

# Struktura a funkce genu

Gen je základní jednotkou, která určuje vlastnosti jedince. Geny jsou prostředkem předávání dědičné informace z mateřské buňky na dceřině. **Genetika** se zabývá touto problematikou již od počátku 20. století. Ve 40. letech bylo objeveno, že genetická informace slouží zejména pro vznik bílkovin (enzymy, stavební složky, regulátory genové exprese,...). V posledních letech se definice genu upravila: "Gen je lokalizovaná oblast genomové sekvence, odpovídající jednotce dědičnosti, které je asociována s regulačními a transkripčními oblastmi".<sup>[1]</sup>

Hlavní nositelkou genetické informace je deoxyribonukleová kyselina (DNA). Mechanismus kopírování byl objasněn v roce 1953 **Jamesem Watsonem** a **Francisem Crickem**. Geny se nacházejí na chromozomech, což bylo prokázáno roku 1944. Oblast chromozomu, kde se nachází daný gen se označuje jako lokus. Chromozom je tvořen jedním velmi dlouhým DNA helixem, na kterém jsou kódovány stovky až tisíce genů.

## Struktura genů

Informace v DNA je určována pořadím jednotlivých nukleotidů. Biologická informace je zapsána pomocí bazí – **adeninu** (A), **cytosinu** (C), **guaninu** (G) a **thyminu** (T). Geny obsahují instrukce pro tvorbu proteinů. Lineární sekvence nukleotidů musí tedy souviset s kódováním dané aminokyseliny. Trvalo 10 let, než byl objasněn vztah mezi čtyřpísmenným systémem bazí a jednadvacetipísmennou aminokyselinovou abecedou.

Většina genů je tvořena poměrně krátkými kódujícími úseky DNA (exony). V genech převažují sekvence nekódující (introny), které jsou později vystřiženy. Kompletní soubor celé genetické informace organismu se nazývá genom.

Množství genetické informace v buňce je obrovské. Lidský genom obsahuje kolem  $3 \times 10^9$  nukleotidů (odpovídá délce cca 1 m). Kompletní nukleotidová sekvence lidského genomu by pak zabrala kolem 900 000 stran. Během dělení buňky musí dojít ke zkopírování všech těchto informací. Může tedy docházet k chybám. Proto existují reparační mechanismy.

Většina genů v buňce je uložena **v jádře na chromosomech** – geny jaderné (mají rozhodující důležitost pro život jedince i jeho druhu). Geny uložené v chromosomech cytoplazmatických struktur se nazývají **plasmageny**

### Introny a exony

- u vyšších organismů včetně člověka je **kódující informace genu** uspořádána do série úseků DNA, které se nazývají **exony**
- exony jsou separovány úseky nekódujících sekvencí – **introny**
- počet a délka exonů a intronů velmi kolísá, avšak **délka intronů** je obvykle mnohem větší než délka exonů

### Regulační oblasti

- součástí genu jsou i **regulační oblasti**, které řídí zahájení nebo zastavení určitého procesu, např. **exprese genetické informace**
- zde má zásadní význam tzv. **promotor**, úsek DNA, který je uložen směrem k 5' konci vlákna DNA od místa **počátku transkripce** (užívá se termín proti proudu – upstream nebo naopak u sekvencí po proudu – **downstream** směrem ke 3' konci)
- promotor obsahuje specifické tzv. **signální sekvence**, které jsou rozpoznávány transkripčními faktory (proteiny) a jejich prostřednictvím **RNA-polymerasou**
- v závislosti na jejich vazbě je následně zahájena (nebo zastavena) **transkripce genu**
- tyto signální sekvence jsou vysoce **konzervované**, což znamená, že jsou stejné nebo podobné u různých živočišných druhů
- souvisí to s jejich **významnými funkcemi**, neboť mutace signálních sekvencí mají pro buňku vážné důsledky a proto jsou z evolučního hlediska řazeny mezi **zakázané mutace** (mutačně evoluční mechanismy)

**Velikost genů** je různá, kolísá v rozsahu od méně než **100 párů bází** (bp-base pair) až po několik **milionů bp**.

- většina genů je na chromosomech rozložena **nerovnoměrně**, některé však existují ve **skupinách (cluster)**
- tyto geny jsou si více či méně podobné a vytvářejí tzv. **genové rodiny**
- genové rodiny vznikly v průběhu evoluce mechanismem **opakovaných duplikací** původního genu a následným rozrůzněním vlivem mutací

## Funkce genů

Exprese genů je započata procesem transkripce, kdy je DNA přepisována do RNA (místo thyminu obsahuje uracil). RNA je jednovláknová a méně stabilní než DNA. Jednotlivé kodóny (trojice nukleotidů) v sobě nesou informaci o aminokyselinovém uspořádání vznikajících bílkovin.

Transkripce a translace je ovlivňována regulačními oblastmi genomu. O oblasti, kde dojde k přepisu genu rozhoduje promotor. U jednoho genu se můžeme setkat s větším množstvím promotorů. Geny obsahují jak kódující, tak nekódující oblasti – exony a introny.

## Expres genetické informace

Proces, kterým se tato informace stává použitelnou pro buňku se nazývá **exprese genu**

**Crick** tento proces popsal jako **centrální dogma přenosu genetické informace** ve směru DNA – RNA – protein nebo DNA – DNA.

- toto jednoduché schéma představuje velice **komplexní proces**, který je výsledkem regulačních aktivit celé řady **proteinů**
- je třeba ho ještě doplnit o možnost **reverzní transkripce** – přenosu informace z RNA do DNA, která byla poprvé pozorována u **retrovirů**
- bylo ale zjištěno, že i **eukaryotické buňky** obsahují sekvence DNA, které kódují enzymy **reverzní transkriptasy**
- **reverzní transkripce** zralé mRNA vzniká tzv. cDNA (complementary DNA)

## Odkazy

### Související články

- Gen
- Genetika
- DNA (nukleová kyselina)
- Chromozomy
- Genom
- DNA sekvence proteinotvorné a neproteinotvorné
- Translace
- Transkripce

### Reference

1. Pearson H (2006). "Genetics: what is a gene?". Nature 441 (7092): 398–401.

### Zdroje

- Functional structure of a gene ([https://en.wikipedia.org/wiki/Gene#Functional\\_structure\\_of\\_a\\_gene](https://en.wikipedia.org/wiki/Gene#Functional_structure_of_a_gene))

### Použitá literatura

- ALBERTS, B, D BRAY a A JOHNSON. *Základy buněčné biologie*. 2. vydání. Espero Publishing, 2005. 740 s. ISBN 80-902906-2-0.

