Генетика и эволюционное учение

Генетика и эволюция. Факторы эволюции. Естественный отбор. Теория пангенезиса Дарвина. Классические законы Менделя. Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления. Закон независимого комбинирования признаков. Современная генетика.

Конец формы

Содержание

Введение

1. Генетика и эволюция

* + - 1.1. Факторы эволюции. Естественный отбор
    - 1.2. Теория пангенезиса Ч.Дарвина

2. Классические законы Г. Менделя

* + - 2.1. Гениальное предвидение или творческая удача?
    - 2.2. Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя)
    - 2.3. Закон расщепления (второй закон Менделя)
    - 2.4. Закон независимого комбинирования (наследования) признаков (третий закон Менделя)

3. Признание открытий Менделя

4. Значение работ Менделя для развития генетики

5. Современная генетика

Заключение

Список литературы

***Введение***

*Генетика - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. Человек всегда стремился управлять живой природой: структурно-функциональной организацией живых существ, их индивидуальным развитием, адаптацией к окружающей среде, регуляцией численности и т. д. Генетика ближе всего подошла к решению этих задач, вскрыв многие закономерности наследственности и изменчивости живых организмов и поставив их на службу человеческому обществу. Этим объясняется ключевое положение генетики среди других биологических дисциплин.*

*Человеком давно отмечены три явления, относящиеся к наследственности: во-первых, сходство признаков потомков и родителей; во-вторых, отличия некоторых (иногда многих) признаков потомков от соответствующих родительских признаков; в-третьих, возникновение в потомстве признаков, которые были лишь у далеких предков. Преемственность признаков между поколениями обеспечивается процессом оплодотворения. С незапамятных времен человек стихийно использовал свойства наследственности в практических целях - для выведения сортов культурных растений и пород домашних животных.*

***Первые идеи о механизме наследственности высказали еще древнегреческие ученые Демокрит, Гиппократ, Платон, Аристотель. Автор первой научной теории эволюции Ж.-Б. Ламарк воспользовался идеями древнегреческих ученых для объяснения постулированного им на рубеже***XVIII-XIX вв. принципа передачи приобретенных в течение жизни индивидуума новых признаков потомству. Ч. Дарвин выдвинул теорию пангенезиса, объяснявшую наследование приобретенных признаков. Законы наследственности, открытые Г. Менделем, заложили основы становления генетики как самостоятельной науки.

***1. Генетика и эволюция***

**1.1. Факторы эволюции. Естественный отбор**

По Дарвину, естественный отбор заключается в преимущественном выживании наиболее приспособленных к условиям среды особей, оставляющих большее число потомков. Эта приспособленность генотипически обусловлена, что обеспечивает возможность закрепления результатов отбора в поколениях. Вероятно, отбор стал важным фактором эволюции в связи с возникновением информационных макромолекул (нуклеиновых кислот и белков) и установлением между ними таких отношений, при которых первичные нуклеиновые кислоты стали кодировать белки, а белки фактически стали катализировать функции нуклеиновых кислот, в первую очередь репликацию. Некоторые возможные направления отбора в первичных живых системах были воспроизведены в модельных экспериментах. Так, было показано, что отбор может вести к изменению размеров матричных молекул. Такие ситуации были вполне возможны в самом раннем периоде эволюции.

Различают следующие формы отбора: стабилизирующий, движущий (направленный), дизруптивный. Стабилизирующий отбор направлен на сохранение ранее возникших видовых особенностей (И. И. Шмальгаузен). Он устраняет все уклонения от нормы, не имеющие значения в данных конкретных условиях. Напротив, движущий отбор способствует перестройке популяции. Его результат - преобладание какого-либо из ранее немногочис-ленных уклонений. Дизруптивный отбор расчленяет популяцию на две или несколько форм и устраняет формы промежуточные. Новый тип отбора - дестабилизирующий - был открыт Д. К. Беляевым при изучении доместикации (одомашнивания) животных. Этот отбор основан на изоляции особей, сопровождается глубокой перестройкой многих морфологических и физиологических признаков организма и осуществляется через генетическое воздействие на нервную и эндокринную системы.

**1.2. Теория пангенезиса Ч.Дарвина**

**Ч. Дарвин в**1868 г. выдвинул теорию пангенезиса, согласно которой все клетки и ткани как эмбриона, так и взрослого организма образуют мельчайшие частицы - «геммулы». Эти геммулы, циркулируя по сосудистой системе животных и растений, в конце концов достигают половых клеток, и таким путем в эти клетки поступает информация о структуре и функциях всех частей организма. У потомков развиваются органы и ткани, от которых произошли геммулы, со всеми особенностями, приобретенными в течение жизни родителей. Дарвин не исключал, что в некоторых случаях геммулы могут находиться в «дремлющем состоянии» и начать функционировать лишь спустя ряд поколений, с чем и связано появление у потомков признаков далеких предков. Отметим, что дарвиновская теория пангенезиса, допуская наследование благоприобретенных признаков, более приемлема для ламаркизма, чем для эволюционной теории самого Дарвина.

В 80-х годах XIX века теорию пангенезиса и саму идею о наследовании благоприобретенных признаков резкой критике подверг А. Вейсман (1834-1914). Он выдвинул гипотезу о существовании в организме особой наслед- ственной субстанции, названной им «зародышевой плазмой», которая в полном объеме присутствует только в половых клетках. Вейсман принял и развил идею, высказанную в те же годы некоторыми цитологами, согласно которой наследственный материал сосредоточен в ядерной субстанции клеток, т. е. в хромосомах. Если учесть, что о поведении хромосом в митозе и мейозе к концу ХIХ в. было уже довольно много известно, то не удивительно, что теория Вейсмана о зародышевой плазме во многом подготовила биологов к необходимости коренного пересмотра взглядов на наследственность сразу после вторичного открытия законов Менделя.

***2. Классические законы Г. Менделя***

**2.1. Гениальное предвидение или творческая удача?**

**Основные законы наследуемости**были описаны более века назад чешским монахом Грегором Менделем (1822-1884), преподававшим физику и естественную историю в средней школе г. Брюнна (г. Брно).

Мендель занимался селекционированием гороха, и именно гороху, научной удаче и строгости опытов Менделя мы обязаны открытием основных законов наследуемости: закона единообразия гибридов первого поколения, закона расщепления и закона независимого комбинирования.

Некоторые исследователи выделяют не три, а два закона Менделя. Например, в руководстве «Генетика человека» Ф. Фогеля и А. Мотульски излагаются три закона, а в книге Л. Эрман и П. Парсонса «Генетика поведения и эволюция» - два. При этом некоторые ученые объединяют первый и второй законы, считая, что первый закон является частью второго и описывает генотипы и фенотипы потомков первого поколения (F 1). Другие исследователи объединяют в один второй и третий законы, полагая, что «закон независимого комбинирования» есть в сущности «закон независимости расщепления», протекающего одновременно по разным парам аллелей. Однако в отечественной литературе речь идет обычно о трех законах Менделя. Эту точку зрения принимаем и мы .

Г. Мендель не был пионером в области изучения результатов скрещивания растений. Такие эксперименты проводились и до него, с той лишь разницей, что скрещивались растения разных видов. Потомки подобного скрещивания (поколение F 1) были стерильны, и, следовательно, оплодотворения и развития гибридов второго поколения (при описании селекционных экспериментов второе поколение обозначается F2) не происходило. Другой особенностью доменделевских работ было то, что большинство признаков, исследуемых в разных экспериментах по скрещиванию, были сложны как по типу наследования, так и с точки зрения их фенотипического выражения. Гениальность (или удача?) Менделя заключалась в том, что в своих экспериментах он не повторил ошибок 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 задавать природе нужный вопрос и способностью правильно истолковывать ответ природы». Во-первых, в качестве экспериментальных растений Мендель использовал разные сорта декоративного гороха внутри одного рода Pisum. Поэтому растения, развившиеся в результате подобного скрещивания, были способны к воспроизводству. Во -вторых, в качестве экспериментальных признаков Мендель выбрал простые качественные признаки типа «или /или» (например, кожура горошины может быть либо гладкой, либо сморщенной), которые, как потом выяснилось, контролируются одним геном. В-третьих, подлинная удача (или гениальное предвидение?) Менделя заключалось в том, что выбранные им признаки контролировались генами, содержавшими истинно доминантные аллели. И, наконец, интуиция подсказала Менделю, что все категории семян всех гибридных поколений следует точно, вплоть до последней горошины, пересчитывать, не ограничиваясь общими утверждениями, суммирующими только наиболее характерные результаты (скажем, таких-то семян больше, чем таких-то).

Мендель экспериментировал с 22 разновидностями гороха, отличавшимися друг от друга по 7 признакам (цвет, текстура семян). Свою работу Мендель 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. Результаты 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 работ его предшественников.

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

**2.2. Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя)**

**Данный закон утверждает, что скрещивание особей, различающихся по данному признаку (гомозиготных по разным аллелям), дает генетически однородное потомство (поколение**F 1), все особи которого гетерозиготны. Все гибриды F 1 могут иметь при этом либо фенотип 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 F 1, могут проявить признаки обоих родителей (кодоминирование). Этот закон основан на том, что при скрещивании двух гомозиготных по разным аллелям форм (АА и aа) все их потомки одинаковы по генотипу (гетерозиготны - Аа), а значит, и по фенотипу.

**2.3. Закон расщепления (второй закон Менделя)**

**Этот закон 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**F 1 между собой среди гибридов второго поколения F2 в определенных соотношениях появляются особи с фенотипами как исходных родительских форм , так и F 1.

В основе этого закона лежит закономерное поведение пары гомологичных хромосом (с аллелями А и а), которое обеспечивает образование у гибридов F 1 гамет двух типов, в результате чего среди гибридов F2 выявляются особи трех возможных генотипов в соотношении 1АА : 2 Аа : 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 (F2) имеют фенотип гибридов первого поколения и по 25% - фенотипы исходных родительских форм , т .е . наблюдается расщепление 1 :2:1 .

**2.4. Закон независимого комбинирования (наследования) признаков (третий закон Менделя)**

**Этот закон говорит о том, что каждая пара альтернативных признаков ведет себя в ряду поколений независимо друг от друга, в результате чего среди потомков первого поколения (т.е. в поколении 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. Так, при дигибридном скрещивании это приводит к образованию у гибридов первого поколения (F 1) 4 типов гамет (АВ, Ав, аВ, ав), а после образования зигот - к закономерному расщеплению по генотипу и, соответственно, по фенотипу в следующем поколении (F2).

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 изучаемые признаки, сцеплены, т.е. 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 дигибридных экспериментов, - он выбрал несцепленные признаки. Если бы он случайно выбрал признаки, контролируемые сцепленными генами, то его результаты были бы иными, поскольку сцепленные признаки наследуются не независимо друг от друга.

С чем же связана важность исключений из закона Менделя о независимом комбинировании? Дело в том, что именно эти исключения позволяют определять хромосомные координаты генов (так называемый локус).

В случаях когда наследуемость определенной пары генов не подчиняется третьему закону Менделя, вероятнее всего эти гены наследуются вместе и, следовательно, располагаются на хромосоме в непосредственной близости друг от друга. Зависимое наследование генов называется сцеплением, а статистический метод, используемый для анализа такого наследования, называется методом сцепления. Однако при определенных условиях закономерности наследования сцепленных генов нарушаются. Основная причина этих нарушений - явление кроссинговера, приводящего к перекомбинации (рекомбинации) генов. Биологическая основа рекомбинации заключается в том, что в процессе образования гамет гомологичные хромосомы, прежде чем разъединиться, обмениваются своими участками.

Кроссинговер - процесс вероятностный, а вероятность того, произойдет или не произойдет разрыв хромосомы на данном конкретном участке, определяется рядом факторов, в частности физическим расстоянием между двумя локусами одной и той же хромосомы. Кроссинговер может произойти и между соседними локусами, однако его вероятность значительно меньше вероятности разрыва (приводящего к обмену участками) между локусами с большим расстоянием между ними.

Данная закономерность используется при составлении генетических карт хромосом (картировании). Расстояние между двумя локусами оценивается путем подсчета количества рекомбинаций на 100 гамет. Это расстояние считается единицей измерения длины гена и называется сентиморганом в честь генетика Т. Моргана, впервые описавшего группы сцепленных генов у плодовой мушки дрозофилы - любимого объекта генетиков. Если два локуса находятся на значительном расстоянии друг от друга, то разрыв между ними будет происходить так же часто, как при расположении этих локусов на разных хромосомах.

Используя закономерности реорганизации генетического материала в процессе рекомбинации, ученые разработали статистический метод анализа, называемый анализом сцепления.

Законы Менделя в их классической форме действуют при наличии определенных условий. К ним относятся:

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 приводить либо к отсутствию расщепления во втором поколении, либо к расщеплению в первом поколении; либо к искажению соотношения различных генотипов и фенотипов. Законы Менделя имеют универсальный характер для всех диплоидных организмов, размножающихся половым способом. В целом они справедливы для аутосомных генов с полной пенетрантностью (т.е. 100-процентной частотой проявления анализируемого признака; 100% пенетрантность подразумевает, что признак выражен у всех носителей аллеля, детерминирующего развитие этого признака) и постоянной экспрессивностью (т.е. постоянной степенью выраженности признака); постоянная экспрессивность подразумевает, что фенотипическая выраженность признака одинакова или примерно одинакова у всех носителей аллеля, детерминирующего развитие этого признака.

Знание и применение законов Менделя имеет огромное значение в медико-генетическом консультировании и определении генотипа фенотипически «здоровых» людей, родственники которых страдали наследственными заболеваниями, а также в выяснении степени риска развития этих заболеваний у родственников больных.

***3. Признание открытий Менделя***

*Великие открытия часто признаются не сразу. Хотя труды Общества, где была опубликована статья Менделя, поступили в 120 научных библиотек, а Мендель дополнительно разослал 40 оттисков, его работа имела лишь один благосклонный отклик - от К. Негели, профессора ботаники из Мюнхена. Негели сам занимался гибридизацией, ввел термин «модификация» и выдвинул умозрительную теорию наследственности. Однако он усомнился в том, что выявленные на горохе законы имеет всеобщий характер и посоветовал повторить опыты на других видах. Мендель почтительно согласился с этим. Но его попытка повторить на ястребинке, с которой работал Негели, полученные на горохе результаты оказалась неудачной. Лишь спустя десятилетия стало ясно почему. Семена у ястребинки образуются партеногенетически, без участия полового размножения. Наблюдались и другие исключения из принципов Менделя, которые нашли истолкование гораздо позднее. В этом частично заключается причина холодного приема его работы. Начиная с*1900 г., после практически одновременной публикации статей трех ботаников - Х. Де Фриза, К. Корренса и Э. Чермака-Зейзенегга, независимо подтвердивших данные Менделя собственными опытами, произошел мгновенный взрыв признания его работы. 1900 считается годом рождения генетики.

Вокруг парадоксальной судьбы открытия и переоткрытия законов Менделя создан красивый миф о том, что его работа оставалась совсем неизвестной и на нее лишь случайно и независимо, спустя 35 лет, натолкнулись три переоткрывателя. На самом деле, работа Менделя цитировалась около 15 раз в сводке о растительных гибридах 1881 г., о ней знали ботаники. Более того, как выяснилось недавно при анализе рабочих тетрадей К. Корренса, он еще в 1896 г. читал статью Менделя и даже сделал ее реферат, но не понял в то время ее глубинного смысла и забыл.

Стиль проведения опытов и изложения результатов в классической статье Менделя делают весьма вероятным предположение, к которому в 1936 г. пришел английский математический статистик и генетик Р.Э. Фишер: Мендель сначала интуитивно проник в «душу фактов» и затем спланировал серию многолетних опытов так, чтобы озарившая его идея выявилась наилучшим образом. Красота и строгость числовых соотношений форм при расщеплении (3:1 или 9:3:3:1), гармония, в которую удалось уложить хаос фактов в области наследственной изменчивости, возможность делать предсказания -- все это внутренне убеждало Менделя во всеобщем характере найденных им на горохе законов. Оставалось убедить научное сообщество. Но эта задача столь же трудна, сколь и само открытие. Ведь знание фактов еще не означает их понимания. Крупное открытие всегда связано с личностным знанием, ощущениями красоты и целостности, основанных на интуитивных и эмоциональных компонентах. Этот внерациональный вид знания передать другим людям трудно, ибо с их стороны нужны усилия и такая же интуиция.

***4. Значение работ Менделя для развития генетики***

В 1863 г. Мендель закончил эксперименты и в 1865 г. на двух заседаниях Брюннского общества естествоиспытателей доложил результаты своей работы. В 1866 г. в трудах общества вышла его статья «Опыты над растительными гибридами», которая заложила основы генетики как самостоятельной науки. Это редкий в истории знаний случай, когда одна статья знаменует собой рождение новой научной дисциплины. Почему принято так считать?

Работы по гибридизации растений и изучению наследования признаков в потомстве гибридов проводились десятилетия до Менделя в разных странах и селекционерами, и ботаниками. Были замечены и описаны факты доминирования, расщепления и комбинирования признаков, особенно в опытах французского ботаника Ш. Нодена. Даже Дарвин, скрещивая разновидности львиного зева, отличные по структуре цветка, получил во втором поколении соотношение форм, близкое к известному менделевскому расщеплению 3:1, но увидел в этом лишь «капризную игру сил наследственности». Разнообразие взятых в опыты видов и форм растений увеличивало количество высказываний, но уменьшало их обоснованность. Смысл или «душа фактов» (выражение Анри Пуанкаре) оставались до Менделя туманными.

Совсем иные следствия вытекали из семилетней работы Менделя, по праву составляющей фундамент генетики. Во-первых, он создал научные принципы описания и исследования гибридов и их потомства (какие формы брать в скрещивание, как вести анализ в первом и втором поколении). Мендель разработал и применил алгебраическую систему символов и обозначений признаков, что представляло собой важное концептуальное нововведение. Во-вторых, Мендель сформулировал два основных принципа, или закона наследования признаков в ряду поколений, позволяющие делать предсказания. Наконец, Мендель в неявной форме высказал идею дискретности и бинарности наследственных задатков: каждый признак контролируется материнской и отцовской парой задатков (или генов, как их потом стали называть), которые через родительские половые клетки передаются гибридам и никуда не исчезают. Задатки признаков не влияют друг на друга, но расходятся при образовании половых клеток и затем свободно комбинируются у потомков (законы расщепления и комбинирования признаков). Парность задатков, парность хромосом, двойная спираль ДНК - вот логическое следствие и магистральный путь развития генетики ХХ века на основе идей Менделя.

Название новой науки - генетика (лат. «относящийся к происхожде-нию, рождению») - было предложено в 1906 г. английским ученым В. Бэтсоном. Датчанин В. Иоганнсен в 1909 г. утвердил в биологической литературе такие принципиально важные понятия, как ген (греч. «род, рождение, происхождение»), генотип и фенотип. На этом этапе истории генетики была принята и получила дальнейшее развитие менделевская, по существу умозрительная, концепция гена как материальной единицы наследственности, ответственной за передачу отдельных признаков в ряду поколений организмов. Тогда же голландский ученый Г. де Фриз (1901) выдвинул теорию изменчивости, основанную на представлении о скачкообразности изменений наследственных свойств в результате мутаций.

Работами Т.Г. Моргана и его школы в США (А. Стертевант, Г. Меллер, К. Бриджес), выполненными в 1910-1925 гг., была создана хромосомная теория наследственности, согласно которой гены являются дискретными элементами нитевидных структур клеточного ядра - хромосом. Были составлены первые генетические карты хромосом плодовой мушки, ставшей к тому времени основным объектом генетики. Хромосомная теория наследственности прочно опиралась не только на генетические данные, но и на наблюдения о поведении хромосом в митозе и мейозе, о роли ядра в наследственности. Успехи генетики в значительной мере определяются тем, что она опирается на собственный метод - гибридологический анализ, основы которого заложил Мендель.

***5. Современная генетика.***

Если век XIX по праву вошел в историю мировой цивилизации как Век Физики, то стремительно завершающемуся веку XX-му, в котором нам счастливилось жить, по всей вероятности, уготовано место Века Биологии, а может быть, и Века Генетики.

Середина и вторая половина XX столетия ознаменовались значительным уменьшением частоты и даже полной ликвидацией ряда инфекционных заболеваний, снижением младенческой смертности, увеличением средней продолжительности жизни. В развитых странах мира центр внимания служб здравоохранения был перемещен на борьбу с хронической патологией человека, болезнями сердечно-сосудистой системы, онкологическими заболеваниями.

Стало очевидным, что прогресс в области медицинской науки и практики тесно связан с развитием общей и медицинской генетики, биотехнологии. Потрясающие достижения генетики позволили выйти на молекулярный уровень познания генетических структур организма, и наследования, вскрыть сущность многих серьезных болезней человека, вплотную подойти к генной терапии.

Получила развитие клиническая генетика - одно из важнейших направлений современной медицины, приобретающих реальное профилактическое значение. Выяснилось, что множество хронических болезней человека есть проявление генетического груза, риск их развития может быть предсказан задолго до рождения ребенка на свет, и уже появились практические возможности снизить давление этого груза.

В феврале 2001 года два наиболее авторитетных научных журнала в мире "Nature" и "Science" опубликовали отчеты двух научных групп, расшифровавших геном человека. В журнале "Nature" от 12 февраля 2001 года приведены подробные данные о структуре генома человека, полученные международным консорциумом под руководством Френсиса Коллинза, в котором работали ученые Англии, Германии, Китая, США, Франции и Японии в рамках международной программы "Геном человека" с привлечением государственного финансирования. Эта группа выделила в ДНК особые маркеры, легко распознаваемые участки, и по ним определила нуклеотидные последовательности генома человека. В журнале "Science" от 16 февраля 2001 года ученые частной фирмы "Celera Genomics" под руководством Крэга Вентера опубликовали результаты расшифровки генома человека, полученные с применением другой стратегии исследований, в основе которой лежит анализ последовательностей нуклеотидных оснований в коротких участках ДНК человека. Таким образом, при расшифровке генома человека были использованы два научных подхода, каждый из которых имеет свои преимущества и недостатки. Важно отметить, что получены близко совпадающие результаты, которые взаимно дополняют друг друга и свидетельствуют об их достоверности. Вопрос о точности изучения последовательностей ДНК особенно важен в отношении генома человека. В нашем геноме существует большое число повторов нуклеотидов. Кроме них в хромосомах есть теломеры, центромеры и зоны гетерохроматина, где секвенирование затруднено и они пока исключены из исследований. Предварительный анализ опубликованных материалов по расшифровке генома человека позволяет отметить несколько особенностей. Количество генов у человека оказалось существенно меньше, чем предполагали ученые несколько лет назад, называя величины 80-100 000 генов. По данным, опубликованным в журнале "Nature", у человека около 32 000 генов, тогда как в геноме мухи дрозофил их 13 000, круглого червя нематоды - 19100, а растения арабидопсиса - 25 000 генов. При сопоставлении этих величин следует иметь в виду, что расчетное число генов человека получено методами компьютерной геномики и не у всех генов выявлены конечные продукты. Кроме того, в геноме человека действует принцип "один ген - много белков", то есть многие гены кодируют семейство родственных, но существенно различающихся белков. Следует также иметь в виду процесс посттрансляционной модификации белков за счет различных химических групп - ацетильных, гликозильных, метильных, фосфатных и других. Поскольку таких групп в молекуле белка много, то и разнообразие может быть практически безграничным. Другой особенностью генома человека является наличие в нем генов различных вирусов и бактерий, которые постепенно накапливались в процессе многомиллионной эволюции человека. По образному выражению академика Л.Л. Киселева, "...геном человека представляет собой молекулярное кладбище, на котором покоятся вирусные и бактериальные гены, большинство из них молчит и не функционирует".

Согласно недавним оценкам Международной службы по внедрению прикладной биотехнологии в сельском хозяйстве посевные "генетические" площади и производство генных зерновых продуктов с каждым годом увеличиваются на 25-30%.

Но до сих пор страны - участницы ЕС не определились с перспективами генетических технологий в сельском хозяйстве и пищевой промышленности. А соблазн-то велик: по мнению французского микробиолога Жана-Поля Прюнье, "с помощью манипуляции молекулами и прививок одному растению клеток другого, в том числе искусственно выращенного, можно получать самые разнообразные плодоовощи, злаковые и корнеплоды. Причем высокоурожайные, почти невосприимчивые к болезням, вредителям, к недостатку воды и света или засухе".  
Например, во Франции ныне потребляется около 50 наименований генетических продуктов из генной кукурузы и 10 - из генетических злаков. Причем последние уже начинают вытеснять там, а также во французских заморских территориях традиционные рапс, хлопчатник, кукурузу, сою, кормовые травы и даже виноградники.

**Определение отцовства методом ДНК-диагностики.**

Носителем наследственной информации человека является ДНК. У каждого человека она располагается в 46 парных хромосом. 23 хромосомы человек получает от матери, остальные 23 - от отца. Нумерация каждой пары производится в соответствии с международной классификацией, при этом различия между парами хромосом выявляются визуально с помощью микроскопа; хромосомы каждой пары кроме половых хромосом Х и Y считаются одинаковыми.

Однако, современные молекулярно-генетические методы позволяют индивидуализировать каждую хромосому пары. Это и позволяет проводить определение отцовства на уровне ДНК.

При установлении отцовства исследуются индивидуальные различия ДНК определенных парных хромосом. Сначала выясняется, какую хромосому из пары ребенок получил от матери, затем производится сравнение оставшейся хромосомы с хромосомами предполагаемого отца.

**Дактилоскопическая идентификация человека.**

Целью использования новых методов в судебно-медицинской экспертизе вещественных доказательств является повышение идентификационных возможностей. Значительная перспектива в этом направлении появилась прежде всего за счет использования достижений молекулярной генетики. Дактилоскопическая идентификация человека один из наиболее эффективных методов идентификации. В современной криминалис-тике и судебной медицине он заслуженно считается самым разрабо-танным и надежным методом. Большая часть принципов криминали-стической теории идентификации в целом, и теории идентификации личности человека в частности, сформирована на основе положений дактилоскопической идентификации. Новые методы установления иден-тичности, появляющиеся в науке и практике, стараются сравнить с дактилоскопией по надежности и эффективности. Например, внедряемый в настоящее время в широкую экспертную практику метод генотипоскопии поначалу даже назвали геномной дактилоскопией, подчеркнув большие возможности генотипоскопического метода в идентификации личности человека путем сравнения его возможностей с эталонным криминалистическим методом. Поэтому, изложение основ дактилоско-пической идентификации в данной главе учебника будет полезно.

На ладонных поверхностях кистей рук и на аналогичных поверх-ностях стоп ног имеются узоры, образованные валиками и бороздка-ми, называемые папиллярными узорами (papilla -- сосочек, папиллярный -- сосочковый). Их наличие обусловлено строением базового (сосочкового) слоя кожи, который еще называют дермальным слоем (дермой). Наружный слой кожи -- эпидермис, отражает строение ба-зового дермального слоя.

Папиллярные узоры возникают у плода человека в момент фор-мирования кожных покровов и остаются неизменными до смерти че-ловека. Разрушаются они после гибели человека вместе с кожей, что чаще всего происходит через значительный период времени после смерти. Папиллярные узоры полностью восстанавливаются в перво-начальном виде после поверхностных повреждений кожи. После глу-боких повреждений остаются шрамы, которые имеют индивидуальный характер.

Строение папиллярных узоров строго индивидуально. Более чем столетними наблюдениями доказано, что папиллярные узоры не повторяются у разных людей. И даже сиамские близнецы, тела кото-рых в той или иной степени соединены между собой, имеют различаю-щиеся папиллярные узоры.

Указанные свойства позволяют эффективно использовать папил-лярные узоры для идентификации людей.

Наряду с тем, что папиллярные узоры строго индивидуальны, они имеют и общие черты, что позволяет их классифицировать.

В практических целях идентификации человека в большинстве слу-чаев используются папиллярные узоры концевых фаланг пальцев рук.

Рассмотрим строение папиллярных узоров. Все папиллярные узоры делят на три основных типа: петлевые (частота встречаемости при-мерно 65%); завитковые (30%); дуговые (5%). Кроме того, выделяют группы: переходных типов узоров, например между петле-вым и завитковым, между дуговым и петлевым; атипичных узоров; узоров, тип которых не определяется в силу каких-либо причин.

Суть дактилоскопического идентификационного исследования со-стоит в том, что эксперт производит сравнительное исследование двух отображений папиллярных узоров. Происхождение одного из ко-торых от конкретного человека (А) известно, а происхождение второго папиллярного узора (X) неизвестно или вызывает сомнение. Папиллярные узоры сравниваются вначале по общим признакам, таким как тип и вид узора. Затем анализируются детали строения, при этом учитывается наличие деталей в сравниваемых отображениях и их взаиморасположение. При совпадении всех обнаруженных деталей и отсутствии различий идентичность узоров считается установленной. При обнаружении хотя бы одного достоверно установленного разли-чия папиллярные узоры признаются неидентичными.

Если брать во внимание только количество совпадающих точек, то 17 достаточно для того, чтобы выделить одного человека из всего населения земного шара (расчеты произведены одним из основопо-ложников современной дактилоскопии). Но при исследовании учиты-вается не только количество точек, но их расположение и качество. Поэтому, в отдельных случаях можно осуществить идентификацию при наличии всего 6-7 деталей строения папиллярного узора. Если же использовать и микроскопические признаки, такие как строение краев и концов линий, строение и расположение пор, то вывод может быть сделан по еще меньшему количеству точек узора.

В каких же основных ситуациях может быть проведена дактило-скопическая идентификация?

Одним из основных условий для осуществления дактилоскопи-ческой идентификации является наличие отпечатков пальцев, полу-ченных от известного человека (от А). В настоящее время у нас в стране официально имеется право получать и хранить только отпе-чатки пальцев преступников. При необходимости отпечатки пальцев могут быть получены и у других граждан.

Аналогичные идентификационные исследования могут быть про-ведены не только по отображениям узоров пальцев рук, но и по отпе-чаткам ладоней и стоп ног. В некоторых теплых странах для регист-рации преступников используют отпечатки стоп, так как их часто об-наруживают на местах происшествий. А в США, например, отпечатки папиллярных узоров стоп получают у младенцев для возможной в дальнейшем идентификации.

***Заключение***

*Менделевская теория наследственности, т.е. совокупность представ-лений о наследственных детерминантах и характере их передачи от родителей к потомкам, по своему смыслу прямо противоположна доменделевским теориям, в частности теории пангенезиса, предложенной Дарвином. В соответствии с этой теорией признаки родителей прямо, т.е. от всех частей организма, передаются потомству. Поэтому характер признака потомка должен прямо зависеть от свойств родителя. Это полностью противоречит выводам, сделанным Менделем: детерминанты наследствен-ности, т.е. гены, присутствуют в организме относительно независимо от него самого. Характер признаков (фенотип) определяется их случайным сочетанием. Они не модифицируются какими-либо частями организма и находятся в отношениях доминантности-рецессивности. Таким образом, менделевская теория наследственности противостоит идее наследования приобретенных в течение индивидуального развития признаков.*

*Опыты Менделя послужили основой для развития современной генетики - науки, изучающей два основных свойства организма - наследственность и изменчивость. Ему удалось выявить закономерности наследования благодаря принципиально новым методическим подходам:*

*1) Мендель удачно выбрал объект исследования;*

*2) он проводил анализ наследования отдельных признаков в потомстве скрещиваемых растений, отличающихся по одной, двум и трем парам контрастных альтернативных признаков. В каждом поколении велся учет отдельно по каждой паре этих признаков;*

*3) он не просто зафиксировал полученные результаты, но и провел их математическую обработку.*

*Перечисленные простые приемы исследования составили принципиально новый, гибридологический метод изучения наследования, ставший основой дальнейших исследований в генетике.*

Действительно, за неполных 100 лет после вторичного открытия законов Г. Менделя генетика прошла триумфальный путь от натурфилософского понимания законов наследственности и изменчивости через экспериментальное накопление фактов формальной генетики к молекулярно-биологическому пониманию сущности гена, его структуры и функции. От теоретических построений о гене как абстрактной единице наследственности - к пониманию его материальной природы как фрагмента молекулы ДНК, кодирующего аминокислотную структуру белка, до клонирования индивидуальных генов, создания подробных генетических карт человека, животных, идентификации генов, мутации которых сопряжены с тяжелыми наследственными недугами, разработки методов биотехнологии и генной инженерии, позволяющих направленно получать организмы с заданными наследственными признаками, а также проводить направленную коррекцию мутантных генов человека, т.е. генотерапию наследственных заболеваний. Молекулярная генетика значительно углубила наши представления о сущности жизни, эволюции живой природы, структурно-функциональных механизмов регуляции индивидуального развития. Благодаря ее успехам начато решение глобальных проблем человечества, связанных с охраной его генофонда.

Итак, адекватно воспринимать происходящую на наших глазах революцию в биологии и в медицине, уметь воспользоваться ее заманчивыми плодами и избежать опасных для человечества соблазнов - вот что необходимо сегодня и врачам, и биологам, и представителям других смежных специальностей, и просто образованному человеку.

Уберечь генофонд человечества, всячески защищая его от рискованных вмешательств, и при этом извлечь максимальную выгоду из уже полученной бесценной информации в плане диагностики, профилактики и лечения многих тысяч наследственно обусловленных недугов - вот задача, которую необходимо решать уже сегодня и с которой мы войдем в новый 21-й век.

***Список литературы***

***1. Алексеенко В.А.***Жизнедеятельность и биосфера. М.: Логос, 2005

2. Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика: Учеб. - М.: Высш. шк., 1985.

3. Вернадский В. И., Избранные сочинения, т. 5, М., 1960

4. Вернадский В.И. Химическое строение биосферы Земли и её окружения, М., 1965

5. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. - М.: Высш. шк., 1988.

6. Горелов А.А. Концепции современного естествознания. - М.: Владос, 2000.

7. Дарвин Ч. Соч. М.,1953, Т. 5.

8. Ковда В. А., Современное учение о биосфере, "Журнал общей биологии", 1969, т. 30, № 1

9. Концепции современного естествознания / Под ред. В.Н. Лавриненко, В.П. Ратникова. - М.: ЮНИТИ, 2000.

10. Концепции современного естествознания / Самыгин С.И. и др. - Ростов н/Д.: Феникс, 1997.

11. Коробкин В.И., Передельский Л.В. Экология. - Ростов на Дону: Феникс, 2000.

12. Лемеза Н.А., Камлюк Л.В., Лисов Н.Д. Биология в экзаменационных вопросах и ответах. - М.: Рольф, Айрис-пресс, 1998.

13. Маркс К., Энгельс Ф. Соч. 2-е изд., Т. 20

14. Науменко В.Г., Митяева Н.А. Гистологические и цитологические методы исследования в судебной медицине. М., 1980 г.

15. Равич-Щербо И.В., Марютина Т.М., Григоренко Е.Л. Психогенетика: Учеб. / Под ред. И.В. Равич-Щербо. - М.: Аспект-Пресс, 2000.

16. Романова Э.П., Куракова Л.И., Ермаков Ю.Г. Природные ресурсы мира. М., 1993

17. Рузавин Г.И. Концепции современного естествознания: Курс лекций. - М.: Проект, 2002..

18. Самищенко С.С., Судебная медицина -М.: Право и Закон, 1996 г.