

Molekulové základy genetiky

Objavy

1869- J.F. Miescher- objavené nukleové kyseliny

1953- J. Watson, F. Crick- štruktúra DNA, Nobelová cena

M.H.F. Wilkinson- molekulová štruktúra NK

Nukleové kyseliny

1. DNA

- Uchovávanie(skladovanie)a odovzdávanie genetickej informácie
- Nositeľ genetickej informácie

2. RNA

- Sprostredkovanie prenosu genetickej informácie
- Nositeľ genetickej informácie u RNA vírusov

Stavba NK

- Základná stavebná jednotka nukleotid

Zloženie nukleotidu

1. H_3PO_4 - kyselina fosforečná

2. sacharid

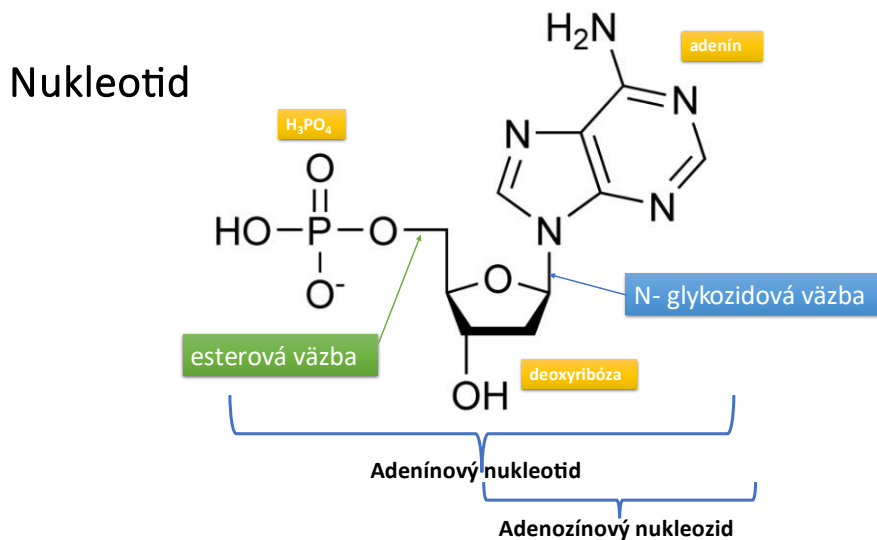
DNA- deoxyribóza

RNA- ribóza

3. Dusíkaté bázy

DNA- T- tymín, A- adenín, C- cytozín, G- guanín

RNA- U- uracyl, A- adenín, C- cytozín, G- guanín



DNA

Primárna štruktúra- poradie nukleotidov v reťazci- genetická informácia

Sekundárna- pravotočivá dvojzávitnica (dvojitý α - helix)

- Zložená z 2 polynukleotidových reťazcov
- Reťazce spojené vodíkovou väzbou medzi bázami (A-T, C-G) na princípe **komplementarity**
- Antiparalelné spletenie reťazcov do dvojzávitnice
- Výška 1 závitú 3,4nm

- 1 závit obsahuje 10 zásad

Terciárna- superhelix (stočenie dvojjávitnice v priestore)

RNA

- Rôzne druhy funkcií
- Rôzna sekundárna štruktúra tvarov (tvaru pravotočivej závitnice, u t-RNA d'atelinový list
- Primárna štruktúra podobná ako u DNA (adenín komplementárny s uracylom)

Transferová RNA

- Nachádzajú sa rozpustené v cytoplazme
- Sekundárna štruktúra t- RNA tvar d'atelinového listu
- Každá t-RNA špecifická iba pre určitú AMK (triplet nukleotidov v strede t-RNA- antikodón)

Význam

- **prenos aktivovaných aminokyselín do bunky na miesto proteosyntézy, počas translácie**

Ribozomálna RNA

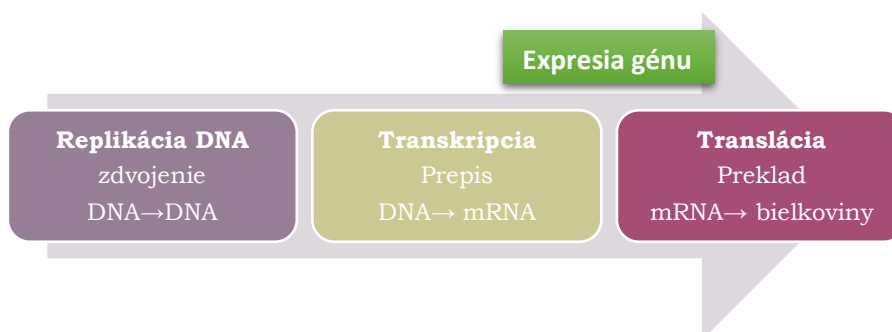
- Tvorí 90%NK v bunke
- **Základná stavebná zložka ribozómov**
- Význam pri proteosyntéze a katalyzuje ako enzým tvorbu peptidovej väzby

Mediátorová RNA

- Messengerová, informátorová RNA
- Tvorí 5-10% NK v bunke
- Tvorí sa prepisom DNA na základe **komplementarity**
- Sprostredkúva **prenos genetickej informácie DNA z jadra do cytoplazmy**
- **Matrica pre AMK-** v svojej štruktúre obsahuje prepis informácie z molekuly DNA o primárnej štruktúre bielkovín, ktoré sa v bunke syntetizujú
- Trojica nukleotidov na mRNA –**kodón**(triplet) kóduje jednu AMK

Prenos genetickej informácie

- Jediným smerom v troch procesoch- **ústredná „ dogma“ molekulovej biológie** (1953 F. Crick)



Replikácia(zdvojenie) DNA

- Syntéza DNA
- V S- fáze bunkového cyklu
- Prebieha pred každým mitotickým delením buniek
- Tvorba identických kópií
- Prenos úplnej genetickej informácie z materskej bunky do dcérskej

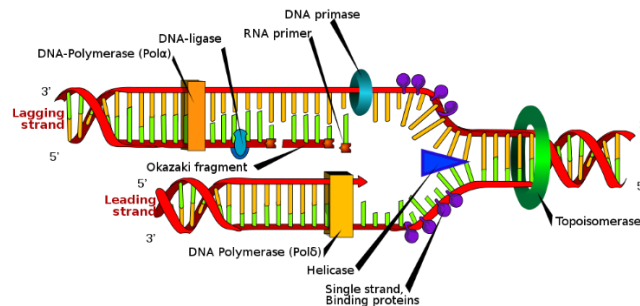
Mechanizmus

1. oddeľovanie a rozpletanie DNA, prerušenie vodíkových väzieb medzi bázami
2. vznik dvoch predlôh na syntézu DNA- matrice
3. Syntéza DNA pomocou DNA- polymerázy (pripája nukleotidy k matriciam na základe

komplementarity)

A→T T→A C→G G→C

4. Tvorba vodíkových väzieb medzi bázami komplementárnych reťazcov (energia na vznik väzieb z ATP
5. Zdvojenie DNA, každá má 1 reťazec z pôvodnej DNA a novovytvorený komplementárny reťazec- vznik 2 identických DNA



Genetický kód

- Kľúč pomocou ktorého je zašifrovaná genetická informácia

Kodón

- Kódové slovo
- Kóduje jednu aminokyselinu
- Tvorené 3 nukleotidmi- **tripletom**
- Určuje zaradenie jednej aminokyseliny do polypeptidového reťazca

Vlastnosti kódu

- **Tripletový**- každá AMK kódovaná tripletom
- **Degenerovaný**(jednu AMK kóduje viac tripletov)
 1. 64 tripletov
 2. **61 tripletov kóduje AMK**
 3. **terminačné kodóny**- ukončujú transláciu UAA, UAG, UGA
 4. **iniciačný kodón**- začiatok translácie AUG
- **Neprekrývajúci** (nukleotid je súčasťou iba jedného kodónu)
- **Univerzálny** (pre všetky organizmy)

| | | druhý nukleotid | | | | | |
|-----------------|-----|-----------------|-----|-----|-----|-----------------|-----------------|
| | | U | C | A | G | | |
| první nukleotid | U | UUU | UCU | UAU | UGU | U | třetí nukleotid |
| | | UUC | UCC | UAC | UGC | C | |
| | | UUA | UCA | UAA | UGA | A | |
| | | UUG | UCG | UAG | UGG | G | |
| | C | CUU | CCU | CAU | CGU | U | třetí nukleotid |
| | | CUC | CCC | CAC | CGC | C | |
| | | CUA | CCA | CAA | CGA | A | |
| | | CUG | CCG | CAG | CGG | G | |
| | A | AUU | ACU | AAU | AGU | U | třetí nukleotid |
| | | AUC | ACC | AAC | AGC | C | |
| | | AUA | ACA | AAA | AGA | A | |
| | | AUG | ACG | AAG | AGG | G | |
| G | GUU | GCU | GAU | GGU | U | třetí nukleotid | |
| | GUC | GCC | GAC | GGC | C | | |
| | GUA | GCA | GAA | GGA | A | | |
| | GUG | GCG | GAG | GGG | G | | |

Formy génov

1. Štruktúrne gény

- Obsahuje informácie o primárnej štruktúre polyptidového reťazca (poradia AMK)
- Informácia o jednom konkrétnom znaku
- Pri transkripcii sa prepisujú do podoby mRNA

2. Gény pre RNA

- Prepisujú sa do poradia nukleotidov t-RNA a rRNA
- Informácie v týchto génoch sa neprenášajú do primárnej štruktúry bielkovín

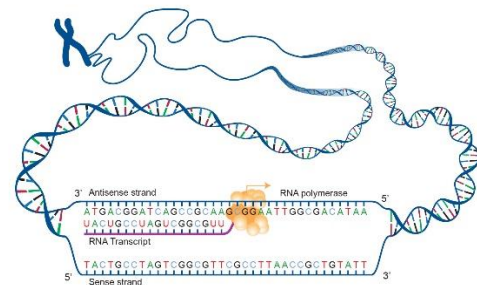
3. Regulačné gény

- Regulujú aktiváciu iných génov

Expresia génu

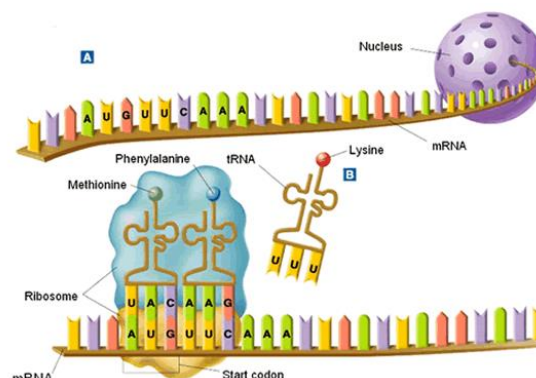
1. Transkripcia(prepis)

- Prebieha v jadre (časť v mitochondriách, u rastlín aj v plastidoch)
- Čiastočné oddelenie reťazca DNA
- Syntéza mRNA podľa matrice DNA
- Katalyzovaná RNA- polymerázou (pripája bázy na princípe komplementarity A→U)
- Spojenie reťazcov DNA
- Genetická informácia sa prenáša z jadra do miesta prekladu (cytoplazmy, ribozómov)
Štruktúrne gény →mRNA
Gény pre RNA→tRNA a rRNA



2. Translácia(preklad)

- Prebieha v cytoplazme na ribozómov
- Preklad nukleotidov mRNA do aminokyselín (mRNA matricou)
- Poradie kodónov určuje poradie AMK
- Syntéza bielkovín- proteosyntéza
- T-RNA priradzuje komplementárny antikodón ku kodónu mRNA a priradí AMK (20AMK →20tRNA, každá AMK má vlastnú t-RNA)
- Tvorí sa peptidová väzba **medzi AMK- polyptidový reťazec**



- Proteosyntéza prebieha podľa potreby a je prísne regulovaná
- Novovzniknuté bielkoviny
 1. ostávajú v cytoplazme
 2. Transportujú sa endoplazmatickým retikulom alebo golgiho aparátom do miesta potreby
 3. Zabudujú sa do membrány

- **Intróny**- časti mRNA, ktoré nekódujú žiadne AMK
- **Exóny**- časti mRNA, ktoré kódujú AMK
- Za 1min sa do polypeptidového reťazca zaradí 1000 AMK
- Umiestnenie jednej AMK trvá 1/20sekundy a potrebuje $150\text{kJ}\cdot\text{mol}^{-1}$