**Оглавление**

1. Белки - строение и функции

2. Нуклеиновые кислоты

З. Транскрипция и трансляция

4. Генетический код

5. Биосинтез белка в клетке

6. Ген - функциональная единица наследственности, его свойства.

7. Практическое применение молекулярной генетики

**1. Белки**

Это полимеры, состоящие из мономеров - аминокислот. В состав белков входит до 20 различных аминокислот. Соединения из нескольких аминокислот называют пептидами. В зависимости от их количества Е белке бывают дипептиды, три-, тетра-, пента- или полипептиды (от 6-10 до 300-500 аминокислот). Молекулярная масса белков колеблется от 5000 ДО нескольких миллионов. Белки отличаются друг от друга не только составом и числом аминокислот, но и последовательностью чередования их в полипептидной цепи.

Организация белковых молекул:

1) первичная структура - это полипептидная цепь, т.е. аминокислоты, соединенные ковалентными пептидными связями в виде цепи;

2) вторичная структура•- белковая нить закручена в виде спирали, поддерживаемая водородными связями;

3) третичная структура - спираль далее свертывается, образуя глобулу (клубок) или фибриллу (лучок нитей), специфичную для каждого белка, поддерживается водородными и бисульфитными связями;

4) четвертичная cтруктypa - состоит из нескольких глобул; например, гемоглобин, состоит из 4-х глобул.

Функции белка разнообразны:

1) каталитическая: белки-ферменты ускоряют биохимические реакции организма;

2) строительная: белки участвуют в образовании всех клеточных мембран и органоидов;

3) двигательная: белки обеспечивают сокращение мышц, мерцание ресничек, белки-гистоны, сокращаясь, образуют хромосомы из хроматина;

4) защитная: антитела гамма-гло6улины - распознают чужеродные для организма вещества и способствуют их уничтожению;

5) транспортная: белки переносят различные соединения (гемоглобин - кислород, белки плазмы -гормоны, лекарства и т.д.);

6) регуляторная: белки участвуют в регуляции обмена веществ (гормоны роста, гормон-инсулин, половые гормоны, адреналин и др.);

7) энергетическая - при распаде 1 г белка до конечных продуктов выделяется 17,6 кДж. Энергии.

**2. Нуклеиновые кислоты**

К ним относятся ДНК - и РНК.

В 1953 г. Д. Уотсон и Ф. Крик открыли структуру ДНК состоящую из двух цепей, спирально закрученных относительно друг друга. Каждая цепь - полимер, мономерами которого являются нуклеотиды. Каждый нуклеотид состоит из сахара дезоксирибозы, остатка фосфорной кислоты и одного из 4-х азотистых оснований (аденин, гуанин, тимин, цитозин).

Сахар связан с фосфорной группой ковалентной связью, а с азотистыми основаниями - водородной связью.

Две цепи соединяются сла6ыми водородными связями между азотистыми основаниями по принципу комплементарности; аденин дополняется тимином, гуанин – цитазином.

Самой длинной молекулой в организме является ДНК (108 нуклеотидов), имеющая очень большую молекулярную массу.

Перед делением клетки ДНК удваивается, происходит реплuкацuя ДНК. Сначала с помощью фермента ДНК-полимеразы разрываются слабые водородные связи между двумя цепями ДНК, а затем к каждой уже отдельной цепочке достраиваются по принципу комплементарности нуклеотиды (А-Т, Ц-Г), образуются уже 2 цепочки ДНК абсолютно похожие друг на друга. Репликация ДНК обеспечивает точное воспроизведение генетической информации в поколениях клеток и организмов в целом.

Функции ДНК:

1) хранит генетическую информацию, записанную в виде последовательности нуклеотидов;

2) передает наследственную информацию с ядра в цитоплазму.

Для этого с ДНК снимает копию и-РНК и переносит информацию к рибосомам - месту синтеза белка;

3) 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).

Кроме ДНК в клетке имеется РНК - рибонуклеиновая кислота, которая является также полимером, мономерами которого будут нуклеотиды.

В отличие от ДНК РНК - это: одноцепочная молекула; только у вирусов РНК - двухцепочная; вместо сахара дезоксирибозы в РНК входит сахар рибоза; в состав нуклеотидов входит азотистое основание урацил вместо тимина;

4) состоит из меньшего количества нуклеотидов, чем ДНК.

В зависимости от выполняемых функций РНК бывают несколько видов:

* и-РНК - информационная или матричная РНК - переносит информацию о структуре белка от ДНК к рибосомам, она составляет ~ 1% от общего содержания РНК.
* т-РНК (транспортная) переносит аминокислоты из цитоплазмы в рибосомы, на долю т-РИК приходится около 10% от общего количества РИК клетки.
* р-РНК (рибосомальная)- составляет одну из субъединиц рибосомы, на ее долю приходится около 90% от всех РНК клетки.

**3. Транскрипция и трансляция**

ДНК - носитель генетической информации. Впервые понятие ген было сформулировано в 1941 году Д. Бидлом и Э. Татумом. В настоящее время геном называют участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептида. 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 РИК-полимеразы. Переписывание последовательности нуклеотидов или генетической информации происходит с одной нити ДНК и называется транскрипцией (лат. transcriptio - переписывание). Если в переписываемой нити ДНК стоит нуклеотид гуанин (Г), то фермент РНК - полимераза включает в и-РНК комплементарный цитозин (Ц); если стоит аденин (А), фермент включает урацил (У). 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. Готовая и-РНК отходит от ДНК и направляется к месту синтеза белка. Существует механизм «узнавания» выбора цепи ДНК для транскрипции - это система «оперона».

Она состоит из генов:

1) ген-активатор, к которому присоединяется фермент РНК-полимераза;

2) ген-промотор, указывает место транскрипции, с его помощью выбирается участок ДНК, который под действием фермента раскручивается;

З) ген-начала синтеза - ТАЦ;

4) ген-оператор - управляющий работой генов, наращиванием цепи и-РНК, продвижением фермента PHK-полимеразы по цепочке ДНК;

5) ген-терминатор-участок ДНК, прекращающий транскрипцию - АТЦ, АТТ, АЦТ.

Благодаря процессу транскрипции в клетке осуществляется передача информации от ДНК к белку по цепочке: ДНК - и-РНК- белок

Перевод информации с и-РНК на последовательность аминокислот называется трансляцией (от лат. translatio - передача), которая происходит на рибосомах.

**4. Генетический код**

Генетический код - это система записи информации о последовательности расположения аминокислот в белках с помощью СТРОГО определенной последовательности расположения нуклеотидов в ДНК и и-РНК. Участок молекулы дик, состоящий из 3-х нуклеотидов, называется триплетом или кодоном.

Каждому триплету соответствует определенная аминокислота. Из 4 нуклеотидов (аденин, гуанин, тимин, цитозин) можно создать 64 различных комбинации по 3 нуклеотида в каждой. Эти 64 триплета кодируют 20 аминокислот. Поэтому аминокислота кодируется несколькими триплетами, только метионин - одним триплетом - АУГ и триптофан УГГ. Эта множественность кода необходима для надежного хранения информации.

Свойства генетического кода:

1. Специфичность- каждый кодон шифрует ТОЛЬКО одну определенную аминокислоту;

2. Универсальность - один триплет кодирует одну и ту же аминокислоту у всех живых организмов. Это говорит о единстве всего живого на Земле;

3. Код непрерываем - каждый триплет передается по наследству целиком, не разрываясь на нуклеотиды, и переписывание информации происходит строго потриплетно;

4. Триплеты УАА, УАГ, УГА обозначают конец синтеза, т.к к ним нет аминокислот. Они находятся на конце каждого гена.

В ДНК запрограммирована вся наследственная информация, и-РНК переписывает информацию с участка ДНК (гена) и переносит ее в цитоплазму на рибосому. У эукариот и-РНК еще незрелая. Поэтому в ядре и при выходе и3 него происходит его процессинг - дозревание (вырезание неактивных участков и др. процесс), поэтому и-РНК укорачивается

Дозревшая и-РНК переносит информацию о синтезе белка в рибосому. Информация закодирована в виде триплетов ОДИН триплет (кодон) кодирует одну аминокислоту, а последовательность триплетов и-РНК кодирует последовательностъ аминокислот в белковой молекуле.

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

**5. Биосинтез белка**

Проходит в рибосоме, к которой подходит и-РНК, прикрепляется в функциональной зоне рибосомы. Одновременно в рибосоме помещается 2 триплета и-РНК.

В цитоплазме клетки всегда имеется не менее 20 различных видов аминокислот и соответствующих им т-РНК. С ПОМОЩЬЮ специфических ферментов аминокислоты узнаются, активируются и при соединяются к т-РНК, которая переносит их к месту синтеза белка в рибосому. В рибосоме (в и-РНК) находится кодон, а у т-РНК есть антикодон, комплементарный строго определенному триплету и-РНК.

Если в рибосоме на и-РНК будет триплет АУГ, то к нему подойдет т-РНК с комплементарным антикодоном УАЦ; если ГГГ - то т-РНК С антикодоном ЦЦЦ. Каждому антикодону соответствует своя аминокислота.

Аминокислоты проталкиваются в функциональную зону рибосомы одна за другой соответственно кодону и прикрепляются друг к другу пептидной связью. Эта реакция осуществляется в большой субъединице рибосомы.

Т-РНК вытесняются и «уходят» В цитоплазму за другой аминокислотой, а рибосома передвигается на следующий триплет и-рнк. Так происходит считывание информации. Когда рибосома окажется на терминирующем триплете (ген-терминатор), синтез белка заканчивается. Синтез

Одной молекулы белка длится всего 3-4 секунды. Каждый этап синтеза белка катализируется соответствующим ферментом и снабжается энергией за счет расщепления АТФ.

После окончания синтеза белка и образования первичной структуры белка в рибосомах формируется в эндоплазматической сети вторичная, третичная, а иногда и четвертичная структура белка и он становится способным выполнять свои функции.

Сходство и различие организмов определяется набором белков. Каждый вид имеет только ему присущий набор белков, Т.е. они являются основой видовой специфичности, а также обуславливают индивидуальность организмов. На Земле нет двух людей, у которых все белки были бы одинаковыми (за исключением монозиготных близнецов). ДНК ядра каждой клетки несет в себе информацию о форме клеток, белках-ферментах, гормонах, практически все признаки клеток и организма определяются белками. Таким образом, в ДНК заключена вся информация о структуре и деятельности клеток, органов и организма. Эта информация называется наследственной. Небелковые молекулы синтезируются в два этапа: сначала образуется специфический белок-фермент, а затем с его помощью образуются углеводы, липиды, витамины.

**6. Ген - функциональная единица наследственности, его свойства**

Ген - это элементарный материальный наследственный фактор, определяющий строение белковой полипептидной цепи. Это участок ДНК, кодирующий развитие отдельного признака.

Возможность проявления гена в виде признака зависит от других генов гомологичной хромосомы и от условий внешней среды.

У всех организмов одного вида каждый конкретный ген расположен в одном и том же месте - локусе - строго определенной хромосомы.

В гаплоидном наборе хромосом имеется только один ген, ответственный за развитие данного признака. В диплоидном наборе хромосом содержатся 2 гомологичные хромосомы и значит 2 гена определяют развитие какого-либо признака. Гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом и ответственные за развитие одного признака, называются аллельными.

Доминантный ген - преобладающий, подавляет проявление других аллелей; обозначается большой буквой латинского алфавита.

Рецессивный - подавляемый ген, проявляется только в гомозиготном состоянии, обозначают маленькой буквой.

Организм, в котором данная пара аллельных генов одинакова, называется гомозиготой: АА, аа.

Организм, в котором пара аллелей неодинакова (Аа) - гетерозигота. Гемизигота - (от греческого hemi - полу и зигота), когда в диплоидных клетках присутствует один ген из пары аллелей и он всегда проявляется. Например, у мужчин в половых Х-хромосомах некоторые гены не имеют второго аллеля•в Хромосомах, и признак определяется не парой аллельных генов, а одним аллелем.

Закон чистоты гамет: в процессе образования гамет в каждую из них попадает только 1 ген из аллельной пары. Цитологически это объясняется мейозом: в анафазе мейоза гомологичные хромосомы расходятся и вместе с ними расходятся аллельные гены.

Генотип - совокупность генов данного организма. Но часто под генотипом понимают одну или две пары аллелей (гомозиготы или гетерозиготы). Гены в генотипе взаимодействуют друг с другом, влияя на проявленние определенных свойств. Таким: образом, для генов существует своя генотипическая среда.

Свойства генов:

1) способность к мутации;

2)способность к рекомбинациям с другими генами.

Фенотип - совокупность признаков данного организма (внешних и внутренних). Он развивается в результате взаимодействия генотипа с внешней средой. В фенотипе реализуются не все генотипические возможности, а лишь их часть, для которых были оптимальные условия. Фенотип-это частный случай реализации генотипа в конкретных условиях.

**7. Практическое применение молекулярной генетики**

Практическое применение молекулярной генетики открывает большие перспективы переделки наследственной природы организмов. Ворганизме кишечной бактерии был выделен ген, ответственный за усвоение лактозы, а вскоре генетики внедрили в организм кишечной палочки ген инсулина, не характерный ей. Тогда кишечные палочки стали вырабатывать инсулин, что использовано для npомышленного производства инсулина для больных диабетом. Постепенно генетики добрались до расшифровки генома человека, что было окончательно сделано в 2000 году. В настоящее время открыты все гены в молекуле ДНК, их функции. Это поможет в лечении наследственной патологии путем генной инженерии.

Стало возможным внедрить ген соединительной ткани, способствующий усвоено сахара галактозы в культуру клеток соединительной ткани для лечения больных галактоземией. Выделен ген, руководящий ростом раковых клеток и фермент, который усиливает рост этих клеток.

Обнаружен ген старения клеток и организма. Все это открывает большие перспективы в лечении и предупреждении многих заболеваний.

Генную инженерию давно используют при получении бактерий-продуцентов необыкновенных для них веществ или обыкновенных, но в большом количестве. Например, продуценты антибиотиков, ферментов, витаминов, белков.

Знания генетики стали использовать для клонирования организмов, создавая культуру клеток, тканей и организма, начиная с одного ядра клетки, в котором записана вся информация об организации. В октябре 2001 года генетики сообщили, что открыли механизм регуляции митоза и мейоза. Теперь можно будет руководить этим процессом, предупредить образование раковых клеток.

**Список используемой литературы**

1. Медицинская генетика / Под ред. Бочкова Н.П. - М.: Мастерство, 2001.

2. Ярыгин В.Н., Волков И.Н. и др. Биология. - М.: Владос, 2001.

3. Биология / Под ред. Чебышева. Н.В. - М.: ГОУ ВУНМЦ, 2005.

4. Орехова. В.А., Лажковская Т.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика. - Минск: Высшая школа, 1999.

5. Пособие по биологии для довузовского обучения иностранных учащихся / Под ред. Чернышова В.Н., Елизаровой Л.Ю., Шведовой Л.П.- М.: ГОУ ВУНМЦ МЗ РФ, 2004.

6. Врожденные пороки развития // Серия учебной литературы «Образование медсестер», модуль 10. - М.: Гэотар-мед, 2002.