



Fundusze Europejskie
dla Rozwoju Społecznego



Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



WYRÓWNAWCZE MATERIAŁY EDUKACYJNE

z przedmiotu **Biologia medyczna**

dla studentów I roku kierunku Analityka Medyczna

Teoretyczne materiały edukacyjne w zakresie ekspresji genów (moduł 6).

Autor / Autorzy:

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Utwór dostępny na licencji

Creative Commons Uznanie autorstwa 4.0 Międzynarodowe (CC BY 4.0)

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, 2026 r.

Materiały opracowane w ramach projektu: „**STOP DROP - systemowe działania przeciwdziałające zjawisku drop-outu w UMB**” realizowanego w ramach programu Fundusze Europejskie dla Rozwoju Społecznego 2021-2027, współfinansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego Plus.

SPIS TREŚCI

1. Ekspresja genu.....	2
1.1. Transkrypcja.....	3
1.2. Translacja (biosynteza białka).....	10
1.3. Potranslacyjne modyfikacje białek.....	16

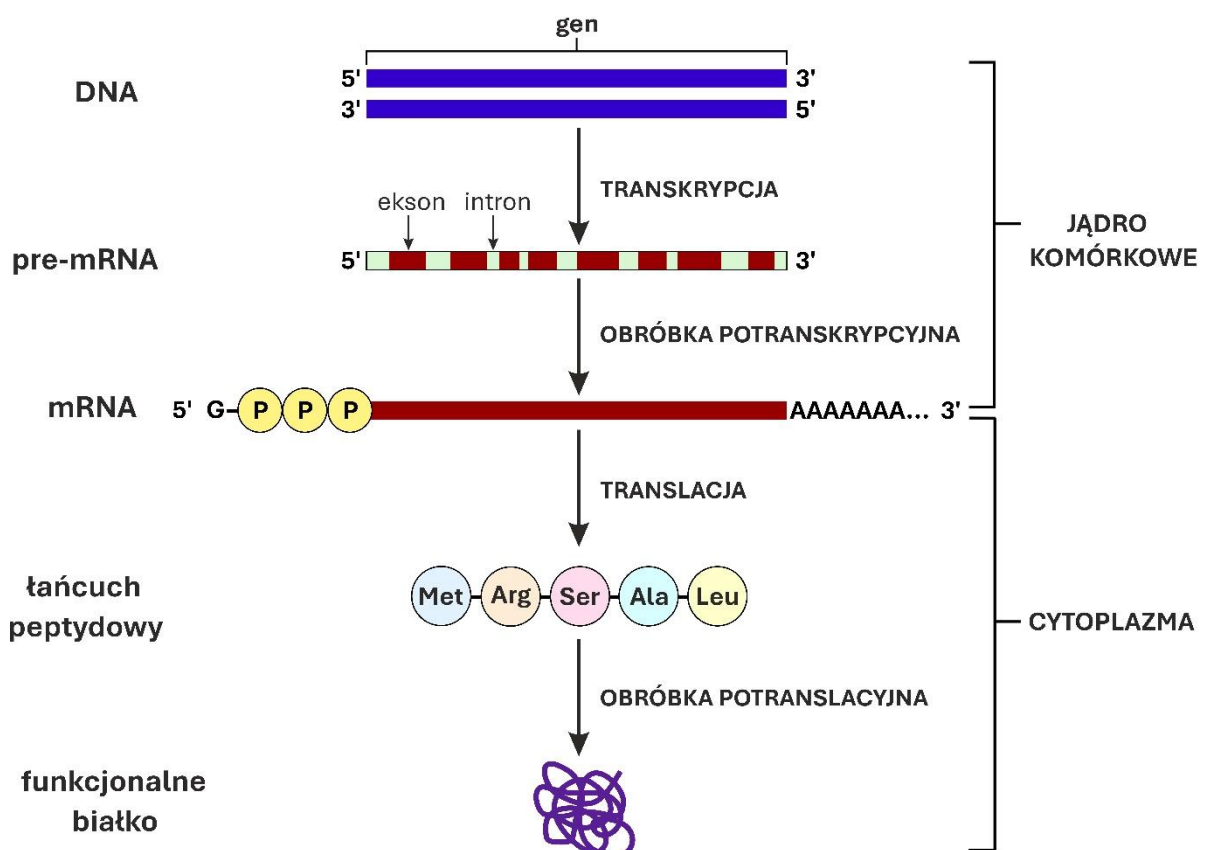
1. Ekspresja genu

Gen to odcinek DNA kodujący określone białko lub cząsteczkę RNA (tRNA i rRNA).

Ekspresja genu – to proces prowadzący do powstania funkcjonalnej cząsteczki białka i funkcjonalnych cząsteczek tRNA i rRNA.

Główne etapy ekspresji genu kodującego białko (Rysunek 1):

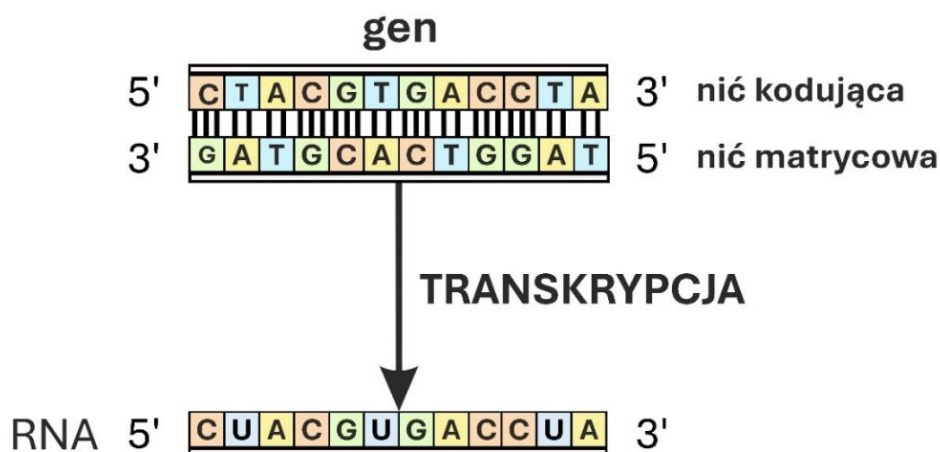
- transkrypcja – przepisanie całego genu na pierwotny transkrypt (pre-RNA),
- synteza funkcjonalnego mRNA, tRNA, rRNA,
- translacja – tłumaczenie sekwencji nukleotydowych mRNA na aminokwasy (elementy składowe białka),
- obróbka potranslacyjna białka.



Rysunek 1. Główne etapy ekspresji genu kodującego białko.

1.1. Transkrypcja

Polega na przepisaniu sekwencji nukleotydowych w **DNA (genie)** na sekwencje nukleotydowe w **RNA** (Rysunek 2). Nici DNA o kierunku 5' – 3' to **nić kodująca**; nici DNA o kierunku 3' – 5' to **nić matrycowa** (stanowi „matrycę” dla powstającego łańcucha RNA). **RNA** (kwas rybonukleinowy) składa się z **jednego łańcucha polinukleotydowego** i zawiera **rybozę** (zamiast deoksyrybozy) oraz 4 zasady nukleotydowe: **uracyl – U** (zamiast tyminy; T), adeninę (A), guaninę (G) i cytozynę (C). Podczas transkrypcji powstaje więc RNA o sekwencji nukleotydowej **identycznej z nicią kodującą genu** i **komplementarnej do nici matrycowej** DNA, z tym, że zamiast tyminy występuje uracyl.



Rysunek 2. Transkrypcja genu z wyróżnieniem sekwencji nukleotydowej w genie i w transkrypcie, czyli RNA.

Transkrypcji dokonuje **polimeraza RNA**, która przesuwa się wzdłuż nici matrycowej (rozplatając przed sobą helisę DNA) i na podstawie sekwencji nukleotydowej nici matrycowej dodaje komplementarne nukleotydy do rosnącego łańcucha RNA.

Wyróżnia się trzy rodzaje polimerazy RNA (Tabela 1):

- polimerazę RNA I – przeprowadza transkrypcję genów kodujących rybosomalne RNA o stałej sedymentacji 28S, 5,8S i 18S,

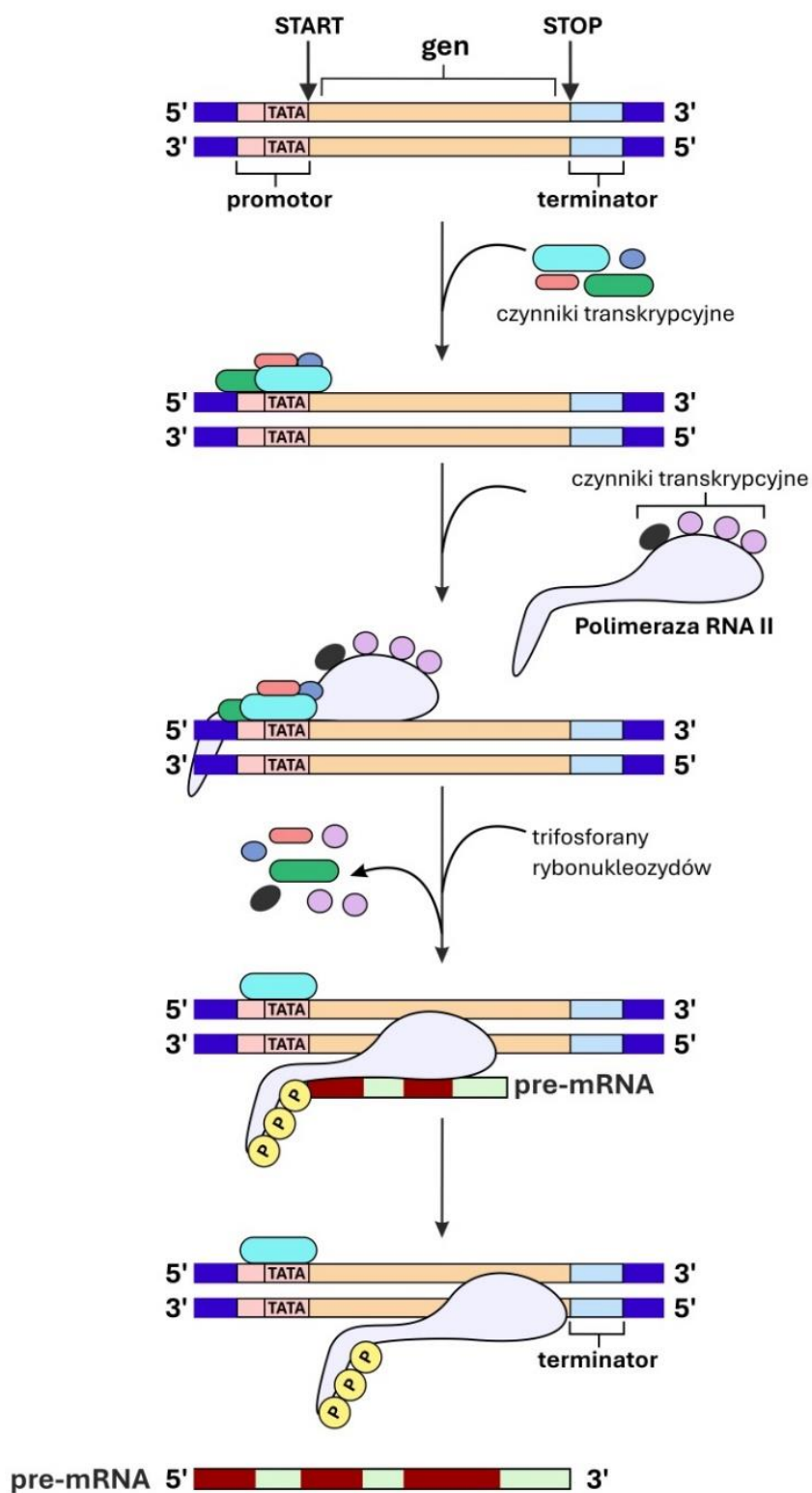
- polimerazę RNA II – odpowiada za transkrypcję: (1) genów kodujących białka (mRNA), (2) genów kodujących snRNA (małe jądrowe RNA; uczestniczą w procesie składania mRNA) oraz (3) genów kodujących mikroRNA (krótkie interferujące RNA; wyciszają ekspresję mRNA),
- polimerazę RNA III – przeprowadza transkrypcję: (1) genów kodujących transportujące RNA, (2) genów kodujących rybosomalne RNA o stałej sedymentacji 5S oraz (3) genów kodujących małe jądrowe RNA (biorą udział w chemicznej modyfikacji rRNA).

Tabela 1. Rodzaje polimerazy RNA i ich funkcje.

Rodzaj polimerazy RNA	Funkcja
Polimeraza RNA I	transkrypcja genów kodujących rybosomalne RNA (rRNA): 28S, 5,8S i 18S
Polimeraza RNA II	transkrypcja genów kodujących: białka (mRNA), snRNA, mikroRNA
Polimeraza RNA III	transkrypcja genów kodujących: transportujące RNA (t RNA), 5SrRNA i snoRNA (małe jądrowe RNA)

Transkrypcja genu kodującego białko i synteza funkcjonalnego mRNA

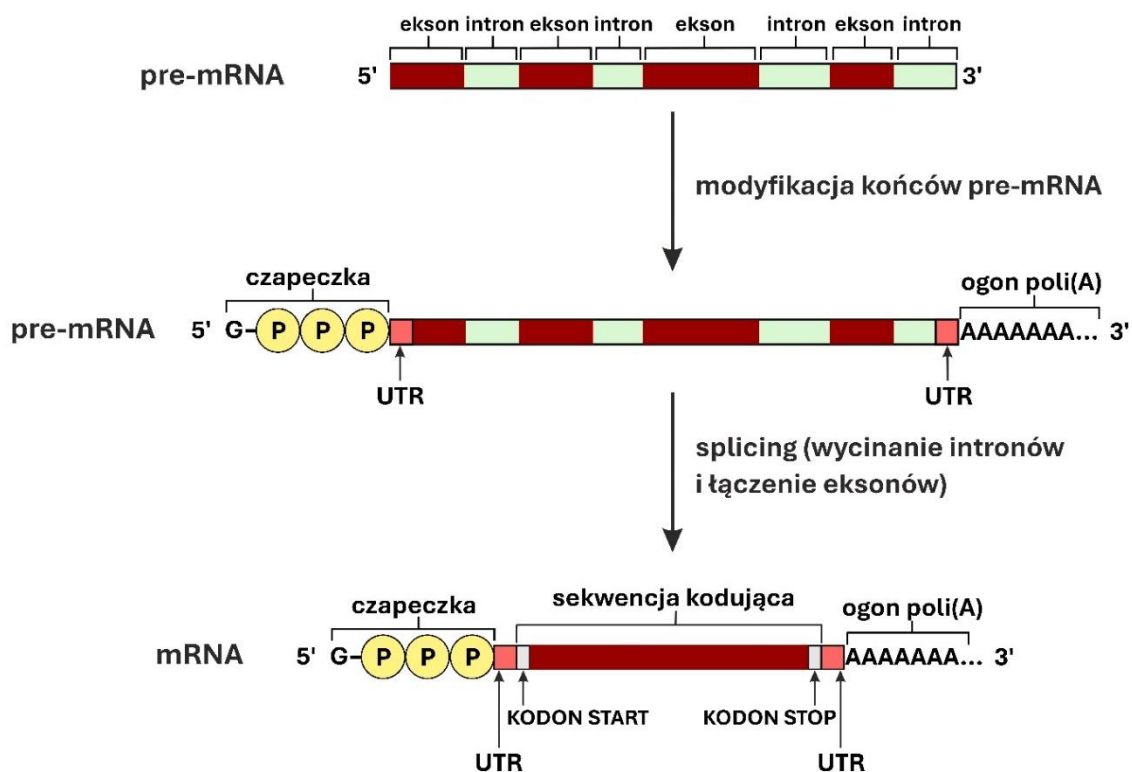
Procesy te zachodzą w nukleoplazmie. Transkrypcja genu kodującego białko jest inicjowana przez **podstawowe czynniki transkrypcyjne**, które wiążą się w miejscu **promotora genu (kasetą TATA)** (Rysunek 3). Do powstałego kompleksu przyłącza się **polimeraza RNA II**, która po aktywacji (poprzez fosforylację) przesuwa się wzdłuż nici matrycowej i dodaje do końca 3' rosnącego łańcucha komplementarne nukleotydy. Proces ten kończy się gdy polimeraza RNA II napotka sekwencję terminującą (sygnały stop) przy końcu 3' genu: TAA, TAG lub TGA. W wyniku transkrypcji powstaje **pierwotny transkrypt (pre-mRNA)**, zawierający **eksony** (sekwencje kodujące) i **introny** (sekwencje niekodujące).



Rysunek 3. Schemat przedstawiający transkrypcję genu kodującego białko.

Następnie pierwotny transkrypt (pre-mRNA) podlega **obróbce potranskrypcyjnej** (Rysunek 4), która obejmuje: (1) dodanie czapeczki do końca 5', (2) **wycięcie intronów i składanie eksonów (splicing)** oraz (3) poliadenylację końca 3' (dodanie ok. 250 reszt andenylowych). Powstaje **dojrzały (funkcjonalny) mRNA kodujący określone białko (tj. łańcuch polipeptydowy)**. Zawiera on:

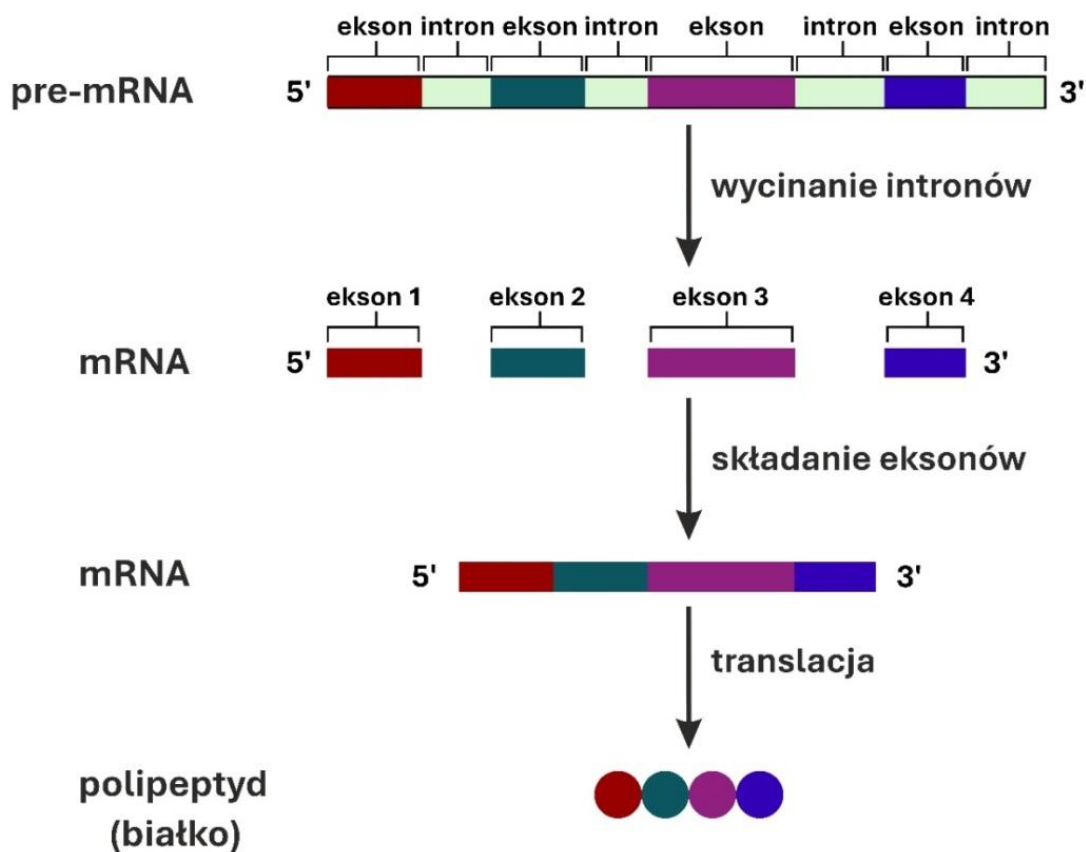
- sekwencję prowadzącą – kap (czapeczka) na końcu 5' – chroni koniec 5' przed nukleazami,
- sekwencję kodującą – trójki nukleotydowe zwane **kodonami**; ich sekwencja decyduje o kolejności (sekwencji) aminokwasów w białku,
- sekwencję końcową – ogon poliadenylowy – zespala mRNA z rybosomem, sekwencję UTR na końcu 3' i 5' – zapewnia stabilność transkryptu.



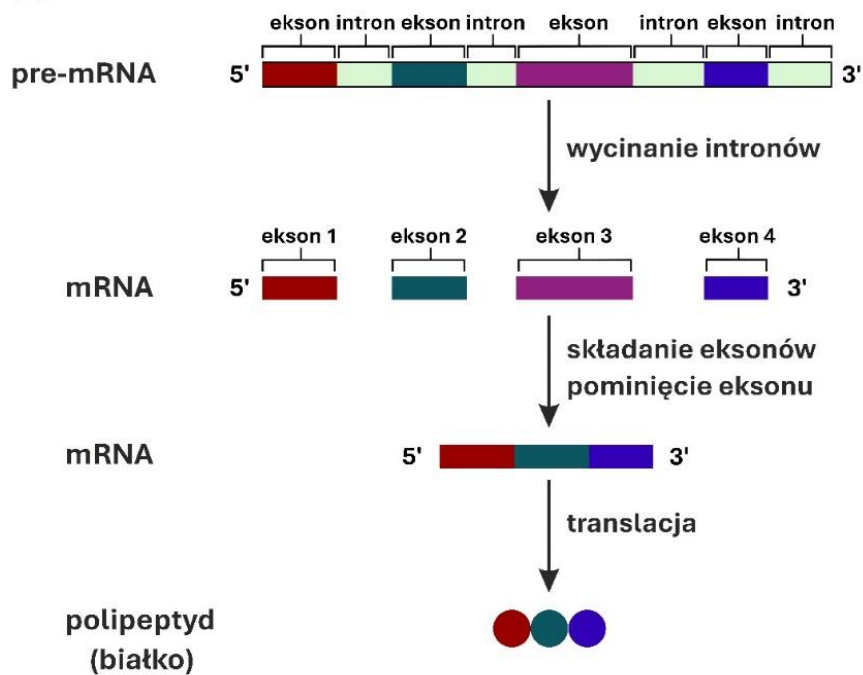
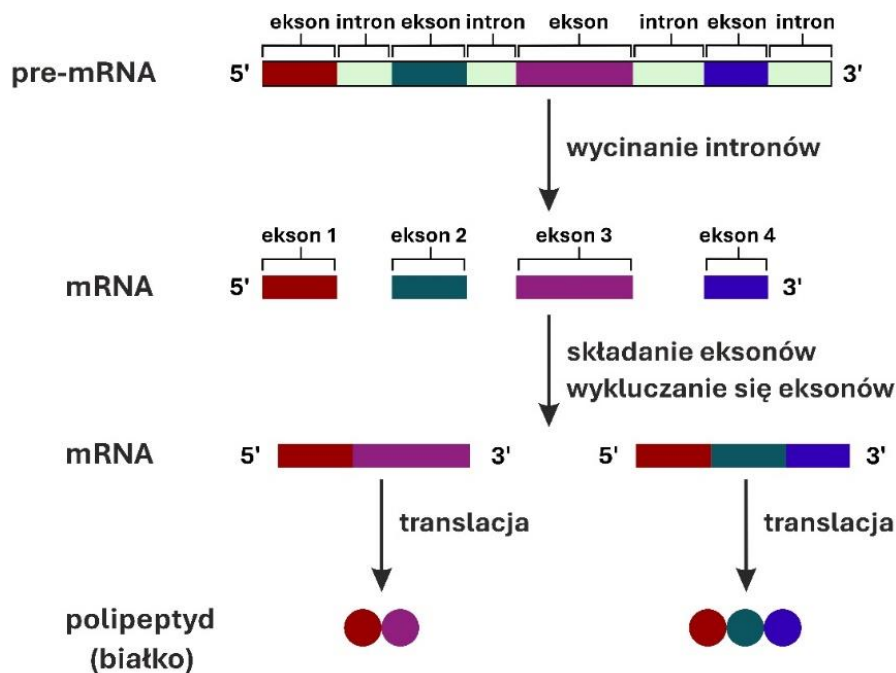
Rysunek 4. Obróbka potranskrypcyjna pre – mRNA i budowa dojrzałego mRNA.

Wyróżnia się:

- składanie **konstytutywne** (Rysunek 5) – eksony są zawsze składane w taki sam sposób, co prowadzi do powstania tylko jednego rodzaju cząsteczek mRNA i w konsekwencji jednego rodzaju białka,
- składanie **alternatywne** (Rysunek 6) – eksony są składane na różne sposoby: np. pominięcie 1 eksonu (Rysunek 6A) lub wzajemne wykluczenie się eksonów (wybór jednego z dwóch eksonów) (Rysunek 6B). Dzięki temu z jednej cząsteczki pre-mRNA (czyli genu) powstaje wiele wariantów mRNA i w konsekwencji wiele wariantów białek, różniących się właściwościami biologicznymi i biochemicznymi.



Rysunek 5. Konstytutywne składanie mRNA.

A**B**

Rysunek 6. Alternatywne składanie mRNA: **(A)** pominięcie eksonu. **(B)** wzajemne wykluczanie się eksonów.

Dojrzały mRNA jest transportowany z jądra komórkowego do cytoplazmy przez kompleksy porowe, za co odpowiada **receptor transportu jądrowego (RNP)**.

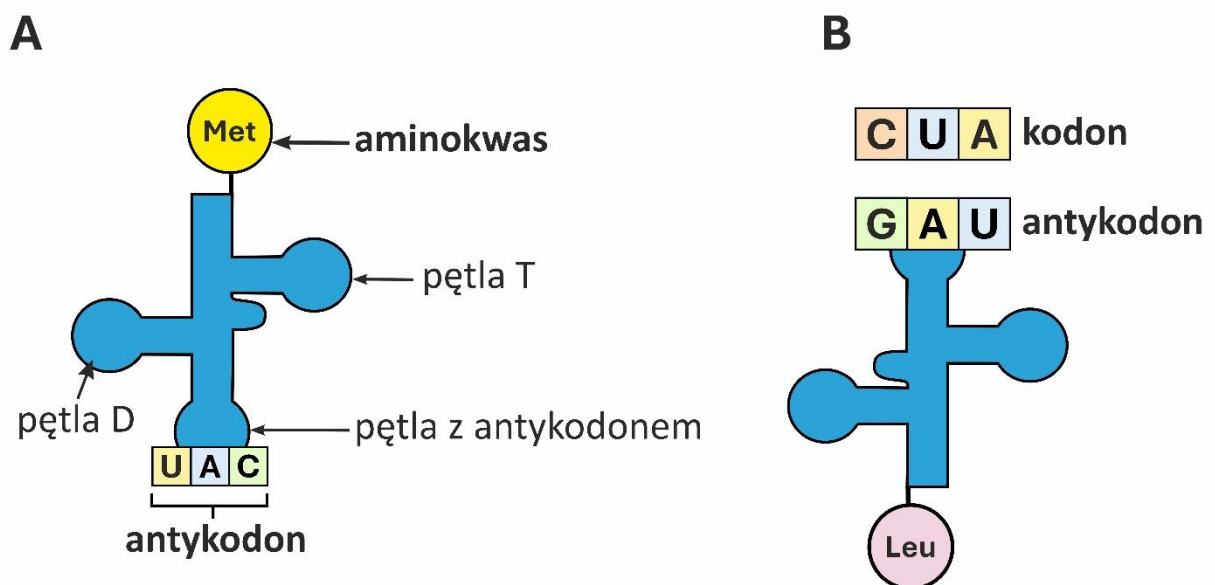
Transkrypcja genów kodujących tRNA i synteza funkcjonalnych cząsteczek tRNA

Procesy te zachodzą w nukleoplazmie. Transkrypcji dokonuje **polimeraza RNA III**.

Powstają **pierwotne transkrypty – pre-tRNA**. Synteza **funkcjonalnych tRNA** polega na usuwaniu odcinków „niekodujących” i chemicznej modyfikacji RNA oraz nadaniu odpowiedniego kształtu przestrzennego cząsteczki, przypominającej liść koniczyny. Struktura ta ulega dalszemu zwinięciu, tworząc zwartą strukturę o kształcie litery L, która wpasowuje się w miejsce wiązania tRNA do rybosomu.

Dojrzały tRNA (Rysunek 7A) jest zbudowany z 75 – 90 nukleotydów i zawiera:

- na końcu 3' trzy nukleotydy CCA, które są miejscem wiązania aminokwasu, pętlę D (dihydrourydynowa), która wpływa na przyłączenie odpowiedniego aminokwasu do końca 3' CCA,
- pętlę T (rybotymidynowa) odpowiedzialną za oddziaływanie tRNA z rybosomem, pętlę antykodonową, która zawiera na szczycie **trzy nukleotydy (antykodon)**; są one **komplementarne względem trzech nukleotydów w mRNA (kodonu)** (Rysunek 7B).



Rysunek 7. **(A)** Budowa tRNA. Met – aminokwas metionina, **(B)** Kodon i antykodon; Leu –leucyna – aminokwas kodowany przez kodon CUA.

Transkrypcja genów kodujących rRNA i synteza funkcjonalnych rRNA

Procesy te zachodzą w jąderku. Geny kodujące trzy podjednostki: 18S, 5,8 S i 28S tworzą jedną jednostkę transkrypcyjną i są transkrybowane przez **polimerazę RNA I**. Powstaje **pierwotny transkrypt (pre-rRNA)**. Synteza **funkcjonalnych rRNA** polega na wycięciu sekwencji oddzielających poszczególne podjednostki rRNA: 18S, 5,8S i 28S. Natomiast gen kodujący podjednostkę 5S rRNA jest transkrybowany przez polimerazę RNA III. Dojrzałe cząsteczki rRNA łączą się z białkami tworząc podjednostki rybosomów (patrz moduł 3).

1.2. Translacja (biosynteza białka)

Translacja, czyli tłumaczenie sekwencji nukleotydowych mRNA na sekwencje aminokwasowe (elementy składowe białka) odbywa się zgodnie z zasadami **kodu genetycznego** (Tabela 2).

Tabela 2. Tabela kodu genetycznego.

Kodon	Kodowany aminokwas	Kodon	Kodowany aminokwas	Kodon	Kodowany aminokwas	Kodon	Kodowany aminokwas
UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys
UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys
UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	STOP	UGA	STOP
UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	STOP	UGG	Trp
CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg
CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg
CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg
CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg
AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser
AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser
AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg
AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg
GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly
GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly
GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly
GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly

Cechy kodu genetycznego:

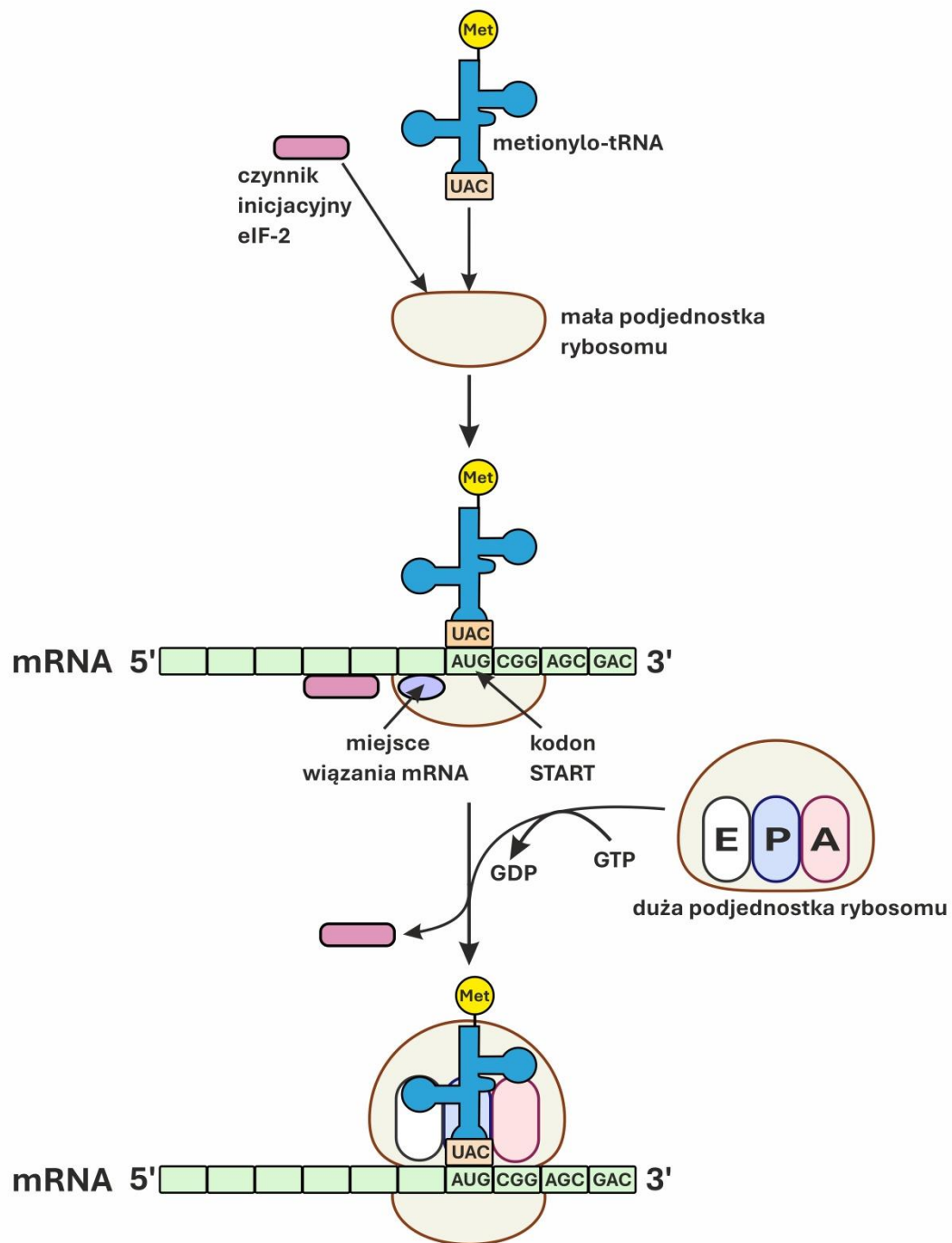
- trójkowy – **jednej trójce nukleotydów w cząsteczce mRNA** (np. GGA) odpowiada **jeden aminokwas w cząsteczce białka** (w tym przypadku glicyna),
- zdeterminowany – **jedna trójka nukleotydów** koduje **jeden aminokwas**,
- zdegenerowany – **jeden aminokwas w białku** może być **kodowany przez więcej niż jedną trójkę nukleotydów** (kodonów), np. glicyna: GGC, GGG, GGU,
- **bezp przecinkowy** – nie istnieją znaki przestankowe oddzielające od siebie poszczególne kodony,
- **niezachodzący** – triplety są odczytywane bezpośrednio jeden po drugim i nie zachodzą na siebie,
- **uniwersalny** – wszystkie organizmy wykorzystują jednakowe kodony, które oznaczają takie same aminokwasy.

Kodon **AUG** (koduje metioninę) sygnalizuje początek informacji kodującej białko. Trzy kodony (**UAA, UAG i UGA**) – to kodony nonsensowne = kodony „stop”.

Etapy translacji:

Inicjacja (Rysunek 8):

- złożenie kompleksu preinicjacyjnego; tworzą go: mała podjednostka rybosomu, inicjatorowy tRNA (niesie metioninę) i czynnik inicjatorowy (eIF-2). Do tego kompleksu przyłącza się mRNA. Powstały kompleks inicjacyjny skanuje cząsteczkę mRNA, aby znaleźć kodon inicjacyjny 5'–AUG–3' (nukleotydy te są komplementarne względem antykodonu w tRNA).
- przyłączenie dużej podjednostki rybosomu; proces ten wymaga energii z rozpadu GTP. Duża podjednostka rybosomu posiada trzy miejsca: **miejsce A** – miejsce wejścia aminoacylo-tRNA, czyli tRNA niosącego aminokwas; **miejsce P** – miejsce powstawania wiązania peptydowego pomiędzy dwoma aminokwasami i tworzenia łańcucha polipeptydowego; **miejsce E** – **miejsce** „wyjścia” tRNA po „oddaniu” aminokwasu.



Rysunek 8. Inicjacja translacji.

Elongacja

Proces ten wymaga obecności białek zwanych czynnikami elongacyjnymi i energii pochodzącej z rozpadu GTP.

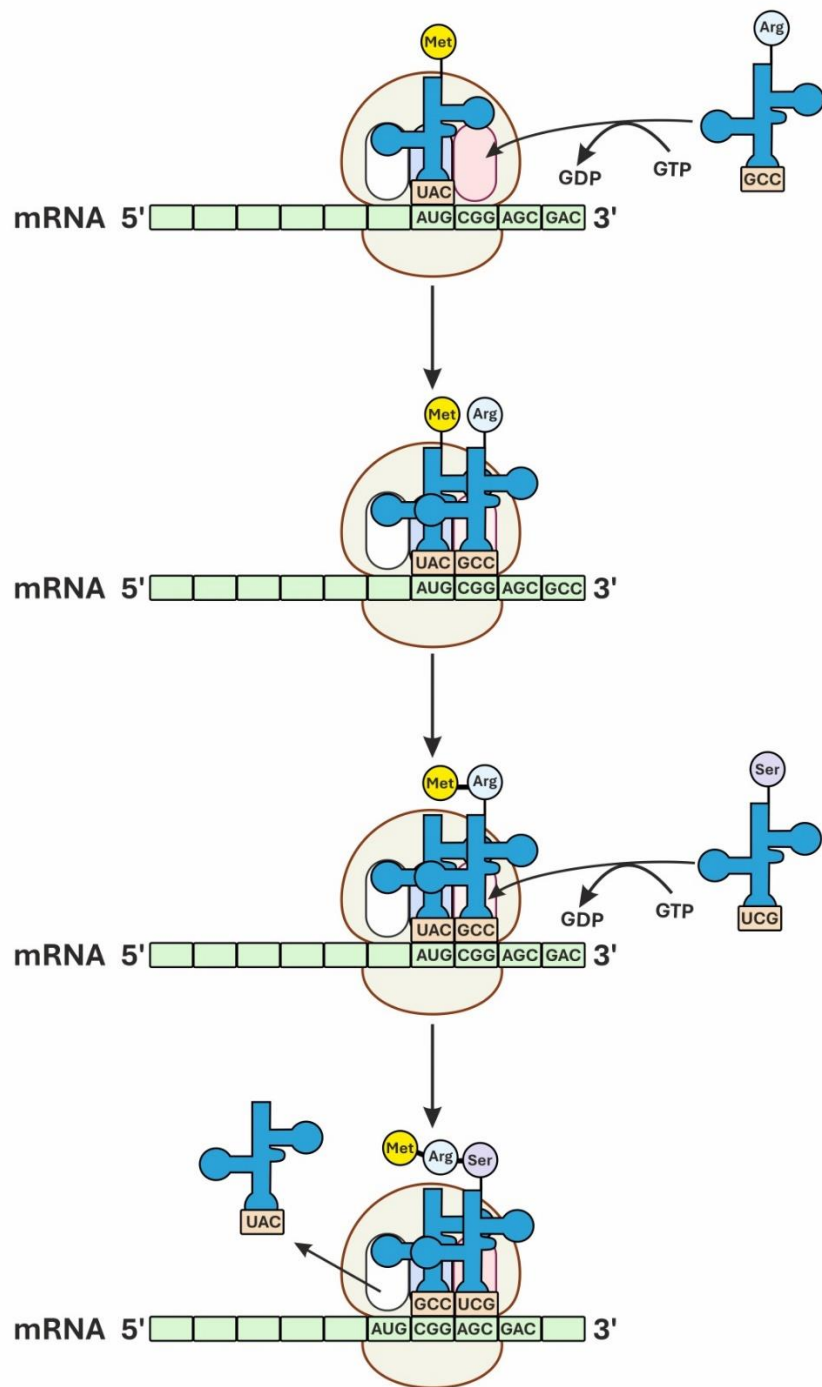
Zdarzenia podczas jednego cyklu elongacyjnego (Rysunek 9):

- aminoacylo-tRNA wiąże się z miejscem A **(1)**,
- podjednostka duża, dzięki obecności enzymu, peptydylotransferazy, katalizuje tworzenie wiązania peptydowego pomiędzy nowym aminokwasem w miejscu A i końcem karboksylowym rosnącego polipeptydu w miejscu P **(2)**,
- następuje odcięcie polipeptydu od tRNA w miejscu P i przyłączenie go do aminokwasu związanego z tRNA w miejscu A **(3)**,
- rybosom przesuwa się o trzy nukleotydy tak, że następny kodon wchodzi w miejsce A; polipeptydylo – tRNA przesuwa się z miejsca A do P; pusty tRNA jest usuwany z rybosomu (miejsce E) **(4)**.

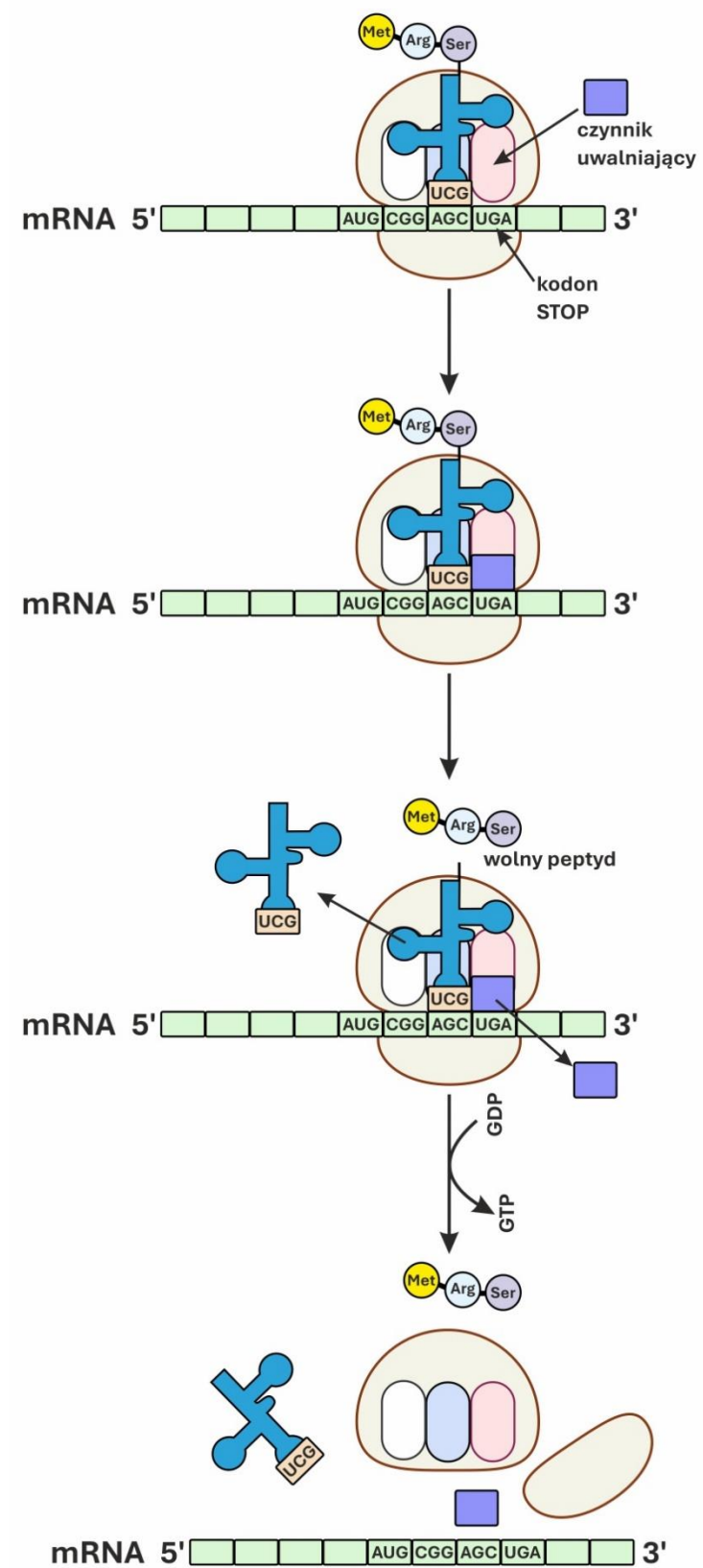
Cykl ten powtarza się aż do momentu pojawienia się w mRNA kodonu STOP.

Terminacja (Rysunek 10).

Pojawienie się kodonu STOP w mRNA jest sygnałem do przyłączenia czynnika terminacyjnego do miejsca A. Następuje odłączenie od tRNA kompletnego polipeptydu oraz demontaż kompleksu translacyjnego. Uwolnione podjednostki rybosomów stają się częścią puli cytoplazmatycznej i są wykorzystywane w kolejnej rundzie translacji; natomiast mRNA jest degradowany przez egzonukleazy.



Rysunek 9. Elongacja translacji.

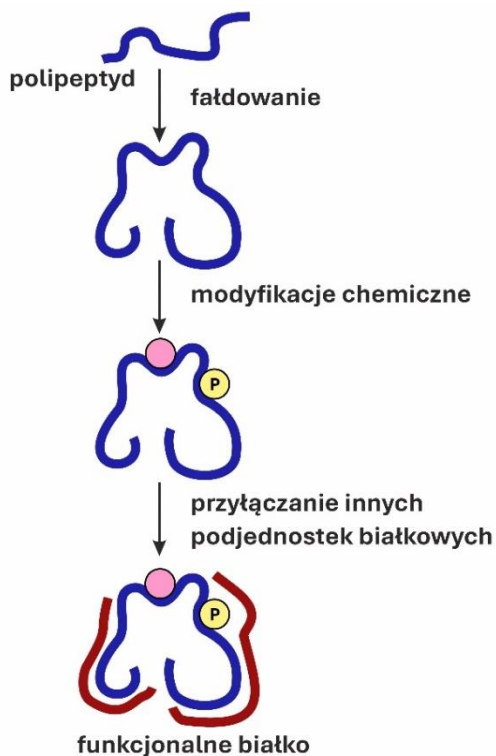


Rysunek 10. Terminacja translacji.

1.3. Potranslacyjne modyfikacje białek

Obróbka potranslacyjna białek (Rysunek 11) obejmuje:

- fałdowanie spontaniczne lub przy pomocy białek opiekuńczych (czaperonów); proces ten zachodzi w cytoplazmie oraz w retikulum endoplazmatycznym szorstkim (patrz moduł 2),
- modyfikacje białek (np. acetylacja, fosforylacja, glikozylacja, tworzenie mostków disarczkowych, cięcie proteolityczne, składanie podjednostek); procesy te zachodzą w retikulum endoplazmatycznym szorstkim i aparacie Golgiego (patrz moduł 2).



Rysunek 11. Obróbka potranslacyjna białek.

Białka prawidłowo sfaltowane i zmodyfikowane są następnie transportowane do miejsca przeznaczenia. Białka nieprawidłowo pofaltowane ulegają ubiquitynacji i degradacji przez proteasomy (patrz moduł 3).



Fundusze Europejskie
dla Rozwoju Społecznego



Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



Autor / Autorzy:

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Utwór dostępny na licencji

Creative Commons Uznanie autorstwa 4.0 Międzynarodowe (CC BY 4.0)

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, 2026 r.

Materiały opracowane w ramach projektu: „**STOP DROP - systemowe działania przeciwdziałające zjawisku drop-outu w UMB**” realizowanego w ramach programu Fundusze Europejskie dla Rozwoju Społecznego 2021-2027, współfinansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego Plus.