

# Szczegółowy spis treści – Tom 1

## CZĘŚĆ PIERWSZA

### Nauka o życiu i jego chemicznych podstawach

#### 1 Badanie życia 1

##### ► Badając ŻYCIE

###### Koralowce w gorącej wodzie 1

###### 1.1 Organizmy żywe mają wspólne pochodzenie i łączą je wiele podobieństw 2

Życie powstało z form nieożywionych poprzez ewolucję chemiczną 3

Struktura komórkowa wyewoluowała u wspólnego przodka organizmów żywych 4

Fotosynteza umożliwia pewnym organizmom wykorzystywanie energii słonecznej 5

Różnicowanie i specjalizacja komórek były podstawą dla wytworzenia wielokomórkowości 6

Organizmy pozyskują energię i surowce z otaczającego środowiska 6

Organizmy żywe muszą regulować swoje środowisko wewnętrzne 7

Organizmy wchodzą ze sobą w interakcje 8

###### 1.2 Genetyka i ewolucjonizm określają fundamentalne prawa biologii 8

Nauka o genetyce poprzedzała odkrycie chemicznej natury genów 8

Populacje wszystkich organizmów żywych podlegają ewolucji 10  
Biologowie śledzą ewolucyjne drzewo życia 11

###### 1.3 Biologowie badają życie poprzez eksperymenty testujące hipotezy 13

Obserwacja i kwantyfikacja to ważne umiejętności 13

Metody naukowe łączą obserwację, eksperymenty i logikę 14

Dobrze przeprowadzone eksperymenty mają potencjał do falsyfikacji hipotez 14

Metody statystyczne są kluczowymi narzędziami nauki 15

##### ► Badając ŻYCIE Koralowce w gorącej wodzie 15

**Eksperyment 15**

**Praca z danymi 16**

Odkrycia w biologii mogą być generalizowane 17

Nie wszystkie formy dociekań są naukowe 17

###### 1.4 Zrozumienie biologii jest ważne dla zdrowia, dobrego samopoczucia i decyzji dotyczących polityki publicznej 18

Nowoczesne rolnictwo bazuje na biologii 18

Biologia leży u podstaw praktyki medycznych 19

Biologia może wpływać na politykę publiczną 19

Biologia ma kluczowe znaczenie dla zrozumienia funkcjonowania ekosystemów 20

Bioróżnorodność pomaga nam rozumieć oraz doceniać i cieszyć się naszym światem 21

Każdy pierwiastek posiada unikalną liczbę protonów 26

Izotopy różnią się liczbą neutronów 27

##### ► Badając ŻYCIE Określenie źródła wołowy w Big Macach przy użyciu analizy izotopowej 28

**Eksperyment 28**

**Praca z danymi 29**

Zachowanie elektronów determinuje wiązania chemiczne i geometrię 30

###### 2.2 Atomy łączą się, tworząc cząsteczki 31

Wiązania kowalencyjne są tworzone z uwspólnionych par elektronów 31

Wiązania jonowe tworzą się dzięki przyciąganiu ładunków różnoimiennych 35

Wiązania wodorowe mogą tworzyć się wewnątrz lub pomiędzy cząsteczkami posiadającymi wiązania kowalencyjne spolaryzowane 36

Oddziaływania hydrofobowe „łączą” niepolarne cząsteczki 36

Oddziaływania van der Waalsa wymagają kontaktu pomiędzy atomami 37

###### 2.3 Reakcje chemiczne przekształcają substancje 38

Reakcje chemiczne podlegają prawu zachowania energii i masy 38

###### 2.4 Właściwości wody są kluczowe dla chemii życia 39

Woda posiada unikalną strukturę i wyjątkowe właściwości 39

Reakcje w układach biologicznych przebiegają w środowisku wodnym 41

Roztwory wodne mogą być kwaśne lub zasadowe 41

## 2 Małe cząsteczki i chemia życia 25

##### ► Badając ŻYCIE

###### Śledzenie dinozaura 25

###### 2.1 Struktura atomowa pierwiastków określa ich właściwości 26

Atomy składają się z protonów, neutronów i elektronów 26

Pierwiastek składa się tylko z jednego rodzaju atomu 26

## 3 Białka, węglowodany i tłuszcze 47

##### ► Badając ŻYCIE

###### Tkając sieć 47

###### 3.1 Makrocząsteczki charakterystyczne dla organizmów żywych 48





Grupy funkcyjne odpowiadają za własności i strukturę makrocząsteczek 48

Struktura makrocząsteczki jest źródłem jej własności chemicznych 49

Większość makroczałstek powstaje w wyniku kondensacji i jest rozkładana w reakcji hydrolizy 50

### 3.2 Białka są bardzo zróżnicowanymi w budowie polikondensatami 50

#### ► Badając ŻYCIE Jak wyprodukować pajęcją nić 51

**Eksperyment** 51

**Praca z danymi** 51

Monomery białek łączą się ze sobą, tworząc makrocząsteczki 52

Wiązania peptydowe tworzą szkielet białka 54

Sekwencja reszt aminokwasowych jest strukturą pierwszorzędową białka 54

Struktura drugorzędowa białek powstaje dzięki wiązaniom wodorowym 54

Trzeciorzędowa struktura białka to efekt zaginania się i składania łańcucha 56

Struktura czwartorzędowa białek powstaje dzięki łączeniu się podjednostek białkowych 57

**Eksperyment** Struktura pierwszorzędowa determinuje strukturę trzeciorzędową 57

**Praca z danymi** Struktura pierwszorzędowa determinuje strukturę trzeciorzędową 58

Ukształtowanie i chemizm powierzchni białka umożliwia jego funkcje 59

Otoczenie wpływa na strukturę białka 59

Kształt białka może się zmienić 59

Molekularne chaperony pozwalają uzyskać białkom właściwy kształt 60

### 3.3 Węglowodany złożone powstają z cukrów prostych 61

Cukry proste to monosacharydy 61

Wiązanie glikozydowe łączy reszty cukrowe 62

Polisacharydy jako materiał budulcowy i zapas energii 63

Dodatkowe grupy funkcyjne cukrów wprowadzane są na drodze chemicznej modyfikacji 64  
65

### 3.4 Lipidy definiuje się jako nierozpuszczalne w wodzie 65

Tłuszcze i oleje są trójglicerydami 66

Fosfolipidy budulcem błon biologicznych 67

Niektóre lipidy uczestniczą w procesach przetwarzania energii, działają ochronnie i regulacyjnie 68

## 4 Kwasy nukleinowe i początki życia 73

### ► Badając ŻYCIE

#### W poszukiwaniu życia 73

#### 4.1 Kwasy nukleinowe to informacyjne makrocząsteczki 74

Kwasy nukleinowe służą do zapisywania i odczytywania informacji genetycznej 74

Zasady azotowe tworzą pary zarówno w DNA, jak i RNA 74

DNA jest nośnikiem informacji przekazywanej dzięki RNA 76

Sekwencja zasad w DNA ujawnia ewolucyjne związki między organizmami 77

Nukleotydy pełnią liczne ważne funkcje 78

#### 4.2 Małe cząsteczki życia powstały na prymitywnej Ziemi 78

Organizmy żywe nie powstają wielokrotnie z materii nieożywionej 78

**Eksperyment** Obalenie teorii samoródtwa: eksperyment Pasteura 79

Życie zaczęło się w środowisku wodnym 80

Zupa pierwotna modelem prymitywnej Ziemi 80

**Eksperyment** Model tworzenia się cząsteczek biologicznych ze związków chemicznych obecnych w atmosferze wczesnej Ziemi 80

Życie mogło przybyć na Ziemię z kosmosu 81

#### ► Badając ŻYCIE Czy są dowody życia na Marsie? 82

**Eksperyment** 82

**Praca z danymi** 83

#### 4.3 Duże cząsteczki życia powstały z małych cząsteczek 82

Na prymitywnej Ziemi monomery mogły łączyć się ze sobą w złożone cząsteczki 83

RNA mogło być pierwszym biologicznym katalizatorem 83

#### 4.4 Komórki powstały z ich molekularnych bloków budulcowych 84

Jak powstały pierwsze komórki z błoną komórkową? 85

Niektóre pradawne komórki pozostawiły po sobie kopalne odciski 86

## CZĘŚĆ DRUGA Komórki

### 5 Komórki: funkcjonalne jednostki życia 89

#### ► Badając ŻYCIE

#### Naturalny filtr słoneczny 89

#### 5.1 Komórki są podstawowymi jednostkami życia 90

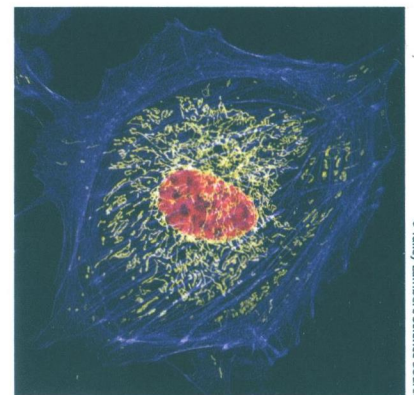
Czym jest teoria komórkowa? 90

Rozmiar komórek jest ograniczony przez stosunek pola powierzchni do objętości 90

Mikroskopy pozwalają obserwować szczegóły budowy komórek 91

**Narzędzia badawcze** Oglądając komórki 92

Błona komórkowa jest zewnętrzną osłoną każdego typu komórki 93





Komórki mogą być klasyfikowane jako prokariotyczne lub eukariotyczne 93

## 5.2 Komórki prokariotyczne są najprostszymi typami komórek 94

Komórki prokariotyczne posiadają pewne cechy wspólne 95

Niektóre prokarioty posiadają wyspecjalizowane struktury 95

## 5.3 Komórki eukariotyczne posiadają organelle 96

Kompartentalizacja jest bardzo istotna dla funkcjonowania komórki eukariotycznej 96

Organelle mogą być badane pod mikroskopem lub izolowane do analiz biochemicznych 96

**Narzędzia badawcze** Frakcjonowanie komórki 97

Rybosomy są fabrykami syntetyzującymi białka 97

Jądro zawiera większość informacji genetycznej komórki 100

System błon wewnętrznych tworzy grupę powiązanych organeli 100

Pewne organelle przekształcają energię 104

Istnieje jeszcze kilka innych typów obłonionych organeli 105

Cytoskielet jest istotny dla struktury komórki oraz jej ruchu 106

### ► Badając ŻYCIE Odkrywanie nowej organeli, tanosomu 107

**Eksperyment** 107

**Praca z danymi** 108

Biolodzy są w stanie manipulować układami ożywionymi w celu badania przyczyn i skutków procesów 111

**Eksperyment** Rola mikrofilamentów w ruchach komórki – wskazywanie przyczyn i skutków w biologii 112

**Praca z danymi** Rola mikrofilamentów w ruchach komórki – wskazywanie przyczyn i skutków w biologii 112

## 5.4 Częsteczki wydzielane przez komórki budują struktury zewnętrzne 113

Ściana komórki roślinnej pełni funkcje strukturalną i ochronną 113

Macierz zewnątrzkomórkowa wspomaga funkcje tkanek zwierzęcych 113

## 5.5 Komórki eukariotyczne wyewoluowały w kilku etapach 114

Błony wewnętrzne i otoczka jądrowa prawdopodobnie powstały z błony komórkowej 115

Część organeli powstała na drodze endosymbiozy 115

# 6 Błony komórkowe 119

## ► Badając ŻYCIE

### Pocenie i błony 119

## 6.1 Błony biologiczne są dwuwarstwami lipidowo-białkowymi 120

Lipidy tworzą hydrofobowy rdzeń błony 120

Białka błonowe są rozmieszczone asymetrycznie 121

Błony ulegają płynnym zmianom 122

**Eksperyment** Szybka dyfuzja białek błonowych 122

Węglowodany błony komórkowej są miejscami rozpoznawania 123

## 6.2 Błona komórkowa jest ważna w rozpoznawaniu i adhezji komórek 123

Proste organizmy są użyteczne dla zrozumienia rozpoznawania się komórek i ich adhezji 124

W rozpoznawanie komórek i ich adhezję zaangażowane są białka i węglowodany zlokalizowane na powierzchni błony 124

Trzy typy połączeń międzykomórkowych odpowiadają za łączenie się przylegających komórek 125

Błony komórkowe przylegają do macierzy zewnątrzkomórkowej 126

## 6.3 Substancje mogą przenikać przez błony w procesach pasywnych 126

Dyfuzja jest procesem chaotycznego ruchu cząsteczek prowadzącego do stanu równowagi 127

Dyfuzja prosta zachodzi przez dwuwarstwą lipidową 128

Osmoza jest ruchem cząsteczek wody poprzez błony 128

Dyfuzja może być wspomagana przez białka kanałowe 129

Białka nośnikowe wspomagają dyfuzję poprzez transport związanych substancji 130

### ► Badając ŻYCIE Akwaporyny zwiększają przepuszczalność błon dla wody 131

**Eksperyment** 131

**Praca z danymi** 131

## 6.4 Transport aktywny przez błony wymaga nakładu energii 132

Transport aktywny jest ukierunkowany 132

Odmienne źródła energii pozwalają rozróżnić systemy transportu aktywnego 133

## 6.5 Duże cząsteczki wnikają do komórek i opuszczają je za pośrednictwem pęcherzyków 134

Makromolekuły i większe cząstki dostają się do wnętrza komórek na drodze endocytozy 135

Endocytoza kierowana receptorami jest wysoce specyficzna 135

Egzocytoza przemieszcza substancje na zewnątrz komórki 136

# 7 Komunikacja komórkowa i wielokomórkowość 141

## ► Badając ŻYCIE

### Sygnal do nawiązywania więzi 141

## 7.1 Komórki rozpoznają szeroką gamę sygnałów 142

Komórki mogą odbierać kilka typów sygnałów 142

Szlak transdukcji sygnału obejmuje sygnał, receptor i odpowiedź: przegląd 143

## 7.2 Odebranie sygnału przez receptor inicjuje odpowiedź komórkową 144

Receptory rozpoznające sygnały chemiczne posiadają specyficzne miejsca wiązania 144

Receptory mogą być klasyfikowane względem lokalizacji oraz funkcji 145



Receptory wewnątrzkomórkowe są zlokalizowane w cytoplazmie lub w jądrze 147

### 7.3 Transdukcja sygnału zapewnienia przekaz odpowiedzi na bodziec w obrębie komórki 148

Komórka wzmacnia swoją odpowiedź na przyłączenie liganda poprzez kaskadę sygnałową 148

Przekazniki wtórne mogą wzmacniać sygnały pomiędzy receptorami i cząsteczkami docelowymi 149

Transdukcja sygnałów jest ściśle kontrolowana 151

### 7.4 Komórki w odpowiedzi na sygnały mogą zmieniać się na kilka różnych sposobów 152

Kanały jonowe zamykają się lub otwierają w odpowiedzi na sygnały 152

#### ► Badając ŻYCIE Czy oksytocyna jest sygnałem „zaufania” u ludzi? 153

**Eksperyment 153**

**Praca z danymi 153**

Enzymy zmieniają swoją aktywność w odpowiedzi na sygnały 154

Sygnały mogą inicjować transkrypcję genów 155

### 7.5 Komórki przylegające do siebie w organizmie wielokomórkowym mogą komunikować się bezpośrednio 155

Komórki zwierzęce komunikują się za pośrednictwem połączeń szczelinowych 155

Komórki roślinne komunikują się za pośrednictwem plazmodesm 155

Współczesne organizmy dostarczają wskazówek dotyczących ewolucji interakcji komórka-komórka oraz wielokomórkowości 157

## CZĘŚĆ TRZECIA

### Komórki i energia

## 8

### Energia, enzymy i metabolizm 161

#### ► Badając ŻYCIE

#### Jak działa aspiryna? 161

### 8.1 Przemiany chemiczne wymagają energii i przepływu energii 162

Istnieją dwa podstawowe rodzaje energii 162

Istnieją dwa podstawowe typy metabolizmu 163

Pierwsza zasada termodynamiki: energia ani się nie tworzy, ani nie znika 163

Druga zasada termodynamiki: nieuporządkowanie ma tendencję do wzrostu 164

Reakcje chemiczne uwalniają lub zużywają energię 165

Równowaga chemiczna i energia swobodna są ze sobą powiązane 165

### 8.2 ATP odgrywa kluczową rolę w energetyce biochemicznej 166

Hydroliza ATP uwalnia energię 167

ATP łączy reakcje egzoergiczne i endoergiczne 167

### 8.3 Enzymy przyspieszają przemiany biochemiczne 168

Aby przyspieszyć reakcję, należy pokonać barierę energetyczną 169

Enzymy wiążą specyficzne reagenty w swoich miejscach aktywnych 169

Enzymy obniżają barierę energetyczną, ale nie wpływają na równowagę 171

### 8.4 Enzymy łączą substraty ze sobą, co ułatwia reakcje chemiczne 171

Enzymy obniżają energię aktywacji na kilka sposobów 171

Struktura molekularna determinuje funkcję enzymu 172

Nie wszystkie enzymy są białkami 173

Niektóre enzymy do prawidłowego funkcjonowania wymagają innych cząsteczek 173

Stężenie substratu wpływa na szybkość reakcji 173

### 8.5 Aktywność enzymów może być regulowana 174

Enzymy mogą być regulowane przy pomocy inhibitorów 175

#### ► Badając ŻYCIE Jak leki przeciwzapalne działają jako inhibitory enzymów?

**Eksperyment 176**

**Praca z danymi 176**

Enzymy allosteryczne są regulowane poprzez zmiany kształtu cząsteczek 177

Efekty allosteryczne regulują szlaki metaboliczne 178

Wiele enzymów jest regulowanych poprzez odwracalną fosforylację 179

Otoczenie wpływa na aktywność enzymów 179

## 9

### Drogi pozyskiwania energii chemicznej 183

#### ► Badając ŻYCIE

#### Ważąca sprawa 183

### 9.1 Komórki pozyskują energię chemiczną w wyniku utleniania glukozy 184

Komórki czerpią energię z glukozy 184

Reakcje redoks przenoszą elektrony i energię 185

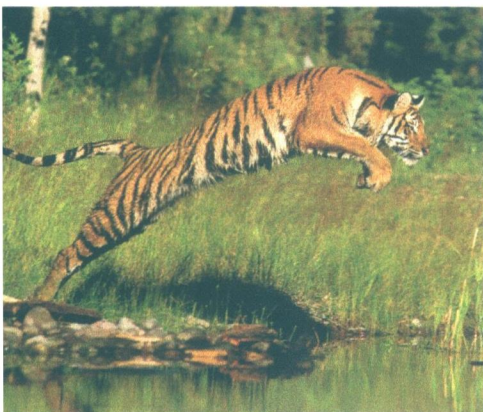
Koenzym NAD<sup>+</sup> jest kluczowym przenośnikiem elektronów w reakcjach redoks 186

Przegląd: pozyskiwanie energii z glukozy 186

### 9.2 W obecności tlenu glukoza jest całkowicie utleniana 188

Podczas glikolizy glukoza ulega częściowemu utlenieniu 188

Utlenianie pirogronianu łączy glikolizę i cykl kwasu cytrynowego 189



© Tim Fitzharris/Minid Pictures



Cykl kwasu cytrynowego kończy utlenianie glukozy do CO<sub>2</sub> 189  
 Utlenianie pirogronianu i cykl kwasu cytrynowego są regulowane przez stężenia metabolitów wejściowych 190

### 9.3 ATP wytwarzany jest w procesie fosforylacji oksydacyjnej 191

Fosforylacja oksydacyjna zachodzi dwuetapowo 191

Łańcuch oddechowy przenosi elektrony i protony oraz uwalnia energię 191

ATP powstaje w wyniku chemiosmozy 192

Chemiosmozę można wykazać doświadczalnie 193

**Eksperyment** Doświadczenie ilustrujące mechanizm chemiosmotyczny 194

Niektóre mikroorganizmy wykorzystują akceptory elektronów inne niż O<sub>2</sub> 194

### ► Badając ŻYCIE Mitochondria, genetyka i otyłość 195

**Eksperyment** 195

**Praca z danymi** 195

### 9.4 W warunkach beztlenowych z glukozy można pozyskać tylko część energii 196

Szlaki fermentacji umożliwiają częściowe utlenianie glukozy pod nieobecność tlenu 196

Oddychanie komórkowe wytwarza znacznie więcej energii niż fermentacja 197

### 9.5 Szlaki metaboliczne są wzajemnie powiązane i regulowane 198

Katabolizm i anabolizm są ze sobą powiązane 198

Katabolizm i anabolizm są zintegrowane 199

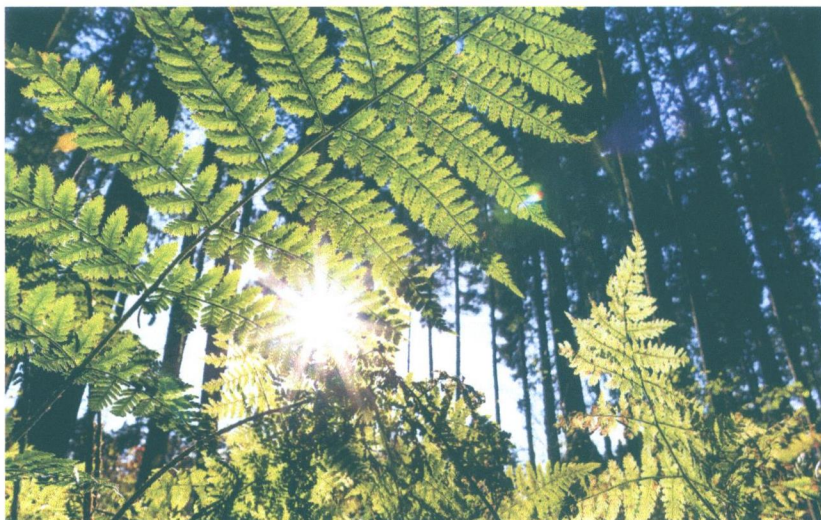
## 10 Fotosynteza: energia ze Słońca 205

### ► Badając ŻYCIE

**Pomocna „TWARZ”** 205

### 10.1 Fotosynteza wykorzystuje światło do wytwarzania węglowodanów 206

Fotosynteza obejmuje procesy zależne od światła oraz wymianę gazową 206



© Konrad Wothke/Minden Pictures

Eksperymenty z użyciem izotopów tlenu wykazały, że w procesie fotosyntezy oksygenicznej O<sub>2</sub> powstaje z H<sub>2</sub>O 206

### ► Badając ŻYCIE Na czym polega chemia fotosyntezy i jaki wpływ na nią wywiera rosnący poziom CO<sub>2</sub> w atmosferze? 207

**Eksperyment** 207

**Praca z danymi** 207

Fotosynteza obejmuje dwa szlaki metaboliczne 208

### 10.2 Fotosynteza przekształca energię świetlną w energię chemiczną 208

W procesie fotosyntezy energia świetlna jest absorbowana przez barwniki 209

Absorpcja światła wywołuje zmiany fotochemiczne 210

Redukcja prowadzi do powstania ATP i NADPH 211

Chemiosmoza jest źródłem ATP wytwarzanego w procesie fotofosforylacji 213

### 10.3 Energia chemiczna związana w procesie fotosyntezy jest wykorzystywana do syntezy węglowodanów 214

Doświadczenia wyjaśniły przebieg procesu wiązania węgla 214

**Eksperyment** Śledzenie drogi CO<sub>2</sub> 214

**Praca z danymi** Śledzenie drogi CO<sub>2</sub> 215

Cykl Calvina składa się z trzech procesów 215

Aktywność cyklu Calvina jest stymulowana przez światło 216

### 10.4 Rośliny przystosowały proces fotosyntezy do warunków środowiska 217

Fotooddychanie zmniejsza ogólny poziom wiązania CO<sub>2</sub> 217

Fotooddychanie zachodzi w roślinach C<sub>3</sub>, a nie występuje w roślinach C<sub>4</sub> 218

Rośliny CAM również wykorzystują karboksylazę PEP 219

### 10.5 Fotosynteza jest integralną częścią metabolizmu roślin 220

Fotosynteza powiązana jest z innymi szlakami metabolicznymi 221

## CZĘŚĆ CZWARTA Geny, genomy i dziedziczenie

# 11

### Cykl komórkowy i podział komórek 227

### ► Badając ŻYCIE

**Nieśmiertelne komórki** 227

### 11.1 Wszystkie komórki pochodzą od innych komórek 228

Prokarioty dzielą się przez podział binarny 228

Komórki eukariotyczne dzielą się przez mitozę, po której następuje cytokineza 229

### 11.2 Regulacja cyklu podziału komórkowego u eukariotów 230

Określone sygnały wewnętrzne wyzwalają procesy w cyklu komórkowym 231



► **Badając ŻYCIE** Co kontroluje reprodukcję komórek nowotworowych?

**Eksperyment** 232

**Prac z danymi** 232

Czynniki wzrostu mogą stymulować komórki do podziału 233

**11.3 Podział komórek eukariotycznych przez mitozę** 234

Centrosomy określają płaszczyznę podziału komórki 236

Podczas profazy zaczyna się kształtować wrzeciono 236

Rozdzielanie się i ruch chromosomów są wysoce zorganizowane 238

Cytokineza dzieli cytoplazmę 238

**11.4 Podział komórkowy odgrywa ważną rolę w cyklu życia płciowego** 239

W wyniku cyklu płciowego powstają komórki haploidalne i diploidalne 240

**11.5 Mejoza prowadzi do powstawania gamet** 241

Mejoza zmniejsza liczbę chromosomów 241

Wymiana chromatyd podczas mejozy i warunkują różnorodność genetyczną 241

Podczas mejozy chromosomy homologiczne oddzielają się przez niezależny podział 243

Błędy mejotyczne prowadzą do nieprawidłowej struktury i liczby chromosomów 246

Liczba, kształty i rozmiary chromosomów metafazy stanowią kariotyp 247

Poliploidy mają więcej niż dwa kompletne zestawy chromosomów 247

**11.6 Śmierć komórki jest ważna dla organizmów żywych** 248

Apoptoza usuwa komórki, które nie przynoszą korzyści dla organizmu 248

**11.7 Niekontrolowany podział komórek może prowadzić do nowotworów** 249

Komórki nowotworowe wykazują istotne różnice w porównaniu z komórkami normalnymi 249

Komórki nowotworowe tracą kontrolę nad cyklem komórkowym i apoptozą 250

**Eksperyment** Czy do uruchomienia cyklu komórkowego w komórkach nowotworowych potrzeba wielu różnych czynników? 251

Leczenie raka skupia się na zaburzeniach cyklu komórkowego 251

## 12 Dziedziczenie, geny i chromosomy 257

### ► Badając ŻYCIE

**Jakie są zasady dziedziczenia?** 257

**12.1 Dziedziczenie genów podlega prawom Mendla** 258

Prawa Mendla zostały sformułowane na podstawie kontrolowanego krzyżowania roślin grochu 258

Pierwsze eksperymenty Mendla obejmowały krzyżówki monohybrydowe 259

► **Badając ŻYCIE** Krzyżówki monohybrydowe Mendla

**Eksperyment** 260

**Praca z danymi** 260

Pierwsze prawo Mendla stwierdza, że dwie kopie genu ulegają rozdzieleniu 261

Mendel zweryfikował swoje hipotezy, wykonując krzyżówki testowe 262

**Eksperyment** Homozygota czy heterozygota? 263

Drugie prawo Mendla stwierdza, że kopie różnych genów segregują się niezależnie 263

Do przewidywania dziedziczenia można wykorzystać prawdopodobieństwo 264

Prawa Mendla można zaobserwować w ludzkich drzewach genealogicznych 265

**12.2 Allele powodują wiele fenotypów** 267

Nowe allele powstają w wyniku mutacji 267

Wiele genów posiada kilka alleli 267

Dominacja nie zawsze jest całkowita 268

W przypadku kodominacji oba allele genu ulegają ekspresji 268

Niektóre allele mają wiele efektów fenotypowych 269

**12.3 Geny, oddziałując ze sobą, tworzą fenotyp** 270

Witalność hybrydy wynika z nowych kombinacji i interakcji genów 270

Środowisko wpływa na działanie genów 271

Najbardziej złożone fenotypy są determinowane przez wiele genów i środowisko 271

**12.4 Geny są zapisane na chromosomach** 272

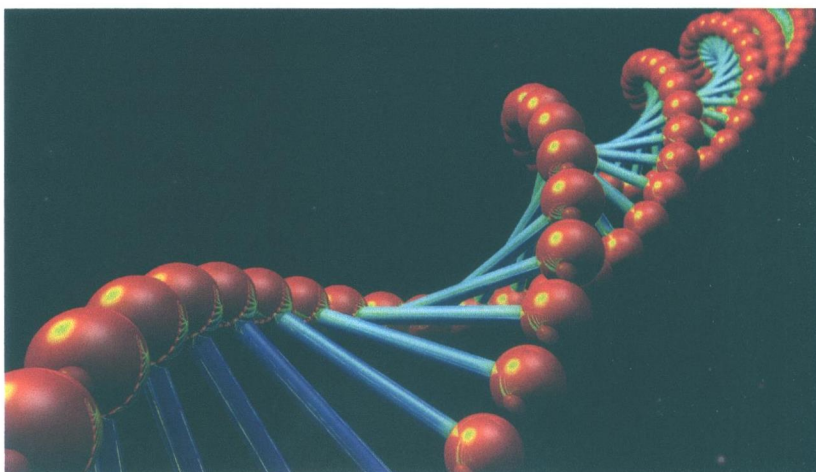
**Eksperyment** Niektóre allele nie segregują się niezależnie 273

Powiązane geny są dziedziczone razem 273

**Praca z danymi** Niektóre allele nie segregują się niezależnie 273

Geny mogą być wymieniane między chromatydami i mapowane 274

Powiązanie z płcią ujawnia się w badaniach nad cechami wykazującymi różnice w krzyżówkach wzajemnych 276





12.5 Niektóre geny eukariotyczne znajdują się poza jądrem komórkowym 279

12.6 Prokarioty mogą przekazywać geny poprzez procesy płciowe 279

Bakterie wymieniają geny poprzez koniugację 280

Koniugacja bakterii jest kontrolowana przez plazmidy 280

## 13 DNA i jego rola w dziedziczeniu 285

### ► Badając ŻYCIE

Ukierunkowane działanie na replikację DNA w terapii raka 285

13.1 W wyniku eksperymentów odkryto, że DNA jest nośnikiem informacji genetycznej 286

Dowody wskazują, że DNA jest materiałem genetycznym 286

DNA z jednego gatunku bakterii przeprowadza genetyczną transformację innego gatunku 286

Badania związane z infekcjami wirusowymi potwierdziły, że DNA odgrywają rolę materiału genetycznego 286

**Eksperyment** Transformacja genetyczna 287

Genetyczna transformacja przy użyciu DNA jest możliwa także w komórkach eukariotycznych 287

**Eksperyment** Transformacja genetyczna przy udziale DNA 288

**Eksperyment** Eksperyment Hershey-Chase'a 289

13.2 Struktura DNA jest przystosowana do pełnionej funkcji 289

Watson i Crick wykorzystali chemiczne i fizyczne dowody, aby odkryć strukturę DNA 289

Pięć kluczowych cech definiuje strukturę DNA 290

Struktura podwójnej helisy jest niezbędna do funkcjonowania DNA 291

13.3 Replikacja DNA zachodzi w sposób semikonserwatywny 293

Niezwykły eksperyment wykazał, że replikacja DNA jest semikonserwatywna 293

### ► Badając ŻYCIE Eksperyment Meselsona-Stahla

**Eksperyment** 294

**Praca z danymi** 295

Replikacja DNA składa się z trzech etapów 295

Polimerazy DNA dodają nukleotydy do rosnącego łańcucha 295

Wiele dodatkowych białek wspomaga proces polimeryzacji DNA 297

Na widełkach replikacyjnych obie nici DNA ulegają różnicowanemu wzrostowi 298

Telomery nie są w pełni replikowane i są podatne na procesy naprawcze 299

13.4 Możliwe jest naprawienie defektów w DNA 301

Mechanizmy naprawcze służą ochronie DNA 301

13.5 W reakcji łańcuchowej polimerazy dochodzi do amplifikacji DNA 302

Reakcja łańcuchowa polimerazy może tworzyć wiele kopii sekwencji DNA 303

## 14 Od DNA do białka: ekspresja genów 307

### ► Badając ŻYCIE

Wykorzystanie kodu genetycznego do zwalczania superbakterii 307

14.1 Geny kodują białka 308

Obserwacje u ludzi doprowadziły do wniosku, że geny determinują enzymy 308

Eksperymenty z pleśnią chlebową wykazały, że geny determinują działanie enzymów 309

Jeden gen koduje jeden polipeptyd 309

**Eksperyment** Jeden gen, jeden enzym 310

**Praca z danymi** Jeden gen, jeden enzym 310

14.2 Informacje przenoszone są z genów do białek 311

Trzy rodzaje RNA odgrywają rolę w przepływie informacji z DNA do białka 311

W niektórych przypadkach RNA określa sekwencję RNA lub DNA 312

14.3 RNA jest produktem transkrypcji DNA 312

Polimerazy RNA posiadają wspólne cechy 313

Transkrypcja zachodzi w trzech etapach 313

14.4 Eukariotyczne transkrypty pre-mRNA są modyfikowane przed translacją 315

Sekwencje niekodujące zwane intronami często pojawiają się pomiędzy genami w chromosomach eukariotycznych 316

Obróbka pre-mRNA przygotowuje transkrypt mRNA do translacji 317

14.5 Kod genetyczny określa sekwencję białka kodowaną przez mRNA 318

Kod genetyczny jest zdegenerowany, ale nie wieloznaczny 318

Kod genetyczny jest (niemal) uniwersalny 319

### ► Badając ŻYCIE Odszyfrowanie kodu genetycznego

**Eksperyment** 320

**Praca z danymi** 320

14.6 Sekwencja kodująca mRNA ulega translacji na białka poprzez rybosomy 321

Transportujący RNA przenosi określony aminokwas i wiąże się z określonym kodonem mRNA 321

Każdy tRNA jest specyficznie połączony z aminokwasem 322

Rybosom jest narzędziem do translacji 323

Translacja odbywa się w trzech etapach 324

Tworzenie polisomów zwiększa szybkość syntezy białek 326

14.7 Polipeptydy mogą być modyfikowane i transportowane podczas lub po translacji 327

W jaki sposób białka kierowane są do miejsc docelowych w komórkach? 327

Mitochondria i chloroplasty wytwarzają niektóre z własnych białek, a inne importują 328

**Eksperyment** Badanie sygnałów 329

Wiele białek jest modyfikowanych po translacji 329



## 15

**Mutacja genów i medycyna molekularna 335****► Badając ŻYCIE****Efekt Angeliny Jolie 335****15.1 Mutacje są dziedzicznymi zmianami w DNA 336**

Mutacje mają różne efekty fenotypowe 336

Mutacje punktowe to zmiany w pojedynczych parach zasad 337

Rearanżacje chromosomowe to rozległe zmiany w materiale genetycznym 339

Retrowirusy i transpozony mogą powodować mutacje utraty funkcji lub duplikacje 340

Mutacje mogą być spontaniczne lub indukowane 340

Mutageny mogą być naturalne lub sztuczne 342

Niektóre pary zasad są bardziej podatne na mutacje niż inne 342

Mutacje wiążą się zarówno z korzyściami, jak i stratami 343

**15.2 Mutacje u ludzi mogą prowadzić do chorób 343**

Mutacje powodujące choroby mogą powodować dysfunkcję białek 344

Mutacje powodujące choroby mogą obejmować dowolną liczbę par zasad 345

Powtarzające się triplety pokazują niestabilność niektórych ludzkich genów 346

Rak często wiąże się z mutacjami somatycznymi 346

Wiele chorób jest wywołanych przez liczne geny i środowisko 347

**15.3 Mutacje mogą być wykrywane i analizowane 348**

Przecinanie DNA przez enzymy restrykcyjne może być wykorzystywane do szybkiego wykrywania mutacji 348

**Narzędzia badawcze** Rozdzielanie fragmentów DNA za pomocą elektroforezy żelowej 349

Elektroforeza żelowa rozdziela fragmenty DNA 350

Profilowanie DNA łączy PCR z analizą restrykcyjną i elektroforezą 350

Analizę DNA można wykorzystać do identyfikacji mutacji prowadzących do choroby 351

Markery genetyczne mogą być wykorzystywane do znajdowania genów powodujących choroby 352

**► Badając ŻYCIE Jak zidentyfikowano gen *BRCA1*?**

**Eksperyment 353**

**Praca z danymi 353**

**15.4 Badania genetyczne są stosowane do wykrywania chorób 354**

Badanie genetyczne można przeprowadzić, badając fenotyp 354

Testy DNA to najdokładniejszy sposób wykrywania chorób genetycznych 355

**Narzędzia badawcze** Badanie DNA za pomocą hybrydyzacji oligonukleotydów specyficznych dla alleli 355

**15.5 Choroby genetyczne mogą być leczone 356**

Choroby genetyczne można leczyć poprzez modyfikację fenotypu 356

Terapia genowa daje nadzieję na konkretne metody leczenia 357

**Eksperyment** Terapia genowa 357

**16 Regulacja ekspresji genów 361****► Badając ŻYCIE****Ekspresja genów a zachowanie 361****16.1 Ekspresja genów prokariotycznych jest regulowana przez operony 362**

Regulacja transkrypcji genów pozwala oszczędzać energię 362

Operony są jednostkami regulacji transkrypcji u prokariotów 363

Interakcje operator-represor kontrolują transkrypcję w operonach lac i trp 364

Syntezę białek można kontrolować poprzez zwiększenie wydajności promotora 365

Polimerazy RNA mogą być kierowane do określonych klas promotorów 366

**16.2 Ekspresja genów eukariotycznych jest regulowana przez czynniki transkrypcyjne 367**

Główne czynniki transkrypcyjne działają na promotory eukariotyczne 367

Specyficzne białka mogą rozpoznawać i wiązać się z sekwencjami DNA oraz regulować transkrypcję 369

U podstaw wiązania leżą specyficzne interakcje białko-DNA 369

Czynniki transkrypcyjne leżą u podstaw różnicowania komórek 371





Ekspresja zestawów genów może być koordynowana przez czynniki transkrypcyjne 371

### 16.3 Wirusy regulują ekspresję swoich genów podczas cyklu reprodukcyjnego 372

Wirusy przeprowadzają dwa rodzaje cykli reprodukcyjnych 373

Wirusy eukariotyczne mogą mieć złożone cykle życiowe 374

Regulacja genów HIV zachodzi na poziomie elongacji transkrypcji 375

### 16.4 Zmiany epigenetyczne regulują ekspresję genów 376

Metylacja DNA występuje w promotorze i wycisza transkrypcję 377

Modyfikacje białek histonowych wpływają na transkrypcję 377

#### ► Badając ŻYCIE Ekspresja genów a zachowanie 378

**Eksperyment** 378

**Praca z danymi** 378

Zmiany epigenetyczne mogą być indukowane przez środowisko 379

Globalne zmiany w chromosomach obejmują metylację DNA 379

### 16.5 Ekspresja genów eukariotycznych może być regulowana po transkrypcji 380

Splicing RNA może skutkować wytwarzaniem różnych mRNA z tego samego genu 380

Małe RNA są ważnymi regulatorami ekspresji genów 381

Translacja mRNA może być regulowana przez białka 382

## 17 Genomy 387

#### ► Badając ŻYCIE

##### Projekt genomu psa 387

### 17.1 Sekwencjonowanie genomów może być przeprowadzone w szybkim tempie 388

Można szybko określić sekwencję nukleotydów krótkiego fragmentu DNA 388

Transkryptonika identyfikuje geny ulegające ekspresji 390

Sekwencje genomu dostarczają kilku rodzajów informacji 391

#### ► Badając ŻYCIE Analiza porównawcza genomu tygrysa

**Eksperyment** 392

**Praca z danymi** 392

### 17.2 Genomy prokariotyczne są niewielkich rozmiarów 393

Genomy prokariotyczne mają charakterystyczne cechy 393

Sekwencjonowanie genomów bakterii i wirusów pozwala na lepsze zrozumienie ich biologii 394

Metagenomika pozwala nam opisywać nowe organizmy i ekosystemy 394

Niektóre sekwencje DNA mogą przemieszczać się w genomie 395

Czy ustalenie genów niezbędnych do życia komórkowego doprowadzi do stworzenia sztucznego życia? 395

**Eksperyment** Wykorzystanie mutagenyzy transpozonowej do określenia minimalnego genomu 397

### 17.3 Genomy eukariotów zawierają różnorodne typy sekwencji 397

Sekwencje genomów organizmów modelowych dostarczają ważnych informacji 399

U eukariotów istnieją rodziny genów 400

Genomy eukariotyczne zawierają powtarzające się sekwencje 401

### 17.4 Genom ujawnia biologię człowieka 403

Genomika porównawcza ujawnia ewolucję ludzkiego genomu 403

Ludzka genomika może określić pochodzenie, zidentyfikować osobniki oraz ulepszyć medycynę 404

### 17.5 Proteomika i metabolomika dostarczają informacji przekraczających zakres genomu 406

Proteom to kompletny zestaw białek w komórce, tkance lub organizmie 406

Metabolomika to badanie fenotypu chemicznego 407

## 18 Rekombinowane DNA i biotechnologia 411

#### ► Badając ŻYCIE

##### Technologia DNA łączy się z medycyną 411

### 18.1 DNA z różnych źródeł tworzy rekombinowany DNA 412

**Eksperyment** Czy DNA z dwóch różnych źródeł może być zrekombinowany w jedną funkcjonalną cząsteczkę DNA? 413

### 18.2 Istnieje kilka sposobów na wprowadzenie DNA do komórek 414

Selektywne markery genetyczne są wykorzystywane do identyfikacji komórek gospodarza zawierających rekombinowany DNA 414

Geny mogą być wprowadzane do komórek prokariotycznych lub komórek eukariotycznych 415

Wszczepiony DNA jest zwykle integrowany z chromosomem gospodarza 416

Geny reporterowe pomagają wybrać lub zidentyfikować komórki gospodarza zawierające rekombinowany DNA 417

**Narzędzia badawcze** Selekcja rekombinowanych plazmidów 418

**Narzędzia badawcze** Klonowanie ssaka 419

W jaki sposób liczne organizmy transgeniczne powstają z pojedynczego osobnika? 419

### 18.3 DNA do badań jest pozyskiwane na różne sposoby 420

DNA do badań może pochodzić z biblioteki danych 420

cDNA powstaje z transkryptów mRNA 420

DNA może być amplifikowany przy użyciu PCR lub może być syntetyzowany sztucznie 421

**Narzędzia badawcze** Konstruowanie bibliotek 421

### 18.4 Do badania funkcji DNA stosuje się kilka różnych narzędzi 422

Geny będące przedmiotem zainteresowania można zidentyfikować poprzez mapowanie genetyczne lub badanie ekspresji genów 422



Funkcję genu można określić poprzez potranskrypcyjną modyfikację jego ekspresji 423

Geny można inaktywować i zmieniać za pomocą technologii CRISPR 424

**Narzędzia badawcze** Dezaktywacja lub mutacja genu za pomocą CRISPR 425

### 18.5 DNA można manipulować w celach komercyjnych 425

Komórki można przekształcić w fabryki pożądanych białek 426

Medycynie użyteczne białka mogą być wytwarzane przy użyciu biotechnologii 426

Manipulacje DNA zmieniają rolnictwo 427

---

#### ► Badając ŻYCIE Produkcja TPA

**Eksperyment 428**

**Praca z danymi 428**

---

Biologia syntetyczna może tworzyć żywe fabryki nowych produktów 430

Biotechnologia budzi obawy opinii publicznej 430

**DODATEK A** – Drzewo życia A-1

**DODATEK B** – Analiza danych: podstawy statystyki B-1

**DODATEK C** – Niektóre jednostki miar stosowane w biologii C-1

**SŁOWNIK** S-1

**INDEKS** I-1