

НАУКА
НА ПАЛЬЦАХ

АНДРЕЙ ШЛЯХОВ

ГЕНЕТИКА

ДЛЯ
НАЧИНАЮЩИХ



«И в кого у меня такие
красивые глаза?»

.....
«Больше не мечтаю
о черепаховом коте»

.....
«Прочитав, осознал,
что я не сын своего отца»



Наука на пальцах

Андрей Шляхов

Генетика для начинающих

«Издательство АСТ»

2019

УДК 575
ББК 28.04

Шляхов А. Л.

Генетика для начинающих / А. Л. Шляхов — «Издательство АСТ», 2019 — (Наука на пальцах)

ISBN 978-5-17-112188-4

Эта книга предназначена для тех, кто не привык киснуть перед телевизором или зависать над смартфоном. Она для любознательных людей, которые готовы дать пищу уму, вспомнить давно забытое или узнать что-то новое. Эта книга – не учебник, не руководство и не задачник, а сборник бесед на химические темы. Форма подачи материала легкая и ни к чему не обязывающая. Каждая глава начинается с чего-то «отвлеченного», что на первый взгляд может вообще не иметь никакого отношения к химии, а затем разговор от отвлеченного переходит к конкретному. Премудрость химическая излагается не в установленном учебниками порядке, а «вразброс», применительно к теме главы. Так легче, проще и интереснее.

УДК 575
ББК 28.04

ISBN 978-5-17-112188-4

© Шляхов А. Л., 2019
© Издательство АСТ, 2019

Содержание

Глава первая.	6
Глава вторая	10
Глава третья	16
Глава четвертая	24
Глава пятая	34
Конец ознакомительного фрагмента.	39

Андрей Шляхов

Генетика для начинающих

© «Издательство АСТ», 2019

* * *

Глава первая.

Что такое генетика, и с чем ее едят (на правах предисловия)

Шимпанзе близки к человеку по своему анатомическому строению и размерам тела. У человека и свиньи схожи физиология и строение внутренних органов. И не только органов – строение молекулы гормона роста свиньи и человека совпадает на 70 %! Следовательно, при скрещивании шимпанзе со свиньей можно получить человека.

Что такое генетика, знают, наверное, все.

Генетика изучает гены, которые в наше время модифицируются сплошь и рядом – большинство продовольственных товаров содержит модифицированные гены. Производителям это выгодно. Они берут морковь и «вставляют» в нее ген слона. В результате морковь вырастает чуть ли не до слоновьих размеров – ай как хорошо! Только не спешите радоваться и петь очередные дифирамбы прогрессу! Еще неизвестно, что у вас может вырасти в результате систематического употребления в пищу такой моркови – нос превратится в хобот или уши увеличатся в десять раз. Гены – дело тонкое, и шутки с ними плохи. Умные люди давно уже ходят в супермаркеты с лупой для того, чтобы читать информацию, напечатанную мелкими буквами на этикетках. По закону производители еды обязаны предупреждать потребителя об использовании генетически модифицированных ингредиентов, но вот размер шрифта законом не регламентирован и производители используют это в своих целях – пишут о генетически модифицированных ингредиентах таким мелким шрифтом, который без лупы и не прочесть. Впрочем, можно поступать и иначе – искать продукты, на которых написано: «Не содержит ГМО», то есть генетически модифицированных организмов. Об этом пишут большими, яркими, бросающимися в глаза буквами, и не где-нибудь сзади-сбоку, а на «лицевой» этикетке...

А еще генетика изучает ДНК. Даже тот, кто не способен расшифровать эту аббревиатуру, знает, что при помощи ДНК определяют отцовство и ищут преступников. Это раньше преступникам было раздолье – надел резиновые перчатки, и делай свое черное дело спокойно, отпечатков пальцев на месте преступления не останется. А сейчас достаточно чихнуть на месте преступления или, скажем, волос с головы обронить, и считай, что ты полиции визитную карточку оставил – найдут по ДНК, которая у каждого человека уникальна. И отцовство тоже на основании индивидуальности ДНК устанавливают. Совпало – твой ребенок, не совпало – чужой. Собственно, ДНК – это другое название гена, потому что анализ на отцовство также называют генетическим.

А еще гены могут рассказать, к каким болезням предрасположен человек. Это же очень важно. Заранее знаешь где, образно говоря, нужно «соломку подстелить», то есть какие профилактические меры принимать.

А еще генетики умеют создавать клоны – организмы в пробирке. Двадцать лет назад ученые смогли клонировать овечку, но дальше почему-то не продвинулись. Впрочем, наука развивается скачками. Немного на месте потопчется, а потом ка-а-ак прыгнет.

А еще...

Здесь, пожалуй, надо сделать остановку.

Если все сказанное выше оказалось для вас новостью, то это означает, что вы не имеете никакого понятия о генетике.

Если все сказанное выше не оказалось для вас новостью, то это все равно означает, что вы не имеете никакого понятия о генетике, потому что понятием называется четкое представление о предмете, а не хаотический набор отрывочных знаний.

Короче говоря, в любом случае вам стоит прочесть эту книгу. При условии, что вас интересует генетика и вы хотите побольше узнать о ней. Не бойтесь скуки, этой непременной спутницы большинства учебников. Вы держите в руках не учебник, а нескучную книгу, в которой о тайнах генетики рассказывается увлекательно и понятно. Для понимания материала вам не потребуется специальная подготовка или биологическое образование. Специальная подготовка в нашем случае ограничивается умением читать, не более того. Причем читать эту книгу нужно только по порядку. Начинать чтение с конца или середины не стоит, пропускать какие-то главы тоже не стоит. При таком подходе многое может остаться для вас непонятным. Даже с учетом того, что экзаменов по генетике вам не сдавать, лучше будет получить от этой книги все-все-все, что она может дать.

В современном мире генетика – повсюду и везде. Жить в этом мире, не имея представления о генетике, о ее законах и о сферах ее приложения, конечно же, можно, ведь только арифметика считается жизненно необходимой наукой, но с генетикой приятнее, удобнее и выгоднее. Да – выгоднее, поскольку потребитель должен четко понимать, что представляют собой продукты с ГМО и без ГМО, или же на какой вопрос генетический анализ может дать четкий ответ, а на какой – нет. Знающий потребитель – правильный потребитель. Ну и вообще генетика – интересная наука. Даже очень.

А теперь – к делу!

Начнем с того, что ученые пока еще не пришли к единому мнению о том, что такое генетика. Да, представьте себе! Биологический мир разделился на два лагеря. В одном лагере генетику считают наукой о закономерностях наследственности и изменчивости, а в другом – наукой о генах. И никто не хочет уступать оппонентам.

Что такое «наследственность», «изменчивость» и «ген» – будет сказано ниже. Пока что надо заметить, что указанное расхождение во мнениях можно сравнить вот с таким. Можно сказать, что история это наука, занимающаяся изучением нашего прошлого, а можно сказать иначе: история – это наука, занимающаяся изучением источников, в которых рассказывается о нашем прошлом. Разница между двумя формулировками вроде бы есть, но на самом деле ее нет. Примерно так же обстоит дело и с генетикой.

Дат рождения у генетики тоже две, с разницей в сорок лет. Родилась генетика в 1865 году, когда австрийский монах Грегор Мендель обнародовал результаты исследований о передаче признаков по наследству при скрещивании гороха. Годом позже труд Менделя «Опыты над растительными гибридами» был напечатан. Так появился первый научный труд по генетике. Сформулированные Менделем закономерности наследования, впоследствии получившие название законов Менделя, относятся к фундаментальным законам генетики. Жаль только, что сам Мендель об этом не узнал. Подобно многим ученым, опередившим свое время, при жизни он подвергался критике со стороны научного сообщества. Современники считали выводы Менделя ложными, поскольку они не находили подтверждения в других опытах (в том числе и в опытах самого Менделя). В конце концов Мендель махнул рукой на биологию и прочие науки и посвятил остаток своей жизни церковным делам, которых у него было много, поскольку в 1868 году Мендель стал аббатом в Старобрненском монастыре августинцев. Кстати говоря, монастырь благополучно сохранился до наших дней, и сейчас там есть музей Менделя, в котором можно увидеть научные труды отца генетики и инструменты, которые он использовал в работе. Будете в Брно – загляните, прикоснитесь, так сказать, к истокам генетики.

О работах Менделя мы в свое время поговорим подробно, а сейчас просто отметим, что революционность его научных трудов заключалась в описании принципов передачи наследственных признаков от родительских организмов к их потомкам.

Вот вам еще один «парадокс» генетики, уже третий по счету, после двух определений и двух дат рождения. Известно три закона Менделя, но первый закон открыл не Мендель. Тако-то вот.

В течение сорока лет генетика жила непризнанной и никому, по сути дела, не известной. Можно сказать, что среди других наук она была безымянной беспризорницей. И только в 1906 году английский биолог Уильям Бэтсон дал генетике имя, образовав его от греческого слова «генезис», означающего «рождение» или «порождающий». Спустя три года появился главный термин генетики под названием «ген». Еще через несколько лет была сформулирована хромосомная теория наследственности, ставшая фундаментом генетики.

И пошло-поехало... Получив имя, признание и некоторое количество поклонников (то есть ученых, занимавшихся вопросами наследования), генетика воспрянула духом и начала развиваться быстрыми темпами. За какие-то тридцать лет (с научно-исторической точки зрения это всего лишь миг) генетика стала одной из самых «передовых», если можно так выразиться, наук XX века. Как говорят артисты: «Вышла в примы из статистов».

Но не везде развитие шло гладко. В Советском Союзе и прочих социалистических странах в середине XX века генетика оказалась в опале. Ее объявили лженаукой и, более того, – орудием империализма. В науку, как это нередко случается, вмешалась политика. Суть вопроса, то есть суть претензий к науке о наследственности, заключалась в том, что с марксистской точки зрения воспитание ставилось выше наследственных законов. Незачем долго-предолго заниматься скрещиванием, добиваясь выделения и закрепления нужных признаков. Нужно «воспитывать» растения и животных точно так же, как воспитывают людей, превращая их в «нового передового советского человека». В результате правильного воспитания наследственность быстро изменится в нужную сторону.

Как воспитывать пшеницу или, скажем, коз? Да очень просто – если хотите вывести холодоустойчивый сорт пшеницы, то высаживайте ее в северных условиях. Часть всходов погибнет, а другая часть, пройдя «воспитание холодом», окрепнет и даст холодоустойчивое потомство. Вроде бы все и правильно, но на самом деле – нет. Этот «нюанс» мы рассмотрим в восьмой главе, посвященной мутациям – стойким¹ изменениям наследственного материала.

У опалы, в которой оказалась генетика в Советском Союзе, кроме причин научного характера, были и сугубо личностные, человеческие. Во все века научные споры были и остаются одним из способов конкурентной борьбы².

К счастью, опала генетики была недолгой и ограничивалась рамками социалистического лагеря. За время этой опалы в капиталистическом лагере успели как следует изучить дезоксирибонуклеиновую кислоту (ту самую ДНК), которая является хранителем наследственной информации. С середины XX века у генетики появился такой раздел, как молекулярная генетика. Сейчас же этих разделов около тридцати – популяционная генетика, медицинская генетика, генная инженерия, криминалистическая генетика, археогенетика, биохимическая генетика, биометрическая генетика, экологическая генетика и т. д.

Генетика, как уже было сказано, сейчас повсюду.

Животноводство и растениеводство, а стало быть, производство всех продуктов питания, опираются на генетику.

В медицине генетика с каждым годом расширяет свои позиции, как в деле диагностики заболеваний, так и в их лечении. Относительно недавно возникла и бурно развивается генотерапия – внесение изменений в генетический аппарат клеток организма для лечения заболева-

¹ Слово «стойкость» применительно к мутациям означает не черту характера, а то, что данная мутация может передаваться потомству.

² Желаящие узнать больше о противоборстве советских генетиков с их невежественными оппонентами могут прочесть роман Владимира Дудинцева «Белые одежды».

ний. Есть надежда (и весьма обоснованная) на то, что при помощи генотерапии можно будет успешно лечить многие заболевания, которые на сегодняшний день считаются неизлечимыми.

Вопросы экологии волнуют всех без исключения, ибо невозможно оставаться безразличным к условиям окружающей среды. Экологическая генетика изучает взаимное влияние генетических процессов нашего организма и экологии.

Даже история с археологией не осталась без внимания генетиков. Существует такой раздел, как археогенетика, которая изучает генетическую историю не только человека, но и его спутников – культурных растений и домашних животных. Ученые исследовали ДНК мумий египетских фараонов Яхмоса Первого и Тутмоса Первого, которые жили в XVI веке до нашей эры, то есть три с половиной тысячи лет назад.

Вы только представьте – анализ, взятый у человека, жившего три с половиной тысячи лет назад!

Вы любите спорт? Так знайте, что существует спортивная генетика, или генетика физической деятельности. Если такие качества, как телосложение, выносливость, мышечная сила, быстрота движений, передаются по наследству, то без спортивной генетики обойтись невозможно. Должен же кто-то заниматься вопросами такого наследства.

Генетику, с полным на то основанием, можно назвать универсальной наукой, поскольку она изучает свойства, универсальные для всех живых организмов.

Генетика – основа современной биологии. Какой биологический раздел ни возьми, какое направление ни выбери, все, так или иначе, будет связано с генетикой. А как же иначе? Биология – это наука о живых организмах, а генетику можно назвать наукой о «программах развития» живых организмов. Можно ли изучать организм в отрыве от программы его развития? Разумеется, нет.

Но давайте не будем придумывать новые определения для генетики и вернемся к двум общеизвестным, расколовшим биологический мир на два лагеря. Правильнее (и более полно) все же будет сказать, что генетика – это наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости. Ген представляет собой только лишь материальный носитель наследственности, можно сказать – основной генетический инструмент, поэтому, называя генетику наукой о генах, мы несколько принижаем ее величие и несколько сужаем широту ее полномочий.

Наследственность, если так можно выразиться, первична, а изменчивость – вторична. Поэтому изучение генетики мы начнем с наследственности, а именно с дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) и ее родной сестры – рибонуклеиновой кислоты (РНК).

Глава вторая

Сладкие ядерные кислоты, или Генетика на молекулярном уровне

Современные достижения генетики позволяют выращивать апельсины на осинах и получать из апельсиновых деревьев износостойкую, хорошо обрабатываемую древесину, по качеству не уступающую осиновой.

Внимание!

Автор считает своим долгом предупредить, что все эпиграфы в этой книге шуточные, но в каждой шутке, как известно, есть только доля шутки...

В названия глав эта самая доля шутки тоже может вкрасться. Вот например – что это за сладкие ядерные кислоты такие, о которых даже Гугл Всезнающий не знает (желающие могут убедиться в этом самостоятельно)?

На самом деле это дезоксирибонуклеиновая и рибонуклеиновая кислоты – ДНК и РНК.

«Где имение, а где наводнение», – говорили в старину, когда хотели подчеркнуть отсутствие всяческой связи между чем-нибудь.

Но давайте разберемся и найдем эту связь. А заодно, и запомним два этих сложных названия, да так, чтобы можно было выговаривать их без запинки.

Начнем с конца, так будет проще.

Молекулы ДНК и РНК состоят из повторяющихся блоков, которые называются нуклеотидами. Нуклеотиды имеют схожее название со своими «родителями» нуклеозидами, которые состоят из азотистого основания и сахара (рибозы или дезоксирибозы).

Если вы подумали, что название «нуклеиновые кислоты» произошло от нуклеозидов, то ошиблись. Это нуклеозиды и нуклеотиды получили свое название от нуклеиновых кислот. А нуклеиновыми эти кислоты были названы по той причине, что их обнаружили в клеточном ядре. Nucleus переводится с латыни как «ядро».

В дебри органической химии мы с вами углубляться не станем, поскольку речь у нас идет не о химии, а о генетике. Нам достаточно будет общего представления о строении ДНК и РНК, а также понимания того, почему ДНК называется ДНК, а РНК – РНК. Ну и названия надо будет запомнить без искажений.

К азотистым основаниям относят аденин (А), гуанин (G), цитозин (С), которые входят в состав как ДНК, так и РНК. Тимин (Т) встречается только в ДНК, а урацил (U) – только в РНК.

Посмотрите на таблицу – вверху изображены структурные химические формулы азотистых оснований, а внизу – соответствующих этим основаниям нуклеозидов.

Если к нуклеозиду присоединяется так называемый «фосфатный остаток» (см. рисунок), то нуклеозид превратится в нуклеотид.

А из нуклеотидов, как уже было сказано, состоят нуклеиновые кислоты. Точнее, не из нуклеотидов, а из их остатков, поскольку при соединении в цепочку каждая молекула нуклеотида отдает два «собственных» атома водорода для того, чтобы высвободить химические связи, необходимые для соединения с соседними молекулами.

Посмотрите на фрагмент молекулы ДНК, и вы увидите, что каждая молекула нуклеотида лишилась одного атома водорода фосфатной группы и одного атома водорода сахарного остатка.

Азотистое основание в нуклеозидах и нуклеотидах может быть связано с остатком одного из двух сахаров – рибозы или дезоксирибозы. На рисунках молекулы этих сахаров изображены в линейном и замкнутом (циклическом) виде. Разница между двумя сахарами небольшая – всего в один атом кислорода. «Дезокси-» переводится с латыни как «отсутствие атома кислорода», то есть дезоксирибоза – это рибоза без одного атома кислорода. Все просто, верно?

Нуклеиновые кислоты имеют в составе своих молекул сахарные остатки, и потому в названии этой главы мы условно называли их сладкими, хотя на самом деле они сладкого вкуса не имеют.

Вы, наверное, уже догадались, что молекула дезоксирибонуклеиновой кислоты состоит из остатков нуклеотидов, содержащих дезоксирибозу, а молекула рибонуклеиновой кислоты – из рибозных остатков. Да, так оно и есть. С химической точки зрения разница между ДНК и РНК заключена в наличии или отсутствии одного атома кислорода у нуклеотидного остатка.

С химией мы закончили, переходим к генетике.

С генетической точки зрения разница между ДНК и РНК огромна.

Молекула ДНК – хранитель наследственной информации и организатор ее передачи по назначению. Условно говоря – казначей. А молекула РНК в таком случае – помощник казначея.

ДНК включает в себя четыре вида азотистых оснований – аденин (А), гуанин (G), тимин (Т) и цитозин (С). Всего четыре, но их комбинация дает невообразимое количество вариантов.

Вся информация о любом организме закодирована при помощи четырех «букв», четырех азотистых оснований – А, G, Т и С. Лишь у некоторых организмов, в виде исключения, в составе ДНК может встречаться пятый тип азотистого основания – урацил (U). В человеческой ДНК урацила нет.

Комбинация из четырех элементов дает десять тысяч вариантов. Представили? А теперь давайте представим, что эти четырехэлементные комбинации еще и комбинируются друг с другом. При таком подходе количество вариантов уходит прямиком в бесконечность...

В молекулах ДНК зашифрована наследственная информация организма. Конкретного организма – гриба, растения, бактерии, лягушки, акулы, косули, тигра, медведя, человека... Все организмы на нашей планете разные (за исключением клонов, о которых мы поговорим позже), и ДНК у всех тоже разные. Двух полностью схожих молекул ДНК в природе не существует (за исключением ДНК тех же клонов). На этой индивидуальности и основана генетическая криминалистика и судебно-медицинская генетика – любого человека можно со стопроцентной точностью идентифицировать по его ДНК. Точно так же, как и по отпечаткам пальцев, но с отпечатками еще возможны оплошности, а вот с ДНК никаких оплошностей быть не может, это личный уникальный код организма.

Молекула ДНК не просто огромная, она гигантская, число нуклеотидов в ней может достигать до нескольких сотен миллионов. Природа стремится к некоторой компактности, поэтому гигантская молекула ДНК состоит не из одной, а из двух нуклеотидных цепочек, которые для пущей компактности еще и закручены вокруг своей оси в спираль. Получается такая двойная пружина.

Цепочки устроены так, что остатки фосфорной кислоты и дезоксирибозы выполняют роль каркаса, похожего на перила винтовой лестницы, а нуклеотиды-«ступеньки» располагаются внутри и доступны для считывания. А как же без считывания? Последовательность нуклеотидных остатков – это код, а код должен быть читаемым.

Молекулы ДНК обладают способностью к репликации, то есть к самовоспроизведению. Без репликации никак не обойтись. Клетки размножаются делением, и каждая дочерняя клетка непременно должна получить от материнской полную копию наследственной информации. Чтобы передать ее своим потомкам...

Процесс репликации происходит очень интересно. По расплетенным цепочкам ДНК «ползут» два белковых комплекса, содержащие фермент³ под названием «ДНК-полимераза» и делают копии. В ходе процесса образуются две дочерние молекулы ДНК. «Расплетение» двойной спирали для копирования обеспечивает особый фермент, который называется хеликазой. Хеликаза выполняет в процессе репликации роль ножниц.

Разумеется, никакое дело не обходится без ошибок. Во время репликации вместо нужного нуклеотида в цепочку может быть встроен другой, содержащий иное азотистое основание. В результате изменится наследственный код – вот вам пример изменчивости.

У эукариотов, живых организмов, клетки которых имеют ядро, репликация протекает со скоростью от 500 до 5000 нуклеотидных пар в минуту. А у прокариотов, клетки которых не имеют ядер, скорость репликации гораздо выше – около 100 000 пар в минуту. Мы с вами, как и большинство живых организмов на планете, относимся к эукариотам. Прокариотами являются некоторые одноклеточные организмы, например бактерии.

Почему такая разница в скорости? Дело в том, что у эукариотов ДНК содержится в ядрах, а у прокариотов находится в цитоплазме – полужидкой внутренней среде клетки. Проще говоря, в клетках-эукариотах ДНК хранится в «упакованном» виде, а у прокариотов в распакованном. Прокариотам, в отличие от эукариотов, не нужно тратить время на распаковку и упаковку молекул ДНК, а также на транспортировку материала внутрь ядра через ядерную мембрану, потому и репликация у них протекает гораздо быстрее.

В отличие от молекулы ДНК, молекула РНК короче (меньше) и состоит из одной цепочки. Вместо дезоксирибозных остатков в молекуле РНК содержатся рибозные, а еще в ней вместо тимина (Т) присутствует урацил (U).

Молекулы РНК синтезируются на матрицах – молекулах ДНК. Этот процесс называется транскрипцией. Транскрипция напоминает репликацию – по матрице (молекуле ДНК) ползет фермент РНК-полимераза и по считываемому коду синтезирует молекулу РНК.

Молекулы РНК, в свою очередь, служат матрицами для синтеза молекул различных белков. Этот процесс называется трансляцией.

Более подробно о транскрипции и трансляции мы поговорим в главе девятой, которая называется «Экспрессия – это транскрипция плюс трансляция».

У кого-то из читателей может возникнуть вопрос: зачем матушке-природе понадобилось городить такой вот огород, то есть сначала синтезировать РНК на матрице ДНК, а затем на матрице РНК синтезировать белковые молекулы? Зачем нужны посредники, ведь лучше, проще и удобнее обходиться без них? И процент ошибок будет ниже...

Не всегда лучше и проще. И уж тем более – не всегда удобнее. Молекула ДНК – слишком громоздкая матрица. Маленькие матрицы РНК гораздо удобнее для синтеза белковых молекул, и это удобство оправдывает затраты на их производство. Для сравнения можно привести следующий пример – площадь помещений удобнее измерять большой двадцатиметровой рулеткой, а при изготовлении полок или табуретов удобнее использовать маленькую, метровую.

Но РНК служат не только матрицами. Они входят в состав ряда ферментов и сами по себе тоже способны проявлять ферментативную активность, которая выражается в способности разрывать другие молекулы РНК или, напротив, склеивать их фрагменты. РНК, выступающие в роли самостоятельных ферментов, называются рибозимами.

Существует также транспортная РНК, которая переносит аминокислоты к месту синтеза белков. А малютка РНК-праймер, состоящая из 10 нуклеотидов (плюс минус один), выполняет очень важную функцию – запускает процесс репликации ДНК. Так и хочется сказать: «Мал золотник, да дорог».

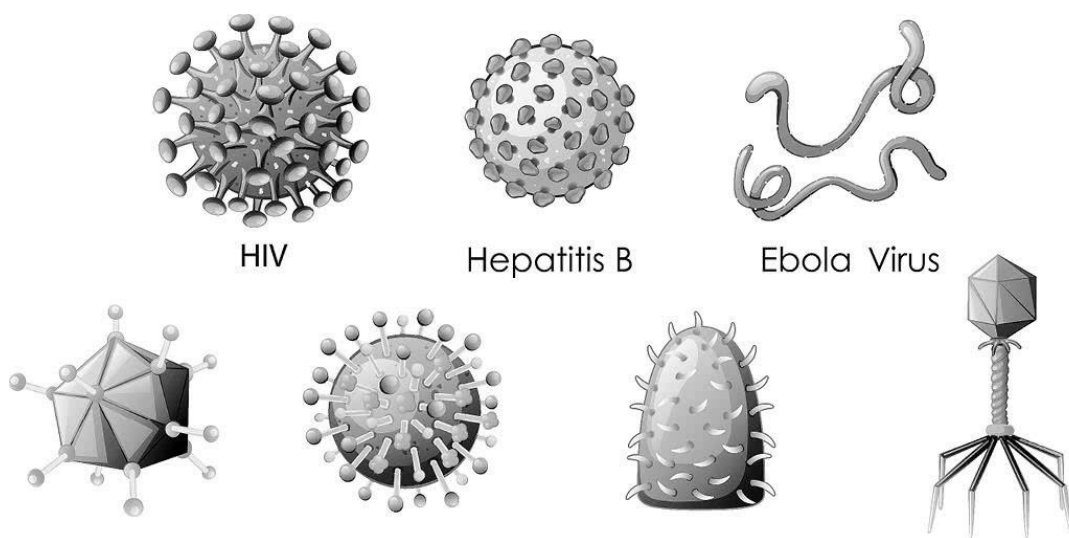
³ Ферментами или энзимами называются молекулы белков или РНК, ускоряющие химические реакции в живых системах.

Если молекулы РНК, служащие матрицей для синтеза белков, имеют вид одной длинной спирали, то все прочие, «нематричные» виды РНК, состоят из многочисленных коротких спиралей, образующих нечто вроде клубка.

У многих вирусов РНК играет роль ДНК, то есть является хранителем наследственной информации.

И раз уж зашла речь о вирусах, давайте рассмотрим их подробнее. Начиная с того, что они собой представляют и чем отличаются от других живых организмов. Это знание нам пригодится, когда мы станем говорить о геномной инженерии, ведь вирусы являются инструментом для геномного инженера.

Одни ученые считают вирусы особой, неклеточной формой жизни, а другие – всего лишь комплексами органических молекул, которые способны взаимодействовать с живыми организмами. Вирусы могут реализовывать свою наследственную информацию, то есть воспроизводиться, только после внедрения в клетки. Самостоятельно, без использования чужих ресурсов, вирусы воспроизводиться не могут.



Схематическое изображение различных вирусов

От живых организмов вирусы отличаются полным отсутствием обмена веществ, а также отсутствием клеточной структуры и аппарата синтеза белка. Но в то же время вирусы имеют генетический материал, способны к размножению (пусть и внутри клетки-хозяина) и эволюционируют путем естественного отбора, что позволяет отнести их к живым организмам.

Хорошо подходит к вирусам поэтическое определение «организмы на краю жизни». В шутку биологи говорят о вирусах так: «Они живые, но не совсем».

С биологической точки зрения вирус представляет собой генетический материал – молекулы нуклеиновых кислот (ДНК или РНК), заключенные в защитную белковую оболочку, называемую капсидом. Капсид выполняет не только защитную функцию. Он также обеспечивает прикрепление вируса к поверхности клеточных мембран благодаря рецепторам, способным связываться с мембранными рецепторами. Более сложные вирусы могут иметь дополнительную оболочку из липопротеина – белка, имеющего в своей молекуле жировой остаток.

Вне клетки вирус существует в форме вириона (нуклеиновая кислота, упакованная в капсид), а в клетке он существует в форме нуклеиновой кислоты. При проникновении вируса в клетку, капсид остается за пределами клетки. Вежливый вирус снимает свое пальто (капсид) прежде, чем войти в квартиру (клетку). Посредством своей нуклеиновой кислоты вирус управляет клеткой-хозяином и программирует ее системы на синтез своего, вирусного материала –

нуклеиновой кислоты и белков вирусных оболочек – из веществ клетки-хозяина. Можно сказать, что вирус «подчиняет» себе клетку.

Только в клетке вирус живет «полноценной жизнью». Вне клетки он находится в неактивном состоянии.

Паразитируя в клетках, вирусы нарушают их нормальную жизнедеятельность, вызывая болезни. Вирусы поражают все живое – животных, растения, микроорганизмы. Грипп, различные гепатиты, СПИД – это все вирусные заболевания.

Размеры вирусов очень малы, поэтому их величину измеряют не в микронах (миллионных долях метра), а в нанометрах (миллиардных долях метра). «Мелкий» вирус полиомиелита имеет размер около 20 нм, а «гигантский» вирус желтухи свеклы – 1500 нм. Одну клетку могут заселять одновременно несколько десятков вирусов.

Впервые ДНК (не как хранилище наследственной информации, а всего лишь как химическое вещество), была выделена в далеком 1869 году из такой прозаической субстанции, как гной. Поскольку в составе молекулы ДНК был обнаружен фосфор, открытое вещество долгое время считали формой запаса фосфора в организме. Ясное дело. Чем еще могли считать ДНК в догенетическую эпоху, как не формой запаса фосфора или, скажем, азота? И только в 1944 году, в опытах по трансформации⁴ бактерий было установлено, что ДНК обеспечивает перенос наследственной информации. А девятью годами позже, в 1953 году, была расшифрована структура ДНК. Таким образом, от момента выделения ДНК до получения относительно полного представления о ее структуре прошло восемьдесят четыре года! Впрочем, для науки это не такой уж и долгий срок.

РНК была открыта вместе с ДНК и точно так же сначала считалась «копилкой» фосфора. В 1939 году была выдвинута гипотеза об участии РНК в синтезе белков, а структуру РНК впервые удалось расшифровать в 1965 году, двенадцатью годами позже расшифровки структуры ДНК. Ученые, расшифровавшие структуры ДНК и РНК получили ни много ни мало, а Нобелевские премии. Столь высокая награда была полностью заслуженной, поскольку расшифровка структуры ДНК и РНК стала переломным моментом в развитии генетики, стимулом к научному прогрессу и опорной точкой для него.

А знаете ли вы, что в нашем организме существует так называемая «мусорная ДНК»? Так называют участки молекул ДНК, не выполняющие никакой функции, то есть не хранящие никакой информации. С учетом того, что к «мусору» относится более 90 % молекулы ДНК, можно с уверенностью предположить, что нам просто неизвестны функции этих участков.

Почему «с уверенностью»?

Да потому что у природы ничего лишнего и ненужного не бывает. У природы все продумано до мельчайших деталей, и ради нескольких «работающих» процентов не будут синтезироваться гигантские молекулы ДНК. В свое время, по мере развития генетики, количество «мусорной» ДНК будет сокращаться, а количество полезной – расти.

ЛИРИЧЕСКОЕ ОТСТУПЛЕНИЕ, ПОСВЯЩЕННОЕ СТРОЕНИЮ КЛЕТКИ

Давайте отвлечемся ненадолго от генетики и займемся «чистой» биологией, самыми ее азами, – вспомним, из чего состоит живая клетка. В школе это все учили, но потом благополучно забыли. За ненадобностью. А сейчас нам это знание необходимо для продолжения бесед на генетические темы.

Не бойтесь – наше «лирическое отступление» будет недолгим.

⁴ Трансформацией называется процесс переноса наследственной информации от одних клеток к другим.

Клетка является самой маленькой структурной и функциональной единицей всего живого, а целый организм представляет собой совокупность клеток. Но существуют и одноклеточные организмы, состоящие всего из одной-единственной клетки. Например – бактерии.

Клетки могут быть самыми разными – самостоятельными организмами или частью многоклеточного организма, животными или растительными, нервными или мышечными, и так далее, но, несмотря на это многообразие, все они имеют схожее строение.

Основными функциональными частями клетки являются:

- поверхностный комплекс, основу которого составляет клеточная мембрана, ограничивающая содержимое клетки и отделяющая клетку от внешней среды;
- ядерное вещество, содержащее ДНК;
- цитоплазма, в которой располагаются клеточные органы – органоиды (органеллы) и различные включения (например – капельки жира).

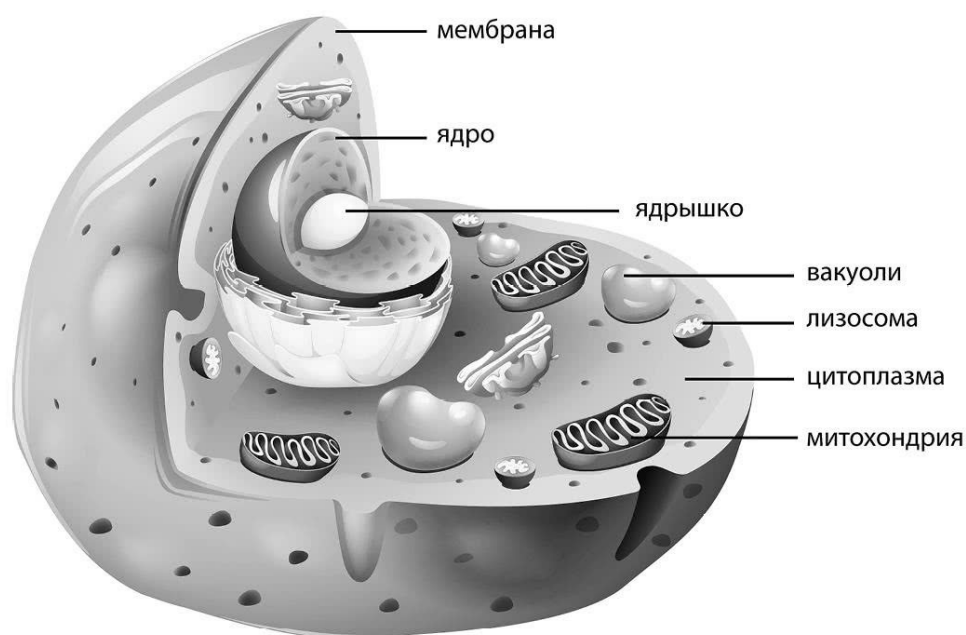


Схема строения животной клетки

Ядерное вещество может быть оформленным в ядро со своей оболочкой или неоформленным, свободно «плавающим» в цитоплазме.

Клетки подразделяются на две большие группы – *прокариоты*, не имеющие оформленного ядра и обладающие относительно простым строением, и *эукариоты*, клетки со сложной структурой, имеющие оформленное ядро. Клетки прокариот имеют весьма малые размеры (0,5–5 мкм в диаметре). В эволюционном отношении прокариоты считаются более древними, чем эукариоты. Есть такое неформальное правило эволюции: чем проще – тем древнее.

Из всех клеточных органоидов (их разнообразие представлено на рисунке) нас с вами, как генетиков, интересуют только рибосомы – сферические образования, не имеющие своей мембраны, которые выполняют очень важную функцию синтеза белков из аминокислот, в соответствии с информацией, записанной в молекуле РНК. Рибосомы присутствуют во всех без исключения клетках – и у эукариот, и у прокариот. Количество рибосом в клетке может достигать десятков миллионов.

Про остальные клеточные органоиды вы можете прочесть в учебнике или в Сети. В порядке расширения кругозора. А наше «лирическое отступление» на этом можно считать оконченным.

Глава третья

Его величество ген

«Ген» и «гениальность» – однокоренные слова.

Его Величество Ген является структурной и функциональной единицей наследственности.

Не очень понятно?

Давайте скажем проще – ген представляет собой участок молекулы ДНК, в котором закодирована последовательность конкретного белка или же функциональной (то есть вспомогательной, не матричной) РНК. Если уж говорить строго по существу, то в генах закодированы последовательности РНК, как матричной, так и всех прочих. Белок на матрице ДНК непосредственно не синтезируется.

«От ДНК рождается РНК», – говорят генетики вместо общеупотребительного «от осинки не родятся апельсинки» или «яблочко от яблони недалеко падает».

Один ген отвечает за синтез одного химического вещества, потому ген и считается структурной и функциональной единицей. Структурной, как часть молекулы – ДНК и функциональной – поскольку выполняет одну конкретную функцию.

Классическая концепция генетики гласит: «один ген – один белок – один признак». Запомните ее хорошенько, потому что чуть позже мы разнесем ее в пух и прах.

Да – разнесем! Камня на камне не оставим! От классической концепции. Вот такие мы хулиганы. Точнее, не мы, а генетики. Генетики обожают создавать концепции, а затем опровергать их.

Зачем они это делают?

Из вредности?

Нет, просто жизнь у них такая сложная. Генетика развивается быстрыми, прямо-таки бешеными темпами, и вскоре после создания концепции приходится уточнять, дополнять исключениями и т. п.

Мы с вами изучаем генетику последовательно – от простого к сложному. Так что пока запоминаем: «один ген – один белок – один признак», и идем дальше.

То, что ген отвечает за синтез одного белка или одной РНК, звучит как-то... м-м... приземленно, не так ли? Людям, далеким от генетики, функции генов представлялись более масштабными, нежели синтез одного-единственного прозаичного химического вещества. Его Величество Ген должен иметь неограниченные полномочия и такие же возможности. Что это за Его Величество с одной-единственной возможностью? Похоже на шахматного короля, беззащитного и ограниченного в передвижениях.

Но что есть то есть. И не забывайте, пожалуйста, о том, что эти самые химические вещества определяют развитие, рост и всю прочую жизнедеятельность организма. Ген велик и силен не широкими полномочиями, а важностью порученного ему матушкой-природой дела. Что же касается прозаичности химических веществ, то давайте уясним, что на молекулярном уровне жизнедеятельность организма представляет собой совокупность химических процессов. Не более того. «Химия, химия, сугубая химия», как пели в старину студенты.

А что вы думали? И чего вы хотели?

Как вы представляли, к примеру, действие гена голубых глаз?

Воображение рисовало вам микроскопического человечка с кистью и ведром голубой краски, которой он красил радужные оболочки?

Картина симпатичная, но на деле все выглядит гораздо прозаичнее. Голубой цвет глаз представляет собой результат мутации в определенном гене (если вам нужны паспортные данные, то это ген *HERC2*), вследствие которой снижается выработка пигмента меланина в радужной оболочке глаза. Много меланина – радужка коричневая, а то и совсем почти черная, мало меланина – радужка серая, синяя, голубая, зеленая или «янтарная». С множеством оттенков каждого цвета. Такое многообразие расцветки обеспечивает комбинация меланина с другим пигментом – желтым липофусцином и темно-синими кровеносными сосудами радужной оболочки.

Термин «ген» появился в 1909 году, когда ученые еще не знали о свойствах ДНК.

Странно, не так ли?

О свойствах не знали, структуру не расшифровали, а уже ввели структурную единицу...

На самом деле изначально ген был единицей теоретической, условной. Существует нечто, определяющее один конкретный признак организма, и это нечто называется геном. А как этот самый ген выглядит, то есть какова его природа и структура, никто и понятия не имел.

В одно время ученые ожесточенно спорили о том, какие вещества являются носителями наследственной информации. Тогда уже знали, что молекула ДНК образована четырьмя нуклеотидами, а молекулы белков – двадцатью аминокислотами. «Двадцать аминокислот дают несравнимо большее количество комбинаций, нежели четыре нуклеотида», – говорили сторонники белковой природы гена, и с ними трудно было спорить. Особенно с учетом того, что теоретически (сугубо теоретически!) генов насчитывали от ста тысяч до миллиона. Согласитесь, что многообразие, даваемое комбинацией двадцати аминокислот, куда больше «подходит» миллиону генов, нежели кодирование при помощи четырех нуклеотидов. Эх, знали бы тогда спорщики, то есть по-научному – оппоненты, на какую длину растягивается комбинация этих самых четырех нуклеотидов! Но кто тогда мог предположить, что счет нуклеотидам в молекуле ДНК может идти даже не на миллионы, а на сотни миллионов. Сотни! Да при таком общем количестве нуклеотидов всю наследственную информацию можно было бы закодировать даже по «двоичной» системе.

В наше время принято считать, что у человека есть около двадцати тысяч генов. Вполне возможно, что в будущем, по мере получения новой научной информации, это количество будет уменьшаться. Напрдумывали миллион, а теперь сокращаем.

Лишь после того, как в ходе ряда экспериментов было доказано, что именно молекула ДНК хранит наследственную информацию, ген «получил паспорт» как фрагмент этой самой молекулы.

Давайте уточним, для полной ясности, какая разница между ДНК и белками.

Белки, или протеины – сложные высокомолекулярные вещества, состоящие из аминокислот, химических соединений, в молекуле которых одновременно содержатся карбоксильные группы и аминогруппы.

Из аминокислот!

Разбираться с аминокислотами подробно нет необходимости, ведь мы изучаем не органическую химию, а генетику. По рисунку вы можете получить общее представление о аминокислотах, которого будет вполне достаточно для понимания различия между ДНК и белками.

Молекулы ДНК и РНК, как вы уже знаете, состоят из нуклеотидов.

С различиями мы определились. А теперь попробуйте самостоятельно ответить на такой вот вопрос: в чем заключается сходство между ДНК, РНК и белками?

Сходство в том, что белки и нуклеиновые кислоты являются обязательными компонентами жизни на нашей планете! Без ДНК, РНК и белков никакой жизни быть не может. Во всяком случае, в земных условиях. Жизнь на земле называют белковой формой жизни, но правильно было бы называть ее белково-нуклеиновой.

Но вернемся к генам.

У некоторых читателей может возникнуть закономерный вопрос: зачем ученым понадобилось вводить понятие гена в то время, когда они о гене даже понятия не имели? Наука же должна оперировать точными и полностью изученными понятиями, разве не так?

Должна, никто этого не оспаривает. Но иногда обстоятельства складываются таким образом, что приходится вводить понятия условные, теоретические, полученные путем умозаключений, не подтвержденные и не изученные в ходе экспериментов.

Почему?

А потому что надо!

Надо было ввести в биологию (генетика тогда только-только получила свое имя и малую долю признания) термин, определяющий единицу наследственности, определяющий то, что влияет на один отдельно взятый признак организма. Без этого термина невозможно было выстраивать гипотезы и вести научный поиск.

Вот вам пример, не связанный с генетикой. Понятие об атоме как о наименьшей неделимой частице материи впервые было сформулировано еще древнегреческими и древнеиндийскими философами. Греки с индусами научным опытом не обменивались, просто представители обеих философских школ мыслили в едином направлении. Научные же определения понятий молекулы и атома были приняты только в 1860 году! А приемлемая с научной точки зрения модель атома появилась лишь в 1913 году! Атом «жил без паспорта», то есть не имел четкого научного объяснения более двух тысяч лет!

«Отец» эволюции и один из столпов биологической науки Чарльз Дарвин первым попытался всерьез разобраться в принципах наследственности и объяснить, как оно происходит, это непонятное наследование признаков от родителей.

В том, что признаки наследуются, не было сомнений с древнейших времен. Как только люди научились сравнивать, они заметили, что дети в той или иной степени похожи на своих родителей. Более того – не имея понятия о генах, законах наследственности и прочих премудростях генетики, люди ухитрялись выводить нужные породы животных и растений сугубо практическим путем. Нужна, к примеру, длинноногая быстрая порода собак, значит, будем отбирать для скрещивания самых «грациозных», самых длинноногих щенков. А если нужно вывести охотничью породу, способную беспрепятственно проникать в норы, то ставка делается на короткие ноги.

Но то практики-селекционеры, им важен результат, а не научное объяснение метода. Дарвин же был ученым и потому стремился найти подходящее объяснение всему непонятному в биологии.

Для объяснения механизма наследственности Дарвин придумал геммулы, некие гипотетические частицы, обеспечивающие наследование признаков. Эти самые геммулы по мнению ученого образовывались во всех клетках организма, а затем поступали в кровь и с током крови доставлялись в половые железы. Каждая «новорожденная» половая клетка получала полный набор геммул, то есть наследственную информацию от всех клеток организма.

Логично?

Вполне.

И то, как наследуются приобретенные признаки, эта гипотеза тоже объясняла. Изменившиеся клетки (новый признак – это же изменения клеток) вырабатывают новые геммулы, отличающиеся от тех, которые они вырабатывали прежде...

Можно предположить, что во время разработки этой гипотезы Дарвин был сильно занят (он вообще никогда без дела не сидел, был трудягой из трудяг) и потому не удосужился получить ее практическое подтверждение. Придумал и отдал научному сообществу – берите, пользуйтесь, развивайте, опровергайте...

Гипотезу геммул опроверг двоюродный брат Чарльза Дарвина Фрэнсис Гальтон. Имя Гальтона в наше время мало кому известно, а ведь он внес в науку значительный вклад, причем в различных отраслях.

Гальтон основал дифференциальную психологию, науку о психологических различиях у представителей разных социальных групп, и психометрию – теорию и методику психологических измерений.

Гальтон открыл первую в мире антропометрическую лабораторию.

Гальтон обосновал возможность использования отпечатков пальцев в криминалистике. Метод опознания по отпечаткам пальцев был открыт не Гальтоном, но именно он доказал, что у двух людей не может быть одинаковых отпечатков пальцев.

Все слышали слово «антициклон», обозначающее область повышенного атмосферного давления? Феномен антициклона открыл Гальтон.

Но вернемся к нашим геммулам. Гальтон переливал кровь от кроликов с темной окраской шерсти их светлошерстным собратьям, но не получил ожидаемого потемнения шерсти у потомства «светлых» кроликов. А ведь, по логике, геммулы темной окраски, содержащиеся (якобы содержащиеся) в перелитой крови, непременно должны были попасть в половые железы светлошерстных кроликов и проявить себя в их потомстве. Если же этого не произошло, то, значит, никаких геммул не существует.

К слову заметим, что «похороненная» Гальтоном гипотеза геммул «воскресла» в двадцатые годы XX века в Советском Союзе. Отдельные биологи-новаторы намеревались исправлять «отсталое» мышление путем переливания крови, взятой у сознательных строителей коммунизма. Но развития эта идея не получила.

После геммул появился панген – материальный носитель наследственности, находящийся в клетке. Затем приставку «пан-» отбросили, и получился «ген».

Ген, просто ген.

Его Величество Ген.

Ген обладает набором свойств, которые мы с вами сейчас рассмотрим.

Главным свойством гена является его дискретность или, если можно так выразиться, «отдельность».

Каждый ген существует сам по себе. Гены не могут смешиваться-соединяться друг с другом и в результате этого образовывать новый ген. Гены могут подавлять своих конкурентов, но не могут с ними соединяться.

Дискретность – очень важное свойство. Это главное свойство гена, которое делает каждый ген геном – структурной и функциональной ЕДИНИЦЕЙ наследственности.

Давайте представим, что было бы, если бы гены не обладали дискретностью...

Ничего не было бы! Систематическое размножение организмов при отсутствии дискретности у генов невозможно, а, стало быть, невозможна и сама жизнь в глобальном смысле этого слова. Получит дочерняя клетка от материнской вместо четкого набора генов некую условную «генную кашу» и погибнет, не успев дать потомства.

Из дискретности логически вытекает другое свойство генов – их стабильность. Гены способны функционировать, не изменяя собственной структуры. Короче говоря, каким ген был, таким он и остается после считывания с него наследственной информации.

В то же время стабильность генов сочетается с их лабильностью – способностью изменяться.

«Что за чушь! – возмутятся сейчас некоторые читатели. – Как ген может одновременно быть и стабильным и лабильным?! Это же взаимоисключающие понятия!!!»

Да, взаимоисключающие. Но тем не менее гену присущи и стабильность и лабильность. Сам по себе, как структурная единица молекулы ДНК, ген стабилен. В процессе исполнения своих функций ген никак не изменяется. Изменяется он при копировании ДНК или же при

повреждении ДНК. Мы еще будем обсуждать эту тему, но пока что важно усвоить следующее – гены способны изменяться в результате каких-то «глобальных» (с точки зрения генов) процессов, происходящих со всей молекулой ДНК. Но сам по себе ген стабилен.

Одни и те же гены, то есть гены, отвечающие за развитие одного признака, могут существовать в различных формах, которые называются аллелями (не путайте с аллеями). Обычно аллельных генов два. Аллельные гены могут подавлять друг друга. Так, например, ген карих глаз подавляет ген голубых глаз. Если у отца глаза карие, а у матери – голубые, то у ребенка, скорее всего, будут карие глаза. В свое время мы рассмотрим принципы наследования признаков более подробно. Пока что надо запомнить, что одни и те же гены могут существовать в различных формах – аллелях и что аллельные гены могут друг друга подавлять.

Гены обладают экспрессивностью. Это свойство можно назвать силой гена. Экспрессивность определяет степень выраженности гена в кодируемом им признаке. Чем ген экспрессивнее, тем он выраженнее, тем сильнее он подавляет своего аллельного собрата.

Возникает закономерный вопрос: а откуда берутся эти аллельные собраты?

От родителей. От кого же еще?

Мы получаем по комплекту генов от отца и матери, то есть по каждому кодируемому признаку мы имеем парный набор генов. Те гены, которые являются более экспрессивными, подавляют в парах-аллелях менее экспрессивные гены. Конкуренция в рамках пары генов приводит к тому, что одни признаки наследуются от отца, а другие – от матери. Но никогда в наследовании не будет половинчатости! Невозможно унаследовать один признак наполовину от матери и наполовину от отца, потому что гены не смешиваются друг с другом. Даже в парах, отвечающих за один и тот же признак, не смешиваются. Подавлять друг друга гены могут, а смешиваться – нет.

Гены специфичны – каждый ген кодирует синтез одного конкретного белка, то есть отвечает за один определенный признак. Пора нам вспомнить классическую концепцию генетики, которая гласит: «один ген – один белок – один признак». Образно говоря, среди генов не принято помогать друг другу, такие вот они индивидуалисты. Каждому – свое, и каждый за себя.

Один ген – один белок – один признак! Но в то же время некоторые гены обладают множественным действием, способностью влиять на несколько признаков. Такая «многогранность» называется плейотропией.

Плейотропия может быть первичной или вторичной. При первичной плейотропии один ген на самом деле влияет на несколько признаков. Например, у человека ген, определяющий рыжую окраску волос, одновременно обуславливает более светлую окраску кожи и наличие на ней веснушек. При вторичной плейотропии ген, по сути дела, влияет на один признак, от которого напрямую зависят несколько других признаков. Классическим примером вторичной плейотропии является нарушение синтеза белка крови гемоглобина, приводящее к развитию заболевания, называемого серповидноклеточной анемией. Ген вызывает нарушение синтеза белка, а дальше «нарушенный» гемоглобин приводит к вторичным проявлениям – невосприимчивости к малярии, анемии, увеличению печени и селезенки, поражению сердца и головного мозга.

Но как же быть с концепцией: «один ген – один белок – один признак»? Получается, что плейотропия ей противоречит...

Нет, не противоречит. Просто один белок, образующийся в результате считывания информации с гена, может принимать участие в нескольких процессах, происходящих в организме. Давайте скажем так: «один ген – один белок (то есть по факту – одна РНК)», и эта концепция будет верной для любого, без исключения, гена.

А будет ли? Для любого, без исключения?

Приготовьтесь, сейчас начнется самое интересное...

Если концепция верна, то как можно объяснить вот такой парадокс – мы с вами имеем около двадцати тысяч генов, но при этом в нашем организме синтезируется более ста тысяч белков.

Двадцать тысяч генов и сто тысяч белков! По пять белков на один ген!

По пять разных белков с одного и того же кода?

Как такое вообще возможно? Это все равно, что отлить пять разных фигур, используя одну и ту же форму для литья.

Можно понять, что один белок участвует в различных процессах в организме и, соответственно, влияет на несколько признаков.

Можно понять, что один признак оказывает воздействие на несколько других признаков.

Но как может быть нарушено правило «один ген – один белок (РНК)»?

Такое даже представить не получается. Ген – это код, определенный набор четырех видов азотистых оснований. Код задает аминокислотную последовательность (состав и структуру) белковой молекулы. Как можно по одному и тому же коду «построить» две разные белковые молекулы? Или не две, а пять! Это все равно что построить несколько разных зданий по одному и тому же проекту.

Такого просто не может быть!

Один код – одно вещество.

Но при этом двадцать тысяч генов отвечают за синтез более ста тысяч белков.

Где логика?

Логика в явлении, которое называется альтернативным сплайсингом.

Звучное название, интересный, можно сказать, уникальный процесс.

Сплайсинг представляет собой процесс вырезания определенных нуклеотидных последовательностей (проще говоря – сегментов) из молекулы РНК в ходе процесса ее созревания. Да, не удивляйтесь, РНК, особенно матричные, «созревают» подобно винограду или яблокам.

На самом деле про виноград и яблоки мы вспомнили просто так, для красного словца. Ничего общего с созреванием плодов и ягод созревание РНК не имеет, и заключается оно в том, что из молекул РНК удаляются (вырезаются) лишние, ненужные участки, не отвечающие за синтез белка. Эти лишние участки образуются в ходе синтеза молекулы РНК как вспомогательные. Для синтеза РНК они нужны, а для функционирования – нет.

Вообще-то, правильнее было бы назвать этот процесс не созреванием, а избавлением от балласта. Но уж как назвали, так и прилепилось. Не в названии суть, а в том, что иногда после вырезания балласта разрезанная молекула РНК может быть «сшита» с пропуском какого-либо нужного, активного фрагмента. Такие «ошибки» приводят к тому, что на матрице «сшитой» РНК синтезируется другой белок, не такой, для синтеза которого матрица изначально предназначалась.

Один ген – один код – разные белки.

Спасибо альтернативному сплайсингу!

Но ген-то ни в чем не виноват. Он честно служит основой для синтеза той РНК, на которую его запрограммировала природа и не стремится нарушать. А что уж там с РНК происходит в процессе созревания – не генное дело. Но в результате мы имеем то, что имеем, – пятикратное превышение количества синтезируемых в организме белков над количеством имеющихся генов.

И при этом правило «один ген – один белок», по сути, не нарушается! Первоначальная «несозревшая» матрица РНК никаких отклонений от заданного кодом стандарта не имеет.

Нет, вы оцените красоту этой генетической игры!

И не спешите пугаться – что, мол, за беспредел творится в наших организмах? Вместо правильных белков образуется черт знает что!

На самом деле никакого беспредела в сплайсинге не существует. Все находится под неусыпным наблюдением системы белков, называемых факторами сплайсинга. Эти факторы контролируют образование альтернативно сплайсированных матричных РНК. «Ошибки» сплайсинга на деле таковыми не являются, поскольку они заранее запрограммированы и позволяют синтезировать несколько белков на основе одного генетического кода. Несколько нужных организму белков!

Допустим, что вы инженер-строитель и застраиваете целую улицу однотипными домами по одному-единственному проекту. Но всякий раз перед началом строительства ваши помощники вносят в проект определенные изменения, благодаря которым дома получаются не однотипными, а индивидуальными. Вы контролируете своих помощников и приступаете к строительству только после того, как убедитесь, что изменения не повредят делу. То есть ваш сплайсинг безопасен и полезен, потому что в результате улица получается не уныло-однотипной, а красивой. Это же совсем не то, если нерадивые строители сделают что-то не по технологии и в результате постройка обрушится.

Гены могут иметь различные специальности...

Нет, это не опечатка. Действительно могут.

По выполняемым функциям все гены подразделяются на структурные и функциональные (на работяг и начальников).

Простые работяги – структурные гены – содержат информацию о белках и РНК и добросовестно передают эту информацию по назначению. Функциональные гены руководят структурными генами, регулируют их работу. В зависимости от вида регуляции функциональные гены подразделяются на модуляторы (ингибиторы и интенсификаторы), регуляторы и операторы.

Гены-модуляторы усиливают или ослабляют действие структурных генов. Ингибиторы – ослабляют, а интенсификаторы – усиливают.

Ген-оператор «включает» и «выключает» структурные гены для считывания с них информации. Гены, да будет вам известно, включаются при необходимости, а не работают постоянно.

Ген-регулятор руководит работой гена-оператора. Он содержит информацию, на основе которой синтезируется особый белок-репрессор, блокирующий ген-оператор.

Задумывались ли вы когда-нибудь о том, как именно происходит блокировка или нейтрализация действия химических веществ в живых организмах? Путем связывания с их молекулами молекул белков. Можно сказать, что белковая молекула обхватывает молекулу блокируемого вещества «руками и ногами» и таким образом не дает ему выполнять свои функции.

Транскрипция – довольно сложный процесс. Мы рассмотрим ее в другой главе, а сейчас просто познакомимся с тем, как работают гены разных специальностей.

Ген-оператор объединяет несколько структурных генов в своеобразную «бригаду», которая работает на «стройплощадке» – участке молекулы ДНК, называемом опероном. Ген-оператор выступает в роли бригадира, который руководит рабочими и периодически покрикивает: «Давай-давай, шевелись быстрее!» Бригаде генов помогает в работе высококвалифицированный мастер – фермент РНК-полимераза, запускающий процесс синтеза РНК. Главным же руководителем (прорабом) является ген-регулятор, который решает, когда и сколько бригаде-оперону следует работать. Если нужно остановить работу на опероне, ген-регулятор отправляет к гену-оператору посыльного – белок-репрессор. «Шабаш! – командует этот белок гену-оператору. – Хватит работать! Давай расслабляться!» Для начала работы ген-регулятор отправляет к оперону другой белок – индуктор. Индуктор уводит прочь белок-репрессор. Освободившийся от навязчивого гостя белок-оператор командует своей бригаде: «Начинаем работу!» Вот так периодически и проходит транскрипция.

А теперь, дорогие читатели, выполните одно несложное задание. Не обращаясь к помощи Гугла и прочих источников знаний, приведите пример того, что синтез белков в организме происходит не постоянно.

Подсказка: самый простой пример буквально бросается в глаза в любом людном месте...

Седина! Побеление, точнее – обесцвечивание волос, возникающее в результате возрастного прекращения синтеза пигмента меланина.

Пример грубый, но наглядный и хорошо запоминающийся. Как увидите седого человека, так сразу же вспомните, что гены чередуют работу с отдыхом, а не трудятся неустанно, подобно сердечной мышце.

Кстати говоря, до сих пор находятся «ученые» (слово не случайно взято в кавычки), которые отрицают существование генов и даже приводят какие-то аргументы в доказательство своей правоты. Воспринимать подобные «научные труды» можно только как юмористическую фантастику и читать только ради развлечения. Существование ДНК, РНК и генов доказано неопровержимо. Отрицать это – все равно что утверждать, будто солнце всходит на севере, а заходит на юге.

Впрочем, при желании можно притянуть за уши аргумент, «доказывающий» это абсурдное утверждение. Солнце всходит на севере, и потому на севере холоднее – утреннее солнце еще не успело разогреться как следует и нагревает северные земли слабо. Но к полудню оно разогревается и южные земли нагревает интенсивно.

И попробуйте только сказать, что это не так!

Было бы утверждение, а подтверждающие аргументы всегда найдутся.

Глава четвертая

Генетика на клеточном уровне, или Геном состоит из хромосом

– Как называется единственный в природе гибрид металла и рыбы?

– ХРОМоСОМа.

Давайте поднимемся с молекулярного уровня на клеточный. Мы имеем на это полное право, поскольку знаем, что такое ДНК, РНК и ген. Пришло время узнать, в каком виде хранится ДНК в клетке и как происходит деление клеток. Если вы думаете, что клетки при делении попросту распадаются на две части, словно разрезанное пополам яблоко, то сильно ошибаетесь. Деление клеток – сложный процесс. Знатоки утверждают, что оно сложнее составления бухгалтерского баланса. Но не спешите пугаться и волноваться. Мы с вами разберемся во всех тонкостях деления клеток, рассмотрим разные варианты и сделаем это самым нескучным образом.

А теперь – вопрос.

Какая буква самая главная в алфавите, с точки зрения генетиков?

Подсказка: эта буква есть и в кириллице, и в латинице.

Первым делом на ум, конечно же, приходит буква «Г» – генетика, ген, генофонд! – но кириллической буквы «Г» нет в латинском алфавите, а в кириллическом нет латинской буквы «G».

«М»? В честь Грегора нашего Менделя?

Нет, не «М».

Предупреждение: вопрос шуточный, и ни один поисковик не даст вам правильного ответа.

А правильный ответ вот такой – буква «X»!

Почему?

Да потому что такую форму приобретают во время деления клетки хромосомы – структуры, хранящие наследственную информацию. Каждая хромосома представляет собой одну молекулу ДНК⁵. У каждого биологического вида в норме должно быть строго определенное число хромосом. У человека их сорок шесть.

Набор хромосом называется кариотипом. Также кариотипом называется совокупность признаков полного набора хромосом данного организма. Обратите внимание – совокупность признаков полного набора хромосом, а не совокупность признаков организма, определяемая этим набором хромосом. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется фенотипом. А совокупность всех генов организма называется генотипом.

Проще говоря – генотип выглядит как кариотип и определяет фенотип. Обратите внимание на то, что все названия «типов» в этой фразе расположены в алфавитном порядке – генотип, кариотип, фенотип. Это поможет вам правильно запомнить последовательность.

Свое звучное название хромосомы получили благодаря своей способности связывать ряд красителей, используемых для приготовления «микроскопических» препаратов, проще говоря – за способность к окрашиванию. «Хромосома» в переводе с греческого означает «окрашенное тело».

⁵ Условно говоря, хромосома представляет собой молекулу ДНК. На самом деле хромосомы состоят из хроматина – комплекса молекул ДНК, РНК и белков.

Неизвестно, кому именно из ученых принадлежит честь первооткрывателя хромосом. На это звание претендовала добрая дюжина биологов, но в конце концов первооткрывателем стал считаться немецкий биолог Вальтер Флемминг, основатель цитогенетики, или «клеточной» генетики (греческое «цитос» означает «клетка»), который собрал все известные на то время сведения о хромосомах, систематизировал их и изложил в своем труде ««Zellsubstanz, Kern und Zelltheilung», изданном в Лейпциге в 1882 году.

Флемминг не был генетиком, да и не мог им быть, поскольку никакой генетики в то время не существовало. Флемминг был цитологом, изучал живые клетки со всем их содержимым, в том числе и с хромосомами, которые можно было увидеть в микроскоп на стадиях профазы, метафазы или анафазы митоза.

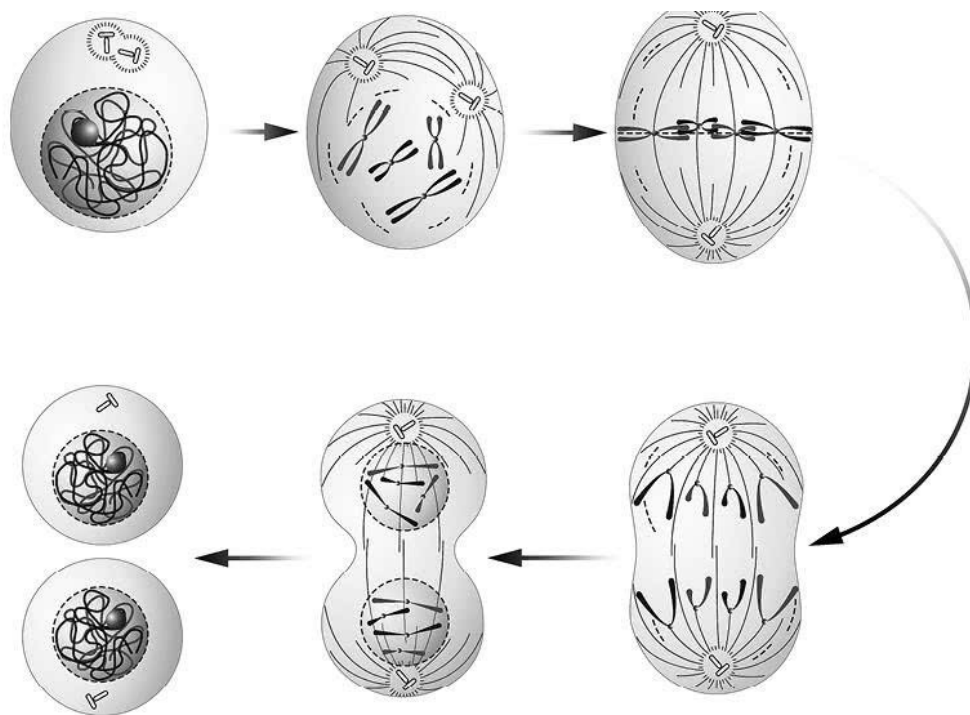
Профаза... Метафаза... Анафаза... Митоз...

Столько непонятных слов разом.

Давайте разбираться.

Митоз, или не прямое деление – это наиболее распространенный способ воспроизводства эукариотических (имеющих ядро) клеток.

Биологическое значение митоза состоит в строго одинаковом распределении хромосом между дочерними клетками, что обеспечивает их генетическую идентичность и позволяет сохранять преемственность в ряду клеточных поколений.



Митоз

Промежуточная между двумя делениями фаза называется интерфазой (см. рисунок). В интерфазе клетка увеличивает свою массу и удваивает хромосомный набор, готовясь к предстоящему делению. В интерфазе хромосомы находятся в клеточном ядре в виде тонких нитей и неразличимы в микроскоп. В микроскоп можно увидеть только само ядро.

Когда подготовка заканчивается, настает время делиться.

Настает время митоза.

Первая фаза митоза – профаза – является наиболее продолжительной фазой. Начинается она с того, что нити-хромосомы утолщаются и сворачиваются в спираль. Хромосомы удвоились, но пока что они соединены попарно перемычками, называемыми центромерами.

Ядерная мембрана исчезает. Хромосомы вырываются из ядра на свободу и рассредоточиваются по всей клетке. Сдвоенные хромосомы, тонкие нити которых скручены в относительно толстую спираль, видны в микроскоп. Они имеют вид буквы «Х» с перемычкой-центромерой посередине.

В клетке есть парные органеллы (клеточные органы) называемые центриолями. Центриоли участвуют в делении клетки. Они представляют собой цилиндрическое образование, состоящее из девяти пучков микроскопических трубочек. В интерфазе центриоли располагаются в центре клетки (потому у них и название такое).

В конце профазы центриоли расходятся из центра клетки в противоположные стороны, образуя два полюса.

Вторая фаза митоза называется «метафазой». Разошедшиеся к полюсам центриоли образуют так называемое «веретено деления». Веретено это состоит из микротрубочек, которые прикрепляются к хромосомам, и предназначено оно для честного дележа хромосом между двумя клетками.

Каждая центриоль образует микротрубочки по числу хромосом (сорок шесть – в человеческой клетке). К каждой паре хромосом тянутся микротрубочки от разных центриолей. Каждая микротрубочка прикрепляется к «своей» хромосоме.

Если центриоли расположены у полюсов, то хромосомы выстраиваются возле условного «экватора», отчего вся система «центриоли – хромосомы» приобретает веретенообразную форму, давшую ей название.

Суть метафазы заключается в образовании веретена деления. Как только оно образовано, начинается третья фаза митоза, которая называется анафазой.

Во время анафазы разрушаются центромеры, скреплявшие хромосомы попарно, и хромосомы, подтягиваемые сокращающимися микротрубочками, расходятся к полюсам клетки.

В заключительной, четвертой фазе, называемой «телофазой», хромосомы раскручиваются в нити и «укладываются» во вновь образующиеся ядра, а в экваториальной зоне клетки образуется перетяжка, в конечном итоге разделяющая клетку надвое. Вместо одной материнской клетки появляются две дочерние. На этом процесс деления клетки завершается, и наступает интерфаза – подготовка к следующему делению.

Митоз клеток нашего организма длится от получаса до часа. На протяжении всей жизни в нашем теле осуществляется примерно сто триллионов клеточных делений. Сто триллионов – это десять в четырнадцатой степени – 100 000 00 000 000!

Давайте заодно рассмотрим и другой процесс деления клеток, в результате которого не происходит удвоения числа хромосом в материнской клетке и дочерние клетки получают по половинному набору хромосом. Такой вид деления называют мейозом. Путем мейоза образуются половые клетки – сперматозоиды и яйцеклетки.

Мейоз проходит в два этапа. Первое деление клеток происходит с удвоением числа хромосом, но в процессе деления хромосомные пары не разделяются надвое! В результате обе дочерние клетки получают от материнской парные хромосомы, скрепленные центромерами.

Практически сразу же по окончании первого деления начинается второе, перед которым удвоения числа хромосом не происходит. В результате мейоза из одной материнской клетки с полным набором хромосом образуются четыре дочерние клетки с половинным набором хромосом. В процессе оплодотворения – слияния сперматозоида и яйцеклетки – восстанавливается полный набор хромосом. Если бы половые клетки образовывались путем митоза, то количество хромосом в каждом поколении удваивалось бы, что с генетической точки зрения является полным и абсолютным абсурдом.

Как вы думаете – какая молекула из всех известных на сегодняшний день является наиболее крупной?

Догадаться нетрудно, ведь если речь у нас с вами идет о хромосомах, то явно самой крупной окажется молекула ДНК.

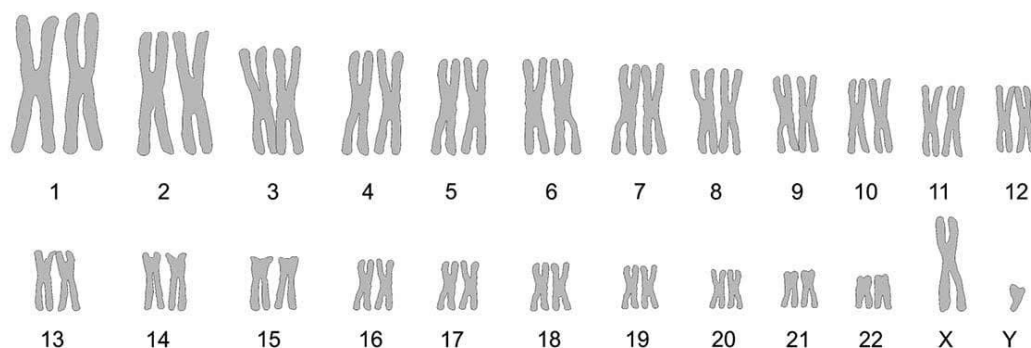
Так оно и есть. Молекула ДНК – настоящий Гулливер среди гигантских молекул. Длина молекулы ДНК самой крупной хромосомы человека (в наборе она идет под первым номером) достигает без малого восьми сантиметров, а общая длина всех молекул ДНК одной человеческой клетки составляет около двух метров. Если разделить два метра на сорок шесть (число хромосом, то есть число молекул ДНК у человека), то получим среднюю длину человеческой молекулы ДНК примерно в четыре с половиной сантиметра.

Интересная деталь – несмотря на то что человек считается «венцом природы», хромосом у нас с вами не очень-то и много. У собак их семьдесят восемь, у камчатского краба (и вообще у всех представителей надсемейства раков-отшельников) – 254, а у некоторых одно-клеточных – более тысячи! Короче говоря, количество хромосом в клетке живого организма никак не связано с уровнем его организации. А с чем связано – пока еще неизвестно.

В обычной клетке (такие клетки называются соматическими) схожие по форме и генному составу хромосомы условно можно разбить на пары. Одна хромосома в паре получена от матери, другая – от отца. Парные (схожие) хромосомы называются гомологичными, а набор хромосом, содержащий пары гомологов, называется диплоидным.

Половые клетки (гаметы) содержат половину диплоидного набора – по одной хромосоме из каждой пары. Такой набор называется гаплоидным.

Парные хромосомы, одинаковые у мужских и женских организмов, называются аутосомами. Хромосомы, набор которых отличает мужские и женские особи, называются половыми хромосомами.



Хромосомный набор человека

Нормальный хромосомный набор (кариотип) человека представлен 46 хромосомами. Это 22 пары аутосом и одна пара половых хромосом – XY⁶ в мужском кариотипе и XX – в женском. Посмотрите на рисунок, и вы увидите, что половые хромосомы получили обозначение по сходству с соответствующими буквами алфавита.

Половых хромосом может быть и больше одной пары. Так, например, утконос имеет пять пар половых хромосом. Мужской пол у утконоса задается комбинацией XYXYXYXYXY, а женский XXXXXXXXXX.

⁶ Произносится, соответственно, как «икс» и «игрек».

В мужском кариотипе содержатся две разные половые хромосомы (X и Y), а в женском – две одинаковые (XX). Соответственно, сперматозоиды могут иметь разные половые хромосомы – X или Y, а яйцеклетки – только X-хромосому. Таким образом, за пол ребенка «отвечает» отец, от которого мать может получить разные половые хромосомы.

Изменение числа хромосом приводит к отклонениям в развитии организма. Самым распространенным и известным нарушением кариотипа является синдром Дауна, при котором к 21-й паре хромосом добавляется еще одна хромосома. Этот синдром получил название в честь впервые описавшего его в 1866 году английского врача Джона Дауна, но причина его, связанная с врожденным изменением количества хромосом, была выявлена только в 1959 году.

Казалось бы, много – это не мало. Недостаток одной хромосомы может приводить к дефициту закодированных в ней белков, которые будут синтезироваться с одной изначальной матрицы ДНК вместо двух. Но лишняя молекула ДНК вроде бы не должна ничему мешать...

Вроде бы не должна, но мешает, причем довольно сильно. Для синдрома Дауна характерно более 30 специфических признаков, проявляющихся с различной частотой, начиная с умственной отсталости и заканчивая врожденным лейкозом – злокачественным заболеванием кроветворной системы.

Почему одна лишняя хромосома, то есть – одна лишняя матрица для кодирования ряда белков, вызывает столь разнообразные отклонения от нормы? Дело в том, что наш организм, да и вообще любой живой организм, представляет собой тщательно и продуманно сбалансированную систему. Любое нарушение баланса чревато последствиями.

Каждая хромосома «обслуживается» комплексом белков и ферментов, обеспечивающих считывание информации с молекулы ДНК для синтеза РНК и синтез белков на базе молекул РНК. Представьте себе дом, в котором живут сорок шесть семей... Или – сорок четыре, поскольку половые хромосомы можно в расчет не принимать. У каждой семьи есть кухарка, которая готовит еду, и горничная, которая следит за порядком. А еще в доме живет дворник, который подметает двор и следит за тем, чтобы все коммуникации в доме функционировали нормально. Кухарка и горничная дворнику не требуются, поскольку он обслуживает себя сам.

Дом, который вы себе сейчас представили, – это клеточное ядро или, если хотите, клетка в целом.

В один прекрасный (а если точнее, то – ужасный) день домовладелец вселяет в квартиру к дворнику еще одну семью. Невелика шишка – дворник, он и в прихожей спать может или, скажем, в подвале, а лишние жильцы – это дополнительная прибыль. Кухарку и горничную новым жильцам домовладелец не нанимает, считая, что имеющаяся в доме прислуга может обслуживать дополнительную семью по очереди, в дополнение к своим основным обязанностям...

Что получится в результате? Ежедневно какая-то из семей-старожилов будет страдать, потому что их прислуге придется «работать на два фронта». В результате и кухарка, и горничная будут выполнять свои обязанности кое-как, наспех. Ясное дело – им же нужно еще одну семью обслужить... Завтрак запоздает, на обед вместо трех блюд будет подано два, а то и одно, про ужин кухарка впопыхах может вообще забыть. Горничная вместо нормальной уборки ограничится «сдуванием пыли». И так по кругу, каждый день в каком-то из семейств старожилов...

О том, каково придется новым жильцам, лучше вообще не думать. Их будут обслуживать кое-как, поскольку для прислуги они являются обузой. Да и дворник будет постоянно высказывать «стеснителям» свое недовольство, а в знак протеста станет халатно относиться к своим обязанностям. В результате трубы в доме начнут протекать, в электропроводке часто будут случаться замыкания, чистый двор превратится в грязный... Бизнес жадного домовладельца может серьезно пострадать из-за небольшой экономии на прислуге.

Точно так же жизнедеятельность всего организма страдает из-за появления одной дополнительной хромосомы. Лишняя хромосома есть, а сил и средств на ее «обслуживание» нет.

В результате возникает дисбаланс, начинаются сбои в считывании информации с молекул ДНК... И так далее. Много не мало, но бывают случаи, когда «много» так же плохо, как и «мало».

Наши непарные хромосомы различаются по форме – у одних перетяжка-центромера расположена точно по центру, а у других ближе к одному из краев – и по размерам. Почему природа не подогнала хромосомы (то есть молекулы ДНК) под единый стандарт, до сих пор не ясно. Но, конечно же, какой-то смысл в этом есть потому что в живых организмах все устроено со смыслом. А вот у лошадей хромосомы различаются только по размеру, но не по форме.

Обратите внимание на то, что хромосомы являются не только хранилищем наследственной информации, но и самостоятельно функционирующими биологическими структурами, фактически – органеллами. Так, например, гомологичные хромосомы при определенных условиях могут обмениваться друг с другом своими участками. Этот процесс называется кроссинговером. Мы рассмотрим его в седьмой главе.

Вопрос на засыпку: все ли гены собраны в хромосомах?

Сама постановка подобного вопроса так и побуждает ответить «нет», и этот ответ будет правильным. В клетках существуют структуры, обладающие собственной ДНК – «персональной» генетической информацией. Это митохондрии и хлоропласты.

Митохондрии представляют собой своеобразные энергетические станции клетки. Обычно в клетке содержится около двух тысяч митохондрий, общий объем которых составляет до четверти от объема клетки. Митохондрии имеют сферическую или эллипсоидную форму. Внешняя мембрана митохондрии гладкая, а внутренняя – складчатая, образующая множество поперечных перегородок, называемых «кристами».

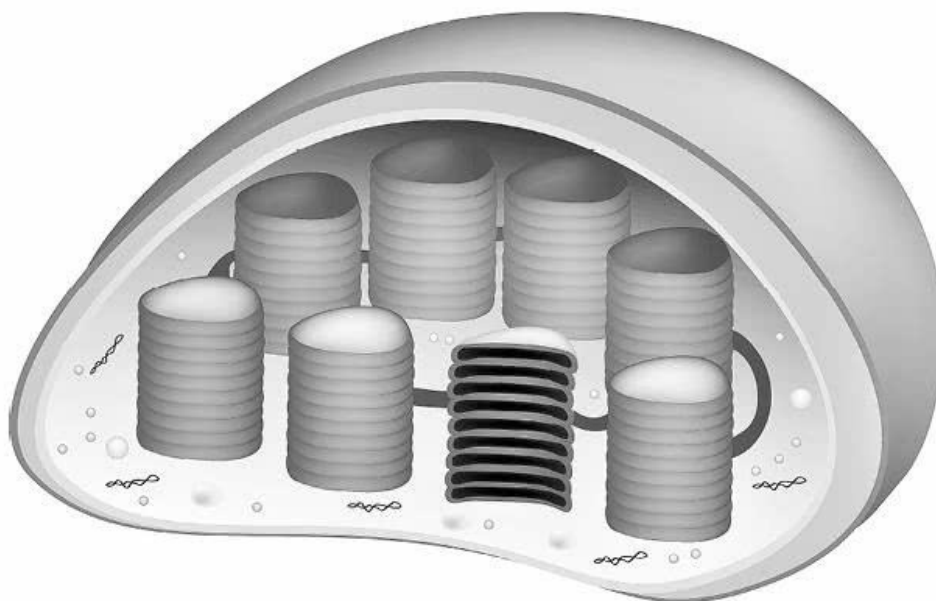
В митохондриях подвергаются окислению органические вещества, поступающие в клетку извне, при котором образуются молекулы аденозинтрифосфата (АТФ), накапливающие энергию в своих химических связях (своеобразные клеточные аккумуляторы). Митохондрии способны размножаться путем деления.



Строение митохондрии

Митохондрии присутствуют как в животных, так и в растительных клетках, а хлоропласты, или зеленые пластиды – только в растительных. Хлоропласты осуществляют фотосинтез.

тез. Их зеленая окраска обусловлена высоким содержанием основного пигмента фотосинтеза – хлорофилла.



Хлоропласт в разрезе

Благодаря наличию ДНК митохондрии и хлоропласты самостоятельно синтезируют ряд белков, поэтому их относят к так называемым полуавтономным клеточным структурам. Но информация о большей части белков митохондрий и хлоропластов все же содержится в клеточном ядре.

Почему митохондриям и хлоропластам оказана такая «честь», как право обладать индивидуальной ДНК, объясняет симбиотическая теория, согласно которой митохондрии и хлоропласты являются потомками бактерий, бывших симбионтами эукариотической клетки-предка.

Давайте вспомним, что симбиозом называется форма взаимоотношений между живыми организмами, при которой оба партнера (симбионта) или только один извлекает пользу из другого.⁷ Разновидность симбиоза, при котором один из партнеров живет внутри клетки другого, называется эндосимбиозом.

Набор хромосом организма – это его кариотип. А совокупный набор генов, содержащийся в хромосомах, – это геном. «Местные» гены, содержащиеся в ДНК митохондрий и хлоропластов, в геном обычно не входят. Хотя, если определять геном, совокупность наследственного материала, заключенного в клетке организма, то надо учитывать все ДНК клетки, вне зависимости от их нахождения.

Здесь мы снова имеем дело с двойственностью определений, часто встречающейся в генетике: считать геном совокупностью наследственного материала, заключенного в клетке или же в хромосомах? Но оставим эту тему ученым, а сами углубимся дальше в наши генетические дебри для того, чтобы еще больше там запутаться...

Совокупность наследственного материала, заключенного в гаплоидном наборе хромосом (и внехромосомных элементов) клеток данного вида организмов называется **ГЕНОМОМ**.

Совокупность генов данного организма называется **ГЕНОТИПОМ**.

⁷ Раньше симбиозом называли только взаимовыгодное партнерство.

Совокупность всех генных вариаций конкретной популяции⁸ называется ГЕНОФОНДОМ.

Голова идет кругом? Бывает с непривычки.

Давайте скажем проще:

- у отдельного человека – ГЕНОТИП;
- у биологического вида *Homo sapiens* (Человек разумный) – ГЕНОМ;
- у гуанчи (коренное население Канарских островов) или, к примеру, икашимцев (одна из народностей Южного Памира) – ГЕНОФОНД. Также иногда термин «генофонд» употребляется применительно к народам, этносам, расам.

Так легче запомнить, верно?

Отдельный (дискретный) генетически обусловленный признак организма называют феном. Каждый фен определяется отдельным геном. Совокупность внешних признаков организма называют фенотипом.

Могут ли две особи с одинаковым генотипом иметь разные фенотипы?

Могут, поскольку на фенотип оказывают воздействие факторы окружающей среды. Генотип можно сравнить с записью музыки на каком-либо носителе, а фенотип – с самой музыкой, которую мы слышим. Музыка может звучать по-разному, в зависимости от устройства, на котором она воспроизводится, к музыке могут примешиваться посторонние шумы, электромагнитные волны могут вызывать изменения звучания и т. п.

В процессе онтогенеза (так называется индивидуальное развитие организма) все живое постоянно находится под воздействием различных факторов окружающей среды. Невозможно обитать в среде и быть свободным от ее влияния (философы могли бы оспорить это утверждение, но генетики так поступать не могут). Варианты фенотипа в пределах одного и того же генотипа называют модификациями.

Модификации могут носить приспособительный характер. Самый распространенный и один из наиболее наглядных примеров приспособительной (адаптивной) модификации – это развитие мускулатуры (увеличение объема мышц) при регулярной физической нагрузке. Другим примером может служить загар – потемнение кожи под воздействием ультрафиолетовых лучей вследствие образования и накопления в ней пигмента меланина. Загар представляет собой защитную реакцию организма на чрезмерное облучение солнечными лучами.

По внешнему виду карася (по-научному – Серебряный карась или *Carassius gibelio*) знатоки могут с уверенностью судить о том, в каком водоеме он вырос – в крупном озере или в небольшом пруду. «Крупноозерный» карась крупнее «прудового», и тело у него более округлое – в крупном водоеме много пищи, поэтому тамошние караси вырастают до значительных размеров.

Одно и то же растение может выглядеть по-разному в зависимости от того, растет оно высоко в горах или же в долине. Горные растения обычно низкорослые, с глубоко уходящими в почву корнями. Низкорослость и сильно развитая корневая система являются следствием низкого содержания питательных веществ в почве. Также на рост горного растения влияют такие условия, как более холодная температура воздуха и недостаток влаги. В долинах, где почва питательнее, влаги больше и воздух теплее, растения вырастают выше своих горных «собратьев», а вот их корневая система развита хуже. А зачем ее интенсивно развивать, если в поверхностном слое почвы достаточно питательных веществ и достаточно воды?

Если растение растет в тени, то оно будет иметь более крупные, чем обычно, листья, чтобы улавливать как можно больше солнечного света, необходимого для фотосинтеза. А вот

⁸ Популяцией называется совокупность организмов одного вида, длительное время обитающих на одной территории и частично или полностью изолированных от особей других аналогичных групп того же вида.

если растение растет в засушливой местности, то его листья будут мельче обычного размера, для того, чтобы сохранить как можно больше воды (с поверхности листа испаряется вода).

Приспособительная модификация обычно исчезает после прекращения действия вызвавшего ее фактора. Перестал человек загорать – загар начинает потихоньку уменьшаться, перестал тренироваться – рельеф накачанной мускулатуры начал сглаживаться.

Приспособительные модификации по наследству не передаются, поскольку они не затрагивают генотипа. Хотя по неведению так и подмывает предположить, что они наследуются, ведь существует множество примеров того, как приспособительные признаки передаются из поколения в поколение. Например – жираф приспособился поедать высоко расположенные ветви, и потому у него удлинилась шея.

Признаки, полученные в ходе приспособления к условиям окружающей среды, передаются по наследству, это верно. Но механизм образования такого приспособления иной. Шея у жирафа вытянулась не из-за стремления к высоко расположенным листьям, а из-за того, что на протяжении многих поколений больше шансов на выживание и оставление потомства имели особи с более длинной шеей. Они могли питаться листьями, которые были недоступны их собратьям, следовательно они питались лучше, были крупнее, сильнее, здоровее... Со временем «длинношеесть» закрепилась в геноме у жирафов.

Механизм наследования приобретенных признаков – краеугольный камень эволюционного учения. В XIX веке была популярна эволюционная концепция, выдвинутая французским биологом Жаном Батистом Ламарком и названная ламаркизмом. Ламаркизм был первой стройной и целостной теорией эволюции живого мира. Признавая, что на форму и организацию живых организмов влияют обстоятельства (факторы окружающей среды), что совершенно верно, Ламарк делал неверный вывод о том, что приобретенные в ходе жизни изменения внутренней организации могут передаваться по наследству. Если признак «упражняется», то есть активно используется, то он закрепится в потомстве, считал Ламарк. А если не «упражняется», то исчезнет. Не исключено, что уже в следующем поколении.

Если исходить из концепции Ламарка, то можно ожидать, что дети, зачатые от культуристов, будут от рождения иметь более развитую мускулатуру, чем их сверстники, а дети легкоатлетов будут бегать гораздо быстрее своих сверстников. И так далее...

Но ведь этого не происходит. И не может произойти, поскольку механизм наследования признаков совершенно иной. Отправной точкой в наследовании служит ген, а не признак. Генотип определяет фенотип, но фенотип никак не влияет на генотип. С точки зрения наследственности приспособление к условиям окружающей среды заключается в том, что выживают и дают потомство более приспособленные особи, а не в том, что полезные признаки (и вообще все признаки), приобретенные организмом в течение жизни, могут передаваться потомству.

Немецкий зоолог и эволюционист Фридрих Вейсман опроверг концепцию Ламарка при помощи простого (хоть и жестокого) эксперимента. Вейсман разводил мышей с отрубленными вскоре после рождения хвостами. Из поколения в поколение от бесхвостых мышей рождались хвостатые детеныши, хотя, согласно Ламарку, хвосты должны были исчезнуть (атрофироваться), так как не использовались мышами при жизни.

Мы-то с вами понимаем, что, сколько не отрубай мышам хвосты, на генетическом уровне от этого никаких изменений не произойдет, ибо и не может произойти.

Фенотип никак не влияет на генотип. Точка!

Кстати говоря, «воспитание», о котором упоминалось в первой главе и будет упомянуто далее, есть не что иное, как «упражнение» по Ламарку.

Классическим примером генетического абсурда была предложенная в свое время академиком Трофимом Лысенко⁹ переделка яровой пшеницы в озимую.

⁹ Лысенко Трофим Денисович (1898 – 1976) – советский агроном и биолог, основатель и крупнейший представитель псев-

Ряд растений подразделяется на озимые и яровые сорта. Озимые сорта высеваются осенью, потому, что они требуют большего времени для созревания, а яровые – весной, поскольку они не выдерживают зимних холодов.

Лысенко утверждал, что если зерну озимой пшеницы дать набухнуть и после выдержать его некоторое время при прохладной температуре (0 – 10 °С), озимая пшеница превращается в яровую и может с успехом высеиваться весной. Хотите осуществить обратное превращение – сделать яровую пшеницу озимой? Нет проблем – высевайте ее по осени, а из того, что перезимует под снегом и взойдет, выводите озимый сорт.

Разумеется, никаких превращений на деле не происходило. Несмотря на то, что Лысенко и его ученики демонстрировали успешные опыты по таким «превращениям». Но, как говорится, было бы желание, а результат подогнать всегда можно.

Если логически продолжить тему «воспитания» пшеницы, то можно дойти до гипотетической возможности превращения ежа в ужа. А что такого сложного? Надо взять ежа и посадить в ящик (или нору), откуда можно будет выбраться только через узкий длинный ход, а еду и питье положить возле выхода. Голод, как известно, не тетка, а жажда – не мать родная. Захочет еж есть-пить, и полезет наружу. А для того чтобы пролезть через узкий ход, сбросит иголки и вытянется в длину – вот вам и уж!

Логическим путем эту, с позволения сказать, «концепцию» (кавычки не случайны) можно опровергать сколь угодно долго и безрезультатно. На каждый контраргумент найдется новый аргумент. Языком молоть – не мешки таскать. Но практическим путем все опровергается легко – сколько ни мори ежа голодом и жаждой, в ужа он не превратится. У генетики свои законы.

Изменения фенотипа могут не иметь приспособленческого характера, то есть быть случайными. Такие изменения называются морфозами. Довольно часто морфозы выражаются в виде уродств, например, отклонения в развитии плода, возникшие вследствие действия определенных химических веществ или радиационного излучения.

В отличие от приспособительных модификаций морфозы необратимы и сохраняются на протяжении всей жизни организма.

В следующей главе мы подробно поговорим о наследственности и наследственных признаках, а также о генетическом анализе, который на самом деле есть совсем не то, что все думают.

ПОСТСКРИПТУМ. А знаете ли вы, что за исключением людей, у всех представителей семейства гоминид, включающего людей и больших человекообразных обезьян, по двадцать четыре пары хромосом? Считается, что наша вторая хромосома образовалась из двух хромосом наших далеких (и общих с гоминидами) предков. Так, например, у гориллы, орангутана и шимпанзе последовательности нуклеотидов в ДНК (гены), идентичные находящимся во второй хромосоме человека, располагаются в двух разных хромосомах.

донаучного направления в биологии – мичуринской агробиологии. Вот характеристика, данная Лысенко известным российским биохимиком, академиком РАН А.А. Богдановым: «Про Лысенко нельзя даже сказать, что он был жулик, он скорее был просто фанатик. Настоящий фанатик, который пользовался грязными приемами, но он был фанатик, потому что он в это фанатически верил».

Глава пятая

Наследственные признаки и генетический анализ

Главный парадокс генетики заключается в том, что от родителей, не блестящих умом, рождаются гениальные дети. И наоборот.

Наследственностью называется способность организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству. Преемственность наследственных свойств обеспечивается передачей генетической информации из поколения в поколение, благодаря которой все живое охраняет в своем потомстве характерные видовые черты. Проще говоря, в том, что огурец похож на огурец, а кролик – на кролика, виновата наследственность.

Наследственность и изменчивость, как уже было сказано, являются предметом изучения генетики. Но об изменчивости мы поговорим позже, отдельно.

«Отец медицины» Гиппократ считал, что в мужских и женских зародышевых частицах (о клетках никто в пятом веке до нашей эры понятия не имел) скапливаются некие экстракты, вырабатываемые организмами и определяющие индивидуальные особенности развития потомства. Ну чем не дарвиновская концепция геммул?

Аристотель, живший веком позже Гиппократа, считал, что наследственность каждый организм получает от отца в виде некоего духовного, нематериального начала, внутренней силы, называемой энтелехией. А мать обеспечивает прозаическую сторону дела – предоставляет ребенку материю для развития.

Соответственно, Гиппократ был материалистом, а Аристотель – идеалистом. До XIX века две созданные ими концепции наследственности просуществовали без каких-либо уточнений и дополнений. Каждый ученый становился сторонником той концепции, которая совпадала с его мировоззрением, не занимаясь изучением наследственности более глубоко. Во-первых, вроде как нечего было доказывать – и без доказательств общеизвестно, что дети похожи на родителей, а, во-вторых, для изучения наследственности не хватало знаний, не было научного фундамента для построения логичной и стройной теории.

Но вопросы накапливались, уж больно много было у наследственности загадок.

Почему двое детей в семье имеют карий цвет глаз, а третий – голубой? При том, что у обоих родителей глаза карие? Конечно, проще всего заподозрить жену в измене... А если, вместо того, чтобы подозревать, задуматься над тем, почему так получилось? Загадка, однако.

К слову будет сказано, что рождение голубоглазого ребенка от кареглазых родителей не дает повода заподозрить наличие «постороннего» отца с голубыми глазами. А вот если у голубоглазых родителей родится кареглазый ребенок, то... Впрочем, об этом пойдет разговор в одиннадцатой главе.

Больше всего от «сюрпризов» наследственности страдали заводчики и селекционеры. Одни признаки легко закреплялись в потомстве, а с другими приходилось повозиться... Некоторые вообще не удавалось закрепить, сколько ни бились.

Время пришло, и гром грянул. В XIX веке многие ученые занимались вопросами наследственности (в том числе и сам Дарвин), но вместо ясности только нагнали туману. Умозрительные теории, не опробованные и не доказанные на практике, были хороши для Древней Греции, но не для эпохи расцвета всех наук.

И только лишь в начале XX века американский генетик Томас Морган со своими сотрудниками Кэлвином Бриджесом, Алфредом Стертевантом и Германом Меллером сформулировали хромосомную теорию наследственности. Годом рождения этой теории официально сле-

дует считать 1915 год, в котором Морганом со товарищи был опубликован фундаментальный труд «Механизм менделевской наследственности».

На сегодняшний день основные положения хромосомной теории наследственности формулируются следующим образом:

- гены находятся в хромосомах;
- гены расположены в хромосоме в линейной последовательности;
- различные хромосомы содержат неодинаковое число генов; кроме того, набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален;
- аллели генов занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах;
- гены одной хромосомы образуют группу сцепления, то есть наследуются преимущественно сцепленно (совместно), благодаря чему происходит сцепленное наследование некоторых признаков;
- сцепление нарушается в результате кроссинговера,¹⁰ частота которого прямо пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме (поэтому сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами);
- каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом – кариотипом.

Справедливости ради надо заметить, что Морган и его коллеги создали хромосомную теорию наследственности не с «чистого листа». Они опирались на данные, полученные ранее другими биологами, а также на некоторые гипотезы. Да, и на гипотезы тоже. Если гипотеза логична и убедительна, то она, образно говоря, может послужить хорошим топливом для двигателя науки. Так, например, немецкий зоолог Теодор Бовери выдвинул гипотезу о качественном различии хромосом, согласно которой каждая хромосома отличается по своему внутреннему наследственному составу от других хромосом, входящих в состав того же ядра. А американский зоолог Уолтер Сеттон предположил, что распределение хромосом при образовании половых клеток может представлять основу менделевского закона независимого наследования признаков.

Закон независимого наследования признаков гласит, что каждый признак наследуется независимо от других. Именно потому потомство, полученное от одних и тех же родителей, может быть весьма разным. Каждый признак наследуется отдельно, и вариантов комбинаций может быть много, очень много.

Вы уже знаете, что, кроме ядра, ДНК находится в некоторых клеточных органеллах, например – в митохондриях. А раз есть ДНК, значит есть и наследственность. Кроме хромосомной или ядерной наследственности, определяемой содержащимися в ядре хромосомами, существует так называемая цитоплазматическая наследственность, объединяющая все внеядерные формы наследственности.

Цитоплазматическая наследственность не очень-то значима в сравнении с хромосомной, но пренебрегать ею нельзя. Подобное пренебрежение может обернуться отрицанием фундаментальных законов генетики. Потому что хромосомная наследственность – это одно, а цитоплазматическая – совсем другое.

Признаки, приобретенные в течение жизни под воздействием факторов окружающей среды, не передаются по наследству, верно? Попробуй только кто это оспорить! Генетики сразу же на него набросятся и полетят клочки по закоулочкам (в переносном смысле, разумеется).

Но попробуйте самостоятельно объяснить вот такой факт. Интересно, как вы его объясните, не скатываясь при этом в пучину ламаркизма?

Если подвергать куколки колорадского жука (он же – картофельный листоед) нагреванию или охлаждению, но в умеренных пределах, так, чтобы не вызвать их гибель, то у взрослых

¹⁰ См. главу седьмую «Сцепленное наследование и кроссинговер».

особей изменится окраска. Причем это изменение передастся потомству и будет проявляться в нескольких поколениях, а затем окраска станет прежней.

Парадокс?! Потрясение основ?! Отрицание незыблемых правил?!

Делайте паузу и придумываете свое объяснение, а затем читайте дальше.

* * *

Кстати говоря, вам это возвращение к прежней окраске через несколько поколений ничего из сказанного в прошлой главе не напоминает? Давайте вспомним, что приспособительная модификация обычно исчезает после прекращения действия вызвавшего ее фактора.

Нечто аналогичное произошло и с колорадским жуком. Действие пониженной или повышенной температуры вызвало изменения в цитоплазме клеток, приведшие к нарушению функций митохондрий, в частности – к нарушению репликации в них. В результате изменялась окраска взрослых особей.

Генетических изменений под воздействием высоких или низких температур в митохондриях не происходило, да и не могло произойти! Температура на гены влиять не может. Нет у нее таких полномочий. В описанном эксперименте с колорадским жуком мы имеем дело с так называемой длительной модификацией.

С модификацией! С изменением фенотипа под воздействием факторов внешней среды.

«Но позвольте! – скажете вы. – Каким образом это изменение фенотипа передается по наследственности в течение нескольких поколений?»

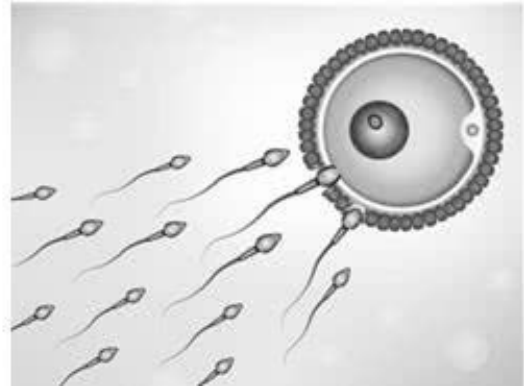
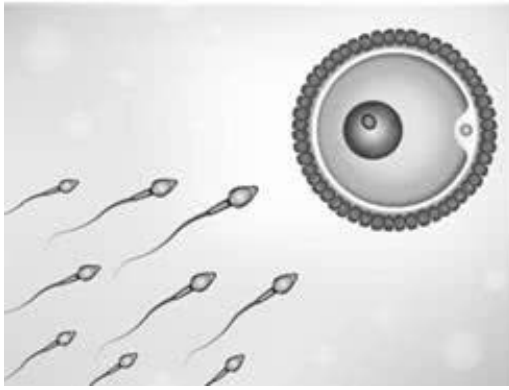
На этот вопрос вам пока что никто не сможет дать внятного ответа. Неясно, каким образом. Пока еще цитоплазматическая наследственность не изучена до конца. Да и вообще – разве можно изучить что-либо «до конца»? Чем больше находится ответов, тем больше появляется вопросов. Даже в нормальной анатомии человека, изученной, казалось бы, вдоль и поперек, регулярно совершаются открытия (и защищаются диссертации). Что же говорить о генетике, юной науке, только-только отметившей свой столетний юбилей?

Если хромосомная наследственность в одинаковой степени наследуется по линиям обоих родителей, то для цитоплазматической наследственности характерно наследование по материнской линии.

Почему так происходит?

Ответ прост – яйцеклетка содержит гораздо больше цитоплазмы, чем сперматозоид, потому что она гораздо крупнее. Больше цитоплазмы – больше органелл – больше генетического материала. Опять же, в сперматозоиде митохондрии находятся в так называемой шейке, переходящей в жгутик (хвост).

Благодаря движениям жгутика, сперматозоид продвигается вперед, а митохондрии предоставляют жгутику энергию, необходимую для работы. При оплодотворении ставший ненужным жгутик отваливается вместе с шейкой, внутрь яйцеклетки проникает только головка, содержащая ядро. Собственно, весь смысл жизни сперматозоида заключается в том, чтобы доставить хромосомный генетический материал, содержащийся в ядре, в яйцеклетку. Таким образом отцовские митохондрии, носители цитоплазматической наследственности, попросту не попадают в организм зародыша.



Этапы оплодотворения:

1. Яйцеклетка, окруженная сперматозоидами;
2. Проникновение сперматозоида внутрь яйцеклетки;
3. Слияние ядер двух половых клеток.

Не существует нормы без патологии, а наследственности без генетических болезней. Заболевания, обусловленные цитоплазматической наследственностью, такие, например, как митохондриальный сахарный диабет (да, представьте, есть и такой!), наследуются только по материнской линии.

Изучают наследственность при помощи генетического анализа.

Здесь необходимо сделать одно уточнение.

Все знают, что такое генетический анализ. Это анализ крови, позволяющий определить отцовство, или же анализ крови, подтверждающий наличие каких-то генетических отклонений.

Представление в целом верное, поскольку анализом называется метод исследования, для которого характерно выделение и изучение отдельных частей объектов исследования. Взяли кровь, отделили плазму от форменных элементов, то есть, грубо говоря, отделили жидкость от «сухого остатка», определили наличие конкретного вещества... Анализ, как он есть, и ничего, кроме анализа.

Но кроме генетических исследований крови и прочего биологического материала (волос, слюны и т. д.), существует также научный генетический анализ, представляющий собой исследование генотипа отдельных особей, групп особей и генетической структуры популяций.

Генетический анализ представляет собой разложение совокупности признаков организма на отдельные признаки и изучение соответствующих им генов.

Главным и древнейшим методом генетического анализа (если слово «древнейший» можно применять к методу такой юной науки, как генетика) является скрещивание, тайны которого мы с вами станем исследовать в одиннадцатой главе. Пока что ограничимся только представлением о скрещивании как методе анализа.

Прежде всего определяется признак, который нужно изучить в ходе скрещивания, и выясняется, наследуется ли этот признак вообще.

Провели одно-два скрещивания, получили признак в потомстве, то есть подтвердили его наследуемость, и пошли дальше.

(Если серия скрещиваний не проявила признак в потомстве, то, значит, он по наследству не передается и на этом его изучение с генетической точки зрения пора заканчивать).

На втором этапе нужно выяснить число генов, контролирующих проявление данного признака, и выяснить, как эти гены взаимодействуют между собой.

На третьем этапе нужно определить группу сцепления для изучаемого гена. Группа сцепления – это группа генов, находящихся в одной хромосоме и наследующихся совместно, сцеп-

ленной группой. Соответственно, так же сцепленно наследуются и признаки, контролируемые данными генами.

Вопрос на сообразительность – сколько групп сцепления у человека?

Правильный ответ: двадцать три. Логика простая – у человека сорок шесть хромосом, разбитых по принципу схожести на двадцать три пары, следовательно – двадцать три группы сцепления. Так, например, наследование какого-либо гена, находящегося в половых хромосомах (например – генов гемофилии)¹¹

¹¹ Гемофилия – наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свертывания крови.

Конец ознакомительного фрагмента.

Текст предоставлен ООО «ЛитРес».

Прочитайте эту книгу целиком, [купив полную легальную версию](#) на ЛитРес.

Безопасно оплатить книгу можно банковской картой Visa, MasterCard, Maestro, со счета мобильного телефона, с платежного терминала, в салоне МТС или Связной, через PayPal, WebMoney, Яндекс.Деньги, QIWI Кошелек, бонусными картами или другим удобным Вам способом.