

いろいろな遺伝: 複対立遺伝子

ヒトのABO式血液型 複対立遺伝子+不完全優性

ABO式血液型に関する遺伝子A, B, Oは複対立遺伝子で、OはA, Bのいずれにも劣性であるが、AとBとは不完全優性である。

表現型	A型	B型	AB型	O型
遺伝子型	AA AO	BB BO	AB	OO

父		A 型		B 型		AB 型	O 型	
母	表現型	AA	AO	BB	BO	AB	OO	
	表現型	遺伝子型	AA	AO	BB	BO	AB	OO
A 型	AA	A	A	AB	A, AB	A, AB	A	
	AO	A	A, O	AB, B	A, B, AB, O	A, B, AB	A, O	
B 型	BB	AB	B, AB	B	B	B, AB	B	
	BO	A, AB	A, B, AB, O	B	B, O	A, B, AB	B, O	
AB 型	AB	A, AB	A, B, AB	B, AB	A, B, AB	A, B, AB	A, B	
O 型	OO	A	A, O	B	B, O	A, B	O	

血液型は何が違うのか?

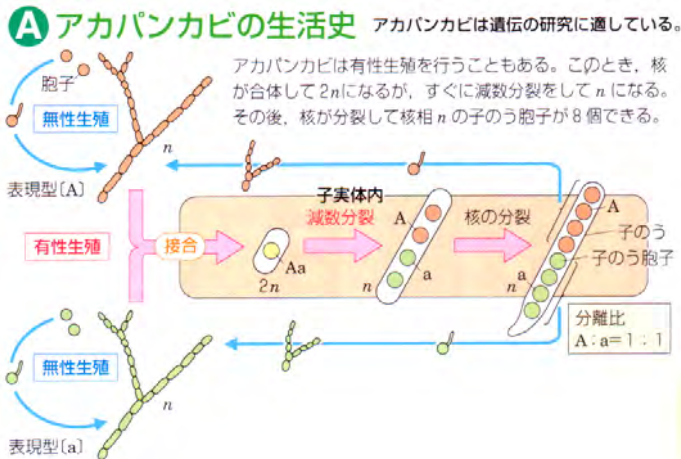
凝集原の違い

1. A型の赤血球表面には凝集原Aがあります。(A型物質=Nアセチル ガラクトース アミン)
2. B型の赤血球表面には凝集原Bがあります。(B型物質= β ガラクトース)
3. AB型の赤血球表面には凝集原Aと凝集原Bの両方があります。
4. O型の赤血球表面にはどちらもありません。(O型はゼロ型を意味します。)

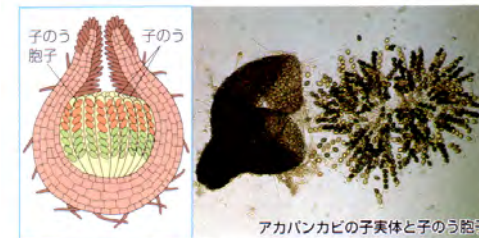
凝集素の違い

1. A型の血漿中には凝集素 β があります。
2. B型の血漿中には凝集素 α があります。
3. AB型の血漿中には、どちらもありません。
4. O型の血漿中には凝集素 α 、凝集素 β の両方がありません。

遺伝子と酵素: アカパンカビの生活史 I



遺伝子と酵素: アカパンカビの生活史 II



- 性質① 一世代が短いため、実験結果を短時間で得られる。
 - 性質② 菌糸が単相(n)なので、表現型は遺伝子型に等しく、遺伝子の変化が直接わかる。
 - 性質③ 1つの遺伝子の異常による変異株を野生株と交雑すると、生じる株は、変異株:野生株=1:1になる。
- ※この性質により変異株が1つの遺伝子の異常によるものかがわかる。

遺伝子と酵素:一遺伝子-一酵素説 I

アルギニン要求株の分離

野生株 (正常)のアカパンカビにX線を照射すると、突然変異を起こし、最少培地では生育できない栄養要求株が生じた。これらのうちアルギニンを必要とする突然変異体(アルギニンをつくらることができない株)を、**アルギニン要求株**という。さらに調べると、アルギニン要求株は3種類あることがわかった。

それぞれのコロニー(繁殖した集落)に対して同様の操作を行う。

完全培地で培養する

育たない (最少培地 + ロイシン)

育たない (最少培地 + リシン)

育つ (最少培地 + アルギニン)

アルギニン要求株

- I株: オルニチン、シトルリンでも育つ。
- II株: シトルリンでも育つ。
- III株: アルギニンでないと育たない。

※酵素は化学反応を促進する働きがある(○P.32)。たとえば、酵素Aは、オルニチンからシトルリンを合成するときに働く。そしてこの酵素は、遺伝子Bによってつくられる。

遺伝子と酵素:一遺伝子-一酵素説 II

[最少培地と完全培地] アカパンカビでの例
最少培地 野生株が育つのに必要最少限の栄養を含む培地

最少培地	スクロース、NH ₄ ⁺ 、NO ₃ ⁻ 、PO ₄ ³⁻ 、Mg ²⁺ 、Ca ²⁺ 、Na ⁺ 、Cl ⁻ 、K ⁺ 、ピオチンなど	+	完全培地
		+	ピオチン以外のビタミンやアミノ酸など

[アルギニン要求株の種類] +: 育つ -: 育たない

変異株	最少培地に加えた物質		
	オルニチン	シトルリン	アルギニン
I株	+	+	+
II株	-	+	+
III株	-	-	+

※各変異株と野生株を交雑すると、変異株:野生株=1:1となるので、この変異は1つの遺伝子によるものと考えられる。
 ※-の多い順に物質は合成される。

遺伝子と酵素:一遺伝子-一酵素説 III

アミノ酸の合成能力

1つの遺伝子が1つの酵素合成を支配する。

[アルギニン合成過程]

※酵素は化学反応を促進する働きがある(○P.32)。たとえば、酵素Aは、オルニチンからシトルリンを合成するときに働く。そしてこの酵素は、遺伝子Bによってつくられる。

[アルギニン要求株での酵素の有無]

	酵素A	酵素B	酵素C	遺伝子型	実験結果からの推定
野生株	+	+	+	ABC	変異を起こしていないので、最少培地からアルギニンを合成できる。
アルギニン要求株	I株	-	+	aBC	遺伝子Aが変異を起こして酵素Aを合成できない。そのため、オルニチンをつくらない。
	II株	+	-	AbC	遺伝子Bが変異を起こして酵素Bを合成できない。そのため、オルニチンからシトルリンをつくらない。
	III株	+	+	ABc	遺伝子Cが変異を起こして酵素Cを合成できない。そのため、シトルリンからアルギニンをつくらない。

+ : 酵素を合成できる。 - : 酵素を合成できない。 変異した遺伝子を小文字で示す。

遺伝子と酵素:ヒトの代謝異常

ヒトの代謝異常

フェニルアラニンやチロシンは生体で不可欠の必須アミノ酸であるが、過剰に摂取した分は水や二酸化炭素に分解される。

フェニルケトン尿症

遺伝子Aを欠くため酵素Aが合成されない。そのためフェニルアラニンが血中に蓄積され、発育不全などの障害が現れる。一部はフェニルケトンに変化し、尿中に排出される。フェニルケトン尿症の乳児にはフェニルアラニンを制限したミルクを与えると、障害を減らすことができる。

白化病(アルビノ)

遺伝子Bを欠くため酵素Bが合成されない。そのため毛・皮膚・虹彩などに黄色色素であるメラニンがつかられない。

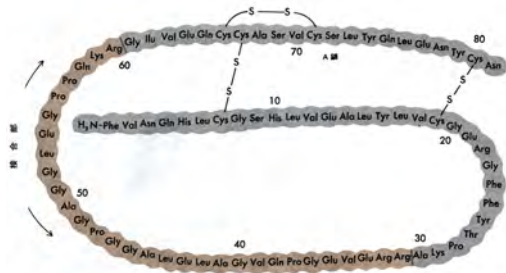
アルカプトン尿症

遺伝子Cを欠くため酵素Cが合成されない。アルカプトン(ホモゲンチジン酸)が蓄積され、尿中に排出される。アルカプトンは空気に触れると黒くなる。

※これらは1対の対立遺伝子で決まる劣性形質。

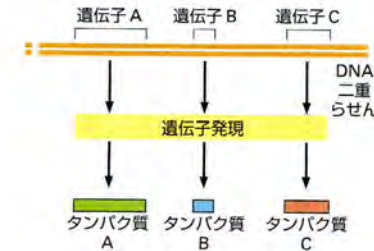
タンパク質はアミノ酸が直線状に結合したもの

1951年 F. Sanger
 インシュリンの化学構造の決定 →
 タンパク質は特定のアミノ酸配列を持つポリペプチドである



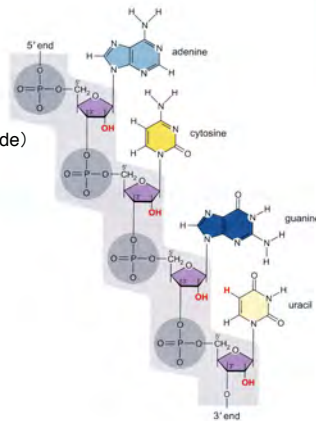
DNA二重らせんモデルが示した遺伝子の機能

- ◆自己複製・遺伝のしくみ
- ◆遺伝子のはたらきのしくみ
- ◆遺伝情報はDNAのヌクレオチド配列である
- ◆遺伝子DNAはアミノ酸配列を規定することでタンパク質の合成を支配
- ◆タンパク質が生命現象を演出



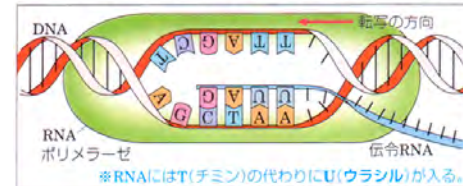
もう一つの核酸：RNA

- ◆リボ核酸 (ribonucleic acid)
DNAはデオキシリボ核酸
- ◆ポリリボヌクレオチド (polyribonucleotide)
DNAはポリヌクレオチド
- ◆糖がリボース：2'がOH
DNAは糖がデオキシリボース
- ◆4種の塩基：A, G, C, U
DNAの塩基はA, G, C, T
- ◆主に細胞質に存在
DNAは核
- ◆1本鎖
DNAは2本鎖
- ◆細胞中の存在比 (大腸菌) : 6%
DNAは1%



**蛋白質の合成:
合成過程 II**

①転写 DNAの遺伝情報を伝令RNAに写す。
 核内でDNAの二重らせんがほどけ、一方のDNA鎖を鋳型にして、相補的な塩基配列をもつ**伝令RNA (mRNA)**がつけられる。このようなRNA合成は、**RNAポリメラーゼ**(転写酵素)によって進む。



- ②伝達** 伝令RNAが核外へ出る。
核膜孔を通して細胞質中へ出た伝令RNAにリボソームが結合する。
- ③運搬** アミノ酸をリボソームへ運ぶ。
運搬RNA (tRNA)は、対応するアミノ酸と結合(アミノ酸の活性化)して、アミノ酸をリボソームへ運ぶ。
- ④翻訳** 伝令RNAをアミノ酸配列に読み換える。
 • 伝令RNA上のトリプレット* (コドン)と相補的な塩基配列のトリプレット(アンチコドン)をもつ運搬RNAが、リボソーム上で伝令RNAと結合する。

タンパク質合成へのRNAの関与を示す観察

タンパク質合成の場所 細胞質
 DNAの存在場所 核
 ↓
 DNAはタンパク質合成の直接の
 鋳型にはなれない
 RNAの存在場所 細胞質
 ↓
 RNAがタンパク質合成の鋳型
 RNAは1本鎖
 ↓
 RNAが情報の中間体という考え

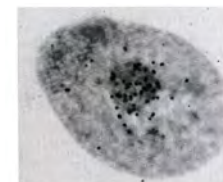
表 3-4 いろいろな材料から得たRNAの塩基組成

RNA 源	主な塩基の組成			
	アデニン	ウラシル	グアニン	シトシン
大腸菌	0.24	0.22	0.32	0.22
<i>Phaenicia jugipennis</i> (細菌)	0.28	0.19	0.31	0.24
<i>Escherichia coli</i> (細菌)	0.22	0.21	0.30	0.27
カプ黄色モザイクウイルス	0.23	0.22	0.17	0.38
ポリオウイルス	0.30	0.25	0.25	0.20
ラット腎臓	0.19	0.20	0.30	0.31

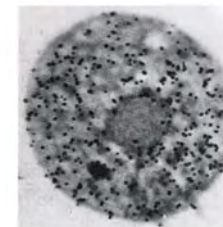
RNAの塩基組成はランダム
 ↓
 RNAは1本鎖

RNAは核で作られ細胞質へ移行する

テトラヒメナ細胞
 ↓
 H³-シチジン 15 min
 ↓
 オートラジオグラフ



テトラヒメナ細胞
 ↓
 H³-シチジン 12 min
 ↓
 Cold-シチジン 88 min
 ↓
 オートラジオグラフ



セントラルドグマ

遺伝情報の流れに関する仮説 1956年 F. Crick
 DNAはRNAの鋳型、RNAがタンパク質のアミノ酸配列を決定

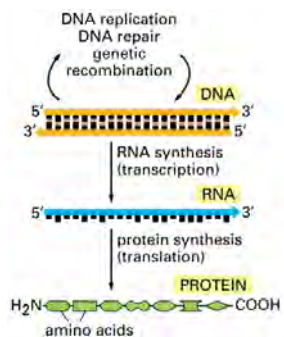


Figure 6-2. Molecular Biology of the Cell, 4th Edition.

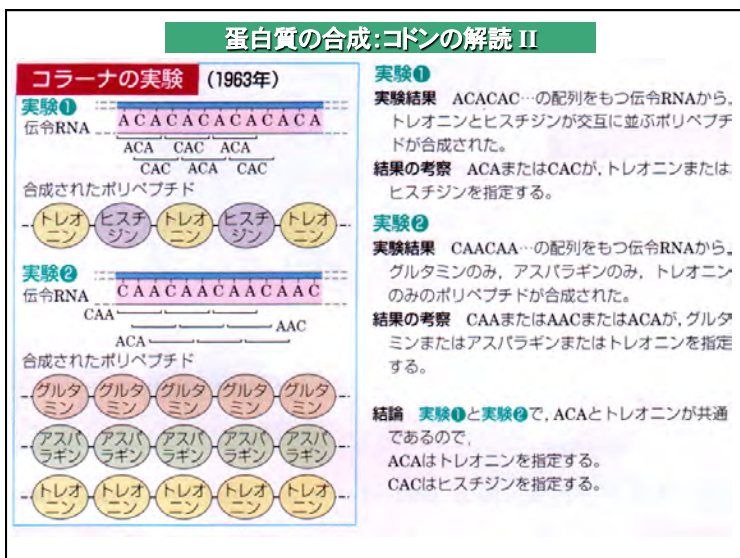
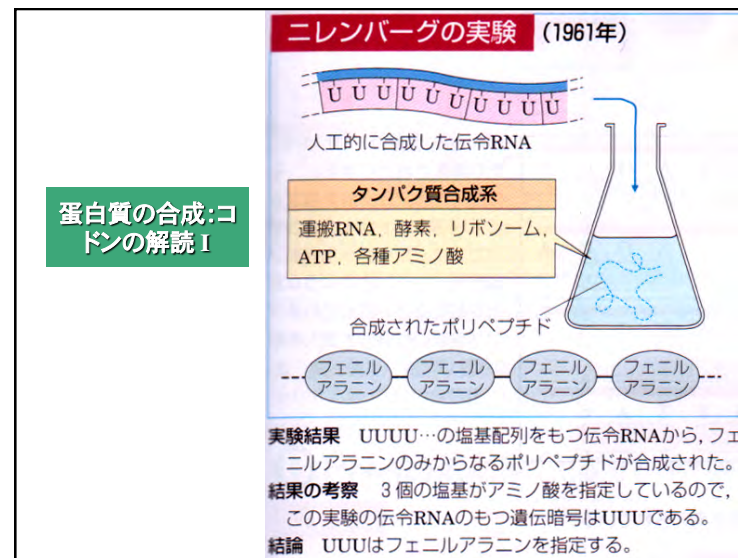
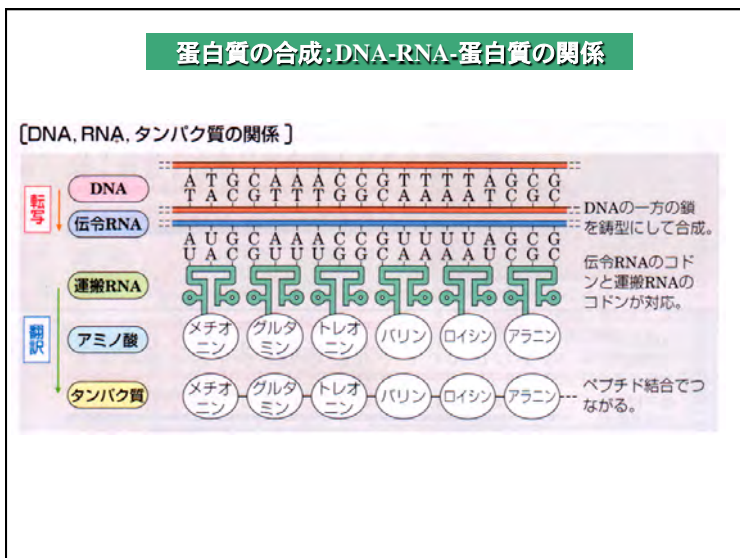
15

蛋白質の合成:トリプレット説

[トリプレット説] $4^2 < 20 < 4^3$

塩基の数	指定できる暗号の数	
1個	U, C, A, G	4種類
2個	UU, UC, UA, UG, CU, CC, CA, CG,	16種類
3個 (トリプレット)	UUU, UCU, UAU, UGU, UUC, UCC, UAC, UGC,	64種類

タンパク質を構成するアミノ酸は20種類ある。これらのアミノ酸を4種類の塩基で指定するためには、3個の塩基の組み合わせ(トリプレット)が必要であると考えた。



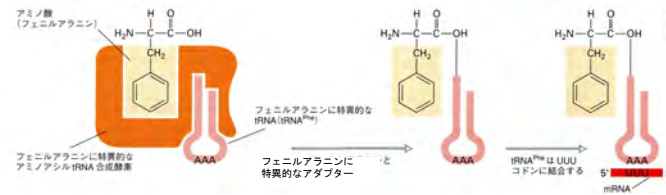
蛋白質の合成:アミノ酸コード表

1番目の塩基	2番目の塩基				3番目の塩基
	U (ウラシル)	C (シトシン)	A (アデニン)	G (グアニン)	
U	UUU フェニルアラニン (Phe)	UCU	UAU チロシン (Tyr)	UGU システイン (Cys)	U C A G
	UUC	UCC セリン (Ser)	UAC	UGC	
	UUA	UCA	UAA 終止コドン	UGA 終止コドン	
	UUG ロイシン (Leu)	UCG	UAG 終止コドン	UGG トリプトファン (Trp)	
C	CUU	CCU	CAU ヒスチジン (His)	CGU	C A G
	CUC	CCC	CAC	CGC	
	CUA	CCA	CAA グルタミン (Gln)	CGA アルギニン (Arg)	
	CUG	CCG	CAG	CGG	
A	AUU	ACU	AAU アスパラギン (Asn)	AGU セリン (Ser)	A G
	AUC イソロイシン (Ile)	ACC	AAC	AGC	
	AUA 開始コドン	ACA	AAA リシン (Lys)	AGA アルギニン (Arg)	
	AUG メチオニン (Met)	ACG	AAG	AGG	
G	GUU	GCU	GAU アスパラギン酸 (Asp)	GGU グリシン (Gly)	G
	GUC	GCC	GAC	GGC	
	GUA	GCA	GAA グルタミン酸 (Glu)	GGA	
	GUG	GCG	GAG	GGG	

アダプター仮説とtRNAの発見

アダプター仮説 F. Crick 1955年

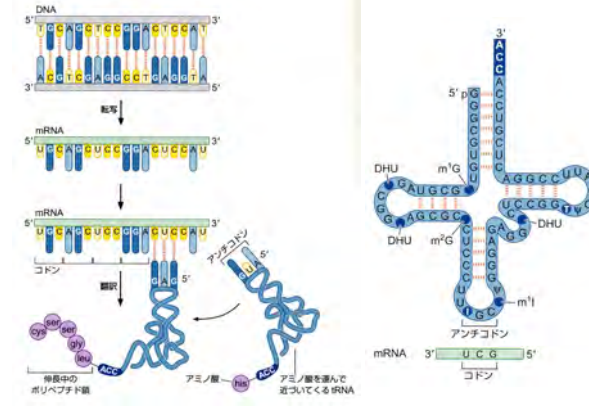
- ◆ RNA (塩基) とアミノ酸の特異的相互作用が困難 → RNAがタンパク質合成の直接的な鋳型となる可能性はない
- ◆ RNA (塩基) とアミノ酸を仲介する分子 (アダプター) を仮定
- ◆ アダプターは低分子のRNA : アダプターRNAと鋳型RNAの相補的塩基対
- ◆ アダプターとアミノ酸の結合は特異的酵素が担う



tRNAの発見 P. C. Zamecnik & M. B. Hoagland 1958年

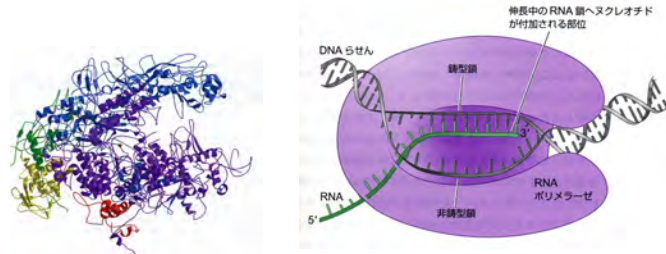
- ◆ アミノ酸はタンパク質に取り込まれる前に低分子RNAと共有結合 → transfer RNA (tRNA) = アダプター

tRNAの構造と働き



RNAポリメラーゼと転写

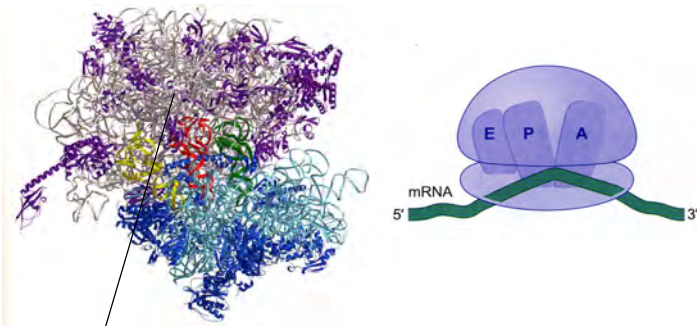
- ◆ 複数のサブユニット (大腸菌 : $\alpha_2\beta\beta'\sigma$)
- ◆ 生物種間での各サブユニットの1次構造の類似性
- ◆ 高次構造の類似性



バクテリアのRNAポリメラーゼ

RNAポリメラーゼによるDNAの転写

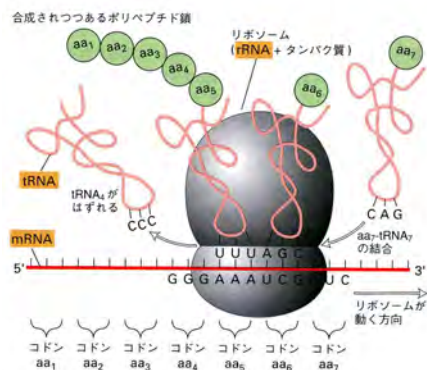
リボソームの構造



ペプチド合成の場合はRNAのみ → リボソームはRNA酵素?

遺伝子発現におけるRNAの役割

- ◆ mRNA : タンパク質合成の鋳型 (アミノ酸配列を指令)
- ◆ tRNA : mRNAとアミノ酸のアダプター
- ◆ rRNA : リボソームの構成成分



25

問1 一遺伝子一酵素説を得るのに使われた生物材料は？

(1)青カビ (2)赤カビ (3)青パンカビ (4)赤パンカビ (5)白カビ

問2 一遺伝子一酵素説の提唱者は、(?)とテータム

(1) モーガン (2)ミーシャ (3)クリック (4)ビードル (5)アベリー

問3 アミノ酸のアルギニンの前駆体は？。

(1) シトシン (2)アルギリン (3)シトルリン (4)チミン (5)グリシン

問4 コドンUUUが決めるアミノ酸は？

(1) フェニルアラニン (2)アラニン (3)リジン (4)グリシン (5)セリン

問5 アミノ酸を運ぶRNAは？

(1) mRNA (2) rRNA (3)sRNA (4)snRNA (5)tRNA

問6 RNAからタンパク質を合成する生体内の工場は？。

(1)リソゾーム (2)リボソーム (3)ゴルジ体 (4)ミトコンドリア (5) 中心体

問7 終止コドンは普通は(?)種類ある。

(1) 1 (2) 2 (3) 3 (4) 4 (5) 5

問8 タンパク質の合成の起こる場所は？

(1) 核 (2)ミトコンドリア (3)ゴルジ体 (4)細胞膜 (5)細胞質