

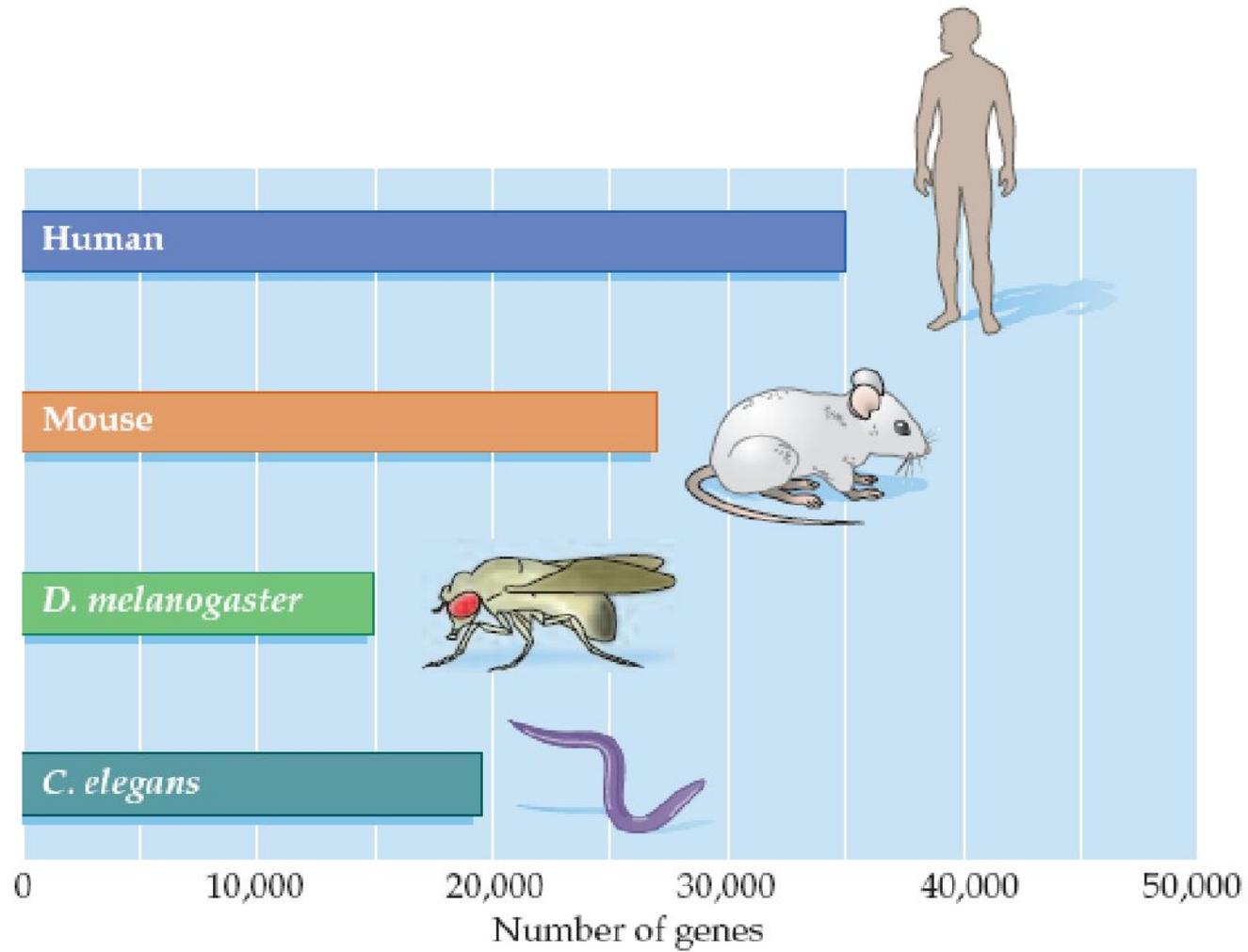
**Общее число генов у каждого человека индивидуально
и составляет ~ 30-50 тысяч**

**В составе одной молекулы ДНК насчитывается
до 1000 генов**

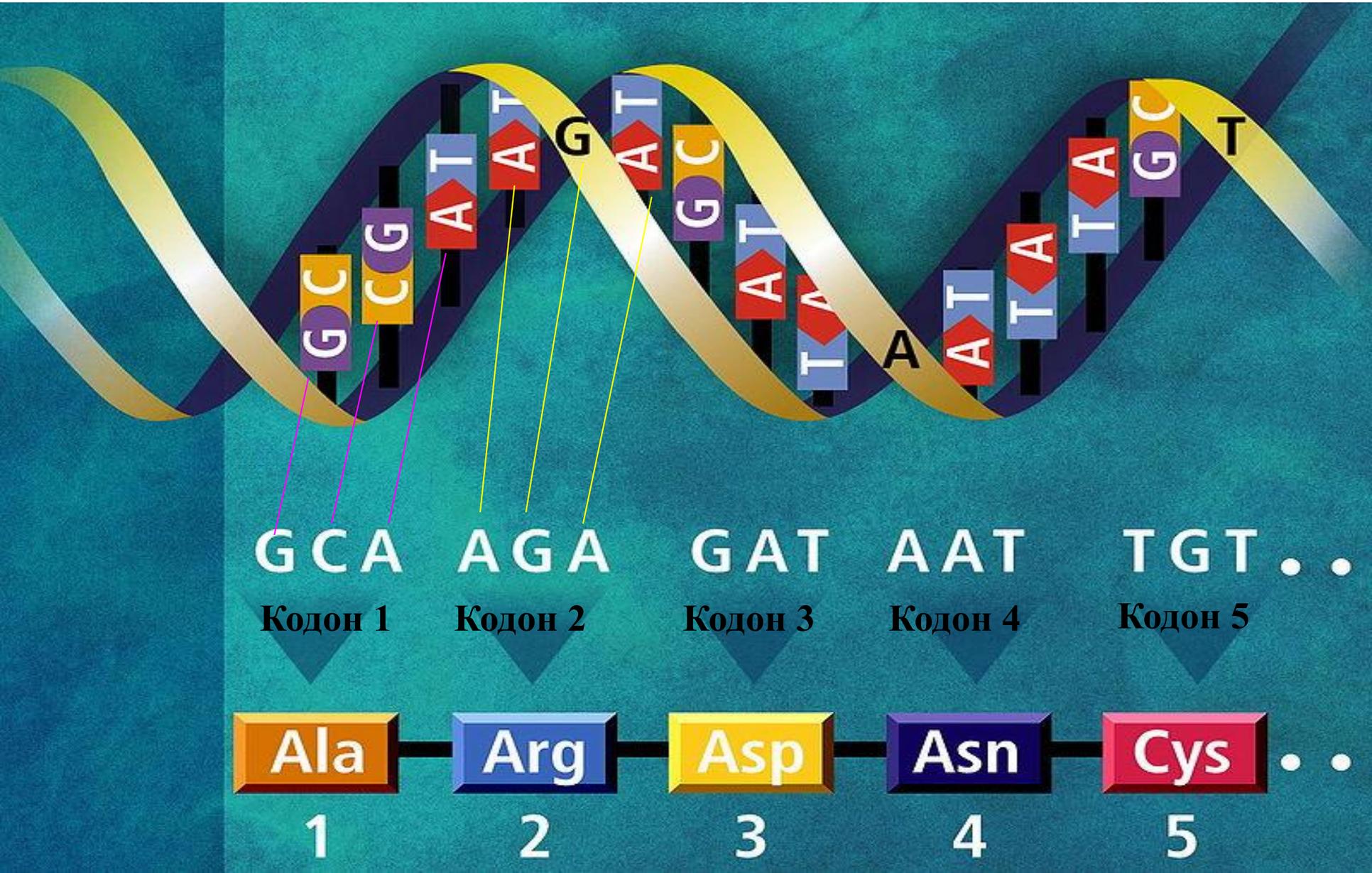
Геном – вся ДНК в непарном наборе хромосом

**Генотип – совокупность генов, имеющих
фенотипическое проявление**

**Соотношение регуляторных и структурных
генов 8:1**



Кодон – линейно упорядоченная компактная совокупность трех азотистых оснований, определяющая включение отдельной аминокислоты в биосинтезе полипептида.



ВТОРОЙ НУКЛЕОТИД

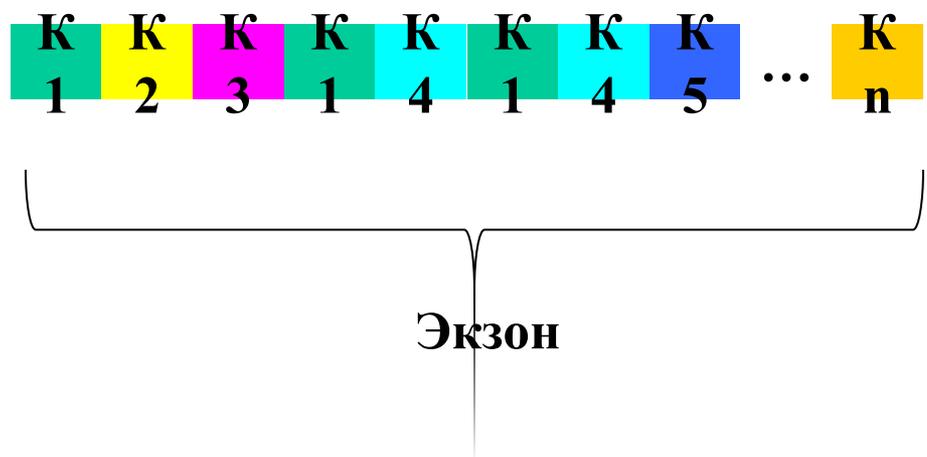
	U			C			A			G			
ПЕРВЫЙ НУКЛЕОТИД U	UUU	Phe	F	UCU			UAU	Tyr		UGU	Cys	C	U C A G
	UUC	Phe		UCC	Ser	S	UAC	Tyr	O	UGC	Cys		
	UUA	Leu		UCA			UAA	Term		UGA	Term		
	UUG	Leu		UCG			UAG	Term		UGG	Trp	W	
C	CUU	Leu		CCU			CAU	His	H	CGU			U C A G
	CUC	Leu	L	CCC	Pro	P	CAC	His		CGC	Arg		
	CUA	Leu		CCA			CAA	Gln	Q	CGA			
	CUG	Leu		CCG			CAG	Gln		CGG			
A	AUU	Ile		ACU			AAU	Asn	N	AGU	Ser		U C A G
	AUC	Ile	I	ACC	Thr	T	AAC	Asn		AGC	Ser		
	AUA	Ile		ACA			AAA	Lys	K	AGA	Arg	R	
	AUG	Met	M	ACG			AAG	Lys		AGG	Arg		
G	GUU	Val		GCU			GAU	Asp	D	GGU			U C A G
	GUC	Val	V	GCC	Ala	A	GAC	Asp		GGC	Gly	G	
	GUA	Val		GCA			GAA	Glu	E	GGA			
	GUG	Val		GCG			GAG	Glu		GGG			

Из 64 кодонов 61 кодирует аминокислоты, 3 – стоп-кодона при синтезе полипептидной цепи

Общее число кодонов в структурной части соответствует тому, сколько аминокислот входит в состав полипептидной цепи.

Элементы хранения информации – **ЭКЗОНЫ** - структурная часть гена.

Содержит непосредственную информацию о структуре синтезируемого полипептида. Является линейно упорядоченной компактной совокупностью кодонов.

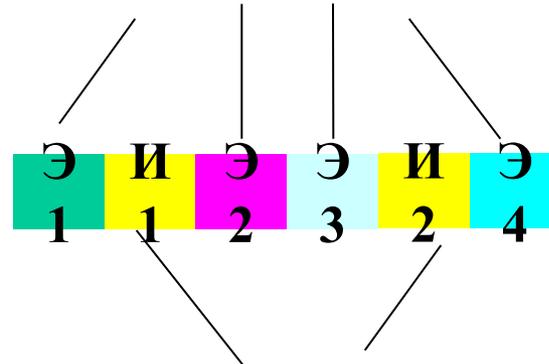


В состав одного экзона входит около 300 кодонов

В состав одного гена входит несколько экзонов в зависимости от числа молекул аминокислот в синтезируемом полипептиде (в среднем – 7).

Элементы переработки информации – **интроны** – принадлежат к регуляторной части гена. Находятся между экзонами.

Структурная часть гена



Внутренняя регуляторная часть гена

В состав одного интрона входит от 50 до 20 000 нуклеотидов.

В гене человека может быть от 2 до 50 интронов.

Интроны состоят из **сайтов** - компактных линейно упорядоченных совокупностей нуклеотидов, не несущих информации о структуре полипептида. Сайты необходимы для восприятия сигналов от специальных белков, которые, в свою очередь, реагируют на внешние регуляторы. Разные сайты состоят из разного количества нуклеотидов.



Транскриптон

Наряду с интронами в состав регуляторной части входят:

промотор – начало считывания - определяет состояние активности структурной части в целом, в составе > 200 нуклеотидов.

терминатор - несет информацию об окончании считывания на уровне отдельной единицы. У человека состоит из 11 нуклеотидов.

Участок гена между промотором и терминатором -

транскриптон

Перед промотором и за терминатором - внешние регуляторные участки, задающие скорость процесса транскрипции - **энхансеры** и **сайленсеры** (каждый участок - около 100 нуклеотидов).

Регуляторная часть определяет степень активности структурной части.

Четыре группы сайтов.

1. Сайты, способствующие активному состоянию промотора (*индуцирующие сайты*).
2. Сайты, способствующие неактивному состоянию (*репрессирующие сайты*).
3. Сайты, усиливающие транскрипцию (*энхансеры*).
4. Сайты, ослабляющие транскрипцию (*сайленсеры*).

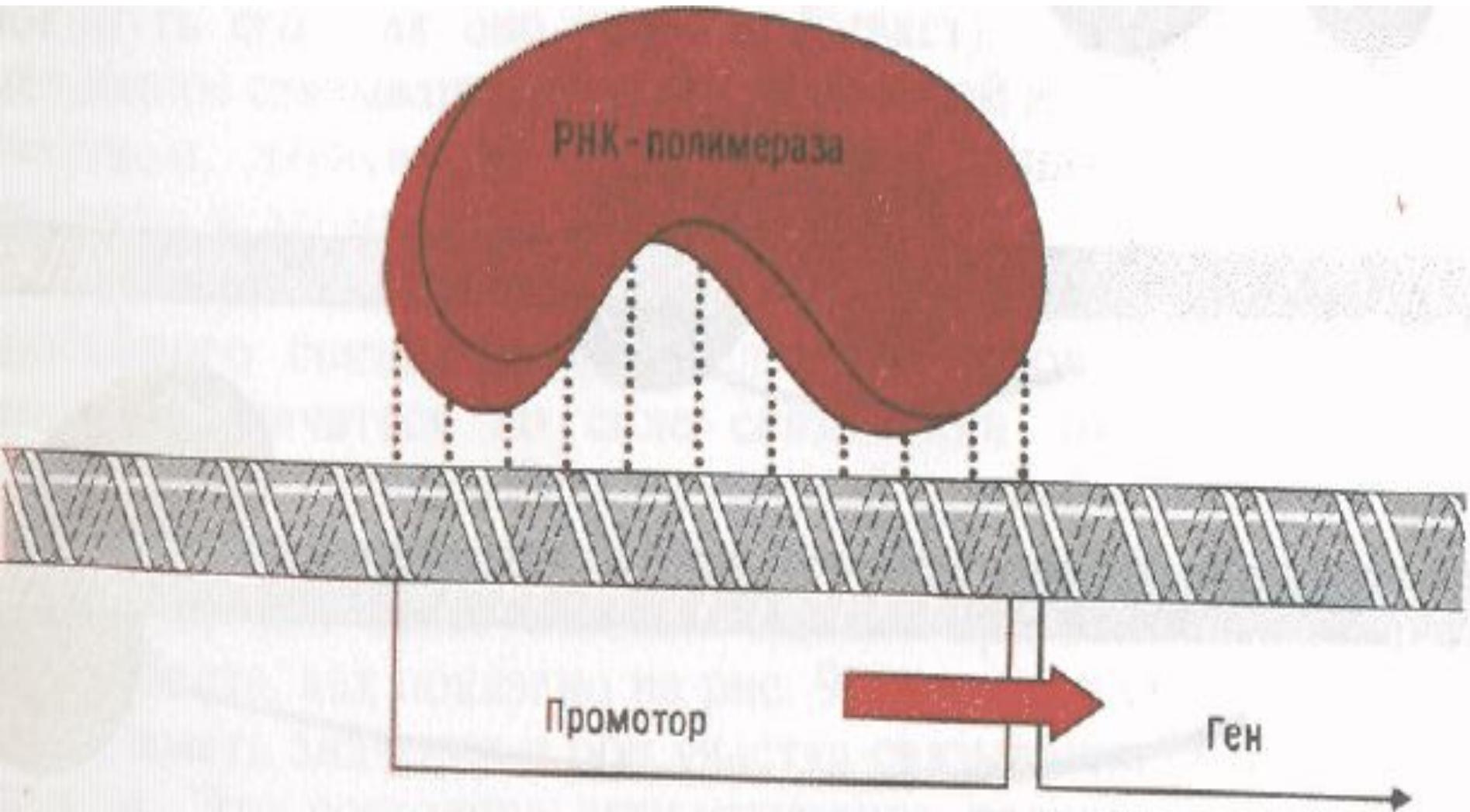
В соответствии с четырьмя типами сайтов имеется четыре типа белков внутреннего управления:

индуцирующие и репрессирующие - регулируют запуск и прекращение процесса транскрипции,
усиливающие и ослабляющие – регулируют скорость процесса транскрипции.

Двойная спираль ДНК



РНК-полимераза – фермент, вызывающий расплетание ДНК протяженностью в 1 транскриптон



участки ДНК. В результате этого временного расплетания

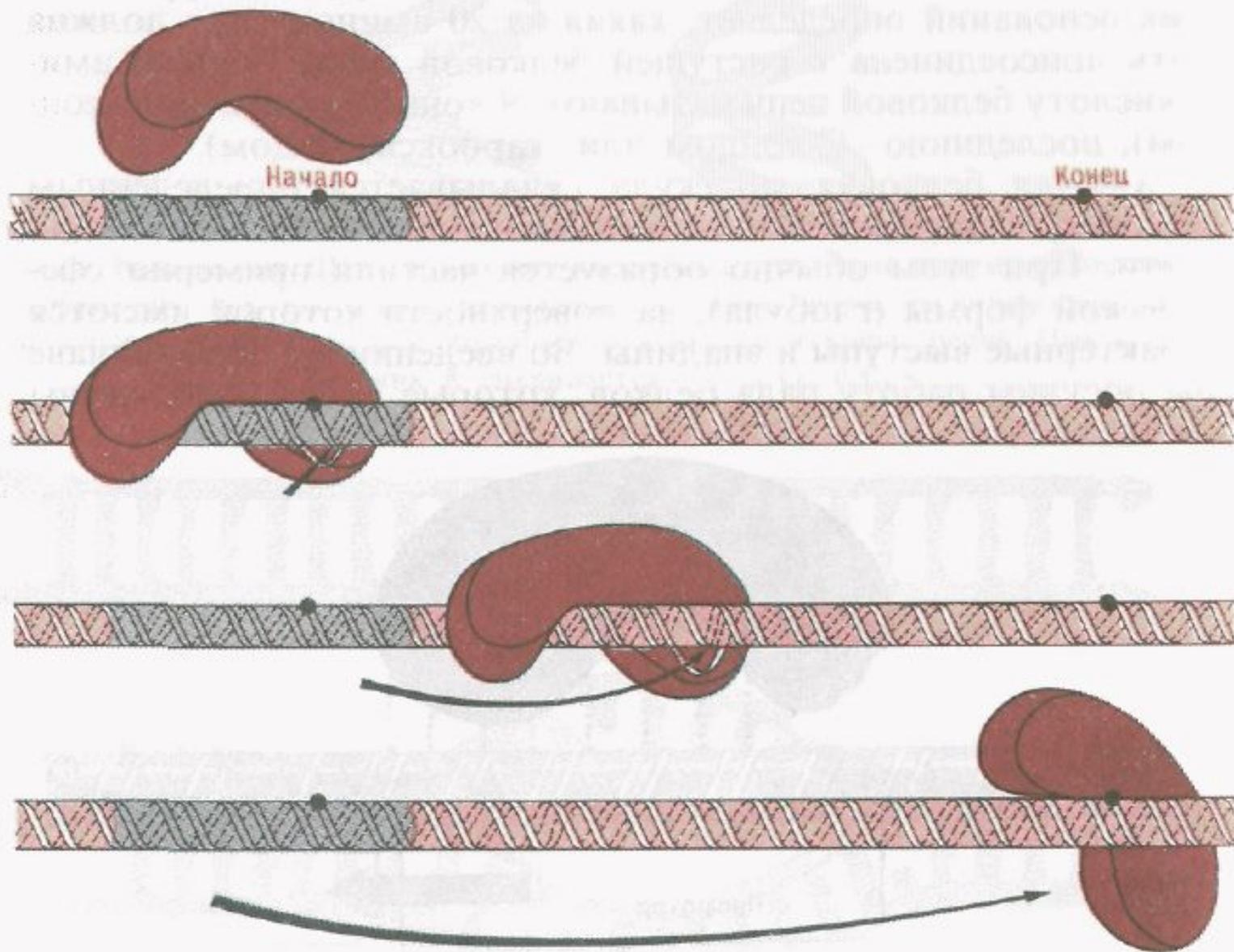
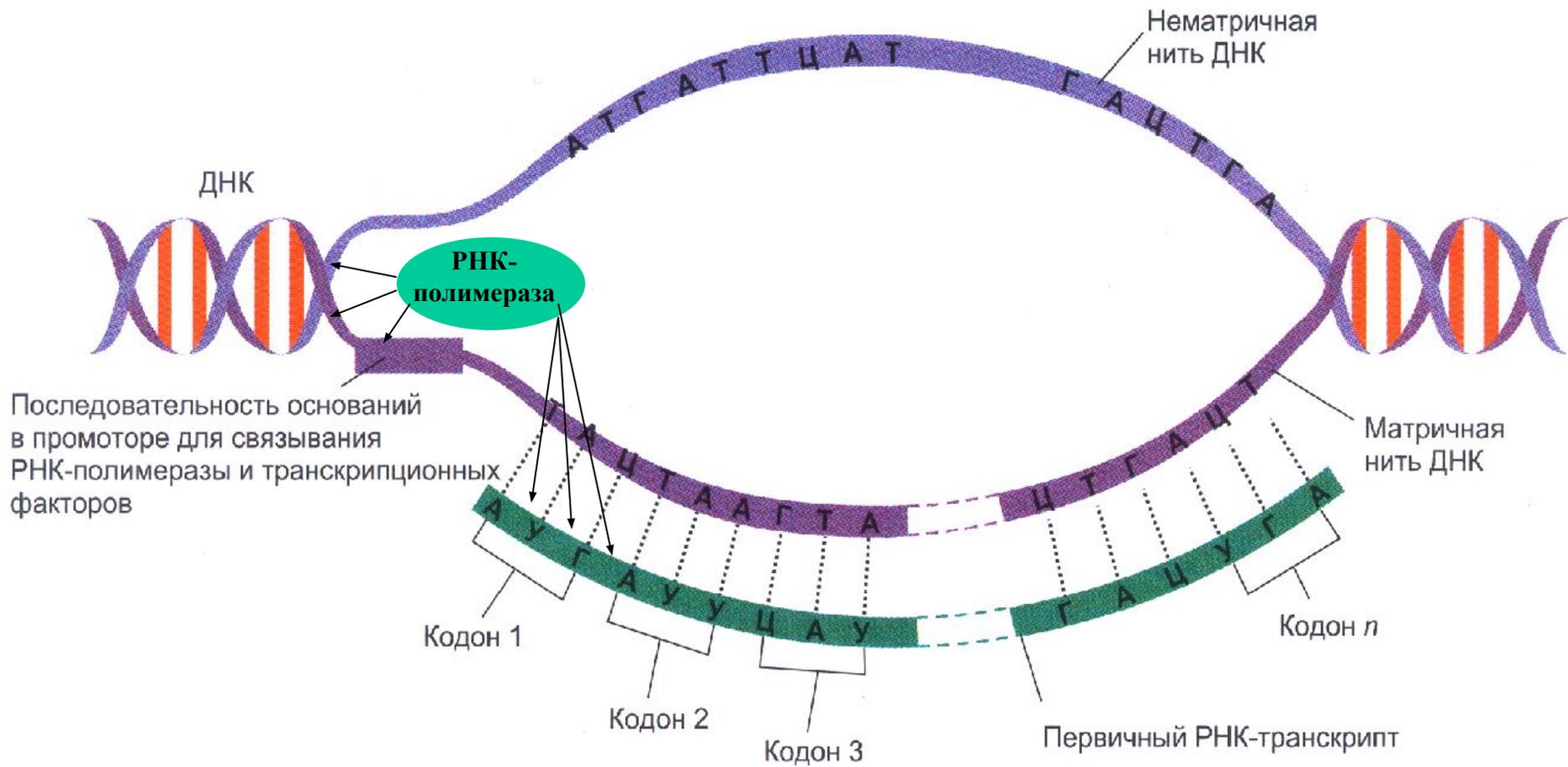
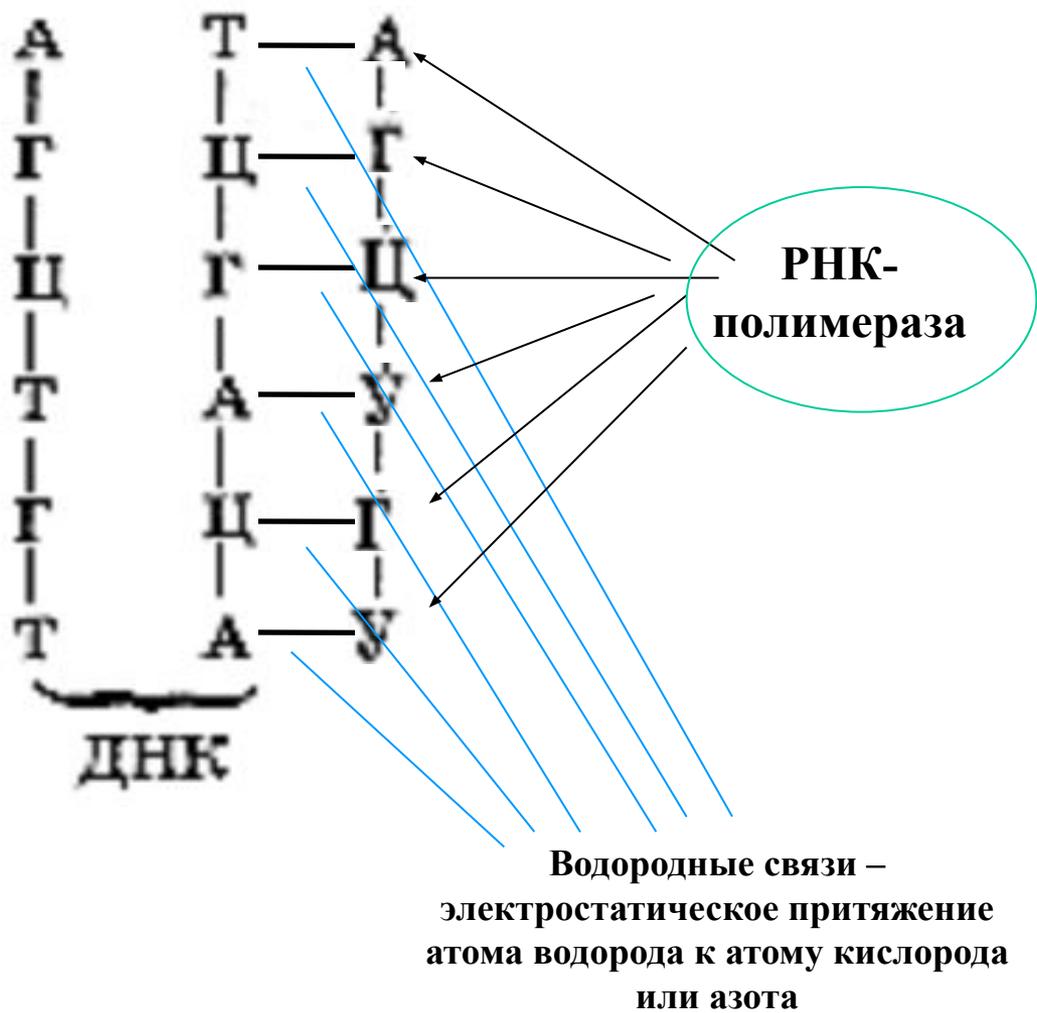


Рис. 7. Транскрипция гена. По мере движения полимеразы вдоль ДНК один и тот же ее участок постоянно контактирует с расплетенным участком ДНК

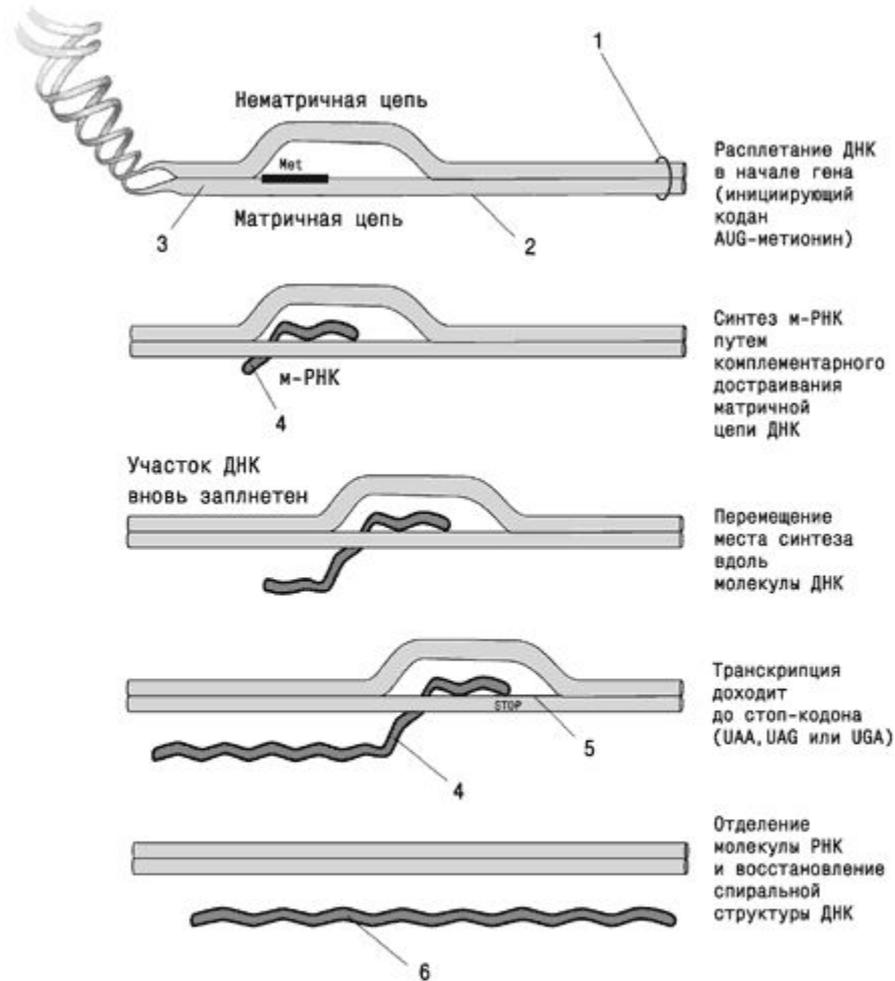


Принцип комплементарности

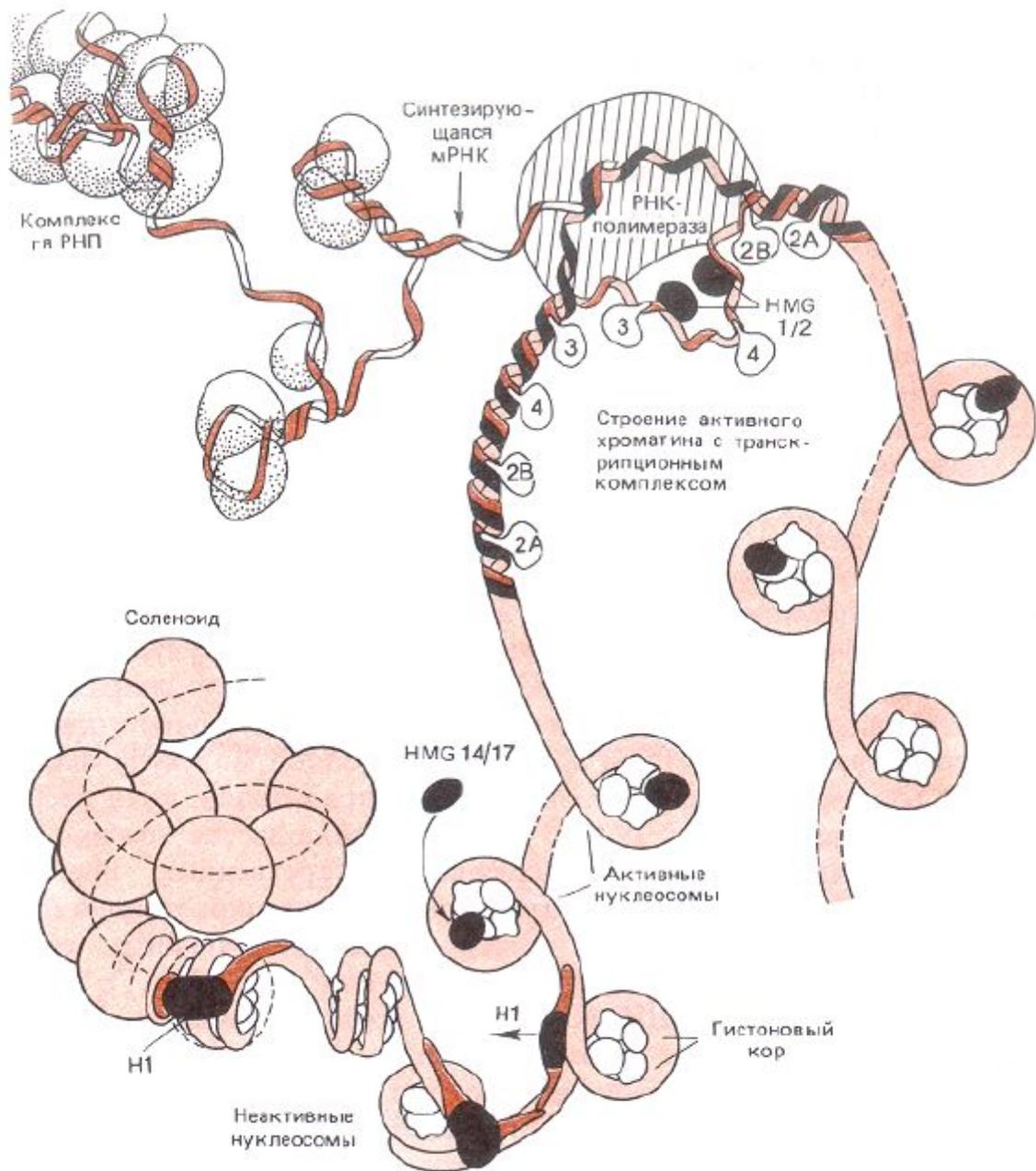


Принцип комплементарности





- 1 - ДНК
- 2 - транскрибируемый ген
- 3 - иницирующий кодон AUG (метионин)
- 4 - м-РНК (в процессе синтеза)
- 5 - стоп-кодон (UAA, UAG или UGA)
- 6 - готовая молекула м-РНК



Синтезирующаяся мРНК

РНК-полимераза

2B

2A

HMG 1/2

3

3

4

2B

2A

Строение активного хромаина с транскрипционным комплексом

Соленоид

HMG 14/17

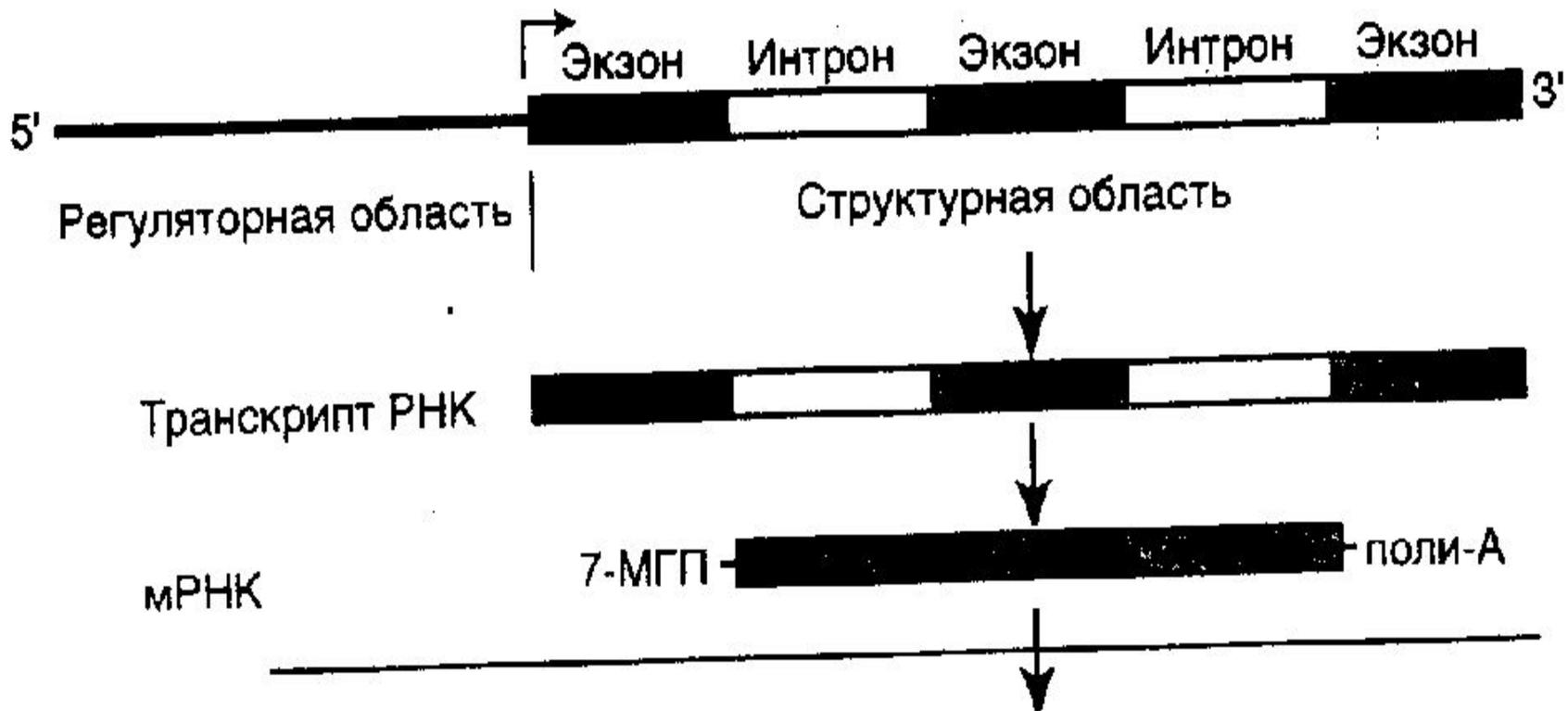
Активные нуклеосомы

H1

Гистоновый кор

Неактивные нуклеосомы

Число различных проматричных РНК, транскрибируемых в одной клетке, составляет до 40 000.





Проматричная РНК

По принципу
комплементарности



Фермент



Матричная РНК



Продукт 2 этапа сплайсинга, транскрибируется с ДНК

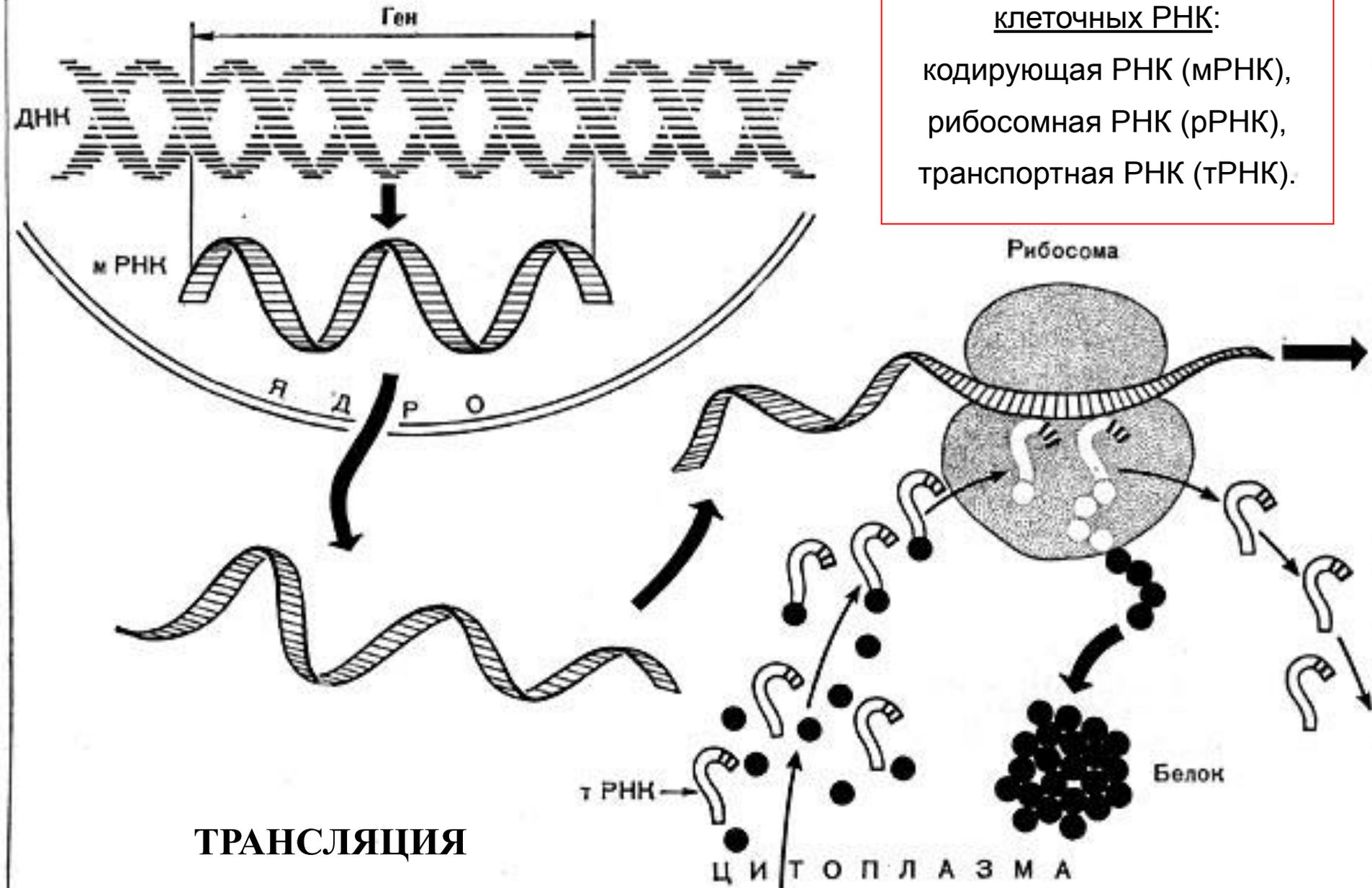
Добавляется в начале транскрипции, необходим для прикрепления мРНК к рибосоме

Добавляется после завершения транскрипции

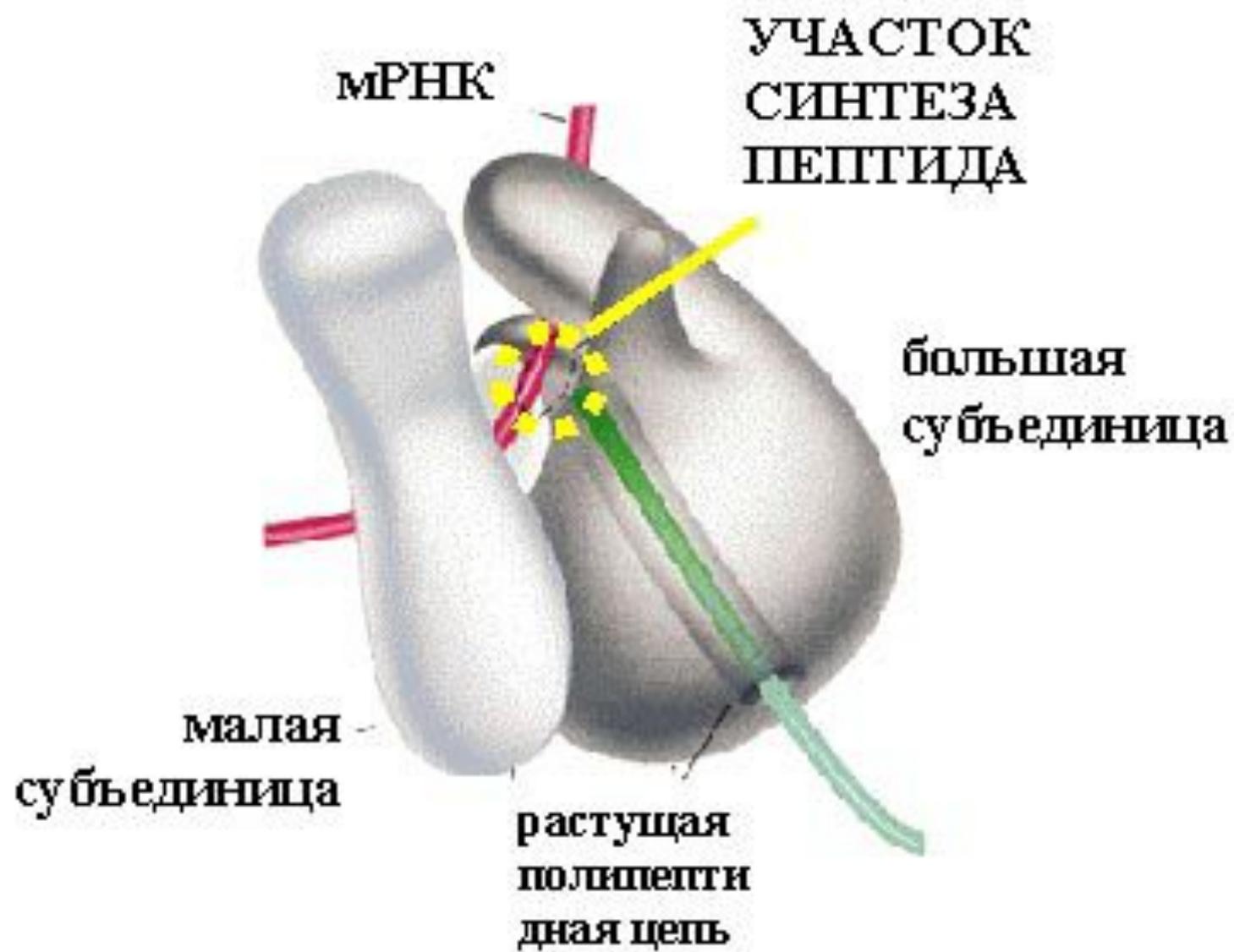
ТРАНСКРИПЦИЯ

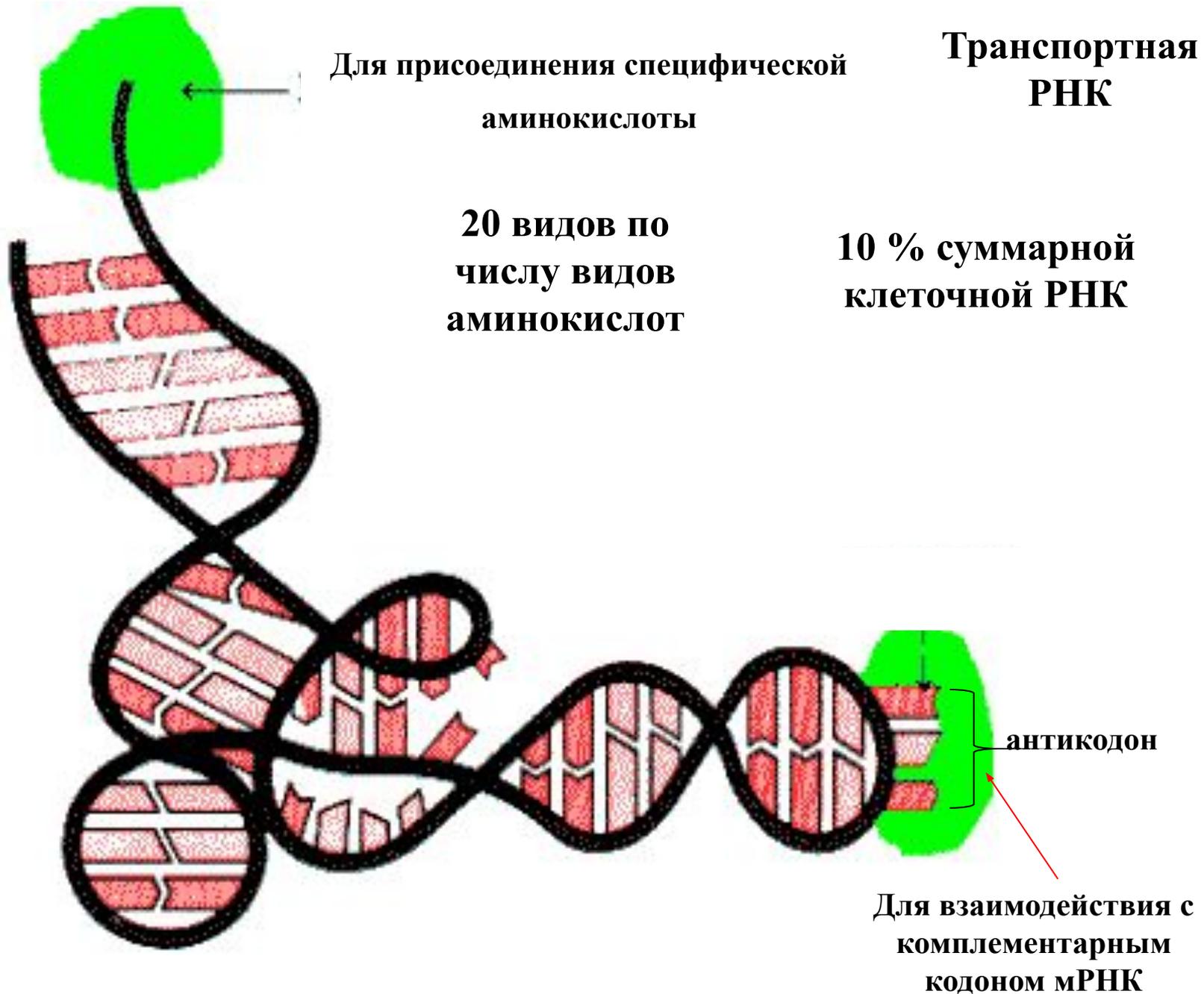
Три основных класса
клеточных РНК:

кодирующая РНК (мРНК),
рибосомная РНК (рРНК),
транспортная РНК (тРНК).



ТРАНСЛЯЦИЯ





Транспортная РНК

Для присоединения специфической аминокислоты

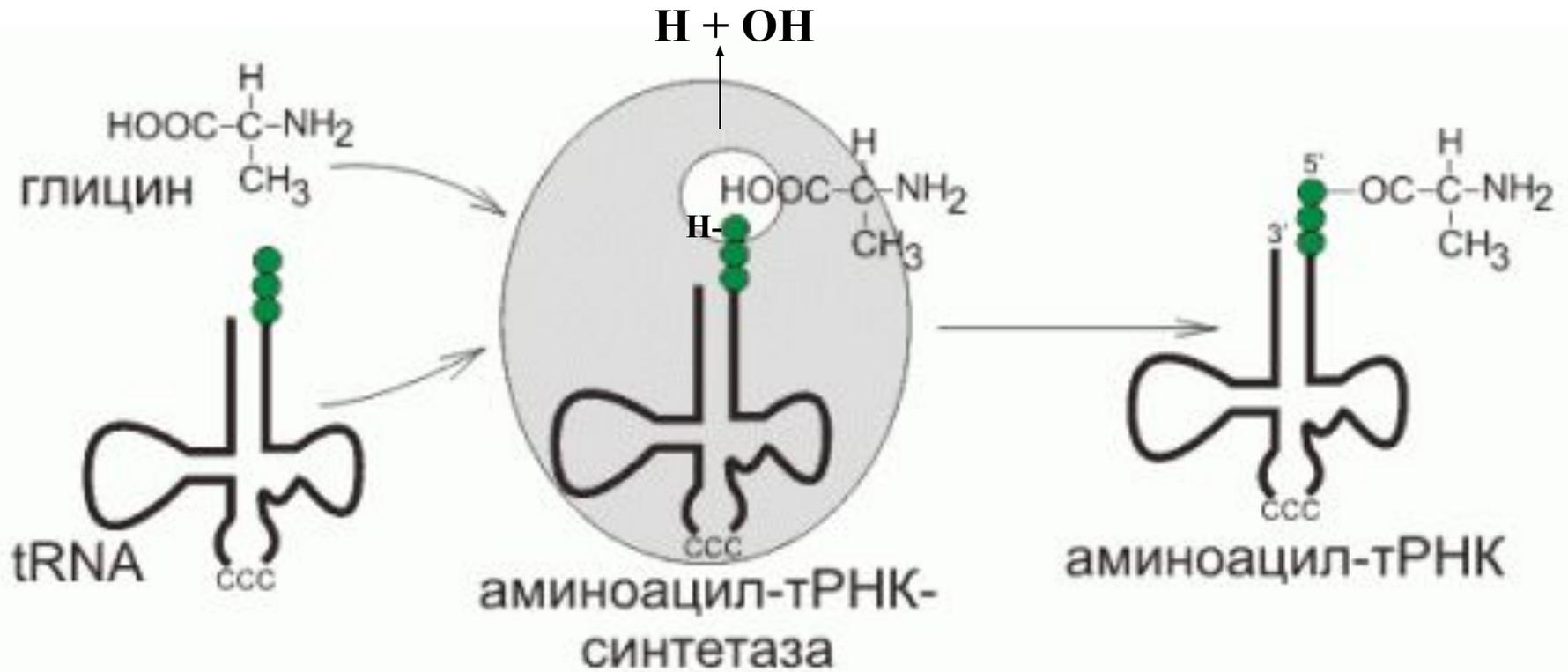
20 видов по числу видов аминокислот

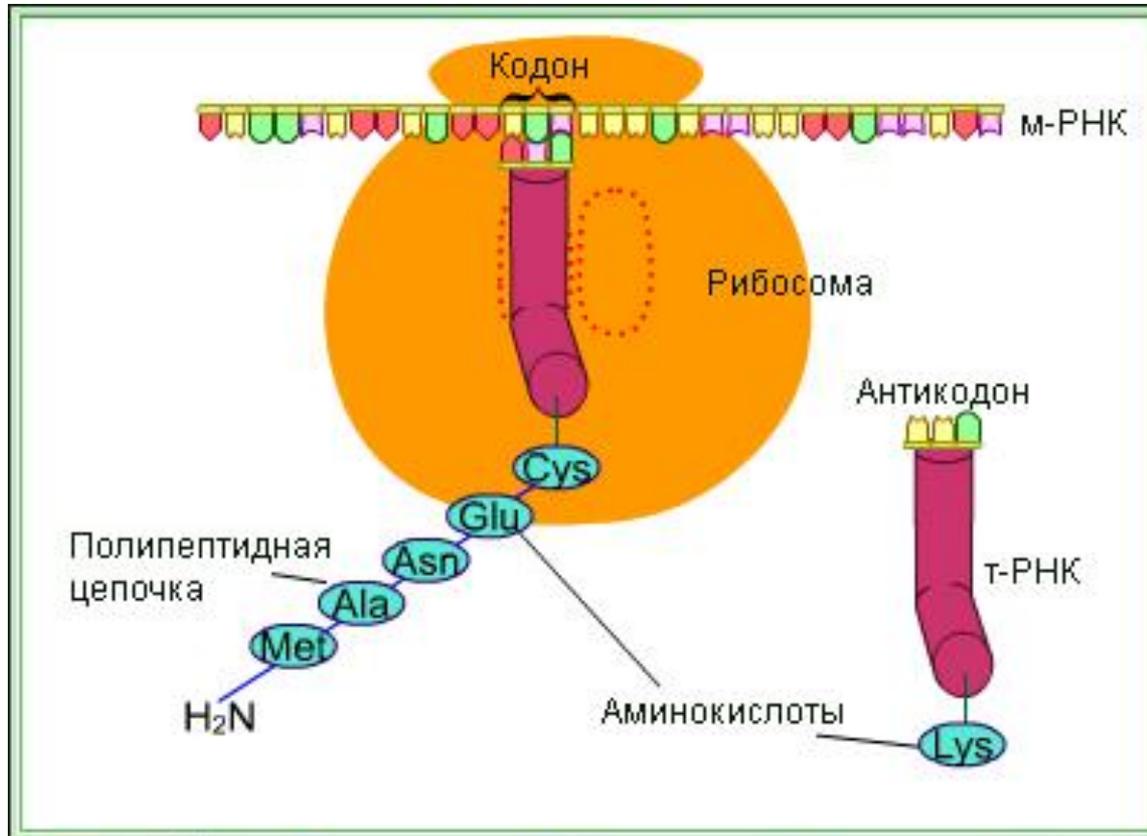
10 % суммарной клеточной РНК

антикодон

Для взаимодействия с комплементарным кодоном мРНК

Присоединение аминокислоты к т-РНК

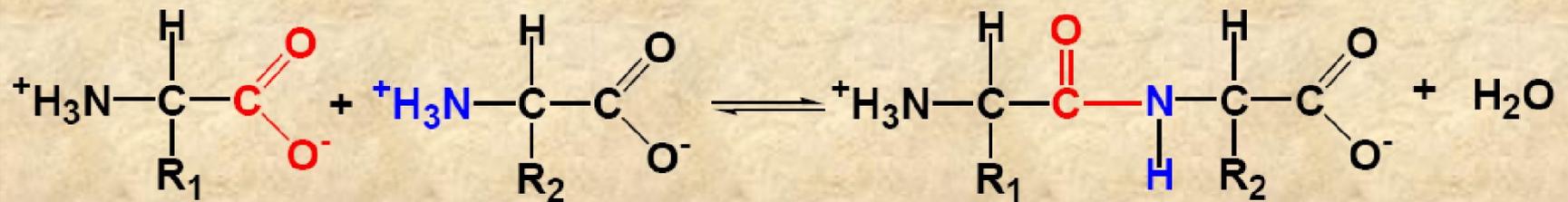


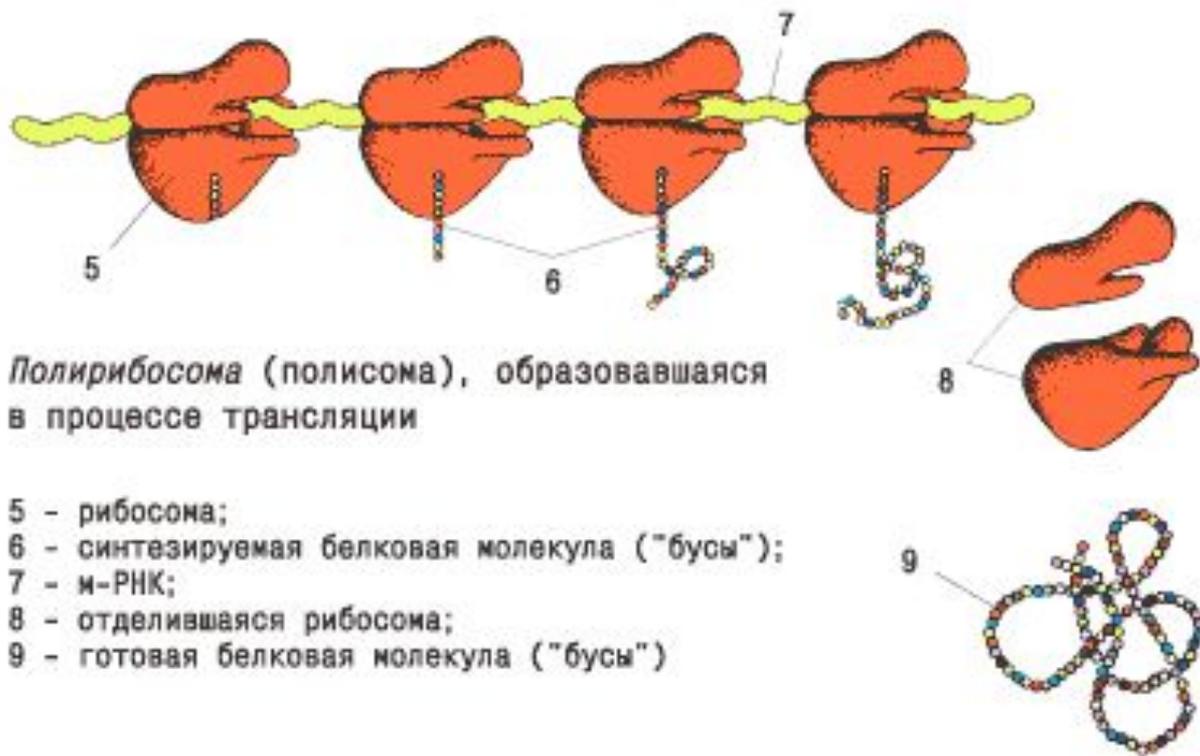


Соединения, построенные из нескольких остатков аминокислот, связанных амидной (пептидной) связью называются *пептиды*

ФИЛЬМ

Образование пептидной связи

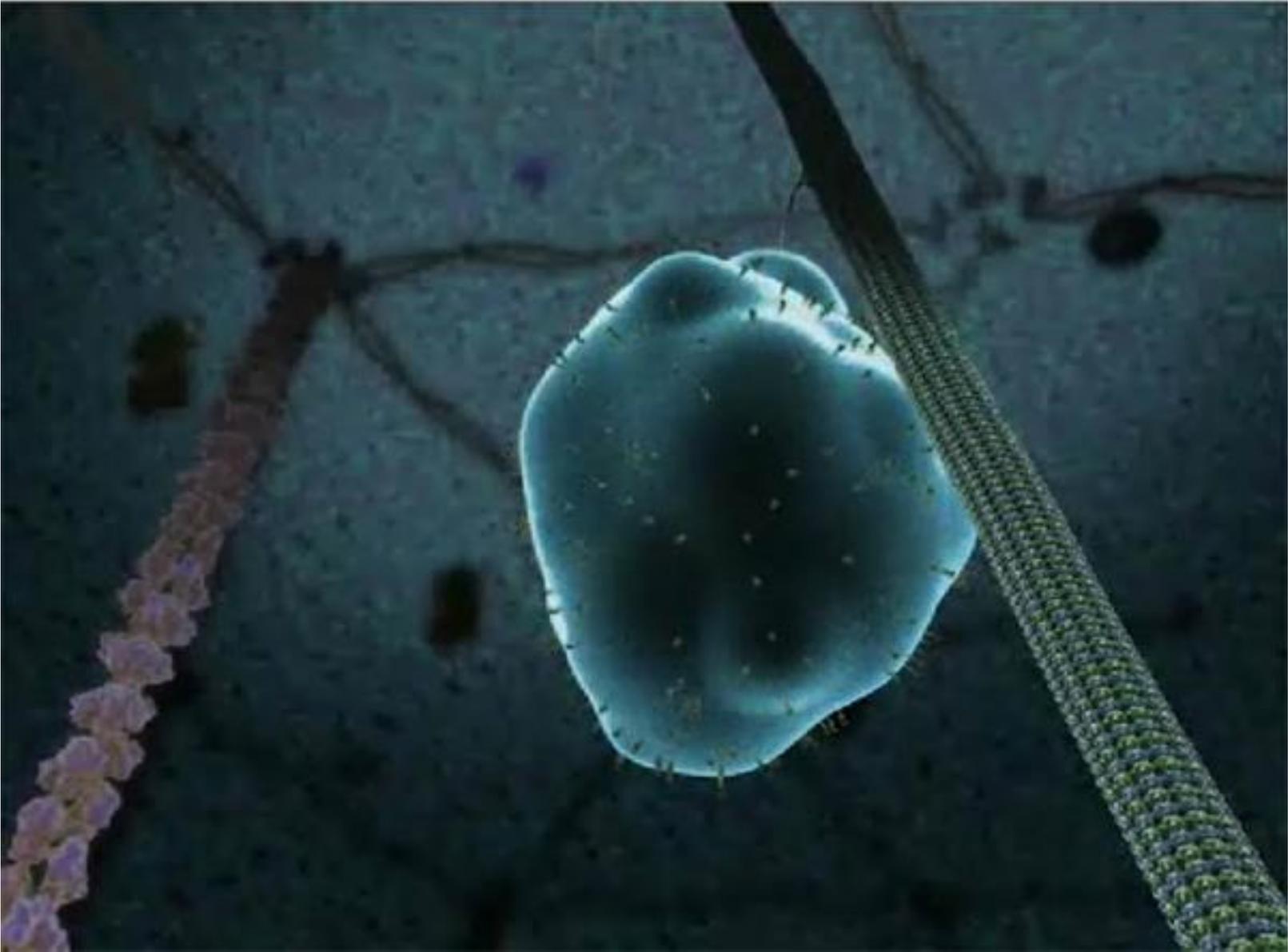




Полирибосома (полисома), образовавшаяся
в процессе трансляции

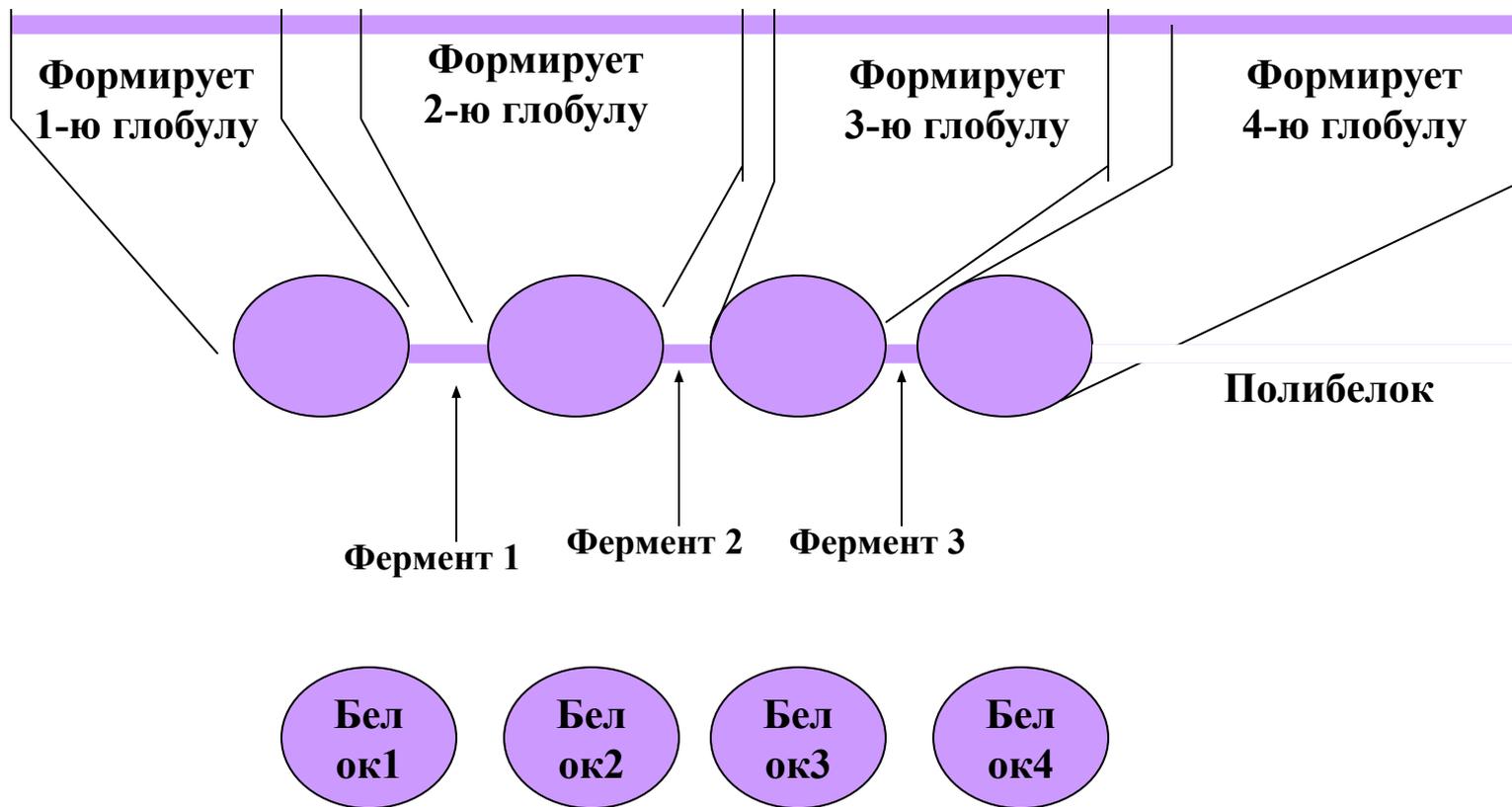
- 5 - рибосома;
- 6 - синтезируемая белковая молекула ("бусы");
- 7 - м-РНК;
- 8 - отделившаяся рибосома;
- 9 - готовая белковая молекула ("бусы")

Синтезированные молекулы белка упаковываются в гранулы в комплексе Гольджи и затем по микротрубочкам транспортируются по клетке и к наружной мембране

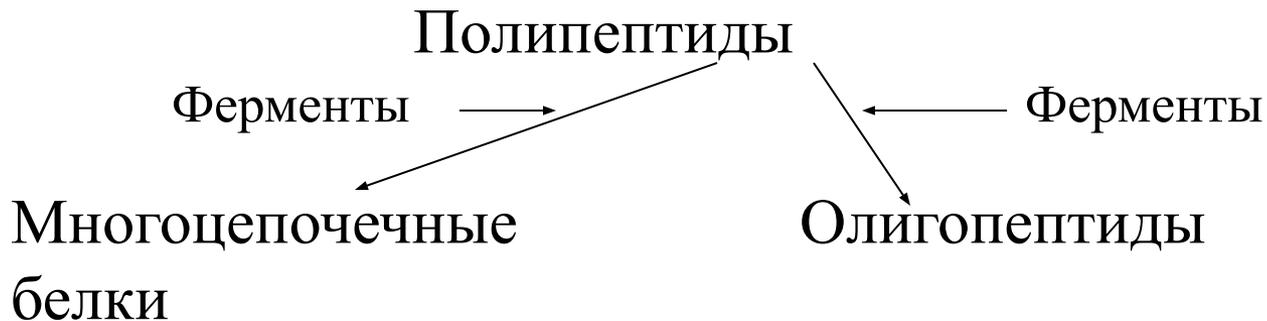


Разнообразие белков определяется не только генами, но и посттрансляционной модификацией пептидной цепи (до 400 разнообразных реакций)

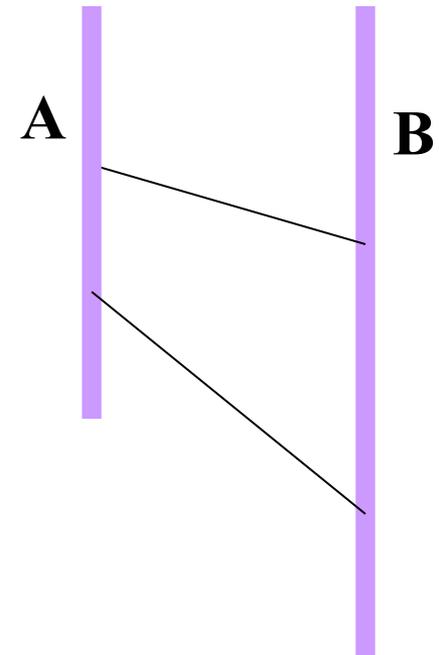
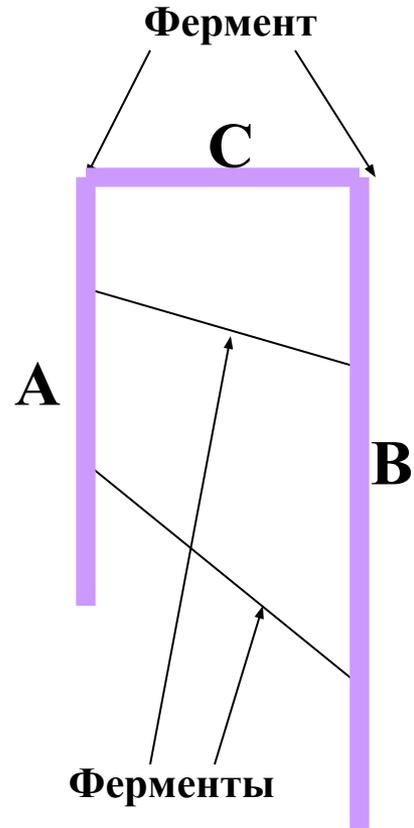
Большая полипептидная цепь (1 ген)



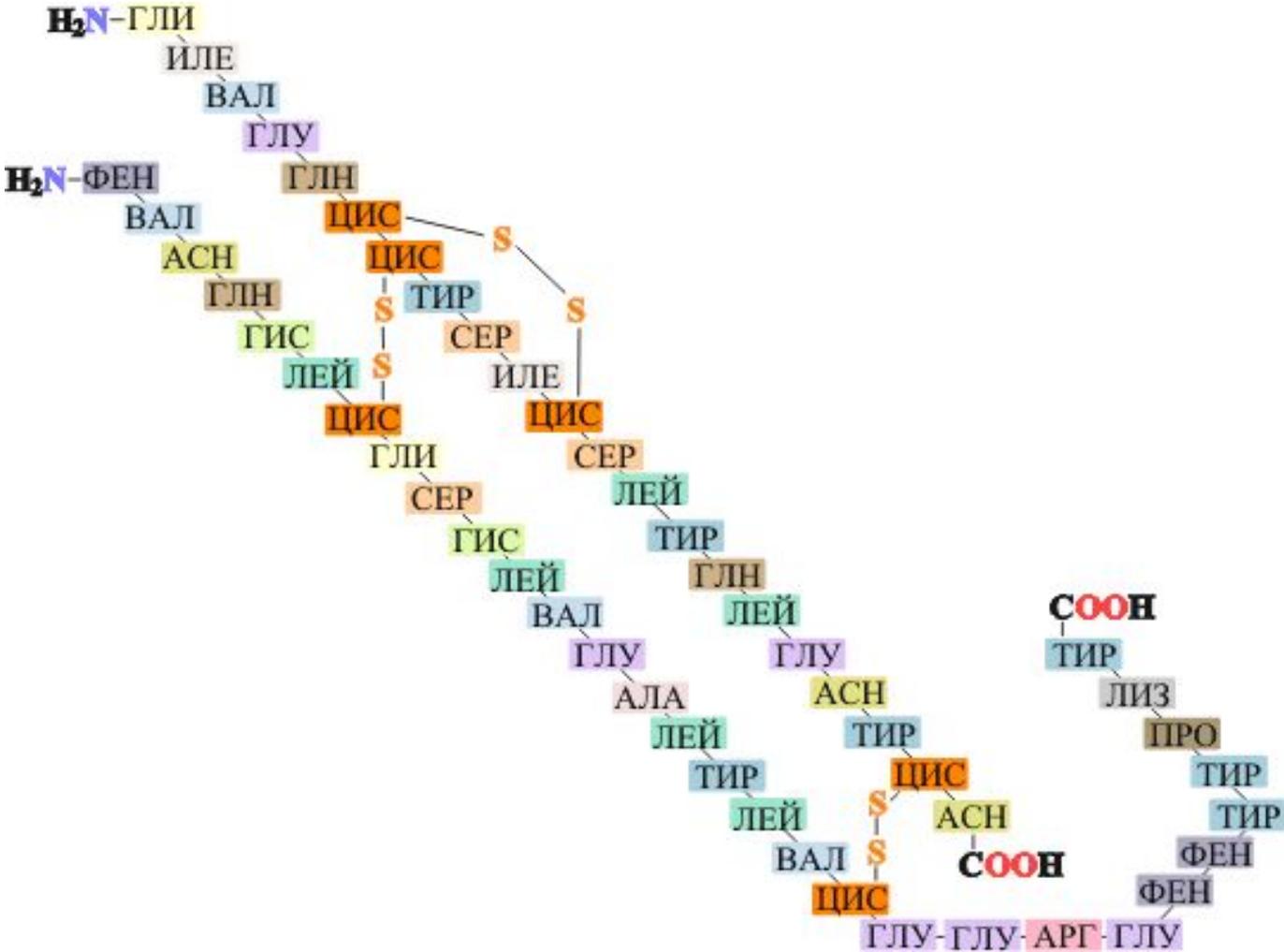
На рибосоме синтезируются одноцепочечные белки и полипептиды (свыше 50 аминокислот).



Пробелок (1 ген)



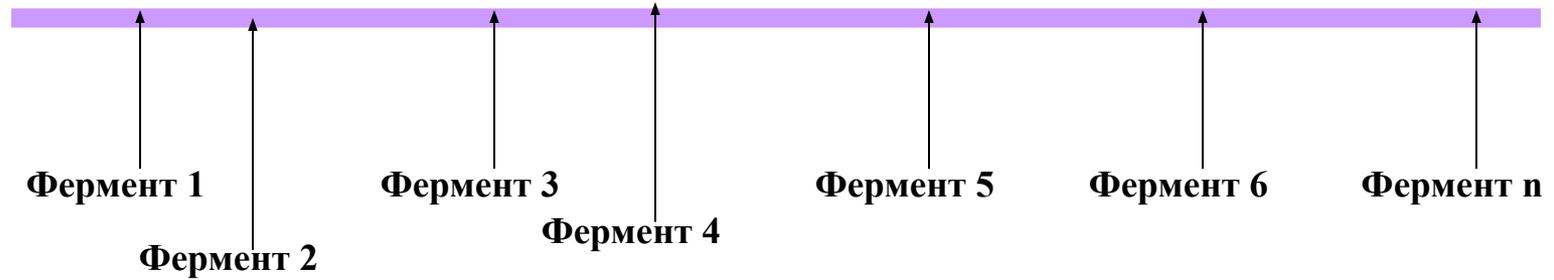
Пептиды и белки



Первичная структура белка инсулина.

Образование олигопептидов

Полипептидная цепь (1 ген)



Организация элементарной генной единицы

Элементарная генная единица состоит из гена и совокупности регуляторных и вспомогательных белков и РНК и определяет первичную структуру отдельной полипептидной цепи

Входные элементы – Белки внутреннего управления

Входные сигналы – Эффекторы

вторичные посредники медиаторов нервной системы и гормонов, не проникающих в клетку;

комплексы гормонов, проникающих в клетку, со специфическими рецепторами;

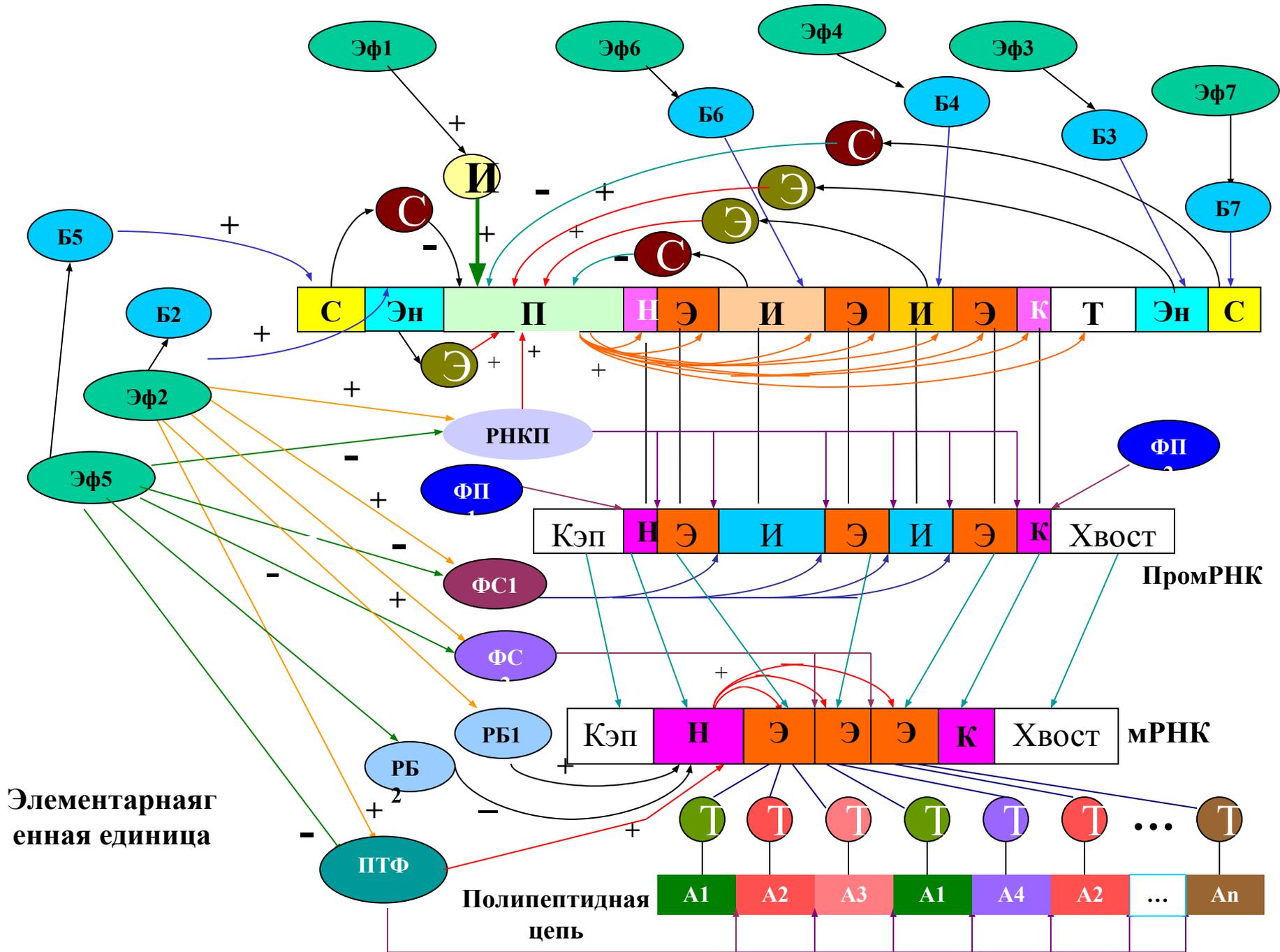
ионы макро- и микроэлементов;

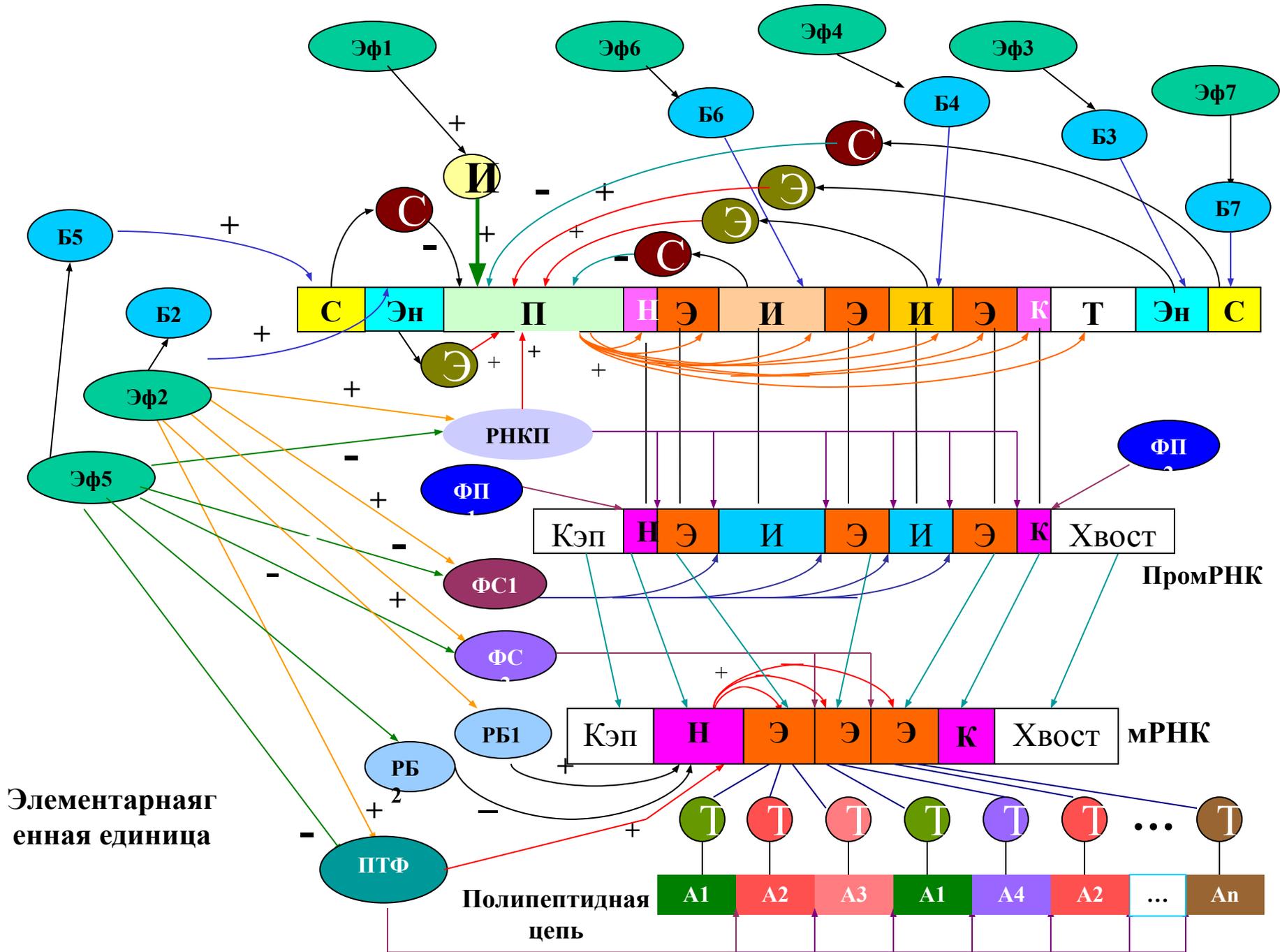
различные метаболиты –

субстраты и продукты биохимических реакций

Выходной элемент – полисома – совокупность рибосом, участвующих в формировании полипептидных цепей одного типа.

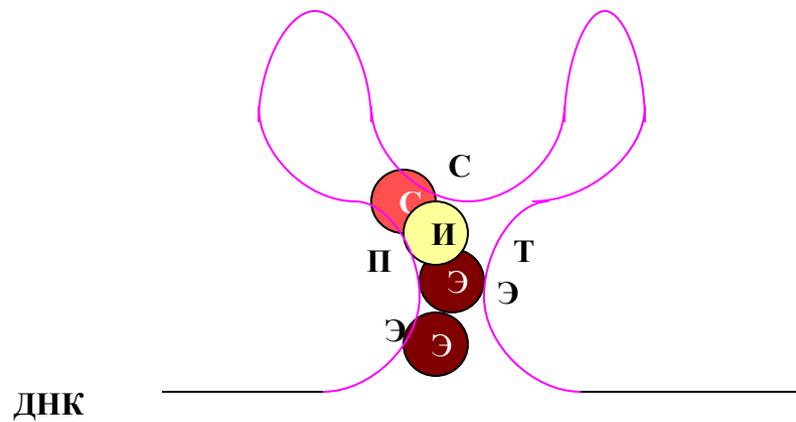
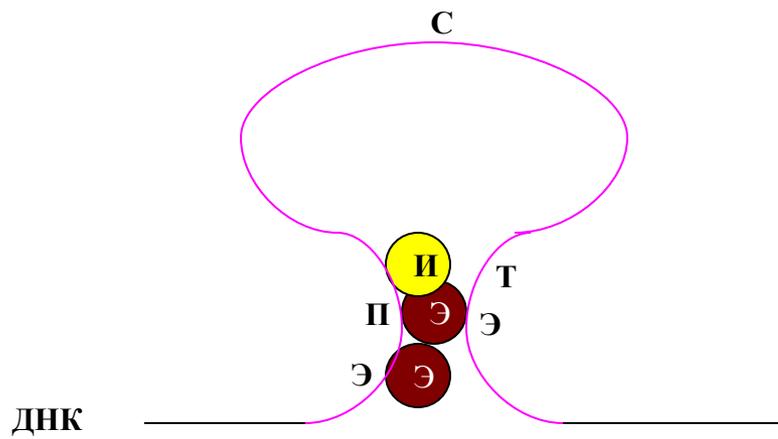
Выходной сигнал – число полипептидных цепей одного типа в единицу времени





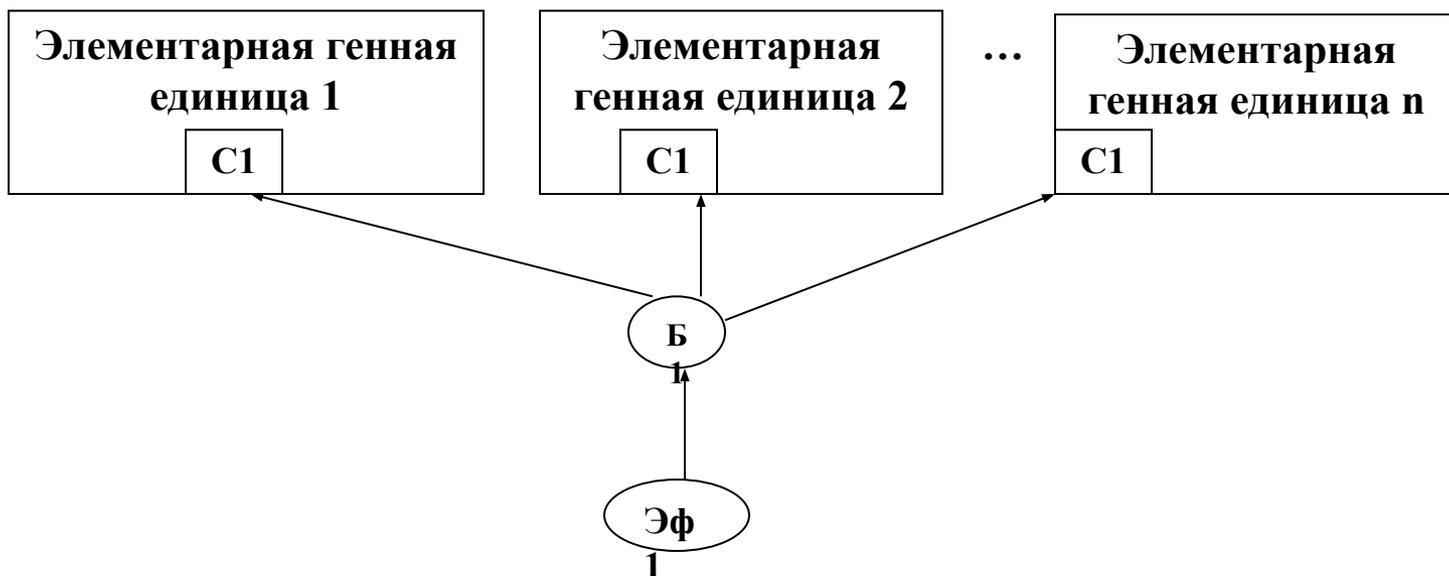
Ген

ДНК —————
 Э П С Т Э



Генный ансамбль - динамическое образование из отдельных элементарных генных единиц, складывающееся всякий раз для управления синтезом белков, имеющих отношение к единому функциональному процессу.

В состав генного ансамбля входит несколько десятков элементарных генных единиц. Они могут находиться в разных хромосомах. Их взаимодействие достигается благодаря тому, что в их регуляторных частях имеются сходные сайты. Поэтому они могут управляться одним белком внутреннего управления.



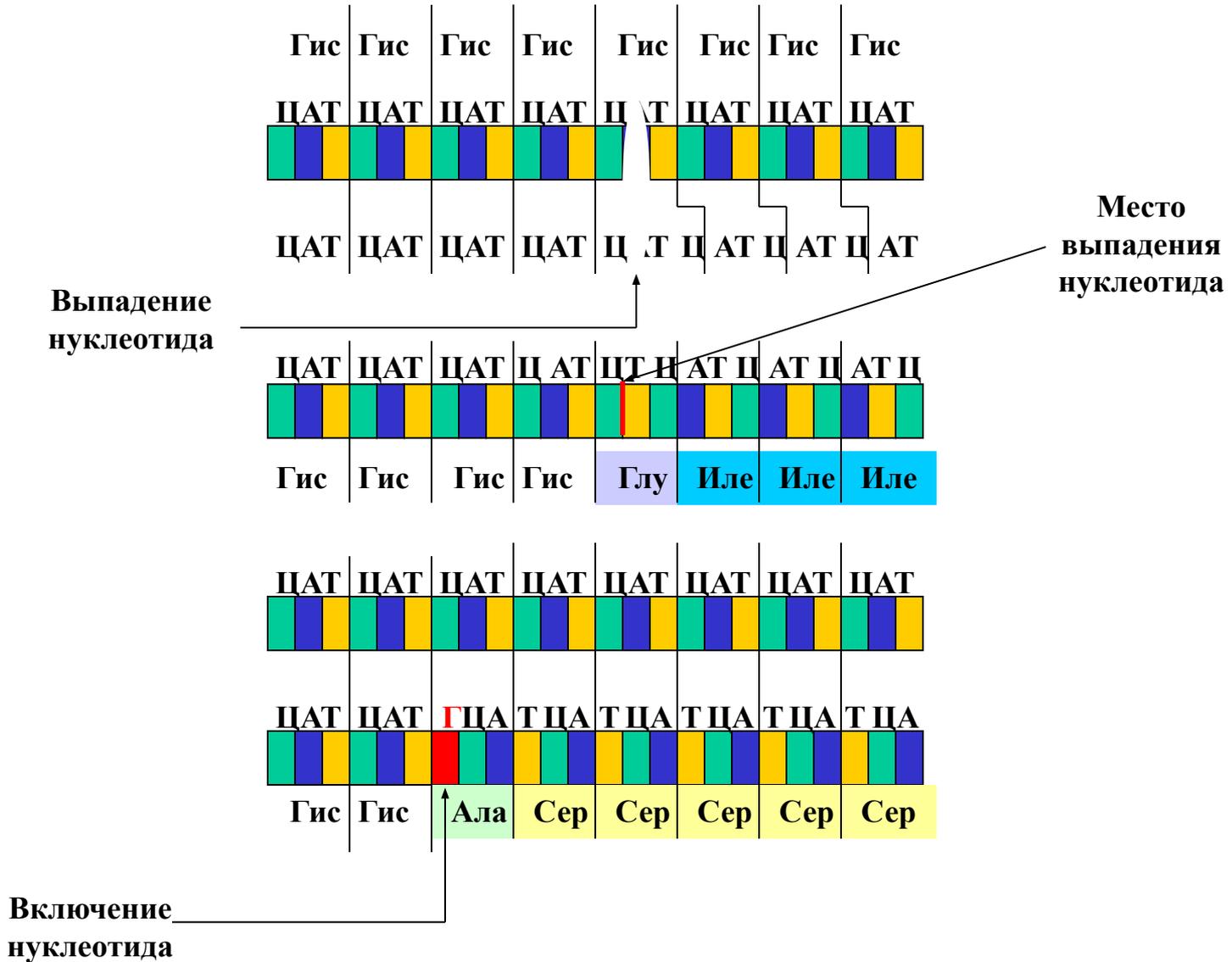
Генетическая управляющая система клетки - совокупность органелл и отдельных видов молекул, участвующих в:

записи, хранении, передаче, преобразовании

и реализации генетической информации на уровне клетки.

Генетическая управляющая система клетки обеспечивает синтез всех полипептидных цепей организма.

Мутации



<p><u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u></p> <p>Ala Ala Ala Ala Ala Ala Ala</p>	Дикий тип
<p><u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>AGC</u> <u>UGC</u> <u>UGC</u> <u>UGC</u> <u>UGC</u></p> <p>Ala Ala Ser Cys Cys Cys Cys</p>	Вставка (+1)
<p><u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>CUG</u> <u>CUG</u> <u>CUG</u></p> <p>Ala Ala Ala Ala Leu Leu Leu</p>	Делеция (-1)
<p><u>GCU</u> <u>GCU</u> <u>AGC</u> <u>UGC</u> <u>UCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u></p> <p>Ala Ala Ser Cys Ser Ala Ala</p>	Двойной мутант (+1, -1)
<p><u>GCU</u> <u>GAC</u> <u>UGC</u> <u>AUG</u> <u>CUG</u> <u>CAU</u> <u>GCU</u></p> <p>Ala Asp Cys Met Leu His Ala</p>	Тройной мутант (3 по +1)
<p><u>GCU</u> <u>CUG</u> <u>CUC</u> <u>UGC</u> <u>UCU</u> <u>GCU</u> <u>GCU</u></p> <p>Ala Leu Leu Cys Ser Ala Ala</p>	Тройной мутант (3 по -1)