NOTATKA MATURALNA · ROZDZIAŁ 11

Ekspresja informacji genetycznej i biotechnologia

XIII. Ekspresja informacji genetycznej; XV. Biotechnologia. Podstawy inżynierii genetycznej (podstawa programowa, zakres rozszerzony)

Notatka dla ucznia przygotowana do matury z biologii na poziomie rozszerzonym (podstawa programowa 2024, Dz.U. 2024 poz. 1019). Oryginalne opracowanie – nie jest materiałem Centralnej Komisji Egzaminacyjnej. Do użytku własnego ucznia.

Gen i transkrypcja

Gen bakterii ma **ciągłą** sekwencję kodującą. Gen eukariotyczny jest **podzielony**: **eksony** (obecne w dojrzałym mRNA) przedzielają **introny** (wycinane z pre-mRNA).

Cecha	Prokarionty	Eukarionty
sekwencja kodująca	ciągła, bez intronów	eksony i introny
promotor	rozpoznaje go bezpośrednio polimeraza RNA (podjednostka σ)	rozpoznają go czynniki transkrypcyjne, które przyłączają polimerazę RNA; dodatkowo odległe wzmacniacze
transkrypt	mRNA gotowy do translacji	pre-mRNA wymagający obróbki

- **Transkrypcja** to synteza RNA na matrycy jednej nici DNA – **nici matrycowej**. Nić **kodująca** ma sekwencję taką jak RNA (z T zamiast U).
- Polimeraza RNA przyłącza się do promotora, rozplata helisę i dobiera rybonukleotydy (ATP, GTP, CTP, UTP) komplementarne do matrycy. Łączy je wiązaniami fosfodiestrowymi. RNA rośnie **5′ → 3′**, a matryca jest odczytywana 3′ → 5′. Enzym **nie potrzebuje startera**.
- Etapy: inicjacja (promotor), elongacja, terminacja. W jądrze eukariontów działają trzy polimerazy RNA: I (większość rRNA), II (pre-mRNA), III (tRNA, część rRNA).

Obróbka pre-mRNA

Obróbka zachodzi w jądrze eukariontów. Trzy zmiany:

- **czapeczka** (zmodyfikowany nukleotyd guaninowy) na końcu 5′;
- **ogon poli(A)** na końcu 3′;
- **składanie (splicing)**: spliceosom rozpoznaje granice ekson–intron (intron zwykle zaczyna się od GU i kończy na AG), wycina introny i łączy eksony.

Czapeczka i ogon chronią mRNA przed degradacją, ułatwiają eksport z jądra, a czapeczka także rozpoczęcie translacji. **Alternatywne składanie** daje z jednego pre-mRNA różne mRNA (różne zestawy eksonów), więc różne białka.

Długość dojrzałego mRNA to suma długości eksonów (bez intronów, bez czapeczki i ogona). Liczba aminokwasów wynika tylko z odcinka od START do STOP: kodon STOP nie koduje aminokwasu.

Kod genetyczny

Kodon to trójka nukleotydów w mRNA. Kodonów jest $4^3 = 64$: 61 sensownych (20 aminokwasów) i 3 STOP (UAA, UAG, UGA). Kodon START to AUG (Met).

Cecha kodu	Na czym polega
trójkowy	jeden aminokwas koduje trójka nukleotydów
jednoznaczny	dany kodon oznacza zawsze ten sam aminokwas
zdegenerowany	jeden aminokwas może mieć kilka kodonów
niezachodzący, bezprzecinkowy	każdy nukleotyd należy do jednego kodonu; odczyt kolejny, bez przerw, od AUG w ustalonej ramce
uniwersalny	u niemal wszystkich organizmów te same kodony znaczą to samo (nieliczne wyjątki, np. w mitochondriach)
kolinearny	kolejność kodonów w mRNA odpowiada kolejności aminokwasów w łańcuchu

Skutek zmian: zamiana nukleotydu zmienia jeden kodon (czasem bez zmiany aminokwasu – degeneracja), a utrata jednego lub dwóch nukleotydów przesuwa ramkę odczytu dalszej części.

Translacja

1. **Aktywacja aminokwasów:** syntetaza aminoacylo-tRNA przyłącza z użyciem ATP właściwy aminokwas do ramienia akceptorowego tRNA (koniec 3′, CCA). Antykodon tRNA jest komplementarny i antyrównoległy do **kodonu mRNA**, nie do DNA.
2. **Inicjacja:** mała podjednostka rybosomu + mRNA + inicjatorowy tRNA z Met na AUG; potem dochodzi duża podjednostka.
3. **Elongacja:** miejsca A, P, E; peptydylotransferaza (rRNA dużej podjednostki) tworzy wiązanie peptydowe; rybosom przesuwa się o kodon w kierunku 3′. Łańcuch rośnie od końca **N do C**.
4. **Terminacja:** kodon STOP rozpoznaje czynnik uwalniający.

Jeden mRNA może być tłumaczony naraz przez wiele rybosomów (polisom).

Modyfikacje potranslacyjne nadają białku aktywność, trwałość i miejsce działania: cięcie proteolityczne (proenzymy, prohormony), glikozylacja (siateczka szorstka, aparat Golgiego), fosforylacja, mostki disiarczkowe, grupy prostetyczne, łączenie podjednostek. Łańcuchów cukrowych nie koduje mRNA – dodają je enzymy.

Ekspresja u pro- i eukariontów

	Prokarionty	Eukarionty
miejsce	cytoplazma; translacja może się zacząć przed końcem transkrypcji	transkrypcja i obróbka w jądrze; translacja w cytozolu
obróbka mRNA	zwykle brak	czapeczka, poli(A), wycinanie intronów
rybosomy	70S	80S w cytozolu (70S w mitochondriach i plastydach)

Rozdzielenie transkrypcji i translacji u eukariontów daje czas i miejsce na obróbkę oraz regulację.

Regulacja ekspresji genów u eukariontów

Komórki organizmu mają (z nielicznymi wyjątkami) ten sam genom, ale różny zestaw **aktywnych** genów. Regulacja działa na wielu poziomach:

- **chromatyna**: heterochromatyna nie jest transkrybowana; acetylacja histonów rozluźnia chromatynę; metylacja cytozyny w promotorze zwykle wycisza gen, a wzór metylacji przechodzi na komórki potomne (dziedziczenie epigenetyczne);
- **transkrypcja**: czynniki transkrypcyjne wiążą swoiste sekwencje (promotor, wzmacniacze) i ułatwiają lub utrudniają przyłączenie polimerazy;
- **mRNA**: alternatywne składanie, eksport, trwałość; białka i małe RNA przyspieszają rozkład mRNA albo blokują translację;
- **białko**: modyfikacje potranslacyjne, kierowanie do miejsca działania, degradacja.

Regulacja na poziomie gotowego mRNA działa szybciej niż zmiana transkrypcji, bo nie wymaga syntezy i obróbki nowego transkryptu.

Narzędzia biotechnologii molekularnej

Narzędzie	Działanie i zastosowanie
restryktaza	rozpoznaje krótką swoistą sekwencję (często palindromową) i hydrolizuje wiązania fosfodiestrowe obu nici; końce lepkie lub tępe; cięcie DNA, mapy restrykcyjne
ligaza DNA	tworzy wiązania fosfodiestrowe między końcami fragmentów – wklejanie genu do wektora
polimeraza DNA	wydłuża starter od końca 3′-OH na matrycy DNA; termostabilna z termofili – w PCR
odwrotna transkryptaza	syntetyzuje DNA (cDNA) na matrycy RNA; daje gen bez intronów z dojrzałego mRNA
wektor	plazmid lub wirus przenoszący zrekombinowany DNA do komórki biorcy; gen markerowy (np. oporność na antybiotyk) pozwala wyselekcjonować komórki z wektorem

W metodzie z *Agrobacterium* wektorem jest bakteria przenosząca **zrekombinowany plazmid z transgenem**; do komórki rośliny wnika tylko fragment (T-DNA) tego plazmidu.

Podgląd • Pierwsza Ławka

Techniki: PCR, elektroforeza, hybrydyzacja, Sanger

- **PCR** powiela wybrany odcinek DNA w cyklach: (1) rozdzielenie nici przez ogrzanie, ok. 95 °C; (2) przyłączenie dwóch starterów, ok. 50–65 °C; (3) synteza nowych nici przez termostabilną polimerazę z dNTP, ok. 72 °C. Przy wydajności 100% $N = N_0 \cdot 2^n$.
- **Elektroforeza:** DNA jest ujemny (reszty fosforanowe), więc wędruje do anody (+); krótsze fragmenty wędrują dalej. Długość odczytujesz ze wzorca (markera).
- **Hybrydyzacja:** jednoniciowa wyznakowana sonda łączy się wiązaniami wodorowymi z komplementarnym odcinkiem zdenaturowanego DNA lub RNA – wykrywa określoną sekwencję.
- **Sekwencjonowanie metodą Sangera:** synteza nici komplementarnej z dNTP i niewielką ilością ddNTP (bez grupy 3′-OH), które kończą syntezę. Powstają fragmenty różnej długości, rozdzielone elektroforetycznie; z ich kolejności odczytuje się sekwencję.
- **Zastosowania:** wykrywanie mutacji i patogenów (PCR, sekwencjonowanie), profile DNA w kryminalistyce i ustalaniu pokrewieństwa, identyfikacja gatunku.

Biotechnologia tradycyjna i molekularna, GMO

- **Tradycyjna:** wykorzystuje naturalne lub wyselekcjonowane organizmy bez inżynierii genetycznej: fermentacje (pieczywo, sery, kiszonki, wino), antybiotyki i szczepionki, kompostowanie, oczyszczanie ścieków, biodegradacja zanieczyszczeń. **Molekularna:** inżynieria genetyczna, hodowle komórek i zarodków.
- **Organizm transgeniczny** ma w genomie obcy gen (transgen). **GMO** to organizm o materiale genetycznym zmienionym w sposób niezachodzący naturalnie.
- Sposoby: wektory plazmidowe i wirusowe, *Agrobacterium* (rośliny), mikroiniekcja DNA do przedjądrza zygoty lub komórek zarodka, modyfikacja komórek w hodowli z klonowaniem.
- Produkty: insulina, hormon wzrostu, czynniki krzepnięcia, szczepionki, enzymy przemysłowe, rośliny odporne na szkodniki lub herbicydy.
- Korzyści i zagrożenia podawaj jako **konkretny skutek** (np. mniejsze zużycie środków ochrony roślin; przekazanie transgenu dzikim populacjom), nie jako ocenę. Pytania etyczne (fakt czy opinia, zasadność zakazu) rozstrzygaj osobno od faktów.

Klonowanie, komórki macierzyste, terapia genowa

- **Klonowanie:** transfer jądra komórki somatycznej do komórki jajowej pozbawionej jądra albo rozdział komórek wczesnego zarodka.
- **Komórki macierzyste** odnawiają swoją pulę i różnicują się. Totipotencjalne: zygota i komórki pierwszych podziałów. Pluripotencjalne: np. węzeł zarodkowy blastocysty. Multipotencjalne: komórki tkanek, np. szpiku. Źródła: zarodki, tkanki dorosłego, krew pępowinowa, przeprogramowane komórki somatyczne (iPS – wprowadzenie genów kilku czynników transkrypcyjnych).
- **Terapia genowa:** prawidłowa kopia genu wprowadzona do komórek pacjenta wektorem. Terapia komórek somatycznych nie zmienia genotypu potomstwa.
- **Poradnictwo genetyczne:** choroby dziedziczne w rodzinie, nawracające poronienia, wiek matki powyżej 35 lat, pokrewieństwo partnerów.
- Przykład z matury 2026 (CAR-T): wektor retrowirusowy wbudowuje gen do genomu, więc powstają kolejne mRNA i ekspresja trwa; wprowadzony mRNA jest od razu matrycą w translacji, ale ulega degradacji, więc ekspresja jest przejściowa.

Podgląd • Pierwsza Ławka

CO JESZCZE JEST W ŚRODKU

Notatki do matury z biologii (poziom rozszerzony) – rozdział 11: Ekspresja informacji genetycznej i biotechnologia, dla ucznia

Podgląd pokazał 3 z 4 stron. Pełna wersja: 4 stron A4, PDF do druku.

- Gen i transkrypcja
- Obróbka pre-mRNA
- Kod genetyczny
- Translacja
- Ekspresja u pro- i eukariontów
- Regulacja ekspresji genów u eukariontów
- Narzędzia biotechnologii molekularnej
- Techniki: PCR, elektroforeza, hybrydyzacja, Sanger
- Biotechnologia tradycyjna i molekularna, GMO
- Klonowanie, komórki macierzyste, terapia genowa
- ramka „Słowa kluczowe z zasad oceniania" – czego wymaga klucz CKE przy poleceniach z tego działu,
- ramka „Najczęstsze błędy na maturze" – tak traci się punkty i tak jest dobrze,
- ramka „Zapamiętaj" – reguły i skróty do szybkiej powtórki.

Kup pełną wersję – plik od razu na e-mail

pierwszalawka.pl/material/biologia-matura-notatka-rozdzial-11-ekspresja-genow-i-biotechnologia