

Методические рекомендации по изучению темы "Общая биология. Цитология. Генетика" предназначены для слушателей подготовительных курсов, учащихся гимназий и лицеев, абитуриентов, учителей.

Составитель: А.Б. Шипунов

© НПО "Перспектива"

ЦИТОЛОГИЯ. ГЕНЕТИКА. БИОХИМИЯ.

I. Структурная биохимия

Структурная биохимия изучает органические и неорганические вещества, входящие в состав живых организмов.

I.1. Биогенные элементы.

В земной коре встречается около 100 элементов, но для жизни необходимы только 16 из них.

Главные элементы (99% массы организмов).

- |            |             |
|------------|-------------|
| 1. Водород | 4. Кислород |
| 2. Углерод | 5. Фосфор   |
| 3. Азот    | 6. Сера     |

Ионы

- |           |             |
|-----------|-------------|
| 7. Натрий | 10. Кальций |
| 8. Калий  | 11. Магний  |
| 9. Хлор   |             |

Микроэлементы

- |              |          |
|--------------|----------|
| 12. Марганец | 15. Медь |
| 13. Железо   | 16. Цинк |
| 14. Кобальт  |          |

Кроме того, в некоторых организмах встречаются бор, алюминий, кремний, ванадий, молибден, иод.

I.2. Вода.

У молекулы воды один конец несет небольшой положительный, а другой конец - небольшой отрицательный заряд, поэтому молекулы связаны водородными связями. Биологически важные свойства воды:

Вода - энергичный растворитель. Растворимые в воде вещества гидрофильны, а нерастворимые (жиры) - гидрофобны. Существуют вещества, растворимые лишь частично -- мыла, соли желчных кислот, фосфолипиды.

Вода имеет сильное поверхностное натяжение. Это свойство обеспечивает "упругость" поверхностной пленки и позволяет клопам-водомеркам и другим животным скользить по поверхности водоемов. С другой стороны, то же свойство обеспечивает капиллярность - способность воды подниматься по тонким трубочкам без затрат энергии (как в сосудистых элементах ксилемы растений).

Вода, испаряясь, сильно охлаждает тело. Используется при терморегуляции у млекопитающих.

Плотность воды выше всего при +4°C. Это значит, что лед, как правило, легче воды - свойство, позволяющее водоемам не замерзать даже в самые суровые зимы. Кроме того, замерзая, вода может разорвать клетку, поэтому в цитоплазме клеток многих холодостойких организмов содержатся антифризы - вещества, препятствующие замерзанию воды.

### I.3. Соли неорганических кислот.

Растворимые соли находятся в организме в виде ионов (см. раздел I.1). Значение ионов подробно разобрано в курсе физиологии человека. Нерастворимые соли - это в основном  $\text{CaCO}_3$  (известняк, из него построены; например, отолиты органа равновесия) и  $\text{Ca}_{10}(\text{PO}_4)_6(\text{OH})_2$  - гидроксиапатит, из которого построено неорганическое вещество кости.

### I.4. Углеводы.

Углеводами называют многоатомные кето- или альдоспирты, большинство из которых имеют формулу  $\text{C}_n(\text{H}_2\text{O})_k$ , где  $n$  и  $k$  могут принимать различные значения. Углеводы делятся на три класса: моносахариды, дисахариды и полисахариды.

§ 1. Моносахариды - это простые сахара. В живых организмах встречаются чаще всего гексозы (с шестью атомами углерода) и пентозы (с 5 атомами). Кроме того, различают альдозы (с альдегидной группой) и кетозы (с кетогруппой) (см. приложение, рис.1).

Свойства: сладкий вкус, хорошая растворимость в воде, способность к кристаллизации, способность к образованию циклических

структур, пространственная изомерия (см. любой учебник органической химии), способность к образованию ди- и полисахаридов.

Функции в живых организмах:

а) Пентозы, например, рибоза  $\text{C}_5\text{H}_{10}\text{O}_5$  и дезоксирибоза  $\text{C}_5\text{H}_{10}\text{O}_4$  участвуют в синтезе нуклеиновых кислот (входят в состав ДНК и РНК), некоторых витаминов ( $\text{B}_2$ , PP / $\text{B}_3$ /,  $\text{B}_5$ ), участвуют в синтезе АТФ и в процессе фотосинтеза.

б) Гексозы; например глюкоза  $\text{C}_6\text{H}_{12}\text{O}_6$  и ее изомеры фруктоза, манноза, галактоза служат источником энергии в процессе дыхания, а также участвуют в синтезе дисахаридов и полисахаридов, в синтезе аминсахаров (составных частей хитина, хряща), гликозидов (горьких в-в растений) и витамина С.

§ 2. Дисахариды - образуются в результате реакции конденсации (т.е. с выделением  $\text{H}_2\text{O}$ ) двух моносахаридов, чаще всего гексоз. Самые распространенные дисахариды:

1. Глюкоза + Глюкоза = Мальтоза.

2. Глюкоза + Галактоза = Лактоза.

3. Глюкоза + Фруктоза = Сахароза (см. приложение, рис.2).

Мальтоза образуется из крахмала в организме животных под действием фермента амилазы, а затем расщепляется до глюкозы под действием мальтазы. Лактоза, или молочный сахар, содержится только в молоке. Сахароза (свекловичный, или тростниковый, сахар) наиболее распространена в растениях. Здесь она является транспортной формой углеводов, а иногда также и запасной, так как химически малоактивна.

§ 3. Полисахариды - полимеры моносахаридов. Эти соединения играют главным образом роль резерва пищи и энергии (например, крахмал и гликоген), а также используются в качестве строительных материалов (например, целлюлоза). Они нерастворимы в воде, их цепи могут компактно свертываться, при необходимости они могут быть превращены в сахара путем гидролиза (реакция, обратная конденсации). Основные полисахариды - это полимеры глюкозы (гликозаны) (см. приложение, рис.3).

I. Крахмал. Основной запасный углевод растений. Состоит из сильно разветвленных цепочек глюкозы, а также из некоторого количества линейных цепочек. С раствором иода в иодистом калии

дает синюю окраску (качественная реакция на крахмал).

2. Гликоген. Эквивалент крахмала у животных. По строению схож с крахмалом, но нет линейных цепочек, а разветвленные ветвятся меньше.

3. Целлюлоза. По общей массе целлюлоза занимает первое место на Земле среди всех органических соединений. Из нее построены клеточные стенки всех растений. Молекулы целлюлозы представляют собой линейные цепочки, плотно спаянные друг с другом.

4. Существует еще довольно большое количество полисахаридов и близких к ним веществ, например пектины, муреин, хондроитинсульфат (основной компонент хряща), хитин и т.п. Основная их функция - структурная.

### 1.5. Липиды.

Это очень разнообразная группа - так называются все нерастворимые в воде органические вещества, которые можно извлечь из клеток органическими растворителями (например, эфиром).

Основные группы липидов:

§ 1. Жиры - это сложные эфиры глицерина и жирных кислот. Большая часть жирных кислот содержит от 14 до 22 атомов углерода. Различают насыщенные (не имеющие двойной связи, например стеариновую  $C_{17}H_{35}COOH$  и пальмитиновую  $C_{15}H_{31}COOH$ ) и ненасыщенные (имеющие двойную связь, например, олеиновую  $C_{17}H_{33}COOH$ ) жирные кислоты. Животные жиры - производные насыщенных жирных кислот, а растительные жиры (масла) - производные ненасыщенных жирных кислот.

Основная функция жиров - запасная. Их калорийность выше калорийности углеводов. Кроме того жиры служат для теплоизоляции, а также способствует плавучести (как у акулы). Наконец, при расщеплении жиров образуется вода, что крайне важно для пустынных животных (например, кенгуровой крысы).

§ 2. Воск - сложные эфиры жирных кислот и длинноцепочечных спиртов. Используются как водоотталкивающие покрытия; кроме того, из них пчелы строят соты.

§ 3. Фосфолипиды - сложные эфиры глицерина, двух жирных кислот и одной фосфорной кислоты. В результате молекула состоит из "головы" - фосфорной кислоты (растворима в воде) и "хвоста" - двух жирных кислот (нерастворим в воде). Такое строение обуславливает уникальную функцию фосфолипидов - из них строятся мембраны (см. приложение, рис.4). Полярные "головы" обращены наружу, а неполярные "хвосты" - вовнутрь, как бы растворяясь друг в друге. Подобная мембрана практически непроницаема для любых веществ, однако в реальной мембране всегда есть каналы и поры, составленные белковыми молекулами.

§ 4. Стероиды и терпены - углеводородные соединения, состоящие из многочисленных циклических участков. Стероиды встречаются у животных и образуют гормоны (половые, гормоны надпочечников), входят в состав желчи, образуют витамин Д. Терпены - растительные вещества, основной компонент эфирных масел, хлорофилла, каротиноидов, натурального каучука.

### 1.6. Белки.

§ 1. Аминокислоты - органические кислоты, содержащие  $\alpha$ -аминогруппу (см. приложение, рис.5). В клетках и тканях встречается свыше 170 различных аминокислот, но обычными компонентами белков являются только 20 из них - так называемые основные аминокислоты.

Свойства аминокислот: образуют биполярные ионы и поэтому растворимы в воде, способны вступать в реакцию конденсации друг с другом с образованием так называемой пептидной связи, кроме того, аминокислоты могут образовывать ионную связь (за счет групп  $COO^-$  и  $H_3^+$ ), водородную связь и ковалентную (как и пептидная), дисульфидную связь (за счет соединения двух сероводородных групп из разных молекул аминокислоты цистеина (см. приложение, рис.6)).

§ 2. Белки - это полимеры, мономерами которых являются аминокислоты. Полимеры аминокислот, имеющие молекулярную массу ниже 12 000 (в состав которых входит менее 120 аминокислот), белками не считаются - их называют полипептидами.

В молекуле белка аминокислоты соединены пептидными связями. Цепочка аминокислот образует первичную структуру белка - линейную.

Вторичная структура образуется, когда цепочка, закручиваясь, образует спираль (α-спираль) или подобие гармошки (β-слой). Такая структура поддерживается в основном за счет водородных связей.

Третичная структура возникает, когда спираль закручивается еще раз и образует либо комок (глобулу), либо сложно переплетенную нить (фибриллу). Третичная структура поддерживается за счет водородных, ионных, дисульфидных и других взаимодействий.

Наконец, некоторые (далеко не все!) белки имеют четвертичную структуру. В образовании такой структуры участвуют несколько белковых молекул (например, молекула гемоглобина состоит из двух α-цепочек и двух β-цепочек).

§ 3. Функции белков.

а) Структурная. Например, белок соединительных тканей коллаген, белок ногтей и волос кератин.

б) Ферментная. Например, мальтаза (птиалин) - фермент слюны, расщепляющий крахмал; трипсин - фермент желудка, расщепляющий белки.

в) Гормональная. Например, инсулин - гормон поджелудочной железы, снижающий уровень глюкозы в крови.

г) Транспортная. Например, гемоглобин и миоглобин, переносящие кислород соответственно в крови и в мышцах.

д) Защитная. Например, антитела (иммуноглобулины), а также белки свертывания крови (например, фибриноген).

е) Сократительная. Например, актин и миозин, участвующие в сокращении мышечной клетки.

ж) Запасная. Например, яичный альбумин (белок яйца) и казеин - белок молока.

з) Токсическая. Например, змеиные яды и бактериальные токсины.

§ 4. Денатурация - утрата трехмерной конформации под влиянием каких-либо внешних воздействий. При денатурации молекула бел-

ка разворачивается и теряет способность выполнять свою функцию. Обратный процесс называется ренатурацией.

§ 5. Использование белков в организме.

Синтез белков протекает внутри клетки (транскрипция и трансляция). Выполнив свою функцию, белки могут разрушаться до аминокислот, а аминокислоты, в свою очередь, разрушаются в клетках печени, образуя органические кислоты и аммиак, превращающийся в мочевины. Мочевина выводится из организма.

I.7. Нуклеиновые кислоты и родственные соединения.

Нуклеиновые кислоты - это полимеры, мономерами которых являются нуклеотиды.

§ 1. Нуклеотиды - сложные соединения из трех компонентов (см. приложение, рис.7):

а) Азотистое основание - циклическое соединение с участием атомов азота; возможны 5 оснований - аденин (А), тимин (Т), урацил (У), цитозин (Ц), гуанин (Г).

б) Пентоза - либо рибоза (в РНК), либо дезоксирибоза (в ДНК).

в) Фосфорная кислота.

§ 2. Производные нуклеотидов - нуклеиновые кислоты и другие соединения, например:

а) АТФ - аденозинтрифосфорная кислота, в состав которой входит азотистое основание аденин, рибоза и три фосфорных кислоты. АТФ выполняет в клетке роль "конвертируемой энергетической валюты", являясь основным источником энергии за счет расщепления связи между 2-ой и 3-ей фосфатными группами.

б) Различные витамины, например В<sub>2</sub> (рибофлавин), В<sub>3</sub> (РР, никотиновая кислота) и В<sub>5</sub> (Р, пантотеновая кислота). Все они в качестве переносчиков водорода или других групп участвуют в процессе клеточного дыхания.

в) Из нуклеотидов образуются также алкалоиды - ядовитые вещества растений.

§ 3. Строение нуклеиновых кислот.

а) РНК - рибонуклеиновая кислота - построена из нуклеотидов,

соединенных друг с другом через группу -ОН у 3-его атома рибозы и группу -ОН фосфорной кислоты другого нуклеотида. Такая связь называется фосфодиэфирной. РНК представляет собой одну, часто сложно свернутую цепочку нуклеотидов. В состав РНК входят 4 различных рибонуклеотида - аденин, урацил, цитозин и гуанин.

б) ДНК - дезоксирибонуклеиновая кислота, также построена из нуклеотидов, соединенных фосфодиэфирными связями. В состав ДНК входят 4 различных дезоксирибонуклеотида - аденин, тимин, цитозин и гуанин. А самое важное - то, что ДНК представляет собой двойную спираль, образованную двумя цепочками, соединенными водородными связями по принципу комплементарности (водородные связи возникают только между строго определенными азотистыми основаниями - между аденином и тимином и между цитозином и гуанином).

Комплементарность возможна и между ДНК и РНК, в этом случае аденин ДНК образует водородную связь с урацилом РНК, а аденин РНК - с тимином ДНК.

#### § 4. Функции нуклеиновых кислот.

а) ДНК в клетке служит основным местом хранения наследственной информации. Согласно современным представлениям, в ДНК закодирована информация о структуре всех белков организма.

Чтобы молекула ДНК не повреждалась, она образует сложный комплекс с ядренными белками - гистонами.

б) Функция РНК гораздо более разнообразна - она служит как бы посредником между ДНК и белками. Разные РНК (матричные, транспортные, рибосомальные) выполняют различную роль в синтезе белка. Кроме того, в последнее время накопились данные, свидетельствующие о роли РНК в процессе запоминания информации.

## 2. Строение клетки. Деление клетки.

### 2.1. Коротко об истории и методах цитологии.

Цитология - наука, изучающая строение и функции клеток. Первоначально ее нужно считать Роберте Гука, который, рассмотрев срез пробки под микроскопом, впервые увидел клетки растений

(точнее, их стенки).

В 1838-1855 гг. была создана клеточная теория, которая включает положения о том, что: 1) все живое состоит из клеток; 2) клетка - это минимальная единица жизни; 3) клетки могут образоваться только из клеток (то есть самозерождение невозможно).

В 1930-е гг. появился электронный микроскоп, что позволило существенно расширить возможности цитологии.

Современная наука о клетке оперирует следующими методами:

а) Световой (максимальное увеличение в 1500 раз) - позволяет рассматривать растительные клетки и крупные животные клетки.

б) Электронномикроскопический (увеличение более чем в 250 000 раз). Позволяет рассматривать клетки бактерий и даже отдельные молекулы и атомы (!).

в) Биохимический - сюда относится целая группа методов, включая окраску, центрифугирование, наблюдения за радиоактивными изотопами и т.п.

### 2.2. Структуры клетки, свойственные животным и растениям.

Животные клетки в несколько десятков раз, а то и более, меньше растительных, но основные части в них одинаковы (см. приложение, рис.8).

#### § 1. Клеточные мембраны.

а) Строение и состав.

Клеточная мембрана видна только в электронный микроскоп. Существовало много моделей строения мембраны, из которых в настоящее время принята жидкостно-мозаичная модель: мембрана представляет собой двойной слой фосфолипидов, в который как бы вкраплены белковые молекулы. К некоторым белкам, находящимся на поверхности, присоединены сахара - такие белки называются гликопротеинами.

б) Функции.

Диффузия - перемещение вещества из области с высокой концентрацией в область с низкой концентрацией. Диффузия происходит в основном за счет наличия в мембране каналов между белковыми мо-

лекулами. Явление осмоса (происхождение воды сквозь мембрану) также связано с диффузией.

Активный транспорт - это перенос вещества против градиента концентрации. При этом затрачивается определенная (часто довольно значительная) энергия.

Эндоцитоз и экзоцитоз - процессы, посредством которых происходит транспорт крупных частиц либо в клетку (эндоцитоз), либо из клетки (экзоцитоз). При эндоцитозе мембрана образует впячивания, которые затем превращаются во внутриклеточные пузырьки (вакуоли).

Различают два вида эндоцитоза: фагоцитоз, при котором поглощаются твердые частицы и пиноцитоз, при котором поглощаются жидкость. Фагоцитоз неизвестен у растений и грибов.

Экзоцитоз обретен эндоцитозу - все процессы "происходят наоборот".

## § 2. Ядро.

Ядро имеет округлую форму и состоит из:

а) Ядерной мембраны, в которой имеются поры. Лучше называть ее "ядерной оболочкой", поскольку она состоит из двух мембран. Через ядерные поры происходит обмен различными веществами между ядром и цитоплазмой.

б) Нуклеоплазмы, по свойствам во многом аналогичной цитоплазме.

в) Хроматина, представляющего собой ДНК.

г) Ядрышка - структуры, в которой происходит синтез рибосомальной РНК.

## § 3. Цитоплазма.

Цитоплазма состоит из водянистого основного вещества и находящихся в нем различных мембранных и других структур - органоидов.

а) Основное вещество на 90% состоит из воды, в которой в растворенном виде содержатся все остальные биомолекулы.

б) Эндоплазматическая сеть представляет собой систему тонких мембранных трубочек. Она служит для транспорта различных веществ.

Щероховатая эндоплазматическая сеть покрыта рибосомами и связана с синтезом и транспортом белков; гладкая эндоплазматическая сеть служит для синтеза и транспорта липидов (в частности, жиров).

в) Рибосомы состоят из белка и РНК и служат для синтеза белковых молекул.

г) Аппарат Гольджи представляет собой стопку уплощенных мембранных мешочков ("цистерн") и связанную с ними систему пузырьков ("пузырьки Гольджи"). На одном конце стопки постоянно образуются новые цистерны путем слияния пузырьков, а на другом конце цистерны все время распадаются на пузырьки. Таким образом, цистерны как бы перемещаются от одного конца к другому. Аппарат Гольджи участвует в активации ферментов, в транспорте и синтезе полисахаридов, в выведении наружу (секреции) различных веществ, а также в образовании лизосом.

д) Лизосомы - это простые мембранные мешочки, наполненные пищеварительными ферментами (у растений лизосомы встречаются редко). Участвуют лизосомы в переваривании поглощенных клеткой материалов, в уничтожении самой клетки и отдельных ее структур, в выделении наружу разрушающих ферментов.

е) Микротрубочки - белковые нити, образующие как бы каркас, поддерживающий клетку и отдельные ее органоиды - "клеточный скелет".

ж) Центриоли (клеточный центр) и жгутики представляют собой сложный образом организованные микротрубочки, например, всем ресничкам и жгутикам свойственно расположение микротрубочек 9+2 (то есть 9 по периферии и 2 в центре). Центриоли выполняют роль центра организации микротрубочек при клеточном делении - вокруг центриолей формируется веретено деления.

з) Митохондрии - очень сложно устроенные органоиды. Их оболочка состоит из двух мембран. Внутренняя мембрана образует выросты вовнутрь - кристы. Внутреннее пространство митохондрии называется матрикс. В митохондриях происходят различные этапы клеточного дыхания - цикл Кребса и процесс переноса электронов. Интересно, что митохондрии содержат собственную ДНК (кольцевую, как у прокариот) и рибосомы.

## 2.3. Структуры клетки, свойственные только растениям.

### § 1. Клеточные стенки.

Растительная клетка окружена толстой клеточной стенкой, лежащей снаружи от клеточной мембраны. Клеточная стенка построена из целлюлозных волокон и других веществ. Она позволяет клетке поддерживать свою форму, обеспечивает необходимую прочность и эластичность растительным тканям и в то же время пропускает воду и другие небольшие молекулы.

### § 2. Пластиды.

Они встречаются только в растительных клетках и окружены двойной мембраной, отделяющей их от цитоплазмы, и имеют, кроме того, внутреннюю систему мембран (тилакоидов). Самые распространенные пластиды – это хлоропласты, содержащие зеленый пигмент хлорофилл и служащие для фотосинтеза. Существуют также хромопласты, содержащие красные и желтые пигменты (они придают окраску осенним листьям, плодам и цветкам) и не содержащие пигментов лейкопласты (в них запасаются крахмал или масла).

### § 3. Крупные вакуоли.

Вакуоль – это мембранный мешочек, содержащий более или менее прозрачную жидкость. Как правило, вакуоли занимают большую часть растительной клетки, а все остальные органоиды оттеснены в периферию. Вакуоли, как и все органоиды, имеют специальную функцию – в них содержатся пигменты, питательные вещества, соли, а иногда – ядовитые соединения.

## 2.4. Прокариотическая клетка.

С появлением электронного микроскопа выяснилось, что клетки бактерий и сине-зеленых водорослей (цианобактерий) так сильно отличаются от клеток остальных организмов, что было предложено называть их "прокариотическими" (т.е. безъядерными) в отличие от "эукариотических" (т.е. ядерных) клеток.

Основные особенности их строения и отличия от клеток эукариот следующие:

- а) Клеточная стенка есть, но не содержит целлюлозы.
- б) Клеточного ядра нет, вместо него имеется ядерная область (нуклеоид), содержащая ДНК.
- в) ДНК имеет кольцевое строение, не связана с белками, содержит гораздо меньше нуклеотидов, чем у эукариот.
- г) Нет эндоплазматической сети, аппарата Гольджи, лизосом, микротрубочек, митохондрий, хлоропластов. Нет фагоцитоза.
- д) Рибосомы есть, но более мелкие.
- е) Встречаются жгутики (жгутик), но строение и характер движения совершенно иной – жгутик бактерий вращается (!), кроме того это – не вырост цитоплазмы, а свободный комплекс белковых молекул.

По всей видимости, прокариоты в эволюции возникли первыми, а первые эукариотические клетки получились за счет симбиоза нескольких прокариотических (теория симбиогенеза).

## 2.5. Клеточное деление. Митоз.

Все новые клетки возникают в результате деления уже существующих клеток надвое. Перед началом клеточного деления ДНК должна удваиваться с очень высокой точностью, чтобы каждая дочерняя клетка получила ее копию.

### § 1. Деление у прокариот.

Клетка прокариот содержит только одну молекулу ДНК, прикрепленную к клеточной мембране. Перед делением ДНК удваивается, затем место прикрепления обеих получившихся молекул "расползается", а в промежуток встраивается клеточная мембрана, так что в конечном счете в каждой дочерней клетке оказывается по одной молекуле ДНК.

### § 2. Деление у эукариот.

Для клеток эукариот деление – сложная проблема, поскольку хромосом у них много и эти хромосомы неодинаковы. Поэтому и сам процесс деления очень сложен – этот процесс называется митозом. Митоз – это деление ядра, приводящее к образованию двух ядер,

в каждом из которых точно такой же набор хромосом, как и в материнском ядре. Основные стадии митоза:

а) Профаза - стадия, на которой становятся видны нитевидные хромосомы, а оболочка ядра и ядрышко исчезают.

б) Метафаза: хромосомы выстраиваются посередине клетки, образуя метафазную пластинку. Каждая хромосома в метафазе двойная, состоит из двух хроматид. Посередине X-образной хромосомы имеется перетяжка - центромера, от центромеры отходят четыре плеча. На стадии метафазы завершается формирование веретена деления, состоящего из микротрубочек (в этом процессе большую роль играют центриоли).

в) Анафаза - стадия, на которой центромеры делятся и из каждой двойной хромосомы образуются две однохроматидных хромосомы. Разделившись, они движутся к разным полюсам веретена деления.

г) Телофаза - последняя стадия митоза. Хромосомы начинают раскручиваться, снова превращаясь в рыхлую массу ДНК и белка. Вокруг каждого нового набора хромосом появляется ядерная оболочка. В конце телофазы происходит цитокинез - деление цитоплазмы (поэтому митоз иногда называют делением клетки, а не ядра).

### § 3. Клеточный цикл.

Митоз - это лишь часть сложного процесса, который называется клеточный цикл. Основные стадии клеточного цикла:

а) Интерфаза - промежуток между двумя делениями. Интерфаза включает в себя три периода:

1. Пресинтетический период.

2. Синтетический период, в течение которого происходит удвоение (репликация) ДНК.

3. Постсинтетический период.

б) Митоз (см. выше). Митоз занимает около 5% времени клеточного цикла, а иногда и еще меньше.

### 2.6. Мейоз - редукционное деление.

У эукариот в большинстве клеток каждая хромосома представлена в двух экземплярах. Парные хромосомы называются гомологичными

или просто гомологами. Эти хромосомы имеют одинаковое внешнее строение, но по составу ДНК могут немного различаться.

Гаметы (половые клетки - яйцеклетки и сперматозоиды) содержат только по одной из каждой пары гомологичных хромосом. Обычные клетки диплоидны (т.е. каждая хромосома имеет пару), а гаметы - гаплоидны (т.е. хромосомы пар не имеют, имеется лишь один набор хромосом). Например, у человека большинство клеток содержит 46 хромосом, т.е. 23 пары, а сперматозоиды и яйцеклетки - 23 хромосомы. Это имеет очень важное значение, т.к., если бы гаметы содержали столько же хромосом, их число удваивалось бы при каждом оплодотворении!

У организмов с половым размножением существует специальная форма деления ядра - мейоз, при котором диплоидный набор хромосом сокращается до гаплоидного. Мейоз представляет собой два последовательно идущих деления, между которыми нет интерфазы. Уже после первого деления число хромосом сокращается вдвое (редукционное деление). Основные стадии мейоза (у разных организмов мейоз протекает по-разному):

а) Профаза первого деления (обычно пишут: Профаза I). Происходит очень медленная спирализация хромосом. Почти всю профазу гомологичные хромосомы сплетены друг с другом (происходит обмен участками ДНК).

б) Метафаза I. Хромосомы выстраиваются в метафазную пластинку вдоль экватора.

в) Анафаза I (самая главная стадия!). К разным полюсам расходятся гомологичные хромосомы (а не части одной хромосомы, т.е. никакого деления центромер не происходит). В результате в каждую дочернюю клетку попадает только по одной хромосоме из пары. Хромосомы разных пар расходятся независимо друг от друга.

г) Телофаза I у одних оканчивается образованием двух клеток, а у других практически без перерыва переходит в Профазу 2.

д) Метафаза 2. Снова образуется веретена деления (теперь их два).

е) Анафаза 2. Делятся центромеры, и хромосомы ("половинки" двойных хромосом) расходятся к полюсам.



ж) Телофаза 2. Образуются четыре дочерние клетки, в каждой из которых вдвое меньше хромосом, чем в материнской. Эти клетки у животных называются гаметам, а у растений - спорами.

### 3. Генетика (классическая)

#### 3.1. Г. Мендель. Первый и второй законы Менделя.

Грегор Мендель был сначала монахом, а затем настоятелем августинского монастыря в г. Брюнне (ныне г. Брно в Чехословакии). Свои знаменитые опыты он проводил с горохом и многими другими растениями, которые выращивал в монастырском садике. Удачу Менделя определило стечение обстоятельств. Во-первых, Мендель изучал математику и теорию вероятностей и понимал, что в опытах нужно оперировать большими числами. Во-вторых, Мендель изучал отдельные признаки, прослеживая их судьбу во многих поколениях. В-третьих, Менделю "повезло" с выбором основного экспериментального объекта - гороха. У гороха много контрастных признаков, эти растения самоопыляющиеся (поэтому можно очень точно контролировать скрещивания), горох весьма прост в культуре.

#### § 1. Опыты Менделя.

Мендель потратил несколько лет на то, чтобы найти чистые сорта гороха с различными наследственными признаками. Чистые сорта получаются при длительном самоопылении, в потомстве растений чистого сорта не должно быть уклоняющихся форм.

Мендель начал со скрещиваний между сортами, различающимися по одному контрастному признаку (например, красные и белые цветки; гладкие и морщинистые семена - всего изучалось семь пар признаков). В первом поколении один из признаков куда-то исчезал (например, при скрещивании растений с красными и белыми цветками все растения в первом поколении имели красные цветки), а во втором поколении опять появлялся! После подсчета особей второго поколения выяснилось, что примерно  $3/4$  из них имели тот же признак, что и в первом поколении, а примерно  $1/4$  - "потерянный" признак. Например, при скрещивании растений с разными цвет-

ками во втором поколении  $1/4$  особей имела белые цветки, а  $3/4$  особей имели красные цветки. Эта закономерность повторялась, какие бы ни были взяты признаки, и не только у гороха, а и у многих других растений.

#### § 2. Первый и второй законы Менделя.

Скрещивание между организмами, отличающимися по одному контрастному признаку, называется моногибридным.

1-ый закон Менделя: В первом поколении моногибридного скрещивания все особи одинаковы по исследуемому признаку.

(Нужно отметить, что тот признак, который проявляется в первом поколении, как бы подавляя другой, называется доминантным).

2-ой закон Менделя: Во втором поколении моногибридного скрещивания происходит расщепление по исследуемому признаку в соотношении 3 : 1.

(Расщеплением называется ситуация, когда особи одного поколения различаются по проявлению одного и того же признака).

#### § 3. Объяснение законов Менделя.

Признак определяется наследственным фактором - геном. Каждый ген представлен в организме в двух экземплярах - аллелях (аллельных генах). Разные аллели отвечают за разные проявления одного и того же признака (например, один аллель - за красный цвет цветков, а другой - за белый цвет).

Правило доминирования: При совместном действии разных аллелей один аллель подавляет другой. (Подавляющий называется доминантным, а подавляемый - рецессивным).

Теперь понятно, почему в первом поколении признак, определяемый рецессивным аллелем, как бы исчезает. Для того же, чтобы объяснить расщепление во втором поколении, Мендель выдвинул гипотезу чистоты гамет.

Гипотеза чистоты гамет: Гаметы содержат только по одному аллелю из пары.

Основываясь на вышесказанном, можно наконец-то понять, почему в опытах Менделя все происходит именно так, а не иначе:

Родительское поколение (P)	AA	x	aa
	красн.цв.		бел.цв.
Гаметы родителей	"A"		"a"
Первое поколение (F <sub>1</sub> )		Aa	
		красн.цв.	
Гаметы особей первого поколения		"A" и "a"	
Второе поколение (F <sub>2</sub> ).	Построим <u>решетку Пеннета</u> , отражающую возможные комбинации гамет:		

гаметы	"A"	"a"
"A"	AA	Aa
"a"	Aa	aa

Таким образом, возможные сочетания аллелей во втором поколении таковы:

AA	2Aa	aa
красн.цв.	красн.цв.	бел.цв.

Итого, 3/4 особей имеют красные цветки, а 1/4 - белые цветки, что и требовалось доказать. Интересно, что разным сочетаниям аллелей (разным генотипам) соответствуют одни и те же внешние признаки (одни и те же фенотипы); и, если расщепление по фенотипам 3:1, то расщепление по генотипам 1:2:1.

§ 4. Цитологические основы первого и второго законов Менделя.

В настоящее время хорошо известно, что законы Менделя вытекают из особенностей организации и деления генетического аппарата клетки. Первый закон Менделя (единообразие гибридов) объясняется тем, что аллельные гены (аллели) - неполные копии одного гена, находящиеся в гомологичных хромосомах. Именно поэтому в одной клетке не может быть более двух аллелей. Из двух аллелей один, как правило, кодирует мутантный белок или вообще неспособен к синтезу белка, поэтому его действие на уровне организма (фенотипа)

незаметно - вот почему возникает доминирование (например, аллель, отвечающая за красный цвет цветков, кодирует белок, служащий для синтеза красного пигмента; а аллель, отвечающий за белый цвет, кодирует мутантный белок, который не участвует в синтезе пигмента - поэтому цветки без пигмента, т.е. белые).

Второй закон Менделя и явление чистоты гамет основаны на закономерностях мейоза. В результатах мейоза (в анафазе I деления) гомологичные хромосомы расходятся по разным клеткам, значит, в каждой дочерней клетке будет только по одному аллелю из пары. В результате оплодотворения аллели вновь воссоединятся попарно, поэтому могут возникать как старые, так и новые их сочетания.

§ 5. Условия выполнения первого и второго законов Менделя.

а) Признаки должны наследоваться. Для признаков с небольшой наследуемостью (например, длина побега у растений) законы Менделя выполняться не будут.

б) Организмы должны быть диплоидными. Для гаплоидных (только один аллель - некоторые грибы, водоросли, простейшие) и полиплоидных (несколько наборов хромосом, значит, несколько аллелей - многие сорта культурных растений) организмов законы Менделя не выполняются, хотя здесь можно указать другие закономерности.

в) Каждый ген должен быть представлен только двумя аллелями. Дело в том, что даже у обычных (диплоидных) организмов ген может иметь несколько (например, три) аллеля. В этом случае каждая особь имеет, конечно, два аллеля, но если рассматривать популяцию, в ней обязательно встретятся все три. Так, у человека группы крови ABO определяются тремя аллелями, всего возможны 6 генотипов и 4 фенотипа (четыре группы крови).

г) Один из аллелей должен быть доминантным, а другой - рецессивным. Есть примеры, когда, оба аллеля кодируют нормальный белок - тогда продукты генов (белки) взаимодействуя, образуют новый признак. Так будет, например, происходить при скрещивании красных и белых растений душистого табака: в первом поколении,

образуются растения с розовыми цветами, а во втором поколении распределение I:2:I (красные:розовые:белые) – по фенотипу и по генотипу одинаковое. Из трех аллелей, определяющих группы крови ABO, первые два (A и B) тоже взаимодействуют (группа крови AB (IV)), а третий – O рецессивен по отношению к обоим. Описываемое явление называется неполным доминированием (кодоминированием).

д) Проявление генов должно быть независимым от условий окружающей среды. Полная независимость, конечно, невозможна, но если признак сильно связан с какими-либо условиями, законы Менделя также не выполняются. Например, окраска шерсти у кроликов может зависеть от температуры так, что при высокой температуре развития в первые месяцы жизни все кролики, независимо от генотипа, будут черными. С другой стороны, есть признаки, зависящие от внутренних условий, например, от пола. Скажем, ген, определяющий облысение у человека, доминантен у мужчин и рецессивен у женщин.

е) Должно быть равновероятным образование гамет, оплодотворение и выживание потомства для всех генотипов. Например, не удается вывести чистую линию желтых мышей, а от скрещивания их между собой в потомстве получается соотношение 2:I (желтые:серые). Это происходит от того, что гомозиготы по "желтому" гену не выживают и погибают еще в утробе матери. Если провести вскрытие беременной самки, то соотношение окраски эмбрионов будет 3:I. Подобное действие гена когда он влияет не на один признак (цвет), а на несколько (еще и на выживаемость), называется множественным.

ж) Наконец, должно быть получено многочисленное потомство. Все законы генетики имеют статистический, вероятностный характер. Если мы бросим монету 100 раз, то увидим, что решка выпадает с частотой примерно 1/2 (то есть в половине случаев). Но если мы бросим монету всего 5 раз, решка может вообще не выпасть! В генетике то же самое – чем больше особей, тем ярче видны закономерности, а при небольшом количестве особей законы Менделя как будто не выполняются. Считается, что для чистоты опыта нужно

не менее 50 особей (при работе с крупными млекопитающими обычно используют "обходные" пути).

### 3.2. Анализирующее скрещивание.

Генетический анализ – группа методов, позволяющая установить неизвестный генотип, а также свойства различных генов. Одним из методов генетического анализа является анализирующее скрещивание – скрещивание с гомозиготой по рецессивному аллелю. Если в генотипе исследуемой особи есть доминантный аллель, то он обязательно проявится в первом поколении. Более того, если исследуемая особь – гетерозигота (то есть в генотипе есть и доминантный, и рецессивный аллель), то в первом поколении соотношение признаков будет I:I; а если исследуемая особь – гомозигота (то есть два одинаковых аллеля), то расщепления в первом поколении не будет. Например:

P	?	x	aa
F <sub>I</sub>	Aa:aa	– следовательно, исследуемая особь I : I гетерозиготна, генотип ее – Aa.	

(Попробуйте самостоятельно проверить этот результат, используя решетку Пеннета).

Иногда анализирующим скрещиванием называют любое скрещивание, в котором гомозигота по рецессивному аллелю скрещивается с гетерозиготой.

### 3.3. Дигибридное скрещивание. Третий закон Менделя.

Скрещивание между организмами, отличающимися по двум контр-растным признакам, называется дигибридным.

Например, скрещивались чистые линии гороха:

P	красные цв, желтые семена	x	белые цв, зеленые сем.
F <sub>I</sub>	красные цв., желтые сем.		
F <sub>2</sub>	красн.цв., желт.семена	:	красн.цв., зел. сем. :
	бел. цв., жел. сем.	:	бел. цв. : зел. сем. в соотношении <u>9:3:3:1</u>

Результаты такого скрещивания:

а) Расщепление 9:3:3:1.

б) Появляются новые сочетания признаков, которых нет у родительских особей.

в) Соблюдаются I и 2 законы Менделя.

Особь с новыми сочетаниями признаков называется рекомбинантными.

Проверить соблюдение I и 2 законов Менделя довольно легко - то что соблюдается I-й закон, очевидно; для проверки соблюдения второго закона подсчитаем количество особей второго поколения по одному из признаков. Так, особей с красными цветами будет 12/16, а особей с белыми цветами - 4/16. Соотношение - 12/16: 4/16=3:1, то есть 2-й закон Менделя выполняется и для дигибридного скрещивания!

Итак, получается, что, во-первых, признаки комбинируются в новые, рекомбинантные пары; а, во-вторых, расщепление по каждому признаку остается равным 3:1. Это служит основой для третьего закона Менделя.

3-й закон Менделя: Во втором поколении дигибридного и полигибридного скрещивания различные признаки наследуются независимо друг от друга.

(Полигибридное скрещивание - это скрещивание между организмами, отличающимися тремя и более контрастными признаками).

Запишем теперь генотипы при дигибридном скрещивании:

P	AABB	x	aabb
Гаметы	"AB"		"ab"
F <sub>I</sub>	AaBb		
Гаметы	"AB", "Ab", "aB", "ab"		

(Решетку Пеннета постройте самостоятельно)

F<sub>2</sub> Во втором поколении возможны девять различных генотипов, но фенотипов только четыре. Фенотип доминантный обозначается "A-", рецессивный - "aa".

Фенотипы: A-B- : A-bb : aaB- : aabb

Соотношение 9:3:3:1 получается теоретически только тогда, когда мы предполагаем, что особи первого поколения (гетерозиготные) образуют четыре типа гамет, содержащих все возможные сочетания аллелей. Происходит это потому, что в Анафазе I мейоза гомологичные хромосомы разных пар расходятся независимо друг от друга. Например, гомологичные хромосомы, содержащие аллели соответственно A и a, "пойдут" в разные гаметы (половина гамет будет иметь аллель "A", половина - "a"). Вместе с хромосомой, содержащей аллель "A", может пойти хромосома, содержащая "B", но точно так же может пойти хромосома, содержащая аллель "b". В результате половина половины (четверть) гамет будут иметь генотип Ab, а четверть - генотип AB.

### 3.4. Взаимодействие генов.

В природе часто бывает так, что несколько или более генов отвечает за развитие одного признака. Так, например, цвет кожи человека определяется по меньшей мере восемью парами аллельных генов. Более простой пример - окраска оперения у волнистых попугайчиков. Если скрестить "чистых" желтого и синего попугаев, в первом поколении все потомство будет зеленое, а во втором поколении присутствуют зеленые, синие, желтые и белые попугайчики в соотношении 9:3:3:1. Дело в том, что окраска определяется двумя парами аллельных генов. Первая пара определяет наличие или отсутствие синей окраски, вторая пара - наличие или отсутствие желтой краски. У особей первого поколения генотип содержит гены и синей, и желтой окраски, в результате пигменты "смешиваются" и получается зеленый цвет перьев. У особей второго поколения появляется новое сочетание аллелей - у некоторых из них генотип не содержит генов окраски, поэтому особи получаются белыми.

Окраска шерсти у кроликов определяется похожим образом. Вышеперечисленные случаи, когда гены, взаимодействуя, образуют новый признак, называются комплементарным взаимодействием генов.

### 3.5. Цитоплазматическая наследственность.

Мы привыкли считать, что наследственный материал располагается в хромосомах, а хромосомы – в ядре. Однако существуют данные, которые говорят за то, что и в цитоплазме могут содержаться какие-то гены.

Распознать внеядерную, цитоплазматическую наследственность довольно просто. Так как при оплодотворении у высших организмов сперматозоид (или спермий), проникая в яйцеклетку, теряет цитоплазму, то и признаки, связанные с цитоплазматическими генами, должны передаваться только по материнской линии – от матери всем ее потомкам. По материнской линии наследуются все признаки, связанные с митохондриями (их строением, функциями) и с хлоропластами у растений. Такое наследование вызвало предположение, что в хлоропластах и в митохондриях также содержится наследственный материал – и действительно, в настоящее время в хлоропластах и митохондриях обнаружена собственная ДНК (небольшая, кольцевая – как у прокариот).

### 4. Генетика (хромосомная).

#### 4.1. Опыты Моргана. Сцепление генов.

Выдающимся продолжателем дела Г. Менделя был Томас Гент Морган, американский исследователь, одним из первых начавший ставить генетические опыты на насекомых. В качестве объекта Морган выбрал плодovou мушку дрозофилу – небольшого размера, легко и быстро размножающуюся, нетребовательную к пище, и, главное, имеющую много доступных для исследования контрастных признаков (цвет глаз, длина крыльев, расположение, наличие, длина щетинок и т.п.).

В начале опыты Моргана убедительно подтверждали законы Менделя. Однако постепенно стали накапливаться данные, не согласующиеся с известными законами. Например, в одном из скрещиваний участвовали мухи с черным телом, нормальными крыльями (признак "природный", дикий тип) и мухи с серым телом, укороченными крыльями (мутантные признаки, полученные в лаборатории). В первом

поколении, как и следовало ожидать, все мухи были черными с нормальными крыльями. Во втором поколении должно было наблюдаться расщепление 9:3:3:1, но этого не произошло. Во втором поколении наблюдались только особи исходных (родительских) фенотипов – черные, норм. кр. и серые, укор. крылья в соотношении 3:1! Результат был, как при моногибридном скрещивании, два признака как бы "сцепились" и не смогли "расцепиться" – вот и не появилось рекомбинатов (черное тело, укор. крылья и серое тело, нормальные крылья). Морган так и назвал это явление – сцепление признаков. Подобные опыты ставились на дрозофиле огромное число раз, часть признаков сцеплялась друг с другом, часть – нет, причем один и тот же признак мог быть сцеплен с другим и не сцеплен с третьим. Получалось, что признаки образуют четыре большие группы сцепления, внутри которых признаки сцеплены, а при скрещивании по признакам из разных групп сцепления не наблюдается – соблюдается 3-й закон Менделя (расщепление 9:3:3:1). Этот странный факт получил неожиданное объяснение – дело в том, что у дрозофилы ровно четыре пары хромосом. Теперь, если предположить, что сцепленные гены находятся в одной хромосоме (в одной паре гомологичных хромосом), то все становится ясным: хромосомы при мейозе вроде бы не рвутся, потому и гены передаются вместе, сцепляются. Проверив эти выводы на множестве объектов, Морган пришел к выводу, что количество групп сцепления равно количеству пар гомологичных хромосом. Этот вывод часто называют "закон Моргана". На основании этих и многих других экспериментов, а также работ других авторов, Морган сформулировал основные положения хромосомной теории наследственности:

- а) Гены расположены в хромосомах, причем гомологичные хромосомы содержат аллельные гены.
- б) Между гомологичными хромосомами в профазе первого деления мейоза может происходить кроссинговер – обмен генами. (Поэтому в описанном выше эксперименте иногда все-таки встречались рекомбинанты, но в очень малом числе).
- в) Гены в хромосоме расположены линейно, причем, чем дальше они друг от друга, тем выше вероятность кроссинговера между ними. (Последнее соображение позволяет строить карты расположения

генов в хромосоме. Такие карты были построены для всех хромосом дрозофилы и были блестяще подтверждены новейшими методами молекулярной генетики).

Возникает вопрос, почему Мендель не наблюдал явления сцепления. Дело в том, что у гороха 7 пар хромосом, и по счастливой случайности все семь пар исследованных Менделем признаков находились в разных хромосомах. Вообще же явление сцепления, хоть и нарушает 3-й закон Менделя, является отражением более общей закономерности - поведения хромосом во время мейоза.

#### 4.2. Генетика пола.

У большинства известных нам животных пол определяется генетически. Например, у дрозофилы самки имеют в каждой паре одинаковые гомологичные хромосомы, а самцы имеют в трех парах одинаковые хромосомы, а в четвертой - различные: большую и маленькую. Большая хромосома самца и обе хромосомы четвертой пары самок называются X-хромосомами, а маленькая хромосома самца называется Y-хромосомой. В результате половина сперматозоидов имеет X-хромосому, а половина - Y-хромосому. Поэтому половина образовавшихся зигот будет иметь хромосомный набор XX (самки), а половина - хромосомный набор XY (будущие самцы). Практически также определяется пол у человека: мужчины имеют хромосомный набор - 22 обычных хромосомы (аутосомы) и 2 половых хромосомы (X и Y), а женщины - 22 аутосомы и 2 X-хромосомы.

Так как у женщин две X-хромосомы, а для нормального функционирования клетки достаточно одной, вторая X-хромосома не участвует в процессах синтеза белка и находится в неактивном состоянии. Под микроскопом неработающая X-хромосома выглядит как округлое плотное тельце - так называемое тельце Барра. Тельце Барра позволяет уже на клеточном уровне отличить мужчину от женщины. Нужно отметить, что, поскольку X-хромосомы могут генетически различаться, переходить в неактивное состояние может либо одна, либо другая хромосома, причем совершенно случайно. У кошек, например, в X-хромосоме находятся гены, отвечающие за окраску шерсти.

У гетерозиготных по этому гену кошек шерсть получается пятнистой - "чернаховой", потому что на одних участках кожи "не работает" одна X-хромосома, а на других участках - вторая X-хромосома.

У человека также существуют гены, которые расположены в X-хромосоме (Y-хромосома практически не содержит генов). Некоторые из них связаны с наследственными заболеваниями, например, с гемофилией и дальтонизмом. Гемофилия - это отсутствие в крови VIII фактора свертывания крови: у людей, больных гемофилией, кровь практически не свертывается. Дальтонизм - неспособность различать красный и зеленый цвет - вызван отсутствием в сетчатке глаза одного из типов колбочек. И то, и другое заболевание определяется рецессивным аллелем, находящемся в X-хромосоме. У мужчин любой ген в X-хромосоме будет проявляться, поскольку Y-хромосома не содержит практически никаких генов. Один из самых показательных примеров наследования гемофилии - это родословное древо потомков английской королевы Виктории. Сама она гемофилией не болела, но многие ее потомки мужского пола были гемофиликами, например, наследник дома Романовых царевич Алексей. Стало быть, в ее генотипе одна из X-хромосом была "больная", несла ген гемофилии. Получается, что гемофилия передается по женской линии, но женщины ей практически не болеют (подумайте, почему), а являются носительницами гена гемофилии (см. приложение, рис. 9)

**Дальтонизм** - заболевание, практически безопасное для жизни человека. Именно поэтому довольно часто встречаются женщины-дальтоники.

Интересно, что у птиц определяется несколько по-другому. Самки имеют генотип XY, а самцы XX. Поэтому наследственные заболевания у кур будут передаваться по мужской линии, если они сцеплены с полом.

#### 4.3. Виды изменчивости.

Изменчивость - это свойство особей быть непохожими на своих родителей. Изменчивость передается по наследству (наследственная изменчивость) или не передается (ненаследственная изменчивость).

## § I. Наследственная изменчивость.

Различают мутационную и комбинативную изменчивость. Комбинативная изменчивость изменяет только сочетания генов, но не меняет их самих. Закономерности комбинативной изменчивости - это законы Менделя и закономерности, установленные Морганом и другими генетиками, изучавшими скрещивания. Мутационная изменчивость - это изменения в самих генах. Мутации могут возникать как под воздействием внешней среды (облучение, химические вещества-мутагены и т.д.), так и самопроизвольно (за счет того, что процессы, связанные с ДНК, очень сложны, и неизбежно возникают ошибки). Различают генные, хромосомные и геномные мутации.

а) Генные мутации приводят к изменениям в последовательности нуклеотидов в ДНК. Чаще всего происходит замена одного нуклеотида на другой (например, цитозина на гуанин), выпадение нуклеотида или группы нуклеотидов (делеция) или вставка нуклеотида или нуклеотидов (инсерция). Наиболее опасны делеции, потому что выпадение даже одного нуклеотида приводит к нарушению всего процесса синтеза белка (прочитав до конца разработку, подумайте, почему выпадение трех нуклеотидов подряд может быть гораздо менее опасно, чем одного). Как правило, генные мутации приводят к нарушению работы соответствующего участка ДНК, а стало быть, и всего гена. Поэтому мутантные гены не кодируют белков или кодируют совершенно бесполезные белки - стало быть, они рецессивны по сравнению с "нормальными" генами. Если же, к несчастью, в обеих гомологичных хромосомах находятся мутантные аллельные гены, такой организм, как правило, страдает наследственным заболеванием. Происходят мутации достаточно редко, их частота примерно  $1 \cdot 10^{-6}$ . К генным мутациям у человека относятся, например, фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина), шестипалость, брахидактилия (укорочение фаланг пальцев), серповидноклеточная анемия, а также, видимо, гемофилия и дальтонизм.

б) Хромосомные мутации были открыты первыми среди всех видов мутаций в начале 20-го века голландским ученым Де Фризом. Хромосомные мутации - это нарушения структуры хромосом. При этом хромосомы могут разрываться на части, терять свои фрагменты,

"сливаться", отдельные участки хромосом могут поворачиваться на  $180^\circ$  и т.п. В результате либо нарушается структура генов, либо гены оказываются в не свойственном им окружении, и поэтому изменяется их работа. К хромосомным мутациям у человека относится так называемый "синдром кошачьего крика", вызванный потерей участка у одной из хромосом 5-й пары.

г) Геномные мутации происходят вследствие увеличения или уменьшения числа хромосом. Если число хромосом увеличивается (или уменьшается) на один или несколько хромосомных наборов, такое явление называется полиплоидия (олигоплоидия). Если же количество хромосом увеличивается или уменьшается на несколько штук, то это - анеуплоидия. Анеуплоидия, как правило, приводит к серьезным последствиям для фенотипа, особенно у млекопитающих. Например, болезнь Дауна у человека вызывается анеуплоидией по 21-й паре хромосом - у больных этим заболеванием три 21-х хромосомы, а не две, как в норме. Во многих случаях анеуплоидия (как и полиплоидия) приводит к видообразованию.

Полиплоидия встречается в основном у растений. Изменение числа хромосом идет, как правило, только в сторону повышения - возможно, это стабилизирует генотип и позволяет легче переносить изменяющиеся условия окружающей среды. Особенно большое количество хромосом наблюдается у папоротникообразных - например, у ужовника примерно 2200 (!) хромосом - самое большое известное число. Полиплоидные растения, как правило, крупнее своих предков. Это свойство полиплоидов широко используется в селекции растений - например садовая клубника отличается от дикой в основном за счет своей полиплоидности. Полиплоидию можно вызвать искусственно - вещество колхицин (добываемое из подземных частей растения безвременник) разрушает веретено деления у клеток, поэтому число хромосом удваивается без их расхождения. Искусственную полиплоидию можно использовать для отдаленной гибридизации (см. раздел "Селекция").

## § 2. Ненаследственная (модификационная) изменчивость.

Модификационная изменчивость возникает как следствие отклонений в развитии в результате воздействия различных условий окружающей среды. Каждое конкретное отклонение называется модификацией. Различные признаки животных и растений по-разному изменяются в зависимости от условий окружающей среды. Пределы модификационной изменчивости называются нормой реакции. У одних признаков (рост, вес) норма реакции широкая, у других (окраска, число зубов) - очень узкая. Так как все признаки подвержены модификационной изменчивости то наследуется не признак, как таковой, а норма реакции.

Интересно, что если, например, измерить длину и ширину листьев, взятых с одного растения, то по результатам этих измерений можно построить колоколообразную кривую, которая будет отражать характер модификационной изменчивости этого признака. Эта кривая называется вариационной. Она характерна для модификационной изменчивости многих признаков, особенно таких, на которые влияют большее количество факторов окружающей среды.

## § 3. Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова.

На первый взгляд, мутационная изменчивость совершенно случайна, не подчинена никаким законам. Однако можно заметить, что у организмов, относящихся, к близким видам, мутации, как правило, очень похожи. Это явление известно как "закон гомологических рядов". Закон гомологических рядов позволяет предположить возможность обнаружения или искусственного получения каких-либо мутантов. Например, таким путем было предсказано наличие в природе безостых форм ржи (по аналогии с безостыми формами пшеницы). И такая форма ржи действительно была обнаружена. Таким образом, закон гомологических рядов ("сходные виды обнаруживают сходную изменчивость") не только описывает природ-

ное многообразие, но и имеет также предсказательную силу.

## 4.4. Генетика человека.

Генетика человека - особый раздел генетической науки. Его обособленность определяется прежде всего тем, что к человеку неприменимы большинство методов классической генетики (скрещивания, получение многочисленного потомства и т.п.). Поэтому генетика человека выработала специальные методы, позволяющие анализировать генотип и предсказывать генотип потомства.

§ 1. Близнецовый метод - используется в генетике в основном для анализа характера ненаследственной (модификационной) изменчивости. Метод заключается в исследовании генетически идентичных близнецов (однояйцевых), как воспитанных совместно, так и воспитанных в различных условиях. Например, выяснено, что близнецы обнаруживают большую изменчивость в отношении интеллектуальных способностей, и поэтому все попытки обучать детей дошкольного и младшего школьного возраста по группам в соответствии с "коэффициентом интеллектуальности" не имеют под собой никаких оснований.

§ 2. Биохимический метод - применяется вместе с цитологическим для анализа генотипа человека, особенно в тех случаях, когда надо отличить гетерозигот и гомозигот по доминантным аллелям. Например, люди, гетерозиготные по гену фенилкетонурии, внешне здоровы, но биохимический анализ показывает наличие в крови продуктов "деятельности" рецессивного аллеля.

§ 3. Метод родословных - заключается в построении по определенным правилам "родословных деревьев", в которых показаны все кровные связи между людьми нескольких поколений. Родословные деревья помогают определить генотип, особенно в случаях с болезнями, наследование которых сцеплено с полом, и позволяют также предсказать возможный генотип потомства (см. приложение, рис. 9).



§ 4. Основные генетические заболевания человека.

А. Болезни, источники которых - генные мутации.

1. БРАХИДАКТИЛИЯ - недоразвитие 3-ей фаланги пальцев.

Редкий пример доминантной мутации. Гомозиготы по гену брахидактилии не доживают до рождения.

2. ШЕСТИПАЛОСТЬ. Доминантная мутация.

3. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ - нарушение аминокислотного обмена, приводящее к накоплению в крови ядовитых производных белков, отравляющих головной мозг. Результат - слабоумие. Однако, если с самого рождения ввести специальную диету (без аминокислоты фенилаланина), ребенок вырастает абсолютно нормальным (после 7-летнего возраста диету можно снять). Рецессивная мутация (как и все нижеперечисленные).

4. СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ - нарушение формы эритроцитов. Гомозиготы умирают в раннем детстве. Гетерозиготы внешне почти не отличаются от нормальных людей, и имеют даже сильное преимущество перед ними - из-за измененной формы эритроцитов гетерозиготные по гену серповидноклеточности люди практически не болеют малярией (!). В результате естественный отбор в тех местах, где малярия сильно распространена (тропические области Западной Африки и т.д.) приводит к преимущественному выживанию гетерозигот! Так что высокая детская смертность среди африканцев обуславливается не только плохими условиями жизни, но и постоянным появлением в потомстве (2-й закон Менделя) нежизнеспособных гомозигот.

5. ГЕМОФИЛИЯ. Сцеплена с полом.

6. ДАЛЬТОНИЗМ. Сцеплен с полом.

Б. Болезни, вызываемые геномными мутациями.

7. СИНДРОМ ДАУНА - лишняя 21-я хромосома. Больные имеют не-

большой рост, мясистые черты лица, как правило, слабоумны. Синдром возникает из-за нарушений в мейозе, когда "слипшиеся" в Профазе I хромосомы не успевают разойтись к Анафазе I. В результате в одну гамету попадает две 21-х хромосомы, а в другую - ни одной. После оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом возникают зиготы в трех (синдром Дауна) и с одной (не выживают) 21-ми хромосомами.

8 и 9. Синдромы, связанные с избытком или недостатком половых хромосом (половые хромосомные синдромы).

8. СИНДРОМ ТЕРНЕРА - всего одна X-хромосома. Люди, больные этим синдромом, имеют женский фенотип (что доказывает ведущую роль Y-хромосомы в определении мужского фенотипа), низкий рост и, как правило, стерильны.

9. СИНДРОМ КЛЯЙНФЕЛЬДТЕРА - две X и одна Y-хромосома. Больные имеют мужской фенотип (Y-хромосома!), высокого роста, также стерильны. Оба синдрома вызваны нерасхождением X-хромосом в процессе созревания женских половых клеток. Существуют и другие половые хромосомные синдромы.

§ 5. Группы крови человека.

Группы крови (см. раздел "Анатомия и физиология") определяются наличием в крови специфических белков. Если кровь человека, имеющего данный белок, перелить человеку, этого белка не имеющему, у реципиента начнется реакция отторжения чужеродных белков - иммунитет. Наиболее опасно несоответствие по группам крови АВО и резус-фактору.

а) Группы крови АВО наследуются как система из трех аллелей - кодоминантных  $I^A$  и  $I^B$  и рецессивного аллеля  $I^O$ . Сочетания  $I^O I^O$  определяют 0 (I-ую) группу крови;  $I^A I^A$  и  $I^A I^O$  - А (2-ую) группу;  $I^B I^B$  и  $I^B I^O$  - В (3-ую) группу;  $I^A I^B$  - группу крови АВ (4-ую). Аллели  $I^A$  и  $I^B$  отвечают за синтез специфических белков эрит-

роцитов а и в, а аллель I<sup>0</sup> не отвечает за синтез белков.

б) Резус-фактор - это специфический белок плазмы крови. Люди имеющие резус-фактор, называются резус-положительными (Р+), не имеющие его - резус-отрицательными (Р-). Наличие резус-фактора определяется доминантным аллелем Д. Поэтому Р+ - люди могут иметь генотипы DD и Dd, а Р- - люди - генотип dd. Различный резус крови матери и плода может вызвать осложнения при родах и грудном вскармливании.

## 5. Селекция

### 5.1. Селекция и ее задачи

Селекция - это наука, направленная на получение новых и улучшение существующих сортов растений, пород животных и штаммов микроорганизмов.

Соответственно можно выделить основные задачи селекции:

1. Создание новых форм;
2. Улучшение существующих форм.

В значительной степени современная селекция опирается на достижения генетики, в особенности на учение о формах изменчивости организмов, а также на теорию эволюции, биогеографию, историю, экологию и другие науки.

### 5.2. Основные понятия селекции

Для селекционной работы постоянно используется понятие о наименьшей группе генотипически и фенотипически сходных между собой особей. Такая группа в селекции растений называется "сорт" в селекции животных "порода", а в селекции микроорганизмов "штамм". Используются и другие понятия:

**К л о н** - группа идентичных генетических особей.

**Л и н и я** - группа гомозиготных особей, полученная путем самоопыления или близкородственного скрещивания.

**Э к с т е р ь е р** - совокупность наиболее важных внешних признаков животного.

### 5.4. Методы и достижения селекции.

Методы селекции можно разделить на две группы - получение исходного многообразия (материала) и отбор наиболее ценных сочетаний признаков.

#### § I. Получение исходного многообразия форм.

а) Работа с природным разнообразием растений, животных и микроорганизмов. В историческом аспекте первым методом работы с природным разнообразием было одомашнивание (приручение). Этот процесс происходил стихийно на заре человеческой цивилизации 15-20 тыс. лет назад и завершился формированием устойчивых земледельческих и скотоводческих культур. В это время были одомашнены собаки (исходный материал - волки и шакалы), лошади (дикие лошади - тарпаны и пр.), ослы, верблюды, коровы (тур), куры (банкивский петух) и многие другие. Одомашнивание растений происходило в основном в их центрах многообразия (см. ниже). Одомашнивание сопровождалось определенным отбором, кроме того, "домашняя" среда сильно воздействовала на фенотип животных и растений.

Интродукция (вселение) и акклиматизация (приспособление) получили развитие в основном после начала эпохи Великих географических открытий (после 15 в.). Многие растения и животные теперь обитают в совершенно не свойственных им условиях и на совершенно других материках. Например, родина кофе - Эфиопия, но плантаций кофе больше всего в Бразилии; каучуковое дерево - гевея родом из Бразилии, но возделывается в основном в Юго-Восточной Азии. Европейский домашний скот выращивается в Австралии, Новой Зеландии, Америке и т.п.

Всестороннее изучение природного разнообразия и коллекционирование форм впервые началось в 20 веке. Возглавил работы

в этом направлении выдающийся генетик Н.И. Вавилов. Сбор коллекций велся по всему земному шару, создан громадный банк семян дикорастущих и местных культурных растений, что позволило принципиально изменить селекционную работу. В настоящее время речь идет уже о создании банков генов, которые позволят широко развернуть работы по генетической инженерии среди растений. На основе собранных коллекций Н.И. Вавилов создал учение о центрах происхождения культурных растений. Знание этих центров позволяет планомерно вести сбор коллекций, а также дает много сведений о происхождении отдельных растений и даже по истории и этнографии различных регионов.

### Центры происхождения культурных растений

Центры происхождения (многообразия) – это места, где происходили основные процессы одомашнивания растений. Там сосредоточено наибольшее число сортов, разновидностей, наследственных уклонений. Как правило, центры разнообразия приурочены к местам наиболее древних очагов цивилизации.

С востока на запад:

1. Восточноазиатский (Китай, Корея, Япония —древняя империя Хань)

а) Зернобобовые культуры: рис, просо, соя.

б) Плодовые: персик, вишня, нек. яблони, айва, мушмула, мандарин, хурма, фейхоа и др.

в) Овощные: редис, ревеня.

г) Прочие : чай, тунг, клещевина, имбирь, шековица, бадьян.

2. Южноазиатский (Индия – древние государства дравидов и ариев и Юго-Восточная Азия).

а) Рис, бобы.

б) Лимон, апельсин, дыня, ананас, манго, папайя и др.

в) огурец.

г) Кунжут (сезам), сахарный тростник, черный перец, гвоздика, мускат

3. Переднеазиатский (Малая и Средняя Азия – древние государства шумеров, ассирийцев, хеттов, согдийцев).

а) Пшеница, рожь, гречиха, горох.

б) Слива, абрикос, груша, яблоня, крыжовник, земляника.

в) Морковь, репа, свекла, укроп, петрушка, чеснок, миндаль.

г) Лен, горчица, кориандр.

4. Средиземноморский (Египет, Греция, территории финикийцев и римлян, Израиль)

а) Чечевица.

б) Виноград, финиковая пальма.

а) Артишок, спаржа, салат, лук, капуста, грецкий орех.

г) Хлопчатник, маслина, майоран и др.

На юг:

5. Эфиопский (Абиссиния или Офир – древнейшее государство тропической Африки).

а) Сорго, некоторые сорта пшениц, ячмень.

б) Банан.

в) Арахис.

г) Нут (масличное растение), кофе.

Два американских центра с севера на юг:

6. Центральноамериканский (Мексика – государства ацтеков и майя).

а) Кукуруза, фасоль.

б) Ананас.

в) Некоторые тыквенные, топинамбур (земляная груша).

г) Какао, подсолнечник.

7. Южноамериканский (Перу, Чили, Эквадор – территория государства инков).

- а) -.
- б) -.
- в) картофель, помидор, овощной перец.
- г) Кокаинный куст, хинное и каучуковое дерево.

Более чем 90% культурных растений связано в своем происхождении с одним или несколькими из перечисленных центров.

б) Получение комбинативной изменчивости - гибридизация. Метод гибридизации является одним из основных в селекции животных и растений. С древнейших времен использовались естественные гибриды, например, мул (гибрид лошади и осла), слива (гибрид алычи и терновника), грейпфрут (гибрид апельсина и понельмуса). С 18-19 вв. гибридизация занимает первое место в селекционной работе. Основные разновидности гибридизации:

1. Скрещивание. Обычно проводится в сочетании с отбором. Скрещиваются особи, наиболее подходящие по тем или иным признакам. В селекции животных различают родственное и неродственное скрещивания. Родственное скрещивание приводит к "гомозиготизации", закреплению нужных признаков. Неродственное приводит к повышению разнообразия. У растений родственное скрещивание заменяется самоопылением.

2. Межлинейная гибридизация. Такая гибридизация приводит к гетерозису (гибридной мощности), выражающемуся в том, что межлинейные гибриды гетерозиготны, и потому лучше приспособлены к условиям окружающей среды. Гетерозис применяют, например, для получения скороспелых свиней (скрещивают разные породы), за счет гетерозиса получены высокоурожайные сорта кукурузы и т.д.

3. Межпородная (межсортовая) гибридизация ведет к резкому повышению разнообразия исходного материала. За счет скрещивания английских и украинских пород свиней была получена т.н. белая степная украинская свинья, сочетающая наилучшие признаки обеих групп пород.

4. Межвидовая гибридизация. Здесь основная цель - добиться у гибрида сочетания плодovitости с признаками обоих родителей. Широко известны опыты Г.Д. Гарпеченко по гибридизации капусты и редьки (к сожалению, у гибрида культурные признаки утратились),

работы по созданию тритикале (гибрида пшеницы и ржи), пшенично-пырейного гибрида. В селекции животных создан гибрид овцы и горного барана - архаромеринос, ведутся работы по скрещиванию коров и антилоп зебу. И.В. Мичурин применял отдельную гибридизацию для получения морозостойчивых сортов плодовых (например, груша Бере зимняя).

в) Искусственный мутагенез. Этот метод применяется в основном в селекции растений и микроорганизмов. Для искусственного получения мутаций прибегают к рентгеновским и гамма-лучам, ультрафиолету, воздействию различными мутагенами (например, колхицином) и т.п. Это самый молодой метод селекции, широко применяемый лишь с 30-х годов нашего столетия. Методом искусственной полиплоидизации получены сверхсахаристые сорта сахарной свеклы, сорта клубники, многих овощей (огурцов и пр.). Среди микроорганизмов получены штаммы, в десятки раз превосходящие исходные в отношении продукции антибиотиков.

г) Воздействие внешних условий. Внешние условия могут влиять на формирование фенотипа, в частности, на доминирование. И.В. Мичурин и американский селекционер Л.Бербанк ввели в практику селекции различные методы воздействия на растения (например, прививкой). При этом возможно в относительно узких пределах направленно изменять фенотип ("метод ментора" и др.). Правда, полученные таким путем растения можно размножать только вегетативно.

## § 2. Отбор наиболее ценных сочетаний признаков.

Как показал Ч.Дарвин, отбор, используемый бессознательно, был с древнейших времен основным методом селекции. Слово "селекция" и обозначает "отбор". Различают два основных способа отбора.

а) Массовый отбор. Его применяют в основном в селекции растений. Так выводят новые сорта перекрестноопыляющихся форм, например, ржи. В селекции микроорганизмов этим методом выведены новые высокопродуктивные штаммы пекарских дрожжей.

б) Индивидуальный отбор. Гораздо более эффективный метод, основанный на выделении из исходного многообразия немногих "наилучших" форм. Этот метод очень широко применяется во всех областях селекции. Большинство высокопродуктивных сортов пшеницы (Миролюбовские, которые широко применяются в зерновом хозяйстве США, Ильичевка, Безостая) получены этим методом. Этим методом создана холмогорская порода коров, шиншиллово-розовая порода кроликов, новые породы лошадей, и т.д., и т.п. Следует иметь в виду, что при анализе признаков самцов-производителей нужно исходить из признаков их потомства (нельзя же проверить яйценоскость у петуха).

Говоря об отборе, нельзя забывать, что на все организмы в природных условиях действует естественный отбор. Таким образом, новые формы возникают под воздействием как искусственного, так и естественного отбора.

### 5.5. Биотехнология.

Биотехнология – новое направление человеческой деятельности, представляющее собой синтез биологической науки и промышленности. Существует несколько основных направлений биотехнологии:

а) Микробиологическая промышленность. Здесь микроорганизмы используются для получения больших количеств витаминов, ферментов, лекарств, белков и т.д. Чрезвычайно перспективно выращивание одноклеточных водорослей (например, хлореллы) для получения белковых кормов.

б) Клеточная инженерия основывается на возможности культивировать, отдельные, изолированные от организма клетки. Например, для получения женьшеневого экстракта у нас в стране широко применяется культура клеток этого редкого растения. Существует также метод гибридизации соматических клеток, который открывает большие перспективы для селекции и медицины.

в) Генная инженерия использует перестройки генотипа. Сущность методов заключается в том, что при участии различных агентов (вирусов и др.) в генотип различных организмов, в основ-

ном бактерий, встраиваются или исключаются отдельные гены или группы генов. В результате получены штаммы бактерии кишечной палочки, производящие человеческие белки – инсулин, гормон роста, интерферон. В ближайшем будущем возможно получение сортов пшеницы, способных к азотфиксации, как бобовые растения.

### 6. Молекулярная генетика.

Молекулярная генетика изучает генетические процессы на уровне отдельных молекул.

#### § I. Доказательства генетической роли ДНК.

В начале 20 века большинство генетиков уже были убеждены в том, что хромосомы заключают в себе наследственную информацию. Однако не было известно, какие молекулы – белки или нуклеиновые кислоты конкретно являются носителями этой информации. Мнение большинства склонялось на сторону белков, но в 40-50-х годах было строго доказано, что носителем наследственной информации является ДНК.

а) Было известно, что от одних бактерий к другим может передаваться какой-то фактор, вызывающий превращение (трансформацию) безвредных штаммов в болезнетворные. В 1944 г. было выяснено, что этим фактором является ДНК.

б) Бактериофаги – вирусы бактерий – уничтожают бактерии, впрыскивая в них свое содержимое. В 1952 г. было доказано, что наследственным материалом у бактериофагов является ДНК.

в) В эти же годы было показано, что, во-первых, гаметы содержат равно много ДНК, чем обычные клетки животных, а, во-вторых, в молекуле ДНК соотношения аденин: тимин и цитозин: гуанин одинаковы и равны 1.

Так была доказана генетическая роль ДНК.

#### § 2. Структура ДНК. Удвоение ДНК.

Как уже было отмечено, ДНК представляет собой двойную спи-

раль, нечто вроде веревочной лестницы, в которой роль веревок играют сахарно-фосфатные основы обеих цепей ДНК, а перекладины - азотистые основания, соединенные водородными связями по принципу комплементарности. Перед делением клетки ДНК удваивается (реплицируется) так, что каждая новая клетка получает точно такую же информацию, которая имелаась в исходной клетке. В 1958 г. было выяснено, что ДНК реплицируется полуконсервативно, то есть к каждой цепочке достраивается комплементарная. В результате каждая вновь образовавшаяся двойная спираль состоит наполовину из "старой" ДНК, а наполовину - из "новой".

Для того, чтобы началась репликация, цепи ДНК должны разъединиться. Помогает этому особый фермент. Две цепи ДНК расходятся, подобно застежке-молнии, по слабым водородным связям между основаниями. Другие ферменты (это очень сложный процесс) движутся вдоль каждой из цепей, строя сахарно-фосфатный остов новой цепи. Новые цепи синтезируются вначале в виде коротких фрагментов, которые затем сшиваются в длинные цепи еще одним специальным ферментом.

В прокариотической (бактериальной) клетке ДНК присутствует в виде одной двойной спирали, концы которой соединяются, образуя кольцо. В эукариотических клетках имеются хромосомы, каждая из которых состоит из чрезвычайно длинной молекулы ДНК, плотно упакованной при помощи белков. Например, длина ДНК одной из хромосом дрозофилы - около 4 см (сама мушка - в десять раз короче!).

### § 3. Синтез белка. Транскрипция.

Основное положение молекулярной генетики утверждает, что экспрессия (проявление) гена проходит в два этапа: сначала информация переписывается с ДНК на РНК (транскрипция), а затем "переводится" в виде последовательности аминокислот в белке (трансляция). Коротко это можно записать так: ДНК → РНК → белок.

Синтез всех видов РНК происходит в ядре. Этот процесс называется транскрипция ("переписывание", поскольку "буквы алфавита" ДНК и РНК - нуклеотиды - одинаковы). При этом часть двойной

спирали ДНК раскручивается, и вдоль одной из ее цепей движется особый фермент, который выстраивает нуклеотидные мономеры РНК против их партнеров на цепи ДНК, а затем сшивает эти мономеры друг с другом, так что образуется длинная цепь РНК. При этом комплементарность соблюдается (урацил РНК соответствует аденину ДНК, а тимин ДНК - аденину РНК). На ДНК-матрице образуются 3 типа РНК:

а) в виде матричной (информационной) РНК-мРНК-генетические инструкции по синтезу белка передаются к рибосомам;

б) транспортная РНК (тРНК) доставляет к рибосомам аминокислоты, и здесь из этих аминокислот строится полипептидная цепь; каждую аминокислоту переносит особый вид тРНК;

в) рибосомальная РНК (рРНК) является главным компонентом рибосом.

### § 4. Трансляция. Генетический код.

Процесс воплощения информации матричной РНК (мРНК) в структуру белка называется трансляцией ("переводом", так как белки и РНК - различные классы молекул, и у каждого свой "алфавит"). Информация об аминокислотах, входящих в состав белка, закодирована в последовательности нуклеотидов РНК при помощи генетического кода. Генетический код устроен, в общем-то, просто - каждым трем последовательным нуклеотидам РНК (триплету, или кодону) соответствует какая-нибудь аминокислота (за некоторыми исключениями). Так как возможных сочетаний из четырех нуклеотидов по три может быть 64, а аминокислот 20, генетический код называется вырожденным. Три из 64 кодонов (УАА, УАГ, УГА) не кодируют аминокислот (см. таблицу генетического кода в школьном учебнике) и служат сигналом для обрыва синтеза белковой цепочки ("стоп").

Для трансляции необходимы рибосомы, тРНК, мРНК, аминокислоты и различные ферменты. Каждую аминокислоту доставляет к рибосоме особый, специфичный для нее вид тРНК. Попадая в рибосому, тРНК делает попытки присоединиться к кодону мРНК (в это время мРНК уже находится внутри рибосомы). Если эти попытки окончились удачно и тРНК, несущая аминокислоту, присоединилась к мРНК,

значит, определенный участок на верхушке транспортной РНК ("антикодон") оказался комплементарным данному кодону мРНК. Если же антикодон тРНК не комплементарен кодону мРНК, то тРНК покидает рибосому, и на ее место приходит другая тРНК (их очень много в цитоплазме, окружающей рибосому).

Если тРНК присоединилась к мРНК, то процессы протекают в следующей последовательности:

1. К следующему по порядку кодону мРНК присоединяется комплементарная тРНК, вторая по счету. Естественно, что аминокислоты, которые находятся на этих тРНК, также комплементарны первому и второму кодону мРНК соответственно.

2. Далее специальный фермент сшивает первую аминокислоту со второй при помощи пептидной связи. Так как пептидная связь - ковалентная, а аминокислота присоединена к тРНК водородной, гораздо более слабой связью, то первая аминокислота теряет свою связь с тРНК (см. приложение, рис.10).

3. Первая тРНК уходит из рибосомы.

4. Рибосома сдвигается на "один шаг", т.е. перемещается к следующему, третьему, кодону мРНК.

5. Процесс повторяется, т.е. подходит третья тРНК, присоединяется, фермент сшивает 1 и 2 аминокислоту с 3-ей, 2-ая тРНК уходит, рибосома сдвигается на "один шаг" и так далее...

6. ... пока рибосома не дойдет до стоп-кодона или не кончится цепочка мРНК.

С одной молекулы мРНК может синтезироваться несколько десятков, а то и тысяч белковых копий. Среднее время жизни одной молекулы мРНК у бактерий составляет около 2 мин, а у эукариот мРНК может работать в клетке несколько дней. В конце концов молекула мРНК разрушается специальными ферментами - нуклеазами.

Образовавшаяся белковая цепочка принимает соответствующую вторичную и третичную структуры и по каналам ЭДС направляется в места использования. Следует отметить, что и транскрипция, и трансляция относятся к процессам матричного синтеза.

Регуляция синтеза белка осуществляется, в частности, гормонами и различными внутриклеточными белками.

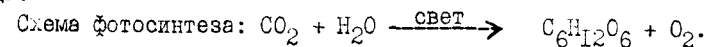
## 7. Биохимия обмена веществ.

### 7.1. Типы обмена веществ.

Различают два типа обмена - пластический, при котором вещества синтезируются, а энергия расходуется (синтез белка, фотосинтез и т.п.) и энергетический, при котором вещество разрушается, а энергия выделяется (например, клеточное дыхание). В этом разделе будут описаны фотосинтез и клеточное дыхание.

### 7.2. Фотосинтез. Общие закономерности.

Фотосинтез - это процесс образования органических веществ из углекислого газа и воды на свету, проходящий с выделением кислорода.



Это не химическое уравнение, а лишь сумма множества различных процессов (несколько десятков химических реакций), поэтому уравнивать здесь ничего не нужно.

Фотосинтез свойственен прежде всего автотрофным организмам, то есть тем, которые синтезируют свою органику из неорганических веществ -  $\text{H}_2\text{O}$  и  $\text{CO}_2$ . Самые известные фотосинтезирующие организмы - это зеленые растения, у которых фотосинтез проходит в хлоропластах при участии зеленого пигмента хлорофилла.

Доказательствами фотосинтеза служат многочисленные опыты:

1) Опыт Ван-Гельмонта. Он тщательно взвешивал растение, землю и воду для полива, и пришел к выводу, что растение "питается" неорганическими веществами.

2) Опыты Пристли. Пристли помешал под стеклянный колпак свечу; мышь, горшок с растением в различных сочетаниях и доказал, что растения выделяют кислород, а животные - углекислоты. Последователями Пристли доказано было, что растения, во-первых, поглощают углекислоту, а, во-вторых, что эти процессы происходят только на свету.

3) Опыты Энгельмана. Энгельман освещал растение лучами различных цветов и доказал, что фотосинтез происходит именно в хлоропластах и именно с участием хлорофилла. Было доказано так-

же, что в результате фотосинтеза образуется крахмал (опыт см. в школьном учебнике ботаники).

4) Опыт Блекмана. В 1905 г. он показал, что скорость фотосинтеза зависит и от температуры, и от интенсивности света, причем эти факторы действуют совершенно независимо друг от друга. Таким образом, было предложено различать в фотосинтезе две группы реакций - световые, идущие под действием света, и "темновые", происходящие без участия света.

### 7.3. Световая стадия фотосинтеза.

Эта стадия происходит в хлоропластах, внутри мембранных мешочков - тилакоидов (см. приложение, рис.11). Основная последовательность событий:

1. Квант света выбивает электрон из молекулы хлорофилла.
2. Электрон выходит за пределы тилакоида, где присоединяется к молекуле переносчика водорода. Эта молекула присоединяет также один протон (H<sup>+</sup>, образующийся при диссоциации воды) и уходит от тилакоида. Вокруг тилакоида накапливаются ионы OH<sup>-</sup>.
3. Хлорофилл, лишенный нескольких электронов, становится сильным окислителем и разлагает воду:  $2H_2O \longrightarrow 4H^+ + 4e^- + O_2$ .
4. Электроны от разложившейся воды поступают в молекулу хлорофилла, а внутри тилакоида накапливаются протоны (H<sup>+</sup>).
5. Постепенно возрастает разность потенциалов между внутренней и наружной средой тилакоида.
6. Как только разность потенциалов (напряжение) достигает критической величины, в мембране тилакоида открываются каналы для протонов, они устремляются наружу - течет электрический ток.
7. Специальный белок - АТФаза - использует энергию электрического тока для синтеза АТФ.

Таким образом, основной результат световой стадии - накопление энергии в виде АТФ.

### 7.4. "Темновая" стадия фотосинтеза.

Нужно особо подчеркнуть, что эта стадия не может идти в темноте, просто для нее свет не нужен. Основные процессы:

1. Молекула 5-углеродного сахара присоединяет CO<sub>2</sub>. (Эти молекулы всегда в большом количестве находятся в хлоропласте, где происходит темновая стадия).

2. Получившийся 6-углеродный сахар неустойчив и легко распадается на два трехуглеродных соединения (аналоги глицерина).

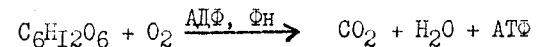
3. Из этих трехуглеродных соединений, как из кирпичиков, строится все разнообразие биомолекул. В процессах синтеза принимают участие молекулы восстановленного в световой стадии переносчика и молекулы АТФ. В результате получают: исходные 5-углеродные сахара (чтобы не остановился процесс), глюкоза (основной продукт), различные карбоновые кислоты (исходный материал для синтеза жиров и аминокислот).

Таким образом, основной итог темновой стадии - образование различных органических веществ из CO<sub>2</sub>.

### 7.5. Клеточное дыхание. Общие закономерности.

Клеточное дыхание - это процесс разложения молекул органических веществ до углекислого газа и воды с участием кислорода и образованием энергии в виде АТФ.

Схема клеточного дыхания (в дальнейшем просто "дыхания"):



(эту схему также не надо уравнивать!). АТФ образуется из аденозиндифосфорной кислоты (АДФ) и неорганического фосфата (ФН).

Дыхание свойственно прежде всего гетеротрофным организмам, то есть в основном животным, у которых оно - основной процесс получения энергии. Растения также дышат, но на свету результаты дыхания не видны. Кроме того, существуют организмы, разлагающие органику без участия кислорода. Такие процессы называются "брожением" и представляют собой с биохимической точки зрения усеченный процесс дыхания.

Дыхание проходит в три стадии.

#### 7.1. Первая стадия дыхания - гликолиз.

Гликолиз происходит в цитоплазме. Основной итог гликолиза - разложение молекулы глюкозы на два трехуглеродных соединения с



образованием небольшого количества АТФ. Суммарное уравнение:  
 $C_6H_{12}O_6 + 2ADP + 2F_n + 2PEP \longrightarrow 2C_3H_4O_3 + 2ATP + 2PEP \cdot H$ ,  
 где PEP - молекула переносчика водорода (в нашем организме переносчиками водорода являются витамины B<sub>2</sub> и B<sub>3</sub>), а

C<sub>3</sub>H<sub>4</sub>O<sub>3</sub> - молекула пировиноградной кислоты (трехуглеродное соединение).

### 7.2. Брожение.

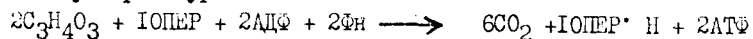
Брожение происходит тогда, когда нет кислорода, и основным источником АТФ становится гликолиз. Но прямо использовать результаты гликолиза нельзя, поскольку в этом процессе постоянно накапливается восстановленный переносчик водорода, а так как молекул переносчика немного, гликолиз рано или поздно остановится из-за нехватки молекул окисленного переносчика. Выход из положения - использовать накапливающийся переносчик для восстановления пировиноградной кислоты. Существует два основных типа брожения:

а) Молочнокислотное брожение. Происходит у нас в мышцах во время интенсивной работы, а также в организме паразитических червей, например, аскариды. При этом из пировиноградной кислоты образуется довольно ядовитая молочная кислота. Накопление молочной кислоты в мышцах приводит к ощущению усталости.

б) Спиртовое брожение. Происходит у бактерий и дрожжей. При этом молекула пировиноградной кислоты при участии ферментов и переносчика одновременно и разлагается, и восстанавливается - образуется углекислый газ и этиловый спирт. Этот вид брожения широко применяется в виноделии и хлебопечении.

### 7.3. Вторая стадия дыхания - цикл Кребса.

Цикл Кребса (цикл лимонной кислоты) происходит внутри от внутренней мембраны митохондрий. Основной итог - полное разложение пировиноградной кислоты с образованием CO<sub>2</sub>, небольшого количества АТФ и большого количества восстановленного переносчика. Суммарное уравнение:



Таким образом, за две первые стадии дыхания на одну молеку-

лу глюкозы образуется 4 молекулы АТФ и 12 (!) молекул восстановленного переносчика водорода (PEP·H).

### 7.4. Третья стадия дыхания - цепь переноса электронов.

Задача этой стадии - перевести энергию, накопленную переносчиком, в "усвояемую" форму в виде АТФ. Вообще говоря, дыхание - процесс, до известной степени обратный фотосинтезу. Вот и третья стадия дыхания более всего похожа на первую (световую) стадию фотосинтеза. Происходит эта стадия внутри митохондрий, между наружной и внутренней мембранами. Основные процессы (см. приложение, рис. 12):

1. Молекулы переносчика, скопившиеся внутри от внутренней мембраны (в матриксе) митохондрии, расщепляются ферментами на PEP и H.

2. Водород поступает в цепь переноса электронов, причем протон (H<sup>+</sup>) выбрасывается в межмембранное пространство, а электрон поступает обратно в матрикс.

3. В матриксе электрон захватывает протон, образовавшийся в результате диссоциации молекулы воды (H<sub>2</sub>O → H<sup>+</sup> + OH<sup>-</sup>).

4. Образовавшийся атом водорода опять поступает в цепь переноса электронов (состоящую из последовательно расположенных белков), и опять протон выбрасывается в межмембранное пространство, а электрон поступает в матрикс. Так происходит несколько раз.

5. В конце концов электрон соединяется с протонами (образовавшимися от диссоциации воды), с молекулой кислорода и образует молекулу воды. Вот куда расходуется кислород, который мы вдыхаем!

6. В результате этих процессов в межмембранном пространстве накапливаются ионы H<sup>+</sup>, а в матриксе - OH<sup>-</sup>. Далее как в световой стадии фотосинтеза:

7. Поступенно возрастает разность потенциалов.

8. Как только напряжение достигает критической величины, во внутренней мембране митохондрии открывается канал для протонов, они устремляются вовнутрь - течет электрический ток.

9. Специальный белок - АТФаза - использует энергию электрического тока для синтеза АТФ.

Теоретически третья стадия дыхания может дать 32 молекулы АТФ. Тогда общее количество АТФ, образующейся в процессе дыхания, будет равно 36. Но обычно в третьей стадии образуется около 20 АТФ, тогда их общее количество - примерно 24. Цепь переноса электронов необычайно важна для нашей жизни. Многие яды (сероводород, цианиды) действуют именно на белки - переносчики электронов, блокируя этот процесс. К тому же 80% всей энергии в виде АТФ синтезируется именно на этой стадии.

Интересно, что у многих млекопитающих, впадающих в спячку, происходит разобщение процессов переноса электронов и синтеза АТФ - энергия движущихся протонов переходит не в АТФ, а в тепло.

#### 7.5. Участие белков и жиров в процессах клеточного дыхания.

В процессе дыхания могут принимать участие не только углеводы. Жирные кислоты в гликолиз не вовлекаются, но расщепляются до пировиноградной кислоты (при этом образуется много воды) и поступают в цикл Кребса.

Белки расщепляются у нас в кишечнике до аминокислот. Аминокислоты либо используются для синтеза наших собственных белков, либо расщепляются на аммиак и органические кислоты. Аммиак в печени превращается в мочевину, которая выводится из организма, а органические кислоты поступают в цикл Кребса.

По калорийности жиры примерно вдвое превосходят белки и углеводы.

## П О С Л Е С Л О В И Е

Данная разработка написана в соответствии с "Программой для поступающих в ВУЗы по биологии" и содержит следующие разделы:

1. Структурная биохимия.
2. Цитология.
3. Классическая генетика.
4. Хромосомная генетика.
5. Селекция.
6. Молекулярная генетика.
7. Биохимия обмена веществ.

Раздел "Общие закономерности индивидуального развития" освещается в пособиях "Зоология" и "Анатомия, физиология, гигиена", а также в школьном учебнике "Общая биология" для 10-11 классов средней школы (учебников ВЗПК не высылает). При работе над разработкой полезно пользоваться школьным учебником "Общая биология" и различными пособиями для поступающих в ВУЗы. Кроме того, готовясь по этому разделу биологии, необходимо повторить темы "Культурные растения" (Ботаника), "Животноводство" (Зоология), "Фотосинтез" (Ботаника), "Строение клетки" (Ботаника, Анатомия и физиология), "Газообмен" (Анатомия и физиология). В пособии не содержится прямых ответов на вопросы контрольных работ. Ответ на контрольную работу является самостоятельной работой слушателя. Все замечания по содержанию и оформлению пособия просьба направлять в адрес ВЗПК.

Кафедра биологии ВЗПК

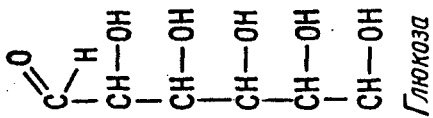
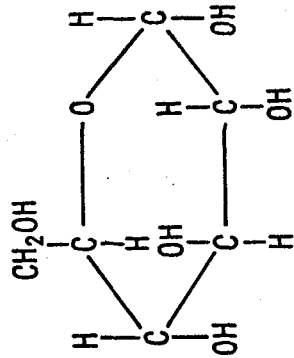
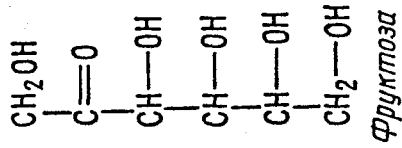


Рис. 1. Моносахариды

Глюкоза + Фруктоза = Сахароза

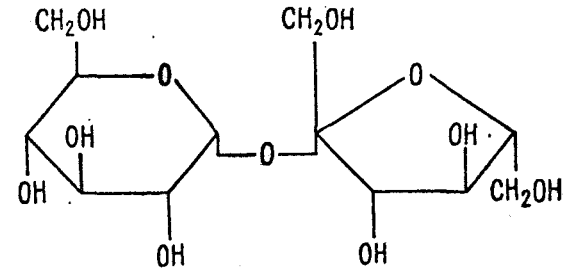
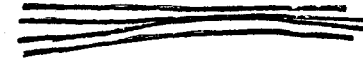
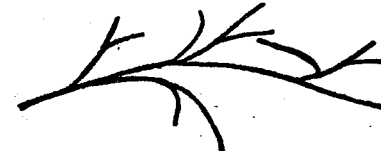


Рис. 2. Сахароза

Целлюлоза



Крахмал



Гликоген



Рис. 3. Различные глюкозаны

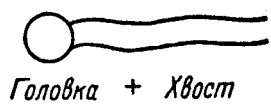
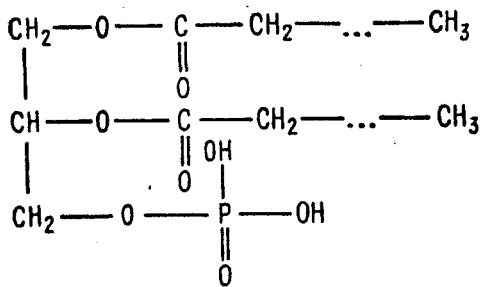
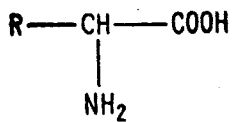
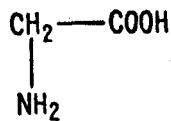


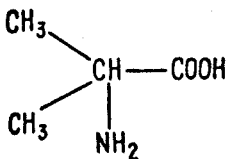
Рис. 4. Молекула фосфолипида



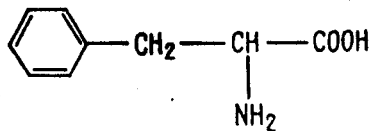
Общая формула



Глицерин(гли)

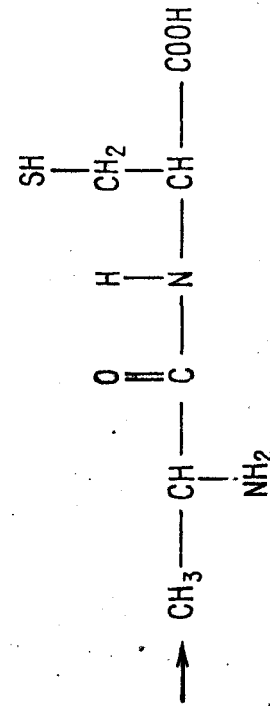
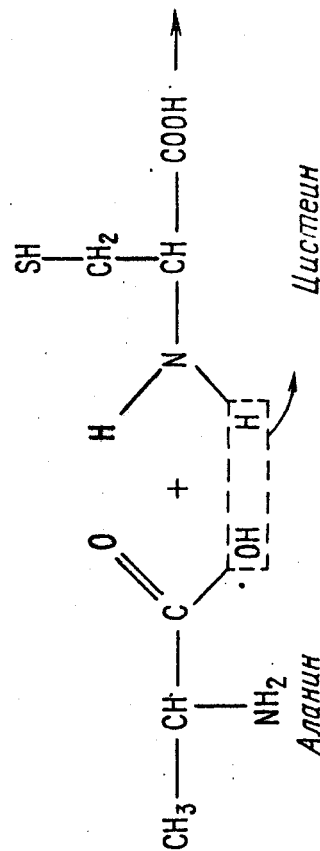


Валин (вал)



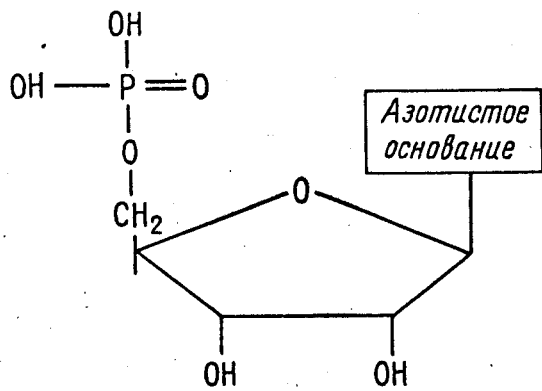
Фенилаланин (фен)

Рис. 5. Различные аминокислоты



Дипептид ала-цис

Рис. 6. Образование пептидной связи



(H в молекулах ДНК)

Рис.7. Строение нуклеотида (схема).

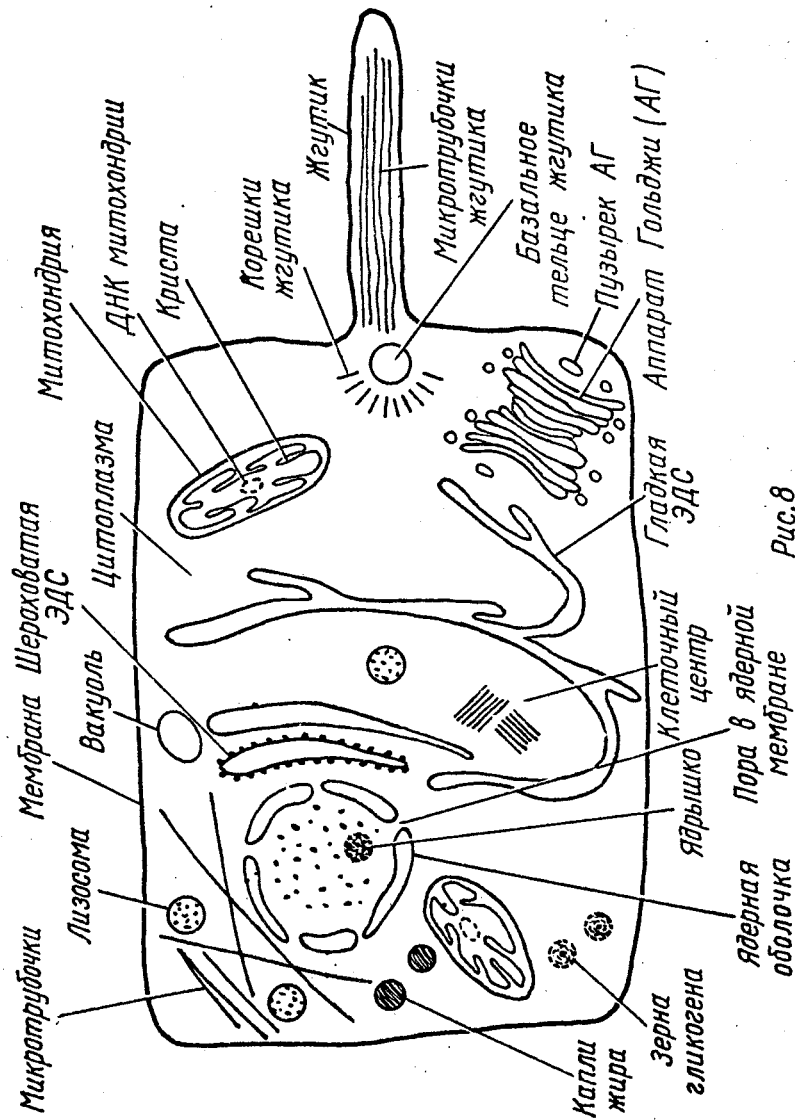



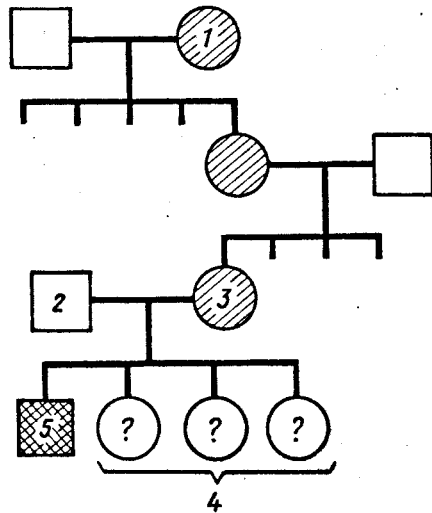


Рис.8

Схема строения живой клетки.

-  Гемофилик
-  Носительница
-  Неизвестный генотип



1. Королева Виктория
2. Император Николай II
3. Императрица Александра Федоровна
4. Дочери Николая II
5. Царевич Алексей

Рис. 9  
Родословное древо потомков  
королевы Виктории  
(наследование гемофилии)

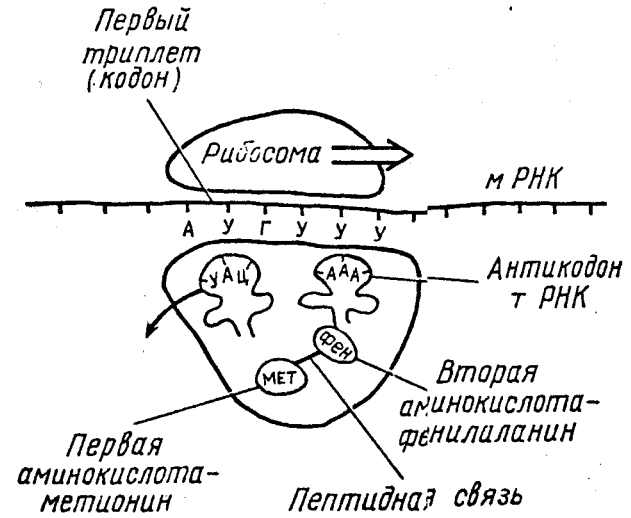


Рис. 10  
Синтез белка (стадия „отхода“ первой тРНК)

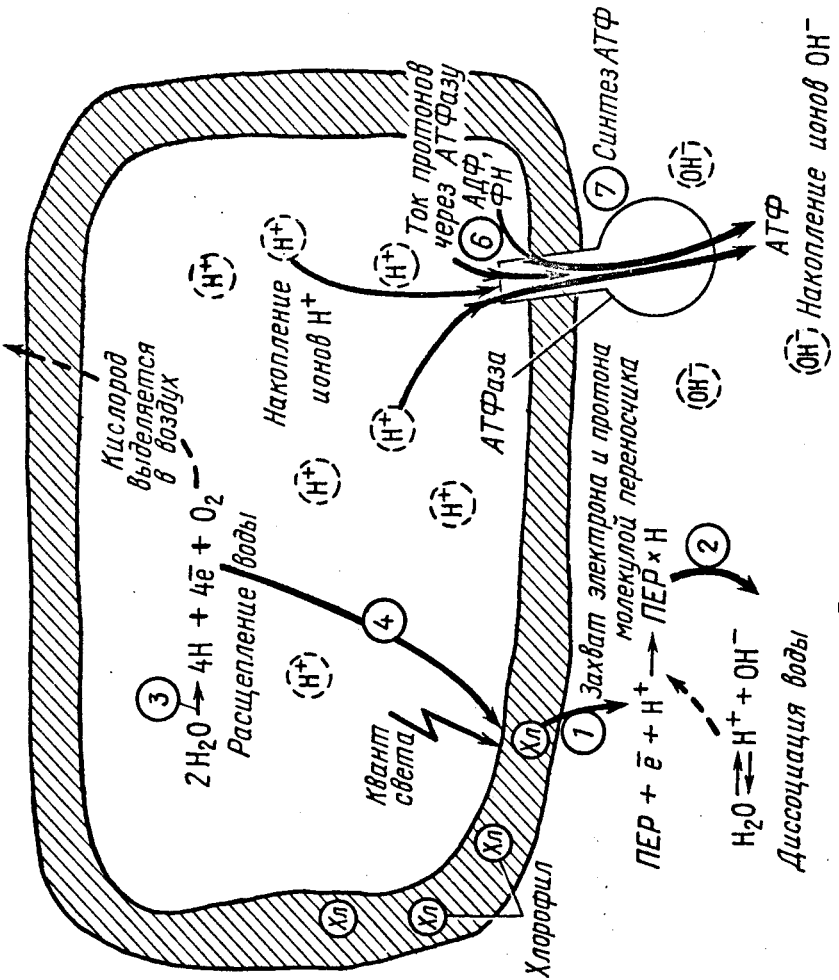


Рис. 11  
 Схема процессов, проходящих во время световой стадии фотосинтеза.

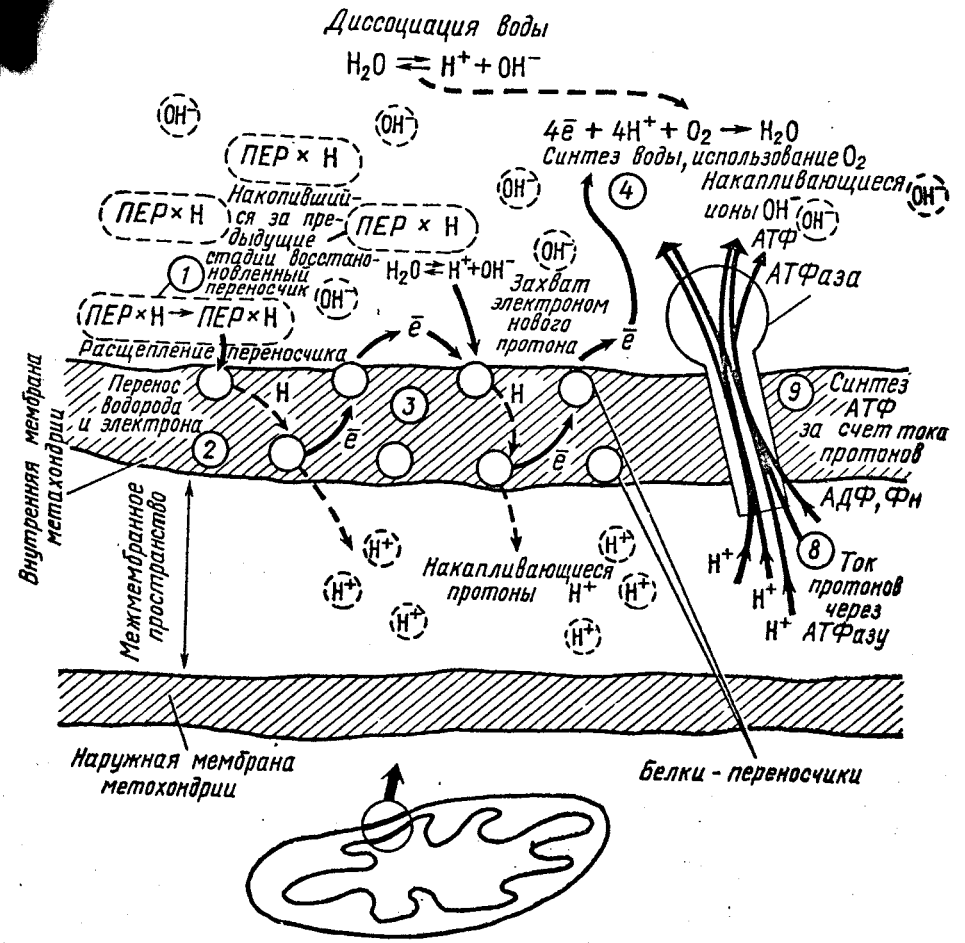


Рис. 12  
 Схема процессов, проходящих на стадии цепи переноса электронов.

*В помощь абитуриенту*

**ВАШЕМУ ВНИМАНИЮ  
ПРЕДЛАГАЕМ**

Справочное пособие по математике "Треугольник".  
Пособие подготовлено к изданию МГУ им. М. В. Ломоносова совместно с Международной ассоциацией "Лицей" под ред. проф. МГУ Е. В. Шикина. Принципиальной особенностью данного пособия является четкая формулировка всех изложенных понятий по теме "Треугольник", что несомненно способствует более полному их восприятию.

Содержит базовые задачи, решение которых практически исчерпывает проблемы подготовки к конкурсным экзаменам в любой вуз по данной теме.  
*Стоимость пособия 37 руб.*

\*\*\*

В справочном пособии А. В. Самусенко, В. В. Казаченок "Типичные ошибки абитуриентов" анализируются наиболее часто встречающиеся ошибки абитуриентов на вступительных экзаменах по математике, приводятся характерные конкурсные задачи с решениями.

Даются образцы билетов устных и письменных экзаменов, варианты заданий вступительных экзаменов, проводимых с помощью ЭВМ.

*Стоимость пособия 41 руб.*

\*\*\*

Всем, кому предстоит сдавать вступительные экзамены в области точных, естественных и гуманитарных наук не обойтись без специальных выпусков "Репетитора".

Каждый выпуск "Репетитора" — самостоятельное издание в виде сборника статей по двум дисциплинам:

**МАТЕМАТИКЕ — ФИЗИКЕ**

**ХИМИИ — БИОЛОГИИ**

**РУССКОМУ ЯЗЫКУ — ЛИТЕРАТУРЕ**

*Стоимость каждого сборника 59 руб.*

**Указанные цены действительны до 1 сентября 1993 г.**

Если Вас заинтересовали какие-либо из предложенных нами материалов, необходимо:

1. Перечислить почтовым переводом сумму, соответствующую стоимости данного издания (если Вы заказываете несколько экземпляров, то не забудьте умножить данную сумму на количество экземпляров).  
Наш расчетный счет:

Москва, Почтамт, р/с 468001 в Конверсбанке ЦОУ при ЦБ России,  
корр. счет 161312, МФО 299112, Перспектива.

2. Выслать по адресу:  
129110, Москва, Служба "Знания-почтой"

квитанцию об оплате почтового перевода с указанием наименования выбранной Вами литературы, количества экземпляров и Вашего домашнего адреса (с индексом).

*Зах 63-1000*



**ВЗПК**

**БИОЛОГИЯ**

**ОБЩАЯ БИОЛОГИЯ**

**ЦИТОЛОГИЯ**

**ГЕНЕТИКА**

МОСКВА