

Конспект лекций

МЕДИЦИНСКАЯ БИОЛОГИЯ

Пособие для подготовки
к экзаменам

2005 г.

Вопрос 1. Введение в биологию

1. Биология. Современная классификация биологических наук
2. Науки общebiологического направления
3. Связь биологии с другими науками

1. Биология — наука о жизни. Она изучает жизнь как особую форму движения материи, законы ее существования и развития. Предметом изучения биологии являются:

- живые организмы;
- их строение, функции;
- их природные сообщества.

Термин "биология", предложенный в 1802 г. Ж.Б. Ламарком,

происходит от двух греческих слов: *bios* — жизнь и *logos* — наука. Вместе с астрономией, физикой, химией, геологией и другими науками, изучающими природу, биология относится к числу естественных наук. В общей системе знаний об окружающем мире другую группу наук составляют социальные, или гуманитарные (лат. *humanitas* — человеческая природа), науки, изучающие закономерности развития человеческого общества.

Современная биология представляет собой систему наук о живой природе. Общие закономерности развития живой природы, раскрывающие сущность жизни, ее формы и развитие, рассматривает *общая биология*. Соответственно объектам изучения — животным, растениям, вирусам - существуют специальные науки, изучающие каждую из названных групп организмов:

- зоология;
- ботаника;
- вирусология.

В свою очередь, эти науки имеют разделы в зависимости от охватываемых ими объектов. Так, **ботаническими науками**

- *микология* (наука о грибах);
- *альгология* (наука о водорослях);
- *бриология* (наука о мхах) и т. д.

К зоологическим наукам относятся:

- *протозоология* — учение о простейших;
- *гельминтология* — о паразитических червях;
- *арахнология* — о паукообразных;
- *энтомология* — о насекомых и т. д. Классификацией живых существ занимается *систематика*. Ряд биологических наук изучают *морфологию*, т. е. строение организмов, другие — *физиологию*, т. е. процессы, протекающие в живых организмах, и *обмен веществ* между организмами и средой. **К морфологическим наукам относятся:**

- анатомия, изучающая макроскопическую организацию животных и растений;
- гистология — наука о тканях и о микроскопическом строении тела.

2. Многие общebiологические закономерности являются предметом изучения:

- цитологии;
- эмбриологии;
- геронтологии;
- генетики;
- экологии;
- дарвинизма и других наук.

Цитология — наука о клетке. Благодаря применению электронного микроскопа, новейших химических и физических методов исследования современная цитология изучает строение и жизнедеятельность клетки не только на микроскопическом, но и на субмикроскопическом, молекулярном, уровне.

Эмбриология изучает закономерности индивидуальности развития организмов, развитие зародыша.

Геронтология — учение о старении организмов и борьбе за долголетие.

Генетика — наука о закономерностях изменчивости и наследственности. Она является теоретической базой селекции микроорганизмов, культурных растений и домашних животных. *Исследование взаимодействия между организмами и окружающей их средой, обуславливающего выживание, развитие и размножение организмов, входит в задачу экологии.* **К экологическим наукам относятся:**

- *биоценология* и *биогеоценология*, изучающие *биоценозы*, т. е. устойчивые взаимоотношения сообществ организмов и взаимоотношения биоценозов с окружающей их неживой природой;
- *биогеография*, выясняющая пути распространения организмов по земной поверхности;

• *паразитология*, которая изучает паразитические организмы, пути их циркуляции в природе и разрабатывает способы борьбы и ликвидации возбудителей паразитарных болезней человека, домашних животных и культурных растений. *Палеонтология* изучает вымершие организмы, ископаемые останки прежней жизни.

Дарвинизм, или эволюционное учение, рассматривает общие закономерности исторического развития органического мира. *Антропология* — наука о происхождении человека и его рас. Правильное понимание биологической эволюции человека невозможно без учета закономерностей развития человеческого общества, поэтому антропология является не только биологической, но и социальной наукой.

3. Биологические науки представляют собой теоретическую основу медицины, агрономии, животноводства, а также всех тех отраслей производства, которые связаны с живыми организмами. Все биологические науки в той или иной мере являются базой для теоретической или практической медицины. например:

- на основе морфологических наук развивается *патологическая анатомия*;
- на основе физиологии, биохимии и генетики — *патологическая физиология*;
- *гигиена* тесно связана с физиологией, экологией и генетикой;
- *терапия и хирургия* постоянно оперируют сведениями из области анатомии, физиологии, биохимии;
- *акушерство* имеет тесную связь с эмбриологией;
- *эпидемиология* опирается на достижения экологии, зоологии, паразитологии, бактериологии, вирусологии.

Во всех теоретических и практических медицинских науках используются *общебиологические закономерности*.

Вопрос 2. Методы биологических наук

1. Основные методы биологии

2. История развития биологии до XVIII в.

1. Основными частными методами в биологии являются:

- описательный;
- сравнительный;
- исторический;
- экспериментальный.

Для того чтобы выяснить сущность явлений, необходимо прежде всего собрать фактический материал и описать его. *Собирание и описание фактов* были главным приемом исследования в *ранний период развития биологии*, который, однако, не утратил своего значения.

Еще в XVIII в. получил распространение *сравнительный метод*, позволяющий путем сопоставления изучать сходство и различие организмов и их частей. На принципах этого метода была основана систематика и сделано одно из крупнейших обобщений — создана клеточная теория. Сравнительный метод перерос в *исторический*, но также не утратил своего значения. *Исторический метод* выясняет закономерности появления и развития организмов, становления их структуры и функций. Утверждением в биологии исторического метода наука обязана *Ч. Дарвину*.

Экспериментальный метод исследования явлений природы связан с активным воздействием на них путем постановки опытов (экспериментов) в точно учитываемых условиях и путем изменения течения процессов в нужном исследователю направлении. Этот метод позволяет изучать явления изолированно и добиваться повторяемости их при воспроизведении тех же условий. Эксперимент обеспечивает не только более глубокое по сравнению с другими методами проникновение в сущность явлений, но и непосредственное овладение ими. Высшей формой эксперимента является *моделирование* изучаемых процессов. Блестящий экспериментатор *И.П. Павлов* говорил: "Наблюдение собирает то, что ему предлагает природа, опыт же берет у природы то, что он хочет".

Комплексное использование различных методов позволяет наиболее полно познать явления и объекты природы. Происходящее в настоящее время сближение биологии с химией, физикой, математикой и кибернетикой, использование их методов для решения биологических задач оказались весьма плодотворными.

2. Первые сведения о живых организмах начал накапливать еще первобытный человек. Живые организмы доставляли ему пищу, материал для одежды и жилища. Уже в то время появилась необходимость знать свойства растений и животных, места их обитания и произрастания, сроки созревания плодов и семян, особенности поведения животных.

Так постепенно не из праздной любознательности, а вследствие насущных повседневных

потребностей накапливались сведения о живых организмах. Приручение животных и начало воздвигания растений потребовали более глубоких сведений о живых организмах.

Первоначально накапливавшийся опыт передавался устно от одного поколения другому. Появление письменности способствовало лучшему сохранению и передаче знаний. Информация становилась полней и богаче. Однако длительное время вследствие низкого уровня развития общественного производства биологической науки еще не существовало. Значительный фактический материал о живых организмах был собран великим врачом **Греции Гиппократом** (460–377 гг. до н. э.). Ему принадлежат *первые сведения о строении животных и человека, описание костей, мышц, сухожилий, головного и спинного мозга*. Гиппократ учил: "Необходимо, чтобы каждый врач понимал природу".

Естествознание и философия **античного мира** в наиболее концентрированном виде представлены в трудах **Аристотеля** (384—322 гг. до н. э.), который:

- описал более 500 видов животных и сделал первую попытку их классификации;
- интересовался строением и образом жизни растений и животных;
- заложил основы зоологии;
- оказал огромное влияние на дальнейшее развитие естествознания и философии. Работы Аристотеля в области изучения и систематизации знаний о растениях продолжил **Теофраст** (372—287 гг. до н. э.). Его называют "отцом ботаники". Расширением знаний о строении человеческого тела античная наука обязана римскому врачу **Галену** (139—200), производившему вскрытие обезьян и свиней. Труды его оказывали влияние на естествознание и медицину в течение ряда веков. Римский поэт и философ **Тит Лукреций Кар**, живший в I в. до н. э., в поэме "О природе вещей" выступил против религии и высказал мысль о естественном возникновении и развитии жизни. **Во времена средневековья** утвердилось господство Церкви с ее мистикой и реакционной идеологией. Наука переживала упадок, стала, по выражению К. Маркса, "служанкой богословия". Церковь канонизировала и объявила незыблемой истиной сочинения Аристотеля, Галена, во многом исказив их. Утверждалось, что в естествознании все проблемы уже решены учеными древности, поэтому в изучении живой природы нет необходимости. "Мудрость мира — есть безумие перед богом", — поучала Церковь. Библия была объявлена книгой "божественного откровения". Все объяснения явлений природы не должны были противоречить ни Библии, ни сочинениям древних. Церковь жестоко карала всех прогрессивных мыслителей и исследователей, поэтому *накопление знаний в эпоху средневековья шло очень медленно*. Важным рубежом в развитии науки являлась **эпоха Возрождения (XIV—XVI вв.)**. С этим периодом связано зарождение нового общественного класса — буржуазии. Развивающиеся производственные силы требовали конкретных знаний. Это привело к обособлению ряда наук о природе. В XV—XVIII вв. выделились и интенсивно развивались следующие науки:

- ботаника;
- зоология;
- анатомия;
- физиология.

Однако развивающемуся естествознанию нужно было еще отстаивать свои права на существование, вести жестокую борьбу с Церковью. Еще продолжали пылать костры инквизиции. **Мигель Серее**т (1511—1553), открывший малый круг кровообращения, был объявлен еретиком и сожжен на костре. Характерной чертой естествознания того времени было **изолированное изучение объектов природы**.

"Надо было исследовать

предметы, прежде чем можно было приступить к исследованию процессов", — писал **Ф. Энгельс**. Изолированное изучение объектов природы порождало представления о ее неизменности, в том числе неизменности видов. "Видов столько, сколько их создал творец", — считал **К. Линней**. "Но что особенно характеризует рассматриваемый период, так это выработка своеобразного общего мировоззрения, центром которого является представление об абсолютной неизменяемости природы", — писал Ф. Энгельс. Этот период в развитии естествознания он называл **метафизическим**.

Однако, как указывает Ф. Энгельс, уже тогда в метафизических представлениях начинают возникать первые бреши. В 1755 г. появилась "*Всеобщая естественная история и теория неба*" **И. Канта** (1724—1804), в которой он развил гипотезу о естественном происхождении Земли. Через 50 лет эта гипотеза получила математическое обоснование в работе **П. С. Лапласа** (1749–1827).

В борьбе с идеалистическими представлениями большую положительную роль сыграли французские материалисты XVIII в. — **Ж. Ламетри** (1709–1751), **Д. Дидро** (1713–1784) и др.

Вопрос 3. Этапы развития биологии

1. Развитие биологии после XVIII в.

2. Современный этап развития биологии

1. В период быстрого развития промышленности и роста городов, потребовавшего резкого увеличения продуктов сельскохозяйственного производства, *возникла необходимость в научном ведении земледелия, раскрытии закономерностей жизнедеятельности организмов*, изучении истории их развития. Для решения этих задач нужен был **новый подход к изучению природы**. В науку начинают проникать идеи о всеобщей связи явлений, изменяемости природы, эволюции органического мира. Академик Российской академии наук *КФ. Вольф* (1733–1794), исследуя зародышевое развитие животных, выяснил, что индивидуальное развитие связано с новообразованием и преобразованием частей эмбриона. По словам *Ф. Энгельса*, *Вольф* произвел в 1759 г. первое нападение на теорию постоянства видов. В 1809 г. *Ж.Б. Ламарк* (1744—1829) выступил с первой теорией эволюции. Однако фактического материала для обоснования теории эволюции еще было недостаточно. Ламарку не удалось открыть основные закономерности развития органического мира, и его теория не была признана современниками. В первой половине XIX в. возникли новые науки:

- *палеонтология*;
- *сравнительная анатомия животных и растений*;
- *гистология*;
- *эмбриология*.

Знания, накопленные естествознанием в первой половине XIX в., явились прочной основой для эволюционной теории *Ч.Дарвина*. Его труд **"Происхождение видов"** (1859) знаменовал собой переломный момент в развитии биологии: с него началась новая эпоха в истории естествознания.

Вокруг учения Дарвина возникает ожесточенная идеологическая борьба, но идея эволюционного развития быстро завоевывает всеобщее признание. Вторая половина XIX в. характеризуется плодотворным проникновением идей дарвинизма во все области биологии.

2. Для биологии XX в. характерны два процесса:

- во-первых, вследствие накопления огромного фактического материала прежние **единые науки** начинают **распадаться на отдельные отрасли**. Так, из зоологии выделились энтомология, гельминтология, протозоология и многие другие отрасли, из физиологии — эндокринология, физиология высшей нервной деятельности и т. д.;
- во-вторых, намечается **тенденция к сближению биологии с другими науками**, возникают:
- биохимия;
- биофизика;
- биогеохимия и др.

Во второй половине XX века в связи с бурным развитием техники и новейшими достижениями в ряде областей естествознания возникли такие науки, как:

- молекулярная биология;
- бионика;
- радиобиология;
- космическая биология.

Область современного естествознания — **молекулярная биология**. Используя теоретические основы и экспериментальные методы химии и молекулярной физики, она дает возможность исследовать биологические системы на молекулярном уровне.

Бионика изучает функции и строение организмов с целью использования тех же принципов при создании новой техники. Появление **радиобиологии** — учения о действии ионизирующих излучений на живые организмы — связано с открытием биологического действия рентгеновских и гамма-лучей, особенно после обнаружения природных источников радиоактивности и создания искусственных источников ионизирующих излучений.

Космическая биология изучает влияние факторов космического полёта (ускорение, вибрация, невесомость, измененная газовая среда, ограниченная подвижность и полная изоляция в замкнутых герметичных объемах и др.) и космического пространства (вакуум, радиация, уменьшенная напряженность магнитного поля и др.). Исследования ведутся как в лабораторных экспериментах, в той или иной мере воспроизводящих влияние отдельных факторов космического полёта и космического пространства, так и в лётных, в ходе которых можно изучить влияние на живой организм комплекса необычных факторов внешней среды. В решении вопросов сегодняшнего дня вместе с биологами принимают участие математики, кибернетики, физики, химики и специалисты в других областях естествознания.

Вопрос 4. Роль биологии в системе медицинского образования

1. Связь биологии с медициной. Учение Л. Пастера
2. Филогенетический принцип
3. Роль генетики в медицине

Важность изучения *биологии для медика* определяется тем, что *биология — это теоретическая основа медицины*. "Медицина, взятая в плане теории, — это прежде всего общая биология", — писал один из крупнейших теоретиков медицины *И. В. Давыдовский*. Успехи медицины связаны с биологическими исследованиями, поэтому врач постоянно должен быть осведомлен о новейших достижениях биологии. Достаточно привести несколько примеров из истории науки, чтобы убедиться в тесной связи успехов медицины с открытиями, сделанными в чисто теоретических областях биологии.

Исследования Л. Пастера (1822-1895), доказавшие невозможность самопроизвольного зарождения жизни в современных условиях, открытие того, что гниение и брожение вызываются микроорганизмами, произвели переворот в медицине и обеспечили развитие хирургии.

В практику были введены сначала *антисептика* (предупреждение заражения раны посредством химических веществ), а затем *асептика* (предупреждение загрязнения путем стерилизации предметов, соприкасающихся с раной). Это же открытие послужило стимулом к поискам возбудителей заразных болезней, а с обнаружением их связаны разработка профилактики и рационального лечения *инфекционных* болезней. Открытие клетки и изучение микроскопического строения организмов позволили глубже понять причины возникновения болезненного процесса, способствовали разработке методов диагностики и лечения.

Что касается физиологических и биохимических закономерностей, то изучение *И.И. Мечниковым* процессов пищеварения у низших многоклеточных организмов способствовало объяснению явлений иммунитета. Его исследования по межвидовой борьбе среди микроорганизмов привели к открытию *антибиотиков*, используемых для лечения многих болезней.

2. Человек выделился из животного мира. Структура и функции человеческого организма, в том числе защитные механизмы, — результат длительных эволюционных преобразований предшествующих форм. В основе патологических процессов также лежат общебиологические закономерности. Необходимой предпосылкой для понимания сущности патологического процесса является знание биологии.

Филогенетический принцип, учитывающий эволюцию органического мира, помогает определить:

- правильный подход к созданию живых моделей для изучения заразных и незаразных болезней и для испытания новых лекарственных препаратов;
- правильное решение при выборе тканей для заместительной трансплантации;
- происхождение аномалий и уродств;
- наиболее рациональные пути реконструкции органа и т. д.

3. Большое число болезней имеет *наследственную природу*. Профилактика и лечение их требуют знания *генетики*. Ненаследственные болезни протекают неодинаково, а их лечение проводится в зависимости от генетической конституции человека, чего не может не учитывать врач.

Многие врожденные аномалии возникают вследствие воздействия неблагоприятных условий среды. Предупредить их — задача врача, вооруженного знаниями биологии развития организмов. Здоровье людей в большой мере зависит от среды, в частности от той, которую создает человечество. *Знание биологических закономерностей необходимо*:

- для научно обоснованного отношения к природе;
- охраны и использования ее ресурсов, в том числе с целью лечения и профилактики заболеваний.

Как уже говорилось, причиной многих болезней человека являются живые организмы, поэтому для понимания *патогенеза* (механизма возникновения и развития болезни) и закономерностей *эпидемического процесса* (т. е. распространения заразных болезней) необходимо изучение болезнетворных организмов.

Вопрос 5. Обмен веществ и энергии

1. Совокупность закономерностей, характеризующих жизнь
2. Обмен веществ и энергии
3. Взаимодействие окружающей среды и организмов
4. Изменение окружающей среды, связанное с жизнедеятельностью организмов

1. К числу закономерностей, совокупность которых характеризует жизнь, относятся:

- самообновление, связанное с потоком вещества и энергии;
- самовоспроизведение, обеспечивающее преемственность между сменяющимися друг друга поколениями биологических систем и связанное с потоком информации;
- саморегуляция, базирующаяся на потоке вещества, энергии и информации.

Перечисленные закономерности обуславливают основные атрибуты жизни:

- обмен веществ и энергии;
- раздражимость;
- гомеостаз;
- репродукцию;
- наследственность и изменчивость;
- индивидуальное и филогенетическое развитие.

2. Характеризуя явление жизни, Ф. Энгельс писал: "Жизнь - это способ существования белковых тел, существенным моментом которого является постоянный обмен веществ с окружающей их внешней природой, причем с прекращением этого обмена веществ прекращается и жизнь, что приводит к разложению белка".

Обмен веществ может иметь место и между телами *неживой природы*. Однако обмен веществ как *свойство живого* качественно отличается от обменных процессов в неживых телах. Горящий кусок угля находится в *состоянии обмена* с окружающей природой: кислород включается в химическую реакцию и выделяется углекислый газ. Образование ржавчины на поверхности железного предмета — следствие обмена со средой. Но в результате этих процессов неживые тела перестают быть тем, чем они были.

Для тел живой природы, наоборот, обмен с окружающей средой — условие их существования. В живых организмах обмен веществ приводит к восстановлению разрушенных компонентов, замене их новыми, подобными им, т. е. к *самообновлению и самовоспроизведению*, построению тела живого организма за счет усвоения веществ из окружающей среды. Организмы существуют как *открытые системы*. Через каждый организм идут непрерывные потоки вещества и энергии. Осуществление этих процессов обусловлено свойствами белков, особенно их каталитической активностью.

3. Благодаря тому, что организмы — открытые системы, они находятся в *единстве со средой*, а физические, химические и биологические свойства окружающей среды обуславливают осуществление всех процессов жизнедеятельности.

Каждый вид организмов приспособлен к обитанию лишь в определенных условиях, в которых происходило его развитие и к которым он приспособился:

- одни виды обитают только в воде;
- другие — на суше;
- одни — лишь в полярных широтах;
- другие — в экваториальном поясе;
- различные организмы приспособлены к обитанию в степях, пустынях, лесах, глубинах океанов или на вершинах гор;
- для некоторых средой обитания служат другие организмы (их кишечник, мышцы, кровь и т. д.).

Не только организмы зависят от среды, но и *окружающая среда изменяется в результате жизнедеятельности организмов*.

4. Первобытный облик нашей планеты значительно изменился под воздействием организмов: она приобрела атмосферу со свободным кислородом и почвенный покров. Из свободного кислорода образовался озон, препятствующий проникновению ультрафиолетового излучения к поверхности Земли. Так возник "озоновый экран", обеспечивающий существование жизни на поверхности суши.

Из зеленых растений, накопивших в себе солнечную энергию в прошлые геологические эпохи, сформировались огромные запасы богатых энергией пород, таких, как уголь и торф. Органическое происхождение имеют известняки, мел и многие другие минералы. Растительный покров влияет на климат, древесная растительность делает его более мягким, уменьшает колебания температуры и других метеорологических факторов. Влияние неживой природы на организмы и, наоборот, организмов на неживые тела указывает на *единство всей природы*.

Вопрос 6. Раздражимость

1. Раздражимость — свойство всех тел природы

2. Саморегуляция организмов

3. Адаптация живых организмов

4. Структурная организация жизни

1. Неотъемлемая черта, свойственная всему живому, — **раздражимость**, основные характеристики которой состоят в следующем:

- является выражением одного из общих *свойств* всех тел природы — *отражения*;
- связана с передачей информации из внешней среды любой биологической системе (организм, орган, клетка);
- проявляется реакциями этих систем на внешнее воздействие.

Благодаря этому свойству достигается **равновесие организмов** с внешней средой:

- организмы избирательно реагируют на условия окружающей среды;
- способны извлекать из нее все необходимое для своего существования;
- с ним связан столь характерный для живых организмов обмен веществ, энергии и информации.

Свойство раздражимости обусловлено химическим строением самого субстрата жизни.

2. Получение необходимой информации обеспечивает в биологических системах **саморегуляцию**, которая осуществляется в организмах по *принципу обратной связи*.

Продукты жизнедеятельности могут оказывать сильное и строго *специфическое* тормозящее воздействие на ферменты, составляющие начальное звено в длинной цепи реакций. По *принципу обратной связи регулируются*:

- процессы обмена веществ;
- репродукции;
- считывания наследственной информации и т. д. *Саморегуляция в организмах* поддерживается *постоянство структурной организации* — **гомеостаз** (греч. *gotos* — равный, неизменный, *stasis* — состояние). Организм свойственно *постоянство* химического состава, физико-химических особенностей. Для всех живых существ характерно наличие механизмов, поддерживающих *постоянство внутренней среды*.

3. Биологическим системам на различных уровнях организации свойственна **адаптация**. Под адаптацией (лат. *adapto* — приспосабливаю) понимается *приспособление живого к постоянно меняющимся условиям среды*. В основе адаптации лежат явления *раздражимости* и характерные для нее адекватные ответные реакции. Адаптация вырабатывалась в процессе эволюции как следствие выживания наиболее приспособленных. Без адаптации невозможно поддержание нормального существования.

4. **Структурная организация** в широком смысле, *т. е. определенная упорядоченность*, обнаруживается не только при исследовании жизнедеятельности отдельных организмов. Организмы различных видов, связанные друг с другом через среду обитания, составляют *биоценозы* (исторически сложившиеся сообщества). В биоценозах в результате обмена веществ, энергии и информации между организмами и окружающей их неживой природой также поддерживается определенный биогенетический гомеостаз:

- постоянство видового состава
- и числа особей каждого вида.

Вопрос 7. Репродукция. Наследственность и изменчивость

1. Репродукция — поддержание жизни
2. Передача наследственной информации
3. Изменчивость

1. Жизнь существует в виде отдельных (*дискретных*) биологических систем (клеток, организмов и др.), а существование каждой отдельно взятой биологической системы ограничено во времени, поэтому **поддержание жизни на любом уровне связано с репродукцией**. Любой вид состоит из особей, каждая из которых рано или поздно перестанет существовать, но благодаря репродукции (*размножению*) жизнь вида не прекращается. Размножение всех видов, населяющих Землю, поддерживает существование биосферы. Самовоспроизведение на молекулярном уровне обуславливает особенности обмена веществ живых организмов по сравнению с неживыми телами. *Репродукция на молекулярном уровне* осуществляется на основе *матричного синтеза*, т. е. новые молекулы синтезируются в соответствии с программой, заложенной в структуре ранее существовавших молекул. Матричный синтез служит основой для образования молекул белков и нуклеиновых кислот.

2. **Наследственность** обеспечивает *материальную преемственность (поток информации) между поколениями организмов*. Она тесно связана с репродукцией (авторепродукцией) жизни на молекулярном, субклеточном и клеточном уровнях.

Хранение и передача наследственной информации осуществляются нуклеиновыми кислотами.

Благодаря наследственности из поколения в поколение передаются признаки, обеспечивающие приспособление организмов к среде обитания.

3. Изменчивость означает *свойство, противоположное наследственности, связанное с появлением новых признаков, отличных от уже имеющихся*. Если бы при репродукции всегда проявлялась только преемственность свойств и признаков, то эволюция органического мира была бы невозможна. Но живой природе свойственна изменчивость. В первую очередь она связана с "ошибками" при репродукции. По-иному построенные молекулы нуклеиновой кислоты несут новую наследственную информацию.

Новая измененная информация в большинстве случаев бывает вредной для организма, но в ряде случаев в результате изменчивости организм приобретает свойства, которые могут оказаться полезными в конкретных условиях. Новые признаки подхватываются и **закрепляются отбором**. Таким образом, наследственная изменчивость создает предпосылки для **видообразования и эволюции**, а тем самым — и существования жизни.

Вопрос 8. Индивидуальное развитие

1. Генетическая информация
2. Эволюционное развитие

1. Организмы, появляющиеся в результате репродукции, наследуют не готовые признаки, а определенную **генетическую информацию**, возможность развития тех или иных признаков. Эта наследственная информация реализуется во время **индивидуального развития**, которое выражается:

- как правило, в увеличении массы (роста), что базируется на репродукции молекул, клеток и других биологических структур;
- в дифференцировании, т. е. появлении различий в структуре, усложнении функций и т. д.

2. **Эволюционное развитие**, основные закономерности которого установлены Ч. Дарвином, базируется на **наследственной изменчивости, борьбе за существование и отборе**. Действие этих факторов привело к огромному разнообразию форм жизни, приспособленных к среде обитания.

Прогрессивная эволюция прошла

- доклеточные формы;
- одноклеточные организмы;
- все усложняющиеся многоклеточные.

Наконец, появился человек — существо, в котором, по выражению Ф. Энгельса, "природа приходит к осознанию самой себя". Однако вместе с человеком появилась новая форма существования материи — **социальная**, высшая по сравнению с

биологической и несводимая к ней. В силу этого человек, в отличие от всех других существ, представляет собой биосоциальный организм.

Вопрос 9. Учение об организации живого

1. Диалектическое единство мира
2. Целостность и дискретность органического мира. Уровни его организации
3. Упорядоченность жизнедеятельности
4. Структуры уровней органического мира

1. Жизнь характеризуется **диалектическим единством противоположностей**, она одновременно **целостна и дискретна** (лат. *discretus* - прерывистый). Органический мир целостен, существование одних организмов зависит от существования других. В очень общей и упрощенной форме это можно представить так:

- животные-хищники для своего питания нуждаются в существовании растительноядных, а последние - в существовании растений;
- растения в процессе фотосинтеза поглощают из атмосферы CO₂, выделение которого в атмосферу связано с жизнедеятельностью живых организмов;
- из почвы растения получают ряд минеральных веществ, количество которых не истощается благодаря разложению органических веществ, осуществляемому бактериями, и т. д.

2. **Органический мир целостен**, так как составляет систему взаимосвязанных частей, и в то же время **дискретен**. С дискретностью жизни связаны **различные уровни организации органического мира**. В середине XX в. в биологии сложились представления об уровнях организации как конкретном выражении упорядоченности — одного из основных свойств живого. Живое на нашей планете

представлено в виде *дискретных единиц* — организмов, или особей.

Каждый живой организм дискретен, т. е. состоит из единиц подчиненных ему уровней организации (органов, тканей, клеток). С другой стороны, сам является единицей, входящей в состав надорганизменных биологических микросистем (популяции, биоценоза, биосферы в целом).

Вместе с тем каждый из органов, обладая определенной автономностью, действует как часть целого. Каждая клетка состоит из органоидов, но функционирует как единое целое. Хранение и передача наследственной информации осуществляются генами, но ни один из генов вне всей совокупности не определяет развития признаков и т. д.

Жизнь связана с молекулами белков и нуклеиновых кислот, но только их единство, *целостная система обуславливает существование живого.*

На всех уровнях жизни проявляются такие ее атрибуты, как:

- дискретность и целостность;
- структурная организация (упорядоченность);
- обмен веществ, энергии и информации и т. д.

3. Характер проявления основных свойств жизни на каждом из уровней имеет качественные особенности и *обладает упорядоченностью*. В результате обмена веществ, энергии и информации устанавливается единство живого и среды, но понятие среды для разных уровней различно.

Для дискретных единиц молекулярного и надмолекулярного (субклеточного) уровней окружающей средой является внутренняя среда *клетки*, для клеток тканей и органов — внутренняя среда *организма*. Внешняя живая и неживая среда на этих уровнях организации воспринимается через изменение внутренней среды, т. е. опосредованно. Для организмов (индивидуумов) и их сообществ среду составляют организмы того же и других видов и условия неживой природы.

4. Существование жизни на всех уровнях подготавливается и определяется *структурой низшего уровня*. Характер клеточного уровня организации определяется молекулярными и субклеточными уровнями, организменный — клеточным, тканевым и органным, видовой (популяционный) — организменным и т. д. Для дискретных единиц характерно большое сходство дискретных единиц на низших уровнях и все возрастающее различие — на высших.

Таблица 1

Уровни организации органического мира

Основная группа или ступень	Уровень
Биологические микросистемы	Молекулярный Субклеточный Клеточный
Биологические мезосистемы	Тканевой Органный Организменный (организм как целое)
Биологические макросистемы	Популяционно-видовой Биоценотический (сообщества, биогеоценозы) Биосфера в целом (глобальный)

Вопрос 10. Молекулярный, клеточный, тканевый уровни

1. Единообразие дискретных единиц

2. Однотипность живых организмов

3. Тканевый уровень

1. *На молекулярном уровне* обнаруживается удивительное *единообразие дискретных единиц*:

- жизненный субстрат всех животных, растений и вирусов составляют всего 20 одних и тех же аминокислот и 4 нуклеотидных основания, входящих в состав белковых молекул и нуклеиновых кислот;
- липиды и углеводы имеют низкомолекулярный состав;
- у всех организмов биологическая энергия запасается в виде богатых энергией аденозинфосфорных кислот (АТФ, АДФ, АМФ);
- *наследственная информация* у всех заложена в молекулах ДНК (исключение составляют лишь РНК-содержащие вирусы), способных к саморепродукции;
- реализация наследственной информации осуществляется при участии молекул РНК, синтезируемых на матричных молекулах ДНК.

2. *На клеточном уровне* также отмечается *однотипность всех живых организмов*:

- клетка — основная самостоятельно функционирующая элементарная биологическая единица,

характерная для всех живых организмов;

- у всех организмов только на клеточном уровне возможны биосинтез и передача наследственной информации;
- клеточный уровень у одноклеточных организмов и на стадии зиготы у многоклеточных совпадает с организменным.

В истории жизни нашей планеты был такой период (первая половина протерозойской эры), когда все организмы находились на этом уровне организации. Из таких организмов состояли все виды, биоценозы и биосфера в целом.

3. *Совокупность клеток с одинаковым типом организации составляет **ткань**. **Тканевый уровень** возник вместе с появлением многоклеточных животных и растений, имеющих дифференцированные ткани. У многоклеточных организмов они развиваются в период онтогенеза. Большое сходство между всеми организмами сохраняется и на тканевом уровне. Совместно функционирующие клетки, относящиеся к разным тканям, составляют органы. Всего лишь пять основных тканей входит в состав органов всех многоклеточных животных, и шесть основных тканей образуют органы растений.*

Вопрос 11. Организменный, популяционно-видовой, биоценотический и биосферный уровни

1. Многообразие форм
2. Особь
3. Биогеоценозы
4. Принципы медицины

1. *На организменном уровне обнаруживается труднообозримое **многообразие форм**. Разнообразие организмов, относящихся к разным видам, и даже в пределах одного вида, — следствие все усложняющихся их **пространственных комбинаций**, обуславливающих новые качественные особенности. В настоящее время на Земле обитает более 1 млн видов животных и около 0,5 млн видов растений. Каждый вид состоит из отдельных особей, каждая из которых имеет свои отличительные черты.*

2. *Особь — организм как целое — **элементарная единица жизни**. Вне особей в природе жизнь не существует. На организменном уровне протекают процессы онтогенеза. Нервная и гуморальная системы осуществляют определенный гомеостаз.*

*Совокупность особей одного вида, населяющих определенную территорию, составляет **популяцию** — элементарную единицу эволюционного процесса, в которой берут начало процессы видообразования. Популяции входят в состав биогеоценозов.*

3. *Биогеоценозы — исторически сложившиеся устойчивые сообщества популяций разных видов, связанные между собой и с окружающей неживой природой обменом веществ, энергии и информации. Это **элементарные системы**, в которых осуществляется вещественно-энергетический круговорот, обусловленный жизнедеятельностью организмов. Биогеоценозы составляют биосферу и предопределяют все протекающие в ней процессы. Только при комплексном изучении явлений жизни на всех уровнях можно получить целостное представление об особой **биологической форме существования материи**.*

4. *Представление об уровнях организации жизни имеет непосредственное отношение к основным **принципам медицины**:*

- заставляет рассматривать здоровый или больной человеческий организм как целостную, но в то же время сложную иерархически соподчиненную систему;
- значение структур и функций на каждом из этих уровней помогает вскрыть сущность болезненного процесса. Учет человеческой популяции, к которой относится данный индивидум, может потребоваться, например, при диагностике **наследственной болезни**;
- для вскрытия особенностей течения заболевания и эпидемического процесса необходимо также учитывать особенности биоценотической и социальной среды. Имеет дело врач с отдельным больным или человеческим коллективом, он всегда основывается на комплексе знаний, полученных на всех уровнях биологической микро-, мезо- и макросистем.

Вопрос 12. Клетка как структурная единица. Строение клетки

/. Клетка как элементарная биологическая система

2. Разнообразие клетки
3. Структура клетки
4. Структурные элементы клетки

Все живые организмы построены из **клеток**. Одноклеточные организмы (бактерии, простейшие, многие водоросли и грибы) состоят из одной клетки, многоклеточные (большинство растений и животных) — обычно из многих тысяч клеток.

Клетка — элементарная биологическая система, способная к самообновлению, самовоспроизведению и развитию. Клеточные структуры составляют основу строения растений и животных.

Каким бы многообразным ни представлялось строение организмов, в основе его сходные структуры — клетки. Клетка обладает всеми свойствами живой системы.

- осуществляет обмен веществом и энергией;
- растет;
- размножается и передает по наследству свои признаки;
- реагирует на внешние сигналы (раздражители);
- способна передвигаться. Другие характеристики клетки.
- является низшей ступенью организации, обладающей всеми этими свойствами, наименьшей структурной и функциональной единицей живого;
- может жить отдельно: изолированные клетки многоклеточных организмов продолжают жить и размножаться в питательной среде;
- функции клетки распределены между различными органеллами (клеточное ядро, митохондрии и т. д.).

2. У многоклеточных организмов **разные клетки** (например, нервные, мышечные, клетки крови) выполняют разные функции и поэтому различаются по своей структуре. Несмотря на это, многообразие форм и организация клеток подчинены единым структурным принципам.

Форма клеток необычайно разнообразна — от простейшей шаровидной (одноклеточные организмы; среди бактерий — кокки) до самой причудливой. Микрококки имеют диаметр .. 0,2 мкм, нервные клетки достигают в длину 1 м, а млечные сосуды растений — даже нескольких метров.

3. Живое содержимое клетки, **протоплазма**, отделяется от окружающей среды плазматической мембраной (плазмолеммой) и в некоторых случаях прочной клеточной стенкой. **Протоплазма** представляет собой коллоидную неоднородную массу с множеством различных **органелл** и **пареплазматических включений**. Последние только условно причисляются к живой протоплазме и содержат вещества, подлежащие накоплению или выделению.

4. Существуют **две ступени организации** клетки:

- прокариотическая;
- эукариотическая.

Таблица 2

Структурные элементы клетки

Эукариотическая клетка	Прокариотическая клетка
Протоплазма	Протоплазма
Плазмолемма	Плазмолемма и ее производные: выпячивания мембраны тилакоиды мезосомы
Плазмиды: клеточное ядро митохондрии пластиды (хлоро-, лейко-, хромопласты) с рибосомами	Плазмиды: эквивалент ядра цитоплазмиды
Цитоплазма: матрикс система эндоплазматический ретикулум система Гольджи везикулы (фагосомы, мезосомы, микротельца), вакуоли микрофилламенты трубчатые структуры микротубулы (микротрубочки) центриоли веретенного деления жгутики	Цитоплазма: матрикс рибосомы микрофилламенты микротубулы жгутики

Параплазматические включения (гранулы, кристаллы)	Параплазматические включения (гранулы)
Клеточная стенка (главным образом у животных)	Клеточная стенка (только у растений)

Вопрос 13. Неклеточные формы жизни

1. Характеристика вирусов
2. Вироспоры, стадии развития
3. Виды вирусов. Вирусные заболевания

1. Во всем многообразии организмов можно выделить две резко различающиеся группы форм жизни:

- неклеточные;
- клеточные.

К неклеточным формам жизни относятся **вирусы**, которые проявляют жизнедеятельность только в стадии внутриклеточного паразитизма. Благодаря своей незначительной величине вирусы могут проходить через любые фильтры, в том числе каолиновые, имеющие наиболее мелкие поры, поэтому первоначально они назывались фильтрующимися вирусами.

Существование вирусов было доказано русским ботаником Д.И. Ивановским в 1892 г., но увидеть их удалось лишь намного позже. Большинство вирусов имеют субмикроскопические размеры, поэтому для изучения их строения пользуются электронным микроскопом. Наиболее мелкие вирусы, например возбудитель ящура, немногим превышают молекулу яичного белка, но встречаются и крупные вирусы, такие, как возбудитель оспы, которые видны в световой микроскоп.

2. *Зрелые частицы вирусов — **вирионы**, или **вироспоры**, — состоят:*

- из белковой оболочки;
- нуклеокапсида, в котором сосредоточен генетический материал. Он представлен *нуклеиновой кислотой*:

- одни вирусы содержат дезоксирибонуклеиновую (ДНК);
- другие — рибонуклеиновую кислоту (РНК).

На стадии вироспоры никакие проявления жизни не обнаруживаются. И в науке нет единого мнения о том, можно ли вирусы на этой стадии считать живыми. Некоторые из вирусов могут кристаллизоваться наподобие неживого вещества, но, проникая в клетки чувствительных к ним организмов, проявляют все признаки живого. Таким образом, вирусы представляют собой своего рода мост, связывающий в единое целое мир организмов с неживым органическим веществом. Вироспора — *лишь одна из стадий существования вируса. В жизненном цикле вирусов можно выделить следующие этапы*.

- прикрепление вируса к клетке;
- внедрение в нее;
- латентная стадия;
- образование нового поколения вирусов;
- выход вироспор.

В период *латентной стадии* вирус как бы исчезает. Его не удастся выделить из клетки, но в этот период вся клетка синтезирует необходимые для вируса белки и нуклеиновые кислоты, в результате чего образуется новое поколение вироспор.

3. Описаны ***сотни вирусов***, вызывающих заболевания у растений, животных и человека. *К числу вирусных заболеваний человека относятся*:

- бешенство;
- оспа;
- весенне-летний клещевой энцефалит;
- грипп;
- эпидемический паротит;
- инфекционная желтуха;
- корь;
- бородавки и др.

*Группа вирусов, приспособившаяся к паразитированию в клетках бактерий и не проявляющая свойств жизни вне этих клеток, получила название **фагов**.*

Основные характеристики фагов состоят в следующем:

- по своему строению фаги сложнее вирусов, паразитирующих в клетках растений и животных;
- многие фаги имеют головастикообразную форму, состоят из головки и хвоста;
- внутреннее содержание фага — это преимущественно ДНК, а белковый компонент сосредоточен в основном в так называемой оболочке;
- проникая в определенные виды бактерий, фаги размножаются и вызывают растворение (*лизис*) бактериальной клетки. В связи с этим они используются с профилактической и лечебной целью, например против возбудителей холеры, брюшного тифа и др.

Иногда проникновение фагов в клетку не сопровождается лизисом бактерии, а ДНК фага включается

в наследственные структуры бактерии и передается ее потомкам. Это может продолжаться на протяжении многих поколений потомков бактериальной клетки, воспринявшей фаг. Такие бактерии получили название *лизогенных*. Под влиянием внешних факторов, особенно лучистой энергии, фаг в лизогенных бактериях начинает проявлять себя, и бактерии подвергаются лизису. Эта особенность лизогенных бактерий сделала их обязательными "пассажирами" космических кораблей, где они служат индикатором проникновения космической радиации в кабину корабля. Их используют также для изучения явлений *наследственности*.

Вопрос 14. Клеточные формы жизни

1. Организмы, имеющие клеточное строение

2. Прокариоты

3. Микоплазмы как промежуточная форма

4. Эукариоты

1. *Основную массу живых существ составляют организмы, обладающие клеточной структурой. В процессе эволюции органического мира клетка оказалась единственной элементарной системой, в которой возможно проявление всех закономерностей, характеризующих жизнь.*

Организмы, имеющие клеточное строение, делятся на две категории:

- не имеющие типичного ядра — доядерные, или *прокариоты*, к которым относятся:
 - бактерии;
 - сине-зеленые водоросли;
- обладающие типичным ядром — ядерные, или *эукариоты*, к которым относятся:
 - все остальные растения;
 - все животные.

Различия между прокариотами и эукариотами гораздо более существенны, чем между высшими растениями и животными. 2. ***Прокариоты** — доядерные организмы — не имеют типичного ядра, заключенного в ядерную мембрану. Генетический материал находится у них в нуклеоиде и представлен единственной нитью ДНК, образующей замкнутое кольцо. Эта нить не приобрела еще сложного строения, характерного для хромосом, и называется *гонофором*. Деление клетки только *амитотическое*. В клетке прокариот отсутствуют:*

- митохондрии;
- центриоли;
- пластиды.

К *прокариотам* относятся бактерии и сине-зеленые водоросли, объединяемые общим термином "*дробянки*". Клетка типичных дробянок покрыта оболочкой из целлюлозы. Дробянки играют существенную роль в круговороте веществ в природе:

- сине-зеленые водоросли — синтезаторы органического вещества;
- бактерии — минерализаторы органического вещества. Многие бактерии имеют медицинское и ветеринарное значение как возбудители инфекционных заболеваний.

3. *Из организмов, имеющих клеточное строение, наиболее примитивны **микоплазмы** — бактериоподобные существа, ведущие паразитический или сапрофитный образ жизни. По размерам микоплазмы приближаются к вирусам. Самые мелкие клетки микоплазм крупнее вируса гриппа, но мельче вируса коровьей оспы. Если вирус гриппа имеет диаметр от 0,08 до 0,1 мкм, а вирус коровьей оспы — от 0,22 до 0,26 мкм, то диаметр микоплазмы — возбудителя павального воспаления легких рогатого скота — колеблется от 0,1 до 0,2 мкм.*

В отличие от вирусов микоплазма способна проявлять жизнедеятельность подобно организмам с *клеточным строением*. Эти бактериоподобные формы могут:

- самостоятельно расти и размножаться на синтетической среде;
- их клетка построена из сравнительно небольшого числа молекул (около 1200), но имеет полный набор макромолекул, характерных для любых клеток (белки, ДНК и РНК);
- клетка микоплазмы содержит около 300 различных ферментов.

По некоторым признакам клетки микоплазм стоят ближе к клеткам *животных*, чем растений. Они не имеют жесткой оболочки, окружены гибкой мембраной; состав липидов близок к таковому в клетках животных.

4. ***Эукариоты** — ядерные организмы, имеющие ядро, окруженное ядерной мембраной.*

Генетический материал сосредоточен преимущественно в *хромосомах*, имеющих сложное строение и состоящих из нитей ДНК и белковых молекул. Деление клеток *митотическое*. Из органелл у них имеются:

- центриоли;
- митохондрии;
- пластиды. *Эукариоты бывают:*
- одноклеточными;
- многоклеточными организмами.

Кроме того, эукариот принято делить на **царства**, которые отличаются по ряду признаков, например по типу питания.

- царство растений. У большинства растений тип питания автотрофный;
- царство животных, для которых характерен гетеротрофный тип питания;
- царство грибов с сапрогетеротрофным типом питания.

Однако провести четкую грань между всеми растениями и всеми животными не удастся.

Разделение эукариот на три царства:

- *животных.*
- являются первично гетеротрофными организмами;
- клетки лишены плотной наружной оболочки;
- обычно это подвижные организмы, но могут быть и прикрепленными;
- запасные углеводы откладываются в виде гликогена;
- *грибов:*
- являются первично гетеротрофными организмами;
- клетки имеют хорошо выраженную оболочку, состоящую из хитина, реже — из целлюлозы;
- обычно являются прикрепленными организмами;
- запасные углеводы откладываются в виде гликогена;
- *растений:*
- автотрофные организмы, иногда вторичные гетеротрофы;
- клетки обладают плотной стенкой, состоящей обычно из целлюлозы, реже — из хитина;
- запасные вещества откладываются в виде крахмала.

Биосфера, круговорот веществ в природе связаны с существованием примитивных одноклеточных эукариот. Но в процессе эволюции развились многоклеточные растения, грибы и животные. Среди автотрофных организмов покрытосеменные растения достигли эволюции высшей степени. Вершину эволюции гетеротрофных организмов составляет тип хордовых.

Вопрос 15. Эукариотические и прокариотические клетки

1. Характеристика прокариотических клеток

2. Характеристика эукариотических клеток

3. Основные формы эукариотических клеток

1. Основные характеристики **прокариотических клеток** *состоят в следующем:*

- средняя их величина составляет 5 мкм;
- у них нет внутренних мембран, кроме выпячиваний внутренних мембран и плазматической мембраны;
- пласты отсутствуют;
- вместо клеточного ядра имеется его эквивалент (нуклеоид), лишенный оболочки и состоящий из одной-единственной молекулы ДНК. Бактерии могут содержать ДНК в форме крошечных плазмид, сходных с внеядерными ДНК эукариот.

В прокариотических клетках, способных к фотосинтезу (сине-зеленые водоросли, зеленые и пурпурные бактерии), имеются различно структурированные крупные выпячивания мембраны — **тилакоиды**, по своей функции соответствующие пластидам эукариот. Эти же тилакоиды (или в бесцветных клетках — более мелкие выпячивания мембраны, а иногда даже сама плазматическая мембрана) в функциональном отношении заменяют митохондрии.

Другие сложно дифференцированные выпячивания мембраны называют **мезосомами**; их функция неясна. Только некоторые **органеллы** прокариотической клетки гомологичны соответствующим органеллам эукариот. Для прокариот характерно наличие **муреинового мешка** — механически прочного элемента клеточной стенки.

2. Средняя величина **эукариотической клетки** — около 13 мкм (большие колебания в размерах). Клетка разделена внутренними мембранами на различные компартменты (реакционные пространства).

От протоплазмы (цитоплазмы) оболочкой из двух мембран *ограничены три вида органелл*

(пласты):

- клеточное ядро;
- митохондрии;
- пластиды (последние только у растений).

Пластиды служат главным образом для фотосинтеза, а митохондрии — для выработки энергии. Все пласты содержат ДНК в качестве носителя генетической информации.

Цитоплазма содержит различные *органеллы*, большей частью видимые только с помощью электронного микроскопа, в том числе рибосомы, которые имеются также в пластидах и митохондриях. Все органеллы лежат в матриксе (это та часть цитоплазмы, которая даже в электронном микроскопе представляется гомогенной).

3. Существуют три основные формы эукариотических клеток.

- растительные клетки;
- клетки грибов;
- животные клетки.

Таблица 3 Основные формы эукариотических клеток

Клеточные структуры	Растительные клетки	Клетки грибов	Животные клетки
Клеточная стенка	Из целлюлозы	В основном из хитина	Отсутствует
Центральная вакуоль	Есть	Есть	Нет
Пластиды	Имеются	Отсутствуют	Отсутствуют
Типичный резервный углевод	Крахмал	Гликоген	Гликоген
Центриоль	Бывает редко	Бывает редко	Есть

Вопрос 16. Цитоплазма. Рибосомы и плазмиды

1. Состав цитоплазмы
2. Строение матрикса цитоплазмы
3. Характеристика рибосом
4. Плазмиды

Цитоплазмой называется *живое содержимое клетки без пластов или эквивалента ядра*. Цитоплазма представляет собой вязко-упругий тиксотропный гель. Вязко-упругие свойства и тиксотропность возможны только тогда, когда молекулы образуют сплошную сеть, которая может разрушаться и возникать вновь. Разрушение молекулярной сети приводит к проявлению жидкостных свойств, а ее восстановление — свойств, характерных для твердых тел.

Элементами, способными сплетаться в сеть, в цитоплазме служат длинные *нитевидные микрофиламенты* из белка актина. Вероятно, они удерживаются вместе с помощью какого-то другого белка. При отщеплении молекул этого белка сеть распадается (*состояние золь*). После этого микрофиламенты могут двигаться, и таким образом возникает течение протоплазмы, которое можно обнаружить в большинстве клеток.

2. **Матрикс цитоплазмы** представляет собой *гомогенную (при исследовании в электронном микроскопе) субстанцию между микрофиламентами, которая состоит:*

- из воды;
- множества растворенных неорганических и органических веществ, в частности ферментов и других белков.

Функции матрикса цитоплазмы заключаются в следующем:

- служит средой для диффузии многих промежуточных продуктов обмена;
- в нем протекают важнейшие метаболические процессы, например гликолиз и пентозофосфатный цикл.

Понятие "**цитозоль**" означает неосаждаемую при ультрацентрифугировании фракцию гомогената, которая содержит матрикс цитоплазмы и очень легкие структуры, такие, как микрофиламенты. Оно применимо также к соответствующей фракции интактных клеток, хотя в клетке матрикс — не золь, а как и остальная цитоплазма, вязко-эластичный тиксотропный гель.

3. **Рибосомы** осуществляют биосинтез белка, реализуя генетическую информацию. Каждая клетка

обладает десятками тысяч или миллионами этих крошечных, размером 20—30 нм, округлых *рибонуклеопротеидных частиц*. Рибосома состоит из двух неодинаковых субчастиц. Они образуются отдельно и объединяются на и-РНК, что происходит по эксцентрически расположенному каналу между субчастицами, доставляющему информацию для биосинтеза белка. При этом несколько рибосом могут быть связаны нитевидной молекулой и-РНК в *полисому* (полирибосому), наподобие нитки жемчуга.

Более крупные рибосомы находятся в цитоплазме эукариотических клеток. Они могут быть вместе с и-РНК связаны с эн-доплазматическим ретикулом. Их субчастицы синтезируются в клеточном ядре.

Прокариотические клетки обладают более мелкими рибосомами. Рибосомы чрезвычайно богаты магнием.

4. Плазмиды — это находящиеся вне генома *очень короткие двойные спирали ДНК, замкнутые в кольцо* (длиной от нескольких до 100 тыс. пар оснований), с одним или несколькими генами, а иногда и без них. Они реплицируются в большинстве случаев независимо от остального генетического материала и часто переходят из одной клетки в другую.

В настоящее время они обнаружены у бактерий и дрожжей, а также в митохондриях эукариотических клеток. Некоторые бактериальные плазмиды могут включаться в геном и снова отделяться от него.

Вопрос 17. Мембраны, их молекулярная структура

1. Виды и функции мембран

2. Состав и структура мембран

3. Свойства мембран

1. Протоплазма ограничена *наружной мембраной — плазмолеммой* и *содержит систему внутренних мембран (эндоплазматическую)*. Клеточное ядро, митохондрии и пластиды тоже имеют внутренние двойные мембраны. Толщина мембраны чаще всего составляет 6—12 нм.

Функции мембран состоят в следующем:

- ограничивают замкнутые объемы различной величины и формы (пузырьки, уплощенные полости или целые клетки), создавая препятствие для диффузии. Образуются отдельные реакционные объемы (*компарменты*);
- избирательно пропускают некоторые вещества и активно накачивают другие, что связано с затратой энергии.

Каждая мембрана *отделяет* *протоплазматическое пространство от неплазматического*:

- плазмолемма - от окружающей клетку среды;
- мембраны пузырьков - от неплазматического содержимого этих пузырьков;
- обе мембраны ядерной оболочки - от неплазматического пространства, находящегося между ними.

Мембраны (за исключением мембран митохондрий и пластид) используются в процессах онтогенеза и могут превращаться друг в друга (течение мембран). Например, из эндоплазматического ретикула образуются мембраны аппарата Гольджи, а последние служат материалом для регенерации плазмолеммы.

2. Мембраны представляют собой *двумерные жидкокристаллические* растворы глобулярных белков в липидах. **Структурную основу мембран составляют:**

- липиды, среди которых преобладают *фосфолипиды* (например, лецитин), а в мембранах пластид — *гликолипиды*;

• белки, которые в мембранах выполняют определенные функции. *Они являются:*

- ферментами;
- транспортными белками;
- стеринами (у животных в основном *холестерин*);
- гликопротеидами;
- некоторые неорганические соли.

Основная структура всех мембран представляет собой два параллельных слоя липидов (бимолекулярный слой). Мембранные липиды — *амфипатические молекулы, имеющие:*

- гидрофобную часть (углеводородные остатки жирных кислот и сфингозина);
- гидрофильную часть (фосфат, холин, кофамин, сахар и т. п.).

Такие молекулы образуют на водной поверхности *мономолекулярный слой*. В водном окружении и в клетке образуются *бимолекулярные слои*: гидрофобные части различных молекул повернуты дальше от водного окружения, т. е. друг к другу, и удерживаются вместе сильными гидрофобными взаимодействиями и слабыми силами Ван-дер-Ваальса.

Таким образом, мембраны на обеих наружных поверхностях гидрофильны, а внутри — гидрофобны.

Поскольку гидрофильные части молекул поглощают электроны, они видны в электронном микроскопе как два темных слоя.

3. При низких температурах углеводородные остатки образуют подобие кристаллической решетки и мембраны переходят в состояние геля. **При физиологических температурах** мембраны находятся в жидкокристаллическом состоянии: углеводородные остатки вращаются вокруг своей продольной оси и диффундируют в плоскости слоя. Реже они перескакивают из одного слоя в другой, не нарушая прочных гидрофобных связей.

Периферические белки мембран гидрофильны, так как на поверхности их глобулярной молекулы преобладают гидрофильные аминокислоты (с полярными группами). Они относительно непрочно связаны с гидрофильными поверхностями мембран, в основном электростатическими силами, т. е. ионными связями.

Интегральные мембранные белки частично гидрофобны, так как на поверхности их молекул находятся главным образом гидрофобные аминокислотные остатки. Эти белки прочно укреплены в гидрофобной толще мембраны гидрофобными взаимодействиями, а гидрофильные части молекул выступают из мембраны наружу. Некоторые интегральные белки мембран способны, как и липидные молекулы, *диффундировать* в плоскости мембраны, другие встроены неподвижно.

Описанная *жидкостно-мозаичная* модель структуры мембраны (модель **Сингера**) заменила принятую ранее модель **Даниэли** {без интегральных белков}. Благодаря гидрофобным взаимодействиям мембраны способны растягиваться (расти) при включении новых молекул, а в случае разрыва образовавшиеся края могут снова смыкаться.

Мембраны *полупроницаемы*; они обладают мельчайшими порами, через которые диффундируют вода и другие небольшие гидрофильные молекулы. Для этого используются внутренние гидрофильные области интегральных мембранных белков или отверстия между соприкасающимися интегральными белками (туннельные белки).

Вопрос 18. Плазматическая мембрана

1. Характеристика плазмолемм

2. Плазматическая мембрана прокариотических клеток

1. Плазмолемма, толщина которой около 8 нм, выполняет роль *барьера для диффузии веществ из клетки*, что существенно и для растительных клеток, так как клеточная стенка, как правило, проницаема.

Встроенные в мембрану транспортные молекулы переносят определенные вещества. Мембранные ферменты принимают лишь *ограниченное участие* в метаболизме. У растений плазмолемма участвует в обмене компонентов клеточной стенки, в нервных клетках — в проведении импульсов.

При клеточном делении дочерние клетки получают плазмолемму от материнской клетки. При росте плазмолеммы (связанном с делением и ростом клеток) и при ее регенерации она образуется из пузырьков Гольджи (течение мембран).

Плазматическая мембрана животных клеток покрыта снаружи полисахаридным слоем толщиной от 10 до 20 нм — **гликокалик-сом**. разветвленные остатки полисахаридов ковалентно связаны с белками и сфингозинсодержащими липидами.

Полисахариды состоят:

- из галактозы;
- маннозы;
- фукозы;
- N-ацетилгалактозамина;
- N-ацетилглюкозамина;
- остатков сиаловой кислоты (в концевых положениях). *Сиало-выми кислотами* называют N-гликозил- и N-ацетилнейра-миновые кислоты: нейраминавая кислота — это циклический конденсат маннозы и пирувата.

Из компонентов **гликокаликса** хорошо изучен гликопротеид гликофорин в мембранах эритроцитов. Он состоит на 60% **из** углеводов и несет (подобно другим гликопротеидам и гликолипидам плазматических мембран животных клеток) специфические антигены групп крови, а также участки, связывающие различные вирусы и лектины.

Карбоксильный конец полипептидной цепи выступает из мембраны с ее внутренней стороны, а с наружной стороны находится аминный конец с многочисленными сильно разветвленными боковыми цепями полисахаридов.

2. *Отличительные особенности плазматической мембраны прокариотических клеток*

закключаются в следующем:

- содержит в качестве интегральных белков *переносчики электронов и ферменты дыхательной цепи*;
- образует разного рода выпячивания (одни осуществляют дыхание, другие — фотосинтез и дыхание).

Мезосомы бактерий представляют собой пластинчатые, трубчатые или везикулярные тельца, лежащие в карманах мембраны. Внутреннее пространство мезосом частично сообщается с внеклеточной средой. Мезосомы образуются в результате сложного складывания и слияния выпяченных участков мембраны. Их функция неизвестна. Сходные структуры описаны у сине-зеленых водорослей и в клетках грибов (хотя последние относятся к эукариотам).

Вопрос 19. Система эндоплазматической мембраны.

1. Эндоплазматическая мембрана
2. Трубчатый ЭР
3. Гранулярный ЭР
4. Гладкий ЭР

Эндоплазматический ретикулум (ЭР)

1. В цитоплазме сильно развита **внутренняя система мембран**, отграничивающая замкнутые реакционные пространства. Эти пространства могут быть:

- узкими (у плоских листовидных или трубчатых цистерн);
- пузыревидно расширенными (у мелких пузырьков или крупных вакуолей).

Между различными компонентами существуют многообразные структурные и функциональные отношения.

2. **Трубчатые или уплотненные цистерны ЭР** пронизывают всю цитоплазму и окружают клеточное ядро, образуя ядерную оболочку. Пузыревидные расширения достигают 100 нм в диаметре. Многие или даже все цистерны связаны между собой и с ядерной оболочкой, а их внутреннее пространство сообщается с перинуклеарным пространством. У растений трубчатые цистерны проходят сквозь клеточную стенку в соседние клетки (десмотубулы в десмосомах).

Цистерны нельзя выделить целиком, так как при гомогенизации они разрушаются до микросом — фрагментов величиной с рибосому. Биохимический анализ ЭР проводят чаще всего на препаратах микросом.

Мембраны цистерн имеют толщину около 6 нм, составляющие их липиды — это в основном глицерофосфатиды (90-95%), в частности лецитин (55%).

3. **Гранулярный (шероховатый) ЭР** густо усеян полисомами, а гладкий (агранулярный) ЭР, состоящий в основном из трубчатых элементов, не связан с ними. Плотные слои цистерн гранулярного ЭР — так называемая эргастоплазма — окрашиваются основными красителями благодаря высокому содержанию нуклеиновых кислот, поэтому скопления этих цистерн видны в световой микроскоп, особенно в клетках, секретирующих белки (в слюнных железах и поджелудочной железе). В гранулярном ЭР происходит синтез определенных белков. Рибосомы, прикрепленные своими большими субчастицами к мембране, проталкивают вновь синтезируемые полипептидные цепи в цистерны, откуда белки выводятся из клетки, чаще всего с помощью трубчатых цистерн гладкого ЭР.

4. **В гладком ЭР протекают различные этапы обмена:**

- углеводов;
- жирных кислот;
- жиров;
- терпеноидов и других веществ.

Функции ЭР — центр синтеза липидов и мембранных стероидов (холестерола), т. е. образования и регенерации всей системы эндоплазматической и плазматической мембраны. Синтезируя собственные структурные компоненты, цистерны ЭР могут "размножаться". Кроме того, они образуются, по-видимому, и из других мембран (например, цистерн Гольджи) или в результате слияния пузырьков, отшнуровывающихся от других частей ЭР. В быстрорастущих животных клетках (эмбриональных, раковых) в цитоплазме и в клеточном ядре встречаются кольчатые мембраны, сходные по структуре с ядерной оболочкой, — короткие и плоские изолированные фрагменты двойной мембраны с порами. В мышечных клетках ЭР, называемый здесь *саркоплазматическим ретикулулом*, обеспечивает двигательную функцию.

Вопрос 20. Система Гольджи

1. Диктиосомы
2. Характеристика системы Гольджи
3. Синтез системы Гольджи
4. Синтез пищеварительных ферментов

Система Гольджи используется в клетке для обеспечения роста и регенерации плазматической мембраны и для образования экскретов (прежде всего углеводов и белков). **Диктиосомы** — это стопки из 3—12 дискообразных замкнутых цистерн Гольджи (диаметром в большинстве случаев до 0,2—0,5 мкм), от краев которых отшнуровываются пузырьки Гольджи диаметром около 20 нм. Как правило, их бывает от нескольких сотен до нескольких тысяч на клетку. Более старые цистерны продырявлены; между ними могут появляться тонкие параллельные трубчатые или фибриллярные элементы. Аппарат Гольджи в зрелых клетках позвоночных часто лежит вблизи ядра, окрашивается и становится видим в световой микроскоп. Он представляет собой результат слияния всех диктиосом. В яйцеклетках, некоторых эмбриональных клетках и во время клеточного деления еще встречаются диктиосомы, но при дифференцировке клеток они сливаются благодаря росту цистерн и их агрегации. Кроме пузырьков в результате расширения цистерн образуются крупные вакуоли Гольджи.

2. Система Гольджи — производное эндоплазматического ретику-лума. На одной стороне стопки цистерн слияние отдельных частей ЭР (пузырьков или фрагментов) ведет к формированию новых цистерн Гольджи.

По мере дальнейшего поступления веществ из ЭР с пузырьками (везикулярный поток) или через трубчатые соединения в цистернах образуется *секрет* и одновременно происходит перестройка мембран: тонкая (до 6 нм) мембрана ЭР превращается

в более толстую (8 нм) и более плотную мембрану с иным составом липидов и белков, сходную с плазматической. Липиды поступают из гладкого ЭР, а белки — частью из гранулярного ЭР, а частью — от свободных полисом. *Зрелые цистерны на секреторной стороне* стопки используются для формирования пузырьков, или вакуолей, Гольджи, заполненных секретом (у быстро работающих диктиосом весь процесс длится от 20 с до 2 мин). Пузырьки Гольджи подходят к плазматической мембране, сливаются с ней, изливают свое содержимое наружу (экзоцитоз), а их мембрана включается в плазматическую мембрану.

Аналогичным образом они могут опорожняться и во внутренние компартменты, например в секреторные вакуоли у растений. *Диктиосомы* образуются заново из частей ЭР.

Цистерны Гольджи активно извлекают моносахариды из основного вещества протоплазмы и синтезируют из них олиго- и полисахариды. У растений таким способом образуются протопектин и гемицеллюлоза для формирования клеточной стенки, реже — целлюлоза, а также полисахаридная слизь.

При клеточном делении пузырьки Гольджи скапливаются на новой границе между клетками и сливаются, их содержимое образует первичную клеточную стенку, а мембраны — плазмо-лемму. Для последующего роста клеточной стенки новые пузырьки Гольджи путем эндоцитоза добавляют к ней свое содержимое.

3. У животных система Гольджи синтезирует:

- гликопротеиды;
- гликолипиды гликокаликса.

Гликозилирование начинается в эндоплазматическом ретику-луме. Полисахаридные остатки, синтезируемые далее в цистернах Гольджи, выступают во внутреннее пространство этих цистерн, а после экзоцитоза попадают на наружную поверхность плазматической мембраны.

"Экспортируемые" белки химически изменяются во внутреннем пространстве цистерн (и пузырьков) Гольджи. Они могут связываться с сахаром или сульфатом, как это происходит в слизистых клетках кишечного эпителия, или активируются в результате отщепления аминокислотных остатков (*процессинг*), как, например, в случае превращения проинсулина в инсулин в лангергансовых островках поджелудочной железы. Аппарат Гольджи участвует также в образовании белков молока в молочных железах, желчи в печени, веществ хрусталика, зубной эмали и т. п.

4. В секреторных клетках поджелудочной железы пищеварительные ферменты (в частности, трипсиноген) синтезируются в эр-састоплазме. Они появляются там между цистернами как мелкие просекреторные гранулы, не одетые мембраной. Затем они (возможно, в вакуолях Гольджи) попадают в аппарат Гольджи и сливаются там в очень крупные (0,5—1,5 мкм) секреторные пузырьки (зимогеновые гранулы).

Последние при определенной стимуляции выбрасывают свое содержимое из клетки, а их мембраны сливаются друг с другом и с плазматической мембраной. Сходным образом вырабатываются и

выделяются амилаза в слюнных железах, пептидные гормоны в гипофизе, коллаген в ряде тканей млекопитающих.

Вопрос 21. Пузырьки, эндо-и экзоцитоз

1. Эндоцитоз

2. Экзоцитоз

1. Пузырьки — это округлые или овальные образования с одиночной мембраной. Они либо имеют гладкую стенку, либо покрыты снаружи волокнистой оболочкой из белка клатрина (окаймленные пузырьки).

Эндоцитоз — это образование пузырьков путем выпячивания плазматической мембраны при поглощении твердых частиц (фагоцитоз) или растворенных веществ (пиноцитоз). Возникающие при этом гладкие или окаймленные эндоцитозные пузырьки называют также *фагосомами* или *пиносомами*. Путем эндоцитоза осуществляются:

- питание (яйцеклетки поглощают таким способом желточные белки, фагосомами являются пищеварительные вакуоли простейших);
- защитные и иммунные реакции (лейкоциты поглощают чужеродные частицы и иммуноглобулины);
- транспорт (почечные канальцы всасывают белки из первичной мочи).

Избирательный эндоцитоз определенных веществ (желточных белков, иммуноглобулинов и т. п.) происходит при контакте этих веществ с субстрат-специфическими рецепторными участками на плазматической мембране.

Субстраты, попадающие в клетку путем эндоцитоза, расщепляются ("перевариваются"), накапливаются (например, желточные белки) или снова выводятся с противоположной стороны клетки путем экзоцитоза.

2. Экзоцитоз - процесс, противоположный эндоцитозу. Различные пузырьки сливаются с плазматической мембраной, освобождая свое содержимое. К ним относятся пузырьки:

- из эндоплазматического ретикулума;
- аппарата Гольджи;
- эндоцитозные пузырьки;

- лизосомы.

При этом мембрана пузырька может либо встраиваться в плазматическую мембрану, либо в форме пузырька возвращаться в цитоплазму.

У растений экзоцитоз широко распространен. В отдельных случаях был обнаружен фагоцитоз, а пиноцитоз, по-видимому, не встречается.

Вопрос 22. Лизосомы

1. Характеристика лизосом

2. Гетерофагия и аутофагия

3. Первичные и вторичные лизосомы

4. Остаточные тельца

1. Лизосомы осуществляют внутриклеточное переваривание. Это пузырьки величиной до 2 мкм, бесструктурные или содержащие полупереваренный материал. Их главный наиболее характерный фермент — *кислая фосфатаза*. Кроме того, в них имеется свыше 30 ферментов, осуществляющих гидролитическое расщепление белков, нуклеиновых кислот, углеводов и липидов.

2. Гетерофагия — это расщепление **чужеродного**, поглощенного путем эндоцитоза материала в гетеролизосомах (фаголизосомах).

Аутофагия — расщепление в аутосомах (цитолизосомах) **собственных** материалов, например запасных веществ, а также макромолекул или органелл, утративших функциональную активность.

Аутолиз - самопереваривание клеток после разрушения мембран лизосом, вызванного патологическими изменениями или старением.

3. Первичные лизосомы еще неактивны, они не содержат перевариваемого субстрата. Это чаще всего мелкие, гладкостенные, реже - окаймленные пузырьки, отшнуровывающиеся от цистерн Гольджи. Ферменты образуются в гранулярном ЭР и собираются чаще всего в цистернах Гольджи. *Первичные лизосомы могут*:

- активно поглощать макромолекулы из окружающей цитоплазмы (аутофагия);
- сливаться с эндоцитозными пузырьками (гетерофагия). **Вторичные лизосомы** обладают гидролитической активностью, образуются различными способами из первичных лизосом после

поглощения субстрата.

Вторичные лизосомы могут:

- сливаться с новыми эндоцитозными пузырьками, доставляющими субстрат, и с новыми первичными лизосомами, добавляющими свои ферменты;
- множество мелких лизосом могут сливаться в одну большую вторичную лизосому, которая целиком захватывает клеточные органеллы или эндоцитозные пузырьки, прежде всего пиносомы. Вторичные лизосомы с большим числом видимых поглощенных пузырьков называют **мультивезикулярными тельцами**.

4. Остаточные тельца — это вторичные лизосомы, закончившие процесс переваривания. В них почти или совсем нет ферментов; они содержат лишь непереваренные остатки, т. е. негидролизуемый материал, например жирные кислоты.

Палее остаточные тельца:

- либо накапливаются;
- либо растворяются и смешиваются с цитоплазмой;
- либо выводятся путем экзоцитоза.

В растительных клетках функции лизосом выполняют:

- "нормальные" лизосомы (аутофагия);
- центральная вакуоль, содержащая кислую фосфатазу и другие лизосомные ферменты и поглощающая клеточные органеллы;
- белковые вакуоли, которые во время прорастания также играют роль лизосом.

Вопрос 23. Микротельца

1. Характеристика микротельца
2. Пероксисомы
3. Гилоксисомы

1. Микротельца — это гладкостенные пузырьки величиной 0,1—1,5 мкм с относительно проницаемой мембраной, тонкозернистым матриксом (главный компонент — белок) и кристаллоидами белка или аморфными включениями.

Их основной фермент — каталаза — встречается только в микротельцах. Микротельца образуются из расширенных и заполненных ферментом цистерн ЭР, которые отделяются от ЭР или, возможно, сохраняют с ним связь.

Микротельца представлены двумя основными видами:

- пероксисомы;
- гилоксисомы.

2. Пероксисомы содержат оксидазы, образующие H_2O_2 . Их субстратом являются вещества с общей структурой типа RH_2 , например:

- мочевая кислота в пероксисомах печени;
- этанол или метанол в печени;
- гликолевая кислота в пероксисомах листьев.

Образующаяся в процессе метаболизма H_2O_2 расщепляется по каталазному или пероксидазному типу. Эти реакции используются в различных метаболических процессах, например при фотодыхании в листьях растений.

3. Гилоксисомы — специализированные периксисомы с малатсинтазой в качестве главного фермента. Функции гилоксисом:

- участвуют в образовании углеводов из жиров, ацетата или этанола (глюконеогенез);
- расщепляя жирные кислоты до ацетил-КоА, превращают его в сукцинат в цикле гилоксисоновой кислоты (специфическим для гилоксисом способом). В дальнейшем вне гилоксисом сукцинат может использоваться для синтеза углеводов.

Гилоксисомы встречаются в жиронакопляющих тканях растений, а также у водорослей, грибов и некоторых простейших.

Вопрос 24. Вакуоли. Параплазматические (эргастические) включения

1. Сократительные вакуоли
2. Центральные вакуоли, их функции
3. Вакуоли в тканях растений
4. Параплазматические (эргастические) включения

1. Вакуолями называют *крупные пузырьки* с преимущественно водным содержимым. Они образуются из пузыревидных расширений ЭР или из пузырьков Гольджи.

Сократительные (пульсирующие) вакуоли служат для осмотической регуляции (прежде всего у пресноводных простейших), так как в их клетки путем осмоса непрерывно проникает вода из окружающего гипотонического раствора. Эту воду, а также воду, поглощенную путем пиноцитоза, вакуоли осмотически всасывают и затем выводят наружу, периодически сокращаясь с помощью пучков эластических волокон, имеющихся в их мембране.

У сложных форм происходят волнообразные сокращения центрального резервуара с выделительной порой, ведущей наружу, и лучеобразно расположенных радиальных каналов.

Окружающая ее мембрана — тонопласт — имеет толщину мембраны ЭР (6 нм), в отличие от более толстой, более плотной и менее проницаемой плазмолеммы. Содержимое вакуоли — клеточный сок.

В эмбриональных клетках растений возникает много небольших вакуолей из пузыревидных расширений ЭР. Увеличиваясь, они сливаются в центральную вакуоль, которая занимает большую часть объема клетки и может быть пронизана тяжами протоплазмы. Однако такая вакуоль отсутствует во многих железистых клетках.

2. Центральная вакуоль необходима клетке в качестве:

- накопительного пространства — для обособления растворимых промежуточных *продуктов обмена*:
- углеводов (глюкозы, фруктозы);
- органических кислот (яблочной и лимонной);
- аминокислот;
- места для экскретов — для обособления *конечных продуктов обмена*:
- некоторых пигментов (красные, фиолетовые и синие антоцианы, желтые флавоны и флавонолы);
- токсичных веществ (полифенолов, алкалоидов);
- других вторичных веществ;
- осмотического пространства. Вакуоль играет главную роль в поглощении воды растительными клетками и в создании осмотически обусловленного тургорного давления, которое растягивает упругую клеточную стену и таким образом придает жесткость неодеревеневшим частям растения;
- лизосомного пространства для аутофагии, в которое уже при самом образовании вакуолей поступают лизосомные ферменты из пузырьков Гольджи.

3. В запасющих тканях растений вместо одной центральной вакуоли часто бывает несколько вакуолей:

- жировые вакуоли с жировой эмульсией;
- белковые (алеироновые) вакуоли:
- с коллоидными белками;
- кристаллоидными белками;
- глобоидами фитина (кальциево-магниевая соль эфира гек-сафосфорной кислоты и миоинозитола — форма накопления фосфата).

Такие вакуоли называются **накопительными**.

Запасные белки образуются в гранулярном ЭР и через гладкий ЭР попадают в расширенные цистерны, которые становятся белковыми вакуолями. При необходимости расщепления накопленного белка белковые вакуоли превращаются в лизосомы.

4. Параплазматические (эргастические) включения ~ это *разнородные протоплазматические включения с пограничной мембраной или без нее, состоящие из запасных веществ, экскретов или конечных продуктов метаболизма*. Некоторые из них широко распространены, другие (например, пигментные гранулы или гранулы зернистых лейкоцитов) встречаются только в клетках определенного типа.

Вопрос 25. Структура и функции митохондрий

1. Характеристика и функции митохондрий

2. Форма митохондрий

3. Наружная мембрана

4. Внутренняя мембрана

Митохондрии и **пластиды** представляют собой *органеллы эукариотических клеток, сходные по своим функциям, морфологии и происхождению*. Они обладают сильно развитой системой внутренних мембран, которая образуется из их оболочки и служит для интенсивного *преобразования энергии*.

Структура и функции митохондрий:

снабжают клетки энергией, которую они накапливают в форме

АТФ в результате:

- окисления органических веществ (дыхание), таких, как жирные кислоты, аминокислоты;
- осуществления цикла лимонной кислоты, реакции цепи дыхания, окислительного фосфорилирования.

К *побочным функциям митохондрий относятся:* биосинтетические процессы:

- синтез аминокислот (глутаминовой кислоты, цитруллина);
- синтез стероидных гормонов; активное накопление ионов.

В клетке 150—1500 митохондрий, у крупных простейших — до 500 000. Они отсутствуют у ряда паразитических простейших, получающих энергию неокислительным путем с помощью брожения, и в некоторых специализированных клетках (в зрелых эритроцитах млекопитающих).

У *прокариот* окислительное высвобождение энергии происходит в плазматической мембране и ее выпячиваниях, или *тила-коидах*.

Форма митохондрий в большинстве случаев округлая или палочковидная, реже — нитевидная. Оболочка митохондрий состоит из двух мембран толщиной чаще всего 7—10 нм. Между ними находится перимитохондриальное пространство, а внутри митохондрии — матрикс.

Внутренняя мембрана образует многочисленные выпячивания: в большинстве случаев это листовидные крысты;

трубочки (тубулы) — у многих простейших и в некоторых клетках млекопитающих (в клетках, продуцирующих стероидные гормоны);

кармановидные мешочки часто встречаются у растений. Однако они могут быть артефактом, возникшим при фиксации крист.

Наружная мембрана (как и другие мембраны эукариотических

клеток) содержит:

значительное количество холестерина;

из фосфолипидов:

- фосфатидиэтаноламин;
- много лецитина;
- фосфатидилинозитол;
- ферменты обмена фосфолипидов;
- ферменты активации жирных кислот;
- моноаминоксидаза;
- не содержит кардиолипина.

Наружная мембрана проницаема для *неорганических ионов* и относительно крупных молекул (с молекулярной массой менее 10 000), в частности аминокислот, АТФ, сахарозы, промежуточных продуктов дыхания. Столь высокую проницаемость можно объяснить наличием туннельных белков с широкими порами.

4. Внутренняя мембрана с кристами очень богата белком. В отличие от наружной мембраны *внутренняя содержит:*

- очень мало холестерина;

из фосфолипидов:

- фосфатидиэтаноламин;
- большое количество лецитина;
- кардиолипин;
- почти нет фосфатидилинозитола.

Таким образом, эта мембрана по своему составу сходна с бактериальной мембраной. Кардиолипин встречается только у прокариот — в митохондриях и пластидях.

Проницаемость внутренней мембраны очень мала, через нее могут диффундировать только небольшие молекулы (с молекулярной массой менее 100). Поэтому в ней имеются транспортные

белки для *активного* (осуществляемого с затратой энергии) транспорта таких веществ, как глюкоза, промежуточные продукты дыхания (пируват, метаболиты цикла лимонной кислоты), аминокислоты, АТФ и АДФ, фосфаты, Ca^{2+} .

В качестве *интегральных белков* во внутренней мембране и кристах находятся комплексы ферментов, участвующих в транспорте электронов (дыхательная цепь). Периферические мембранные белки — различные дегидрогеназы — окисляют субстраты дыхания, находящиеся в матриксе, и передают отнятый водород в дыхательную цепь.

Со стороны матрикса на внутренней мембране и кристах с помощью электронного микроскопа можно видеть грибовидные мембранные АТФазы ("элементарные частицы").

Матрикс содержит промежуточные продукты обмена и некоторые ферменты цикла лимонной кислоты и окисления жирных кислот. Остальные ферменты, участвующие в этих процессах, являются периферическими белками внутренней мембраны, так что эти процессы осуществляются вблизи мембраны. В центральной области матрикса происходит, например, кар-боксилирование или декарбоксилирование пирувата в процессе дыхания; здесь протекает также большинство митохондриаль-ных биосинтезов.

Вопрос 26. Генетическая система митохондрий

1. Состав матрикса

2. Размножение митохондрий

1. В своем матриксе митохондрии содержат

- ДНК;
- РНК (т-РНК, р-РНК1 р-РНК₂, м-РНК, но не 5с- и 5,8с-РНК);
- рибосомы (70S у растений). Митохондрии выполняют следующие функции:
- репликацию ДНК;
- транскрипцию;
- биосинтез белка.

ДНК свободна от гистонов и негистоновых хромосомных белков и представляет собой *двуцепочечную кольцевую молекулу*.

Митохондриальные гены, как и хромосомные, содержат ин-троны. В каждой митохондрии 2—6 идентичных копий молекул ДНК длиной 10—25 мкм (у растений).

В митохондриальной ДНК закодированы *митохондриальные* р-РНК и т-РНК (с иной первичной структурой, чем у цитоплазматических **РНК**) и некоторые белки внутренней мембраны (цитохром В, три из семи субъединиц цитохромоксидазы, некоторые полипептиды комплекса Fo).

Большинство митохондриальных белков кодируется в хромосомах и синтезируются на цитоплазматических рибосомах.

2. Митохондрии живут только несколько дней. Они размножаются поперечным делением, но могут также развиваться из проми-тохондрий.

Промитохондрии представляют собой очень *мелкие пузырьки с плотным матриксом и двумя мембранами*. В процессе их развития в результате выпячивания внутренней мембраны образуются кристы. Новые промитохондрии возникают путем деления промитохондрии и путем отпочкования от зрелых митохондрий.

Митохондриальная информация полностью сохраняется и при половом размножении. Яйцеклетки передают потомкам митохондрии или промитохондрии. При образовании спермиев у животных большое число митохондрий сливается в нити. У млекопитающих четыре такие нити закручены спирально в средней части сперматозоида.

Вопрос 27. Пластиды. Структура и функции хлоропластов

/ Хлоропласты

2. Тилакоиды

3. Тилакоидные мембраны

4. Белковые комплексы

5. Биохимический синтез в строме хлоропластов

1. Эмбриональные клетки содержат *бесцветные пропластиды*. В зависимости от типа ткани они развиваются в зеленые хлоропласты;

другие формы пластид — производные от хлоропластов (филогенетически более поздние):

- желтые или красные хромопласты;

- бесцветные лейкопласты.

Строение и состав хлоропластов. В клетках высших растений, как и у некоторых водорослей, имеется около 10—200 чечевицеобразных хлоропластов величиной всего лишь 3—10 мкм.

Хлоропласты — *пластиды клеток органов высших растений, находящихся на свету, таких, как:*

- листья;
- неодревесневший стебель (наружные ткани);
- молодые плоды;
- реже в эпидермисе и в венчике цветка.

Оболочка хлоропласта, состоящая из двух мембран, окружает бесцветную строму, которая пронизана множеством плоских замкнутых мембранных карманов (цистерн) — тилакоидов, окрашенных в зеленый цвет. Поэтому клетки с хлоропластами бывают зелеными.

Иногда зеленый цвет маскируется другими пигментами хлоропластов (у красных и бурых водорослей) или клеточного сока (у лесного бука). Клетки водорослей содержат одну или несколько различной форм хлоропластов.

В хлоропластах содержатся следующие различные пигменты (в зависимости от вида растений):

- хлорофилл:
 - хлорофилл А (сине-зеленый) — 70% (у высших растений и зеленых водорослей);
 - хлорофилл В (желто-зеленый) — 30% (там же);
- хлорофилл С, D и Е встречается реже - у других групп водорослей;
- каротиноиды:
 - оранжево-красные каротины (углеводороды);
 - желтые (реже красные) ксантофиллы (окисленные каротины). Благодаря ксантофиллу фикоксантину хлоропласты бурых водорослей (феопласты) окрашены в коричневый цвет;
 - фикобилипротеиды, содержащиеся в родопластах (хлоропластах красных и сине-зеленых водорослей):
 - голубой фикоцианин;
 - красный фикоэритрин.

Функция хлоропластов: пигмент хлоропластов поглощает свет для осуществления **фотосинтеза** — процесса преобразования энергии света в химическую энергию органических веществ, прежде всего углеводов, которые синтезируются в хлоропластах из веществ, бедных энергией, — CO₂ и H₂O

2. **Прокариоты** не имеют хлоропластов, но у них есть многочисленные **тилакоиды, ограниченные плазматической мембраной:**

- у фотосинтезирующих бактерий:
 - трубчатые или пластинчатые;
 - либо в форме пузырьков или долек;
- у сине-зеленых водорослей тилакоиды представляют собой утолщенные цистерны:
 - образующие сферическую систему;
 - либо параллельные друг другу;
 - либо расположенные беспорядочно.

В эукариотических растительных клетках тилакоиды образуются из складок внутренней мембраны хлоропласта. Хлоропласты от края до края пронизаны длинными **тилакоидами стромы**, вокруг которых группируются плотно упакованные и короткие **тилакоиды гран**. Стопки таких тилакоидов гран видны в световом микроскопе как зеленые грани величиной 0,3—0,5 мкм.

3. Между гранами тилакоиды стромы сетевидно переплетены. Тилакоиды гран образуются из накладывающихся друг на друга выростов стромальных тилакоидов. При этом внутренние (*интрацистернальные*) пространства многих или всех тилакоидов остаются связанными между собой.

Тилакоидные мембраны толщиной 7—12 нм очень богаты белком (содержание белка — около 50%, всего свыше 40 различных белков).

В мембранах тилакоидов осуществляется та часть реакций фотосинтеза, с которой связано преобразование энергии, — так называемые световые реакции. В этих процессах участвуют две хлорофиллсодержащие фотосистемы I и II, связанные цепью транспорта электронов, и продуцирующая АТФ мембранная АТФаза. Используя метод **замораживания-скалывания**, можно расщеплять мембраны тилакоидов на два слоя по границе, проходящей между двумя слоями липидов. В этом случае с помощью электронного микроскопа можно видеть **четыре поверхности:**

- мембрану со стороны стромы;
- мембрану со стороны внутреннего пространства тилакоида;
- внутреннюю сторону липидного монослоя, прилегающего к строме;
- внутреннюю сторону монослоя, прилегающего к внутреннему пространству.

Во всех четырех случаях видна плотная упаковка белковых частиц, которые в норме пронизывают мембрану насквозь, а при расслоении мембраны вырываются из того или другого липидного слоя.

4. С помощью детергентов (например, дигитонина) можно выделить из тилакоидных мембран шесть различных белковых комплексов:

- крупные ФСН-ССК-частицы, которые представляют собой гидрофобный интегральный белок мембраны. Комплекс ФСН-ССК находится в основном в тех местах, где мембраны соприкасаются с соседним тилакоидом. Его можно разделить:
- на частицу ФСП;
- и несколько одинаковых богатых хлорофиллом ССК-частиц. Это комплекс частиц, которые "собирают" кванты света и передают их энергию частице ФСП;
- частицы ФС1, гидрофобные интегральные белки мембраны;
- частицы с компонентами цепи транспорта электронов (цитохромами), оптически неотличимые от ФС1. Гидрофобные интегральные белки мембраны;
- CF0 — закрепленная в мембране часть мембранной АТФазы величиной 2—8 нм; представляет собой гидрофобный интегральный белок мембраны;
- CF1 — периферическая и легко отделяемая гидрофильная "головка" мембранной АТФазы. Комплекс CF0-CF1 действует так же, как F0—F1 в митохондриях. Комплекс CF0-CF1 находится в основном в тех местах, где мембраны не соприкасаются;
- периферический, *гидрофильный*, очень слабо связанный фермент рибулозобифосфат-карбоксилаза, в функциональном отношении принадлежащий строми.

Молекулы хлорофилла содержатся в частицах ФС1, ФСП и ССК. Они *амфипатические и содержат*:

- гидрофильное дисковидное порфириновое кольцо, которое лежит на поверхности мембраны (в строми, во внутреннем пространстве тилакоида или с обеих сторон);
- гидрофобный остаток фитола. Фитольные остатки лежат в гидрофобных белковых частицах.

5. В строми хлоропластов осуществляются процессы биохимического синтеза (фотосинтеза), в результате которых откладываются:

- зерна крахмала (продукт фотосинтеза);
- пластоглобулы, которые состоят из липидов (главным образом гликолипидов) и накапливают хиноны:
- пластохинон;
- филлохинон (витамин K1);
- токоферилхинон (витамин E);
- кристаллы железосодержащего белка фитоферритина (накопление железа).

Вопрос 28. Пластиды. Лейкопласты и хромопласты

1. Состав генетической системы строми
2. Характеристика лейкопластов
3. Пигменты хромопластов

1. В строми находятся:

- ДНК;
- м-РНК, т-РНК, р-РНК1 р-РНК₂, 5с-РНК;
- 70с-рибосомы.

В пластидах, как и в митохондриях, молекула ДНК замкнута в кольцо, несет гены с интронами и свободна от гистонов и негистоновых хромосомных белков.

Имеется от 3 до 30 идентичных копий ДНК на каждый хлоропласт. Молекулы длиннее, чем в митохондриях (40—45, иногда до 160 мкм), и содержат больше информации.

ДНК кодирует:

- р-РНК и т-РНК;
- ДНК-полимеразу;
- РНК-полимеразу;
- некоторые белки рибосом;
- комплексы CF0 и CF1;
- пластидные цитохромы;
- большинство ферментов теневого процесса фотосинтеза. Однако большая часть белков пластид кодируется в хромосомах.

2. **Лейкопласты** — это бесцветные пластиды округлой, яйцевидной или веретенообразной формы в подземных частях растений, семенах, эпидермисе, сердцевине стебля. Они содержат ДНК, зерна

крахмала, пластоглобулы, единичные тилакоиды и пла-стидный центр.

Образование тилакоидов и хлорофилла подавлено следующими факторами:

- либо генетически (корни, эпидермис);
- либо отсутствием света (у картофеля на свету лейкопласты зеленеют и превращаются в хлоропласты).

Пластидные центры (проламеллярные тельца) состоят из скопления пузырьков или из сети разветвленных трубочек. Лейкопласты в узком смысле неактивны и обычно имеют небольшие размеры (в сидовидных трубках, в эпидермисе). Чаще встречаются аминопласты, образующие крахмал из глюкозы и накапливающие его главным образом в запасующих органах (клубнях, корневищах, эпидермисе и т. п.).

3. Причиной желтой, оранжевой и красной окраски многих цветков, плодов и некоторых корней являются **пигменты**, локализованные в специальных пластидах — **хромопластах**. Хромопласты бывают округлыми, многогранными, чечевице-образными, веретеновидными или кристаллоподобными и содержат:

- пластоглобулы (часто в большом количестве);
- крахмальные зерна;
- белковые кристаллоиды.

В них нет пластидного центра. Тилакоидов в них мало **или** совсем нет. Пигменты локализируются:

- в пластоглобулах;
- трубчатых или нитевидных белковых структурах;
- образуют кристаллы.

Известно свыше 50 видов каротиноидов (например, виолок-сантин у анютиных глазок, ликопин в помидорах, бета-каротин в моркови).

Хромопласты первично нефункциональны. Их вторичная роль состоит в том, что они *создают зрительную приманку для животных* и тем самым способствуют опылению цветков и распространению плодов и семян.

Вопрос 29. Развитие пластид

1. Формирование пластид

2. Размножение пластид

1. **Незрелые пластиды (пропластиды)** имеют неправильную форму, окружены двумя мембранами и способны к амёбондному движению. Наиболее молодые пропластиды (до 50 нм) не имеют внутренних структур. В процессе развития они увеличиваются в размерах (до 1 мкм), синтезируют крахмальные зерна и кристаллы фитоферритина, в них образуются трубчатые или листовидные выпячивания внутренней мембраны. *Формирование пластид проходит три основные фазы:*

- световую;
- темновую;
- еще одну световую.

Для превращения пропластид в хлоропласты необходим **свет**. Из выпячиваний мембраны образуются все новые складки и выросты благодаря синтезу белка и липидов. В результате их перемещения и упаковки возникают тилакоиды стромы и тилакоиды гран.

В темноте процессы синтеза и формирования мембран *прерываются. Во время темновой фазы образуются*.

- небольшое количество протохлорофиллида (предшественника хлорофилла);
- *сетевидный пластидный центр*, который возникает из выпячиваний мембран.

Таким образом, после двух фаз из пропластиды возникает лей-копластоподобный, лишенный крахмала каротинсодержащий **этиопласт**.

Во время третьей фазы при *освещении* из протохлорофиллида образуется хлорофилл, а из пластидного центра — тилакоиды, и **этиопласт превращается в хлоропласт**.

Возникновение **лейкопластов** сходно с образованием **этиопластов**.

Из хлоропластов часто формируются **хромопласты** (созревание плодов — помидоров, лимонов и т. п., изменение цвета листьев осенью). Тилакоиды и хлорофилл разрушаются, освобождающиеся и вновь синтезируемые каротиноиды откладываются в уже существующих или новых глобулах или в различных белковых структурах.

2. Размножение пластид происходит различными способами:

• через репликацию ДНК и последующее деление пропластиды или хлоропласта надвое. Деление хлоропластов у многих водорослей является правилом, у мхов встречается достаточно часто, у

высших растений наблюдается тем реже, чем старше хлоропласт;

- путем отпочковывания от хлоропластов;
- перестройкой целых хлоро- или лейкопластов;
- половым размножением. Информация передается у одних растений обеими гаметам, у других — только яйцеклеткой. В последнем случае речь идет о чисто материнском наследовании информации пластид.

Вопрос 30. Филогенез митохондрий и пластид

1. Особое положение митохондрий и пластид
2. Теория происхождения митохондрий и пластид

Митохондрии и пластиды занимают в эукариотической клетке совершенно особое положение. Они имеют собственную генетическую систему, размножаются независимо от деления всей клетки и ядра и ограничены от остальной протоплазмы двойной мембраной.

2. Согласно гипотезе *эндосимбиоза*, митохондрии и пластиды являются потомками прокариот, сходных с бактериями или сине-зелеными водорослями, которые, вероятно, в результате фагоцитоза проникли в гетеротрофные анаэробные клетки и стали в них жить как симбионты.

Моделью может служить явление *эндоцитоза* у некоторых грибов, жгутиковых и амёб: клетки сине-зеленых водорослей фагоцитируются, окружаются двумя мембранами (собственной внутренней и наружной, происходящей из плазмолеммы клетки-хозяина) и сохраняют способность к фотосинтезу. Согласно другим представлениям, *митохондрии и пластиды* происходят из выпучиваний плазматической мембраны, которыми были окружены части еще примитивного генома либо плазмиды.

Вопрос 31. Микрофиламенты и внутриклеточные движения

1. Микрофиламенты, их функции и состав. Актин и миозин
2. Роль актина и миозина в разных типах эукариотических клеток
3. Движение протоплазмы в эукариотических клетках

1. Микрофиламенты представляют собой очень тонкие и длинные нитевидные белковые структуры, встречающиеся во всей цитоплазме. Они обуславливают вязко-эластичную, тиксотропную консистенцию цитоплазмы и обеспечивают внутриклеточные движения, включая сокращение фибрилл в мышечных волокнах. функции микрофиламентов:

- ответственны за перемещение.
 - хлоропластов, которые могут изменять свое положение в зависимости от освещения;
 - клеточных ядер;
 - пузырьков;
 - участвуют:
 - в фагоцитозе (но, не в пино- или экзоцитозе);
 - образовании перетяжки при клеточном делении (здесь действует кольцо из пучков микрофиламентов, опоясывающих клетку);
 - движении хроматид и хромосом при делении ядра. *Внутриклеточное движение* возникает при взаимодействии микрофиламентов из актина (актиновых нитей) с миозином. **Актин** — глобулярный белок, он составляет 5—15% всего клеточного белка и является важнейшим белком эукариотических клеток. Глобулярный актин (гамма-актин) полимеризуется в актиновые филаменты (F-актин), состоящие из двух закрученных друг около друга спиралей (диаметром около 6 нм, длиной несколько мкм). Актин образует трехмерную сеть из большого числа нитей или пучки не менее чем из 20 нитей. В клетке существует обратимое равновесие: гамма-актин — F-актин — пучки F-актина.
- Миозин** в эукариотических клетках содержится в меньшем количестве (0,3—1,5% клеточного белка), чем актин. Нитевидная молекула миозина (молекулярная масса более 450 000, длина 150 нм) состоит из двух больших и нескольких малых субъединиц, образующих длинную двойную спираль. Один конец этой спирали несет две головки. Конец с головками катализирует расщепление АТФ (миозиновая АТФаза) и может специфически связываться с актином. Актин активирует АТФазу. При расщеплении АТФ освобождается энергия, необходимая для внутриклеточных движений.

Что касается прокариот, то у сине-зеленых водорослей, способных к *скользящему движению*, и у бактерий существуют микрофиламенты (диаметром 4—6 нм) неизвестной химической природы, актиновые же нити имеются среди бактерий только у микоплазм, которые тоже обладают скользящим движением.

2. В мышечных клетках молекулы миозина объединены в толстые (до 20 нм) миозиновые фрагменты (нити). Актиновые и миозиновые нити образуют в мышечных клетках сократимый акто-миозиновый комплекс.

В клетках немышечного типа миозиновые филаменты не обнаружены (исключение составляют лишь некоторые амёбы). Однако после выделения из этих клеток миозин может полимеризоваться в филаменты. Выделенный из клеток немышечного типа комплекс F-актина с миозином, не соединённым в филаменты, расщепляет АТФ и при этом сокращается. Это сокращение способен тормозить третий белок с большой молекулярной массой (270 000), соединяющий нити актина в сеть. Тормозящий белок образует вместе с актиновыми филаментами относительно жесткую сеть (цитоскелет). При локальном изменении среды (повышение pH или концентрации Ca^{+2}) тормозящий белок отделяется от актина, а миозин в этом случае может присоединяться к концам актиновых нитей; филаменты смещаются относительно друг друга и объединяются в пучки, что приводит к сокращению.

3. **Движение протоплазмы** наблюдается почти во всех эукариотических клетках (его скорость составляет 1—6 см/ч). Органеллы перемещаются вместе с протоплазмой, не течет только эктоплазма. Этот процесс лежит в основе *амебоидного движения*. В растительных клетках может создаваться бесконечный ток протоплазмы вокруг центральной вакуоли. У амёб происходят локальные сокращения сети из актиновых (и миозиновых, если они имеются) филаментов, благодаря чему эндоплазма отгесняется в другой участок клетки.

В гигантских клетках некоторых водорослей с бесконечным вращательным течением протоплазмы пучки актиновых филаментов лежат на границе экто- и эндоплазмы - именно там, где, как полагают, должны действовать движущие силы.

Вопрос 32. Трубочатые (тубулярные) структуры

1. Строение микротрубочек

2. Роль цитоплазматических центров в образовании микротрубочек

3. Роль микротрубочек в клетке

1. **Длинные и тонкие трубочатые образования** — это свободные микротрубочки в цитоплазме, а также структурные элементы центриолей, базальных телец, нитей веретена и жгутиков. Микротрубочки состоят из тубулина, занимающего по количеству второе (после актина) место среди белков эукариотических клеток. Молекула его представляет собой димер длиной 8 нм из субъединиц - гликопротеидов альфа- и бета-тубулина, которые ковалентно связаны между собой дисульфидными мостиками. Молекулярная масса каждой субъединицы 55 000). Димеры нековалентно соединены в нити — протофиламенты. Каждая микротрубочка (диаметром в 24 нм и длиной в несколько микрометров) построена из 13 протофиламентов и небольшого числа молекул низкомолекулярных тау-белков и высокомолекулярных ассоциированных белков.

2. **Для образования свободных микротрубочек** в клетке имеется небольшое число (чаще всего 1—2) **цитоплазматических центров** — организаторов микротрубочек. Это плотные, аморфные, иногда зернистые, волокнистые или иного строения (со спиральными или трубчатыми элементами) участки цитоплазмы. Они осуществляют синтез микротрубочек до этапа коротких комплексов, сходных с протофиламентами (инициация). Удлинение (полимеризация) происходит спонтанно за счет обильного клеточного запаса димерного тубулина. Равновесие димеры тубулина микротрубочки обратно, при делении ядра (в профазе) большинство микротрубочек растворяется.

3. **В клетке микротрубочки могут:**

- образовывать сеть. Часто они лежат параллельно плазматической мембране в эктоплазме (в растительных клетках и эритроцитах). Жесткие трубочки могут образовывать своего рода цитоскелет, благодаря которому при отсутствии клеточной стенки клетка может сохранять определенную форму;
- определять направление внутриклеточного движения, вызываемого микрофиламентами, например при транспорте пузырьков Гольджи;
- в нервных волокнах продольно расположенные микротрубочки (называемые здесь нейротубулами) представляют собой один из главных компонентов цитоплазмы.

В прокариотических клетках тубулина нет. Отдельные сообщения о наличии микротрубочек у бактерий следует считать сомнительными.

Вопрос 33. Центриоли и базальные тельца. Жгутики и реснички

1. Центриоли и базальные тельца. Строение и функции.
2. Жгутики и реснички. Строение и функции
3. Образование жгутиков и ресничек в эукариотических клетках
4. Строение жгутиков в прокариотической клетке

1. В большинстве животных клеток и в некоторых клетках растений (у некоторых водорослей и грибов) около ядра имеется *центриооль*. Это образование похоже на полый цилиндр (диаметром около 150 нм, длиной 300—500 нм) со стенкой из 27 микротрубочек, расположенных в виде 9 триплетов. Незрелые центриоли называются *процентриолями*. Они состоят из 9 одиночных микротрубочек, а позднее — из 9 двойных трубочек (дублетов).

Центриоли — это *центры обогащения для центров-организаторов микротрубочек*, которые образуют плотную перичентриолярную оболочку. **Перичентриолярные центры-организаторы продуцируют** центриоли и *базальные тельца*, а во время деления ядра — *нити веретена*. **Базальные тельца** могут также формироваться цитоплазматическими центрами-организаторами.

Вновь образованная *центриооль* часто располагается перпендикулярно старой. К началу деления ядра центриоли разделяются и расходятся к противоположным полюсам клетки.

2. Жгутики и реснички представляют собой *подвижные цитоплазматические отростки*, служащие либо для передвижения всего организма (у бактерий, водорослей, грибов, ресничных червей и др.), либо репродуктивных клеток (изогапет, спермиев, зооспор), либо для транспорта частиц и жидкостей (например, реснички у мерцательных клеток слизистой носа и трахеи, яйцеводов и т. д.).

Жгутики эукариотических клеток имеют толщину до 200 нм и длину до 100 мкм и больше. Более короткие (обычно 10—20 мкм) жгутики, которых бывает много на одной клетке, называются **ресничками**. По всей длине жгутика или реснички проходят 20 микротрубочек: 9 периферических дублетов и 2 центральные одиночные. Дублет состоит из 23 протофиламентов — по 10 на каждую микротрубочку и 3 общих в области их соприкосновения. Дублеты имеют парные отростки (разделенные по длине трубочки расстояниями около 17 нм) из удлинённых молекул белка динеина. Эти отростки (толщиной 2—5 нм и длиной до 10—40 нм) подходят к соседним дублетам.

Динеин подобно миозину обладает АТФазной активностью. Освобождаемая энергия используется для активного скольжения отростков из динеина вдоль соседних дублетов из тубулина (аналогичного скольжению миозиновых нитей по актиновым в мышцах). Это приводит к изгибанию жгутиков, так как микротрубочки прочно закреплены у основания.

3. Образование жгутика или реснички начинается от *базального тельца*. Две внутренние микротрубочки каждого триплета удлиняются и образуют дублеты жгутика. Дублеты готовой органеллы оканчиваются в базальном тельце или (зачастую у ресничек) продолжаются в глубь клетки. *Обе центральные трубочки* заканчиваются в маленьком аксиальном зерне (аксосоме) или в базальной пластинке.

4. Жгутики прокариот (бактериальные жгутики) не гомологичны жгутикам эукариотических клеток. Они меньше (диаметр 10—20 нм, длина около 12 мкм), не имеют трубчатых структур,

- из длинной жгутиковой нити;
- жгутикового крючка;
- 2—4 базальных дисков;
- нить построена из белка флагеллина (молекулярная масса 40 000). Яйцевидные или клиновидные молекулы этого белка образуют 3—11 субнитей, которые скручиваются в нить. **Внутренний диск** встроен в плазматическую мембрану. По-видимому, он вращается и приводит во вращение весь жгутик, тогда как наружные диски прочно закреплены в клеточной стенке и служат своего рода подшипниками — единственный пример такого конструктивного принципа у живых организмов.

Вопрос 34 Веретено деления

/ . Строение веретена

2. Функции веретена. Механизмы движений нитей

1. *При делении ядра* между двумя противоположными полюсами клетки образуется так называемое *веретено, состоящее*:

- из нитей (волокон), которые представляют собой пучки из большого числа микротрубочек (иногда более 100);
- двух центриолей, каждая из которых находится на своем полюсе с различными *центрами-организаторами*:
- либо с перичентриолярным центром-организатором микротрубочек (у животных);

- либо с аморфным ("полярная шапочка" у большинства растений);
- либо с пластинчатым или слоистым ("веретенные полярные тельца" у многих грибов и некоторых подорослей).

Дополнительный центр-организатор — кинетохор - лежит у центромеры каждой хроматиды.

Различают следующие виды нитей веретена:

- хромосомные (кинетохорные, или тянущие) нити, которые образуются из кинетохора и связывают его с одним из полюсов;
- центральные нити, образующиеся из полярных центров-организаторов и связывающие между собой оба полюса;
- полярные нити, которые образуются только при наличии центриолей в перичентриолярных центрах-организаторах и оканчиваются в цитоплазме.

2. Функции веретена деления состоят в следующем:

- веретено обеспечивает расхождение хроматид или хромосом к полюсам. Хромосомные нити укорачиваются и тянут хромосомы в сторону полюсов;
- у животных центральные нити обычно удлиняются и отодвигают полюса друг от друга. Толщина нитей веретена при этом не изменяется.

Механизмы движений нитей:

- активное скольжение нитей веретена происходит, видимо, при взаимодействии с динеиноподобным белком. Механизм схож с механизмом движения жгутиков;
- активную роль играют микрофиламенты, которые прикрепляются к нитям веретена и подтягивают с их помощью хроматиды или хромосомы. В аппарате веретена найдены актиновые нити и миозин. Цитоханазин, дестабилизирующий актиновые нити, способен блокировать действие веретена.

Вопрос 35. Строение клеточного ядра. Нуклеоплазма

1. Ядро клетки, его состав и функции

2. Нуклеоплазма

1. Ядро клетки — главный центр с генетической информацией, так как в нем находятся хромосомы, содержащие наследственные признаки, закодированные в форме ДНК. Другие носители информации имеют меньшее значение.

Положение, форма и размеры ядра могут изменяться, часто параллельно с изменениями интенсивности метаболизма.

Ядро чаще всего расположено в центре клетки, и только у растительных клеток с центральной вакуолью — в пристеночной протоплазме. Оно может быть следующей формы:

- сферическим;
- яйцевидным;
- чечевицеобразным;
- сегментированным (редко);
- вытянутым в длину;
- веретенновидным, а также иной формы.

Диаметр ядра варьирует в пределах от 0,5 мкм (у грибов) до 500 мкм (в некоторых яйцеклетках), в большинстве случаев он меньше 5 мкм.

Ядро состоит:

- из нуклеоплазмы;
- хромосом (хроматина);
- ядрышек;
- ядерной оболочки, представляющей собой часть эндоплазматического ретикулума.

Клеточные ядра образуются только из ядер. Репликация ДНК, т. е. удвоение генетической информации, гарантирует идентичность ядер, несмотря на всю сложность их деления. **Главные функции клеточного ядра заключаются в следующем:**

- хранение информации;
- передача информации в цитоплазму с помощью транскрипции, т. е. синтеза переносящей информацию и-РНК;
- передача информации дочерним клеткам при репликации — делении клеток и ядер.

2. Основная масса клеточного ядра, нуклеоплазма, содержит:

- жидкую часть;
- ядерный матрикс — нечто вроде опорной сети;
- различные включения.

Жидкая часть сходна по составу с соответствующим компонентом цитоплазмы: здесь тоже содержатся ферменты и промежуточные продукты метаболизма, в частности гликолиза. *Ядерный матрикс* представляет собой с трудом выявляемый трехмерный "каркас", который состоит из кислых белков и пронизывает всю нуклеоплазму и ядрышки.

Вопрос 36. Хромосомы

1. Хромосомы, их состав

2. Нуклеопротеидная структура хромосом

3. Ядрышковая перетяжка

1. Хромосомы — это *вытянутые в длину нуклеопротеидные структуры*, которые удваиваются в результате репродукции перед каждым клеточным делением, а затем распределяются поровну между дочерними клетками. Поэтому каждая отдельная хромосома встречается во всех клетках данного индивидуума в одной и той же форме и несет идентичную информацию. *На протяжении клеточного цикла* происходит лишь смена двух физиологических форм:

- транспортной — во время деления ядер (хромосомы компактные, палочковидные, ясно различимые);
- функциональной - в промежутках между делениями (хромосомы разрыхленные, нитевидные, длинные и неразличимые по отдельности).

Хромосомы *во время деления ядер* имеют длину 0,2—20 мкм и состоят из двух лежащих рядом идентичных хроматид, которые потом отделяются друг от друга, причем каждая становится одной из дочерних хромосом. В период между делениями ядра из каждой дочерней хромосомы в результате идентичного удвоения (репликации ДНК) снова образуются две лежащие вместе хроматиды.

Хромосомы состоят из хроматина, который содержит:

- около 40% ДНК;
- 40% гистонов;
- около 20% негистоновых хромосомных белков;
- РНК.

Он специфически окрашивается (отсюда и названия — "хромосома, хроматин") реактивами, выявляющими ДНК.

2. Главный элемент каждой хроматиды — **нуклеопротеидная структура**, которая *содержит единственную очень длинную двойную спираль ДНК* и белок. Эта структура имеет вид закрученной и толстой (15—25 нм) нити — *хромонемы*, на которой расположены многочисленные округлые (вследствие плотной упаковки ДНК) сильно окрашивающиеся и хорошо видимые *хромомеры*.

Число, положение и величина отдельных хромомер в обеих хроматидах одинаковы и для каждой хромосомы относительно постоянны. Это позволяет идентифицировать ту или иную хромосому и отличить ее от других.

В месте *первичной перетяжки хромосомы* — *центромере* — обе хроматиды прочно связаны и в определенных фазах ядерного деления согнуты. Во время деления ядра центромера становится местом прикрепления нитей веретена, приводящих хроматиды в движение.

3. У некоторых хромосом имеется еще *ядрышковая перетяжка*. В этом месте хромосома имеет толщину всего 7 нм, мало закружена и содержит так называемую SAT-зону. SAT — аббревиатура от *sine acido thymonucleinico*, т. е. "без ДНК". Эти зоны не окрашиваются. Отделяемый такой зоной короткий участок хромосомы называют *сателлитом*, а всю хромосому — *SAT-хромосомой*.

Обычно напротив сателлита находится организатор ядрышка, который тесно примыкает к ядрышковой перетяжке. Это та часть нуклеопротеидной структуры, которая образует ядрышко после разделения ядра.

Между актами деления ядер — в интерфазе — чаще всего нельзя различить отдельные хромосомы. Разрыхленный волокнистый хроматин распределен по всему объему ядра. Вероятно, каждая хромосома связана с ядерной оболочкой.

Разрыхление структуры хромосом — необходимое условие для транскрипции, т. е. передачи информации, содержащейся в ДНК, путем образования и-РНК.

Вопрос 37. Хроматин. Хромосомная ДНК

1. Виды хроматина

2. Гены, спейсеры

3. Последовательность нуклеотидов в ДНК

4. Пространственная организация ДНК

1. Во время покоя между актами деления определенные участки хромосом и целые хромосомы остаются компактными. Эти участки хроматина называют **гетерохроматином**. Он хорошо прокрашивается.

После деления ядра хроматин разрыхляется и в таком виде называется **эухроматином**. Гетерохроматин в отношении транскрипции неактивен, а в отношении репликации ДНК ведет себя иначе, чем эухроматин.

Факультативный гетерохроматин бывает гетерохроматичным только временами. Он информативен, т. е. содержит гены. Когда он переходит в эухроматическое состояние, эти гены могут становиться доступными для транскрипции. Из двух гомологичных хромосом одна может быть гетерохроматической. Эта факультативная гетерохроматизация тканеспецифична и в определенных тканях не происходит.

Конститутивный гетерохроматин всегда гетерохроматичен. Он состоит из многократно повторяющихся последовательностей оснований, неинформативен (не содержит генов) и поэтому всегда неактивен в отношении транскрипции. Его можно видеть и во время деления ядер. Он встречается:

- чаще всего у центромеры;
- на концах хромосом (включая сателлиты);
- вблизи организатора ядрышка;
- вблизи гена 5S-РНК.

Гетерохроматин, прежде всего факультативный, во время интерфазы может объединяться в интенсивно окрашивающийся хромоцентр, который находится в большинстве случаев у края клеточного ядра или ядрышка.

2. Каждая хромосома — это **непрерывная двойная спираль ДНК**, которая у высших организмов состоит более чем из 10^8 пар оснований. В хромосомах высших растений и животных каждая двойная спираль ДНК (диаметром 2 нм) имеет длину от одного до нескольких сантиметров. В результате многократного закручивания она упакована в хроматиду длиной несколько микрометров.

Вдоль этой двойной спирали линейно распределены гены, которые составляют вместе до 25% ДНК.

Ген — это функциональная единица ДНК, содержащая информацию для синтеза полипептида или РНК. Средняя длина гена — около 1000 пар оснований. Последовательность оснований в каждом гене уникальна.

Между генами находятся **спейсеры** — неинформативные отрезки ДНК различной длины (иногда более 20 000 пар оснований), которые имеют значение для регулирования транскрипции соседнего гена.

Транскрипируемые спейсеры копируются при транскрипции вместе с геном, и их комплементарные копии появляются в пре-и-РНК по обе стороны от копии гена. Даже внутри самого гена имеются (только у эукариот и их вирусов) неинформативные последовательности, так называемые интроны, которые тоже транскрипируются. При процессинге все копии интронов и большинство копий спейсеров вырезаются с помощью ферментов.

Нетранскрипируемые спейсеры встречаются между генами для гистонов, а также между генами для р-РНК.

Избыточные гены представлены большим числом (до 10^4 и более) идентичных копий. Это гены:

- для т-РНК;
- р-РНК;
- 5S-РНК и гистонов;
- для продуктов, синтезируемых в больших количествах.

Копии расположены непосредственно друг за другом и разрешены идентичными спейсерами. У морского ежа гены для гистонов H_4 , H_{2b} , H_{2a} и H_1 лежат друг за другом, и эта генная последовательность повторяется в ДНК больше 100 раз.

3. **Повторяющиеся последовательности** — это последовательности нуклеотидов, многократно представленные в ДНК. **Умеренно повторяющиеся** последовательности — последовательности длиной в среднем 300 пар нуклеотидов с 10^2 – 10^4 повторениями. К ним относятся избыточные гены, а также большинство спейсеров.

Высокоповторяющиеся последовательности с 10^5 – 10^6 повторениями образуют конститутивный гетерохроматин. Они **всегда неинформативны**. Это в основном короткие последовательности, в них обнаруживается чаще всего 7–10 и лишь редко — только 2 (например, АТ) или, наоборот, свыше 300 пар нуклеотидов. Они группируются вместе, одна повторяющаяся последовательность идет непосредственно за другой. ДНК высокоповторяющегося хроматина называют "сателлит-ными ДНК"

по их поведению при аналитических процедурах фракционирования. Около 75% всего хроматина не участвует в транскрипции: это высокоповторяющиеся последовательности и нетранскрибируемые спейсеры.

4. В изолированном хроматине участки двойной спирали ДНК обвиваются вокруг молекул гистонов, так что здесь возникает суперспираль первого порядка. Комплексы ДНК с гистоном называют **нуклеосомами**. Они имеют форму диска или линзы и размеры около 10 Ч 10 Ч 5 нм. В одну нуклеосому входят:

- 8 молекул *гистонов*:

- центральный тетрамер из двух молекул Н₃ и двух Н₄; • и отдельно по два Н_{2а} и Н_{2б};

- участок ДНК (около 140 пар оснований), который образует примерно 1,25 витка спирали и прочно связан с центральным тетрамером.

Между нуклеосомами лежат участки спирали из 30—100 пар оснований без суперспиральной структуры; здесь связывается гистон Н₁

В *наившем хроматине* ДНК еще больше укорочена в результате малоизученной дальнейшей спирализации (суперспирали высших порядков), которая, очевидно, фиксируется благодаря гистону Н₁ (и некоторым негистоновым белкам). При переходе к интерфазе эухроматин разрыхляется, так как некоторые из суперспиралей более высокого порядка раскручиваются. Это происходит, вероятно, в результате конформационных изменений гистонов и ослабления взаимодействий между молекулами Н₁ Хроматиновые структуры толщиной 10—25 нм (основные хроматиновые нити или спирали) видны и во время интерфазы.

Транскрипционно-активный хроматин — гены, передающие свою информацию путем синтеза РНК, в результате дальнейшей деспирализации еще больше разрыхляется. По некоторым данным, в соответствующих участках спирали ДНК гистон Н₁ или отсутствует, или химически изменен, например фосфорилирован.

Структура нуклеосом также изменяется или полностью разрушается (в генах для р-РНК в ядрышке). Двойная спираль в отдельных местах раскручивается. В этих процессах, по-видимому, участвуют определенные негистоновые белки, скапливающиеся в транскрибируемых участках ДНК.

Вопрос 38. Набор хромосом

/ Геном. Плоидность клеток

2. Политенные хромосомы

1. *Весь фонд генетической информации каждого клеточного ядра — **геном*** — распределен между некоторым постоянным числом хромосом (п). Это число специфично для каждого вида или подвида. У лошадиной аскариды оно равно 1, у кукурузы — 10, у человека — 23, у водоросли *Netrium digitus* — около 600. *Хромосомы одного набора различаются по следующим критериям*:

- величине;
- картине хромомер;
- положению перетяжек;
- содержанию информации.

В зависимости от *кратности набора хромосом — плоидности — клетки делятся*:

- на гаплоидные;
- диплоидные;
- полиплоидные.

Гаплоидными называются клетки, которые содержат одинарный набор хромосом (n), например половые клетки.

Если клетки содержат двойной набор хромосом (2n), они *диплоидные*, так как генетическая информация в них представлена дважды. Диплоидны почти все соматические клетки высших растений и животных. Они содержат один отцовский и один материнский набор хромосом.

В *полиплоидных* клетках имеется несколько наборов хромосом (4n, 8n, 16n и т. д.). Эти клетки часто особенно активны в метаболическом отношении, например многие клетки печени у млекопитающих.

Гаплоидные клетки образуются из диплоидных в результате мейоза, а диплоидные из гаплоидных — в результате оплодотворения.

Полиплоидные клетки возникают из диплоидных путем эндо-митоза — преждевременно прерванного деления ядра: после полной репликации и разделения хроматид дочерние хромосомы остаются в одном клеточном ядре, вместо того чтобы распределиться между двумя ядрами. Этот процесс может повторяться многократно.

Аномалии при образовании половых клеток могут приводить к полиплоидии всего организма. При

неполной репликации некоторые части генома, например гетерохроматин, не реплицируются и остаются после эндомитоза диплоидными, в отличие от других частей, которые становятся полиплоидными.

Амплификация генов — это многократная сверхрепликация, когда реплицируются только определенные гены, которые становятся полиплоидными (гены для р-РНК в ядрышке).

Хромосомы *диплоидного ядра* могут быть сгруппированы попарно, по две гомологичные хромосомы. Большинство из них (так называемые *аутосомы*) попарно идентичны. Только две половые хромосомы, определяющие пол особи, у самцов не одинаковы — это хромосомы X и Y (*гетерохромосомы*). Большую часть Y-хромосомы занимает конститутивный гетерохроматин. У самок имеются две X-хромосомы. Однако у бабочек, птиц и ряда других животных дело обстоит наоборот: самцы имеют набор XX, самки — XY.

2. Политенные хромосомы (гигантские хромосомы) содержат во много раз больше ДНК, чем обычные. Они не изменяют своей формы на протяжении цикла деления и достигают длины до 0,5 мм и толщины 25 мкм. Они встречаются, например, в слюнных железах двукрылых (мух и комаров), в макронуклеусе инфузорий и в тканях завязи бобов. Чаще всего они видны в гаплоидном числе, так как гомологичные хромосомы тесно спарены. *Политения* возникает в результате эндорепликации. По сравнению с эндомитозом это еще более редуцированный процесс деления — после репликации хроматиды не разделяются (процесс повторяется многократно). При этом *разные отрезки ДНК умножаются в различной степени*:

- участки центромер — незначительно;
- большинство информативных областей — приблизительно в 1000 раз;
- некоторые — более чем в 30 000 раз.

Поэтому *политенные хромосомы* представляют собой пучки из бесчисленных хроматид, разделенных не полностью. Хроматиды растянуты, гомологичные хромомеры образуют темные диски, тесно расположенные вдоль хромосомы. Эти диски разделены более светлыми полосами. Вероятно, на хроматиде один диск и одна промежуточная полоса образуют помимо спейсера один ген (реже несколько генов), который, по-видимому, находится в диске. Политенные хромосомы чрезвычайно бедны гетерохроматином.

На политенных хромосомах *отдельные диски* временами раздуваются в *пуфы* (кольца Бальбиани). Там гомологичные хроматиды отделяются друг от друга, гомологичные хромомеры раздвигаются и возникает разрыхленная структура транскрипционно-активного хроматина. В пуфах содержится меньше гис-тона H₁, чем в дисках, вместо него здесь находится фермент РНК-полимераза (что указывает на синтез РНК). В промежуточных полосах тоже мало гистона H₁, но есть РНК-полимераза и, возможно, происходит хотя бы незначительный синтез **РНК**.

Вопрос 39. Ядрышко и ядерная оболочка

1. Ядрышки, их разновидности и функции

2. Ядерная оболочка

3. Нуклеоид в прокариотической клетке

Ядрышки — это *округлые сильно уплотненные участки клеточного ядра диаметром обычно меньше 1 мкм*. Ядра диплоидных клеток содержат 1—7 ядрышек, а в среднем — 2. *Функция ядрышка связана с осуществлением синтез р-РНК* (рибосомальной РНК). Главной составной частью ядрышка является ядрышко-вая ДНК, которая принадлежит организатору ядрышка одной из SAT-хромосом. Ядрышки содержат более 80% белка и около 15% РНК. *В электронном микроскопе можно различить*: ядрышковый хроматин; рибонуклеопротейдные; фибриллы (РНП-фибриллы) диаметром 5—10 нм и длиной 20—40 нм. Это ранние промежуточные продукты в процессе образования р-РНК из пре-р-РНК;

- РНП-гранулы диаметром 15—20 нм — более поздние промежуточные продукты;
 - основную массу из белков и РНК, которую пронизывает сеть ядерного матрикса;
- мелкие вакуоли;

гетерохроматин, связанный с ядрышком, который прилегает к ядрышку снаружи и проникает в него.

Образующийся в ядрышке предшественник *р-РНК* — 45S-пре р-РНК, по-видимому, связан с тяжами ядерного матрикса. Он соединяется с ядрышковым белком и 5S-РНК. Белки поступают из цитоплазмы, 5S-РНК — из клеточного ядра. В ядрышках 45S-пре-р-РНК расщепляется на промежуточные продукты 5.8S-, 18S-РНК (процессинг). В нуклеоплазме в результате отщепления от пре-р-РНК ядрышковых белков и присоединения рибосомальных белков образуются 40S- и 60S-

субчастицы рибосом, по-видимому, еще связанные с ядерным матриксом. Они выходят из клеточного ядра через поры в ядерной оболочке.

Во время *деления ядра* синтез р-РНК прекращается, в конце профазы ядрышки исчезают, при конденсации хромосом ядрышковый хроматин в качестве организатора ядрышка входит в SAT-хромосому. После разделения ядра на разрыхляющихся организаторах ядрышка образуются сначала новые РНП-фибриллы, а затем и остальные компоненты нового ядрышка.

2. Ядерная оболочка состоит из двух мембран (каждая толщиной 6—8 нм), между которыми находится *перинуклеарное пространство* (шириной 10—40 нм). Ядерная оболочка связана с эндоплазматическим ретикуломом, будучи его частью, и образуется после деления ядра из цистерн ретикулума (используются также обрывки старой ядерной оболочки, разрушенной во время деления). В отличие от других мембран ядерная оболочка обладает видимыми в электронный микроскоп *порами* (30-100 нм в диаметре), которые занимают около 5% поверхности ядра. Каждая пора с наружной и внутренней стороны окружена кольцевым валиком из 8 сферических рибонуклеопротеидных частиц. В центре поры часто можно видеть "*центральную гранулу*" — рибонуклеопротеидную частицу, которая связана тонкими тяжами с кольцевым валиком и, по-видимому, активно транспортируется в цитоплазму.

Удалось выявить центральные гранулы ядрышкового и хромосомного происхождения. Вероятно, это субчастицы рибосом и м-РНК или пре-м-РНК, связанные с белком (информоферы).

3. Прокариоты (бактерии, сине-зеленые водоросли) имеют центрально расположенный и часто округлый **нуклеоид** - эквивалент клеточного ядра. В отличие от эукариотического ядра его особенности *состоят в следующем*:

- не имеет собственной мембраны;
- не полностью отграничен от остальной цитоплазмы;
- связан с плазматической мембраной;
- содержит всего лишь одну двойную спираль ДНК, которая замкнута в кольцо и собрана в клубок (общая длина ДНК у *E. Coli* составляет 1,2 мм);
- не имеет гистонов и других хромосомных белков. Вместо них имеются небольшие основные молекулы, такие, как полиамины. ДНК содержит гены, расположенные в линейном порядке, подвергающиеся идентичному воспроизведению (*репликации*). Функционально она соответствует геному эукариотической клетки, поэтому ее называют также геномом или хромосомой. Репликация ДНК у прокариот происходит непрерывно, однако смены форм (конденсация - разрыхление), в отличие от эукариот, не наблюдается.

Вопрос 40. Размножение. Бесполое размножение одноклеточных

1. Определение размножения
2. Формы размножения эукариот
3. Формы бесполого размножения одноклеточных

1. Размножение — это *способность организмов производить себе подобных*, одно из основных свойств, характеризующих жизнь. Оно тесно связано с таким понятием, как *дискретность*.

Целостный организм *состоит из дискретных единиц — клеток*. Жизнь почти всех клеток короче жизни особи, поэтому существование каждой особи поддерживается размножением клеток. Каждый вид организмов также дискретен, т. е. состоит из отдельных особей. Каждая из них смертна. Существование вида поддерживается размножением особей.

Следовательно, размножение — необходимое условие существования вида и преемственности последовательных генераций внутри вида.

!. В основе **классификации форм размножения** эукариот лежит *тип исходных клеток*:

- при **бесполом размножении** организм производит потомство из *соматических* клеток, передавая дочерним организмам только собственные наследственные признаки в неизменяемом генетическом материале. Происходит простое копирование;
- при **половом размножении** между специализированными половыми клетками происходит обмен генетическим материалом. В этом случае дочерний организм получает генетический материал от разных исходных особей.

Всем видам эукариот свойственны оба вида размножения. **Бесполое размножение.**

- **одноклеточные**:
- митотическое деление;
- шизогония (множественное деление);
- почкование;

- спорообразование;
- *многоклеточные*:
- вегетативное размножение;
- спорообразование.

Половое размножение.

- *одноклеточные*:
- конъюгация;
- копуляция;
- *многоклеточные*:
- без оплодотворения;
- с оплодотворением.

3. Бесполое размножение у одноклеточных может осуществляться путем простого деления, которое называется **митозом**. Оно характерно для амёб и инфузорий. Сначала происходит митотическое деление ядра: удвоение хромосом —> разделение пар гомологичных хромосом —> разрушение ядерной оболочки —> расхождение хромосом к полюсам клетки. Затем в цитоплазме возникает все углубляющаяся перетяжка. Скопления хромосом у полюсов клетки начинают отделяться от цитоплазмы вновь образующимися ядерными оболочками. При этом дочерние клетки получают равное количество наследственной информации.

Органоиды обычно распределяются равномерно. В ряде случаев обнаружено, что делению предшествует их удвоение. После деления дочерние особи растут и, достигнув величины материнского организма, переходят к новому делению. **Шизогония**, или **множественное деление**, — форма размножения, развившаяся из предыдущей. При шизогонии происходит многократное деление ядра без цитокинеза, а затем и вся цитоплазма распределяется на частички, обособляющиеся вокруг ядра. Из одной клетки образуется много дочерних. **Почкование** заключается в том, что на материнской клетке первоначально образуется небольшой бугорок, содержащий ядро. Почка растёт, достигает размеров материнской особи и затем отделяется от нее.

Спорообразование встречается у животных, относящихся к типу простейших, классу споровиков. **Спора** — одна из стадий жизненного цикла, служащая для размножения, она состоит из клетки, покрытой оболочкой, защищающей от неблагоприятных условий внешней среды. Некоторые бактерии после полового процесса способны образовывать споры.

Вопрос 41. Вегетативное (бесполое) размножение многоклеточных

1. Вегетативное размножение

2. Полиэмбриония

3. Размножение с помощью спор

1. У *многоклеточных растений* одна из характерных форм бесполого размножения — **вегетативное размножение**. Для такого размножения могут служить отдельные части вегетативных органов. Так, осот, пырей и многие другие многолетние травы размножаются подземными участками стебля — *корневищами*.

В ряде случаев образуются специальные органы, служащие для вегетативного размножения. Это видоизмененные части стебля — клубни картофеля, луковицы лука, чеснока.

При **вегетативном размножении** у *многоклеточных животных* новый организм образуется из группы клеток, отделяющейся от материнского организма. Вегетативное размножение встречается лишь у наиболее примитивных из многоклеточных животных — губок, кольчатых червей и др.

За счет размножения группы клеток на теле этих животных образуется выпячивание — *почка*. В почку входят клетки экто- и энтодермы. У гидры почка постепенно увеличивается, на ней формируются щупальца, и затем она отделяется от материнской особи.

Ресничные и кольчатые черви делятся перетяжками на несколько частей, из каждой из которых восстанавливаются недостающие органы.

У некоторых кишечнополостных встречается размножение стробиляцией, когда полипоидный организм довольно интенсивно растёт и по достижении известных размеров начинает поперечными перетяжками делиться на дочерние особи. В это время полип напоминает стопку тарелок или блюдец. Образовавшиеся особи — *медузы* — отрываются и начинают самостоятельную жизнь.

2. Особая форма вегетативного размножения — *полиэмбриония*, когда эмбрион делится на несколько частей, каждая из которых развивается в самостоятельный организм. Полиэмбриония распространена у ос, ведущих паразитический образ жизни в личиночном состоянии, среди млекопитающих она встречается у броненосца.

3. Размножение путем спорообразования связано с возникновением специальных клеток - спор. Эта форма размножения характерна:

- для водорослей;
- грибов;
- мхов;
- папоротникообразных.

У нитчатых зеленых водорослей из некоторых клеток могут формироваться споры. Они получили название зооспор, так как снабжены ресничками или жгутиками и могут плавать в воде. У более высокоорганизованных растений споры образуются в специальных органах - *спорангиях*. Споры наземных растений неподвижны, очень мелки, содержат ядро, цитоплазму и покрыты плотной оболочкой, хорошо защищающей от неблагоприятных условий. Каждая такая клетка дает начало новому организму. Число образуемых растениями спор огромно. Благодаря мелким размерам споры легко разносятся ветром. Таким образом, размножение спорообразованием имеет ряд ценных приспособлений для расселения и поддержания существования видов растений, имеющих эту форму размножения.

У многих растений (мхи, папоротникообразные) *размножение спорообразованием чередуется с половым размножением*.

Вопрос 42. Половое размножение одноклеточных

1. Половое размножение у одноклеточных.

2. Конъюгация, гаметическая копуляция

3. Изогамия и анизогамия

1. Кроме митотического деления, у одноклеточных обнаружен также *половой процесс*, который заключается обычно в *слиянии двух половых клеток — гамет*. Формы полового процесса у одноклеточных организмов можно объединить в две группы: *конъюгацию*, при которой специальные половые клетки не образуются, и *гаметическую копуляцию*, когда формируются половые элементы и происходит их попарное слияние.

2. У некоторых видов бактерий существуют особи, которые можно назвать *женскими (реципиентными) и мужскими (донорскими)*. Последние имеют цитоплазматический фактор пола F+. Между такими особями периодически осуществляется половой процесс, называемый *конъюгацией*. У бактерий (гаплоидов) конъюгаты после синтеза ДНК образуют между собой протоплазматический мостик, через который часть ДНК переходит из донорской клетки в реципиентную, что приводит к комбинативной изменчивости вида.

У инфузорий существует своеобразная форма конъюгации. Инфузории — животные из типа простейших. Их *характерной чертой является наличие двух ядер*:

- большого (макронуклеуса);
- малого (микронуклеуса).

При конъюгации инфузории сближаются попарно, между ними образуется протоплазматический мостик. Одновременно в ядерном аппарате каждого из партнеров совершаются сложные процессы: макронуклеус растворяется, а микронуклеус делится без предварительного удвоения хромосом (путем *мейоза*), в результате чего формируется *стационарное и мигрирующее* ядра. Каждое из них содержит гаплоидный набор хромосом. Мигрирующее ядро переходит в цитоплазму партнера, где оба ядра (стационарное и мигрирующее) сливаются, образуя так называемый синкарион, содержащий диплоидный набор хромосом. После ряда сложных перестроек из синкариона формируются обычные макро- и микронуклеусы. После конъюгации инфузории расходятся. Каждая из них сохраняет самостоятельность, но благодаря обмену кариоплазмой *наследственная информация каждой особи изменяется*, что (как и в других случаях полового процесса) *может привести к появлению новых комбинаций свойств и признаков*.

Гаметической копуляцией называется *половой процесс* у одноклеточных организмов, при котором две особи приобретают половые различия, т. е. превращаются в гаметы и полностью сливаются, образуя зиготу.

3. В процессе эволюции степень различия гамет нарастает. На первом этапе полового размножения у гамет еще не наблюдается *морфологической дифференцировки*, т. е. имеет место *изогамия*. Примером может служить размножение раковинной корненожки полистиллилы. У этих одноклеточных животных ядро делится путем мейоза, три гаплоидных ядра лизируются, а клетка, приобретая пару жгутиков, становится подвижной *изо-гаметой*.

Дальнейшее усложнение процесса связано с дифференцировкой гамет на крупные и мелкие клетки, т.

е. появлением *анизогамии*. Наиболее примитивная форма ее существует у некоторых колониальных жгутиконосцев. У *Pandorina morum* образуются как большие, так и малые гаметы, причем и те и другие подвижны. Более того, сливаться попарно могут не только большая гамета с малой, но и малая с малой, однако большая гамета с большой никогда не сливаются. Следовательно, у пандорины наряду с появлением анизогамии еще сохраняется изогамия.

У другого колониального жгутиконосца - *Eudorina elegans* и хламидомонад макро- и микрогаметы еще подвижны, но сливаются лишь разные гаметы, т. е. проявляется исключительно анизогамия. Наконец, у вольвокса большая гамета становится неподвижной, она во много раз крупнее мелких подвижных гамет.

Такая форма анизогамии, когда гаметы резко различны, получила название *оогамии*. У многоклеточных животных при половом размножении имеет место лишь оогамия.

Вопрос 43. Половое размножение многоклеточных. Строение половых клеток (гамет)

1. Гаметы у многоклеточных
2. Гермафродитизм
3. Яйцеклетки
4. Сперматозоиды

1. Гаметы представляют собой высокодифференцированные *половые клетки*. В процессе эволюции они приобрели приспособления для выполнения специфических функций. Формированию гамет у многоклеточных предшествует особая форма деления клеток — *мейоз*. В результате мейоза в половых клетках образуется не диплоидный, как в соматических клетках, а гаплоидный набор хромосом. Развитие гамет у многоклеточных животных происходит в *половых железах - гонадах*. Различают два типа половых клеток:

- мужские — сперматозоиды;
- женские — яйцеклетки.

Ядра как мужских, так и женских гамет в равной мере содержат наследственную информацию, необходимую для развития организма. Но другие функции яйцеклетки и сперматозоида различны, поэтому по строению они резко отличаются друг от друга.

Сперматозоиды развиваются в семенниках, яйцеклетки — в яичниках. Семенниками обладают особи мужского пола (самцы), яичниками — женские особи (самки).

2. Если мужские и женские клетки развиваются в одной особи, такой организм называется *гермафродитом*. Гермафродитизм свойствен многим животным, стоящим на сравнительно низких ступенях эволюции органического мира:

- плоским и кольчатым червям;
- моллюскам;
- как патологическое состояние в других группах животных. При естественном гермафродитизме мужские и женские половые железы могут функционировать одновременно на протяжении всей жизни данной особи. В таких случаях организмы, как правило, имеют ряд приспособлений, препятствующих самооплодотворению.

У *моллюсков* половая железа периодически продуцирует то яйцеклетки, то сперматозоиды. Это зависит как от возраста особи, так и от условий существования. Например, у устриц это может быть обусловлено преобладанием белкового или углеводного питания.

3. Яйцеклетки неподвижны, имеют шаровидную или слегка вытянутую форму. Они содержат все типичные клеточные органоиды, но строение их отличается от такового у других клеток, так как приспособлено для реализации возможности развития целого организма. Размеры яйцеклетки значительно превышают размеры соматических клеток. Внутриклеточная структура цитоплазмы в яйцеклетках специфична для каждого вида животных, чем обеспечиваются видовые, а нередко и индивидуальные, особенности развития.

В яйцеклетках содержится ряд веществ, необходимых для развития зародыша. К их числу относится питательный материал — желток. У некоторых видов животных накапливается столько желтка в яйцеклетках, что они могут быть видны невооруженным глазом.

Яйцеклетки покрыты оболочками, которые по происхождению бывают:

- первичными;
- вторичными;
- третичными.

Первичная оболочка образуется из поверхностного слоя еще незрелой половой клетки — *ооцита*. Под электронным микроскопом видно, что она пронизана микроворсинками и отростками

фолликулярных клеток, прилегающих к поверхности яйцеклетки. По этим структурам в овоцит поступают питательные вещества. После завершения периода роста они стягиваются, а пористость первичной оболочки исчезает.

Вторичная оболочка состоит из фолликулярных клеток или выделяемых ими секретов.

Третичными оболочками являются, например, белковая, подскорлуповая и скорлуповая оболочки яиц птиц. Яйцеклетки не у всех видов животных обладают всеми тремя типами оболочек, иногда может встречаться всего одна или две из них. Яйцеклетки *млекопитающих* третичной оболочки не имеют.

4. Сперматозоиды обладают способностью к движению, чем в известной мере обеспечивается возможность встречи с яйцеклеткой. По морфологическому строению и малому количеству цитоплазмы сперматозоиды резко отличаются от всех других клеток, но все основные органоиды в них имеются.

Типичный сперматозоид имеет:

- головку;
- шейку;
- хвост.

На переднем конце головки расположена акросома, состоящая из видоизмененного комплекса Гольджи. Основную массу головки занимает ядро. В шейке находятся центриоль и спиральная нить, образованная митохондриями. При исследовании сперматозоидов обнаружено, что *протоплазма головки сперматозоида имеет* не коллоидное, а *жидкокристаллическое состояние*. Этим достигается устойчивость сперматозоидов к неблагоприятным влияниям внешней среды. Размеры сперматозоидов всегда микроскопические.

Для некоторых животных характерны *атипичные сперматозоиды*, строение которых весьма разнообразно. Скажем, сперматозоиды ракообразных обладают выростами в виде лучей.

Вопрос 44. Гаметогенез

1. Стадии сперматогенеза
2. Фазы овогенеза
3. Образование яйцеклеток у человека и млекопитающих

1. *Процесс формирования половых клеток (гамет)* известен под общим названием **гаметогенеза**. Он характеризуется рядом весьма важных биологических процессов и протекает несколько по-разному при созревании сперматозоидов — **сперматогенезе** и яйцеклеток — **овогенезе**.

Семенник состоит из многочисленных канальцев. На поперечном разрезе канальца видно, что его стенка имеет несколько слоев клеток, представляющих собой *последовательные стадии развития сперматозоидов* — **сперматогенеза**.

Наружный слой составляют *сперматогонии* — клетки округлой формы. У них относительно большое ядро и значительное количество цитоплазмы. В период эмбрионального развития и после рождения вплоть до полового созревания сперматогонии делятся путем митоза, благодаря чему увеличивается число этих клеток в семенниках. *Период интенсивного деления сперматогониев* называется **периодом размножения**.

После наступления половой зрелости часть сперматогониев также продолжает делиться митотически и образовывать такие же клетки, но некоторые из сперматогониев перемещаются *в следующую зону роста*, расположенную ближе к просвету канальца. Здесь происходит значительное возрастание размеров клетки за счет увеличения количества цитоплазмы. В этой стадии они называются *сперматоцитами первого порядка*.

Третий период развития мужских гамет называется **периодом созревания**, когда происходят два быстро наступающих одно вслед за другим деления. Из каждого сперматоцита первого порядка сначала образуются *два сперматоцита второго порядка*, а затем четыре *сперматиды*, имеющие овальную форму и значительно меньшие размеры.

Деление клеток во время периода созревания сопровождается перестройкой хромосомного аппарата — происходит процесс *мейоза*. Сперматиды перемещаются в зону, ближайшую к просвету канальцев, где из них формируются сперматозоиды. У большинства диких животных сперматогенез происходит лишь в определенные периоды года. В промежутках между ними в канальцах семенников содержатся лишь сперматогонии. Но у человека и большинства домашних животных сперматогенез происходит в течение всего года.

2. **Фазы овогенеза** сопоставимы с таковыми при сперматогенезе. В этом процессе также имеется **период размножения**, когда интенсивно делятся *овогонии* — мелкие клетки с относительно крупным

ядром и небольшим количеством цитоплазмы. У млекопитающих и человека этот период заканчивается еще до рождения. Сформировавшиеся к этому времени *овоциты первого порядка* сохраняются далее без изменения многие годы.

С наступлением половой зрелости *отдельные овоциты периодически вступают в период роста. Овоциты увеличиваются*, в них накапливаются желток, жиры, пигменты. В цитоплазме клетки, ее органоидах и мембранах происходят сложные морфологические и биохимические преобразования. Каждый овоцит окружается мелкими фолликулярными клетками, обеспечивающими его питание.

Далее наступает **период созревания**, в процессе которого происходят *два последовательных деления, связанные с преобразованием хромосомного аппарата — мейозом*. Кроме того, эти деления сопровождаются неравномерным разделением цитоплазмы между дочерними клетками. *При первом делении — делении овоцита первого порядка — образуются:*

- одна крупная клетка — *овоцит второго порядка*, содержащая почти всю цитоплазму;
- маленькая клетка, получившая название *полярного, или редукционного, тельца*.

При втором делении цитоплазма снова распределяется неравномерно. Образуются:

- одна крупная *овотида*;
- второе редукционное тельце.

В это время первое редукционное тельце также может разделиться на две клетки. Таким образом, *из одного овоцита первого порядка образуются:*

- одна овотида;
- редукционные тельца.

Далее из овотиды формируется яйцо, а редукционные тельца рассасываются или сохраняются на поверхности яйца, но не принимают участия в дальнейшем развитии. Неравномерное распределение цитоплазмы обеспечивает яйцу получение значительного количества цитоплазмы и питательных веществ, которые потребуются в будущем для развития зародыша.

3. У млекопитающих и человека периоды размножения и роста яйцевых клеток проходят в фолликулах. Фолликул заполнен жидкостью, а внутри его находится яйцеклетка. Во время овуляции стенка фолликула лопается, яйцеклетка попадает в брюшную полость, а затем, как правило, в маточные трубы — яйцеводы. Период созревания яйцевых клеток протекает в трубах, здесь же происходит оплодотворение. У женщин обычно ежемесячно созревает одна яйцеклетка, а за весь период половой зрелости их формируется около 400.

Вопрос 45. Мейоз

1. Мейоз — редукционное деление. Фазы мейотического деления

2. Деление первое

3. Деление второе

4. Значение мейотического деления

1. В ядрах соматических клеток все хромосомы парные, *набор хромосом диплоидный (двойной)*. Ядра незрелых половых клеток тоже диплоидные. В процессе созревания половых клеток происходит *редукционное деление — мейоз*, при котором число хромосом вдвое уменьшается, становится гаплоидным (одинарным).

Мейоз происходит во время гаметогенеза. Этот процесс совершается во время двух следующих одно за другим делений периода созревания, называемых *соответственно первым и вторым мейотическим делением*. Каждое из этих делений имеет следующие фазы: • *Интерфаза I. Деление первое.*

- профазы I;
- протемафазы I;
- метафазы I;
- анафазы I;
- телофазы I.
- *Интерфаза II (гетерокжез). Деление второе:*
- профазы II;
- метафазы II;
- анафазы II;
- телофазы II.

В интерфазе I количество хромосомного материала удваивается путем редупликации молекул ДНК.

2. Из всех фаз наиболее продолжительна и сложна по протекающим в ней процессам **профаза I первого деления**. В ней различают 5 последовательных стадий:

- *первая стадия — лентонема* — стадия длинных, тонких, слабо спирализованных хромосом, на которых видны утолщения (хромомеры);
- *вторая стадия — зигонема* — стадия попарного соединения гомологических хромосом, при котором хромомеры одной гомологической хромосомы точно прикладываются к соответствующим хромомерам другой. Это явление называется *конъюгацией*;
- *третья стадия — пахинема* — стадия толстых нитей. Гомологичные хромосомы соединены в пары — биваленты, число которых соответствует гаплоидному набору хромосом. На этой стадии каждая из хромосом, входящих в бивалент, состоит уже из двух хроматид, поэтому каждый бивалент включает в себя четыре хроматиды. В это время конъюгирующие хромосомы переплетаются, что приводит к обмену участками хромосом. Происходит перекрест. Процесс называется *кроссинговером*;
- *четвертая стадия — диплонема*, когда гомологичные хромосомы начинают отталкиваться друг от друга, но в ряде участков, где происходит кроссинговер, они продолжают оставаться связанными;
- *пятая стадия — диакинез*, на которой отталкивание гомологичных хромосом продолжается, но они еще остаются соединенными в биваленты своими концами, образуя характерные фигуры — кольца и кресты. На этой стадии хромосомы максимально спирализованы, укорочены и утолщены. Непосредственно после диакинеза ядерная оболочка растворится.

В *прометафазе I* спирализация хромосом достигает наибольшей степени. Они перемещаются в области экватора. В *метафазе I* биваленты располагаются по экватору так, что центромеры гомологичных хромосом обращены к противоположным полюсам и отталкиваются друг от друга.

В *анафазе I* начинают расходиться к полюсам не хроматиды, а целые гомологичные хромосомы каждой пары, так как в отличие от митоза центромеры не делятся и хроматиды не разъединяются. Этим первое мейотическое деление принципиально отличается от митоза. Деление заканчивается *телофазой I*. Таким образом, во время первого мейотического деления гомологичные хромосомы расходятся. В каждой дочерней клетке уже содержится гаплоидное число хромосом, но содержание ДНК еще равно диплоидному их набору.

3. Вслед за короткой *интерфазой II*, во время которой синтеза ДНК не происходит, клетки вступают во *второе мейотическое деление*.

Профаза II продолжается недолго. Во время *метафазы II* хромосомы выстраиваются по экватору, центромеры делятся. В *анафазе II* сестринские хроматиды направляются к противоположным полюсам. Деление заканчивается *телофазой II*. После этого деления к хроматиды, попавшие в ядра дочерних клеток, называются *Р хромосомами*.

Итак, при мейозе гомологичные хромосомы соединяются в пары, а затем (в конце первого мейотического деления) расходятся по одной в дочерние клетки. Во время второго мейотического деления гомологичные хромосомы расщепляются и расходятся в новые дочерние клетки. В результате двух последовательных мейотических делений из одной клетки с диплоидным набором хромосом образуются четыре клетки с гаплоидным набором хромосом.

В зрелых гаметах количество ДНК вдвое меньше, чем в соматических клетках. При образовании как мужских, так и женских половых клеток происходят принципиально одни и те же процессы, хотя в деталях они несколько отличаются.

4. Значение мейотического деления состоит в следующем:

- обеспечивается поддержание постоянства числа хромосом. Если бы не происходило редукции числа хромосом при гаметогенезе, то из поколения в поколение их число возрастало. В этом случае был бы утрачен один из существенных признаков каждого вида — постоянство числа хромосом;
- при мейозе образуется большое число новых различных комбинаций негомологических хромосом. Ведь в диплоидном наборе они двойного происхождения: в каждой гомологичной паре одна из хромосом от отца, а другая — от матери;
- в процессе кроссинговера также происходит рекомбинация генетического материала. Практически все хромосомы, попадающие в гаметы, имеют участки, происходящие как от первоначальных отцовских, так и от первоначальных материнских хромосом. Этим достигается еще большая степень перекомбинации наследственного материала. В этом одна из причин изменчивости организма, дающей материал для отбора.

Таким образом, принципиальное отличие полового размножения от бесполого заключается в том, что оно приводит к огромной изменчивости, образованию форм с новыми наследственными свойствами в результате перекомбинации различных свойств обоих родителей. В то время как при бесполом размножении дочерние организмы повторяют наследственную информацию единственной родительской особи.

Вопрос 46. Оплодотворение

1. Процесс оплодотворения. Проникновение сперматозоидов в яйцеклетку

2. Конечный процесс оплодотворения. Синкариогамия

3. Роль большого числа сперматозоидов

Оплодотворением называется соединение двух гамет, в результате чего образуется оплодотворенное яйцо **зигота** — начальная стадия развития нового организма.

Оплодотворение обуславливает **два важных действия**: активацию яйца, т. е. побуждение к развитию; синкариогамии, т. е. образование диплоидного ядра зиготы в результате слияния гаплоидных ядер половых клеток, несущих генетическую информацию двух родительских организмов.

Встрече гамет способствует тот факт, что яйцеклетки животных выделяют в окружающую среду особые **химические вещества**, активизирующие сперматозоиды. Сперматозоиды двигаются беспорядочно и с яйцеклеткой сталкиваются случайно. В оболочке яйцеклетки некоторых животных существуют крошечные отверстия **микропиле**, через которые проникают сперматозоиды.

У большинства видов микропиле отсутствуют, поэтому проникновение сперматозоида осуществляется благодаря **акросомной реакции**. Расположенная на переднем конце сперматозоида акросомная область окружена мембраной. При контакте с яйцом оболочка акросомы разрушается. Из нее выбрасывается **акросомная нить** и выделяются следующие ферменты:

- фермент, растворяющий оболочку яйцеклетки;
- фермент гиалуронидаза, разрушающий фолликулярные клетки, окружающие яйцо.

Акросомная нить проникает через растворенную зону яйцевых оболочек и сливается с мембраной яйцеклетки. В этом месте из цитоплазмы яйцеклетки образуется воспринимающий бугорок. Он захватывает ядро, центриоли и митохондрии сперматозоидов и увлекает их в глубь яйцеклетки. Плазматическая мембрана сперматозоида встраивается в поверхностную мембрану яйцеклетки, образуя мозаичную наружную мембрану зиготы. Проникновение сперматозоида в яйцеклетку изменяет ее обмен веществ, показателем чего является ряд морфологических и физиологических преобразований:

- повышается проницаемость клеточной мембраны;
- усиливается поглощение из окружающей среды фосфора и калия;
- выделяется кальций;
- увеличивается обмен углеводов;
- активизируется синтез белка.

Показателем изменения обмена веществ является и то, что у ряда видов животных созревание яйца заканчивается после проникновения в него сперматозоида. У человека сперматозоиды проникают в яйцеклетки, находящиеся еще в периоде созревания. *Первое редуционное тельце* выделяется через 10 ч, а *второе* — только через сутки *после* проникновения сперматозоида.

2. В наружном слое яйца изменяются эластичность и оптические свойства. На поверхности отслаивается оболочка оплодотворения, между ней и поверхностью яйца образуется свободное наполненное жидкостью пространство. Под ним образуется оболочка, которая обеспечивает сцепление клеток, возникающих в результате дробления яйца. После образования оболочки оплодотворения другие сперматозоиды уже не могут проникнуть в яйцо.

Кульминационным моментом в процессе оплодотворения является **слияние ядер**. Ядро сперматозоида — **мужской пронуклеус** — в цитоплазме яйца набухает и достигает величины ядра яйцеклетки — **женского пронуклеуса**. Одновременно мужской пронуклеус поворачивается на 180° и центросомой вперед движется в сторону женского пронуклеуса; последний также перемещается ему навстречу. После встречи ядра сливаются.

В результате **синкариогамии**, т. е. **слияния двух ядер с гаплоидным набором**, восстанавливается диплоидный набор хромосом. После образования **синкариона** яйцо приступает к дроблению.

3. Изучение физиологии оплодотворения позволяет понять **роль большого числа сперматозоидов, участвующих в оплодотворении**. Установлено, что если при искусственном оплодотворении в семенной жидкости содержится менее 1000 сперматозоидов, оплодотворение не наступает.

Точно так же **не происходит оплодотворения** при введении очень большого количества сперматозоидов (более 100 млн). Это объясняется в первом случае недостаточным, а во втором случае избыточным количеством ферментов, необходимых для проникновения сперматозоидов в яйцеклетку.

Вопрос 47. Моноспермия и полиспермия. Партогенез

1. Моноспермия и полиспермия

2. Партогенез, его разновидности

3. Искусственный партогенез

В яйцеклетку проникает, как правило, один сперматозоид — **моноспермия**. Однако у насекомых, рыб, птиц и некоторых других животных в цитоплазму яйцеклетки может попасть несколько сперматозоидов. Это явление получило название **полиспермии**.

Роль полиспермии не совсем ясна, но установлено, что ядро лишь одного из сперматозоидов сливается с женским пронуклеусом. Следовательно, в передаче наследственной информации принимает участие только этот сперматозоид. Ядра других сперматозоидов подвергаются разрушению.

2. *Особую форму полового размножения* представляет собой **партогенез**, т. е. *развитие организма из неоплодотворенных яйцевых клеток*. Эта форма размножения была обнаружена в середине XVIII в. натуралистом **Ш. Бонне**.

В настоящее время известен не только естественный, но и искусственный партогенез. *Естественный партогенез*, существующий у ряда растений, червей, насекомых, может быть:

- факультативным;
- облигатным;
- циклическим.

У некоторых животных любое яйцо способно развиваться как без оплодотворения, так и после него. Это так называемый **факультативный партогенез**. Он встречается у пчел и муравьев, у которых из оплодотворенных яиц развиваются самки, а из неоплодотворенных — самцы. У этих животных партогенез возникает как приспособление для регулирования соотношения полов.

При **облигатном** (обязательном) партогенезе яйца развиваются без оплодотворения. Этот вид партогенеза известен, например, у кавказской скальной ящерицы.

У многих видов партогенез носит **циклический** характер. У тлей и дафний в летнее время существуют лишь самки, размножающиеся партогенетически, а осенью партогенез сменяется размножением с оплодотворением.

Облигатный и циклический партогенез исторически развивается у тех видов животных, которые погибали в большом количестве или у которых была затруднена встреча особей разного пола. Установлено существование партогенеза у птиц. У одной из пород индеек многие яйца развиваются партогенетически; из них появляются только самцы.

В ядрах соматических клеток особей, развивающихся из неоплодотворенных яиц, в ряде случаев имеется гаплоидный набор хромосом, а в других — диплоидный. Восстановление диплоидного набора хромосом достигается различными способами. Иногда одно из редукционных телец возвращается в яйцо или даже не выделяется, а его ядро сливается с ядром яйца; это имеет место у пресноводного рачка артемии. Иногда при овогенезе не происходит второго мейотического деления, в результате чего восстанавливается диплоидный набор хромосом (тли, дафнии).

3. **Искусственный партогенез** был обнаружен в 1886 г. **А.А. Тихомировым**. Этот исследователь добился развития неоплодотворенных яиц тутового шелкопряда, раздражая их тонкой кисточкой или обрабатывая в течение нескольких секунд концентрированной серной кислотой.

В конце XIX и начале XX вв. многочисленные исследователи доказали возможность искусственного партогенеза у иглокожих, червей, моллюсков и других животных. Тот факт, что **дробление яйца** начинается только после его оплодотворения, получил объяснение благодаря опытам с искусственным партогенезом, которые показали, что для развития яйца необходима активация. Она является следствием тех сдвигов в обмене веществ, которые сопутствуют оплодотворению.

В естественных условиях эти сдвиги происходят после проникновения сперматозоида в яйцеклетку, но в эксперименте могут быть вызваны разнообразными воздействиями — химическими, механическими и т. д. Все они, как и проникновение сперматозоида, влекут за собой обратимые повреждения протоплазмы яйца, что изменяет метаболизм и оказывает активирующее воздействие.

Оказалось, что сравнительно легко поддаются активации яйца млекопитающих. Извлеченные из тела неоплодотворенные яйцеклетки кролика были активированы воздействием пониженной температуры. После пересадки в матку другой крольчихи они развивались в нормальных крольчат.

Вопрос 48. Андрогагенез и гиногагенез

1. Андрогагенез

2. Гиногагенез

3. Чередование поколений с различным типом размножения

1. При естественном и искусственном партогенезе в развивающемся яйце содержится лишь

материнское ядро. При **андрогенезе** наблюдаются следующие процессы:

- развитие яйца происходит лишь с мужским ядерным материалом;
- материнское ядро устраняется;
- от яйца остается лишь цитоплазма.

Ядро яйцеклетки может быть убито, но если в яйцеклетку с убитым ядром проникает лишь один сперматозоид, несущий гаплоидный набор хромосом, то зигота, остающаяся гаплоидной, оказывается нежизнеспособной. Если же при полиспермии в яйцо проникает несколько сперматозоидов, то благодаря слиянию двух мужских ядер восстанавливается диплоидный набор хромосом и зигота развивается. **Андрогенетические особи** получены у тутового шелкопряда и некоторых ос; несмотря на наличие у них материнской цитоплазмы, все они несут лишь отцовские признаки.

Феномен андрогенеза используется:

- для изучения роли ядра и цитоплазмы в явлениях наследственности;
- управления полом;
- при необходимости получения только особей мужского пола.

2. **Гиногенез** — своеобразная форма размножения, при которой ядро сперматозоида не сливается с ядром яйцеклетки; последующее развитие обусловлено наследственной информацией лишь материнского организма. Гиногенез встречается у некоторых видов рыб, например у серебристого караса. Яйца этой рыбы лишь активизируются сперматозоидами, а слияния ядер после оплодотворения не происходит. При отсутствии самцов своего вида яйца серебристого караса активируются сперматозоидами других видов рыб. При гиногенезе у рыб потомство состоит из одних самок.

3. У большинства видов, размножающихся бесполом путем, обычно встречается **чередование поколений**. Вслед за одним или несколькими поколениями, возникшими *бесполом путем*, наступает *половое размножение*. У некоторых видов чередование поколений происходит регулярно, у других — через определенные периоды. В последнем случае это явление находится в тесной зависимости от условий существования.

Различают следующие смены поколений: %/ первичную;

- вторичную.

Первичная смена поколений встречается у организмов, которые в процессе эволюции приобрели способность к половому размножению, но сохранили и более примитивную форму — бесполое размножение. Первичная смена поколений заключается в правильном чередовании поколений, размножающихся половым путем, и поколений с бесполом размножением.

Вторичная смена поколений сводится к чередованию типичного полового размножения с партеногенезом или со вторично приобретенным бесполом размножением. Встречается также в форме *метагенеза* и *гетерогенеза*. **Метагенезом** называется чередование полового размножения с вегетативным, **гетерогенезом** — чередование типичного полового размножения с партеногенезом.

Метагенез и гетерогенез развились из форм типичного полового размножения. Появление их связано с возможностью более быстрого получения множества особей путем бесполого размножения или партеногенеза. Однако полностью половое размножение обычно не утрачивается в связи с его важной биологической ролью.

Вопрос 49. Биологическая роль полового размножения

1. Разнообразие признаков у потомков

2. Половой диморфизм

Половое размножение дает неиссякаемый источник изменчивости, обуславливающий широкие возможности приспособления организмов к среде обитания. В этом состоит *преимущество* полового размножения перед вегетативным и спорообразованием, при которых организм имеет только одного родителя и почти целиком повторяет его особенности.

При половом размножении благодаря рекомбинации наследственных свойств обоих родителей появляется **разнообразие признаков у потомков**. Могут отмечаться и неудачные комбинации наследственных признаков; такие организмы гибнут в результате естественного отбора. С другой стороны, наблюдаются и такие комбинации, которые делают организм хорошо приспособленным к условиям среды. Кроме того, с каждым поколением выживают организмы, имеющие наиболее благоприятные комбинации наследственных свойств, что ведет к прогрессивной эволюции.

Благодаря этой важной биологической роли половое размножение нашло широкое распространение и занимает *доминирующее положение в природе*, несмотря на определенные "технические" сложности. Для бесполого размножения достаточно одной особи. Для полового размножения у большинства

видов требуется встреча двух особей разного пола. Даже у истинных гермафродитов обычно существует перекрестное оплодотворение.

Встреча двух особей подчас связана с затруднениями, поэтому в процессе естественного отбора появились сложные приспособительные особенности в строении организмов, развились эндокринные и рефлекторные механизмы, направленные в конечном итоге на обеспечение встречи гамет.

2. Под *половым диморфизмом* понимаются *различия между самцами и самками в строении тела, окраске, инстинктах и ряде других признаков*. Половой диморфизм проявляется уже на ранних ступенях эволюции. Например, у круглых червей самки крупнее самцов. Хорошо выражен половой диморфизм и у многих видов позвоночных. У некоторых видов рыб он проявляется в величине, особенностях строения тела и окраски.

Вопрос 50. Понятие о наследственности и изменчивости

1. Наследственность и изменчивость, их взаимосвязь

2. Гены. Генотип. Фенотип

3. Наследование

1. *Генетика* изучает закономерности *наследственности и изменчивости*. Наследственность и изменчивость относятся к основным свойствам живой материи.

Наследственностью называется *свойство организмов повторять в ряде поколений сходные признаки и обеспечивать специфический характер индивидуального развития в определенных условиях среды*. Благодаря наследственности родители и потомки имеют *сходный тип биосинтеза*, определяющий сходство в химическом составе тканей, характере обмена веществ, физиологических отправлениях, морфологических признаках и других особенностях. Вследствие этого каждый вид организма воспроизводит себя из поколения в поколение.

Противоположное наследственности явление — **изменчивость**, которая заключается в *следующем*:

- изменении наследственных задатков;
- вариабельности их проявлений в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой.

Наследственность и изменчивость тесно связаны с эволюцией. В процессе филогенеза органического мира *эти два противоположных свойства находятся в неразрывном диалектическом единстве*. Новые свойства организма появляются только благодаря изменчивости, но она лишь тогда может играть роль в эволюции, когда появившиеся изменения сохраняются в последующих поколениях, т. е. наследуются.

Передача наследственных свойств осуществляется в процессе размножения, которое обусловлено делением клетки. При половом размножении передача наследственных свойств осуществляется через половые клетки — гаметы: яйцеклетки и сперматозоиды.

При размножении спорообразованием единственным носителем наследственных свойств является спора, при вегетативном размножении — соматические клетки.

В гаметах, спорах и вегетативных клетках нет готовых миниатюрных органов, в них заложена только генетическая информация, обуславливающая возможность развития определенных свойств и признаков.

2. *Элементарными единицами наследственности* служат **гены**, представляющие собой отрезки молекулы ДНК. Каждый ген определяет последовательность аминокислот в одном из белков, что в конечном счете приводит к реализации тех или иных признаков в онтогенезе особи.

Гены, определяющие развитие одного и того же признака и расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом, называются *аллельными парами*. Аллели одного и того же гена, детерминирующие одинаковое состояние признака, называются *изоаллелями*.

Гены — это *факторы, обеспечивающие при определенных условиях развитие тех или иных признаков*, например цветов с белыми либо пурпурными лепестками и т. д. Если в обеих гомологичных хромосомах *находятся аллельные гены*, кодирующие одинаковое состояние признака (например, желтую окраску семян), то такой организм называется *гомозиготным* по данному признаку. Если же аллельные гены кодируют различные состояния признака, то такой организм называется *гетерозиготным* по данному признаку.

Совокупность всех генов в диплоидном наборе хромосом ядра получила название **генотипа**. Этот термин используется и в более узком смысле — для обозначения тех генов, наследование которых составляет предмет изучения.

Совокупность всех признаков и свойств организма называется **фенотипом**. Фенотип обусловлен генотипом, но внешняя среда, в которой реализуется генотип, может в значительной степени изменить его проявление. Даже организмы, имеющие одинаковый генотип, могут отличаться друг от друга в зависимости от условий развития и существования. Пределы, в которых в зависимости от условий среды изменяются фенотипические проявления генотипа, называются *нормой реакции*. 3. *Процесс передачи наследственной информации* от одного поколения к другому получил название **наследования**. М.Е. Лобанов отмечал, что термины "наследственность" и "наследование" не-равнозначны и должны быть четко дифференцированы. *Наследственность* — общее свойство живого, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями. Итак, наследственность — это свойство живой материи, которое заключено в ее материальности, дискретности и целостности.

Наследование — способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от форм размножения. *При бесполом размножении* наследование осуществляется через

вегетативные клетки и споры, чем обеспечивается большое сходство между материнскими и дочерними поколениями. При *половом размножении* наследование осуществляется через половые клетки. *Сходство между родителями и детьми* в этом случае меньше, чем в предыдущем. Но зато имеет место большая изменчивость, следовательно, обеспечивается гораздо более богатый материал для отбора и процесса эволюции. Итак, **наследование** — это способ распределения наследственной информации родительских организмов в ряду последующих поколений.

Вопрос 51. Закономерности наследования

1. Открытие Менделя. Гибридологический анализ
2. Скрещивание, его разновидности

1. Основные закономерности наследования были открыты **Менделем**. Объектом исследования он избрал горох, имеющий много рас, отличающихся альтернативными признаками. Выбор объекта оказался удачным, так как наследование признаков у гороха происходит очень четко. *Горох* — самое опыляемое растение, поэтому у Менделя была возможность проанализировать потомство каждой особи отдельно. До начала опыта была тщательно проверена чистосортность материала. Все сорта гороха исследователь высевал в течение нескольких лет и, лишь убедившись в однородности материала, приступил к экспериментам по скрещиванию.

В исследованиях использовался совершенно новый, разработанный Менделем метод, получивший название *гибридологического анализа*. Основные черты этого метода заключаются в следующем:

- в отличие от своих предшественников Мендель не учитывал всего разнообразного комплекса признаков у родителей и их потомков, а выделял и анализировал наследование по отдельным альтернативным признакам;
- был проведен обычный количественный учет наследования каждого альтернативного признака в ряду последовательных поколений;
- было прослежено не только первое поколение от скрещивания, но и характер потомства каждого гибрида в отдельности при самоопылении.

После вторичного открытия основных законов наследования гибридологический метод нашел широкое применение в биологической науке и практике.

Мендель проанализировал закономерность наследования в тех случаях, когда родительские организмы отличались по одной альтернативной паре, и в случаях, когда они различались по нескольким парам признаков.

2. Из-за недостаточного уровня развития науки своего времени Мендель не мог еще связать наследственные факторы с определенными структурами в клетке. В настоящее время установлено, что гены находятся в хромосомах, поэтому при изучении закономерностей, полученных Менделем, будем исходить из современных представлений на клеточном уровне. **Скрещивание бывает:**

- **моногибридным**, когда родительские особи анализируются по одной альтернативной паре признаков;
- **дигибридным** — по двум признакам;
- **полигибридным** — по многим.

Вопрос 52. Моногибридное скрещивание. Правило единообразия гибридов первого поколения

1. Правило единообразия
2. Генотипическая формула
3. Схема генотипической формулы. Первое правило Менделя

Рассмотрим способ наследования на примере *моногибридного* скрещивания. Мендель выбрал для изучения такой признак гороха, как цвет семян. Результатом скрещивания сортов гороха, имеющих желтые и зеленые семена, явилось потомство (т. е. гибриды первого поколения) с желтыми семенами. При этом не играло роли, какую именно окраску семян имели материнские или отцовские растения. Следовательно, оба родителя в одинаковой мере способны передавать свои признаки потомству.

Аналогичные результаты обнаружались и в других опытах, в которых во внимание принимались иные признаки. Так, при скрещивании сортов растений с гладкими и морщинистыми семенами все потомство имело гладкие семена. При скрещивании сортов растений с пурпурными и белыми цветами у всех гибридов оказались исключительно пурпурные лепестки цветов и т. д. **Обнаруженная закономерность** получила название **правила единообразия гибридов первого поколения**. Состояние признака, которое проявляется в первом поколении, было названо **доминантным**, а не проявляющееся, подавленное, состояние — **рецессивным**.

Наследственные факторы признаков Мендель предложил обозначать буквами латинского алфавита. Гены, относящиеся к одной паре, принято обозначать одной и той же буквой, причем аллель доминантного состояния признака обозначают прописной буквой, а рецессивного — строчной. Исходя из этого, аллель пурпурной окраски цветов следует обозначить, например, буквой "А", а аллель белой окраски цветов — буквой "а"; аллель желтой окраски семян — буквой "В", а аллель зеленой окраски семян — буквой "в" и т. д.

2. Поскольку каждая клетка тела имеет *диплоидный набор хромосом*, все хромосомы парные, аллельные гены находятся в гомологичных хромосомах. В зиготе всегда присутствуют два аллеля одного и того же гена, поэтому генотипическую формулу по любому признаку необходимо записывать двумя буквами. *Особь, гомозиготную по доминантному аллелю*, следует записывать как "АА", а рецессивную — как "аа", гетерозиготную особь — как "Аа". Опыты показали, что рецессивный аллель проявляется только в гомозиготном состоянии, а доминантный — как в гомозиготном, так и в гетерозиготном.

Гены расположены в хромосомах. Гомологичные хромосомы в результате мейоза расходятся в различные гаметы. Но так как у гомозиготы оба аллеля одинаковы, все ее гаметы несут одни и те же гены. Таким образом, гомозиготная особь дает один и тот же тип гамет.

3. Опыты по скрещиванию предложено записывать *в виде схемы*. Условились родителей обозначать как "Р", особей первого поколения — "F₁", а особей второго поколения — "F₂". Скрещивание обозначают знаком умножения "×", генотипическую формулу материнской особи записывают первой, а отцовскую — второй. В первой строке выписывают генотипическую формулу родителей, во второй — типы их гамет, а в третьей — генотипы первого поколения. Таким образом, опыт по скрещиванию гомозиготного гороха с пурпурными цветами и гороха с белыми цветами можно записать так:

- Р: АА × аа;
- Гаметы: А, А, а, а;
- F₁: Аа, Аа, Аа, Аа.

Все гибриды первого поколения являются однородными — гетерозиготными по генотипу, но доминантными по фенотипу. Следовательно, **первое правило Менделя**, или **правило единообразия первого гибридного поколения**, в общем виде можно сформулировать так: при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство в первом поколении единообразно как по фенотипу, так и по генотипу.

Вопрос 53. Правило расщепления

1. Расщепление при скрещивании однородных гибридов

2. Второе правило Менделя

1. При скрещивании однородных гибридов первого поколения между собой во втором поколении появляются особи с доминантными и рецессивными признаками, т. е. возникает расщепление, которое происходит в определенных частотных соотношениях. Так, в опытах Менделя на 929 растений второго поколения пришлось 705 растений с пурпурными цветами и 224 — с белыми. В опыте, в котором учитывалась окраска семян, из 8023 семян гороха, полученных во втором поколении, было 6022 желтых и 2001 зеленых и т. д. Обобщая фактический материал, Мендель пришел к выводу, что во втором поколении происходит расщепление признаков.

Объяснение этому процессу было дано позже и заключается в следующем:

- аллельные гены, находящиеся в гетерозиготном состоянии, не изменяют друг друга;
- при созревании гамет из гибридов образуется приблизительно равное число гамет с доминантными и рецессивными аллелями;
- при оплодотворении мужские и женские гаметы, несущие доминантные и рецессивные аллели, свободно комбинируются. Таким образом, при скрещивании двух гетерозигот (Аа), у каждой из которых образуется два типа гамет — половина с доминантными аллелями (А) и половина с рецессивными аллелями (а), можно ожидать четыре возможных варианта. Яйцеклетка с аллелем А может быть оплодотворена с одинаковой долей вероятности как сперматозоидом с аллелем А, так и сперматозоидом с аллелем а. Получаются зиготы АА, Аа, Аа, аа. По внешнему облику (фенотипу) особи АА и Аа неотличимы. Поэтому расщепление получается в соотношении 3:1. Однако по генотипу отношение будет таким: 1АА : 2Аа : 1аа. Если в дальнейшем от каждой группы особей второго поколения получать потомство лишь при самоопылении, то первая (АА) и последняя (аа) группы, являющиеся гомозиготными, будут давать только единообразное потомство без расщепления, а гетерозиготные формы будут продолжать расщепляться и дальше.

2. Второе правило Менделя — правило расщепления, пользуясь современной терминологией, можно формулировать так: при скрещивании двух гетерозиготных особей, анализируемых по одной альтернативной паре признаков (т. е. гибридов), в потомстве ожидается расщепление по фенотипу в соотношении 3 : 1, а по генотипу — в соотношении 1:2: 1.

Вопрос 54. Гипотеза "чистоты" гамет и анализирующее скрещивание. Неполное доминирование

1. "Чистота"гамет
2. Анализирующее скрещивание
3. Неполное доминирование
4. Случаи нежизнеспособности гомозиготного доминирования

1. Аллельные гены, находясь в гетерозиготном состоянии, не сливаются, не разбавляются, не изменяют друг друга. Этот феномен несмешивания альтернативных признаков в гаметах гибридного организма вошел в науку под названием **гипотезы "чистоты"гамет**, предложенной Менделем. Явление основано на *парности отдельных генов*. Особь, гетерозиготная по какому-либо признаку, имеет в ядрах соматических клеток в одной из гомозиготных хромосом доминантный аллель гена, а в другой — рецессивный. В результате мейоза в каждой гамете оказывается лишь одна из гомоzigотных хромосом, т. е. с каким-то одним из аллелей гена:

- доминантным
- либо рецессивным.

Гетерозиготная особь образует два типа гамет, причем и тех и других поровну. Таким образом, в норме гамета от второго поколения аллельной пары всегда "чиста".

О *генотипе организма*, проявляющего рецессивный признак, можно судить по его фенотипу. Ведь если этот организм гетерозиготный, то у него должен проявиться доминантный признак, если отмечается рецессивный признак, организм должен быть гомозиготным по рецессивному гену.

2. Проявляющие доминантные признаки гомозиготные и гетерозиготные особи по фенотипу неразличимы. Для определения генотипа производят **анализирующее скрещивание** и узнают генотип интересующей особи по потомству. Анализирующее скрещивание заключается в том, что особь, генотип которой неясен, но должен быть установлен, скрещивается с рецессивной формой. Если от такого скрещивания *все потомство окажется однородным*, значит, анализируемая особь гомозиготна, если же произойдет расщепление, то она гетерозиготна. Определение генотипа имеет большое значение при селекционной работе в животноводстве и растениеводстве.

3. В своих опытах Мендель *имел дело с признаками полного доминирования*, поэтому гетерозиготные особи в его опытах оказались неотличимы от доминантных гомозигот. Но в природе наряду с полным доминированием часто наблюдается **неполное доминирование**, т. е. гетерозиготы имеют собственный фенотип. Так, у душистого горошка известны две расы — с красными и белыми цветами. Гибриды, полученные при скрещивании этих рас, имеют промежуточную розовую окраску. Во втором поколении расщепление по фенотипу соответствует расщеплению по генотипу, т. е. в отношении 1 красный : 2 розовых : 1 белый.

4. В ряде случаев *расщепление во втором поколении может отличаться от ожидаемого*, так как зиготы, содержащие определенные генотипы, оказываются нежизнеспособными, например при скрещивании:

- желтых мышей с черными в потомстве появляются желтые и черные индивиды в соотношении 1:1;
- черных мышей между собой все потомство будет только черным;
- желтых в первом поколении отмечается расщепление в соотношении 2 желтые : 1 черная.

Такое странное наследование желтой окраски объясняется тем, что она обусловлена *доминантным аллелем гена*, но, вероятно, желтая окраска реализуется только в гетерозиготном состоянии, о чем соответствует анализ всех типов скрещиваний. Реально предположить, что гомозиготные доминантные особи погибают еще в эмбриональном состоянии.

Вопрос 55. Полигибридное (дигибридное) скрещивание. Правило независимого комбинирования признаков

/ . Расщепление при дигибридном скрещивании

2. Третье правило Менделя. Комбинации генов у дигетерозиготных особей
3. Формула подсчета расщепления по фенотипам

При **полигибридном скрещивании** родительские организмы анализируются по нескольким признакам. Примером полигибридного скрещивания может служить **дигибридное**, при котором

родительские организмы отличаются по двум парам признаков. Например, *можно скрестить два сорта гороха с неодинаковой окраской и различной формой семян*. Первое поколение гибридов в этом случае оказывается однородным. Проявляются только оба доминантных признака, причем доминирование не зависит от того, как признаки были распределены между родителями. Например, если у одного из родителей были желтые и гладкие семена, а у другого — зеленые и морщинистые, то все потомство окажется сходным с первым из родителей.

Однако если сочетание признаков у родителей было иным, то у гибридов проявляется один признак от первого, а второй — от второго из родителей. Но фактически в обоих случаях имеется одна и та же закономерность — реализация правила доминирования у гетерозиготных форм.

Изучая закономерности наследования, Мендель провел скрещивание особей первого поколения, гетерозиготных по двум признакам. В результате при скрещивании растений первого гибридного поколения, имеющих желтые и гладкие семена, во втором поколении было обнаружено следующее расщепление: желтых гладких семян оказалось 315, желтых морщинистых — 101, зеленых гладких — 108, зеленых морщинистых — 32.

Изучая расщепление при дигибридном скрещивании, Мендель обратил внимание на важное обстоятельство. В опыты в качестве исходных форм были взяты растения с семенами: желтыми гладкими (AABB); зелеными морщинистыми (aabb).

Во втором поколении появилось не только такое сочетание признаков, как у исходных форм, но и новые комбинации:

- желтые морщинистые (Aabb);
- зеленые гладкие (aaBB).

Мендель сделал **вывод**, что при скрещивании особей, гетерозиготных по двум признакам, т. е. дигетерозиготных гибридов первого поколения, во втором поколении *получается расщепление в соотношении 9:3:3:1*.

2. Мендель сделал вывод, что форма семян наследуется независимо от окраски. Эта закономерность получила название **третьего правила Менделя**, или **правила независимого комбинирования признаков**: *при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся двумя (и более) парами альтернативных признаков, во втором поколении (F₂) при инбридинге F₁ отмечается независимое комбинирование признаков, в результате чего появляются гибридные формы, несущие признаки в сочетании, не свойственном родительским и прародительским особям*. Объясняется эта закономерность так: каждая пара признаков и каждая пара аллельных генов распределяются у гибридов независимо от другой пары, поэтому аллели из различных пар могут комбинироваться в любых сочетаниях. В нашем примере у дигетерозиготной особи (AaBb) при формировании гамет аллель А может оказаться в одной гамете как с аллелем В, так и с аллелем б. Точно так же аллель а может попасть в одну гамету либо с аллелем В, либо с аллелем б.

Следовательно, у дигетерозиготной особи образуются четыре возможные комбинации генов в гаметах.

- АВ;
- Аb;
- аВ;
- ab.

Всех типов гамет будет поровну (25%), что несложно объяснить поведением хромосом при мейозе. Для примера возьмем гипотетический организм, имеющий всего две пары хромосом. Назовем их *первой и второй* парой. Если этот организм гетерозиготен по двум генам, то одна из хромосом первой пары будет нести в себе аллель А, а другая — аллель а; во второй паре хромосом одна из них несет аллель В, а другая — аллель б.

После мейоза каждая гамета имеет по одной хромосоме из каждой гомозиготной пары. Негомологичные хромосомы при мейозе могут комбинироваться в любых сочетаниях, поэтому хромосома, несущая аллель А, с одинаковым успехом (равновероятно) может отойти в гамету как с хромосомой, несущей аллель В, так и с хромосомой, несущей аллель б.

Таким образом, дигетерозиготная особь образует четыре типа гамет. При скрещивании этих гетерозиготных особей любая из четырех типов гамет одного родителя может быть оплодотворена любой из четырех типов гамет, сформированных другим родителем, т. е. возможно 16 комбинаций. Такое же число комбинаций следует ожидать по законам комбинаторики.

3. При подсчете фенотипов, записанных на решетке Пеннета, оказывается, что из 16 возможных комбинаций во втором поколении реализуется:

- в девяти — два доминантных признака (AABB);

- в трех — первый признак будет доминантным, а второй - рецессивным (Aabb);
- еще в трех — первый признак будет рецессивным, а второй — доминантным (aaBB);
- в одной комбинации - оба признака будут рецессивными (aabb).

Произошло расщепление по фенотипу в отношении 9:3: 3 : 1. Рассмотренный анализ служит доказательством независимого наследования признаков, закона чистоты гамет. Если при скрещивании прослеживается более двух альтернативных признаков, то число ожидаемых комбинаций увеличивается.

При тригибридном скрещивании гетерозиготы образуют по 8 типов гамет, дающих 64 сочетания. Если же вероятные комбинации выписать в виде решетки Пеннета, а затем подсчитать, то получится соотношение 27:9:9:9:3:3:3:3:1. В более общей форме расщепление по фенотипу происходит по формуле

$(3+1)^n$ я,

где n — число пар признаков, взятых для скрещивания.

Вопрос 56. Взаимодействие генов. Комплементарное действие

1. Схема взаимодействия между генами
2. Типы доминирования
3. Комплементарные гены
4. Генотипы мышей, фенотипическое проявление результата скрещивания

1. Развитие любых признаков у организмов является следствием сложных взаимодействий между генами, точнее, между продуктами их деятельности — белками-ферментами. Эти взаимодействия могут быть представлены в виде следующей схемы:

• взаимодействие генов одной аллельной пары:

- неполное доминирование;
- доминирование;
- сверхдоминирование;
- кодоминирование;

- взаимодействие генов различных аллельных пар:

- комплементарное действие;
- эпистаз;
- полимерия.

2. **Доминирование** проявляется в тех случаях, когда одна аллель гена полностью скрывает присутствие другой аллели. Однако, по-видимому, чаще всего присутствие рецессивной аллели как-то сказывается и обычно приходится встречаться с различной степенью неполного доминирования. Очевидно, ЗУО объясняется тем, что доминантная аллель отвечает за активную форму белка-фермента, а рецессивные аллели часто детерминируют те же белки-ферменты, но со сниженной ферментативной активностью. Это явление и реализуется у гетерозиготных форм в виде **неполного доминирования**.

Сверхдоминирование заключается в том, что у доминантного аллеля в гетерозиготном состоянии иногда отмечается более сильное проявление, чем в гомозиготном состоянии.

Кодоминирование — проявление в гетерозиготном состоянии признаков, детерминируемых обоими аллелями. Например, каждый из аллельных генов кодирует определенный белок, и у гетерозиготного организма синтезируются они оба. В таких случаях путем биохимического исследования можно установить гетерозиготность без проведения анализирующего скрещивания.

Этот метод нашел распространение в *медико-генетических консультациях* для выявления гетерозиготных носителей генов, обуславливающих болезни обмена. По типу кодоминирования у человека наследуются группы крови.

3. Сложные отношения возникают между *неаллельными парами генов* (комплементарное действие, эпистаз, полимерия и т. д.).

Комплементарными называются *взаимодополняющие гены*. Их примером может служить скрещивание двух рас душистого горошка, имеющих белый цвет:

- гибриды первого поколения оказались не белыми, а красно-фиолетовыми;
- во втором поколении обнаружилось неожиданное расщепление в соотношении 9:7.

Генетический анализ показал, что окраска цветов душистого горошка зависит от двух комплементарных генов. Каждый из них доминантен, но в отсутствие другого гена своего действия не проявляет. Генотип одной расы горошка с белыми цветами был Aabb, другой — aaBB. При скрещивании их гибриды имели генотип AaBb, и тогда окраска проявилась.

Во втором поколении все растения с доминантными аллелями обоих генов оказываются

окрашенными, но растения, имеющие лишь доминантный аллель одного из генов, как и имеющие только рецессивные аллели этих генов, — однотипными, бесцветными.

4. Своеобразный результат обнаружен при **скрещивании черных и белых мышей**. Все особи первого поколения были серыми. А во втором поколении расщепление произошло в соотношении 9:3:4. Выяснилось, что окраска шерсти у мышей также контролируется двумя комплементарными генами. Но в отличие от предыдущего примера один из генов (А) имеет собственное фенотипическое появление, второй же (В) реализуется фенотипически лишь в присутствии первого.

Доминантный аллель А необходим для синтеза пигмента, в отсутствие его (аа) пигмент не развивается и животные оказываются альбиносами. *Доминантный аллель В* обеспечивает отложение пигмента в волосе в форме черных колец, вследствие чего волосы приобретают серую окраску. Если доминантный аллель В отсутствует в зиготе, т. е. по этому гену животное имеет генотип bb, то при наличии доминантного аллеля А пигмент в волосах откладывается равномерно и они приобретают черную окраску.

Альбиносы, взятые в опыт, были гомозиготами по рецессивному гену окраски и по доминантному гену зонального распределения пигментов (ааВВ). Черные мыши были гомозиготными по доминантному гену окраски и рецессивному гену зонального распределения пигментов (Ааbb). Мыши в F1 имели генетическую конституцию АаВb и приобрели серую окраску.

Для уяснения отмеченной закономерности генотипы мышей из F2 рекомендуется выписать на решетку и убедиться, что для особей, обладающих двумя доминантными генами (ААВВ), частота встречаемости равна 9/16 (они все имеют серую окраску), для особей, имеющих доминантный аллель первого гена и рецессивный второго (Ааbb) — 3/16 (черные). Наконец, соотношение потомков, получивших только рецессивные аллели первого гена и доминантные второго (ааВВ), как и особей, несущих рецессивные аллели обоих генов (ааbb), составит 3/16 + 1/16, т. е. 4/16 (белые). Аналогичные случаи наследования встречаются у многих видов животных и растений.

Каждый из доминантных аллелей комплементарных генов может проявляться самостоятельно, независимо от другого, но в этом случае совместное их присутствие в зиготе обуславливает **новое состояние признака**.

Вопрос 57. Эпистаз. Полимерия и плейотропия

/. Эпистаз

2. Открытие полимерии

3. Плейотропия

Взаимодействие генов, противоположное комплементарному, получило название *эпистаза*. Под **эпистазом** понимают *подавление неаллельным геном действия другого гена*. Например, у кур доминантный аллель гена С обуславливает развитие пигмента, но доминантный аллель другого гена J является его супрессором (подавителем). В результате этого куры, даже имеющие в генотипе доминантный аллель гена окраски, в присутствии су-прессора оказываются белыми. Следовательно, особи с генотипом JC — белые, а с генотипом jjcc и jjCc — окрашенные. Таким образом, белая окраска у кур может быть обусловлена, с одной стороны, отсутствием доминантного аллеля гена, вызывающего образование пигмента (jjcc), а с другой — наличием доминантного аллеля гена — подавителя окраски (J).

Если скрестить двух белых птиц с генотипами (JJCC) и (jjcc), все особи F1 окажутся тоже белыми (JjCc), но в F2 при родственном скрещивании особей первого поколения произойдет расщепление по фенотипу в отношении 13 : 3:

- из 16 птиц 3 будут окрашенные (iJCC и jjCc), так как все они имеют ген-супрессор в рецессиве и доминантный ген окраски;

- два класса фенотипов (9 + 3) окажутся белыми, так как у них присутствует доминантный аллель гена-супрессора;

- рецессивные дигомозиготы (ccjj) тоже будут белыми. Сходный фенотип трех классов (9 + 3 + 1) привел к необычному расщеплению по фенотипу в соотношении 13 : 3. Обнаружено много примеров *комплементарного и эпистатического действия* генов у микроорганизмов, растений, животных и человека. В основе взаимодействия неаллельных генов лежит биохимическое отношение между белками-ферментами, которые кодируются комплементарными или эпистатическими генами.

2. *Различные неаллельные гены могут оказывать действие на один и тот же признак, усиливая его проявление*. Такие гены получили название **полимерных**. Поскольку от таких генов зависит реализация одного и того же признака, принято обозначать их одной и той же буквой латинского алфавита с указанием индекса для разных неаллельных пар, например SiSi, sisi и т. д. **Полимерные факторы**

были открыты шведским генетиком Г. Нильсен-Эле в 1908 г. При изучении наследования окраски семян у пшеницы установлено, что этот признак зависит от двух однозначных факторов (неаллельные гены). При скрещивании доминантной и рецессивной дигомозигот, т. е. окрашенной формы (A1A1A2A2) с неокрашенной (a^{ag}), в F₁ все растения дают окрашенные семена, хотя они заметно светлее, чем родительский экземпляр, имевший красные семена. В F₂ при родственном скрещивании особей первого поколения обнаруживается расщепление по фенотипу в соотношении 15 : 1, так как бесцветными являются лишь рецессивные дигомозиготные формы (a1a1a2a2). У пигментированных экземпляров интенсивность окраски варьируется в зависимости от гена полученных ими доминантных аллелей этих генов. Позже Нильсен-Эле обнаружил такие *расы пшеницы*, у которых цвет семян обусловлен тремя парами однозначных факторов. В таком случае в F₂ при родственном скрещивании тригетерозигот расщепление возникает в отношении 63 : 1 по фенотипу.

Вскоре было установлено, что полимерными факторами определяются практически все хозяйственно-ценные количественные признаки домашних животных и культурных растений.

3. *Зависимость нескольких признаков от одного гена* носит название **плейотропии**. Обнаружено, что у овса окраска щечуи и длина ости семян определяются одним геном. У человека аномалия, известная под названием "*паучьи пальцы*", обусловлена геном, с которым связаны также нарушения в строении хрусталика глаза.

Надо полагать, что каждый ген оказывает какое-то основное действие, но, обладая плейотропностью, изменяет, модифицирует проявление других генов, в связи с чем и введено понятие о *генах-модификаторах*. Последние усиливают или ослабляют развитие признаков, кодируемых "основным" геном. Возможно, каждый ген является одновременно геном основного действия для "своего" признака и модификатором для других признаков. Таким образом, фенотип - результат взаимодействия генов и генотипа с внешней средой в онтогенезе особи.

Вопрос 58. Множественные аллели. Наследование групп крови у человека

1. Промежуточные аллели

2. Фенотипы группы крови у человека

3. Генотипы группы крови человека

Иногда к числу аллельных могут относиться не два, а большее количество генов, получивших название *серии множественных аллелей*. Возникают множественные аллели в результате многократного мутирования одного и того же локуса в хромосоме. Таким образом, кроме основных доминантного и рецессивного аллелей гена появляются **промежуточные аллели**, которые по отношению к доминантному ведут себя как рецессивные, а по отношению к рецессивному — как доминантные аллели того же гена.

2. Наследование группы крови по системе ABO у человека подчиняется той же закономерности. В пределах этой системы имеется четыре фенотипа:

- группа I (0);
- группа II (A);
- группа III (B);
- группа IV (AB).

Каждый из этих фенотипов отличается:

- специфическими белками;
- антигенами, содержащимися в эритроцитах;
- антителами в сыворотке крови.

Фенотип I (0) обусловлен отсутствием в эритроцитах антигенов A и B и наличием в сыворотке крови антител альфа и бета.

Фенотип II (A) характеризуют эритроциты, содержащие антиген A, в сыворотке крови с антителом бета.

Фенотип III (B) связан с наличием в эритроцитах антигена B, а в сыворотке крови антитела альфа.

Фенотип IV (AB) зависит от наличия в эритроцитах антигенов A и B и отсутствием в сыворотке крови антител альфа и бета.

3. Установлено, что *четыре группы крови человека обусловлены наследованием трех аллелей одного гена (J^a, J^b, i)*. При этом I (0) группа обусловлена рецессивным аллелем (i), над которым доминирует как аллель J^a, определяющий II группу, так и аллель J^b, от которого зависит III группа. Аллели J^a и J^b в гетерозиготе определяют IV группу, т. е. имеет место кодминирование. Таким образом:

- первая группа крови бывает лишь при генотипе ii;
- вторая — при генотипах J^aJ^a и J^ai;

- третья — при генотипах JB, JB и JBI;
- четвертая — при генотипе Ja, JB.

Принцип наследования групп крови используется при скрытых случаях судебной экспертизы с целью исключения отцовства. При этом по группе крови нельзя установить, что данный мужчина является отцом ребенка. Можно лишь сказать, мог ли он быть отцом ребенка или отцовство исключено.

Вопрос 59. Наследование пола. Признаки, сцепленные с полом

1. Роль хромосом в передаче информации о поле
2. Зависимость пола от сочетания половых хромосом
3. Наследование, сцепленное с полом. Гемофилия. Дальтонизм

1. Правила постоянства числа, парности, индивидуальности и непрерывности хромосом, сложное поведение хромосом при митозе и мейозе давно убедили исследователей в том, что *хромосомы играют большую биологическую роль* и имеют прямое отношение к передаче наследственных свойств. В предыдущих разделах уже были даны цитологические объяснения закономерности наследования, открытые Менделем. *Роль хромосом* в передаче наследственной информации была доказана благодаря следующим достижениям:

- открытию генетического определения пола;
- установлению групп сцепления признаков, соответствующих числу хромосом;
- построению генетических, а затем и цитологических карт хромосом.

Одно из первых и веских доказательств роли хромосом в явлениях наследственности — открытие закономерности, согласно которой пол наследуется как менделирующий признак. *Хромосомы, составляющие одну гомологичную пару*, совершенно подобны друг другу, но это справедливо лишь в отношении аутосом. Половые хромосомы, или гетерохромосомы, могут сильно различаться между собой как по морфологии, так и по заключенной в них генетической информации.

2. *Сочетание половых хромосом* в зиготе определяет пол будущего организма. Большую из хромосом этой пары принято называть X-хромосомой, меньшую — Y-хромосомой. У некоторых животных Y-хромосома может отсутствовать. У всех млекопитающих, в том числе у человека, женские особи в соматических клетках имеют две X-хромосомы, а мужские — X- и Y-хромосомы. У этих организмов все яйцевые клетки содержат X-хромосомы и в этом отношении одинаковы.

Сперматозоиды у них образуются двух типов: одни содержат X-хромосому, другие — Y-хромосому, поэтому при оплодотворении возможны две комбинации:

- яйцеклетка, содержащая X-хромосому, оплодотворяется тоже сперматозоидом с X-хромосомой. В зиготе встречаются две X-хромосомы. Из такой зиготы образуется *женская особь*;
- яйцеклетка, содержащая X-хромосому, оплодотворяется сперматозоидом, несущим Y-хромосому. В зиготе развивается *мужской организм*.

Сочетание половых хромосом в зиготе, следовательно, и развитие пола у человека и млекопитающих, зависит от того, каким сперматозоидом будет оплодотворено яйцо.

Пол, имеющий две одинаковые половые хромосомы ($2A + XX$), называется *гомогаметным*, так как все гаметы одинаковы, а пол с различными половыми хромосомами ($2A + XY$), при котором образуются два типа гамет, — *гетерогаметным*.

Гомогаметный пол — женский, гетерогаметный — мужской. В настоящее время установлено, что у всех организмов пол определяется наследственным фактором и детерминирован в момент слияния гамет. *Единственное исключение* составляет морской червь, у которого пол определяется внешней средой.

3. *Признаки, наследуемые через половые X- и Y-хромосомы*, получили название **сцепленных с полом**. У человека признаки, наследуемые через Y-хромосому, могут быть только у лиц мужского пола, а наследуемые через X-хромосому, — у лиц как одного, так и другого пола. Особь женского пола может быть как гомо-, так и гетерозиготной по генам, локализованным в X-хромосоме. А рецессивные аллели генов у нее проявляются только в гомозиготном состоянии. Поскольку у особей мужского пола только одна X-хромосома, все локализованные в ней гены, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе. Такой организм часто называют гомозиготным.

У человека некоторые патологические состояния сцеплены с полом. К ним относится, например, **гемофилия**. Аллель гена, контролирующей нормальную свертываемость крови (H), и его аллельная пара — ген гемофилии h находятся в X-хромосоме. Аллель H доминантен, аллель h — рецессивен, поэтому, если женщина гетерозиготна по этому гену (XHXh), гемофилия у нее не проявляется. У мужчины только одна X-хромосома. Если у него в X-хромосоме находится аллель H, то он и проявляется. Если же X-хромосома мужчины имеет аллель h, то мужчина страдает гемофилией: X-хромосома

не несет генов, определяющих механизмы нормального свертывания крови. Рecessивный аллель гемофилии в гетерозиготном состоянии находится у женщин даже в течение нескольких поколений, пока снова не проявляется у кого-либо из лиц мужского пола. Женщина, страдающая гемофилией, может родиться лишь от брака женщины, гетерозиготной по гемофилии, с мужчиной, страдающим гемофилией. Ввиду редкости этого заболевания такое сочетание маловероятно.

Аналогичным образом наследуется **дальтонизм**, т. е. такая аномалия зрения, когда человек путает цвета, чаще всего красный с зеленым. Нормальное цветовосприятие обусловлено доминантным аллелем, локализованным в X-хромосоме. Его рецессивная аллельная пара в гомо- и гетерозиготном состоянии приводит к развитию дальтонизма.

Дальтонизм чаще встречается у мужчин, чем у женщин: у мужчин только одна X-хромосома, и если в ней находится рецессивный аллель, детерминирующий дальтонизм, он обязательно проявляется. У женщины две X-хромосомы: она может быть как гетерозиготной, так и гомозиготной по этому гену, но в последнем случае будет страдать дальтонизмом.

Вопрос 60. Сцепление генов и кроссинговер

1. Группа сцепления генов в одной хромосоме

2. Кроссинговер

3. Роль кроссинговера в эволюции

1. Во всех примерах скрещивания, которые приводились выше, имело место **комбинирование генов**, относящихся к различным аллельным парам. Оно возможно только потому, что рассматриваемые нами гены локализованы в разных парах хромосом. Однако число генов значительно превосходит число хромосом. Следовательно, в каждой хромосоме локализовано много генов, наследующихся совместно. Гены, локализованные в одной хромосоме, называются **группой сцепления**. У каждого вида организмов число групп сцепления равняется числу пар хромосом, т. е. у мухи дрозофилы их 4, у гороха — 7, у кукурузы — 10, у томата — 12 и т. д.

Установленный Менделем принцип независимого наследования и комбинирования признаков работает только тогда, когда гены, определяющие эти признаки, находятся в *разных хромосомах* (относятся к разным группам сцепления).

2. Гены, находящиеся в одной хромосоме, сцеплены не абсолютно. Во время мейоза, при конъюгации хромосом, гомологичные хромосомы обмениваются идентичными участками. Этот процесс носит название **кроссинговера**, или **перекреста**. Кроссинговер может произойти в любом участке хромосомы, даже в нескольких местах одной хромосомы. Чем дальше друг от друга расположены локусы в одной хромосоме, тем чаще между ними следует ожидать перекрест и обмен участками. У *дрозофилы* гены длины и окраски крыльев (нормальной длины — V и черной окраски — V) локализованы в одной паре гомологических хромосом, т. е. относятся к одной группе сцепления. Если муху, имеющую оба рецессивных аллеля (bbvv), скрестить с гомозиготной по доминантным аллелям (BBVV), то в первом поколении все потомство окажется гетерозиготным, проявляющим дополнительные признаки (BbVv).

Здесь еще нет отличия от обычного дигибридного скрещивания. Чтобы узнать, *какие гаметы образуют особь первого поколения*, следует провести анализирующее скрещивание — скрестить гибридную самку с самцом, рецессивным по обоим генам (т. е. черным короткокрылым). Если два гена, относящихся к разным аллельным парам, локализованы в разных хромосомах, то у *гетерозигот* следует ожидать образования четырех типов гамет:

- 25% гамет BV;
- 25% Bv;
- 25% bV;
- 25% bv.

В таком случае при анализирующем скрещивании должны получиться *и четыре вида потомков*: серые длиннокрылые; серые короткокрылые; черные длиннокрылые и черные короткокрылые, причем всех поровну. Однако такого соотношения потомков (1 : 1 : 1 : 1) в нашем примере не будет — гены B и V находятся в одной группе сцепления, причем оба доминантных аллеля локализованы в одной хромосоме, а оба рецессивных — в другой гомологичной хромосоме. Поэтому гены B и V независимо друг от друга комбинироваться не будут.

При **абсолютном сцеплении** обоих генов можно ожидать только два типа гамет:

- 50% BV;
- 50% bv.

Соответственно при анализируемом скрещивании — половину мух серых длиннокрылых и половину

черных короткокрылых. Но в данном случае и этого не произошло.

Фактически *гибридная самка в анализирующем скрещивании дает таких потомков*: 41,5% серых длиннокрылых; 41,5% черных короткокрылых; 8,5% черных; 8,5% серых.

Преобладание серых длиннокрылых и черных короткокрылых мух указывает на то, что гены BV и bv действительно сцеплены. Особи с таким фенотипом образуются из гамет, где эти хромосомы не подвергаются перекресту. С другой стороны, появление серых короткокрылых и черных длиннокрылых говорит о том, что в известном числе случаев происходит разрыв сцепления между генами B и V и генами b и v. Это результат обмена между идентичными участками хромосом — кроссинговера.

3. *Кроссинговер имеет большое значение для эволюции*, так как непомерно увеличивает возможности комбинативной изменчивости. Вследствие перекреста отбор в процессе эволюции идет не по целым группам сцепления, а по группам генов и даже отдельным генам. Ведь в одной группе сцепления могут находиться гены, кодирующие наряду с адаптивными (приспособительными) и неадаптивные состояния признаков. *В результате перекреста* полезные для организма признаки могут быть отделены от вредных и, следовательно, возникнут более выгодные комбинации — *адаптивные*.

Вопрос 61. Линейное расположение генов. Генетические карты

1. Основа принципа построения генетических карт

2. Формула закономерности

3. Хромосомная теория наследственности

Существование кроссинговера побудило *Моргана* разработать в 1911—1914 гг. *принцип построения генетических карт хромосом*,

основанный на представлении *о расположении генов по длине хромосомы в линейном порядке*. За единицу расстояния между двумя генами условились принимать 1% перекреста между ними.

Допустим, что к одной группе сцепления относятся гены A и B. Между ними обнаружен перекрест в 10%. Следовательно, гены A и B находятся на расстоянии 10 единиц. К этой же группе сцепления относится ген C. Чтобы узнать его место в хромосоме, необходимо выяснить, какой процент перекреста он дает с обоими из двух уже известных генов. Например, если с A он дает 3% перекреста, то можно предположить, что ген C находится либо между A и B, либо с противоположной стороны, т. е. A расположен между B и C. Если между B и C окажется перекрест 7%, то на хромосоме их следует расположить в таком порядке, как на верхней схеме. Если между B и C перекрест составит 13%, то расположение генов будет, как на нижней схеме.

2. В общей форме эту закономерность можно *выразить следующей формулой*: если гены A, B и C относятся к одной группе сцепления и расстояние между генами A и B равно нескольким единицам, а расстояние между B и C — одной единице, то расстояние между A и C может быть $k + 1$ либо $k - 1$. Генетические карты хромосомы строятся на основе гибридологического анализа. Однако найден способ построения и цитологических карт хромосом для дрозофилы. В клетках личинок мух обнаружены гигантские хромосомы, превышающие размер хромосом из других клеток в 100—200 раз и содержащие в 1000 раз больше генов.

Оказалось, что в тех случаях, когда гибридологическим методом обнаруживались какие-либо нарушения наследования, соответствующие им изменения имели место и в гигантских хромосомах. Так, в результате сопоставления генетических и цитологических данных стало возможным построить цитологические карты хромосом. Это открытие подтверждает правильность тех принципов, которые были положены в основу создания генетических карт хромосом.

3. *Основные положения хромосомной теории наследственности*:

- гены находятся в хромосомах. Каждая хромосома представляет собой группу сцепления генов. Число групп сцепления у каждого вида равно гаплоидному набору хромосом;
- каждый ген в хромосоме занимает отдельное место (локус). Гены в хромосомах расположены линейно;
- между гомологичными хромосомами происходит обмен аллельными генами;
- расстояние между генами в хромосоме пропорционально проценту кроссинговера между ними.

Вопрос 62. Трансформация. Трансдукция

1. Роль нуклеиновой кислоты

2. Трансформация

3. Трансдукция

Хромосомная теория наследственности закрепила за *генами* роль элементарных наследственных единиц, локализованных в хромосомах. Однако химическая природа гена долго еще оставалась неясной. Сегодня известно, что носителем наследственной информации является ДНК. *Убедительное доказательство* того, что именно с ДНК связана передача наследственной информации, *получено при изучении вирусов, а именно:* проникая в клетку, они вводят в нее лишь нуклеиновую кислоту с очень небольшой примесью белка; вся белковая оболочка остается вне зараженной клетки; введенная в клетку ДНК передает генетическую информацию, необходимую для образования нового поколения вируса такого же типа.

Обнаружено также, что чистая нуклеиновая кислота вируса табачной мозаики может заразить растение, вызывая типичную картину заболевания. Удалось искусственно создать вегетативные "гибриды" из вирусов, в которых белковый футляр принадлежал одному виду, а нуклеиновая кислота — другому. В таких случаях генетическая информация "гибридов" всегда в точности соответствовала тому виду вирусов, чья нуклеиновая кислота входила в состав "гибрида". Важные доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации были получены на микробных клетках в явлениях трансформации и транс-дукции.

Трансформация — включение чужеродной ДНК в бактериальную клетку. Это перенос наследственной информации от одной клетки прокариот посредством ДНК бактерии-донора или клетки-донора. Трансформация происходит при обработке бактерии мертвыми клетками или экстрактами других штаммов. При этом бактерии приобретают определенные свойства и сохраняют их. Например, при обработке неvirulentного (т. е. не вызывающего заболевания) штамма пневмококков экстрактом ДНК из virulentного штамма он приобретал способность вызывать воспаление легких.

3. Трансдукция заключается в переносе вирусами части ДНК предыдущих бактериальных клеток-хозяев новым клеткам-хозяевам. Так, при инфицировании культуры неподвижных бактерий вирусами, размножающимися в подвижной культуре, некоторые из бактерий становятся подвижными. Изменение наследственности бактерий при трансдукции достигается благодаря переносу ДНК от одних бактериальных клеток к другим с помощью ДНК или РНК вируса.

Описан перенос ДНК посредством вирусов, т. е. трансдукции, у насекомых. Непигментированных личинок тутового шелко-пряда заражали вирусами, которые до этого паразитировали в окружающих насекомых. В результате у части потомства, полученного от непигментированных, но зараженных особей, появилась окраска. И в этом случае изменение наследственных свойств было связано с переносом ДНК.

Вопрос 63. Основы молекулярной генетики. Структура гена. Коллинеарность

/ Ген — часть хромосомы

2. Цистрон, его структура

3. Различия между функциями генов. Опероны

4. Явление коллинеарности

1. Изучение химической структуры ДНК и генетических функций позволяет рассматривать гены как участки нуклеиновой кислоты, характеризующиеся определенной специфической последовательностью нуклеотидов. Расшифровка материальной сущности гена — одно из важных достижений современной биологической науки.

Первоначально считалось, что гены представляют собой часть хромосомы и являются неделимой единицей, обладающей рядом свойств:

- способностью определять признаки организма;
- способностью к рекомбинации, т. е. перемещению из одной гомологической хромосомы в другую при кроссинговере;
- способностью мутировать, давая новые аллельные гены.

В дальнейшем оказалось, что *ген* представляет собой сложную систему, в которой указанные способности не всегда бывают нераздельными.

Первые представления о сложной структуре гена возникли еще в 20-х гг. XX столетия. Советские генетики А. С. Серебровский и Н.П. Дубинин выдвинули предположение, что ген состоит из отдельных "ступенек". В настоящее время это блестяще подтвердилось новыми исследованиями. Ген представляет собой часть молекулы ДНК и состоит из сотен пар нуклеотидов.

2. Ген как функциональную единицу предложено называть **цис-троном**, который определяет последовательность аминокислот в каждом специфическом белке. Цистрон подразделяется на предельно малые в линейном измерении единицы - **реконы**, способные к рекомбинации при

кроссинговере.

Выделяют, кроме того, **мутоны** — наименьшие части гена, способные к изменению (мутированию). Размеры рекона и мутона могут равняться одной или нескольким парам нуклеотидов, цистрона - сотням и тысячам нуклеотидов.

3. Оказалось, что разные функции гена связаны с отрезками цепи ДНК различной величины. Ген имеет сложную структуру, внутри которой могут осуществляться процессы мутирования и рекомбинации. Обнаружены также гены, которые не контролируют синтеза белков, но регулируют этот процесс. Таким образом, *возникла необходимость разделить гены на две категории:*

- структурные;
- функциональные.

Структурные гены определяют последовательность аминокислот в полипептидной цепи. У тех бактерий, у которых они изучены, структурные гены, как правило, располагаются в хромосоме в последовательности, соответствующей кодируемым реакциям.

Функциональные гены, по-видимому, не образуют специфических продуктов, которые можно обнаружить в цитоплазме. Эти гены контролируют функцию других генов. Один из функциональных генов получил название гена-оператора. Ген-оператор и ряд структурных генов, расположенных рядом в линейной последовательности, составляют **оперон** — единицу считывания генетической информации, т. е. с каждого оперона снимается своя молекула информационной РНК. Функция гена-оператора регулируется геном-регулятором. Он кодирует синтез белка-репрессора. Наличие или отсутствие этого белка,

присоединяющегося к гену-оператору, определяет начало или прекращение считывания информации.

4. **Коллинеарность** — свойство, обуславливающее соответствие между последовательностью кодонов нуклеиновых кислот и аминокислот полипептидных цепей. Иными словами, коллинеарность - свойство, благодаря которому в белке воспроизводится та же последовательность аминокислот, в какой соответствующие кодоны располагаются в гене. Это означает, что положение каждой аминокислоты в полипептидной цепи зависит от особого участка гена.

Генетический код считается коллинеарным, если кодоны нуклеиновых кислот и соответствующие им аминокислоты в белке расположены в одинаковом линейном порядке.

Явление коллинеарности доказано экспериментально. Серповидно клеточная анемия, при которой нарушено строение молекулы гемоглобина, обусловлена дефектами расположения нуклеотидов в гене, ответственном за синтез гемоглобина. Было установлено расстояние между аминокислотами, зависимиыми от этих мутаций, и расположение мутонных на генетической карте гена триптофансинтетазы, совпадающее с расположением аминокислот в этом ферменте. Аминокислоты заменялись в соответствии с изменением нуклеотидного состава соответствующих триплетов.

Гипотеза о том, что последовательность аминокислот в белке определяется последовательностью нуклеотидов в гене, была высказана Г.А. Гамовым. Данные о коллинеарности полипептидов подтвердили ее. *Благодаря концепции коллинеарности можно:*

- определить примерный порядок нуклеотидов внутри гена и информационной РНК, если известен состав полипептидов;
- предсказать аминокислотный состав белка, определив состав нуклеотидов ДНК;
- сделать вывод, что изменение порядка нуклеотидов внутри гена (мутация) приводит к изменению аминокислотного состава белков.

Вопрос 64. Репарация

1. Световая репарация
2. Темновая репарация

1. Под действием различных физических и химических агентов и даже при нормальном биосинтезе в ДНК могут возникнуть повреждения. Оказалось, что клетки обладают способностью самостоятельно исправлять повреждения в молекуле ДНК. Этот феномен получил название **репарации**. Первоначально способность к репарации была обнаружена у бактерий, подвергавшихся воздействию ультрафиолетового излучения. В результате облучения целостность молекул ДНК нарушалась, так как в ней возникали димеры, т. е. сцепленные между собой соединения в области оснований. Димеры образуются:

- между двумя тиминами;
- тимином и цитозином;
- двумя цитозинами;
- тимином и урацилом;

- двумя урацилами.

Облученные клетки на свету выживали гораздо лучше, чем в темноте. После тщательного анализа причин было установлено, что в облученных клетках **на свету происходит репарация**. Она осуществляется специальным ферментом, активирующимся квантами видимого света. Фермент соединяется с поврежденной ДНК, разъединяет возникшие в димерах связи и восстанавливает целостность нити ДНК.

2. Позднее была обнаружена и **темновая репарация**, т. е. свойство клеток ликвидировать повреждения ДНК без участия видимого света. Темновая репарация осуществляется комплексом из пяти ферментов:

- узнающего химические изменения на участке цепи ДНК;
- осуществляющего вырезание поврежденного участка;
- удаляющего этот участок;
- синтезирующего новый участок по принципу комплементарно-сти взамен удаленного фрагмента;
- соединяющего концы старой цепи и восстановленного участка. При *световой* репарации исправляются повреждения, возникшие только под воздействием ультрафиолетовых лучей, при *темновой* — повреждения, появившиеся под влиянием жесткой радиации, химических веществ и других факторов. Темновая репарация обнаружена у прокариот и в клетках эукариот. У последних она изучается в культурах тканей. Вопрос о том, почему одни повреждения репарируются, а другие нет, остается открытым. Если репарация не наступает, то клетка гибнет либо наступает мутация.

Вопрос 65. Особенности передачи наследственной информации у про- и эукариот

/ Взаимодействие генных продуктов в цитоплазме

2. Различия в передаче наследственной информации в клетках прокариот и эукариот

1. В большинстве случаев отдельные гены, по-видимому, самостоятельно не определяют характер признака. В явлениях *ком-плементарности, эпистаза и плейотропии* обнаруживается фенотипическое выражение молекулярных взаимодействий генов. В ряде экспериментов, проведенных в лабораторных условиях с ферментами, выделенными из организмов с различным генотипом, показано, что механизм комплементарного взаимодействия генов заключается во взаимодействии генных продуктов в цитоплазме.

2. Фундаментальные различия в передаче наследственной информации в клетках прокариотов и эукариот состоят в следующем:

- у **прокариот** и-РНК, образующаяся на молекулах ДНК, немедленно приступает к синтезу белка на рибосомах;
- у **эукариот** на молекулах ДНК образуется ДНК, подобная и-РНК и получившая название д-РНК. Она представляет собой высокомолекулярное соединение с относительной молекулярной массой 2 000 000-10 000 000. Информационная РНК (и-РНК), находящаяся в цитоплазме клеток животных, имеет молекулярную массу в пределах 200 000-600 000;
- у **эукариот** д-РНК является предшественником и-РНК. Находясь еще в ядре, д-РНК "созревает", расщепляясь при участии ферментов на более короткие цепи РНК. Большая часть этих цепей распадается, и только незначительная часть — истинная и-РНК, выходит в цитоплазму. Вопрос о том, почему у эукариотов образуется д-РНК и какова ее роль, остается неясным.

Вопрос 66. Генная инженерия. Современное состояние теории гена

/ Перспективы генной инженерии

2. Основные положения теории гена

1. Обнаружение точной структуры гена послужило предпосылкой к выдвижению идеи *переноса генов из одних организмов в другие*, т. е. **генной инженерии**, целью которой — создание новых генетических структур и организмов с новыми наследственными свойствами. Для переноса молекул нуклеиновой кислоты используют **векторы**. В качестве векторов служат вирусы, проникающие в клетку, т. е. моделируется принцип трансдукции. Операция по переносу наследственной информации предусматривает три этапа:

- получение необходимого вектора;
- ✓ получение гена или генов, необходимых для переноса и смешивания их с вектором, т. е. гибридных молекул;
- введение гибридных молекул в клетку и репликация их. *Введенные в клетку молекулы* могут существовать в ней в комплексе с хромосомами либо в свободном состоянии как плазмиды.

Принципиальная возможность искусственного включения новых генов в клетку доказана в ряде экспериментов:

- в колонию бактерий кишечной палочки из штамма, неспособного синтезировать аминокислоту триптофан, с помощью фага был введен соответствующий ген, и бактерии приобрели новое свойство, т. е. стали синтезировать триптофан;

• из клеток южноафриканской лягушки был выделен фрагмент ДНК, введен в клетки кишечной палочки, где обнаружилась его способность синтезировать и-РНК лягушачьего типа. Генная инженерия в будущем, возможно, обеспечит создание организмов с новыми свойствами, например бактерий, синтезирующих человеческие гормоны, микроорганизмов, обладающих повышенной продуктивностью для получения антибиотиков, а в гораздо более отдаленном будущем, может быть, поможет человечеству избавиться от наследственных болезней.

2. В результате исследований элементарных единиц наследственности сложилась **теория гена**, основные положения которой сводятся к следующему.

- ген занимает определенный участок (локус) в хромосоме;
- ген (цистрон) - это часть молекулы ДНК, представляющая собой определенную последовательность нуклеотидов и служащая функциональной единицей наследственной информации. Число нуклеотидов, входящих в состав различных генов, неодинаково;
- внутри гена могут происходить рекомбинации и мутирование;
- существуют структурные и функциональные гены;
- структурные гены кодируют синтез белков, но ген не принимает непосредственного участия в синтезе белка. ДНК — матрица для синтеза молекул и-РНК;
- функциональные гены контролируют и направляют деятельность структурных генов;
- расположение нуклеотидных триплетов в структурных генах коллинеарно последовательности аминокислот в полипептидной цепи, кодируемой данным геном;
- молекулы ДНК, входящие в состав гена, способны к репарации, поэтому не всякие повреждения гена ведут к мутациям;
- генотип, будучи дискретным (состоящим из отдельных генов), функционирует как единое целое. На функцию генов оказывают влияние внутриклеточные факторы и факторы внешней среды.

Вопрос 67. Нехромосомная наследственность

1. Внеядерная наследственность

2. Пластидная и цитоплазматическая наследственность

Признание за ядром главенствующей роли в передаче наследственных свойств не исключает существования внеядерной наследственности, которая связана с органоидами клетки, способными к саморепродукции. Факторы наследственности, расположенные в клетках вне хромосом, получили название **плазмид**. Функция плазмид, как и генов, находящихся в хромосомах, связана с ДНК. Установлено, что собственную ДНК имеют:

- пластиды (пластидная ДНК);
- митохондрии (митохондриальная ДНК);
- центриоли (центриолярная ДНК) и некоторые другие органоиды.

Эти цитоплазматические структуры способны к **авторепродукции**. С ними связана передача цитоплазматической наследственности. Проявление этой формы наследственности находится под контролем ядерной ДНК.

2. **Пластидная наследственность** обнаружена у декоративных цветов львиного зева, ночной красавицы и др. У этих растений наряду с расами, имеющими зеленые листья, есть расы пестролистности. Признак пестролистности передается только по материнской линии.

Цитоплазматическая наследственность известна у ряда культурных растений. У кукурузы существуют сорта с мужской стерильностью, которая передается исключительно через цитоплазму женских половых клеток.

В цитоплазме бактерий обнаружены автономно расположенные плазмиды, состоящие из кольцевых молекул двунитчатой ДНК. Эти бактериальные плазмиды обуславливают:

- половую дифференцировку;
- устойчивость к ряду лекарственных веществ;
- синтез некоторых белков.

Феноменом цитоплазматической наследственности объясняются длительные модификации. Иногда **генотип материнского организма** оказывает влияние на следующее поколение через цитоплазму яйцеклетки. Такое влияние называется **преддетерминации**, когда действует наследственная

информация, заложенная в хромосомах и определяющая особенности яйцеклетки еще до оплодотворения.

Вопрос 68. Наследственность и среда. Фенотипическая (ненаследственная) изменчивость

1. Норма реакции

2. Пенетрантность. Реализация наследственной информации в разных условиях

3. Фенотипическая изменчивость — модификация

4. Длительные модификации

*Диапазон изменчивости, в пределах которой в зависимости от условий среды один и тот же генотип способен давать различные фенотипы, называется **нормой реакции**. В ряде случаев у одного и того же гена в зависимости от особенностей генотипа и характера внешних условий возможна различная полнота фенотипического проявления: от почти полного отсутствия контролируемого геном признака до полной его выраженности. Степень выраженности признака при реализации генотипа в различных условиях называется **экспрессивностью**, т. е. **выраженностью фенотипического проявления гена**. Она связана с изменчивостью признака в пределах нормы реакции. Один и тот же признак может проявляться у одних организмов и отсутствовать у других, имеющих тот же ген.*

2. *Количественный показатель фенотипического проявления называется **пенетрантностью**. Характеризует пенетрантность процент особей, проявляющих в фенотипе данный ген, по отношению к общему числу особей, у которых ген мог бы проявиться. Тот факт, что один и тот же генотип может стать источником различных фенотипов, имеет большое значение для медицины:*

- отягощенная наследственность не обязательно должна проявиться фенотипически;

- многое зависит от условий, в которых находится человек.

В ряде случаев болезнь как фенотипическое проявление наследственной предрасположенности можно предотвратить соблюдением диеты или приемом лекарственных препаратов. **Реализация наследственной информации находится в прямой зависимости от среды. Взаимозависимость генотипа и фенотипа можно сформулировать так:**

- *организмов вне среды не существует.* Поскольку организмы — открытые системы, находящиеся в единстве с условиями среды, то и реализация наследственной информации происходит под контролем среды;

- *один и тот же генотип способен дать различные фенотипы, что определяется условиями, в которых реализуется генотип в процессе онтогенеза отдельной особи;*

- *в организме могут развиться лишь признаки, обусловленные генотипом.* Фенотипическая изменчивость происходит в пределах нормы реакции по каждому конкретному признаку;

- *условия среды могут влиять на степень проявления наследственного признака* у организмов, имеющих соответствующий ген, или на численность особей, проявляющих соответствующий наследственный признак.

3. **Модификациями** называются *фенотипические изменения, возникающие под влиянием условий среды*. Размах модификационной изменчивости ограничен нормой реакции. Конкретное модификационное изменение признака не наследуется, но диапазон модификационной изменчивости обусловлен наследственностью.

Модификационные изменения не влекут за собой изменения генотипа. Норма реакции, лежащая в основе модификационной изменчивости, складывается в результате естественного отбора. В силу этого модификационная изменчивость, как правило, целесообразна. Она соответствует условиям обитания и является приспособительной.

4. Особую группу модификационной изменчивости составляют **длительные модификации**, которые возникают под влиянием внешней среды, подобно обычным модификациям, но *передаются ряду последующих поколений*. Так, при воздействии высокой или пониженной температуры на куколок колорадского картофельного жука, окраска взрослых животных изменяется. Этот признак держится в нескольких поколениях, а затем возвращается прежняя окраска. Данный признак передается в поколениях, если воздействию температурного фактора подвергались только самцы.

Длительные модификации наследуются по типу цитоплазматической наследственности. По-видимому, под влиянием того или иного внешнего фактора происходят изменения в тех частях цитоплазмы, которые затем могут авторепродуцироваться.

Вопрос 69. Генотипическая (наследственная) изменчивость

1. Комбинативная и мутационная изменчивость

2. Полиплоид

1. Наследственную изменчивость принято делить:

- на комбинативную;
- мутационную.

Комбинативная изменчивость связана с получением новых сочетаний генов в генотипе, что достигается в результате трех процессов:

- независимого расхождения хромосом при мейозе;
- случайного их сочетания при оплодотворении;
- рекомбинации генов благодаря кроссинговеру. Сами наследственные факторы (гены) при этом не изменяются, но новые их сочетания между собой приводят к появлению организмов с новым фенотипом.

К комбинативной изменчивости примыкает явление *гетерозиса*, или "гибридной силы", которая может наблюдаться в первом поколении при гибридизации между представителями различных видов или сортов, проявляется повышением жизнеспособности, увеличением роста и другими особенностями. Мутационная изменчивость связана с мутациями — изменениями генетического аппарата клетки, обусловленными реорганизацией генетических структур. Этим мутации резко отличаются от модификаций, не затрагивающих генотипа особи. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, в результате чего новый организм иногда резко отличается от исходной формы.

По характеру изменений генетического аппарата различают мутации, обусловленные:

- изменением числа хромосом (генома);
 - изменением специфики хромосом (хромосомные аберрации);
 - изменением молекулярной структуры гена (генные мутации).
2. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются

геномными. К ним относятся:

- полиплоидия;
- гетероплоидия.

Полиплоидия — увеличение диплоидного числа хромосом путем добавления целых хромосомных наборов в результате нарушения мейоза. Полиплоидные формы фенотипически отличаются от диплоидной. Вместе с изменением числа хромосом изменяются и наследственные свойства. У полиплоидов клетки обычно крупные, иногда растения достигают гигантских размеров. Формы, возникшие в результате умножения хромосом одного генома, называются *полиплоидами*. Однако известна и другая форма полиплоидии — *аллоплоидия*, при которой умножается число хромосом двух разных геномов.

В результате нарушений процессов мейоза и синтеза ДНК число хромосом может изменяться и становиться *некратным гаплоидному набору*. Явление, когда какая-либо из хромосом, вместо того чтобы быть парной, оказывается тройной, называется *трисомией*. Если наблюдается трисомия по одной хромосоме, то такой организм называется трисомиком, а его хромосомный набор записывается как $2n + 1$.

Явление, противоположное трисомии, т. е. утрата одной хромосомы из пары в диплоидном наборе, называется *моносомией*, а такой организм — моносомиком; его генотипическая формула записывается как $2n - 1$.

Если из диплоидного набора выпадают обе гомологические хромосомы, организм называется *нуллисомиком*. *Анэуплоидия*, т. е. нарушение нормального числа хромосом, приводит к изменениям в строении и снижению жизнеспособности организма.

Вопрос 70. Хромосомные и генные изменения

1. Хромосомные аберрации, их типы

2. Генные мутации

1. **Хромосомные аберрации** возникают в результате перестройки хромосом и являются *следствием разрыва хромосом*, приводящего к образованию фрагментов, которые в дальнейшем воссоединяются, но при этом нормальное строение хромосом не восстанавливается. Различают четыре основных типа хромосомных аберраций:

- *нехватки* — возникают вследствие потери хромосомой того или иного участка. Нехватки в средней части хромосомы называют *делениями*. Потеря значительной части хромосомы приводит организм к гибели, утрата незначительных участков вызывает изменение наследственных свойств. При нехватке участка одной из хромосом у кукурузы ее проростки лишаются хлорофилла;
- *удвоения* — связаны с включением дополнительного (лишнего) дублирующего участка хромосомы,

что также *ведет к появлению новых признаков*;

- *инверсии* — наблюдаются при разрыве хромосомы и переворачивании оторвавшегося участка на 180°. Если разрыв произошел в одном месте, образовавшийся фрагмент прикрепляется к хромосоме противоположным концом, если разрыв случился в двух местах, то средний фрагмент, перевернувшись, прикрепляется к местам разрыва, но другими концами;

- *транслокации* — возникают в случаях, когда участок хромосомы из одной пары прикрепляется к негомологичной хромосоме, т. е. хромосоме из другой пары. Транслокация участка одной из хромосом известна у человека: она может быть причиной болезни Дауна. Большинство транслокаций, затрагивающих крупные участки хромосом, делает организм нежизнеспособным. **2. Генные мутации** затрагивают структуру самого гена. Мутации могут изменять участки молекулы ДНК различной длины. Наименьший участок, изменение которого приводит к появлению мутации, назван *мутоном*. Его может составить только одна пара нуклеотидов. Изменение последовательности нуклеотидов в конечном итоге может вызвать нарушения в программе синтеза белка. Нарушения в структуре ДНК приводят к мутациям только тогда, когда не осуществляется репарация. Большинство мутаций, с которыми связана эволюция органического мира, — *генные*. Гены, возникшие в результате мутации одного локуса, являются аллельными. Появление мутации для каждого генного локуса — событие довольно редкое. Различные аллели имеют неодинаковую частоту мутирования. Для каждой аллели частота мутирования более или менее постоянна и колеблется в пределах 10^5 — 10^7 . Однако ввиду огромного числа генов у каждого организма мутации довольно часты. **Мутации возникают в любых клетках, поэтому их делят:**

- на соматические;
- генеративные.

Биологическое значение их неравноценно и связано с характером размножения организмов. При делении мутировавшей соматической клетки новые свойства передаются ее потомкам.

При половом размножении признаки, появившиеся в результате соматических мутаций, потомкам не передаются и в процессе эволюции никакой роли не играют. Однако *в индивидуальном развитии* они могут влиять на формирование признака: чем в более ранней стадии развития возникает соматическая мутация, тем больше участок ткани, несущий данную мутацию. Такие особи называются *мозаиками*.

Если мутация происходит в клетках, из которых развивается гамета, или в половой клетке, то новый признак проявится в ближайшем или последующих поколениях.

Наблюдения показывают, что *многие мутации вредны для организма*. Это объясняется тем, что функционирование каждого органа сбалансировано в отношении как других органов, так и внешней среды. Нарушение существующего равновесия обычно ведет к снижению жизнедеятельности или гибели организма. Мутации, снижающие жизнедеятельность, называются *семилетальными*, или *полублетальными*, мутациями, несомнимыми с жизнью, — *летальными*.

Однако *часть мутаций оказывается полезной*. Такие мутации — материал для прогрессивной эволюции, селекции ценных пород домашних животных и растений. **Мутации делятся:**

- на спонтанные, т. е. возникшие под влиянием неизвестных природных факторов, чаще всего как результат ошибок при репликации ДНК;
- индуцированные, которые вызываются специальными направленными воздействиями, повышающими мутационный процесс. Факторы, способные индуцировать мутационный эффект, получили название мутагенных. **Важнейшими мутагенными факторами являются:**
- некоторые химические соединения;
- различные виды излучений внутренней среды, которые могут нарушить гомеостаз;
- способны вызвать мутацию и биологические факторы.

Вопрос 71. Химический и радиационный мутагенез. Гомологические ряды в наследственной изменчивости

1. Мутагенная роль химических веществ
2. Действие излучения
3. Закон гомологических рядов

1. Открыты сотни химических мутагенов. Некоторые из них усиливают мутагенный эффект во много раз по сравнению со спонтанными и называются *супермутагенами*. В экспериментах мутации индуцируются разнообразными химическими агентами. По-видимому, и в естественных условиях подобные факторы служат причиной появления спонтанных мутаций у различных организмов, в том числе у человека. Доказана мутагенная роль различных химических веществ и даже некоторых лекарственных препаратов, что говорит о необходимости изучения мутагенного действия новых

фармакологических веществ и других химических соединений, широко используемых в медицине и сельском хозяйстве. Химические мутагены обладают тремя качествами:

- высокой проникающей способностью;
- свойством изменять коллоидное состояние хромосом;
- определенным действием на состояние гена или хромосомы.

2. Индуцированные мутации, вызванные облучением (радиацией),

впервые были обнаружены советским ученым Г.А. Надсоном. Для вызывания искусственных мутаций часто используются гамма-лучи, источником которых может быть, например, радиоактивный кобальт. Облучение индуцирует как генные мутации, так и структурные хромосомные перестройки всех описанных выше типов — нехватки, инверсии, удвоения и т. д. Все структурные изменения связаны с разрывом хромосом. Причиной этого являются некоторые особенности процессов, происходящих в тканях при действии излучения. Жесткие излучения вызывают в тканях ионизацию, в результате которой:

- одни атомы теряют электроны;
- другие присоединяют их;
- образуются положительно или отрицательно заряженные ионы. Подобный процесс внутримолекулярной перестройки, если он происходит в хромосомах, может привести к их фрагментации. Доказано, что связь между облучением и мутационными изменениями может носить и непрямой характер. По-видимому, энергия излучения может вызывать в среде, окружающей хромосому, химические изменения, которые ведут к индуцированию генных мутаций и структурных перестроек в хромосомах. Одно из самых опасных последствий облучения — образование свободных радикалов OH или NO₂ при радиолизе воды, находящейся в тканях. Эти радикалы обладают высокой реакционной способностью и могут воздействовать на многие органические вещества, в том числе нуклеиновые кислоты.

3. Многообразие мутирования подчиняется определенным закономерностям, которые впервые были обнаружены в 1920 г. Н.И. Вавиловым. При сравнении признаков различных сортов культурных растений и близких к ним диких видов обнаружилось много общих наследственных изменений, что позволило Вавилову сформулировать закон гомологических рядов в наследственной изменчивости:

"Виды и роды, генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть существование параллельных форм у других видов и родов". Вавилов указывал, что гомологические ряды часто выходят за пределы родов и даже семейств.

Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости имеет прямое отношение к изучению наследственных болезней у человека. Вопросы лечения и профилактики наследственных заболеваний не могут быть решены без широкомасштабных исследований на животных с наследственными аномалиями.

Согласно закону Вавилова, мутации, аналогичные наследственным болезням человека, должны встречаться у животных. Так, у собак наблюдается гемофилия, сцепленная с полом. Альбинизм зарегистрирован у многих видов грызунов, кошек, собак и птиц. Моделями для изучения мышечной дистрофии могут служить мыши и крупный рогатый скот, эпилепсия — кролики и крысы, аномалий в строении глаз — многие виды грызунов, собаки и свиньи. Наследственная глухота обнаруживается у морских свинок, мышей и собак. Аномалии, аналогичные заячьей губе и волчьей пасти, бывают у мышей, собак, свиней.

Вопрос 72. Особенности генетики человека. Методы изучения наследственности у человека

1. Локализация генов в половых хромосомах

2. Методы изучения наследственности у человека. Семейно-генеалогический анализ

3. Близнецовый метод

1. Предполагается, что у человека имеется около 1 млн генов, однако тип наследования установлен не более чем у нескольких сотен из них. По характеру наследования признаков человек имеет ряд особенностей, отличающих его от других организмов:

- преобладают гены с неполным доминированием — важный фактор в проявлении многих доминантных и рецессивных генов;
- многие признаки обусловлены полимерными генами;
- установлены все 24 теоретически возможные группы сцепления генов. Из них 22 локализованы в аутосомах, в каждой из которых содержится по несколько генов;
- более 100 генов локализовано в половых хромосомах. По наследованию через половые хромосомы

человек также отличается от других животных. У млекопитающих, в том числе у человека, X- и Y-хромосомы имеют гомологический участок, в котором происходит их синопсис и возможен кроссинговер. В зависимости от того, в каких участках половых хромосом человека находятся локализованные в них гены, их можно разделить на три группы:

- гены, локализованные в той части X-хромосомы, которая не имеет гомологического участка в Y-хромосоме. Они полностью сцеплены с полом и передаются исключительно через X-хромосому. Доминантные гены из этого участка одинаково проявляются у обоих полов, рецессивные — только в гомозиготном состоянии у женщин и только в гетерозиготном — у мужчин. К таким генам относятся:

- гены гемофилии;
- дальтонизма;
- атрофии зрительного нерва и т. д.;
- группа генов, расположенных в непарном участке Y-хромосомы. Могут встречаться только у лиц мужского пола и передаются от отца к сыну. К таким генам относятся:
- гены волосатости ушей; . ихтиоза;
- перепончатых пальцев на ногах;
- гены, расположенные в парном сегменте половых хромосом, т. е. гомологичном для X- и Y-хромосомы. Их называют неполно или частично сцепленными с полом. Они могут передаваться как с X-, так и с Y-хромосомой и переходить из одной в другую в результате кроссинговера. Если такие гены находятся в X-хромосоме, то в ряду поколений они ведут себя как сцепленные с полом, т. е. рецессивные гены у женщин проявляются лишь в гомозиготном состоянии, а у мужчин — в гетерозиготном. Однако в результате кроссинговера эти гены могут попасть в Y-хромосому и составить с ней одну группу сцепления. Тогда они будут вести себя как сцепленные с полом и передаваться от отца только к сыновьям, до тех пор пока не произойдет кроссинговер. К этой группе относится большинство генов, локализованных в половых хромосомах, например гены общей цветной слепоты.

2. *Морфологические, физиологические и патологические признаки* ни у одного из видов организмов не изучены столь детально, как у человека, поэтому, казалось бы, человек должен быть наиболее удобным объектом для изучения наследственных болезней. Однако такие исследования связаны с рядом трудностей:

- низкой плодовитостью;
- медленной сменой поколений;
- невозможностью постановки специальных экспериментов;
- большим числом хромосом.

Все эти факторы делают человека весьма непростым объектом для генетических исследований. В то же время в этом отношении человек подчиняется тем же законам наследственности, что и все другие организмы. В предыдущих разделах генетические явления не раз иллюстрировались примерами, показывающими единство закономерностей наследования для всего органического мира.

Один из основных методов изучения наследственности — сбор сведений о наличии признаков в отдельных семьях на протяжении нескольких поколений — семейно-генеалогический метод.

По семейным и архивным материалам составляют родословные. Лицо, с которого начинается составление родословной, принято называть *пробандом*, его братьев и сестер — *сибсами*, а если у пробанда есть братья и сестры от другого брака одного из родителей, их называют *полусибсами*.

Генеалогический анализ позволяет установить следующие:

- характер признака (наследственный или ненаследственный);
- тип наследования (доминантный или рецессивный);
- зиготность пробанда по данному признаку (гомо- или гетерозиготность);
- степень пенетрантности и экспрессивности изучаемого гена. Благодаря генеалогическому методу известно, что:

- дальтонизм и гемофилия контролируются рецессивными генами, локализованными в X-хромосоме;
- цвет волос человека зависит от нескольких генов, находящихся в аутосомах. Темный цвет доминирует над светлым, рыжий цвет рецессивен по отношению к "нерыжему";
- цвет глаз тоже обусловлен несколькими генами, контролирующими количество и характер расположения пигмента в радужной оболочке, но в общем темная окраска превалирует над светлой. Полное отсутствие пигмента (альбинизм) наследуется рецессивно по отношению к наличию пигмента;
- по аутосомно-доминантному типу наследуются:
- близорукость;

- косолапость;
- полидактилия;
- *аутосомно-рецессивному типу* наследуются:
- эпилепсия;
- сахарный диабет и др.

3. **"Близнецовый" метод** дает возможность дифференцировать роль среды и генотипа в развитии:

- морфологических признаков;
- предрасположения к заболеваниям;
- психических особенностей индивида и т. д.

Для дифференцировки роли наследственности и среды в проявлении различных признаков сравнивают одно- и двойцевых близнецов. Различия, обнаруживаемые у разнояйцевых близнецов и не отмеченные у однояйцевых, рассматриваются как результат различной наследственности. Если в схожих условиях среды признаки различны у партнеров двойцевой пары, но сходны у партнеров однояйцевой пары, их следует признать наследственными.

Близнецов, сходных по фенотипу, называют *конкордантными*, или *сходными*. Изучение конкордантности на близнецовых парах позволило прийти к выводу, что, например, группы крови всецело определяются генотипом. В случаях шизофрении, эпилепсии, диабета важная роль принадлежит наследственности, но наряду с ней большое значение имеют и провоцирующие факторы среды.

Вопрос 73. Популяционно-статистический метод. Биохимический метод

1. Популяционно-статистический метод изучения распространенности генов
2. Цитологический метод
3. Биохимический метод

Популяционно-статистический метод использует математическую обработку материала и заключается в изучении распространенности тех или иных генов по определенным критериям. В этом отношении все гены делятся на следующие две группы: имеющие универсальное распространение:

- ген амавротической миопатии, который в рецессивном состоянии встречается почти у 1% населения Европы;
- ген дальтонизма, который проявляется у 7% мужчин и 0,5% женщин, но в гетерозиготном состоянии обнаруживается уже у 13% женщин;
- встречающиеся локально, преимущественно в строго определенных районах. К ним относятся:
- ген серповидноклеточной анемии, распространенный в странах Африки и Средиземноморья;
- ген врожденного вывиха бедра, имеющий высокую концентрацию у аборигенов северо-восточных регионов нашей страны.

2. Благодаря методам, разработанным в последние годы, широко применяется изучение *кариотипа* — **цитологический метод**. Установлено, что многие заболевания и дефекты развития связаны с нарушением числа и строения хромосом — так называемые *хромосомные болезни*. Цитологический метод использует временные культуры тканей, обычно лейкоцитов. Он связан с получением метафазных ядер с укороченными хромосомами в них вследствие воздействия ядом колхицином.

Если нарушение касается *половых хромосом*, то для диагностики с успехом применяется *метод исследования полового хроматина в соматических клетках*. Для определения мужского ядерного пола выявляют Y-хромосому в соматических клетках, что возможно в связи с ее способностью флюоресцировать при специальном окрашивании. Исследование полового хроматина и обнаружение Y-хромосомы с помощью флюоресцентной окраски являются *экспресс-методами*.

3. В настоящее время установлено около 500 болезней обмена веществ. Наследственная патология, связанная с нарушениями в ферментативных системах, представляет собой *рецессивные формы*, а затрагивающая *структурные белки* — *доминантные*. В практической деятельности врача большое значение имеет тот факт, что в ряде случаев *биохимическими методами* удастся выявить у пациента наследственную предрасположенность к заболеванию, а это нередко дает возможность своевременно предупредить развитие болезни.

У *гетерозигот по патологическим признакам*, выражающимся в рецессивном состоянии, наблюдаются отклонения в характере обмена веществ. Выявление носителей рецессивных генов — важная задача медико-генетических исследований. Иногда возникает необходимость исследовать генотип развивающегося зародыша. Тогда для цитологического, биохимического или иммунологического исследования прибегают к операции *ам-ниоцентеза*, т. е. взятия амниотической

жидкости. Но эта операция связана с опасностью для матери и плода, поэтому ее проводят только в исключительных случаях, когда высок риск появления на свет больного ребенка.

Вопрос 74. Хромосомные болезни

1. Причины хромосомных болезней
2. Некоторые патологические сочетания хромосом
3. Трисомия

Причиной хромосомных болезней является нарушение хромосомного набора в зиготе, из которой развился организм. Иногда течение мейоза может нарушиться, в результате чего отмечается нерасхождение хромосом при редукционном делении. При этом в одной из гамет могут оказаться обе гомологические хромосомы, а другая гамета лишается их. Если речь идет о женских гаметах, то образуется яйцеклетка XX и 0, если о мужских — то XY и 0. При оплодотворении аномальных яйцеклеток сперматозоидами с X- и Y-хромосомами возможны зиготы с наборами: XXX, XXY, XO, YO и др.

2. Неправильное расхождение хромосом лежит в основе обширной группы наследственных аномалий:

- при сочетании XXX рождается девочка. У нее оказываются недоразвитыми половые железы, а в ряде случаев отмечается интеллектуальная неполноценность;
- при сочетании XXY рождается мальчик с синдромом Клайн-фельтера (т. е. неполноценен в интеллектуальном и физическом отношении);
- сочетание XO наблюдается у некоторых женщин с синдромом Шерешевского-Тернера. Больные отличаются малым ростом, медленным половым созреванием, недоразвитием половых органов и бесплодием;
- YO — эти зиготы настолько дефектны, что погибают на ранних этапах развития;
- встречаются женщины с четырьмя X-хромосомами и мужчины с резко выраженным синдромом Клайн-фельтера, обладающие, помимо определяющей мужской пол Y-хромосомы, еще тремя или даже четырьмя X-хромосомами — XXXY и XXXXY;
- при избыточном числе X-хромосом наблюдается ряд морфологических аномалий;
- в последнее время обнаружены также мужчины с генотипом XYY и XYYX. Такое изменение числа половых хромосом сочетается с антиобщественным поведением.

У человека и млекопитающих в соматических клетках, содержащих две X-хромосомы, одна из них, образуя участки хроматина, хорошо заметна при специальной обработке даже в интерклеточных ядрах. Эта клетка получила название *X-хроматина*, или *тельца Барра*. Определение полового хроматина дает возможность предварительной хромосомной диагностики пола. Метод определения полового хроматина в слюне, со слизистой оболочки полости рта широко применяется в медицинской практике.

Явление нерасхождения свойственно не только половым хромосомам, но и любой из 22 пар аутосом. Очевидно, что аутосомных аномалий, затрагивающих лишь одну из хромосом, может быть 22 с одной лишней хромосомой и 22 с одной недостающей хромосомой. При многих из этих аномалий, касающихся крупных хромосом, плод, по-видимому, погибает задолго до рождения. Другие аутосомные эмбриопатии приводят к появлению тяжелейших соматических и психических уродств. 3. В 1959 г. было установлено, что при *болезни Дауна*, характеризующейся умственной отсталостью и комплексом конституциональных аномалий — маленькая голова, узкий разрез глаз, плоское лицо, маленький нос и полуоткрытый рот, в клетках больного оказывается 47 хромосом. *Болезнь Дауна обусловлена трисомией* по очень маленькой хромосоме из 21-й пары. С этим синдромом рождается около 0,15% детей. В этиологии синдрома Дауна большое значение имеет возраст матери. У матерей в возрасте старше 35 лет дети с болезнью Дауна рождаются в 100 раз чаще, чем у 19-летних.

Описаны трисомии по хромосомам, которые относятся к 16—18-й парам и характеризуются рядом аномалий — низким расположением ушей, очень маленькой нижней челюстью, выступающим затылком. Еще более выраженные морфологические нарушения *наблюдаются при трисомии по 13—15-й парам*. У таких детей отмечаются отсутствие слуха, аномальное строение глазного яблока, волчья пасть, заячья губа и пр.

Причиной ряда эмбриопатий являются различные хромосомные аберрации, в частности транслокации. Встречается транслока

ция хромосомы 21 на хромосому 15 — может стать причиной того, что в зиготе окажутся 3 хромосомы из 21-й пары, и тогда рождается ребенок с синдромом Дауна.

К тяжелым последствиям приводит утрата частей каких-либо хромосом. Например, при одной из

форм хронического лейкоза обнаружено укорочение 21-й хромосомы. В данном случае мутация происходит, по-видимому, в соматической клетке. Потомство клетки, несущей дефект, постепенно вытесняет все нормальные лейкоциты, что и вызывает заболевание.

Вопрос 75. Наследование резус-фактора

/. Открытие резус-фактора

2. Наследование резус-фактора

3. Беременность у женщины с отрицательным резус-фактором

1. В 1940 г. у макак-резус из эритроцитов был выделен антиген, названный *резус-фактором* — **Rh-фактором**. В дальнейшем он был обнаружен и у людей:

- около 85% европейцев имеют его, т. е. являются резус-положительными (Rh+);

- у 15% людей кровь резус-отрицательна, т. е. резус-фактор отсутствует (Rh-).

Отсюда следует, что девушки с резус-отрицательной кровью в 6 раз чаще выходят замуж за мужчин, имеющих резус-фактор в крови, чем за мужчин с резус-отрицательной кровью. *В норме у лиц с резус-отрицательной группой крови не вырабатываются антитела к резус-фактору, но они могут начать образовываться в результате переливания резус-положительной крови как защитная реакция против чужеродного антигена.*

2. **Наследование резус-фактора** обусловлено тремя парами генов — С, Ди К, тесно сцепленных между собой, поэтому практически наследование его чаще всего имитирует полигибридное скрещивание. Наследование резус-фактора обусловлено доминантными генами:

- при браке женщины, имеющей резус-отрицательную группу крови, с мужчиной, у которого кровь резус-положительна (если он гомозиготен), все дети окажутся резус-положительными;

- если мужчина гетерозиготен, то следует ожидать расщепления по этому признаку в соотношении 1:1.

3. В том случае, когда у женщины с резус-отрицательной группой крови ребенок наследует резус-положительную кровь, первая беременность может закончиться вполне благополучно. Но если в кровяное русло матери попадет кровь плода (это может произойти во время родов), то в крови матери появятся антитела к резус-фактору. При повторной беременности эти антитела проникают в кровь плода и вызывают разрушение эритроцитов, имеющих антиген Rh+.

С каждой новой беременностью, несовместимой по антигенам, количество антител к резус-фактору в теле матери нарастает, из-за чего все значительно снижается жизнеспособность детей, наследующих резус-фактор. Иногда погибают недоношенные эмбрионы, наблюдаются мертворождения.

В ряде случаев беременность может закончиться благополучно, но в связи с проникновением антител в кровеносное русло ребенка у него развивается гемолитическая болезнь, что приводит к разрушению эритроцитов. Спасти новорожденного может лишь немедленное переливание крови с полной ее заменой. *До переливания крови необходимо исследование ее на Rh-фактор.* Переливание несовместимой по Rh-фактору крови девочкам и женщинам абсолютно недопустимо, так как может повлечь за собой бесплодие.

Вопрос 76. Генные мутации как причина наследственных болезней

/. Наследственные аномалии

2. Фенилкетонурия

3. Серповидноклеточная анемия

1. В общей сложности *примерно у 4% новорожденных проявляются отчетливые симптомы наследственных аномалий*, как результата разнообразных мутаций. К последующему увеличению числа мутаций ведет:

- действие радиации;

- химических мутагенных факторов;

- возможно, и вирусов.

Наследственные заболевания могут возникнуть при изменениях в строении хромосом половых или соматических клеток, а также наследственных структур на молекулярном уровне. Среди так называемых *молекулярных болезней* особенно часто встречаются наследственные нарушения процессов обмена веществ. *Нарушение синтеза белков — причина многих наследственных аномалий.*

2. *Мутирование гена*, обеспечивающего синтез определенного белка-фермента, необходимо для осуществления той или иной тканевой реакции, приводит к нарушению последней. Например,

для нормального метаболизма аминокислоты фенилаланина необходимо присутствие специфического фермента, под влиянием которого фенилаланин окисляется в другую кислоту — тирозин.

Мутация, которая приводит к появлению рецессивного гена, блокирующего образование фермента, хорошо известна. Если этот мутировавший ген находится в гомозиготном состоянии, необходимый фермент не образуется и окисление фенилаланина в тирозин становится невозможным. Вместо этого фенилаланин превращается в кислоту, которая, накапливаясь в крови, выделяется с мочой. Нарушение нормального метаболизма фенилаланина приводит к развитию наследственного заболевания — *фенилкетонурии*, характеризующейся развитием умственной отсталости.

3. По такому же принципу мутации могут блокировать обмен многих других белков и ферментов, необходимых для развития человека. Как уже говорилось, при болезни, именуемой *серповидноклеточной анемией*, эритроциты в венозной крови имеют своеобразную серповидную форму. Строение гемоглобина в таких эритроцитах также аномальное. Он обладает меньшей, чем обычно, растворимостью, из-за чего выпадает в осадок и деформирует клетку, придавая ей серповидность. Выпадение гемоглобина может стать причиной разрушения клетки и выделения гемоглобина с мочой, т. е. гемоглобинурии.

Серповидноклеточная анемия контролируется доминантным геном, проявляющимся в гетерозиготном состоянии. Гомозиготы по этому доминантному гену погибают в раннем детском возрасте (от 3 месяцев до 2 лет). *Серповидноклеточная анемия распространена* в ряде районов земного шара, сильно пораженных малярией. Концентрация этого летального гена в ряде стран объясняется тем, что гетерозиготы, обладающие аномальными эритроцитами, не болеют малярией и в течение многих веков выживали чаще, чем лица, не имеющие этого гена.

Вопрос 77. Генокопии и фенокопии в патологии человека. Критика представлений о фатальности наследственных заболеваний. Евгенетика

1. Природа генокопии и фенокопии

2. Методы ранней диагностики наследственных заболеваний

3. Предрасположенность к наследственным заболеваниям. Тестирование

4. Евгенетика

1. Ряд сходных по внешнему проявлению признаков, в том числе наследственных болезней, может вызываться различными не-аллельными генами. Такое явление называется *генокопией*. *Биологическая природа генокопии* заключается в том, что синтез одинаковых веществ в клетке в ряде случаев достигается различными путями.

В наследственной патологии человека большую роль играют также *фенокопии* — *модификационные изменения*, обусловленные тем, что в процессе развития под влиянием внешних факторов признак, зависящий от определенного генотипа, может измениться; при этом копируются признаки, характерные для другого генотипа.

В развитии *фенокопии* могут играть роль *разнообразные факторы среды*:

- климатические;
- физические;
- химические;
- биологические;
- социальные.

Врожденные инфекции (краснуха, токсоплазмоз, сифилис) также могут стать причиной фенокопии ряда наследственных болезней и пороков развития. Существование гено- и фенокопии нередко затрудняет постановку диагноза.

2. Представление о *фатальности наследственных заболеваний* следует признать *ошибочными*. Говорить о возможности радикального исправления патологии гена преждевременно. Однако борьба с проявлением наследственных аномалий, т. е. *исправление патологического фенотипа*, уже сейчас становится реальностью. При раннем распознавании наследственного дефекта, правильной диагностике и лечении в ряде случаев удается добиться полной нормализации развития. Для этого необходимо разрабатывать и внедрять в практику *методы ранней диагностики наследственных заболеваний*.

Простой и удобный метод ранней диагностики *фенилкетонурии* заключается в прикладывании реактивного карандаша к влажным пеленкам новорожденного. Раннее выявление болезни позволяет своевременно назначить специфическую диету больным детям и тем самым предотвратить необратимые изменения центральной нервной системы.

Успешное избавление от наследственной патологии можно показать на примере лечения

галактоземии. Это заболевание обусловлено мутацией гена, программирующего выработку фермента галактозы, без которого усвоение сахара, содержащегося в молоке, становится невозможным. Галактоза появляется в крови. У детей поражаются печень и другие органы, возникают психические нарушения, развивается картина тяжелого наследственного заболевания. Если сразу после рождения ребенка удастся диагностировать это заболевание, *можно полностью предупредить тяжелые клинические проявления*, исключив из диеты новорожденного молоко.

При наследственной болезни Вильсона, передающейся с рецессивным геном, наблюдаются одновременно:

- дегенерация некоторых участков в коре головного мозга;
- перерождение нормальных клеток печени;
- образование своеобразного пигментированного кольца на роговой оболочке глаза;
- накопление меди в пораженных органах.

Для лечения этой патологии используется введение группы соединений, способных быстро связывать медь, которая затем выводится из организма.

3. Ряд наследственных заболеваний может развиваться лишь в зрелом или пожилом возрасте. Но у лиц с отягощенной наследственностью реакции на внешние воздействия отклоняются от нормы с самого раннего возраста. В соответствии с этими особенностями разработаны *тесты*, которые во время профилактических осмотров позволяют ***выявлять лиц, predisposed к наследственным заболеваниям***. Необходимо брать их на диспансерный учет и проводить *профилактические мероприятия*.

У лиц, предрасположенных к *гипертонической болезни*, обнаруживается повышенная чувствительность к температурным и эмоциональным раздражителям, вызывающим спазм кровеносных сосудов. *Повышенная чувствительность к глюкозе* говорит о предрасположенности к *диабету*, увеличение содержания мочевой кислоты в моче — о возможности заболеть со временем *подагрой* и т. д.

4. Термин ***"евгеника"*** был предложен в 1883 г. Ф. Гальтоном, который считал задачей евгеники поощрение желательных браков и ограничение нежелательных. Сторонники реакционных взглядов в ряде капиталистических стран дискредитировали евгенику, положив ее в основу представления о существовании высших и низших рас и национальностей, об умственном превосходстве господствующих классов.

Передовые генетики всегда выступали против использования евгеники в политических целях.

Наследственность у человека проявляется по биологическим законам. В нашей стране в связи с этим существует евгеническое законодательство, по которому не разрешается вступление в брак лицам, признанным слабоумными, или психически больным. *Большое значение в профилактике наследственных болезней* приобретают медико-генетические консультации. Они дают рекомендации по предупреждению развития наследственной патологии лицам с отягощенной наследственностью. В тех случаях, когда в семье уже есть ребенок с наследственным пороком, врач-консультант должен объяснить, что брак не представляет опасности для потомка, либо рекомендовать воздержаться от вступления в брак.

Вопрос 78. Влияние факторов внешней среды в онтогенезе организма. Основные закономерности эмбрионального развития

1. Онтогенез

2. Факторы внешней среды

3. Периоды онтогенеза. Прозембриональный период

4. Эмбриональный период. Зигота

5. Дробление. Бластула

1 Онтогенез — это полный цикл индивидуального развития каждой **особи**, в основе которого лежит реализация наследственной информации на всех стадиях развития. Он начинается образованием зиготы и заканчивается смертью. Структура половых клеток обеспечивает возможность развития зародыша. *Яйцо представляет собой особую специализированную клетку, сложившуюся в процессе эволюции органического мира.*

У каждого вида животных и растений половые клетки несут определенную генетическую информацию. Однако развитие особи совершается не в пустоте. С самых ранних стадий развития новый организм находится в окружении внешней среды, с которой он связан путем обмена. С самого начала развития действуют генов в клетках находится в тесной зависимости от условий среды:

- для ядер blastomerov непосредственной средой является цитоплазма;
- для blastomerov — соседние blastomeres;
- для закладок органов — организм матери и опосредованные им условия природной среды.

2. Среди факторов среды различают:

- биологические — взаимодействие живых организмов;
- абиологические — факторы неживой природы (климат и пр.). *Факторы могут быть:*
- постоянными;
- временными.

Однако даже при кратковременном воздействии они могут оказать весьма существенное влияние на развитие организма. *Онтогенез представляет собой* последовательное развитие, при котором ранее образовавшиеся структуры обуславливают развитие последующих, причем и эта тенденция проявляется в единстве с условиями среды. При одном и том же генотипе развиваются различные фенотипические особенности. Очевидно, что в фенотипе не может быть ни одного признака, который не был бы обусловлен генотипом. Из этого вытекает, что именно *противоречивое единство* внутренних и внешних факторов определяет развитие организма.

3. В онтогенезе различают два периода:

- эмбриональный;
- постэмбриональный.

Для высших животных и человека принято деление:

- на пренатальный, или антенатальный (до рождения), период;
- постнатальный период (после рождения);
- предложено также выделять проэмбриональный период, предшествующий образованию зиготы.

Проэмбриональный период развития связан с образованием гамет — гаметогенез. Процессы, характеризующие овуляцию, приводят к образованию гаплоидного набора хромосом и формированию сложных структур в цитоплазме. В яйцеклетках происходит накопление желтка. В зависимости от количества желтка и характера его распределения различают яйца трех основных типов:

- изолецитальные — содержат незначительное количество желтка, который распределен равномерно по всей клетке;
- телolecитальные — содержат большое количество желтка, сосредоточенного на одном из ее полюсов — вегетативном. Противоположный полюс, содержащий ядро и цитоплазму без желтка, называется анимальным;
- центролецитальные — желток находится в центре клетки, а цитоплазма расположена по периферии.

В проэмбриональном периоде развития в яйце накапливается рибосомальная и матричная РНК, образуется ряд структур. Многие из них заметны благодаря присутствию различных пигментов.

4. Эмбриональный период начинается с образования зиготы. Окончание этого периода при разных типах онтогенеза связано с различными моментами развития.

Эмбриональный период делится на следующие стадии:

- зиготы;
- дробления;
- бластулы;
- образования зародышевых листков;
- гистогенеза;
- органогенеза.

Зародыши млекопитающих и человека до образования зачатков органов принято называть эмбрионом, а в дальнейшем — плодом.

***Зигота**, образующаяся в результате слияния женской и мужской гамет, представляет собой одноклеточную стадию развития нового организма. В зиготе осуществляется:*

- интенсивный синтез белка, матрицей для которого на начальных стадиях служит и-РНК, синтезированная во время овогенеза;
- одновременно синтезируется и новая и-РНК.

5. Дробление — это начальный этап развития зиготы. Характер дробления обусловлен типом яйцеклетки. В изолецитальном яйце:

- первая борозда дробления в виде щели начинается на анимальном полюсе и постепенно распространяется в продольном меридиональном направлении к вегетативному, разделяя яйцо на две клетки — два blastomeres;
- вторая борозда проходит перпендикулярно первой, в результате чего образуется четыре blastomeres;
- третья борозда проходит экваториально: возникают восемь blastomerov.

При каждом последующем дроблении клетка становится мельче. В результате ряда последовательных

дроблений формируются группы клеток, тесно прилегающих друг к другу. У некоторых животных такой зародыш напоминает ягоду малины. Он получил название *морулы*.

У млекопитающих желтка в яйцах мало, поэтому дробление полное, но также неравномерное. В различных бластомерах оно идет в различном темпе, поэтому можно наблюдать стадии 2, 3, 6, 7, 9, 10 и т. д. бластомеров. *Одни из них (светлые) располагаются по периферии, другие (темные) находятся в центре.* Из светлых клеток образуется окружающий зародыш *трофобласт*, клетки которого выполняют вспомогательную функцию и непосредственно в формировании зародыша не участвуют. Клетки трофобласта обладают способностью растворять ткани, благодаря чему зародыш внедряется в стенку матки. Далее клетки трофобласта отслаиваются от клеток зародыша, образуя полый пузырек. Полость трофобласта заполняется жидкостью, диффундирующей в нее из тканей матки. Зародыш в это время имеет вид узелка, расположенного на внутренней стенке трофобласта. В результате дальнейшего дробления зародыш принимает форму диска, распластанного по внутренней поверхности трофобласта. *Во время дробления митотические деления следуют друг за другом.*

*Дробление яйца заканчивается образованием **бластулы**.* В клетках бластулы устанавливается типичное для каждого вида животных ядерно-плазменное соотношение. Начиная с бластулы, клетки зародыша принято называть не бластомерами, а эмбриональными клетками.

*При полном равномерном дроблении бластула имеет форму пузырька со стенкой в один слой клеток, который называют **бластодермой**.* Стадию бластулы проходят зародыши всех типов животных.

Вопрос 79. Гистогенез и органогенез

1. Гастрюляция — закладка зародышевых листков

2. Закладка тканей и органов

1. Гастрюляция представляет собой сложный процесс перемещения эмбрионального материала с образованием двух или трех слоев тела зародыша, называемых **зародышевыми листками**. В процессе гастрюляции выделяют два этапа:

- образование эктодермы и энтодермы (двухслойный зародыш);
- образование мезодермы (трехслойный зародыш).

*В зависимости от вида животного **первый этап гастрюляции может проходить путем**:*

- *инвагинации*, т. е. втягивания, гастрюляция идет у животных с *изолецитальным типом яич.* Вегетативный полюс бластулы втягивается внутрь, напоподобие стенки продырявленного резинового мяча. Противоположные полюса бластодермы почти смыкаются в виде незначительной полости, а из мяча возникает двухслойный зародыш. *Внешний слой клеток* носит название наружного листка, или *эктодермы*, *внутренний слой* — внутреннего листка, или *энтодермы*. Полость называется *гастроцеле*, или *первичной кишкой*, а вход в кишку получил наименование *бластопоры*, или *первичного рта*. Края его сближаются, образуя верхнюю и нижнюю губы;
- *деламинации* — *расслоения*;
- *эпиболии* — *обрастания*;
- *иммиграции* — *проникновения внутрь*. Чаще всего имеет место *смешанный тип*.

Второй этап гастрюляции — образование *третьего (среднего) зародышевого листка* — *мезодермы*, так как он образуется между наружным и внутренним листками. Различают два основных способа образования мезодермы:

- *телобластический*, встречается у многих беспозвоночных;
- *энтероцельный*, характерен для хордовых.

В этом случае с двух сторон от первичной кишки образуются втягивания — карманы (целомические мешки). Внутри карманов находится полость, представляющая собой продолжение первичной кишки — *гастроцеле*. Целомические мешки полностью отшнуровываются от первичной кишки и разрастаются между эктодермой и энтодермой. Клеточный материал этих участков дает начало *среднему зародышевому листку* — *мезодерме*. Дорсальный отдел мезодермы, лежащий по бокам от нервной трубки и хорды, расчленен на сегменты — *сомиты*. Вентральный ее отдел образует сплошную боковую пластину, находящуюся по бокам кишечной трубки.

Сомиты дифференцируются на три отдела:

- медиальный (склеротом);
- центральный (миотом);
- латеральный (дерматом).

В вентральной части мезодермальной закладки принято различать:

- *нефрогонотом* (ножка сомита);
- *спланхнотом*.

Закладка спланхнотом разделяется на два листка, между которыми образуется полость. В отличие от бластоцеле она получила название внутренней полости, или *целома*. Один из листков — *висцеральный* — граничит с энтодермальной кишечной трубкой, а другой — *париетальный* — подлжет непосредственно эктодерме.

2. Дифференцированный на три эмбриональные закладки зародышевый материал дает начало всем тканям и органам развивающегося зародыша. Расположение главнейших из них, так называемых осевых органов, намечается уже в процессе гастрюляции. В теле зародыша, покрытого эктеродермой, на дорсальной стороне формируется нервная трубка, под ней из энтодермы — хорда и кишечная трубка.

Каждый зародышевый лист дает начало только определенным органам. Из эктодермы развиваются:

- *ткани нервной системы*. Нервная система у хордовых закладывается дорсально, т. е. на спинной стороне зародыша. Нервная пластинка в составе эктодермы растет интенсивнее остальных участков и затем прогибается, образуя желобок. Размножение клеток продолжается, края желобка сливаются, образуя нервную трубку, которая тянется вдоль тела от переднего конца к заднему. На переднем конце нервной трубки путем дальнейшего роста и дифференцировки формируется головной мозг. Отростки нервных клеток центральных отделов нервной системы образуют периферические нервы;
- *эпидермис и его производные* — ногти, волосы и т. д.

Из энтодермы развиваются:

- эпителиальная ткань, выстилающая органы пищеварительной, дыхательной и частично мочеполовой систем;

- органы желудочно-кишечного тракта, в том числе печень и поджелудочная железа.

Миотом дает начало спинной мускулатуре, нефрогонотом — органам выделения и половым железам (гонадам).

Клетки, образующие висцеральные и париетальные листки спланхнотома, являются:

- источником эпителиальной выстилки вторичной полости тела — целома;
- висцеральный листок спланхнотома принимает участие в образовании сердца.

За счет элементов склеротома развиваются хрящевая, костная и соединительная ткань, образующие вокруг хорды осевой скелет.

Дерматом дает начало:

- соединительной ткани внутренних органов;
- кровеносным сосудам;
- гладкой мускулатуре кишечника, дыхательных и мочеполовых путей.

Железы внутренней секреции имеют различное происхождение:

- одни из них развиваются из закладок нервной системы;
- другие — из энтодермы;
- надпочечники и половые железы являются производными мезодермы.

Органогенез завершается в основном к концу эмбрионального периода развития. Однако дифференцировка и усложнение органов продолжают и в постэмбриональном периоде. Описанные процессы связаны не только с активным клеточным размножением первичных эмбриональных закладок, но и с их значительным перемещением, изменением формы тела зародыша, образованием отверстий и полостей, а также формированием ряда временных зародышевых органов.

Вопрос 80. Ассимиляция и фотосинтез. Преобразование энергии при фотосинтезе

1. Ассимиляция
2. Фотосинтез
3. Световая фаза фотосинтеза

1. Ассимиляция — это превращение чужеродных веществ в компоненты собственного организма.

Ассимиляция бывает:

- **автотрофная** — синтез органических веществ из неорганических. Характерна для зеленых растений, сине-зеленых водорослей, некоторых бактерий и имеет огромное значение для всех живых существ. Это так называемая первичная продукция;
- **гетеротрофная** остальных организмов — сравнительно более простой процесс превращения одних органических веществ в другие.

Поскольку *органические вещества* представляют собой соединения углерода, то решающее значение имеет *ассимиляция углерода* — процесс восстановления, который ведет от максимально окисленного исходного вещества CO_2 к менее окисленным продуктам, таким, как углеводы.

У зеленых растений и сине-зеленых водорослей источником необходимых для восстановления электронов служит вода, которая при отнятии электронов окисляется. Автотрофные бактерии неспособны к окислению воды, им нужны другие доноры электронов. Большую потребность в энергии удовлетворяет фотосинтез или окисление поглощаемых веществ - *хемосинтез*.

2. Фотосинтез — это преобразование энергии света в химическую энергию, которое происходит в пластидах. Химическая энергия накапливается прежде всего в форме АТФ [H_2] (водород, связанный с коферментом). Для облигатных автотрофов (зеленых бактерий, пурпурных серобактерий, многих сине-зеленых водорослей) фотосинтез — единственный источник энергии, так как у них нет процессов диссимиляции, поставляющих АТФ.

В зеленых клетках высших растений большие количества АТФ [H_2] тоже переходят в цитоплазму. Значительная часть АТФ [H_2] (в форме $\text{NAD}^+ + \text{H}^+ + \text{H}^+$) попадает в митохондрии и там окисляется в цепи дыхания для дополнительного синтеза АТФ.

У высших растений большая часть АТФ [H_2] используется для синтеза углеводов из CO_2 . Таким образом, фотосинтез включает:

- преобразование энергии — **световая фаза** — в тилакоидах хлоропластов;
- превращение веществ (ассимиляция углерода) — **темновая фаза** — в строме хлоропластов.

Восстановитель [H_2] образуется при расщеплении воды за счет энергии света (фотосинтез), при котором выделяется O_2 . АТФ синтезируется при прохождении электронов по цепи транспорта

электронов. Переносчиком водорода служит NADP (ни-котинамидаденин-динуклеотидфосфат), который по сравнению с NAD содержит на один фосфатный остаток больше. NAD $\text{CH} + \text{H}^+$ и АТР направляются в темновой процесс, где водород и энергия используются для синтеза углеводов из CO_2 , а затем NADP⁺ и АДФ снова используются в световом процессе.

Другие органические вещества (не углеводы), например жирные кислоты или аминокислоты, могут быть побочными продуктами фотосинтеза или же вторично образуются из углеводов.

На каждые 6 молей поглощенного CO_2 выделяется 6 молей O_2 . Коэффициент ассимиляции AQ — отношение O_2/CO_2 — при биосинтезе углеводов равен 1. Для восстановления одной молекулы CO_2 необходимо около 9 квантов света, так что на 1 моль CO_2 должно приходиться 9 молей квантов. Поскольку

1 моль квантов красного света содержит 172 кДж, затрата энергии равна около 9172 кДж на 1 моль CO_2 , т. е. $6 \times 9172 \text{ кДж} = 9288 \text{ кДж}$ на 1 моль $\text{C}_6\text{H}_{12}\text{O}_6$.

3. Световую фазу в расчете на 1 молекулу O_2 (или 1 молекулу CO_2) можно представить так: $2\text{H}_2\text{O} + \text{световая энергия} \rightarrow \text{O}_2 +$

2 $[\text{H}_2]$ + энергия АТР.

Для переноса светового потока электронов против градиента окислительно-восстановительного потенциала (ОВП) используется цепь транспорта электронов. На большинстве этапов электроны переменяются "вниз" по градиенту **ОВП** без затраты энергии и без света. И только два этапа осуществляются против градиента ОВП за счет световой энергии:

- фотореакция I;
- фотореакция II.

Будучи фотохимическими реакциями, эти этапы не зависят от температуры и протекают даже при минимальных температурах. Фотохимическое действие могут оказывать только те кванты света, которые поглощаются пигментами. Тилакоиды содержат следующие пигменты, связанные с белками:

- хлорофиллы;
- каротиноиды (каротины и ксантофиллы);
- фикобилипротейды (у красных и сине-зеленых водорослей). Свет поглощают все пигменты, но только фотосинтетически активные пигменты (хлорофилл А у растений и сине-зеленых водорослей и бактериохлорофилл у бактерий) выполняют при этом фотохимическую работу — транспорт электронов. Добавочные пигменты (хлорофилл В, каротиноиды, фикобилипротейды) передают поглощенную энергию активным пигментам без существенных потерь.

Хлорофиллы поглощают свет в синей и красной областях спектра, каротиноиды — в синей и сине-зеленой областях. В зеленой и желтой областях свет не поглощается (исключение составляют красные и сине-зеленые водоросли) и фотосинтез не происходит.

При поглощении светового кванта молекулы пигмента возбуждаются, т. е. на короткое время переходят в высокоэнергетическое, возбужденное состояние. При их возвращении в исходное состояние выделяется энергия, за счет которой может совершаться различная работа. Хлорофилл может иметь различные возбужденные состояния. При возвращении в исходное состояние энергия может:

- выделяться в виде флуоресценции или тепла;
- передаваться в качестве возбуждающей энергии другим молекулам;
- использоваться для фотохимической работы.

Вопрос 81 Фотосистемы I, II. Линейный (нециклический) фотоперенос электронов. Фотолиз воды и фотофосфорилирование

1. Фотосистемы I и II в тилакоидных мембранах

2. Линейная цепь фотопереноса электронов

3. Хемисоматическая гипотеза

1. В тилакоидных мембранах молекулы пигментов расположены вместе с белками и другими компонентами в двух различных комплексах — фотосистеме I и фотосистеме II (ФС I и ФС II).

Каждая фотосистема содержит:

- во-первых, 1 молекулу "пигмента реакционного центра" (ПРЦ, хлорофилл А), которая после поглощения света (возбуждения) выполняет фотохимическую работу (перенос электронов);
- во-вторых, множество молекул "пигментов-антенн", или "коллекторов" (хлорофиллы А и В, каротиноиды), передающих поглощенную энергию ПРЦ и возбуждающих его.

ФС I имеет в качестве ПРЦ пигмент-700 (хлорофилл АО — две молекулы хлорофилла, которые благодаря взаимодействию диполь-диполь возбуждаются легче, чем хлорофилл-мономер.

ПРЦ в ФСП представляет собой пигмент-680 (хлорофилл А2). ФСЦИ содержит особенно много хлорофилла В.

Фотохимическая работа пигмента реакционного центра осуществляется следующим образом:

- возбужденная молекула пигмента (ХЛ) отдает валентный электрон акцептору электронов с отрицательным окислительно-восстановительным потенциалом (ОВП);
- образующийся при этом пигментный катион (ХЛ⁺) отнимает электрон от донора электронов с положительным ОВП.

Таким образом, электроны переходят с более низкого энергетического уровня на более высокий против градиента ОВП:

- ФС1 переводит электроны: $E'O + 0,4В \rightarrow E'O - 0,4В$ (**фотореакция I**);
- ФСЦИ: $E'O + 0,8В \rightarrow E'O - 0,15В$ (**фотореакция II**).

2. При линейном фотопереносе электронов используются кванты света и Н₂О. В результате отрыва электронов под действием света (фотоокисление) соответствующие молекулы воды распадаются, образуя протоны и О₂. Этот кислород, освобождающийся при фотосинтезе, происходит из Н₂О, а не из СО₂: $2Н_2О + \text{свет} = 4e + 4H^+ + O_2$. Линейный фотоперенос электронов поставляет два продукта:

- АТФ;
- NADP ЧН + Н⁺.

Освобождение протонов при фотоллизе Н₂О уравнивается использованием их при образовании NADP4Н + Н⁺.

Цепь транспорта электронов идет от Н₂О через обе фотосистемы к NADP. В фотореакции II (в ФСП) и фотореакции I (в ФС1) электроны последовательно два раза поднимаются "в гору", каждый раз за счет энергии одного кванта света — *эндергонические процессы*. На промежуточном этапе они спускаются "под гору" — *экзергонический процесс*, при этом образуется АТФ. Линейную цепь фотопереноса электронов можно представить следующим образом:

- донор электронов Н₂О отдает электроны переносчику электронов Z (*Mn-протеиду*), от которого они через пигмент-680 переходят к акцептору электронов в **ФСП** — "*гасителю*" Q неизвестной химической природы (фотореакция II);
- следующий переносчик электронов *пластохинон (Pq)* в химическом и функциональном отношении сходен с убихиноном и, так же как и последний, растворен в липидной фазе мембраны;
- далее идет *цитохром-B559-железопорфирин*. Как и все цитохро-мы, он является компонентом частиц ФСП, тогда как *цитохром f* и, вероятно, *пластоциамин {Pc-Cu-протеид}*, переносящий электроны) находятся в электронно-транспортных частицах тилакоидной мембраны;
- от Pc электроны через пигмент-700 передаются еще неизвестному акцептору электронов в ФС1 — *веществу X* (фотореакция I) и далее *ферредоксину (Fd-белку, содержащему железо и серу)*, приобретая весьма высокую энергию, так как Fd обладает чрезвычайно низким окислительно-восстановительным потенциалом;
- затем *флавопротеид* в качестве кофермента осуществляет перенос электронов на NADP.

К описанной линейной цепи фотопереноса электронов относится еще ряд компонентов неизвестной химической природы.

3. Согласно хемиосмотической гипотезе, фотосинтетическое образование АТФ происходит с помощью протонного насоса. Pq, Fd и NADP переносят не только электроны, но и водород (e⁻ + Н⁺). Протоны используются при восстановлении Pq и Fd и освобождаются при окислении Н₂О и Pq. Окислительно-восстановительные системы, по-видимому, расположены в тилакоидных мембранах, так что потребление Н⁺ происходит на внешней стороне, а освобождение — внутри тилакоидов. Это протонный насос, приводимый в действие электронами.

Создающийся при этом градиент концентрации протонов заставляет мембранную АТРазу синтезировать АТФ. Мембранная АТРаза состоит из двух субъединиц:

- CF0;
- CF1.

Вопрос 82. Превращение веществ при фотосинтезе (темновой процесс)

/ . Темновая фаза. Фазы цикла Кальвина

2. Путь С3- и С4-дикарбоновых кислот. Образование оксалоацетата

3. Фотодыхание у растений

1. В темновой фазе при использовании продуктов светового процесса (NADP ЧН и АТФ) из СО₂ синтезируется углевод.

В расчете на 1 молекулу CO_2 (или Ox) получается: $\text{CO}_2 + 2[\text{H}] + \text{энергия АТР} \rightarrow (\text{CH}_2\text{O}) + \text{H}_2\text{O}$.

Подробнее этот процесс можно описать следующей схемой: $\text{CO}_2 + 2(\text{NADP} \text{ Ч Н} + \text{H}^+) + 3\text{АТР} \rightarrow (\text{CH}_2\text{O}) + 2\text{NADP}^+ + \text{H}_2\text{O} + 3(\text{АДР} + \text{P})$,

где (CH_2O) означает 1/6 молекулы глюкозы.

Цикл Кальвина — главный путь ассимиляции CO_2 . Это циклический процесс, в который вводится CO_2 и из которого выходит углевод. Процесс можно разделить на три фазы:

- **карбоксилирование** CO_2 . Углекислый газ, связываясь с рибULO-зобифосфатом (фосфатом сахара с пятью атомами С), образует две молекулы фосфоглицерата. Эту реакцию катализирует рибУЛОЗОБИФОСФАТ-КАРБОКСИЛАЗА;

- **восстановление**. Фосфоглицерат при участии $\text{NADP} \text{ Ч Н}$ (восстановитель) и АТР (донор энергии) восстанавливается до 3-фосфоглицеральдегида. Эта последовательность реакций представляет собой обращение окислительных этапов гликолиза;

- **регенерация**. Каждая шестая молекула фосфоглицеральдегида выходит из цикла, и из этого вещества образуется фруктозо-1,6-бифосфат. Из фруктозо-1,6-бифосфата синтезируются глюкоза, сахароза крахмал и т. д. Из остальных молекул фосфоглицеральдегида при участии новых молекул АТР регенерируется рибУЛОЗОБИФОСФАТ. В качестве промежуточных продуктов образуются различные фосфаты Сахаров.

С окончанием этой фазы цикл замыкается. Ферменты цикла находятся в строме хлоропласта, а рибУЛОЗОБИФОСФАТ-КАРБОКСИ-ЛАЗА — на наружной стороне тилакоидных мембран.

2. У большинства растений первый продукт ассимиляции в цикле Кальвина — глицерат (C_3). Такие растения называются "***С3-растения***", а путь ассимиляции CO_2 , идущий в них, — "***С3-путь***", или ***путь С3-дикарбоновых кислот***.

У многих тропических и субтропических растений встречается ***путь С4-дикарбоновых кислот***. Он не заменяет, а лишь дополняет цикл Кальвина. В листьях этих растений вокруг обкладки сосудистого пучка, в клетках которой осуществляется цикл Кальвина, лежат клетки мезофилла, где ассимиляция идет по другому пути. Первые продукты ассимиляции CO_2 здесь имеют четыре атома углерода, поэтому такие растения называют "***С4-растениями***". При C_4 -пути CO_2 присоединяется в мезофилле к фосфоенолпирувату с образованием C_4 -дикарбоновой кислоты — оксалоацетата.

Это нестабильное вещество стабилизируется путем восстановления (с помощью NADP) до малата (яблочной кислоты):

- малат переходит в клетки обкладки сосудистого пучка, где в результате его окислительного декарбоксилирования образуются CO_2 и $\text{NADP} \text{ Ч Н}$ для цикла Кальвина;

- получаемый при этом пируват возвращается в клетки мезофилла, фосфорилируется в фосфоенолпируват, и C_4 -путь замыкается.

У некоторых C_4 -растений малат заменен аспаратом (аспара-гиновой кислотой). Обе ткани обмениваются и другими промежуточными продуктами. Например, фосфоглицерат, синтезируемый в фазе карбоксилирования цикла Кальвина в клетках обкладки, попадает в клетки мезофилла и там восстанавливается до фосфоглицеральдегида.

При благоприятных для роста условиях тропиков и субтропиков C_4 -путь позволяет достичь наивысшей продуктивности фотосинтеза (например, у сахарного тростника, кукурузы, проса). Отчасти это связано с тем, что карбоксилирующий фермент фосфоенолпируват-карбоксилаза более эффективен, чем рибУЛОЗОБИФОСФАТ-КАРБОКСИЛАЗА цикла Кальвина:

- карбоксилирование фосфоенолпирувата даже при минимальной концентрации CO_2 происходит очень интенсивно;

- в результате в обкладке сосудистого пучка накапливаются большие количества CO_2 , которые ускоряют цикл Кальвина.

Высокая продуктивность здесь связана с большой затратой энергии (большая потребность в свете!).

При таком пути ассимиляции нужны дополнительно 2 моля АТР на 1 моль CO_2 , так как фосфорилирование пирувата — процесс эндергониче-ский и требует затраты 2 молей АТР.

Для C_4 -растений оптимальная температура фотосинтеза составляет $30-45^\circ\text{C}$, а для C_3 -растений - $15-25^\circ\text{C}$.

3. Фотодыхание (световое "дыхание") - побочный путь фотосинтеза, который:

- сопровождается потреблением O_2 и освобождением CO_2 ;

- в отличие от дыхания он не ведет к синтезу АТР.

Чем меньше концентрация CO_2 и чем выше концентрация O_2 в ткани, тем больше наряду с обычной функцией рибУЛОЗОБИФОСФАТ-КАРБОКСИЛАЗЫ: $\text{рибуЛОЗОБИФОСФАТ} + \text{CO}_2 \rightarrow 2\text{фосфоглицерат} + \text{H}_2\text{O}$

проявляется ее вторая функция: рибулозобифосфат + $O_2 \rightarrow$ фосфоглицерат + *фосфогликолат*.

Фосфогликолат дефосфорилируется в хлоропластах. *Гликолат* выделяется, окисляется в пероксисомах до глиоксилата и далее превращается в глицин, а из глицина в митохондриях может синтезироваться серин:

- фосфогликолат + $H_2O \rightarrow$ гликолат + фосфат (хлоропласты);

- гликолат + $O_2 \rightarrow$ глиоксилат + H_2O_2 (пероксисомы);

- глиоксилат + $[NH_3] \rightarrow$ глицин (пероксисомы);

- 2глицин $\rightarrow$ Серин + NH_3 + CO_2 (митохондрии). Фотодыхание поставяет *важнейшие аминокислоты — глицин и серин*.

Однако часть серина может возвращаться в хлоропласты в виде глицерата после превращения в пероксисомах, а затем в виде фосфоглицерата поступать в цикл Кальвина. При этом циклическом процессе СЗ-растения могут терять до 50% ассимилированного CO_2 . У С4-растений фотодыхание минимально, прежде всего из-за высокой концентрации CO_2 , которая и обуславливает С4-путь в обходке сосудистого пучка, где рибуло-зобифосфат-карбоксилаза может способствовать образованию фосфогликолата (фотодыхание).

Вопрос 83. Хемосинтез. Гетеротрофная ассимиляция. Обмен жиров и белков

1. Хемосинтез

2. Гетеротрофная ассимиляция

3. Метаболизм жиров и белков

1. Помимо фотосинтеза существует еще одна форма автотрофной ассимиляции — **хемосинтез**, свойственный некоторым бактериям. В отличие от фотосинтеза *источником энергии здесь служит не свет, а окисление неорганических веществ*. Хемосинтез, как и фотосинтез, включает:

- преобразование энергии;

- преобразование вещества.

При превращении веществ из CO_2 образуются (в основном таким же путем, как при фотосинтезе) органические ассимилянты, в частности углеводы (получаются в результате окисления неорганических веществ, например H_2S).

Часть электронов, отнятых у неорганических веществ (окисление!), переносится на NAD (например, $H_2S + NAD^+ \rightarrow S + NAD + 4H + H^+$) и используется для восстановления при превращении веществ.

Другая часть через цепь транспорта электронов направляется к кислороду и доставляет энергию для синтеза АТФ, подобно тому, как это происходит в цепи дыхания.

2. Гетеротрофные клетки должны потреблять в качестве пищи органические вещества.

Гетеротрофная ассимиляция сводится в основном к процессам перестройки молекул. Например, поглощаемые белки расщепляются до аминокислот, из которых вновь синтезируются белки, свойственные данному организму. Необходимую для этого энергию доставляют процессы диссимиляции. Многие плесневые грибы обладают многообразием путей метаболизма. При этом организму достаточно одного-единственного органического вещества, чтобы синтезировать все необходимые соединения. Представители различных классов веществ превращаются друг в друга:

- аминокислоты в углеводы;

- углеводы в жиры и т. д.

Большинство других организмов из-за ограниченной способности к синтезу должны получать совершенно определенные (так называемые *незаменимые*) органические вещества, например аминокислоты. Обмен веществ у гетеротрофных клеток в основном катаболический, так как ассимиляция у них включает как катаболические, так и анаболические реакции, а диссимиляция — только катаболические.

В автотрофных клетках в связи с питанием неорганическими веществами преобладают анаболические реакции — приблизительно в той же мере, в какой ассимиляция преобладает у них над диссимиляцией.

3. **Жиры** — отличные субстраты для дыхания. Они гидролизуются до глицерина и жирных кислот.

Глицерин превращается в дигидроксиацетонфосфат, используемый в процессе гликолиза. Жирные кислоты в процессе окисления постепенно расщепляются до ацетильных остатков, которые в форме ацетил-коэнзима А (ацетил-СoА) поступают в цикл лимонной кислоты: $C_{17}H_{35}COOH + 9CoA - SH + 7H_2O \rightarrow 9CoA - S \sim COCH_3 + 16[H_2]$.

Биосинтез жирных кислот начинается с ацетил-СoА, но идет не по тому пути, по которому они расщепляются. Биосинтез глицерина начинается с дигидроксиацетонфосфата. Белки расщепляются протеазами. Освобождающиеся 20 различных аминокислот используются организмом по-разному.

- для синтеза новых белков;
- различными путями распадаются до пирувата, ацетил-СоА и *промежуточных продуктов цикла лимонной кислоты*:
- альфа-кетоглутарата;
- сукцината;
- фумарата;
- малата;
- оксалоацетата.

Продукты расщепления аминокислот могут также использоваться для синтеза углеводов (глюконеогенез) или выделяться в органической форме.

Микроорганизмы и растения способны синтезировать все 20 аминокислот. Пути синтеза их углеродных скелетов ответвляются от процессов ассимиляции или диссимиляции. По исходному веществу аминокислоты *подразделяются на ряд групп*. Аминогруппы образуются из поглощенного азота, чаще всего неорганического.

Вопрос 84. Регуляция активности ферментов

1. Виды внутриклеточной регуляции метаболизма

2. Ферменты, лимитирующие скорость. Конкурирующие ферменты

3. Пропротенины

1. Многообразные пути и реакции обмена веществ *должны быть координированы между собой*. Это упорядоченное протекание метаболических процессов достигается путем **регуляции**. Сюда относятся и приспособление метаболизма к условиям внешней среды, особенно паразитическое у гетеротрофных микроорганизмов, у которых обмен веществ зависит от типа имеющихся питательных веществ. Ферменты как катализаторы обменных реакций играют в этом регулировании ключевую роль.

Существуют следующие виды внутриклеточной регуляции:

- регуляция изменениями *концентраций метаболитов* (промежуточных продуктов обмена) без изменения количества ферментов и их активности;
- регуляция изменениями *активности ферментов* без изменения их количеств — регулирующие факторы воздействуют на ферментные молекулы;
- генная регуляция, связанная с изменением *количества ферментов*, — регулирующие факторы влияют на биосинтез или разрушение ферментов.

Ферментная и генная регуляция используется не для всех ферментов. Она наиболее эффективна для тех из них, которые.

- лимитируют скорость определенных процессов
- или действуют около мест разветвления метаболических путей.

2. **Ферменты, лимитирующие скорость**, — это ферменты, которые действуют на самом первом этапе того или иного пути и поэтому ограничивают скорость всего процесса. Например, скорость гликолиза лимитирует фосфофруктокиназа — фермент, превращающий фруктозо-6-фосфат (путем его фосфорилирования) во фруктозо-1,6-бисфосфат.

В местах разветвления метаболических путей ферменты, с

которых начинаются различные пути от одного субстрата, *конкурируют* между собой. Например, от пирувата мультисубстратный комплекс пируватдегидрогеназы ведет через ацетил-СоА к циклу лимонной кислоты, а другие ферменты — к биосинтезу аминокислот аланина, валина и лейцина. Замедление одного пути, обусловленное регуляцией, приводит к ускорению другого пути, так что основное направление метаболизма изменяется.

Особенно важные ферменты контролируются обычно несколькими различными механизмами; так обстоит дело, например, с комплексом пируватдегидрогеназы и фосфофруктокиназой. *Регуляция обмена веществ* направлена на его рационализацию, она создает селективные преимущества в эволюции.

3. **Пропротенины** представляют собой неактивные белки, из которых в результате ферментативного отщепления части молекулы образуется функционирующий белок, например гормон инсулин из проинсулина.

Если речь идет о ферменте, то белок-предшественник называют *проферментом (энзимогеном)*. Например, профермент *трипсиноген* из поджелудочной железы превращается в тонкой кишке в активный пищеварительный фермент, расщепляющий белки — *трипсин*: фермент энтерокиназа отщепляет шесть аминокислотных остатков от конца цепи. В результате этого новая концевая группа изолейцилвалин становится частью каталитического центра и делает белок функционально активным. Таким образом, при *процессинге* белка-предшественника фермент активируется с помощью второго

фермента, играющего роль регулятора.

У различных ферментов активность изменяется при ковалентном обратимом присоединении фосфата. Такое *фосфорилирование* осуществляют протеинкиназы с помощью АТР (белок + АТР $\rightarrow$ фосфорилированный белок + АДР), а дефосфорилирование — фосфатазы (фосфорилированный белок $\rightarrow$ белок + фосфат). Примеры таких ферментов:

- фосфорилаза А, которая играет важную роль в обмене углеводов в печени и мышцах и фосфоролитически отщепляет глю-козо-1-фосфат от гликогена;
- упомянутый выше комплекс пируватдегидрогеназы.