**Реферат по Концепции современного естествознания**

**на тему:**

**«Генетика. Генетический код».**

## Содержание стр. 2

**Введение** стр. 3

**Глава 1**

### Понятие генетики. Генетика - наука о наследственности стр. 4

## Основные этапы развития генетики стр. 5-9

1. Основные методы генетики стр. 10-12
2. Генетический код стр.13-15

**Глава 2**

1. Классические законы Менделя стр. 16-19
2. Наследственность и изменчивость стр. 20-22
3. Доминантный и рецессивный ген стр. 23-24
4. 1.1. ДНК как основа наследственности стр. 25-27

 1.2. Передача генетической информации от родителей к потомкам стр. 28

1. Достижения и проблемы современной генетики стр. 29

**Заключение** стр. 30

**Список используемой литературы** стр. 31

##

## Введение

 Генетика представляет собой одну из основных, наиболее увлекательных и вместе с тем сложных дисциплин современного естествознания. Место генетики среди биологических наук и особый интерес к ней определяются тем, что она изучает основные свойства организмов, а именно *наследственность* и *изменчивость*.

 В результате многочисленных – блестящих по своему замыслу и тончайших по исполнению – экспериментов в области молекулярной генетики современная биология обогатилась двумя фундаментальными открытиями, которые уже нашли широкое отражение в генетике человека, а частично и выполнены на клетках человека. Это показывает неразрывную связь успехов генетики человека с успехами современной биологии, которая все больше и больше становится связана с генетикой.

 Первое – это возможность работать с изолированными генами. Она получена благодаря выделению гена в чистом виде и синтезу его. Значение этого открытия трудно переоценить. Важно подчеркнуть, что для синтеза гена применяют разные методы, т.е. уже имеется выбор, когда речь пойдет о таком сложном механизме как человек.

 Второе достижение – это доказательство включения чужеродной информации в геном, а также функционирования его в клетках высших животных и человека. Материалы для этого открытия накапливались из разных экспериментальных подходов. Прежде всего, это многочисленные исследования в области вирусо-генетической теории возникновения злокачественных опухолей, включая обнаружение синтеза ДНК на РНК-матрице. Кроме того, стимулированные идеей генетической инженерии опыты с профаговой трансдукцией подтвердили возможность функционирования генов простых организмов в клетках млекопитающих, включая клетки человека.

 Без преувеличения можно сказать, что, наряду с молекулярной генетикой, генетика человека относится к наиболее прогрессирующим разделам генетики в целом. Ее исследования простираются от биохимического до популяционного, с включением клеточного и организменного уровней.

### Глава 1

### 1. Понятие генетики. Генетика - наука о наследственности

###  Генетика-наука о наследственности и изменчивости организмов. Генетика- дисциплина, изучающая механизмы и закономерности наследственности и изменчивости организмов, методы управления этими процессами. Она призвана раскрыть законы воспроизведения живого по поколениям, появление у организмов новых свойств, законы индивидуального развития особи и материальной основы исторических преобразований организмов в процессе эволюции. Первые две задачи решают теория гена и теория мутаций. Выяснение сущности воспроизведения для конкретного разнообразия форм жизни требует изучения наследственности у представителей, находящихся на разных ступенях эволюционного развития. Объектами генетики являются вирусы, бактерии, грибы, растения, животные и человек. На фоне видовой и другой специфики в явлениях наследственности для всех живых существ обнаруживаются общие законы. Их существование показывает единство органического мира. История генетики начинается с 1900 года, когда независимо друг от друга Корренс, Герман и де Фриз открыли и сформулировали законы наследования признаков, когда была переиздана работа Г. Менделя УОпыты над растительными гибридамиФ. С того времени генетика в своем развитии прошла три хорошо очерченных этапа - эпоха Классической генетики (1900-1930), эпоха неоклассицизма (1930-1953) и эпоха синтетической генетики, которая началась в 1953 году. На первом этапе складывался язык генетики, разрабатывались методики исследования, были обоснованы фундаментальные положения, открыты основные законы. В эпоху неоклассицизма стало возможным вмешательство в механизм изменчивости, дальнейшее развитие получило изучение гена и хромосом, разрабатывается теория искусственного мутагенеза, что позволило генетике из теоретической дисциплины перейти к прикладной. Новый этап в развитии генетики стал возможным благодаря расшифровке структуры УзолотойФ молекулы ДНК в 1953 г. Дж. Уотсоном и Ф.Криком. Генетика переходит на молекулярный уровень исследований. Стало возможным расшифровать структуру гена, определить материальные основы и механизмы наследственности и изменчивости. Генетика научилась влиять на эти процессы, направлять их в нужное русло. Появились широкие возможности соединения теории и практики.

## 2. Основные этапы развития генетики

 Истоки генетики, как и всякой науки, следует искать в практике. Генетика возникла в связи с разведением домашних животных и возделыванием растений, а также с развитием медицины. С тех пор как человек стал применять скрещивание животных и растений, он столкнулся с тем фактом, что свойства и признаки потомства зависят от свойств избранных для скрещивания родительских особей. Отбирая и скрещивая лучших потомков, человек из поколения в поколение создавал родственные группы – линии, а затем породы и сорта с характерными для них наследственными свойствами.

 Хотя эти наблюдения и сопоставления еще не могли стать базой для формирования науки, однако бурное развитие животноводства и племенного дела, а также растениеводства и семеноводства во второй половине XIX века породило повышенный интерес к анализу явления наследственности.

 Развитию науки о наследственности и изменчивости особенно сильно способствовало учение Ч. Дарвина о происхождении видов, которое внесло в биологию исторический метод исследования эволюции организмов. Сам Дарвин приложил немало усилий для изучения наследственности и изменчивости. Он собрал огромное количество фактов, сделал на их основе целый ряд правильных выводов, однако ему не удалось установить закономерности наследственности. Его современники, так называемые гибридизаторы, скрещивавшие различные формы и искавшие степень сходства и различия между родителями и потомками, также не смогли установить общие закономерности наследования.

 Еще одним условием, способствовавшим становлением генетики как науки, явились достижения в изучении строения и поведения соматических и половых клеток. Еще в 70-х годах прошлого столетия рядом исследователей-цитологов (Чистяковом в 1972 г., Страсбургером в 1875 г.) было открыто непрямое деление соматической клетки, названное кариокинезом (Шлейхером в 1878 г.) или митозом (Флеммингом в 1882 г.). Постоянные элементы ядра клетки в 1888 г. по предложению Вальдейра получили название “хромосомы”. В те же годы Флемминг разбил весь цикл деления клетки на четыре главные фазы: профаза, метафаза, анафаза и телофаза.

 Одновременно с изучением митоза соматической клетки шло исследование развития половых клеток и механизма оплодотворения у животных и растений. О. Гертвиг в 1876 г. впервые у иглокожих устанавливает слияние ядра сперматозоида с ядром яйцеклетки. Н.Н. Горожанкин в 1880 г. и Е. Страсбургер в 1884 г. устанавливает то же самое для растений: первый – для голосеменных, второй – для покрытосеменных.

 В те же Ван-Бенеденом (1883 г.) и другими выясняется кардинальный факт, что в процессе развития половые клетки, в отличие от соматических, претерпивают редукцию числа хромосом ровно вдвое, а при оплодотворении – слиянии женского и мужского ядра – восстанавливается нормальное число хромосом, постоянное для каждого вида. Тем самым было показано, что для каждого вида характерно определенное число хромосом.

 Итак, перечисленные условия способствовали возникновению генетики как отдельной биологической дисциплины – дисциплины с собственными предметом и методами исследования.

 Официальным рождением генетики принято считать весну 1900 г., когда три ботаника, независимо друг от друга, в трех разных странах, на разных объектах, пришли к открытию некоторых важнейших закономерностей наследования признаков в потомстве гибридов. Г. де Фриз (Голландия) на основании работы с энотерой, маком, дурманом и другими растениями сообщил “о законе расщепления гибридов”; К. Корренс (Германия) установил закономерности расщепления на кукурузе и опубликовал статью “Закон Грегора Менделя о поведении потомства у расовых гибридов”; в том же году К. Чермак (Австрия) выступил в печати со статьей (Об искусственном скрещивании у Pisum Sativum).

 Наука почти не знает неожиданных открытий. Самые блестящие открытия, создающие этапы в ее развитии, почти всегда имеют своих предшественников. Так случилось и с открытием законов наследственности. Оказалось, что три ботаника, открывших закономерность расщепления в потомстве внутривидовых гибридов, всего-навсего “переоткрыли” закономерности наследования, открытые еще в 1865 г. Грегором Менделем и изложенные им в статье “Опыты над растительными гибридами”, опубликованной в “трудах” Общества естествоиспытателей в Брюнне (Чехословакия).

 Г. Мендель на растениях гороха разрабатывал методы генетического анализа наследования отдельных признаков организма и установил два принципиально важных явления:

1. признаки определяются отдельными наследственными факторами, которые передаются через половые клетки;
2. отдельные признаки организмов при скрещивании не исчезают, а сохраняются в потомстве в том же виде, в каком они были у родительских организмов.

Для теории эволюции эти принципы имели кардинальное значение. Они раскрыли один из важнейших источников изменчивости, а именно механизм сохранения приспособленности признаков вида в ряду поколений. Если бы приспособительные признаки организмов, возникшие под контролем отбора, поглощались, исчезали при скрещивании, то прогресс вида был бы невозможен.

Все последующее развитие генетики было связано с изучением и расширением этих принципов и приложением их к теории эволюции и селекции.

Из установленных принципиальных положений Менделя логически вытекает целый ряд проблем, которые шаг за шагом получают свое разрешение по мере развития генетики. В 1901 г. де Фриз формулирует теорию мутаций, в которой утверждается, что наследственные свойства и признаки организмов изменяются скачкообразно – мутационно.

В 1903 г. датский физиолог растений В. Иоганнсен публикует работу “О наследовании в популяциях и чистых линиях”, в которой экспериментально устанавливается, что относящиеся к одному сорту внешне сходные растения являются наследственно различными - они составляют популяцию. Популяция состоит из наследственно различных особей или родственных групп – линий. В этом же исследовании наиболее четко устанавливается, существование двух типов изменчивости организмов: наследственной, определяемой генами, и ненаследственной, определяемой случайным сочетанием факторов, действующих на проявление признаков.

На следующем этапе развития генетики было доказано, что наследственные формы связаны с хромосомами. Первым фактом, раскрывающим роль хромосом в наследственности, было доказательство роли хромосом в определении пола у животных и открытие механизма расщепления по полу 1:1.

С 1911 г. Т. Морган с сотрудниками в Колумбийском университете США начинает публиковать серию работ, в которой формулирует хромосомную теорию наследственности. Экспериментально доказывая, что основными носителями генов являются хромосомы, и что гены располагаются в хромосомах линейно.

В 1922 г. Н.И. Вавилов формулирует закон гомологических рядов в наследственной изменчивости, согласно которому родственные по происхождению виды растений и животных имеют сходные ряды наследственной изменчивости. Применяя этот закон, Н.И. Вавилов установил центры происхождения культурных растений, в которых сосредоточено наибольшее разнообразие наследственных форм.

В 1925 г. у нас в стране Г.А. Надсон и Г.С. Филиппов на грибах, а в 1927 г. Г. Мёллер в США на плодовой мушке дрозофиле получили доказательство влияния рентгеновых лучей на возникновение наследственных изменений. При этом было показано, что скорость возникновения мутаций увеличивается более чем в 100 раз. Этими исследованиями была доказана изменчивость генов под влиянием факторов внешней среды. Доказательство влияния ионизирующих излучений на возникновение мутаций привело к созданию нового раздела генетики – радиационной генетики, значение которой еще более выросло с открытием атомной энергии.

В 1934 г. Т. Пайнтер на гигантских хромосомах слюнных желез двукрылых доказал, что прерывность морфологического строения хромосом, выражающаяся в виде различных дисков, соответствует расположению генов в хромосомах, установленному ранее чисто генетическими методами. Этим открытием было положено начало изучению структуры и функционирования гена в клетке.

 В период с 40-х годов и по настоящие время сделан ряд открытия (в основном на микроорганизмах) совершенно новых генетических явлений, раскрывших возможности анализа структуры гена на молекулярном уровне. В последние годы с введением в генетику новых методов исследования, заимствованных из микробиологии мы подошли к разгадке того, каким образом гены контролируют последовательность расположения аминокислот в белковой молекуле.

 Прежде всего, следует сказать о том, что теперь полностью доказано, что носители наследственности являются хромосомы, которые состоят из пучка молекул ДНК.

 Были проведены довольно простые опыты: из убитых бактерий одного штамма, обладающего особым внешним признаком, выделили чистую ДНК и перенесли в живые бактерии другого штамма, после чего размножающиеся бактерии последнего приобрели признак первого штамма. Подобные многочисленные опыты показывают, что носителем наследственности является именно ДНК.

 В 1953 г. Ф. Крик (Англия) и Дж. Уотстон (США) расшифровали строение молекулы ДНК. Они установили, что каждая молекула ДНК слагается из двух полидезоксирибонуклеиновых цепочек, спирально закрученных вокруг общей оси.

 В настоящее время найдены подходы к решению вопроса об организации наследственного кода и экспериментальной его расшифровке. Генетика совместно с биохимией и биофизикой вплотную подошла к выяснению процесса синтеза белка в клетке и искусственному синтезу белковой молекулы. Этим начинается совершенно новый этап развития генетики.

 Развитие генетики до наших дней – это непрерывно расширяющийся фонт исследований функциональной, морфологической и биохимической дискретности хромосом. В этой области сделано уже много сделано уже очень много, и с каждым днем передний край науки приближается к цели – разгадки природы гена. К настоящему времени установлен целый ряд явлений, характеризующих природу гена. Во-первых, ген в хромосоме обладает свойством самовоспроизводится (авторепродукции); во-вторых, он способен мутационно изменяться; в-третьих, он связан с определенной химической структуры дезоксирибонуклеиновой кислоты – ДНК; в-четвертых, он контролирует синтез аминокислот и их последовательностей в белковой молекулы. В связи с последними исследованиями формируется новое представление о гене как функциональной системе, а действие гена на определение признаков рассматривается в целостной системе генов – генотипе.

1. **Основные методы генетики**

Основным методом генетики на протяжении многих лет является гибридологический метод. Гибридизацией называется процесс скрещивания с целью получения гибридов. Гибрид это организм, полученный в результате скрещивания разнородных в генетическом отношении родительских форм. Гибридизация может быть внутривидовой, когда скрещиваются особи одного вида и отдаленной, если скрещиваются особи из различных видов или родов. При исследовании наследования признаков используются методы моногибридного, дигибридного, полигибридного скрещивания, которые были разработаны еще Г. Менделем в его опытах с сортами гороха. При моногибридном скрещивании наследование проводится по одной паре альтернативных признаков, при дигибридном скрещивании - по двум парам альтернативных признаков, при полигибридном скрещивании- по 3,4 и более парам альтернативных признаков. При изучении закономерностей наследования признаков и закономерностей изменчивости широко используется метод искусственного мутагенеза, когда с помощью мутагенов вызывают изменение в генотипе и изучают результаты этого процесса. Широкое распространение в генетике нашел метод искусственного получения полиплоидов, что имеет не только теоретическое, но и практическое значение. Полиплоиды обладают большой урожайностью и меньше поражаются вредителями и болезнями. Широко используется в генетике биометрические методы. Ведь наследуются и изменяются не только качественные, но и количественные. Биометрические методы позволили обосновать положение фенотипа и нормы реакции. С 1953 года особое значение для генетики приобрели биохимические методы исследования. Генетика вплотную занялась изучением материальных основ наследственности и изменчивости - генов. Объектом исследования генетики стали нуклеиновые кислоты, особенно ДНК. Изучение химической структуры гена позволило ответить на главные вопросы, которые ставила перед собой генетика. Как происходит наследование признаков? В результате чего возникают изменения признаков? Законы наследования, установленные Г. Менделем. Доминантные и рецессивные признаки, гомозигота и гетерозигота, фенотип и генотип, аллельные признаки. Гешскому ботанику – любителю Иоганну Грегору Менделю принадлежит открытие количественных закономерностей, сопровождающих формирование гибридов. В работах Г. Менделя (1856-1863) были раскрыты основы законов наследования признаков. В качестве объекта исследования Менделем был выбран горох посевной. На период исследований для этого строго самоопыляющегося растения было известно достаточное количество сортов с четко различными исследуемыми признаками. Выдающимся достижением Г. Менделя явилась разработка методов исследования гибридов. Им было введено понятие моногибридного, дигибридного, полигибридного скрещивания. Мендель впервые осознал, что только начав с самого простого случая - наблюдения за поведением в потомстве одной пары альтернативных признаков - и постепенно усложняя задачу. Можно разобраться в закономерностях наследования признаков. Планирование этапов исследования, математическая обработка полученных данных, позволили Менделю получить результаты, которые легли в основу фундаментальных исследований в области изучения наследственности. Мендель начал с опытов по моногибридному скрещиванию сортов гороха. Исследование касалось наследованию только одной пары альтернативных признаков (красный венчик-АА\*белый венчик-аа). На основании полученных данных Мендель ввел понятие доминантного и рецессивного признака. Доминантным признаком он назвал признак, который переходит в гибридные растения совершенно неизменным или почти неизменным, а рецессивным тот, который становится при гибридизации скрытым. Затем Мендель впервые сумел дать количественную оценку частотам появления рецессивных форм среди общего числа потомков для случаев моно-,ди-,тригибридного и более сложных скрещиваний. В результате исследований Г.Менделем были получены обоснования следующих обобщений фундаментальной важности: 1. При моногибридном скрещивании наблюдается явление доминирования. 2. В результате последующих скрещиваний гибридов происходит расщепление признаков в соотношении 3:1. 3. Особи содержат либо только доминантные, либо только рецессивные, либо смешанные задатки. Зигота, содержащая смешанные задатки получила название гетерозиготы, а организм, развившейся из гетерозиготы - гетерозиготным. Зигота, содержащая одинаковые (доминантные или рецессивные) задатки называется гомозиготой, а организм, развившейся из гомозиготы-гомозиготным. Мендель вплотную подошел к проблемам соотношения между наследственными задатками и определяемыми ими признаками организма. Внешний вид организма зависти от сочетания наследственных задатков. Этот вывод был им рассмотрен в работе УОпыты над растительными гибридамиФ. Мендель впервые четко сформулировал понятие дискретного наследственного задатка, независящего в своем проявлении от других задатков. Каждая гамета несет по одному задатку. Сумма наследственных задатков организма стала по предложению Иогансена в 1909 году называться генотипом, а внешний вид организма, определяемый генотипом, стал называться фенотипом. Сам наследственный задаток Иогансен позднее назвал геном. Во время оплодотворения гаметы сливаются, формируя зиготу, при этом в зависимости от сорта гамет, зигота получит те или иные наследственные задатки. За счет перекомбинации задатков при скрещиваниях образуются зиготы, несущие новое сочетание задатков, чем и обуславливаются различия между индивидуалами. Это легло в основу фундаментального закона Менделя- закона частоты гамет. Сущность закона заключается в следующем положении - гамет чисты, то есть они содержат по одному наследственному задатку от каждой пары. Пара задатков, сходящихся в гамете была названа аллелем, а сами задатки аллельными. Позднее появился термин аллельные гены, определяющий пару аллельных задатков. Работы Г. Менделя не получили в свое время никого признания и оставались неизвестными вплоть до вторичного переоткрытия законов наследственности К. Корренсом, К.Гермаком и Г. Де Фризом в 1900 году. В том же году Корренсом были сформулированны три закона наследования признаков, которые позднее были названы законами Менделя в честь выдающегося ученого, заложившего основы генетики.Моногибридное скрещивание. Единообразие гибридов первого поколения. Закон расщепления признаков.Цитологические основы единообразия гибридов первого поколения и расщепления признаков во втором поколении. Моногибридное скрещивание-это метод исследования, при котором изучается исследование одной пары альтернативных признаков. Для опытов по моногибридному скрещиванию Мендель выбрал 22 сорта гороха, которые имели четкие альтернативные различия по семи признакам: семене круглые или угловатые, семядоли желтые или зеленые, кожура семян серая или белая, семена гладкие или морщинистые, желтые или зеленые, цветки пазушные или верхушечные, растения высокие или карликовые. В течении ряда лет Мендель путем самоопыления отбирал материал для скрещивания, где родители были представлены чистыми линиями, то есть находились в гомозиготном состоянии. Скрещивание показало, что гибриды проявляют только один признак.

1. **Генетический код**

 Генетический код, система "записи" наследственной информации в виде последовательности нуклеотидов в молекулах нуклеиновых кислот.

 Впервые идея о существовании генетический код сформулирована А. Дауном и Г. Гамовым в 1952-54, которые показали, что последовательность нуклеотидов, однозначно определяющая синтез той или иной аминокислоты, должна содержать не менее трех звеньев. Позднее было доказано, что такая последовательность состоит из трех нуклеотидов, названных кодоном, или триплетом. Т.к. молекулы нуклеиновых кислот, на которых происходит синтез мРНК или белка, состоят из остатков только четырех разных нуклеотидов, кодонов, отличающихся между собой, м. б. всего 64.

 Три пары оснований молекулы ДНК кодируют одну аминокислоту в белке.

Сегодня ни для кого не секрет, что программа жизнедеятельности всех живых организмов записана на молекуле ДНК. Проще всего представить молекулу ДНК в виде длинной лестницы. Вертикальные стойки этой лестницы состоят из молекул сахара, кислорода и фосфора. Вся важная рабочая информация в молекуле записана на перекладинах лестницы они состоят из двух молекул, каждая из которых крепится к одной из вертикальных стоек. Эти молекулы азотистые основания называются аденин, гуанин, тимин и цитозин, но обычно их обозначают просто буквами А, Г, Т и Ц. Форма этих молекул позволяет им образовывать связи законченные ступеньки лишь определенного типа. Это связи между основаниями А и Т и между основаниями Г и Ц (образованную таким образом пару называют «парой оснований»). Других типов связи в молекуле ДНК быть не может.

***Таблица генетического кода:***

*В таблице представлены не все аминокислоты, встречающиеся в белках. В ней нет гидроксипролина и гидроксилизина, содержащихся в коллагене; фосфосерина-компонента всех фосфопротеидов; иодпроизводных тирозина, содержащихся в тиреоглобулине; цистина, к-рый часто встречается в белках, и нек-рых др. аминокислот. Все они-производные др. аминокислот, к-рые кодируются мРНК. Они образуются в результате модификации белков, происходящей после трансляции.*

Спускаясь по ступенькам вдоль одной цепи молекулы ДНК, вы получите последовательность оснований. Именно это сообщение в виде последовательности оснований и определяет поток химических реакций в клетке и, следовательно, особенности организма, обладающего данной ДНК. Согласно центральной догме молекулярной биологии, на молекуле ДНК закодирована информация о белках, которые, в свою очередь, выступая в роли ферментов (см. Катализаторы и ферменты), регулируют все химические реакции в живых организмах.

Строгое соответствие между последовательностью пар оснований в молекуле ДНК и последовательностью аминокислот, составляющих белковые ферменты, называется генетическим кодом. Генетический код был расшифрован вскоре после открытия двуспиральной структуры ДНК. Было известно, что недавно открытая молекула информационной, или матричной РНК (иРНК, или мРНК), несет информацию, записанную на ДНК. Биохимики Маршалл Уоррен Ниренберг (Marshall W. Nirenberg) и Дж. Генрих Маттеи (J. Heinrich Matthaei) из Национального института здравоохранения в городке Бетезда под Вашингтоном, округ Колумбия, поставили первые эксперименты, которые привели к разгадке генетического кода.

Они начали с того, что синтезировали искусственные молекулы иРНК, состоявшие только из повторяющегося азотистого основания урацила (который является аналогом тимина, «Т», и образует связи только с аденином, «А», из молекулы ДНК). Они добавляли эти иРНК в тестовые пробирки со смесью аминокислот, причем в каждой пробирке лишь одна из аминокислот была помечена радиоактивной меткой. Исследователи обнаружили, что искусственно синтезированная ими иРНК инициировала образование белка лишь в одной пробирке, где находилась меченая аминокислота фенилаланин. Так они установили, что последовательность «УУУ» на молекуле иРНК (и, следовательно, эквивалентную ей последовательность «ААА» на молекуле ДНК) кодирует белок, состоящий только из аминокислоты фенилаланина. Это было первым шагом к расшифровке генетического кода.

Сегодня известно, что три пары оснований молекулы ДНК (такой триплет получил название кодон) кодируют одну аминокислоту в белке. Выполняя эксперименты, аналогичные описанному выше, генетики в конце концов расшифровали весь генетический код, в котором каждому из 64 возможных кодонов соответствует определенная аминокислота.

**Глава 2**

**1. Классические законы Менделя**

Первые ответы на вопросы генетики дал не философ или физиолог, а чешский монах Грегор Мендель, преподававший физику и естественную историю в средней школе города Брно. Выращивал монах душистый горошек и знать не знал, думать не думал, что станет основоположником новой науки, создателем классических законов наследуемости: закона единообразия гибридов первого поколения, закона расщепления и закона независимого комбинирования.

Мендель не был пионером в области изучения результатов скрещивания растений. Такие опыты проводились и до него, с той лишь разницей, что скрещивались растения разных видов. Потомки подобного скрещивания были стерильны, и описать оплодотворение и развитие гибридов второго поколения было, естественно, не возможно. Другой особенностью доменделевских работ было то, что большинство исследуемых признаков было слишком сложно и по типу наследования и с точки зрения их фенотипического выражения. Гениальность или удача Менделя заключалась в том, что он ухитрился не повторить ошибок своих предшественников. Как писала английская исследовательница Ш. Ауэрбах: « успех работы Менделя по сравнению с исследованиями его предшественников объясняется тем, что он обладал двумя существенными качествами, необходимыми для ученого: способностью задать нужный вопрос и способностью правильно истолковать данный природой ответ».

В качестве экспериментальных растений Мендель использовал разные сорта декоративного гороха внутри одного рода Pisum, поэтому, растения, полученные в результате подобного скрещивания, оказались способными к воспроизводству. И в качестве экспериментальных признаков он выбрал простые качественные признаки типа цвет или текстура семян. Как потом выяснилось, эти признаки контролируются генами, содержавшими истинно доминантные аллели.

Мендель экспериментировал с 22 разновидностями гороха, отличавшимися друг от друга по 7 признакам (цвет, текстура семян). Свою работу Meндель вел восемь лет, изучил 10 000 растений гороха. Все формы гороха, которые он исследовал, были представителями чистых линий; результаты скрещивания таких растений между собой всегда были одинаковы. Результат работы Мендель привел в статье 1865 г., которая стала краеугольным камнем генетики. Трудно сказать, что заслуживает большего восхищения в нем и его работе — строгость проведения экспериментов, четкость изложения результатов, совершенное знание экспериментального материала или знание бот его предшественников.

Коллеги и современники Менделя не смогли оценить важности сделанных им выводов. По свидетельству А.Е. Гайсиновича, до конца XIX в. цитировали всего пять раз, и только один ученый — русский ботаник И.Ф. Шмальгаузен - оценил всю важность этой работы. Однако в начале XX столетия законы, открытые им, были переоткрыты практически одновременно и независимо друг отдруга учеными К. Корренсом, Э. Чермаком К. де Фризом. 3начимость этих открытий сразу стала очевидна научному сообществу начала 1900-х годов; их признание было связано с определенными успехами цитологии и формированием гипотезы ядерной наследственности.

Первый закон Менделя утверждает, что скрещивание особей, различающихся по данному признаку (гомозиготных по разным аллелям) генетически однородное потомство (поколение F1), все особи которого гетерозиготны. Все гибриды F1, могут иметь при этом либо фене одного из родителей (полное доминирование), как в опытах Менделя, либо, как было обнаружено позднее, промежуточный фенотип (неполное доминирование). В дальнейшем выяснилось, что гибриды первого поколения F1, могут проявить признаки обоих родителей (кодоминирование). Этот закон основан на том, что при скрещивании, гомозиготных по разным аллелям форм (АА и аа) все их потомки каковы по генотипу (гетерозиготны — Аа), а значит, и по фенотипу.

Второй закон Менделя называют законом (независимого) расщепления. Суть его состоит в следующем. Когда у организма, гетерозиготного по ис­следуемому признаку, формируются половые клетки — гаметы, то одна их половина несет один аллель данного гена, а вторая — другой. Поэтому при скрещивании таких гибридов F1 между собой среди гибридов второго поколения F2в определенных соотношениях появляются особи с фенотипами, как исходных родительских форм, так и F1.

В основе этого закона лежит закономерное поведение пары гомологичных хромосом (с аллелями А и а), которое обеспечивает образование у гибридов F1гамет двух типов, в результате чего среди гибридов F2 выявляются особи трех возможных генотипов в соотношении 1АА: 2Аа: 1аа. Иными словами, «внуки» исходных форм — двух гомозигот, фенотипически отличных друг от друга, дают расщепление по фенотипу в соответствии со вторым законом Менделя.

Однако это соотношение может меняться в зависимости от типа наследования. Так, в случае полного доминирования выделяются 75% особей с доминантным и 25% с рецессивным признаком, т.е. два фенотипа в отношении 3:1. При неполном доминировании и кодоминировании 50% гибридов второго поколения F2имеют фенотип гибридов первого поколения и по 25% — фенотипы исходных родительских форм, т.е. наблюдается расщепление 1:2:1.

Третий закон Менделя говорит о том, что каждая пара альтернативных признаков ведет себя в ряду поколений независимо друг от друга, в результате чего среди потомков первого поколения F2 в определенном соотношении появляются особи с новыми (по сравнению с родительскими) комбинациями признаков. Например, в случае полного доминирования при скрещивании исходных форм, различающихся по двум признакам, в следующем поколении F2 выявляются особи с четырьмя фенотипами в соотношении 9:3:3:1. При этом два фенотипа имеют «родительские» сочетания признаков, а оставшиеся два – новые. Данный закон основан на независимом поведении (расщеплении) нескольких пар гомологичных хромосом.

Парадоксально, но в современной науке огромное внимание уделяется не столько самому третьему закону Менделя в его исходной формулировке, сколько исключениям из него. Закон независимого комбинирования не соблюдается в том случае, если гены, контролирующие признаки, сцеплены, то есть располагаются по соседству друг с другом на одной и той же хромосоме и передаются по наследству как связанная пара элементов, а не как отдельные элементы. Научная интуиция Менделя подсказала ему, какие признаки должны быть выбраны для его дигибрибных экспериментов – он выбрал несцепленные признаки. Если бы он случайно выбрал признаки, контролируемые сцепленными генами, то его результаты были бы совсем иными, так как сцепленные признаки наследуются независимо друг от друга.

Законы Менделя в их классической форме действуют при наличии определенных условий:

1) гомозиготность исходных скрещиваемых форм;

2) образование гамет гибридов всех возможных типов в равных соотношениях (обеспечивается правильным течением мейоза; одинаковой жизнеспособностью гамет всех типов; равной вероятностью встречи любых гамет при оплодотворении);

3) одинаковая жизнеспособность зигот всех типов.

Нарушение этих условий может привести либо к отсутствию расщепления во втором поколении, либо к расщеплению в первом поколении, либо к искажению соотношений различных генотипов и фенотипов. Законы Менделя имеют универсальный характер для всех диплоидных организмов, размножающихся половым способом.

Законы Менделя не универсальны, им подчиняются только относительно немногие генетически контролируемые признаки. Оказалось, что у человека большинство нормальных и патологических признаков детерминируются иными генетическими механизмами, которые стали обозначать термином «неменделевская генетика». Таких механизмов множество: хромосомные аберрации (синдром Дауна); наследование, сцепленное с полом (цветовая слепота); импритинг; появление новых мутаций (развитие раковых заболеваний); экспансия (инсерция) повторяющихся нуклеотидных последовательностей (миотоническая дистрофия); наследование количественных признаков (сложные поведенческие характеристики).

В качестве небольшого отступления следует сказать, что с генетикой связаны и другие ожидания человечества, которое всегда стремилось изменить свою судьбу в лучшую сторону, преодолевая свои многочисленные проблемы, среди которых способность к убийству себе подобных, страх смерти и голод. Как правило, это стремление реализовывалось через насилие над собой, и чаще над другими людьми. И вот, сравнительно недавно люди задумались, что истинные причины несовершенства человека заключены не в окружающей среде и других людях, а в нем самом.

На рубеже XIX и XX веков науке как таковой пророчили господство над миром. И действительно, ХХ век знаменовался великими открытиями и торжеством научных свершений. Это и успешные экспедиции на Луну, и увеличение средней продолжительности жизни в два раза, а так же достижение небывалой численности вида Homosapiens.

Двадцатый век должен был ответить на глобальные вопросы человечества, казалось, что еще немного и будет изобретена формула человеческого счастья, а на самом деле, прошедшее столетие поставило больше вопросов. И человечество ни на шаг не приблизилось к разгадке тайны человеческой души. Именно в прошедшем веке произошли самые страшные в истории человечества войны, унесшие жизни десятков миллионов людей. Именно наше время, время торжества политкорректности, когда Америка «победила» апартеид, а Россия антисемитизм, свою страшную жатву собирает терроризм. А «лицо кавказской национальности» на улицах Москвы без помощи машины времени попадает дикое средневековье. И именно двадцатый век так «богат» историями серийных убийц в сытой цивилизованной Америке и Европе.

В конце двадцатого века триумфальные достижения генетики, которая доказала, что может изменить биологическую природу в принципе всех видов живых существ, привели к распространению надежды на то, что генетика будет управлять не только физическим, но и психическим здоровьем человека, судьбой всего человечества.

**2. Наследственность и изменчивость**

Наследственность – это свойство организмов передавать потомству и воспроизводить родительские признаки в других поколениях.

Основной путь наследования называется геномным, так как информация передается непосредственно через гены. При зачатии материнская яйцеклетка в десятки раз превышающая по размеру сперматозоид, передает дополнительную информацию дочерней клетке, такое наследование называется цитоплазматическим или митахондриальным. Открытие последнего типа наследования принадлежит молекулярному генетику А.К. Уилсону. Он пришел к поразительному даже для современной науки выводу, что все человечество произошло от одной женщины, жившей в восточной Африке 200-150 тысяч лет назад. Данные Уилсона о «митохондриальной Еве», хотя и вызвали естественное возражение ученых, были многократно подтверждены. Итак, при рождении ребенок получает 50% генов от матери, 50% от отца и дополнительную информацию, хранящуюся в цитоплазме материнской яйцеклетки.

 Существует еще так же эпигеномная наследственность, информация, которая передается другими путями. Для млекопитающих характерно воздействие на плод на эмбриональном уровне. Любая инфекция, болезнь, перенесенная матерью, влияет на плод. Например, если мать на первых месяцах переболела краснухой (достаточно безобидным, в общем, то заболеванием), у плода с 90% гарантией будут наблюдаться серьезные отклонения в физическом и психическом развитии. Или, если мать во время беременности страдает от так называемого диабета беременных, у ребенка тоже будет нарушен глюкагоновый обмен.

В природе постоянно происходит колебание численности популяций: число особей в популяции то сокращается, то увеличивается. Эти процессы сменяют друг друга более или менее регулярно, поэтому их называют волнами жизни или популяционными волнами. В одних случаях они связаны с сезоном года (у многих насекомых, у однолетних растений). В других случаях волны наблюдаются через более длительные сроки и связаны с колебаниями климатических условий или урожаев кормов (массовое размножение белок, зайцев, мышей, насекомых). Иногда причиной изменения численности популяций являются лесной пожар, наводнение, очень сильные морозы или засухи.

Волны эти совершенно случайно и резко изменяют в популяции концентрации редко встречающихся генов и генотипов. В период спада волн одни гены и генотипы могут исчезнуть полностью, притом случайно и независимо от их биологической ценности. А другие также случайно останутся и при том новом нарастании численности популяции резко повысят свою концентрацию. Популяционные волны, как и мутационный процесс, поставляют случайный, ненаправленный наследственный материал для борьбы за существование и естественного отбора.

Дарвин отметил соотносительный характер наследственной изменчивости: длинные конечности животных почти всегда сопровождаются удлиненной шеей, у бесшерстных собак наблюдаются недоразвитые зубы.

Связан с тем, что один и тот же ген оказывает влияние на формирование не одного, а двух и более признаков. В основе всех видов наследственной изменчивости лежит изменение гена или совокупности генов. Поэтому, проводя отбор по одному, нужному признаку, следует учитывать возможность появления в потомстве других, иногда нежелательных признаков, соотносительно с ним связанных.

Неопределенная изменчивость, которая затрагивает хромосомы или гены, т.е. материальные основы наследственности, она обусловлена изменением генов или образованием новых комбинаций их в потомстве.

мутации – обусловлены изменением генов

комбинативная – вызван новой комбинацией генов в потомстве

соотносительная – связана с тем, что один и тот же ген оказывает влияние на формирование не одного, а двух и более признаков.

Наследственность и изменчивость, – разные свойства организмов, обусловливающие сходство и несходство потомства с родителями и с более отдаленными предками. Наследственность выражает устойчивость органических форм в ряду поколений, а изменчивость – их способность к преобразованию.

Дивергенция (от ср. - век. Лат. Диверго – отклоняюсь), расхождение признаков и свойств у первоначально близких групп организмов в ходе эволюции. Результат обитания в разных условиях и неодинаково направленного Е.О. Понятие дивергенция введено Дарвином для объяснения многообразия сортов культурных растений, пород домашних животных и биологических видов В неопределенную изменчивость входит мутация.

Особенности передачи наследственной информации определяются внутриклеточными процессами: митозом и мейозом. Митоз – это процесс распределения хромосом по дочерним клеткам в ходе клеточного деления. В результате митоза каждая хромосома родительской клетки удваивается, и идентичные копии расходятся по дочерним клеткам; при этом наследственная информация полностью передается от одной клетки к двум дочерним. Так происходит деление клеток в онтогенезе, т.е. процессе индивидуального развития. Мейоз – это специфическая форма клеточного деления, которая имеет место только при образовании половых клеток, или гамет (сперматозоидов и яйцеклеток). В отличие от митоза, число хромосом в ходе мейоза уменьшается вдвое; в каждую дочернюю клетку попадает лишь одна из двух гомологичных хромосом каждой пары, так что в половине дочерних клеток присутствует один гомолог, в другой половине – другой; при этом хромосомы распределяются в гаметах независимо друг от друга. (Гены митохондрий и хлоропластов не следуют закону равного распределения при делении.) При слиянии двух гаплоидных гамет (оплодотворении) вновь восстанавливается число хромосом – образуется диплоидная зигота, которая от каждого из родителей получила по одинарному набору хромосом.

**3. Доминантный и рецессивный ген**

Наиболее важным методом генетики остаётся метод скрещивания (гибридологический), который широко применял ещё Г. Мендель. С помощью этого метода выявляются доминантные и рецессивные гены, специальные гены, сцепленные гены, (в этом числе сцепленные с полом), определяется генотип организма. Цитогенетический метод получил широкое развитие в течение ХХ в. он основан на изучении размеров и формы хромосом различных организмов. Нередко в строении хромосом и их количестве приводят к серьёзным отклонениям в развитии организма. Например, цитогеническим методом установлены причины болезни Дауна у человека. Эту болезнь вызывает наличие лишней хромосомы в одной из хромосомных пар. В генетике человека нередко применяется генеалогический метод - изучение родословных. Он позволяет выявить доминированность или рецессивность гена, сцепленность генов между собой и с полом.

В клетках человека имеются 23 пары хромосом. 22 пары одинаковы у женщин и мужчин. 23-я пара у женщин содержит две одинаковые хромосомы (их называют Х-хромосомами), а у мужчин - две разные хромосомы (Х-хромосому и Y-хромосому). Эти хромосомы, по которым отличаются между собой мужчины и женщины, называются половыми. В половые клетки попадает только хромосома из каждой пары. Поэтому мужские половые клетки у человека несут в себе или Х-хромосому, или Y-хромосому. От того, с какой из этих клеток сольётся при оплодотворении женская половая клетка (всегда несущая Х-хромосому), будет зависеть пол зародыша. Женщина получает две Х-хромосомы: одну от отца и одну от матери. Мужчина получает одну Х-хромосому от матери и одну Y-хромосому от отца. Некоторые признаки определяются генами, которые находятся в половых хромосомах. Такие признаки называются признаками, сцепления с полом. Например, у человека в Х-хромосомах встречается рецессивный ген, вызывающий тяжёлую болезнь - не свёртываемость крови (гемофилию). Этот рецессивный ген обычно проявляется только у мужчин.

Биологи различают наследственные и ненаследственные изменения организма. Наследственная изменчивость называется также модификационной. Она проявляется под прямым действием внешней среды. Облик организма определяется множеством условий, в том числе температурой окружающей среды, характером питания, избытком или недостатком солнечного света и т.д. например, под действием солнечных лучей кожа человека приобретает загар, становится темнее (потомству этот смуглый цвет кожи не передаётся). Однако кожа европейца никогда не сможет стать столь же тёмной, как кожа африканца. Модификационная изменчивость имеет свои пределы, которые называются нормой реакции. У различных организмов норма реакции может отличаться, она определяется генотипом. К наследственной изменчивости относятся комбинаторная изменчивость. Она связана с образованием новых сочетаний генов в процессе кроссинговера. Сами гены при этом типе изменчивости не изменяются. Но наибольшее значение для эволюции имеет мутации генов и хромосом - возникают случайно и достаточно редко. Чаще всего мутации неблагоприятны для организации и могут даже повлечь его гибель (летальные мутации). Некоторые вполне здоровые люди могут быть носителями летальных или полулетальных мутаций, которые проявляются у их потомков. (Наиболее известный пример - гемофилия, о чём сказано выше). Поэтому для предупреждения наследственных заболеваний у будущих детей молодые супружеские пары нередко проходят специальное генетическое обследование. По наследству чаще всего передают мутации, которые возникают в половых клетках. Однако и в соматических клетках тоже возможны мутации. Массовые мутации возникают под влиянием радиации, а также под действием различных вредных и ядовитых веществ (в том числе алкоголя, никотина, наркотиков). Мутации в соматических клетках часто вызывают раковые заболевания (именно поэтому курильщики гораздо чаще заболевают раком). Мутации в половых клетках приводят к появлению потомства, частично нежизнеспособного, а частично - страдающего от врождённых генетических дефектов. Чрезвычайно редкими исключениями являются полезные мутации. Однако именно полезные мутации предоставляют их носителям преимущества в ходе естественного отбора и создают материал для эволюции.

**4. 1.1. ДНК как основа наследственности**

 О природе наследственности на протяжении истории человечества высказывались самые разнообразные предположения. Однако в сороковых годах XX века было установлено, что материальным носителем наследственной информации является ДНК, в молекуле которой зашифрованы признаки, присущие данному виду организмов во всем их многообразии.

Каждый из нас состоит примерно из 10 в пятнадцатой степени клеток. Это своего рода империя клеток, каждая из которых представляет собой миниатюрную фабрику для производства белков. Молекулы белков похожи на длинные цепочки бус, в которых роль отдельных звеньев играют 20 различных аминокислот, способных соединяться между собой в любом порядке. Если сравнить аминокислоты с буквами алфавита, то белки будут похожи на составленные из них слова, только очень длинные. Число различных вариантов белков, составленных всего из пяти аминокислот, уже превышает три миллиона. В состав же среднего белка входит 100-200 аминокислот. Понятно, что разнообразие цепочек такой длины будет измеряться уже астрономическими числами.

Человеческий организм состоит из приблизительно трех тысяч белков. Информация о строении белка сводится, по сути, к последовательности аминокислот, из которых он состоит. Информация об аминокислотном составе белков организма записана в молекулах ДНК (Дезоксирибо Нуклеиновая Кислота). Любой полимер состоит из мономеров – мономеры ДНК называются нуклеотидами (от латинского nucleus – ядро). В популярной литературе ДНК – «молекулу жизни» часто сравнивают с очень длинным текстом. Только в отличие от обычных текстов, текст ДНК написан не тридцатью тремя «буквами», а всего лишь четырьмя. Их роль играют особые химические соединения, азотистые основания аденин, тимин, гуанин и цитозин. Молекула ДНК является двойной, она состоит из двух закрученных друг относительно друга цепочек. Любой аденин, расположенный на одной цепи, соединяется при этом с противоположным ему тимином на другой цепочке двумя химическими связями, а гуанин с цитозином – тремя.

Отрезок ДНК, на котором записана информация об одном белке, называется геном. Иначе говоря, информация о каждом белке человеческого организма хранится на своем отрезке молекулы ДНК. Всю генетическую информацию клетки или организма называют генотипом. Внешнее проявление этой информации, то есть белки, ткани, органы, а так же показатели типа размер, цвет, форма, составляют фенотип (от греческого phaino – являю). Фенотип – совокупность признаков организма, которые можно зарегистрировать, взвесить, измерить.

Правильное положение каждого из четырех знаков аденина, тимина, гуанина и цитозина в ДНК и их точная связь со знаками на противоположной цепочке чрезвычайно важны для правильной работы клетки. Каждые три знака кодируют одну аминокислоту и изменения даже одного знака в ДНК клетка начнет производить белок, в котором одна аминокислота может быть заменена на другую. Если же аминокислота играет в данном белке ключевую роль, его работа будет существенно нарушена: в лучшем случае клетка окажется неспособной выполнять необходимую работу, а в худшем – начнет при этом бесконтрольно размножаться, что послужит началом образования опухоли.

ДНК не случайно образно называют «нитью жизни». На фотографиях, полученных с помощью электронного микроскопа, она действительно напоминает тонкую ниточку. Чем сложнее организм, тем длиннее у него общая протяженность нити ДНК. Понять эту закономерность не сложно – у более высокоорганизованного существа должно быть больше белков. Следовательно, и протяженность ДНК, с помощью которой хранится информация об этих белках, будет у него больше. У большинства бактерий, например, нить ДНК совсем коротенькая и свернута в виде колечка. Человеческая нить ДНК в длину около метра, чтобы поместиться в клетке ей придется очень сильно скрутиться, наподобие клубка. Такими «клубками» ДНК в наших клетках являются хромосомы. В переводе с греческого хромосома – окрашенное тело. Их действительно удается окрашивать с помощью особых методик, и тогда у делящихся клеток они становятся хорошо видимыми под микроскопом. Неудивительно, что видны они именно в момент деления, ведь в этот, относительно недолгий период времени хромосомы буквально «растаскиваются» по разным концам клетки. Поэтому нить ДНК в это время «смотана» наиболее компактно. У молодой, только что разделившейся клетки, хромосомы уже не видны, ее ДНК «расплетается», разворачивается для того, чтобы все ее гены были доступны для работы. Деление клеток и их работа находятся в определенном противоречии. Часть клеток постоянно делится – их называют стволовыми клетками. Другая же часть, образующаяся в результате таких делений, специализируется на определенной работе и уже не делится вплоть до своей гибели. К неделящимся клеткам относятся, например, мышечные клетки сердца или нервные клетки. НЕ случайно про последние говорят, что они не восстанавливаются. Стволовые клетки постоянно работают в глубине кожи или в стенках кишечника, благодаря чему и происходит регулярное обновление эпидермиса и слизистой выстилки кишок.

Перед началом деления каждая нить ДНК успевает построить свою копию. Зачем эти нити компактно сворачиваются, и получается пара совершенно одинаковых хромосом.

Заслуга Менделя состоит еще и в том, что он дал в руки генетиков мощный метод исследования наследственных признаков – гибридологический анализ, т.е. метод изучения генов путем анализа признаков потомков от определенных скрещиваний. В основе законов Менделя и гибридологического анализа лежат события, происходящие в мейозе: альтернативные аллели находятся в гомологичных хромосомах гибридов и потому расходятся поровну. Именно гибридологический анализ определяет требования к объектам общих генетических исследований: это должны быть легко культивируемые организмы, дающие многочисленное потомство и имеющие короткий репродуктивный период. Таким требованиям среди высших организмов отвечает плодовая мушка дрозофила – Drosophila melanogaster. На многие годы она стала излюбленным объектом генетических исследований. Усилиями генетиков разных стран на ней были открыты фундаментальные генетические явления. Было установлено, что гены расположены в хромосомах линейно и их распределение у потомков зависит от процессов мейоза; что гены, расположенные в одной и той же хромосоме, наследуются совместно (сцепление генов) и подвержены рекомбинации (кроссинговер). Открыты гены, локализованные в половых хромосомах, установлен характер их наследования, выявлены генетические основы определения пола. Обнаружено также, что гены не являются неизменными, а подвержены мутациям; что ген – сложная структура и имеется много форм (аллелей) одного и того же гена.

Затем объектом более скрупулезных генетических исследований стали микроорганизмы, на которых стали изучать молекулярные механизмы наследственности. Так, на кишечной палочке Escheriсhia coli было открыто явление бактериальной трансформации – включение ДНК, принадлежащей клетке донора, в клетку реципиента – и впервые доказано, что именно ДНК является носителем генов. Была открыта структура ДНК, расшифрован генетический код, выявлены молекулярные механизмы мутаций, рекомбинации, геномных перестроек, исследованы регуляция активности гена, явление перемещения элементов генома и др. Наряду с указанными модельными организмами генетические исследования велись на множестве других видов, и универсальность основных генетических механизмов и методов их изучения была показана для всех организмов – от вирусов до человека.

**1.2. 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 леточное 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. 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. 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.

**5. Достижения и проблемы современной генетики**

На основе генетических исследований возникли новые области знания, соответствующие биотехнологии и методы, позволяющие выделять и синтезировать нуклеотидные последовательности, встраивать их в геном, получать гибридные ДНК со свойствами, не существовавшими в природе. Получены многие препараты, без которых уже немыслима медицина. Разработаны принципы выведения трансгенных растений и животных, обладающих признаками разных видов. Стало возможным характеризовать особей по многим полиморфным ДНК-маркерам: микросателлитам, нуклеотидным последовательностям и др. Большинство молекулярно-биологических методов не требуют гибридологического анализа. Однако при исследовании признаков, анализе маркеров и картировании генов этот классический метод генетики все еще необходим.

Как и любая другая наука, генетика была и остается оружием недобросовестных ученых и политиков. Такая ее ветвь, как евгеника, согласно которой развитие человека полностью определяется его генотипом, послужила основой для создания в 1930–1960-е годы расовых теорий и программ стерилизации. Напротив, отрицание роли генов и принятие идеи о доминирующей роли среды привело к прекращению генетических исследований в СССР с конца 1940-х до середины 1960-х годов. Сейчас возникают экологические и этические проблемы в связи с работами по созданию «химер» – трансгенных растений и животных, «копированию» животных путем пересадки клеточного ядра в оплодотворенную яйцеклетку, генетической «паспортизации» людей и т.п. В ведущих державах мира принимаются законы, ставящие целью предотвратить нежелательные последствия таких работ.

Современная генетика обеспечила новые возможности для исследования деятельности организма: с помощью индуцированных мутаций можно выключать и включать почти любые физиологические процессы, прерывать биосинтез белков в клетке, изменять морфогенез, останавливать развитие на определенной стадии. Мы теперь можем глубже исследовать популяционные и эволюционные процессы, изучать наследственные болезни, проблему раковых заболеваний и многое другое. В последние годы бурное развитие молекулярно-биологических подходов и методов позволило генетикам не только расшифровать геномы многих организмов, но и конструировать живые существа с заданными свойствами. Таким образом, генетика открывает пути моделирования биологических процессов и способствует тому, что биология после длительного периода дробления на отдельные дисциплины вступает в эпоху объединения и синтеза знаний.

## Заключение

Генетика - сравнительно молодая наука. Но перед ней стоят очень серьезные для человека проблемы. Так генетика очень важна для решения многих медицинских вопросов, связанных прежде всего с различными наследственными болезнями нервной системы (эпилеп­сия, шизофрения), эндокринной системы (кретинизм), крови (гемофилия, некоторые анемии), а также существованием целого ряда тя­желых дефектов в строении человека: короткопалость, мышечная ат­рофия и другие. С помощью новейших цитологических методов, цитогенетических в частности, производят широкие исследования гене­тических причин различного рода заболеваний, благодаря чему су­ществует новый раздел медицины - медицинская цитогенетика.

Разделы генетики, связанные с изучением действия мутагенов на клетку (такие как радиационная генетика), имеют прямое отно­шение к профилактической медицине.

Особую роль генетика стала играть в фармацевтической про­мышленности с развитием генетики микроорганизмов и генной инже­нерии. Несомненно, многое остается неизученным, например, процесс возникновения мутаций или причины появления злокачественных опу­холей. Именно своей важностью для решения многих проблем человека вызвана острая необходимость в дальнейшем развитии генетика. Тем более что каждый человек ответственен за наследственное благополучие своих детей, при этом важным фактором является его био­логическое образование, так как знания в области аномалии, физи­ологии, генетики предостерегут человека от совершения ошибок.

**Список использованной литературы:**

1) А.П. Акифьев «Генетика и судьбы» М. 2001 г.

2) С.Ю. Афонькин «Секреты наследственности человека» С-Пб. 2002 г.

3) И.В. Равич-Щербо, Т.М. Марютина, Е.Л. Григоренко«Психогенетика»Аспект-пресс, 1999 г.

4) В. Н. Сойфер, Э.Р. Пилле, О. Г. Газенко, Л.В. Крушинский, С. Я. Залкинд и др. "История биологии с начала XX века до наших дней" М. 1975.

5) Сайты интернета:

 <http://elementy.ru/>