

Содержание

Предисловие	8
ГЛАВА 1. Менделизм и классическая генетика	9
Наследование происходит, но как?	9
Ученый монах.	10
Опыты Менделя	11
Картина проясняется	12
Распространение законов Менделя.	15
<i>Контрольные вопросы</i>	17
ГЛАВА 2. Клетка — основной элемент жизни	19
Клеточная теория	19
Анималькулы и ядра	19
Шлейден и Шванн.	20
Части клетки	20
Подсчет хромосом	23
Клеточный цикл	24
Связь работы Менделя с хромосомами	27
<i>Контрольные вопросы</i>	28
ГЛАВА 3. ДНК — химическая основа наследственности	31
Гонка за расшифровкой ДНК	31
Двойная спираль	34
Репликация ДНК	36
Мутации ДНК и репарация	38
<i>Контрольные вопросы</i>	39
ГЛАВА 4. Хромосомы — структурированная ДНК	42
«Комната мух»	42
Структура хромосомы	44
Сцепление, кроссинговер и хромосомное картирование	46
<i>Контрольные вопросы</i>	49
ГЛАВА 5. Признаки — как выражаются гены	51
Транскрипция.	52
Трансляция	54
Как регулируются гены	56
От микро к макро	58
<i>Контрольные вопросы</i>	59



Содержание

ГЛАВА 6. Геномы — прочтение генетического кода	61
Секвенирование ДНК	61
Проект «Геном человека»	64
Секвенирование других видов	68
Картирование геномов	70
Вариации в геноме.	72
<i>Контрольные вопросы</i>	73
ГЛАВА 7. Мутации — ошибки считывания кода	76
Типы мутаций.	77
Причины мутаций	83
<i>Контрольные вопросы</i>	84
ГЛАВА 8. Рак — генетика, сбившаяся с пути	87
Что такое рак	87
Как онкогены вызывают рак	91
Еще одна мутация, вызывающая рак	92
Канцерогены	94
<i>Контрольные вопросы</i>	96
ГЛАВА 9. Бактерии — идущие другим путем	98
Свойства бактерий.	98
Репликация ДНК и клеточное деление	99
Транскрипция и трансляция у бактерий	103
Генетическая рекомбинация у бактерий	105
Регуляция активности генов у бактерий	108
<i>Контрольные вопросы</i>	110
ГЛАВА 10. Органеллы — внеядерная наследственность	113
Митохондрии	114
Хлоропласты	116
Наследование органелл	117
Судим о прошлом по митохондриям.	118
<i>Контрольные вопросы</i>	120
ГЛАВА 11. Вирусы — захват наследственности	123
Что такое вирус	124
Бактериофаги	126
Вирусы эукариот.	130
<i>Контрольные вопросы</i>	134
ГЛАВА 12. Генетическая инженерия — скульптор кода	136
Ферменты рестрикции	136
Первые опыты	138
Аmplификация ДНК	139
Модификация белков.	146



Генетическая инженерия животных	147
Генетическая инженерия растений	150
Генная терапия	151
Клонирование	153
Беспокойства и споры	155
<i>Контрольные вопросы</i>	156
ГЛАВА 13. Эволюция — изменения, направляемые наследственностью	159
Что такое эволюция	159
Популяционная генетика	160
Происхождение видов	164
Филогенетическая систематика	165
Генетика эволюции человека	170
<i>Контрольные вопросы</i>	172
ГЛАВА 14. Люди: как генетика влияет на нас	174
Генетика пола	174
Генетические болезни	177
Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов	179
Генетический скрининг	183
<i>Контрольные вопросы</i>	184
Заключительный экзамен	187
Ответы на контрольные вопросы и на вопросы заключительного экзамена	201
Предлагаемая дополнительная литература	203
Словарь терминов	204
Предметный указатель	210
Об авторе	220

*Посвящается моим дедушкам и бабушкам:
Рою Эдварду Спирсу, Лауре Эдвине Чемберс,
Эвану Чемберсу Уиллету и Бесси Браун,
и спасибо им за гены!*

Предисловие

Я веду еженедельную колонку новостей науки, пытаюсь хотя бы поверхностно знакомиться со всеми новыми исследованиями, ведущимися по всем миру. Это занятие не только захватывает и интригует меня, но и немного разочаровывает, потому что наука продвигается вперед так быстро и на стольких фронтах, что многие из научных представлений, о которых я с уверенностью писал, ниспровергаются или становятся сомнительными в результате новых исследований. Некоторые — за неделю, а иные еще до того, как просохнет газетная краска в статьях, повествующих о них.

Генетика — это область науки, которая шагает вперед с ужасной скоростью. И если какие-то из описанных мной успехов стали сомнительны, то многие из теорий, представленных в книге, хорошо устоялись. Я надеюсь, что читатель поймет и примет эти факты как стимул к продолжению знакомства с этой восхитительной, постоянно меняющейся мир областью научного поиска.

Как научный репортер я наслаждаюсь новыми открытиями и надеюсь, что они доставят вам большое удовольствие, когда вы будете читать эту книгу.

Эдвард Уиллет (Edward Willett)

Глава 1

Менделизм и классическая генетика

Концепция гена вышла, в основном, из работы монаха-августинца по имени Грегор Мендель (Gregor Mendel).

До того как Мендель провел потрясающие опыты на ростках гороха в 1860 году, все знали, что потомство наследует некоторые черты своих родителей. Трудно не заметить это, поскольку все, в конце концов, чьи-то потомки или родители. Но по какой причине это происходит, оставалось тайной.

Наследование происходит, но как?

Отсутствие знаний о механизме наследственности сдерживало развитие других отраслей науки. Например, в своей книге «О происхождении видов», написанной в 1859 году, Чарльз Дарвин утверждал, что виды живых существ со временем медленно изменяются, эволюционируют. Он говорил, что это происходит, поскольку отдельные особи вида иногда рождаются немного отличающимися от своих сородичей (например, особи какого-нибудь вида жвачных животных могут родиться с более длинной шеей). Если это различие помогает выживать (например, длинная шея — дотянуться до большего количества листьев и прокормиться), то такая особенность с большей вероятностью передается потомству. Со временем почти все особи вида приобретают это свойство, или признак (в нашем примере у всех особей шеи станут длиннее, чем у отдаленных предков). Данный процесс был назван *естественным отбором*.

Некоторые ученые не соглашались с теорией Дарвина, поскольку он не мог объяснить, как именно потомство наследует признаки от родителей. Дарвин признавал, что объяснения нет и что этот вопрос является для него загадкой.

Но в то время, когда вокруг теории Дарвина кипели страсти, Мендель закладывал основы новой области науки, которая должна была пролить свет на многие стороны биологии, включая эволюцию.



Ученый монах

Грегор Мендель (рис. 1.1) родился 22 июля 1822 года в деревне Хайнцендорфт, в провинции Моравия Австро-Венгерской империи (сейчас это город Гинчице в Чешской Республике), и ему дали имя Иоганн Мендель. Родители Иоганна были крестьянами, но местные пастор и учитель, заметив его способности, помогли Менделю поступить в школу. Однако после того как его отец был покалечен в результате несчастного случая в 1838 году, платить за обучение стало нечем. Молодому Менделю удалось заработать денег для поступления в гимназию, но его здоровье не выдержало постоянного напряжения в попытках заработать денег на обучение.



Рис. 1.1. Грегор Мендель

Один из профессоров предложил Иогану стать монахом-августинцем. Основным занятием монахов этого ордена было преподавание, поэтому орден был готов платить за образование юноши. Мендель стал монахом августинского монастыря в городе Брюнне (сейчас — Брно в Чешской Республике), аббатства святого Фомы, в 1843 году, в возрасте 21 года. Как было положено в ордене, он взял себе новое имя — Грегор.

Аббатство было примечательным местом. Монахи могли пользоваться научными инструментами, в аббатстве была отличная ботаническая коллекция и обширная библиотека. Аббат К.Ф. Напп (C.F. Napp), президент помологической и энологической ассоциаций, был тесно связан с профессором сельского хозяйства брюннского университета Ф. Диблем (F. Diebl). Напп разделял любовь Менделя к растениям. Благодаря аббату Мендель смог проучиться в венском университете с



1851 по 1853 год. Кроме изучения других предметов, он прошел курс физиологии растений и экспериментальной физики. Обучавшие Менделя профессора подчеркивали важность экспериментального изучения природы, основанного на математических моделях.

Хотя аббатство посылало Менделя в Вену, чтобы он сдал экзамены учителя (что не удалось ему в 1850 году), после возвращения Грегору снова не повезло, и экзамены он не сдал. Так что Мендель мог работать только помощником учителя. Зато у него оставалось больше времени на дело, которое он действительно любил, — садоводство.

Наши позволил Менделю распоряжаться частью большого сада и оранжереи аббатства по своему усмотрению. Мендель использовал их для изучения проблемы наследственности с использованием строгих научных методов, применяемых в физике.

Опыты Менделя

Как и все растениеводы, Мендель знал, что, когда скрещиваются растения с различными признаками, образующиеся в результате гибриды обладают признаками обоих родителей. Но иногда черты одного из родителей, кажется, пропадают, чтобы появиться в следующих поколениях. Мендель задался вопросом, существует ли закономерность в этом феномене, и решил ее обнаружить.

Для своих опытов он выбрал обыкновенный садовый горох, *Pisum sativum*, потому что у этого растения большие цветки, что упрощает работу с ними, и большой набор легко различимых признаков. Кроме того, *Pisum sativum* — растение самоопыляющееся и дающее породистое потомство: потомство каждого растения полностью похоже на родительское, если только оно не было искусственно опылено пылью другого растения.

Мендель решил сосредоточиться на семи признаках гороха, которые, по его мнению, выделялись «четко и определенно»:

1. Форма спелых семян:
 - а) круглая или кругловатая;
 - б) угловатая и морщинистая.
2. Цвет семян:
 - а) бледно-желтый, ярко-желтый, оранжевый;
 - б) зеленый.
3. Цвет оболочки семян:
 - а) белый;
 - б) серый, серо-коричневый, коричнево-серый, с фиолетовыми вкраплениями или без них.



ГЕНЕТИКА без тайн

4. Форма спелых стручков:
 - а) простая дутая;
 - б) сильно сжатая и более-менее морщинистая.
5. Цвет незрелых стручков:
 - а) от светлого до темно-зеленого;
 - б) ярко-желтый.
6. Расположение цветков:
 - а) аксиальное (вдоль стебля);
 - б) терминальное (на верхушке стебля).
7. Длина стебля:
 - а) высокий (от шести до семи футов — от 1,8 до 2,1 м);
 - б) низкий (от 3/4 до одного фута — от 24 до 32 см).

Более восьми лет Мендель выращивал и изучал почти 30 тыс. растений гороха. Он наблюдал за семью поколениями потомков некоторых из этих растений, скрещивал растения, которые отличались выраженными признаками (утомительная работа, требовавшая переноса пыльцы с одного растения на другое), затем подсчитывал потомство с каждым признаком, за которым вел наблюдение, и давал гибридам и их потомству самоопыляться.

Наконец, Мендель применил математику для установления основных правил, по которым наследовались различные признаки.

Картина проясняется

Когда Мендель проанализировал полученные данные, картина начала проясняться. Скрещивание высоких растений с низкими всегда давало высокое потомство. Однако когда гибридные высокие растения самоопылялись, в следующем поколении появлялось одно низкое растение на каждые четыре. Через поколение и далее низкие растения всегда снова давали потомство только низких растений, одна треть высоких растений — только потомство высоких растений, а остальные две трети — потомство, состоящее из высоких и низких растений в том же соотношении три к одному (рис. 1.2). Мендель получил аналогичные результаты для каждого из изученных им признаков и сделал следующее заключение:

1. Свойства или признаки передаются от родительских растений гороха ряду последующих поколений в виде неизменных единиц, или «факторов», в установленных пропорциях.

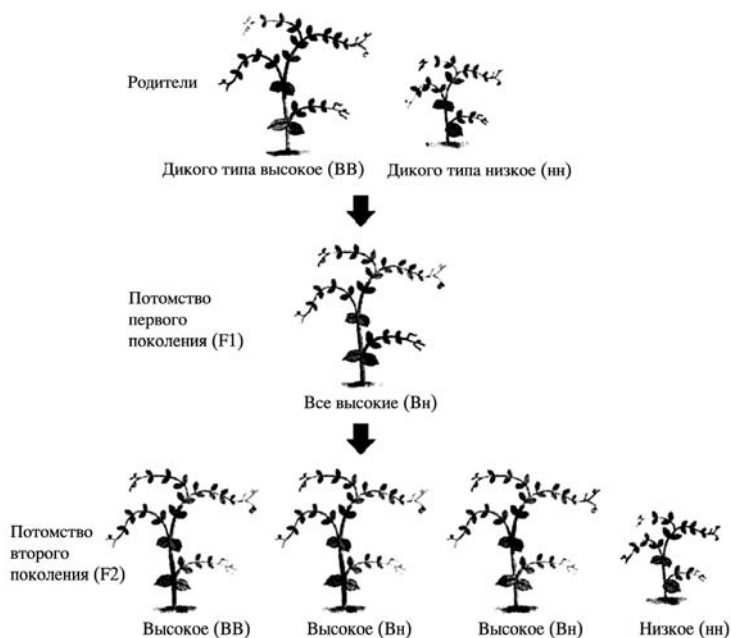


Рис. 1.2. Грегор Мендель скрещивал пары растений гороха с разными признаками и записывал результаты. В этом примере высокие растения, всегда дававшие высокое потомство (ВВ), скрещивали с низкими растениями, которые всегда давали низкое потомство (nn). В первом поколении (F1) все растения были высокими, но Мендель понял, что они все еще содержали «фактор» низкого растения, который мы теперь называем геном, а «фактор» высокого растения просто маскировал его. Когда эти растения (Вn) подвергались перекрестному скрещиванию, потомство состояло из смеси высоких и низких растений в соотношении 3:1 — три высоких растения (ВВ, Вn, Вn) и одно низкое (nn)

2. Каждое растение содержит два фактора, обуславливающих специфичность признака. Один фактор содержится в яйцеклетке, другой — в сперме.

3. Поскольку каждое родительское растение должно иметь два гена, родительской паре генов необходимоделиться во время формирования половых клеток, чтобы каждая половая клетка содержала одну форму гена, или фактора. Этот принцип теперь известен как *принцип сегрегации*.

4. Единственная комбинация факторов из четырех возможных, достоящая каждому потомку от родителей, определяется случайностью.



ГЕНЕТИКА без тайн

Статистический анализ показал, что одна форма каждого признака встречается во всех поколениях потомства в три раза чаще, чем другая. Мендель назвал признак, который встречается чаще, *доминантным*, а реже — *рецессивным*. Когда у растения присутствуют оба признака, оно имеет свойства доминантного фактора. Однако, хотя доминантный фактор в этом случае маскирует рецессивный, он никоим образом не изменяет его. Это означает, что признак, обусловленный рецессивным фактором, все же может проявиться в следующем поколении, когда случайность дает появиться растению с двумя копиями рецессивного фактора.

Мендель также открыл, что каждый из изученных им признаков не зависел от других. Это означало, что длина стебля растения, например, не влияла на то, какие семена оно давало: круглые или сморщенные. Теперь этот принцип известен как *принцип независимого комбинирования*. Мендель написал статью, описывающую проделанную им работу, в 1865 году. Она была опубликована в «Журнале брюннского общества естественных наук» (Journal of the Brunn Society of Natural Science) под названием «Опыты по гибридизации растений». Статья оставалась незамеченной до 1900 года, когда три исследователя: Гуго де Фриз (Hugo de Vries), Эрих Чермак фон Зезенег (Erich Tschermak von Seysenegg) и Карл Корренс (Carl Correns) — независимо от Менделя повторно открыли законы Менделя, проведя аналогичную работу.

Впоследствии к открытым Менделем законам стали применять новую терминологию. Его факторы теперь называются *генами*. Каждая возможная форма гена — *аллель*. Организмы, имеющие две копии *аллеля*, — *гомозиготными*, а имеющие копии двух различных аллелей — *гетерозиготными*.

Сетка Панета

Один из методов определения возможных комбинаций аллелей заключается в использовании *сетки Панета*, изобретенной Реджинальдом Панетом (Reginald C. Punnett), который был и математиком, и биологом. В сетке Панета используется формат таблицы для занесения всех возможных аллелей одного родителя по верхней горизонтали, а всех аллелей другого — по вертикали слева. В ячейках получаются все возможные комбинации аллелей у потомства.

Например, ниже приведена сетка Панета для самоопыляющегося гетерозиготного гороха, изображенного на рис. 1.2.



	В	н
В	ВВ (высокое растение)	Вн (высокое растение)
н	Вн (высокое растение)	нн (низкое растение)

Снова мы видим соотношение доминантного признака к рецессивному 3:1.

Скрещивание гомозиготного низкого растения (нн) с гетерозиготным высоким растением (Вн) дает сетку Панета, в которой потомство распределяется поровну на высокие и низкие растения.

	н	н
В	Вн (высокое растение)	Вн (высокое растение)
н	нн (низкое растение)	нн (низкое растение)

С другой стороны, скрещивание гомозиготного высокого растения (ВВ) с гетерозиготным высоким растением (Вн) дает потомство, состоящее только из высоких растений.

	В	В
В	ВВ (высокое растение)	ВВ (высокое растение)
н	Вн (высокое растение)	Вн (высокое растение)

Сетка Панета представляет собой простой, но мощный инструмент для расчета ожидаемого статистического распределения отдельных признаков. Возможно применение сетки Панета и тогда, когда признаки определяются более чем двумя аллелями генов.

Распространение законов Менделя

Открытия Менделя стали отправной точкой в развитии генетики. (Термин «генетика» был предложен в 1906 году британским зоологом Уильямом Бетсоном (William Bateson). Он прочитал работу Менделя и привлек к ней внимание научного сообщества. Бетсон определил генетику как «выяснение феномена наследственности и изменчивости».) Интересно, что термин «ген» появился только в 1909 году. Датский биолог Вильгельм Иоганссон (Wilhelm Johansson) предло-



ГЕНЕТИКА без тайн

жил использовать его взамен туманного термина «фактор», предложенного Менделем. Работа Менделя послужила фундаментом для многих последовавших за ней открытий, на которые проливает свет эта книга. Но прежде чем мы перейдем к ним, следует упомянуть пару важных исключений из простых законов наследования, установленных Менделем.

Менделю повезло в том, что признаки, которые он изучал на растениях гороха, — пример полной доминантности, когда доминантный аллель полностью маскирует признаки, обусловленные рецессивным аллелем. Так бывает не всегда. У некоторых видов ряд признаков контролируется генами, проявляющими неполную доминантность. Примером может служить цвет у цветков примулы. У примул с красными цветками две копии доминантного «красного» аллеля, а у примул с белыми — две копии рецессивного «белого» аллеля. У примул с копией каждого аллеля, однако, цветки не красные, а розовые. «Красный» аллель не обеспечивает достаточно красного пигмента для полного окрашивания цветков.

Известны также признаки, которые кодоминантны, то есть у гетерозиготных индивидуумов выражаются оба признака. Вот почему существуют люди с группой крови А, В и АВ. У людей с группой крови АВ кровь имеет как свойства группы А, так и свойства группы В. Группы крови являют собой пример ряда из множества аллелей. Кроме аллелей А и В в ряду существует еще и аллель 0. Однако каждый индивидуум наследует только аллели А и В. Аллель 0 редок, потому что для наследования группы крови 0 требуется передача индивидууму двух аллелей 0.

Для контроля некоторых признаков требуется еще больше аллелей. Фактически в настоящее время представляется, что множественные аллельные признаки более распространены, чем двухаллельные.

Несмотря на исключения, работа Менделя остается классическим примером фундаментальной экспериментальной работы. Мало кто из ученых может похвастаться, что его работа послужила истоком для целой науки.

Мендель, увы, не дожил до признания. Он умер в 1884 году. Как раз в то время, когда ученые только начинали понимать, что основным элементом жизни, в котором выражается наследственность, является клетка.

В следующей главе мы рассмотрим этот элемент более подробно.



КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Основной механизм эволюции по Дарвину:
 - (а) приобретенная наследственность;
 - (б) естественный отбор;
 - (в) скрещивание пар;
 - (г) увеличение признаков.
2. Какой сорт растений использовал в опытах Мендель?
 - (а) кукурузу;
 - (б) петунию;
 - (в) садовый горох;
 - (г) землянику.
3. Сколько признаков изучал Мендель?
 - (а) четыре;
 - (б) пять;
 - (в) шесть;
 - (г) семь.
4. В каком соотношении растения с доминантными признаками появляются во втором поколении потомства?
 - (а) 5:1;
 - (б) 3:1;
 - (в) 2:1;
 - (г) 1:1.
5. Мендель открыл, что два фактора, контролирующих изучаемые им признаки, разделялись при образовании половых клеток так, что каждое родительское растение передавало только один из факторов потомству. Как называется этот принцип?
 - (а) принцип полового отбора;
 - (б) закон случайных последствий;
 - (в) принцип сегрегации;
 - (г) принцип неопределенности.
6. Мендель открыл, что каждый из изученных им признаков не зависел от остальных. Например, высота растения не влияла на форму семян. Как называется этот принцип?
 - (а) независимого комбинирования;
 - (б) сегрегации;
 - (в) интегрального наследования;
 - (г) генетической консервации.



ГЕНЕТИКА без тайн

7. Индивидиум с двумя различными формами одного гена называется:
 - (а) гетеросексуальным;
 - (б) гетеродинным;
 - (в) гетерооптическим;
 - (г) гетерозиготным.

8. Явление, когда доминантный признак не полностью маскирует рецессивный признак, известно как:
 - (а) неполная рецессивность;
 - (б) неполная доминантность;
 - (в) слабое выражение;
 - (г) смешанная передача сигнала.

9. Когда два признака одинаково выражаются у индивидиума, они называются:
 - (а) конкурентными;
 - (б) отдельными;
 - (в) рецидивными;
 - (г) кодоминантными.

10. Аллель — это:
 - (а) сорт садового цветка;
 - (б) августинская молитва;
 - (в) одна форма гена;
 - (г) женский половой орган растения.

Глава 2

Клетка — основной элемент жизни

В XIX веке в биологической науке произошел скачок, предшествовавший опытам Менделя, и, как оказалось, такой же важный, как и они, в раскрытии тайны наследственности: появилось понимание того, что клетка — такой же строительный кирпичик для жизни, каким для материи являются атомы.

Клеточная теория

Толчком к развитию клеточной теории было изобретение микроскопа в начале XVII века. В 1665 году английский физик и микроскопист Роберт Гук (Robert Hooke) опубликовал книгу «Микрография», в которой он описал все, что наблюдал в микроскоп. Среди прочего — срез коры пробкового дерева, которая под микроскопом выглядела как ряд крошечных ячеек, примыкавших друг к другу и напоминавших маленькие комнаты. Гук назвал эти ячейки «клетками». Название происходит от латинского слова *cellules*, что значит «комнатки».

Несмотря на придуманное Гуком название, он не понимал, какова природа клеток. Он думал, что толстые стенки клеток (они на самом деле были толстыми и безжизненными) — это каналы, по которым проходит жидкость.

Анималькулы и ядра

Вероятно, первым человеком, наблюдавшим в микроскоп живые клетки в конце XVII века, был голландский купец Антон ван Левенгук (Anton van Leeuwenhoek), чьим увлечением было делать микроскопы и смотреть в них. Хотя, по современным стандартам, эти микроскопы и кажутся примитивными, но линзы у них были отличные, позволявшие рассматривать одноклеточные организмы. Левенгук называл их «анималькулами».

Микроскопы совершенствовались, легче становилось наблюдать за клетками. Клеточные ядра удалось рассмотреть в начале XVIII века,



ГЕНЕТИКА без тайн

а в 1831 году шотландский ботаник Роберт Браун (Robert Brown) первым понял, что темная точка, которую он рассмотрел в центре клеток орхидеи, была неотъемлемой частью всех живых клеток.

Шлейден и Шванн

В 1838 году немецкий ботаник Матиас Якоб Шлейден (Matthias Jacob Schleiden) предположил, что каждая часть растения состоит из клеток и их продуктов. На следующий год зоолог Теодор Шванн (Theodor Schwann) пришел к такому же выводу в отношении животных, заявив, что «есть один универсальный принцип развития элементарных частиц организмов... и этот принцип состоит в формировании клеток».

Шлейден и Шванн теперь считаются отцами клеточной теории, но важная ее часть была сформулирована немецким патолофизиологом Рудольфом Вирховым (Rudolph Virchow) в виде латинского афоризма *omnis cellula e cellula*, что значило «каждая клетка из предсуществующей клетки». В 1858 году Вирхов писал: «Любое животное представляет собой сумму жизненных единиц, каждая из которых несет все свойства жизни».

Три догмата клеточной теории

1. Все живые существа состоят из клеток.
2. Клетки происходят только от предсуществующих клеток путем деления (другими словами, жизнь не возникает спонтанно из неживой материи).
3. Клетки состоят из одинаковых компонентов, имеющих сходные свойства и биохимию.

Части клетки

Биологи продолжали исследовать клетки, используя более новые и совершенные микроскопы и, что еще важнее, новые методы окраски и подготовки образцов для микроскопии. Они начали идентифицировать все больше структур в живых клетках. Было открыто важное различие между клетками многоклеточных организмов (растений, животных) и клетками простейших одноклеточных организмов (бактерий).

Клетки многоклеточных и некоторых одноклеточных организмов, например грибов и простейших, содержат хорошо видимое



ядро, заключенное в мембрану, и ряд мелких структур, названных *органеллами*, также заключенных в мембраны. Клетки подобной структуры называются *эукариотическими клетками*. У бактерий есть только одна мембрана (внешняя клеточная стенка), а вот выраженного ядра и органелл нет. Клетки такого типа называются *прокариотическими*.

Ссылка

Большая часть этой книги посвящена генетике эукариотических клеток, но в главе 9, «Бактерии — другой путь жизни», мы подробно рассматриваем генетику прокариотических клеток.

К концу XIX века были идентифицированы все основные органеллы. В табл. 2.1 перечислены все органеллы и описаны их функции (заметьте, что не все клетки обладают всеми типами органелл). На рис. 2.1 проиллюстрированы расположение и форма органелл в типичной клетке.

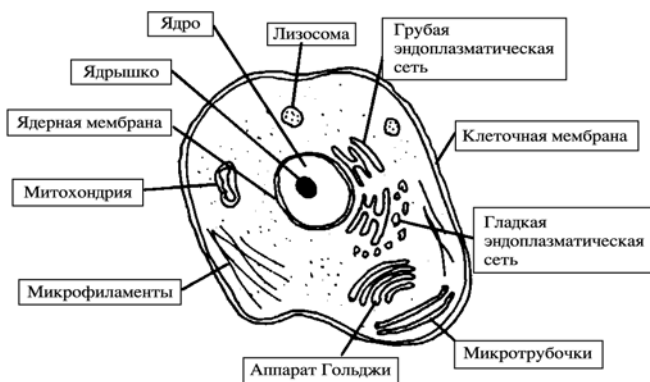


Рис. 2.1. Рисунок показывает основные части животной клетки

Таблица 2.1. Клеточные органеллы

Название органелл	Описание
Клеточная стенка	Найденная, в основном, у растений клеточная стенка...
Цитоплазматическая мембрана	Внешняя мембрана, общая для всех клеток (расположена под клеточной стенкой в клетках, у которых есть такая стенка), отделяет клетку от других клеток и окружающей среды. Помогает контролировать прохождение веществ в клетку и из нее.



ГЕНЕТИКА без тайн

Продолжение табл. 2.1

Название оргanelл	Описание
Цитоплазма	Когда-то называлась «протоплазмой». Цитоплазма — собирательное название всего, что находится под цитоплазматической мембраной, включая оргanelлы. Все, что взвешено в <i>цитозоле</i> , полужидком веществе, состоящем из воды и свободно плавающих в ней молекул.
Эндоплазматическая сеть	Сеть из трубок, связанных с мембраной, окружающей ядро, и простирающихся через цитоплазму до цитоплазматической мембраны. Хранит и транспортирует вещества через всю клетку. Есть два вида эндоплазматической сети. <i>Грубая эндоплазматическая сеть</i> набита <i>рибосомами</i> (см. ниже), которые производят белки для клеточной мембраны или секреции из клетки. В <i>гладкой эндоплазматической сети</i> рибосом нет.
Рибосомы	Белковые фабрики, которые выпускают потоки белков, сделанных под диктовку генетического материала клетки. В каждой клетке тысячи рибосом. Фактически, они составляют четверть массы клетки. Есть два вида рибосом. <i>Стационарные рибосомы</i> уложены в грубой эндоплазматической сети. <i>Мобильные рибосомы</i> выбрасывают белок прямо в цитоплазму.
Аппарат Гольджи	Если рибосомы — это фабрики белков, то аппарат Гольджи — фабрика по их упаковке. Состоящая из многих слоев мембран, образующих мешок, эта оргanelла содержит <i>ферменты</i> , которые модифицируют, хранят и транспортируют белки из эндоплазматической сети к клеточной мембране и другим частям клетки.
Лизосомы	Станции по очистке клетки. Содержат ферменты, помогающие клеткам переваривать белки, жиры и углеводы. Непереваренный материал несут к клеточной мембране, чтобы выбросить его.
Вакуоли	Заклоченные мембраной мешки с множеством функций. Некоторые хранят вещества в клетке, другие способствуют перевариванию, третьи помогают удалять продукты метаболизма. В клетках растений есть большая центральная вакуоль, хранящая воду и играющая важную роль в размножении клеток, росте и развитии. У некоторых одноклеточных организмов вакуоли могут сокращаться и выталкивать воду, позволяя им двигаться за счет реактивной силы струи.
Пластиды	Структуры из двойной мембраны. Есть только в клетках растений. Содержат пигменты, например <i>каротиноиды</i> (придающие окраску моркови) и <i>хлорофилл</i> (вещество, окрашивающее листья в зеленый цвет). Пластиды, содержащие хлорофилл, называются <i>хлоропластами</i> , в них идет фотосинтез — процесс, в котором растения используют солнечный свет для синтеза молекул сахара — источника питания клетки.



Название органелл	Описание
Митохондрии	Вторые по величине органеллы в клетке. У них собственная генетическая структура (подробно см. в главе 10), две мембраны и внутренние складки, <i>кристи</i> , содержащие ферменты для производства <i>аденозинтрифосфата</i> (АТФ) — основного источника энергии клетки. Митохондрии также контролируют уровень воды и других веществ в клетке, обеспечивают обмен и распад белков, жиров и углеводов, производя в результате мочевины.
Цитоскелет	Сеть нитей, обеспечивающих поддержку структурам клетки. Помогает сохранять форму клетки, а также помогает движению органелл внутри клетки и транспорту веществ в клетку или из нее. Состоит из трех видов нитей: <i>микрофиламент</i> , тонких плотных стержней, позволяющих некоторым клеткам менять свою форму; волокнистых <i>промежуточных филамент</i> и <i>микротрубочек</i> , самых толстых и полых изнутри. (Жгутики и реснички, которые дают возможность двигаться многим одноклеточным организмам и сперматозоидам, состоят из микротрубочек.)
Центриоль	Цилиндрические органеллы, участвующие в делении клетки. У клеток животных пара центриолей лежит около ядра под правильным углом по отношению друг к другу. Центриоль состоит из девяти трубок, каждая из которых, в свою очередь, — из трех микротрубочек.
Ядро	Отделение, где хранится генетический материал. Включает <i>хромосомы</i> , состоящие из ДНК со всей генетической информацией клетки, и <i>ядрышко</i> — специфическую структуру, исчезающую при делении клетки. Содержит РНК, необходимую для продукции белков в соответствии с программой, закодированной...

Подсчет хромосом

Усовершенствованные микроскопы и улучшенная техника окраски клеток позволили ученым в деталях увидеть, что происходит во время клеточного деления. В частности, в начале XIX века стали замечать внутри ядра как растительных, так и животных клеток маленькие структуры, которые назвали *хромосомами* (от греческих *хромо* — «цвет» и *сома* — «тело», поскольку эти маленькие тельца ярко окрашивались при обработке некоторыми красителями).

Чтобы увидеть хромосомы, нужно было окрашивать только мертвые клетки. Однако, тщательно располагая по порядку клетки, взятые на различных стадиях процесса клеточного деления, ученые



ГЕНЕТИКА без тайн

смогли создать своего рода «демонстрацию слайдов», показывающую самовоспроизведение клеток.

Ко второй половине XIX века исследователи знали, что все клетки каждого представителя любого вида эукариот (кроме яйцеклеток и спермиев) имели одно и то же количество хромосом. Оно было специфично для каждого вида: у человека 46 хромосом, у кукурузы — 20, у носорога — 84 и т.д.

Эти хромосомы можно было группировать в пары на основании их сходства при микроскопии: у человека 23 пары, у кукурузы — 10, у носорога — 42 и т.д.

«Демонстрация слайдов» клеточного деления, собранная во время этого процесса из окрашенных микропрепаратов клеток, показала, что каждая хромосома удваивается во время клеточного деления, так что удваивается и общее количество хромосом. Таким образом, каждая дочерняя клетка во время деления получает те же хромосомы и в том же количестве, что имеются у родительской клетки.

Ссылка

Мы подробно рассмотрим строение хромосомы в главе 4, «Хромосомы — живая ДНК».

Клеточный цикл

Последовательность событий от начала деления одной клетки до начала следующего деления называется *клеточным циклом*. Время цикла варьируется у различных клеток, но у типичной животной клетки оно может составлять от 18 до 24 часов (рис. 2.2). Клеточный цикл происходит, как показано на рис. 2.3.

1. *Интерфаза*. Занимает 90% времени клеточного цикла и состоит из трех промежуточных фаз:

- G1 (интервал 1). Клетка готовится синтезировать ДНК. На это уходит от 6 до 12 ч;
- S (синтез). ДНК молекулы каждой хромосомы реплицируются, превращаясь в две идентичные молекулы, называемые *хроматидами*. Тонкие нити *хроматина* (легко окрашиваемого комплекса белков и ДНК, от которого произошло название *хромосома*) становятся видимыми в препарате клеток под микроскопом. На это уходит от 6 до 8 ч;
- G1 (интервал 2). Происходит рост и увеличение клетки. Фаза длится обычно от 3 до 4 ч.

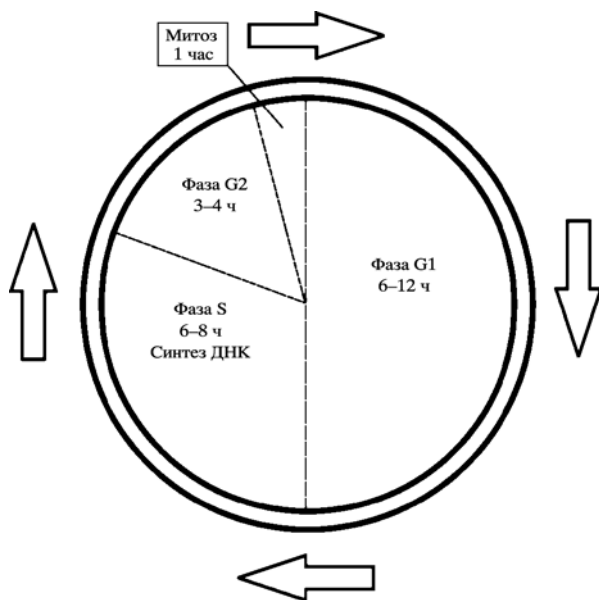


Рис. 2.2. Диаграмма демонстрирует, сколько длится каждая фаза клеточного цикла у типичной животной клетки

2. *Митоз*. Во время митоза клетка делится на две идентичные клетки. Это занимает всего час клеточного цикла, но в это время проходят четыре промежуточные фазы:

- *профаза*. Хромосомы сокращаются, подобно резиновой ленте, становятся короче и скручиваются. ДНК в хроматине накручивается на белки, образуя шарики, называемые *нуклеосомами*, похожие на жемчужины ожерелья. Это «жемчужное ожерелье» скручивается по спирали, приобретая форму цилиндра. Цилиндр начинает складываться и складывается до тех пор, пока то, что было нитью хроматина, не укорачивается в несколько тысяч раз. В конце процесса хромосомы становятся короткими и толстыми и состоят из пары хроматид, связанных по *центромерам* парой *центриолой*. В это время клетка образует *веретено* — серию нитей, сделанных из микротрубок, которые тянутся от полюсов клетки из областей, называемых *центросомами*. Некоторые нити протягиваются от полюса к полюсу, а некоторые связываются с хромосомами в области плотного гранулярного тела, называемого *кинетохором* (расположено в том же районе, что и центромера);

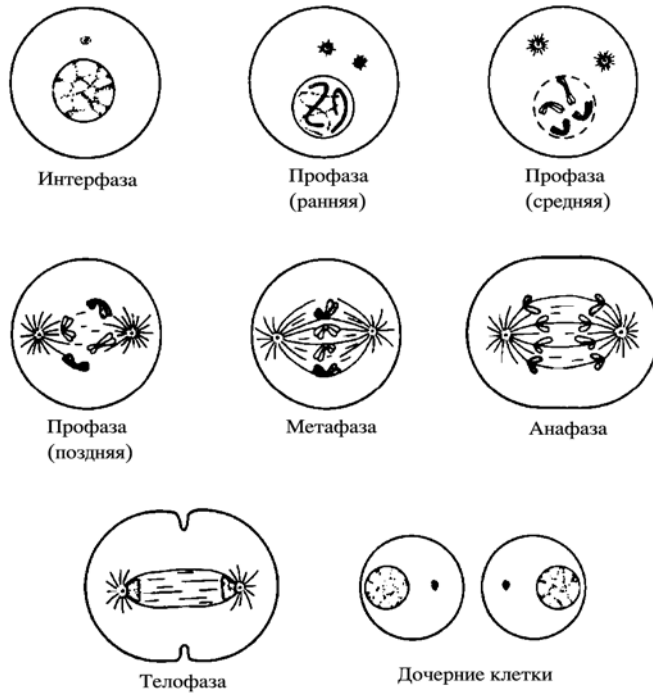


Рис. 2.3. Стадии митоза у животной клетки.
Материнские хромосомы — светлые, а отцовские — темные

- *метафаза*. Нити веретена укорачиваются или удлиняются, что требуется для передвижения хромосомы в плоскость, расположенную по экватору клетки и называемую *метафазной плоскостью*;
- *анафаза*. Хроматиды разделяются по центромерам и растаскиваются нитями веретена к противоположным полюсам клетки;
- *телофаза*. Два набора разделенных хроматид (два полных набора хромосом) собираются у двух полюсов клетки и начинают разворачиваться в нитевидную форму, в которой они находятся в интерфазе. Веретено распадается, ядерная мембрана изменяется, а цитоплазма делится (*цитокinesis*). У животных цитокinesis обычно включает образование борозды чуть ниже середины клетки, которая увеличивается и делит клетку на две. У растений цитокinesis приводит к образованию в центре



клетки пластины, которая растет в сторону клеточной стенки и превращается в ее часть, разделяющую две дочерние клетки или клетки потомства с точно таким же количеством хромосом того же типа, что и родительская клетка.

Связь работы Менделя с хромосомами

Когда работа Менделя была вновь открыта на пороге XX века, проводились интенсивные исследования морфологии хромосом. В 1902 году американский генетик Уолтер Саттон (Walter Sutton) (тогда ему было всего 25 лет) стал одним из первых исследователей, кто предположил, что «факторы», предложенные Менделем, должны быть частью хромосом.

В этом Саттона убедил способ образования половых клеток: сперматозоидов и яйцеклеток. Как я только что описал, обычные клетки во время размножения воспроизводят полные копии хромосом для своих вновь образующихся дочерних клеток. Половые клетки (гаметы) воспроизводятся во время иного процесса, *мейоза*, отличающегося от *митоза*.

В мейозе выделяют два деления — *мейоз I* и *мейоз II*. Во время мейоза I хромосомы, удвоившиеся в интерфазе, утолщаются и сжимаются, как во время митоза. Но вместо того чтобы выстроиться на экваториальной плоскости клетки, они бок о бок лежат парами, называемыми *бивалентами*. Каждая из них содержит по четыре копии хромосом клетки. Биваленты разделяются на пары хроматид, дающих два набора хромосом.

Во время мейоза II два полученных набора хромосом снова делятся, и только один мигрирует в дочернюю клетку. Конечный результат заключается в том, что начальное количество из $4n$ хромосом распределяется по четырем различным клеткам, каждая из которых содержит n хромосом. Эти *гаплоидные клетки* становятся гаметами, то есть половыми клетками (яйцеклетками и спермиями) — рис. 2.4.

Таким образом, когда спермии оплодотворяют яйцеклетку, образующаяся *зигота* получает половину хромосом от одного родителя и половину — от другого.

Этот процесс совпадает с теорией факторов, предложенной Менделем. Такое совпадение убедило ученых, что в основе наследственности лежат хромосомы. Было ясно, однако, что одна хромосома должна нести более одного фактора. Даже у видов с большим количеством хромосом, чем у человека, их было недостаточно, чтобы



ГЕНЕТИКА без тайн

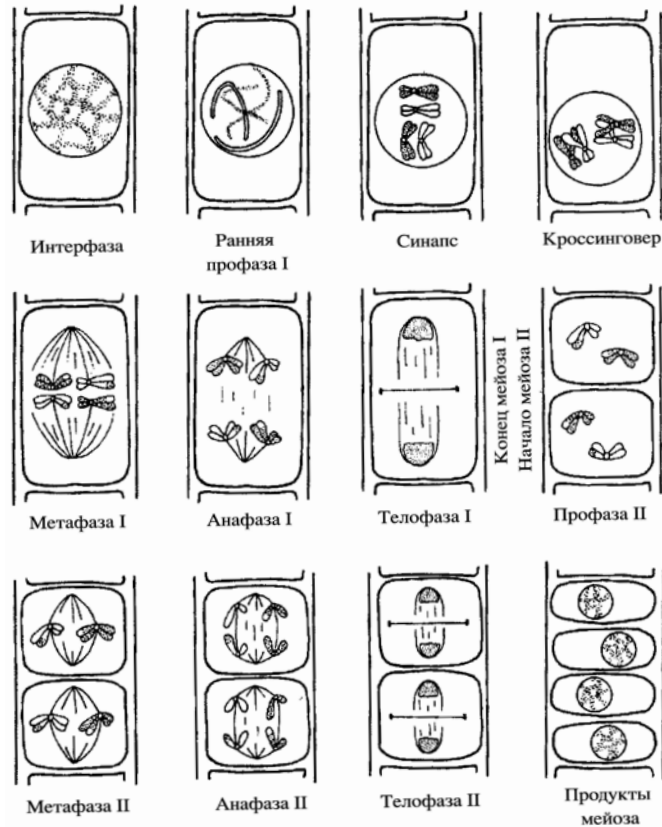


Рис. 2.4. Стадии мейоза у растительной клетки.
Материнские хромосомы — светлые, отцовские хромосомы — темные

обеспечить все индивидуальные признаки, которые делают каждый индивидуум уникальным.

Универсальный носитель генетической информации должен быть гораздо меньше и сложнее. Таким он и оказался, в чем вы убедитесь в следующей главе.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Кто написал «Микрографию», представив свои наблюдения в области микроскопии?

(а) капитан Кук;

(б) капитан Хук;



- (в) Роберт Гук;
 - (г) Роберт Шук.
2. Шлейден и Шванн считаются отцами:
- (а) хот-догов и велосипедов;
 - (б) клеточной теории;
 - (в) генетических методик;
 - (г) евгеники.
3. Четко видимая точка, которую Роберт Браун наблюдал в центре клеток орхидеи, называется:
- (а) корой;
 - (б) сердцем;
 - (в) хередиколусом;
 - (г) ядром.
4. Клетки, содержащие хорошо очерченное ядро и другие структуры, заключенные в мембраны, называются:
- (а) эвкалиптовые клетки;
 - (б) эвфемистические клетки;
 - (в) эукариотические клетки;
 - (г) юстасные клетки.
5. Клетки, имеющие одну внешнюю мембрану, не имеющие выраженного ядра и других внутренних структур, называются:
- (а) антиядерными клетками;
 - (б) профицитными клетками;
 - (в) нелинейными клетками;
 - (г) прокариотическими клетками.
6. Маленькие структуры внутри клетки называются:
- (а) органеллами;
 - (б) пианеллами;
 - (в) нервонеллами;
 - (г) протонеллами.
7. Митоз относится к:
- (а) окрашиванию клеток, чтобы они стали видны при микроскопии;
 - (б) выращиванию клеток на чашках Петри;
 - (в) удвоению и делению клеточной хромосомы;
 - (г) запаху изо рта.