

Tadeusz Mieszko



# KLUCZ --- DO DNA

---

cykl

BYTY MAŁE I DUŻE

Klucz do DNA

Copyright © 2013 by Tadeusz Meszko  
All Rights Reserved

Projekt okładki *Tadeusz Meszko*  
Grafika ikony na okładce *Krzysztof Kwiczol*  
Ryciny *Tadeusz Meszko*

ISBN 978-83-935842-1-5

Wydanie I  
wersja 1.01.13

Wydawca:  
Tadeusz Meszko  
<http://tadmieszko.com>  
mail: [tadeuszmeszko@gmail.com](mailto:tadeuszmeszko@gmail.com)

# SPIS TREŚCI

Jak działa jamniczek

9

## Część A. Tradycyjne spojrzenie

|                                                             |    |
|-------------------------------------------------------------|----|
| <b>Dział 1. Trochę historii</b>                             | 13 |
| <b>Rozdział 1. Mały Darwin</b>                              | 15 |
| 1.01. Tempo ewolucji                                        | 17 |
| <b>Rozdział 2. Groch Mendla</b>                             | 18 |
| 2.01. Żywność genetycznie modyfikowana                      | 19 |
| 2.02. Konsekwencje spożywania grochu                        | 20 |
| <b>Rozdział 3. Podwójna helisa</b>                          | 21 |
| 3.01. Era pipety i mikroskopu                               | 21 |
| 3.02. Genetyczna strefa 51                                  | 22 |
| <b>Rozdział 4. Samolubny gen</b>                            | 24 |
| <br>                                                        |    |
| <b>Dział 2. Podstawy kodu życia</b>                         | 27 |
| <b>Rozdział 1. Rozkręcanie podwójnej spirali</b>            | 28 |
| 1.01. Zasady azotowe                                        | 28 |
| 1.01.01. Stałe wiązania                                     | 31 |
| 1.01.02. Budowa podwójnej helisy                            | 32 |
| 1.02. Geny                                                  | 36 |
| 1.02.01. Aminokwasy                                         | 37 |
| 1.02.02. Eksony i introny                                   | 41 |
| 1.03. Chromosomy                                            | 45 |
| 1.03.01. Budowa chromosomu                                  | 46 |
| 1.03.02. Kariotyp                                           | 49 |
| 1.04. Podsumowanie rozdziału: Rozkręcanie podwójnej spirali | 53 |
| <b>Rozdział 2. Ograniczone spojrzenie</b>                   | 54 |
| 2.01. Enzymy restrykcyjne                                   | 55 |
| 2.02. Techniki badawcze                                     | 55 |
| 2.02.01. Metoda terminacji łańcucha Sangera                 | 55 |
| 2.02.02. Metoda PCR                                         | 57 |
| 2.02.03. Technika mikromacierzy                             | 58 |
| 2.03. Poznanie ludzkiego genomu                             | 59 |

|                                                          |    |
|----------------------------------------------------------|----|
| <b>Rozdział 3. Zakręty ewolucji</b>                      | 63 |
| 3.01. Człowiek brzmi dumnie...                           | 63 |
| 3.01.01. Mniej genów...                                  | 64 |
| 3.01.02. ... za to dłuższe                               | 68 |
| 3.02. Quo vadis ewolucjo?                                | 69 |
| 3.02.01. Genowe peregrynacje                             | 70 |
| 3.02.02. Polowanie na pseudogeny                         | 71 |
| 3.03. Niewielkie zmiany – duże skutki (analiza literowa) | 73 |
| 3.04. Podsumowanie rozdziału: Zakręty ewolucji           | 76 |

## Część B. Abecadło kodu życia

|                                                   |     |
|---------------------------------------------------|-----|
| <b>Dział 1. Próba rozszyfrowania kodu</b>         | 79  |
| <b>Rozdział 1. Czym jest nić DNA?</b>             | 80  |
| 1.01. Niepełne porównania                         | 81  |
| 1.02. Pomieszanie języków                         | 83  |
| 1.02.01. Zdanie z wieloma niewiadomymi            | 83  |
| 1.02.02. Język                                    | 85  |
| 1.03. Kod                                         | 86  |
| 1.03.01. Pianola                                  | 87  |
| <b>Rozdział 2. Natura a matematyka</b>            | 90  |
| 2.01. Matematyczne kształty natury                | 91  |
| <b>Rozdział 3. Czteroliterowy alfabet</b>         | 95  |
| 3.01. Odrzucenie liter                            | 95  |
| 3.02. Współczesna bajka                           | 96  |
| 3.02.01. Złota wiadomość                          | 96  |
| 3.02.02. Wiadomość SETI                           | 97  |
| 3.03. Wszystkie stany                             | 98  |
| 3.03.01. Gdzie zero, a gdzie jedynka?             | 99  |
| 3.03.02. Kod binarny kluczem do kodu genetycznego | 100 |
| <b>Dział 2. Język komputerowy</b>                 | 103 |
| <b>Rozdział 1. Komputer krzemowy</b>              | 104 |
| 1.01. Języki programowania                        | 106 |
| 1.02. Język maszynowy                             | 107 |
| 1.03. Kod źródłowy                                | 108 |
| 1.04. Logika królową nauk                         | 108 |
| 1.04.01. Bramki logiczne                          | 109 |
| 1.04.02. Algorytmy                                | 113 |

|                                                        |     |
|--------------------------------------------------------|-----|
| 1.05. Rozwój komputeryzacji                            | 115 |
| 1.05.01. Generacje komputerów                          | 115 |
| 1.06. Podsumowanie rozdziału: Komputer krzemowy        | 116 |
| <b>Rozdział 2. Podglądanie natury</b>                  | 119 |
| 2.01. Ściąganie z budulca                              | 119 |
| 2.01.01. Pionierska droga Andelmana                    | 119 |
| 2.01.02. Próby budowania komputera DNA                 | 124 |
| 2.02. Ściąganie z idei                                 | 131 |
| 2.02.01. Gra w życie                                   | 131 |
| 2.02.02. Programowanie genetyczne                      | 132 |
| 2.03. Podsumowanie rozdziału: Podglądanie natury       | 135 |
| <b>Rozdział 3. Informatyczny język DNA</b>             | 137 |
| 3.01. Niewielkie zmiany – duże skutki: analiza cyfrowa | 139 |

## Część C. Organiczny komputer

|                                                           |     |
|-----------------------------------------------------------|-----|
| <b>Dział 1. Know-how nici DNA</b>                         | 143 |
| <b>Rozdział 1. Nowe pojęcia</b>                           | 144 |
| 1.01. Organiczny komputer                                 | 144 |
| 1.02. Program życia                                       | 145 |
| 1.03. Dwoistość nici DNA                                  | 145 |
| 1.04. Genetyczne induktory                                | 146 |
| <b>Rozdział 2. Elementy programu życia</b>                | 149 |
| 2.01. Rozkazy                                             | 149 |
| 2.02. Łatki                                               | 150 |
| 2.03. Skoki                                               | 151 |
| 2.04. Procedury                                           | 151 |
| 2.05. Problemy z przejściem od materii do kodu            | 152 |
| 2.06. Podsumowanie rozdziału: Elementy programu życia     | 153 |
| <b>Dział 2. Obróbka informatyczna</b>                     | 155 |
| <b>Rozdział 1. Procesy technologiczne w fabryce życia</b> | 157 |
| 1.01. Rybosomy                                            | 157 |
| 1.02. Transkrypcja                                        | 160 |
| 1.02.01. Etapy transkrypcji                               | 161 |
| 1.03. Polimerazy                                          | 162 |
| 1.03.01. Polimeraza RNA I                                 | 162 |
| 1.03.02. Polimeraza RNA II                                | 163 |
| 1.03.03. Polimeraza RNA III                               | 163 |
| 1.04. RNA                                                 | 164 |

|                                                         |     |
|---------------------------------------------------------|-----|
| 1.04.01. Rybosomowy RNA                                 | 164 |
| 1.04.02. Transportowy RNA                               | 165 |
| 1.04.03. Informacyjny RNA                               | 167 |
| 1.05. Dojrzewanie mRNA                                  | 167 |
| 1.05.01. Zabezpieczenie pre-mRNA                        | 167 |
| 1.05.02. Proces składania                               | 169 |
| 1.05.03. Cięcie                                         | 170 |
| 1.05.04. Redagowanie                                    | 170 |
| 1.06. Translacja                                        | 170 |
| 1.06.01. Inicjacja                                      | 171 |
| 1.06.02. Elongacja                                      | 171 |
| 1.06.03. Terminacja                                     | 172 |
| 1.07. Podsumowanie rozdziału: Procesy technologiczne... | 172 |
| <b>Rozdział 2. Eksony i introny – powrót</b>            | 173 |
| 2.01. Relikt czy novum ewolucji?                        | 175 |
| 2.02. Rodzaje intronów                                  | 176 |
| 2.02.01. Somowycinające się introny                     | 176 |
| 2.02.02. Introny GU-AG oraz AU-AC                       | 177 |
| 2.03. Czynniki transkrypcyjne                           | 179 |
| 2.03.01. Wzmacniacze oraz wyciszacze transkrypcji       | 179 |
| 2.04. Nowe pojęcie genu                                 | 181 |
| 2.05. Podsumowanie rozdziału: Eksony i introny – powrót | 182 |
| <b>Rozdział 3. Procesy posttranskrypcyjne</b>           | 184 |
| 3.01. Splicing                                          | 185 |
| 3.02. Metody alternatywnego montażu                     | 187 |
| 3.03. Skrzydła muchy, które wstrząsnęły genetyką        | 189 |
| 3.03.01. Etap 1 – gen <i>Sxl</i>                        | 189 |
| 3.03.02. Etap 2 – gen <i>Tra</i>                        | 190 |
| 3.03.03. Etap 3 – gen <i>Dsx</i>                        | 191 |
| <b>Dział 3. Wsparcie programowe</b>                     | 193 |
| <b>Rozdział 1. Niekodujące RNA</b>                      | 194 |
| 1.01. Bogactwo RNA                                      | 194 |
| 1.01.01. siRNA                                          | 196 |
| 1.01.02. miRNA                                          | 196 |
| 1.01.03. scRNA                                          | 196 |
| 1.01.04. snoRNA                                         | 197 |
| 1.02. Białe petunia i interferencja RNA                 | 197 |
| 1.03. Przełączniki RNA                                  | 198 |
| 1.03.01. W teorii                                       | 198 |
| 1.03.02. W praktyce                                     | 199 |

|                                                              |     |
|--------------------------------------------------------------|-----|
| 1.04. Podsumowanie rozdziału: Niekodujące RNA                | 200 |
| <b>Rozdział 2. Śmieciowe DNA</b>                             | 201 |
| 2.01. Czy warto grzebać w śmietniku?                         | 202 |
| 2.02. Skarby wśród śmieci                                    | 204 |
| 2.02.01. Geny i sekwencje związane z genami                  | 206 |
| 2.02.02. Pozagenowe DNA                                      | 210 |
| 2.02.03. Retrotranspozony RNA                                | 214 |
| 2.03. Podsumowanie rozdziału: Śmieciowe DNA                  | 226 |
| <b>Rozdział 3. Programy sterujące</b>                        | 230 |
| 3.01. Modyfikacje chromatyny                                 | 231 |
| 3.01.01. Nukleosomy                                          | 231 |
| 3.01.02. Euchromatyna oraz heterochromatyna                  | 231 |
| 3.01.03. Kod histonów                                        | 232 |
| 3.02. Modyfikacje DNA                                        | 233 |
| 3.02.01. Piętno rodzicielskie                                | 234 |
| 3.02.02. Inaktywacja chromosomu X                            | 235 |
| 3.02.03. Ekspresja genów                                     | 235 |
| 3.03. Podsumowanie rozdziału: Programy sterujące             | 236 |
| <b>Dział 4. Uczący się gen</b>                               | 239 |
| <b>Rozdział 1. Nauka przez wymianę informacji</b>            | 241 |
| 1.01. Czy to naprawdę przypadkowy montaż                     | 241 |
| 1.01.01. Zrobię to sam (mitoza)                              | 241 |
| 1.01.02. Lepiej we dwoje (mejoza)                            | 242 |
| 1.02. Crossing-over                                          | 244 |
| 1.02.01. Proces podziału w mejozie I: crossing-over          | 244 |
| 1.02.02. Proces podziału w mejozie II: segregacja            | 245 |
| 1.03. Podsumowanie rozdziału: Nauka przez wymianę informacji | 246 |
| <b>Rozdział 2. Nauka metodą prób i błędów</b>                | 249 |
| 2.01. Przyczyny mutacji                                      | 250 |
| 2.01.01. Błędy kopiowania nici DNA                           | 250 |
| 2.01.02. Błędy środowiskowe                                  | 250 |
| 2.02. Mutacje nukleotydów                                    | 251 |
| 2.02.01. Mutacje w eksonach a intronach                      | 251 |
| 2.02.02. Mutacje w kodonach                                  | 252 |
| 2.03. Mutacje genów                                          | 254 |
| 2.04. Mutacje chromosomów                                    | 255 |
| 2.05. Przypadkowe zmiany czy nauka?                          | 255 |
| 2.05.01. Hipermutacje                                        | 256 |
| 2.05.02. Mutacje programowane                                | 257 |
| 2.06. Podsumowanie rozdziału: Nauka metodą prób i błędów     | 258 |

|                                                            |     |
|------------------------------------------------------------|-----|
| <b>Rozdział 3. Nauka przez doświadczenie</b>               | 260 |
| 3.01. Genetyczne zagadki                                   | 260 |
| 3.02. Epigenetyka                                          | 261 |
| 3.03. Podsumowanie rozdziału: Nauka przez doświadczenie    | 263 |
| <b>Rozdział 4. Samolubny czy uczący się gen</b>            | 266 |
| 4.01. Samolubny gen                                        | 267 |
| 4.01.01. Dalekosiężny gen                                  | 268 |
| 4.02. Uczący się gen                                       | 268 |
| 4.02.01. Samolubne kodony                                  | 269 |
| 4.03. Podsumowanie rozdziału: Samolubny czy uczący się gen | 269 |
| <b>Dział 5. Nasz organiczny komputer</b>                   | 271 |
| <b>Rozdział 1. Spojrzenie innych</b>                       | 274 |
| <b>Rozdział 2. Jak wykorzystać moją hipotezę</b>           | 276 |
| <br>                                                       |     |
| <b>Bibliografia</b>                                        | 279 |
| <b>Indeks nazwisk</b>                                      | 284 |
| <b>Spis grafik</b>                                         | 289 |
| <b>Spis tabel</b>                                          | 291 |

## JAK DZIAŁA JAMNICZEK

Na początek chciałbym wyjaśnić jedną sprawę. Nie jest moim celem opisanie chemiczno-fizycznych aspektów skręconej w podwójnej spirali nici nukleotydów.

Genetyka molekularna coraz dokładniej opisuje formy przestrzenne tworzone przez łańcuch nukleotydów w czasie różnych etapów odczytywania kodu życia. Nic DNA potrafi zbudować konstrukcje, obrazowo opisywane jako: zamki błyskawiczne, zawlecзки, spinki, liście, lassa. I w tych obiektach próbuje odnaleźć odpowiedź na pytanie, jak zbudowane są organizmy żywe. Tylko że to bardziej wyjaśnienie, jak zbudowana jest *prosta elektryczna mechaniczna stukawka-pukawka* lub *pimbdziałura dyfuzyjna*, a nie jak działa jamniczek<sup>[1]</sup>? A my chcemy przyjrzeć się jamniczko- wi nie w celu podejrzenia budowy elementów konstrukcyjnych: policzenia kręgów ogona, wykreślenia trajektorii jego wychylenia; a z chęci poznania zależności, sprawa- jących, że jamniczek raz macha ogonem z zadowolenia, a innym razem podku- la go w lęku.

Tak więc, o ile w książce znajdują się opisy fizycznych aspektów helisy, to jedynie w stopniu niezbędnym do zrozumienia określonych zachowań. Jak również do wy- kazania, że te złożone struktury można opisać prostymi słowami języka DNA. Ce- lem książki jest właśnie zrozumienie tego języka – a do tego nie jest istotne, czy kod genetyczny przekazywany jest pismem, głosem, czy poprzez reakcje chemiczne, któ- rych efektem są inne związki chemiczne.

Podejrzewam, że podobne spojrzenie może wzbudzić niepokój oraz niechęć nie tyl- ko biologów czy genetyków, przywiązanych do myślenia, że skoro świat materialny

<sup>[1]</sup> *Jak działa jamniczek* – polski animowany film krótkometrażowy Juliana Antonisza z 1971 roku, uka- zujący złożoność struktur biologicznych stworzonych przez naturę w stosunku do struktur mechanicz- nych stworzonych przez człowieka. W filmie wykorzystano niekonwencjonalne techniki filmowe takie jak wycinankę, rysunek, filmowanie reakcji chemicznych, wydrapywanie obrazów na taśmie filmowej [Wikipedia]. Film do obejrzenia na stronie: <http://www.animacjapolska.pl/film,6965,,Jak-dziala-jam- niczek--.html>.

zbudowany jest z atomów, to tylko poprzez opisanie ich zachowania, można zrozumieć wynik działania kodu genetycznego.

Przyznam, że ja sam często się gubiłem, przytłoczony fizycznością opisów i zapominałem, aby patrzeć na nukleotydy jak na przekaz treści, dla której obojętny jest nośnik, a istotny jedynie sens przekazu. Zagłębiając się w naukowe wywody, rodziło się we mnie zwątpienie: a może kod genetyczny to jednak tylko zbiór chemicznych reguł, prowadzących od scalenia jednego związku chemicznego do następnego – wchodzących w związki z kolejnymi, aż powstaje życie takie, jakie znamy z codziennych uciech i boleści ciała. Ale w chwilę później rodził się bunt: to wszystko prawda, lecz chcąc zrozumieć zależności naszej fizyczności i psychiki od informacji ukrytych w kodzie genetycznym, trzeba na niego spojrzeć jak na język. A tutaj czeka na nas przykra niespodzianka. Mimo że potrafimy genetycznie modyfikować żywność, klonować zwierzęta, to wciąż nie rozumiemy języka genów. Odcytujemy jedynie fragmenty kodu, bardziej domyślając się – niż wiedząc, co jest pomiędzy poznaczonymi słowami. Znany fizyk i popularyzator nauki Paul Davis, badający gramatykę kodu genetycznego, powiedział: „Brakuje nam klucza do zrozumienia tego języka. Kiedy go znajdziemy, będziemy mogli odczytywać wiadomości, jakie mają dla nas geny<sup>[2]</sup>”.

Ta właśnie chęć odczytania przekazu ukrytego w nici nukleotydów, jest głównym przesłaniem książki.

<sup>[2]</sup> Cytat z artykułu *Jakie zagadki kryją się w naszych genach?*, „Świat Wiedzy” 2012, nr 4, s. 104.

A

# TRADYCYJNE SPOJRZENIE



# DZIAŁ I

## TROCHĘ HISTORII

**C**o wiemy o genetyce w półtora wieku po ogłoszeniu teorii ewolucji? Mały Darwin, groch Mendla, podwójna helisa i samolubny gen – to pierwsze skojarzenia.

Karol Darwin w 1831 roku, w wieku 52 lat na pokładzie *HMS Beagle* wybrał się w niemal pięcioletnią podróż dookoła świata, a obserwacje z wyprawy pozwoliły mu w 23 lata dokończyć pracę nad książką *O powstawaniu gatunków*. Grzegorz Mendel, zakonnik z Brna, w połowie XIX wieku, zajmował się badaniami nad dziedziczeniem cech grochu zwyczajnego. James D. Watson i Francis H. C. Crick w 1953 roku zaproponowali model struktury kwasu deoksyrybonukleinowego DNA w postaci podwójnej helisy. Richard Dawkins w 1976 roku, w książce *Samolubny gen*, przedstawił koncepcję ewolucji, w której jednostką doboru naturalnego jest egoistyczny gen. Te osoby oraz ich dzieła można użyć jako przykładów określających podział genetyki na: ewolucyjną, klasyczną i molekularną. Książkę Dawkinsa można natomiast określić filozofią genetyki.

Zrozumienie praw genetyki nie tylko obdzierza podstawy naszej egzystencji z osłony boskości, sprowadzając genetykę do laboratoriów naukowych, to jeszcze wprowadza ją w strefę codzienności. Takie zagadnienia, jak kolor oczu i włosów, choroba

raka, otyłość, ale i modyfikowana żywność, stały się tematem rozmów ludzi niezwiązanych z nauką. Niemal co tydzień słyszymy, że genetycy wyodrębnili gen odpowiedzialny za kolejne schorzenie. Dla wielu chorych budzi się nadzieja, że nękający ich ból zostanie uśmierzony, a wywołujący schorzenie błąd genetyczny naprawiony i ich dzieci nie urodzą się skazane na cierpienie. Ale z drugiej strony jesteśmy straszni zmianami wywołanymi jedzeniem genetycznie zmodyfikowanych roślin.

Jedno jest pewne: genetyka weszła do naszego życia nie tylko przez drzwi gabinetu lekarskiego, lecz również przez drzwi sypialni czy kuchni. Jednak pomimo olbrzymich postępów naukowych, badania te bardziej przypominają mieszanie przypadkowych składników w pracowni alchemicznej, niż świadome poszukiwanie. Bo- wiem zgodziliśmy się na panowanie genetyki w naszym życiu, wciąż nie rozumiejąc języka DNA.

## ROZDZIAŁ 1

# MAŁPY DARWINA

**D**ebata wyznawców ewolucjonizmu ze zwolennikami kreacjonizmu toczy się od chwili narodzin teorii Darwina, przedmiot sporu stał się tematem encyklik papieskich, a o prawdziwości argumentów rozstrzygał nawet sąd.

Zaczął się od tego, że w 1925 roku lokalne władze szkolne w trzech stanach Południa – Tennessee, Arkansas i Missisipi – nazwanych przez dziennikarza relacjonującego proces sądowy Henry’ego Louisa Menckena pasem biblijnym, zabroniły nauczania w szkołach publicznych teorii sprzecznej z naukami Biblii, zrównującej człowieka z innymi zwierzętami. Ale młody nauczyciel John T. Scopes nie zastosował się do wyroku. Spektakularna odmowa podporządkowania się temu wyrokowi doprowadziła do wniesienia sprawy przeciwko niemu na wokandę sądu. Rozpoczął się głośny w całym kraju małpi proces. Młody nauczyciel go przegrał i musiał zapłacić grzywnę w wysokości 100 dolarów.

Jednak w dwa lata później, na podstawie wykazania błędów proceduralnych, sąd apelacyjny w Nashville uchylił ten wyrok. Dalsze próby wprowadzenia kreacjonizmu do programów nauczania się nie powiodły, sądy federalne reprezentowały stanowisko, że kreacjonizm nie jest teorią naukową, a jedynie doktryną religijną, i jako taki nie może być głoszony w szkołach publicznych, gdyż byłoby to pogwałceniem Pierwszej Poprawki do Konstytucji Stanów Zjednoczonych. Nie zmieniła to jednak faktu, że do dzisiaj w USA teoria ewolucji ma najmniejszą liczbę zwolenników, sięgając ledwo 40%.

Po 35 latach sprawa procesu ożyła na srebrnym ekranie w filmie *Kto sieje wiatr*, w reżyserii Stanleya Kramera i w gwiazdorskiej obsadzie ze Spencerem Tracy i Ge-

neem Kellym, a jeszcze dzisiaj na stronach kreacjonistów można przeczytać opinię, że „Darwinizm miał niewiele wartości dla rozwoju biologii. Jego oczekiwania co do złożoności życia i łatwości wielkich przemian biologicznych całkowicie zawiodły”<sup>[3]</sup>.

Teorii ewolucji zaprzeczają nie tylko zwolennicy kreacjonizmu. Również inny odłam pragnących głęboko wierzyć, uważa, że istoty ludzkie są równie stare jak Wszechświat – i zarówno gwiazdy, jak i człowiek, zostali stworzeni jednocześnie. Robert Charroux, propagator teorii paleoastronautyki, sugeruje, że pierwsi ludzie na pewno byli istotami pozaziemskimi, zrodzonymi na innej planecie, gdyż Ziemi jeszcze nie było. Do wyjaśnienia podobnego poglądu używa argumentów: „byłoby nierozumne wierzyć, że proces ewolucji toczył się w niezmiernych okresach bez człowieka, by dostrzec ten przywilej na ostatni maleńki milion lat (sekunda w skali czasu). Takie rozumienie byłoby arbitralne i dawałoby naszemu rodzajowi ludzkiemu znaczenie, z którym nie zgadza się rozsądek”. Co ciekawe, z dalszymi słowami autora *Księgi jego Ksiąg* już się zgadzam: „Wiemy dobrze, że jesteśmy tylko maleńkim kółeczkiem wielkiej mechaniki Wszechświata, a nie głównym elementem ani jej celem. Lecz tylko z tym zdaniem, bo dalej autor pisze że byłoby niewybaczalną zbrodnią, gdybyśmy – jak to czynią prehistorycy – arbitralnie nauczali, iż człowiek pochodzi od małpy”<sup>[4]</sup>.

No cóż, biedny Darwin wciąż jest atakowany z każdej strony. A zawsze wydawało mi się, że ludzie – a zwłaszcza dzieci – bardzo lubią małpki. Wszak to ulubione, poza misiami i słonikami, maskotki.

Mark Henderson, autor znakomitego przewodnika po rozwoju myślenia o genetyce, w 50 teoriach genetyki napisał: „To jest tak jak z teorią grawitacji – nie jest to idea, którą możemy przyjąć lub nie, ale najlepsze obecnie dostępne wyjaśnienie obserwowanego zestawu faktów”<sup>[5]</sup>. Podobnie do problemu podszedł Richard Dawkins w książce *Ślepy zegarmistrz*, stwierdzając w przedmowie, że teoria ewolucji to jedyna uznana teoria, która wyjaśnia rozwój życia. Kwestionowanie teorii ewolucji to zaprzeczenie całości wiedzy o biologii, wspartej dowodami paleontologicznymi, anatomicznymi, i najnowszymi badaniami fizyki molekularnej.

Jeszcze długo przed Darwinem, w 1902 roku teolog William Paley założył, że za złożonością form życia musi stać stwórca, tak jak znaleziony na wrzosowisku zegarek musiał zostać złożony w przemyślany i konsekwentny sposób przez zegarmistrza. We wspomnianej książce Dawkins zauważa, że w wypadku ewolucji zegarmistrz działał w sposób nieprzemyślany i przypadkowy. Pozostawmy więc kreacjonizm fundamentalistom i ciągnijmy nasze rozważania, pozwalając im żyć w świecie mitów i spróbujmy poznać mechanizm zegarka, ktokolwiek by go nie zgubił na wrzosowisku.

<sup>[3]</sup> <http://creation.com/whos-inheriting-the-wind-now-polish.htm>

<sup>[4]</sup> Robert Charroux, *Księga jego Ksiąg*, Abmer, Warszawa 2001, s. 51.

<sup>[5]</sup> Mark Henderson, *50 teorii genetyki*, PWN, Warszawa 2008, s. 9.

## 1.01. TEMPO EWOLUCJI

Mała rybka ciernik pomogła nam zrozumieć, jak szybkie może być tempo ewolucji. Opanowanie środowiska wód słodkich zajęło jej 20 tysięcy lat. Ciernik morski jest mniejszy, a w miejscu płetw dolnych ma kolce po obu stronach ciała – które nie mają większe cierniki żyjące w wodach słodkich. Morfologicznie za zmianę jest odpowiedzialny gen *Pitx1*. Do budowy pancerza, rybom potrzebne są jony pierwiastków, brakujących w słodkich wodach. Nie mogąc wytworzyć koców po obydwu stronach ciała, rybki słodkowodne wykorzystują wolną energię do zwiększenia masy ciała.

A jak szybko zachodzą te epigenetyczne mutacje? Otóż naukowcy z University of British Columbia przenosząc rybki morskie do zbiorników ze słodką wodą, zaobserwowali, że już w następnym pokoleniu większość narybku wybrała ten wariant.

Natomiast zespół Jose Luisa Martinez z Centro Nacional de Biotecnologia oraz Alfonso Navas z Museo Nacional de Ciencias Naturales w Madrycie<sup>[6]</sup>, chcąc dowiedzieć się, jak szybko chorobotwórcze bakterie *Pseudomonas aeruginosa*<sup>[7]</sup> zabijają nicienie *Caenorhabditis elegans*, natrafili na niespodziankę. W jednej ze 152 szalek nicienie przeżyły. Okupiły to mniejszą ruchliwością, ale w odróżnieniu od szybko poruszających się krewniaków uodporniły się na zabójcze ataki bakterii.

Przez następnych 6 lat Alfonso Navas wyhodował tysiące dalszych mutantów, u których znaleziono różnice w siedmiu genach. Te zmiany można zinterpretować jako powstanie nowego gatunku, bowiem u innych nicieni podobne różnice kodu genetycznego są wystarczającym powodem do wyodrębnienia jako osobnego gatunku. Gatunek *Caenorhabditis navas* nie został jeszcze zarejestrowany, ale ten przykład wskazuje, że ewolucja to nie fantastyka.

---

<sup>[6]</sup> Luis Miguel Ariaza, *Ewolucja na szalce*, „Świat Nauki” 2008, nr 1, s. 10.

<sup>[7]</sup> Bakterie pałeczka ropy błękitnej są jednym z najważniejszych i najgroźniejszych drobnoustrojów powodujących zakażenia wewnątrzszpitalne.

## ROZDZIAŁ 2

# GROCH MENDLA

**M**orawski mnich, nie wiedząc o tym, że Karol Darwin rozpoczął pracę nad teorią ewolucji, w ciszy klasztoru w Brnie zajął się hodowlą grochu siewnego (*Pisum sativum*).

W latach 1856-63 przetestował 28.000 roślin, badając 7 cech, z których każda miała dwie łatwo zauważalne formy. Ciekawe, czy dla zakonnych braci w czasie jego badań grochówka stała się daniem głównym? Tego nie wiem, ale faktem jest, że jego fascynacja groszkiem doprowadziła do zrozumienia dziedziczności cech. A sformułowane trzy prawa Mendla, pomimo iż żadne z nich nie jest w pełni poprawne<sup>[8]</sup>, stały się fundamentem genetyki.

- Pierwsze prawo mówi o tym, że geny w komórkach posiadają swoje warianty (allele), po jednym od każdego z rodziców.
- Drugie zauważa, że te cechy mogą być dziedziczone niezależnie od siebie, czyli dwa geny wystarczą, abyśmy mieli w potomstwie cztery ich krzyżówki (A1+B1, A1+B2, A2+B1, A2+B2).
- Trzecie dodaje, że dziedziczenie wariantów nie odbywa się na zasadzie mieszania wariantów (czarny plus biały nie staje się szarym), a zawsze zostaje wybrany jeden z nich – stając się dominującym (widocznym), podczas gdy drugi, recesywny, nie bierze udziału w przekazaniu cech (pozostaje niewidoczny, uśpiony).

<sup>[8]</sup> Pewne cechy są ze sobą sprzężone i dziedziczą się wspólnie; niektóre schorzenia ujawniają się zawsze u osób mających zmutowany gen (mutacja recesywna).

To prawda, że dzięki groszkowi odkryto wiele praw dziedziczenia cech genetycznych po rodzicach, chociaż czasem napotykało się na odstępstwa, których przez wiele lat nie potrafiono wyjaśnić<sup>[9]</sup>.

## 2.01. ŻYWNOŚĆ GENETYCZNIE MODYFIKOWANA

Przy okazji pasji Mendla nie sposób nie wspomnieć o modyfikowanej genetycznie roślinności czy zwierzętach GMO<sup>[10]</sup> – czyli organizmy, w których zmieniono aktywność istniejącego genu lub wprowadzono nowy gen.

Tak jakby człowiek nie robił tego od tysięcy lat, wybierając korzystnych dla jego celów reprezentantów roślinnych i zwierzęcych do dalszego rozrodu – czyli naruszając naturalny proces ewolucji. Z tym że naturalne modyfikacje nie musiały być korzystne dla ludzi – wszak miały na celu dobro własnego gatunku, a nie spełnienie oczekiwań rolnika czy hodowcy. Dzisiejsze modyfikacje genetyczne są tym samym. Możliwości przeprowadzanych prób i wybór tych korzystnych jest jedynie przyspieszony. Nie trzeba już epok geologicznych, stuleci, a jedynie lat.

Od 25 lat na rynku w sprzedaży są pomidory odmiany *Flavr Savr* – pierwszy genetycznie zmodyfikowany produkt. Dzisiaj 4% światowego areалу to uprawy transgeniczne, w kolejności zasiewu: soja (60%), kukurydza (23%), dalej bawełna, rzepak, ryż i ziemniaki. Najwięcej powierzchni upraw znajduje się w Stanach Zjednoczonych (59%) oraz Argentynie (20%), później Kanadzie, Brazylii, Chinach (po 5-6%)<sup>[11]</sup>. Europa, która potrafiła zburzyć żelazny mur, teraz buduje mur genetyczny, nie dopuszczając sprzedaży i produkcji tych roślin. Podejrzewam, że większy udział ma tutaj kalkulacja finansowa (nadprodukcja żywności, której nie ma gdzie sprzedać) niż rzeczywiste obawy.

Dodawanie do modyfikowanej roślinności genów odpornościowych, których toksyczne białka odkładają się w organizmie, zwiększając podatność na alergię, jest jednym z argumentów przeciwników GMO. To może być prawda. Z tym, że większość ludzi żyje w klimatyzowanych (sterylnych) pomieszczeniach, mając kontakt z żywnością – o ile nawet po zerwaniu naturalną, to w procesach technologicznych mycia, pasteryzacji i innych zabiegów przeprowadzanych przed ich trafeniem do sklepów – już i tak pozbawioną mechanizmów obronnych, stając się alergikami na niemal wszystkie rośliny. Oczywiście, konieczne jest sprawdzenie skutków spożycia modyfikowanej żywności w wielu pokoleniach. Ale bez przesady, wystar-

---

<sup>[9]</sup> Patrz gen „pięknych pośladków” opisany w rozdziale *Epigenetyka*.

<sup>[10]</sup> GMO, z ang. Genetically Modified Organism.

<sup>[11]</sup> <http://www.biotechnolog.pl/news-173.htm>.

czy kilka – więcej niż dwa, ze względu na efekt dziadka<sup>[12]</sup>, czyli dziedziczenia cech w trzecim pokoleniu – miotów szczurów czy świń. I tak się dzieje. Produkty genetycznie zmodyfikowane są lepiej przebadane pod kątem wpływu na zdrowie i środowisko, niż produkty wytwarzane w sposób tradycyjny.

Mój niepokój mogą budzić jedynie przypadki, gdy organizmy tuczone zmodyfikowaną żywnością nie są zdolne do rozmnażania. Gdyż wtedy zachodzi podejrzenie, że mutacje naruszyły ważne funkcje organizmu. Chociaż tak być wcale nie musi; muły<sup>[13]</sup> to pożyteczne, silne i pracowite zwierzęta – i mimo niespodziewanych przejawów uporu – trudno im cokolwiek zarzucić.

Zgadzałem się z dokonywaniem genetycznych zmian, nie posunąłem się jednak tak daleko żeby uważać, że są one pozbawione szkodliwych dla zdrowia zanieczyszczeń chemicznych, typowych dla upraw wyhodowanych w sposób tradycyjny – wchłaniających pestycydy czy herbicydy z opryskiwanych środkami ochronnymi gleb.

## 2.02. KONSEKWENCJE SPOŻYWANIA GROCHU

Pożywny groszek Mendla ustawił na długie lata spojrzenie na genetykę, widzącą w genach jedynie producenta białek. Wiele miejsca w książce poświęciłem wykazaniu, że proces dziedziczenia jest o wiele bardziej skomplikowany i chcąc poznać genetyczną matrycę naszego ciała i duszy, musimy zapomnieć o prostym mieszaniu genów.

Apeluję, aby zapomnieć o groszku! Przynajmniej czytając tę książkę.

<sup>[12]</sup> Określenie własne autora, częściowo nawiązujące do dryfu genetycznego.

<sup>[13]</sup> Muł, czyli krzyżówka klaczy konia z ogierem osła jest najczęściej bezpłodny, chociaż część mulic (około 5%) jest jednak płodna.

## ROZDZIAŁ 3

# PODWÓJNA HELISA

**P**iękna figura geometryczna, przedstawiana jako skręcona drabina, rzeczywiście stała się pomocna do zrozumienia genetyki. Model podwójnej helisy obrazowo przedstawiał, w jaki sposób cząsteczki kwasu nukleinowego łączą się w nić informacji genetycznej.

### 3.01. ERA PIPETY I MIKROSKOPU

Strukturę chromosomów w jądrze komórkowym zauważono prawie 20 lat przed opublikowaniem książki O powstawaniu gatunków Karola Darwina, lecz nie potrafiono odpowiedzieć co one tam robią. W 1842 roku szwajcarski botanik (jeszcze nie biolog, tym bardziej genetyk) Karl Wilhelm von Nägeli w komórkach roślinnych, a w 1846 roku belgijski naukowiec Edward Van Beneden w komórkach robaków, zauważyli, że po zabarwieniu komórek można w nich dostrzec kolorowe ciała – skąd nazwa chromosom<sup>[14]</sup>. Ale dopiero w 1902 roku, niezależnie od siebie, dwaj naukowcy – niemiecki biolog Theodor Boveri i amerykański genetyk Walter Sutton, wysunęli hipotezę, że chromosomy mogą zawierać materiał genetyczny. Ale znów musiało minąć kilka lat, by inny biolog – Thomas Hunt Morgan, sceptycznie nastawiony do teorii Darwina, a nawet Mendla, prowadzący badania nad czarnobrzuszną miłośniczką rosy, czyli dokuczliwą dla nas muszką owocową (*Drosophila melanogaste*), udowodnił, że tak naprawdę jest. W 1915 roku sformułował

<sup>[14]</sup> Nazwa pochodzi z greki, łącząc słowa χρώμα (chroma, kolor) i σῶμα (soma, ciało) [Wikipedia].

chromosomową teorią dziedziczności, potwierdzając prawidłowość tezy zakonnika od grochu.

To był początek naukowego poznania, lecz wciąż pozostawano na etapie mieszania groszku.

### 3.02. GENETYCZNA STREFA 51

Na początku lat pięćdziesiątych ubiegłego wieku zgromadzono już tyle faktów na temat DNA, że zrozumienie było bardzo bliskie. Linus Pauling w USA oraz Francis Crick i James Watson w Wielkiej Brytanii, niczym detektyw Philip Marlowe za oceanem oraz Sherlock Holmes i doktor John H. Watson na Starym Kontynencie niezależnie prowadzili śledztwo nad modelem struktury nici DNA.

Od 1869 roku, dzięki badaniom niemieckiego chemika Friedricha Mieschera, wiadano, że w jądrach komórkowych znajduje się związek chemiczny, nazwany później kwasem deoksyrybonukleinowym<sup>[15]</sup>. Odkrywca DNA podejrzewał, że ten kwas przenosi informację genetyczną, lecz udowodnienie, że tak jest naprawdę, zajęło nauce... pięćdziesiąt lat. Frederic Griffith dokonał tego w 1928 roku, prowadząc eksperymenty z bakterią wywołującą zapalenie płuc. Trzeba było dalszych piętnastu lat badań, by troje amerykańskich biologów – Oswald Avery, Maclyn McCarty oraz Colin MacLeod – potwierdzili eksperymenty Griffitha. Uporali się z tym w 1944 roku, po dziesięcioletnim maltretowaniu 90 litrów bakterii różnymi enzymami, w poszukiwaniu związku chemicznego odpowiedzialnego za przekazywanie śmiertelnej informacji. Zrozumieli, że to DNA było przekąźnikiem. A gdy w 1950 Erwin Chargraff zauważył, że stosunek par zasadowych tego kwasu jest zawsze identyczny – co nasunęło mu myśl, że łączą się one w pary – można było zacząć zastanawiać się, jaką strukturę ma nić DNA.

Pierwszy objął prowadzenie Linus Pauling. Ale popełnił niewielki błąd. Słusznie uważał, że nić DNA jest zwinięta w spiralę, lecz zasugerował, że jest to potrójna spirala. I nie wiadomo, na jak długo struktura DNA pozostałaby wciąż nieznaną, gdyby nie rentgenowskie zdjęcie 51. Fotografię wykonano w laboratorium King's College w Londynie, gdzie Rosalind Elsie Franklin prowadziła badania nad kwasem deoksyrybonukleinowym za pomocą rentgenografii strukturalnej. Amerykański biolog miał pecha. Stał się ofiarą makkartyzmu. Oskarżono go o sympatie komunistyczne i odebrano paszport. Musiał zrezygnować z planowanej podróży do Wielkiej Brytanii i nie zobaczył zdjęcia 51.

Crick i Watson mieli więcej szczęścia. Współpracownik uczoney – Maurice Wilkins – bez jej wiedzy pokazał im rentgenogram, który ujawniał strukturę pasującą do

<sup>[15]</sup> Skrót DNA pochodzi od nazwy angielskich słów Deoxyribonucleic Acid, których pierwsze litery stały się podstawą do znanego nam skrótu.

ich modeli budowanych z kartonu. Uzyskali potwierdzenie, że podwójna helisa nie jest dziecięcą zabawką.

Historia odkryć pokazanych na przykładzie choćby tych kilku przypadków wskazuje, jak bardzo zrozumienie jest powiązane z postępami nauki, napędzając się wzajemnie. Czasem teoria wyprzedzała fakty, pozostając jedynie hipotezami; równie często faktów nie umiano zinterpretować.

## ROZDZIAŁ 4

# SAMOLUBNY GEN

**T**eorię samolubnego genu poznałem mając 19 lat i muszę przyznać, że wycisnęła piętno na mojej świadomości.

Jednak dzisiaj jej wartość bardziej doceniam za otwartość spojrzenia, zauważenie roli genów – widzianych nie jedynie poprzez białka, a wpływających na psychikę organizmów – niż za wskazanie rzeczywistych celów bytu. W tej chwili przedstawię jedynie podstawowe założenia Dawkinsa – a do oceny ich trafności powrócimy w dalszej części książki<sup>[16]</sup>.

Prekursorem myśli Richarda Dawkinsa był amerykański biolog George Christopher Williams<sup>[17]</sup>, który uważał, że to osobnik stanowi jednostkę doboru naturalnego – hipotezę polemizującą z uznaną teorią doboru grupowego. Dobór naturalny, czyli właściwie selekcja naturalna, jest podstawową tezą teorii Darwina, widzącą w ewolucji mechanizm adaptacji osobników do środowiska. Z poziomu genów wygląda to tak, że geny korzystne dla populacji mają większą szansę replikacji, gdyż organizm ich nosiciela jest lepiej przygotowany do zmiennych warunków. Tutaj ważniejszy jest interes jednostki niż grupy. Natomiast hipoteza doboru grupowego – propagowana przez angielskiego zoologa Vero Copnera Wynne-Edwards'a – głosi, że jednostki altruistyczne mają większe szanse przetrwania niż jednostki egoistyczne. Określenie jednostka może dotyczyć zarówno całego organizmu, komórek jak i pojedynczych genów. Przykładem doboru grupowego jest porównanie do komórek organizmu wielokomórkowego, które działając na korzyść organizmu, same nie powielają się, ustępując pola do rozrodu innym komórkom. W tym wypadku ważniejsze są interesy grupy niż jednostki.

<sup>[16]</sup> Dział *Uczący się gen*.

<sup>[17]</sup> W książce z 1946 roku *Adaptation and Natural Selection*.

Tak więc spór właściwie dotyczy dylematu, co jest ważniejsze: jednostka czy grupa. Ale implikacje stworzone przez autora *Samolubnego genu* sięgają dalej. Bowiem Dawkins uważa, że ewolucja nie wypracowała strategii broniącej pojedynczego organizmu, nie wspominając już o gatunkach, a jedynie dba o interesy... genów. To gen pilnuje, aby osobnik, w którym żyje powielił się, przenosząc informację o jego budowie do następnych kopii. Osiąga to, nie zawsze postępując w zgodzie z dobrem nosiciela. Gdyż, według autora, gen to: „dowolna część materiału chromosomalnego, która może trwać wystarczająco wiele pokoleń po to, by stać się jednostką doboru naturalnego”<sup>[18]</sup>. Natomiast do określenia organizmu używa pojęcia maszyny przetrwalnikowej, którą widzi jako „samolubną maszynę, zaprogramowaną, by działa możliwie jak najlepiej dla dobra wszystkich swoich genów”<sup>[19]</sup>. Co ciekawe, Dawkins nie odrzucił altruizmu z doboru grupowego, chociaż uzasadnił podobne zachowania egoistycznymi celami samego genu.

Nim zmierzymy się z oceną teorii Dawkinsa, poznamy najpierw podstawy współczesnej genetyki. W tej chwili zapamiętajmy tych kilka tez, mając na uwadze, że rozważania Dawkinsa nie tylko odniosły sukces komercyjny, ale także znalazły uznanie wielu biologów.

Tak więc groszkiem nie będziemy się zajmować. Spróbujemy natomiast rozprostować skrzywą helisę DNA, aby odczytać treść ukrytą w każdym jej najmniejszym fragmencie, a zwłaszcza w tych pomijanych, pogardliwie nazywanych śmieciowym DNA.

---

<sup>[18]</sup> Richard Dawkins, *Samolubny gen*, Prószyński i S-ka, Warszawa 1996, s. 52.

<sup>[19]</sup> Richard Dawkins, *Samolubny gen*, Prószyński i S-ka, Warszawa 1996, s. 102.

Tabela 01. Krótka historia genetyki od Darwina do Dawkinsa

| Data     | Wydarzenie                                                                                                                                                |
|----------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1831     | Karol Darwin zaczyna zbierać materiały do swojej pracy o teorii ewolucji                                                                                  |
| 1849     | niemiecki biolog Theodor Boveri i amerykański genetyk Walter Sutton zauważyli w jądrach komórkowych struktury, które zostają nazwane chromosomami         |
| 1865     | Grzegorz Mendel prezentuje prawa dziedziczenia                                                                                                            |
| 1896     | Fredrich Miescher odkrywa DNA                                                                                                                             |
| 1909     | duński botanik Wilhelm Johannsen definiuje pojęcie gen                                                                                                    |
| 1902     | Theodor Boveri i William Sutton sugerują, że chromosomy zawierają materiał genetyczny                                                                     |
| 1913     | T.H. Morgan i Alfred Sturtevant opisują crossing-over i składają mapę genetyczną                                                                          |
| 1927     | Hermann Muller sugeruje, że materiałem genetycznym można manipulować wywołując mutacje                                                                    |
| 1941     | George Beadle i Edward Tatum stwierdzają, że jeden gen odpowiada za utworzenie jednego białka                                                             |
| 1944     | Oswald Avery, Maclyn McCarty i Colin MacLeod wykazują, że DNA zawiera informację genetyczną                                                               |
| 1950     | Erwin Chargraff zauważa, że stosunek zasad adyniny i tyminy oraz cytozyny i guaniny jest zawsze identyczny, co nasuwa mu myśl, że zasady są spięte w pary |
| 1951     | Linus Pauling proponuje potrójną helisę jako strukturę DNA                                                                                                |
| 1952     | Rosalind Franklin zauważa, że na rentgenowskich zdjęciach DNA widać tylko podwójną helisę                                                                 |
| 1953     | James Watson, Francis Crick i Maurice Wilkins opisują strukturę DNA – podwójną helisę, za co zgarniają nagrodę Nobla                                      |
| 1958     | Francis Crick proponuje trójkowy system kodowania DNA                                                                                                     |
| lata 60. | Werner Arber odkrywa enzymy restrykcyjne – umożliwiających rozwój technik rekombinacji DNA                                                                |
| 1961     | Marshall Nirenberg odkrywa pierwszy tryplet (kodon) aminokwasu                                                                                            |
| 1966     | zidentyfikowano komplet (64) aminokwasów                                                                                                                  |
| 1972     | Walter Fiers ustala pierwszą sekwencję genu                                                                                                               |
| 1976     | Richard Dawkins publikuje książkę <i>Samolubny gen</i>                                                                                                    |

## DZIAŁ II

# PODSTAWY KODU ŻYCIA

Przegląd zagadnień genetyki rozpoczniemy od najmniejszych elementów, przechodząc do coraz bardziej złożonych, chociaż tak właściwe powinniśmy podążać w odwrotnym kierunku. Genetycy formułowali prawa genetyki zauważając najpierw te największe struktury, dopiero później odkrywając te najmniejsze. Stąd może takie zamieszanie w nazewnictwie...

## ROZDZIAŁ 1

# ROZKRĘCANIE PODWÓJNEJ SPIRALI

**J**uż na początku rozszyfrowania alfabetu kodu życia napotykamy pierwszą zagadkę. Na całą różnorodność organizmów żywych mają wpływ tylko cztery rodzaje liter – zasad azotowych, zwanych nukleotydami. Zastanówmy się dlaczego tak jest.

### 1.01. ZASADY AZOTOWE

Aby stać się stabilnym przekaznikiem informacji genetycznej, jak ogniwa łańcucha lub każda z cegiełek w murze, nić DNA musi spełniać kilka warunków:

- musi wykorzystywać łatwo dostępny materiał,
- musi być prosta w budowie,
- musi być wytrzymała – elastyczna, a jednocześnie mało podatna na rozerwanie,
- musi być mało podatna na zmiany wewnętrznej struktury, zachowując kolejność wiązań przenoszących informację,
- musi mieć zdefiniowany kierunek odczytywania informacji genetycznej,
- musi zapewniać łatwy dostęp innym, przyłączanym cząstkom.

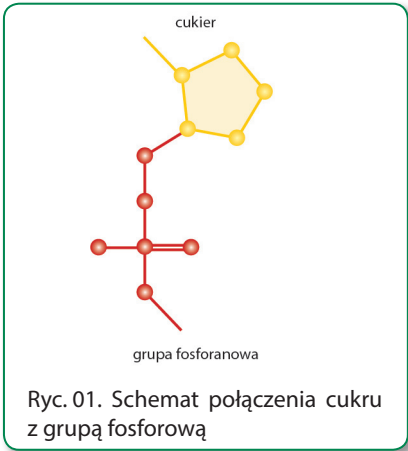
Wszystkie te warunki wypełnia kwas deoksyrybonukleinowy, a nazwa DNA pochodzi od skrótu tej trudnej do wymówienia nazwy. Kwas ten składa się z węglowodanów (czyli cukrów) i fosforanów (budujących jego strukturę wiązaniami fosfodiestrowymi) oraz zasad azotowych, kodujących informację genetyczną. Można powiedzieć, że to opakowanie i zawartość.

Główne składniki zasad azotowych – będących cegiełkami kodu życia – to: tlen, wodór oraz azot i węgiel. Jeżeli spojrzymy na skład obecnej atmosfery naszej planety, to okaże się, że budują ją dwa z nich: azot to 78,084% objętości powietrza, a tlen 20,946%. Tylko, że w powietrzu wodoru jest mniej niż 1%. Jednakże tlen i wodór to również główne składniki wody, źródłem azotu jest azot z atmosfery<sup>[1]</sup>, a węgla dwutlenek węgla. To krótkie śledztwo prowadzi nas do wniosku, że miejscem powstania życia była woda. Tak więc pierwszy warunek został spełniony – woda (co prawda słona) zajmuje na naszej planecie większą część powierzchni.

Dwie dwupierscieniowe zasady, które nazwano purynami, są strukturami większymi. To adenina i guanina. Dwie mniejsze, jednopierscieniowe zasady nazwano pirymidynami. Są to cytozyna i tymina. Dla uproszczenia nukleotydów tym przypisano pierwsze litery ich nazwy zasadowej. I tak kod DNA zyskał znaną nam postać alfabetu:

- A – od puryny adeniny
- G – od puryny guaniny
- C – od piramidyny cytozyny
- T – od piramidyny tyminy

<sup>[1]</sup> Mówimy o czasach, gdy nie było jeszcze życia na ziemi, w tym bakterii i sinic (*Nostoc* i *Anabaena*), które w późniejszym okresie stały się podstawowym źródłem azotu w wodzie i glebie.



Ryc. 01. Schemat połączenia cukru z grupą fosforową

## DNA JAK COCA-COLA

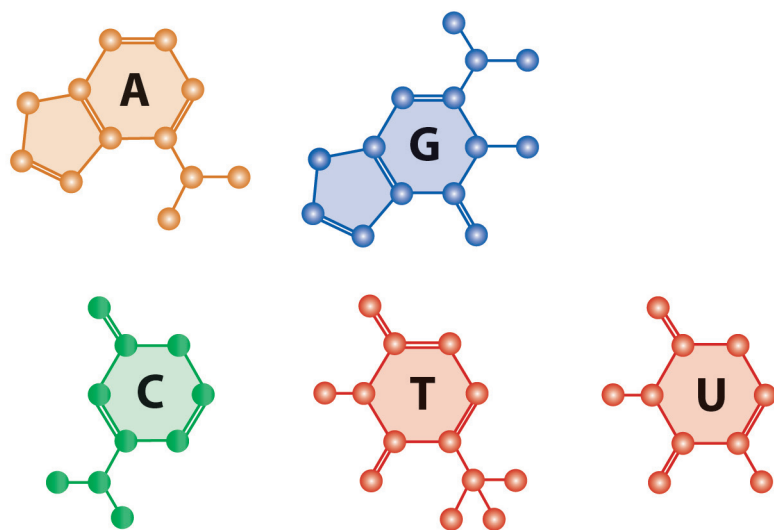
To ciekawe porównanie zaczerpnąłem z materiałów profesor Anny Goc, z Zakładu Genetyki Uniwersytetu M. Kopernika w Toruniu. Pomijając okryte tajemnicą składniki, coca-cola wykazuje niezwykle podobieństwo do składu nici DNA (patrz tabela). Może dlatego tak łatwo ulegamy jej smakowi? Sacharoza w napoju jest cukrem złożonym, a deoksyryboza nici DNA cukrem prostym. Natomiast kofeina ma identyczną strukturę – różniąc się zaledwie kilkoma atomami jest analogiem adeniny i może być czasem włączana do rosnącego łańcucha DNA, mogąc wywoływać mutacje. A pierwotny kształt szklanej butelki poprzez wypukłości mógł przypominać skręconą nic DNA.

| coca-cola          | DNA                   |
|--------------------|-----------------------|
| cukier (sacharoza) | cukier (deoksyryboza) |
| fosforan (PO4-)    | fosforany             |
| kofeina            | zasady                |

Źródło: materiały Anny Goc

W tym miejscu należy wspomnieć, że z tyminą mamy do czynienia jedynie w nici DNA<sup>[2]</sup>. W czasie reprodukcji, gdy nić DNA jest zastępowana nicią RNA dochodzi do wymiany tyminy na uracyl. Dochodzi do tego na skutek działania kwasu azotowego<sup>[3]</sup>. A jak trwała jest cząsteczka uracylu może świadczyć fakt, że wykryto ją w meteorycie – czyli wytrzymała zabójcze promieniowanie kosmiczne i mróz.<sup>[4]</sup> Jeżeli więc na następnych stronach spotkacie się z literą **U** zamiast **T** – to proszę pamiętać, że obydwie litery dotyczą tego samego połączenia.

**U** – od piramidyny uracyl



Ryc. 02. Od góry dwupierścieniowe zasady purynowe adenina i guanina. Na dole jednopierścieniowe zasady piramidyny cytozyna i tymina. Obok tyminy zasada zastępująca ją w RNA – uracyl

<sup>[2]</sup> Poza nielicznymi wirusami, np. bakteriofagami PBS2.

<sup>[3]</sup> C. Winter, G.I. Hickey, H.L. Fletcher, *Krótkie wykłady: genetyka*, PWN, Warszawa 2009, s. 111.

<sup>[4]</sup> Meteoryt Murchison – meteoryt z grupy chondrytów węglistych, znaleziony po spadku w stanie Wiktoria w południowej Australii. Zebrano szereg kawałków o łącznej wadze przeszło 100 kg, w tym największy o wadze 7 kg. Słynny z odkrycia w nim 18 (wg innych źródeł 19) aminokwasów białkowych pozaziemskiego pochodzenia. Holenderscy, brytyjscy i amerykańscy uczeni znaleźli w nim cząsteczki zasad azotowych uracylu i ksantyny wchodzących w skład nukleotydów, prekursorów molekuł tworzących RNA i DNA. Było to pierwsze potwierdzone odkrycie pozaziemskich aminokwasów białkowych, które zapoczątkowało badania i poszukiwania tych substancji w innych chondrytach węglistych, a potem także w kosmosie [Wikipedia].

## MAŁA LICZBA RODZAJÓW CEGIEŁEK

Nie należy się martwić, że nasze życie zbudowano z małej części znanych rodzajów cegieł. Każdy architekt potwierdzi, że to wystarczająca liczba brył, by zbudować budynki z oknami o najbardziej fantazyjnych kształtach i odmiennym przeznaczeniu. A w epoce klocków LEGO wiedzą o tym już dzieci...

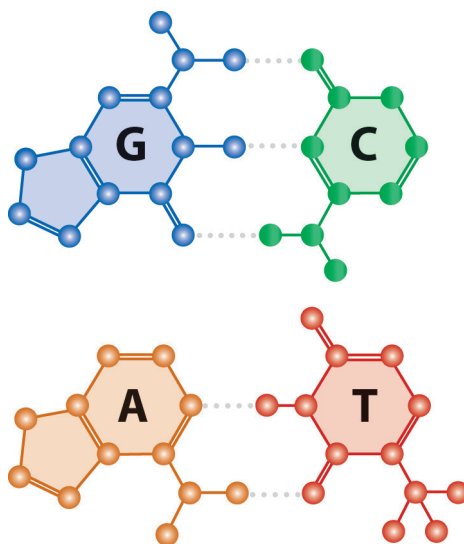
Mamy okna połaciowe i balkonowe. Tak małe jak świetliki i tak duże jak witryny. Lukarny, czyli pionowe okna doświetlające poddasze oraz wole oko. Portfenetry sięgające od podłogi po sufit oraz okna nadświetle, usytuowane nad drzwiami.

### 1.01.01. Stałe wiązania

W niciach DNA puryna zawsze łączy się z odpowiednią piramidyną, a piramidyna z odpowiednią puryną. Połączenie puryny z puryną byłoby zbyt duże, by zmieścić się w skręconej nici DNA, natomiast połączenie piramidyn byłoby zbyt małe. Inne sposoby wiązań są niemożliwe. Tym samym został spełniony drugi i następne warunki – prostoty budowy, elastyczności i małej podatności na zmiany.

Na poziomie atomowym rzecz polegała na wytworzeniu wiązań wodorowych. Atomy o ładunku ujemnym (jak tlen czy azot) są przyciągane elektrostatycznie przez atomy wodoru. Ograniczenie tych wiązań do czterech wynika z geometrii zasad oraz położenia atomów mogących uczestniczyć w utworzeniu wiązania wodorowego. Zestawienie par zasadowych przybiera jedynie postać, jak na rysunku 3.

Połączenie **C** z **G** (oraz **G** z **C**) jest mocniejsze, gdyż związane trzema wiązaniami wodorowymi. Natomiast połączenie **A** z **T** (**T** z **A**) jest słabsze, gdyż łączy się dwoma wiązaniami.



Ryc. 03. Połączenia nukleotydów w parę zasad. Puryna G łączy się z piramidyną C (lub odwrotnie: piramidyna C łączy się z puryną G) oraz puryna A łączy się z piramidyną T, a w nici RNA z piramidyną U (lub odwrotnie piramidyna T lub U łączy się z puryną A)

To ściśle powiązania mają jednak luki. Słabe punkty wiązania to zasady **A** i **C**. Zasada **A** może zastąpić zasadą **G**, a **C** może zostać wymieniona przez **T**.

para **A – T (U)** mutuje w **G – T**

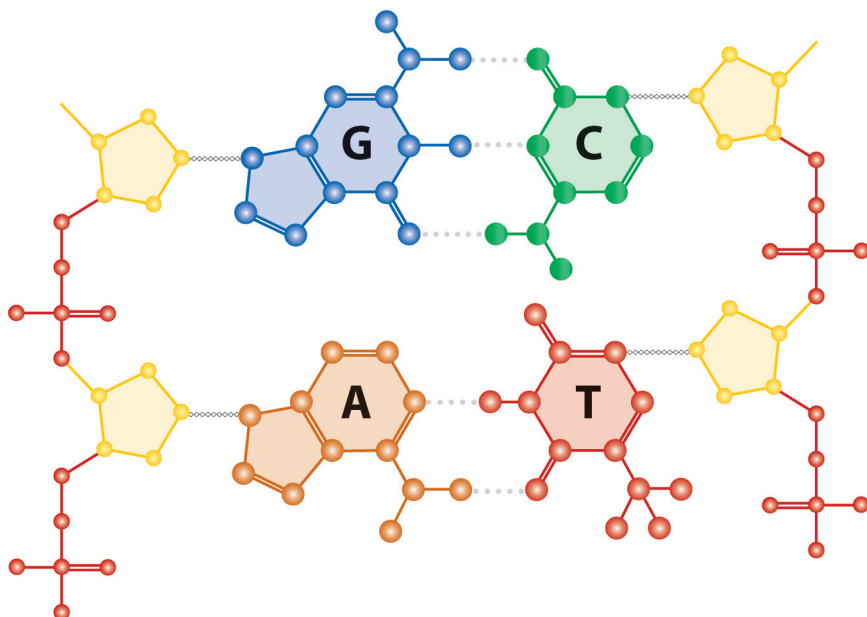
para **C – G** mutuje w **T (U) – G**

Głównie to te zmiany są odpowiedzialne za mutacje. Przyczyna wzniesienia człowieka na szczyt drabiny ewolucyjnej, lecz jednocześnie często powód naszych chorób. Zapamiętajmy o możliwości tych mutacji do dalszych rozważań.

Być może dlatego tak prosty, ledwo czteroliterowy alfabet to nie zagadka, a konieczność? Ograniczenie liczby elementów, z których można zbudować życie, jest równoznaczne ograniczeniem liczby błędów możliwych do popełnienia przy ich dalszych transformacjach. A tych ich sporo, o czym się jeszcze przekonamy.

### 1.01.02. Budowa podwójnej helisy

Jak wygląda opakowanie cegiełek zasad azotowych podpowiedzieli nam James Watson i Francis Crick w 1953 roku. Od tej pory każdy zna pojęcie podwójnej helisy – skręconej w spiralę podwójnej nici DNA. Helisa jest prawoskrętna, a jeden obrót następuje co 10 zasad azotowych.



Ryc. 04. Połączenie par zasadowych w łańcuchu DNA

Oprócz podwójnej nici DNA w jądrach komórkowych oraz cytoplazmie można też odnaleźć jednoniciowe łańcuchy cząsteczek RNA. To wtedy zasada tymina zostaje zamieniona na uracyl (T na U). Pełnią one ważne funkcje w czasie przepisywania informacji i wielokrotnie będą się do nich odwoływał.

### 1.01.02.01. Przyciąganie się nici DNA

Można zapytać, dlaczego różne cząsteczki – chromosomów, nici DNA, cząsteczek białek, RNA, czy choćby swobodni jeźdźcy transpozony – miałyby się rozpoznawać, przyciągać i dążyć do różnorodnych interakcji? Nieoczekiwaną odpowiedź mogą być obserwacje naukowców z Imperial College London oraz National Institute of Child Health and Human Development w Bethesda<sup>[5]</sup>. Zaobserwowali oni, że nici DNA o identycznym ułożeniu nukleotydów przyciągają się z odległości większej, niż nici o odmiennym kodzie. I chociaż mówimy tu o odległościach milionowych częściach milimetra – 3 nm, to nadmienię, że podwójna helisa ma grubość zaledwie 2 nm.

### 1.01.02.02. Długość nici DNA

Nić DNA potrafi bardzo długa i u człowieka zawiera 3.200.000.000 par zasad.

Jednak porównując stopień ewolucji po liczbie nukleotydów można dojść do niepokojących wniosków. Człowiekowi najbliższa jest płaz ropucha i roślina tytoń. Tytoń co prawda dla wielu ludzi jest wciąż bliski... ale ropucha jedynie dla księżyat wierzących w zaczarowane księżniczki, a tych już niewielu jest na świecie.

Najbardziej dziwi kolosalna liczba par zasadowych najczęściej spotykanych ameb, jak *Amoeba dubia*. Według ostatniego podziału zwierząt zaliczane są do królestwa prokariotów i żyły na Ziemi już 600 mln lat temu<sup>[6]</sup>. Jej wielkość to zaledwie 500 µm do 1000 µm – a wielkość genomu jest 200 razy większa niż człowieka!

*Czyżby więc ewolucja polegała na stosowaniu zasady brzytwy Ockhama – redukując niepotrzebne fragmenty kodu genetycznego? W pewnym stopniu tak może być – patrząc na dół tabeli, gdzie rośliny, niektóre zwierzęta i wspomniana ameba, mają większą liczbę genów, chociaż osiągnęły niższy szczybel ewolucji niż człowiek. Ale górna część tabeli pokazuje, że to nie jest tak prosta zależność. Musi być więc inny powód... Będziemy próbowali go odnaleźć w dalszych rozważaniach.*

---

<sup>[5]</sup> Charles Q. Choi, *Atrakcyjny sobowtór*, Świat Nauki 2008, nr 5.

<sup>[6]</sup> Prokariotów, czyli u mikroorganizmów, w większości jednokomórkowych, np. bakterii, których komórka nie zawiera jądra komórkowego oraz organelli komórkowych. Człowiek, lecz również grzyby, jak i inne organizmy roślinne i zwierzęce, należą do królestwa eukariotów – organizmów z jądrem komórkowym w cytoplazmie, zawierającym chromosomy.

Tabela 02. Liczba par zasadowych u wybranych organizmów

| Organizm                                              | typ         | Liczba par zasadowych |
|-------------------------------------------------------|-------------|-----------------------|
| glon <i>Navicola pelliculosa</i>                      | glony       | 35.000.000            |
| muszka owocowa <i>Drosophila melanogaster</i>         | stawonogi   | 180.000.000           |
| pantofelek <i>Paramecium aurelia</i>                  | pierwotniak | 190.000.000           |
| kurczak <i>Gallus domesticus</i>                      | strunowce   | 1.200.000.000         |
| grzyb <i>Erysiphe cichoracearum</i>                   | grzyby      | 1.500.000.000         |
| karp <i>Cyprinus carpio</i>                           | strunowce   | 1.700.000.000         |
| minóg morski <i>Lampricide planer</i>                 | strunowce   | 1.900.000.000         |
| wąż <i>Boa constrictor</i>                            | strunowce   | 2.100.000.000         |
| rekin <i>Carcharias obscurus</i>                      | strunowce   | 2.700.000.000         |
| szczur <i>Rattus norvegicus</i>                       | strunowce   | 2.900.000.000         |
| ropucha <i>Xenopus laevis</i>                         | strunowce   | 3.100.000.000         |
| człowiek <i>Homo sapiens</i>                          | strunowce   | 3.200.000.000         |
| tytoń <i>Nicotiana glauca</i>                         | rośliny     | 3.800.000.000         |
| pantofelek <i>Paramecium caudatum</i>                 | pierwotniak | 8.600.000.000         |
| szarańcza pustynna <i>Schistocerca gregaria</i>       | stawonóg    | 9.300.000.000         |
| cebula <i>Allium cepa</i>                             | rośliny     | 18.000.000.000        |
| glon <i>Coscinodiscus asteromphalus</i>               | glony       | 25.000.000.000        |
| lilia <i>Lilium formosanum</i>                        | rośliny     | 36.000.000.000        |
| sosna czerwona <i>Pinus resinosa</i>                  | rośliny     | 68.000.000.000        |
| traszka <i>Amphiuma means</i>                         | strunowce   | 84.000.000.000        |
| ryba dwudyszna <i>Protopterus aethiopicus</i>         | strunowce   | 140.000.000.000       |
| paproć <i>Ophioglossum petiolatum</i>                 | rośliny     | 160.000.000.000       |
| ameba pelzak odmieniec <i>Amoeba proteus</i>          | ameby       | 290.000.000.000       |
| ameba <i>Amoeba dubia</i> ( <i>Polychaos dubium</i> ) | ameby       | 670.000.000.000       |

Źródło: materiały Anny Goc

### 1.01.02.03. Początek czy koniec nici?

Pozostał do rozstrzygnięcia problem – gdzie jest początek, a gdzie koniec tej nici? Do dalszych rozważań jest bardzo istotne pytanie. Dlatego przyjrzyjmy się temu zagadnieniu bliżej.

Skrajne końce łańcucha kwasu nukleinowego są zakończone różnymi „końcówkami”. Dlaczego? W tym wypadku główną rolę odgrywają wiązania atomowe. Jeden nukleotyd może połączyć się wiązaniem fosfodiesterowym z drugim nukleotydem poprzez piąty atom węgla cukru prostego (pentozy) – stąd nazwa tego zakończenia 5'. A do trzeciego atomu węgla cukru prostego nie może zostać przyłączony już żaden nukleotyd – dlatego ta końcówka określana jest 3'. W ten sposób ustalono porządek

czytania informacji genetycznej. Odczytywanie informacji z nici zaczyna się od końca 5', natomiast zatrzymuje na końcu 3'.

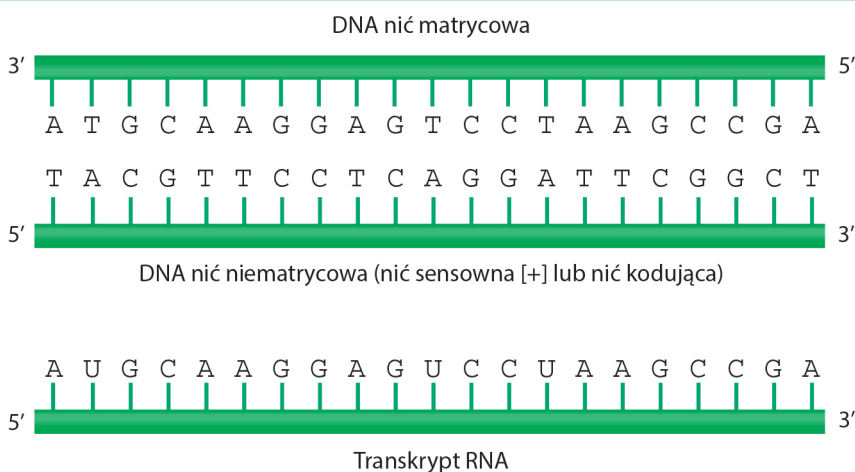
## POCZĄTEK CZY KETĄZCOP?

Określa się, że nici są wobec siebie antyrównoległe, tzn. koniec jednego jest dokładnie naprzeciw początku drugiego. To prawda, lecz dalsze stwierdzenie mogą już prowadzić do błędnych wniosków. Bardzo często spotykam się z wnioskiem, że skoro tak jest, to czytanie zakodowanej informacji można zacząć z każdego końca. A to nieprawda. Słowo *początek* nie jest tym samym słowem – czytany wspak. Nie ma słowa *ketązcop*. Dlatego uważam, że powinno się mówić o lustrzanym odbiciu nici DNA. A przyczyną takiego ułożenia nie jest możliwość kodowania z dowolnej strony (początku lub końca nici). Lustrzane ułożenie zasad jest sposobem weryfikacji ułożenia odpowiednich nukleotydów w odpowiednim miejscu. Co i tak nie zawsze się sprawdza...

### 1.01.02.04. Nić bezsensowna i sensowna

Gdy już wiemy, że podwójna helisa skręcona jest z dwóch pojedynczych nici DNA o różnych początkach i końcach, przyjrzyjmy się jej bliżej.

Jak widać na rysunku 5 nukleotydy matrycowej nici DNA łączą się z komplementarnymi nukleotydami, tworząc nić niematrycową. Natomiast nić RNA, która jest podstawą do odczytywania informacji o budowie białek w rybosomach, ma ułożone nukleotydy w identycznej kolejności jak nić matrycowa DNA (poza wymienionym nukleotydem T na U) – ale odwrotny kierunek odczytywania informacji.



Ryc. 05. Schemat podwójnej nici DNA oraz jednonicowego RNA

Zwróćmy uwagę, że:

- mimo pozornej zgodności nici matrycowej DNA z nicią RNA, nie może ona służyć do odczytywania informacji genetycznej, gdyż ma odwrotny kierunek zapisu (czytanie odbywałoby się od końca do początku kodu),
- nić niemmatrycowa DNA ma ten sam kierunek czytania, lecz lustrzane odbicie nukleotydów uniemożliwia prawidłowe odczytanie informacji,
- zawartość informacji genetycznej jest identyczna z nicią matrycową DNA (nastąpiła jedynie wymiana zasady **T** na **U**), a kierunek odczytywania jest zgodny z nicią niemmatrycową.

*Określenia nić matrycowa i nić niemmatrycowa wprowadzają trochę zamieszania. Nić matrycowa – czyli matryca – oznacza jedynie, że ułożenie nukleotydów jest w niej identyczne, jak w zbudowanej nici RNA. Ale ułożenie nici matrycowej w odwrotnej kolejności uniemożliwia wykonanie z niej kopii. Dopiero powiązanie nukleotydów w pary pozwala w procesie transkrypcji przenieść ułożenie kolejności nukleotydów, zachowując możliwość odczytywania jej w kolejnych procesach.*

## 1.02. GENY

Według tradycyjnej definicji gen to fragment nici nukleotydów, wystarczający do powstania jednego białka. Kontynuując wcześniejsze porównania, to jakby odcinek łańcucha lub paleta cegieł.

Gdy zaczynała się przygoda z genetyką nie wiadano jeszcze o istnieniu DNA i dlatego geny wiązano jedynie z przenoszeniem podstawowych cech fizycznych, takich jak kolor czy liczba włosów oraz podatność lub odporność na choroby. Gen został uznany za podstawową jednostkę dziedziczności, gdyż reprezentacja odpowiednich genów stanowi o przynależności do tego lub innego gatunku roślin i zwierząt, a wadliwe działanie genu wpływa na zróżnicowanie fizyczne i psychiczne organizmu.

W genach ukryta jest informacja:

- a) o składnikach białka oraz kolejności dodawania tych składników,
- b) o warunkach przyrządzenia tego białka (w jakich warunkach),
- c) o sposobie jego przyrządzenia (z jaką intensywnością i przez jaki czas je wytwarzać),
- d) do jakiej części komórki wysłać zbudowane białko lub – u organizmów wielokomórkowych – w których tkankach je budować.

To bardzo odważne stwierdzenia bowiem – co wykaże niebawem – współczesna genetyka nie potrafi odpowiedzieć, w jaki sposób te zadania są realizowane (zwłaszcza punkty b oraz c). To bardziej lista przypuszczeń niż faktów.

Współcześnie już rozumiemy, że gen nie tylko buduje białka. Bowiem nie DNA nie zostaje schowana w szkatułce po zakończeniu etapu budowy nowego organizmu. W komórkach nieustannie prowadzonych jest wiele procesów metabolicznych, do realizacji których wciąż potrzebne są różne aminokwasy, węglowodany, lipidy. Bez nadzoru związków wytwarzanych przez geny nie budujące białek nie byłoby to możliwe. Różne RNA uruchamiają proces budowania potrzebnych białek, regulują intensywność ich wytwarzania. Nowe pojęcie genu określa go jako odcinek DNA kodujący białka lub cząstki kwasu RNA. Opowiem o tym szczegółowo w dalszej części pracy.

### 1.02.01. Aminokwasy

O tym, że białka zbudowane są z aminokwasów wiedziano od dawna, ale w jaki sposób z nici DNA jest przekazywana informacja o ich budowie – nie potrafiono odpowiedzieć. Grupowanie cegiełek zasad azotowych po trzy w celu zbudowania aminokwasu pierwszy zauważył Marshall Nirenberg<sup>[7]</sup>. Mieszając rybosomy bakterii *E.coli* z aminokwasami i nićmi mRNA zawierającymi wyłącznie nukleotydy jednego rodzaju, zaobserwował, że wystarczą trzy cegiełki zasadowe do określenia jaki aminokwas ma powstać. To tryplety lub kodony, skąd wniosek, że kod genetyczny jest kodem trójkowym. Ważne jest, aby zapamiętać, że określenie kod genetyczny odnosi się do budowania aminokwasów z trójek kodonów.

#### 1.02.01.01. Kod genetyczny

Tu napotykamy na kolejny brak konsekwencji. Możliwy układ czterech liter w sekwencjach trójelementowych kodonach daje możliwość powstanie 64 kombinacji. Powinniśmy więc odnaleźć tyle aminokwasów, a jest ich ... tylko 20.

Wyjaśnieniem mniejszej liczby aminokwasów jest fakt, że do budowy niemal wszystkich aminokwasów nie wykorzystuje się trzech nukleotydów. Większość aminokwasów budowanych jest tylko z pierwszych dwóch nukleotydów, a trzeci jest zmienny (np. *leucyna* kodowana jest przez zestawy: CUU, CUC, CUA, CUG – stałe jest para CU, a na trzecim miejscu są podstawienie wszystkie litery). Kodony odpowiedzialne za budowę tych samych aminokwasów nazywane są synonimami, a różnice między nimi określane jest progiem tolerancji. Tłumaczone jest to tym, że możliwość kodowania powstawania najważniejszych aminokwasów przez różne kodony ogranicza możliwość mutacji. Dla mnie nie jest to wystarczający powód. Uważam, że z równym prawdopodobieństwem zamianie może ulec również pierwszy lub drugi nukleotyd, a wtedy powstanie całkiem inny aminokwas – i w konsekwencji białko o odmiennych właściwościach.

<sup>[7]</sup> Marshall Warren Nirenberg, amerykański biochemik i genetyk. W 1968 roku otrzymał, wraz z Robertem Holleyem i Har Gobind Khoraną, nagrodę Nobla w dziedzinie fizjologii i medycyny za opisanie kodu genetycznego i jego roli w syntezie białek [Wikipedia].

## 21 AMINOKWAS

Dwóch genetyków z Medical Research Council Laboratory of Molecular Biology – Sebastian Greiss oraz Jason Chin – w sierpniu 2011 roku do genomu nicienia *Caenorhabditis elegans* dodali ...21 aminokwas, pozwalający na stworzenie nowego białka. Nie muszę wspominać, że podobny aminokwas nie występuje w przyrodzie.

To nowe białko pod wpływem promieniowania UV świeci się kolorem czerwonym, tworząc z milimetrowego robaka sznur lampek choinkowych. Celem badaczy jest jednak dodanie podobnego białka do komórek nerwowych mózgu nicienia – i sterowanie jego zachowaniem przy pomocy błysków lasera [<http://www.bbc.co.uk/news/science-environment-14492948>].

W artykule *Ewolucja języka genów* Stephena J. Freelanda i Laurence’a D. Hursta<sup>[8]</sup> znalazłem inną hipotezę. Najczęstsze błędy w trzeciej literze kodonu jest spowodowane słabszym oddziaływaniem w procesie transkrypcji pomiędzy transportowym RNA (tRNA) a informacyjnym RNA (mRNA). Ponadto, Carl R. Woese<sup>[9]</sup> zaobserwował, że podobne do siebie kodony budują aminokwasy o podobnych skłonnościach do przyciągania lub odpychania cząsteczek wody. To częściowe rozwiązanie problemu. Tylko że nie wiemy jeszcze wszystkiego o związkach chemicznych budujących nasze organizmy. Na obecnym etapie rozwoju nauki często wydają się nam identyczne, ale to nie znaczy, że tak jest. I kiedyś nie odkryjemy drobnych, acz istotnych, różnic.

Wyjaśnienie autorów może dotyczyć glicyny, która jest kodowana na cztery różne sposoby (GGG oraz GGA, GGC i GGU). Glicyna nie jest optycznie czynna, zalicza się do grupy aminokwasów niepolarnych alifatycznych. Zbudowana jest jedynie z atomów węgla i wodoru, połączonych pojedynczym wiązaniem. Ładunki elektryczne tej cząsteczki są rozłożone równomiernie, nie może więc mieć lustrzanego odbicia. Lecz to wyjątek wśród aminokwasów. Inaczej jest już choćby w przypadku aminokwasu *fenyloalaniny*, który budowany jest w dwóch lustrzanych wariantach. Ten sam wzór chemiczny, te same atomy – lecz różne działanie. Jedna forma występuje w naturze i jest przyswajalna przez organizmy żywe (*L-Fenyloalanina*). Druga – lustrzana (*D-Fenyloalaninę*) wytwarzana jest przez bakterie<sup>[10]</sup>. Lustrzane odbicie posiadają również pozostałe aminokwasy.

Tak więc – wobec obecnego stanu wiedzy – to głównie z tych powodów zamiast 64 możliwych do powstania aminokwasów, mamy do dyspozycji jedynie 20. Głównie, gdyż trzy kodony nie budują żadnego aminokwasu, a są sygnałem do zakończe-

<sup>[8]</sup> Stephen J. Freeland, Laurence D. Hurst, *Ewolucja języka genów*, „Świat Nauki” 2004, nr 4, s. 56.

<sup>[9]</sup> Carl Richard Woese – amerykański mikrobiolog i fizyk, znany przede wszystkim z opisanie i zaklasyfikowania archeonów (Archaea). Jako pierwszy przedstawił, lecz pod inną nazwą, hipotezę świata RNA [Wikipedia].

<sup>[10]</sup> *D-Fenyloalanina* jest też produkowana przez bakterie *Bacillus brevis* w procesie metabolizmu i wchodzi w skład naturalnego antybiotyku gramicydyny S wytwarzanego przez te mikroorganizmy. Można ją również otrzymać w sposób syntetyczny.

nia procesu translacji. To kodony terminacyjne. Inny kodon, nazywany kodonem inicjującym lub kodonem start, dodatkowo wytwarza białko metioninę.

## Start

Rozkaz *START* ukryty jest w cegiełkach **AUG** nici mRNA. Ten tryplet buduje również aminokwas *metioniny*. Co ciekawe tylko *metionina* oraz *tryptofan* jest kodowana zawsze tym samym kodonem. Z tym że *tryptofan* – **UGG** nie ma przypisanego rozkazu. Na razie... U niektórych mikroorganizmów istnieje alternatywny kodon startowy. To **GUG** – *walina* lub **UUG** – *leucyna*<sup>[11]</sup>.

*U organizmów prokariotów przed kodonem START znajduje się sekwencja Shine-Dalgarno: AGGAGGGU. Gdy jednostka rybosomowa napotka na nici mRNA sekwencję Shine-Dalgarno przygotowuje się do odczytania informacji o budowie aminokwasów. Dopiero po tej sekwencji nukleotydów, znajduje się bezpośredni rozkaz pobierania informacji o składnikach aminokwasowych. Szerzej na ten temat można przeczytać w rozdziale Procesy technologiczne w fabryce białek.*

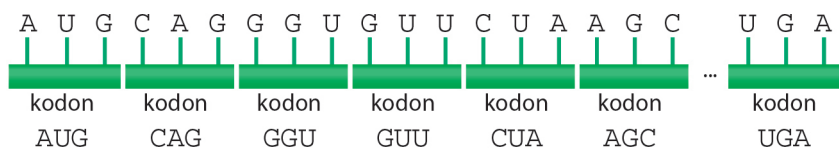
## Stop

Rozkazy, a nie rozkaz *STOP*, są zakodowane w trzech trójkach: **UAA** – *ochre*, **UGA** – *opal*, **UAG** – *amber*. Co ciekawe kodony *STOP* nie budują żadnego aminokwasu.

### 1.02.01.02. Jak budowane są białka

Po utworzeniu nici mRNA i przetransportowaniu jej do rybosomów, dochodzi do odczytania zakodowanej w kodonach informacji. Wyjaśnienie procesu składania łańcucha polipeptydowego – czyli montażu białka – na poziomie ideowym jest bardzo proste. Polega na dokładaniu kolejnych aminokwasów, aż do momentu natrafienia na kodon *STOP*. W szczegółach jest to bardziej skomplikowany proces – wróćmy do niego w dalszej części pracy.

Przyjrzyjmy się w jaki sposób znane nam cegiełki budują białka.



Ryc. 06. Odcinek genu zaznaczonymi trójkami nukleotydów nazywanych kodonami (mRNA)

<sup>[11]</sup> W większości pracy opisuję kod informatyczny w odniesieniu do człowieka, gdy natomiast powołuję się na inne organizmy – będę zaznaczał to w tekście.

Przetłumaczenie tej informacji można zapisać w ten sposób podany w tabeli poniżej:

**Tabela 03.** Odczytanie informacji z kodonów (mRNA)

| Kod | Instrukcja odczytywana z kodonu                                                                                |
|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| AUG | start odczytywania informacji o budowie białka oraz dodanie aminokwasu <i>metioniny</i>                        |
| CAG | dodanie aminokwasu <i>glutaminy</i>                                                                            |
| GGU | dodanie aminokwasu <i>glicyny</i>                                                                              |
| GUU | dodanie aminokwasu <i>waliny</i>                                                                               |
| CUA | dodanie aminokwasu <i>leucyny</i>                                                                              |
| AGC | dodanie aminokwasu <i>seryny</i>                                                                               |
| CGU | dodanie aminokwasu <i>argininy</i>                                                                             |
| ... | dodanie dalszych aminokwasów                                                                                   |
| UGA | ta (lub inna trójka) jest sygnałem, że wszystkie aminokwasy potrzebne do zbudowania białka zostały już dodane. |

Mimo tego, że instrukcja kodu budowy białek składa się czasem z kilkudziesięciu tysięcy aminokwasów – jak np. u człowieka białko *tytina*<sup>[12]</sup> jest zbudowane z 38.138 aminokwasów – jest to najprostszy etap odczytywania informacji genetycznej.

### 1.02.01.03. Ile potrzeba białek

W genomie człowieka znajduje się 26.945 genów<sup>[13]</sup>. Ich średnia długość to 27.000 cegiełek życia, chociaż gen *dystrofiny* – budujący białko strukturalne komórki mięśniowej<sup>[14]</sup> – budowany jest aż z 2 milionów 400 tysięcy cegiełek<sup>[15]</sup>.

Ale i tu trafiamy na zagadkę. Już wiemy, że większa liczba nukleotydów nie jest związana z ogólnie rozumianym rozwojem ewolucyjnym organizmu. Podobnie jest w przypadku liczby genów. Nie tylko zwykła mysz ma ich więcej niż człowiek, to również często spożywane przez nas rośliny... Na podstawie liczby genów trzeba stwierdzić, że jesteśmy zaledwie dwa razy bardziej skomplikowani niż nie-pasożytniczy nicien *Caenorhabditis elegans*, i jedynie trzykrotnie od muszki owocowej *Drosophila melanogaster* (zestawienie liczby genów u innych organizmów w tabeli 4).

<sup>[12]</sup> *Tytyna (konektyna)* – długie, włókniste białko mięśni poprzecznie prążkowanych u kręgowców.

<sup>[13]</sup> W związku z nieustannym postępowaniem w badaniach genomów różnych organizmów, w celu ujednolicenia danych w całej pracy przyjąłem wyniki badań wspólnego projektu ośrodka bioinformatyki European Bioinformatics Institute oraz instytutem badawczym genomiki i genetyki Wellcome Trust Sanger Institute – Ensembl (<http://www.ensembl.org>) z dnia 22 sierpnia 2011 roku.

<sup>[14]</sup> Dystrofia – zaburzenie rozwojowe spowodowane brakiem odżywiania lub niewłaściwym odżywianiem tkanek lub narządów, prowadzące do powstawania w nich zmian zwyrodnieniowych, a w skrajnych przypadkach - zaniku (atrofii). Efektem ubocznym dystrofii jest spadek odporności na zakażenia [Wikipedia].

<sup>[15]</sup> <http://mpancz.webpark.pl/biomolgenom.php>.

Tabela 04. Liczba genów u różnych organizmów

| Wirusy                                        |       | Eukarioty                                                             |        |
|-----------------------------------------------|-------|-----------------------------------------------------------------------|--------|
| Satelitarny wirus mozaiki tytoniu <i>STNV</i> | 1     | Grzyb <i>Encephalitozoon cuniculi</i>                                 | 1.997  |
| Wirus zapalenia wątroby typu B                | 4     | Grzyb <i>Schizosaccharomyces pombe</i>                                | 4.929  |
| Wirus mozaiki tytoniu                         | 6     | Zarodziec malarii                                                     | 5.268  |
| Wirus ospy wietrznej                          | 69    | Drożdże piwne                                                         | 6.696  |
| Bakteriofag G                                 | 684   | Muska owocowa <i>Drosophila melanogaster</i>                          | 13.781 |
| Bakterie                                      |       | Nicień <i>Caenorhabditis elegans</i>                                  | 20.389 |
| <i>Mycoplasma genitalium</i>                  | 483   | Mysz                                                                  | 21.873 |
| <i>Nanoarchaeum equitans</i>                  | 552   | Rzodkiewnik pospolity <i>Arabidopsis thaliana</i>                     | 25.500 |
| <i>Chlamydia trachomatis</i>                  | 936   | Człowiek <i>Homo sapiens</i>                                          | 26.945 |
| <i>Helicobacter pylori</i>                    | 1.589 | Ryba morska najeżka (ich ciało zawiera silnie trującą tetrodotoksynę) | 30.000 |
| <i>Thermotoga maritima</i>                    | 2.000 |                                                                       |        |
| <i>Streptococcus aureus</i>                   | 2.400 | Ryż, pszenica                                                         | 40.000 |
| <i>Escherichia coli</i>                       | 4.290 |                                                                       |        |
| <i>Mesorhizobium loti</i>                     | 7.500 |                                                                       |        |

Częściowym wyjaśnieniem większej ilości genów u roślin czy zwierząt stałocieplnych jest konieczność budowania różnych wariantów katalizatorów przyspieszających różne reakcje chemiczne w organizmie – enzymów, które w większości są białkowe. Stałocieplność ssaków i płazów pozwoliła zmniejszyć liczbę genów.

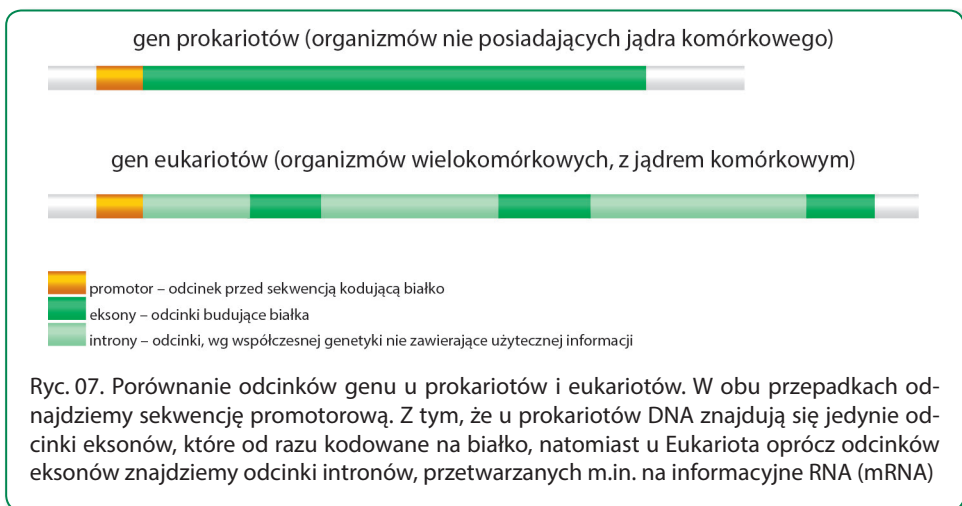
Lecz to jedynie pobieżne wyjaśnienie podobnych niekonsekwencji. Aby poznać bliższe prawdzie, musimy przyjrzeć się bliżej budowie genu.

## 1.02.02. Eksony i introny

Do tej pory gen widziano jak ciąg trypletów kodujących białko – eksonów<sup>[16]</sup> – oraz sekwencji regulujących ekspresję genu na jego początku i końcu. To przekonanie pochodziło ze stwierdzenia francuskiego biochemika, laureata Nagrody Nobla Jacquesa Monoda, że „co jest prawdziwe dla bakterii, jest prawdziwe i dla słonia”. Tylko że w 1977 roku zespoły Phillipa A Sharpa z Massachusetts Institute of Technology oraz Richarda J. Robertsa z New England Biolabs Inc. rozbiły tę jedność genową. Z tak prostą metodą budowy białek spotkamy się bowiem ...jedynie u bakterii. Prokarioty to organizmy

<sup>[16]</sup> W literaturze biologicznej pojawiają się dwie wersje jednej nazwy: egzon i ekson. Która jest poprawnie utworzona? Odpowiada Mirosław Bańko: Egzo- pochodzi z greckiego, eks- z łaciny. Częstki te mają podobne znaczenie, ale w wyrazach zapożyczonych współcześnie przeważa eks-, podczas gdy egzo- występuje prawie wyłącznie w złożeniach typu egzoderma, egzocentryczny i in. Za: <http://poradnia.pwn.pl/lista.php?id=1746>.

z większości jednokomórkowe, nie zawierające jądra komórkowego i w genach bakterii rzeczywiście nie występują sekwencje intronów – po sekwencji promotorowej występują jedynie odcinki eksonów. Badania wymienionych zespołów wykazały, że odcinki intronów pojawiają się dopiero w genach organizmów eukariotów, posiadających jądro komórkowe z chromosomami). Wtedy, po sekwencji promotorowej, rejony kodujące są przedzielone odcinkami niekodującymi.



Liczba odcinków intronów w genach jest różna i rośnie wraz ze stopniem złożoności organizmu. To chyba jedyna, tak konsekwentna, zależność. W genomie drożdży odnaleziono jedynie 239 intronów, podczas gdy u człowieka doliczono się ich ponad 300 tysięcy. Wspomniane już białko *tytina* to 383 sekwencje eksonów rozdzielonych sekwencjami intronów. Ponadto, w większości przypadków, odcinki intronów są dłuższe od odcinków eksonów.

### 1.02.02.01. Schemat odczytywanie informacji

W artykule *Ukryty program genetyczny* John S. Mattick zadaje ważne pytanie: „jeśli introny nie kodują białek, to czemu są tak powszechne u organizmów eukariotycznych, a brak ich u prokariota?”<sup>[17]</sup> Aby odpowiedzieć na to pytanie, najpierw przyjrzymy się różnicom w genach tych organizmów.

#### Geny prokariotów

U prokariotów, prostych organizmów nie ma potrzeby ani czasu, na wycinanie odcinków mRNA z intronów. Informacja o dołożeniu kolejnych aminokwasów pobierana jest z eksonów i od razu układana w rosnącej nici łańcucha polipeptydowe-

<sup>[17]</sup> John S. Mattick, *Ukryty program genetyczny*, „Świat Nauki” 2004, nr 11, s. 60.

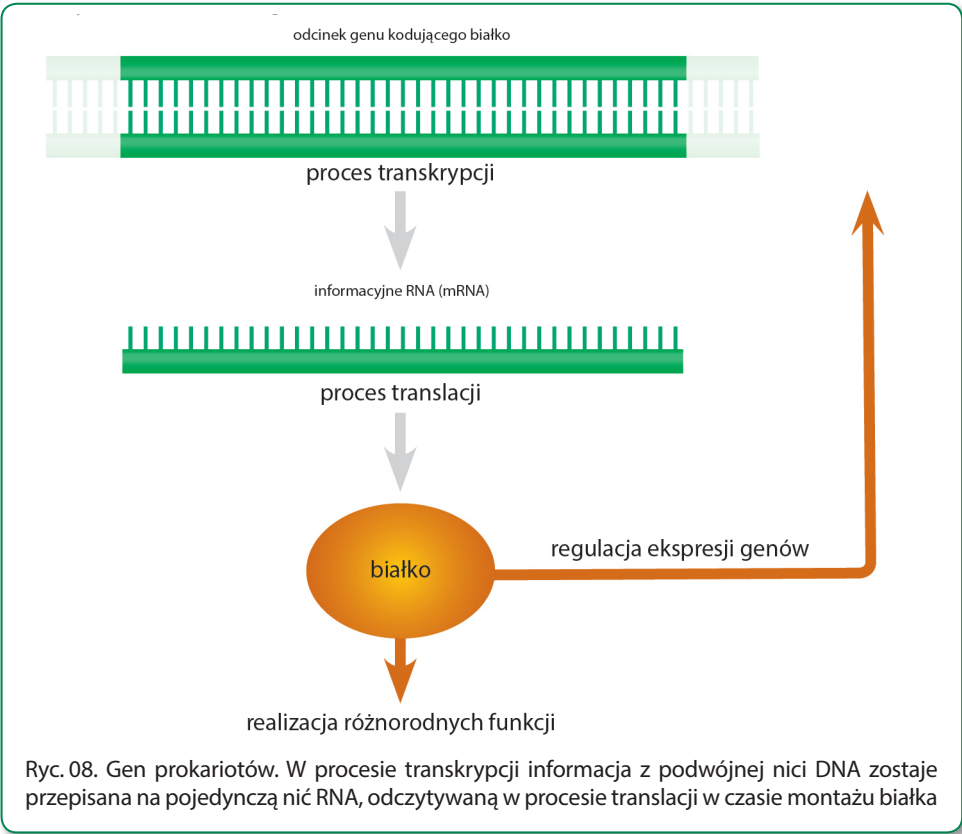
go. To proces bardzo prostej budowy – muru lub litej ściany z cegieł, bez otworów drzwiowych lub okiennych. Można go wykonać bez konieczności posiadania projektu.

DNA bakterii i innych prostych organizmów to niemal wyłącznie geny kodujące białka. U tych organizmów to białka nadzorują pracę nad wszystkimi funkcjami organizmu. Aby w pełni wypełnić zadania – w różnych, zmiennych warunkach środowiskowych – białek musi być bardzo dużo. Inne białka przejmują funkcje związane z metabolizmem w różnych temperaturach, nadmiarze lub braku określonych związków chemicznych, obronie przed atakami intruzów. A także na różnych etapach rozwoju organizmu – osiągnięcia dojrzałości, przygotowaniu do rozmnażania i samego procesu powielenia.

Tabela 05. Procent sekwencji niekodujących białka u różnych organizmów. Dane przybliżone

| Organizm         | Procent |
|------------------|---------|
| Prokarioty       | 6-26    |
| Jednokomórkowce  | 26-54   |
| Grzyby i rośliny | 65-72   |
| Bezkęrowce       | 73-92   |
| Strunowce        | 86      |
| Kręgowce         | 80-94   |
| Ludzie           | 98      |

Źródło: John S. Mattick *Ukryty program genetyczny*, „Świat Nauki” 2004, nr 11, s. 61.



## Geny eukariotów

Natomiast gen Eukariotów zawiera już odcinki intronów. Przed zbudowaniem białka odcinki intronów są wycinane i ulegają degradacji, a odcinki eksonów w procesie składania są łączone w ciągłą sekwencję, możliwą do odczytania w rybosomach.

Budowa bardziej skomplikowanych konstrukcji, już całych domów – ze ścianami z drzwiami i oknami, dachem z kominem i rynnami odprowadzającymi opady atmosferyczne, stała się możliwa dopiero po uzupełnieniu o projekt budowy. To w intronach ukryta jest informacja o harmonogramie prac, modyfikacjach przygotowywanych materiałów. U eukariotów stało się to możliwe dzięki rozdzieleniu procesu przepisania informacji DNA na dwa etapy, przebiegających w różnych częściach komórki. Transkrypcja odbywa się w jądrze komórkowym, a translacja w rybosomach znajdujących się w cytoplazmie (ryc. 9).

## Podsumowanie

Do dzisiaj podręczniki genetyki mówią, że skoro intronowe DNA jest usuwane po transkrypcji, to znaczy, że nie pełni żadnej roli.

Podobna interpretacja roli odcinków intronów to największy błąd genetyki. Rzeczywiście, w montażu białek biorą udział jedynie odcinki eksonów. Ale już obserwacja, że eksony mogą być łączone w różny sposób, powinna zwrócić uwagę genetyków na introny. Alternatywne składanie eksonów w genie zostało zanotowane, wiadano, że eksony mogą być montowane w różnych porządkach – i odrzucono introny jako zbędne. To nieporozumienie. Z rosółu wybrano mięso i warzywa, a wywar wyłano. Podsumowanie wcześniejszych rozważań najlepiej przedstawia tabela 6.

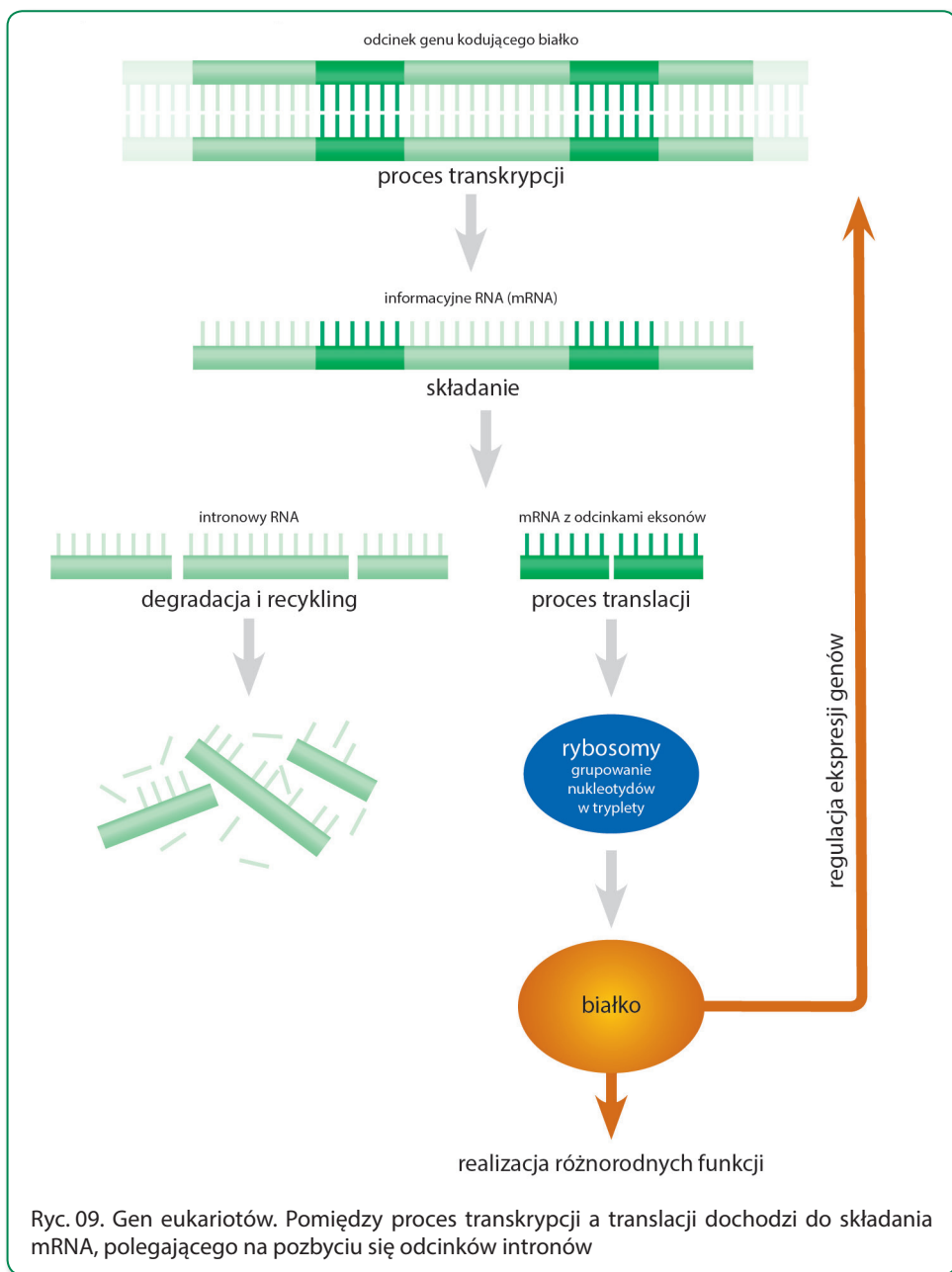
**Tabela 06.** Zawartość genomów drożdży, muszki owocowej i człowieka

| Właściwość                                           | Drożdże | Muszka owocowa | Człowiek |
|------------------------------------------------------|---------|----------------|----------|
| Zagęszczenie genów (średnia liczba w Mb)             | 496     | 76             | 11       |
| Liczba intronów na gen                               | 0,04    | 3              | 9        |
| Część genomu zajmowana przez powtórzone rozproszenia | 3,4%    | 12%            | 44%      |

Źródło: T. A. Brown, *Genomy*, s. 210.

Jaka jest więc prawda? Już pierwszy rzut oka na tabelę wskazuje, że im organizm znajduje się na wyższej gałęzi ewolucji, tym większą rolę odgrywają odcinki o nieznanym funkcjach, z których część jest pomijana w analizie złożoności organizmu człowieka (introny, sekwencje rozproszone, mikrosatelity i inne – nazywane śmieciowym DNA). Wrócimy jeszcze do tego problemu w rozdziale *Eksony i introny – powrót*.

Jakby tego było mało, wymieszanie genów następuje jeszcze w chromosomach podobnych organizmów. Zaraz do tego przejdziemy.



### 1.03. CHROMOSOMY

Barwne ciała w kształcie litery X, które zauważono pod mikroskopami wewnątrz jądra komórkowego roślin i zwierząt w początkach XIX wieku, nazwano chromosomami. Policzone u różnych gatunków oraz posortowano według wielkości.

Skondensowana postać chromosomów, najlepiej zauważalna w metafazie podziału komórkowego, u eukariotów przybiera kształt – bardziej lub mniej – podobny do litery X. Ramiona chromosomu zbudowane są z dwóch identycznych struktur nazwanych chromatydami (chromosomami siostrzanymi), z przewężeniem w jednym miejscu nazywanym centromerem (przewężenie pierwotne). Takie skrócenie nici DNA – skondensowane, lecz luźne – pozwala na odczytywanie informacji z wielu miejsc jednocześnie. U prokariotów jest to niemożliwe. Podwójna helisa DNA przybiera u nich kształt kolisty, a odczytanie informacji jest możliwe tylko z jednego miejsca – początku nici, po nitce do środka kłębka.

Jeżeli gen nazwalimy paletą cegiełek, to chromosom byłby kontenerem z tymi paletami. Chromosom jest sposobem organizacji genów w chemicznej strukturze, zapewniającej jego trwałe istnienie oraz możliwość replikacji – a wszystko zgrabnie upakowane w jądrze komórki. W chromosomach geny są rozmieszczone w różnych miejscach i są rozdzielone niekodującymi odcinkami DNA. Kontenery są różnej wielkości i kształtu, a co najdziwniejsze – komplet genów odpowiedzialnych za budowę jednego organu lub wybraną funkcję organizmu – może być zapakowany w różnych paczkach. Geny o podobnych funkcjach mogą być rozrzucone po chromosomach. Oprócz specjalistycznych chromosomów płci nie ma podziału na chromosomy rąk, nóg czy mózgu.

*A może sposób takiego pakowania stanowi pośredni dowód ewolucji? Najpierw gen budował organ o wybranej funkcji, a późniejsze mutacje spowodowały, że zmieniała się nie tylko jego budowa, ale również dochodziły nowe funkcje. Ale w paczce nie było już miejsca na przekazanie tych dodatkowych informacji – dlatego upakowano je w innej, którą wrzucono do następnego kontenera.*

## 1.03.01. Budowa chromosomu

### 1.03.01.01. Stałe miejsce

Adres – *locus* – każdej paczki genu w chromosomie jest stały – nawet dla różnych gatunków. A *allele* – czyli wersje genu odpowiedzialne za dziedziczenie dominujących lub recesywnych cech – zawsze zajmują te samo loci. Allele tego samego genu różnią się najwyżej kilkoma nukleotydami, lecz to wystarcza do określenia koloru włosów czy oczu, a nawet czy splatając dłonie na wierzchu trzymamy lewy czy prawy kciuk.

### 1.03.01.02. Centromery

Centromery to miejsce, w którym ramiona chromatyd się zbiegają. W tym miejscu – a dokładniej w kinotochorze – rozpoczyna się również podział chromosomów.

Gdy centromer położony jest dokładnie w połowie chromosomu – nazywa się go chromosomem metacentrycznym (u człowieka są jedynie dwa takie chromosomy – 2 i 19). Podzielenie chromosomu na dłuższe (q) i krótsze (p) ramion jest specyficzne dla chromosomu submetacentrycznego (u człowieka najwięcej – 15 oraz X). Gdy centromer jest bardzo blisko końca chromatyd, to taki chromosom nazywamy akrocentrycznym (u człowieka to chromosomy 13, 14, 15, 21, 22 i Y). Odmiana chromosom telocentrycznego, u którego centromer położony jest na końcu chromosomu, nie występuje u człowieka.

### 1.03.01.03. Telomery

Najbardziej znamienne jest zakończenie ramion chromatyd u eukariotów. Znajdują się tam sekwencje nukleotydów tworzących telomery. Te powtórzone zespolenia są niezbędne do zapewnienia stabilności chromosomów. Chronią końcówki ramion przed ubytkami (degradacją) oraz nie dopuszczają do zlepiania się końcówek różnych chromosomów. Telomery nie zawierają żadnych genów – więc nie kodują białek – ale to element strukturalny chromosomu zapewniający mu stabilność. Każdy chromosom ma dwa telomery umiejscowione na jego końcach, czyli w każdej komórce człowieka występują w sumie 92 telomery **TTAGGG**.

Większość naszych komórek ulega podziałom, po których telomery zostają skrócone, aż w końcu mechanizmy molekularne nie dopuszczają do dalszych podziałów – komórki nie są już zdolne do następnych i zaczynają się starzeć. Niestety, to wpływa na długość życia, nie pozwalając nam żyć wiecznie. Zauważył to w 1965 roku Leonard Hayflick w czasie obserwacji hodowli komórek – i stąd proces ten nazwano limitem Hayflicka. U człowieka w czasie zapłodnienia sekwencja telomeru jest powtórzona około 1600 razy, lecz do czasu narodzin noworodka – w czasie intensywnych podziałów komórkowych – ta liczba spada do 800 powtórzeń.

Nie oznacza to nagłej śmierci organizmu, ale zużywające się komórki w ostateczności doprowadzą do takiej awarii, że cały organizm utraci zdolność funkcjonowania. Wieloletnie badania Mary Whooley z University of California w San Francisco nad grupą 780 osób powyżej 60 lat wykazały powiązanie krótszych telomerów z ryzykiem śmierci, a badania genetyka Richarda Cawthorna z University of Utah, który pobrał próbki DNA u grupy 143 osób od 15 do 20 lat wcześniej, potwierdziły, że śmiertelność wśród osób z krótszymi telomerami była dwukrotnie wyższa, niż u tych z dłuższymi<sup>[18]</sup>.

Byłoby cudownie, gdyby proces podziałów komórkowych mógł trwać w nieskończoność. Genetykom zajmującym się telomerami udało się metodami inżynierii genetycznej za pomocą enzymu telomerazy opóźnić starzenie się komórek, a wysiłki zmierzające do odsunięcia czasu śmierci organizmów zostały już dwukrotnie na-

<sup>[18]</sup> Rozmowa Thea Singer z laureatką nagrody Nobla za badania nad telomerami Elizabeth H. Blackburn, *Komórkowi akcjonariusze*, „Świat Nauki” 2011, nr 11, s. 67.

## LIMIT WZRUSZEŃ

Serce ssaków, uderza 1,5 miliarda razy, po czym... kończy pracę (poza sercem człowiekiem, które uderza podobno 4 miliarda razy... „Świat Wiedzy” 2011, nr 9, s. 18). Nie ważne czy to serduszko przestraszonej myszy czy pompujące podczas jednego skurczu wiele litrów krwi 22 kilogramowe serducho słonia. A jeżeli weźmiemy pod uwagę, że w stresie serce musi przetłoczyć więcej krwi, można stwierdzić, że lepiej być stoikiem niż nerwusem, nieczułym draniem niż zakochanym.

Inną, wynikającą z limitu skurczów serca zależnością, jest czas życia. Wiadomym jest, że małe ssaki żyją krócej. A dzieje się tak za sprawą limitu skurczów serca. Serduszko myszy bije w rytmie 700 uderzeń na minutę, słonia tylko 25 razy. Mysz żyje rok, do półtora roku, słoń do 70 lat. Uważa się, że zwiększenie wagi o połowę, to zmniejszenie pulsu 10 krotnie i wydłużenie czasu życia. Wcześniejsze porównanie długości życia myszy i słonia na pierwszy rzut oka nie wypełnia tego warunku, ale tu trzeba wyjaśnić, że główną przyczyną śmierci słoni jest śmierć głodowa, ich serce mogłoby pompować krew przez dłuższy czas. Lecz nawet słoń traci zęby, a tym samym możliwość zdobywania pożywienia.

Z rytmu skurczów serca można wywieść i dalej idące wnioski. Dziecku trudno skupić uwagę przez dłuższy czas. W tempie uderzeń jego serca tyle się dzieje, a czas płynie tak wolno... Inaczej ludzie starsi. Dla nich czas biegnie jak szalony, pędząc ku śmierci. Różnica postrzegania czasu ma również przyczyny psychologiczne, lecz głównie jest wynikiem masy ciała i szybkości skurczów serca. Serce dziecka uderza 130 razy na minutę, a dorosłego niemal o połowę mniej.

Czy czas pracy pompy sercowej ogranicza ilość przetłoczonej krwi i przyczyną awarii jest zmęczenie materiału? To prawdopodobne. Ale może być inaczej i licznik znajduje się w telomerach? Gdyby go przestawić, o wiele dłużej cieszylibyśmy się słońcem na niebie.

grodzone Noblem. W 1946 roku otrzymał ją odkrywca telomerów Hermann J. Müller, a w 2009 roku Carol W. Greider, Elizabeth Blackburn i Jack W. Szostak otrzymali ją za odkrycie procesu telomerazy.

Niestety, poza fazą embrionalną, aktywność telomerazy ogranicza się do komórek rozrodczych oraz komórek macierzystych, które wytwarzają nowe tkanki niezbędne do życia organizmu. I pocieszeniem nie będzie fakt, że pewnym komórkom udaje się oszukać telomery. Gdyż komórkami mogącymi mnożyć się bez końca są ...komórki nowotworowe<sup>[19]</sup>.

<sup>[19]</sup> Więcej na temat telomerów w rozdziale *Śmieciowe DNA*.

## 1.03.02. Kariotyp

Ciało człowieka zbudowane jest z 10 bilionów komórek somatycznych. A w każdej komórce (oprócz komórek płciowych) znajduje się podwojony komplet nici DNA. Podwojony, gdyż dziedziczony po obojgu rodzicach. Taki komplet chromosomów wybranego gatunku, ułożony w kolejności od największego do najmniejszego, nazywany został kariotypem. W kariotypie wyróżnia się chromosomy nie różniące się u osobników różnych płci – autosomy, oraz chromosomy płci – X i Y.

Jeżeli więc genetycy mówią, że nić DNA człowieka ma długość ponad 3 miliardów nukleotydów to mają na myśli sumę nukleotydów w każdym z chromosomów oraz mitochondrialnym DNA.

### 1.03.02.01. Liczba chromosomów

I kolejna zagadka: trudno powiązać liczbę chromosomów ze stopniem złożoności organizmu. Rozpiętość ich liczby u ssaków nie jest duża, chociaż i tak pies ma ich dwukrotnie więcej niż kot. Człowiek mieści się w połowie stawki, pomiędzy myszą a jeżem. A biorąc pod uwagę, że szympansy mają więcej chromosomów niż ludzie – to na pewno ich liczba nie stanowi o sile ewolucji.

Zadziwia za to rozpiętość liczby chromosomów u ryb – od ledwo 18 u szczupaka po dwudziestokrotnie więcej u dwudysznej ryby płazaka. Z roślinami jest podobnie. Geny grochu, które tasował Mendel, są rozlokowane w 18 chromosomach, a rekordzista – nie tylko u roślin, a u wszystkich organizmów – nasięźrzał, roślina zaliczana do skrzypów i paproci, ma ich około 1260!

Dlaczego niższe organizmy mają więcej chromosomów? To wciąż tajemnica... Może są lepiej upakowane i nie trzeba rozrywać opakowań z setek paczek, aby zobaczyć jaka niespodzianka ukryta jest w środku?

I tak różnicę jednego chromosomu między człowiekiem a szympansem naukowcy wyjaśniają tym, że geny drugiego chromosomu człowieka u małp były zapakowane w dwóch chromosomach. Na pewnym etapie ewolucji doszło do ich połączenia. Zespół naukowców z Baylor College of Medicine w Houston w USA pod kierownictwem Davida Nelsona i Elizabeth Nickerson częściowo wyjaśnił połączenie dwóch chromosomów w jeden. Wykrył on subtelne różnice w genomie szympansa i człowieka, które mogą być następstwem zmiany lokalizacji fragmentów chromosomów. Uчени badali rozmieszczenie niewielkiego obszaru genomu zawierającego gen *AF4*, kodujący pewien czynnik transkrypcyjny u obu gatunków<sup>[20]</sup>.

---

<sup>[20]</sup> Czynniki transkrypcyjne to białka łączące się z odpowiednimi obszarami DNA i regulujące włączanie lub wyłączanie transkrypcji, czyli przepisywania informacji genetycznej na RNA. Szerzej na ten temat będę pisał w dziale *Obróbka informatyczna*.

Tabela 07. Liczba chromosomów u wybranych organizmów

| Gatunek                         | Organizm                                                                                             | Liczba chromosomów w komórce somatycznej |
|---------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------|
| Protisty i grzyby               | Drożdże piwne                                                                                        | 16                                       |
|                                 | Głownia kukurydzy                                                                                    | 23                                       |
| Owady, ryby, płazy, gady, ptaki | Muszka owocowa/mucha domowa                                                                          | 8/12                                     |
|                                 | Stułbia                                                                                              | 32                                       |
|                                 | Szczupak                                                                                             | 18                                       |
|                                 | Ropucha                                                                                              | 22                                       |
|                                 | Kameleon                                                                                             | 24                                       |
|                                 | Karp                                                                                                 | 64                                       |
|                                 | Łabędź, wróbel/ kura/indyk                                                                           | 76/78/82                                 |
|                                 | Płazak (gatunek ryb z podgromady dwudysyjnych – przystosowanych do oddychania tlenem atmosferycznym) | 360                                      |
| Ssaki                           | Kot, lew, tygrys, świnia                                                                             | 38                                       |
|                                 | Mysz/szczur wędrowny                                                                                 | 40/42                                    |
|                                 | <b>Człowiek</b>                                                                                      | <b>46</b>                                |
|                                 | Jeż                                                                                                  | 48                                       |
|                                 | Szympanś, goryl, orangutan                                                                           | 48                                       |
|                                 | Krowa, żubr, bizon, koza                                                                             | 60                                       |
|                                 | Pies, wilk, kojot, szakal                                                                            | 78                                       |
| Rośliny                         | Groch                                                                                                | 14                                       |
|                                 | Nasięźrzał <i>Ophioglossum L.</i>                                                                    | ok. 1260                                 |
|                                 | Por                                                                                                  | 32                                       |
|                                 | Rzodkiewnik                                                                                          | 10                                       |
|                                 | Ziemniak                                                                                             | 48                                       |

Źródło: Witold Mizerski (red.), Tablice biologiczne, Wydawnictwo Adamantan, Warszawa 2004

### 1.03.02.02. Rozdzielenie genów w chromosomach

Zasadnym staje się pytanie w jakim celu dochodzi do aż tak dużego podzielenia odcinków nici DNA? Bo w wyjaśnienie, że to przypadkowe zmiany chyba nikt nie uwierzy...

Pierwszym, nasuwającym się na myśl wyjaśnieniem, jest to, że te przetasowania mają na celu zmianę planu budowy, funkcjonowania nowego, zmutowanego organizmu. Czyli poprzez inną organizację ustawienie odmiennych priorytetów.

Ale to znaczyłoby, że pozycja centomeru jest kluczem do przyszłej ekspresji genów. Tym samym zasadnym staje się stwierdzenie, że nie tylko obecność genu decyduje o specyficznych cechach organizmów. Bowiem organizmy o podobnym zesta-

wie genów mogą w dużym stopniu się różnić. A wspomniana różnica między nami a małpami, to nie tylko kilka procent innych genów. To również odmienne ustawienie centromerów.

Różne są interpretacje zmiennego zachowania centromerów. Zasugerowano, że nie tylko informacja o położeniu centromeru, ale i zmiany jego pozycji odpowiadają mechanizmy epigenetyczne, a w chromatynie znajdują się uśpione, alternatywne miejsca potencjalnych pozycji centromerów<sup>[21]</sup>. Inni uważają, że zmiana pozycji centromeru wynika z włączenia mechanizmów naprawczych, które przesuwały go z miejsc, w których dochodzi do częstych powielenia kodu<sup>[22]</sup>.

Pakowanie genów produkujących podobne białka (np. mleka) w różnych chromosomach może świadczyć o tym, że istnieje wiele sposobów wytworzenia podobnego w działaniu białka. Przepis wytworzenia nie zawsze będzie taki sam. Każda gałąź ewolucji mogła wypracować inną metodę dojścia do celu. A nawet w obrębie jednej gałęzi dojść do zróżnicowania produktu finalnego.

Tak więc nie jest to pewna droga. Ale prawdopodobna.

### KTÓRE GENY BYŁY PIERWSZE?

Badając genom eukariotów na to pytanie jest trudno odpowiedzieć. Numery chromosomów nie mają nic wspólnego z kolejnością ich utworzenia lub odczytu, a są wskaźnikiem wielkości - od największego do najmniejszego, pomijając wielkość chromosomów płci.

Inaczej jest z genomem prokariotów. Ich genom jest zwinięty w kłębek z jednej nici. A może – stosując analogię do stosu internetowego forum, gdzie ostatnie wpisy są na górze, a wcześniejsze na dole – podejrzec jakie geny znajdują się na początku tej nici, a więc powstały najwcześniej, a jakie na samym końcu, czyli są dodatkami ostatnich zawirowań ewolucji?

### 1.03.02.03. Chromosomy człowieka

W tabeli przedstawiłem zestawienie dotyczące chromosomów człowieka. Dane różnych organizacji różnią się od siebie. Różnice wynikają nie tylko z daty ich opublikowania (tendencja do zawyżania liczby danych przed rozpoczęciem projektu poznania genomu człowieka), ale także od przyjętych metod badawczych. Ale jeżeli nawet w innych źródłach znajdą się inne liczby, to ich proporcje powinny być podobne.

A co możemy zaobserwować w danych porównania chromosomów? Dane z tabeli pokazują, że liczba genów kodujących białka oraz genów kodujących różne RNA

<sup>[21]</sup> <http://migg.wordpress.com/2007/07/22/chromosom-na-niedziele-chromosom-11/>

<sup>[22]</sup> G. C. Ferreri, D. M. Liscinsky, J. A. Mack, M. D. B. Eldridge, R. J. O'Neill, *Retention of Latent Centromeres in the Mammalian Genome*, „Journal of Heredity”, 2005 nr 05/06, s. 217-224. <http://jhered.oxfordjournals.org/content/96/3/217.full>.

Tabela 08. Szczegółowe dane według chromosomów ze strony projektu poznania ludzkiego genomu

| Chromosom | Par zasad     | Znane geny kodujące białka | Pseudogeny | miRNA | rRNA | snRNA | snoRNA | Inne geny RNA | SNP-y      |
|-----------|---------------|----------------------------|------------|-------|------|-------|--------|---------------|------------|
| 1         | 249.250.621   | 2.002                      | 1.091      | 134   | 66   | 221   | 145    | 106           | 2.714.510  |
| 2         | 243.199.373   | 1.205                      | 909        | 115   | 40   | 161   | 117    | 93            | 2.690.291  |
| 3         | 198.022.430   | 1.037                      | 685        | 99    | 29   | 138   | 87     | 77            | 2.152.782  |
| 4         | 191.154.276   | 712                        | 670        | 92    | 24   | 120   | 56     | 71            | 2.199.349  |
| 5         | 180.915.260   | 842                        | 650        | 83    | 25   | 106   | 61     | 68            | 1.991.055  |
| 6         | 171.115.067   | 998                        | 716        | 81    | 26   | 111   | 73     | 67            | 2.021.762  |
| 7         | 159.138.663   | 868                        | 736        | 90    | 24   | 90    | 76     | 70            | 1.844.599  |
| 8         | 146.364.022   | 655                        | 553        | 80    | 28   | 86    | 52     | 42            | 1.696.061  |
| 9         | 141.213.431   | 791                        | 693        | 69    | 19   | 66    | 51     | 55            | 1.674.397  |
| 10        | 135.534.747   | 742                        | 481        | 64    | 32   | 87    | 56     | 56            | 1.601.228  |
| 11        | 135.006.516   | 1.256                      | 729        | 63    | 24   | 74    | 76     | 53            | 1.565.193  |
| 12        | 133.851.895   | 1.004                      | 537        | 72    | 27   | 106   | 62     | 69            | 1.481.631  |
| 13        | 115.169.878   | 318                        | 317        | 42    | 16   | 45    | 34     | 36            | 1.085.821  |
| 14        | 107.349.540   | 614                        | 237        | 92    | 10   | 65    | 97     | 46            | 1.033.491  |
| 15        | 102.531.392   | 601                        | 106        | 78    | 13   | 63    | 136    | 39            | 941.201    |
| 16        | 90.354.753    | 828                        | 97         | 52    | 32   | 53    | 58     | 34            | 1.086.317  |
| 17        | 81.195.210    | 1.148                      | 236        | 61    | 15   | 80    | 71     | 46            | 897.830    |
| 18        | 78.077.248    | 270                        | 52         | 32    | 13   | 51    | 36     | 25            | 872.782    |
| 19        | 59.128.983    | 1.399                      | 158        | 110   | 13   | 29    | 31     | 15            | 728.426    |
| 20        | 63.025.520    | 537                        | 205        | 57    | 15   | 46    | 37     | 34            | 769.552    |
| 21        | 48.129.895    | 228                        | 142        | 16    | 5    | 21    | 19     | 8             | 516.859    |
| 22        | 51.304.566    | 434                        | 277        | 31    | 5    | 23    | 23     | 23            | 485.117    |
| X         | 155.270.560   | 813                        | 769        | 128   | 22   | 85    | 64     | 52            | 1.344.656  |
| Y         | 59.373.566    | 40                         | 316        | 15    | 7    | 17    | 3      | 2             | 640.664    |
| MT        | 16.569        | 13                         |            |       |      |       |        |               | 1.808      |
| Razem     | 3.095.693.981 | 19.355                     | 11.362     | 1.756 | 530  | 1.944 | 1.521  | 1.187         | 34.037.382 |

Źródło: [http://www.ensembl.org/Homo\\_sapiens/Location/Chromosome.htm](http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Location/Chromosome.htm).

– wynosi 26.945. Uderza duża liczba pseudogenów – 11.362, czyli według definicji nie działających już genów, których liczba osiąga ponad połowę tych działających, a w chromosomie 13 jest niemal równa aktywnym. Czyżby człowiek w aż tak dużym stopniu był niedoskonały? To jedno pytanie. Nie uważam się za osobnika przesadnie wpadającego w samouwielbienie, lecz od razu mam ochotę zadać następne pytanie: na jakiej podstawie pseudogeny uznano za zepsute geny?

Natomiast ogromna liczba pojedynczych zmian nukleotydów SNP może wskazać, dlaczego mimo bliskiej 98% identyczności genów organizmy ludzi tak różnią się od siebie.

## 1.04. PODSUMOWANIE ROZDZIAŁU: ROZKRĘCANIE PODWÓJNEJ SPIRALI

Ten pobieżny przegląd wiedzy genetycznej na progu XXI wieku pokazuje, że już wiele wiemy. Jak również, że jeszcze wiele pytań do znalezienia odpowiedzi przed nami. Czy współczesne metody badawcze są wystarczające do ich znalezienia? Temu będziemy się przyglądać w następnym rozdziale.

## ROZDZIAŁ 2

# OGRANICZONE SPOJRZENIE

**N**im przejdziemy do dalszego rozplatania podwójnego warkocza nici DNA chciałbym wspomnieć o sposobach, za pomocą których usiłujemy podejrzeć kod życia. Aby wiedzieć dlaczego stan wiedzy jest taki, a nie inny; co już wiemy, a co wciąż pozostaje poza naszymi możliwościami technologicznymi – przyjrzymy się stosowanym metodom.

W wielu opracowaniach o genetyce można znaleźć porównanie, że nić DNA człowieka, po połączeniu chromosomów, miałaby długość 180 centymetrów. Niestety, nie możemy jej rozprostować i ułożyć pod szkiełkiem mikroskopu. Porównanie jest prawdziwe, to wynik mnożenia nukleotydów razy ich wielkość, lecz aby poznać ułożenie cegiełek w kodzie życia trzeba sięgnąć po metody rodem z ... przepisu kulinarnego.

Zrozumienie dlaczego konieczne są te wszystkie kuchenne zabiegi ukazuje nasze ograniczenie. Musimy korzystać z wielu etapów pośrednich, aby przyrządzić nić w sposób, który będzie czytelny przez nasz aparat poznawczy. Teraz przyjrzymy się bliżej tym etapom, wyjaśniając cel zabiegów. Nie chcąc wchodzić w szczegóły technik badawczych, gdyż mogą jedynie zniechęcić ilością fachowych terminów, postaram się w obrazowy sposób – często zapewne narażając na irytację specjalistów – przedstawić jedynie skalę problemów.