



第0章 生物信息学中的生物学基础



Knowledge
Review



第0章 生物信息学中的生物学基础

一、生物大分子

二、中心法则

三、遗传变异与物种形成

四、演化原理

五、本节回顾



一、生物大分子

1、DNA的结构与功能

- **定义与组成：** DNA（脱氧核糖核酸）是遗传信息的存储介质，由核苷酸组成，每个核苷酸包含一个磷酸基团、一个脱氧核糖和一个氨基（腺嘌呤、胸腺嘧啶、胞嘧啶或鸟嘌呤）。
- **双螺旋结构：** DNA分子呈双螺旋结构，由詹姆斯·沃森和弗朗西斯·克里克于1953年提出。两条反向互补的链通过氢键连接，腺嘌呤与胸腺嘧啶配对，胞嘧啶与鸟嘌呤配对。
- **遗传信息的编码：** DNA序列通过其核苷酸的顺序编码遗传信息，指导细胞合成特定的蛋白质。



一、生物大分子

2、RNA的结构与功能

- **类型与组成**：RNA（核糖核酸）是单链分子，主要类型包括信使RNA（mRNA）、转运RNA（tRNA）和核糖体RNA（rRNA）。它由核苷酸组成，每个核苷酸包含一个磷酸基团、一个核糖和一个氨基（腺嘌呤、鸟嘌呤、胞嘧啶或尿嘧啶）。
- **转录**：RNA是通过转录过程从DNA模板合成的，其中mRNA携带从DNA到蛋白质合成工厂（核糖体）的遗传指令。
- **功能多样性**：RNA不仅参与蛋白质合成，还涉及基因表达调控（如miRNA）、催化生化反应（如ribozymes）等多种生命过程。



一、生物大分子

3、蛋白质的结构与功能

- **氨基酸组成**：蛋白质是由20种不同氨基酸通过肽键连接形成的长链分子。氨基酸的序列决定了蛋白质的三维结构和功能。
- **结构层次**：蛋白质的结构分为四级：一级结构是氨基酸序列；二级结构包括 α -螺旋和 β -折叠等；三级结构是蛋白质的三维折叠形态；四级结构涉及多个蛋白质亚单位的组装。
- **功能**：蛋白质执行细胞内外的多种功能，包括催化生化反应（酶）、作为细胞结构组成部分、信号传递、运输和存储分子、免疫反应等。



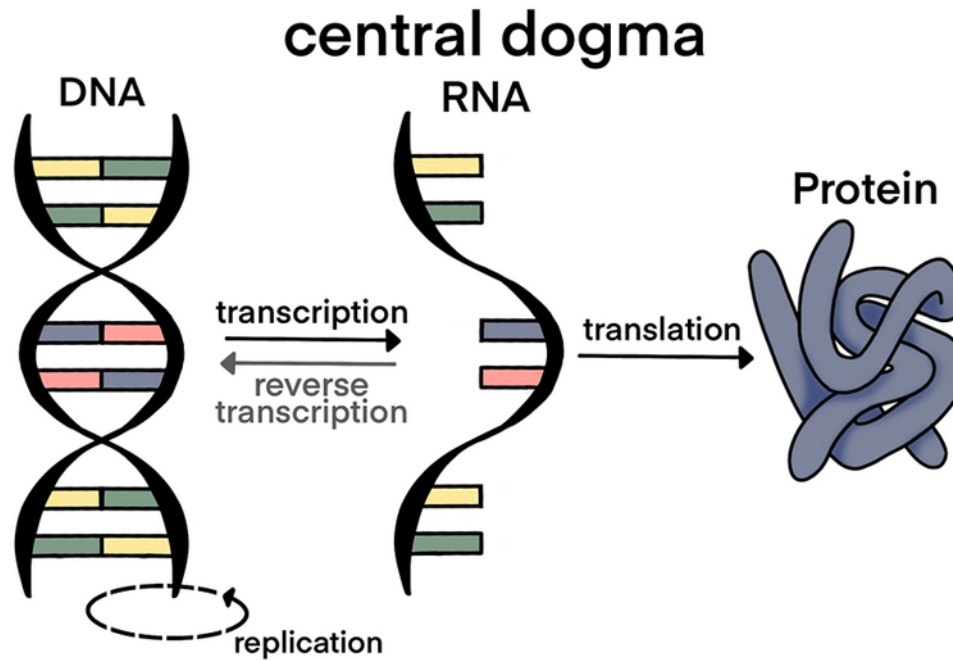
一、生物大分子

4、从DNA到蛋白质

- **基因表达**：基因表达是从DNA中的遗传信息到功能蛋白质的过程，包括转录（DNA到mRNA）和翻译（mRNA到蛋白质）两个主要步骤。
- **调控**：基因表达的调控是通过多种机制实现的，包括转录前、转录后、翻译后以及蛋白质活性调控等，确保蛋白质合成的时空特异性。



二、中心法则





二、中心法则

中心法则是分子生物学的一个核心概念，它描述了信息在生物体内从DNA到RNA再到蛋白质的流动路径。这个过程涵盖了转录和翻译两个主要步骤，是理解遗传信息表达和调控的基础。



二、中心法则

1、DNA到RNA：转录

- **过程简介：**转录是指DNA中的遗传信息被复制到mRNA分子中的过程。在细胞核内，特定基因序列的DNA部分解开，形成一个单链模板，RNA聚合酶沿这个模板合成一条互补的RNA链。
- **RNA聚合酶：**这是转录的关键酶，负责识别特定的启动子序列，启动并促进新RNA链的合成。
- **转录调控：**转录的调控涉及多种机制，包括转录因子的结合，这些蛋白质可以增强或抑制RNA聚合酶的活性，从而控制基因表达的时机和水平。



二、中心法则

2、RNA到蛋白质：翻译

- **过程简介：**翻译是指mRNA上的遗传信息被读取，并指导蛋白质的合成。在细胞的核糖体上，mRNA作为模板，tRNA携带特定的氨基酸与mRNA上的密码子配对，形成特定序列的蛋白质链。
- **密码子：**每三个核苷酸组成一个密码子，指定一个特定的氨基酸。这是遗传密码的基础，使得遗传信息能够准确地转换为蛋白质序列。
- **翻译调控：**翻译过程也受到多种因素的调控，包括mRNA的可用性、翻译起始因子的活性以及氨基酸的供应等。



二、中心法则

3、基因表达的调控

- **DNA甲基化**：DNA甲基化通常发生在启动子或基因 body 区，涉及一个甲基团添加到胞嘧啶的5'碳上。这种修饰可以抑制基因表达，因为它改变了DNA的构形，影响转录因子等蛋白质与DNA的结合。
- **组蛋白修饰**：组蛋白是DNA缠绕的蛋白质，它们的化学修饰，如乙酰化、甲基化和磷酸化，可以影响染色质的结构，进而调控基因表达。例如，组蛋白乙酰化通常与基因表达的激活相关，而组蛋白甲基化则可能与激活或抑制相关，具体取决于甲基化发生的位点和程度。



二、中心法则

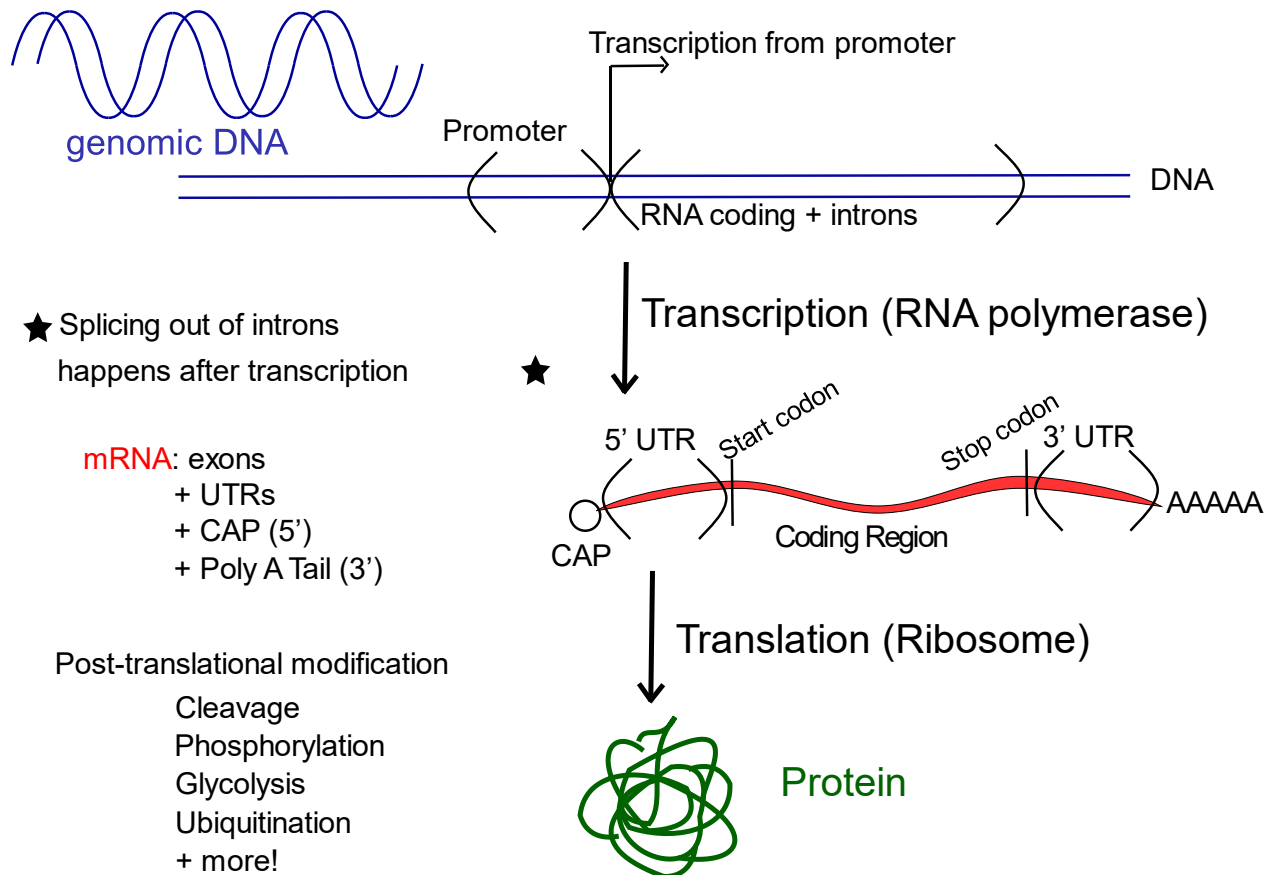
3、基因表达的调控

- **染色质重塑**：染色质重塑是指染色质结构的动态改变，使得某些基因区域变得对转录机制更加开放或者关闭。这通过一系列的染色质重塑复合体实现，它们重新定位或重塑组蛋白-DNA的相互作用。
- **转录后调控**：包括对mRNA的加工、运输和降解。这一阶段的调控影响mRNA在细胞质中的稳定性和可用性，从而影响蛋白质的合成速率。
- **翻译后调控**：蛋白质在合成后还可以通过多种方式调控，如化学修饰（磷酸化、泛素化等）、折叠和亚单位组装，以及通过靶向降解等方式调控其活性和稳定性。

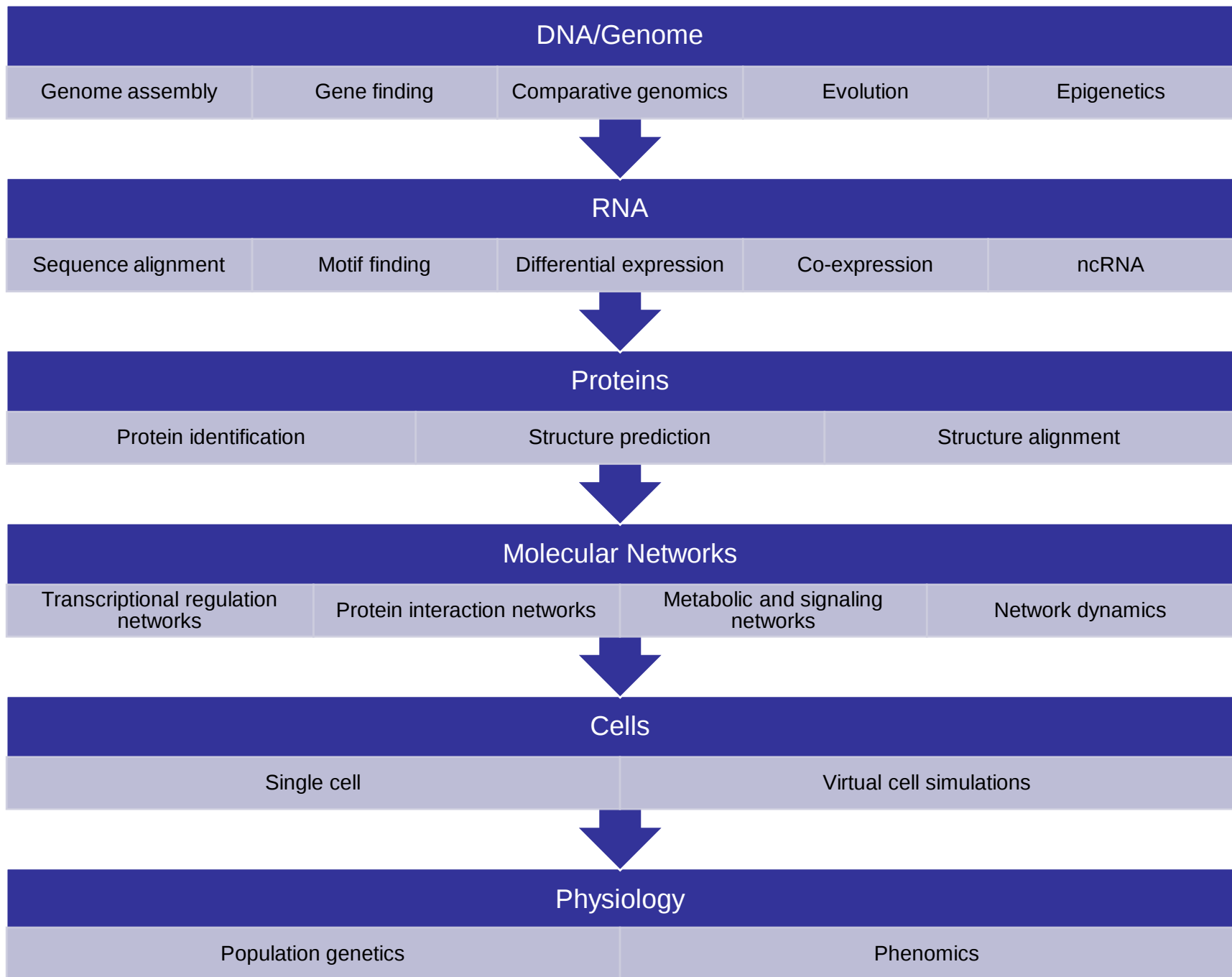


二、中心法则

Central Dogma of Molecular Biology



The Bio- in Bioinformatics





三、遗传变异与物种形成

1、遗传变异的类型：

- **点突变：**点突变是单个核苷酸的改变，可能导致蛋白质序列中相应位置氨基酸的改变，影响蛋白质的功能。这些改变可以是无害的，但在某些情况下，它们可能导致疾病或增加某些生物学特性的适应性。
- **插入与缺失：**插入和缺失是指基因序列中添加或丢失一个或多个核苷酸，可能导致阅读框移位，影响蛋白质的结构和功能。
- **基因重排和复制：**基因的部分或全部复制或重排可以创建新的基因变体，增加基因组的复杂性和多样性。



三、遗传变异与物种形成

2、遗传多样性与物种形成的机制

- **遗传漂变**：遗传漂变是指在小种群中由于随机事件导致的遗传变异频率的无方向变化，这可能导致遗传多样性的减少。
- **基因流**：基因流是指不同种群之间通过繁殖个体的迁移交换遗传物质，它可以增加种群的遗传多样性。
- **自然选择**：自然选择是进化的驱动力之一，有利变异的个体在生存和繁殖上具有优势，从而在种群中逐渐增加这些变异的频率。



三、遗传变异与物种形成

2、遗传多样性与物种形成的机制

- **物种形成**：物种形成通常是通过遗传隔离和遗传差异的积累实现的。隔离机制可以是地理隔离（allopatric speciation），种群被物理障碍分开；或生态隔离（sympatric speciation），种群在同一地区内分化为不同的生态位。这些过程导致基因流受阻，最终导致新物种的产生。



三、遗传变异与物种形成

3、分子机制与演化

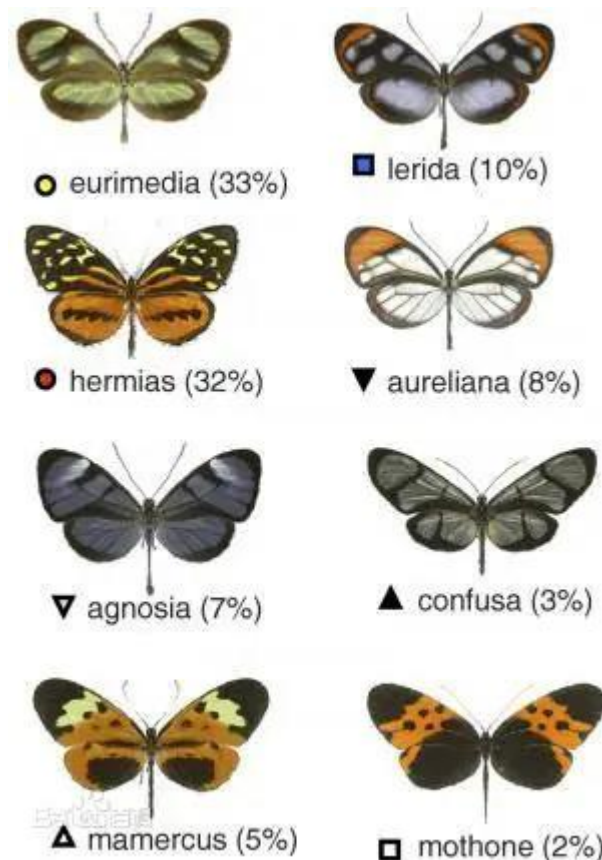
- **分子驱动**：分子水平上的变化，如基因重排、基因复制、移动元件的活动，为物种形成提供原料。
- **多态性与适应**：遗传多态性是物种适应环境变化的基础。不同的遗传变异可能在不同的环境条件下提供适应优势。



四、演化原理

1、自然选择

- **基本概念：**查尔斯·达尔文提出的自然选择理论是演化生物学的核心。它基于三个观察事实：个体之间存在遗传变异；这些变异会影响个体的生存和繁殖成功率；这些有利的变异更可能被传递给下一代。
- **适应性演化：**自然选择导致适应性演化，即有利特征在种群中逐渐增加，使得种群更好地适应其环境。





四、演化原理

2、遗传漂变

- **定义：**遗传漂变是指在小种群中由于随机事件导致某些等位基因频率的无方向性变化。这可以导致有益、中性或有害基因变异在没有选择压力的情况下在种群中增加或减少。
- **影响：**遗传漂变特别在小种群中显著，可能导致遗传多样性的减少和罕见等位基因的固定。

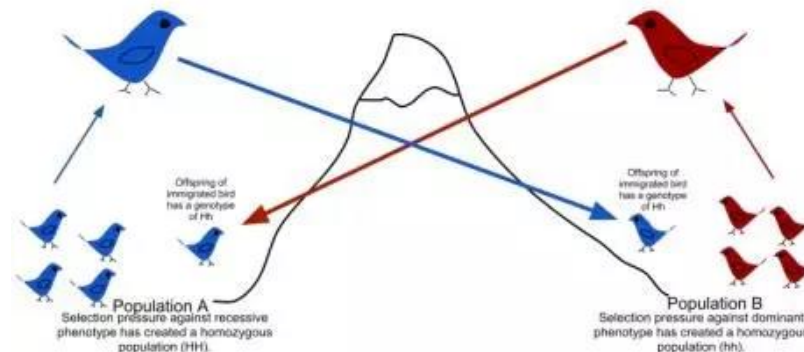




四、演化原理

3、基因流

- **定义：** 基因流是指不同种群之间通过个体或配子的移动而发生的基因交换。它可以增加接收种群的遗传多样性。
- **效果：** 基因流可以减少种群之间的遗传差异，阻止种群分化成不同的物种。然而，在某些情况下，如果迁移个体具有独特的适应性变异，基因流也可以促进新适应性特征的传播。

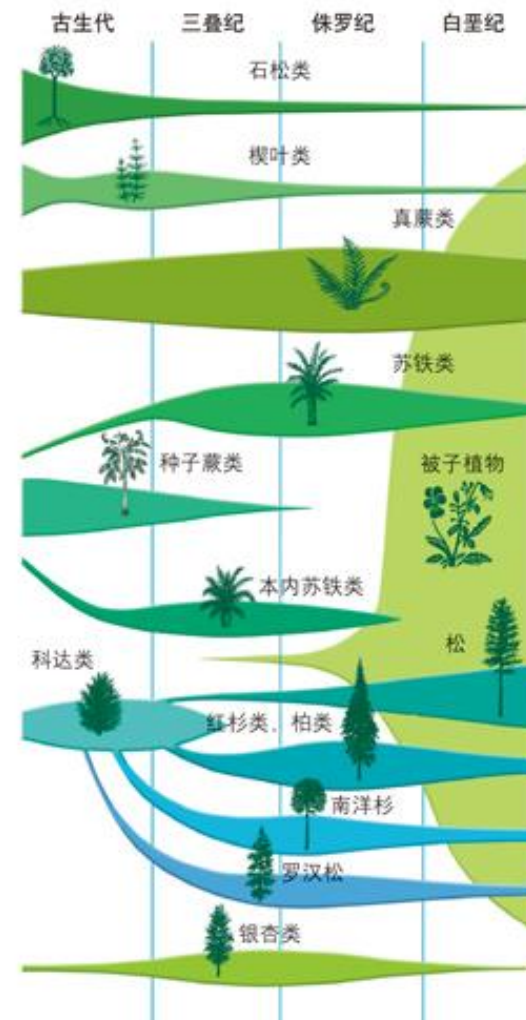




四、演化原理

4、分子钟假说

- **概述：**分子钟假说是一种用于推测物种分化时间的方法，基于分子数据（如DNA或蛋白质序列）中的突变率似乎相对恒定的假设。
- **应用：**通过比较两个物种的遗传差异，可以估算它们的最近共同祖先存在的时间。这个方法对于重建生物的进化历史和系统发育关系非常有用。





四、演化原理

4、演化的模式与过程

- **微观演化与宏观演化**：微观演化是指种群水平上遗传变异的变化，而宏观演化涉及物种形成（物种化）和生命的长期进化历史。
- **适应性辐射**：在新环境中，一个物种可能演化出多个适应不同生态位的子种群，这是生物多样性的重要来源。



五、本节回顾

生物信息学的基础：理解生物分子的结构、功能和进化是生物信息学研究的基石。

多层次调控：基因表达受到复杂的调控，涵盖遗传和表观遗传层面。

演化的动力：自然选择、遗传漂变和基因流共同驱动物种的进化和多样性。

Thank you

