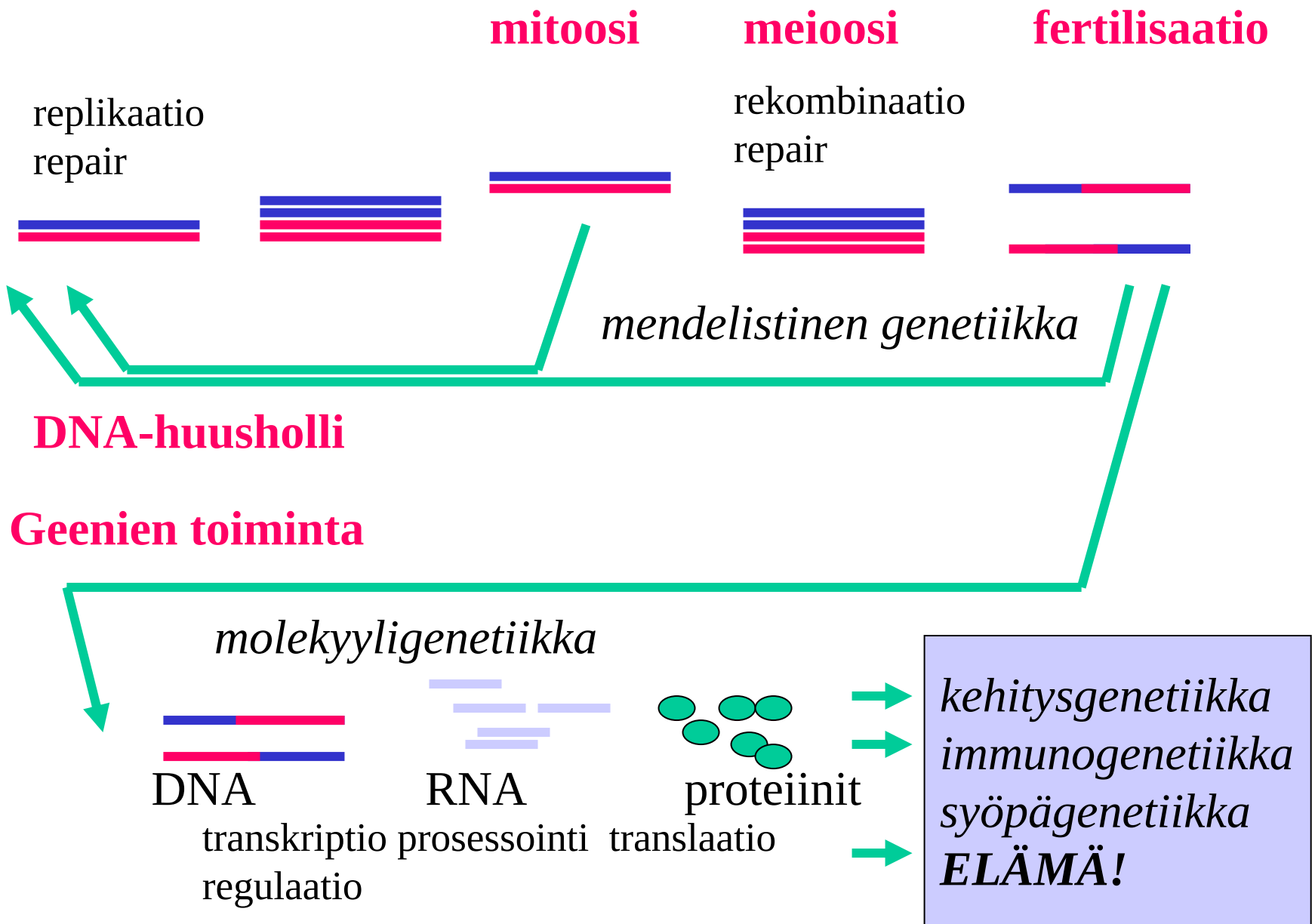




Genetiikan perusteiden miellekartta

CELL 249-, 267-

mitoosi

meioosi

fertilisaatio

replikaatio
repair

rekombinaatio
repair

mendelistinen genetiikka

DNA-huusholli

Geenien toiminta

molekyylligenetiikka

DNA

transkriptio
regulaatio

RNA

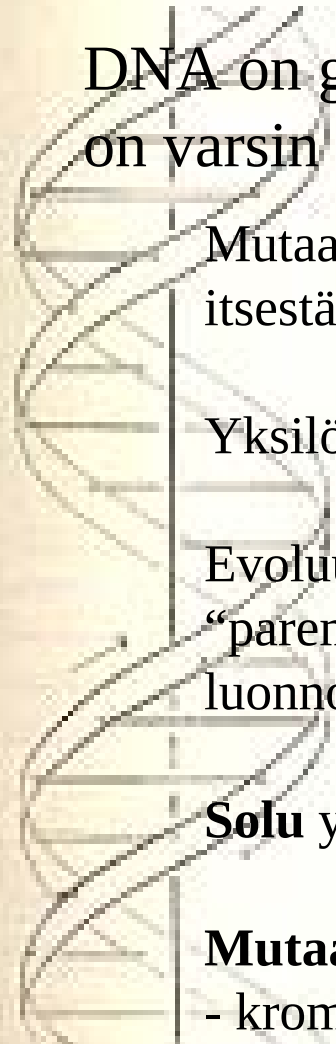
prosessori

proteiinit

translaatio

kehitysgenetiikka
immunogenetiikka
syöpägenetiikka
ELÄMÄ!

Genetiikan perusteiden miellekartta: tässä mutaatiot, ei-korjaus



DNA on geneettisen informaation varastomuoto, koska se on varsin kestävä

Mutaatioita kuitenkin vääjäämättä tapahtuu, somaattisia ja ituradassakin, itsestään ja indusoituna

Yksilön aika-asteikolla mutaatiot ovat neutraaleja tai haitaksi

Evoluution aika-asteikolla on myös hyödyllisiä mutaatioita: geeni muuttuu “paremmaksi”, geenejä saadaan lisää, informaation määrä kasvaa, luonnonvalinnalla ja muilla muutosvoimilla on materiaalia

Solu yrittää kuitenkin kaikin keinoin torjua mutaatioita

Mutaatioluokat

- kromosomistomutaatiot (polyploidiat yms)
- kromosomimutaatiot (järjestysmuutokset)
- geenimutaatiot (insertiot, deleetiot, emäsmuutokset, aminohappomuutokset)

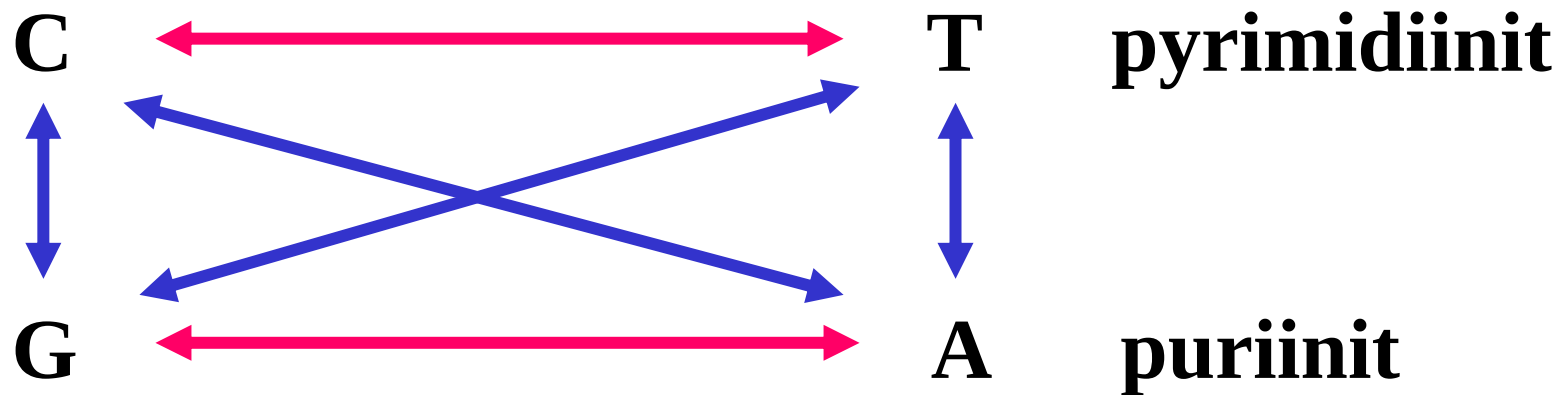
This figure is purely
diagrammatic. The two
ribbons symbolize the
two phosphate-sugar
chains, and the horizontal
rungs the pairs of
bases holding the chains
together. The vertical
line marks the three axes

Emäs puuttuu	Removal of purines by acid and heat (under physiological conditions $\approx 10^4$ purines/day/cell in a mammalian genome); removal of altered bases (e.g., uracil) by DNA glycosylases
Emäs muuttuu	Ionizing radiation; alkylating agents (e.g., ethylmethane sulfonate)
Väärä pari	Mutations affecting 3' $\rightarrow$ 5' exonuclease proofreading of incorrectly incorporated bases
Ylimääräinen nukleotidi	Intercalating agents (e.g., acridines) that cause addition or loss of a nucleotide during recombination or replication
Pyrimidiini-dimeeri	Cyclotubyl dimers (usually thymine dimers) resulting from UV irradiation
Juosteet vialla	Breakage of phosphodiester bonds by ionizing radiation or chemical agents (e.g., bleomycin) Covalent linkage of two strands by bifunctional alkylating agents (e.g., mitomycin C) Disruption of deoxyribose structure by free radicals leading to strand breaks

Nukleotidisubstituutiot Aminohappomuutokset

Evoluutiota jälkikäteen tarkasteltaessa havaitsemme vain selviytyjiä

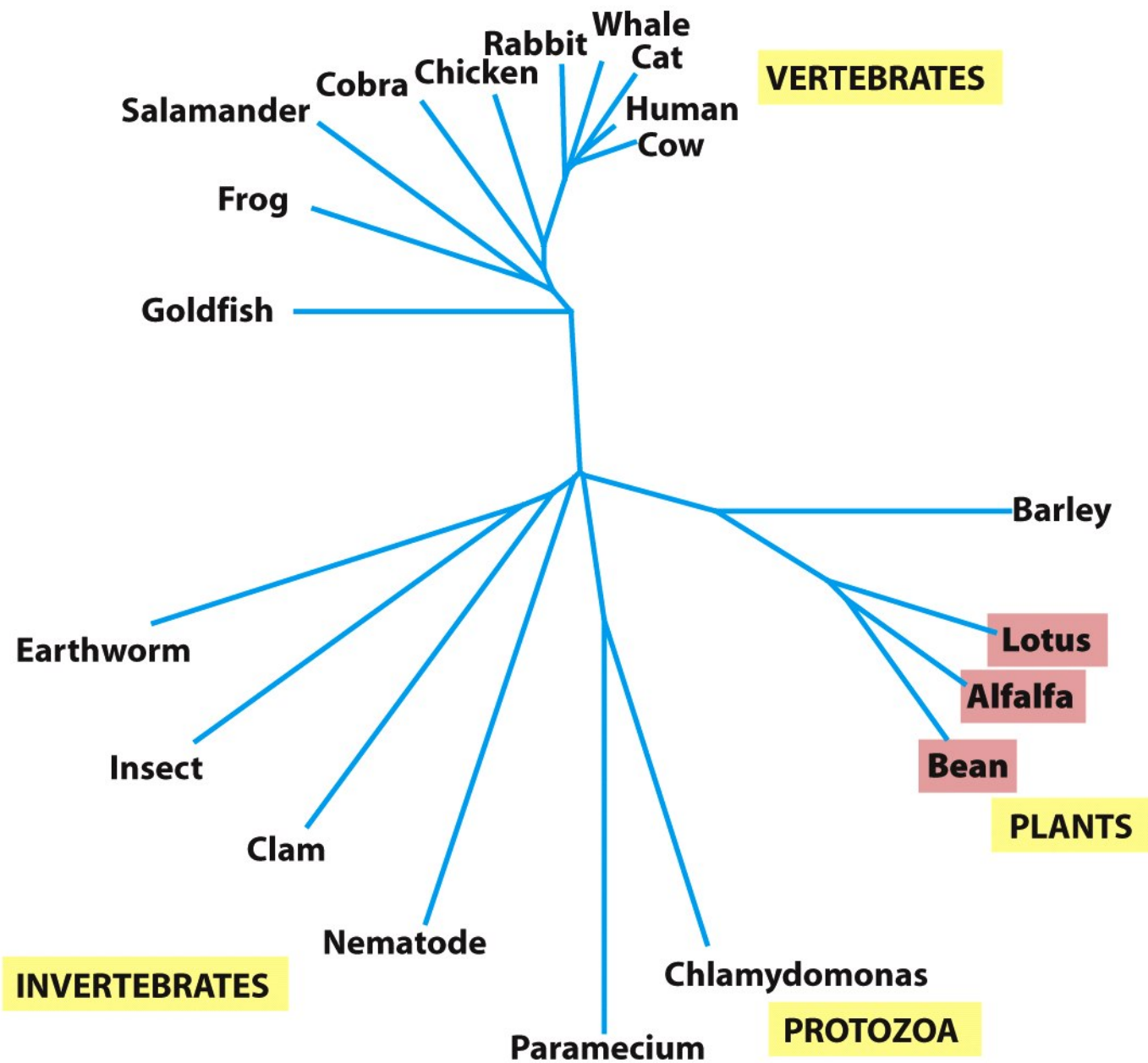
DNA-sekvenssissä on silloin nukleotidimuutoksia, insertioita tai deleetioita, aminohappomuutoksia ja geenijärjestyksen muutoksia, jotka ovat selvinneet korjausmekanismeista ja evoluution koettelemuksista



↔ **transitio** tapahtuu paljon helpommin kuin

transversio ↔

insertio tai **deleetio** vaikeita, koodissa kohtalokkaita



VERTEBRATES

PLANTS

Alfa

Bean

Figure Q1-3 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

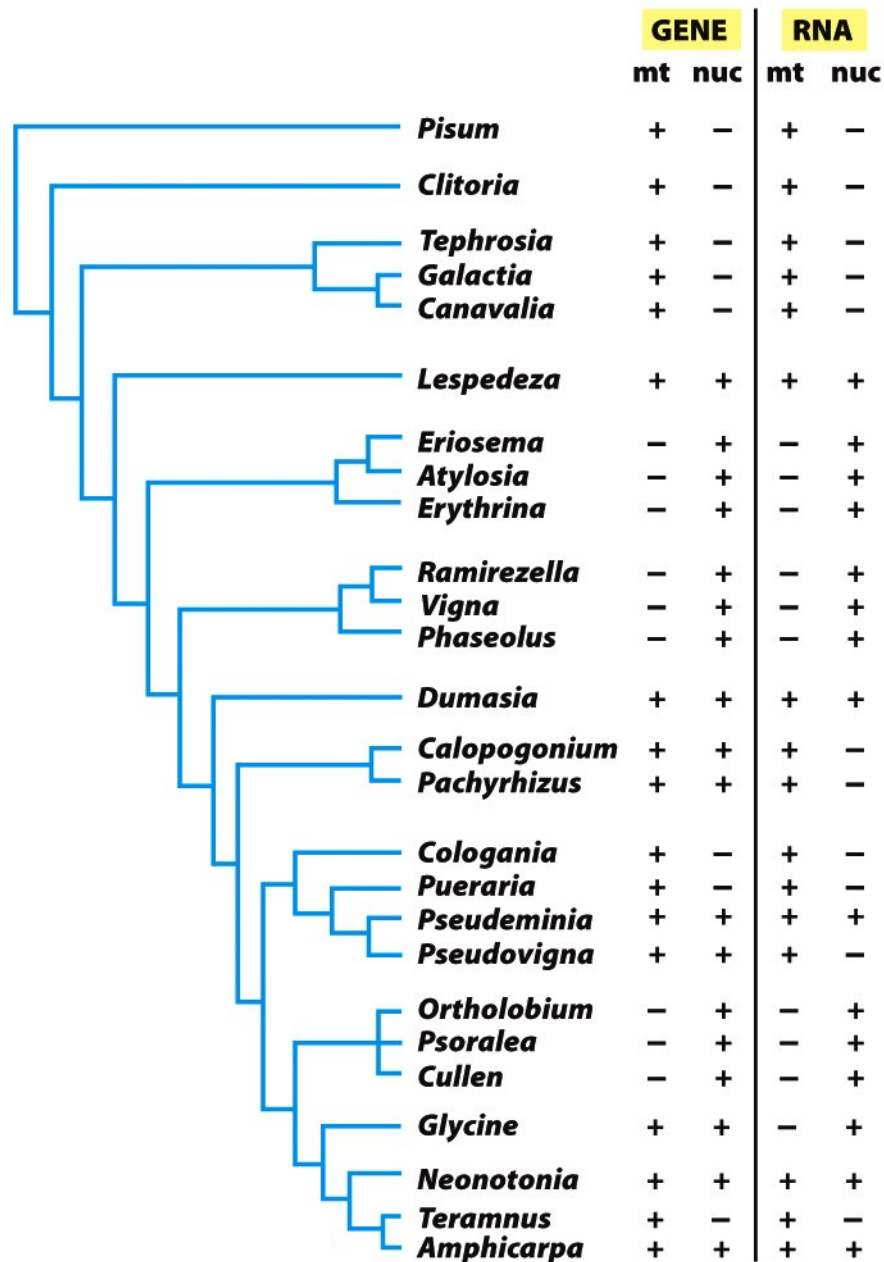


Figure Q1-2 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

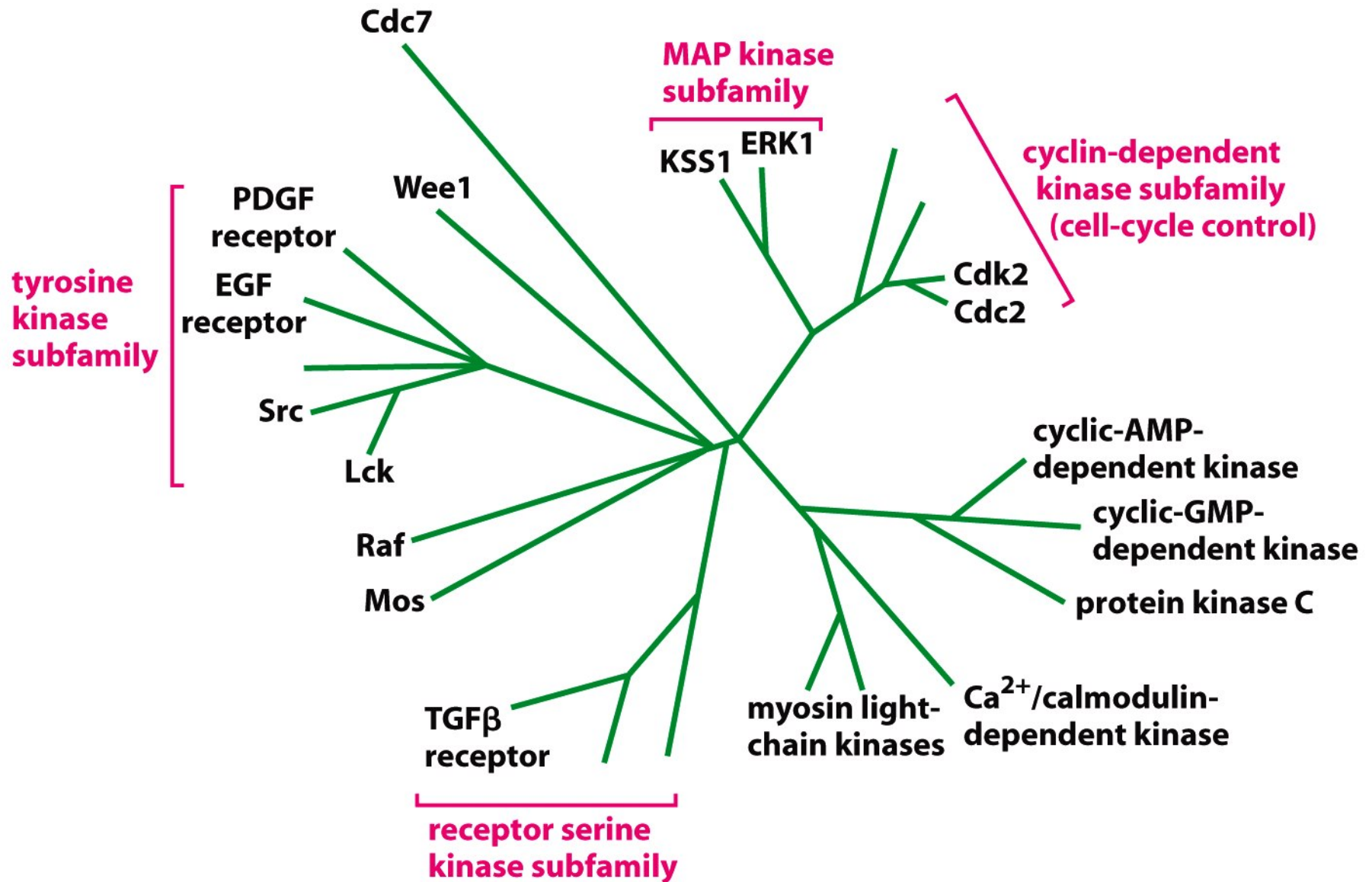


Figure 3-66 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

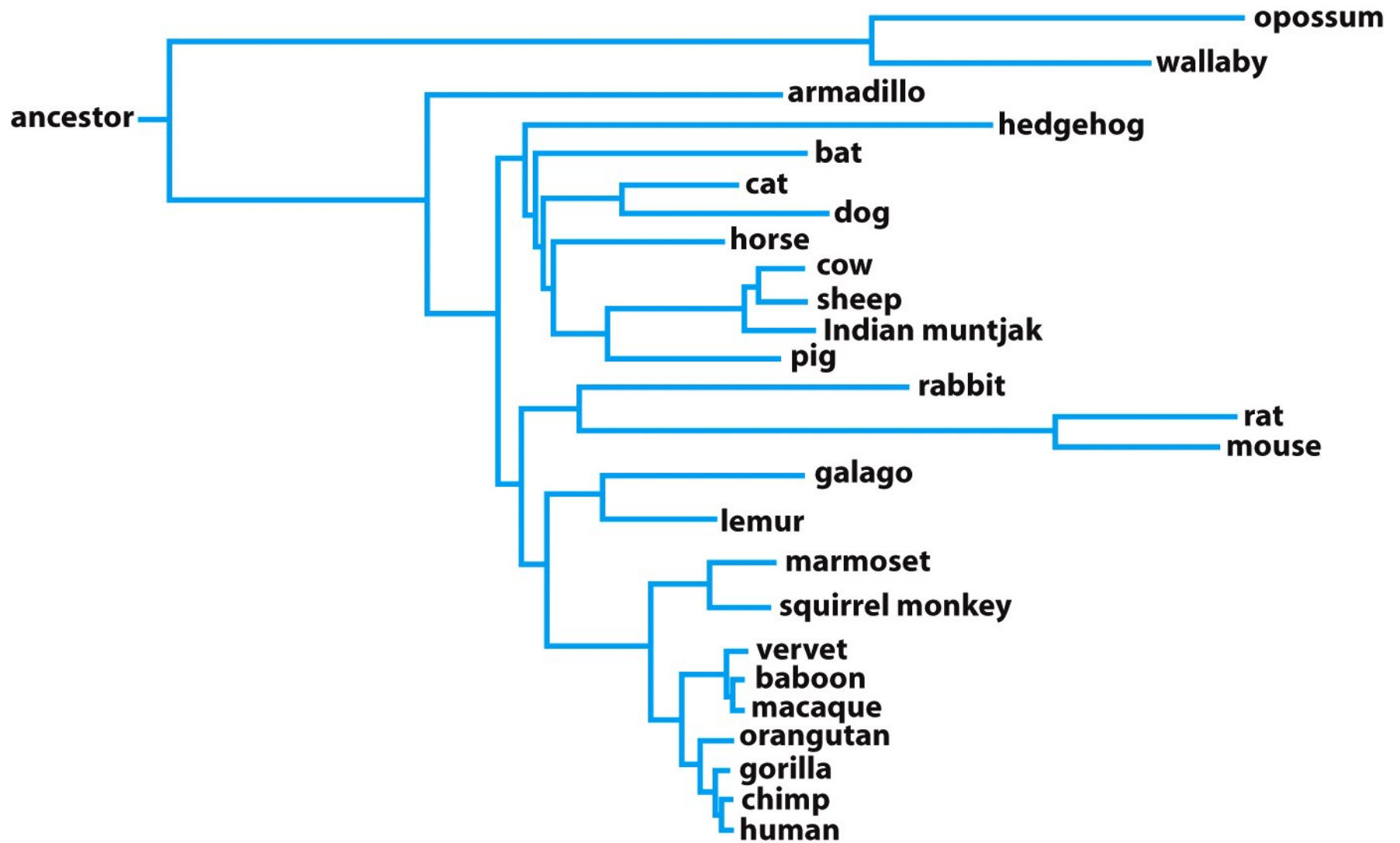


Figure 4-77 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

gorilla CAA
Q

human GTGCCCATCCAAAAAGTCCAAAGATGACACCAAAACCCTCATCAAGACAATTGTCACCAGG
|||||

chimp GTGCCCATCCAAAAAGTCCAGGATGACACCAAAACCCTCATCAAGACAATTGTCACCAGG
|||||

protein V P I Q K V Q D D T K T L I K T I V T R

human ATCAATGACATTTACACACGCGAGTCAGTCTCCTCCAAACAGAAAGTCACCGGTTTGGAC
|||||

chimp ATCAATGACATTTACACACGCGAGTCAGTCTCCTCCAAACAGAAAGTCACCGGTTTGGAC
|||||

protein I N D I S H T O S V S S K Q K V T G L D

gorilla AAG

gorilla CCC
P

human TTCATTCTGGGCTCCACCCCTATCCTGACCTTATCCAAGATGGACCAGACACTGGCAGTC
|||||

chimp TTCATTCTGGGCTCCACCCCTATCCTGACCTTATCCAAGATGGACCAGACACTGGCAGTC
|||||

protein F I P G L H P I L T L S K M D Q T L A V

human TACCAACAGATCCTCACCAGTATGCCTTCCAGAAACGTGATCCAAATATCCAACGACCTG
|||||

chimp TACCAACAGATCCTCACCAGTATGCCTTCCAGAAACATGATCCAAATATCCAACGACCTG
|||||

protein Y Q Q I L T S M P S R N M I Q I S N D L

gorilla ATG

human GAGAACCTCCGGGATCTTCTTCAGGTGCTGGCCTTCTCTAAGAGCTGCCACTTGCCCTGG
|||||

chimp GAGAACCTCCGGGACCTTCTTCAGGTGCTGGCCTTCTCTAAGAGCTGCCACTTGCCCTGG
|||||

protein E N L R D L L H V L A F S K S C H L P W

gorilla GAC

Figure 4-76 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

mouse

GTGCCATCCAGAAAGTCCAGGATGACACCAAAACCCTCATCAAGACATTGTCACCAGGATCAATGACATTTACACACCGGTA-GGAGTCTCATGGGGGACAAAGATGTAGGACTAGA
GTGCCATCCAAAAAGTCCAAGATGACACCAAAACCCTCATCAAGACAATTGTCACCAGGATCAATGACATTTACACACCGGTAAGGAGAGT-ATGCGGGGACAAA---GTAGAACTGCA

human

mouse

ACCAGAGTCTGAGAAACATGTCATGCACCTCCTAGAAGCTGAGAGTTTAT-AAGCCTCGAGTGACAT-TATTTCTGGTCATGGCTCTTGTCACCTGCTGCCTGCTGAAATACAGGGCTGA
GCCAG--CCC-AGCACTGGCTCCTAGTGGCACTGGACCCAGATAGTCCAAGAAACATTTATTGAACGCCTCCTGAATGCCAGGCACCTACTGGAAGCTGA--GAAGGATTGAAAGCACA

human

Figure 4-78 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

human
worm
fly

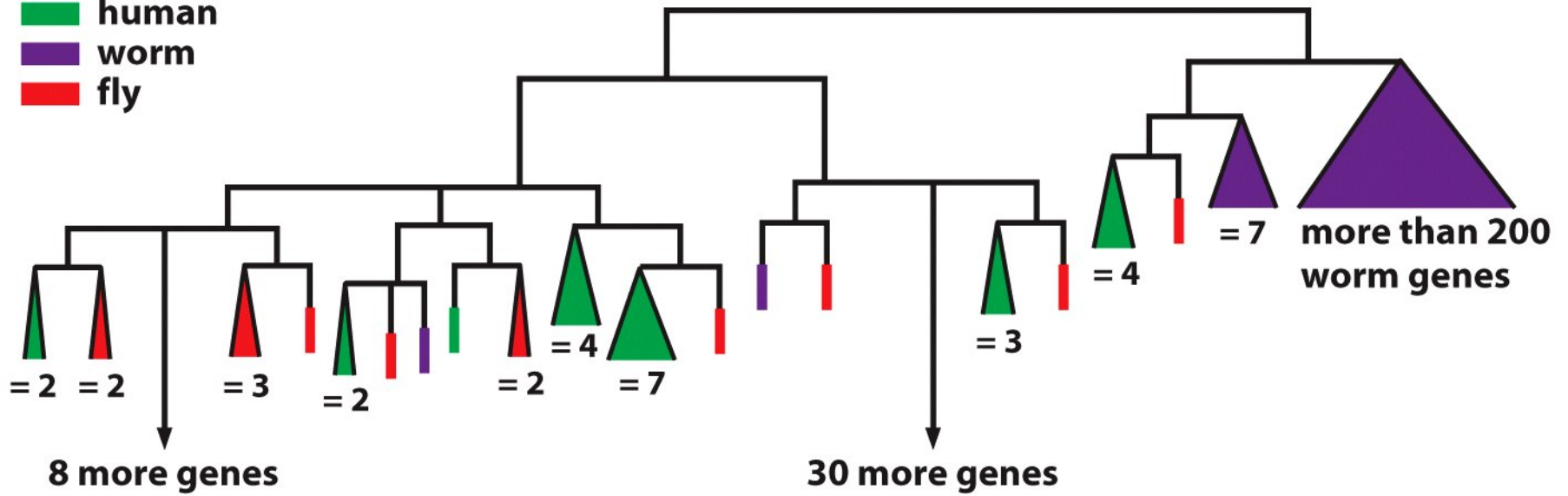


Figure 4-85 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

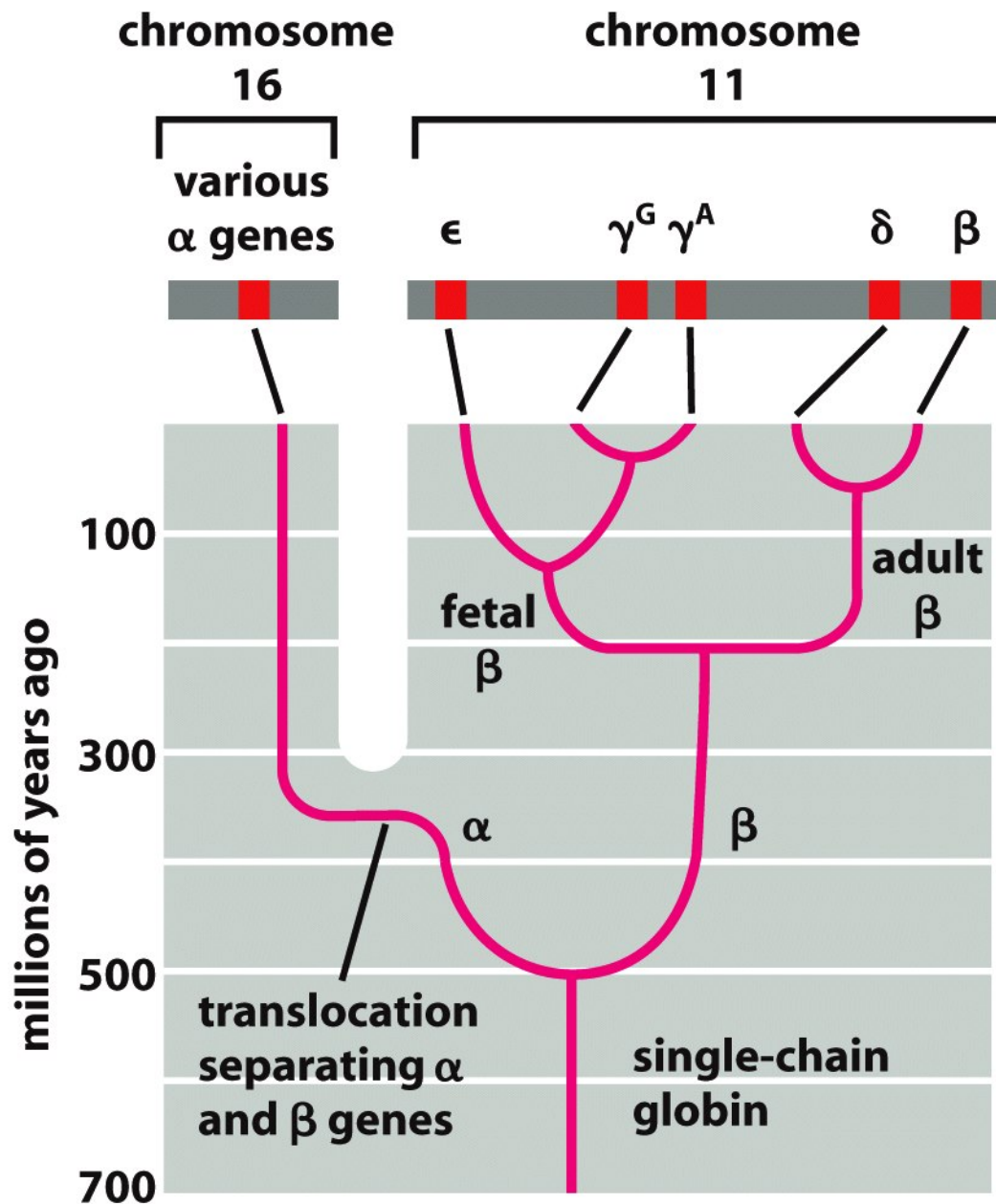


Figure 4-87 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

GCA GCC GCG GCU	AGA AGG CGA CGC CGG CGU	GAC GAU	AAC AAU	UGC UGU	GAA GAG	CAA CAG	GGA GGC GGG GGU	CAC CAU	AUA AUC AUU	UUA UUG CUA CUC CUG CUU	AAA AAG	AUG	UUC UUU	CCA CCC CCG CCU	AGC AGU UCA UCC UCG UCU	ACA ACC ACG ACU	UGG	UAC UAU	GUA GUC GUG GUU	UAA UAG UGA
Ala	Arg	Asp	Asn	Cys	Glu	Gln	Gly	His	Ile	Leu	Lys	Met	Phe	Pro	Ser	Thr	Trp	Tyr	Val	stop
A	R	D	N	C	E	Q	G	H	I	L	K	M	F	P	S	T	W	Y	V	

Figure 6-50 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

The Genetic Code

1st position (5' end) ↓	U	C	A	G	3rd Position (3' end) ↓
U	Phe Phe Leu Leu	Ser Ser Ser Ser	Tyr Tyr STOP STOP	Cys Cys STOP Trp	U C A G
C	Leu Leu Leu Leu	Pro Pro Pro Pro	His His Gln Gln	Arg Arg Arg Arg	U C A G
A	Ile Ile Ile Met	Thr Thr Thr Thr	Asn Asn Lys Lys	Ser Ser Arg Arg	U C A G
G	Val Val Val Val	Ala Ala Ala Ala	Asp Asp Glu Glu	Gly Gly Gly Gly	U C A G

Phe	171 UUU	AAA 0	Ser	147 UCU	AGA 10	Tyr	124 UAU	AUA 1	Cys	99 UGU	ACA 0
	203 UUC	GAA 14		172 UCC	GGA 0		158 UAC	GUA 11		119 UGC	GCA 30
Leu	73 UUA	UAA 8	Ser	118 UCA	UGA 5	stop	0 UAA	UUA 0	stop	0 UGA	UCA 0
	125 UUG	CAA 6		45 UCG	CGA 4	stop	0 UAG	CUA 0	Trp	122 UGG	CCA 7
Leu	127 CUU	AAG 13	Pro	175 CCU	AGG 11	His	104 CAU	AUG 0	Arg	47 CGU	ACG 9
	187 CUC	GAG 0		197 CCC	GGG 0		147 CAC	GUG 12		107 CGC	GCG 0
	69 CUA	UAG 2		170 CCA	UGG 10	Gln	121 CAA	UUG 11		63 CGA	UCG 7
	392 CUG	CAG 6		69 CCG	CGG 4		343 CAG	CUG 21		115 CGG	CCG 5
Ile	165 AUU	AAU 13	Thr	131 ACU	AGU 8	Asn	174 AAU	AUU 1	Ser	121 AGU	ACU 0
	218 AUC	GAU 1		192 ACC	GGU 0		199 AAC	GUU 33		191 AGC	GCU 7
	71 AUA	UAU 5		150 ACA	UGU 10	Lys	248 AAA	UUU 16	Arg	113 AGA	UCU 5
Met	221 AUG	CAU 17	63 ACG	CGU 7	331 AAG		CUU 22	110 AGG		CCU 4	
Val	111 GUU	AAC 20	Ala	185 GCU	AGC 25	Asp	230 GAU	AUC 0	Gly	112 GGU	ACC 0
	146 GUC	GAC 0		282 GCC	GGC 0		262 GAC	GUC 10		230 GGC	GCC 11
	72 GUA	UAC 5		160 GCA	UGC 10	Glu	301 GAA	UUC 14		168 GGA	UCC 5
	288 GUG	CAC 19		74 GCG	CGC 5		404 GAG	CUC 8		160 GGG	CCC 8

Figure 34 The human genetic code and associated tRNA genes. For each of the 64 codons, we show: the corresponding amino acid; the observed frequency of the codon per 10,000 codons; the codon; predicted wobble pairing to a tRNA anticodon (black lines); an unmodified tRNA anticodon sequence; and the number of tRNA genes found with this anticodon. For example, phenylalanine is encoded by UUU or UUC; UUC is seen more frequently, 203 to 171 occurrences per 10,000 total codons; both codons are expected to be decoded by a single tRNA anticodon type, GAA, using a G/U wobble; and there are 14

tRNA genes found with this anticodon. The modified anticodon sequence in the mature tRNA is not shown, even where post-transcriptional modifications can be confidently predicted (for example, when an A is used to decode a U/C third position, the A is almost certainly an inosine in the mature tRNA). The Figure also does not show the number of distinct tRNA species (such as distinct sequence families) for each anticodon; often there is more than one species for each anticodon.

Kaikki kodonit eivät ole yhtä suosittuja

Osa nukleotidisubstituutioista aiheuttaa aminohappomuutoksia, suurin osa ei. Aminohappomuutoksista evoluutio karsii suurimman osan (purifioiva selektio)

Tässä on esimerkki pienen loismadon mitokondrion CO1 geenin sekvenssievoluutiosta, ensin nukleotidit ja sitten aminohapot, ja lopuksi fylogeneettinen esitys

Gyrodactylus arcuatus on kolmipiikin ulkoloinen

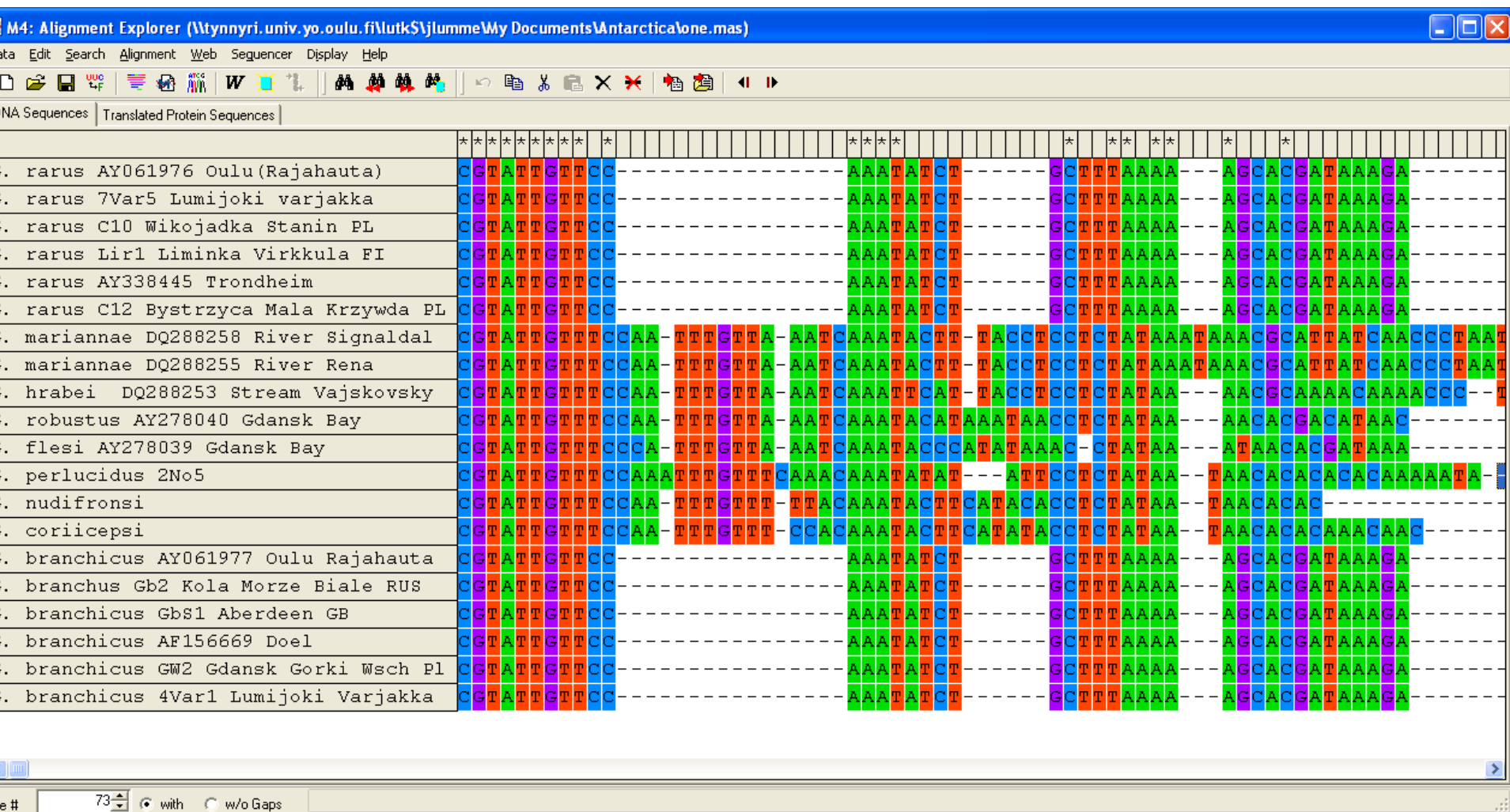
	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
1LV16 BtA1 (L-Varjakka) DQ078701	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
V2 BtA2 (L-Varjakka)	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
4Ep1 BtA3 (Purtse)	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
V6 BtA4 (L-Varjakka)	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
4Est2 BtA5 (Muhu)	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
2GN10 BtA6 (Narpio)	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
4LV29 BtA7 (L-Varjakka) DQ078707	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	C	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C
4LV31 BtA8 (L-Varjakka) DQ078708	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C	A	G	G	T	G	T	A	G	A	C	T	T	G	C	T	A	A	T	G	T	T	C	T	C	
3LV25a BtA9 (L-Varjakka)	T	A	G	G	T	A	G	T	A	C	A	G	G	A	T	G	A	A	C	A	T	T	T	A	T	C	C	A	T	T	A	T	C	A	A	G	G	G	T	T	A	C	A	T	A	A	C	A	G	C	A	G	A	A	C																									

[illegible]

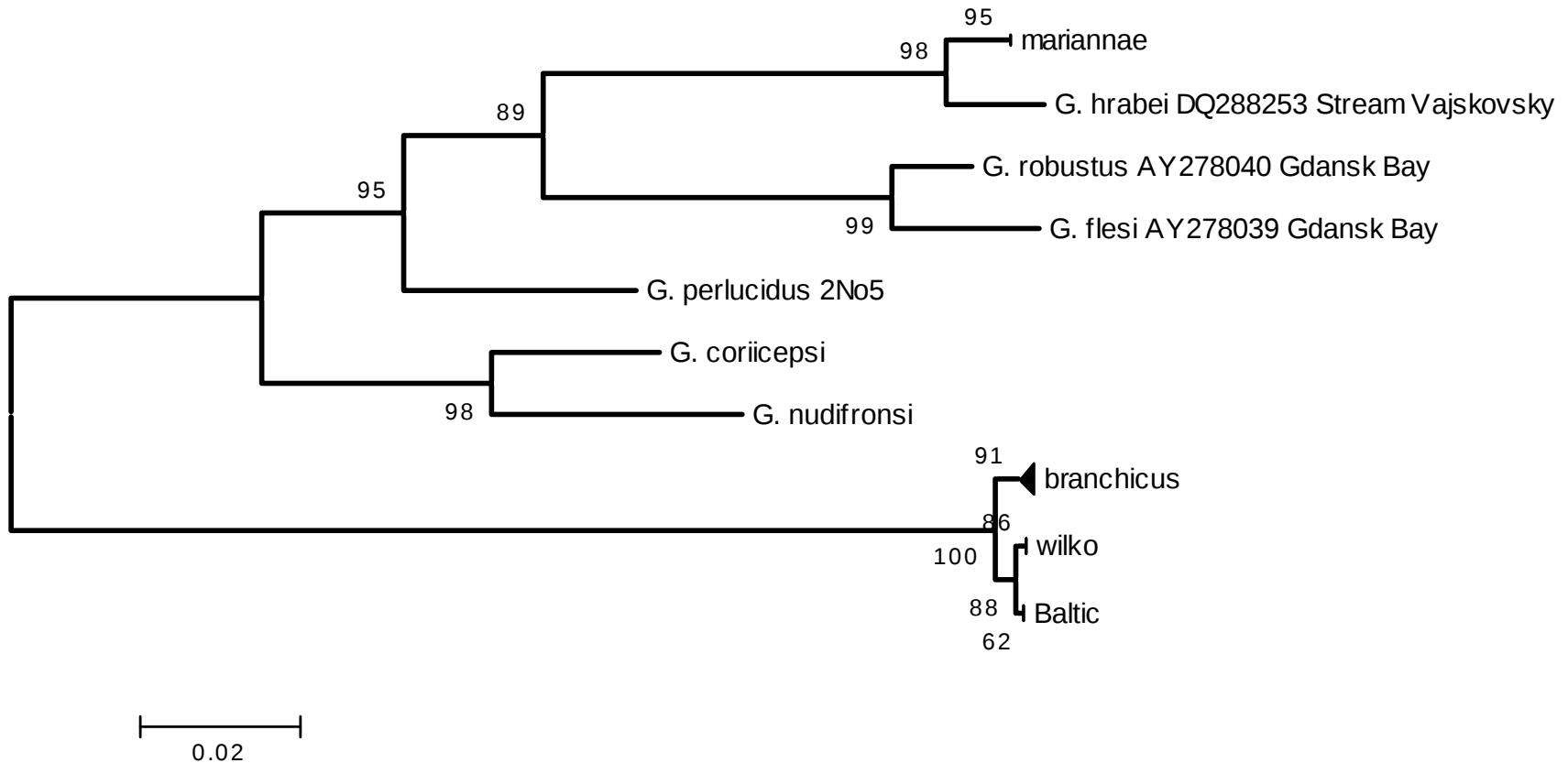
Insertiot

Deleetiot

Ei-koodaavat jaksot



Ribosomigeenien välissä on liitososia, joilla ei ehkä ole paljonkaan tehtävää. Ne voivat näköjään muuttua isoin askelin, kokonaisina lohkoina. Muutoksia voi käyttää systematiikassa, tässä matojen.



Edellisestä "linjauksesta" laaditty fylogenia. Tosin geeni oli noin 1200 bp pitkä ja siinä on konservatiivista suurin osa.

