

Podstawy genetyki

Informacje

Kontakt:

Paweł Golik

Instytut Genetyki i Biotechnologii, Pawińskiego 5A

pgolik@igib.uw.edu.pl

Informacje, materiały:

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

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

WIADOMOŚCI 24.pl
Największy serwis dziennikarstwa obywatelskiego

Wydarzenia | Kultura | Cywilizacja | Styl życia | Sport | Portfel | Moje Trzy Grosze | Słupy | Wpisz swój

Lokalne | Trendy | Media | Polityka | Przewidywania | Depesze agencyjne | Rynek zime | Nowy świat-4

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

Depesze agencyjne

146

Naukowcy odczytali kod genetyczny domowej myszy

146 | 2009-05-27 10:33, aktualizacja: 2009-05-27 10:33:17

☆☆☆☆☆ 0 0 259 | [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 ...

Wersja mobilna | Page 1 | Warszawa | zmień | 2°C 1001 hPa | 3°C 1000 hPa

Start | Fakty | Ekonomia | Sport | Kultura | **Nauka** | Opinie | Raporty | W

NAUKA

Komentarze: 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 nadeszła pora. 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.

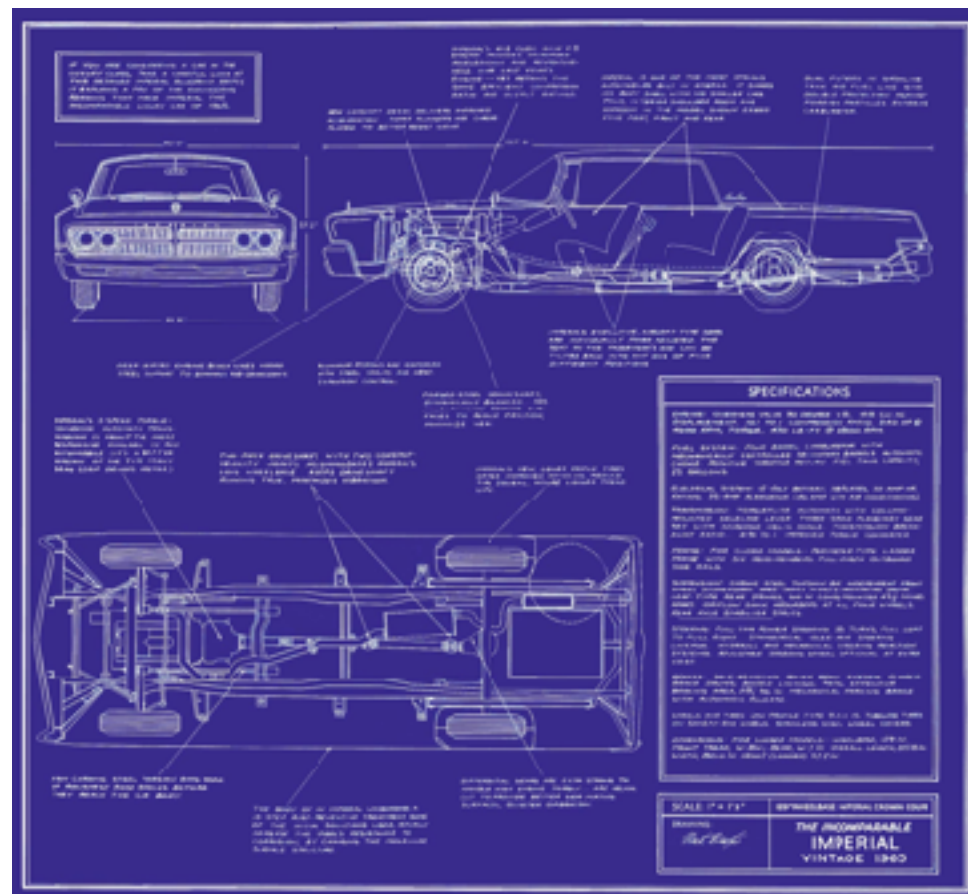
Zdaniem naukowców to wstęp do prawdziwej rewolucji nauk biomedycznych i przede wszystkim zapowiedź szybkiego postępu medycyny. Znajomość genomu umożliwi skuteczne przewidywanie zachorowań na niektóre choroby

podjęcie odpowiednio wcześniej działań profilaktycznych.

Najważniejsze pojęcia

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

Informacja w biologii



Szarlotka

Opis:

Bardzo smaczne i łatwe w przygotowaniu ciasto

Składniki:

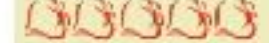
- cukier 0,5 szklanki
- jajka 1 kg
- bułka 5 sztuk średnich
- żółta 5 sztuk średnich
- mąka 3 szklanki
- cynamon 1 według gustu
- margaryna 1 szt
- proszek do pieczenia 2 łyżeczki

Sposób przygotowania:

Mięką margarynę, cukier, proszek do pieczenia i żółta zagnieść na pół kruche ciasto. Jajka zetrzeć, odlać sok, posłodzić do smaku i dodać cynamonu. Połowę ciasta wylać na średnią blachę uprzednio posmarowaną tłuszczem i obsypać męką. Na to wylać jajka z na jajka i ubite białka. Resztę ciasta zetrzeć na tarce posypując bułką. Piec 40 min posypać cynamonem.

Drukuj przepis

Ocena przepisu



Wyświetlenia: 5643

Wersja 1.1

Łączny czas przygotowania: 30 min



martyna1718

Data dodania: 2007-08-29
Zgłoś naruszenie przepisu

Zdjęcia:



Oceń zdjęcie: 20w
(2009-01-08)
martyna1718

- Zgłoś naruszenie
- Wyślij zdjęcie
- 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

Podstawowe pojęcia

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

Najważniejsze pytanie genetyki

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

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 początków rolnictwa (10 000 lat)
- Wspomaganie przez sztuczne zapłodnienie (1000 lat p.n.e. - daktyle)



Choroby dziedziczne

- Znane od starożytności
 - Talmud, Yebamoth 64b - jeżeli pierwszych dwóch synów kobiety umrze po obrzezaniu, nie może poddać obrzezaniu kolejnych synów - hemofilia
 - Az-Zahrawi Abu Al-Kasim (Abulcasis, 912-1013) - opis hemofilii i jej dziedziczenia
 - *Nieszczęsne dziecko, które pocałowane w czoło zostawia na ustach słony smak. Jest nawiedzone przez złe duchy i wkrótce umrze (saga skandynawska z IX w.) - mukowiscydoza*

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

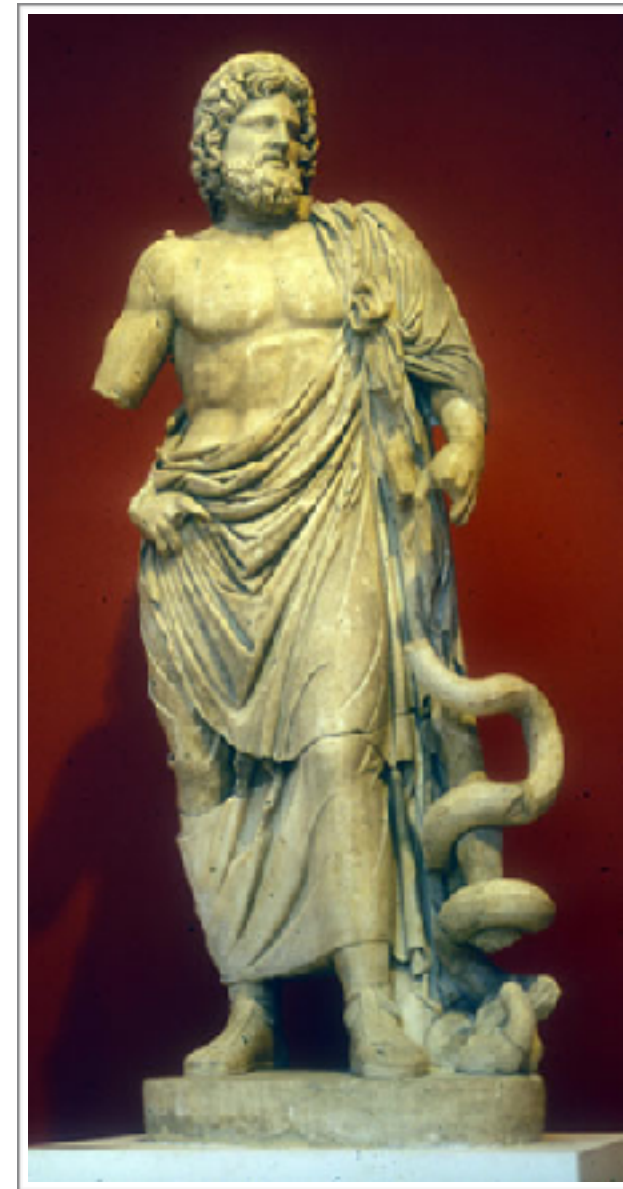


Pierwsze próby opisanie dziedziczenia

- Zjawisko dziedziczenia zauważyli i próbowali wyjaśnić klasycy filozofii greckiej

Hipokrates i jego szkoła

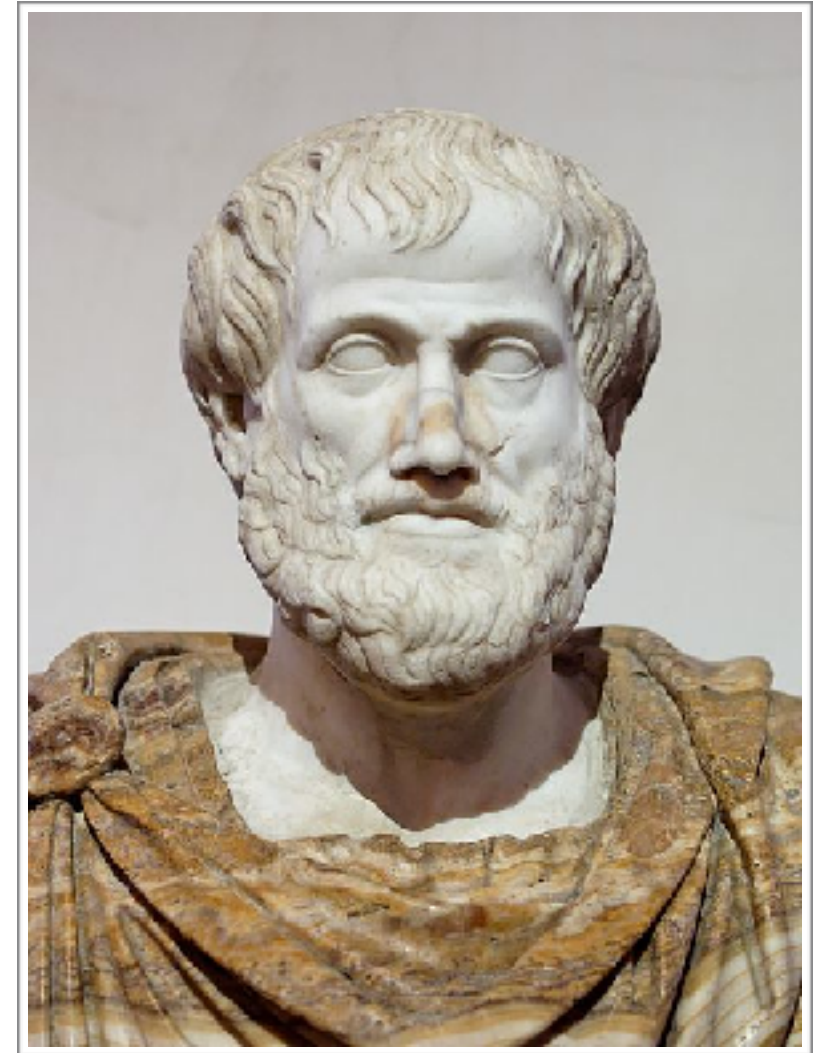
- Dziedziczy się fizyczny materiał z poszczególnych narządów
- Elementy z narządów gromadzą się w nasieniu i krwi menstruacyjnej
 - wcześniej uważano, że tylko męczyzna przekazuje cechy potomstwu
- Dziedziczenie cech nabytych - rozwinięte mięśnie zapaśnika wytworzą wiele “nasion” mięśni w nasieniu



~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

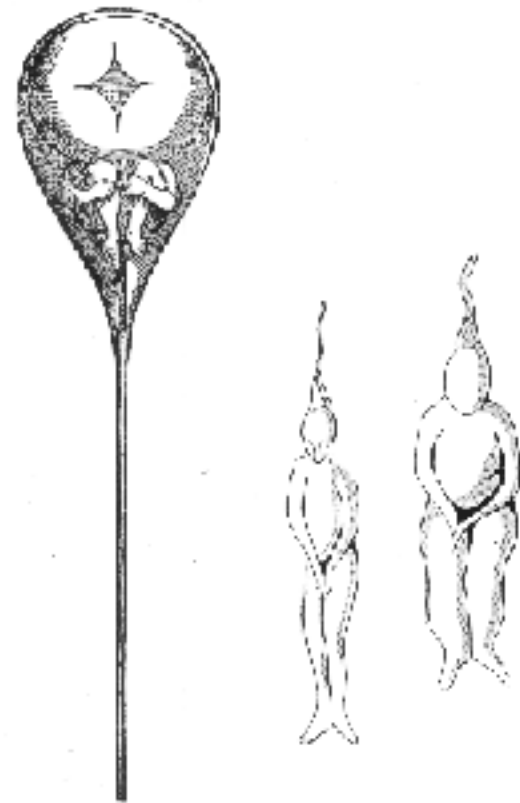
- *Kuzari (Kitab al Khazari, "Księga argumentów na korzyść pogardzanej religii")*
- *"Obserwujemy podobne zjawisko w naturze. Wielu ludzi nie przypomina swych ojców, ale podobni są do dziadków. Nie może więc być wątpliwości, że ta natura i podobieństwo były ukryte u ojca, ale nie były na zewnątrz widoczne..."*



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



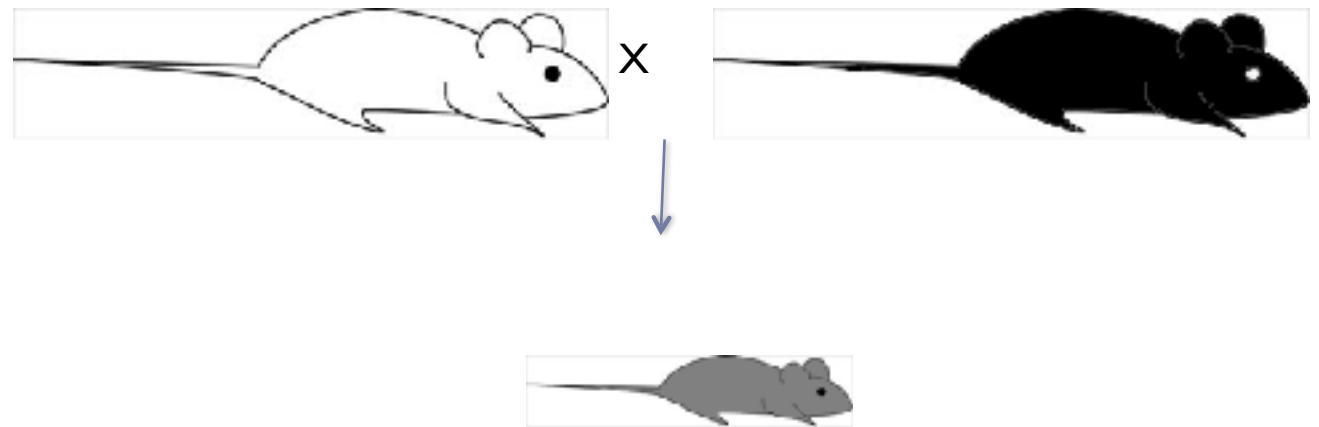
N. Hartsoecker 1695

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