

Н. А. Курчанов

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
с основами общей генетики**

Учебное пособие

2-е издание, переработанное и дополненное

Санкт-Петербург
СпецЛит
2009

УДК 57.61
К93

Автор:

Николай Анатольевич Курчанов — доцент,
кандидат биологических наук, лауреат премии Совета министров СССР

Рецензенты:

Денисенко А. Д. — профессор, доктор медицинских наук,
заведующий отделом биохимии НИИ ЭМ РАМН

Еценко Н. Д. — доктор биологических наук,
профессор кафедры биохимии СПбГУ

Курчанов Н. А.

К93 Генетика человека с основами общей генетики : учебное пособие / Н. А. Курчанов. — 2-е изд., перераб. и доп. — СПб. : СпецЛит, 2009. — 191 с. : ил.

ISBN 978-5-299-00411-3

В пособии освещаются все разделы современной генетики, необходимые для понимания генетики человека и психогенетики. Показана методологическая роль генетики в современной биологии. Первые главы посвящены фундаментальным положениям общей генетики. В специальных разделах рассматриваются вопросы медицинской генетики, генной инженерии, генетики поведения, эволюции, психогенетики.

Второе издание книги значительно переработано автором с учетом новой информации, опубликованной за последние три года.

Пособие предназначено для студентов биологических, педагогических, психологических и социологических факультетов. Представляет интерес для научных работников всех специальностей, занимающихся вопросами, связанными с изучением биологической природы человека.

УДК 57.61

Оглавление

Предисловие	5
Глава 1. ИСТОРИЯ И ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ	7
1.1. История генетики	7
1.2. Ключевые вопросы в истории генетики	12
1.3. Структура генетики и ее общебиологическое значение	13
Глава 2. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ	15
2.1. Структура нуклеиновых кислот	15
2.2. Репликация ДНК	19
Глава 3. ЦИТОГЕНЕТИКА	22
3.1. Генетический материал вирусов и прокариот	22
3.2. Генетический материал эукариот	24
3.3. Структура хромосом	27
3.4. Клеточный цикл и митоз	30
3.5. Мейоз	32
Глава 4. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ	35
4.1. Основные генетические понятия и символика	35
4.2. Генетический анализ	37
4.3. Взаимодействие генов	40
4.4. Взаимодействие генотипа и среды	42
4.5. Генетика пола и сцепленное с полом наследование	45
Глава 5. ИЗМЕНЧИВОСТЬ	48
5.1. Мутации	48
5.2. Рекомбинация	55
5.3. Транспозиции	57
5.4. Репарация	60
5.5. Модификации и проблема наследования приобретенных признаков	61
Глава 6. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА	65
6.1. Структурно-функциональная организация гена	65
6.2. Генетический код	70
6.3. Транскрипция	72
6.4. Трансляция	75
6.5. Перенос генетической информации в природе	77
6.6. Регуляция экспрессии генов у прокариот	79
6.7. Регуляция экспрессии генов у эукариот	81
Глава 7. ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ	85
7.1. Выделение генов	85
7.2. Создание рекомбинантной ДНК	87
7.3. Введение рекомбинантной ДНК в клетку	88
7.4. Социальное значение генной инженерии	90

Глава 8. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ЭВОЛЮЦИИ	93
8.1. Популяционная генетика	93
8.2. Синтетическая теория эволюции	97
8.3. Генетика и проблемы эволюционной теории	100
8.4. Эволюция генов и геномов	104
Глава 9. ПРОБЛЕМА ФИЛОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДЕТЕРМИНАЦИИ ПОВЕДЕНИЯ	109
9.1. Этология	109
9.2. Социобиология	112
9.3. Современные взгляды на генетическую детерминацию поведения	114
Глава 10. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	119
10.1. Человек как объект генетики	119
10.2. Кариотип человека	121
10.3. Хромосомная патология человека	125
10.4. Генные болезни человека	128
10.5. Болезни с наследственной предрасположенностью	132
10.6. Онкогенетика	134
10.7. Медико-генетическое консультирование	136
Глава 11. ПСИХОГЕНЕТИКА: ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ, МЕТОДЫ И ОБЛАСТИ ИССЛЕДОВАНИЯ	138
11.1. История психогенетики	138
11.2. Методы психогенетики	142
11.3. Взаимоотношения генотипа и среды в психогенетике	145
11.4. Формирование индивидуальных различий в онтогенезе	149
11.5. Генетическая психофизиология	151
Глава 12. ПСИХОГЕНЕТИКА КОГНИТИВНЫХ ФУНКЦИЙ И ДЕВИАНТНОГО ПОВЕДЕНИЯ	155
12.1. Психогенетика интеллекта	155
12.2. Психогенетика и проблема одаренности	161
12.3. Психогенетика девиантного поведения	164
Глава 13. ГЕНЕТИКА РАЗВИТИЯ	167
13.1. Детерминация	167
13.2. Дифференциация	169
13.3. Проблема обратимости детерминации	172
13.4. Апоптоз	174
13.5. Общие закономерности регуляции онтогенеза	175
Глава 14. ДЕТЕРМИНАЦИЯ И ДИФФЕРЕНЦИАЦИЯ ПОЛА	177
14.1. Детерминация пола	177
14.2. Дифференциация пола	179
14.3. Формирование пола у человека	182
14.4. Некоторые вопросы теории формирования пола	185
Литература	187

Предисловие

Генетика как наука о закономерностях наследственности и изменчивости — основа современной биологии, ибо она определяет развитие всех других биологических дисциплин. Однако роль генетики не ограничивается сферой биологии. Поведение человека, экология, социология, психология, медицина — вот далеко не полный список научных направлений, прогресс которых зависит от уровня знаний в области генетики. С учетом «сферы влияния» генетики понятна ее методологическая роль.

Одной из характерных черт современной науки является все углубляющаяся дифференциация и специализация. Этот процесс достиг такого уровня, за которым уже ощущается реальная угроза потери взаимопонимания даже между представителями одной науки. В биологии из-за обилия специальных дисциплин центробежные тенденции проявляются особенно остро. В настоящее время именно генетика определяет единство биологических наук, благодаря универсальности законов наследственности и фундаментальной информации, систематизированной в положениях общей генетики. Методологическая роль генетики в полной мере распространяется на все науки о человеке.

В этом плане хотелось бы высказать критические замечания по поводу преподавания курса психогенетики на психологических факультетах вузов. Психогенетика является одним из наиболее сложных и наименее разработанных разделов генетики. Его изучение должно опираться на фундаментальную общебиологическую и общегенетическую подготовку. Иначе курс психогенетики становится сугубо декоративным, представляя собой скорее вариант дифференциальной психологии, а не генетики, что мы и можем наблюдать в настоящее время. Знание законов наследственности играет огромную роль в психологическом образовании. Все поведение человека в той или иной степени связано с филогенетическим наследием. Для понимания тонких механизмов этой взаимосвязи необходимы не поверхностные, а глубокие знания.

Методологическая роль генетики в образовании предопределяет особые требования к ее преподаванию, в которой должны

сочетаться широта охвата, научная глубина и доступность изложения. Данное пособие на должном уровне рассматривает все разделы современной науки генетики, необходимые для понимания генетики человека и его поведения, поэтому можно надеяться, что оно будет полезным для всех студентов и научных работников, изучающих эти направления. Особенно необходимы краткие, но целостные представления базовых положений генетики на психологических факультетах.

В нашей стране издано много хороших учебников и учебных пособий по генетике российских и зарубежных авторов (Гершензон С. М., 1983; Айала Ф., Кайгер Дж., 1988; Алиханян С. С., Акифьев А. П., 1988; Инге-Вечтомов С. Г., 1989). Многие пособия ориентированы на генетику человека (Фогель Ф., Мотульски А., 1989—1990; Бочков Н. П., 2004). В последнее время, после некоторого перерыва, книги по генетике снова появляются на полках наших магазинов (Жимулев И. Ф., 2003; Тарантул В. З., 2003; Гринев В. В., 2006). Такое разнообразие литературы по данной теме может только порадовать всех, кто увлечен столь прекрасной наукой, как генетика.

Глава 1

ИСТОРИЯ И ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ

Генетика — это сердцевина биологической науки. Лишь в рамках генетики разнообразие жизненных форм и процессов может быть осмыслено как единое целое.

Ф. Айала, американский генетик,
автор учебника «Современная генетика»

Генетика изучает два неразрывных свойства живых организмов — наследственность и изменчивость. В настоящее время она является основой современной биологии.

1.1. История генетики

Хотя возраст генетики как науки немногим более 100 лет, история ее зарождения уходит в глубь веков. История генетики — это не просто история конкретной науки, а, скорее, самостоятельный раздел биологии, где переплелись биологические, психологические и философские проблемы (Гайсинович А. Е., 1988; Захаров И. П., 1999). Эта история знает моменты, полные драматизма. И в настоящее время генетика остается на острие социального дискурса, порождая бурные дискуссии вокруг проблем детерминации поведения, клонирования человека, геной инженерии. Совершенно уникальна история генетики в нашей стране, которая знает времена глобального вмешательства идеологии в науку (Сойфер В. Н., 1989; Дубинин Н. П., 1990).

Чем же обусловлена столь исключительная роль генетики в жизни общества? Генетика — это стержень современной биологии, основа для понимания таких явлений, как жизнь, эволюция, развитие, а также природа самого человека. В истории естествознания проблема наследственности рассматривается, начиная с трудов античных мыслителей. В науке нового времени она подробно обсуждается в трудах таких корифеев, как К. Линней (1707–1778), Ж. Бюффон (1707–1788), К. Ф. Вольф (1734–1794), Ж.-Б. Ламарк (1744–1829), Ч. Дарвин (1809–1882), Т. Гексли (1825–1895),

А. Вейсман (1834—1914) и многих других. В те времена проблемы генетики рассматривались в русле вопросов гибридизации, развития, трансформизма (или, наоборот, постоянства) видов.

Основоположителем генетики считается Г. Мендель (1822—1884), который обосновал основные закономерности наследственности. Это открытие не было по достоинству оценено современниками, в том числе и крупнейшим биологом того времени К. Нэгели (1817—1891), которому Г. Мендель послал свои работы на рецензию.

Повторное открытие законов Менделя Г. де Фризом (1848—1935), К. Корренсом (1864—1933), Э. Чермаком (1871—1962) в **1900 году** принято считать датой рождения генетики как самостоятельной науки. К тому времени научное сообщество биологов оказалось готовым к восприятию новой концепции. Уже были открыты явления митоза, мейоза, описаны хромосомы, процесс оплодотворения, сформирована ядерная теория наследственности. Идеи, навеянные «переоткрытыми» закономерностями, с поразительной быстротой распространились по научному миру, послужили мощным толчком для развития всех разделов биологии.

Интереснейшая история генетики, хронология важнейших открытий, биографии Г. Менделя и других выдающихся ученых описаны в сотнях книг. Подробно описана и трагическая история генетики в Советском Союзе. Многие книги читаются с неослабевающим интересом и представляют незаменимый материал для понимания этой науки, взаимосвязи законов генетики и проблем человеческого общества.

Рассмотрим некоторые вехи истории генетики

1901 г. — Г. де Фриз предложил первую мутационную теорию.

1903 г. — У. Саттон (1876—1916) и Т. Бовери (1862—1915) выдвинули хромосомную гипотезу, «связывая» менделевские факторы наследственности с хромосомами.

1906 г. — У. Бэтсон (1861—1926) предложил термин «генетика».

1907 г. — У. Бэтсон описал варианты взаимодействия генов («наследственных факторов») и вводит понятия «комплементарность», «эпистаз», «неполное доминирование». Им же ранее (1902 г.) были введены термины «гомозигота» и «гетерозигота».

1908 г. — Г. Нильсон-Эле (1873—1949) объяснил и ввел понятие «полимерия», обозначающее важнейшее явление в генетике количественных признаков.

Г. Харди (1877—1947) и В. Вайнберг (1862—1937) предложили формулу распределения генов в популяции, известную впоследст-

вии как закон Харди–Вайнберга — ключевой закон генетики популяций.

1909 г. — В. Иоганнсен (1857–1927) сформулировал ряд принципиальных положений генетики и ввел основные термины: «ген», «генотип», «фенотип», «аллель». В. Волтерек ввел понятие «норма реакции», характеризующее возможный спектр проявления гена.

1910 г. — Л. Плате (1862–1937) разработал представление о множественном действии генов и ввел понятие «плейотропия».

1912 г. — Т. Морган (1866–1945) предложил теорию хромосомной локализации генов. К середине 1920-х годов Т. Морган и представители его школы — А. Стёртевант (1891–1970), К. Бриджес (1889–1938), Г. Меллер (1890–1967) сформулировали свой вариант теории гена. Проблема гена стала центральной проблемой генетики.

1920 г. — Г. Винклер ввел термин «геном». В дальнейшем разработка этого понятия стала новым этапом в развитии генетики.

Н. И. Вавилов (1887–1943) сформулировал закон гомологичных рядов наследственной изменчивости.

1921 г. — Л. Н. Делоне (1891–1969) предложил термин «кариотип» для обозначения совокупности хромосом организма. Предложенный ранее С. Г. Навашиным (1857–1930) термин «идиограмма» в дальнейшем стал применяться для стандартизированных кариотипов.

1926 г. — Н. В. Тимофеев-Ресовский (1900–1981) разработал проблему влияния генотипа на проявление признака и сформулировал понятия «пенетрантность» и «экспрессивность».

1927 г. — Г. Меллер получает мутации искусственным путем под действием радиоактивного облучения. За доказательства мутационного эффекта радиации он получил Нобелевскую премию 1946 г.

1929 г. — А. С. Серебровский (1892–1948) впервые продемонстрировал сложную природу гена и показал, что ген не является единицей мутации. Он же сформулировал понятие «генофонд».

1930–1931 гг. — Д. Д. Ромашов (1899–1963), Н. П. Дубинин (1907–1998), С. Райт (1889–1988), Р. Фишер (1890–1962), Дж. Холдейн (1860–1936) разработали теоретические направления популяционной генетики и выдвинули положение о дрейфе генов.

1937 г. — Ф. Г. Добжанский (1900–1975) опубликовал книгу «Генетика и происхождение видов», с которой ведет отсчет синтетическая теория эволюции.

1941 г. — Дж. Бидл (1903—1989) и Э. Тейтум (1909—1975) формулируют фундаментальное положение: «один ген — один фермент» (Нобелевская премия 1958 г.).

1944 г. — О. Эвери (1877—1955), К. Мак-Леод (1909—1972), М. Мак-Карти доказали генетическую роль ДНК в экспериментах по трансформации микроорганизмов. Это открытие символизировало начало нового этапа — рождение молекулярной генетики.

1946 г. — Дж. Ледерберг, Э. Тейтум, М. Дельбрюк (1906—1981) описали генетическую рекомбинацию у бактерий и вирусов.

1947 г. — Б. Мак-Клинток (1902—1992) впервые описал мигрирующие генетические элементы (это выдающееся открытие было отмечено Нобелевской премией только в 1983 г.).

1950 г. — Э. Чаргафф показал соответствие пуриновых и пиримидиновых нуклеотидов в молекуле ДНК (правило Чаргаффа) и ее видовую специфичность.

1951 г. — Дж. Ледерберг с сотрудниками открыл явление трансдукции, в дальнейшем сыгравшее ключевую роль в становлении генной инженерии.

1952 г. — А. Херши (1908—1997) и М. Чейз показали определяющую роль дезоксирибонуклеиновой кислоты в вирусной инфекции, что явилось окончательным подтверждением генетического значения ДНК.

1953 г. — Дж. Уотсон и Ф. Крик предложили структурную модель ДНК. Эта дата считается *нагалом эры современной биологии*.

1955 г. — С. Очоа (1905—1993) выделил фермент РНК-полимеразу и впервые осуществил синтез РНК *in vitro*.

1956 г. — А. Корнберг выделил фермент ДНК-полимеразу и осуществил процесс репликации ДНК в лабораторных условиях.

1957 г. — М. Мезельсон и Ф. Сталь доказали полуконсервативный механизм репликации ДНК. В лаборатории М. Хогланда открыли т-РНК.

1958 г. — Ф. Крик сформулировал «центральную догму молекулярной биологии».

1960 г. — М. Ниренберг, Дж. Маттей, Г. Корана начали исследования по расшифровке генетического кода. Работа (с участием нескольких исследовательских групп) была завершена в 1966 г. Составление кодового словаря явилось одним из крупнейших достижений науки за всю историю человечества.

1961 г. — Ф. Жакоб и Ж. Моно (1910—1976) сформулировали теорию оперона — теорию генетической регуляции синтеза белка у бактерий.

1962 г. — Дж. Гердон впервые получил клонированных позвоночных животных.

1965 г. — Р. Холли (1922–1993) раскрыл структуру т-РНК.

1969 г. — Г. Корана впервые синтезировал ген в лабораторных условиях.

1970 г. — Г. Темин (1934–1994) и Д. Балтимор открыли явление обратной транскрипции.

1972 г. — П. Берг получил первую рекомбинантную молекулу ДНК. Эта дата считается датой рождения генной инженерии.

1974 г. — Р. Корнберг, А. Олинс, Д. Олинс сформулировали теорию нуклеосомной организации хроматина.

1975 г. — По инициативе группы ученых во главе с П. Бергом («комитет Берга») в Асиломаре (США) проведена Международная конференция по этическим проблемам генной инженерии, на которой провозглашен временный мораторий на ряд исследований.

Мораторий не остановил работ по генной инженерии, и в последующие годы эта область активно развивалась, зародилось новое направление — биотехнология.

1976 г. — Д. Бишоп и Г. Вармус раскрыли природу онкогена (Нобелевская премия 1989 г.).

1977 г. — У. Гилберт, А. Максам, Ф. Сенджер разработали методы секвенирования (определения последовательности нуклеотидов нуклеиновых кислот).

Р. Робертс и Ф. Шарп показали мозаичную (интрон-экзонную) структуру гена эукариот (Нобелевская премия 1993 г.).

1978 г. — Осуществлен перенос эукариотического гена (*инсулина*) в бактериальную клетку, где на нем синтезирован белок.

1981 г. — Получены первые трансгенные животные (мыши). Определена полная нуклеотидная последовательность митохондриального генома человека.

1982 г. — Показано, что РНК может обладать каталитическими свойствами, как и белок. Этот факт в дальнейшем выдвинул РНК на роль «первомолекулы» в теориях происхождения жизни.

1985 г. — Проведено клонирование и секвенирование ДНК, выделенной из древней египетской мумии.

1988 г. — По инициативе генетиков США создан международный проект «Геном человека».

1990 г. — В. Андерсен впервые произвел введение нового гена в организм человека.

1995 г. — Расшифрован первый бактериальный геном. Становление геномики как самостоятельного раздела генетики.

1997 г. — Я. Вильмут осуществил первый успешный опыт по клонированию млекопитающих (*овца Долли*).

1998 г. — Секвенирован геном первого представителя эукариот — нематоды *Caenorhabditis elegans*.

2000 г. — Работа по секвенированию генома человека завершена.

Генетика все более входит в повседневную жизнь людей, во многом определяя будущее человечества. Все более интенсивно проводятся исследования генома человека.

Можно не сомневаться, что эксперименты по «конструированию человека» будут продолжены, несмотря на любые запреты. Все чаще обсуждаются в печати вопросы клонирования человека, воздействие на его генотип, опасность модифицированных продуктов... Как все это скажется на судьбе человечества, предсказать невозможно.

1.2. Ключевые вопросы в истории генетики

В истории генетики (и ее предыстории) можно выделить ряд ключевых тем, по их значению для научного мировоззрения и остроте дискуссий. В XVII—XVIII вв. — это была проблема «преформизм — эпигенез», причем лагерь преформистов делился на «овистов» и «анималькулистов» в зависимости от того, женский или мужской пол выступал в роли носителя «зародыша». Также активно обсуждалась проблема «постоянство — трансформизм».

Проблема наследования приобретенных признаков, многократно «окончательно» похороненная в истории генетики, столь же многократно возрождалась. В Советском Союзе дискуссии вокруг этого, казалось бы, частного научного вопроса приобрели на определенном этапе истории огромный социальный резонанс, обернувшийся многочисленными человеческими трагедиями. Этому нет аналогов в других науках. В 1958 г. Ф. Крик сформулировал «центральную догму молекулярной биологии», по которой передача наследственной информации идет в направлении от ДНК к РНК, а от РНК — к белкам. Основное положение этой схемы — невозможность кодирования от белков к нуклеиновым кислотам (хотя и допускается возможность передачи информации от РНК к ДНК). Поэтому все попытки возродить на основе новых открытий гипотезу наследования приобретенных признаков (а такие попытки есть) отвергались генетикой. В настоящее время этот вопрос вновь активно обсуждается в связи с последними открытиями.

Особый интерес в истории генетики представляла проблема носителя наследственной информации. Хромосомы далеко не сразу были признаны структурами, отвечающими за наследственность.

После этого признания роль молекулярного носителя генетической информации больше склонялись отдать белкам. ДНК казалась слишком простой молекулой для такой важной функции. Поворот в понимании роли ДНК произошел в 1944 г. после экспериментов О. Эвери, К. Мак-Леода, М. Мак-Карти по трансформации признаков у пневмококков и идентификации трансформирующего агента как ДНК. Хотя это открытие символизирует рождение молекулярной генетики, необходимо сказать, что окончательное подтверждение роли ДНК было получено только в 1952 г. после работ А. Херши и М. Чейза по изучению трансдукции бактериофагами.

Знакомство с историей показывает, что развитие генетики не было строго поступательным, что блестящие открытия чередовались с долгими заблуждениями, что крупнейшие ученые часто находились в плену ложных убеждений. Основатель хромосомной теории наследственности Т. Морган сам долго сомневался в роли хромосом. Противниками хромосомной теории были У. Бэтсон и В. Иогансен. А. Херши, которому принадлежит заслуга окончательного доказательства генетической роли ДНК, высказывал сомнение в этой гипотезе.

Таких примеров можно привести очень много. Природа неохотно открывала свои тайны. Теоретическая мысль часто не поспевала за быстрым развитием экспериментальных исследований, непрерывным усложнением обнаруживаемых закономерностей. В интерпретации этих закономерностей также не было единодушия.

Новая эра современной генетики (и всей биологии) начинается в 1953 г., когда Дж. Уотсон и Ф. Крик опубликовали структурную модель ДНК. Но и сейчас, более чем полвека спустя, несмотря на выдающиеся открытия и достижения, генетика полна загадок. Этим она интригующе интересна.

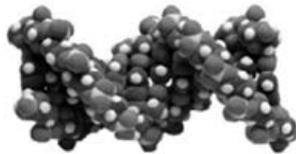
1.3. Структура генетики и ее общебиологическое значение

Современная генетика представляет собой обширное древо производных дисциплин. Ее специализированные разделы стали рассматриваться как крупные самостоятельные науки — генетика человека, цитогенетика, молекулярная генетика, популяционная генетика, иммуногенетика, экологическая генетика, генетика развития, геномика и др.

Тенденция к дифференциации наук проявилась и в направлении генетических исследований человека: сформировались такие разделы, как клиническая генетика, биохимическая генетика человека,

цитогенетика человека, нейрогенетика и др. Вместе с тем проблема «узкой специализации» в генетике не проявляется столь остро, как в других науках. Все специализированные генетические дисциплины связаны фундаментальной информацией, систематизированной в рамках общей генетики. Более того, во многом именно генетика в настоящее время определяет единство современной биологии, поэтому 16-й Всемирный генетический конгресс 1988 г. проходил под девизом «Генетика и единство биологии».

Без преувеличения можно сказать, что генетика в той или иной мере ***определяет развитие всех разделов биологии, является ее методологической базой.*** Предмет исследования генетики — наследственность и изменчивость — свойства, универсальные для всех живых существ. Поэтому законы генетики также универсальны.



Глава 2

МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Представьте себе, что увеличили человека до размеров Великобритании, тогда клетка будет иметь размер фабричного здания.

Внутри клетки находятся содержащие тысячи атомов молекулы, в том числе молекулы нуклеиновой кислоты. Так вот, даже при таком громадном увеличении молекулы нуклеиновой кислоты будут тоньше электрических проводов.

Дж. Кендрью, английский биохимик, лауреат Нобелевской премии 1962 г.

Эксперименты 1940—1950-х гг. убедительно доказали, что именно нуклеиновые кислоты (а не белки, как предполагали многие) являются носителями наследственной информации у всех организмов.

2.1. Структура нуклеиновых кислот

Нуклеиновые кислоты обеспечивают разнообразные процессы хранения, реализации и воспроизведения генетической информации.

Нуклеиновые кислоты — это полимеры, мономерами которых являются **нуклеотиды**. Нуклеотид включает в себя *азотистое основание*, углевод *пентозу* и остаток *фосфорной кислоты* (рис. 2.1).

Азотистые основания нуклеотидов делятся на два типа: *пиримидиновые* (состоят из одного 6-членного кольца) и *пуриновые* (состоят из двух конденсированных 5- и 6-членных колец). Каждый атом углерода колец оснований имеет свой определенный номер. Каждый атом углерода *пентозы* также имеет свой номер, но с индексом штрих ('). В нуклеотиде азотистое основание всегда присоединено к первому атому углерода *пентозы*.

Именно азотистые основания определяют уникальную структуру молекул ДНК и РНК. В нуклеиновых кислотах встречаются 5 основных видов азотистых оснований (пуриновые — *аденин* и *гуа-*

Учебное издание

КУРЧАНОВ Николай Анатольевич

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
с основами общей генетики**

Учебное пособие

2-е издание, переработанное и дополненное

Подписано в печать 02.04.2009. Формат $60 \times 88^{1/16}$.
Печ. л. 12,0. Тираж 3000 экз. Заказ №

ООО «Издательство „СпецЛит”». 190005, Санкт-Петербург, Измайловский пр., 29,
тел./факс: (812) 251-66-54, 251-16-94, <http://www.speclit.spb.ru>.

Отпечатано с диапозитивов ООО «Издательство „СпецЛит”»
в ГП ПО «Псковская областная типография»
180004, г. Псков, ул. Ротная, 34

ISBN 978-5-299-00411-3



9 785299 004113