Czym jest gen?

- Wprowadzenie
- Przeczytaj
- Animacja
- Sprawdź się
- Dla nauczyciela

Materiał genetyczny składa się z wielu nukleotydów, które zorganizowane są w koliste lub liniowe cząsteczki. Fragmenty tych cząsteczek składają się na geny, czyli odcinki DNA, które kodują informację o danym białku lub RNA. Pojęcie „gen” zostało wprowadzone w 1909 r. przez Wilhelma Johansena, lecz późniejsze odkrycia w zakresie genetyki doprowadziły do wielokrotnych modyfikacji definicji genu.
Źródło: TheDigitalArtist, Pixabay, domena publiczna.

Od zestawu genów otrzymanego od organizmów rodzicielskich zależą morfologia, metabolizm, zdolność do przetrwania w danych warunkach czy podatność na choroby organizmu potomnego. U ludzi geny odpowiadają nawet za takie cechy, jak umiejętność zwijania języka w trąbkę, dołki w policzkach czy kąt wygięcia kciuka.

Twoje cele

- Wyjaśnisz, czym jest gen.
- Porównasz rodzaje genów.
- Przedstawisz hipotezę „jeden gen – jeden enzym” oraz zweryfikujesz jej prawdziwość.
- Wskażesz prawidłową definicję genu dla obecnego stanu wiedzy na jego temat.

Przeczytaj

Definicja genu zmieniała się na przestrzeni lat. Początkowo nieznane były: charakter materiału genetycznego, sposoby dziedziczenia i powstające na podstawie genów produkty.

W 1889 r. **Hugo de Vries** przedstawił teorię nośników informacji o określonych cechach organizmów. Cząsteczki te nazwał „pangenami". Było to pojęcie teoretyczne w odniesieniu do koncepcji dziedziczenia cech opracowanej przez Gregora Mendla w roku 1866. Pangeny były rozwinięciem teorii pangenezy sformułowanej przez Karola Darwina, uwzględniającej cząstki, które mogły przemieszczać się między komórkami i dostawać się do gamet.

Termin **pangen** został skrócony do **genu** przez **Wilhelma Johannsena** 20 lat później, w roku 1909. Ówcześnie słowo „gen" oznaczało nieznany czynnik, który pozwala na dziedziczenie danej cechy.

W 1944 r. **Oswald Avery**, **Colin MacLeod** i **Maclyn McCarty** wykazali, że czynnikami warunkującymi dziedziczenie cech są fragmenty kwasu nukleinowego DNA.

Gen – enzym

Przez wiele lat obowiązywała hipoteza **„jeden gen – jeden enzym"**, potwierdzona w 1941 r. przez **Georgea Beadle'a** i **Edwarda Tatuma**, którzy przeprowadzili serię eksperymentów na gatunku grzyba *Neurospora crassa*.

Komórki *Neurospora crassa* były idealnym modelem do potwierdzenia tej hipotezy, ponieważ syntetyzują wszystkie niezbędne do rozwoju aminokwasy i witaminy, rosnąc na podłożu minimalnym, zawierającym jedynie cukry, sole i biotynę.

Badacze założyli, że wszelkie zmiany w genach na skutek mutacji powinny powodować zaburzenia szlaków syntezy danych aminokwasów lub witamin, skutkujące brakiem wzrostu na pożywce minimalnej. Ograniczenie wzrostu nie powinno być obserwowane na pożywce pełnej, z zapewnioną suplementacją wszystkimi aminokwasami i witaminami.

Po uzyskaniu zbioru mutantów przez napromieniowanie spor *Neurospora crassa* część kolonii została przeniesiona na podłoże pełne, a część na podłoże minimalne.

Następnie wyselekcjonowano jedynie te szczepy, które nie rosły na podłożu minimalnym – mutanty pokarmowe. Wysiewano je na podłoże z zawartością wszystkich niezbędnych

aminokwasów lub witamin. Jeśli dany szczep rozrastał się na podłożu aminokwasowym, a nie rósł na podłożu z witaminami, oznaczało to, że nie syntetyzuje któregoś z aminokwasów (lub odwrotnie – dla pożywki z witaminami).

W kolejnym etapie eksperymentu wybrane organizmy umieszczono na podłożu minimalnym, które suplementowano wyłącznie jednym aminokwasem lub witaminą. Mutanty rosły tylko na podłożach z dodatkiem tych cząsteczek, których szlak syntezy został u nich zaburzony w wyniku promieniowania.

Gen – białko

Enzymy należą do grupy białek, ale nie wszystkie białka są enzymami. Hipoteza „jeden gen – jeden enzym" musiała zostać zweryfikowana ze względu na kolejne odkrycia w dziedzinie genetyki.

W latach 50. XX wieku opracowano teorię „**jeden gen – jeden polipeptyd**". Opierała się ona na wynikach badań wskazujących na fakt, że zmiana jednego łańcucha polipeptydowego w kompleksie białkowym może powodować zmiany fenotypowe, np. objawy choroby w przypadku anemii sierpowatej.

Zmianę rozumienia pojęcia genu wymusiło także odkrycie **alternatywnego splicingu** (alternatywnego składania genów). Proces ten, zachodzący podczas modyfikacji potranskrypcyjnej pre-mRNA, polega na wyborze eksonów, które zostaną następnie włączone do mRNA, w wyniku czego może powstać kilka wersji mRNA, różniących się liczbą eksonów wyciętych z pre-mRNA. W konsekwencji na bazie jednego genu może powstawać więcej niż jedno białko.

> **Ważne!**
>
> Zjawisko splicingu zaobserwowali w 1977 r. **Phillip Sharp** i **Richard J. Roberts** podczas pracy nad adenowirusami.

Więcej informacji na temat alternatywnego splicingu w e-materiale *Regulacja potranskrypcyjna – splicing alternatywny*.

Gen – białko i RNA

Niektóre geny nie kodują łańcuchów polipeptydowych, lecz tzw. funkcjonalne RNA. Do funkcjonalnych RNA zalicza się: tRNA (transportujący RNA), rRNA (rybosomalny RNA) i miRNA (mikroRNA) odpowiadający za regulację ekspresji genów.

> **Ważne!**
>
> Gen to fragment DNA (lub RNA u wirusów RNA) kodujący w sekwencji nukleotydowej informacje o produkcie powstającym na jego podstawie. Produktem tym jest łańcuch polipeptydowy lub RNA.
>
> **Gen stanowi podstawową i funkcjonalną jednostkę dziedziczności.**

Gdzie znajdują się geny?

Geny zlokalizowane są w określonych miejscach na chromosomach, tzw. ***loci*** (w lp. *locus*). Chromosomy zawierają wiele różnych *loci*, w których z kolei mogą występować różne warianty danego genu – **allele**. Identyfikacja wszystkich *loci* danego chromosomu pozwala na stworzenie **mapy genowej**.

Większość genów organizmów eukariotycznych jest zlokalizowana w **jądrze komórkowym**, gdzie materiał genetyczny występuje w postaci chromatyny (gdy komórka nie ulega podziałowi). Istnieją jednak geny zawarte w DNA innych organelli komórkowych: u zwierząt i grzybów w **mitochondriach**, a u roślin w **mitochondriach** i **chloroplastach**. Na drodze ewolucji część genomów organellarnych została przeniesiona do jądra komórkowego.

Genom organizmów prokariotycznych ma formę dwuniciowej, kolistej cząsteczki DNA, podlegającej superhelikalnemu skręceniu, które zapewnia jego upakowanie. Określany jest jako **chromosom bakteryjny (genofor)** i występuje na obszarze cytoplazmy zwanym **nukleoidem**. Organizmy prokariotyczne mogą mieć również pozachromosomowy materiał genetyczny w postaci kolistych cząsteczek DNA – **plazmidów**. Geny zawarte na plazmidach zazwyczaj nie są komórce niezbędne do przeżycia, lecz warunkują przetrwanie w określonych warunkach, np. w obecności w środowisku antybiotyku.

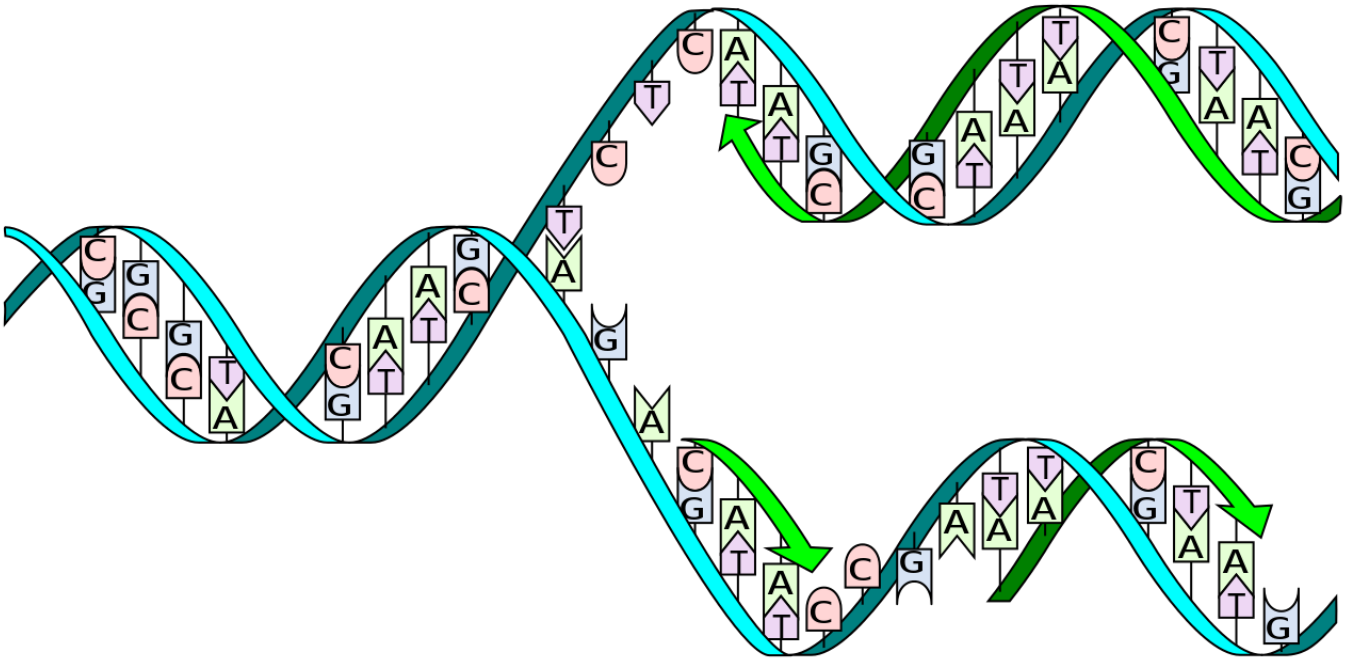
Geny wirusów to cząsteczki DNA lub RNA zamknięte w kapsydach. Materiał genetyczny wirusów nie podlega kondensacji i występuje w formie kolistej lub liniowej cząsteczek jednoniciowych i dwuniciowych. Ze względu na niewielkie rozmiary genomów wirusowych częstym zjawiskiem jest nachodzenie na siebie genów – różne geny mają wspólne sekwencje nukleotydowe.

Czym cechują się geny?

W komórkach eukariotycznych bezpieczeństwo materiałowi genetycznemu zapewnia umiejscowienie w jądrze komórkowym. Natomiast u organizmów prokariotycznych ochronie służy kondensacja i zwijanie materiału genetycznego w kolisty kształt, stabilizowany przez białka histonopodobne.

Dzięki mechanizmom precyzyjnej replikacji DNA geny wykazują względną stałość i przy podziałach komórkowych są przekazywane w postaci identycznych kopii komórkom potomnym, a w przypadku organizmów eukariotycznych przekazywane są również przez komórki rozrodcze (gamety) kolejnym pokoleniom.

Proces replikacji jest jednak obarczony pewnym ryzykiem błędu, skutkującego zmianami w sekwencji DNA. Co prawda, w komórkach występują mechanizmy naprawy DNA, które dokonują korekt: zmieniają błędnie sparowane nukleotydy lub łączą pęknięte nici. Mimo to z niewielką – specyficzną dla danego genu i organizmu – częstością geny są modyfikowane przez **mutacje**, czyli zmiany, które zostają utrwalone w wyniku replikacji i przekazane organizmowi lub komórce potomnej.



Replikacja DNA jest złożonym, a jednocześnie precyzyjnym procesem. Prawdopodobieństwo pomyłki jest bardzo małe – jeden błąd przypada na mniej więcej 10^9 nukleotydów.

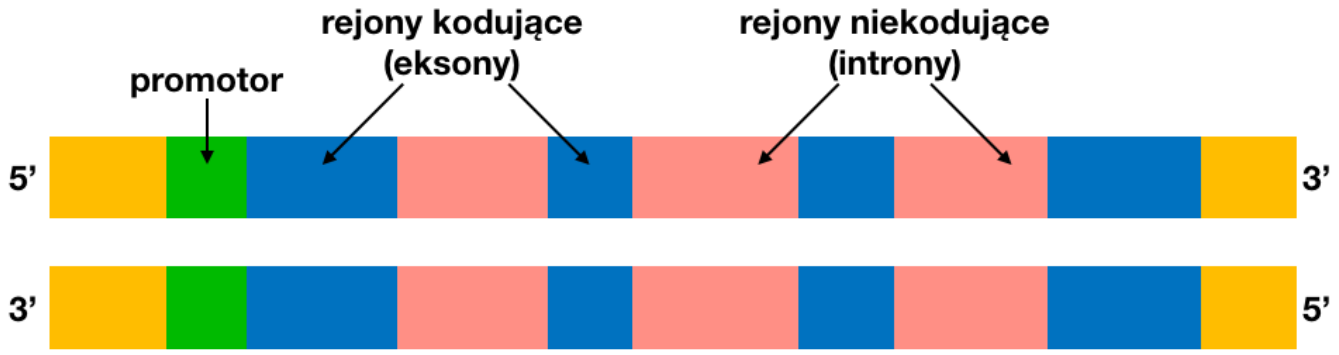
Źródło: Wikimedia Commons, licencja: CC BY 2.5.

Ważne!

W genomach wielu organizmów występują transpozony nazywane „skaczącymi genami". Są to sekwencje DNA zdolne do przemieszczania się w obrębie genomu w wyniku transpozycji. Transpozycja przyczynia się do powstawania mutacji oraz zmiany ilości materiału genetycznego.

Jak zbudowany jest gen?

Gen odpowiedzialny jest za kodowanie łańcucha polipeptydowego i RNA. Składa się jednak nie tylko z sekwencji kodujących, tzn. zawierających informacje o kolejności aminokwasów w białku, ale także z rejonów niekodujących.



Schemat budowy genu organizmów eukariotycznych.
Źródło: Klaudia Kędzia, licencja: CC BY-SA 3.0.

Sekwencja kodująca poprzedzona jest przez sekwencję promotorową (**promotor**) – fragment DNA wyznaczający początek genu i rozpoznawany przez polimerazę RNA.

- Promotor prokariotyczny złożony jest z dwóch sekwencji DNA znajdujących się odpowiednio 10 i 35 nukleotydów przed miejscem inicjacji transkrypcji. Sekwencja nukleotydów rozpoczynająca się od pozycji -10 (TATAAT) jest niezbędna do rozpoczęcia transkrypcji.
- Promotory eukariotyczne są o wiele bardziej zróżnicowane i mogą się znajdować w dużej odległości od sekwencji kodującej. Minimalny promotor (niezbędny do rozpoczęcia transkrypcji) znajduje się 35 nukleotydów przed sekwencją kodującą. W tym miejscu wiąże się z sekwencją DNA kompleks preinicjacyjny, odpowiedzialny za inicjację transkrypcji. W dużej odległości od genu znajdować się mogą także krótkie sekwencje DNA odpowiedzialne za wzmacnianie transkrypcji (**enhancery**) bądź jej wyciszanie (**silencery**).

U prokariontów część kodująca polipeptyd jest jedną ciągłą sekwencją nukleotydów w DNA (**geny ciągłe**) wyznaczającą (od końca 5′ do końca 3′) sekwencję aminokwasów w polipeptydzie. Genomy organizmów prokariotycznych charakteryzują się ogromną kompaktowością. Część genów może korzystać z tych samych sekwencji promotorowych i regulatorowych, tworząc **operony**. Zgrupowanie genów w operon skutkuje ich wspólną transkrypcją, dlatego geny te często zaangażowane są w podobny proces.

U eukariontów część kodująca polipeptyd często jest nieciągła (**geny nieciągłe**) i składa się z kodujących odcinków DNA, **eksonów**, przedzielonych odcinkami niekodującymi, **intronami** – są to geny złożone, mozaikowe. W procesie transkrypcji pełna sekwencja nukleotydów DNA (eksony i introny) jest przepisywana na sekwencję nukleotydów pre-mRNA. Następnie dochodzi do potranskrypcyjnej obróbki mRNA, podczas której następuje **splicing** – wycinanie odcinków niekodujących (intronów) i łączenie odcinków kodujących (eksonów). W wyniku tego procesu powstaje ciągły zapis informacji genetycznej w postaci sekwencji nukleotydów mRNA, stanowiący podczas translacji matrycę dla syntezy łańcucha polipeptydowego.

Polimeraza RNA zaangażowana w transkrypcję tworzy z DNA stabilny kompleks, który nie dysocjuje samoczynnie. Do procesu tego niezbędna jest sekwencja DNA wskazująca na koniec transkrybowanego genu – **terminator**.

Więcej na temat operonów w e-materiale *Struktura i sposoby regulacji operonów prokariotycznych*.

Jakie są rodzaje genów?

Rowek w podbródku jest warunkowany przez gen dominujący.
Źródło: Pixabay, domena publiczna.

Geny można podzielić m.in. ze względu na powstający na ich bazie produkt, czyli na **geny kodujące białka** i **geny kodujące funkcjonalne RNA**. Inne kryterium klasyfikacji stanowi efekt fenotypowy, czyli sposób lub stopień przejawiania się genów. W oparciu o nie rozróżnia się wiele kategorii alleli, np. allele dominujące, które uwidocznią się w fenotypie zarówno w heterozygocie, jak i w homozygocie dominującej, i recesywne, których efekt fenotypowy widoczny będzie jedynie w organizmie homozygotycznym pod względem danego genu.

Geny epistatyczne i hipostatyczne to geny wzajemnie na siebie oddziałujące. Gen epistatyczny hamuje ekspresję innej pary alleli – genów hipostatycznych. Efektem jest maskowanie działania genu hipostatycznego.

Poligeny to z kolei geny odpowiadające za powstawanie cech ilościowych. Należą one do różnych par alleli, ale razem odpowiadają za kształtowanie się określonej cechy widocznej fenotypowo. Poligeny nazywane są także genami kumulatywnymi. Przykładem warunkowanej przez nie cechy jest wzrost.

Z kolei **geny plejotropowe** odpowiadają za co najmniej dwie, pozornie niezwiązane ze sobą, cechy organizmu. Przykładowo, zmiana w genie α-keratyny u kurczaków powoduje zmiany w metabolizmie oraz upierzeniu. Istnieją również **geny letalne**, które prowadzą do śmierci organizmu. Mogą być one recesywne lub dominujące, od czego zależy przeżywalność organizmu. Zazwyczaj jednak geny te należą do grupy genów recesywnych: dominacja nie skutkuje przekazaniem genu potomstwu, dzięki czemu letalny gen dominujący nie ma szans na utrzymanie się w populacji.

Z punktu widzenia mechanizmu działania genu rozróżnia się **geny struktury**, zawierające informację o syntezie białek, oraz **geny regulatorowe**, regulujące aktywność genu struktury.

Słownik

allele

różne formy tego samego genu, zajmujące to samo miejsce w chromosomach, ale warunkujące odmienne wykształcenie się tej samej cechy; u organizmu diploidalnego każdy gen posiada dwa allele, dziedziczone po rodzicach

biotyna, witamina B_7

heterocykliczny związek, rozpuszczalny w wodzie, zawierający skondensowane pierścienie: tiofenowy i imidazolowy; występuje w tkankach roślinnych i zwierzęcych, w drożdżach, wątrobie, żółtku jaj; składnik koenzymów biorących udział w procesach dekarboksylacji oraz dezaminacji kwasu asparaginowego, seryny i treoniny; ze względu na zdolność syntetyzowania przez saprofityczne bakterie jelitowe, niedobór biotyny u człowieka i zwierząt występuje rzadko, może być następstwem leczenia antybiotykami

chromosomy

struktury zawierające materiał genetyczny komórki; stanowią jednostki segregacji w podziale jądra komórkowego

dominacja

zjawisko polegające na tym, że na fenotyp heterozygoty wpływa tylko jeden z dwóch obecnych w komórce alleli danego genu; allel kształtujący fenotyp jest nazywany dominującym, natomiast drugi (pozbawiony tego wpływu) – recesywnym; każda para alleli wykazuje swoistą relację dominacji

dziedziczność

odtwarzanie w procesach rozrodu i rozwoju osobniczego u organizmów potomnych cech przypominających organizmy rodzicielskie; stanowi podstawową właściwość organizmów żywych; podstawowe prawa dziedziczności sformułował w 1866 r. Gregor Mendel, uważany za twórcę nauki o dziedziczności

epistaza

zjawisko oddziaływania genów; polega na tym, że jeden gen (epistatyczny) wpływa na wyrażanie się efektu fenotypowego innego genu (hipostatycznego), przy czym geny te nie są allelami (zajmują inne *loci* w chromosomie); zazwyczaj epistaza wpływa na zmniejszenie ekspresywności genu hipostatycznego, gdyż najczęściej gen epistatyczny maskuje fenotyp generowany przez gen hipostatyczny

fenotyp

zespół anatomicznych, fizjologicznych i biochemicznych cech organizmu mający podłoże dziedziczne, które można obserwować i mierzyć; stanowi wynik współdziałania genotypu (zespołu czynników dziedzicznych) i warunków środowiska, w których organizm się rozwija i przebywa; osobniki o jednakowym genotypie mogą mieć różne fenotypy, jeżeli rozwijają się w innych warunkach

hipostaza

nieprzejawianie się cechy uwarunkowanej przez określony gen (hipostat) mimo jego obecności; zachodzi wskutek tłumiącego działania genu z innej pary (genu epistatycznego)

poligeny

geny, które – pomimo że należą do różnych par alleli – wspólnie warunkują tę samą cechę o charakterze ilościowym (np. wzrost); stopień wykształcenia danej cechy zależy więc nie od układu alleli w pojedynczym *locus*, ale od układu alleli wielu genów

promotor

odcinek DNA leżący przed genem, zawierający sekwencje rozpoznawane przez polimerazę RNA zależną od DNA lub czynniki transkrypcyjne ułatwiające przyłączenie się polimerazy RNA; po połączeniu się polimerazy RNA z promotorem rozpoczyna się proces syntezy RNA, czyli transkrypcja

recesywność

zupełne lub częściowe nieprzejawianie się jakiejś cechy fenotypowej w organizmie heterozygotycznym mimo obecności genu warunkującego tę cechę; spowodowane przewagą oddziaływania, czyli dominowaniem, drugiego allelu tego genu

replikacja DNA

proces biosyntezy DNA, w wyniku którego z jednej dwuniciowej cząsteczki DNA powstają dwie dwuniciowe cząsteczki DNA, identyczne pod względem sekwencji nukleotydów;

do każdej „starej” nici cząsteczki DNA dobudowywana jest „nowa” nić z zachowaniem reguły komplementarności zasad azotowych budujących nukleotydy

transkrypcja

proces syntezy mRNA, podczas którego na nici matrycowej DNA syntetyzowana jest nić mRNA z zachowaniem reguły komplementarności zasad azotowych budujących nukleotydy, z tym że zamiast nukleotydu tyminowego występuje nukleotyd uracylowy

Animacja

Film dostępny pod adresem /preview/resource/RbgxgpgSgElwt

Czym jest gen?

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Film nawiązujący do treści materiału pod tytułem: "Czym jest gen?"

Polecenie 1

Opisz przebieg doświadczenia Beadle'a i Tatuma.

Polecenie 2

Podaj definicję genu sformułowaną na podstawie doświadczenia Beadle'a i Tatuma i oceń jej prawdziwość.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:

Ćwiczenie 1

Zaznacz poprawną odpowiedź. Gen to:

- fragment DNA kodujący w sekwencji nukleotydowej informacje o produkcie powstającym na jego podstawie. Produktem może być wyłącznie RNA.
- fragment RNA kodujący w sekwencji nukleotydowej informacje o produkcie powstającym na jego podstawie. Produktem może być łańcuch polipeptydowy lub DNA.
- fragment DNA lub RNA kodujący w sekwencji nukleotydowej informacje o produkcie powstającym na jego podstawie. Produktem może być łańcuch polipeptydowy lub RNA.
- Nieznany czynnik, który pozwala na dziedziczenie danej cechy.

Ćwiczenie 2

Zaznacz odpowiednie komórki tabeli dotyczącej lokalizacji genów w poszczególnych taksonach.

Lokalizacja genów	Bakterie	Zwierzęta	Rośliny	Grzyby
Genofor	☐	☐	☐	☐
Jądro komórkowe	☐	☐	☐	☐
Plazmidy	☐	☐	☐	☐
Mitochondria	☐	☐	☐	☐
Chloroplasty	☐	☐	☐	☐

Ćwiczenie 3

Połącz pojęcia z ich opisami.

Gen hipostatyczny	Wiele genów kodujących jedną cechę fenotypową o charakterze ilościowym
Terminator	Odcinek DNA rozpoznawany przez polimerazę RNA
Gen epistatyczny	Jedna z wersji genu
Gen plejotropowy	Gen hamujący ekspresję innego genu
Allel	Gen, którego ekspresja powoduje ujawnienie się co najmniej dwóch cech fenotypowych
Promotor	Obszar na chromosomie zajmowany przez dany gen
Poligeny (geny kumulatywne)	Odcinek DNA, od którego odłącza się polimeraza RNA (miejsce zakończenia transkrypcji genu)
Locus	Gen, którego ekspresja hamowana jest przez inny gen

Ćwiczenie 4

Zaznacz wszystkie poprawne odpowiedzi dotyczące doświadczenia Georgea Beadle'a i Edwarda Tatuma.

- [ ] Mutanty pokarmowe otrzymane przed Beadle i Tatuma rosły na pożywce pełnej, ponieważ mogły pobierać z niej brakujące cząsteczki.
- [ ] Aby stworzyć mutanty, Beadle i Tatum eksponowali spory grzyba na promieniowanie.
- [ ] Grzyb, na którym prowadzono doświadczenie, syntezował wszystkie niezbędne do rozwoju aminokwasy i witaminy, rosnąc na podłożu pełnym.
- [ ] Mutanty pokarmowe otrzymane przed Beadle i Tatuma nie rosły na pożywce pełnej, ponieważ nie mogły zsyntetyzować niezbędnych cząsteczek z dostępnych składników odżywczych.
- [ ] Grzyb, na którym prowadzono doświadczenie, syntezował wszystkie niezbędne do rozwoju aminokwasy i witaminy, rosnąc na podłożu minimalnym.
- [ ] Doświadczenia były prowadzone na gatunku grzybów *Neurospora crassa*.
- [ ] Doświadczenia były prowadzone na gatunku grzybów *Saccharomyces cerevisiae*.

Ćwiczenie 5

ATGCCATCTCAAATGGAACACGCCATGGAAACCATGATGTTTACATTTCACAAATTCGCTGGG
GATAAAGGCTACTTAACAAAGGAGGACCTGAGAGTACTC
ATGGAAAAGGAGTTCCCTGGATTTTTGGAAAATCAAAAAGACCCTCTGGCTGTGGACAAAAT
AATGAAGGACCTGGACCAGTGTAGAGATGGCAAAGTGG
GCTTCCAGAGCTTCTTTTCCCTAATTGCGGGCCTCACCATTGCATGCAATGACTATTTTGTAGT
ACACATGAAGCAGAAGGGAAAGAAGTAG

Powyżej znajduje się sekwencja nukleotydów kodująca białko wiążące wapń, A11. Sekwencja składa się z 294 nukleotydów.

Przeanalizuj informacje zawarte w zadaniach 4 i 5, a następnie oznacz poniższe zdania jako prawdziwe lub fałszywe.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Powyższa sekwencja koduje 98 aminokwasów białka wiążącego wapń A11 (294:3=98).	○	○
Jest to sekwencja mRNA po procesie dojrzewania (w którym wycinane są introny).	○	○
Jest to sekwencja nici matrycowej DNA z wyłączeniem sekwencji intronowych.	○	○
Powyższa sekwencja koduje 97 aminokwasów białka wiążącego wapń A11.	○	○
Jest to sekwencja nici kodującej DNA z wyłączeniem sekwencji intronowych.	○	○
W powyższej sekwencji 9 nukleotydów koduje 2 pierwsze aminokwasy końca N białka wiążącego wapń A11.	○	○

Ćwiczenie 6

Najdłuższym ludzkim genem jest *TTN*, znajdujący się na chromosomie 2 i kodujący białko mięśni poprzecznie prążkowanych zwane tytyną. Według U.S. National Library of Medicine długość nici DNA genu *TTN* wynosi 281 434 par zasad (pz). Gen *TTN* składa się z 365 odcinków kodujących, w których zapisana jest informacja o 38 138 resztach aminokwasowych.

Na podstawie: *National Library of Medicine*, hasło dostępne online: https://medlineplus.gov/genetics/gene/ttn/#resources

Na podstawie powyższego tekstu i własnej wiedzy wskaż liczbę par zasad kodujących sekwencję aminokwasową tytyny.

- 38138
- 365
- 114414
- 76276

Ćwiczenie 7

Na podstawie tekstu z ćwiczenia 6 i własnej wiedzy wyjaśnij różnicę między długością genu *TTN* a liczbą par zasad, w których zapisana jest sekwencja aminokwasów tytyny.

W odpowiedzi uwzględnij nazwy przynajmniej dwóch elementów budowy genu.

Ćwiczenie 8

Gen jest podstawową jednostką dziedziczności. To fragment DNA kodujący białko, mRNA, rRNA, miRNA (i inne małe RNA). Funkcją genu może być kontrola ekspresji innego genu.
W kontekście ewolucyjnym na geny działa dobór naturalny, co oznacza, że replikacji, a także przekazaniu do organizmu potomnego, ulegają tylko geny najlepsze (najskuteczniejsze). Teoria, w której nie na organizm, a właśnie bezpośrednio na geny działa dobór naturalny, nazywana jest teorią „samolubnego genu" i rozpropagowana została przez Richarda Dawkinsa w książce pt. „Samolubny gen" z 1976 r. Według tej teorii organizmy są tylko pojemnikami lub mechanizmami niezbędnymi do namnażania się genów. Mechanizm (organizm), w którym znajduje się więcej skutecznych genów, przeżywa i może się rozmnażać.
Dobór krewniaczy to mechanizm ewolucji polegający na promowaniu osobników poświęcających swoje życie dla życia osobników z nim spokrewnionych. Taka altruistyczna postawa nie zawsze jest opłacalna „z perspektywy genu". Gdy samica lwa jest już w okresie poreprodukcyjnym, dla jej genów opłacalna będzie sytuacja, w której zwierzę poświęci swoje życie w obronie życia swojej ciężarnej siostry. Natomiast nie obserwuje się sytuacji, w których lwica poświęca życie swojego młodego w obronie młodego swojej siostry.

Na podstawie powyższego tekstu i własnej wiedzy wyjaśnij, w jaki sposób opisany przykład doboru krewniaczego potwierdza teorię „samolubnego genu".

Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan
Przedmiot: Biologia

Temat: Czym jest gen?

Grupa docelowa: uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

Podstawa programowa:

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VI. Ekspresja informacji genetycznej w komórkach człowieka. Uczeń:

1) opisuje genom komórki oraz strukturę genu;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIII. Ekspresja informacji genetycznej. Uczeń:

2) porównuje strukturę genu organizmu prokariotycznego i eukariotycznego;

Kształtowane kompetencje kluczowe:

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

Cele operacyjne (językiem ucznia):

- Wyjaśnisz, czym jest gen.
- Porównasz rodzaje genów.
- Przedstawisz hipotezę „jeden gen – jeden enzym” oraz zweryfikujesz jej prawdziwość.
- Wskażesz prawidłową definicję genu dla obecnego stanu wiedzy na jego temat.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- rozmowa kierowana;
- ćwiczenia interaktywne;
- praca z audiobookiem;
- gwiazda pytań;
- mapa pojęć;
- analiza tekstu źródłowego.

Formy pracy:

- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

Środki dydaktyczne:

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda.

Przed lekcją:

1. Uczniowie zapoznają się z treścią w sekcji „Przeczytaj".

Przebieg lekcji

Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla i odczytuje temat lekcji oraz zawarte w sekcji „Wprowadzenie" cele zajęć. Prosi uczniów lub wybraną osobę o sformułowanie kryteriów sukcesu.
2. **Wprowadzenie do tematu – praca z multimedium („Animacja").** Nauczyciel zapowiada, że za chwilę wyświetli animację, i prosi uczniów, by zwrócili uwagę na informacje o tym, czym jest gen. Uczniowie zapoznają się z animacją wyświetloną przez nauczyciela. Następnie wykonują polecenie nr 1: na podstawie przedstawionego w animacji doświadczenia Beadle'a i Tatuma formułują definicję genu i oceniają, czy jest ona właściwa. Wybrane osoby prezentują swoje odpowiedzi. Nauczyciel w razie potrzeby uzupełnia wypowiedzi uczniów i zapisuje na tablicy definicję genu.

Faza realizacyjna:

1. **Gwiazda pytań.** Nauczyciel dzieli uczniów na 4-osobowe grupy, a następnie rozdaje im schematy „gwiazdy pytań" (zob. materiały pomocnicze). Uczniowie mają za zadanie odpowiedzieć na pytania widniejące na schemacie – podczas pracy nie mogą korzystać z e-materiału.

Wybrani przez nauczyciela uczniowie kolejno prezentują wyniki prac swojego zespołu. W przypadku błędnych lub niepełnych odpowiedzi nauczyciel prosi pozostałych uczniów o korektę lub uzupełnienie.
2. Uczniowie, pracując w parach, wykonują polecenie nr 2 do animacji: „Wyjaśnij znaczenie splicingu w procesie ekspresji informacji genetycznej". Nauczyciel w razie potrzeby naprowadza ich na prawidłowe rozwiązanie.
3. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie w parach wykonują ćwiczenie nr 6 (w którym mają za zadanie – na podstawie tekstu źródłowego i własnej wiedzy – wskazać liczbę par zasad kodujących sekwencję aminokwasową tytyny) oraz ćwiczenie nr 7 (w którym mają za zadanie – na podstawie tekstu źródłowego z ćwiczenia nr 6 i własnej wiedzy – wyjaśnić różnicę między długością genu *TTN* a liczbą par zasad, w których zapisana jest sekwencja aminokwasów tytyny) z sekcji „Sprawdź się". Następnie porównują swoje odpowiedzi z najbliżej siedzącymi sąsiadami. Nauczyciel w razie trudności naprowadza podopiecznych na właściwe rozwiązania lub wyjaśnia wątpliwości.

Faza podsumowująca:

1. Klasa wspólnie wykonuje na tablicy mapę pojęć podsumowującą zajęcia.
2. Nauczyciel wyświetla na tablicy temat lekcji i cele zawarte w sekcji „Wprowadzenie". W tym kontekście dokonuje podsumowania najważniejszych informacji przedstawionych na lekcji oraz wyjaśnia wątpliwości uczniów.

Praca domowa:

1. Wykonaj ćwiczenia od 1 do 5 z sekcji „Sprawdź się".
2. Dla chętnych: Wykonaj ćwiczenie nr 8 z sekcji „Sprawdź się".

Materiały pomocnicze:

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella", tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia", red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

Załącznik 1. Gwiazda pytań.
Plik o rozmiarze 163.09 KB w języku polskim

Dodatkowe wskazówki metodyczne:

- Uczniowie zapoznają się z multimedium w sekcji „Animacja" i przygotowują do niego pytania. Następnie zadają je sobie nawzajem, sprawdzając stopień przyswojenia jego treści.