

Н. П. Максимова

ГЕНЕТИКА

курс лекций

В трех частях

Часть 1
Законы наследственности

**МИНСК
БГУ
2007**

УДК 575 (042.3)
ББК 28.04_я 73

Рецензенты:
кандидат биологических наук *В. В. Лысак*

*Печатается по решению
Редакционно-издательского совета
Белорусского государственного университета*

Максимова, Н. П.

Г55 Генетика: курс лекций. В 3 частях. Часть 1. Законы наследственности /
Н. П. Максимова – Мн.: БГУ, 2007. – 127 с.

ISBN

Первая часть курса лекций по генетике посвящена анализу основного пути развития науки, изложению законов наследственности, открытых Г. Менделем, а также экспериментальных данных, демонстрирующих особенности наследования признаков у различных представителей растительного и животного мира.

Предназначен для студентов и аспирантов, специализирующихся в области биологии, генетики, биотехнологии, экологии и др. наук.

УДК
ББК

ISBN

© Максимова Н.П., 2007
© БГУ, 2007

ВВЕДЕНИЕ

Прежде чем приступить к изучению генетики, необходимо четко определить масштабы развития этой науки, обозначить ее связь с другими биологическими дисциплинами и подчеркнуть основополагающую роль в решении биологических и медицинских проблем, включая здоровье человека. Сегодня генетика активно внедряется в различные биологические науки и сферы деятельности человека, сливаясь с ними и внося новые методологические подходы исследования биологических объектов и процессов.

ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ

Генетика играет существенную роль в жизни человека. Гены контролируют наш рост, вес, цвет волос и кожи. Они отвечают за наследственные заболевания, оказывают влияние на наш характер и поведение. Гены лежат в основе того, «кто мы есть и какие мы есть».

Несмотря на то, что генетика относительно молодая наука, человечество начало осваивать азы «практической генетики» уже несколько тысячелетий тому назад. Примером тому является создание культурных форм растений (например, пшеницы, риса), одомашнивание диких животных. Отбор организмов по признаку продуктивности человек начал еще 7 тысяч лет назад и продолжает его в настоящее время. Используемые сегодня в сельскохозяйственном производстве сорта растений и породы животных приобрели существенные генетические изменения, повысившие их урожайность, питательную ценность, болезнестойчивость и др. Кульминационным событием внедрения генетики в практическую деятельность человека можно назвать «зеленую революцию» XX века, происходившую в период с 1940 по 1960 г., в ходе которой продуктивность ряда зерновых культур была увеличена на 251 %.

В настоящее время генетика играет важную роль в развитии фармацевтической и пищевой промышленности. Ряд лекарственных препаратов и пищевых добавок производится с помощью микробного синтеза с использованием генетически измененных микроорганизмов (бактерий, дрожжей и грибов). Биотехнология использует приемы молекулярной генетики для увеличения продуктивности организмов. Такие известные лекарственные препараты, как гормон роста, инсулин, фактор свертываемости крови можно получать с использованием рекомбинантных штаммов бактерий. Молекулярно-генетические приемы применяются также для создания микроорганизмов, способных извлекать химические элементы из руды, разлагать токсические отхо-

ды, защищать растения от болезней и повышать их урожайность.

Велика роль генетики и в развитии современной медицины. Общеизвестным является факт, что значительное число заболеваний человека имеет генетическую основу. Если еще совсем недавно в этот список входили только такие известные заболевания, как гемофилия, серповидноклеточная анемия, дальтонизм, хорея Гентингтона, то сегодня он пополнился новым перечнем – астмой, диабетом, гипертонией, раком, ВИЧ и др. В настоящее время в геноме человека идентифицировано более 1400 генов, связанных с наследственными заболеваниями. Задача генетиков – расшифровать их природу и указать пути лечения. Одним из интереснейших подходов в этом плане является разработка методологии «генной терапии». Такого рода эксперименты начаты еще в 1990 г. и за ними большое будущее.

Генетика в последнее время находит дорогу в судебно-медицинскую область деятельности человека. Недавно разработанный метод ПЦР анализа (ПЦР – полимеразная цепная реакция) позволяет по следовым количествам ДНК идентифицировать целый организм. Достаточно иметь несколько пикограммов ДНК, чтобы ее размножить до нужного количества и затем использовать для сравнения с другими образцами. Этот метод широко используется для установления отцовства, идентификации личности человека.

РОЛЬ ГЕНЕТИКИ В РАЗВИТИИ БИОЛОГИИ

Место генетики в развитии биологии является определяющим. Генетика воплощает один из основополагающих принципов живого – все организмы используют в качестве генетического материала нуклеиновые кислоты и реализуют наследственную информацию с помощью генетического кода.

Генетика на современном этапе своего развития решает целый ряд глобальных биологических проблем. Весь живой мир сегодня представляет громадную генетическую лабораторию. Непрерывно происходят скрещивания на всех уровнях организации живого, рождается потомство с новыми комбинациями признаков, возникают новые мутации, происходят эволюционные процессы. Это делает сама природа. Земной шар – это глобальный генетический эксперимент.

Тысячи ученых генетиков заняты расшифровкой результатов этого генетического эксперимента, подбором адекватных методов его изучения. Современный уровень развития знаний позволяет изучать генетические процессы не только на организменном уровне, но и вдаваться глубоко внутрь организма, достигая уровня клетки, органелл и молекул. Ученые генетики в совершенстве овладели методами выделения нуклеи-

новых кислот, определения нуклеотидных последовательностей ДНК и РНК (секвенированием), ПЦР, методами клонирования генов, гибридизации и др. Используя генетический код, по нуклеотидной последовательности ДНК предсказывают последовательность аминокислот в белке, и в конечном итоге определяют функцию изучаемого гена.

Результатом внедрения этих методов в биологию явилось создание проекта «Геном человека», который был начат в 1990 г. в США и предусматривал решение следующих вопросов: определение последовательности нуклеотидов в ДНК, установление строения, местоположения и функции всех генов человека. В 2003 г. вопрос секвенирования генома человека практически был решен (установлена последовательность нуклеотидов 99,99 % генома), в настоящее время продолжают работы по идентификации генов, их локализации и расшифровке функций каждого из них.

На повестке дня сегодня также стоит расшифровка геномов различных животных, растений и бактерий. Главным критерием при выборе объекта является либо его сельскохозяйственная значимость, либо интерес к нему в эволюционном плане, а также возможность использовать в качестве модели для изучения различных заболеваний человека.

В настоящее время секвенированы геномы 339 видов: 25 – архебактерий, 270 – бактерий и 46 – эукариот, из них 12 – протистов, 19 – грибов, 2 – растений и 13 видов животных: нематоды (*Caenorhabditis briggsae*), дрозофилы (*Drosophila melanogaster*), малярийного комара (*Anopheles gambiae*), шелкопряда (*Bombyx mori*), асцидии (*Ciona intestinalis*), рыб (*Tetraodon nigroviridis*, *Danio rerio* и *Takifugu rubripes*), крысы (*Rattus norvegicus*), мыши (*Mus musculus*), домашней собаки (*Canis familiaris*), шимпанзе (*Pan troglodytes*), макаки резуса (*Rhesus Macaque* или *Macaca mulatta*). Это уже второй расшифрованный геном обезьяны – первым стал геном шимпанзе. Вместе с геномом человека исследователи сегодня располагают тремя геномами приматов. Это позволит значительно продвинуться в сравнительных генетических исследованиях. Продолжается секвенирование и расшифровка геномов еще 905 прокариотических и 569 эукариотических организмов.

Велика роль генетики в решении вопросов экологии, в том числе, связанных со здоровьем человека. Известно, что человечество сыграло отрицательную роль по отношению к природе и окружающей среде. Исчезают животные, растения и микроорганизмы. Земля беднеет. Что будет завтра? С другой стороны, человек должен постоянно адаптироваться к изменяющимся условиям среды, вырабатывать механизмы противостояния вредным воздействиям. Генетика должна дать четкий ответ: каковы генетические последствия такого воздействия.

Большую роль генетика призвана сыграть в расшифровке механизмов лекарственной устойчивости микроорганизмов, патогенных для человека, животных и растений. Почему сегодня многие широко используемые антибиотики стали неэффективными? Это связано с появлением в клетках возбудителей новых мутаций, а также передачей в них генетических элементов (плазмид), которые сообщают устойчивость к антибиотикам и могут передаваться из клетки в клетку и распространяться в популяции бактерий с геометрической прогрессией. Задача генетиков – изучить это явление и блокировать распространение нехромосомных генетических элементов.

Велика связь генетики и с другими биологическими науками, в частности с эволюцией. В основе возникшего в ходе длительного периода (более 4 млрд. лет) разнообразия живых организмов лежит и их адаптации к определенным условиям среды обитания лежит такое генетическое явление как изменчивость (мутационная и комбинативная). Изучение процессов эволюции напрямую связано со знанием законов генетики, действующих на популяционном уровне.

Неразрывно связан с генетикой и такой раздел биологических знаний, как биология индивидуального развития организмов. В основе дифференциации клеток и тканей, а также образовании органов в ходе онтогенеза лежит дифференциальная экспрессия генов. Все шире генетические методы внедряются в цитологию, гистологию, таксономию растений и животных. Таким образом, без использования генетики и ее методов сегодня не обходится практически ни одна биологическая дисциплина.

ОСНОВНЫЕ РАЗДЕЛЫ ГЕНЕТИКИ

Генетику условно можно разделить на три основных раздела: классическую, молекулярную и популяционную.

Классическая генетика (или иначе ее называют менделевской генетикой) изучает принципы наследования признаков в потомстве. В этот раздел генетики входит также исследование цитологических основ наследственности, сцепленного наследования и принципов картирования генов. Таким образом, классическая генетика фокусируется на проведении индивидуальных скрещиваний и анализе генетических и цитологических основ передачи признаков в потомстве в ряду поколений.

Молекулярная генетика изучает химическую природу гена и молекулярные механизмы генетических процессов (репликации, транскрипции, трансляции, регуляции экспрессии генов). Таким образом, молекулярная генетика фокусируется на изучении структуры гена, его организации и функций.

Популяционная генетика изучает распространение аллелей отдельных генов или целых организмов определенной генетической конституции и как эти параметры изменяются в последующих поколениях.

ОСНОВНЫЕ КОНЦЕПЦИИ ГЕНЕТИКИ

1. Клетки по строению можно разделить на два основных типа – прокариотические и эукариотические. Клетки прокариот не имеют ядерной мембраны и содержат органеллы, не имеющие мембран. Клетки эукариот имеют ядро и мембраносодержащие органеллы, например, хлоропласты и митохондрии.

2. Единицей наследственности является ген.

3. Ген может иметь несколько аллельных состояний.

4. Гены определяют фенотип организма. Передача признаков потомству осуществляется посредством генов. Фенотипическое проявление признака зависит от взаимодействия генов и влияния внешней среды.

5. Носителями наследственной информации являются ДНК и РНК.

6. Гены локализованы на хромосомах. Хромосома содержит большое число генов. Каждый вид характеризуется определенным набором хромосом, например, диплоидный набор хромосом человека – 46, голубя – 80.

7. В процессе клеточного цикла хромосомы удваиваются и затем расходятся по дочерним клеткам в ходе митоза (деление соматических клеток) или мейоза (деление половых клеток).

8. Переносчиком генетической информации от ДНК на белок является мРНК.

9. Мутация – наследственно закрепленное изменение генетического материала.

10. В основе эволюции лежит изменение генетического материала.

БУДУЩЕЕ ГЕНЕТИКИ

В настоящее время новая информация о том или ином открытии в области генетики удваивается каждый год. Увеличивается число организмов, чьи геномы секвенированы, уточняются детали о строении генов и их функций. Получаемая информация позволяет лучше понять биологические процессы, как на клеточном, так и на организменном и популяционном уровнях.

В будущем работы по секвенированию ДНК различных организмов сместятся на установление различий в строении ДНК на внутривидовом уровне. Техника микрочипов, которая позволяет анализировать тысячи молекул РНК, даст информацию об активности тысяч генов, и в конечном итоге позволит детализировать картину, как клетка отвечает на внешние сигнала

лы, стрессовые состояния, те или иные заболевания. Внедрение генетики в сельское хозяйство, пищевую промышленность и медицину позволит вывести ее на уровень главной науки XXI в.

Вот как много интересного таит в себе современная генетика. Однако успехи генетики базируются на мощном фундаменте – генетических законах классической генетики.