

### Тема 3. Биохимические основы наследственности

**Цель:** знать химический состав ДНК и РНК, генетическую роль нуклеиновых кислот, свойства генетического кода, механизмы реализации наследственной информации.

#### Содержание учебного материала

План:

1. Нуклеиновые кислоты: химическое строение и их генетическая роль
2. Гены, их структура и свойства
3. Генетический код и его свойства.
4. Реализация генетической информации.

#### 1 Нуклеиновые кислоты: химическое строение и их генетическая роль

От латинского *nucleus* - ядро. К ним относятся ДНК - дезоксирибонуклеиновая кислота и РНК - рибонуклеиновая кислота. Это макромолекулы, построенные из мономерных единиц – нуклеотидов.

Молекула нуклеотида состоит из трех частей:

- 1) азотистого основания;
- 2) пятиуглеродного сахара;
- 3) остатка фосфорной кислоты.

Нуклеиновые кислоты – это очень длинные молекулы, которые могут содержать до нескольких миллиардов нуклеотидов.

#### Сравнительная характеристика ДНК и РНК

Признак	ДНК (может содержать неск. млрд. нуклеотидов)	РНК
Азотистые основания	Аденин, гуанин (пуриновые) Тимин, цитозин (пиримидиновые). А-Т, Г-Ц (правило комплементарности). А=Т, Г=Ц (правило Чаргаффа – количество пуриновых = пиримидиновым) – водородные связи	Аденин, гуанин. Урацил, цитозин. А-У, Г-Ц.
Сахар	дезоксирибоза	рибоза
Внешний вид молекулы	Спираль правосторонняя с диаметром 20 нм и шагом ок. 3,4 нм, каждый виток включает 10 пар нуклеотидов. Две параллельные неразветвленные полинуклеотидные цепи, закрученные	Одноцепочечная молекула

	<p>вокруг общей оси в двойную спираль. Цепи антипараллельны, направлены в противоположные стороны - 3' конец одной молекулы расположен напротив 5' конца.</p>	
Свойства	<p>Репликация ДНК (происходит в интерфазе) – процесс, в результате которого молекула ДНК удваивается и образуются две ее копии.</p> <p>Участвуют ферменты:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- эндонуклеазы – разрывают водородные связи между цепями ДНК</li> <li>- ДНК-полимераза – строит новую цепь из нуклеотидов</li> <li>- ДНК-ликазы – сшивают 3' и 5' концы фрагментов ДНК.</li> </ul> <p>Репликация носит <b>полуконсервативный характер</b>, т.е. в каждой вновь образуемой молекуле ДНК одна нить происходит от родительской молекулы, а вторая синтезируется заново.</p> <p>Значение: обеспечение сохранение генетической информации, передачи вновь образовавшимся молекулам ДНК наследственной информации, которая определяется последовательностью нуклеотидов.</p>	Стабильна
Функция	<ul style="list-style-type: none"> <li>- хранит генетическую информацию, записанную в виде последовательности нуклеотидов;</li> <li>- передает наследственную информацию с ядра в цитоплазму.</li> </ul> <p>Для этого с ДНК снимает копию и-РНК и переносит информацию к рибосомам - месту синтеза белка;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- передает наследственную информацию от материнской клетки к дочерним, для этого перед делением клетка ДНК реплицируется, а во время деления превращается в суперспираль с помощью белка-гистона (в хромосому).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- и-РНК - информационная или матричная РНК - переносит информацию о структуре белка от ДНК к рибосомам, она составляет ~ 1 % от общего содержания РНК.</li> <li>-т-РНК (транспортная) переносит аминокислоты из цитоплазмы в рибосомы, на долю т-РНК приходится около 10% от общего количества РНК клетки.</li> <li>- р-РНК (рибосомальная)- составляет одну из субъединиц рибосомы, на ее долю приходится около</li> </ul>

В настоящее время хорошо известно, что именно ДНК несет в себе информацию об особенностях строения и функционировании живого организма. Единственные молекулы, которые синтезируются под прямым контролем генетического материала клетки и выполняют главную роль в функционировании любого живого организма – это белки.

## 2 Гены, их структура и свойства

Несколько определений:

- 1) В генетике: *ген* – это определенный участок хромосомы, отвечающий за какой-либо признак.
- 2) В молекулярной биологии: *ген* – это функционально связанный с регуляторными последовательностями участок ДНК, соответствующий определенной единице транскрипции.
- 3) В международной программе «Геном человека»: *ген* – это единица транскрипции, которая может быть транслирована в одну или несколько полипептидных цепей.

Согласно современным представлениям *ген* – это участок молекулы геномной ДНК, состоящий из набора нуклеотидов, представляющий собой единицу функции, отличной от функции других генов, и способный изменяться путем мутирования.

Гены человека состоят из нескольких чередующихся участков (экзон-интронная организация гена):

- **экзоны** – функциональная часть гена, т.е. информативная последовательность нуклеотидов, кодирующая синтез молекулы белка или РНК.
- **интрон** – неинформативная последовательность нуклеотидов внутри одного гена. Выполняет цементирующую функцию. Включение интронов в ген делает его протяженной единицей. Размер интронов от 10 до 10 тыс. нуклеотидных пар.
- фланкирующие последовательности, расположенные до и после кодирующей части.



Рис. 4.14. Организация гена

Межгенные участки ДНК – спейсеры. Они состоят из повторяющихся нетранскрибируемых последовательностей ДНК, не являющихся генами. Их функция неизвестна.

Совокупность генов, характерных для гаплоидного набора хромосом называется – **геном**. Молекула ДНК может содержать множество генов. У человека имеется около 32 000

генов.

Выделяют группы генов:

1. Структурные гены:

- гены, функционирующие во всех клетках (напр., гены, контролирующие энергетический обмен и синтез важнейших макромолекул);
- гены, функционирующие только в тканях одного типа (синтез миозина в мышцах);
- гены, активные в узкоспециализированных клетках (контролирующие синтез гемоглобина в эритроцитах, гормонов – в клетках эндокринных желез).

2. Функциональные гены:

- промотор – участок ДНК, включающий 80-90 НП, способность соединяться с ферментом полимеразой и определяет начало считывания информации;
- оператор – участок, примыкающий к структурным генам, включает в работу группу структурных генов, вместе с которыми образует оперон. Оператор обладает химическим сродством с белком-репрессором;
- регулятор – участок ДНК, регулирует активность структурных генов. Он содержит информацию для синтеза белка-репрессора, который препятствует активности структурных генов;
- терминатор – нуклеотидная последовательность, которая определяет конец считывания наследственной информации.

3. Регуляторные гены - последовательности, не имеющие кодирующих функций, но управляющие работой структурных генов:

- энхансеры – последовательности ДНК, ускоряющие процесс транскрипции,
- аттенуаторы – участки ДНК, подавляющие транскрипцию.

4. РНК-кодирующие гены – кодируют образование тРНК, рРНК

5. митохондриальные гены – в них отсутствуют интроны.

Все соматические клетки организма несут один и тот же набор генов, содержат одинаковое число хромосом.

### Свойства гена

Ген как функциональная единица наследственности характеризуется определенными свойствами:

1. Аллельность. один признак проявляется в нескольких различных формах.
2. Специфичность. Конкретный ген контролирует возникновение определенного признака или их группы.
3. дискретность. Разные признаки определяются разными генами, расположенными на разных хромосомах.

4. Дозированность. Ген определяет проявление признака в определенных пределах, в которых признак может изменяться под влиянием условий внешней среды.

5. Стабильность. Обычно ген наследуется в ряду поколений в неизменном виде.

### **3 Генетический код и его свойства**

Научные исследования середины 20 века показали, что содержащаяся генетическая информация в ДНК и мРНК, заключена в последовательности расположения нуклеотидов в молекулах. Перенос информации с языка нуклеотидов на язык аминокислот осуществляется с помощью генетического кода. Генетический код – это способ записи последовательности аминокислот в белке с помощью нуклеотидов.

Генетический код обозначается четырьмя начальными буквами названий четырех типов нуклеотидов, в состав которых входят четыре разных основания: А, Т, Г, Ц. в белках встречается 20 различных аминокислот, длина кода, определяющая аминокислоту, состоит из трех нуклеотидов.

#### Свойства генетического кода:

1) Генетический код триплетен. Одну аминокислоту кодирует последовательность из трех нуклеотидов – триплет или кодон.

2) Код является вырожденным – все аминокислоты, могут кодироваться не одним, а несколькими определенными триплетами нуклеотидов (кроме метионина и триптофана).

3) Однозначность генетического кода – каждому кодону соответствует только одна аминокислота.

4) Неперекрываемость кода - каждый триплет передается по наследству целиком, не разрываясь на нуклеотиды, и переписывание информации происходит строго потриплетно.

5) Универсальность кода. один триплет кодирует одну и ту же аминокислоту у всех живых организмов. Это говорит о единстве всего живого на Земле.

6) Линейность кода – кодоны прочитываются последовательно в направлении закодированной записи.

7) Непрерывность кода – триплеты в ДНК следуют один за другим без перерывов.

Генетический код индивидуален для каждого организма, он может быть идентичен только у однояйцовых близнецов.

Расшифровка генетического кода – одно из великих достижений науки. Первые результаты по изучению генетического кода были положены в 1961 г. на Биохимическом конгрессе Криком и Бреннером. Расшифровка генетического кода была завершена в 1966 г., после разработки системы бесклеточного синтеза.

#### 4 Реализация наследственной информации

ДНК - носитель генетической информации. Ген- это участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру белка. ДНК непосредственного участия в синтезе белков не принимает. В клетках человека молекулы ДНК находятся в ядре и отделены ядерной мембраной от цитоплазмы, где проходит синтез белка. Информацию несет посредник - и-РНК, который по принципу комплементарности считывает (копирует) с ДНК информацию при участии фермента РНК-полимеразы. Переписывание последовательности нуклеотидов или генетической информации происходит с одной нити ДНК и называется **транскрипцией**. По длине каждая из молекул и-РНК в сотни раз короче ДНК. Информационная РНК является копией не всей молекулы ДНК, а только ее части - одного гена, несущего информацию о структуре белка.

Между транскрипцией и трансляцией происходит **процессинг** (второй этап) – созревание, образование молекул мРНК, которая представляет собой непрерывную последовательность нуклеотидов, комплементарную только экзонам (кодирующим участкам гена). При этом из РНК вырезаются участки (**сплайсинг**), которые не несут информацию о структуре белка. Готовая (созревшая) и-РНК (м-РНК) отходит от ДНК и направляется к месту синтеза белка.

Перевод информации с м-РНК на последовательность аминокислот называется **трансляцией**, которая происходит на рибосомах. Процесс протекает в 5 этапов:

1 этап: **активация аминокислот** – каждая из 20 аминокислот белка присоединяется ковалентной связью к тРНК.

2 этап: **инициация белковой цепи** - и-РНК, содержащая информацию о данном белке, связывается с малой частицей рибосомы и с иницирующей аминокислотой, прикрепленной к соответствующей т-РНК. т-РНК комплементарна с находящимся в составе и-РНК триплетом, сигнализирующим о начале белковой цепи.

3 этап: **элонгация** - полипептидная цепь удлиняется за счёт последовательного присоединения аминокислот, каждая из которых доставляется к рибосоме и встраивается в определённое положение при помощи соответствующей т-РНК. В настоящее время генетический код полностью расшифрован, то есть всем аминокислотам поставлены в соответствие триплеты нуклеотидов.

4 этап - **терминация**. После завершения синтеза цепи, о чём сигнализирует ещё один специальный кодон и-РНК, полипептид высвобождается из рибосомы.

5 этап - **сворачивание и процессинг**. Чтобы принять обычную форму, белок должен свернуться, образуя при этом определённую пространственную конфигурацию. До или после сворачивания полипептид может претерпевать процессинг, осуществляющийся ферментами и

закключающийся в удалении лишних аминокислот, присоединении фосфатных, метильных и других групп и т. п.

**Для закрепления знаний выполнить задания:**

1. На фрагменте одной нити ДНК нуклеотиды расположены в последовательности: А–А–Г–Т–Ц–Т–А–Ц–Г–Т–А–Т. Постройте комплементарную цепочку ДНК

2. В молекуле ДНК на долю цитидиновых нуклеотидов приходится 18%. Определите процентное содержание других нуклеотидов в этой ДНК.