

DNK molekula se začne razpirati, nastajajo podvojevalne vilice. Sodeluje encim DNK polimeraza. Nastanejo esterske vezi med A=T in G=C ter se spet nazaj zavija.

SEMIKONZERVATIVNA REPLIKACIJA = POLOHRANJENO PODVAJANJE
obe hčerinski celici imata 1 staro nukleotidno verigo.

SINTEZA BELJAKOVIN

- zgradnja in delovanje celice - > v jedru (DNK -razlikuje se po dolžini, razporednji; enako beljakovine)
- $4^n = 64 = 1$ aminokislina določajo 3 nukleotidov -> več kombinacij, kot jih je potrebno (20AK), zato se mutacija ne izrazi.

KODOGEN je zaporedje 3 nukleotidov v molekuli DNK, ki določajo eno aminokislino.
Zaporedje kodogenov, ki določajo 1 beljakovin (51 AK) imenujemo 1 GEN.
Vse gene v celici, ves dedni zapis, imenujemo GENOM, ki je v vseh celicah enak.

SINTEZA BELJAKOVIN:

-TRANSAKCIJA: prepisovanje

DNK molekula jedra nikoli ne zapusti. Zato je potrebna molekula, na katero se bo reformacija iz DNK prepisala in šla do ribosomov - RNK. Za to potrebujemo energijo, encim polimeraza(od RNK) in proste nukleotide.

Molekula DNK se odpre na sredini, kjer je določen gen. Na proste dušikove vezi se začnejo vezati prosti RNK nukleotidi -> obveščevalna = m RNK.

RNK molekula se potem odcepi od DNK in gre iz jedra, DNK pa se ponovno zarije nazaj. Prepisuje se samo ena veriga.

CGCATCGTCTTA
GCGTAGCAGAAT
CGCAUGGUCUUA (mRNK)

-TRANSLACIJA: prevajanje

Kadar je komplecentaren kodogen ter beljakovine ne vejo, na kateri kodon se veže, je za to potrebna prenašalna tRNK ANTIKOSON, ki prenese točno določeno AK(vendo je ista)

GCC TAG CAG AAT - DNK
CGG ATC GTC TTA - kodogen
GCC UAG CAG AAU - wRNK (koson)
CGG AUC GUC UUA - tRNK
(ak3 ak5 ak20 ak7)

Pri tem so potrebni tudi encimi in energija. Obe RNK morata biti prisotne, dokler ne nastane polipeptidna veriga, ki se prenaša iz AK na AK. Ko se na wRNK pojavi ali UUA, UAG, UGA, se sinteza beljakovin zaključi. Ribosom ponovno razpade na 2 podenoti, wRNK razpadejo, beljakovine pa vstopijo v ER. Dobivajo sekundarno in terciarno strukturo.

RNK

RIBUNUKLEINSKE KISLINE

- F-> S-> B
- ribosomska RNK: v jedru vgradi v ribosomske podenote.
- obveščevalna RNK: prenese nf. za zgradnjo beljakovin v citoplazmo. Ima dolgo molekulo.
- prenašalna ali tRNK: nastaja v jedru.

KJE NASTAJA?

- evk. Celica - v jedru, mitohondrijih in plsatidu (krožni kromosomi)
- prok. Celica - v citoplazmi

Genski kod je:

- DEGENERIRAN (64 možnih kombinacij; 20 za beljakovin, 3 za nukleotide, 41 ostane)
- UNIVERZALEN (ni vsak enka. V zaporedju nukleotidov zapisano zaporedje AK-> skupen izvor (gen ene celice damo v drugo, v tej nastane sinteza beljakovin))

več različnih kodonov lahko tvori isto AK (ne izrazijo se mutacije)
npr. GGA -> GGG->CCC

PRIMERJAVA DNK IN RNK

- 1,5% DNK je KODIRAJOČA DNK - zapisuje zgradbo beljakovin, tRNK in rRNK.
- 98% DNK je NEKODIRAJOČA DNK - to je posledica evolucije, se ne prepisuje, se pa ohranja.

Primer vpliva gena na lastnost: povezanost med genom in obarvanostjo cveta:

potreben je encim, da dobimo vijolično barvo iz brez. Spojin. Ta nastane v jedru in se prepíše na wRNK. Kadar ima encim drugačno strukturo, se spojini ne moreta vezati; cvet je neobarvan.

B(dominanten gen-1 lastnost oč/ma prevladuje nad drugo, potomec je 3/ vijoličen) -> b(recesiven gen- prikrita lastnost; cvetje bele barve!)

BB(d.homozigot-barven) Bb(heterozigot-barven) bb(r.homozigot-bel)

MUTACIJE

- OSEBNE SPREMEMBE dednega materiala -Y prenašanje na potomce(hčerinski celici). Če pride do mutacije v sp. Celici, se to prenese na potomce.
- MODIFIKACIJE: so nededna spremembe (fitnes?!)

delimo:

- SPONTANE (naključne): potekajo naključno v naravi (napake pri podvojitvi DNK, sevanje, kem. snovi, mutageni dejav.) -> evolucija
- INDUCIRANE: človek jih zavestno ustvarja v laboratoriju. Lahko je koristna (jo ohrani) ali škodljiva (teh je več! Opazimo posledice, ker lahko nastajajo an potomcih). So pridobitve, ki omogočajo lažje

preživetje oz. škodljive mutacije lahko povzročijo smrt. Odvisno od okolja!

- Frekvenca napak DNK polimeraza je 10^{-5} hitrejši -> mutacije
- Popravljalni mehanizmi istega encima je 10^{-10}

-MUTANTI = MUTIRANI OSEBKI doživijo mutacijo

kje se zgodijo:

- GENSKE (v genih)
- KROMOSOMSKE (sprememba kromosomov)
- GENOMSKE (spremeni se št. Kromosomov)

GENSKE MUTACIJE

Gen je zaporedje nukleotidov, ki se prepisuje v RNK

Somatske mutacije (telesna celica -> tumor) Zarodne mutacije (spolna celica -> potomec)

Pri gen. Mutaciji se spremeni zaporedje nukleotidov.

CGTACCTGA -> CGTCCTGA

GCATGGACT GCAGGA.CT (delecija)

CGTACCTGA CGTGACCTGA

GCAGGGACT GCACTGGAC.T (insercija)

(substitucija)

SUBSTITUCIJA: zamenjava nukleotid

DELECIJA: izpad nukleotid

INSERCIJA: vrine se dodaten nukleotid

Geneske mutacije zaradi kem. sprememb nastanejo v zgradbi posameznega gena.

bolezni: ANEMIJA SRPASTIH ERITROCITOV (slabokrvnost -> pomanjkanje Fe)

človek s to boleznijo je homozigot, ima oba gena pokvarjena. Prenášalci so heterozigoti in odporni na bolezen.

KROMOSOMSKE MUTACIJA

Razlike v strukturi kromosoma, zato tudi STRUKTURNE KROM. MUTACIJE.

Pri človeku se vsa DNK spakira v 46 kromosomov -> 23 parov.

-Spremeni se oblika kromosomov.

bolezni: SINDROM MAČJEGA KRIKA (delecija, deformacija udov in not. organov, okrogel obraz, široko razmaknjene oči)

GENOMSKE MUTACIJE

Sprememba števila kromosomov -> ŠT. KROM. MUTACIJE

DIPLOIDNA celica (2n): celica ima dvojno št. Kromosomov razen spolne -Y spet nastane drp. Celica gre v (redukcija = R!)

HAPLOIDNA celica (n): enojno št. Kromosomov

Do triploidne celice pride iz diploidne in haploidne celice – pri človeku je ro splav!

POLIPLOIDNOST: celotna garnitura kromosomov se poveča (3x,4x,..) =poliloidija

MONOPLOIDNOST: celotna garnitura se zmanjša na haploidno št.

-> primer: banana (divja-22 krom.(2n), gojena-33 krom. (3n))

Posamezen kromosom se lahko ali doda (TRISOMIJA) ali izgubi (MONOSOMIJA)

Posledici trisomije sta DAWNOV SINDROM (23 krom.) in EDWARDSOV sindrom (18 krom.).

Trisomija spolnih organov kaže ženske znake pri moških in obratno pri ženskah – KLINEFELRJEV SINDROM.

Monosomija je pri TURNERJEVEM SINDROMU (x-o) posledica zatrtih ženskih organov.

PRENATALNA DIAGNOZA: preverijo, če je zarodek zdrav (biokemične preiskave-ksl in mikroskopske celice). Naredi kariogram iz katere določi spol in opazi mutacije.

MUTAGENI – dejavniki, ki povzročajo mutacije

-SEVANJE (fizični)

-KEMIČNIJE (kemični)

FIZIČNI:

-ionizirajoča: povzročajo nastanek ionov, genske mutacije. Mednje spadajo x žarki, gama žarki, L in beta delci, nevtroni.

-neionizirajoča: ne morejo izviti e-, lahko pa ga dvigujejo. Mednje sodijo UV žarki.

KEMIČNI:

-alkilirajoče spojine: v org. baze uvajajo metilne in etilne skupine

-peroksidi in oksidacijska sredstva: iz N org. baze odstranijo amino skupine (C v U, A v G)

-hidroksil-amini: spremenijo amino skupino (C se veže z A)-interkalirajoče spojine: se lahko vrivajo v DNK-> vstavitev, izpad nobih nukleotidov

-analogi org. in baz: npr. bromuracil