





### Geny i genomy

- Ewolucja definicji genu**
  - Zmienność genów
  - Definicja współczesna genu i ORF
- Geny u różnych grup organizmów
  - Geny Prokariota
  - Geny Eukariota
  - Rodziny genów
- Genomy
  - Wielkość genomu
  - Genomy u różnych grup organizmów
- Mobilome - transpozony





## 1. Ewolucja definicji genu: zmienność

Projekty sekwencjonowania genomów wielu gatunków udowodniły, że geny mogą mieć różną strukturę.

Dotyczy:	Opis	Efekt
Lokalizacji	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gen w obrębie intronu innego genu</li> <li>• Region DNA koduje dwa geny</li> </ul>	Dwa geny w tym samym locus
Lokalizacji	Wzmacniacze i wyciszacze transkrypcji w znacznej odległości od kodującej części genu	Wiele powiązań pomiędzy genem a regulatorami.
Lokalizacji	Elementy ruchome	Gen może zmieniać położenie
Struktury	Reorganizacja DNA powoduje powstawanie alternatywnych produktów	Struktura różni się w tkankach danego osobnika
Obróbki RNA	Jeden transkrypt prowadzi do wielu cząsteczek RNA	Wiele produktów jednego genu
Retrogenów	Gen powstaje w wyniku odwrotnej transkrypcji z RNA na DNA	Przeływ informacji z RNA na DNA

## 1. Ewolucja definicji genu: zmienność

Wielogenowy odcinek DNA może być matrycą dla różnorodnych transkryptów: cząsteczek mRNA.

**DNA**

5' — Gen 1 — Egzony — Gen 2 — Introny — Gen 3 — Sekwencje regulatorowe — Gen 4 — 3'

**mRNA: przykładowe transkrypty**

5' — Gen 1 — 3'

5' — Gen 1 — 3'

3' — Gen 3 — 5'

3' — Gen 3 — 5'

3' — Gen 3 — 5'

3' — Gen 4 — 5'

## 1. Ewolucja definicji genu: definicja

Obecnie przyjmuje się, że gen to fragment (lub kilka fragmentów) DNA kodujących funkcjonalny produkt (lub kilka produktów): białko lub RNA.

**Inicjacja transkrypcji:** region bogaty w GC, definiowany na bazie RNA, często tworzy struktury drugorzędowe regulujące transkrypcję, translację i metabolizm.

**Terminacja transkrypcji:** region definiowany na bazie RNA, wpływ na poliadenylację, przyłączenie białek regulatorowych.

**ORF: otwarta ramka odczytu**

5' — R — Promotor — 5'UTR — Sekwencja kodująca — 3'UTR — R — 3'

**Sekwencje regulatorowe: wzmacniacze i wyciszacze**

**Promotor:** pozwala na przyłączenie czynników transkrypcyjnych oraz polimerazy RNA

**Kodon START w mRNA:** Metionina u Eukariota, Met (AUG); Formylometionina, fMet (AUG) u Prokariota

**Kodon STOP w mRNA:** UAA, UAG, UGA

Gen obejmuje fragment kodujący, promotor, miejsca początku i zakończenia transkrypcji oraz sekwencje regulatorowe.



## 1. Ewolucja definicji genu: definicja

Otwarta ramka odczytu (ang. ORF - open reading frame) to ciąg nukleotydów kodujących białko wraz z kodonem start i stop.

- ORF identyfikuje się w wyniku sekwencjonowania genomów, gdy nie są znane białka kodowane przez dany fragment DNA. Wówczas przewiduje się sekwencję białek na podstawie sekwencji DNA.
- Przyjmuje się, że ORF to najdłuższy odcinek DNA z trójką nukleotydów dla kodonu start i stop.
- „Zidentyfikowano 10 ORF” oznacza, że zidentyfikowano 10 obszarów będących potencjalnymi genami.



Każdy region DNA może być matrycą dla 6 typów mRNA różniących się początkiem odczytu.

Ramki odczytu różnych genów mogą się czasami nakładać. Są to tzw. nakładające się geny.



## Geny i genomy

1. Ewolucja definicji genu
  - Zmienność genów
  - Definicja współczesna genu i ORF
2. Geny u różnych grup organizmów
  - Geny Prokariota
  - Geny Eukariota
  - Rodziny genów
3. Genomy
  - Wielkość genomu
  - Genomy u różnych grup organizmów
4. Mobilome - transpozony



## 2. Geny u różnych grup organizmów

U wirusów i Prokariota liczba genów wzrasta wraz z wielkością genomu. Liczba genów Eukariota jest bardzo zróżnicowana.

Organizm	Liczba genów
HIV1	9
Wirus grypy	11
<i>Mycoplasma genitalium</i>	525
<i>Escherichia coli</i>	4 300
<i>Trichomonas vaginalis</i>	60 000
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	6 600
<i>Caenorhabditis elegans</i>	20 000
<i>Drosophila melanogaster</i>	14 000
<i>Pan troglodytes</i>	21 506
<i>Homo sapiens</i>	22 287
<i>Physcomitrella patens</i>	28 000
<i>Arabidopsis thaliana</i>	25 000
<i>Triticum aestivum</i>	107 891

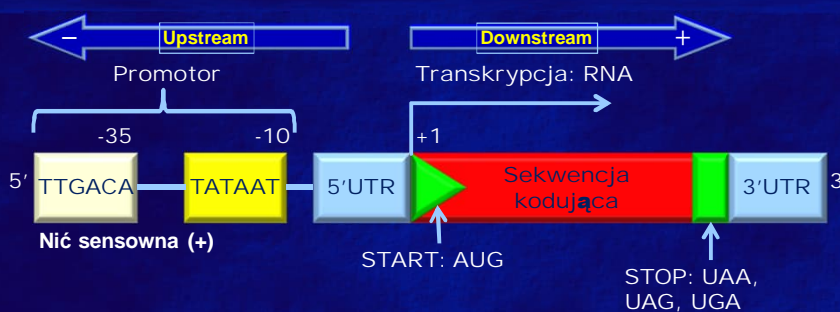


U Eukariota nie występuje wyraźna zależność pomiędzy wielkością genomu a liczbą genów. Nie zawsze liczba genów jest skorelowana ze stopniem złożoności organizmu.



## 2. Geny: Prokariota

Geny u Prokariota są ciągłe, tzn. nie zawierają intronów. Sekwencje regulatorowe leżą stosunkowo blisko sekwencji kodującej.



- Oznaczenia zawsze odnoszą się do nici w kierunku 5' do 3'.
- +1 oznacza początek transkrypcji.
- „+” - każda sekwencja na prawo od początku transkrypcji, w kierunku 3' (ang. downstream).
- „-” - każda sekwencja na lewo od początku transkrypcji, w kierunku 5' (ang. upstream).

Geny Prokariota są często zorganizowane w operony: grupy genów pod kontrolą jednego promotora.



## 2. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*

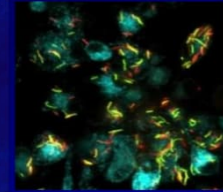
*Mycobacterium tuberculosis* jest bakterią tlenową, która nie tworzy przetrwalników, a jej ściana komórkowa zawiera kwasy mykolowe.

*M. tuberculosis* – prątek gruźlicy:

- należy do Actinomycetales;
- jest odporny na działanie czynników środowiskowych np. wysuszenie, niska temperatura;
- wrażliwy na działanie promieni słonecznych, w tym UV;
- posiada bardzo „grubą” ścianę komórkową z dużą ilością substancji lipidowych, 60% tworzą kwasy mykolowe;
- ściana komórkowa chroni bakterie przed systemem immunologicznym gospodarza.



*M. tuberculosis* wolno się rozmnaża. Podwojenie liczby bakterii: 12-24 h, dla *E. coli*: 20 min.



Makrofagi zainfekowane przez *M. tuberculosis* (czerwono i zielono fluoresydujące).



*M. tuberculosis* w skaningowym mikroskopie elektronowym.

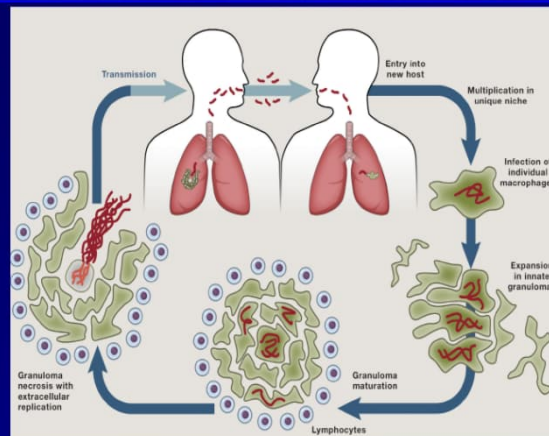
Bakterie *M. tuberculosis* są trudno wykrywalne za pomocą barwienia Gram, gdyż duża ilość kwasów mykolowych (lipidy) uniemożliwia barwienie.



## 2. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*

*M. tuberculosis* jest czynnikiem etiologicznym gruźlicy płuc. Zakażenie przebiega drogą kropelkową.

- Po dostaniu się do płuc, bakterie infekują makrofagi, które wykorzystywane są do transportu do głębiej położonych tkanek.
- Powstaje swoisty „agregat” makrofagów: ziarniniak (ang. granuloma).
- Odpowiedź immunologiczna może zahamować rozwój bakterii.
- U części chorych (10%) ziarniniak ulega nekrozie prowadząc do gwałtownego namnożenia bakterii i choroby – gruźlicy płuc.



Pojawienie się choroby w znacznym stopniu zależy od czynników środowiskowych.

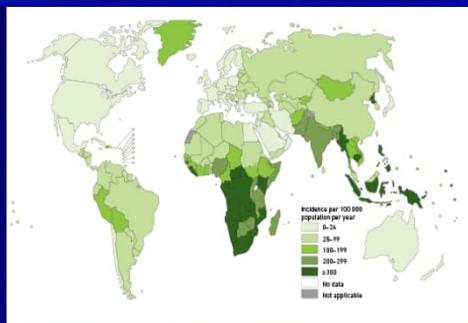




## 2. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*

Gruźlica jest poważną chorobą w krajach rozwijających się. Przyczyniła się ona do śmierci 1,3 mln osób w 2017 r.

- Gruźlica jest jedną z najwcześniej udokumentowanych chorób człowieka. Jej ślady znaleziono w kościach sprzed 4 000 lat.
- W Europie gruźlica rozprzestrzeniła się w XVI i XVII w. wraz z rozwojem miast.
- Największa zachorowalność miała miejsce w I połowie XIX w. Późniejsza poprawa warunków sanitarnych ograniczyła rozprzestrzenianie się choroby.
- Uważa się, że gruźlica rozwinęła się jako choroba odzwierzęca po udomowieniu bydła.



Najwięcej przypadków gruźlicy występuje w południowej Afryce. Europa Zachodnia i USA notują tylko pojedyncze przypadki.

Złe warunki higieniczne i brak opieki medycznej są przyczyną wysokiej zachorowalności w krajach rozwijających się.

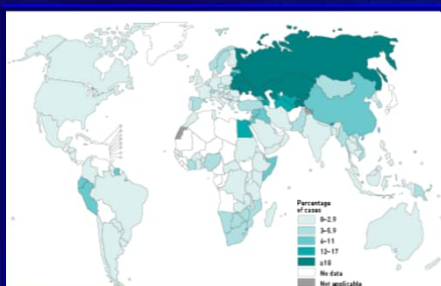
WHO 2017



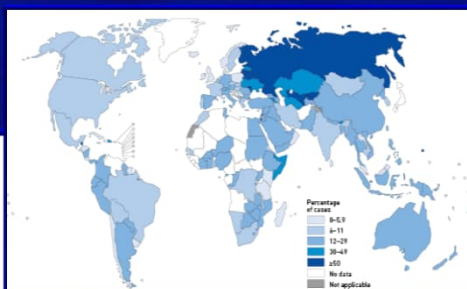
## 2. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*

Podstawowymi lekami w leczeniu gruźlicy są antybiotyki sprzed ~60 lat: ryfampicyna i izoniazyd oraz streptomycyna i pirazynamid.

MDR-TB: gruźlica oporna na leczenie większością znanych antybiotyków (lekooporna).



Gruźlica lekooporna: nowe przypadki.



Gruźlica lekooporna u osób wcześniej leczonych.

Oporność na antybiotyki stwierdza się u 19% nowych przypadków i 43% przypadków wcześniej leczonych.

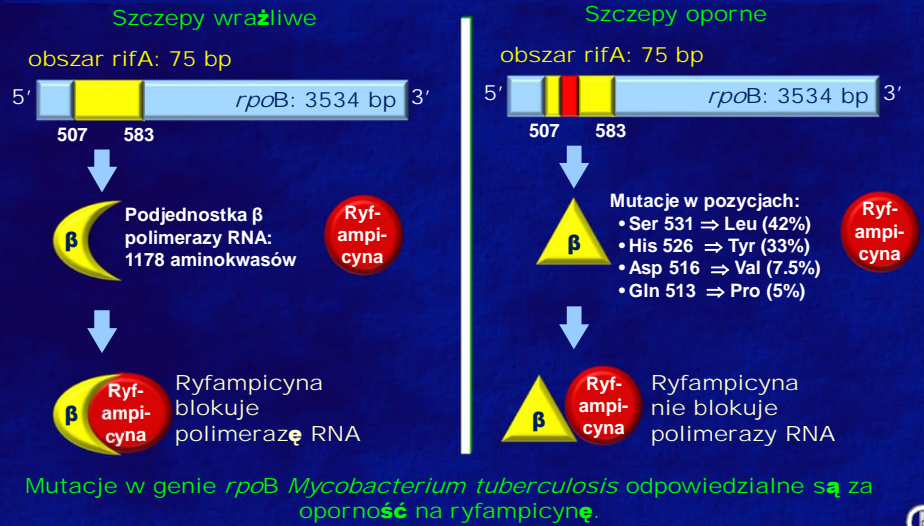
W 2017 r. około 50% przypadków gruźlicy lekoopornej było spowodowane szczepami opornymi na wszystkie podstawowe leki przeciwrakowe.

WHO 2017



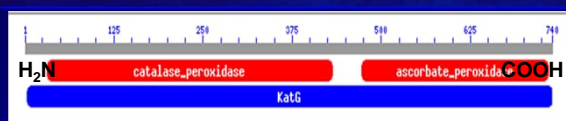
## 2. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*, *rpoB*

Gen *rpoB* koduje podjednostkę  $\beta$  polimerazy RNA u bakterii. Homolog tego genu występuje w chloroplastach i odpowiada za biogenezę.



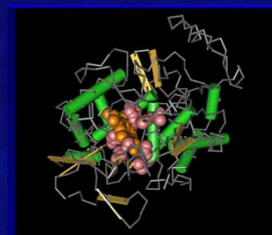
## 2. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*, *KatG*

Gen *KatG* koduje katalazę-peroksydazę u *Mycobacterium tuberculosis*. Mutacje w tym genie powodują oporność na izoniazyd.



Gen *KatG* i sekwencja aminokwasów

- Gen *KatG* koduje dwie domeny białkowe, które powstały w wyniku duplikacji.
- Funkcja domeny na końcu C jest nieznana. W regionie tym występują liczne mutacje.
- Miejsce przyłączenia hemu znajduje się w domenie N-końcowej.



Struktura przestrzenna katalazy-peroksydazy ze szczepu H37Rv.

64% wszystkich przypadków oporności szczepów *M. tuberculosis* na izoniazyd jest spowodowana mutacją w *KatG* w pozycji 315.



## 2. Geny: Eukariota

Geny Eukariota są zbudowane z odcinków kodujących sekwencje aminokwasową: egzonów oraz fragmentów niekodujących: intronów.

**Sekwencja regulatorowa: wzmacniacz, wyciszacz, nić sensowna (+)**

**Promotor, najczęściej z sekwencją TATA w pozycji -30.**

**Łańcuch poliadenylowy**

- Promotory Eukariota są bardziej zróżnicowane niż u Prokariota.
- Sekwencje regulatorowe są w znacznej odległości od genu. Mogą być zlokalizowane:
  - downstream: „+”, na prawo od +1, w kierunku 3’;
  - upstream: „-”, na lewo od +1, w kierunku 5’;
  - w intronie.

Geny Eukariota mogą zawierać wiele intronów. Introny są transkrybowane do pre-mRNA i wycinane. Niektóre introny mogą pełnić funkcje regulacyjne.

## 2. Geny Eukariota: introny i egzony

Gen dystrofii mięśniowej Duchenne (DMD) jest jednym z największych genów Eukariota.

Chromosom X Xp21

DNA 2,5 Mbp (0,8% genomu), 79 egzonów = 14 kbp

mRNA

Dystrofina 427 kD, 4 domeny

Struktura przestrzenna dystrofiny.

Mutacje w genie DMD powodują zanik dystrofiny, w efekcie mięśnie zanikają i dochodzi do ogólnego niedowładu.

## 2. Geny Eukariota: introny i egzony

Introny są często dłuższe od egzonów. Mogą stanowić nawet 80-90% długości genu.

Owoalbumina u kur



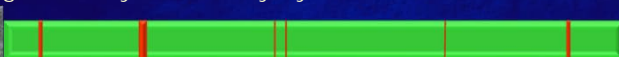
7,5 kbp; 8 egzonów : 1,9 kb,  
introny: 75%

Konaalbumina u kur



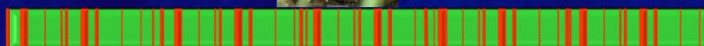
10 kbp; 16 egzonów: 2,5 kbp  
introny: 80%

Dehydrogenaza acylo-CoA u myszy



31 kbp;  
6 egzonów: 2 kbp,  
introny: 94%

Pro- $\alpha$ -2 kolagen u żaby



35 kbp;  
50 egzonów: 5 kbp;  
introny: 86%



## 2. Geny: Eukariota, rodziny genów

Bazy danych można wykorzystać do poszukiwania ortologów i paralogów dla danego genu.

- Dwa białka podobne do PGIP znalezione u *A. thaliana* (lewa kolumna).
- Cztery prawe kolumny pokazują ortologi PGIP zidentyfikowane w 4 rodzinach genowych:
  - Ortho MCL 187,
  - Para472,
  - Jaccard cluster,
  - Naive Ensemble cluster Nens I.
- Liczby w kołach wskazują liczbę zidentyfikowanych białek u każdego organizmu modelowego, np. 571 u *A. thaliana*, 38 u *Danio rerio* (3-cia kolumna od prawej).

P-POD: Princeton Protein Orthology Database

Species	Database	Protein	Description	Species	Ortholog Identification Method	Family of Related Proteins	Naive Ensemble
Arabidopsis thaliana	TAIR	PGALACTURONASE INHIBITING PROTEIN1	AT5G08980.1	Dm, Ec, Gg, Hs, Mm, Rn, Sc, Sp	OrthoMCL	Family of Related Proteins	Naive Ensemble
Arabidopsis thaliana	TAIR	PGALACTURONASE INHIBITING PROTEIN2	AT5G08980.2	Dm, Ec, Gg, Hs, Mm, Rn, Sc, Sp	OrthoMCL	Family of Related Proteins	Naive Ensemble

P-POD: Princeton Protein Orthology Database

Reference Genome Annotation Project: [Holt et al. 2007](#) | [Lafont](#)

Search by gene/protein name or description:

From: Search: E.G. "ABC transporter", "GDF43Z", "CCGZ".

Select identified at:

- Arabidopsis thaliana
- Caenorhabditis elegans
- Drosophila melanogaster
- Escherichia coli
- Gallus gallus
- Homo sapiens
- Mus musculus
- Rattus norvegicus
- Saccharomyces cerevisiae
- Schistosoma mansoni
- Schistosoma japonicum

Or search by OMM ID:

Search:

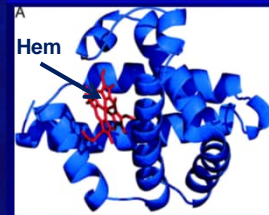
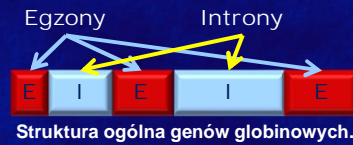
Send questions, suggestions, and comments to: [plafont@princeton.edu](mailto:plafont@princeton.edu)

Baza P-Pod. Wyniki poszukiwania ortologów dla genu kodującego PGIP (polygalacturonase inhibiting protein) u maliny. PGIP odpowiada na odporność na choroby bakteryjne i grzybowe.



## 2. Geny Eukariota: rodziny genów

Rodzina genów globinowych u kręgowców obejmuje globularne białka zawierające hem i uczestniczące w przenoszeniu tlenu.



Struktura przestrzenna mioglobiny.

Rodzina genów globinowych u człowieka i ich powiązania ewolucyjne.

Wszystkie geny globinowe mają co najmniej 3 egzony rozdzielone 2 intronami o różnej długości. Wszystkie globiny składają się z 8 α-hells.



## 2. Geny Eukariota: rodziny genów

U kręgowców szczękoustych (Gnathostomata) erytrocyty wytwarzają różne formy hemoglobiny w poszczególnych stadiach rozwojowych.

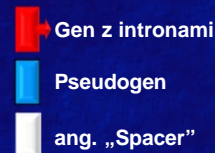
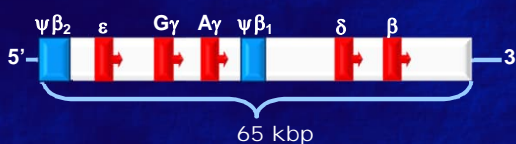
Chromosom 16:  
klaster α-globinowy



Hemoglobiny produkowane przez erytrocyty człowieka na różnych etapach rozwojowych.

Globiny	Embrion	Plód	Osobnik dorosły
α-podobne	ζ	α	α
β-podobne	ε	Gγ, Aγ	δ, β

Chromosom 11:  
klaster β-globinowy



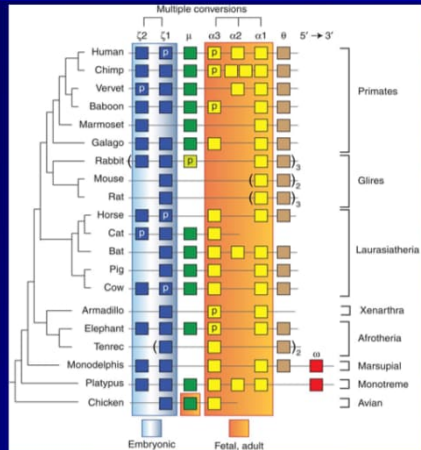
U człowieka geny hemoglobiny tworzą klaster na chromosomie 16 i 11. Geny α-globin i β-globin są paralogami, gdyż powstały przez duplikację.



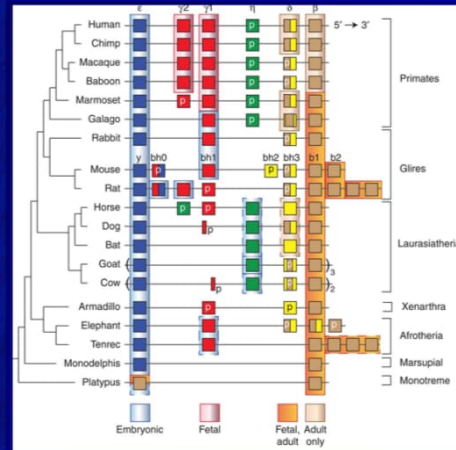


## 2. Geny Eukariota: rodziny genów

Struktura genów globinowych oraz ich wzór ekspresji jest podobny u wszystkich kręgowców.



Porównanie genów  $\alpha$ -globin i ich ekspresji u kręgowców.  
Hardison 2012

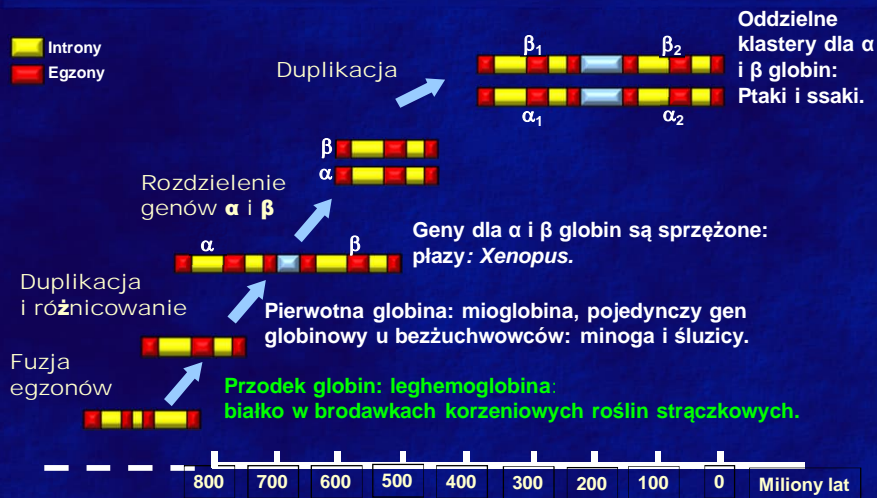


Porównanie genów  $\beta$ -globin i ich ekspresji u kręgowców.





## 2. Geny Eukariota: rodziny genów

Geny globinowe wyewoluowały od jednego przodka poprzez serię duplikacji, transpozycji i mutacji punktowych.



## Geny i genomy

1. Ewolucja definicji genu
  - Zmienność genów
  - Definicja współczesna genu i ORF
2. Geny u różnych grup organizmów
  - Geny Prokariota
  - Geny Eukariota
  - Rodziny genów
3. **Genomy**
  - Wielkość genomu
  - Genomy u różnych grup organizmów
4. Mobilome - transpozony




## 3. Genom

**Genom: materiał genetyczny zawarty w podstawowym zestawie chromosomów (x). Obejmuje on sekwencje kodujące i niekodujące.**

- 1920: termin genom został wprowadzony przez niemieckiego botanika Hansa Winklera.
- Termin początkowo odnosił się do haploidalnego, n zestawu chromosomów jako „materialnej podstawy istnienia gatunku”.
- Obecnie genom odnosi się do zestawu podstawowego (monoploidalnego), x.
- Od lat 1960 genom utożsamia się zarówno z genami jak i sekwencjami niekodującymi.


### GENE + CHROMOSOME



Ich schlage vor, für den haploiden Chromosomensatz, der im Verein mit dem zugehörigen Protoplasma die materielle Grundlage der systematischen Einheit darstellt, den Ausdruck: das Genom zu verwenden und Kerne, Zellen und Organismen, in denen ein gleichartiges Genom mehr als einmal in jedem Kern vorhanden ist, karyogonometrisch zu nennen, solche dagegen, die verschiedenartige Genome im Kern führen, heterogonometrisch. Individuen, die dasselbe Genom besitzen, sollen isogonometrisch, solche, deren Genome wesenterschieden sind, anisogonometrisch heißen. Nach der Anzahl der in den Kernen eines Organismus vorhandenen Chromosomensätze sollen ferner unterschieden werden

JENA  
VERLAG VON GUSTAV FISCHER  
1920

**W biologii molekularnej genom to materiał genetyczny komórki (jądro + organella). Definicja ta nie uwzględnia ploidalności, co skutkuje porównywaniem organizmów o różnej liczbie kopii informacji genetycznej.**



### 3. Genom: wielkość genomu

Wielkość genomu to zawartość DNA w pojedynczym genomie. Podaje się ją jako całkowitą liczbę par zasad\* (bp) lub w pikogramach.

Pary zasad (przedrostki):

- $10^3$  bp: kilo (kbp)
- $10^6$  bp: mega (Mbp)
- $10^9$  bp: giga (Gbp)

Wielkości genomów najczęściej podaje się w Mbp.



3200 Mbp  
= 3.2 Gbp



1 TB  
= 1000 GB

Konwersja par zasad na długość DNA:

- 1 kbp:  $0,34 \times 10^{-6}$  m  $\approx$  0,34  $\mu$ m
- 1 Mbp:  $0,34 \times 10^{-3}$  m  $\approx$  0,34 mm
- 1 Gbp: 0,34 m  $\approx$  34 cm

Długości genomów bakterii mieszczą się w zakresie mm, natomiast Eukariota w zakresie cm i metrów.

Konwersja par zasad na masę:

- 1 kbp:  $10^{-18}$  g  $\approx$   $10^{-6}$  pg (attogram)
- 1 Mbp:  $10^{-15}$  g  $\approx$   $10^{-3}$  pg (femtogram)
- 1 Gbp:  $10^{-12}$  g  $\approx$  1 pg (pikogram)

Genomy bakteryjne ważą femtogramy, a genomy Eukariota - pikogramy.

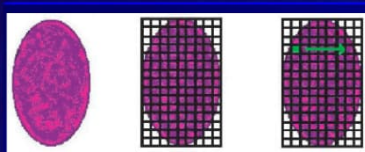
\*w niektórych źródłach spotyka się „liczba nukleotydów”

Wielkość genomu mierzy się w pikogramach. 1 pikogram to 978 Mbp ( $\approx$  1 Gbp), np.  $3,2$  pg =  $3,2 \times 978$  Mbp = 3 129,6 Mbp.



### 3. Genom: wielkość genomu

Zawartość DNA w jądrach określa się mierząc ilość barwnika, która związała się z DNA i porównując otrzymaną wielkość ze wzorcem.



W reakcji Feulgena ilość barwnika, a tym samym ilość zaabsorbowanego światła (zabarwienie) jest proporcjonalna do zawartości DNA. Jądra są heterogenne i konieczny jest pomiar wielu punktów. Metoda pomiaru DNA to cytometria.



Pomiar jest wykonywany automatycznie. Jądra są obrysowywane i mierzy się wiele punktów. Otrzymane wartości są analizowane statystycznie. Wynik jest podawany w pikogramach.

W cytometrii przepływowej z DNA wiążą się fluorochromy. Mierzona jest emitowana przez nie ilość światła. Proces pozwala na pomiar tysięcy jąder w krótkim czasie.





### 3. Genom: wielkość genomu

Zawartość DNA w pikogramach w haploidalnych (n) jądrach określana jest mianem wartości C (ang. C-value).

Wartość C zawsze odnosi się do komórek haploidalnych. W komórkach somatycznych zawartość DNA wynosi 2C. Wartość C służy do określania wielkości genomu i można ją odczytać w bazach danych.

Plant DNA C-values Database  
(release 6.0, December 2012)  
MD Bennett and IJ Leitch

News  
Release of new data for over 1400 species not previously listed. [More details](#)

Plant C-values    Angiosperm C-values    Gymnosperm C-values    Pteridophyte C-values    Bryophyte C-values    Algal C-values

ANIMAL GENOME SIZE DATABASE

"The systematic study of the absolute nuclear DNA content across numerous animal species will, without doubt, provide many interesting suggestions concerning the question of evolution."  
- Huxley and Hardy, 1954

Welcome to the Animal Genome Size Database, Release 2.0, a comprehensive catalogue of animal genome size data. Inbred DNA contents (C-values, in picograms) are available for 1791 vertebrates and 4247 non-vertebrates based on 108,000 records for 10,340 different species. The database integrates the data using the menu on the left, has an enhanced browsing and search functions, data export capabilities, and up to the minute comments of available data.

Taxonomic representation

Current number of records by group

quirt in the unrepligated gametic nucleus of an organism is referred to as its C-value, irrespective of the taxon. The Plant DNA C-values Database currently contains data for 8510 plant species. It combines Angiosperm DNA C-values Database (release 6.0, Dec 2012), Gymnosperm DNA C-values Database (Dec. 2012), the Pteridophyte DNA C-values Database (release 5.0, Dec. 2012), the Bryophyte DNA C-values (release 3.0, Dec. 2010), together with Algal DNA C-values database (release 1.0, Dec. 2004).

Baza genomów roślinnych.  
(<http://data.kew.org/cvalues/>)

Używanie „C-value” i wielkość genomu zamiennie jest błędem, gdyż wartość C może obejmować więcej niż jeden genom (np. u poliploidów), natomiast wielkość genomu zawsze odnosi się do jednego genomu (monoploidalnego, x).

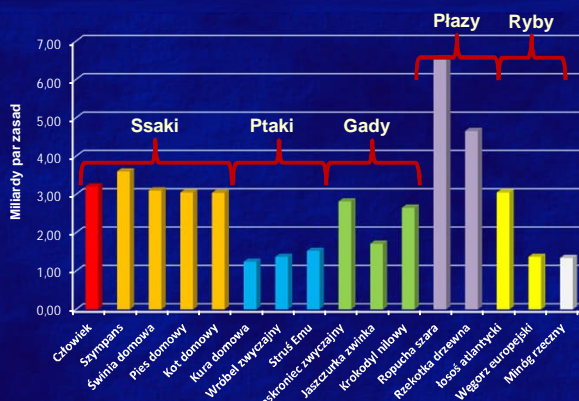
Baza genomów zwierzęcych.  
(<http://www.genomesize.com/>)



### 3. Genom: wielkość genomu, człowiek

Genom człowieka ma  $3,2 \times 10^9$  par zasad co odpowiada długości 1,09 m oraz masie 3,27 pg.

- Genom człowieka (3,2 Gbp. jest o 11% mniejszy niż genom szympansa (3,6 Gbp.).
- Genom człowieka jest większy od genomów świni, psa i kota o 3-5%.
- Genomy większości ssaków mają około 3 Gbp. Są większe od genomów ptaków i gadów, ale mniejsze od genomów płazów.



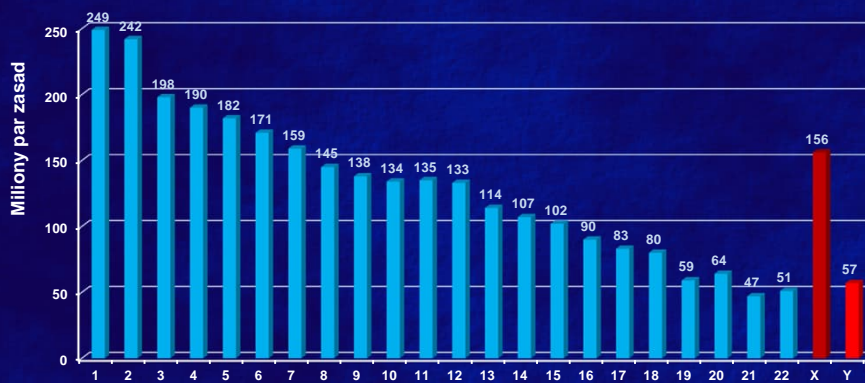
Porównanie wielkości genomu człowieka z genomami kręgowców. Liczbę par zasad obliczono na podstawie średniej wartości C podanej w bazie AGSD (2021).

W diploidalnych komórkach człowieka zawarte są dwa genomy o łącznej liczbie par zasad,  $6,4 \times 10^9$  długości 2,18 m oraz masie 6,54 pg (2C).



### 3. Genom: wielkość genomu, człowiek

Chromosomy człowieka różnią się wielkością mierzoną liczbą par zasad, największy jest chromosom 1, najmniejszy - 21.



Wielkość chromosomów człowieka z milionach par zasad (Mbp.). Na górze podano liczbę nukleotydów w milionach par zasad dla każdego chromosomu.

Człowiek posiada średnio  $3 \times 10^{12}$  diploidalnych, jądrowych komórek, zatem każda osoba ma przeciętnie  $19,2 \times 10^{21}$  nukleotydów.

Piovesan et al. 2019



### 3. Genom: gęstość genów

Gęstość genów określa liczbę genów przypadającą na milion par zasad (Mbp).

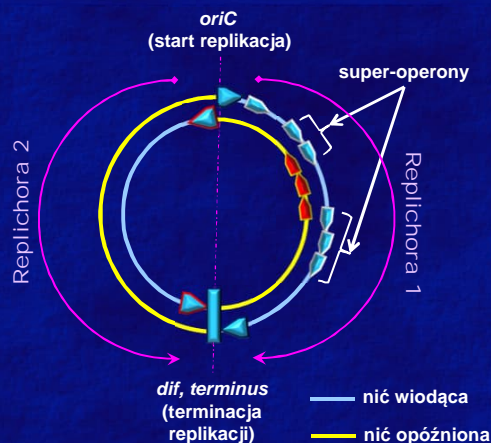
Gatunek	Wielkość genomu [Mbp]	Liczba genów	Gęstość genów
Wirus grypy	0,014	9	642
<i>Carsonella ruddii</i>	0,160	182	1138
<i>Mycoplasma genitalium</i>	0,580	525	905
<i>Escherichia coli</i>	4,600	4 300	935
<i>Amoeba dubia (Polychaos dubium)</i>	670 000,000	?	?
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12,000	6 600	550
<i>Physcomitrella patens</i>	510,000	28 000	55
<i>Arabidopsis thaliana</i>	140,000	25 000	179
<i>Triticum aestivum</i>	17 000,000	107 891	6
<i>Caenorhabditis elegans</i>	100,000	20 000	200
<i>Drosophila melanogaster</i>	140,000	14 000	100
<i>Danio rerio</i>	1 600,000	26 000	16
<i>Mus musculus</i>	2 800,000	20 000	7
<i>Pan troglodytes</i>	3 000,000	21 506	7
<i>Homo sapiens</i>	3 200,000	22 287	7



### 3. Genomy: Prokariota

Organizacja genomu Prokariota jest konserwatywna. Rozmieszczenie genów jest równomierne. Są one zgrupowane w operony.

- Geny są zlokalizowane na obu niciach.
- Na nici wiodącej jest więcej genów niż na nici opóźnionej.
- Sąsiadujące operony pełnią podobne funkcje i są jednocześnie transkrybowane. Tworzą one super-operony.
- Replichory: replikujące połowy, które powstają w wyniku podziału genomu przez miejsca początku (*oriC*) i końca (*dif*) replikacji.
- Replichory są symetryczne:  $ori/dif = 180^\circ$ .



Lokalizacja genów kodujących białka odzwierciedla kolejność ich aktywacji podczas procesów metabolicznych.

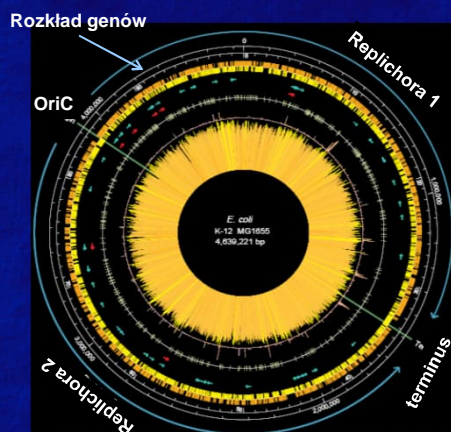


### 3. Genomy: Prokariota

Geny kodujące białka stanowią 87,8% genomu *E. coli*, geny dla RNA – 0,8%, sekwencje powtarzalne – 0,7%, regulatorowe – 10,6%.

#### Genom *Escherichia coli*

- Rozkład genów jest równomierny.
- Geny występują na obu niciach DNA. Nić wiodąca jest pokazana jako pomarańczowy okrąg, a nić opóźniona - żółty. Więcej genów jest na nici wiodącej.
- Niebieskie strzałki pokazują lokalizację i kierunek transkrypcji genów dla tRNA, a czerwone dla genów rRNA.
- W genomie występują elementy insercyjne i sekwencje powtarzalne.



Odchylenie G/C polega na występowaniu większej liczby G (26% u *E. coli*) niż C (24% u *E. coli*) na nici komplementarnej. Jest to cecha wielu bakterii.

Blattner et al. 1997



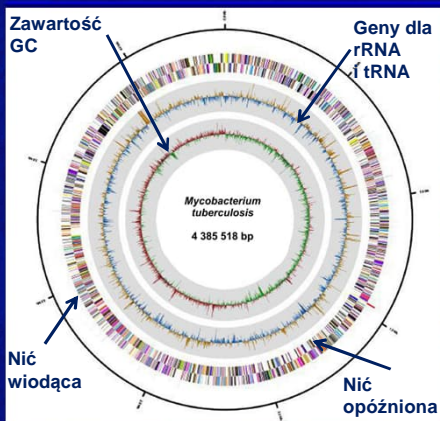


### 3. Genomy: Prokariota

Geny kodujące białka stanowią 89,1% genomu *M. tuberculosis*, geny dla RNA – 1,0%, sekwencje powtarzalne – 0,09%.

#### Cechy genomu *M. tuberculosis*

- Liczba genów na nici wiodącej i opóźnionej podobna, co może być związane z wolnym wzrostem.
- Duża liczba genów dla oksydoreduktaz i oksigenaz związana z fosforylacją w warunkach tlenowych.
- Wysoka zawartość par GC (65%) i preferencja dla aminokwasów mających GC w kodonach: Ala, Gly, Pro, Arg, Trp.
- Obecność genów dla białek zapasowych umożliwia przeżycie w ubogim środowisku.



Genom *M. tuberculosis* wyróżnia 250 genów związanych z syntezą lipidów (50 u *E. coli*), w tym kwasów mykoloowych - unikalnego składnika ściany komórkowej *M. tuberculosis*.

Han et al. 2015



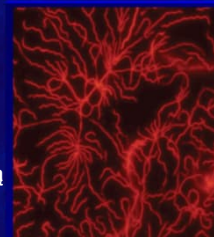
### 3. Genomy: Prokariota

Krętek, *Borrelia burgdorferi* jest czynnikiem etiologicznym boreliozy (choroby z Lyme) u człowieka.

#### Objawy boreliozy:

- rumień wędrujący (2-3 tygodnie od zakażenia);
- objawy grypopodobne;
- nawracające zapalenie stawów (do 2 lat), duże stawy;
- łagodne podrażnienie opon mózgowo-rdzeniowych (ból głowy);
- zanikowe zapalenie skóry (wiele lat po zakażeniu);
- neuroborelioza u 15% nieleczonych osób.

*B. burgdorferi* jest zróżnicowanym gatunkiem. Tylko trzy genogatunki (identyfikowane metodami genetycznymi) wywołują boreliozę.



Rumień wędrujący: charakterystyczny objaw boreliozy występuje w około 70% przypadków.

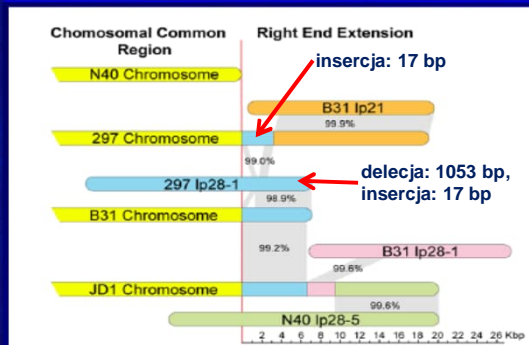
*Borrelia* sp. występuje powszechnie w klimacie umiarkowanym. U człowieka rozprzestrzenia się w wielu narządach i tkankach: w skórze, sercu, stawach, układzie nerwowym. Może rezydować w ciele zakażonego latami.



### 3. Genomy: Prokariota

Genom *B. burgdorferi* składa się z liniowego chromosomu oraz kilkunastu (~21) liniowych i kolistych plazmidów.

- Wielkość genomu: 1 280 kB, 1338 genów.
- Główny, liniowy chromosom: 908 kb, 71% genomu, 865 genów (65%), w tym 36 genów dla RNA.
- Chromosomy różnią się pomiędzy szczepami jedynie w zmiennym regionie, przy czym różnice nie przekraczają 2%. Może to świadczyć o niedawnej ewolucji.



Porównanie chromosomu trzech szczepów z referencyjnym B31. Żółte fragmenty są identyczne.

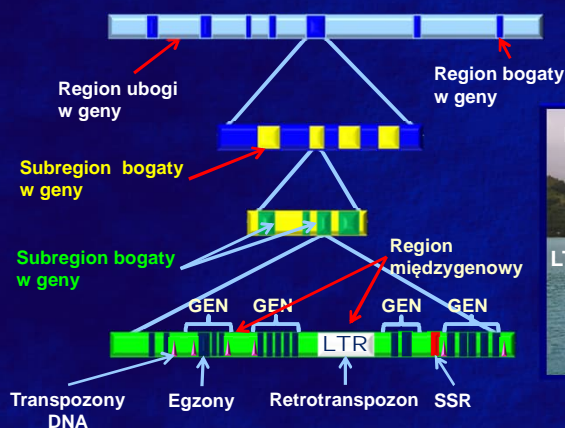
Chromosom liniowy *B. burgdorferi* jest konserwatywny: u wszystkich szczepów ma podobne rozmiary a geny rozmieszczone są kolinearnie, tzn. zachowana jest ich kolejność

Casjens et al. 2012; Jabbari et al. 2018



### 3. Genomy: Eukariota

Geny Eukariota występują w regionach bogatych w geny, które są przedzielone regionami ubogimi w geny.



W pobliżu genów zlokalizowane są transpozony DNA, a w regionach międzygenowych występują retrotranspozony.



### 3. Genomy: Eukariota

Genomy eukariotyczne są konserwatywne, wykazują **kolinearność** i syntenie.

Te same kolory oznaczają segmenty, w których geny ułożone są w tej samej kolejności.

Gatunek A      Gatunek B

Gen A i B występują „razem”, zawsze na jednym chromosomie, podobnie geny DE.

Gatunek A      Gatunek B

**Kolinearność (równoległość)** to zachowanie podobnego układu genów na chromosomach (kolejności). Chromosom jednego gatunku może być kolinearny z np. dwoma chromosomami innego gat.

Syntenia to występowanie tych samych genów, np. A i B na jednym chromosomie u różnych gatunków. Nie musi to być ten sam chromosom.

### 3. Genomy: Eukariota

U ssaków występuje kolinearność, która obejmuje całe chromosomy lub ich fragmenty.

**Bloki kolinearne**

- Blok 5, 6, 7 człowieka:
  - u bydła delecja bloku 7;
  - u świni translokacja bloku 5.
- Blok 5, 8 u człowieka: inwersja u świni.
- Blok 3 u człowieka: inwersja u świni.
- Blok 1, 2 człowieka: inwersja i duplikacja bloku 2 u bydła.
- Blok 1, 4 u człowieka: inwersja u bydła.

*Sus scrofa*      *Homo sapiens*      *Bos taurus*  
 Chr. 12      Chr. 17      Chr. 19

Kolory i cyfry oznaczają bloki genów z syntenią. Odwrócona cyfra to inwersja. Brak cyfry to sekwencja specyficzna dla gatunku.

Chromosom 17 człowieka, 12 świni i 19 bydła domowego są kolinearne. Świnia i człowiek mają te same bloki genów. U bydła jest duży udział sekwencji specyficznych.

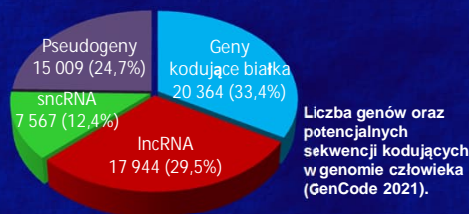


### 3. Genomy: Eukariota, człowiek

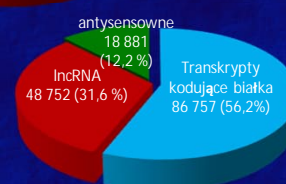
Szacuje się, że u człowieka liczba genów kodujących białka wynosi około 22 000, jednakże liczba ta wydaje się zawyżona.

#### Liczba genów u człowieka

- Początkowo liczbę genów kodujących białka określono na 24 000.
- W genomie referencyjnym z 2013 r. oszacowano, że liczba genów kodujących białka wynosi 20 442.
- Najnowsze wydanie genomu referencyjnego z 2020 r. szacuje, że genom człowieka zawiera 20 364 genów kodujących białka, w tym immunoglobuliny.
- Geny kodujące białka stanowią 33,4% sekwencji kodujących. Na poziomie mRNA – stanowią one aż 56,2% transkryptów.



Liczba genów oraz potencjalnych sekwencji kodujących w genomie człowieka (GenCode 2021).



Liczba różnych transkryptów w genomie człowieka (GenCode 2021).

Geny kodujące białka stanowią około 3% genomu człowieka.

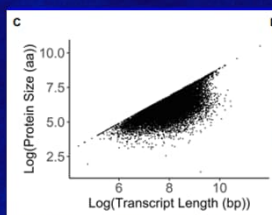


### 3. Genomy: Eukariota, człowiek

Istnieje korelacja między długością genu, transkryptu i wielkością białka, a także korelacja między liczbą intronów i liczbą wariantów.

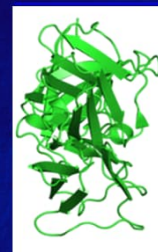
#### Długość genów człowieka

- Najdłuższe geny u człowieka są na ogół związane z funkcją mózgu, zwłaszcza neuronów oraz mięśni (30-100 kbp).
- Krótsze geny (<30 kbp) na ogół kodują białka związane z skórą i systemem immunologicznym.
- Geny związane z odpowiedzią odpornościową nieswoistą oraz szlakiem cytokin są krótsze (mediana: 2 890 bp) niż geny związane z odpowiedzią swoistą (mediana: 3 112 bp).



Zależność między długością pierwotnego transkryptu a długością białka. Wartości podane w skali logarytmicznej. Zgodnie z oczekiwaniami, dłuższym białkom odpowiadają dłuższe transkrypty.

Domena tytyny (konektyny) kodowanej przez gen *TTN* (2q31.2). Jest to największe białko u człowieka o długości 1  $\mu$ m. Białko składa się z 244 domen. Występuje w mięśniach poprzecznie prążkowanych łącząc filamenty miozynowe z linią Z. Mutacje w genie są przyczyną kardiomiopatii oraz dystrofii mięśniowych.



Najdłuższe transkrypty występują w naczyniach krwionośnych, neuronach, w mózgu. Najkrótsze transkrypty występują w trzustce, skórze, żołądku.

Lopes et al. 2021



### 3. Genomy: Eukariota, człowiek

Rodzina genów: grupa genów o podobnej budowie i wspólnym pochodzeniu, często o podobnej funkcji.

Rodzina genów	Liczba genów	Chromosomy	Charakterystyka
Kalmodulina	3	2, 14, 19	Szlak sygnałowy Ca <sup>2+</sup> , identyczne sekwencje białkowe
Notch	4	1, 6, 9, 19,	Białka transmembranowe, szlak Notch związany z różnicowaniem, konserwatywny u Metazoa
Amylaza	5	1	Hydroliza skrobi, obecna w ślinie ssaków, w tym człowieka, blok 265 kbp.
Aktyna	6	1, 2, 7, 10, 15, 17	Tworzy mikrofilamenty, uczestniczy w skurczu mięśni, ruchu komórek.
Dehydrogenaza alkoholowa	7	4	Blok 365 kbp, przekształca alkohole w aldehydy i ketony, występuje w wątrobie i żołądku.

Sprzężenie genów należących do rodziny świadczy o niedawnej ewolucji. Rodziny rozproszone pomiędzy różne chromosomy są starsze ewolucyjnie.



### Geny i genomy

- Ewolucja definicji genu
  - Zmienność genów
  - Definicja współczesna genu i ORF
- Geny u różnych grup organizmów
  - Geny Prokariota
  - Geny Eukariota
  - Rodziny genów
- Genomy
  - Wielkość genomu
  - Genomy u różnych grup organizmów
- Mobilome - transpozony



## 4. Mobilome - transpozony

Transpozony (elementy ruchome) to fragmenty DNA, które mogą przemieszczać się w genomie, często tworząc nowe kopie.



"They can appear at new locations and disappear from previously determined locations"  
Barbara McClintock, 1956



Mozaikowość jako skutek działania transpozonów u kukurydzy.



Mozaikowość jako efekt wycięcia transpozonu u wyżłinu.

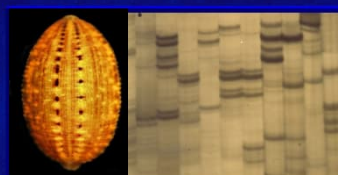
Hemofilia B u człowieka jest wynikiem insercji transpozonu *Alu* do genu kodującego czynnik IX, natomiast insercja transpozonu *mariner* do CNPB jest odpowiedzialna za prawidłową regulację translacji w neuronach.



## 4. Mobilome - transpozony

Transpozony występują u wszystkich organizmów, wszystkie tworzą krótkie powtórzenia w miejscu insercji.

Gatunek	Transpozony [%]
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	3
<i>Caenorhabditis elegans</i>	12
<i>Drosophila melanogaster</i>	16
<i>Arabidopsis thaliana</i>	35
<i>Lotus japonicus</i>	57
<i>Hordeum vulgare</i>	55
<i>Zea mays</i>	80
<i>Triticum urartu</i> (2n)	50
<i>Mus musculus</i>	40
<i>Homo sapiens</i>	55



Miejsca insercji retrotranspozonów w genomie pijawek (*Glossiphonia*).



Miejsca insercji transpozonu DNA w genomie wątrobowców (*Pellia*).

W dużych genomach roślin i zwierząt transpozony mogą stanowić do 60% genomu. Są one odpowiedzialne za wzrost rozmiarów genomu.



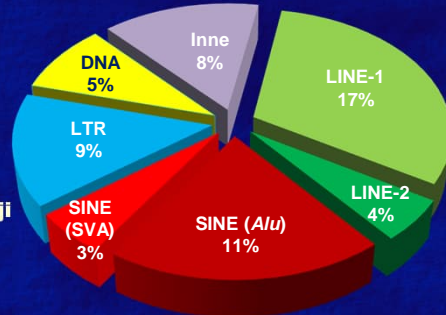


## 4. Mobilome - transpozony

Więcej niż połowa ludzkiego DNA (55-60%) zawiera transpozony. Należą one do prawie wszystkich rodzin transpozonów Eukariota.

Występowanie transpozonów w genomie człowieka

- **LINE** - 21% genomu:
  - *LINE-1*: najliczniejsze, > 500 000 kopii;
  - *LINE-2*: prekursorzy miRNA
- **SINE** - 14% genomu:
  - *Alu*: pojawiły się w okresie radiacji naczelnych;
  - *SVA* - typowe dla hominidów, 2 800 kopii w genomie.
- **LTR** - 9%, głównie sekwencje *ERV*.
- **Transpozony DNA**, 5%; kilka rodzin: *MITE*, *piggyBac*, *Merlin*, *Mutator*.



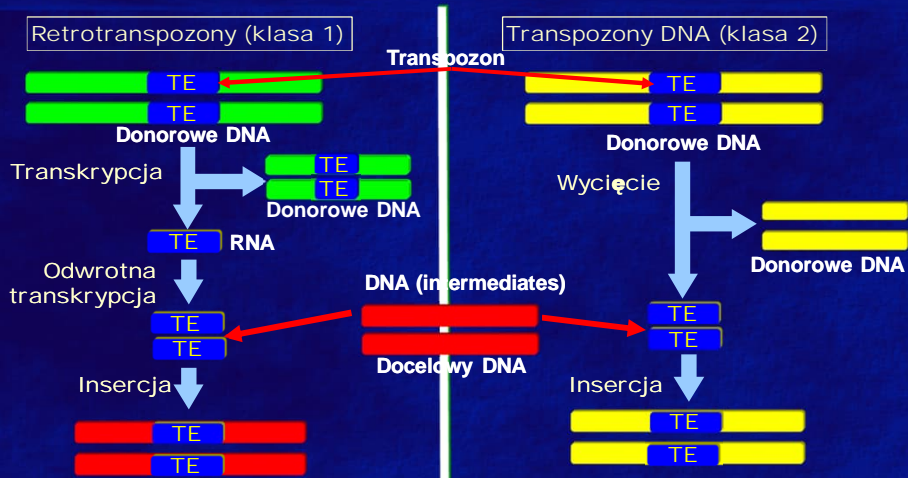
Typy elementów ruchomych w genomie człowieka na podstawie Replibase.

Podobnie jak u większości Eukariota, genom ludzki odzwierciedla ewolucyjną historię aktywności transpozonów.



## 4. Mobilome - transpozony

Ze względu na sposób przemieszczania wyróżnia się retrotranspozony (LTR, klasa 1) i transpozony DNA (klasa 2).



„Copy and paste”: transpozon jest kopiowany i wklejany w nowe miejsce

„Cut and paste”: transpozon jest wycinany i wklejany w nowe miejsce



## 4. Mobilome - transpozony

Szybki rozwój mózgu człowieka, który rozpoczął się 3 mln lat temu był skorelowany z remobilizacją retrotranspononu *Alu*.

- Liczba elementów *Alu* z mutacją jest >5 razy większa (~5000) niż elementów bez mutacji (~650), co świadczy o niedawnej aktywności.
- Najwyższa aktywność *Alu* wystąpiła 1,5 mln lat temu, a więc w okresie gwałtownego rozwoju mózgu.
- U człowieka jest 12 nowych elementów *Alu*, podczas gdy u szympansa tylko 5.
- W intronach genu mikrocefaliny jest 1000 elementów *Alu*, co stanowi 57% długości genu.



Transponon *Alu* o długości 300 bp. Monomery zawierają gen 7SL RNA, promotor polimerazy RNA III. Wykorzystują odwrotną transkryptazę i endonukleazę z elementów *L1 (LINE)* do mobilizacji.



Struktura przestrzenna mikrocefaliny kodowanej przez gen *MCPH1* na chr. 8. Odpowiada ona za rozwój mózgu w okresie płodowym. Pierwotna forma genu skorelowana jest z rozwojem języków tonalnych.

Remobilizacja transpononu *Alu* podczas ewolucji mózgu człowieka była wywołana stresem związanym z fluktuacjami klimatu 1,5-1 mln lat temu.

Britten 2010.

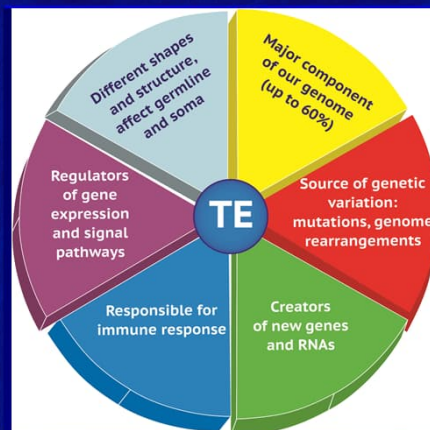


## 4. Mobilome - transpozony

Transpozony wpływają pozytywnie i negatywnie na przystosowanie osobnika. Jest równowaga między inaktywacją i mobilizacją.

### Transpozony

- Dostarczają elementów niezbędnych do tworzenia i re-modelowania sieci regulatorowych.
- Są istotne w wielu procesach będących podstawą ciąży, pluripotencji, rozwoju kory nowej, układu immunologicznego.
- Są pierwszymi elementami reagującymi na stresse biotyczne i abiotyczne.
- Współdziałają z licznymi czynnikami transkrypcyjnymi.
- Odpowiadają na sygnały i są zdolne do skoordynowanej regulacji ekspresji genów.



Historycznie, transpozony były zapomniane i ignorowane w badaniach genomów. Ich postrzeganie ewoluowało od „śmieciowego DNA” do elementów o istotnej roli ewolucyjnej i regulacyjnej.



## Zagadnienia: 1

### 1. Ewolucja definicji genu

- Czy twierdzenie „jeden gen – jedno białko” jest aktualne obecnie? Odpowiedź uzasadnij.
- Czy w jednym locus mogą znajdować się dwa geny? Uzasadnij.
- Czy istnieją geny, które zmieniają swoją lokalizację?
- Przedstaw na schemacie wielogenowy odcinek DNA, który może być matrycą dla różnych transkryptów.
- Uzasadnij pogląd, że gen może być grupą fragmentów DNA kodujących różne produkty.
- Przedstaw na schemacie ogólną strukturę genu.
- Co to są kodony STOP i START?
- Jaką funkcję pełnią regiony 5'UTR i 3'UTR.
- Jakie elementy wchodzi w skład genu?
- Podaj współczesną definicję genu.
- Co to jest ORF.
- Ile ORF można uzyskać na bazie jednego regionu DNA?
- Podaj wszystkie ORF regionu DNA: 5'GGTACCGTCATTTCGATCCGGC3'.



## Zagadnienia 2-3

### 2. Geny Prokariota

- Podaj trzy charakterystyczne cechy genów Prokariota.
- Zaznacz na schemacie genu Prokariota o długości 1000 nukleotydów (1000 bp) miejsce -60 oraz +100.
- Gdzie najczęściej zlokalizowany jest promotor Prokariota? podaj pozycję charakterystycznych miejsc.
- Z czym związana jest sekwencja TATAAT u Prokariota?

### 3. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*

- Dlaczego *M. tuberculosis* trudno wykryć za pomocą rutynowego barwienia Gram?
- Co jest cechą charakterystyczną ściany komórkowej *M. tuberculosis*?
- Podaj etapy rozwoju gruźlicy płuc.
- Czy zakażenie *M. tuberculosis* zawsze prowadzi do gruźlicy płuc? Odpowiedź uzasadnij.
- W jakich częściach świata obecnie najczęściej występuje gruźlica i co jest tego przyczyną?
- Biorąc pod uwagę historię ludzkości, co doprowadziło do rozprzestrzeniania się gruźlicy? Kiedy miała miejsce największa zachorowalność i co ją ograniczyło?
- Co oznacza skrót MDR-TB?
- U kogo najczęściej pojawia się gruźlica lekooporna?
- Na jakie leki jest najczęściej odporny prątek gruźlicy?





## Zagadnienia 4-6

4. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*, *rpoB*
  - Na jaki lek odporne są szczepy *M. tuberculosis* z mutacjami w genie *rpoB*?
  - Co koduje gen *rpoB* u *M. tuberculosis*?
  - Czy gen *rpoB* występuje tylko u *M. tuberculosis*? Uzasadnij.
5. Geny Prokariota: *M. tuberculosis*, *KatG*
  - Na jaki lek odporne są szczepy *M. tuberculosis* z mutacjami w genie *KatG*?
  - Co koduje gen *KatG* u *M. tuberculosis*?
  - Podaj cechy charakterystyczne katalazy-peroksydazy kodowanej przez gen *KatG* *M. tuberculosis*?
  - Czy gen *KatG* występuje tylko u *M. tuberculosis*?
6. Geny Eukariota
  - Co jest najbardziej charakterystyczną cechą genów Eukariota?
  - Gdzie mogą być zlokalizowane sekwencje regulatorowe Eukariota?
  - Co jest cechą charakterystyczną genu DMD u Eukariota? Co ten gen koduje?
  - Podaj przykłady genów, w których egzony stanowią mniej niż 30% sekwencji kodującej genu.



## Zagadnienia 7

7. Geny Eukariota: rodziny genów
  - Zdefiniuj rodzinę genów i podaj u jakich grup organizmów występują rodziny genów?
  - W jaki sposób powstają rodziny genów?
  - Wyjaśnij różnicę pomiędzy ortologiem i paralogiem.
  - Czy geny A i A', które powstały w wyniku duplikacji są paralogami czy ortologami?
  - Jeżeli badamy gen A, A1 i A2 u blisko spokrewnionych gatunków i geny te powstały w wyniku różnicowania się genu przodka to czy są to paralogi czy ortologii?
  - Jakie geny wchodzi w skład rodziny genów globinowych?
  - U jakiej grupy organizmów występuje rodzina genów globinowych?
  - Jaka jest ogólna budowa genów globinowych?
  - Gdzie zlokalizowane są  $\alpha$ -globiny i  $\beta$ -globiny u człowieka? Czy są to paralogi czy ortologii?
  - Jaki gen jest wspólnym przodkiem wszystkich genów globinowych?
  - Jaka globina pojawiła się pierwsza w ewolucji kręgowców i u kogo ona występuje?
  - U jakich grup kręgowców występują oddzielne klastera  $\alpha$ - i  $\beta$ -globin?
  - Podaj schemat budowy jednostki genów rDNA u Eukariota.



## Zagadnienia 8-9

8. Co to jest genom?
  - Podaj definicję genomu.
  - Dlaczego określenie, że genom to cały materiał genetyczny komórki jest nieprecyzyjne?
9. Wielkość genomu: definicja
  - Co rozumiemy pod pojęciem „wielkość genomu”?
  - W jakich jednostkach podajemy wielkość genomu?
  - Co oznaczają przedrostki: kilo, mega i giga? Podaj w postaci potęgi liczby 10.
  - Jaką część grama stanowi pikogram?
  - Co jest większe zakładając, że 1bp = 1 B: genom człowieka czy dysk o pojemności 1 TB?
  - W jaki sposób mierzy się ile gramów DNA jest w jądrze komórkowym?
  - Co to jest cytometria?
  - Co to jest wartość C (C-value)?
  - Dlaczego nie powinno się używać zamiennie pojęć „wartość C” (C-value) oraz wielkość genomu?
  - Proszę podać wielkość genomu człowieka?
  - Jak wielkość genomu człowieka ma się do innych grup organizmów?
  - Proszę zdefiniować gęstość genów.



## Zagadnienia 10-11

10. Genomy Prokariota
  - Co to jest replichora?
  - Jak są rozmieszczone geny Prokariota?
  - Czy geny Prokariota zlokalizowane są na obu niciach kołistej cząsteczki DNA? Uzasadnij odpowiedź.
  - Na której nici cząsteczki DNA Prokariota jest więcej genów?
  - Jaki procent stanowią geny w genomach bakterii? Podaj wartość przybliżoną?
  - Co jest najbardziej charakterystyczną cechą genomu *Mycobacterium tuberculosis*?
  - Co wywołuje boreliozę u człowieka?
  - Jakie są objawy zakażenia *Borrelia burgdorferi*?
  - Jak zbudowany jest genom *B. burgdorferi*?
11. Genomy Eukariota
  - Jak rozmieszczone są geny u Eukariota?
  - Zdefiniuj regiony bogate w geny i ubogie w geny?
  - Jak rozmieszczone są transpozony względem genów Eukariota?
  - Wyjaśnij pojęcia: kolinearność, syntenia?
  - Na czym polega podobieństwo genomów człowieka, świni i bydła?
  - Jak długość genów koreluje z długością ich produktów?
  - Z jakimi funkcjami związane są najdłuższe geny człowieka?



## Zagadnienia 12

### 12. Mobilome - transpozony

- Podaj definicję transpozonów.
- Czy pojęcia transpozony i elementy ruchome oznaczają to samo?
- Podaj przykład choroby człowieka wywołanej insercją transpozonu.
- Proszę wymienić typy transpozonów u człowieka oraz podać ich udział w genomie ludzkim.
- Która klasa transpozonów przeważa w genomie człowieka?
- Jak dzielimy transpozony?
- Jak przemieszczają się retrotranspozony?
- Jak przemieszczają się transpozony DNA?
- Biorąc pod uwagę mechanizm przemieszczania się, która grupa transpozonów bardziej przyczynia się do zwiększenia rozmiarów genomu? Uzasadnij odpowiedź.
- Który typ transpozonu przemieszcza się jednocześnie pozostawiając kopię w pierwotnym miejscu?
- Czego dotyczą pojęcia: „copy and paste” oraz „cut and paste” w przypadku transpozonów?
- Proszę podać dowody wskazujące na rolę elementów *Alu* w rozwoju mózgu człowieka.



Centre for Evolution, Genomics  
and Biomathematics, e-Gene



polokkornelia@gmail.com

<https://www.matgen.pl>