Наследственность, представления о генетическом коде, гены индивидуальности.

## Оглавление

##### Аннотация...........................................................................................................................3

*Предисловие*..........................................................................................................................4

**Наследственность**............................................................................................................6

*Условные рефлексы*........................................................................................................7

*Теория наследственности Вейсмана*.........................................................................8

*Методы Гальтона*.........................................................................................................9

*Хромосомная теория наследственности*..................................................................10

*Генетические карты хромосом*..................................................................................10

*Генетика пола*...............................................................................................................13

*Нехромосомная теоррия наследственности*.........................................................14

*Молекулярная генетика. Генетическая информация***. Генетический код**.....14

*Наследственность и эволюция*..................................................................................17

*Генетика человека*.......................................................................................................19

Наследственность и среда.......................................................................................20

Болезни, связанные с мутациями............................................................................21

Лечение и профилактика наследственных болезней............................................24

# Генетическая инженерия..........................................................................................25

**Гены индивидуальности**............................................................................................28

*Заключение*.......................................................................................................................30

*Терминологический словарь*.........................................................................................32

*Список* *используемой литературы*............................................................................36

**Аннотация**

В своей курсовой работе на тему “ Наследственность. Представления о генетическом коде. Гены индивидуальности ” я рассказала о первых шагах генетики , о сегодняшнем дне этой увлекательной науки и о том , чего ждем мы от нее в ближайшем будущем . Также подробно были рассмотрены достижения современной генетики на молекулярном уровне , которая включает в себя биологию и генетику , законы передачи наследственных признаков и структуру генетического вещества , структуру и функции гена , гены и согласованность клеточных функций , наследственность и эволюцию . В этой работе ведется ознакомление с огромным вкладом генетики в соседние с ней области биологии – учение о происхождении жизни , систематику и эволюцию организмов.

#### Предисловие

Испокон веков человек стремился узнать , почему от живых организмов рождаются им подобные ? И при этом не отмечается абсолютной схожести родителей и потомства ни в физических признаках , ни в характере.

Теперь очевидно , что схожесть родителей и потомков организмов одного вида определяется наследственностью , а их отличительные особенности - изменчивостью. Два свойства – наследственность и изменчивость - характерны не только для человека , но и для всего живого на Земле. Изучением этих важнейших свойств живых существ занимается наука , назяваемая *генетикой* .

Конечно , на первый взгляд кажется . что все мы можем совершенно спокойно жить , не зная сущности секрктов наследственности , и что все это неважно. Но так ли это на самом деле?

Как , не зная генетики , объяснить , почему обезьяна не превращается в белого медведя , если даже поселить ее на Крайнем Севере , и почему белый медведь , даже если он родился в зоопарке где-нибудь на юге , все раво остается белым? Сумеют ли работники сельского хозяйства в ближайшем будущем получать с каждого гектара сотни центнеров пшеницы ? Скажутся через какие-нибудь 50-100 лет последствия атомных взрывов на потомках современных жителей Хиросимы и Нагасаки? Отчего дети похожи на своих родителей? Грозит ли человечеству вымирание, или мы находимся у начала развития земной цивилизации? Почему без вмешательства человека рожь остается рожью , а пшеница – пшеницей? Каковы причины наследственных заболеваний и как с ними бороться? Сколько способен прожить человек ? Могут ли все люди на Земле быть гениями?

Есть еще тысячи и тысячи подобных вопросов, имеющих очень важное значение как для отдельных людей , так и для всего человечества , ответить на которые нельзя ,

не познав секреты наследственности и не научившись управлять ею. Когда же человек раскроет все эти тайны и поставит знания себе на пользу , он сможет участвовать в решении практических задач сельского хозяйства , медицины , научится управлять эволюцией жизни на нашей планете в целом.

Вместе с тем не надо забывать . что для духовной жизни и целенаправленной деятельности современного человека исключительно важное значение приобретает научное мировоззрение. Среди философских вопросов нового естествознания один из главных – понимание сущности жизни , ее места в мироздании. И только современная молекулярная генетика сумела показать , что жизнь – это поистине материальное , саморазвивающееся явление . отражающее влияние условий внешней среды.

Но она также доказала , что жизнь обладает системностью . которую невозмлжно разложить на составляющие ее физико-химические процессы. Однако . современная наука еще не знает полностью сущности жизни.

Еще один вопрос: от чего зависит настоящее и будущее человечества? Проблема эта интересовала людей много веков назад и в не меньшей степени волнует сегодня. Это и не удивительно , так как человек отличается от всего окружающего мира в первую очередь тем , что испытывает влияние не только биологических законов. Будущее его не в меньшей , если не в большей степени зависит от социального переустройства мира.

Наследственная информация человека передается от поколения к поколению. Все биологические особенности , послужившие основой для появления человека,обладающего сознанием , закодированы в наследственных структурах , и их передача пл поколениям является обязательным условием для существования на Земле человека как разумного существа. Человек как биологический вид – это самое высокое и при этом уникальное “ достижение “ эволюции на нашей планете. И пока еще никто не может сказать с уверенностью или представить неопровержимые доказательства того , что это не касается всей Вселенной.

Эволюция на Земле то идет медленно , то претерпевает скачки , каждый из которых возносит данную ветвь организмов на новый уровень. Среди многих скачков-революций в истории жизни на Земле два , по-видимому ,следует считать основными. Во-первых , переход от неорганического мира к органическому , то есть появление жизни , и во-

вторых ,возникновение сознания , то есть появление человека. Оба эти явления связаны с накоплением колличественных изменений . вызвавших изменения качественные .

“ Как бы человечество ни ушло по пути прогресса, наш xx в. навсегда останется в его памяти. Люди всегда будут помнить, что этот век был отмечен тремя важнейшими достижениями; люди научились использовать энергию атома, вышли в космос и стали направленно изменять наследственность. Вот три великих успеха, которые наши отдаленные потомки бу-дут помнить даже тогда, когда станут летать от звезды к звезде и победят старость и смерть.”[[1]](#footnote-1)

Но если переспективы ядерной физики преподаются в школе, если космонавтов благодаря телевидению мы знаем в лицо, с биологией дело обстоит хуже. Величайшие ее достижения еще не стали известными широким массам.

Основы генетики были заложены чешским ученым Грегором Менделем в эксперементах, результаты которых были опубликованы в 1865 г. С тех пор генетика не остановилась в своем развитии. И. М. Сеченов, А. П. Богданов, Н. К. Кольцов, Г. Шаде, Эвери, Мак-Леод, Мак-Карти, Д. Уотсон- вот одни из тех великих ученых, которые внесли огромный вклад в науку о наследственности.

В последние годы на фоне общего снижения заболеваемости и смертности увеличился удельный вес врожденных и наследственных болезней. В связи с этим роль генетики в практической медицине значительно возросла.” Без знания генетики нельзя эффективно проводить диагностику наследственных и врожденных заболеваний.”[[2]](#footnote-2)

**Наследственность**- присущее всем организмам свойство повторять в ряду поколений одинаковые признаки и особенности развития; обусловленно передачей в процессе размножения от одного поколения к другому материальных структур клетки, содержащих программы развития из них новых особей. Тем самым наследственность обеспечивает преемственность морфологической, физиологической и биохимической организации живых существ, характера их индивидуального развития, или *онтогенеза*. Как общебиологическое явление наследственность-важнейшее условие существования дифференцированных форм жизни, признаков организмов, хотя оно нарушается *изменчивостью*-возникновением различий между организмами. Затрагивая самые разнообразные признаки на всех этапах онтогенеза организмов, наследственность проявляется в закономерностях наследования признаков, т. е. передачи их от родителей потомкам.

Иногда термин наследственность относят к передаче от одного поколения другому инфекционных начал (т. н. *инфекционная наследственность*) или навыков обучения, образования, традиций (т. н. *социальная*, или сигнальная наследственность).Подобное расширение понятия

наследственность за пределы его биологической и эволюционной сущности спорно. Лишь в случаях, когда инфекционные агенты способны взаимодействовать с клетками хозяина вплоть до включения в их генетический аппарат, отделить инфекционную наследственность от нормальной затруднительно.

***Условные рефлексы***. Как мы знаем, условные рефлексы-это индивидуально приобретенные сложные приспособительные реакции организма животных и человека, возникающие при определенных условиях (отсюда название) на основе образования временной связи между условным (сигнальным) раздражителем и подкрепляющим этот раздражитель безусловнорефлекторным актом. *Условные рефлексы* не наследуются, а заново вырабатываются каждым поколением, однако роль наследственности в скорости закрепления условных рефлексов и особенностей поведения бесcпорна. Поэтому в сигнальную наследственность входит компонент биологической наследственности.

Попытки объяснения явлений наследственности, относящиеся к глубокой древности

(*Гиппократ, Аристотель* и др.), представляют лишь исторический интерес. Только вскрытие сущности полового размножения позволило уточнить понятие наследственности и связать ее с определенными частями клетки. К середине 19 в. благодаря многочисленным опытам по гибридизации растений (Й. Г. *Кельрейтер* и др.) накапливаются данные о закономерностях наследственности. В 1865 году Г. *Мендель* в ясной математической форме сообщил результаты своих экспериментов по гибридизации гороха. Эти сообщения позднее получили название *законов Менделя* и легли в основу учения о наследственности-*менделизма.* почти одновременно были сделаны попытки умозрительно понять сущность наследственности. В книге “Изменения домашних животных и культурных растений” Ч. *Дарвин* (1868 г.) предложил свою “временную гипотезу пангенезиса”, согласно которой от всех клеток организма отделяются их зачатки-геммулы, которые, двигаясь с током крови, оседают в половых клетках и образованиях, служащих для бесполого размножения (почки и др.) . Таким образом, получалось, что половые клетки и почки состоят из громадного количества геммул. При развитии организма геммулы превращаются в клетки того же типа, из которых они образовались. В гипотезе *пангенезиса* объединены неравноценные представления: о наличии в половых клетках особых частиц, определяющих последующее развитие особи; о переносе их из клеток тела в половые. Первое положение было плодотворным и привело к современным представлениям о корпускулярной наследственности . Второе, давшее основание для представления о наследовании приобретенных признаков, оказалось неверным. Умозрительные теории наследственности развивали также *Ф. Гальтон, К. Негели Х. Де Фриз.*

Наиболее детализированную спекулятивную ***теорию наследственности*** предложил ***А. Вейсман*** (1892). Основываясь на накопившихся к тому времени данных по *оплодотворению*, он признавал наличие в половых клетках особого вещества-носителя наследственности-зародышевой плазмы. Видимые образования клеточного ядра-хромосомы-Вейсман считал высшими единицами *зародышевой плазмы-идантами.Иданты* состоят из *ид*, располагю-щихся в хромосоме в виде зерен в линейном порядке. Иды состоят из *детерминат,* определяющих при развитии особи сорт клеток, и *биофор,* обусловливающих отдельные свойства клеток. Ида заключает в себе все детерминаты, нужные для построения тела особи данного вида. Зародышевая плазма содержится лишь в половых клетках; соматические, или клетки тела, лишены ее. Чтобы объяснить это коренное различие, Вейсман предполагал, что в процессе дробления оплодотворенного яйца основной запас зародышевой плазмы (а значит, и детерминат) попадает в одну из первых клеток дробления, которая становится родоначальной клеткой так называемого *зародышевого пути*. В остальные клетки зародыша в процессе “неравнонаследственных делений” попадает лишь часть детерминат; наконец, в клетках останутся детерминаты одного сорта, определяющие характер и свойства именно этих клеток. Существенное свойство зародышевой плазмы-ее большое постоянство. Теория Вейсмана оказалась ошибочной во многих деталях. Однако его идея о роли хромосом и о линейном расположении в них элементарных единиц наследственности оказалась верной и предвосхитила хромосомную теорию наследственности. Логический вывод из теории Вейсмана-отрицание наследования приобретенных признаков. Во всех умозрительных теориях наследственности можно обнаружить отдельные элементы, нашедшие в дальнейшем подтверждение и более полное развитие в сложившейся в начале 20 в. *генетике*. Важнейшие из них:

а) выделение в организме отдельных признаков или свойств, наследование которых может быть проанализировано соответствующими методами;

б) детерминация этих свойств особыми дискретными единицами наследственности, локализованными в структурах клетки (ядра) (Дарвин называл их геммулами, Де Фриз-пангенами, Вейсман-детерминантами). В современной генетике общепринятым стал предложенный В. *Иогансеном* (1909) термин *ген*.

“ Ген-элементарная единица наследственности, представляющая отрезок молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты - ДНК (у некоторых вирусов- рибонуклеиновой кислоты-РНК). Каждый ген определяет строение одного из белков живой клетки и тем самым участвует в формировании п ризнака или свойств организма..”[[3]](#footnote-3)

***Методы Гальтона***. Особняком стояли попытки установления закономерностей наследственности статистическими методами. Один из создатеей *биометриии*-Ф. **Гальтон** применил разработанные им методы учета корреляции и регрессии для установления связи между родителями и потомками. Он сформулировал следующие законы наследственности (1889):

- регрессии, или возврата к предкам

- анцестральной наследственности, то естьдоли наследственности предков в наследственности потомков.

Законы носят статистический характер, они применимы лишь к совокупностям организмов и не раскрывают сущности и причин наследственности, что могло быть достигнуто только с помощью экспериментального изучения наследственности разными методами и прежде всего *гибридологическим анализом*, основы которого были заложены еще Менделем. Так были установлены закономерности наследования качественных признаков: моногибридное- различие между скрещиваемыми формами зависит лишь от одной пары генов, дигибридное- от двух , полигибридное- от многих. При анализе наследования количественных признаков отсутствовала четкая картина расщепления , что давало повод выделять особую, так называемую **слитную наследственность** и объяснять ее смещением наследственных плазм скрещиваемых форм. В дальнейшем гибридологический и биометрический анализ наследования количественных признаков показал, что и слитная наследственность сводится к дискретной, но наследование при этом полигенное. В этом случае расщепление трудно обнаружить, так как оно ппроисходит по многим генам, действие которых на признак осложняется сильным влиянием условий внешней Среды. Таким образом, хотя признаки можно разделять на качественные и количественные, термины “кчественная” и “количественная” наследственность не оправданы, так как обе категории наследственности принципиально одинаковы.

Развитие *цитологии* пртивело к постановке вопроса о материальных основах наследственности. Впервые мысль о роли ядра как носителя наследственности была сформулирована

О. *Гертвигом* (1884) и Э. *Страсбургером*(1884) на основании изучения процесса оплодотворения. Т. *Бовери* (1887) установил индивидуальность хромосом и развил гипоьезу о их качественном различии. Он же, а также Э. ван *Бенедет* (1883) установили уменьшение количества хромосом вдвое при образовании половых клеток в *мейозе*. Американский ученый У. Сеттон (1902) дал цитологическое объяснение закону Менделя о независимом наследовании приизнаков. Однако подлинное обоснование***хромосомной теории******наследственности*** было дано в работах Т. *Моргана* и его школы (начиная с 1911), в которых было показано точное соответствие между генетическими и цитологическими данными. В опытах на дрозофилебыло установлено нарушениет независимого распределения признаков-их сцепленное наследование. Это явление было объяснено сцеплением генов, то есть нахождением генов, определяющих эти признаки, в одной определенной паре хромосом. Изучение частоты *рекомбинаций* между сцеплеными генами (в результате *кроссинговера*) позволило составить карты расположения генов в хромосомах.

***Генетические карты хромосом*** - схемы относительного располо­жения сцепленных между собой на­следств. факторов — генов. Генетические карты хромосом ото­бражают реально существующий линей­ный порядок размещения генов в хромо­сомах и важны как в теоретических исследо­ваниях, так и при проведении селекцион­ной работы, т. к. позволяют сознательно подбирать пары признаков при скрещи­ваниях, а также предсказывать особенности наследования и проявления раз­личных признаков у изучаемых орга­низмов. Имея Генетические карты хромосом, можно по насле­дованию «сигнального» гена, тесно сцеп­ленного с изучаемым, контролировать. передачу потомству генов, обусловли­вающих развитие трудно анализируемых признаков; напр., ген, определяющий сморщенный эндосперм у кукурузы и на­ходящийся в 9-й хромосоме, сцеплен с геном, определяющим пониженную жизнеспособность растения. Многочис­ленные факты отсутствия (вопреки законам Менделя) независимого рас­пределения призна

ков у гибридов второ­го поколения были объяснены хромосом­ной теорией наследственности. Гены, расположенные в одной хромосоме, в большинстве случаев наследуются сов­местно и образуют одну группу сцепле­ния, количество к-рых, таким образом, соответствует у каждого организма гаплоидному числу хромосом. Американский генетик Т. X. Морган показал, однако, что сцеп­ление генов, расположенных в одной хромосоме, у диплоидных организмов не

абсолютное; в нек-рых случаях перед образованием половых клеток между однотипными, или гомологичными, хромосомами происходит об­мен соответств. участками; этот процесс носит назв. перекреста, или *кроссинговера*. Обмен участками хромосом (с на­ходящимися в них генами) происходит с различной вероятностью, зависящей от расстояния между ними (чем дальше друг от друга гены, тем выше вероят­ность кроссинговера и, следовательно, рекомбинации). Генетич. анализ позво­ляет обнаружить перекрест только при различии гомологичных хромосом по составу генов, что при кроссинговере приводит к появлению новых генных комбинаций. Обычно расстояние между генами на Генетических картах хромосом выражают как процент крос­синговера (отношение числа мутантных особей, отличающихся от родителей иным сочетанием генов, к общему кол-ву изу­ченных особей); единица этого расстоя­ния — морганида — соответствует часто­те кроссинговера в 1 %.

Итак, выделим *основные положения хромосомной теории наследственности*:

1. Гены располагаются в хромосомах, различные хромосомы содержат неодинаковое чис ло генов, набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален.

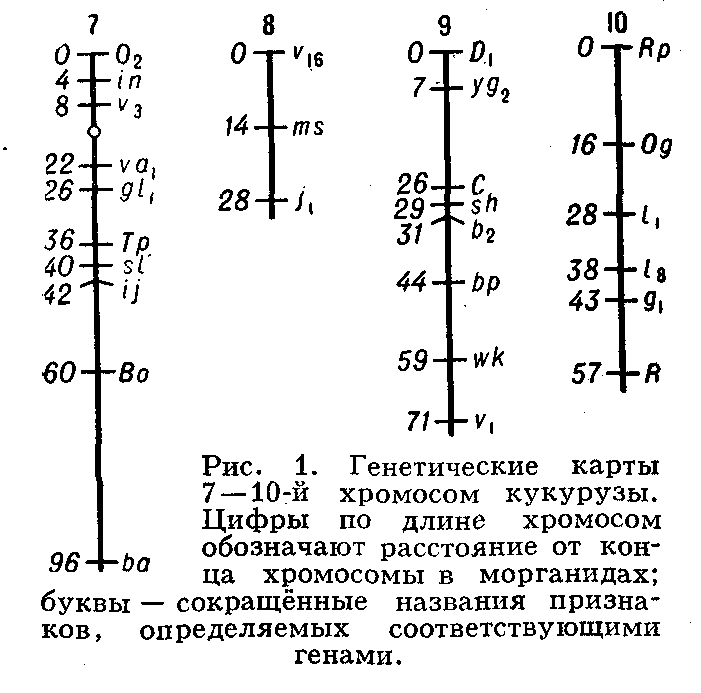
2. Гены в хромосоме расположены линейно, каждый ген занимает в хромосоме определенный локус (место).

3. Гены , расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и вместе (сцеплено) передаются потомкам, число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.

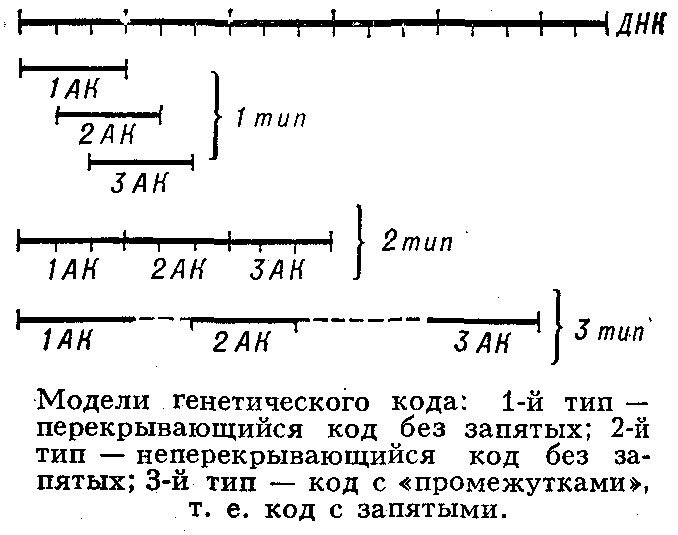
4. Сцепление не абсолютно, так как в профазе мейоза может происходить кроссинговер и гены, находящиесяв одной хромосоме, разобщаются. Сила сцепления зависит от расстояния между генами в хромосоме: чем больше расстояние, тем меньше сила сцепления. и наоборот. Расстояние между генами измеряется в процентах кроссинговера. 1% кроссинговера соответтствует одной морганиде.[[4]](#footnote-4)

Генетические карты хромосом составляют для каждой пары гомологичных хромосом. Группы сцеп­ления нумеруют последовательно, по мере их обнаружения. Кроме номера группы сцепления, указывают полные или сокра­щённые назв. мутантных генов, их рас­стояния в морганидах от одного из концов хромосомы, принятого за нулевую точ­ку, а также место *центромеры*. Соста­вить Генетические карты хромосом можно только для объек­тов, у которых изучено большое число мутантных генов. Например, у дрозофилы идентифицировано свыше 500 генов, локали­зованных в её 4 группах сцепления, у кукурузы — около 400 генов, распреде­лённых в 10 группах сцепления (рис. 1). У менее изученных объектов число об­наруженных групп сцепления

меньше гаплоидного числа хромосом. Так, у до­мовой мыши выявлено около 200 генов, образующих 15 групп сцепления (на са­мом деле их 20); у кур изучено пока все­го 8 из 39. У человека из ожидаемых 23 групп сцепления (23 пары хромосом) идентифицировано только 10, причём в каждой группе известно небольшое число генов; наиболее подробные карты составлены для половых хромосом.







У бактерий, к-рые являются гаплоидными организмами, имеется одна, чаще всего непрерывная, кольцевая хромосома и все гены образуют одну группу сцепле­ния (рис. 2). При переносе генетич. ма­териала из клетки-донора в клетку-ре­ципиент, например при *конъюгации*, коль­цевая хромосома разрывается и образующаяся линейная структура переносится из одной бактериальной клетки в другую (у кишечной палочки в течение 110-120 мин). Искусственно прерывая про­цесс конъюгации, можно по возникшим типам рекомбинантов установить, ка­кие гены успели перейти в клетку-реци­пиент. В этом состоит один из методов построения Генетических карт хромосом бактерий, детально разработанных у ряда видов. Ещё более детализированы Генетические карты хромосом нек-рых *бакте­риофагов*

***Генетика пола***. Количество групп сцепленных генов оказалось равным количеству пар хромосом, присущих данному виду. Важнейшие доказательства хромосомной теории наследственности были получены при изучении **наследования, сцепленного с полом**. Ранее цитологи открыли в хромосомных наборах ряда видов жиивотных особые , так называемые *половые хромосомы*, которыми самки отличаются от самцов. В одних случаях самки имеют 2 одинаковые половые хромосомы(XX), а самцы-разные(XY), в других - самцы-2 одинаковые(XX, или ZZ), а самки - разные(XY, или ZW). Пол с одинаковыми половыми хромосомами называется г**омогаметным** , с разными - **гетерогаметным**. Женский пол гомогаметен , а мужской гетерогаметен у некоторых насекомых ( в том числе у дрозофилы) и всех млекопитающих. Обратное соотношение - у птиц и бабочек. Ряд признаков у дрозофилы наследуется в

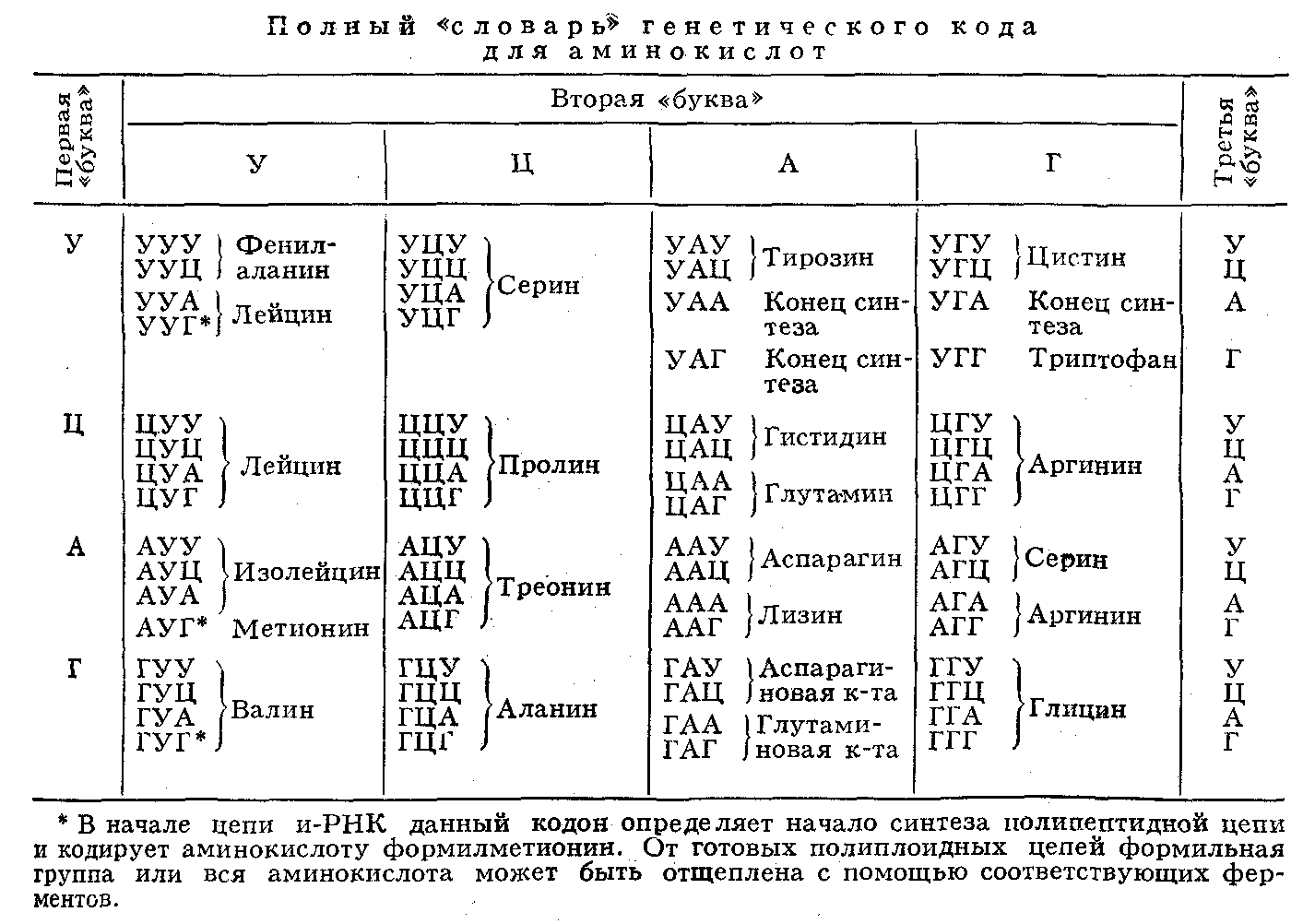
строгом соответствии с передачей потомству X-хромосом. Самка дрозофилы, проявляюща

рецесивный признак , например белую окраску глаз, в силу гомозиготности по этому гену, находящимуся в X-хромосоме, передает белую окраску глаз всем сыновьям, так как они получают свою X-хромосому только от матери. В случае гетерозиготности по рецессивному сцепленному с полом признаку самка передает его половине сыновей. При противоположном определении пола (самцы XX, или ZZ; самки-XY, или ZW) особи мужского пола передают сцепленные с полом признаки дочерям, получающим свою X( =Z ) хромосому от отца. Иногда в результате нерасхождения половых хромосом при мейозе возникают самки строения XXY и самцы XYY. Возможны также случаи соединения X-хромосом концами; тогда самки передают сцепленные X-хромосомы своим дочерям, у которых и проявляются сцепленные с полом признаки. Сыновья же похожи на отцов (такое наследование называется **гологеническим** ). Если наследуемые гены находятся в Y-хромосоме, то определяемые ими признаки передаются только по мужской линии - от отца к сыну (такое наследование называется **голандрическим**). Хромосомная теория наследственности вскрыла внутриклеточные механизмы наследственности, дала точное и единое объяснение всех явлений наследования при половом размножении, объяснила сущность изменений наследственности, то есть изменчивости.

***Нехромосомная теория наследственности***. Первенствующая роль ядра и хромосом в наследственности не исключает передачи некоторых признаков и через цитоплазму, в которой обнаружены структуры, способные к самовоспроизведению.Единицы цитоплазматической (нехромосомной) наследственности отличаются от хромосомных тем, что они не расходятся при мейозе. Поэтому потомство при нехромосомной наследственности воспроизводит признаки только одного из родителей (чаще матери ). Таким образом , различают **ядерную наследственность**, связанную с передачей наследственных признаков, находящихся в хромосомах ядра (иногда ее называют хромосомной наследственностью ), и **внеядерную наследственность**, зависящую от передачи самовоспроизводящихся структур цитоплазмы. Ядерная наследственность реализуется и при *вегетативном* *размножении* , но не сопровождается перераспределением генов, что наблюдается при половом размножении, а обеспечивает константную передачу признаков из поколения в поколение, нарушаемую только *соматическими* *мутациями*.

***Молекулярная генетика***. Применение новых физических и химических методов, а также использование в качестве объектов исследования бактерий и вирусов резко повысили разрешающую способность генетических экспериментов, привели к изучению наследственности на молекулярном уровне и бурному развитию *молекулярной* *генетики*. Впервые Н. К. *Кольцов* (1927 г) выдвинул и обосновал представления о молекулярной основе наследственности и о матричном способе размножения “наследственных молекул”.В 40-х гг. 20 в. была экспериментально доказана генетическая роль *дизоксирибонуклеиновой* *кислотиы* ( ДНК ) , а в 50-60-х гг. установлена ее молекулярная структура и выяснены принципы кодирования генетической информации. ***Генетическая информация***,заложенная в наследственных структурах организмов (в хромосомах, цитоплазме, клеточных организмах), получаемая от предков в виде совокупности генов ин­формация о составе, строении и харак­тере обмена составляющих организм ве­ществ (прежде всего белков и нуклеино­вых кислот) и связанных с ними функ­циях. У многоклеточных форм при по­ловом размножении генетическая информация передаётся из поколения в поколение через посредство половых клеток — *гамет*, единственная функция к-рых — передача и хранение генетической информации. У микроорганизмов и вирусов имеются особые типы ее передачи . Генетическая информация заключена преимущественно в хромосо­мах, где она зашифрована в определён­ной линейной последовательности нуклеотидов в молекулах дезоксирибонуклеиновой кислоты — ДНК (генетический код).**Генетический код** - это система зашиф­ровки наследственной информации в молекулах нуклеиновых кислот, реали­зующаяся у животных, растений, бакте­рий и вирусов в виде последовательности *нуклеотидов*. В природных *нуклеино­вых кислотах* — дезоксирибонуклеиновой (ДНК) и рибонуклеиновой (РНК)—встре­чаются 5 распространённых типов нуклео­тидов (по 4 в каждой нуклеиновой к-те), разлчающихся по входящему в их со­став азотистому основанию . В ДНК встречаются основания:

*аденин* (А), *гуанин* (Г), *цитозин* (Ц), *тимин* (Т); в РНК вместо тимина присут­ствует урацил (У). Кроме них, в составе нуклеиновых к-т обнаружено ок. 20 ред­ко встречающихся (т. н. неканонических, или минорных) оснований, а также не­обычных Сахаров. Так как количество кодирую­щих знаков Генетического кода (4) и число разновид­ностей аминокислот в белке (20) не сов­падают, кодовое число (т. е. кол-во нуклеотидов, кодирующих 1 аминокис­лоту) не может быть равно 1. Различных сочетаний по 2 нуклеотида возможно лишь 42 = 16, но этого также недостаточ­но для зашифровки всех аминокислот. Американский учёный Г. Гамов предложил (1954) модель т р и п л е т н о г о генетического кода, т. е. такого, в котором 1 аминокислоту коди­рует группа из трёх нуклеотидов, называемых кодоном. Число возможных триплетов равно 43 = 64, а это более чем втрое пре­вышает число распространённых амино­кислот, в связи с чем было высказано предположение, что каждой аминокислоте соответствует несколько кодонов (так называемая вы­рожденность кода). Было предложено много различных моделей генетического кода, из которых серьёзного внимания заслуживали три модели (см. рис.): перекрывающийся код без запятых, неперекрывающийся код без запятых и код с запятыми. В 1961 Ф. Крик (Великобритания) с сотрудни­ками получил подтверждение гипотезы триплетного неперекрывающегося кода без запятых. Установлены след. осн. за­кономерности, касающиеся генетического кода: 1) между последовательностью нуклеотидов и кодируемой последовательностью ами­нокислот существует линейное соответ­ствие (коллинеарность генетического кода); 2) считыва­ние кода начинается с определённой точки; 3) считывание идёт в одном на­правлении в пределах одного гена; 4) код является неперекрывающимся; 5) при считывании не бывает промежутков (код без запятых); 6) генетический код, как правило, яв­ляется вырожденным, т. е. 1 аминокис­лоту кодируют 2 и более триплетов-си­нонимов (вырожденность генетического кода умень­шает вероятность того, что мутационная замена основания в триплете приведёт к ошибке); 7) кодовое число равно трём;



8) код в живой природе универсален (за нек-рыми исключениями). Универсаль­ность генетического кода подтверждается эксперимен­тами по синтезу белка *in vitго.* Если в бесклеточную систему, полученную из одного организма (например, кишечной палочки), добавить нуклеиновокислотную матрицу, полученную из другого организма, далеко отстоящего от первого в эволю­ционном отношении (например, пророст­ков гороха), то в такой системе будет идти белковый синтез. Благодаря ра­ботам амер. генетиков М. Ниренберга, С. Очоа, X. Корана известен не только состав, но и порядок нуклеотидов во всех кодонах..

Из 64 кодонов у бактерий и фагов 3 кодона — УАА, УАГ и УГА — не коди­руют аминокислот; они служат сигналом к освобождению полипептидной цепи с *рибосомы*, т. е. сигнализируют о завер­шении синтеза полипептида. Их наз. тер­минирующими кодонами. Существуют также 3 сигнала о начале синтеза — это т. н. инициирующие колоны — АУГ, ГУГ и УУГ,— к-рые, будучи включён­ными в начале соответствующей инфор­мационной РНК (и-РНК), определяют включение формилметионина в первое положение синтезируемой полипептид­ной цепи. Приведённые данные справед­ливы для бактериальных систем; для высших организмов многое ещё не ясно. Так, кодон УГА у высших организмов мо­жет быть значащим; не совсем понятен также механизм инициации полипептида.

Реализация генетического кода в клетке происходит в два этапа. Первый из них протекает в ядре; он носит назв. транскрипции и за­ключается в синтезе молекул и-РНК на со­ответствующих участках ДНК. При этом последовательность нуклеотидов ДНК « переписывается » в нуклеотидную после­довательность РНК. Второй этап — трансляция — протекает в цитоплазме, на рибосомах; при этом последователь­ность нуклеотидов и-РНК переводится в последовательность аминокислот в белке; этот этап протекает при участии транспортной РНК (т-РНК) и соответ­ствующих ферментов.

Генетическая информация реализуется в ходе *онтогенеза* — развития особи — ее передачей от гена к признаку. Все клетки организма возникают в результате деле­ний единственной ис

ходной клетки — *зи­готы* — и потому имеют один и тот же набор генов — потенциально одну и ту же генетическую информацию. Специфичность клеток разных тка­ней определяется тем, что в них активны разные гены, т. е. реализуется не вся информация, а только её часть, необходимая для функ­ционирования данной ткани**.**

По мере изучения наследственности на субклеточном и молекулярном уровне углублялось и уточнялось представление о гене. Если в опытах по наследованию различных признаков ген постулировался как элементарная неделимая единица наследственности, а в свете данных цитологии его рассматривали как изолированный участок хромосомы, то на молекулярном уровне ген-входящий в состав хромосомы участок молекулы ДНК , способный к самовоспроизведению и имеющий специфическую структуру, в которой закодирована программа развития одного или нескольких признаков организма. В 50-х гг. на микроорганизмах (американский генетик С. Бензер)было показано , что каждый ген состоит из ряда различных участков, которые могут мутировать и между которыми может происходить кроссинговер. Так подтвердилось представление о сложной структуре гена, развивавшееся еще в 30-х гг. А. C. Серебровским и Н. П. Дубининым на основе данных генетического анализа.

В 1967-69 гг. был осуществлен синтез вирусной ДНК вне организма, а также химический синтез гена дрожжевой аланиновой транспортной РНК. Новой областью исследования стала наследственность соматических клеток в организме и в культурах тканей. Открыта возможность экспериментальной гибридизации соматических клеток разных видов. В связи с достижениями молекулярной биологии явления наследственности приобрели ключевое значение для понимания ряда биологических процессов, а также для множества вопросов практтики.

***Наследственность и эволюция***. Еще Дарвину было ясно значение наследственности для эволюции организмов. Установление дискретной природы наследственности устранило

одно из важных возражений против дарвинизма: при скрещивании особей , у которых появились наследственные изменения, последние должны якобы “ разбавляться “ и ослабевать в своем направлении. Однако, в соответствии с законами Менделя,они не уничтожаются и не смешиваются, а вновь проявляются в потомстве в определенных условиях. В популяциях яв-

ления наследственности предстали как сложные процессы, основанные на скрещиваниях между особями, отборе, мутациях , генетико-автоматических процессах и др. На это впервые указал С. С. *Четвериков* (1926 г.) , экспериментально доказавший накопление мутаций внутри популяции. И. И. *Шмальгаузен* (1946 г.) выдвинул положение о “ мобилизационном ре

зерве наследственной изменчивости “ как материале для творческой деятельности естественного отбора при изменении условий внешней среды. Показано значение разных типов изменений наследственности в эволюции. Эволюция понимается как постепенное и многократное изменение наследственности вида. в то же время наследственность, обеспечивающая постоянство видовой организации, -это коренное свойство жизни, связанное с физико-химической структкрой элементарных единиц клетки, прежде всего ее хромосомного аппарата, и прошедшее длительный период эволюции.

Принципы организации этой структуры (генетический код), по-видимому, универ­сальны для всех живых существ и рас­сматриваются как важнейший атрибут жизни.

Под контролем наследственности находится и онтоге­нез, начинающийся с оплодотворения яйца и осуществляющийся в конкретных условиях среды. Отсюда различие меж­ду совокупностью генов, получаемых организмом от родителей, — *генотипом* и комплексом признаков организма на всех стадиях его развития — *феноти­пом*. Роль генотипа и среды в формиро­вании фенотипа может быть различна.

Но всегда следует учитывать генотипически обусловленную норму реакции организма на влияния среды. Измене­ния в фенотипе не отражаются адекват­но на генотипич. структуре половых кле­ток, поэтому традиционное представле­ние о наследовании приобретённых при­знаков отвергнуто, как не имеющее фак-тич. основы и неправильное теоретически. Механизм реализации наследственности в ходе разви­тия особи, по-видимому, связан со сме­ной действия разных генов во времени и осуществляется при взаимодействии ядра и цитоплазмы, в к-рой происходит синтез тех или иных белков на основе програм­мы, записанной в ДНК и передающей­ся в цитоплазму с информационной РНК.

Закономерности наследственности имеют огромное значение для практики сельского х-ва и медици­ны. На них основываются выведение но­вых и совершенствование существующих сортов растений и пород животных. Изу­чение закономерностей наследственности привело к науч­ному обоснованию применявшихся ранее эмпирически методов селекции и к раз­работке новых приёмов (эксперименталь­ный *мутагенез*, *гетерозис*, *полиплоидия* и др.).

***Генетика человека*** - это отрасль ге­нетики, тесно связанная с антропологией и медициной. Генетика человека условно подразделяют на антропогенетику, изучаю­щую наследственность и изменчивость нормальных признаков человеческого организма, и генетику медицинскую, к-рая изучает его наследственную пато­логию (болезни, дефекты, уродства' и др.). Генетика человека связана также с эволюционной тео­рией, так как исследует конкретные меха­низмы эволюции человека и его место в природе, с психологией, философией, социологией. Из направлений Генетика человека интенсивно развиваются питогенетика, биохимич. генетика, иммуногенетика, генетика высшей нервной деятель­ности, физиологич. генетика.

В Генетике человека вместо классич. *гибридологиче­ского анализа* применяют ***генеало­гический******метод***, к-рый состоит в анализе распределения в семьях (точ­нее, в родословных) лиц, обладающих данным признаком (или аномалией) и не обладающих им, что раскрывает тип на­следования, частоту и интенсивность проявления признака и т. д. При анализе семейных данных получают также циф­ры *эмпирического риска*, т. е. вероятность обладания признаком в зависимости от степени родства с его носителем. Генеалогич. методом уже по­казано, что более 1800 морфологич., биохимич. и др. признаков человека наследуется по законам Менделя . Например, тёмная окраска кожи и волос доминирует над светлой; понижен­ная активность или отсутствие нек-рых ферментов определяется рецессивными генами, а рост, вес, уровень интеллекта и ряд др. признаков — «полимерными» генами, т. е. системами из мн. генов. Мн. признаки и болезни человека, на­следующиеся сцепленно с полом, обуслов­лены генами, локализованными в Х- или У- хромосоме. Таких генов известно ок. 120. К ним относятся гены гемофилии А и В, недостаточности фермента глюко-зо-6-фосфат-дегидрогеназы, цветовой сле­поты и др. Др. метод генетики человека— *близне­цевый м е т о д* . Однояйцовые близнецы (ОБ) развиваются из одной яйцеклетки, оплодотворённой одним спермием; поэтому набор генов (генотип) у ОБ идентичен. Разнояйцевые близнецы (РБ) развиваются из двух и более яйцеклеток, оплодотворённых разными спермиями; поэтому их геноти­пы различаются так же, как у братьев и сестёр.

**Наследственность и среда**.

Гены проявляют свои функции не в пустоте , а в такой высокоорганизованной системе , как клетка , которая сама находится в определенном окружении – среди других клеток или во внешней среде. Каков бы ни был генотип , его свойства проявляются лишь в той степени , в какой это позволяют окружающие условия.

Растение , выращиваемое в темноте , остается белым и хилым ; оно неспособно извлекать из углекислого газа энергию , необходимую для обмена веществ , даже в том случае, когда все его клетки содержат генетическую информацию . необходимую для развития хлоропластов, а также синтеза и деятельности хлорофилла. В равной мере генетические потенции , определяющие цвет глаз , проявляются только в особых условиях , которые создаются в клеткахрадужной оболочки; эти потенции реализуются при условии, если предварительно благодаря действию многочисленных генов сам глаз дорстаточно развился.

Наконец , фенотип организма представляет собой результат взаимодействий между генотипом и средой в каждый данный момент его жизни и на каждом этапе его индивидуального развития.

Действия среды могут быть отнесены к двум типам , хотя в реальной обстановке они часто налагаются друг на друга. С одной стороны , это сильные воздействия , приводящие к полному или частичному подавлению выражения генетических потенций с другой – слабые влияния , выражающиеся лишь в небольших изменениях степени их выражения. Первый тип воздействий зависит от случайных обстоятельств . второй обычен и неазрывно связан с функционированием живой материи.

Индивидуальное развитие высшего организма начинается со стадии зиготы. Наследственные потенции , получаемые им от родителей , проявляются лишь постепенно , в ходе длительного и сложного процесса развития . и начиная с первых делений дробления яйца , в их реализации принимает участие среда.

Для генов будущего организма исходной средой служит цитоплазма яйца , происходящего от материнского организма и воплощающего в себе клеточную непрерывность. Этого может оказаться достаточно , чтобы ориентировать развитие эмбриона в направлении , не совпадающем с его собственным генотипом.

Сравнение внутрипарных различий между однояйцевыми и разнояйцевыми близнецами по­зволяет судить об относительном значении наследственности и среды в определении свойств человеческого организма. В близ­нецовых исследованиях особенно важен показатель  *конкордантности*, выражающий (в % ) вероятность облада­ния данным признаком одним из членов пары ОБ или РБ, если его имеет другой член пары. Если признак детерминиро­ван преимущественно наследственными факторами, то процент конкордантности намного выше у ОБ, чем у РБ. Например, конкордантность по *группам крови,* к-рые детерминирова­ны только генетически, у ОБ равна 100%. При шизофрении конкордантность у ОБ достигает 67%, в то время как у РБ — 12,1%; при врождённом слабоумии (олигофрении) — 94,5% и 42,6% соответст­венно. Подобные сравнения проведены в отношении ряда заболеваний. Таким образом, исследования близнецов показывают, что вклад наследственности и среды в раз­витие самых разнообразных признаков различен и признаки развиваются в ре­зультате взаимодействия генотипа и внеш­ней среды. Одни признаки обусловлены преим. генотипом, при формировании др. признаков генотип выступает в каче­стве предрасполагающего фактора (или фактора, лимитирующего норму реакции организма на действия внешней среды).

**Болезни, связанные с мутациями***. Геном* человека включает несколько миллио­нов генов, способных к тому же по-раз­ному влиять на развитие признаков. В результате мутаций и перекомбинации генов возникает присущее человеку раз­нообразие по самым разным признакам. Гены человека мутируют каждый с часто­той от 1 на 100 000 до 1 на 10 000 000 га­мет на поколение. Распространение *му­таций* среди больших групп населения изучает популяционная генетика человека, позволяю­щая составить карты распространения ге­нов, определяющих развитие нормальных признаков и наследственных болезней. Особый интерес для популяционной генетики человека представляют *изоляты* — группы населения, в к-рых по каким-либо причинам (географич., экономич., социальным, ре­лигиозным и др.) браки заключаются чаще между членами группы. Это при­водит к повышению частоты кровного родства вступающих в брак, а значит, и вероятности того, что рецессивные гены перейдут в гомозиготное состояние и про­явятся, что особенно заметно при мало­численности изолята.

Исследования в области Генетики человека продемон­стрировали наличие естественного от­бора в человеческих популяциях. Одна­ко отбор у человека приобретает специфические черты: он интенсивно действует только на эмбриональной стадии (например, самопроизвольные аборты — отражение такого отбора). Отбор в человеческом об­ществе осуществляется посредством диф­ференциальной брачности и плодовито­сти, то есть в результате взаимодействия социальных и биологических факторов. Му­тационный процесс и отбор обусловли­вают огромное

разнообразие (полимор­физм) по ряду признаков, присущее чело­веку, что делает его с биологич. точки зрения необычайно пластичным и при­способленным видом.

Широкое использование в генетике человека цитологических методов способствовало развитию *цитогенетики*, где основной объект исследова­ния — *хромосомы*, т. е. структуры клеточ­ного ядра, в к-рых локализованы гены. Установлено (1946), что хромосомный набор в клетках тела человека (сомати­ческих) состоит из 46 хромосом, причём женский пол определяется наличием двух Х-хромосом, а мужской — Х-хро-мосомы и У-хромосомы. В зрелых поло­вых клетках находится половинное (гаплоидное) число хромосом. *Митоз, мейоз* и *оплодотворение* поддерживают преем­ственность и постоянство хромосомного набора как в ряду клеточных поколений, так и в поколениях организмов. В резуль­тате нарушений указанных процессов могут возникать аномалии хромосомного набора с изменением числа и структуры хромосом, что приводит к возникновении хромосомных болезней, к-рые нередко выражаются в слабоумии, развитии тя­жёлых врождённых уродств, аномалий половой дифференцировки или обуслов­ливают самопроизвольные аборты.

История изучения хромосомных болезней берет начало с клинических исследований, проводившихся задолго до описания хромосом человека и открытия хромосомных аномалий .

Хромосомные болезни - болезнь Дауна , синдромы: Тернера , Клайнфелтера , Патау , Эдвардса.

С разработкой метода авторадиографии стала возможной идентификация некоторых индивидуальных хромосом, что способствовало открытию группы хромосомных болезней , связанных со структурными перестройками хромосом . Интенсивное развитие учения о хромосомных болезнях началось в 70х годах 20 в. после разработки методов дифференциального окрашивания хромосом.

Классификация хромосомных болезней основана на типах мутаций вовлеченных в них хромосом. Мутации в половых клетках приводят к развитию полных форм хромосомных болезней, при которых все клетки организма имеют одну и ту же хромосомную аномалию.

В настоящее время описано 2 варианта нарушений числа хромосомных наборов - **тетраплоидия** и **триплодия** . Другая группа синдромов обусловлена нарушениями числа отдельных хромосом – **трисомиями** (когда имеется добавочная хромосома в диплоидном наборе) или

**моносомия** (одна из хромосом отсутствует )..Моносомии аутосом несовместимы с жизнью . Трисомии - более часто встречающаяся паталогия у человека . Ряд хромосомных болезней связан с нарушением числа половых хромосом.

Самая многочисленная группа хромосомных болезней- это синдромы , обусловленные структурными перестройками хромосом . Выделяют хромосомные синдромы так называемых

частичных моносомий ( увеличение или уменьшение числа отдельных хромосом не на целую хромосому , а на ее часть ).

В связи с тем , что подавляющая часть хромосомных аномалий относится к категории летальных мутаций , для характеристики их количественных параметров используются 2 показателя - частота распространениея и частота возникновения .Выяснено , что около 170 из 1000 эмбрионов и плодов погибают до рождения , из них около 40% - вследствие влияния хромосомных нарушений . Тем не менее значительная часть мутантов ( носителей хромосомной аномалии ) минует действие внутриутробного отбора.

Но некоторые из них погибают в раннем, до достижения пубертатного возраста . Больные с аномалиями половых хромосом из -за нарушений полового развития , как правило, не оставляют потомства.Отсюда следует все аномалии можно отнести к мутациям . Показано ,что в общем случае хромосомные мутации почти полностью изчезают из популяции через 15 - 17 поколений .

Для всех форм хромосомных болезней общим признаком является множественность нарушений ( врожденные пороки развития ). Общими проявлениями хромосомных болезней являются : задержка физического и психомоторного развития, умственная отсталость , костно-мышечные аномалии, пороки сердечно - сосудистой , мочеполовой , нервной и др. систем , отклонение в гормональном , биохимическом и иммунологическом статусе и др.

Степень поражения органов при хромосомных болезней зависит от многих факторов - типа хромосомной аномалии , недостающего или избыточного материала индивидуальной хромосомы , генотипа организма , условий среды , в котором развивается организм .

Этиологическое лечение хромосомных болезней в настоящее время не разработано.

Разработка методов пренатальной диагностики делает этот подход эффективным в борьбе не только с хромосомными , но и с др. наследственными болезнями .

**Лечение и профилактика наследственных болезней**. Успехи в развитии генетики человека сделали воз­можными предупреждение и лечение *наследственных заболеваний*. Один из эффективных методов их предупрежде­ния — медико-генетическое консульти­рование с предсказанием риска появле­ния больного в потомстве лиц, страдаю­щих данным заболеванием или имеющих больного родственника. Достижения био­химической генетике человека раскрыли первопричину (мо­лекулярный механизм) множество наследст­венно обусловленных дефектов, аномалий обмена веществ, что способствовало раз­работке методов экспресс-диагностики, позволяющих быстро и рано выявлять больных, и лечения мн. прежде неизле­чимых наследств, болезней. Чаще всего лечение состоит во введении в организм веществ, не образующихся в нём вслед­ствие генетического дефекта, или в состав­лении специальных диет, из к-рых уст­ранены вещества, оказывающие токсическое действие на организм в результате на­следственно обусловленной неспособ­ности к их расщеплению. Многие генетические дефекты исправляются с помощью своевременного хирургического вмешательства или педагогической коррекции. Практические мероприятия, направленные на поддержание наследственного здоровья человека, на охрану *генофонда* человечества, осуществляются через сис­тему *медико-генетических консультаций.* Основная цель медико-генетического консультирова­ния — информировать заинтересованных лиц о вероятности риска появления в по­томстве больных. К медико-генетическим меро­приятиям относится также пропаганда ге­нетических знаний среди населения, т. к. это способствует более ответственному под­ходу к деторождению. Медико-генетическая консультация воздерживается от мер при­нудительного или поощрительного харак­тера в вопросах деторождения или вступ­ления в брак, принимая на себя лишь функцию информации. Большое значе­ние имеет система мер, направленных на создание наилучших условий для прояв­ления положит, наследств, задатков и предотвращение вредных воздействий среды на наследственность человека.

Генетика человека представляет собой естественнона­учную основу борьбы с *расизмом,* убеди­тельно показывая, что *расы* — это формы адаптации человека к конкретным усло­виям среды (климатическим и иным), что они отличаются друг от друга не наличием «хороших» или «плохих» генов, а частотой распространения обычных генов, свойст­венных всем расам. Генетика человека показывает, что все расы равноценны (но не одинаковы) с биологической точки

зрения и обладают равными возможностями для развития, определяемого не генетическими а социально-историческими условиями. Констатация биологических наследственных различий

между отдельными людьми или расами не может слу­жить основанием для каких-либо выводов мо­рального, юридического или социального порядка, ущемляющих права этих людей или рас . Данные генетики человека пока­зали, что довольно часты гены, опреде­ляющие развитие разнообразных уродств и наследственных заболеваний: наследст­венных болезней обмена, психических и др. Уменьшению вероятности появления в семьях наследственно больных детей призваны способствовать *медико-генети­ческие консультации.* Ранняя диагности­ка наследственных заболеваний позволяет при­менить необходимые методы лечения. Существенно важен учёт наследственности в реакции разных людей на лекарства и другие химические вещества, а также

в иммунология, реак­циях. Бесспорна роль молекулярно-генетических механизмов в этиологии злокачественных опухолей.

Явления наследственности предстают в разной форме в зависимости от уровня жизни, на котором они изучаются (молекула, клетка, орга­низм, популяция). Но в конечном счёте наследственность обеспечивается самовоспроизведением материальных единиц наследственности (генов и цито­плазматических элементов), молекулярная структура которых известна. Закономерный матричный характер их ауторепродукции нарушаетсяи мутациями отдельных генов или перестройками генетических систем в це­лом. Всякое изменение в ауторепродуцирующемся элементе наследуется кон­стантно.

**Генетическая инженерия .**

Что такое генетическая инженерия?Генетическая инженерия - это раздел молекулярной генетики, связанный с целенаправленным созданием новых комбинаций генетического материала. Основа прикладной генетической инженерии - теория гена. Созданный генетический материал способен размножаться в клетке-хозяине и синтезировать конечные продукты обмена.

***Из истории генетической инженерии***. Генетическая инженерия возникла в 1972 году, в Станфордском университете, в США. Тогда лаборатория П. Берга получила первую рекомбинатную (гибридную) ДНК или (рекДНК). Она соединяла в себе фрагменты ДНК фага лямбда, кишечной палочки и обезьяньего вируса SV40.

***Строение рекомбинантной ДНК***. Гибридная ДНК имеет вид кольца. Она содержит ген (или гены) и вектор. Вектор - это фрагмент ДНК, обеспечивающий размножение гибридной ДНК и синтез конечных продуктов деятельности генетической системы - белков. Большая часть векторов получена на основе фага лямбда, из плазмид, вирусов SV40, полиомы, дрожжей и др. бактерий. Синтез белков происходит клетке-хозяине. Наиболее часто в качестве клетки-хозяина используют кишечную палочку, однако применяют и др. бактерии, дрожжи, животные

или растительные клетки. Система вектор-хозяин не может быть произвольной: вектор подгоняется к клетке-хозяину. Выбор вектора зависит от видовой специфичности и целей исследования. Ключевое значение в конструировании гибридной ДНК несут два фермента. Первый - рестриктаза - рассекает молекулу ДНК на фрагменты по строго определенным местам. И второй - ДНК-лигазы - сшивают фрагменты ДНК в единое целое. Только после выделения таких ферментов создание искусственных генетических структур стало технически выполнимой задачей.

***Этапы генного синтеза****.* Гены, подлежащие клонированию, могут быть получены в составе фрагментов путем механического или рестриктазного дробления тотальной ДНК. Но структурные гены, как правило, приходится либо синтезировать химико-биологическим путем, либо получать в виде ДНК-копии информационных РНК, соответствующих избранному гену. Структурные гены содержат только кодированную запись конечного продукта (белка, РНК), и полностью лишены регуляторных участков. И поэтому не способны функционировать в клетке-хозяине.

При получении рекДНК образуется чаще всего несколько структур, из которых только одна является нужной. Поэтому обязательный этап составляет селекция и молекулярное клонирование рекДНК, введенной путем трансформации в клетку-хозяина. Существует 3 пути селекции рекДНК: генетический, иммунохимический и гибризационный с мечеными ДНК и РНК.

*Практические результаты генной инженерии*. В результате интенсивного развития методов генетической инженерии получены клоны множества генов рибосомальной, транспортной и 5S РНК , гистонов, глобина мыши, кролика, человека, коллагена, овальбумина, инсулина человека и др. пептидных гормонов, интерферона человека и прочее. Это позволило создавать штаммы бактерий, производящих многие биологически активные вещества, используемые в медицине, сельском хозяйстве и микробиологической промышленности.

На основе генетической инженерии возникла отрасль фармацевтической промышленности, названная «индустрией ДНК». Это одна из современных ветвей биотехнологии.

Для лечебного применения допущен инсулин человека (хумулин), полученный посредством рекДНК. Кроме того, на основе многочисленных мутантов по отдельным генам, получаемых при их изучении, созданы высокоэффективные тест-системы для выявления генетической активности факторов среды, в том числе для выявления канцерогенных соединений.

*Теоретическое значение генетической инженерии*. За короткий срок генная инженерия оказала огромное влияние на развитие молекулярно-генетических методов и позволила существенно продвинуться по пути познания строения и функционирования генетического аппарата. Генная инженерия имеет большие перспективы в лечении наследственных болезней , которых на сегодняшний день зарегестрировано около 2000. Г.и. призвана помогать исправлять ошибки природы.

Достигнуты большие успехи в *клонировании*. *Клон*, или группа клеток, образуется делением первой клетки. Каждая соматическая клетка человека несет один и тот же набор ген, всю

наследственную информацию. Если она начнет делиться , то вырастет новый организм т.е. с таким же генотипом. В **1997** г. доктор *Ян Вилмут* в Шотландии в г. Эддинбурге получил с группой ученых *ягненка Долли* ( искусственным путем ) . Этот ягненок не имеет отца , так как клетка была взята у матери . Возникло опасение , что эксперименты по генной инженерии могут быть опасны для человечества . В **1974** г. спец. Комиссия американских биологов опубликовала сообщение генетикам мира , в котором рекомендовала воздержаться от экспериментов с некоторыми видами ДНК , пока не будут разработаны меры безопасности .

Но все-таки необходимо было разработать ограничительные меры . **30 июля 1997 г.** комитет по науке в Конгрессе США проголосовал за полный запрет экспериментов , связанных с клонированием людей. Президент еще раньше запретил выделение денег на эти эксперименты.

В России в **1996** г. Государственная Дума приняла закон о государственном регулировании в области ген . инженерии.

**Гены индивидуальности**.

“ Одно из чудес , которое мы наблюдаем ежедневно и ежечасно, - неповторимая индивидуальность каждого человека, живущего на Земле. Ученым долгое время не удавалось найти ключ к этой загадке.

Известно , что вся информация о строении и развитии живого организма “записана” в его геноме- совокупности генов.Считается, что внутри одного вида геномные различия очень незначительны.”[[5]](#footnote-5) Например, ген окраски глаз у человека отличается от гена окраски глаз у кролика, однако у разных людей этот ген устроен одинаково и состоит ииз одинаковых последовательностей ДНК.

Существует огромное разнообразие белков , из которых построены живые организмы-и удивительное многообразие генов, кодирующих эти белки. В геноме каждого человека есть какие-то области, определяющие его индивидуальность. Некоторые гены человека отличаются от генов крысы всего несколько нуклеотидами-знаками генетического кода. Другие гены у них разные, но одинаковые у двух людей. Изменчивость, связанная с существованием генов , подобных генам группы крови у человека, также не объясняет огромного разнообразия природных белков.

В 1985 г. были обнаружены в геноме человека особые сверхизменчивые участки-мини-сателлиты. Эти участки ДНК оказались индивидуальными у каждого человека и с их помощью удалось получить “портрет “ его ДНК .т. е. определенных генов.

Этот “портрет”- сложное сочетание темных и светлых полос, похожее на слегка размытый спектр, или на клавиатуру из темных и светлых клавиш разной толщины. Это сочетание называют ДНК-отпечатками (по аналогии с отпечатками пальцев) или “ДНК-профиль”

“На основе сверхизменчивых последовательностей ДНК были сконструированы специальные маркеры, или зонды ДНК.”[[6]](#footnote-6) Маркеры, помеченные радиоактивным изотопом, добавляют к обработанным специальным образом ДНК, с которыми первые находят сходные сверхизменчивые участки на ДНК и присоединяются к ним. Эти участки становятся радиоактивными , так что их можно выявить с помощью радиоавтографии. У каждого человека распределение таких

мест индивидуально. Там, где маркеры присоеденились к большому числу сверхизменчивых участков на ДНК (много радиоавтографических сигналов)- это широкая темная полоса. Где мало мест присоединения,- узкая темная полоса. Где их совсем нет,- светлая полоса.

Итак , ученые обнаружили , что геном человека буквально “насыщен” сверхизменчивыми последовательностями ДНК.Стали обнаруживаться неуловимые прежде индивидуальные последовательности ДНК.

После разгадки индивидуальности человека, встал вопрос: обладают ли такой же индивидуальностью другие организмы? Существуют ли у них сверхизменчивые последовательности ДНК? Ученые должны были найти универсальный маркер, одинаково пригодный как для бактерий, так и для человека. Им оказался *бактериофаг* (вирус бактерий). Это открытие было чрезвычайно важно для работы генетиков и селекционеров.

Выяснилось, что с помощью отпечатков ДНК можно провести идентификацию личности гораздо более успешную , чем это позволяли сделать ттрадиционные методы отпечатков пальцев и анализ крови. Вероятность ошибки - одна на несколько миллионов.Новым открытием срразу же воспользовались криминалисты, которые быстро и эффективно применили его на практике.

С помощью ДНК-отпечатков можно расследовать преступления не только настоящего времени, но и глубокого прошлого.

“ Генетические экспертизы по установлению отцовства-наиболее частый повод обращения судебныхорганов к генетической дактилоскопии. В судебные учреждения обращаются мужчины, сомневающиеся в своем отцовстве, и женщины, желающие получить развод на основании

того, что их муж не отец ребенка. Идентификацию материнства можно проводить по отпечаткам ДНК матери и ребенка в отсутствии отца, и наоборот. для установления отцовства достаточно ДНК-отпечатков отца и ребенка. При наличии же материала матери , отца и ребенка ДНК-отпечатки выглядят не сложнее, чем картинка из школьного учебника: каждая полоса на ДНК-отпечатке ребенка может быть “адресована” либо отцу, либо матери.”[[7]](#footnote-7)

Наиболее интересны прикладные аспекты генетической дактилоскопии.Встает вопрс паспортизации по отпечаткам ДНК прееступников-рецидивистов,введения в картотеки следственных органов данных об отпечатках ДНК нааряду с описанием внешности. особых примет , отпечатков пальцев.

**Заключение**

Все что мы знаем сегодня о механизмах наследственности, действующих на всех уровнях организации живого (особь, клетка, субклеточная структура, молекула ), удалось установить благодаря теоретическому и техническому вкладу многих дисциплин - биохимии, кристаллографии, физиологии, бактериологии, вирусологиию, цитологии ... и, наконец, генетики. В этой кооперации генетика выступала в качестве ведущего начала исследований, унифицировавшего получаемые результаты. Генетическое истолкование биологических явлений имеет в сущности объединяющее значение, как это хорошо выражено в ставшем уже классическим аффоризме Ж. Моно: “Все, что верно для бактерии, верно и для слона”. На современном этапе биологических знаний вполне обоснованно считать, что все свойства организмов , включая человека, могут быть всецело объяснены (если уже не объяснены) особенностямии их генов и тех белков , которые ими кодируются. Поэтому к какой бы отрасли биологии ни относилось изучаемое явление- будь то эмбриология, физиология, паталогия или иммунология. теперь уже невозможно не учитывать его генетические основы. За каждым явлением скрывается его строгая детерминация- группа работающих генов и белков, осуществляющих свои функции.

Эти факты и представляют собой в совокупности солидный вклад генетики в понимание первичных механизмов жизни. Но значение генетики этим не исчерпываеттся. оно связано также с внутренними особенностями генетического метода.

Генетик имеет дело с мутациями , которые служат для него рабочим материалом. Действительно, мутация. выражающаяся в наследственном изменении какого-то свойства, обнаруживает известную долю генетиического материала организма, о существовании и функции которой иначе было бы трудно догадаться. Генетический анализ (состоящий в прослежиивании передачи какого-либо признака при половом размножении) позволяет установить число генов, ответственных за изучаемый признак. и их локализацию. Если признак представляет собой факт эмпирический, сложный (поскольку он соответствует внешним выражениям сложного взаимодействия элементарных явлений) и к тому же изменяющийся в зависимости от условий Среды и

многочисленных микрофакторов, ускользающих от контроля экспериментатора. то ген, напротив,- факт точный , конкретный и стабильный. Совершенно очевидно. что стремление разложить данное явление на его генетические компоненты всегда способствует становлению метода ясного логичного анализа.

Кроме того, использование данных генетики-единственный метод, позволяющий биологу вести строго научное экспериментальное исследование и с уверенностью сопоставлять полученные результаты. Таким образом, генетика дает нам одновременно теоретически рациональный подход, вносящий ясность в понимание исследуемых явлений, и точный экспериментальный метод. Они, безусловно, сохранят свое значение до тех пор. пока не будут удовлетворительно объяснены все свойства живых организмов.

### Терминологический словарь

**Аллельные гены-**гены, располоденные в одних и тех же точках гомологичных хромосом .Аллель можнт быть доминантным и рецесивным.

**Гаплоидность**-состояние клетки с половинным хромосомным набором (имеется лишь по одной из двух гомологичных хромосом). Гаплоидным набором хромосом обладают женские и мужские половые клетки.

**Генетическая рекомбинация**- обмен участками генетического материала между гомологичными хромосомами или хроматидами в процессе деления клеток.

**Геном**- совокупность генов, заключенная в гаплоидном наборе хромосом.

**Генотип**- совокупность генов в генетическом наборе у данного вида.

**Гетерозиготность**- состояние гибридного генетического набора, при котором гомологичные хромосомы содержат различные аллели.

**Гетерохроматин**- спирализованные , интенсивно окрашивающиеся участки хромосом, обладающие своеобразной генетической функцией.

**Гиперплоидность**- наличие большего , чем обычно, количества генетического материала.

**Гипоплоидность**- наличие в клетках меньшего, нежели в норме, количества генетического материала.

**Гомозиготность**- состояние генетического набора, при котором парные гены на гомологичных хромосомах одинаковы.

**Гомологичные хромосомы**- хромосомы, сходные по строению и несущие одинаковый набор аллельных генов.

**Диплоидность**- наличие четного числа хромосом в клетках, при котором каждой хромосоме соответствует ее гомолог.

**Дифференцировка клеток**- процесс специализации функций и биохимических свойств клеток в организме.

**ДНК**- дезоксирибонуклеиновая киислота- химическое соединение , кодирующее генетическую информацию и хранящее ее в хромосомах эукариотических клеток.

**Доминантность**-преимущественное появление в фенотипе одного из двух парных генетических признаков в противоположность рецессивному признаку.

**Конъюгация хромосм**- временное соединение гомологичных хромосом.

**Мейоз**- особый вид деления клеток. Его биологический смысл состоит в генетической рекомбинации и появлении гаплоидных половых клеток.

**Мембрана-** в биологии обозначение для белково-липидных клеточных оболочек и внутриклеточных перегородок.

**Митоз**- совокупность сложных процессов в ходе деления неполовых клеток.

**Митохондрии**- частицы в цитоплазме клетки, вырабатывающие энергию для ее жизнедеятельности.

**Мутация**- случайное изменение генетического материала. передающееся по наследству.

**Половые хромосомы**- у человека X- и Y-хромосомы. Все остальные (у человека 22 пары) именуются аутосомами.

**Протокариотические клетки**- клетки, у которых ДНК не содержится в четко выраженном ядре.

**Репликация ДНК**- удвоение молекулы ДНК перед делением клетки.

**Рецессивность**- отсутствие проявляемости данного аллеля в паре с доминантным аллелем.

**Рибосомы**- частицы в клетке, состоящие из РНК и белка. На рибосомах идет считывание (трансляция) информационной РНК и образование белка.

**РНК**- рибонуклетновая кислота- химическое соединение , продукт генетической активности ДНК. Служит для переноса генетических сообщений внутри клеток.

**Соматические клетки**- любые клетки организма, кроме половых.

**Фенотип-** совокупность свойств и признаков организма. которые являются результатами взаимодействия генотипа особи и окружающей среды.

**Фермент**- белок, катализирующий определенные химические реакции в клетке. Последовательность аминокислот в нем определяется соответствующим геном или генами.

**Хромосомы**- основная структурная часть ядра клетки, содержащая ДНК и белок.

**Хроматиды**- хромосомы, прошедшие процесс удвоения в ходе деления клетки.

**Цистрон**- один из эквивалентов понятия “ген”.

**Цитоплазма**- часть клетки, окружающая клеточное ядро. Именно в цитоплазме происходит синтез белка на рибосомах.

**Эукариотические клетки-** клетки. имеющие ядро. ограниченное от цитоплазмы.

**Эухроматин**- деспирализованные , генетически активные участки ДНК в ядрах клеток.

**Ядрышко**- структура внутри клеточного ядра. Место синтеза рибосомальной РНК.

***Список используемой литературы:***

1.С. Х. Карпенков “Концепципи современного естествознания”,М.,1997 г.

2. В. А. Орехова, Т. А. Лашковская, М. П. Шейбак “Медицинская геенетика”,Минск, 1997 г.

3. А. А. Богданов, Б. М. Медников “Власть над геном”, Москва “Просвещение” 1989 г.

4. А. А. Каменский, Н. А. Соколова, С. А. Титов “Биология”, Москва ,1997 г.

5. Биологический энциклопедический словарь, Москва, 1989 г.

6. Маниатис Т., Методы генетической инженерии, М., 1984*;*

1. . А. А. Богданов, Б. М. Медников “Власть над геном”, Москва “Просвещение” 1989 г., стр. 3. [↑](#footnote-ref-1)
2. В. А. Орехова, Т. А. Лашковская, М. П. Шейбак “Медицинская геенетика”,Минск, 1997 г., стр. 4. [↑](#footnote-ref-2)
3. Каменский А. А., Соколова Н. А. ,Титов С. А. “Биология” , м., 1997 г., стр. 60. [↑](#footnote-ref-3)
4. В. А. Орехова, Т. А. Лашковская, М. П. Шейбак “Медицинская геенетика”,Минск, 1997 г.,стр. 49. [↑](#footnote-ref-4)
5. С. Х. Карпенков ‘Концепции современного естествознания”,М.,1997 г., стр. 309. [↑](#footnote-ref-5)
6. . С. Х. Карпенков “ Основы современного естествознания” , М.,1997 г., стр. 309. [↑](#footnote-ref-6)
7. С. Х. Карпенков “Основы современного естествознания” , М.,1997 г., стр. 311. [↑](#footnote-ref-7)