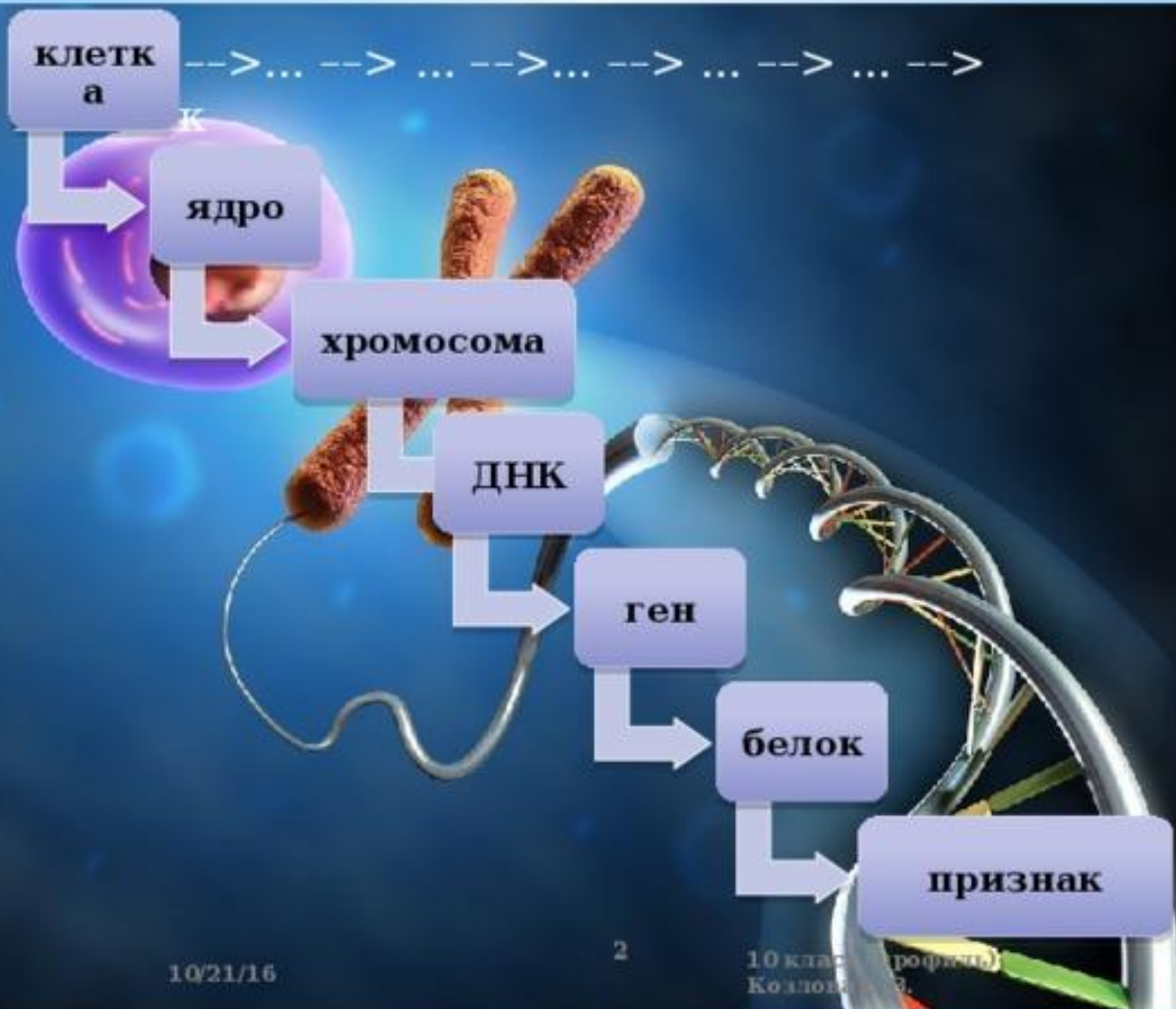


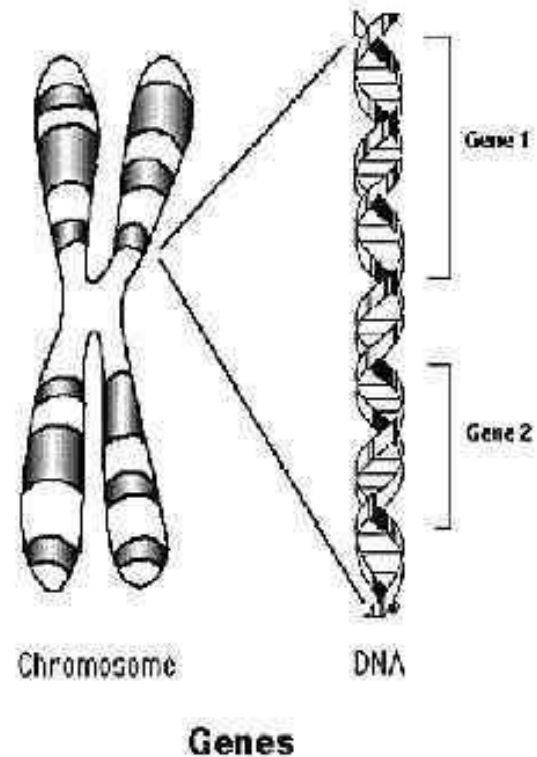
# «Современное представление о гене и геноме»





# 1.1. Основные понятия

- **Ген** - основная единица наследственной информации. Гены определяют наследственные признаки.
- **Геном** - совокупность наследственной информации организма.
- **Хромосомы** - материальные единицы для локализации генов.
- **ДНК** - нуклеиновая кислота содержащая информацию об особенностях развития организма





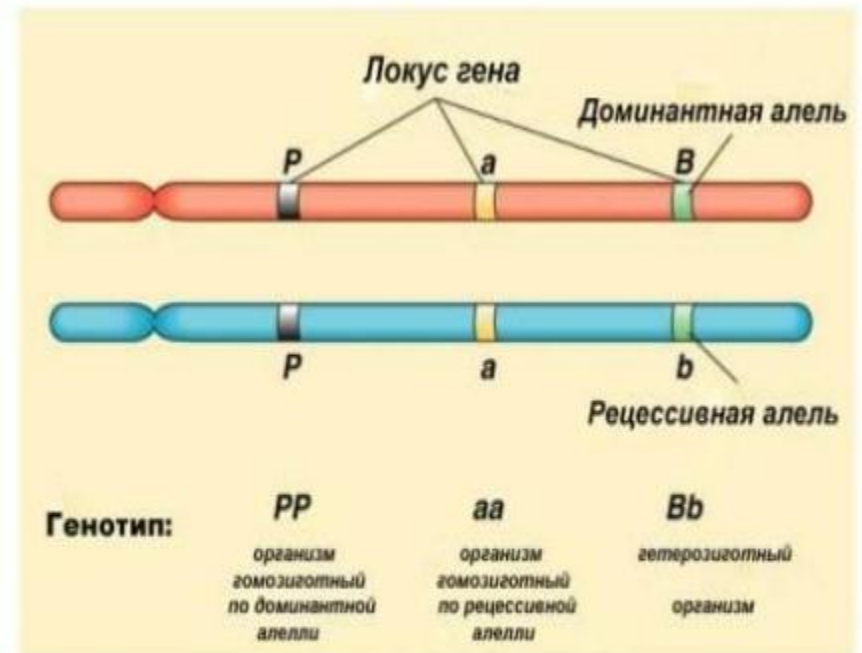
# Ген

структурная и функциональная единица наследственности живых организмов. Ген представляет собой участок ДНК, задающий последовательность определённого полипептида либо функциональной РНК. Гены (точнее, аллели генов) определяют наследственные признаки организмов, передающиеся от родителей потомству при размножении. Среди некоторых организмов, в основном одноклеточных, встречается горизонтальный перенос генов, не связанный с размножением.

**ГЕН** – участок ДНК, хранящий информацию о первичной структуре одного белка, определяющий возможность развития отдельного признака

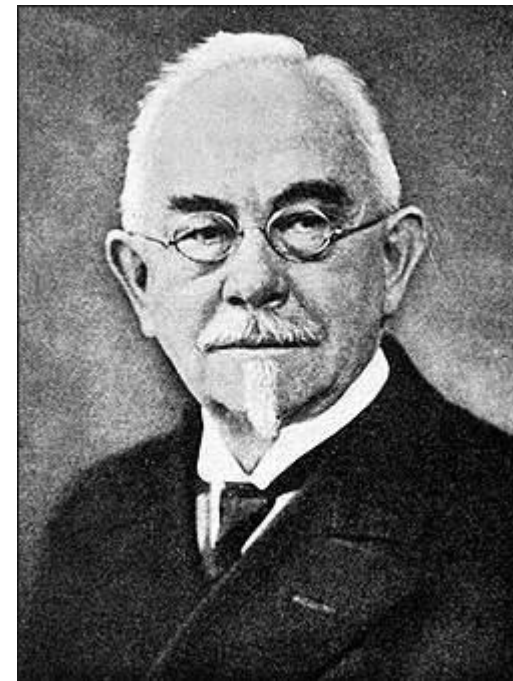


**Локус** – месторасположение гена на участке ДНК



# История термина

Термин «ген» был введён в употребление в 1909 году датским ботаником **Вильгельмом Иогансеном** три года спустя после введения Уильямом Бэтсоном термина «генетика».





# Изучение генов



Изучением генов занимается наука генетика, родоначальником которой считается **Грегор Мендель**, который в 1865 году опубликовал результаты своих исследований о передаче по наследству признаков при скрещивании гороха.

Сформулированные им закономерности впоследствии назвали законами Менделя.

# Свойства гена

- дискретность — несмешиваемость генов;
- стабильность — способность сохранять структуру;
- лабильность — способность многократно мутировать;
- множественный аллелизм — многие гены существуют в популяции во множестве молекулярных форм;
- аллельность — в генотипе диплоидных организмов только две формы гена;
- специфичность — каждый ген кодирует свой признак;
- плейотропия — множественный эффект гена;
- экспрессивность — степень выраженности гена в признаке;
- пенетрантность — частота проявления гена в фенотипе;
- амплификация — увеличение количества копий гена.



# Классификация генов

- **Структурные гены** — гены, кодирующие синтез белков. Расположение нуклеотидных триплетов в структурных генах комплементарно последовательности аминокислот в полипептидной цепи, кодируемой данным геном
- **Функциональные гены** — гены, которые контролируют и направляют деятельность структурных генов:

# Геном

**Гено́м** — совокупность наследственного материала, заключенного в клетке организма. **Геном** содержит биологическую информацию, необходимую для построения и поддержания организма. Большинство геномов, в том числе геном человека и геномы всех остальных клеточных форм жизни, построены из ДНК, однако некоторые вирусы имеют геномы из РНК

# Второе определение



Существует также и другое определение термина «**геном**», в котором под **геномом** понимают совокупность генетического материала гаплоидного набора хромосом данного вида. Когда говорят о размерах генома эукариот, то подразумевают именно это определение генома, то есть размер эукариотического генома измеряют в парах нуклеотидов ДНК или пикограммах ДНК на гаплоидный геном



# Появление термина

Термин «**геном**» был предложен **Гансом Винклером** в 1920 году в работе, посвящённой межвидовым амфидиплоидным растительным гибридам, для описания совокупности генов, заключённых в гаплоидном наборе хромосом организмов одного биологического вида.



# Размер и структура генома

Геномы живых организмов — от вирусов до животных — различаются по размеру на шесть порядков: от нескольких тысяч пар оснований до нескольких миллиардов пар оснований. Если исключить вирусы, то для клеточных организмов ширина диапазона составит четыре порядка. По количеству генов диапазон значительно уже и составляет четыре порядка с нижним пределом 2-3 гена у самых простых вирусов и с верхним значением около 40 тысяч генов у некоторых животных.

# Размер и структура

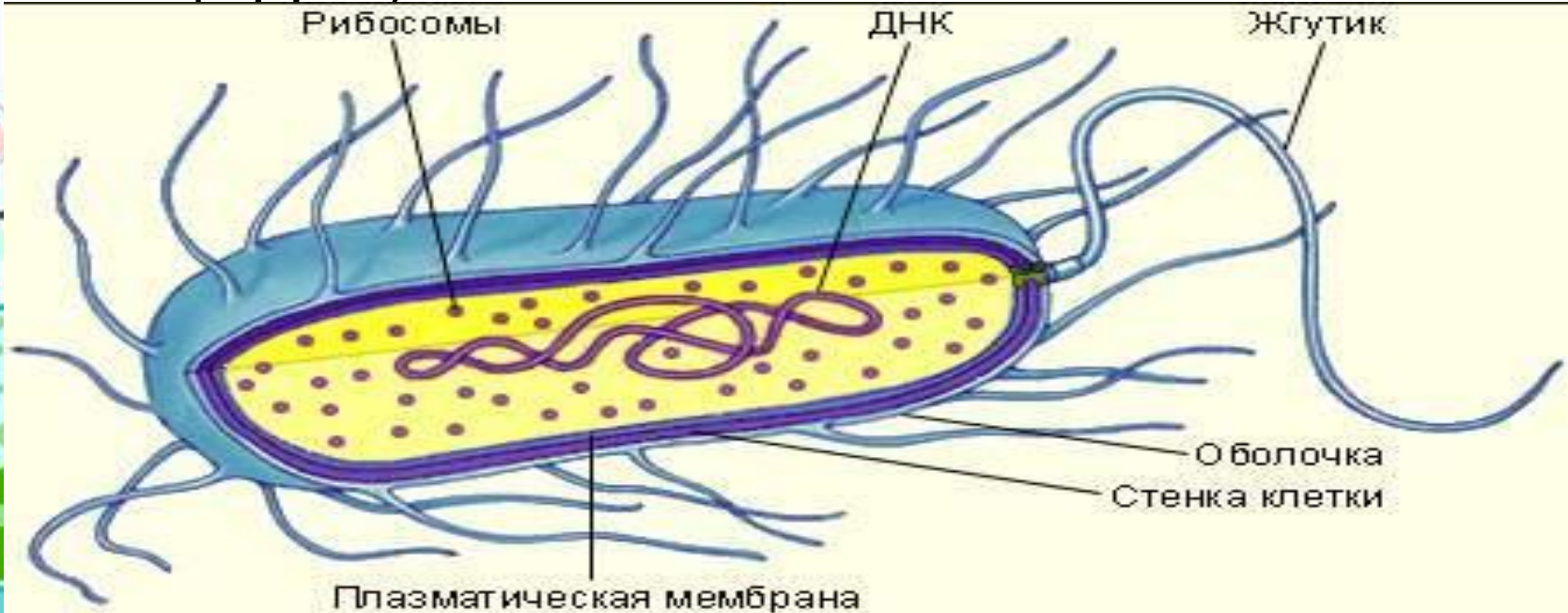
По соотношению размера генома и числа генов геномы могут быть разделены на два чётко выделенных класса:

- **Небольшие** компактные геномы размером, как правило, не более 10 млн пар оснований, со строгим соответствием между размером генома и числом генов.
- **Обширные** геномы размером более 100 млн пар оснований, у которых нет чёткой взаимосвязи между размером генома и числом генов.



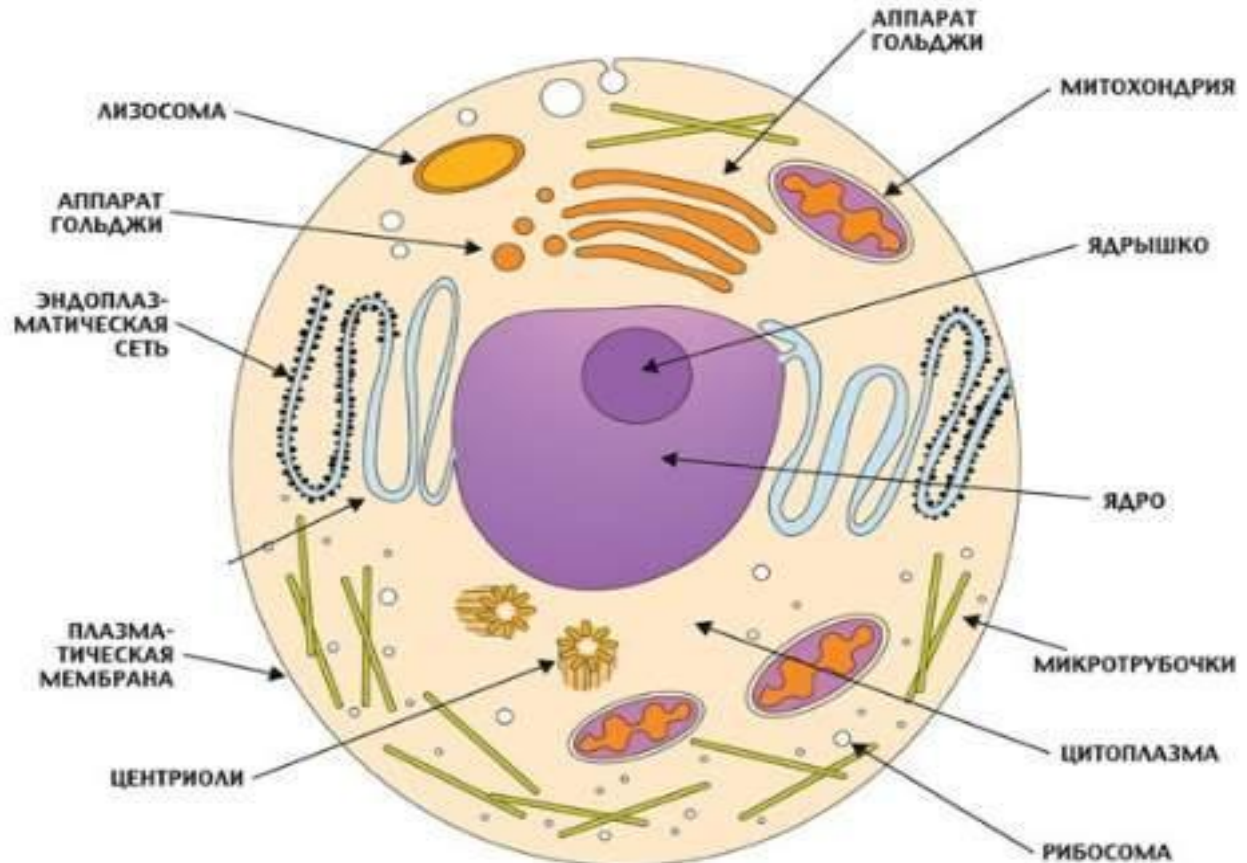
# Прокариоты

Геном подавляющего числа прокариот представлен одиночной хромосомой, которая представляет собой кольцевую молекулу ДНК. Помимо хромосомы, в клетках бактерий часто находятся плазмиды — также замкнутые в кольцо ДНК, способные к независимой



# Эукариоты

Практически вся генетическая информация у эукариот содержится в линейно-организованных хромосомах, находящихся в клеточном ядре.



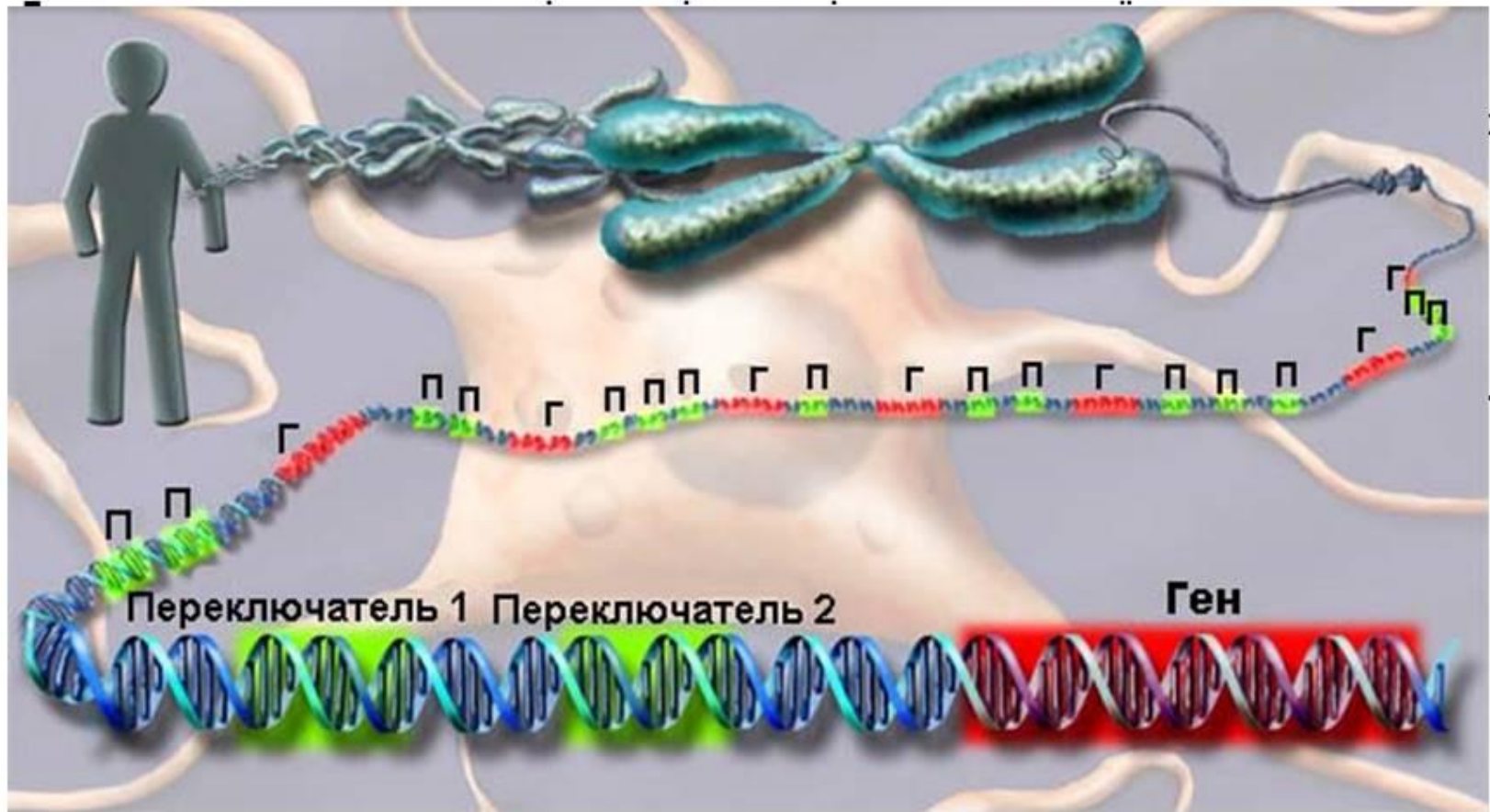


# Вирусы

Около 1 % в геноме человека занимают встроенные гены ретровирусов (эндогенные ретровирусы). Эти гены обычно не приносят пользы хозяину, но существуют и исключения. Так, около 43 млн лет назад в геном предков обезьян и человека попали ретровирусные гены, служившие для построения оболочки вируса. У человека и обезьян эти гены участвуют в работе плаценты.



# Геном



# Международная программа "Геном человека"



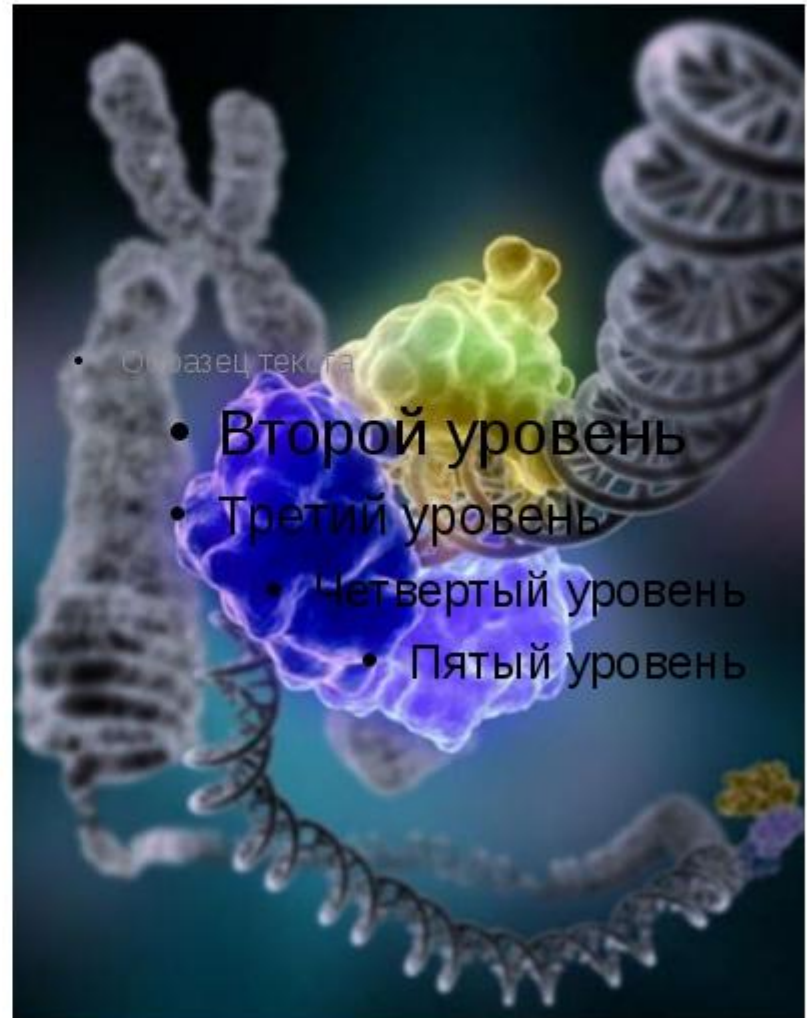
**Цель:**

- **выяснить структуру генома** (определить последовательность  $3.3 \times 10^9$  нуклеотидов ДНК всего генома человека, представленного 22 аутосомами и двумя половыми хромосомами: X и Y)
- **прояснить его функцию**



# Проект «Геном человека»

- В любой соматической клетке человека **23 пары хромосом**. В каждой из них по одной молекуле ДНК. **Длина всех 46 молекул почти 2 м**. У взрослого человека примерно  $5 \times 10^{13}$  клеток, так что **общая длина молекул ДНК в организме 1011 км** (почти в тысячу раз больше расстояния от Земли до Солнца). **В молекулах ДНК одной клетки человека 3,2 млрд. пар нуклеотидов.**







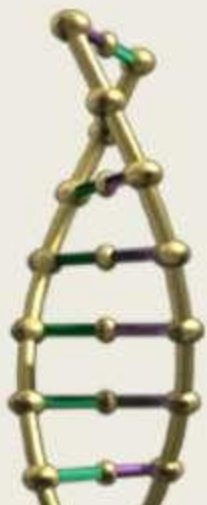
## Геном человека

- ▶ 23 пары хромосом у человека, в сумме 46 хромосом
- ▶ 2 метра ДНК
- ▶ 3 миллиарда нуклеотидов
- ▶ Приблизительно 30 000 генов кодирующих белки

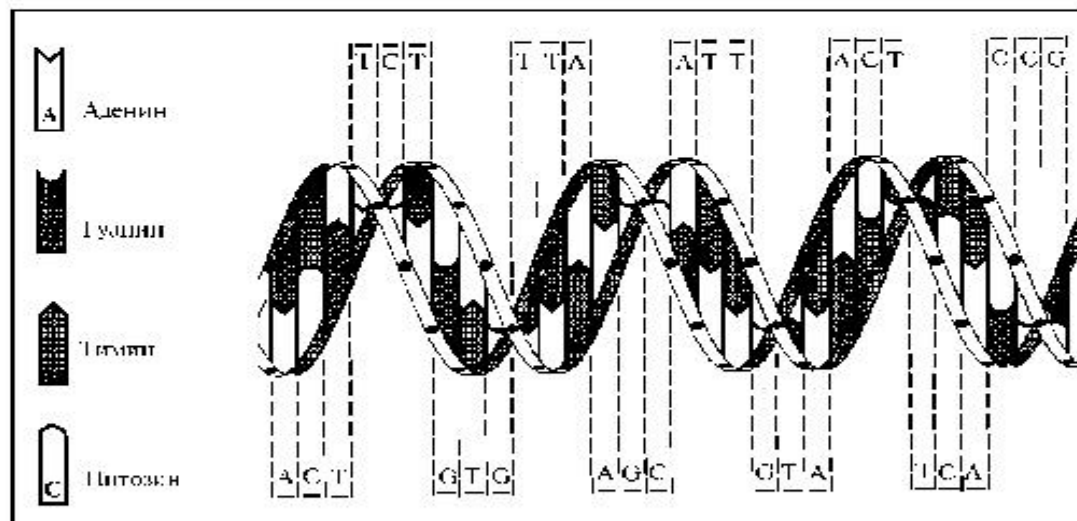
- В геноме человека ученые насчитали 223 гена, которые сходны с генами кишечной палочки. Кишечная палочка возникла примерно 3 млрд. лет назад.
- Зачем нам такие «древние» гены? Видимо, современные организмы унаследовали от предков какие-то фундаментальные структурные свойства клеток и биохимические реакции,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



# И вот геном прочитан



- Основную часть ДНК наших хромосом занимают пустынные участки и так называемые тандемные повторы. В пустынных участках просто-напросто не закодировано никаких генов, а повторы бессмысленны и следуют друг за другом наподобие велосипедов-тандемов, откуда и получили название. ДНК повторов называют также паразитической. Такое презрительное название она получила за то, что ничего не делает в геноме, однако сохраняется и увеличивает массу хромосом.
- Зато там, где располагаются гены, активность ДНК и ферментов, синтезирующих ее копии в виде молекул информационной РНК, повышается в 200–800 раз! Это – «горячие точки» генома.



- 23 пары хромосом и мтДНК
- все гены и межгенные участки
- ~ 3 млрд пар нуклеотидов



# Геном – вся совокупность последовательностей ДНК, представленных в хромосомах ядер клеток определенного вида организмов

18



- 285 генов
- 30 тысяч белков
- 350 заболеваний

*Болезнь Паркинсона*

*Шизофрения*

*Колоректальный рак*

*В-клеточная лимфома*

*Амилоидная нейропатия*

*Протопорфирия*

*Псориаз*

*Болезнь Альцгеймера*

*Диабет*

*Рак поджелудочной железы*

*Остеосаркома*

*Болезнь Ниманна-Пика*

*Ревматоидный артрит*



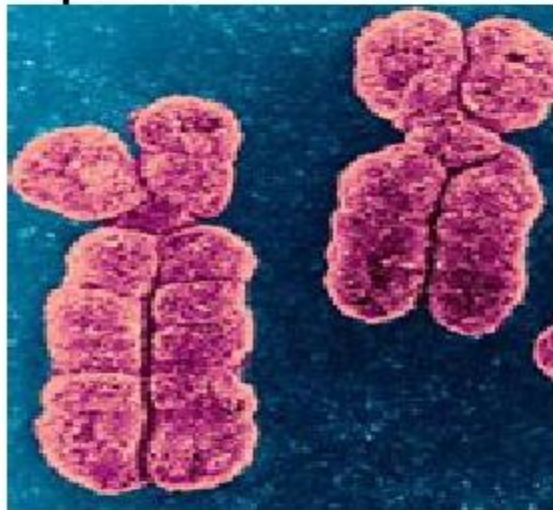
# Хромосомы

В геноме присутствует **23** пары хромосом: **22** пары аутосомных хромосом, а также пара половых хромосом X и Y. У человека мужской пол является гетерогаметным и определяется наличием Y хромосомы. Нормальные диплоидные соматические клетки имеют 46 хромосом.

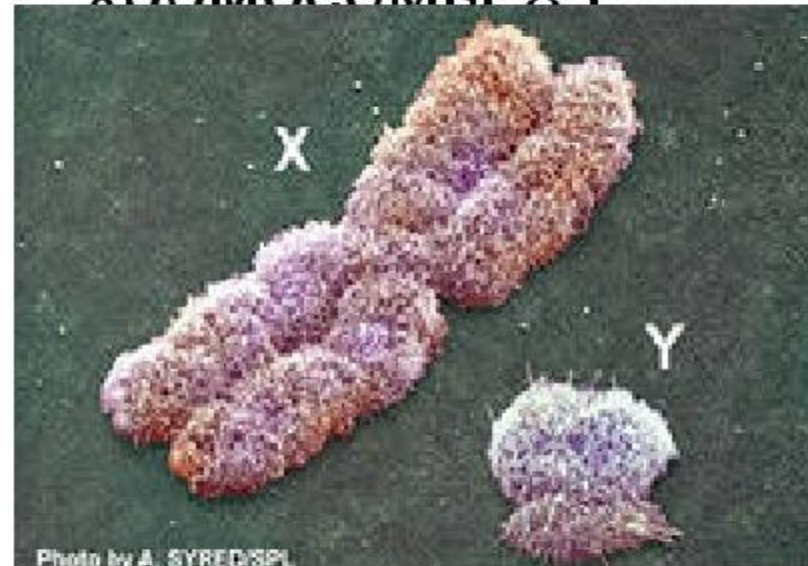


# Половые хромосомы

- Женские хромосомы XX



- Мужские хромосомы XY

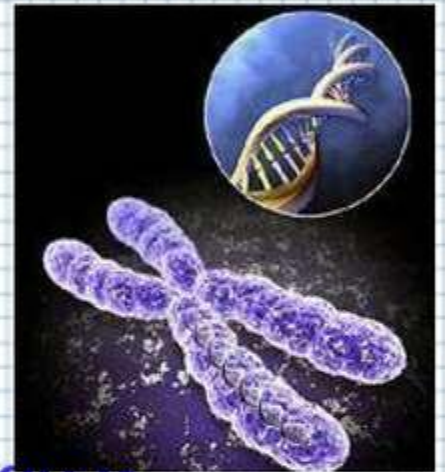


Половые хромосомы состоят из множества генов, отвечающих за развитие различных признаков. Если ген находится в X-хромосоме, то признак сцеплен с X-хромосомой, если в Y-хромосоме, то признак сцеплен с Y-хромосомой.



X-хромосома содержит больше генов и они определяют важные функции: свертываемость крови, наличие потовых желез, цветовое зрение и другие.

Мутация **XO** – жизнеспособна



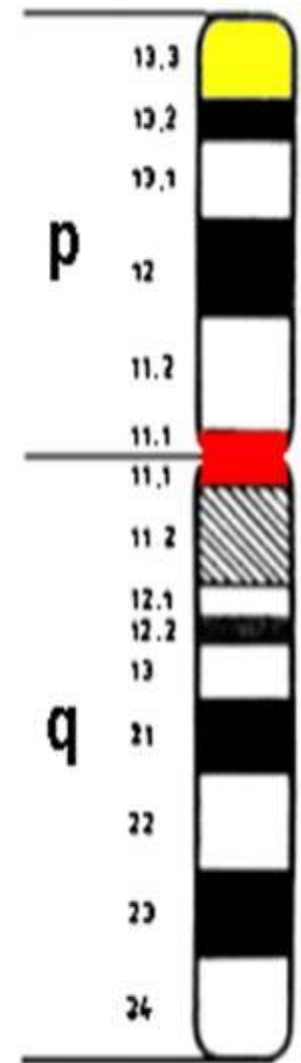
Y-хромосома определяет

развитие мужских половых признаков и некоторые другие, как например оволосение ушной раковины, сращение пальцев.

Мутация ~~YO~~ – летальна

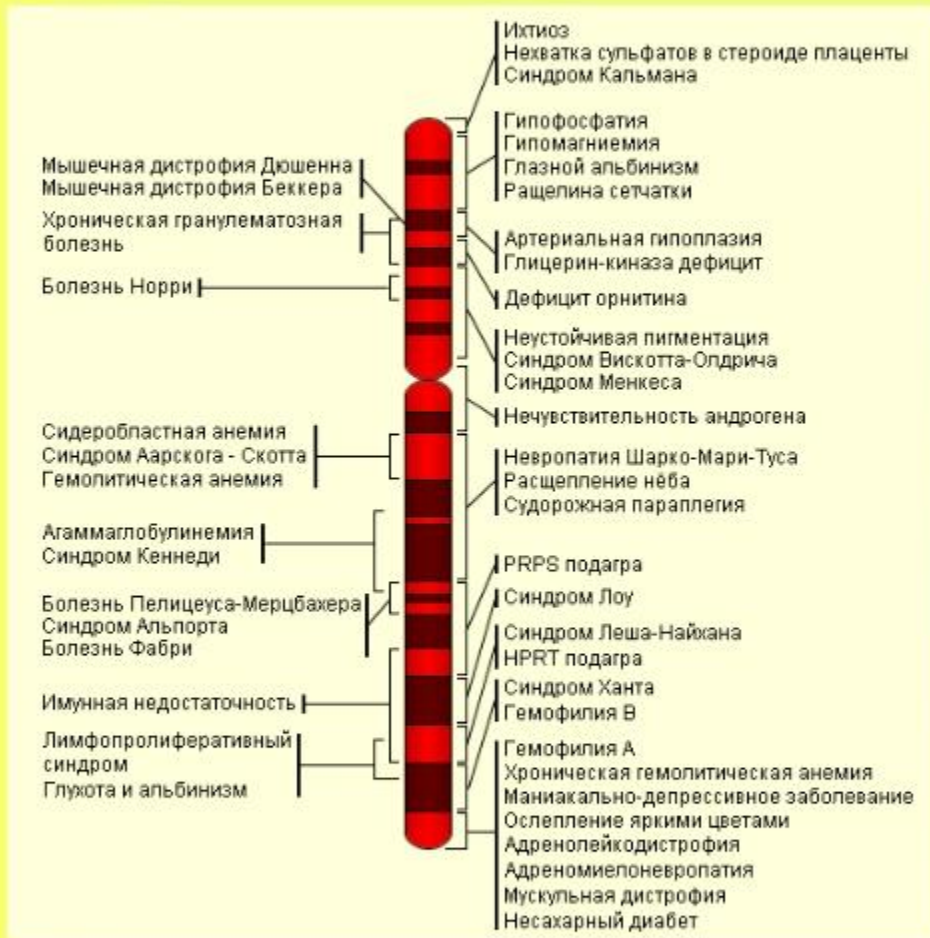
# Хромосомные карты

- Генетические – где лежит какой ген
- Цитологические – по окраске
- Физические – основаны на точном расстоянии в базах, кило-, мега- и гига базах
- Рестрикционные – по местам рестрикции – разрезания специальными ферментами
- 1 сМ (сентиморган = морганида – единица расстояния между генами, при которой вероятность кроссинговера 1%, соответствует примерно 1 мегабазе
- Гаплоидный геном человека составляет примерно 3 300 000 000, т.е. 3300 сМ

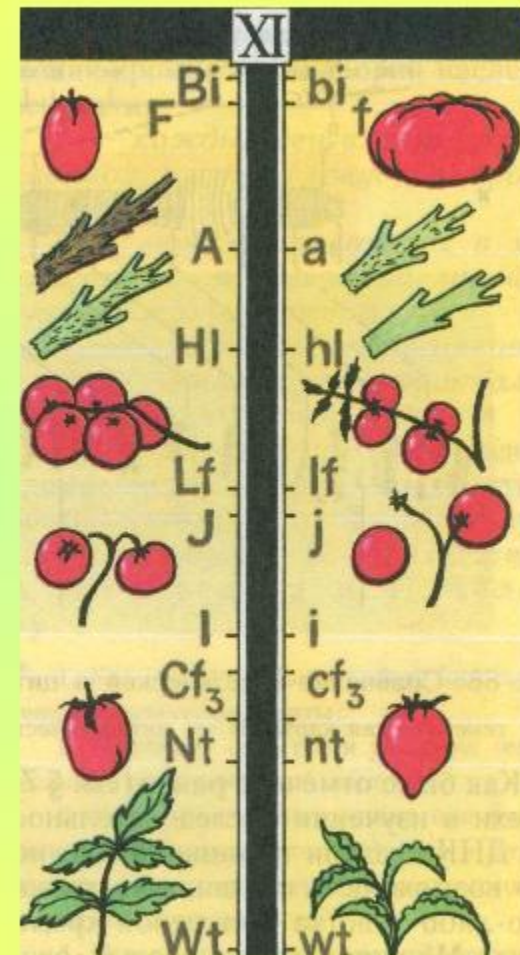




Генетической картой хромосомы называют схему взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления.



Карта X-хромосомы человека

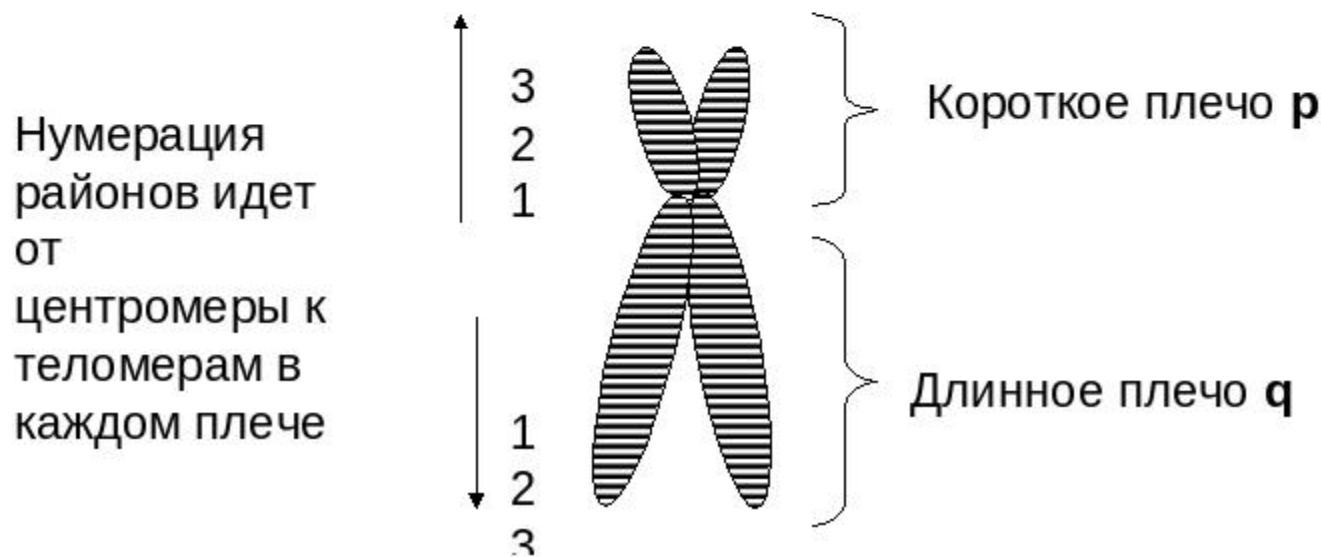


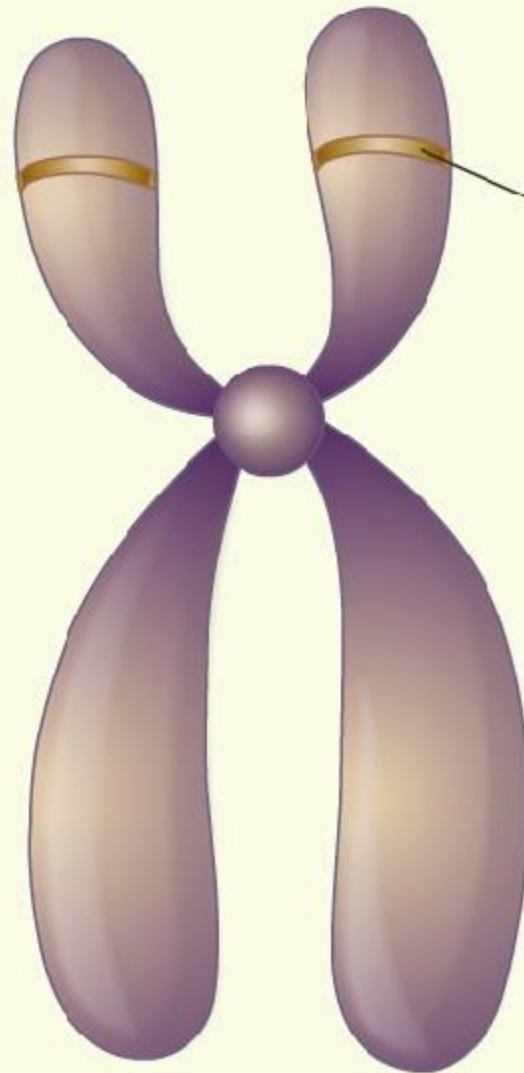
Генетическая карта хромосомы томата



## Гены имеют названия и места на хромосомах («прописку»), например:

- 15q21.1 – фибриллин (мутация вызывает синдром Марфана)
- 07q31.2 – трансмембранный регулятор (мутация приводит к муковисцидозу)
- Хр21.2 – дистрофин (мутации - миопатия Дюшенна или Беккера)





Локус гена,  
определяющего  
цвет глаз

**19 хромосома человека**



Конец.

Подготовила Никитина Анна.