

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。

[表現型と遺伝子型]

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

父 \ 母	表現型	A 型		B 型		AB 型	O 型
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?

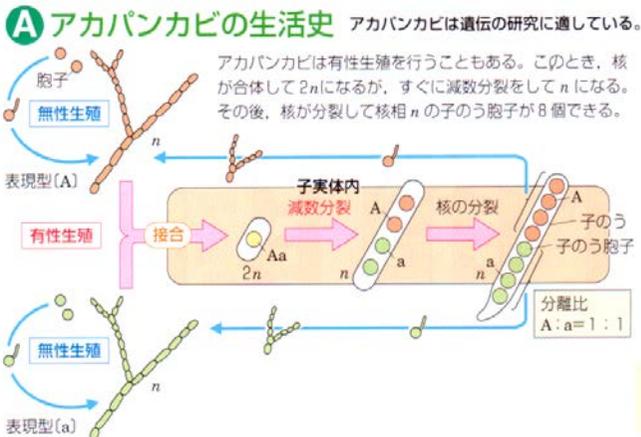
凝集原の違い

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。)

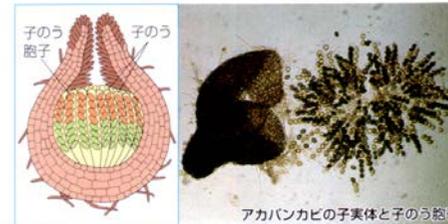
凝集素の違い

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の両方があります。

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



子実体 有性生殖を行うときに形成され、たくさんの子のうが包まれている。

- 性質① 一世代が短いため、実験結果を短期間で得られる。
- 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どうか分かる。

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)のアカバシカビに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ぬ株)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。

遺伝子と酵素：一遺伝子-一酵素説 II

【最少培地と完全培地】 アカバシカビでの例

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 ⁺ 、ビオチンなど	+	完全培地
			ビ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。
*一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A → 酵素A → オルニチン → 酵素B → シトルリン → 酵素C → アルギニン → タンパク質

オルニチンの前駆物質

【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。
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ぬ。
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ぬ。
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ぬ。

+ : 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。

タンパク質 → フェニルアラニン → チロシン → アルカプトン → CO₂、H₂O

フェニルアラニン → フェニルピラニオン → 尿中に排出

チロシン → メラニン → 皮膚・毛・髪

チロシン → アルカプトン → 尿中に排出

フェニルピラニオン尿症 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。一部はフェニルピラニオンに変化し、尿中に排出される。フェニルピラニオ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。

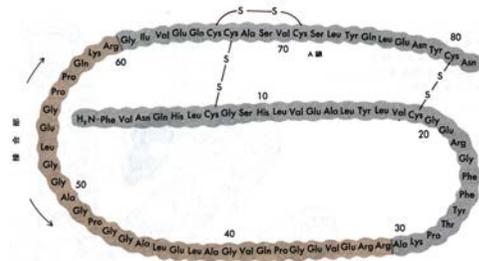
白化症(アルビノ) 遺伝子Bを欠くため酵素Bが合成されない。そのため毛・皮膚・虹彩などに褐色色素であるメラニンがつかられない。

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。

※これは1組の対立遺伝子で決まる劣性形質。

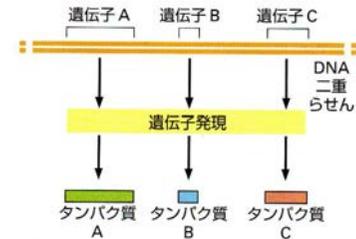
タンパク質はアミノ酸が直線状に結合したものの

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



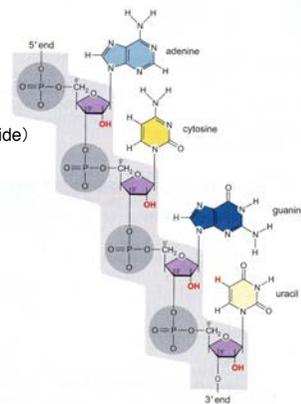
DNA二重らせんモデルが示した遺伝子の機能

- ◆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

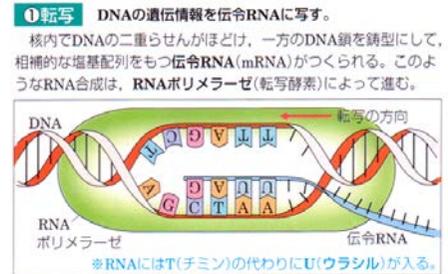


もう1つの核酸：RNA

- ◆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)がつくられる。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>Proctos vulgaris</i> (細菌)	0.26	0.19	0.31	0.24
<i>Escherichia coli</i> (細菌)	0.22	0.21	0.30	0.27
カザフ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

↓

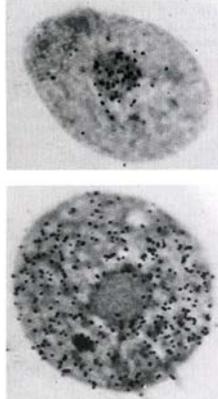
H³-シチジン 12 min

↓

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

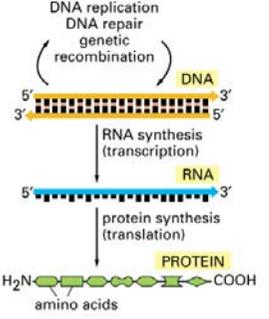


Figure 6-2. Molecular Biology of the Cell, 4th Edition. 15

蛋白質の合成:トリプレット説

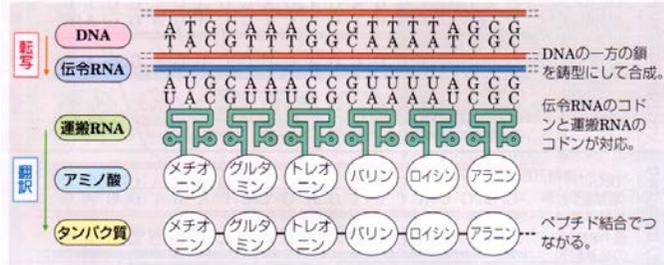
[トリプレット説] $4^2 < 20 < 4^3$

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。

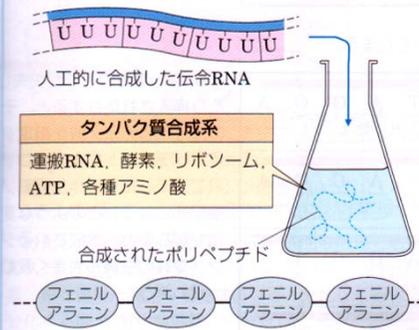
蛋白質の合成:DNA-RNA-蛋白質の関係

[DNA, RNA, タンパク質の関係]



ニレンバーグの実験 (1961年)

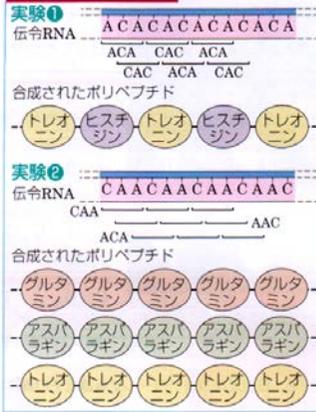
蛋白質の合成:コドンの解読 I



実験結果 UUUU...の塩基配列をもつ伝令RNAから、フェニルアラニンのみからなるポリペプチドが合成された。
結果の考察 3個の塩基がアミノ酸を指定しているの、この実験の伝令RNAのもつ遺伝暗号はUUUである。
結論 UUUはフェニルアラニンを指定する。

蛋白質の合成:コドンの解読 II

クラナーの実験 (1963年)



実験①
実験結果 ACACAC...の配列をもつ伝令RNAから、トリプトファンとヒスチジンが交互に並ぶポリペプチドが合成された。
結果の考察 ACAまたはCACが、トリプトファンまたはヒスチジンを指定する。

実験②
実験結果 CAACA...の配列をもつ伝令RNAから、グルタミンのみ、アスパラギンのみ、トリプトファンを指定する。
結果の考察 CAAまたはAACまたはACAが、グルタミンまたはアスパラギンまたはトリプトファンを指定する。

結論 実験①と実験②で、ACAとトリプトファンが共通であるので、ACAはトリプトファンを指定する。CACはヒスチジンを指定する。

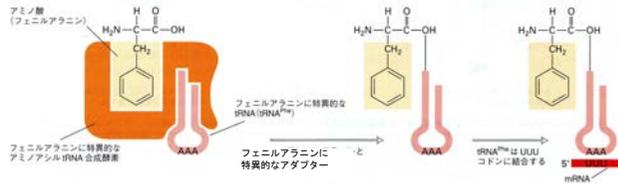
蛋白質の合成:アミノ酸コード表

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

アダプター仮説とtRNAの発見

アダプター仮説 F. Crick 1955年

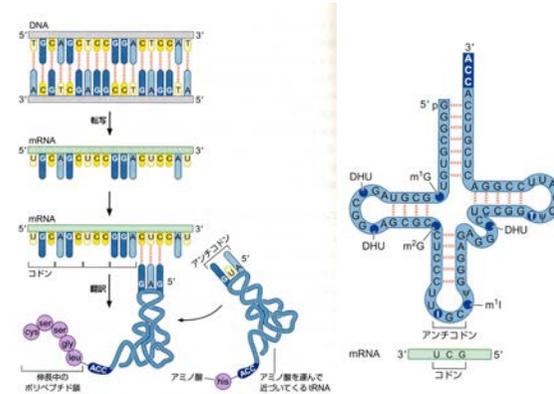
- ◆ RNA（塩基）とアミノ酸の特異的相互作用が困難 → RNAがタンパク質合成の直接的鋳型となる可能性はない
- ◆ RNA（塩基）とアミノ酸を仲介する分子（アダプター）を仮定
- ◆ アダプターは低分子のRNA：アダプター-RNAと鋳型RNAの相補的塩基対
- ◆ アダプターとアミノ酸の結合は特異的酵素が担う



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

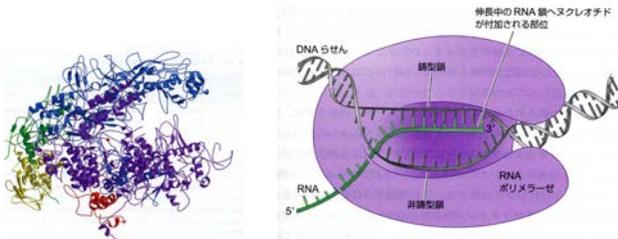
- ◆ アミノ酸はタンパク質に取り込まれる前に低分子RNAと共有結合 → transfer RNA (tRNA) = アダプター

tRNAの構造と働き



RNAポリメラーゼと転写

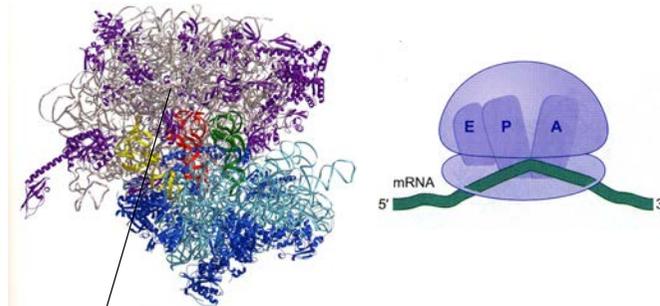
- ◆ 複数のサブユニット（大腸菌： $\alpha_2\beta\beta'\sigma$ ）
- ◆ 生物種間での各サブユニットの1次構造の類似性
- ◆ 高次構造の類似性



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

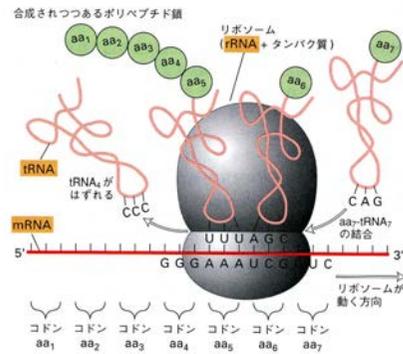
リボソームの構造



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