# ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ УПРАВЛЕНИЯ

# Институт заочного обучения

# Специальность: управление персоналом

# **КУРСОВАЯ РАБОТА**

по специальности: КОНЦЕПЦИЯ СОВРЕМЕННОГО ЕСТЕСТВОЗНАНИЯ

на тему: ДНК – МАТЕРИАЛЬНЫЙ НОСИТЕЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Выполнена студенткой Максимовой М.И.

## Студенческий билет № 1908

## Группа № УП 3-1-99/2

## Адрес: Москва, ул. Пронская д.3, кв. 160

# МОСКВА 2000

СОДЕРЖАНИЕ.

|  |  |
| --- | --- |
| ВВЕДЕНИЕ. | стр. 3 |
| 1. СТРУКТУРА ДНК. | стр. 4 |
| 2. ХРОМОСОМЫ ЭУКАРИОТ. | стр. 6 |
| 2.1. Митоз.  2.2. Мейоз.  2.3. Кариотип. | стр. 7  стр. 8  стр. 11 |
| 3.СЕКРЕТЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА.  3.1. История доказательства, что ДНК – носитель генетической информации.  3.2. Расшифровка генетической информации. | стр. 13  стр. 14  стр. 15 |
| 4. КАК ЖЕ РАБОТАЮТ ГЕНЫ? | стр. 17 |
| 5. ПЕРЕДАЧА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ОТ РОДИТЕЛЕЙ К ПОТОМКАМ. | стр. 18 |
| ЗАКЛЮЧЕНИЕ. | стр. 19 |
| СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ | стр. 21 |

**ВВЕДЕНИЕ.**

Наследуемые признаки заложены в материальных единицах, генах, которые располагаются в хромосомах клеточного ядра. Химическая природа генов известна с 1944 г.: речь идет о дезоксирибонуклеиновой кислоте (ДНК). Физическая структура была выяснена в 1953 г. Двойная спираль этой макромолекулы объясняет механизм наследственной передачи признаков.

Присматриваясь к окружающему нас миру, мы отмечаем великое разнообразие живых существ – от растений до животных. Под этим кажущимся разнообразием в действительности скрывается удивительное единство живых клеток – элементов, из которых собран любой организм и взаимодействием которых определяется его гармоничное существование. С позиции вида сходство между отдельными особями велико, и все-таки не существует двух абсолютно идентичных организмов (не считая однояйцовых близнецов). В конце XIX века в работах Грегора Менделя были сформулированы основные законы, определившие наследственную передачу признаков из поколения в поколение. В начале ХХ века в опытах Т.Моргана было показано, что элементарные наследуемые признаки обусловлены материальными единицами (генами), локализованными в хромосомах, где они располагаются последовательно друг за другом.

В 1944 г. работы Эвери, Мак-Леода и Мак-Карти определили химическую природу генов: они состоят из дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК). Через 10 лет Дж. Уотсон и Ф. Крик предложили модель физической структуры молекулы ДНК. Длинная молекула образована двойной спиралью, а комплиментарное взаимодействие между двумя нитями этой спирали позволяет понять, каким образом генетическая информация точно копируется (реплицируется) и передается последующим поколениям.

Одновременно с этими открытиями ученые пытались проанализировать и «продукты» генов, т.е. те молекулы, которые синтезируются в клетках под их контролем. Работы Эфрусси, Бидла и Татума накануне второй мировой войны выдвинули идею о том, что гены «продуцируют» белки. Итак, ген хранит информацию для синтеза белка (фермента), необходимого для успешного осуществления в клетке определенной реакции. Но пришлось подождать до 60-х годов, прежде чем был разгадан сложный механизм расшифровки информации, заключенной в ДНК, и ее перевода в форму белка. В конце концов, во многом благодаря трудам Ниренберга (США), был открыт закон соответствия между ДНК и белками – генетический код.

1. **СТРУКТУРА ДНК.**

Еще в 1869 году швейцарский биохимик Фридрих Мишер обнаружил в ядре клеток соединения с кислотными свойствами и с еще большей молекулярной массой, чем белки. Альтман назвал их нуклеиновыми кислотами, от латинского слова «нуклеус» - ядро. Так же, как и белки, нуклеиновые кислоты являются полимерами. Мономерами их служат нуклеотиды, в связи с чем нуклеиновые кислоты можно еще назвать полинуклеотидами.

Нуклеиновые кислоты были найдены в клетках всех организмов, начиная от простейших и кончая высшими. Самое удивительное, что химический состав, структура и основные свойства этих веществ оказались сходными у разнообразных живых организмов. Но если в построении белков принимают участие около 20 видов аминокислот, то разных нуклеотидов, входящих в состав нуклеиновых кислот, всего четыре.

В живых клетках содержится два типа нуклеиновых кислот – дезоксирибонуклеиновая (ДНК) и рибонуклеиновая (РНК). Как ДНК, так и РНК несут в себе нуклеотиды, состоящие из трех компонентов: азотистого основания, углевода, остатка фосфорной кислоты. Однако комбинация этих компонентов в ДНК и РНК несколько различны.

Фосфорная кислота в молекулах ДНК и РНК одинакова. Углевод же имеется в двух вариантах: у нуклеотидов ДНК – дезоксирибоза, а у нуклеотидов РНК – рибоза. И рибоза, и дезоксирибоза – пятичленные, пятиуглеродистые соединения – пентозы. У дезоксирибозы, в отличие от рибозы, лишь на один атом кислорода меньше, что и определяет ее название, так как дезоксирибоза в переводе с латинского означает лишенная кислорода рибоза. Строгая локализация дезоксирибозы в ДНК, а рибозы в РНК, как раз и определяет название этих двух видов нуклеиновых кислот.

Третий компонент нуклеотидов ДНК и РНК – азотистые соединения, то есть вещества, содержащие азот и обладающие щелочными свойствами. В нуклеиновые кислоты входят две группы азотистых оснований. Одни из них относятся к группе пиримидинов, основу строения которых составляет шестичленное кольцо, а другие к группе пуринов, у которых к пиримидинову кольцу присоединено еще и пятичленное кольцо.

В состав молекул ДНК и РНК входят два разных пурина и два разных пиримидина. В ДНК имеются *пурины – аденин, гуанин и пиримидины* – *цитозин, тимин*. В молекулах РНК те же самые пурины, но из пиримидинов – цитозин и вместо тимина *– урацил*. В зависимости от содержания того или иного азотистого основания нуклеотиды называются адениловыми, тимиловыми, цитозиловыми, урациловыми, гуаниловыми.

Как же соединяются между собой нуклеотиды в длинные полинуклеотидные цепи? Оказывается, что такое соединение осуществляется путем установления связи между остатком молекулы фосфорной кислоты одного нуклеотида и углеводом другого. Образуется сахаро-фосфорный скелет молекулы полинуклеотида, к которому сбоку один за другим присоединяются азотистые основания.

Если учесть, что в каждой нуклеиновой кислоте по четыре вида азотистых оснований, то можно представить себе множество способов расположения их в цепи, подобно тому, как можно в самой разной последовательности нанизать на нитку бусинки четырех цветов – красные, белые, желтые. Зеленые. Последовательность расположения нуклеотидов в цепях молекул нуклеиновых кислот так же, как и аминокислот в молекулах белков, строго специфична для клеток разных организмов, то есть носит видовой характер.

ДНК представляет свою двойную спираль.

Полинуклеидные цепи достигают гигантских размеров. Вполне понятно, что в связи с этим они так же, как и белки, определенным образом упакованы в клетке.

Модель структуры молекулы ДНК впервые создали биохимики из Кембриджского университета в Англии Джеймс Уотсон и Френсис Крик. Было показано, что молекула ДНК состоит из двух полинуклеотидных цепей, закрученных одна вокруг другой, с образованием двойной спирали. Причем контакты существуют между обеими полинуклеотидными цепями, точнее, между пурином одного нуклеотида и пиримидином другого. Так что внешне молекулу ДНК можно представить как своего рода перекрученную веревочную лестницу.

Образование связей в молекуле ДНК – процесс строго закономерный. Адениловый нуклеотид может образовывать связи лишь с тимиловым, а гуаниловый только с цитозиловым. Эта закономерность получила название принципа комплиментарности, то есть дополнительности. В самом деле, такая строгая последовательность в выборе пары наводит на мысль, что в двойной молекуле ДНК аденин как бы дополняет тимин и наоборот, а гуанин соответственно – цитозин, как две половинки разбитого зеркала.

Принцип комплиментарности позволяет понять механизм уникального свойства молекул ДНК – их способность самовоспроизводиться. ДНК – это единственное вещество в живых клетках, обладающее подобным свойством. Процесс самовоспроизведения молекул ДНК происходит при активном участии ферментов. Особые расплетающие белки последовательно как бы проходят вдоль системы водородных связей, соединяющих азотистые основания обеих полинуклеотидных цепей, и разрывают их. Образовавшиеся в результате одиночные полинуклеотидные цепи ДНК достраиваются согласно принципу комплиментарности с помощью фермента за счет свободных нуклеотидов, всегда находящихся в цитоплазме и ядре. Напротив гуанилового нуклеотида становится свободный цитозиловый нуклеотид, а напротив цитозилового, в свою очередь, гуаниловый и так далее. Во вновь образовавшейся цепи возникают углеводно-фосфатные и водородные связи. Таким образом, в ходе самовоспроизведения ДНК из одной молекулы синтезируются две новые.

ДНК в клетке локализована в основном в ядре, в его структурных компонентах – хромосомах.

1. **ХРОМОСОМЫ ЭУКАРИОТ.**

В 80-х годах прошлого столетия в ядрах эукариотических клеток были открыты нитевидные структуры (В. Флемминг, Э. Страсбургер, Э. Ван Бенеден), названные В. Вальдейером (1888 г.) хромосомами (от греч. chroma – цвет, окраска, soma – тело). Этим термином было подчеркнуто сильное сходство хромосом по сравнению с другими клеточными органеллами к основным красителям. В течение последующих 10 – 15 лет большинством биологов было подтверждено, что именно хромосомы служат материальным носителем наследственности.

Хромосомы особенно четко видны во время делений клеток, однако факт непрерывности их существования и в неделящихся ядрах сомнений не вызывает. Основная особенность функциональных превращений хромосом состоит в цикле компактизации – декомпактизации. В компактизованном состоянии хромосомы представляют собой короткие толстые нити, видимые в световой микроскоп. В результате декомпактизации хромосомная нить становится невидимой в световой микроскоп, поэтому ядра многих живых клеток выглядят оптически пустыми. Превращения хромосом строго зависят от фаз клеточного цикла, поэтому их особенности могут рассматриваться только применительно к той или иной фазе цикла. Промежуток времени между окончанием одного клеточного деления – митоза и окончанием последующего называется митотическим циклом (рис. 1). Таким образом, митотический цикл включает митоз и промежуток между митозами – интерфазу. Интерфаза состоит из трех периодов: центрального – фазы синтеза ДНК (S), когда генетический материал удваивается, а также предсинтетического (G1) и постсинтетического (G2), после которого клетка вступает в митоз (М). После фазы синтеза ДНК в G2-периоде и в митозе, вплоть до анафазы, в хромосоме обнаруживаются две нити, называемые сестринскими хроматидами (рис. 2).

Рис.1. Схематическое изображение рис.2. Основные элементы мито-

митотического цикла тических хромосом, состо-

*эукариотических клеток ящих из двух хроматид:*

*1-короткое плечо, 2-центромера, 3-длинное плечо*

Основной химический компонент хромосом – молекулы ДНК. Содержание ее в ядрах соматических клеток в два раза больше, чем в ядрах зрелых половых клеток. Эти два типа клеток отличаются друг от друга и по числу хромосом. Число хромосом – *п* в соматических клетках и количество ДНК – *с* (от англ. content – содержание) в них обозначают как диплоидное (2*п* хромосом, 2с ДНК), а в зрелых половых клетках как гаплоидное (*п* хромосом, *с* ДНК). После фазы синтеза ДНК в соматических клетках число хромосом не изменяется (2*п*), однако каждая из них содержит две сестринские хроматиды, т.е. идентичные молекулы ДНК, поэтому содержание ДНК в ядрах G2-фазы 4 *с.*

***2.1.Митоз.***

Митоз, или непрямое деление, - основной способ размножения эукариотических клеток, обусловливающий, в частности, возможность увеличения их биомассы, рост и регенерацию. Митоз состоит из четырех фаз (рис. 3).

Рис.3. Схематическое изображение основных процессов в животной клетке во время митоза. Клетка содержит четыре хромосомы:

1-интерфаза, 2-ранняя профаза, 3-средняя профаза, 4-поздняя профаза, 5-метафаза, 6-ранняя анафаза, 7-анафаза, 8-ранняя телофаза, 9-поздняя телофаза, 10-дочерние клетки.

Первая – *профаза –* характеризуется началом цикла компактизации хромосом, который продолжается в течение всей этой фазы. Вследствие этого хромосомы становятся видимыми под микроскопом, причем уже в средней профазе митоза они представляются двойными структурами – сестринскими хроматидами, закрученными одна вокруг другой. К концу профазы исчезают ядрышко и ядерная мембрана.

Вторая –*метафаза.* Процесс компактизации хромосом продолжается и ведет к еще большему укорочению их длины. Хромосомы выстраиваются по экватору клетки. Хроматиды соединены между собой между собой в центромере, называемой также первичной перетяжкой. Появляются нити митотического веретена, которые присоединяются к ценромерам. Каждая ценромера испытывает напряжение, поскольку нити веретена тянут ее к противоположным полюсам.

Полюса клетки формируются специальными органеллами – *центросомами.*

Третья – *анафаза –* начинается с разрыва ценромеры, в результате чего сестринские хроматиды расходятся к разным полюсам клетки. С этого момента каждая пара сестринских хроматид получает название *дочерних хромосом.*

Четвертая – *телофаза.* Хромосомы достигают полюсов клетки, появляются ядерная мембрана, ядрышко. Происходят декомпактизация хромосом и восстановление структуры интерфазного ядра. Заканчивается митоз делением цитоплазмы и в типичных случаях – восстановлением исходной биомассы дочерних клеток.

Биологическая роль митоза состоит в обеспечении идентичной генетической информацией двух дочерних клеток. Это достижимо только благодаря циклу компактизации – декомпактизации, который и позволяет распределить наследственные молекулы в минимальном объеме митотических хромосом. В противном случае, учитывая размеры клетки (десятки или сотни кубических микрометров) и длину декомпактизованной хромосомы (сантиметры), каждое клеточное деление сопровождалось бы хаотичным переплетением хромосомного материала.

В эволюции эукариотических клеток, видимо, это обстоятельство и послужило причиной становления столь сложного генетического процесса, как митоз.

* 1. ***Мейоз.***

Термином «мейоз» обозначают два следующих друг за другом деления, в результате которых из диплоидных клеток образуются гаплоидные половые клетки – гаметы (рис. 4) Если бы оплодотворение происходило диплоидными гаметами, то плоидность потомков в каждом следующем поколении должна была бы возрастать в геометрической прогрессии. В то же время благодаря мейозу зрелые гаметы всегда гаплоидны, что позволяет сохранять диплоидность соматических клеток вида. Возможность существования подобного мейозу деления при созревании гамет животных и растений была предсказана А. Вейсманом еще в 1887 г. Мейотические деления не эквивалентны митозу. Обоим мейотическим делениям предшествует только одна фаза синтеза ДНК. Продолжительность ее, как и профазы I деления мейоза, во много раз превосходит соответствующие показатели митотического цикла любых соматических клеток данного вида. Главные события мейоза развертываются в *профазе I деления.*  Она состоит из пяти стадий.

Рис.4. Схематическое изображение основных процессов в мейозе (сперматогенезе). В клетке четыре хромосомы (черные – отцовские, светлые – материнские):

*1-предмейотическая интерфаза, 2-лептотена, 3-зиготена, 4-пахитена, 5-диплотена, 6-диакинез, 7-метафаза I, профаза II, 9-метафаза II, 10-анафаза II, 11-телофаза II*

### В первой стадии – *лептотене,* следующей непосредственно за окончанием предмейотического синтеза ДНК, выявляются тонкие длинные хромосомы. Они отличаются от в профазе митоза двумя особенностями: во-первых, в них не обнаруживается двойственность, т.е. не видно сестринских хроматид, во-вторых, лептотенные хромосомы имеют выраженное хромомерное строение*. Хромомеры* – узелки. Участки плотной компактизации ДНК, размеры и расположение которых строго видоспецифично. Хромомеры встречаются как в мейотических, так и в митотических хромосомах, однако в последних без специфической обработки они не видны.

Во второй стадии профазы I деления – *зиготене –* происходит тесное сближение по всей длине (конъюгация) *гомологичных хромосом.* Гомологичными называются хромосомы, имеющие одинаковую форму и размер, но одна из них получена от матери, другая – от отца. Гаплоидный набор равен числу пар гомологов. Конъюгация гомологичных хромосом происходит по принципу действия застежки-молнии. По окончании конъюгации число хромосом как бы уменьшается вдвое. Каждый элемент, состоящий из двух гомологов, называют *бивалентом* или *тетрадой.* Последний термин подчеркивает, что бивалент содержит четыре хроматиды, образующиеся в ходе предмейотического синтеза ДНК.

Третья стадия профазы I деления – *пахитена* – у большинства видов самая длительная. Под световым микроскопом видны конъюгировавшие хромосомы с более или менее четко выраженным хромомерным строением. Приблизительно в середине пахитены между хроматидами гомологичных хромосом появляется продольная щель, которая ясно показывает, что бивалент – это, по существу, четверная хромосомная структура. В пахитене происходит важное генетическое событие – *кроссинговер,*  или перекрест хроматид гомологичных хромосом. В результате этого в каждом гомологе смешиваются отцовский и материнский наследственный материал(см. рис. 4)

Результаты кроссинговера становятся заметными лишь в четвертой и пятой стадиях профазы I деления – *диплотене и диакинезе.* Диплотена начинается с момента расхождения гомологичных хромосом. В это время в точках кроссинговера видны перекрещенные хроматиды. Область перекреста хроматид называют *хиазмой.* Число хиазм в целом соответствует количеству актов кроссинговера в биваленте и пропорционально длине гомологичных хромосом, его составляющих. Для диплотены и диакинеза характерно прогрессирующее укорочение хромосом в результате компактизации; поэтому хиазмы постепенно терминализуются, т.е. приближаются к концам бивалента и спадают с него. Таким образом, по мере приближения к метафазе первого деления число хиазм уменьшается.

*В метафазе* *I*  деления мейоза район центромеры каждой хромосомы соединен (в отличие от метафазы митоза) нитью веретена только с одним полюсом клетки, причем центромеры разошедшихся гомологов всегда связаны с противоположными полюсами. *Анафазе I* деления мейоза не предшествует расщепление центромеры, как при митозе, и поэтому к полюсам отходят не хроматиды, а целые хромосомы, состоящие из двух хроматид. Однако, поскольку гомологичные хромосомы расходятся к разным полюсам, первое мейотическое деление приводит к редукции числа хромосом. Другими словами, по числу хромосом продукты I деления мейоза становятся гаплоидными. Однако в связи с тем, что хромосомы в них сохраняют двойственность, т.е. содержат две хроматиды, количество ДНК уменьшается лишь до 2*с*.

Второе деление мейоза, следующее после краткого промежутка – *интеркинеза,* приводит в соответствие число хромосом и содержание ДНК. Формально оно напоминает митоз (рис.4). В начале анафазы происходит разделение центромеры, сестринские хроматиды становятся дочерними хромосомами и расходятся к полюсам. Таким образом, каждая из четырех клеток, образовавшихся вследствие двух мейотических делений одной клетки, прошедшей предмейотическую S-фазу, будет содержать *п* хромосом и *с* ДНК.

Итак, главное отличие мейоза от митоза – конъюгация гомологичных хромосом с последующим расхождением их в разные гаметы. Точность расхождения обусловлена точностью конъюгации, а последняя – идентичностью молекулярной структуры ДНК гомологов.

В заключение отметим, что цитологами доказано независимое расхождение негомологичных хромосом в профазе I деления мейоза. Это означает, что любая отцовская хромосома может попасть в гамету с любой, в крайнем варианте – со всеми материнскими негомологичными хромосомами. Однако если речь идет о дочерних хромосомах (во II делении мейоза), образовавшихся из перекрещенных, т.е. претерпевших кроссинговер, или кроссоверных хроматид (рис.4), то их, строго говоря, нельзя рассматривать ни как чисто отцовские, ни как чисто материнские.

***2.3 Кариотип.***

*Кариотипом* называется хромосомный комплекс вида со всеми его особенностями: числом хромосом, их формой, наличием видимых под световым микроскопом деталей строения отдельных хромосом. Иногда термин «кариотип» употребляют по отношению к хромосомному набору единичной клетки или группы тканевых клеток.

О некоторых элементах кариотипа – гомологах – уже упоминалось. Группируя их попарно, можно по микрофотографии профазных или метафазных хромосом, после специальной предфиксационной обработки клеток, построить *идиограмму,* т.е. расположить хромосомы в порядке уменьшения их длины. Еще недавно попарная группировка хромосом, особенно видов с 10 хромосомами и более, была затруднена вследствие их сходства по размерам и морфологии при равномерной окраске. В начале 70-х годов были разработаны методы дифференциальной окраски, которые позволили выявить в каждой хромосоме любого вида специфическое чередование различно окрашенных (светлых и темных) полос. В принципе, гомологичные хромосомы имеют одинаковую картину дифференциальной окрашиваемости. Специфичность поперечной исчерченности хромосом заключается в числе и размерах этих полос.

Среди методов выявления полос наиболее распространены С-метод и G-метод. В обоих случаях в качестве красителя используют реактив Гимза, а различия в расположении полос проявляются вследствие особенностей предфиксационной обработки.

В составе хромосом в виде темных полос С-метод позволяет выявить гетерохроматические районы, т.е. участки, которые в ядрах интерфазных клеток остаются компактными и под микроскопом выглядят как плотно окрашенные глыбки. Темные С-полосы располагаются чаще всего в прицентромерных участках хромосом, что указывает на внутрихромосомное распределение гетерохроматических районов.

Гетерохроматические районы в функциональном отношении слабоактивны. Различают *конститутивный* (истинный) и *факультативный* гетерохроматин. Первый имеет специфичную структуру и постоянно находится в идентичных участках гомологичных хромосом: в прицентромерных районах и возле уплотнений на концах плеч – так называемых *теломеров,* реже в других, характерных для каждой хромосомы местах. Второй появляется лишь в определенные периоды жизни клетки либо содержится в хромосомах клеток некоторых тканей. Факультативный гетерохроматин – это целые хромосомы или эухроматические районы хромосом, находящиеся в состоянии компактизации, подобно конструктивному гетерохроматину, и вследствие этого почти лишенные генетической активности. Из двух гомологичных хромосом такой хроматин, как правило, содержит лишь одна.

Неокрашенные С-методом участки хромосом (светлые полосы) соответствуют *эухроматическим районам*, составляющим у большинства видов 80-90% всего генетического материала клетки. В отличие от гетерохроматических эухроматические районы декомпактизуются в телофазе митоза.

Природа G-окрашенных полос пока не ясна, однако регулярность их расположения в хромосомах и их видоспецифичность дают основание полагать, что G-полосы отражают строго определенные черты хромосомной организации. Чем длиннее одни и те же хромосомы, например в профазе по сравнению с метафазой, тем больше полос можно идентифицировать методами дифференциального окрашивания. Это обстоятельство имеет значение для медицинской цитогенетики; с ним связана точность картирования малых хромосомных перестроек, обусловливающих некоторые наследственные болезни.

Как отмечалось ранее, каждая хромосома имеет центромеру, или первичную перетяжку, - место прикрепления нитей веретена. Иногда наблюдаются вторичные перетяжки, не связанные с функциями митотических движений хромосом. Первая перетяжка делит хромосомы на плечи. ЕЕ положение в середине, близко к середине или почти у концевых участков хромосомы, называемых теломерами, позволяет классифицировать хромосомы на метацентрические, субметацинтрические и акроцентрические соответственно. У некоторых хромосом во всех или в большинстве клеток бывают видны спутники – небольшие, как правило, специфические фрагменты тела хромосомы, соединенные с теломерами участком декомпактизованной ДНК – спутничной нитью.

Число хромосом видоспецифично. Хотя закономерности, характеризующие кариотип, иногда и отражают эволюцию определенных видов, в целом по структуре кариотипа прямо судить о систематическом положении вида нельзя.

У большинства высших животных и растений одна пара хромосом у особей одного из полов гетероморфна. Эти непохожие хромосомы называются *половыми*. В частности, у млекопитающих и у дрозофилы клетки мужских организмов имеют Х- и Y-хромосомы. У многих видов Y-хромосома отсутствует. Все остальные хромосомы называются *аутосомами.*

Таким образом, благодаря исследованиям цитологов в конце XIX – начале ХХ в. была обоснована роль ядра в наследственности, а наблюдения за поведением хромосом в митозе и мейозе привели к заключению, что именно с ними связана передача наследственных признаков.

1. **СЕКРЕТЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА.**

В организме каждого человека – своя наследственная конституция, характерная лишь для него. Именно с этим связана тканевая несовместимость, проявляющаяся, в частности, при пересадке органов и тканей от одного организма другому. «Чужая» кожа, например, со своими особенными молекулами вступает в нежелательные реакции с организмом «хозяина». Она вызывает появление белков – антител – и в результате не «приживается». Аналогичное явление наблюдается и при пересадке отдельных органов.

По-иному проходят эти процессы у однояйцевых близнецов, которые развиваются из двух клеток, образовавшихся из одной оплодотворенной яйцеклетки – зиготы. Такие близнецы всегда однополы и внешне поразительно похожи друг на друга. У однояйцевых близнецов пересадка тканей и органов вполне возможна, никакого отторжения их не происходит. Иначе и быть не может. Один и тот же комплекс всех наследственных факторов не провоцирует появления антител в их организмах.

Эти и многие другие факты показали, что программирование синтеза белков – главное свойство ДНК. Однако, прежде чем прийти к такому заключению, необходимо было доказать, что именно ДНК – носитель генетической информации. Первое подтверждение тому было получено при изучении явлений трансформации.

3.1. История доказательства, что ДНК – носитель генетической информации.

Явление это было открыто в опытах с пневмококками, то есть с бактериями, вызывающими воспаление легких. Известны две формы

пневмококков: А-форма с полисахаридной капсулой и Б-форма без капсулы. Оба эти признака наследственны.

Пневмококки А-формы при заражении ими мышей вызывают воспаление легких, от которого мыши погибают. Б-форма для них безвредна.

В 1928 году английский бактериолог Ф.Гриффитс заражал мышей смесью, состоящей из убитых нагреванием пневмококков А-формы и живых пневмококков Б-формы. Ученый предполагал, что мыши не заболеют. Но вопреки ожиданиям подопытные животные погибли. Ф. Гриффитсу удалось выделить из тканей погибших мышей пневмококки. Все они оказались капсулированными, то есть А-формы. Следовательно, убитая форма каким-то образом передавала свои свойства живым клеткам Б-формы. Но как? С помощью какого именно вещества: полисахарида, из которого состоит капсула, белка или ДНК?

От решения этого вопроса зависело многое, так как, установив вещество, передающее наследственный признак – образование капсулы, можно было получить нужный ответ. Однако сделать это не удавалось довольно долго. Лишь спустя 16 лет после опытов Ф. Гриффитса, в 1944 году, американский ученый А. Эвери с сотрудниками, поставив ряд четких экспериментов, сумел с полным обоснованием доказать, что полисахарид и белок не имеют никакого отношения к передаче наследственных свойств пневмококка А-формы.

В процессе этих экспериментов с помощью специального фермента растворили полисахаридную капсулу убитых пневмококков А-формы и проверили, продолжают ли остатки клетки формы А передавать наследственную информацию клеткам формы Б. Оказалось, что продолжают. Стало ясно, что полисахарид как источник генетической информации отпадает.

Далее ученые при помощи других ферментов удалили из остатков пневмококков А белки и снова проверили их действие. Передача наследственной информации от А к Б продолжалась. Следовательно, и белок ни при чем.

Таким образом, методом исключения было установлено, что наследственную информацию в клетке хранит и передает молекула ДНК. И действительно, когда разрушили ДНК, образование капсульных форм А из бескапсульных Б прекратилась.

Явление преобразования, то есть наследственного изменения свойств одной формы бактерий под воздействием веществ другой формы, было названо *трансформацией.* Вещество же, вызывающее трансформацию, получило название трансформирующего агента. Им, как было установлено, служит ДНК.

***3.2. Расшифровка генетической информации.***

Полимерные цепи белков состоят из мономерных звеньев – аминокислот и последовательность расположения их в белковой молекуле строго специфична. В связи с этим очевидно, Что в ДНК должна храниться информация не только о качественном и количественном составе аминокислот в молекуле данного белка, но и о последовательности их расположения. Соответственно каким-то образом должны быть закодированы в полинуклеотидной цепи ДНК каждая аминокислота и белок в целом.

Зная, что аминокислот всего 20, а нуклеотидов – 4, легко представить себе, что 4 нуклеотидов явно недостаточно для кодирования 20 аминокислот. Недостаточно также и кода из двух нуклеотидов на каждую кислоту (4 = 16). Для кодирования 20 аминокислот необходимы группы по меньшей мере из трех нуклеотидов (4 = 64). Подобная группа, несущая информацию об одной аминокислоте в молекуле белка, называется *кодоном.* Весь же участок ДНК, ответственный за синтез одной молекулы белка, в целом как раз и есть *ген.* Значит, в гене столько кодонов, сколько аминокислот входит в состав данного синтезируемого белка.

Синтез белков происходит на рибосомах. ДНК же локализована в ядре, в его хромосомах. Возникает вопрос: каким образом генетическая информация из ядра переносится в цитоплазму на рибосому? Предположить, что ДНК сама поступает через поры ядерной мембраны, нельзя: Ведь ДНК ядер обладает огромной молекулярной массой и в связи с этим просто не может проникнуть через крошечные поры ядерной мембраны. Поэтому должны быть какие-то более мелкие молекулы – посредники, передающие генетическую информацию от ДНК к белкам. А.Н. Белозерский и А.Г. Спирин выдвинули соображение, что эту роль играют молекулы РНК.

Но сразу же возникает другой вопрос: как копируется информация с ДНК на более короткие молекулы РНК? Чтобы ответить на него, надо вспомнить, что в строении нуклеотида ДНК и РНК много общего. В частности, из-за сходства азотистых оснований информация с ДНК на РНК может переноситься по принципу комплиментарности, согласно которому образовывать пары могут не только нуклеотиды в системе ДНК-ДНК, но и нуклеотиды в системе ДНК-РНК.

Поскольку РНК так же, как и ДНК, содержит пуриновые и пиримидиновые основания, на участках одной их цепей ДНК при помощи фермента РНК – полимеразы строятся комплиментарные короткие цепи РНК. Этот процесс синтеза РНК на матрице ДНК, происходящий с помощью ферментов, носит название *транскрипции.* В результате процесса транскрипции закодированная в ДНК последовательность нуклеотидов, которая и представляет собой определенную генетическую информацию, передается на РНК. Транскрипция происходит на отдельных участках ДНК – генах, каждый из которых содержит набор кодонов, программирующих последовательности аминокислот в данной молекуле белка.

Рибонуклеиновая кислота, на которой сделана копия ДНК, состоит из одной цепи нуклеотидов, у которых дезоксирибоза заменена на рибозу., а тимин (Т) заменен на урацил (У) .

Таким образом, в каждом кодоне ДНК транскрибируется в комплиментарный кодон РНК. В результате получается как бы негатив РНК с позитива – ДНК. Эта РНК, снимающая информацию с ДНК, называется информационной РНК (и-РНК).

К настоящему времени ученым удалось расшифровать кодоны для всех аминокислот. Оказалось, что одной аминокислоте зачастую соответствует несколько кодонов. Такой код называется *вырожденным.* Наряду с этим обнаружилось, что некоторые кодоны не кодируют ни одну аминокислоту. Их называют *бессмысленными*. Бессмысленные кодоны имеют очень важное значение, так как определяют границы начала и конца транскрипции, то есть границы генов в данной молекуле ДНК.

Если у прокариот гены по своей записи непрерывны, то у эукариот это далеко не так. Информация необходимая для синтеза белка, оказывается записанной с пропусками, прерывисто: гены составлены из кодирующих участков (экзонов), разделенных некодирующими последовательностями (интронами). При транскрипции таких генов интроны копируются вместе с экзонами в общую молекулу пре-мРНК. Последняя подвергается в ядре серии реакций, в ходе которых интроны вырезаются, а экзоны соединяются друг с другом своими краями. Получившаяся молекула м-РНК покидает ядро и оказывается уже во власти системы трансляции, дешифрующей нуклеотидную последовательность. Соединение аминокислот с образованием белка происходит в цитоплазме на особых частицах-рибосомах. Все это можно сравнить с фабрикой (клетка), в которой чертежи (гены) хранятся в библиотеке (ядро), а для выпуска продукции (белки) используются не сами чертежи (ДНК), а их фотокопия (мРНК). Копировальная машина (РНК-полимераза) выпускает или по одной страничке фотокопии (ген), или сразу целую главу (оперон). Изготовленные копии выдаются через специальные окошки (поры ядерной мембраны). Их затем используют на монтажных линиях (рибосомы) с дешифратором (генетический код) для получения из заготовок (аминокислот) окончательной продукции (белки).

Как же происходит сам процесс синтеза белка?

Первый его этап связан с функционированием транспортной РНК (т-РНК). Число разновидностей этих молекул РНК равно числу основных аминокислот, то есть их 20 видов. Каждой аминокислоте соответствует определенная т-РНК и определенный фермент.

В цитоплазме клетки всегда в достаточном количестве имеются разные аминокислоты. Из них молекула т-РНК отбирает соответствующую аминокислоту. Каждая аминокислота, прежде чем вступить в белковую цепь, с помощью специального фермента соединяется с АТФ и запасается энергией. «Подзарядившись» таким образом аминокислота связывается с т-РНК, которая переносит ее к рибосомам. Характерной чертой молекул т-РНК является наличие в их структурах антикодонов. Эта особенность обеспечивается расположением соответствующих аминокислот в той последовательности кодонов, которая зашифрована в молекуле и-РНК. Между рядом расположенными аминокислотами возникают пептидные связи и синтезируется молекула белка.

Таким образом, генетическая информация, заключенная в ДНК, реализуется разными видами РНК в молекулах соответствующих белков.

Процесс передачи программы, принесенной с собою молекулами и-РНК, получил название трансляции.

1. **КАК ЖЕ РАБОТАЮТ ГЕНЫ?**

Биосинтез белков, протекающий под генетическим контролем, - это только начало сложных, многоступенчатых биохимических процессов клетки.

При изучении вегетативно размножающихся растений получены доказательства того, что отдельные части организма, такие как клубень, лист, луковица, черенок и так далее, дают начало нормальному растению. А это значит, что все клетки данного организма несут полную генетическую информацию, так же как и исходная оплодотворенная яйцеклетка, из которой развивается животное. Вместе с тем в любом организме содержатся дифференцированные клетки с определенной формой и функцией. Например, у человека есть клетки нервные, мышечные, половые и т.д. Но, несмотря на то, что каждая клетка нашего тела несет полную генетическую информацию, то есть полный набор генов, полученных от родителей, функционируют лишь определенные гены, остальные находятся в неактивном состоянии. Каким же образом в клетке регулируется деятельность тех или иных генов?

Во всех процессах жизнедеятельности клетки роль биологических катализаторов играют ферменты. Без их участия не протекает практически ни одна химическая реакция синтеза или распада веществ. В каждой клетке (с ее характерными функциями) должны находиться регуляторные механизмы, контролирующие не только качественный состав ферментов, но и их количество. В противном случае беспрерывно синтезируемые макромолекулы белков накапливались бы в клетке ненужным балластом, загромождая ее.

И действительно, подобный регуляторный механизм был обнаружен в клетках бактерий в 1961 году французскими учеными Франсуа Жакобом и Жаком Моно.

Что же это за механизм?

Ф. Жакоб и Ж. Моно доказали, что не все гены бактерий одинаковы по своему назначению. Одна группа – структурные гены, выдающие информацию о синтезе определенных полипептидных цепей, другая – регуляторные гены, ведающие активностью структурных генов путем их «включения» и «выключения».

Регуляторные гены представлены геном-оператором, непосредственно сцепленным с группой структурных генов, и геном-регулятором, который может находиться в некотором отдалении от них.

Ген-оператор с группой регулируемых им структурных генов был назван *опероном.*  Оперон служит единицей транскрипции, то есть с него списывается одна молекула и-РНК.

Ген регулятор действует не путем непосредственного контакта со структурными генами, а при помощи белка репрессора.

При наличии достаточно накопившихся молекул синтезируемого вещества белок-репрессор, соединяясь с этими молекулами, активизируется и связывается с геном-оператором. В результате синтез данного вещества прекращается. Свое название белок-репрессор получил из-за того, что подавляет деятельность гена-оператора, то есть ставит его в положение «выключено».

При малом количестве синтезируемых молекул белок-репрессор остается неактивным. В таких условиях действие оперона – гена-оператора и структурных генов – не подавляется, и синтез будет продолжаться беспрепятственно.

1. ПЕРЕДАЧА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ОТ РОДИТЕЛЕЙ К ПОТОМКАМ.

Как известно, особенности, характеризующие потомков, передаются им от родителей через половые клетки: мужскую – сперматозоид и женскую – яйцеклетку. Слияние их при оплодотворении приводит к образованию единой клетки зиготы, из которой развивается зародыш человека. Очевидно, что именно в этих двух половых клетках и в образовавшейся при их слиянии зиготе хранится наследственная информация о физических, биохимических и физиологических свойствах, с которыми появляется новый человек.

Материальной основой наследственности служат нуклеиновые кислоты, а именно ДНК. Но каким же образом генетическая информация передается от родителей к потомству? Как известно, новые клетки появляются в результате деления исходных материнских.

Для большинства клеток характерно физиологически полноценное клеточное деление, состоящее из ряда фаз, во время которых ядро претерпевает закономерные изменения, в результате чего образуются два ядра, совершенно идентичные исходному. Цитоплазма при этом делится на две полвины. Такое сложное деление получило название митоза, и характерно оно для клеток тела, то есть соматических клеток. (Подробнее см. п.2, п/п 2.1)

Однако, в организмах растений, животных и человека, помимо соматических, имеются и половые клетки. Их образование происходит в результате особого деления. Преобразование же, которое вызывается этим делением, получило название мейоза. (Подробнее см. п.2, п/п 2.2)

Во время и митоза, и мейоза ядро теряет округлые очертания и в нем отчетливо вырисовываются его структурные компоненты, называемые хромосомами. Хромосомы имеют самые различные формы: палочек, коротких стерженьков, капель и т.д. (Подробнее см. п.2)

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Изучение генетики человека, несмотря на всю сложность, важно не только с точки зрения науки. Трудно переоценить и прикладное значение проводимых исследований.

Достижения в этой области оказывают заметное влияние на другие отрасли наук о человеке – медицину, психиатрию, психологию, педагогику.

В частности, велика роль развивающейся генетики человека в решении проблем наследственных болезней. Современные данные свидетельствуют, что человеком наследуются многие болезни, такие, как несвертываемость крови, цветовая слепота, ряд психических заболеваний. Кроме того, генетика человека призвана решать и другие вопросы.

Значение развития генетики человека очевидно. Можно с полной уверенностью сказать, что, например, в молекулах ДНК клеток человека запрограммирована генетическая информация, контролирующая каждый миг нашей жизни. Это касается здоровья, нормального развития, продолжительности жизни, наследственных болезней, сердечно-сосудистых заболеваний, злокачественных опухолей, предрасположенности к тем или иным инфе6кционным заболеваниям, старости и даже смерти.

Если выделить из ядра одной клетки человека все генетические молекулы ДНК и расположить их в линию одна за другой, то общая длина этой линии составит семь с половиной сантиметров. Такова биохимическая рабочая поверхность хромосом. Это сконцентрированное в молекулярной записи наследие веков прошедшей эволюции.

Правильно и образно сказал об этом в свое время в романе «Лезвие бритвы» писатель Иван Ефремов: «Наследственная память человеческого организма – результат жизненного опыта неисчислимых поколений, от рыбьих наших предков до человека, от палеозойской эры до наших дней. Эта инстинктивная память клеток и организма в целом есть тот автопилот, который автоматически ведет нас через все проявления жизни, борясь с болезнями, заставляя действовать сложнейшие автоматические системы нервной, химической, электрической и невесть какой еще регулировки. Чем больше мы узнаем биологию человека, тем более сложные системы мы в ней открываем».

Исследования последних лет доказали, что любая живая клетка, в том числе и клетка человеческого организма, представляет собой целостную систему, все составные элементы которой обнаруживают тесное взаимодействие между собой и окружающей средой, оказывающей на гены огромное влияние. Поэтому различают два понятия: генотип – комплекс всех наследственных фактов – генов, получаемых потомками от родителей, и фенотип – совокупность признаков, возникающих при взаимодействии генотипа и внешней среды.

Следовательно, в формировании фенотипа важны как генотип, так и внешняя среда, в которой происходит развитие особи. Без этого взаимодействия невозможна была бы жизнь, связанная с реализацией генетической информации, заключенной в нуклеиновых кислотах.

Закономерности генетики в большинстве случаев носят универсальный характер. Они одинаково важны для растений, для животных. Велико их значение и для человека.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ.

1. ГЕНЕТИКА И НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ. Сборник статей. Г.34. Пер. с франц. М.: Мир. 1987 г.
2. ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА. Алихонян С. И. И др. М.: Высшая школа. 1985 г.
3. ГЕНЕТИКА ВЧЕРА, СЕГОДНЯ И ЗАВТРА. Дубинин Н.П. М.: Советская Россия. 1981 г.

4. БИОЛОГИЧЕСКИЙ ЭНЦЕКЛОПЕДИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ.

5. БОТАНИКА: Морфология и анатомия растений. Васильев А.Е. М.: Просвещение. 1988 г.