



Transpozony – ruchome elementy genetyczne

- [Wprowadzenie](#)
- [Przeczytaj](#)
- [Audiobook](#)
- [Sprawdź się](#)
- [Dla nauczyciela](#)



Transpozony – ruchome elementy genetyczne

Pierwsze transpozony zostały odkryte przez Barbarę McClintock na przełomie lat 40. i 50. ubiegłego wieku. Podczas badań nad cytogenetyką kukurydzy badaczka zwróciła uwagę na zróżnicowaną barwę ziarniaków w kolbach. Okazało się, że te przebarwienia są wynikiem wzajemnego oddziaływania transpozonów i genów kodujących enzymy związane z syntezą barwników – antocyjanów.

Źródło: N/A, Pixabay, domena publiczna.

Transpozony, czyli ruchome elementy genetyczne, to fragmenty sekwencji DNA mające zdolność do włączania się w nowe miejsce w genomie danej komórki. Ich przemieszczanie się może doprowadzić do przerwania ciągłości danego genu i wpłynąć na fenotyp. Pomimo że transpozony występują powszechnie w genomach roślin i zwierząt, są one przyczyną stosunkowo niewielkiej liczby mutacji.

Twoje cele

- Wyjaśnisz, czym są transpozony.
- Opisziesz przebieg transpozycji.
- Przedstawisz istotę regulacji ekspresji genów u organizmów eukariotycznych.

Przeczytaj

Co to są transpozony?

Regulacja ekspresji genów u eukariontów to proces złożony, który wiąże się m.in. z wyłączaniem bądź obniżaniem transkrypcji jednych genów i jednoczesnym włączaniem lub podwyższaniem transkrypcji innych genów. Niektóre geny są włączane tylko w określonych rodzajach komórek lub na określonym etapie rozwoju osobnika. W procesie regulacji ekspresji wielu genów ważną rolę odgrywają transpozony.

Transpozony to **ruchome elementy genetyczne**, zwane również „skaczącymi genami”. Są one rozproszonymi fragmentami DNA, zdolnymi do **transpozycji**, czyli przemieszczania się po genomie. Występują u wszystkich organizmów. U prokariotów przemieszczają się z plazmidu na chromosom bądź z chromosomu na plazmid, u eukariontów zaś – z jednej części danego chromosomu w inną część tego samego chromosomu bądź z jednego chromosomu na drugi. Transpozony kodują białka, które pomagają im w transpozycji.

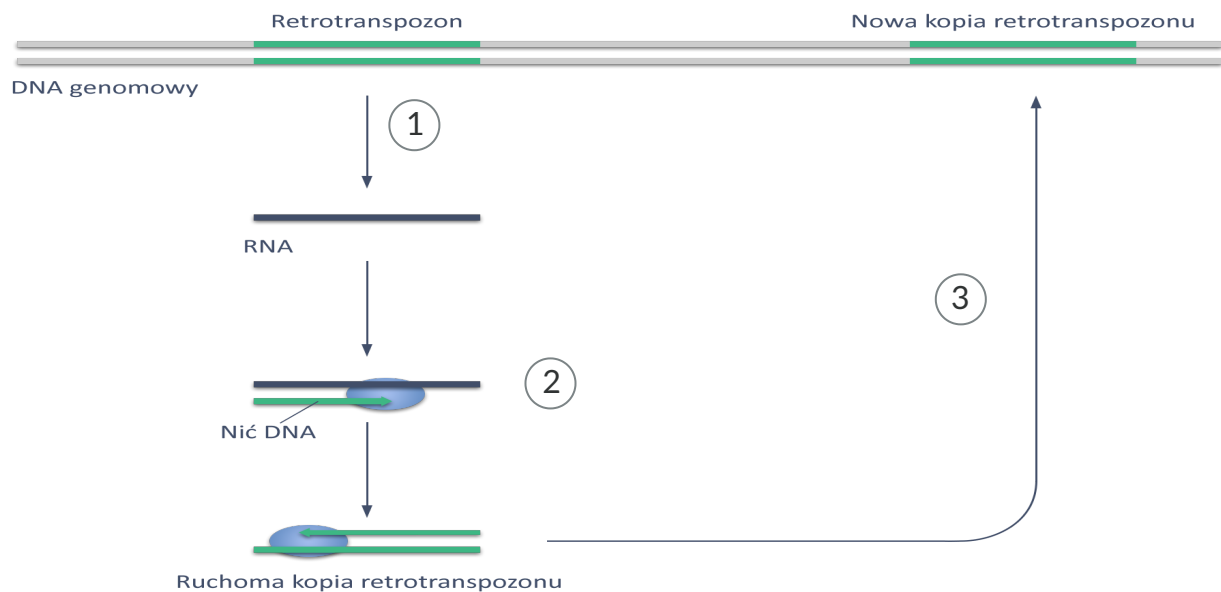
Więcej na temat regulacji ekspresji genów znajdziesz w e-materiale [Poziomy kontroli ekspresji genów u Eukaryota](#).

Klasy transpozonów

Transpozony dzieli się na dwie klasy.

Transpozony klasy I (retrotranspozony)

Transpozony klasy I replikują się za pośrednictwem RNA. Zawierają gen kodujący **odwrotną transkryptazę**. Na matrycy DNA jest syntetyzowany fragment RNA, który stanowi matrycę do syntezy komplementarnego DNA (**cdNA**) podczas odwrotnej transkrypcji. Następnie cdNA zostaje zintegrowany z DNA genomowym przez enzym **integrazę**, również kodowany przez retrotranspozon.



1

Retrotranspozony podlegają najpierw transkrypcji do jednoliciowego RNA.

2

Odwrotna transkryptaza katalizuje powstanie dwuniciowej cząsteczki cDNA.

3

Nowa kopia retrotranspozonu zostaje umieszczona w docelowej lokalizacji, podczas gdy donorowy retrotranspozon pozostaje w swoim wyjściowym miejscu.

Transpozony klasy I są kopiowane i wstawiane do DNA docelowego.

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

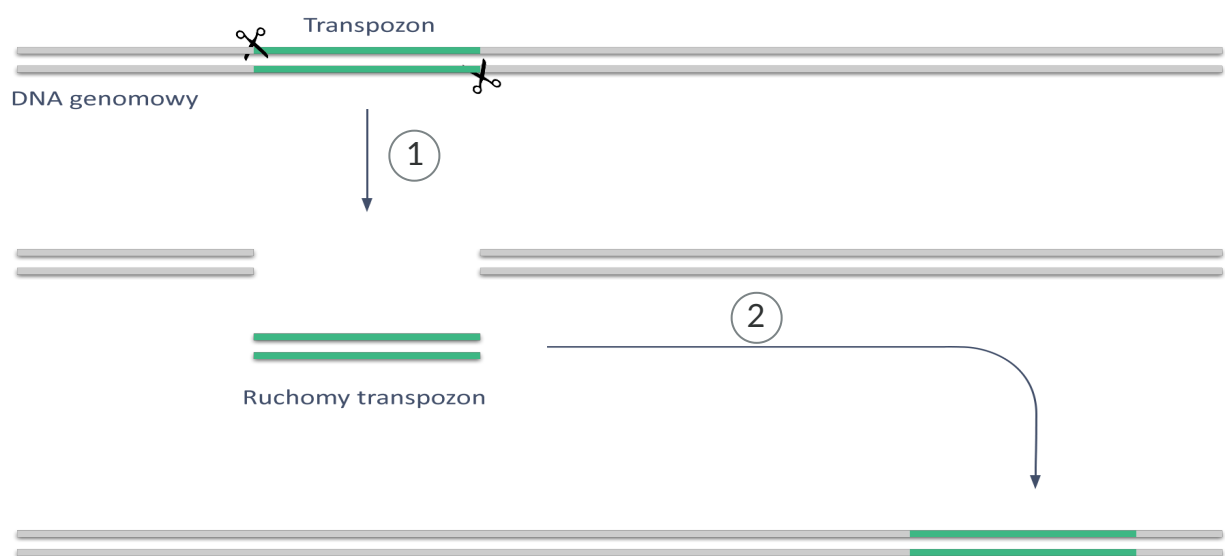
Więcej informacji na temat odwrotnej transkrypcji znajdziesz w e-materiale [Odwrotna transkrypcja i jej znaczenie w cyklach infekcyjnych wirusów](#).

Transpozony klasy II (transpozony DNA)

To klasa transpozonów DNA, które mogą się przemieszczać za pośrednictwem dwóch mechanizmów:

- w **transpozycji „tnij i włączaj”** transpozony są wycinane z DNA donorowego, a następnie integrowane z DNA docelowym w innym miejscu;
- w **transpozycji „kopiuj i włączaj”**, czyli transpozycji przez replikację, transpozon jest kopiowany w wyniku replikacji fragmentu DNA. DNA donorowy pozostaje niezmieniony, podczas gdy do DNA docelowego zostaje wbudowana kopia transpozonu.

Transpozony klasy II odpowiadają za syntezę specyficznych enzymatycznych białek **transpozaz**, które przemieszczają się wraz z nimi. Gotowa transpozaza przecina DNA, uwalniając transpozon, następnie rozcina DNA w innym miejscu docelowym i przyłącza go.



1

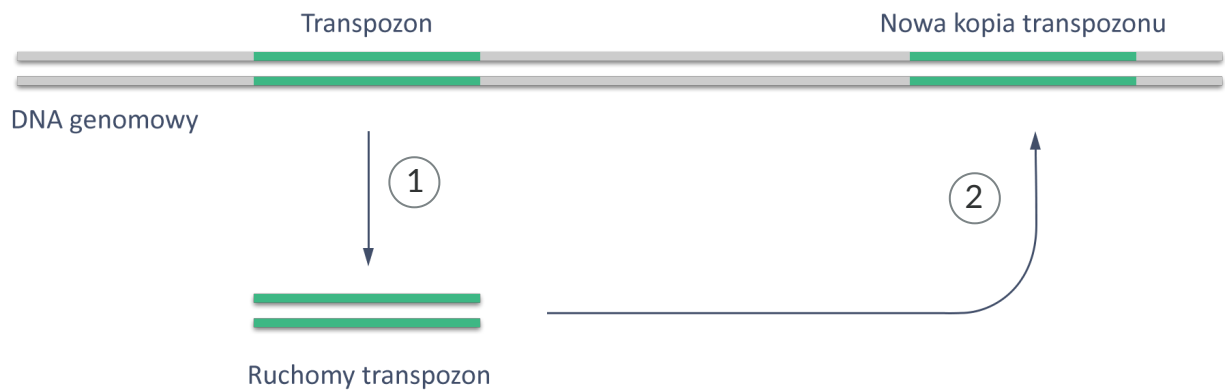
Transpozon jest nacinany przez **transpozazę** (nożyczki) i wyłączany z DNA donorowego.

2

Transpozon pozostaje związany z transpozazą, tworząc kompleks, który przeprowadza integrację w nowym miejscu docelowym.

Transpozycja „wytnij i wstaw”. Transpozony klasy II są wycinane z DNA donorowego i wstawiane do DNA docelowego.

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



1

Transpozon jest kopiowany w wyniku replikacji DNA. Częsteczka donorowa DNA pozostaje niezmieniona.

2

Kopia transpozonu pozostaje związana z transpozazą, tworząc kompleks, który przeprowadza integrację w nowym miejscu docelowym.

Transpozycja przez replikację. Transpozony klasy II są replikowane i wstawiane do DNA docelowego.

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

Znaczenie transpozonów

- Duży udział procentowy transpozonów w ludzkim genomie wskazuje na to, że mają one znaczenie w **regulacji ekspresji genów**.
- Wynikiem transpozycji są **mutacje**. Zakłócenia spowodowane przez transpozony wywołują zmiany strukturalne chromosomów, takie jak delecja, inwersja i duplikacja, które powodują zmiany fenotypowe.
- Obecność transpozonów może prowadzić do **nieprawidłowego parowania zasad** w helisie DNA oraz **nieprawidłowego przebiegu crossing-over**.
- Jeśli insercja zachodzi w obrębie promotora lub sekwencji wzmacniających, transpozony mogą wpływać na przebieg **ekspresji genów** i **splicingu**.
- Gdy **promotor** transpozonu znajdzie się w pobliżu genu, **uaktywni** jego transkrypcję.

- Wbudowanie się transpozonu w obrębie sekwencji danego genu powoduje jego **inaktywację** i brak produkcji odpowiedniego białka.
- Jeśli produktem ekspresji danego genu jest białko zabezpieczające przed transformacją nowotworową, to transpozon wbudowujący się w ten gen przyczynia się do [nowotworzenia](#).

Słownik

cDNA

komplementarny DNA, cząsteczka DNA będąca kopią sekwencji mRNA

integraza

enzym katalizujący reakcję integracji dwóch różnych cząsteczek DNA; rozpoznaje miejsce integracji w DNA docelowym, dokonuje cięcia w nim oraz ostatecznie wiąże oba rodzaje DNA

nowotworzenie (kancerogeneza)

rozwój tkanki nowotworowej

odwrotna transkryptaza

enzym, polimeraza DNA zależna od RNA, przeprowadzająca reakcję odwrotnej transkrypcji; odwrotna transkryptaza wykorzystuje RNA jako matrycę do syntezy DNA

promotor

odcinek DNA zawierający sekwencje rozpoznawane przez polimerazę RNA zależną od DNA; po połączeniu się polimerazy RNA z promotorem rozpoczyna się proces syntezy RNA, czyli transkrypcja

transpozaza

enzym przeprowadzający reakcję transpozycji, czyli przemieszczania się po genomie transpozonów; przecina transpozon, uwalniając go, a następnie przecina DNA docelowy i przyłącza do niego wycięty transpozon

transpozycja

przemieszczanie się transpozonu w inne miejsce genomu tej samej komórki

Transpozony – ruchome elementy genetyczne

Definicja

Transpozony zalicza się do grupy mobilnych elementów genetycznych ze względu na ich zdolność do przemieszczania się z jednego miejsca w genomie w inne. Proces przemieszczania się transpozonów nazywany jest transpozycją. Proces ten może być jednym ze źródeł zmienności rekombinacyjnej, prowadzi bowiem do tworzenia różnych kombinacji alleli, przyczynia się również do powstawania mutacji. Pierwsze transpozony zostały odkryte przez Barbarę McClintock na przełomie lat 40. i 50. podczas badań nad cytogenetyką kukurydzy.

Podział

Transpozony występujące w komórkach eukariotycznych dzieli się na dwie klasy:

- transpozony klasy I – retrotranspozony;
- transpozony klasy II – transpozony DNA.

Retrotranspozony są fragmentami DNA, które przemieszczają się wewnątrz genomu danej komórki na zasadzie „kopiuj – włączaj”. Nie są one wycinane z genomu, tylko transkrybowane na cząsteczkę RNA i dopiero na podstawie RNA tworzona jest kopia retrotranspozonu, włączana następnie w inne miejsce cząsteczki DNA. Fragmenty te zawierają informację genetyczną kodującą białka enzymatyczne niezbędne do retrotranspozycji wewnątrzkomórkowej. Wykazują przez to właściwości podobne do retrowirusów.

Transpozony klasy II są fragmentami DNA o różnej długości. Dokonują transpozycji na zasadzie „tnij i włączaj”, co oznacza, że wycinany i ponownie integrowany jest ten sam element. Transpozony te nazywane są czasem balastowym DNA, jednak ich obecność w genomie nie jest obojętna. W zależności od miejsca insercji mogą mieć one wpływ na organizację, plastyczność i ewolucję genomu oraz na ekspresję genów komórkowych. Stają się przez to elementami zaangażowanymi w procesy korzystne i niekorzystne dla organizmu.

Mechanizm działania

Mechanizm transpozycji retrotranspozonów polega na powielaniu się ich za pomocą cząsteczek RNA. Nie są one wycinane z genomu, lecz ulegają transkrypcji na cząsteczkę RNA. Przy udziale enzymu – odwrotnej transkryptazy – na matrycy RNA syntetyzowany jest fragment cząsteczki DNA, do której następnie dobudowywana jest druga nić. Taki gotowy dwuniciowy fragment DNA zostaje włączony w innym miejscu genomu.

Transpozycja z udziałem transpozonów klasy II może przebiegać na dwa sposoby:

- konserwatywnie, kiedy transpozon jest wycinany i wklejany w inne miejsce w genomie,
- replikatywnie, gdy jedna z nici transpozonu jest wycinana i przenoszona w inne miejsce, gdzie ulega integracji.

Znaczenie

Transpozony mogą powodować zmiany w ekspresji genów. Dzieje się tak, gdy transpozon znajdzie się w pobliżu promotora danego genu i nieoczekiwanie uaktywni jego transkrypcję, czego skutkiem będzie powstanie białka lub białek nieistotnych czy wręcz niepotrzebnych komórce w danym momencie. Wbudowanie się transpozonu w sekwencję danego genu może natomiast spowodować jego inaktywację i brak produkcji odpowiedniego białka. Jeśli produktem ekspresji danego genu jest białko zabezpieczające przed transformacją nowotworową, to transpozon wbudowujący się w ten gen przyczynia się do kancerogenezy. Transpozony mogą być stosowane do izolowania roślinnych genów podczas procedury zwanej etykietowaniem genów. Polega ona na wstawieniu transpozonu do egzonu, intronu lub promotora, przez co transpozon może zakłócić lub zmienić funkcję genu, co z kolei objawi się w fenotypie mutantu.

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

Polecenie 1

Wyjaśnij, czym są transpozony.

Polecenie 2

Wyjaśnij mechanizm transpozycji retrotranspozonów.

Polecenie 3

Porównaj mechanizmy transpozycji transpozonów klasy II.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Zaznacz poprawne dokończenie zdania.

Przemieszczanie się transpozonów po genomie to...

☐ translacja.

☐ metylacja.

☐ transkrypcja.

☐ transpozycja.

Ćwiczenie 2



Do podanych nazw enzymów przyporządkuj ich funkcje.

Odwrotna transkryptaza

Syntetyzuje na matrycy DNA fragment RNA.

Integraza

Syntetyzuje na matrycy RNA komplementarne DNA (cDNA).

Polimeraza RNA

Wbudowuje cDNA do genomu docelowego.

Ćwiczenie 3



Wskaż, do której klasy należą podane rodzaje transpozonów.

Klasa I

Transpozony DNA wycinane z jednego miejsca, a następnie integrowane z genomem w innym miejscu

Klasa II

Retrotranspozony wykorzystujące proces odwrotnej transkrypcji do przemieszczania się po genomie

Ćwiczenie 4



Wskaż **fałszywe** stwierdzenia dotyczące transpozonów.

☐

U organizmów prokariotycznych transpozony przemieszczają się z plazmidu na chromosom bądź z chromosomu na plazmid.

☐

U organizmów eukariotycznych transpozony przemieszczają się z jednej części danego chromosomu w inną część tego samego chromosomu bądź z jednego chromosomu na drugi.

☐

U organizmów prokariotycznych transpozony przemieszczają się z jednej części danego chromosomu w inną część tego samego chromosomu bądź z jednego chromosomu na drugi.

☐

U organizmów eukariotycznych transpozony przemieszczają się z plazmidu na chromosom bądź z chromosomu na plazmid.

Ćwiczenie 5



Uzupełnij poniższy tekst w taki sposób, aby przedstawiał prawdziwe informacje.

Transpozony zostały odkryte na przełomie lat 40. i 50. ubiegłego wieku przez

, która badała ziarniaki kukurydzy.

Występują one u

. to ruchome elementy

genetyczne, które są wycinane z DNA i przenoszone w inne miejsce, natomiast

przemieszczają się przy udziale pośredniej

cząsteczki RNA, na podstawie której odwrotna transkryptaza tworzy DNA włączając się

w inne miejsce genomu.

Ćwiczenie 6



Oceń, czy podane stwierdzenia są prawdziwe czy fałszywe.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Transpozony mogą mieć dla komórki zarówno pozytywne, jak i negatywne znaczenie.	☐	☐
Transpozony mogą przyczyniać się do nowotworzenia.	☐	☐
Gdy promotor transpozonu znajdzie się w pobliżu genu, uaktywni jego transkrypcję.	☐	☐
Retrotranspozony mogą być przyczyną chorób genetycznych.	☐	☐
Rekombinacja może być efektem transpozycji.	☐	☐
Transpozony mogą powodować mutacje chromosomowe liczbowe.	☐	☐

Ćwiczenie 7



Najczęściej występującym retrotranspozonem u ludzi jest sekwencja LINE-1 lub L1. Ma ona około 6500 par zasad. W 1988 r. naukowcy stwierdzili obecność insercji elementu L1 w egzonie 14 genu kodującego VIII czynnik krzepnięcia krwi w obrębie chromosomu X u dwóch niespokrewnionych osób chorych na hemofilię. Rodzice pacjentów byli zdrowi. U matek osób chorych element L1 zlokalizowano na autosomalnym chromosomie 22.

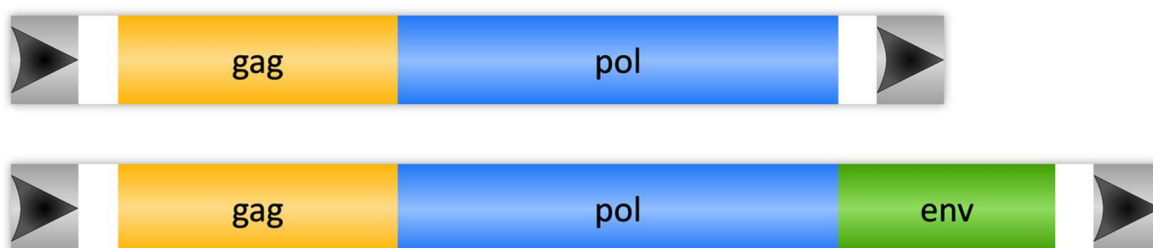
Na podstawie: Haig H. Kazazian Jr., John V. Moran, *Mobile DNA in Health and Disease*, „The New England Journal of Medicine” 2017, nr 377(4), s. 361–370.

Podaj przyczynę wystąpienia elementu L1 w obrębie chromosomu X u osób chorych na hemofilię.

Ćwiczenie 8



Transpozony LTR to rodzaj retrotranspozonów, które oskrzydłone są długimi terminalnymi sekwencjami odwróconymi (LTR, ang. *long terminal repeat*). Zawierają geny *gag* i *pol*, które kodują odwrotną transkryptazę, rybonukleazę H oraz integrazę. W odróżnieniu od retrowirusów, retrotranspozony nie zawierają genu *env*, który koduje białka otoczki wirusowej.



Budowa retrotranspozonu LTR (u góry) i genomu retrowirusa (u dołu).

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

Na podstawie tekstu źródłowego wyjaśnij, dlaczego retrotranspozony nie mogą przenosić się z komórki do komórki, a retrowirusy tak.

Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan

Przedmiot: Biologia

Temat: Transpozony – ruchome elementy genetyczne

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:

6) przedstawia istotę regulacji ekspresji genów.

VII. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

5) przedstawia źródła zmienności rekombinacyjnej;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIII. Ekspresja informacji genetycznej. Uczeń:

9) przedstawia istotę regulacji ekspresji genów u organizmów eukariotycznych.

XIV. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

5) przedstawia źródła zmienności rekombinacyjnej;

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 są transpozony.
- Opisziesz przebieg transpozycji.
- Przedstawisz istotę regulacji ekspresji genów u organizmów eukariotycznych.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- ćwiczenia interaktywne;
- praca z audiobookiem;
- gra dydaktyczna.

Formy pracy:

- praca indywidualna;
- 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 na tablicy temat lekcji oraz cele zajęć, omawiając lub ustalając razem z uczniami kryteria sukcesu.
2. **Odwołanie do wcześniejszej wiedzy.** Nauczyciel prosi o przypomnienie, czym jest i na czym polega zmienność rekombinacyjna oraz jakie są jej źródła. Następnie prosi chętnego ucznia, by wyjaśnił, jaką rolę w zmienności replikacyjnej odgrywają transpozony.

Faza realizacyjna:

1. **Praca z multimedium („Audiobook”).** Uczniowie zapoznają się z audiobookiem. Następnie wykonują polecenie nr 3 („Porównaj mechanizmy transpozycji transpozonów klasy II”). Chętna osoba przedstawia swoją odpowiedź na forum, pozostali uczniowie oceniają poprawność odpowiedzi. Ewentualne wątpliwości rozstrzyga nauczyciel.
2. **Praca w parach z treścią e-materiału.** Uczniowie na podstawie przeczytanego tekstu oraz informacji zawartych w audiobooku układają pytania do quizu dla innych par. Nauczyciel wraz z uczniami określa zasady rywalizacji i punktowania dobrych odpowiedzi (np. gra na czas lub na liczbę poprawnych odpowiedzi). Przeprowadzenie gry w klasie. Nauczyciel lub wybrany uczeń dba o prawidłowy przebieg quizu zgodnie z wcześniejszymi ustaleniami. Nauczyciel ogłasza zwycięską parę.
3. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie dobierają się w pary i wykonują ćwiczenia nr 7 (w którym mają za zadanie – na podstawie tekstu źródłowego – podać przyczynę wystąpienia elementu L1 w obrębie chromosomu X u osób chorych na hemofilię) i nr 8 (w którym mają za zadanie wyjaśnić – na podstawie tekstu źródłowego – dlaczego retrotranspozony nie mogą przenosić się z komórki do komórki, a retrowirusy tak) z sekcji „Sprawdź się”. Następnie konsultują swoje rozwiązania z inną parą uczniów i formułują wspólne uzasadnienia. Nauczyciel w razie potrzeby naprowadza ich na prawidłowy tok rozumowania. Chętni prezentują odpowiedzi na forum klasy. Nauczyciel udziela informacji zwrotnej.

Faza podsumowująca:

1. Nauczyciel prosi uczniów, aby w grupach skonstruowali tabelę przedstawiającą zalety i wady transpozonowych zmian w genomie. Grupy prezentują wykonane przez siebie tabele.
2. Nauczyciel wyświetla treści zawarte w sekcji „Wprowadzenie” i na ich podstawie dokonuje podsumowania najważniejszych informacji przedstawionych na lekcji. Wyjaśnia także wątpliwości uczniów.

Praca domowa:

1. Wykonaj ćwiczenia od 1 do 6 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.

Dodatkowe wskazówki metodyczne:

- Uczniowie mogą wykorzystać multimedium z sekcji „Audiobook” w celu przygotowania się do lekcji powtórkowej.