

*Гены, геномы и
хромосомы*

ГЕН

Ген- это участок ДНК, несущий информацию о структуре одного белка.

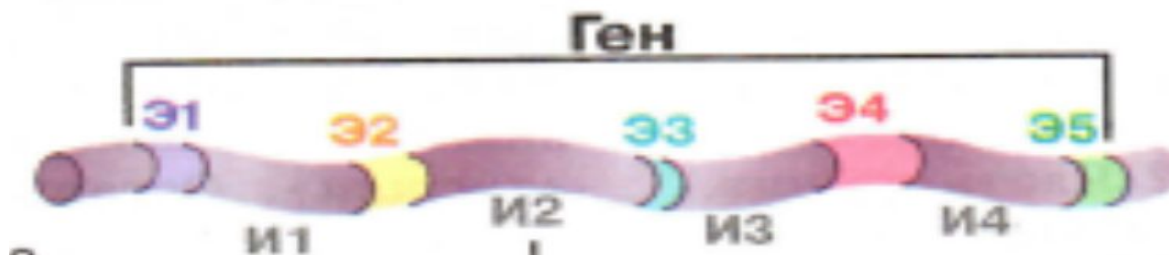
В ДНК гены располагаются линейно.

Гены прокариот.

- У прокариот гены образуют **блоки-опероны**, которые являются матрицей для транскрипции.
- Блоки-опероны представляют собой непрерывную последовательность нуклеотидов, входящих в состав кодонов.

Гены эукариот

- У эукариот единицей транскрипции является отдельный ген.
- Гены эукариот «разорваны»- состоят из экзонов и интронов
- **Экзоны** – нуклеотидная последовательность, кодирующая аминокислоты
- **Интроны** – ничего не кодируют



Этапы синтеза и-РНК

- **Кепирование**- модификация конца про-иРНК (правильная посадка на рибосому, запрет ферментам нуклеазам гидролизовать РНК)
- **Полиаденилирование**- присоединение к другому концу про-иРНК адениловых нуклеотидов, что удлиняет жизнь и-РНК
- **Сплайсинг**- сшивание копий экзонов

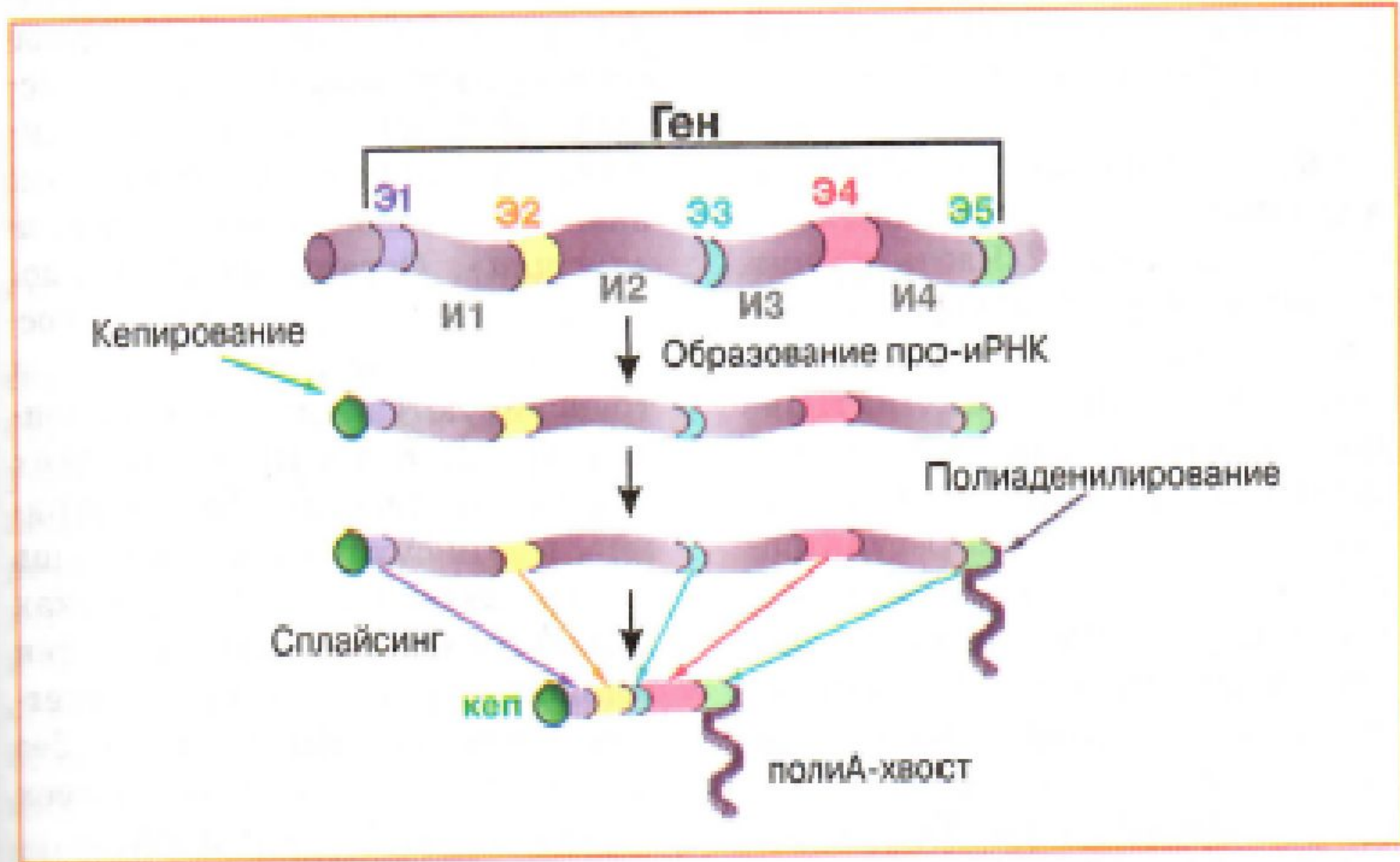


Рис. 53. Этапы созревания иРНК эукариот

ГЕНОМ

Геном- совокупность генов и некодирующих последовательностей ДНК, которые входят в гаплоидный набор хромосом вида.

- Известно, что длина всех интронов одного гена превышает суммарную длину всех ЭКЗОНОВ.



У человека

5% ЭКЗОНОВ

24% интронов

Более 70% нуклеотидов являются регуляторными зонами генов, с ними взаимодействуют многие белки, активирующие или подавляющие транскрипцию разных генов.

Геном человека

Трехбуквенный генетический код к 1964 г. расшифровал Ф.Крик. Вряд ли он тогда предполагал, что в обозримом будущем станет возможной расшифровка генома человека. Эта задача долгое время казалась неразрешимой.

И вот геном прочитан

Завершение работ по расшифровке генома человека консорциумом ученых планировалось к 2003 г. – 50-летию открытия структуры ДНК. Однако конкуренция сказала свое слово и в этой области.

Крейг Вентер основал частную компанию «Селера», которая продает генные последовательности за большие деньги. Включившись в гонку по расшифровке генома, она за один год сделала то, на что у международного консорциума ученых из разных стран ушло десять лет. Это стало возможным благодаря новому методу чтения генетических последовательностей и использованию автоматизации процесса чтения.

- Итак, геном прочитан. Казалось бы, надо радоваться, но ученые пришли в недоумение: уж очень мало генов оказалось у человека – примерно в три раза меньше, чем ожидалось. Раньше думали, что генов у нас около 100 тыс., а на самом деле их оказалось около 38,5 тыс. Но даже не это самое главное.
- 10 тыс работают во всех клетках, а 28,5 тыс не во всех.

Недоумение ученых : у дрозофилы 13 601 генов, у круглого почвенного червя – 19 тыс., у горчицы – 25 тыс. генов. Столь малое количество генов у человека не позволяет выделить его из животного царства и считать «венцом» творения.

- Основную часть ДНК наших хромосом занимают пустынные участки и так называемые тандемные повторы.
- В пустынных участках просто-напросто не закодировано никаких генов, а повторы бессмысленны и следуют друг за другом наподобие велосипедов-тандемов, откуда и получили название.
- Зато там, где располагаются гены, активность ДНК и ферментов, синтезирующих ее копии в виде молекул информационной РНК, повышается в 200–800 раз! Это – «горячие точки» генома.

- В геноме человека ученые насчитали 223 гена, которые сходны с генами кишечной палочки. Кишечная палочка возникла примерно 3 млрд. лет назад.
- Зачем нам такие «древние» гены? Видимо, современные организмы унаследовали от предков какие-то фундаментальные структурные свойства клеток и биохимические реакции, для которых необходимы соответствующие белки.

- В нашем геноме много последовательностей, доставшихся нам в «наследство» от ретровирусов. Эти вирусы, к которым относятся вирусы рака и СПИДа, вместо ДНК в качестве наследственного материала содержат РНК
- Таких ретровирусных последовательностей у нас много. Время от времени они «вырываются» на волю, в результате чего возникает рак (но рак в полном соответствии с законом Менделя проявляется лишь у рецессивных гомозигот, т.е. не более чем в 25% случаев).

- К.Вентер говорил, что понимание генома потребует сотни лет.
- Ведь мы до сих пор не знаем функций и роли более чем 25 тыс. генов. И даже не знаем, как подступиться к решению этой задачи, поскольку большинство генов просто «молчит» в геноме, никак себя не проявляя.
- В то же время, хотя генов у нас и не слишком много, они обеспечивают синтез до 1 млн (!) самых разных белков.

Хромосомы

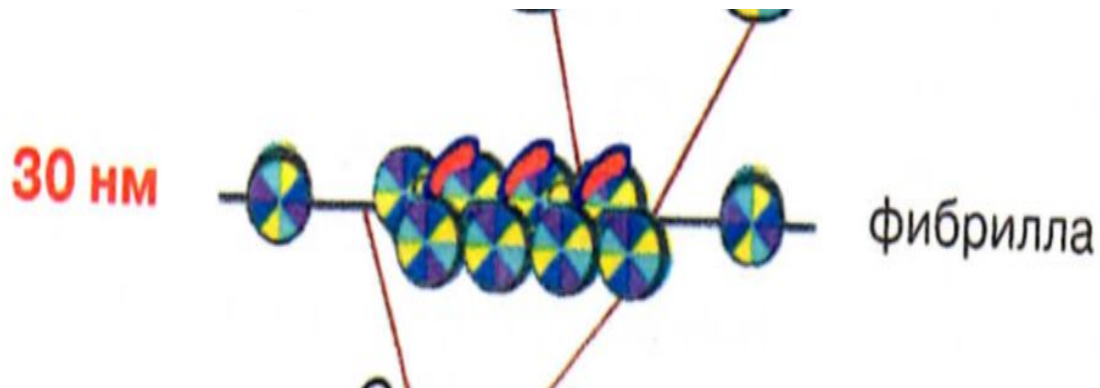
- На примере человека- 46 молекул ДНК- это 4 метра. Как они уместятся в ядре диаметром 10 мкм
- Ген- это основа хромосомы
(ДНК+белок гистон)
- Белки обеспечивают упаковку ДНК в ядре
- Существует 4 уровня комплектации ДНК

Уровни компактации ДНК в хромосоме

- На первом уровне двойная спираль ДНК наматывается на множество одинаковых белковых комплексов, содержащих по 8 молекул гистонов – белков с повышенным содержанием положительно заряженных аминокислотных остатков лизина и аргинина.
- В состав нуклеосомы входит по 2 одинаковые молекулы четырёх разных гистонов.
- Между нуклеосомами содержится 20, 20 или 40 пар нуклеотидов.

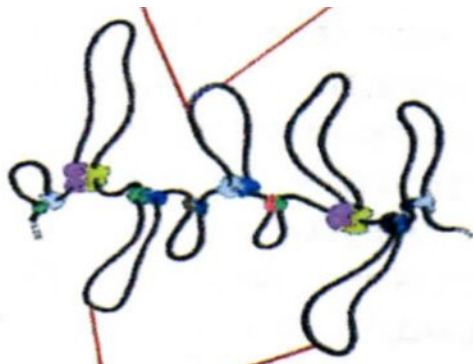


- **На втором уровне**- нуклеосомы сближаются с помощью пятого гистона, отличающегося от тех, которые входят в состав сердцевинны нуклеосомы.
- Образуется фибрилла.



- На третьем уровне упаковки формируются петли, содержащие от 20-80 тыс. пар нуклеотидов.
- В «устье» каждой петли находятся белки, которые узнают определенные нуклеотидные последовательности и при этом имеют сродство друг с другом.
- Образуется комплекс, называемый хроматином (виден только в электронный микроскоп).

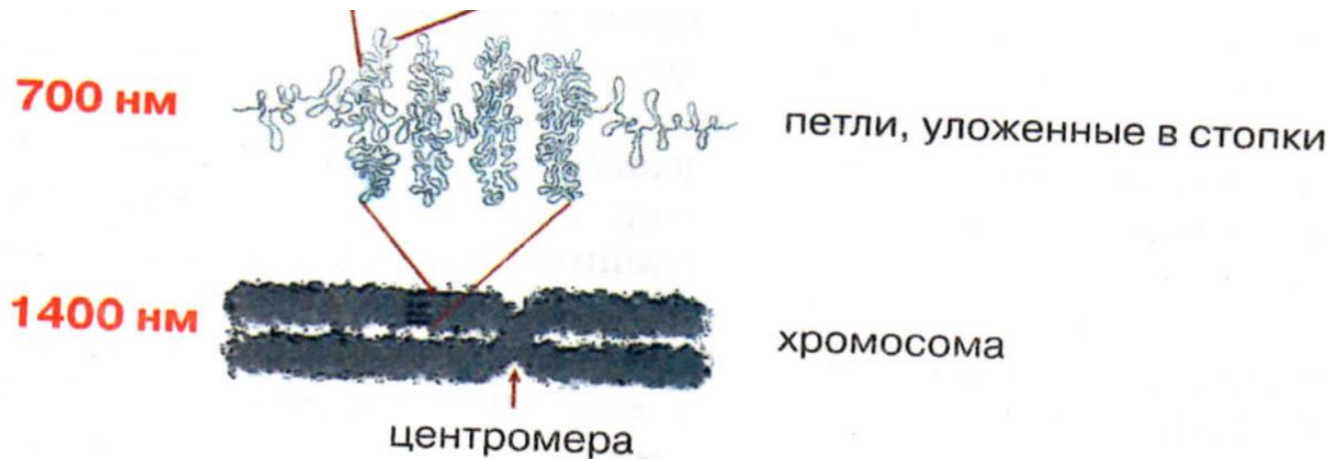
300 нм

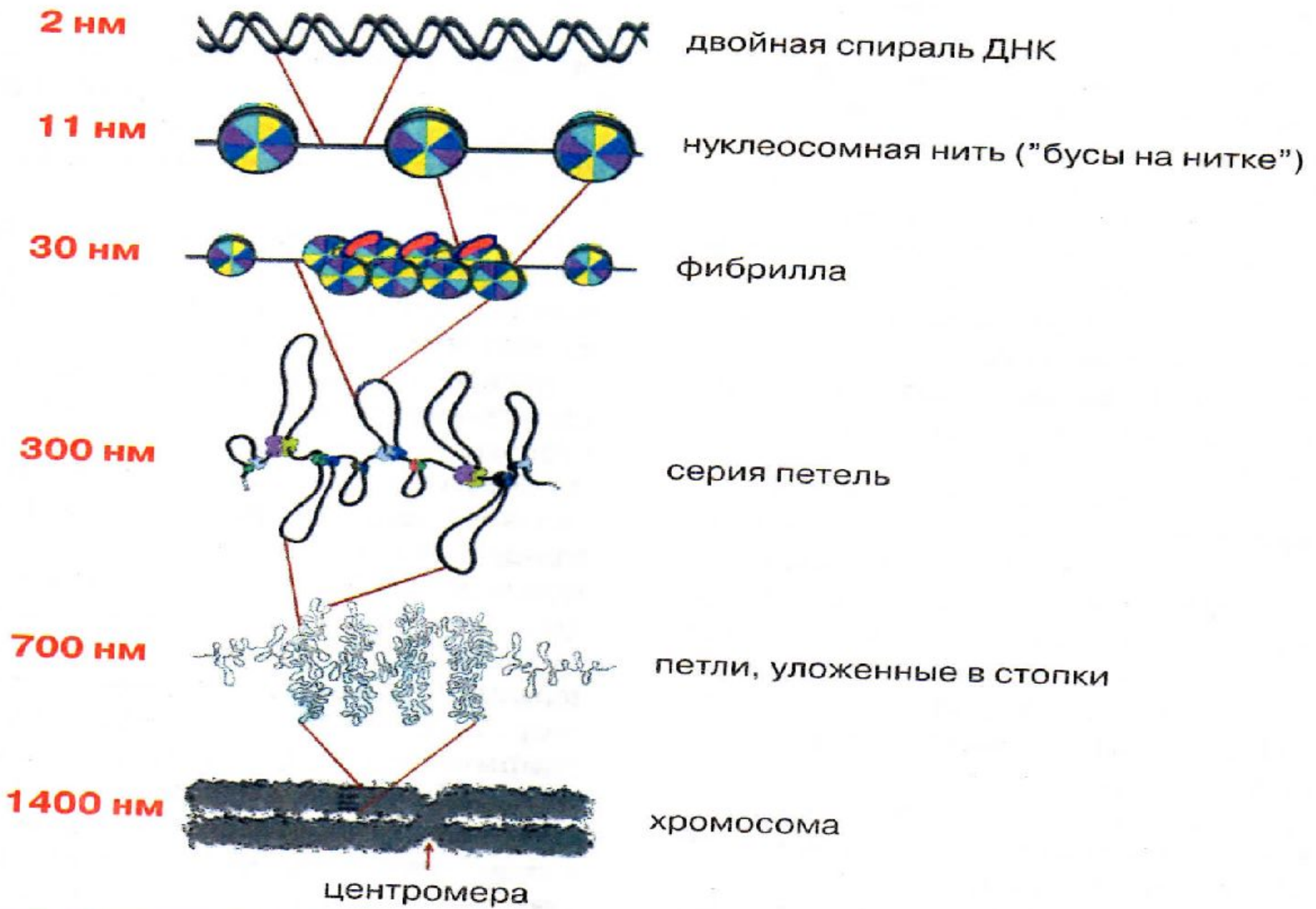


серия петель

На четвертом уровне- петли

укладываются в стопки, хромосома утолщается и становится видна в световой микроскоп.





Уровни комплектации ДНК

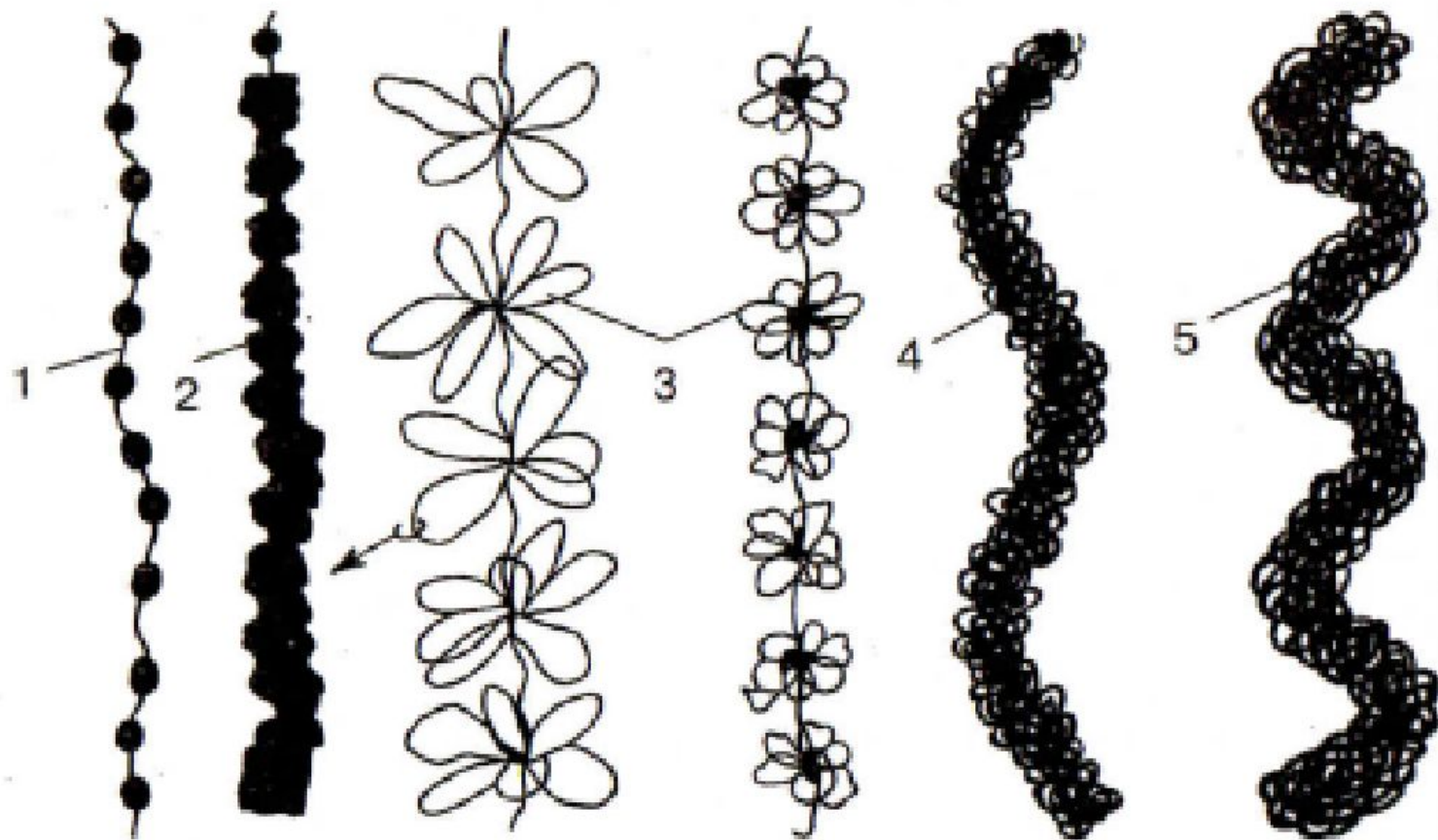


Рис. 1.13. Уровни компактизации хромосом:

1 — нуклеосома; 2 — нуклеомер; 3 — хромомер; 4 — хромонема; 5 — хромосома

Строение хромосомы на четвертом уровне упаковки.

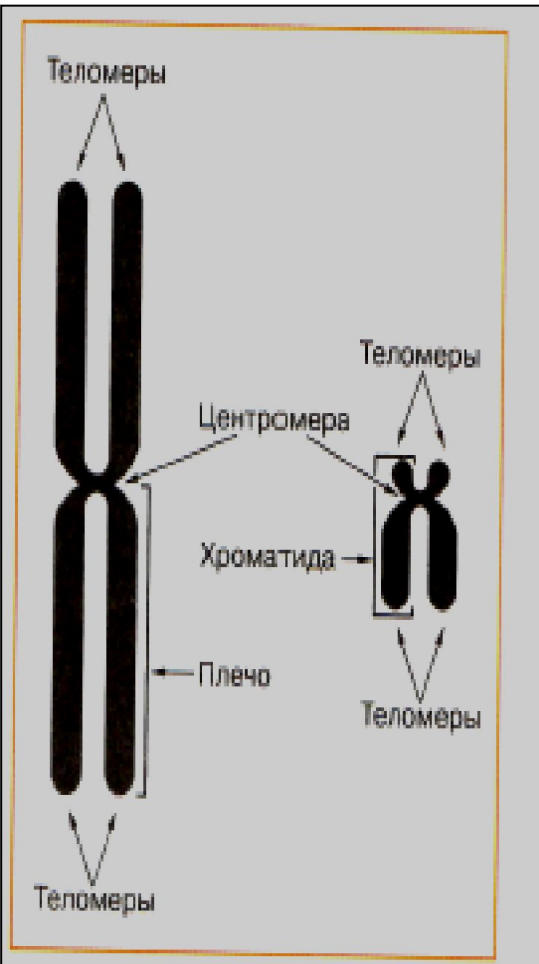
Каждая хромосома состоит из 2-х идентичных *хроматид*, каждая из которых содержит по одной молекуле ДНК.

Центромера- участок соединения хроматид.

Теломера – конец хромосомы. Состоит из 10 тыс. пар

нуклеотидов. Теломеры защищают кодирующие последовательности ДНК – гены от действия экзонуклеаз – ферментов, гидролизующих молекулы нуклеиновых кислот с концов, и обеспечивают прикрепление хромосом во время удвоения к внутренней мембране ядра.

Плечо- часть хромосомы от центромеры до теломеры.



Классификация хромосом

1- телоцентрическая (центромера отсутствует либо расположена на конце хромосомы)

2- acroцентрическая (центромера смещена к концу плеча хромосомы)

3- субметацентрическая (центромера делит хромосому на два неравных плеча)

4- метацентрическая (центромера делит хромосому на два равных плеча)



1



2



3



4

Кариотип

Кариотип- совокупность признаков хромосомного набора.

Кариотипы разных видов различаются числом, размерами и формой хромосом

- У человека нормальный кариотип состоит из 46 хромосом.
- Тогда как у шимпанзе, гориллы — 48.
- Кариотип бурозубки обыкновенной составляет от 20 до 33 хромосом в зависимости от конкретной популяции

Нарушения кариотипа у человека

- 47,XXY; 48,XXX- Синдром Клайнфельтера (Полисомия по X-хромосоме у мужчин)
- 45X0; 45X0/46XX; 45,X - Синдром Шерешевского — Тёрнера (Моносомия по X)
- 47,XX, 21+; 47,XY, 21+ Синдром Дауна (Трисомия по 21-й хромосоме)
- 47,XX, 18+; 47,XY, 18+ Синдром Эдвардса (Трисомия по 18-й хромосоме)
- 47,XX, 13+; 47,XY, 13+ Синдром Патау (Трисомия по 13-й хромосоме)
- 46,XX, 5p- Синдром кошачьего крика (Делеция короткого плеча 5-й хромосомы)

Делеции — хромосомные перестройки, при которых происходит потеря участка хромосомы

Митохондриальный геном

- Генетическая информация содержится не только в хромосомах клеточного ядра, но и в митохондриях (это самовоспроизводящиеся полуавтономные органеллы клетки)
- Митохондриальный геном – это 1 или несколько кольцевых (редко линейных) молекул мтДНК
- В митохондриях также содержатся рибосомы, но они синтезируют только 5% белков

Свой геном имеют также и хлоропласты

Закрепление .

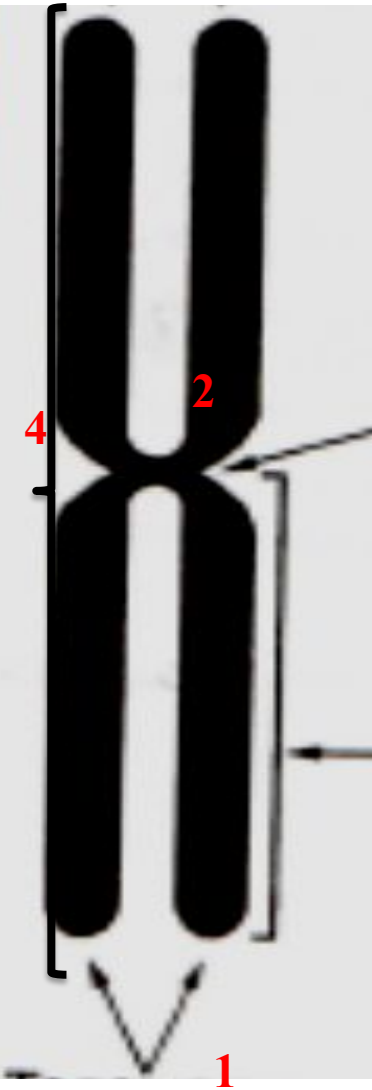
1. В чём принципиальное отличие строения генов эукариот от генов прокариот?

У прокариот нуклеотиды располагаются непрерывно, а у эукариот они «разорваны».

2. Какие органеллы соматических клеток высших растений имеют свой геном?

Ядро, митохондрии и хлоропласты

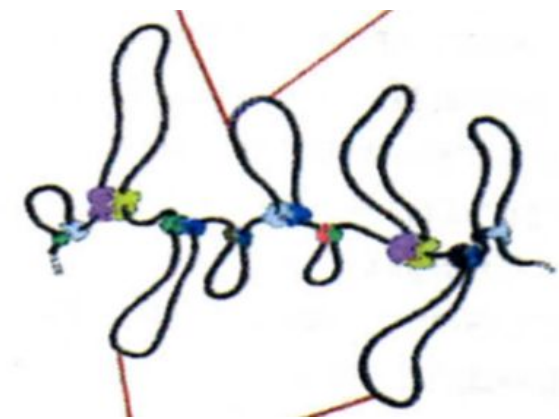
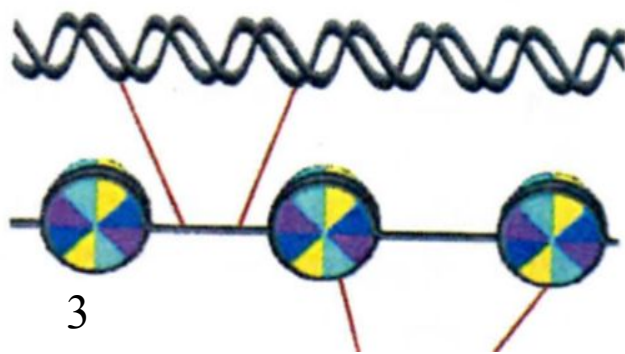
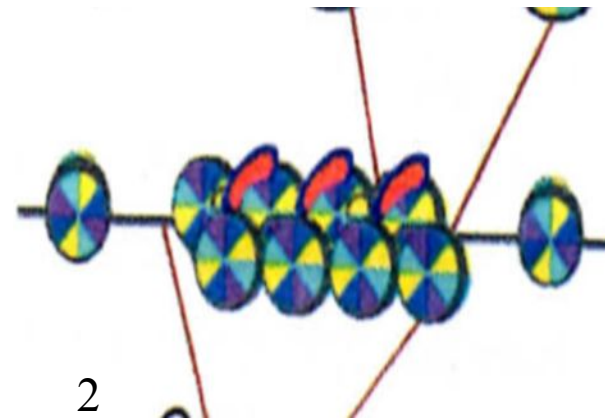
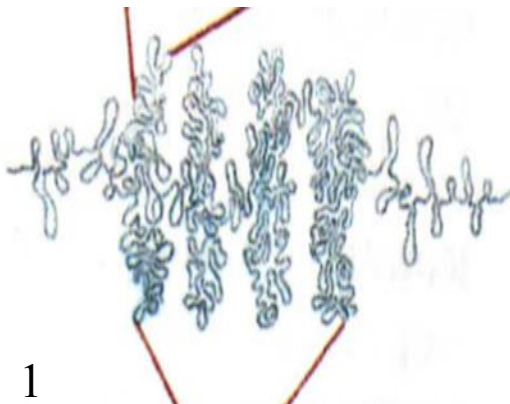
Назовите части в структуре хромосом



- 1-теломера
- 2-центромера
- 3-плечо
- 4-хроматида

Каким образом «упакована» ДНК в ядре клетки?
Расположите в правильном порядке уровни комплектации ДНК.

3, 2, 4, 1



Домашнее задание.

Параграф № 18.

Подготовить сообщения о заболеваниях человека, связанные с нарушением его кариотипа:

- Синдром Клайнфельтера
- Синдром Шерешевского — Тернера
- Синдром Дауна
- Синдром Эдвардса
- Синдром Патау
- Синдром кошачьего крика

Спасибо за внимание!