

Биология. Часть II

Тема 5

Строение и функционирование клеток

- *Генетика* – это наука о закономерностях наследственности и изменчивости – двух противоположных и вместе с тем неразрывно связанных между собой процессов, свойственных всему живому на Земле.

- Основателем генетики является Грегор Мендель



- **Ген** – участок молекулы ДНК, определяющий наследование того или иного признака, определяет структуру одного белка.
- **Генотип** – сумма генов данного организма, его индивидуальная генетическая конструкция, которую он получает от своих родителей. Генотип относительно стоек на протяжении всей жизни индивидуума.



- **Геном** – сумма генов или полное количество ДНК, характерное для клеток организма определенного вида.
- **Фенотип** – совокупность всех внешних и внутренних признаков одного организма. В противоположность генотипу фенотип любого организма изменяется на протяжении всей его жизни (от эмбриона до старости, фотографии).
- **Генофонд** – совокупность генов, которые имеются у особей данной популяции, группы популяций или вида.

- *Генетический код - это система записи информации о последовательности расположения аминокислот в белках с помощью последовательности расположения нуклеотидов в ДНК.*

Свойства генетического кода

- **1. Триплетность**
- Каждая аминокислота кодируется последовательностью из 3-х нуклеотидов.
- Триплет или кодон - последовательность из трех нуклеотидов, кодирующая одну аминокислоту.

- Код не может быть моноплетным, поскольку 4 (число разных нуклеотидов в ДНК) меньше 20. Код не может быть дуплетным, т.к. 16 (число сочетаний и перестановок из 4-х нуклеотидов по 2) меньше 20. Код может быть триплетным, т.к. 64 (число сочетаний и перестановок из 4-х по 3) больше 20.

Вторая позиция кодона

	U	C	A	G		
Первая позиция кодона	U	Phe Phe Leu Leu	Ser Ser Ser Ser	Tyr Tyr STOP STOP	Cys Cys STOP Trp	U C A G
	C	Leu Leu Leu Leu	Pro Pro Pro Pro	His His Gln Gln	Arg Arg Arg Arg	U C A G
	A	Ile Ile Ile Met	Thr Thr Thr Thr	Asn Asn Lys Lys	Ser Ser Arg Arg	U C A G
	G	Val Val Val Val	Ala Ala Ala Ala	Asp Asp Glu Glu	Gly Gly Gly Gly	U C A G

Третья позиция кодона

- **2. Вырожденность.**
- **Все аминокислоты, за исключением метионина и триптофана, кодируются более чем одним триплетом:**
- **2 АК по 1 триплету = 2**
- **9 АК по 2 триплета = 18**
- **1 АК 3 триплета = 3**
- **5 АК по 4 триплета = 20**
- **3 АК по 6 триплетов = 18**
- **Всего 61 триплет кодирует 20 аминокислот.**

- **3. Наличие межгенных знаков препинания.**
- *Гены tРНК, rРНК, sРНК белки не кодируют.*
- **В конце каждого гена, кодирующего полипептид, находится, по меньшей мере, один из 3-х терминирующих кодонов, или стоп-сигналов: UAA, UAG, UGA. Они терминируют трансляцию.**
- **Условно к знакам препинания относится и кодон AUG - первый после лидерной последовательности. Он выполняет функцию заглавной буквы. В этой позиции он кодирует формилметионин (у прокариот).**

5. Компактность, или отсутствие внутригенных знаков препинания.

Внутри гена каждый нуклеотид входит в состав значащего кодона.

В 1961г. Сеймур Бензер и Френсис Крик экспериментально доказали триплетность кода и его компактность.

GCU GCU GCU GCU GCU GCU GCU Ala Ala Ala Ala Ala Ala Ala	Дикий тип
GCU GCU ⁺ AGC UGC UGC UGC UGC Ala Ala Ser Cys Cys Cys Cys	Вставка (+1)
GCU GCU GCU GCU ⁻ G CUG CUG CUG Ala Ala Ala Ala Leu Leu Leu	Делеция (-1)
GCU GCU ⁺ AGC UGC ⁻ UCU GCU GCU Ala Ala Ser Cys Ser Ala Ala	Двойной мутант (+1, -1)
GCU ⁺ GAC UGC ⁺ AUG CUG ⁺ CAU GCU Ala Asp Cys Met Leu His Ala	Тройной мутант (3 по +1)
⁻ G CUG ⁻ CUC UGC ⁻ UCU GCU GCU Ala Leu Leu Cys Ser Ala Ala	Тройной мутант (3 по -1)

- **6. Универсальность.**
- *Генетический код един для всех живущих на Земле существ.*
- **Это является сильнейшим свидетельством в пользу единства происхождения и эволюции.**
- **В 1979г. Беррел открыл идеальный код митохондрий человека.**

- **Определение: идеальным называется генетический код, в котором выполняется правило вырожденности квазидублетного кода: Если в двух триплетах совпадают первые два нуклеотида, а третьи нуклеотиды относятся к одному классу (оба - пурины или оба - пиримидины), то эти триплеты кодируют одну и ту же аминокислоту.**

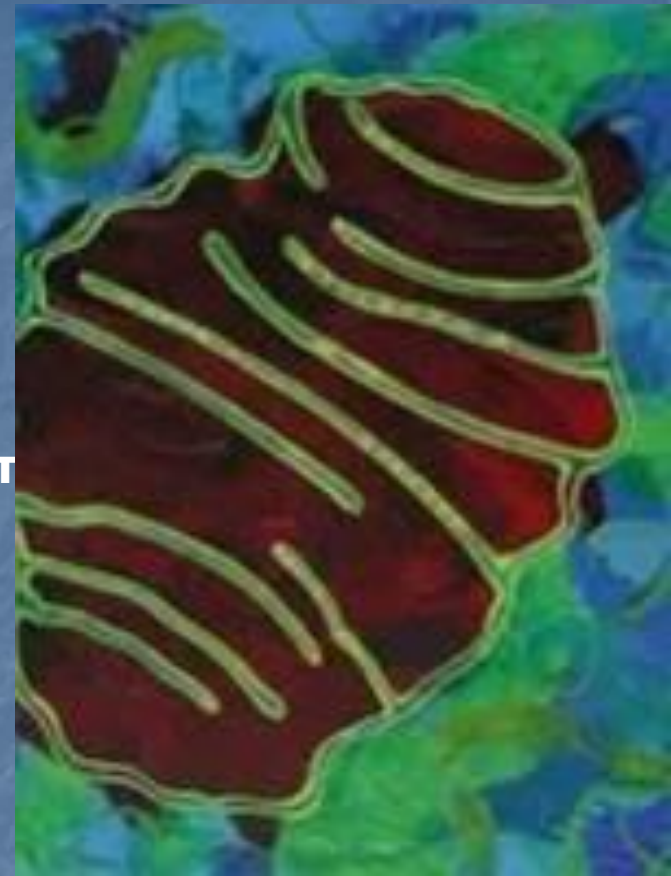
Из этого правила в универсальном коде есть два исключения. Оба отклонения от идеального кода в универсальном касаются принципиальных моментов: начала и конца синтеза белка:

Кодон	Универсальный код	Митохондриальные коды			
		Позвоночные	Беспозвоночные	Дрожжи	Растения
UGA	STOP	Trp	Trp	Trp	STOP
AUA	Ile	Met	Met	Met	Ile
CUA	Leu	Leu	Leu	Thr	Leu
AGA	Arg	STOP	Ser	Arg	Arg
AGG	Arg	STOP	Ser	Arg	Arg

Испанскими учеными обнаружен беспрецедентный, по их словам, случай существования параллельного митохондриального генетического кода в пределах одного типа – членистоногих..

Согласно их данным по 74 видам членистоногих, у 24 видов кодон AGG кодирует лизин, а у 34 – аргинин. В тоже время было выявлено, что 16 видов членистоногих этот кодон вообще не используют. До этого момента считалось, что митохондриальный геном, вне зависимости от своих особенностей, должен быть единым в пределах одного типа, и тем более одного класса.

Выводы испанских ученых вынуждают пересмотреть структуру филогенетического дерева членистоногих, и с эволюционной точки зрения принять возможность многократных и обратимых изменений генетического кода митохондрий. Последнее, однако, подрывает в учении Ч. Дарвина принцип необратимости эволюции.



Информационная емкость ДНК

На Земле живет 6 миллиардов человек. Наследственная информация о них заключена в 6×10^9 сперматозоидах. По разным оценкам у человека от 30 до 50 тысяч генов. У всех людей $\sim 30 \times 10^{13}$ генов или 30×10^{16} пар нуклеотидов, которые составляют 10^{17} кодонов. Средняя книжная страница содержит 25×10^2 знаков. ДНК 6×10^9 сперматозоидов содержит информацию, равную по объему примерно 4×10^{13} книжных страниц. Эти страницы заняли бы объем 6-и зданий Новосибирского государственного университета. 6×10^9 сперматозоидов занимают половину наперстка. Их ДНК занимает менее четверти наперстка.

- **Основные
закономерности
изменчивости и
наследования признаков
Законы Г.Менделя**

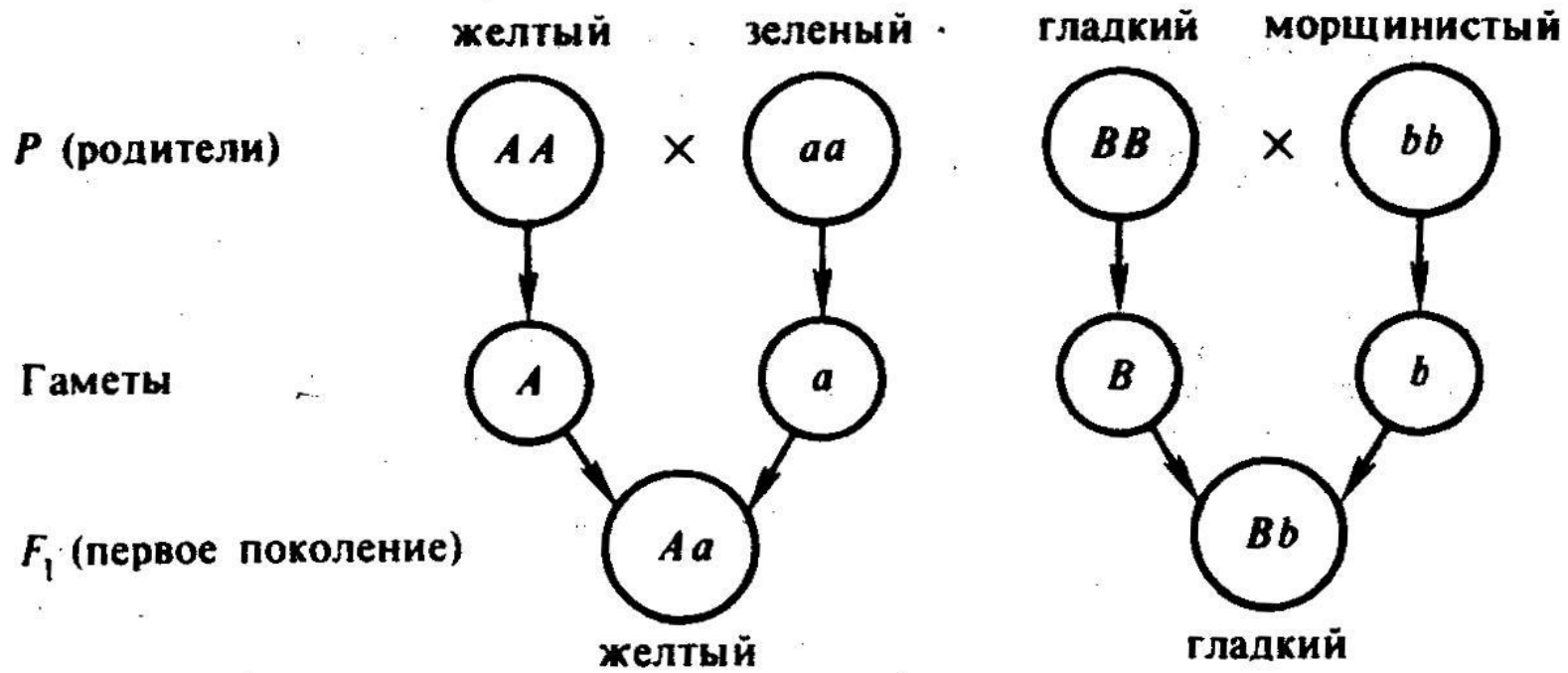
- Первые попытки экспериментального решения проблем, связанных с передачей признаков из поколения в поколение, предпринимались уже в XVIII веке. Ученые, скрещивая между собой особи и получая помесное потомство, стремились узнать, как наследуются родительские признаки. Однако неверный методический подход – одновременное изучение большого количества признаков – приводил к невозможности выявить какие-либо закономерности.

- Честь открытия количественных закономерностей наследования признаков принадлежит чешскому ботанику-любителю Грегору Менделю. Он показал, что признаки организмов определяются дискретными наследственными факторами. Однако эти работы оставались практически неизвестными почти 35 лет - с 1865 по 1900. В 1900 году законы Менделя были переоткрыты независимо сразу тремя учеными - Г. де Фризом в Голландии, К. Корренсом в Германии и Э.Чермаком в Австрии.

- Скрещивание двух организмов называют **гибридизацией**: потомство от скрещивания двух особей с различной наследственностью называют **гибридным**, а отдельную особь **гибридом**
- **Моногибридным** называют скрещивание двух организмов, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных (взаимоисключающих) признаков
- **Доминирование** - преобладание у гибрида признака одного из родителей
- **Доминантный признак** (от лат. *dominantis* – господствующий) - признак, проявляющийся у гибрида первого поколения и подавляющий развитие другого признака
- **Рецессивный признак** (от лат. *recessus* – отступление, удаление) - подавляемый признак
- Доминантный признак принято обозначать прописной буквой, например **A**. Рецессивный - строчной 0 **a**.

ПЕРВЫЙ ЗАКОН

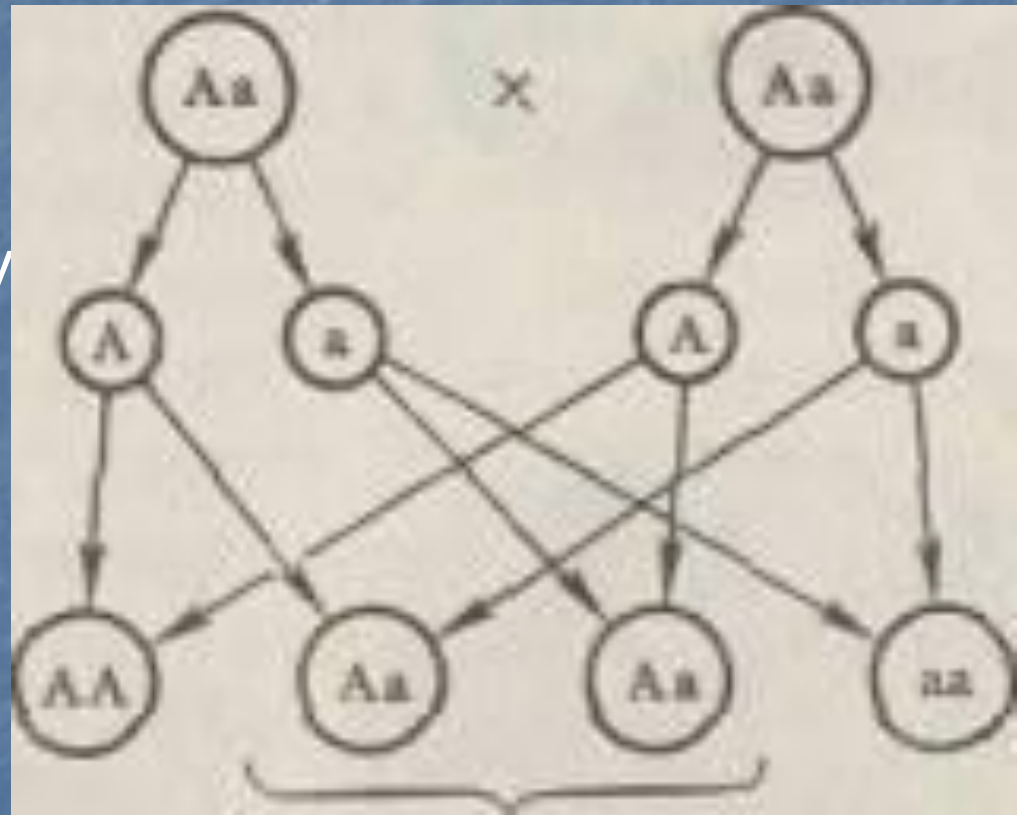
- Первый закон Менделя называют законом единообразия гибридов первого поколения или законом доминирования. Формулируется он следующим образом: ***при скрещивании двух организмов, относящихся к разным чистым линиям (двух гомозиготных организмов), отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все первое поколение гибридов (F1) окажется единообразным и будет нести признак одного из родителей.***



■ **Неполное доминирование.** Доминантный ген в гетерозиготном состоянии не всегда полностью подавляет рецессивный ген. В ряде случаев гибрид F_1 не воспроизводит полностью ни одного из родительских признаков и признак носит промежуточный характер с большим или меньшим отклонением к доминантному или рецессивному состоянию. Но все особи этого поколения единообразны по данному признаку. Так, при скрещивании ночной красавицы с красной окраской цветков (AA) с растением, имеющим белые цветки (aa), в F_1 образуется промежуточная розовая окраска цветка (Aa). При неполном доминировании в потомстве гибридов (F_1) расщепление по генотипу и фенотипу совпадает (1:2:1).

■ Неполное доминирование — широко распространенное явление. Оно обнаружено при изучении наследования окраски цветка у львиного зева, окраски шерсти у крупного рогатого скота и овец, биохимических признаков у человека и т. д.

Промежуточные признаки, возникающие вследствие неполного доминирования, нередко представляют эстетическую или материальную ценность для человека.



- Иногда мутация может возникать в разных участках одного гена. Таким путем образуются несколько аллелей одного гена и соответственно несколько вариантов одного признака. Ген A может мутировать в состояние a_1, a^2, a_3, \dots а ген B в другом локусе — в состояние $b_1, b_2, b_3, b^*, \dots, b_n$ и т. д.

- Так, у кроликов существует серия множественных аллелей по окраске шерсти: сплошная (шиншилла), гималайская (горностаевая), а также альбинизм. Гималайские кролики на фоне общей белой окраски шерсти имеют черные кончики ушей, лап, хвоста и морды

- Альбиносы (а) полностью лишены пигмента. Члены одной серии аллелей могут находиться в разных доминантно-рецессивных отношениях друг к другу. Так, ген сплошной окраски доминантен по отношению ко всем членам серии. Ген гималайской окраски доминантен по отношению к гену белой окраски, но рецессивен по отношению к гену шиншилловой окраски. Развитие всех этих трех типов окраски обусловлено тремя разными аллелями, локализованными в одном и том же локусе.



В

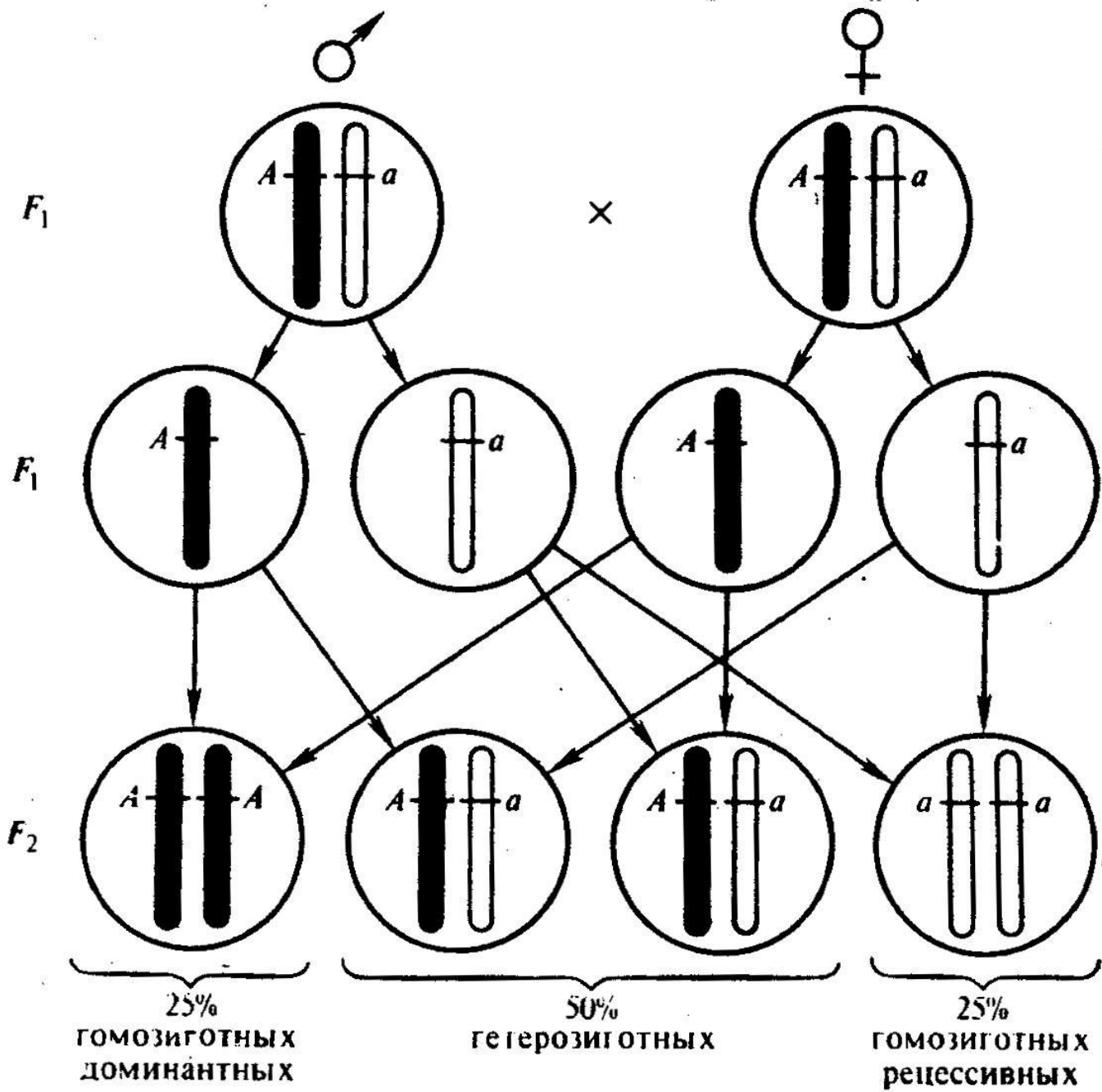
104

ВТОРОЙ ЗАКОН

- Второй закон Менделя формулируется следующим образом: *при скрещивании двух потомков первого поколения между собой (двух гетерозиготных особей) во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом соотношении: по фенотипу 3:1, а по генотипу 1:2:1.*

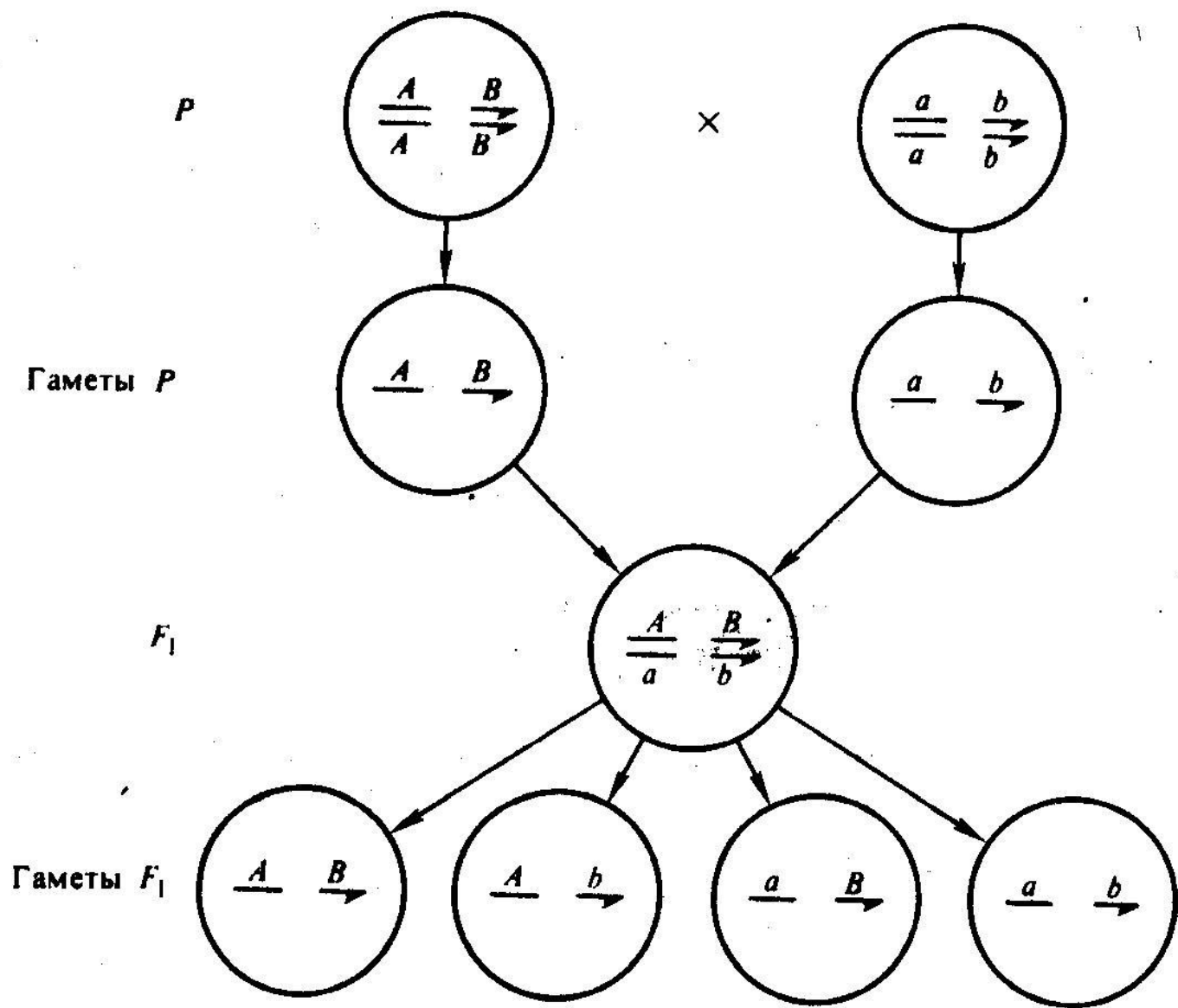
- *Расщепление* – это распределение доминантных и рецессивных признаков среди потомства в определенном числовом соотношении. Рецессивный признак у гибридов первого поколения не исчезает, а только подавляется и проявляется во втором гибридном поколении.

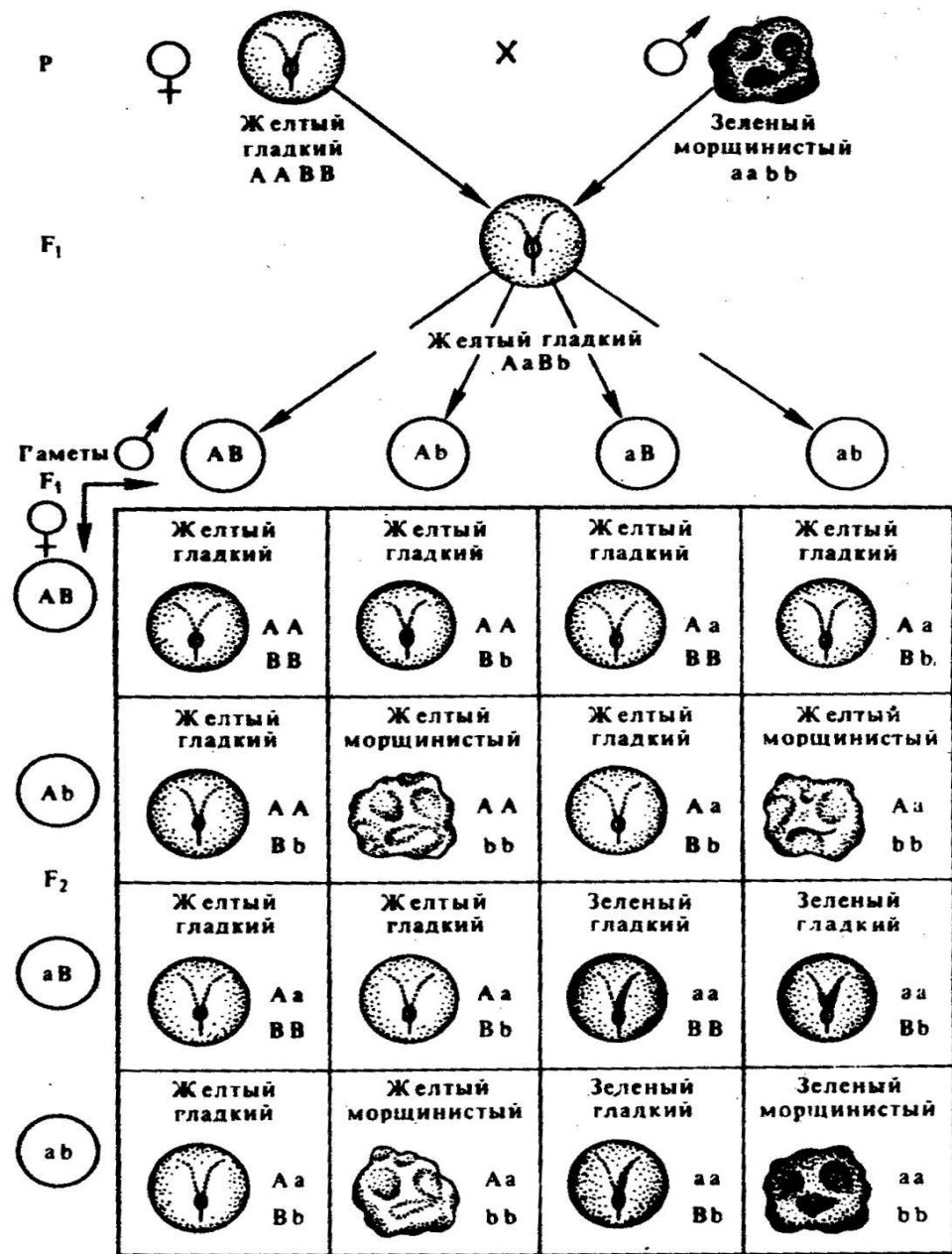
Гаметы F_1



Третий закон

- Третий закон Менделя формулируется следующим образом: *при скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по двум (и более) парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях.*





Наследование окраски и формы семян у гороха

A-желтая окраска семян

a-зеленая окраска семян

B- круглая форма семян

b-морщинистая форма семян

Рис. 73. Наследование окраски и формы семян у гороха:

A — желтая окраска семян, a — зеленая окраска семян, B — круглая форма семян, b — морщинистая форма семян

- **Гетерозигота** – организм, у которого какая-либо генная пара представлена доминантным и рецессивным генами
- **Гомозигота** – организм, у которого какая-либо генная пара представлена доминантными или рецессивными генами
- **Расщепление** – распределение доминантных и рецессивных признаков среди потомства в определенном числовом соотношении

Мутации

- Это внезапные, естественные или вызванные искусственно наследуемые изменения генотипического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.
- Мутант – это организм, получивший новые свойства в результате мутации.

- Свойства мутаций:
- -возникают внезапно, мутировать может любая часть генотипа
- -мутации чаще бывают рецессивными и реже – доминантными
- -мутации могут быть вредными, нейтральными и полезными
- -мутации передаются из поколения в поколение
- -мутации могут происходить под влиянием как внешних, так и внутренних воздействий

- -геномные (анеуплоидия и полиплоидия) – это изменение числа хромосом в геноме клетки. Анеуплоиды возникают когда не расходятся хроматиды отдельных хромосом в митозе или отдельные гомологичные хромосомы в мейозе. В результате могут возникать половые клетки с лишними хромосомами $-2n+1$ (трисомик), $2n-1$ (моносомик), $2n-2$ (нулисомик) или $2n+n$ (полисомик).
- Анеуплоиды встречаются как у растений, животных и человека. Обычно они обладают низкой жизнеспособностью и плодовитостью. У человека ведет к бесплодию.
- Полиплоидия – это кратное увеличение набора хромосом ($3n$ триплоиды, $4n$ тетраплоиды, $6n$ гексаплоиды). Чаще всего образуются при нарушении расхождения хромосом к полюсам клетки при мейозе и митозе (высокая и низкая температура, хим. В-ва колхицин, винбластин, хлороформ, эфир и т.д.). Около трети видов растений на нашей планете – полиплоиды, в условиях высокогорного Памира – 85%. Почти все культурные растения полиплоиды. У них более крупные цветки и плоды с большим количеством питательных веществ.

- -хромосомные мутации выражаются в изменении структуры хромосом.

Примеры хромосомных перестроек известны у многих организмов.

- У человека заболевание с синдромом «кошачьего крика» (фенилкетонурия), сопровождается умственной отсталостью, обычно смерть наступает в раннем возрасте). -



Рис. 12.8
Больной с фенилкетонурией.
Слабая пигментация кожи, волос,
радужной оболочки глаз,
умеренная степень олигофрении

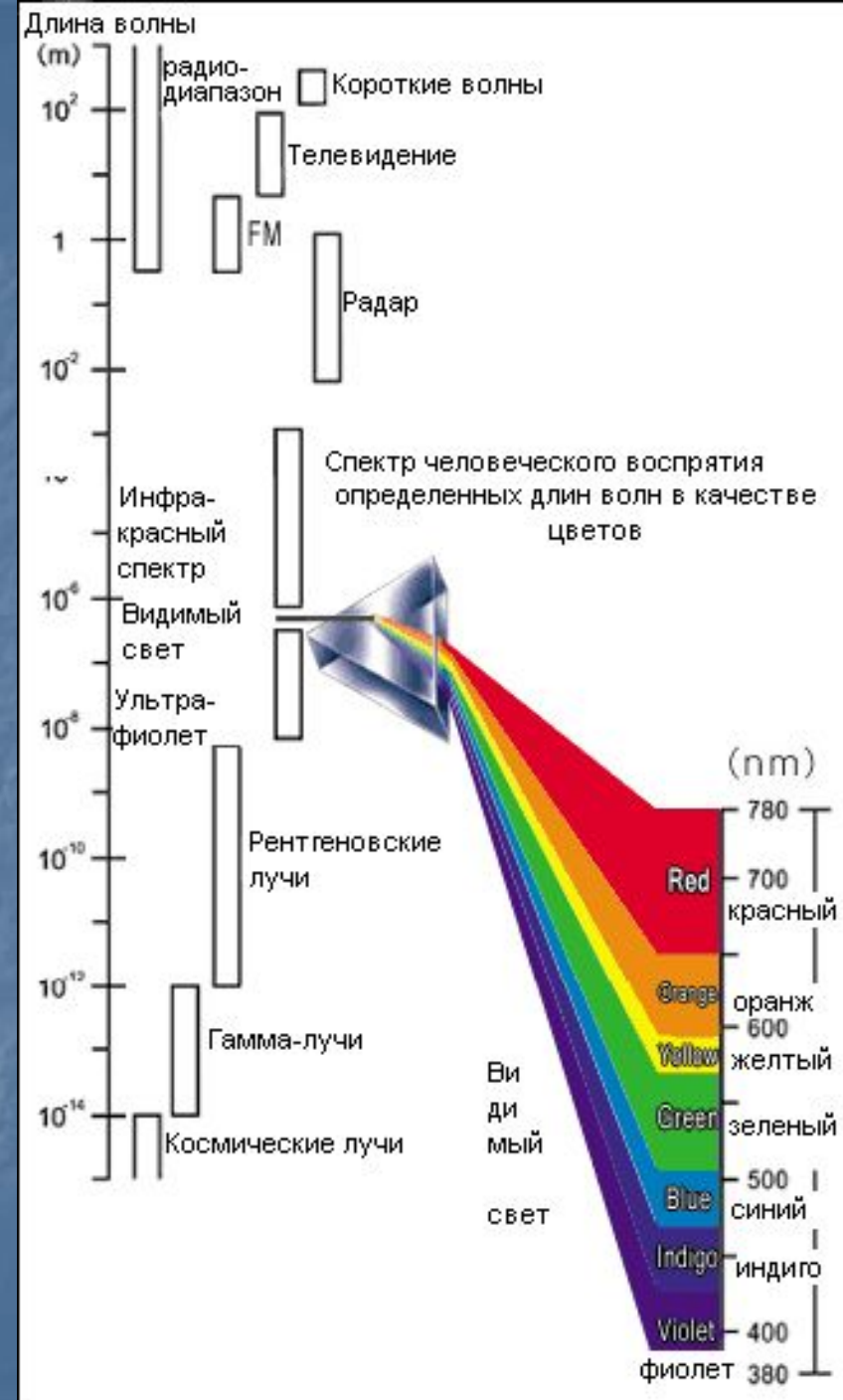
- Генные или точковые мутации – результат изменения нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в определенном участке хромосомы.
- Пример - Серповидно-клеточная анемия - заболевание генетическое. Причина - замена всего одного нуклеотида в гене, кодирующем β-цепь гемоглобина.
- Дети - рецессивные гомозиготы по такому аллелю не доживают до двух лет. У гетерозигот 85% нормальных и 15% дефектных эритроцитов.
- Доминантные гомозиготы болеют малярией, гетерозиготы - не болеют.



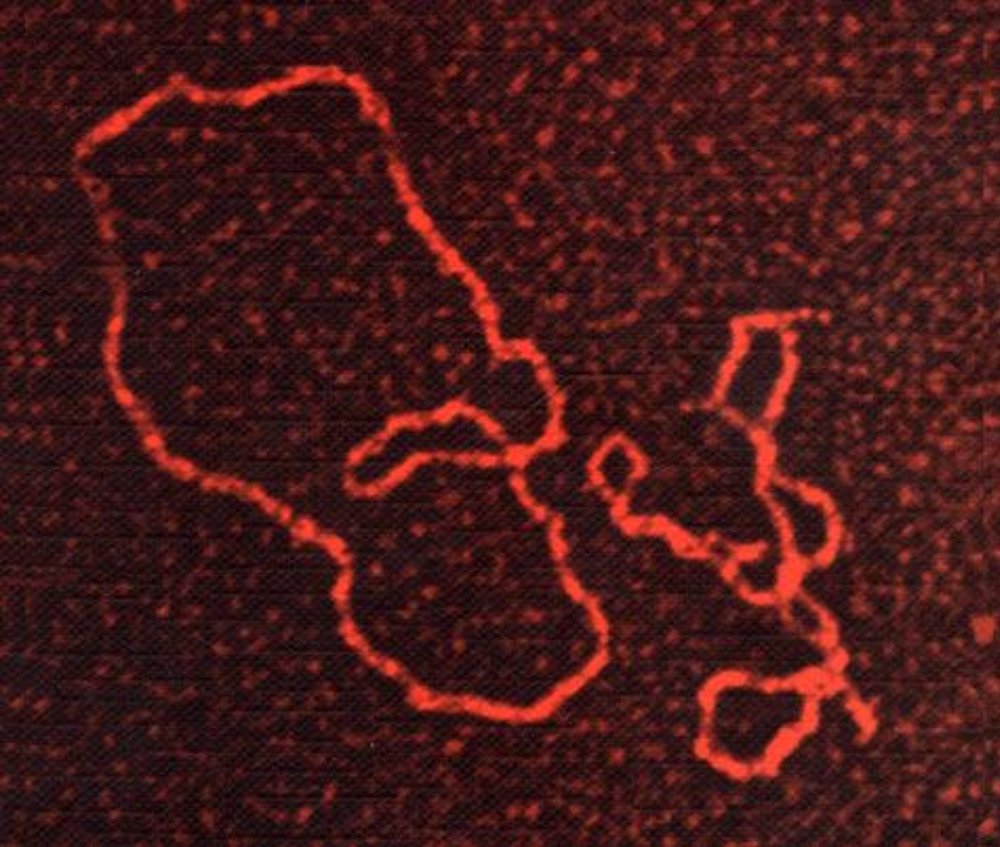
- Нормальные и серповидные эритроциты

Мутагенные факторы – это факторы, вызывающие мутации.

- Физические мутагены – это ионизирующая радиация и УФ излучение. Это более короткие и обладающие большей энергией волны, чем
- -ионизирующие излучения
- -УФ излучение



- Химические мутагены – это органические и неорганические кислоты, щелочи, перекиси, соли металлов, формальдегид, фенолы, акриловые красители.
- Химические мутагены действуют как а реплицирующуюся, так и на покоящуюся ДНК, нарушают мейоз.
- В последние десятилетия мутагенный эффект наблюдается у некоторых лекарственных соединений (контрацептивы), соединений, входящих к косметические средства и в консерванты продуктов питания.



Деление клеток и механизмы передачи наследственной информации: митоз и его фазы; мейоз и его фазы; биологическое значение митоза и мейоза

- Размножение организмов – это воспроизведение себе подобных. Характерная черта живых организмов. При этом все клетки делятся. У многоклеточных деление обеспечивает рост, регенерацию, замену отслуживших клеток.

Клеточное деление у прокариот

- Прокариоты содержат одну молекулу ДНК.
- Перед делением она реплицируется (удваивается).
- Когда клетка делится, клеточная мембрана вырастает между этими двумя молекулами ДНК, делится цитоплазма



Клеточное деление у эукариот

- Эукариотические клетки содержат много хромосом. Поэтому более сложным путем происходит клеточное деление. Этот процесс называется митозом.
- Митоз – основной способ деления соматических эукариотических клеток. Митозу предшествует удвоение хромосом. Удвоившаяся хромосома состоит из двух одинаковых половинок (хроматид), соединенных центромерой. Удвоение хромосом происходит в интерфазе. Между удвоением хромосом и началом митоза проходит некоторое время

- Хромосомы клетки человека непосредственно перед делением ядра (увеличение в 950 раз). Хорошо заметно, что пары хромосом всё ещё связаны между собой центромерами

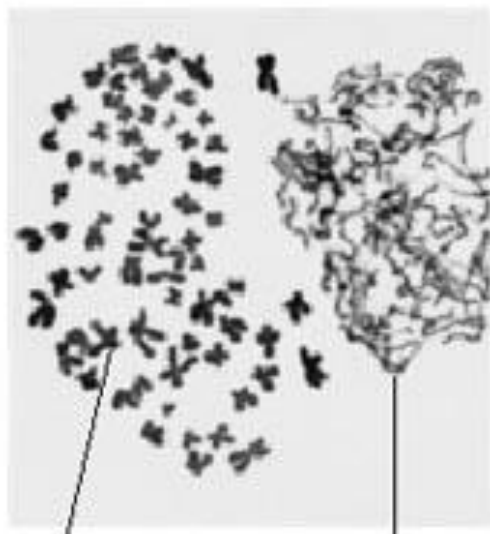


Строение метафазной хромосомы



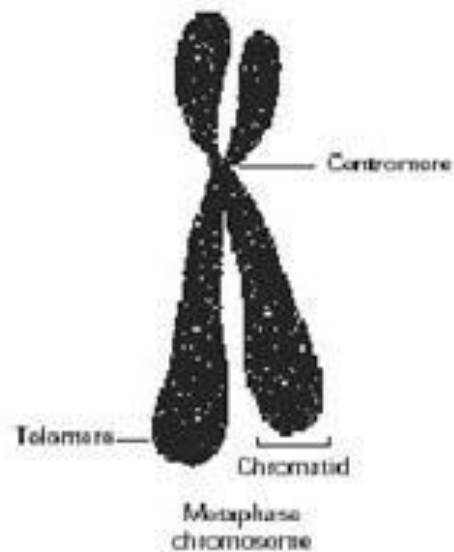
Рис. 2. Строение метафазной хромосомы.

Митотические хромосомы



Митотическая
пластинка

G₁

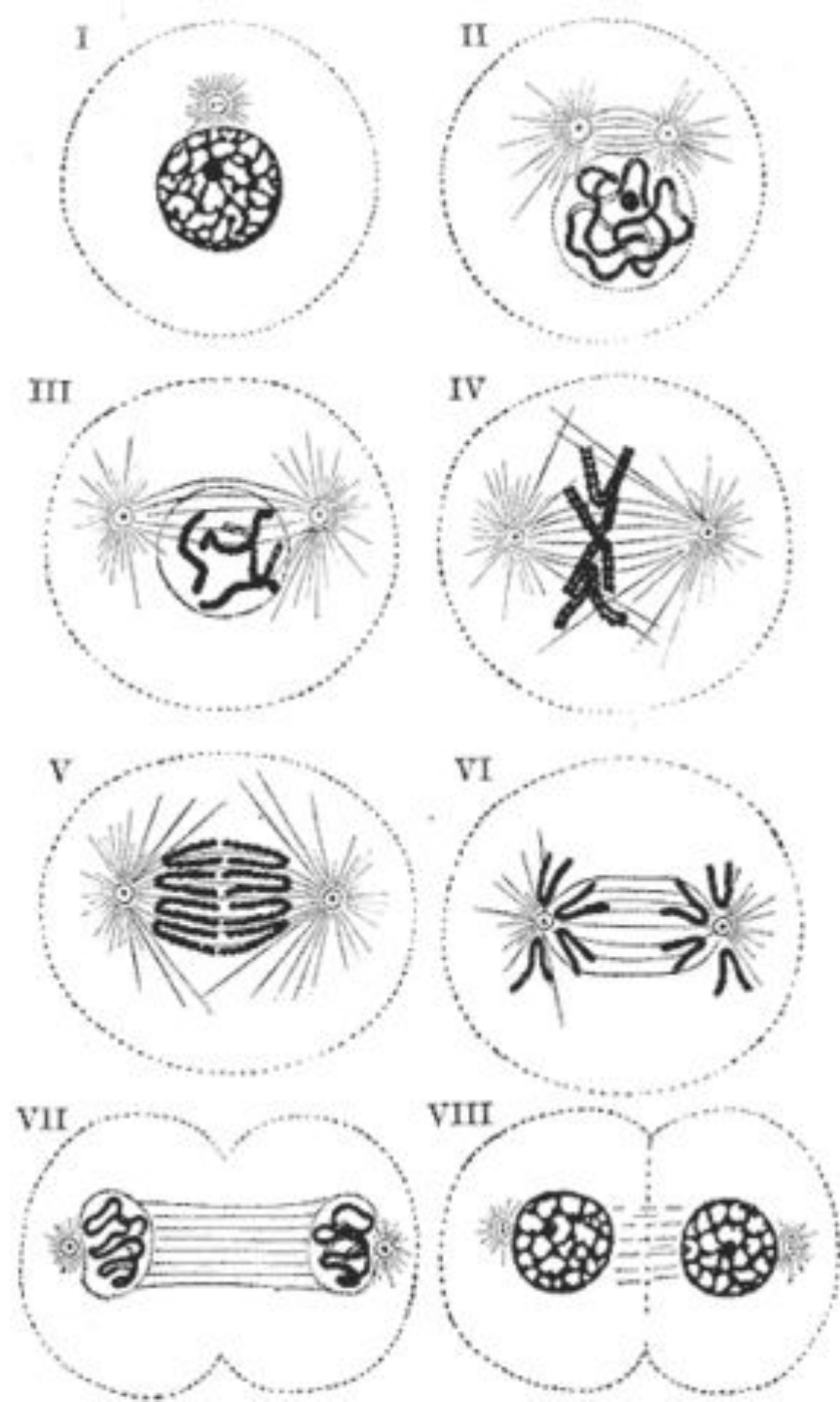


Митотическая хромосома
состоит из двух хроматид

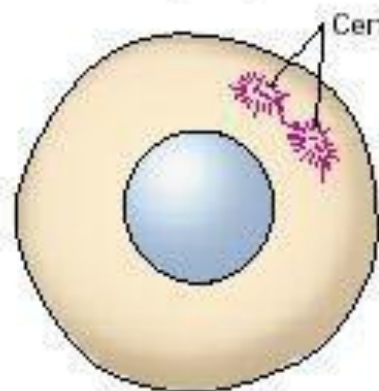
- Митоз (от греч. mitos - нить), кариокинез, непрямое деление клетки, наиболее распространённый способ воспроизведения (репродукции) клеток, обеспечивающий тождественное распределение генетического материала между дочерними клетками и преемственность хромосом в ряду клеточных поколений.
- Биологическое значение митоза определяется сочетанием в нём удвоения хромосом путём продольного расщепления их и равномерного распределения между дочерними клетками.
- Началу митоза предшествует период подготовки, включающий накопление энергии, синтез дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) и репродукцию центриолей.
- Источником энергии служат богатые энергией, или так называемые макроэргические соединения.
- Митоз не сопровождается усилением дыхания, т. к. окислительные процессы происходят в интерфазе (наполнение "энергетического резервуара"). Периодическое наполнение и опустошение энергетического резервуара - основа энергетики митоза

- В **профазе** происходит конденсация хромосом, клеточный центр делится и продукты его деления расходятся к полюсам ядра, разрушается ядерная оболочка, образуется веретено деления.
- В **метафазе** хромосомы располагаются на «экваторе» (на равном расстоянии от «полюсов» ядра) в одной плоскости, образуя так называемую метафазную пластинку. Важно отметить, что они остаются в таком положении в течение довольно длительного времени. Обычно в связи с этим метафаза — наиболее удобное время для подсчета хромосомных чисел.
- В **анафазе** хромосомы делятся (соединение в районе центромеры разрушается) и расходятся к полюсам деления.
- В **телофазе** происходит разрушение веретена деления и образование ядерной оболочки вокруг дочерних ядер.

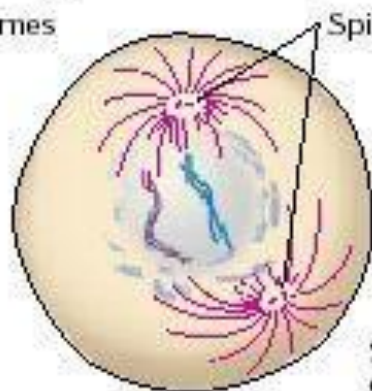
- Митоз. I—III — профаза;
- IV — метафаза;
- V—VI — анафаза;
- VII—VIII — телофаза.



Интерфаза (G₂)

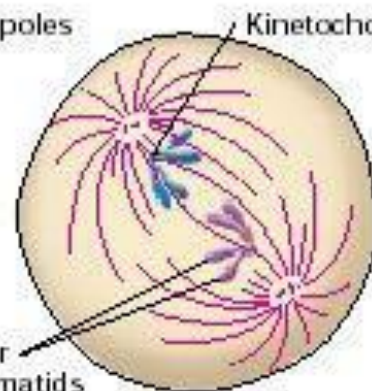


Профаза



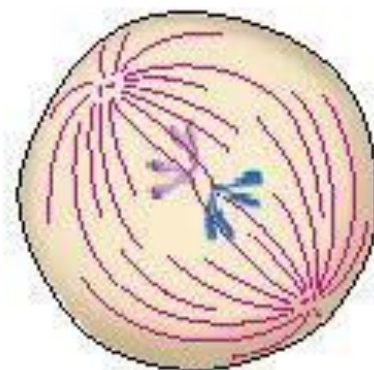
Spindle poles

Метафаза

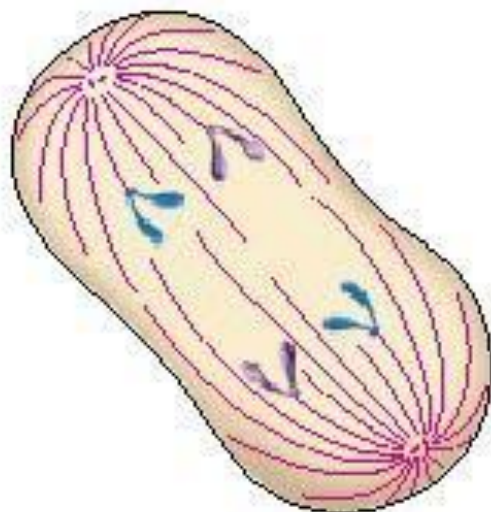


Kinetochore

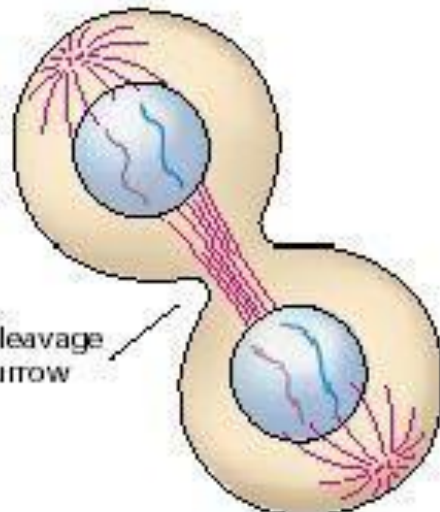
Sister chromatids



Анафаза

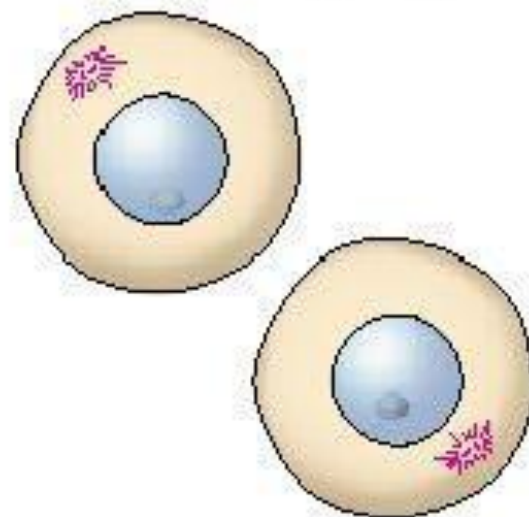


Телофаза

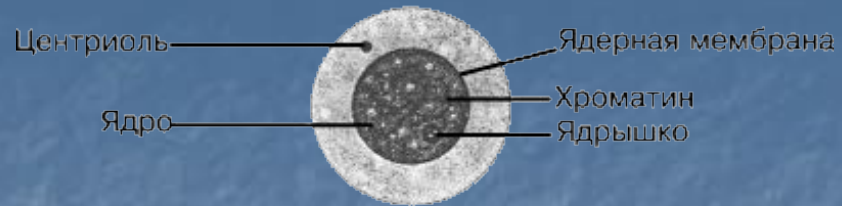


Cleavage furrow

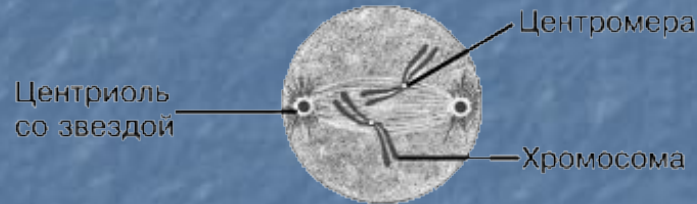
Интерфаза (G₂)



МИТОЗ В ТИПИЧНОЙ ЖИВОТНОЙ КЛЕТКЕ



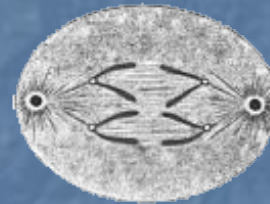
Интерфаза



Профаза



Метафаза



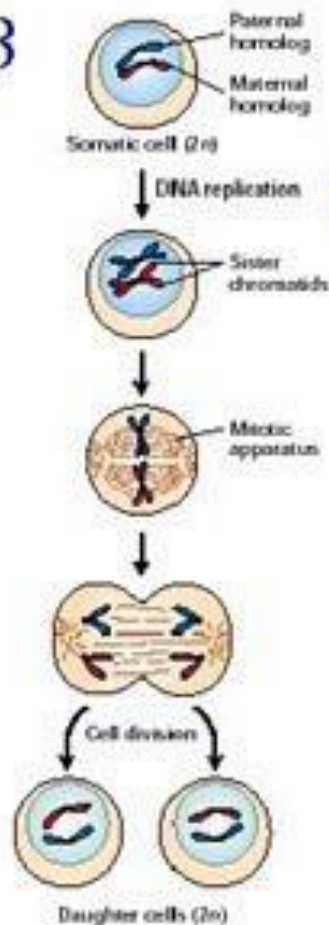
Анафаза



Телофаза

- Мейоз (от греч. *meiosis* - уменьшение), редукционное деление, деления созревания, способ деления клеток, в результате которого происходит уменьшение (редукция) числа хромосом в два раза и одна диплоидная клетка (содержащая два набора хромосом) после двух быстро следующих друг за другом делении даёт начало 4 гаплоидным (содержащим по одному набору хромосом). Восстановление диплоидного числа хромосом происходит в результате оплодотворения. М. - обязательное звено полового процесса и условие формирования половых клеток (гамет).
- Сложный процесс, так как включает два последовательных деления. Главное в мейозе то, что хромосомы удваиваются только один раз, тогда как клетка делится дважды, в результате чего происходит редукция числа хромосом и диплоидный набор превращается в гаплоидный.
- Особенность мейоза состоит в том, что при клеточном делении экваториальную пластинку образуют пары гомологичных хромосом, а не удвоенные индивидуальные хромосомы, как при митозе. Парные хромосомы, каждая из которых осталась одинарной, расходятся к противоположным полюсам клетки, клетка делится, и в результате дочерние клетки получают половинный, по

МИТОЗ



репликация
ДНК

Деление
клетки

Дочерние клетки
($2n$)

МЕЙОЗ



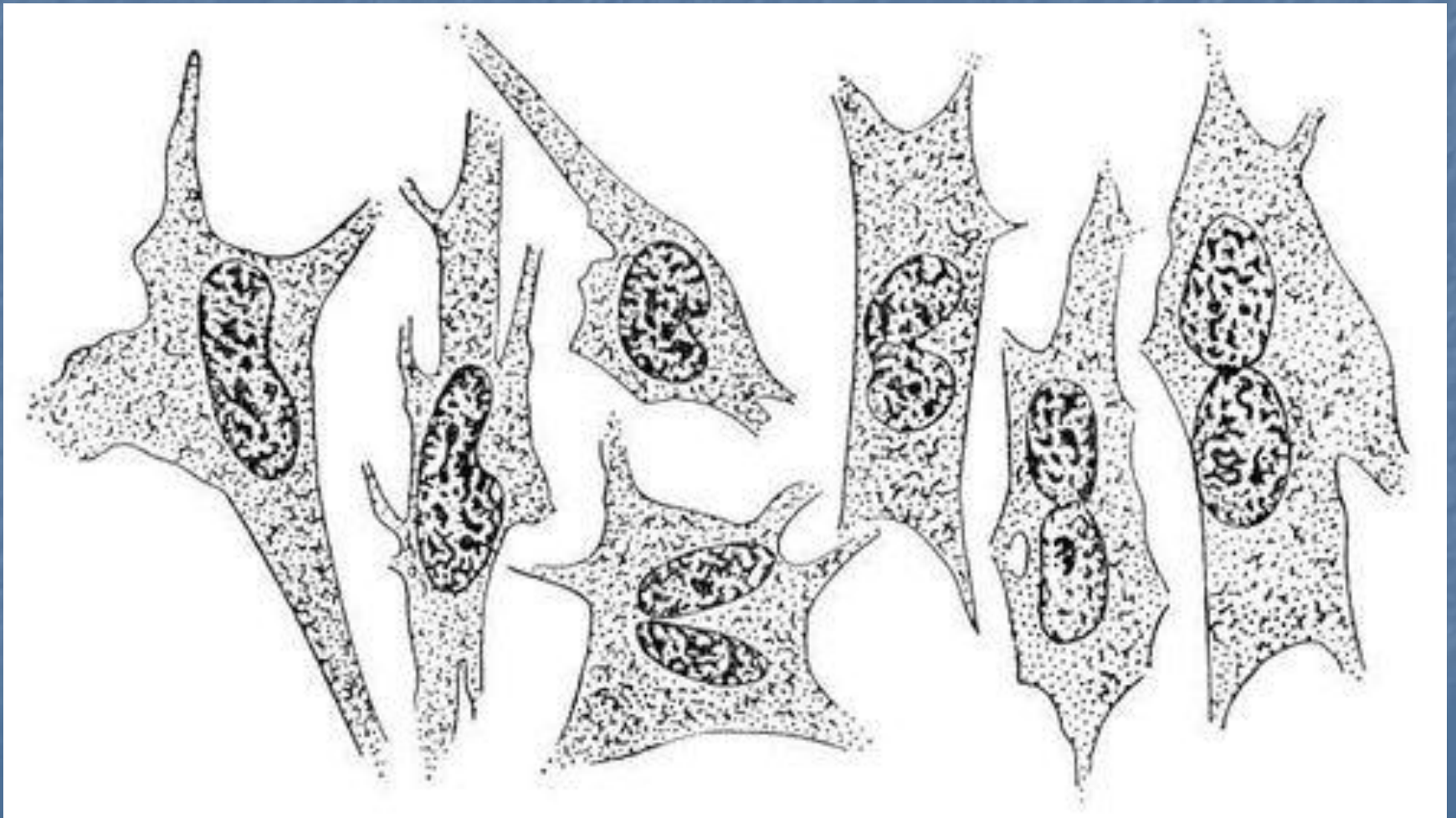
Первое
мейотическое
деление клетки

Второе
мейотическое
деление клетки

Гаметы ($1n$)

- Амитоз - относительно редкий и малоизученный способ деления клетки. Описан он для стареющих и патологически измененных клеток.
- При амитозе интерфазное ядро делится путем перетяжки, равномерное распределение наследственного материала не обеспечивается. Нередко ядро делится без последующего разделения цитоплазмы и образуются двухъядерные клетки. Клетка, претерпевшая амитоз, в дальнейшем не способна вступать в нормальный митотический цикл. Поэтому амитоз встречается, как правило, в клетках и тканях, обреченных на гибель, например, в клетках зародышевых оболочек млекопитающих, в клетках опухолей

АМИТОЗ



Партеногенез

- **Партеногенез** — девственное размножение, одна из форм полового размножения организмов, при которой женские половые клетки (яйцеклетки) развиваются без оплодотворения.
- **Партеногенез** — половое размножение — возник в процессе эволюции организмов у раздельнополых форм.
- Характерен для пчел и дафний



Различия в строении клеток прокариот, растений и животных

- **Прокариоты** (лат. "про" - перед и греч. "карион" - ядро) - это древнейшие организмы, не имеющие оформленного ядра. Наследственная информация у них передается через молекулу ДНК, которая образует нуклеотид.
- В цитоплазме прокариотической клетки нет многих органоидов, которые имеются у эукариотической клетки (нет митохондрий, эндоплазматической сети, комплекса Гольджи и т.д.; функцию этих органов выполняют ограниченные мембранами полости). В прокариотической клетке имеются рибосомы.
- Большинство прокариот имеет размер 1-5 мкм. Размножаются они путем деления без выраженного полового процесса. Прокариоты обычно выделяют в надцарство. К ним относят бактерии и сине-зеленые водоросли (цианеи, или цианобактерии).

Строение прокариотической клетки

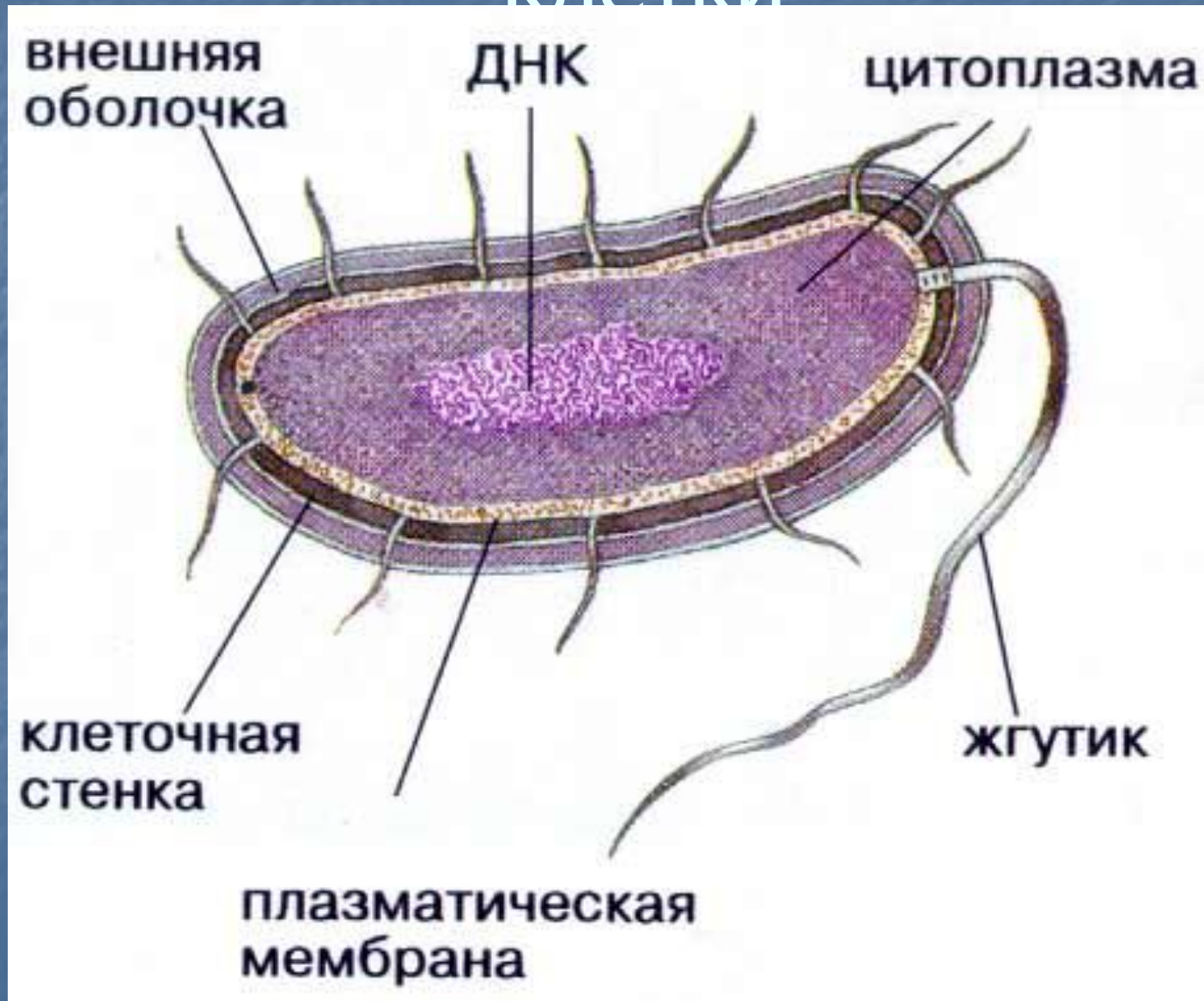


Схема строения растительной клетки

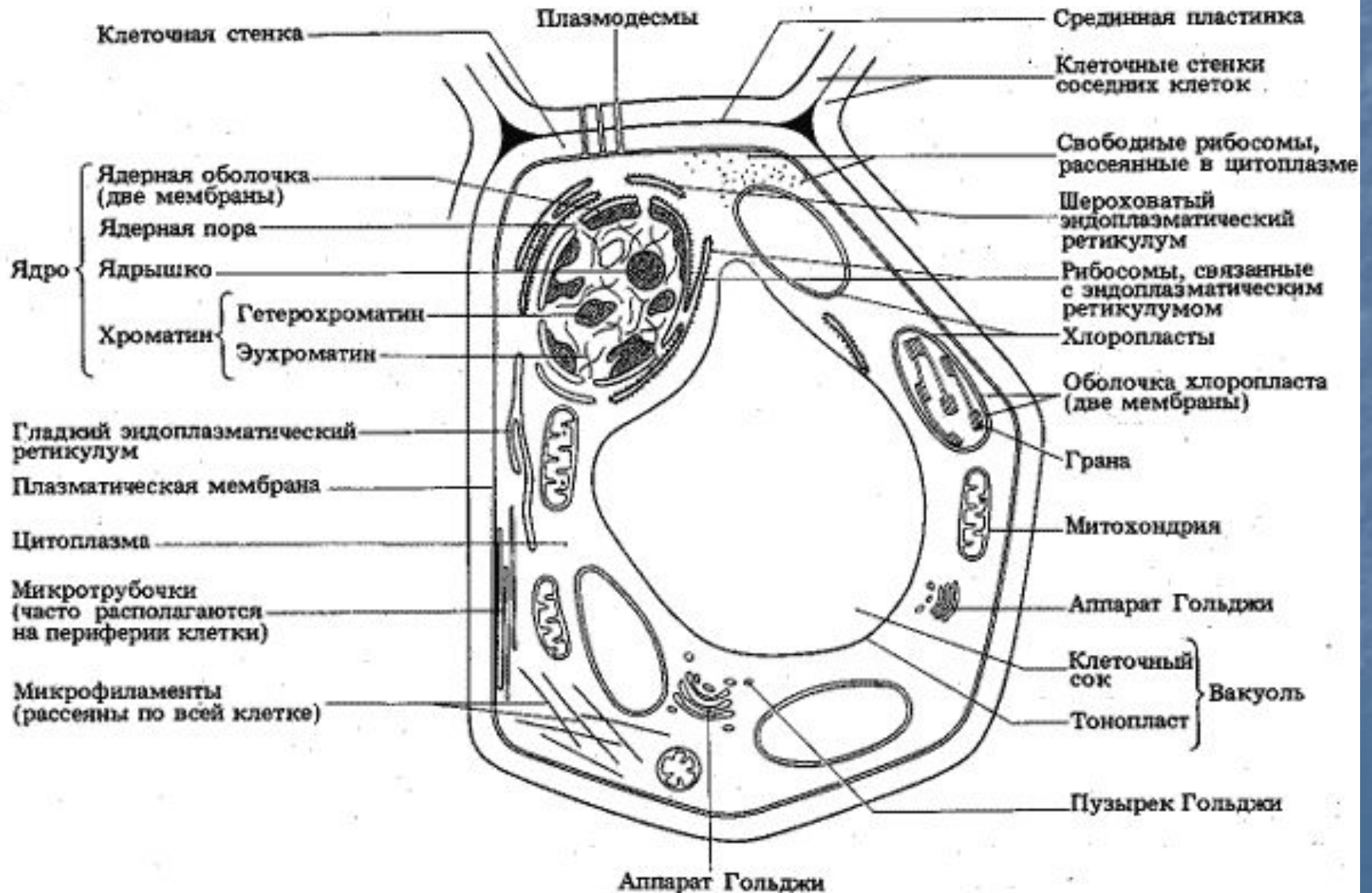


Схема строения животной клетки

