**Свойства ДНК и РНК. Понятие гена и генокода. Генетика**

Понятие и принципы биологии как научного направления, история ее развития и значение. Значение в организме ДНК и РНК, описание их свойств и структуры. Исследование свойств генов и развитие генетики, сферы практического применения современных достижений.

Конец формы

**1. Что такое биология**

Биология - наука о жизни, включающая все знания о природе, структуре, функциях и поведении живых существ. Биология имеет дело не только с великим множеством форм различных организмов, но также с их эволюцией, развитием и с теми отношениями, которые складываются между ними и окружающей средой. Биологические науки можно классифицировать разными способами. Если исходить из типа изучаемых организмов, то двумя главными категориями будут ботаника, изучающая представителей царства растений, и зоология, имеющая дело с царством животных. Существуют и более мелкие подразделения. Так, например, ихтиология изучает рыб, орнитология - птиц, микология - грибы и т.д. Другие области биологии - это анатомия, физиология и эмбриология, исследующие соответственно структуру, функционирование и развитие целого организма или какой-либо его части. В свою очередь в пределах этих наук можно выделить специализации, связанные с типом изучаемых организмов; примеры тому - физиология животных, физиология растений, физиология человека или паразитология, объектом которой служат организмы, живущие внутри других организмов и использующие их в качестве источника пищи. Основными структурными элементами, из которых состоят тела живых существ, являются клетки. Их строение, состав и функции изучает цитология. Другая биологическая наука, гистология, имеет дело со свойствами и структурой тканей, т.е. групп однотипных клеток, выполняющих в организме сходную функцию. Механизмы, посредством которых признаки, свойственные особям одного поколения, передаются следующим поколениям, исследует генетика. Классификацией животных и растений и установлением их родственных связей занимается таксономия, а изучением ископаемых остатков живых существ - палеонтология. Взаимоотношения организмов с окружающей средой составляют предмет экологии. Новейшие физические и химические методы исследования позволяют количественно изучать молекулярные структуры и явления, лежащие в основе всех биологических процессов. Данное направление, затрагивающее сразу несколько биологических дисциплин, называют молекулярной биологией.

**2. Свойства ДНК**

**ДНК** (дезоксирибонуклеиновая кислота), нуклеиновая кислота, которая является основным компонентом хромосом эукариотовых клеток и некоторых вирусов. ДНК часто называют «строительным материалом» жизни, поскольку в ней хранится генетический код, являющийся основой наследственности. Молекулярную структуру ДНК впервые установили Джеймс Уотсон и Френсис Крик в 1953 г. Она состоит из двойной спирали, сложенной двумя длинными лентами чередующихся молекул сахара (дезоксирибозы) и фосфатных групп, связанных азотистыми основаниями. В целом молекула имеет форму, напоминающую скрученную веревочную лестницу, перекладинами которой служат азотистые основания - адеин (А), цитозин (С), гуанин (G) и тимин (Т). Основания соединяются попарно всегда в одном и том же порядке: аденин с тимином, гуанин с цитозином. Правильность этого соединения обеспечивает точность самовоспроизведения.

При воспроизведении ленты ДНК разделяются, и каждая создает образец для синтеза новой ленты РНК (информационной РНК). Этот процесс матрицирования, протекающий при посредстве энзимов, приводит к возникновению копии, тождественной исходной спирали. Количество ДНК всегда постоянно для всех клеток данного вида растения или животного. В процессе воспроизведения количество ДНК удваивается, когда образуются реплики хромосом перед началом митоза; в гаметах, яйцеклетках и спермотозоидах (гаплоидных клетках) это количество вдвое меньше, чем в других клетках тела. Комбинация основания с соответствующими молекулами фосфата и сахара называется нуклеотидом, а вся цепочка в целом называется полинуклеотидной.

Генетический код хранится в виде последовательности нуклеотидов: каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами, а ряд кислот представляет собою ген.

При помощи методики, называемой идентификацией по ДНК, можно очень точно определить личность человека. Эта методика позволяет представить ДНК визуально. Рисунок каждой ДНК уникален (подобен отпечаткам пальцев), у каждого человека он свой, за исключением близнецов. В случаях, когда имеются сомнения относительно отцовства, при помощи идентификации ДНК его можно установить точно.

ДНК присутствует во всех клетках, поэтому в качестве исходного материала можно брать кровь, частицы кожи и даже капли пота ДНК выделяется из образца, а затем добавляется энзим, разделяющий ее Энзим воздействует на участки между генами. Затем гены сортируются по размеру в электрическом поле.

Строение ДНК определяет ее роль как хранилища информации о клетках. Ее молекулу часто называют двойной спиралью, поскольку в ее основе лежат два «каркаса», изогнутых по спирали, состоящие из сахарных и фосфатных групп.

Связь между двумя половинками спирали осуществляют так называемые основания, расположенные подобно пере-кпадинам лестницы - аденин, тимин, гуанин и цитозин. Эти перекладины составлены из пары оснований, по одному от каждой половинки каркаса, причем пары складываются по строгому правилу: аденин всегда с тимином, а цитозин - с гуанином. Поэтому последовательность оснований на одной из половин каркаса является точным зеркальным отражением, или дополнением, к последовательности на другой половине.

Связи между парами оснований относительно слабы, что позволяет молекуле ДНК «расстегиваться» перед началом репликации или матрицирования. При рассмотрении под микроскопом хромосома делящейся клетки имеет простую крестообразную форму, которая скрывает подлинную сложность «упаковки» ДНК внутри нее. Если увеличить маленький отрезок хромосомы, можно увидеть плотно свернутую спиралью полоску хроматина - ДНК, тесно связанной с белком. При дальнейшем увеличении сегмента хроматина становится видно, что он представляет собою туго закрученную спираль нуклеосом - напоминающих бусины элементов, состоящих из белковой сердцевины, окруженной молекулой ДНК. Белковая сердцевина имеет положительный заряд и благодаря этому связывается с отрицательно заряженной молекулой ДНК. имеющей структуру двойной спирали. Для строения клетки важно то, что ДНК можно таким образом сжимать. Иначе она занимала бы намного больше места. Сохранение ДНК в виде компактных связок облегчает ее функционирование внутри клетки: отдельные участки разворачиваются по мере того, как возникает необходимость в генах, содержащихся на них.

**3. Свойства РНК**

РНК - тип нуклеиновых кислот; содержатся во всех живых клетках и участвуют в двух этапах реализации генетической информации: *транскрипции* (синтезе РНК на ДНК) и *трансляции* (синтезе белков на рибосомах). Молекулы РНК, как правило, представляют собой одноцепочечные незамкнутые полинуклеотиды, построенные из мономеров - нуклеотидов (в данном случае - рибонуклеотидов). В отдельных местах цепи нуклеотиды спариваются по принципу комплементарности и образуются участки двойной спирали. Число рибонуклеотидов в молекуле может быть от нескольких десятков до десяти тысяч. В отличие от дезоксирибонуклеотидов ДНК, содержащих углевод дезоксирибозу, рибонуклеотиды содержат углевод рибозу, а вместо азотистого основания тимина - урацил. Остальные азотистые основания (аденин, гуанин и цитозин) те же, что в ДНК. Различные классы РНК выполняют в клетках разные функции, но все они синтезируются на матрице ДНК.

Рибосомальные РНК (р-РНК), составляющие основную массу всех клеточных РНК (80-90%), соединяясь с белками, формируют *рибосомы*, органоиды, осуществляющие синтез белков. В клетках эукариот р-РНК синтезируются в ядрышках.

Транспортные РНК (т-РНК) с помощью специального фермента связываются с аминокислотами и доставляют их на рибосомы. При этом определённые аминокислоты, как правило, переносятся определёнными («своими») т-РНК. Однако в ряде случаев одну аминокислоту могут кодировать несколько разных кодонов (вырожденность*генетического кода*). Соответственно, каждую из таких аминокислот могут переносить две или более т-РНК.

Информационные, или матричные, РНК (и-РНК, м-РНК) составляют в клетке ок. 2% от общего количества РНК. В клетках эукариот и-РНК синтезируются в ядрах на матрицах ДНК, затем переходят в цитоплазму и связываются с рибосомами. Здесь они, в свою очередь, служат матрицами для синтеза белка на рибосомах: к и-РНК присоединяются т-РНК, несущие аминокислоты. Таким образом, и-РНК преобразуют информацию, заключённую в последовательности нуклеотидов ДНК, в последовательность аминокислот синтезируемого белка, т.е. генетическая информация реализуется в уникальной структуре белка, которая определяет его специфичность и функции. У некоторых вирусов РНК (одноцепочечная или двухцепочечная) выполняет роль хромосомы. Такие вирусы называются РНК-содержащими.

Некоторые РНК, подобно ферментам, обладают каталитической активностью. В последние годы был открыт новый класс РНК - т.н. малые РНК. Эти РНК, по-видимому, выполняют в клетках роль универсальных регуляторов, включая и выключая гены при эмбриональном развитии и контролируя внутриклеточные процессы. Полагают, что в процессе биохимической (добиологической) эволюции на Земле первоначально появились молекулы РНК, возможно даже их способные к самовоспроизведению комплексы, и лишь потом возникли более стабильные молекулы ДНК.

Таблица сравнительной характеристики ДНК и РНК

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Признаки | ДНК | РНК |  |
| Общие | 1. Биополимеры  2. Участвуют в синтезе белка  3. Сходное строение мономеров: - азотистое основание  - молекула пентозы  - остаток фосфорной кислоты |  |  |
| Местонахождение | Содержится, в основном, в ядре, образуя хромосомы, в митохондриях, в пластидах | В ядрышке, рибосомах, цитоплазме, митохондриях, хлоропластах |  |
| Строение | Двухцепочечная молекула, образующая спираль. Мономеры - дезоксирибонук-леотиды, в состав которых входят дезоксирибоза, азотистые основания - аденин, тимин, гуанин и цитозин | Одноцепочечная молекула, мономеры рибонуклеотиды, в состав которых входят - рибоза, азотистые основания - аденин, урацил, гуанин и цитозин |  |
| Свойства | Способна к самоудвоению - редупликации, по принципу комплементарное™ | Не способна к самоудвоению |  |
| Функции | Химическая основа наследственности. Образует хромосомы, хранение и передача наследственной информации. Кодирует информацию о структуре белка. Наименьшей единицей наследственной информации являются три расположенных рядом нуклеотида - триплет. Является матрицей для синтеза молекул РНК, которая формируется на одной цепочке, по принципу комплементарное™ | Энергетическая - обеспечивает энергией процессы жизнедеятельности клетки: биосинтез, движение, сокращение мышц, активный перенос веществ через мембрану, и т.п. При отщеплении одной фосфатной группы выделяется 40 кДж |  |
|  |  |  |  |

**4. Понятие гена**

Понятие гена занимает центральное место в генетике, и сама ее история в значительной степени отражает становление данного понятия.

Первоначально ген рассматривали с чисто формальной точки зрения, как некую абстрактную единицу, некий фактор, определяющий специфические особенности различных признаков. Какой-то период времени генетика по существу сводилась к менделизму, т.е. к анализу поведения наследственных факторов в разных системах скрещиваний организмов, у которых контролируемые этими факторами признаки контрастны. На основании результатов такого анализа Мендель в конце прошлого века пришел к заключению, что все комбинации признаков возникают в процессе случайного расширения и перераспределения таких факторов (позднее названных генами), определяющих различные признаки, при образовании гамет и оплодотворении.

Исследования Т. Моргана и его школы привели к «материализации» понятия «ген», к обретению им «плоти и крови». Итоги этих исследований дали Т. Моргану право утверждать «…не может быть сомнений, что генетики оперируют с геном как материальной частью хромосомы». Он же отметил как важнейшие следующие свойства генов: способность к росту, способность к делению, относительную стабильность, мутабильность, постоянное положение в хромосоме, «притяжение» генов друг к другу.

Таким образом, ген стали считать чем-то вроде атома наследственности, правда, довольно скоро возникла идея о его делимости, и о его сложной внутренней организации. Эти представления сформированы в России в работах А.С. Серебровского и Н.П. Дубинина.

Строения гена:

***мутон*** - наименьший участок генетического материала, способный к мутации,

***рекон*** - наименьший участок генетического материала, способный как целое участвовать в рекомбинации,

***цистрон*** - единица функции генетического материала.

В настоящее время наиболее обычное определение гена следующее: ген - это отрезок генома (ДНК), который содержит все последовательности, кодирующие тот или иной белок, и который транскрибируется в виде одной про-мРНК. Это определение укладывается в классический постулат «один ген - один фермент (белок)».

Если рассматривать организацию гена, отталкиваясь от данных по структуре белка, то ген соответствует части мРНК, которая начинается инициирующим и заканчивается терминирующим кодоном, т.е. кодирующей части мРНК. Эта последовательность лежит в центральной части мРНК и транслируется в полипептид. Ей предшествует 5'-нетранслируемая область, а за нею расположена 3'-нетраслируемая область. Размеры нетранслируемых областей варьируют от одной мРНК к другой. Вероятнее всего, эти последовательности участвуют в регуляции процессов трансляции. Так имеются данные, что 3'-нетранслируемая область определяет время жизни мРНК, а последовательности 5'-нетранслируемой области могут влиять на эффективность процесса трансляции,

биология генетика научный

**5. Генетика**

Генетика - наука, изучающая наследственность и изменчивость - свойства, присущие всем живым организмам. Бесконечное разнообразие видов растений, животных и микроорганизмов поддерживается тем, что каждый вид сохраняет в ряду поколений характерные для него черты: на холодном Севере и в жарких странах корова всегда рождает теленка, курица выводит цыплят, а пшеница воспроизводит пшеницу. При этом живые существа индивидуальны: все люди разные, все кошки чем-то отличаются друг от друга, и даже колоски пшеницы, если присмотреться к ним повнимательнее, имеют свои особенности. Два эти важнейшие свойства живых существ - быть похожими на своих родителей и отличаться от них - и составляют суть понятий «наследственность» и «изменчивость». Истоки генетики, как и любой другой науки, следует искать в практике. С тех пор как люди занялись разведением животных и растений, они стали понимать, что признаки потомков зависят от свойств их родителей. Отбирая и скрещивая лучших особей, человек из поколения в поколение создавал породы животных и сорта растений с улучшенными свойствами. Бурное развитие племенного дела и растениеводства во второй половине 20 в. породило повышенный интерес к анализу феномена наследственности. В то время считали, что материальный субстрат наследственности - это гомогенное вещество, а наследственные субстанции родительских форм смешиваются у потомства подобно тому, как смешиваются друг с другом взаиморастворимые жидкости. Считалось также, что у животных и человека вещество наследственности каким-то образом связано с кровью: выражения «полукровка», «чистокровный» и др. сохранились до наших дней. Неудивительно, что современники не обратили внимания на результаты работы настоятеля монастыря в Брно Грегора Менделя по скрещиванию гороха. Никто из тех, кто слушал доклад Менделя на заседании Общества естествоиспытателей и врачей в 1865, не сумел разгадать в каких-то «странных» количественных соотношениях, обнаруженных Менделем при анализе гибридов гороха, фундаментальные биологические законы, а в человеке, открывшем их, основателя новой науки - генетики. После 35 лет забвения работа Менделя была оценена по достоинству: его законы были переоткрыты в 1900, а его имя вошло в историю науки. Законы генетики, открытые Менделем, Морганом и плеядой их последователей, описывают передачу признаков от родителей к детям. Они утверждают, что все наследуемые признаки определяются генами. Каждый ген может быть представлен в одной или большем числе форм, названных аллелями. Все клетки организма, кроме половых, содержат по два аллеля каждого гена, т.е. являются диплоидными. Если два аллеля идентичны, организм называют гомозиготным по этому гену. Если аллели разные, организм называют гетерозиготным. Клетки, участвующие в половом размножении (гаметы), содержат только один аллель каждого гена, т.е. они гаплоидны. Половина гамет, производимых особью, несет один аллель, а половина - другой. Объединение двух гаплоидных гамет при оплодотворении приводит к образованию диплоидной зиготы, которая развивается во взрослый организм. Гены - это определенные фрагменты ДНК; они организованы в хромосомы, находящиеся в ядре клетки. Каждый вид растений или животных имеет определенное число хромосом. У диплоидных организмов число хромосом парное, две хромосомы каждой пары называются гомологичными. Скажем, человек имеет 23 пары хромосом, при этом один гомолог каждой хромосомы получен от матери, а другой - от отца. Имеются и внеядерные гены (в митохондриях, а у растений - еще и в хлоропластах). Особенности передачи наследственной информации определяются внутриклеточными процессами: митозом и мейозом. Митоз - это процесс распределения хромосом по дочерним клеткам в ходе клеточного деления. В результате митоза каждая хромосома родительской клетки удваивается и идентичные копии расходятся по дочерним клеткам; при этом наследственная информация полностью передается от одной клетки к двум дочерним. Так происходит деление клеток в онтогенезе, т.е. процессе индивидуального развития. Мейоз - это специфическая форма клеточного деления, которая имеет место только при образовании половых клеток, или гамет (сперматозоидов и яйцеклеток). В отличие от митоза, число хромосом в ходе мейоза уменьшается вдвое; в каждую дочернюю клетку попадает лишь одна из двух гомологичных хромосом каждой пары, так что в половине дочерних клеток присутствует один гомолог, в другой половине - другой; при этом хромосомы распределяются в гаметах независимо друг от друга. (Гены митохондрий и хлоропластов не следуют закону равного распределения при делении.) При слиянии двух гаплоидных гамет (оплодотворении) вновь восстанавливается число хромосом - образуется диплоидная зигота, которая от каждого из родителей получила по одинарному набору хромосом. Методические подходы. Благодаря каким особенностям методического подхода Мендель сумел сделать свои открытия? Для своих опытов по скрещиванию он выбрал линии гороха, отличающиеся по одному альтернативному признаку (семена гладкие или морщинистые, семядоли желтые или зеленые, форма боба выпуклая или с перетяжками и др.). Потомство от каждого скрещивания он анализировал количественно, т.е. подсчитывал число растений с этими признаками, что до него никто не делал. Благодаря этому подходу (выбору качественно различающихся признаков), который лег в основу всех последующих генетических исследований, Мендель показал, что признаки родителей не смешиваются у потомков, а передаются из поколения в поколение неизменными. Заслуга Менделя состоит еще и в том, что он дал в руки генетиков мощный метод исследования наследственных признаков - гибридологический анализ, т.е. метод изучения генов путем анализа признаков потомков от определенных скрещиваний. В основе законов Менделя и гибридологического анализа лежат события, происходящие в мейозе: альтернативные аллели находятся в гомологичных хромосомах гибридов и потому расходятся поровну. Именно гибридологический анализ определяет требования к объектам общих генетических исследований: это должны быть легко культивируемые организмы, дающие многочисленное потомство и имеющие короткий репродуктивный период. Таким требованиям среди высших организмов отвечает плодовая мушка дрозофила - Drosophila melanogaster. На многие годы она стала излюбленным объектом генетических исследований. Усилиями генетиков разных стран на ней были открыты фундаментальные генетические явления. Было установлено, что гены расположены в хромосомах линейно и их распределение у потомков зависит от процессов мейоза; что гены, расположенные в одной и той же хромосоме, наследуются совместно (сцепление генов) и подвержены рекомбинации (кроссинговер). Открыты гены, локализованные в половых хромосомах, установлен характер их наследования, выявлены генетические основы определения пола. Обнаружено также, что гены не являются неизменными, а подвержены мутациям; что ген - сложная структура и имеется много форм (аллелей) одного и того же гена. Затем объектом более скрупулезных генетических исследований стали микроорганизмы, на которых стали изучать молекулярные механизмы наследственности. Так, на кишечной палочке Escheriсhia coli было открыто явление бактериальной трансформации - включение ДНК, принадлежащей клетке донора, в клетку реципиента - и впервые доказано, что именно ДНК является носителем генов. Была открыта структура ДНК, расшифрован генетический код, выявлены молекулярные механизмы мутаций, рекомбинации, геномных перестроек, исследованы регуляция активности гена, явление перемещения элементов генома и др. Наряду с указанными модельными организмами генетические исследования велись на множестве других видов, и универсальность основных генетических механизмов и методов их изучения была показана для всех организмов - от вирусов до человека. Достижения и проблемы современной генетики. На основе генетических исследований возникли новые области знания (молекулярная биология, молекулярная генетика), соответствующие биотехнологии (такие, как генная инженерия) и методы (например, полимеразная цепная реакция), позволяющие выделять и синтезировать нуклеотидные последовательности, встраивать их в геном, получать гибридные ДНК со свойствами, не существовавшими в природе. Получены многие препараты, без которых уже немыслима медицина (см. ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ). Разработаны принципы выведения трансгенных растений и животных, обладающих признаками разных видов. Стало возможным характеризовать особей по многим полиморфным ДНК-маркерам: микросателлитам, нуклеотидным последовательностям и др. Большинство молекулярно-биологических методов не требуют гибридологического анализа. Однако при исследовании признаков, анализе маркеров и картировании генов этот классический метод генетики все еще необходим. Как и любая другая наука, генетика была и остается оружием недобросовестных ученых и политиков. Такая ее ветвь, как евгеника, согласно которой развитие человека полностью определяется его генотипом, послужила основой для создания в 1930-1960-е годы расовых теорий и программ стерилизации. Напротив, отрицание роли генов и принятие идеи о доминирующей роли среды привело к прекращению генетических исследований в СССР с конца 1940-х до середины 1960-х годов. Сейчас возникают экологические и этические проблемы в связи с работами по созданию «химер» - трансгенных растений и животных, «копированию» животных путем пересадки клеточного ядра в оплодотворенную яйцеклетку, генетической «паспортизации» людей и т.п. В ведущих державах мира принимаются законы, ставящие целью предотвратить нежелательные последствия таких работ. Современная генетика обеспечила новые возможности для исследования деятельности организма: с помощью индуцированных мутаций можно выключать и включать почти любые физиологические процессы, прерывать биосинтез белков в клетке, изменять морфогенез, останавливать развитие на определенной стадии. Мы теперь можем глубже исследовать популяционные и эволюционные процессы (, изучать наследственные болезни, проблему раковых заболеваний и многое другое. В последние годы бурное развитие молекулярно-биологических подходов и методов позволило генетикам не только расшифровать геномы многих организмов, но и конструировать живые существа с заданными свойствами. Таким образом, генетика открывает пути моделирования биологических процессов и способствует тому, что биология после длительного периода дробления на отдельные дисциплины вступает в эпоху объединения и синтеза знаний.