Szukaj w serwisie... SZ

Wersja mobilna Pogoda | Warszawa | zmień | do południa -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.



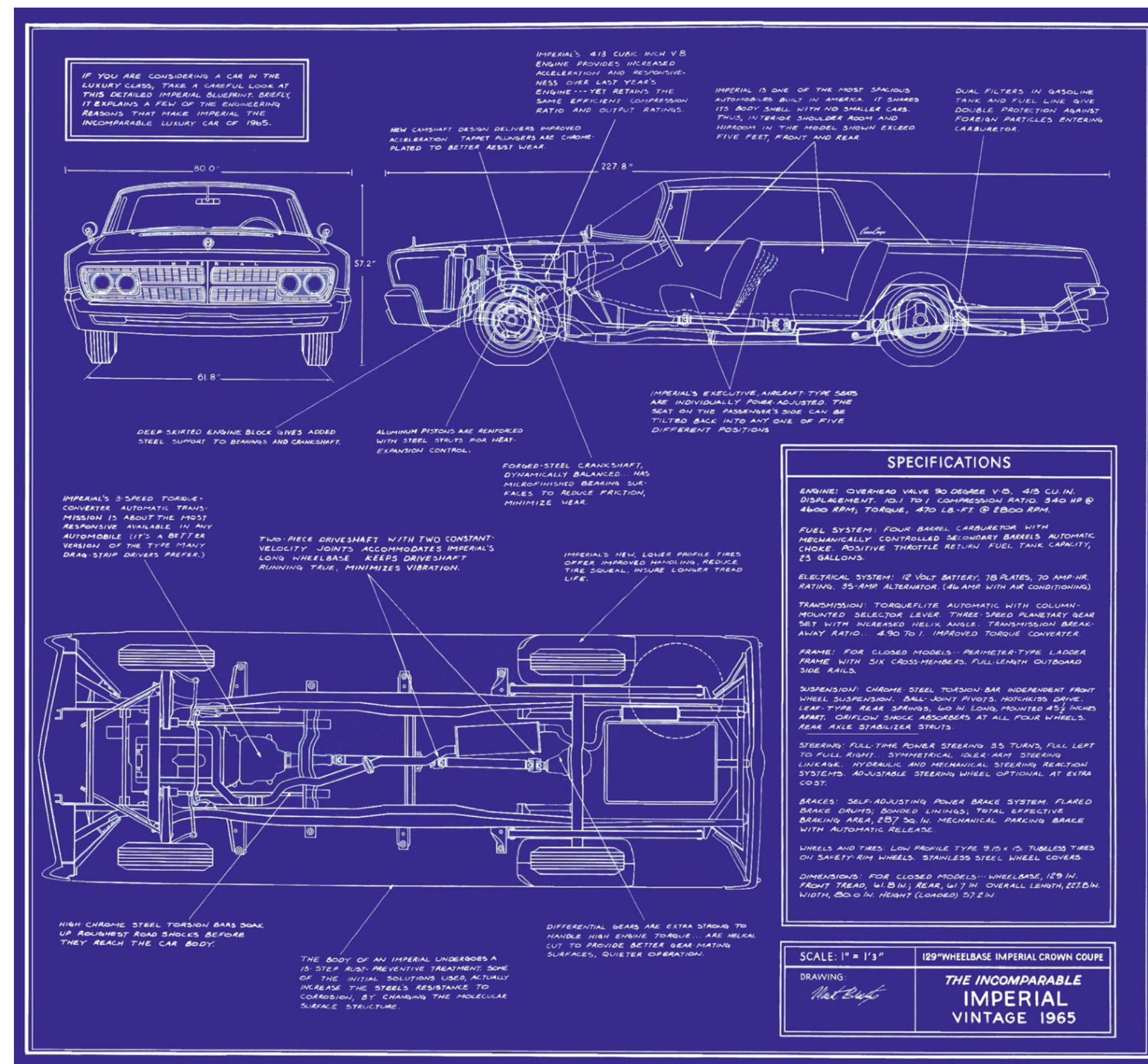
Przed trzema laty dwie konkurujące ze sobą grupy badawcze opublikowały zaledwie szkice do tej mapy życia, teraz na nią naniesiono poprawki. Ta mapa, czyli genom zawiera ponad trzy miliony par ściśle określonych związków chemicznych, tworzących od 35 do 40 tysięcy genów. Te z kolei są odpowiedzialne za 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 wcześniej działań profilaktycznych.



# Informacja w biologii

## “blueprint”



## Szarlotka

opis:

Bardzo smaczne i łatwe w przygotowaniu ciasto

składniki:

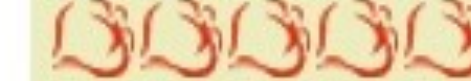
- › cukier 0,5 szklanki
- › jabłka 1 kg
- › białka 5 sztuk średnich
- › żółtka 5 sztuk średnich
- › mąka 3 szklanki
- › cynamon 1 według gustu
- › margaryna 1 szt
- › proszek do pieczenia 2 łyżeczki

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 posmarowana tłuszczem i obsypana 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

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

Informacja genetyczna nie jest gotowym opisem, jest przepisem



# 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
- Genom
  - Całokształt informacji genetycznej organizmu



# Podstawowe pojęcia genetyki

---

- Genotyp
  - Informacja genetyczna organizmu w postaci konkretnych alleli wszystkich genów
- Fenotyp
  - Zbiór obserwowalnych cech organizmu
  - Produkt interakcji genotypu i środowiska

# Zasadnicze pytanie genetyki

---

- Jak genotyp determinuje fenotyp?

# 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
- Zbliżone koncepcje dominowały w czasach nowożytnych aż do końca XIX w.



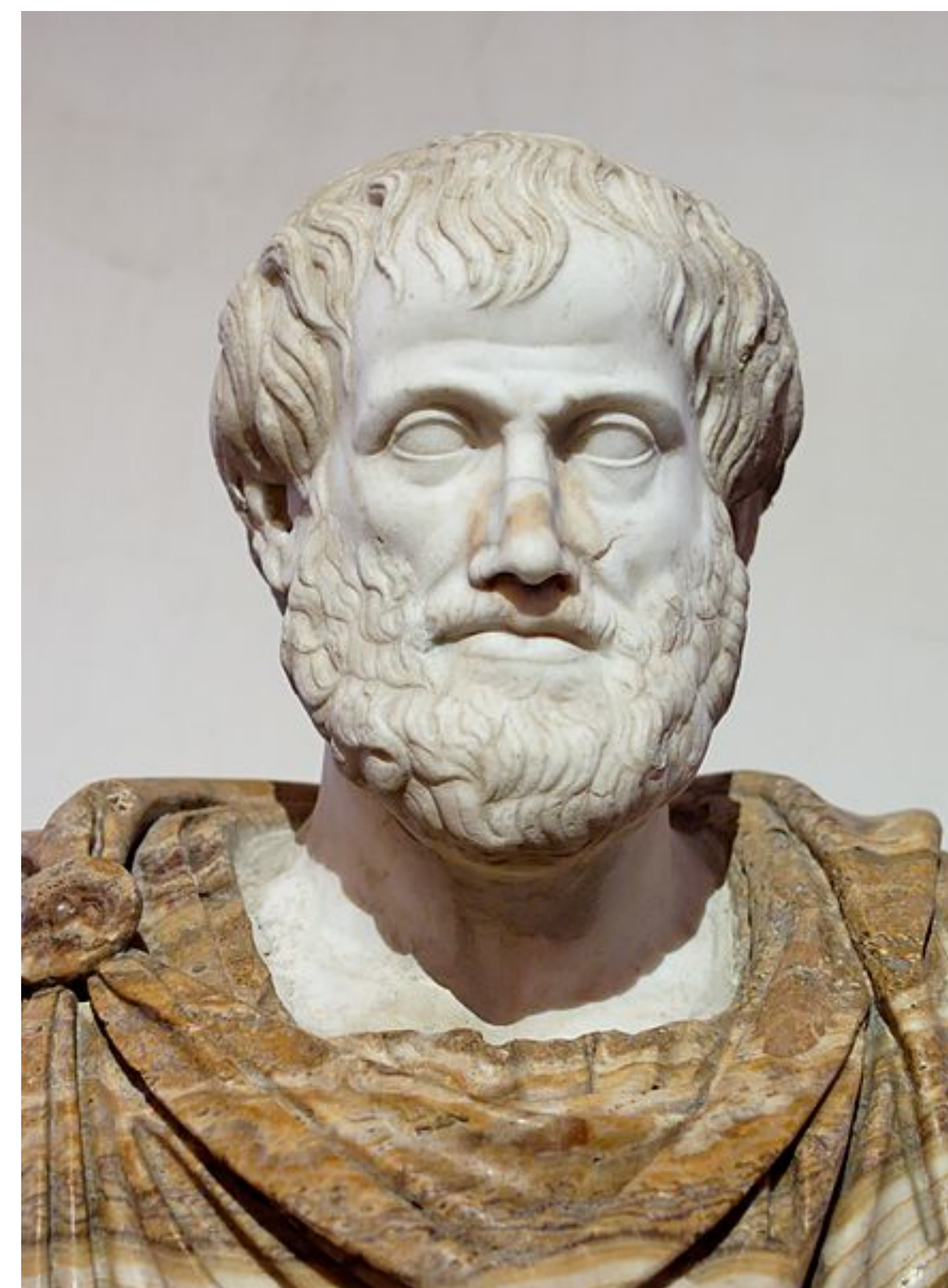
~460 p.n.e - 370 p.n.e



# Arystoteles

---

- Zauważył, że:
  - kaleka może mieć zdrowe dzieci
  - niektóre cechy (np. siwe włosy czy skłonność do łysienia) objawiają się późno, nie tuż po urodzeniu
  - 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



# 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..."*



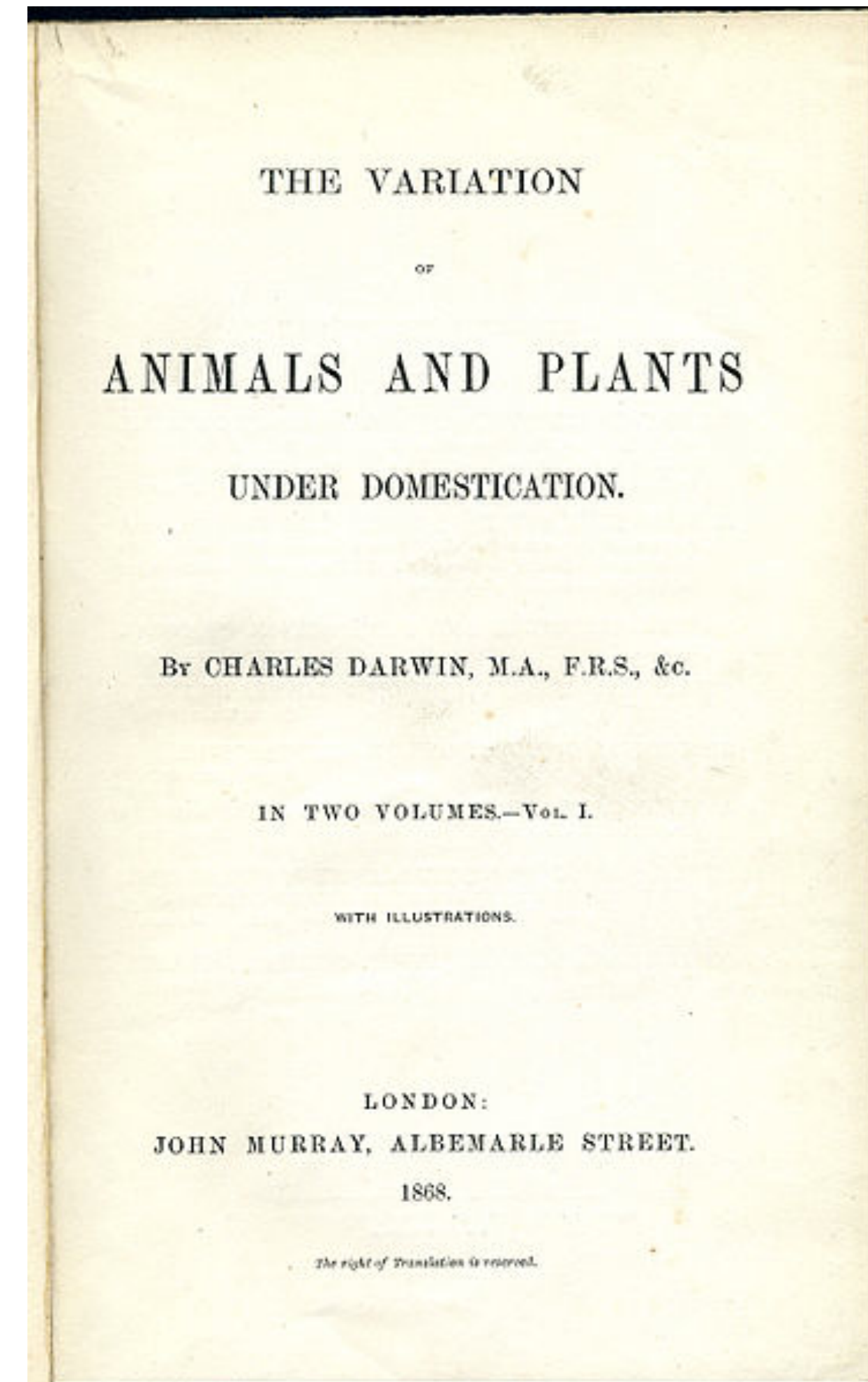
Juda HaLevi (יהודה הלוי)  
1075-1141



# Co sądził Darwin?

---

- Wiedział, że teoria ewolucji wymaga teorii dziedziczenia
- “Zmienność udomowionych roślin i zwierząt” (1868) - opisany hipotetyczny mechanizm dziedziczenia - pangeneza
- Niestety błędny



## Hipoteza pangenezy - genetyka XIX w.

---

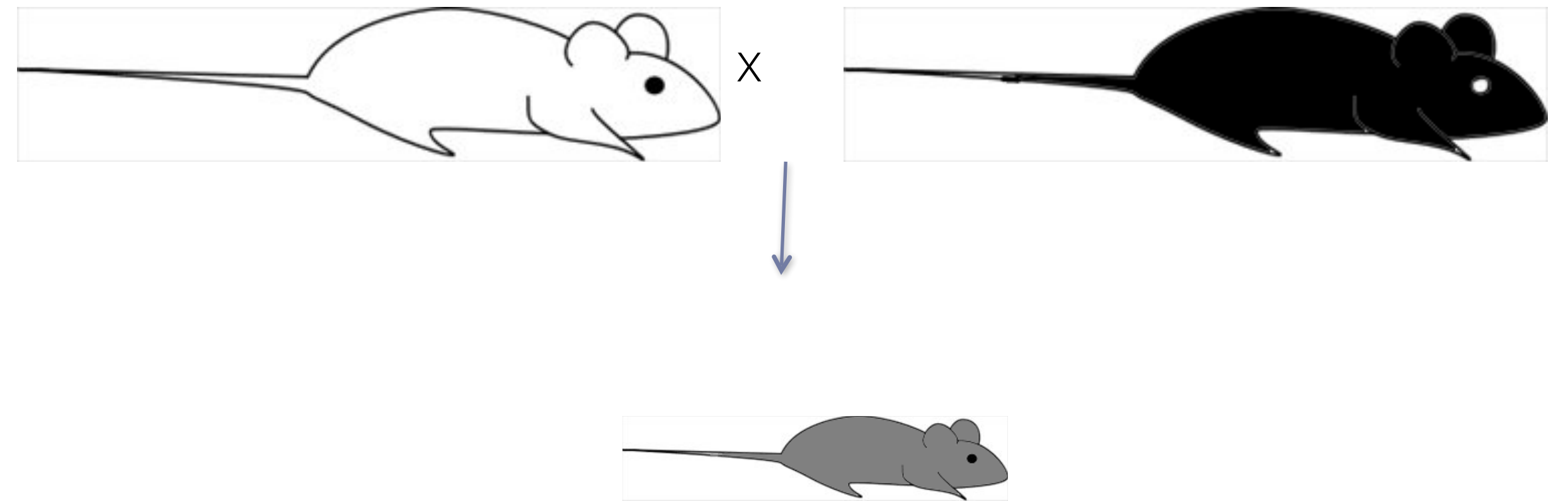
- Oparta na koncepcjach Hipokratesa
- Uwzględnia teorię komórkową, ale zakłada istnienie cząstek mniejszych od komórek, z których komórki mogą powstawać
- Cząstki - gemmule, wytwarzane przez narządy i przenoszone przez krew do narządów rozrodczych
- Gemmule ojca i matki mieszają się tworząc zarodek
-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



# Mieszanie i ewolucja

---

- Jeżeli dziedziczenie przebiega według modelu mieszania to:
  - nowy korzystny wariant na początku jest rzadki
  - każde kolejne krzyżowanie będzie “rozcieńczać” korzystną cechę
  - mimo działania doboru, nowy korzystny wariant się nie utrwali, tylko zaniknie
- Zauważyli to krytycy Darwina (m. in Fleeming Jenkin)
  - w odpowiedzi Darwin włączył do modelu dziedziczenie cech nabytych



# Tymczasem na Morawach

---

- Za dziedziczenie każdej cechy odpowiadają wyodrębnione jednostki (geny), które się nie mieszają i nie zmieniają
- Każdy organizm posiada dwie kopie (allele) każdego genu
- Każda gameta wytwarzana przez organizm posiada tylko jeden allel z danej pary alleli genu. Rozdział alleli zachodzi z jednakowym prawdopodobieństwem
- Gdy organizm posiada dwa warianty (allele) danego genu, w fenotypie ujawnia się tylko jeden z nich - dominacja



Gregor Mendel  
(1822-1884)

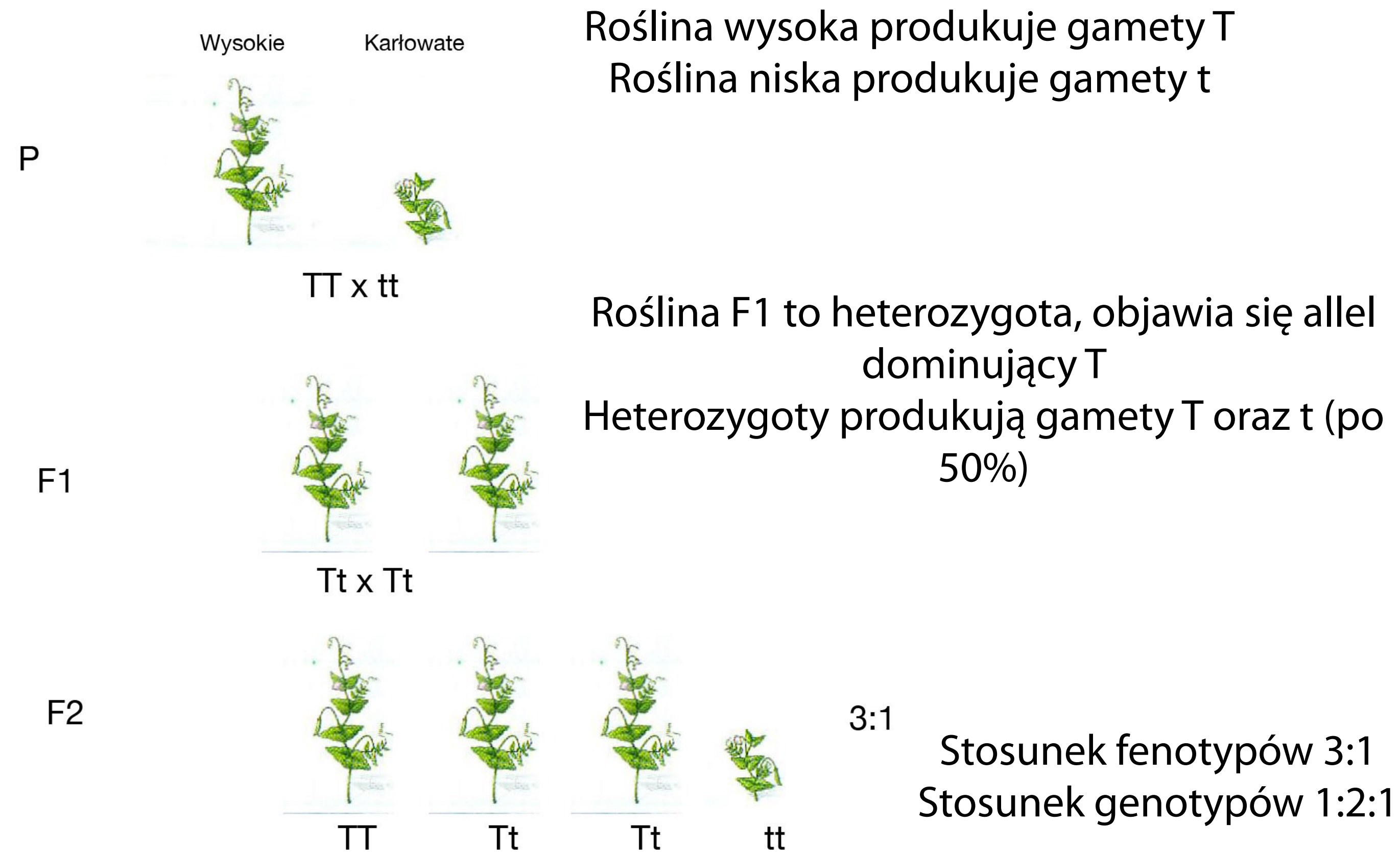
# Mendel i Darwin

---

- 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”
- Wysłał kopie do kilkudziesięciu uczonych
- W tym do Darwina
- Po śmierci Darwina w jego bibliotece odnaleziono nieprzeczytany (nierozcięty) egzemplarz pracy Mendla



# Mendłowska krzyżówka jednogenowa



# Metoda kwadratu Punnetta

---



**Tt x Tt**

Gamety

	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

W. S Klug, M.R Cummings "Concepts of Genetics" 8th edition, Prentice Hall, 2005

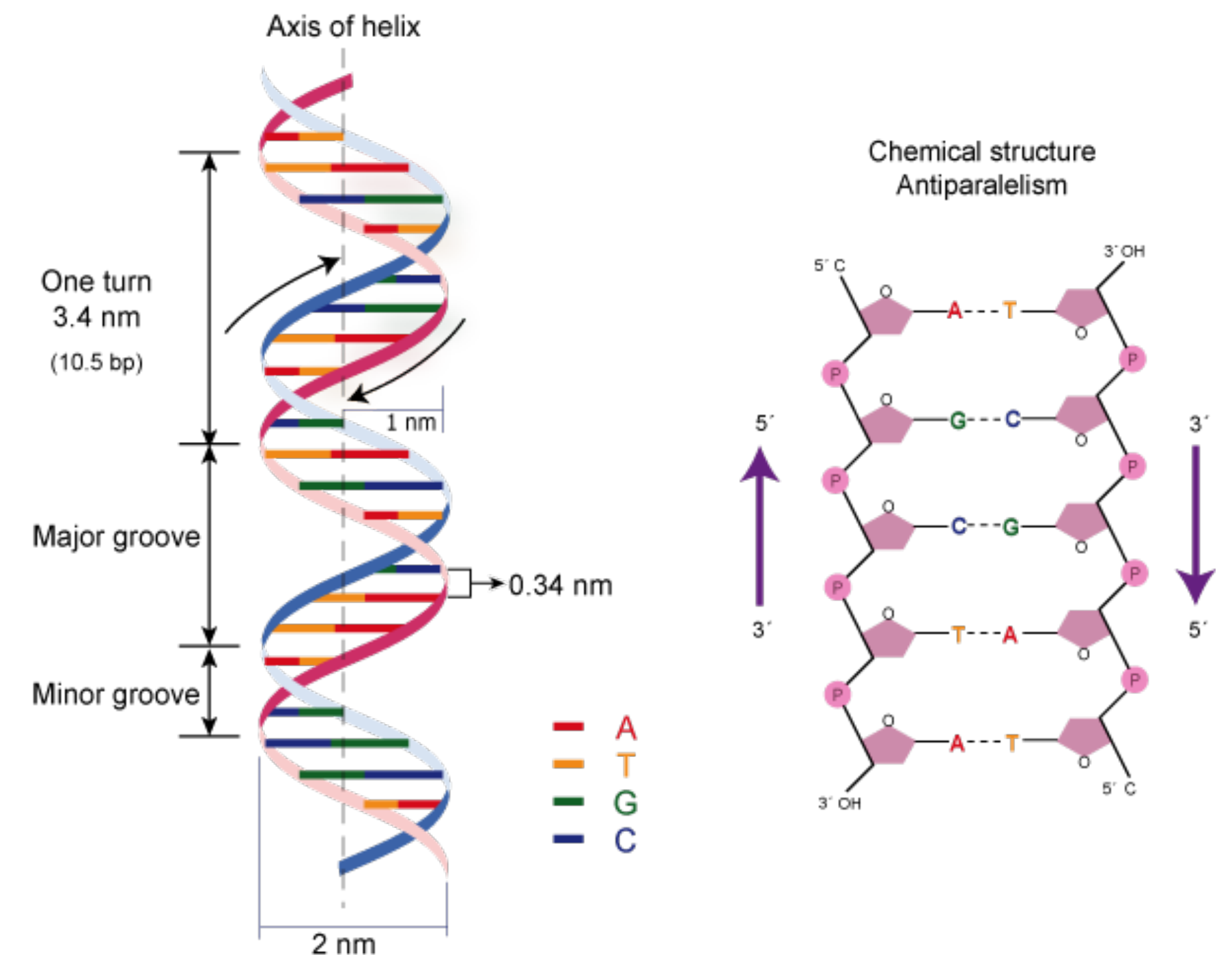


# Trochę historii - XX wiek

- Początek - wejście teorii Mendla do dyskursu naukowego
- Lata 40. - DNA jest nośnikiem genów
- Lata 50. - wiemy jak wygląda DNA (Franklin, Watson, Crick, 1953)
- Od lat 60. - zaczynamy rozumieć, jak działa gen
  - kod genetyczny - jak litery ATCG tłumaczyć na 20 aminokwasów w białkach
  - ekspresja i regulacja genów



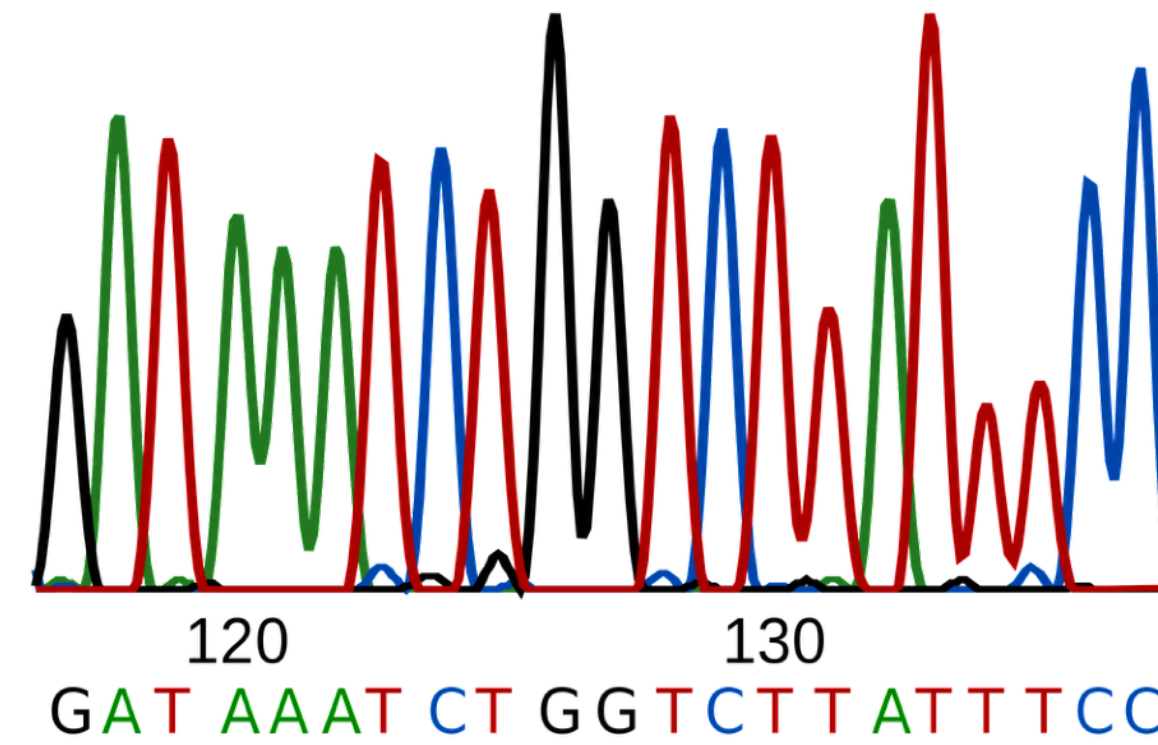
Schematic diagram DNA





# Trochę historii - XX/XXI wiek

- Lata 70. - inżynieria genetyczna, izolowanie i manipulowanie genami
- 1977 - odczytywanie sekwencji DNA
- 1995 - pierwsze sekwencje całych genomów (bakterii)
- 2001 - genom człowieka - znamy wszystkie geny
- XXI. wiek - sekwencjonowanie nowej generacji
  - szybkie i niedrogi poznawanie genomów tysięcy ludzi
  - coraz lepiej rozumiemy, jak działa gen





## Człowiek mendlowski?

- Na ile taka prosta genetyka pozwala na opisywanie zmienności fenotypowej człowieka?

