

Εισαγωγή στην ενδοκρινολογία

Φ. ΧΑΡΣΟΥΛΗΣ

Ρόλος των ορμονών	14
ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΟΡΜΟΝΩΝ	15
α) Αρίνες	15
β) Πολυπεπτίδια	15
γ) Στεροειδείς ορμόνες	16
ΒΙΟΣΥΝΘΕΣΗ ΟΡΜΟΝΩΝ	17
Α) Πεπτιδικές ορμόνες	17
Μοριακή βιολογία της πρωτεΐνοσύνθεσης	17
Μεταγραφή	19
Μετάφραση του mRNA	20
Αποθήκευση	22
Έκκριση	23
Β) Βιοσύνθεση στεροειδών ορμονών	23
Γ) Βιοσύνθεση θυρεοειδικών ορμονών και κατεχολαμινών	25
ΜΕΤΑΦΟΡΑ ΚΑΙ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΟΡΜΟΝΩΝ	25
ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΙ ΟΡΜΟΝΙΚΗΣ ΔΡΑΣΗΣ	27
Ορμόνες και υποδοχείς	27
Α) Ορμονικοί υποδοχείς μεμβράνης	27
Εσωτερίκευση-αποδόμηση-ανακύκλωση-έκθεση υποδοχέων	29
Ρύθμιση υποδοχέων	30
Συμπλέγματα υποδοχέων μεμβράνης	30
Το κυκλικό αδενοσινομονοφωσφορικό	30
Το σύστημα της αδενολυκιλάσης	32
Δράσεις του κυκλικού AMP μέσα στο κύτταρο	32
Ορμόνες που δρουν μέσω του κυκλικού γουανοσινομονοφωσφορικού	33
Ορμόνες που δρουν μέσω του ασβεστίου και των φωσφατιδυλοϊνοσιτιδίων	33
Ορμόνες που χρησιμοποιούν την κινάση ή τη φωσφατάση ως ενδοκυττάριο αγγελιοφόρο	35
Το σύμπλεγμα υποδοχέων/κινάσης της τυροσίνης της ινσουλίνης	36
Β) Ορμονικοί υποδοχείς του πυρήνα	37
α) Στεροειδείς ορμόνες	37
Δράση υποδοχέα στον πυρήνα	38
β) Θυρεοειδικές ορμόνες, καλσιτριόλη και ρετινοϊκό οξύ	39
ΟΡΜΟΝΙΚΕΣ ΕΠΙΔΡΑΣΕΙΣ	39
Α) Διαβατότητα μεμβρανών-μεταφορά ουσιών	39
Β) Ενεργοποίηση ενζύμων	40
Γ) Δράση στον πυρήνα	41
ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΙ ΡΥΘΜΙΣΗΣ ΤΟΥ ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ	41
Αποθήκευση	42
Έκκριση	42
Ρυθμιστικοί μηχανισμοί ορμονικής έκκρισης	42
α) Ορμόνες που διεγείρουν ή αναστέλλουν την έκκριση μιας άλλης ορμόνης	42
I. Αρνητική αλληλορύθμιση	42
II. Θετική αλληλορύθμιση	43
β) Μεταβολικός έλεγχος έκκρισης μιας ορμόνης	44
γ) Κεντρικό Νευρικό Σύστημα	44
ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΟΙ ΡΥΘΜΟΙ	44
Κιρκάδιος ρυθμός	44
Ρυθμοί ultradian	45

Το ενδοκρινικό και το νευρικό σύστημα αποτελούν τα δύο βασικά ρυθμιστικά συστήματα ελέγχου των λειτουργιών του ανθρωπίνου σώματος. Ο ρόλος τους συνίσταται στο να καταγράφουν τις μεταβολές του εσωτερικού περιβάλλοντος και να επιφέρουν τις απαραίτητες προσαρμοστικές μεταβολές. Το νευρικό σύστημα μεταφέρει τα ερεθίσματα με τα νεύρα στα διάφορα όργανα του σώματος, ενώ το ενδοκρινικό σύστημα με τις ορμόνες που κυκλοφορούν στο αίμα. Ο όρος ορμόνη ο οποίος χρησιμοποιήθηκε το 1905 για πρώτη φορά από τον Starling, χρησιμοποιείται διεθνώς και προέρχεται από την αντίστοιχη Ελληνική λέξη. Η παραδοσιακή αντίληψη που διαμορφώθηκε στις προηγούμενες δεκαετίες θεωρούσε ότι οι ορμόνες είναι μόρια που συντίθενται από εξειδικευμένα κύτταρα, εκκρίνονται στο αίμα και ασκούν τις επιδράσεις τους σε κύτταρα-στόχους που ευρίσκονται μακριά από τον τόπο παραγωγής. Τις τελευταίες τρεις δεκαετίες όμως η αύξηση των γνώσεων, διεύρυνε τη χρήση του όρου και συνέδεσε το ενδοκρινικό με το νευρικό σύστημα και σήμερα είναι γνωστό ότι τα δύο συστήματα ευρίσκονται σε στενή λειτουργική συνάφεια διότι ευρέθηκε ότι υπάρχουν ουσίες, οι οποίες ασκούν ρόλο νευροδιαβίβαστού ή ορμόνης, ανάλογα με το σημείο παραγωγής τους. Η ανάπτυξη της νευροενδοκρινολογίας υπήρξε ένα αναπόφευκτο και σημαντικό βήμα προς την κατεύθυνση αυτή.

Ο άνθρωπος είναι πολυκύτταρος οργανισμός, το σύνολο δε των κυττάρων του σώματος ανέρχεται σε 10^{14} , κατανεμημένων σε 200 περίπου τύπους. Το σύνολο των κυττάρων υφίσταται συνεχείς επιδράσεις του εξωτερικού και εσωτερικού περιβάλλοντος χώρου, υπάρχει δε μία δυνατότητα προσαρμογής προς αυτές. Το ενδοκρινικό σύστημα παρεμβαίνει στην επικοινωνία των κυττάρων εξασφαλίζοντας τον έλεγχο των λειτουργιών των διαφόρων οργάνων, την αύξηση, την ωρίμανση και τη λειτουργική διαφοροποίησή τους. Ουσιώδεις λειτουργίες του ανθρώπινου σώματος όπως η σωματική αύξηση, η εφηβεία, η αναπαραγωγή, ο έλεγχος του ενδιάμεσου μεταβολισμού, η ισορροπία ύδατος και ηλεκτρολυτών, η διατήρηση του σκελετού, κ.ά. τελούν υπό ορμονικό έλεγχο.

Η κατανόηση του ρόλου του ενδοκρινικού συστήματος στηρίχθηκε τόσο σε πειραματικά δεδομένα όσο και σε κλινικές παρατηρήσεις. Η αφαίρεση ενός αδένα στο πειραματόζωο έχει ως συνέπεια την ανάπτυξη ενός κλινικού συνδρόμου, το οποίο διορθώνεται με τη χορήγηση της ορμόνης ή τη μεταμόσχευση του αδένα. Παράλληλα κλινικές παρατηρήσεις επέτρεψαν το συσχετισμό της υπερ- ή υπολειτουργίας του αδένα με το αντίστοιχο κλινικό σύνδρομο.

Τα τελευταία 30 χρόνια η ραγδαία ανάπτυξη των γνώσεων διεύρυνε την έννοια της ενδοκρινολογίας

πέραν των ενδοκρινών αδένων. Η περιγραφή ουσιών που δρουν τοπικά, τροποποιώντας τη λειτουργία γειτονικών κυττάρων, οι πρόοδοι της μοριακής βιολογίας, καθώς και η δυνατότητα προσδιορισμού πρακτικώς όλων των ορμονών, μετάθεσαν βαθμαία το επίπεδο της γνώσης από τον αδένα στο κύτταρο και στην ορμόνη.

Ρόλος των ορμονών

Οι ορμόνες ανήκουν σε μια κατηγορία ουσιών που συντίθενται σε ειδικά κύτταρα, τα οποία είτε αποτελούν ένα διάκριτο αδένα, είτε είναι διάσπαρτα μεμονωμένα κύτταρα σε άλλα όργανα, όπως π.χ. στο γαστρεντερικό σωλήνα. Οι ορμόνες εκκρίνονται από τέσσερα ειδή κυττάρων (Εικ. 1.1).

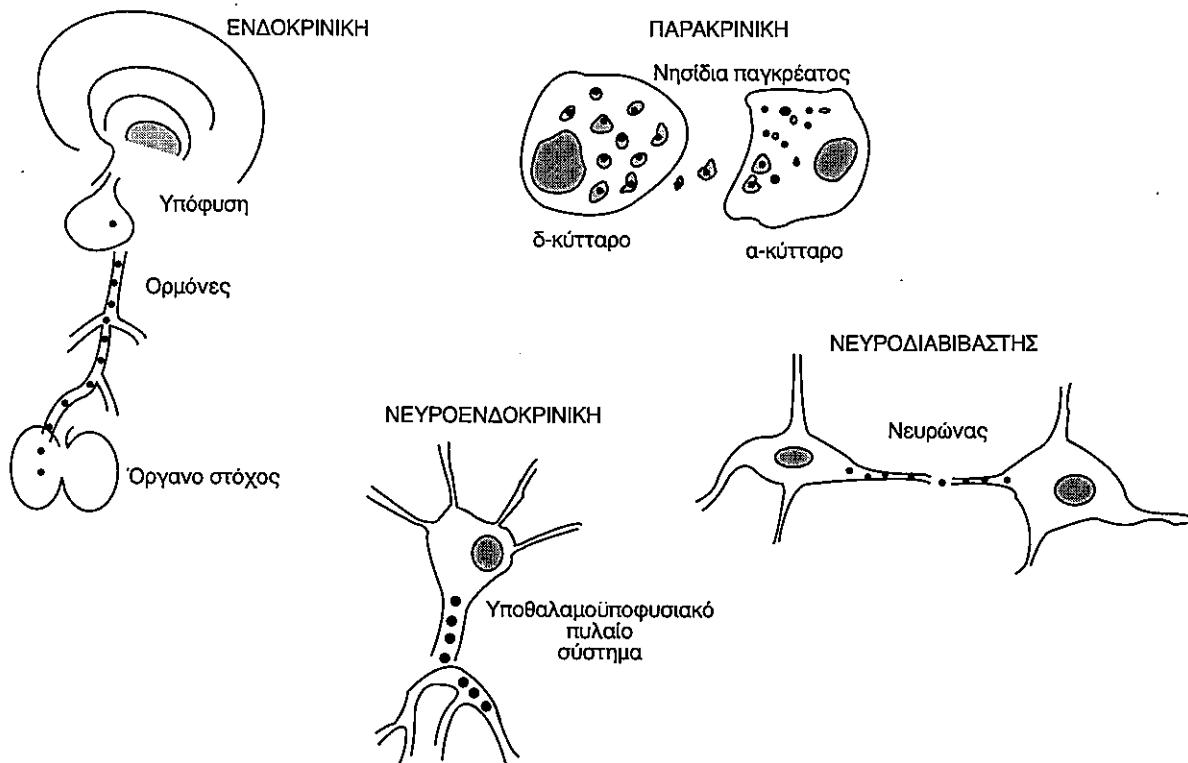
α. Τα ενδοκρινικά κύτταρα εκκρίνουν ορμόνες στη συστηματική κυκλοφορία και ασκούν τη δράση του στα όργανα-στόχους π.χ. η ACTH δρα στο φλοιό των επινεφριδίων.

β. Τα παρακρινικά κύτταρα εκκρίνουν ορμόνες που δρουν τοπικά σε άλλα γειτονικά κύτταρα, χωρίς να εισέλθουν στη συστηματική κυκλοφορία π.χ. η σωματοστατίνη που εκκρίνεται από τα δ κύτταρα των νησιδίων του παγκρέατος δρα στα β κύτταρα που εκκρίνουν ινσουλίνη.

γ. Τα νευροενδοκρινικά κύτταρα εκκρίνουν ορμόνες στις τελικές απολήξεις των νευραξόνων και η ορμόνη μεταφέρεται με τη συστηματική κυκλοφορία στα όργανα-στόχους π.χ. η αδρεναλίνη δρα στο ήπαρ και στο λιπώδη ιστό, η βαζοπρεσσίνη στο νεφρό, κ.ο.κ.

δ. Τα νευροδιαβίβαστικά κύτταρα εκκρίνουν ορμόνες, που καλούνται νευροδιαβιβαστές, στις τελικές απολήξεις των νευραξόνων, οι οποίες ενεργοποιούν γειτονικούς νευρώνες.

Μερικές ορμόνες όπως η θυρεοειδοτρόπιος, η φλοιοτρόπιος, κ.ά. δρουν αποκλειστικά σε ένα όργανο στόχο, στο θυρεοειδή, στα επινεφρίδια, κ.ά. Στην περίπτωση αυτή η επιδραση τους ασκείται σε ειδικούς υποδοχείς στην επιφάνεια του κυττάρου ή μέσα στο κύτταρο. Η επενέργειά τους προκαλεί μία αλυσιδωτή αντίδραση με αποτέλεσμα την εκδήλωση της ορμονικής απάντησης. Άλλες ορμόνες δρουν σε πολλά όργανα-στόχους. Η αυξητική ορμόνη και οι σωματομεδίνες δρουν στο ήπαρ, στο ουζευκτικό χόνδρο και σε άλλους ιστούς του σώματος εξασφαλίζοντας τη φυσιολογική σωματική αύξηση και ανάπτυξη κατά την παιδική ηλικία. Οι θυρεοειδικές ορμόνες δρουν στους περισσότερους ιστούς του σώματος, η περίσσεια τους δε προκαλεί αύξηση του βασικού μεταβολισμού και κλινική εικόνα θυρεοτοξικώσης. Ανάλογη επιδραση σε πληθώρα ιστών ασκούν η ινσουλίνη και τα γλυκοκορτικοειδή, που δρουν στο ήπαρ, στους μυς κ.ά.



Εικόνα 1.1: Σχηματική παράσταση των διαφόρων τύπων ορμονικής έκκρισης.

Στις περιπτώσεις αυτές που μια ορμόνη ασκεί ποικιλία επιδράσεων σε διαφόρους ιστούς, η κυτταρική απάντηση καθορίζεται από το γενετικό προγραμματισμό κάθε κυττάρου π.χ. τα γλυκοκορτικοστεροειδή προκαλούν κυτταρόλυση των λεμφοκυττάρων, ενώ προκαλούν ενεργοποίηση των ενζύμων για την παραγωγή γλυκόζης στο ήπαρ.

ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΟΡΜΟΝΩΝ

Το ανθρώπινο σώμα παράγει περισσότερες από 50 ορμόνες, που έχουν διαφορετική χημική δομή, μπορούν δε να ταξινομηθούν στις παρακάτω κατηγορίες: α) Αμίνες, οι οποίες είναι παράγωγα της τυροσίνης, όπως οι κατεχολαμίνες και οι θυρεοειδικές ορμόνες. β) Πολυπεπτίδια στα οποία υπάγονται τα πεπτίδια και οι γλυκοπρωτεΐνες και γ) Στεροειδείς ορμόνες (Πίν. 1.1).

α) Αμίνες (Εικ. 1.2)

Στην κατηγορία αυτή περιλαμβάνονται η αδρεναλίνη και η νοραδρεναλίνη που παράγονται από τη μυελώδη μοίρα των επινεφριδίων αλλά και από τις απολήξεις του συμπαθητικού συστήματος. Η ντοπαμίνη είναι επίσης νευροδιαβιβαστής που έχει όμως και την ιδιότητα της υποθαλαμικής ορμόνης, διότι παράγεται στο μέσο έπαρμα του υποθαλάμου και αναστέλλει

την έκκριση της προλακτίνης. Η θυροξίνη και η τριιωδοθυρονίνη παράγονται από την ιωδίωση της τυροσίνης στο μόριο της θυρεοσφαιρίνης, μέσα στον αυλό του θυρεοειδικού κυστίδιου.

β) Πολυπεπτίδια

Οι πρωτεΐνικές ορμόνες αποτελούνται από μία ή περισσότερες πεπτιδικές αλύσους και περιέχουν ποικιλό αριθμό αμινοξέων στο μόριο τους. Το μικρότερο μόριο έχει η υποθαλαμική ορμόνη TRH, η οποία αποτελείται από τρία αμινοξέα, ενώ υπάρχουν μεγαλύτερα μόρια, όπως η βαζοπρεσσίνη και η οξυτοκίνη με 9, η γαστρίνη με 34, η παραθορμόνη με 84, η αυξητική ορμόνη με 191 κ.ά. Στο μόριο ορισμένων ορμονών υπάρχουν δισουλφιδικοί δεσμοί, όπως π.χ. η βαζοπρεσσίνη και η οξυτοκίνη, η καλσιτονίνη, η αυξητική ορμόνη, η σωματοστατίνη κ.ά. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο υπομονάδες α και β, οι οποίες συνδέονται με δισουλφιδικούς δεσμούς.

Η βιολογική δραστικότητα κάθε πεπτιδικής ορμόνης είναι αποκλειστική για κάθε ορμόνη και εντοπίζεται σε ορισμένη αλληλουχία αμινοξέων ή στην παρουσία ορισμένων αμινοξέων. Πρέπει να αναφερθεί ότι η δομή του μορίου των πεπτιδικών ορμονών στον άνθρωπο, είναι διαφορετική από τα ζώα ως προς την αλληλουχία των αμινοξέων. Οι διαφορές αυτές προσδίουν άλλες αντιγονικές ιδιότητες στο μόριο και

Πίνακας 1.1. Ταξινόμηση των ορμονών με βάση τη χημική δομή τους

Γλυκοπρωτεΐνες	Πεπτίδια	Στεροειδείς	Αμίνες
Θυλακιοτρόπος-FSH	Αγγειοτενσίνη	Αλδοστερόνη	Αδρεναλίνη
Θυρεοειδοτρόπος-TSH	Αργινίνη-βαζοπρεσσίνη	Βιταμίνη D ₃	Νοραδρεναλίνη
Χοριονική γοναδοτροπίνη-HCG	Αυξητική GH	Κορτιζόλη	Ντοπαμίνη
Ωχρινοποιητική-LH	Γαστρίνη Γλουκαγόνη Εκλυτική αυξητικής (GHRH) Εκλυτική γοναδοτροπίνων (GnRH) Ερυθροποιητίνη Ινσουλίνη Καλσιτονίνη Μελανινοτρόπος (MSH) Οξυτοκίνη Παραθορμόνη (PTH) Προλακτίνη Σωματομεδίνες (IGF I, II) Σωματοστατίνη Σεκρετίνη Φλοιοτρόπος (ACTH) Χολοκυστοκινίνη	Οιστραδιόλη Προγεστερόνη Τεστοστερόνη	Θυροξίνη Τριιωδοθυρονίνη

αποτελούν σημαντικό περιορισμό στη θεραπευτική χρήση ζωϊκών ορμονών. Το πρόβλημα αυτό ξεπεράσθηκε σε σημαντικό βαθμό με τη συνθετική παρασκευή των ορμονών με σχετικά μικρό μόριο, π.χ. TRH, GHRH, GnRH κ.ά., αλλά και με την τεχνική του ανασυνδυασμού του DNA για τα μεγαλύτερα μόρια, όπως η ινσουλίνη (32 αμινοξέα), η αυξητική ορμόνη (191 αμινοξέα), η FSH κ.ά.

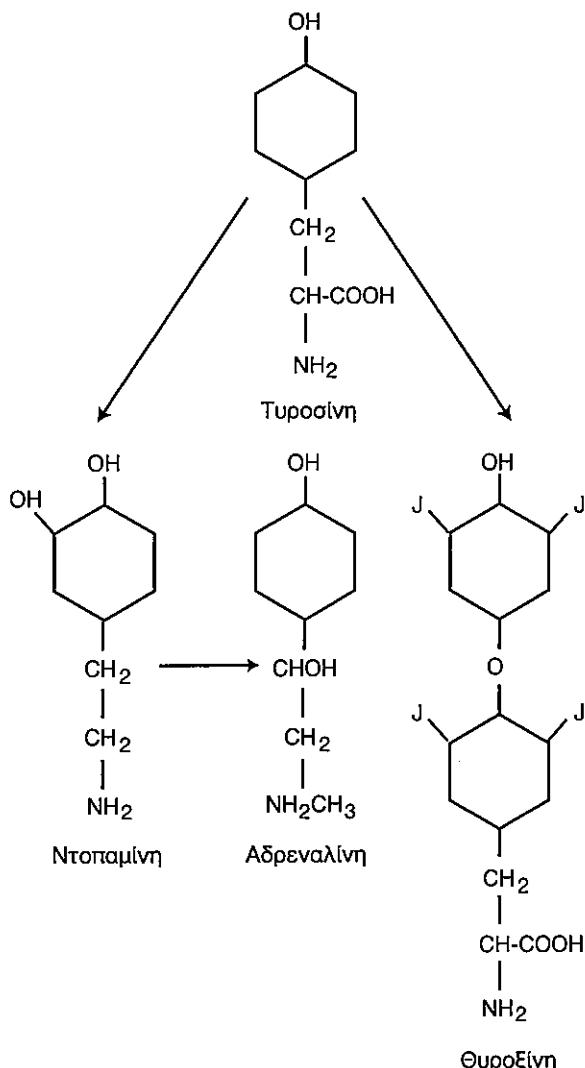
Για πολλές ορμόνες, όπως οι μικρομοριακές υποθαλαμικές, έχει επιτευχθεί σημαντικός αριθμός αναλόγων ουσιών, οι οποίες έχουν «συναγωνιστική» και «ανταγωνιστική» δράση. Τα μόρια αυτά προκύπτουν από αντικατάσταση ορισμένων αμινοξέων, τα οποία χαρακτηρίζουν τη βιολογική δραστικότητα της ορμόνης, σε σχέση με άλλους συνδυασμούς αμινοξέων, με αποτέλεσμα η ορμόνη να καθίσταται πιο δραστική ή ανενεργός. Οι ανάλογες αυτές ορμόνες ευρίσκουν εφαρμογή στην κλινική ενδοκρινολογία, όπως θα αναφερθεί στα αντίστοιχα κεφάλαια.

Ορισμένες ορμόνες έχουν πολύ μεγάλο μόριο όπως οι γλυκοπρωτεΐνες, οι οποίες περιέχουν στο μόριο τους υδατάνθρακες και αποτελούνται από δύο υπομονάδες, την α και την β. Οι ορμόνες αυτές είναι η ωχρινοποιητική (LH), η θυλακιοτρόπος (FSH) και η θυρεοειδοτρόπος (TSH) του πρόσθιου λοβού της υπόφυσης καθώς και η χοριονική γοναδοτροπίνη του

πλακούντα (hCG). Η α υπομονάδα είναι κοινή για τις τέσσερις γλυκοπρωτεΐνες, ενώ η β υπομονάδα είναι εξειδικευμένη και περικλείει τη βιολογική δραστικότητα της ορμόνης. Στις τέσσερις αυτές γλυκοπρωτεΐνες, το μόριο των οποίων έχει χαρακτηρισθεί από μακρού, προστέθηκε τα τελευταία χρόνια και η ινχιμπίνη (inhibin), η οποία εκκρίνεται από τα κύτταρα του Sertoli του όρχεως και τα κοκκώδη κύτταρα της ωοθήκης. Είναι γλυκοπρωτεΐνη μεγάλου μοριακού βάρους και το μόριο της αποτελείται επίσης από δύο υπομονάδες την α και β, συνδεδεμένες με δισουλφιδικούς δεσμούς.

γ) Στεροειδείς ορμόνες

Στην κατηγορία αυτήν υπάγονται η κορτιζόλη και η αλδοστερόνη, που παράγονται από το φλοιό των επινεφριδίων, η τεστοστερόνη από τους όρχεις, η προγεστερόνη και η οιστραδιόλη από τις ωοθήκες, καθώς και η 1,25-διεύδροξυχοληκαλσιφερόλη. Οι ορμόνες αυτές ρυθμίζουν το μεταβολισμό των υδατανθράκων, το ισοζύγιο ύδατος και ηλεκτρολυτών, την αναπαραγωγική λειτουργία και το ισοζύγιο του ασβεστίου. Η δομή του μορίου τους είναι παραπλήσια, μικρές δε μεταβολές του μορίου, έχουν ως αποτέλεσμα ουσιαστικές αλλαγές της φυσιολογικής δράσης.



Εικόνα 1.2: Ορμόνες που παράγονται από την τυροσίνη.

ΒΙΟΣΥΝΘΕΣΗ ΟΡΜΟΝΩΝ

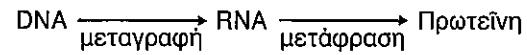
A) Πεπτιδικές ορμόνες

Μοριακή βιολογία της πρωτεΐνοσύνθεσης

Οι αλματώδεις πρόοδοι της μοριακής βιολογίας των τελευταίων ετών, επέτρεψαν τη βαθύτερη κατανόηση της δομής του γονιδίου και του μηχανισμού της γονιδιακής έκφρασης. Η λεπτομερής περιγραφή των σταδίων της πρωτεΐνοσύνθεσης αναγράφεται στα συγγράμματα βιοχημείας και βιολογίας και εκφεύγει των ορίων του παρόντος. Στο κεφάλαιο αυτό δίδεται ο βασικός μηχανισμός και στοιχεία που αφορούν ειδικότερα τις πεπτιδικές ορμόνες, ούτως ώστε να καταστεί κατανοητός ο τρόπος με τον οποίο οι ορμόνες αυτές συντίθενται και εκκρίνονται αλλά και ο μηχανισμός με τον οποίο επηρεάζουν τη γονιδιακή έκφραση των κυττάρων στα οποία δρουν.

Οι πεπτιδικές ορμόνες αποτελούνται από μία ή περισσότερες πολυπεπτιδικές αλύσους, με ορισμένο αριθμό και αλληλουχία αμινοξέων που παίζει ρόλο στην τελική διαμόρφωση του μορίου της ορμόνης και κατά συνέπεια στη λειτουργία του. Η γενετική πληροφορία που καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων, βρίσκεται στο DNA των χρωμοσωμάτων του πυρήνα των κυττάρων, με τη μορφή της αλληλουχίας των βάσεων του DNA.

Το πρώτο βήμα στη σύνθεση μιας πρωτεΐνης είναι η μεταγραφή του γονιδίου της σε αγγελιοφόρο RNA (messenger RNA, mRNA) που έχει δομή συμπληρωματική προς το τμήμα του DNA από το οποίο μεταγράφεται. Οι γενετικές πληροφορίες μεταφέρονται με το mRNA στο κυτταρόπλασμα και συγκεκριμένα στα ριβοσωμάτια του τραχέος ενδοπλασματικού δικτύου, όπου αποκωδικοποιούνται και μεταφράζονται σε πρωτεΐνη σχηματίζοντας πολυπεπτιδική άλυσο (Εικ. 1.3). Έτσι η διεύθυνση ροής της γενετικής πληροφορίας στο κύτταρο δίδεται από το γενικό σχήμα:

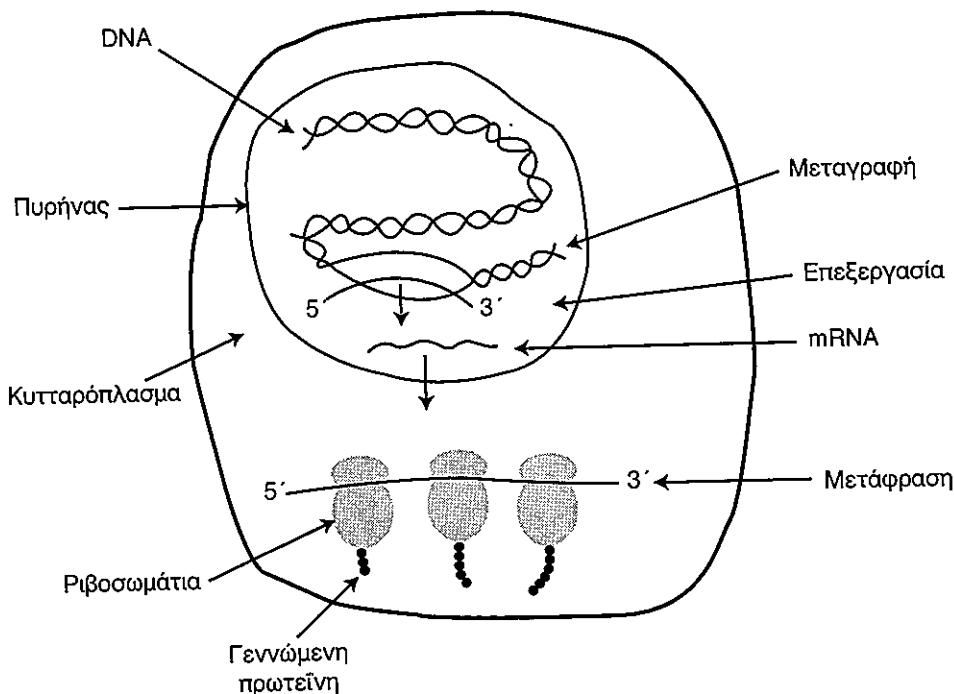


Οι νεοσχηματιζόμενες πολυπεπτιδικές άλυσοι μεταφέρονται δια των στράγγων του τραχέος ενδοπλασματικού δικτύου στη συσκευή Golgi όπου συμπυκνώνονται υπό μορφή κυστίδων και μετατρέπονται σε ώριμα εκκριτικά κοκκία. Στο διάστημα αυτό υφίστανται τις μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις στο μόριο τους, οι οποίες προσδίδουν τις βιολογικές ιδιαιτερότητες στην κάθε ορμόνη. Ως εκκριτικά κοκκία, αποθηκεύονται στο κυτταρόπλασμα μέχρις ότου αρχίσει η εξωκύττωση, μετά το κατάλληλο για κάθε κύτταρο ερέθισμα.

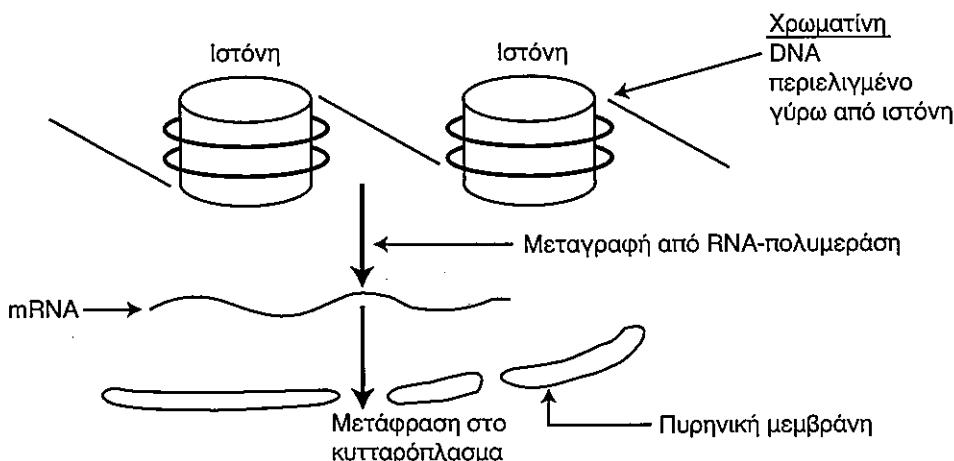
Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο υπάρχουν περίπου 100000 γονίδια αλλά το κάθε κύτταρο εκφράζει μόνο ένα μικρό ποσοστό αυτών των γονιδίων. Π.χ. το ηπατικό κύτταρο, που παράγει τις πρωτεΐνες αίματος εκφράζει 10-30%, ενώ το εγκεφαλικό 50-75% του συνόλου των γονιδίων του.

Δομή γονιδίου

Είναι γνωστό ότι οι ουσιώδεις γενετικές πληροφορίες περιέχονται στο DNA των χρωμοσωμάτων του πυρήνα. Το DNA της χρωματίνης βρίσκεται περιελιγμένο γύρω από ένα πυρήνα πρωτεΐνων, τις ιστόνες, με τις οποίες συνδέεται σταθερά (Εικ. 1.4). Οι ιστόνες δεν ρυθμίζουν ειδικά ορισμένα γονίδια, αλλά παιζουν γενικότερο ρόλο επειδή συνεισφέρουν στο τύλιγμα του DNA στο χρωμόσωμα και τη σταθεροποίησή του. Το DNA της χρωματίνης συνδέεται επίσης και με πρωτεΐνες μη ιστονικές από τις οποίες ορισμένες



Εικόνα 1.3: Σχηματική παράσταση βιοσύνθεσης πρωτεΐνης ορμόνης. Το πρώτο βήμα είναι η μεταγραφή του ειδικού γονιδίου σε mRNA, το οποίο μετά από επεξεργασία μέσα στον πυρήνα μεταφέρεται στο κυτταρόπλασμα και μεταφράζεται στα ριβοσωμάτια σε πρωτεΐνη.



Εικόνα 1.4: Σχηματική παράσταση της περιέλιξης του DNA στις ιστόνες, μεταγραφής από την RNA πολυμεράση σε mRNA και μεταφορά του mRNA στο κυτταρόπλασμα όπου θα γίνει η μετάφραση των πληροφοριών του.

φαίνεται ότι ασκούν ρυθμιστικό ρόλο στον έλεγχο της γονιδιακής έκφρασης.

Το DNA φέρει τις γενετικές πληροφορίες στα νουκλεοτίδια, που αποτελούν τις δομικές μονάδες των πυρηνικών οξέων. Κάθε νουκλεοτίδιο αποτελείται από μία αζωτούχη βάση, πουρίνη ή πυριμιδίνη (Αδενίνη=A, Θυμίνη=T, Γουανίνη=G, Κυτοσίνη=C), ένα μονοσακχαρίτη με πέντε άτομα C (2-δεξιο-ριβόζη) και μία ή περισσότερες φωσφορικές ομάδες.

Κάθε τρία νουκλεοτίδια σχηματίζουν ένα κωδίκιο. Η αλληλουχία των τριών βάσεων ενός κωδικίου, κωδικοποιεί ένα αμινοξύ. Υπάρχουν 64 κωδίκια και τα 61 καθορίζουν τη σύνθεση των αμινοξέων ενώ τα τρία τελευταία αντιστοιχούν στον τερματισμό της πρωτεΐνοσύνθεσης. Τα πιο πολλά αμινοξέα κωδικοποιούνται από περισσότερα από ένα κωδίκια.

Τα κωδίκια τα οποία σχετίζονται με την παραγωγή μιας πρωτεΐνης συνιστούν ένα γονίδιο. Στα ευκα-