

SŁOWNICZEK POJĘĆ GENETYCZNYCH

Allel - jedna z wersji lub różnych form genu. Allele powstają zazwyczaj na skutek mutacji i mogą odpowiadać za różnorodność fenotypów. Jeden gen może mieć wiele alleli.

Badania genetyczne - pozwalają odnaleźć mutacje, które mogą być odpowiedzialne za wywołanie choroby.



Białko - cząsteczka składająca się z łańcucha aminokwasów, powstająca w procesie translacji. Białka odpowiadają za większość funkcji komórki, w tym za przekazywanie sygnałów, budowanie struktur i przyspieszanie reakcji biochemicznych. Planów architektonicznych do budowy białek dostarczają geny. Białka można chemicznie modyfikować, dodając drobne cząsteczki, na przykład fosforany, cukry lub lipidy.

Cechy dominujące, cechy recesywne - fizyczne lub biologiczne charakterystyki organizmu. Cechy są z reguły zakodowane w genach. Wiele genów może kodować jedną cechę, jeden gen kodować może wiele cech. Cecha dominująca ujawnia się nawet wówczas, gdy występują allele dominujący i recesywny. Cecha recesywna wymaga dwóch recesywnych alleli. Geny bywają także współdominujące: w takich przypadkach, gdy obecne są zarówno allele recesywne, jak i dominujące, ujawnia się cecha pośrednia.

Chromatyna - materiał, z którego zbudowane są chromosomy. Nazwa pochodzi od chroma ("kolor"), gdyż chromatynę odkryto, barwiąc komórki. Składa się z DNA, RNA i białek.

Chromosom - struktura zbudowana z DNA i białek, przechowująca informację genetyczną.



DNA - kwas deoksyrybonukleinowy, cząsteczka chemiczna, materiał genetyczny wszystkich organizmów komórkowych. Z reguły występuje w komórkach w postaci dwóch połączonych, uzupełniających się nici. Każda nić to łańcuch złożony z czterech zasad - A, C, T i G. Geny istnieją w postaci genetycznego „kodu” w owym łańcuchu. Ich sekwencje są przekształcane (podlegają transkrypcji) w RNA, a następnie translacji w białka.

Enzym - białko przyspieszające reakcję biochemiczną.

Epigenetyka - badanie różnicowań fenotypowych, których nie powodują zmiany w sekwencji DNA (czyli w sekwencji zasad A, C, T i G), lecz chemiczne zmiany DNA (na przykład przyłączenie grupy metylowej) lub zmiany histonów, białek wiążących DNA. Niektóre z tego rodzaju zmian mają charakter dziedziczny.



Fenotyp - zestaw biologicznych, fizycznych i umysłowych cech jednostki, na przykład koloru skóry lub oczu. Fenotypy obejmują także złożone cechy, między innymi temperament albo osobowość. Stanowią rezultat interakcji genów, zmian epigenetycznych, czynników środowiskowych i zdarzeń losowych.

Gen - jednostka dziedziczenia. Gen to zazwyczaj odcinek DNA kodujący białko lub łańcuch RNA (w wyjątkowych przypadkach informacja genetyczna może być zapisana w RNA).

Genom - pełen zestaw informacji genetycznej danego organizmu. Zawiera geny kodujące białka, geny niekodujące białek, regulacyjne sekwencje genów oraz sekwencje DNA, których funkcji na chwilę obecną nie znamy.



Genotyp - zespół genów danego organizmu, określających jego cechy fizyczne, chemiczne, biologiczne oraz umysłowe (zob. także „fenotyp”).

Jądro komórkowe - otoczone błoną organelum występujące w komórkach zwierzęcych i roślinnych, ale nie bakteryjnych. Właśnie w jądrze znajdują się chromosomy (i geny) - chociaż niektóre geny znajdują się także w mitochondriach.

Mutacja - zmiana chemicznej struktury DNA. Mutacje bywają obojętne (zmiana nie wpływa na funkcjonowanie organizmu), bywają także korzystne lub niekorzystne.

Organelum - wyspecjalizowana struktura wewnątrzkomórkowa, z reguły pełniąca określoną funkcję. Organelła są zazwyczaj otoczone błoną. Mitochondria to organelła odpowiedzialne za wytwarzanie energii.

Penetracja - proporcja organizmów mająca określoną wersję genu, który zarazem prowadzi do wykształcenia się odpowiedniej cechy lub fenotypu. W genetyce klinicznej penetracja to odsetek osób mających genotyp, na skutek którego ujawniają się objawy choroby.

RNA - kwas rybonukleinowy, cząsteczka pełniąca w komórce liczne funkcje, między innymi funkcję „przekaźnika” informacji z genu, służącej do budowy białek. RNA składa się z łańcucha zasad - A, C, G, U - rozpiętych na szkielecie cukrowo-fosforanowym. Zazwyczaj występuje w postaci jednej nici (w odróżnieniu od podwójnej helisy DNA), choć



w wyjątkowych okolicznościach dwie nici potrafią się połączyć. Niektóre organizmy, na przykład retrowirusy, wykorzystują RNA jako nośnik informacji genetycznej.

Rybosom - struktura komórkowa odpowiedzialna za rozszyfrowywanie informacji zawartej w matrycowym RNA i za syntezę białek.

Terapia genowa - metoda leczenia polegająca na wprowadzeniu materiału genetycznego do komórek.

Transformacja - horyzontalne przekazywanie materiału genetycznego z jednego organizmu do drugiego. Bakterie potrafią wymieniać w ten sposób informację genetyczną bez rozmnażania się.

Transkrypcja - proces powstawania kopii genu w postaci RNA. Informacja genetyczna zawarta w DNA (ATG-CAC-GGG) zostaje przepisana na RNA (AUG-CAC-GGG).

Translacja - proces, w którym rybosom przekształca informację genetyczną zawartą w matrycowym RNA w białko. Podczas translacji kodon, składający się z trzech zasad RNA (na przykład AUG), przekształca się w aminokwas (na przykład metioninę), dodawany do cząsteczki białka. W ten sposób łańcuch RNA służy do kodowania łańcucha aminokwasów.

[Źródło: S. Mukherjee, Gen ukryta historia, Wydawnictwo Czarne, Wołowiec 2023]

