

В. И. НИКОЛЬСКИЙ

ГЕНЕТИКА

*Рекомендовано
Учебно-методическим объединением
по специальностям педагогического образования
в качестве учебного пособия для студентов
высших учебных заведений, обучающихся
по специальности «Биология»*



Москва
Издательский центр «Академия»
2010

УДК 575(075.8)
ББК 28.04я73
Н641

Рецензенты:

доцент *Н. Б. Решеткова*
(Красноярский государственный педагогический университет);
доцент *Т. В. Мазяркина*
(Московский педагогический государственный университет)

Никольский В. И.

Н641 Генетика : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В. И. Никольский. — М.: Издательский центр «Академия», 2010. — 256 с.

ISBN 978-5-7695-5807-8

В учебном пособии изложены главнейшие научные открытия в биохимической и молекулярной генетике, приведшие к современным представлениям о сущности генетической информации и веществе наследственности, а также о некоторых механизмах регуляции работы генома в ходе индивидуального развития. Книга содержит разработки ряда практических занятий по молекулярной генетике, словарь генетических терминов и примерные планы рефератов по курсу «Генетика».

Для студентов высших педагогических учебных заведений. Может быть использовано учителями биологии и учащимися общеобразовательных школ.

УДК 575(075.8)
ББК 28.04я73

*Оригинал-макет данного издания является собственностью
Издательского центра «Академия», и его воспроизведение любым
способом без согласия правообладателя запрещается*

ISBN 978-5-7695-5807-8

© Никольский В. И., 2010
© Образовательно-издательский центр «Академия», 2010
© Оформление. Издательский центр «Академия», 2010

ПРЕДИСЛОВИЕ

Цель учебного пособия — помочь студентам в получении хронологически упорядоченных знаний о развитии молекулярной генетики — от первых гипотез о природе генетической информации до результатов, полученных в ходе выполнения программы «Геном человека». Автор не ставил перед собой задачи охватить абсолютно все крупные исследования в области молекулярной генетики, поскольку некоторые из них в настоящее время имеют чисто историческое значение (например, работы С. Бензера, доказавшие делимость гена). В пособие не включен материал по геной инженерии, так как по новым учебным стандартам он отнесен к молекулярной биологии. Тем не менее в ряде глав первого раздела, а также в практических занятиях описаны принципы некоторых генноинженерных методов, которые использовались для решения конкретных практических задач.

При написании пособия использованы материалы классических учебников по общей генетике, генетике человека и общей биологии (С. И. Алиханян, А. П. Акифьев, Л. С. Чернин, 1985; Ф. Айала, Дж. Кайгер, 1988; С. Г. Инге-Вечтомов, 1989; Ф. Фогель, А. Мотульски, 1990; В. Н. Ярыгин с соавт., 1999; И. Ф. Жимулёв, 2003), многих научных и научно-популярных изданий, а также материалы из Интернета, особенно с сайта «Элементы науки».

Учебное пособие состоит из двух разделов и двух приложений. Первый раздел посвящен истории развития представлений о природе генетической информации и ее носителе — гене. В него включены описания главных, но далеко не всех открытий, приведших к современным представлениям о гене. Второй раздел содержит разработки семи практических занятий, первые два из которых предназначены для закрепления знаний соответствующего материала первого раздела пособия. Остальные пять занятий содержат материал, отсутствующий в первой части.

В первом приложении представлен словарь генетических терминов. Для большинства терминов в словаре даны определения в трактовке трех авторских коллективов. Это обусловлено тем, что терминология в генетике еще не до конца устоялась и в определении некоторых терминов имеются разночтения.

Во втором приложении приведены примерные планы рефератов по молекулярной генетике.

РАЗВИТИЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЙ О ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ И ВЕЩЕСТВЕ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

После переоткрытия в 1900 г. законов Менделя актуальными стали следующие вопросы:

1. Что представляет собой генетическая информация?
2. Какова природа вещества наследственности?
3. Как генотип контролирует развитие признаков?

Обнаруженный в ряде скрещиваний феномен взаимодействия генов показал, что многие признаки контролируются не одним, а целым набором генов и, наоборот, один и тот же ген нередко влияет на целый комплекс признаков (*плейотропия*). Попытки по скрещиванию высших организмов не могли раскрыть сущности этих явлений. Необходимо было изучать непосредственные продукты генов. Путь от генов к признакам проложила *биохимическая генетика*. В тесной связи с развитием биохимической генетики шло изучение природы вещества наследственности, что дало начало развитию *молекулярной генетики*.

В начале XX в. стала ясна ведущая роль белков и особенно ферментов в осуществлении всех реакций в организме. Эта концепция нашла отражение и в генетике. Изучение причин ряда наследственных заболеваний человека на биохимическом уровне показало, что эти заболевания обусловлены дефектами некоторых ферментов.

В 1902 — 1909 гг. английским врачом А.Гэрродом было показано, что многие из них наследуются как простые моногенные признаки. Прослеживалась логическая цепь: *ген* → *фермент* → *реакция* → *признак (болезнь)*. Обоснование гипотезы «*один ген — один фермент*» связано с исследованиями Дж. Бидла, Э. Тейтема и Б. Эфрусси. К 1945 г. была окончательно выявлена цепь событий, приводящих к формированию признаков организма. Путь от генотипа к признакам стал представляться следующей схемой: *гены* → *ферменты* → *элементарные биохимические реакции* → *продукты реакций* → *признаки*.

Таким образом, *признаки организма стали рассматриваться как результат биохимических реакций, контролируемых мно-*

гочисленными ферментами; предполагалось, что *ферменты являются продуктами генов*, либо сами гены являются специфическими ферментами.

До 1944 г. господствовало представление о белковой природе гена. Но это представление не согласовывалось с тем фактом, что белки не обладают способностью к самоудвоению, которой должно обладать вещество наследственности. Исследователи обратились к изучению другого компонента хромосом — дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК), которой до этого приписывали преимущественно структурную функцию в хромосоме. В 1944 г. О. Эвери, Ч. Мак-Леод и М. Мак-Карти впервые показали, что у бактерий именно ДНК осуществляет *трансформацию* — передачу некоторых признаков одного штамма другому. В 1952 г. генетическая роль ДНК была подтверждена и для некоторых бактериофагов (А. Херши, М. Чейз).

Относительно природы информации, закодированной в генах, первые экспериментальные данные были получены в конце 1940-х гг. Л. Полингом при сравнительном изучении подвижности молекул нормального и мутантного, серповидно-клеточного, гемоглобина в электрическом поле. Эти данные свидетельствовали о том, что мутантный и нормальный белки различаются составом аминокислот, т. е. мутация гена приводит к изменению первичной структуры белка. В 1956 г. это было подтверждено В. Ингрэмом, который расшифровал первичную структуру нормального и серповидно-клеточного гемоглобина. Так как серповидно-клеточность наследуется как моногенный признак, напрашивался вывод о том, что в генах закодирована последовательность аминокислот в белке.

В 1949 — 1950 гг. Э. Чаргафф обнаружил явление комплементарности в строении ДНК: число пуриновых оснований всегда равно числу пиримидиновых, и это можно легко объяснить, если представить, что каждое пуриновое основание всегда соединено с комплементарным пиримидиновым.

В 1951 — 1952 гг. М. Уилкинс и Р. Франклин применили для изучения строения ДНК метод рентгеноструктурного анализа. Они установили, что особенностью строения молекулы ДНК является наличие двух цепей, спирально закрученных вокруг общей оси.

Обобщив данные М. Уилкинса и Р. Франклин и правила, установленные Чаргаффом, Дж. Уотсон и Ф. Крик в апреле 1953 г. предложили модель строения ДНК в виде двойной спирали. Эта модель удовлетворяла всем свойствам, которыми должно обладать вещество наследственности — кодирование информации (первичной структуры белков), точное воспроизведение (репликация) — и объясняла механизм генных мутаций. 1953-й год стали считать

годом рождения молекулярной генетики. В последующие годы правильность модели ДНК, предложенной Дж. Уотсоном и Ф. Криком, многократно подтверждалась разными группами ученых. Венцом этих исследований стала расшифровка генетического кода в 1961 — 1965 гг.

В настоящем пособии описаны ключевые моменты развития молекулярной генетики, а также кратко рассмотрены последние открытия, связанные с расшифровкой геномов разных видов организмов. Отдельная глава посвящена результатам, полученным новейшей отраслью молекулярных исследований генома — эпигенетикой.

Глава 1

ГИПОТЕЗА «ОДИН ГЕН – ОДИН ФЕРМЕНТ»

1.1. Врожденные ошибки метаболизма

В 1902—1909 гг. английский врач А. Гэррод установил, что причиной **алкаптонурии** (одной из форм артрита) является нарушение метаболизма ароматических аминокислот фенилаланина и тирозина. Больные алкаптонурией выделяют с мочой гомогентизиновую кислоту (алкаптон), которая вызывает почернение мочи под действием воздуха. При повышении содержания в пище фенилаланина и тирозина количество гомогентизиновой кислоты в моче больных увеличивается. Гэррод предположил, что у больных алкаптонурией не активен или отсутствует фермент, необходимый для метаболизма гомогентизиновой кислоты. Данные по распространению болезни у членов одной семьи проанализировали генетики У. Бэтсон и Р. Пеннет. Они показали, что болезнь наследуется по моногенному типу: больные всегда гомозиготы по рецессивному аллелю (*aa*); у гетерозигот (*Aa*) и у людей, гомозиготных по доминантному аллелю (*AA*), признаков болезни не наблюдалось.

В 1914 г. было показано, что у больных алкаптонурией отсутствует активность фермента — оксидазы гомогентизиновой кислоты, которая превращает гомогентизиновую кислоту в малеилациетоксусную.

Таким образом, впервые было показано, что *рецессивная (мутантная) форма гена каким-то образом связана с определенным дефектом фермента*. А. Гэррод назвал такие болезни «врожденными ошибками метаболизма». К сожалению, работа А. Гэррода, указавшая на связь между биохимией и генетикой, была

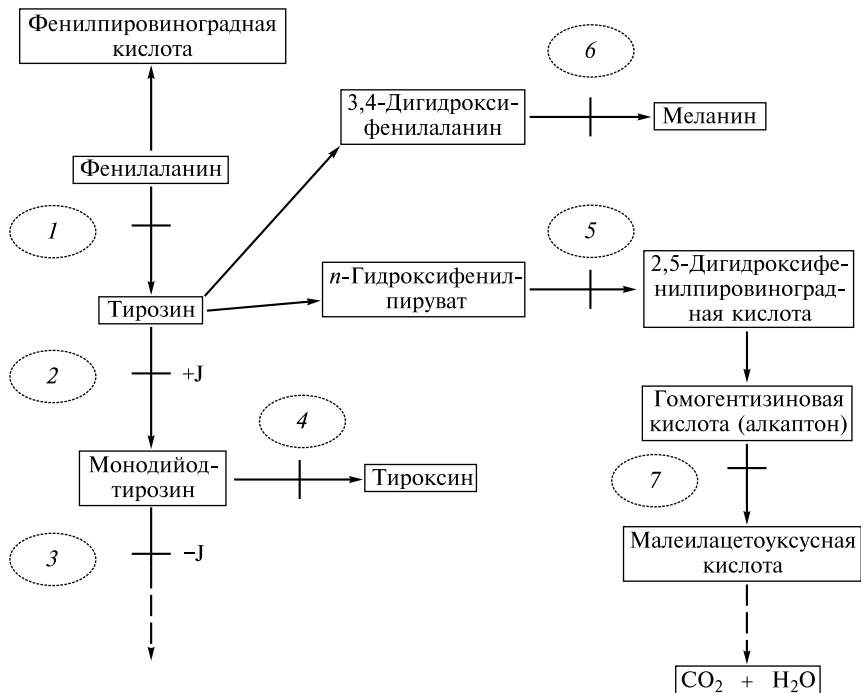


Рис. 1. Наследственные нарушения метаболизма фенилаланина и тирозина у человека

Перечеркнутые стрелки — различные метаболические нарушения, обусловленные мутациями разных генов: 1 — фенилкетонурия; 2 — кретинизм I типа; 3 — кретинизм III типа; 4 — кретинизм II типа; 5 — тирозиноз; 6 — альбинизм; 7 — алкаптонурия

напечатана в медицинском журнале и оказалась незамеченной большинством генетиков.

Сейчас хорошо известно, что с нарушением метаболизма ароматических аминокислот связаны и другие болезни: фенилкетонурия, тирозиноз, кретинизм (при эндемическом зобе) и альбинизм. Биохимические нарушения при этих болезнях показаны на рис. 1. Фенилкетонурию и тирозиноз можно контролировать с помощью диеты, содержащей минимальное количество фенилаланина и тирозина.

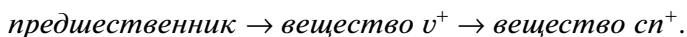
1.2. Изучение мутаций окраски глаз у дрозофилы

В 1936 г. Дж. Бидл и Б. Эфрусси исследовали физиологию наследования окраски глаз у *Drosophila*. Они установили, что гены,

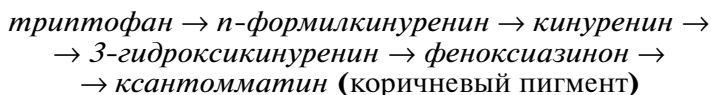
определяющие окраску, можно расположить в определенной функциональной последовательности. Глаза дрозофилы содержат смесь пигментов — розовых птерицинов и коричневых оммохромов. Нарушения синтеза птерицинов приводят к коричневому цвету глаз (*brown*, *bw*); и, наоборот, у мух с мутациями *vermilion* (*v*), *cinnabar* (*cn*), *scarlet* (*st*) нарушен синтез коричневого пигмента оммохрома, у них глаза ярко-красные.

Участки тела личинки, которые развиваются в определенные органы взрослого насекомого, называются имагинальными дисками. Их можно пересаживать из одной личинки в другую, и они могут нормально развиваться в тот орган, который соответствует данному имагинальному диску. Фенотип органа, развивающегося из пересаженного диска, определяется взаимодействием между генотипом самого диска и метаболическим окружением, которое обеспечивается тканями хозяина. Глазные диски, пересаженные из мутантов *vermilion* и *cinnabar* в личинки дикого типа, превращаются в глаза с нормальной красной пигментацией дикого типа. Это означает, что ткани личинок дикого типа каким-то образом компенсируют метаболическое нарушение, вызываемое обеими мутациями (*vermilion* и *cinnabar*), присутствующими в клетках пересаженных глазных дисков.

В другом эксперименте был проведен обмен имагинальными дисками между этими двумя мутантами. Оказалось, что в дисках *vermilion*, пересаженных в личинку *cinnabar*, образуются нормальные пигменты — такие же, как в глазах дикого типа. Если же диск из мутанта *cinnabar* пересаживали в личинку с мутацией *vermilion*, эффект мутации не подавлялся. Дж. Бидл и Б. Эфрусси предположили, что у этих мутантов нарушены две последовательные реакции, в результате чего в глазах накапливаются различные промежуточные продукты синтеза оммохрома. Поскольку мутанты *vermilion* могут метаболизировать вещество, которое накапливается у мутантов *cinnabar* (вещество cn^+), и образовывать оммохром, а мутанты *cinnabar* не могут метаболизировать продукт, накапливающийся у мутантов *vermilion* (вещество v^+), они сделали заключение, что последовательность реакций должна быть следующей:



К настоящему времени промежуточные продукты этого метаболического пути идентифицированы, и установлена цепь биохимических реакций их синтеза:



1.3. *Neurospora crassa* – объект биохимической генетики

В конце 1930-х гг. генетики хорошо понимали, что гены участвуют в регуляции реакций либо непосредственно, либо определяя специфичность соответствующих ферментов. Однако мушка дрозофила, с которой работали генетики, не была удобным объектом для изучения работы генов. У высших организмов связь генотипа и фенотипа является очень сложной, поэтому первичные метаболические нарушения, которые вызываются мутациями генов, обнаружить трудно. Для изучения биохимических мутаций необходимо было найти другой объект, позволяющий исследовать влияние генов на совершенно определенные биохимические реакции. Таким объектом Дж.Бидл и Э.Тейтем избрали хлебный плесневый гриб *Neurospora crassa* (нейроспора). Нейроспора относится к классу аскомицетов. Гриб может расти на очень простой среде: достаточно источников углерода (обычно сахарозы), азота, неорганических солей и витамина биотина, чтобы споры гриба проросли и образовали колонии. На этой минимальной среде гриб синтезирует все необходимые клеточные компоненты: углеводы, жиры, белки, азотистые основания, витамины. (Такие микроорганизмы, способные нормально расти на минимальной среде, называются **прототрофами**, а мутантные штаммы, нуждающиеся для своего роста в добавках в питательную среду тех или иных веществ, — **ауксотрофами**.)

Дж.Бидл и Э.Тейтем предположили, что обработка рентгеновскими лучами вызовет мутации в генах, отвечающих за определенные реакции*. Если в результате такой мутации гриб потеряет способность синтезировать какое-либо вещество, то он не сможет расти на синтетической среде без добавления в нее этого вещества. Авторы считали, что этот принцип можно применять для изучения последовательностей реакций в различных метаболических процессах.

Чтобы понять принципы исследований Бидла и Тейтема, рассмотрим биологические особенности нейроспоры, жизненный цикл которой показан на рис. 2. Мицелий гриба растет в виде сплетения гиф на поверхности твердой питательной среды, содержащей агар. Гифы — многоядерные образования; в них на определенных расстояниях расположены перегородки (септы), имеющие поры, через которые могут проходить ядра и перемещаться цитоплазма. Ядра в мицелии гаплоидные ($n = 7$). Концы нитей

* Мутагенез у плесневых грибов под воздействием рентгеновского излучения был впервые доказан российскими учеными Г. А. Надсоном и Г. С. Филипповым в 1925 г.

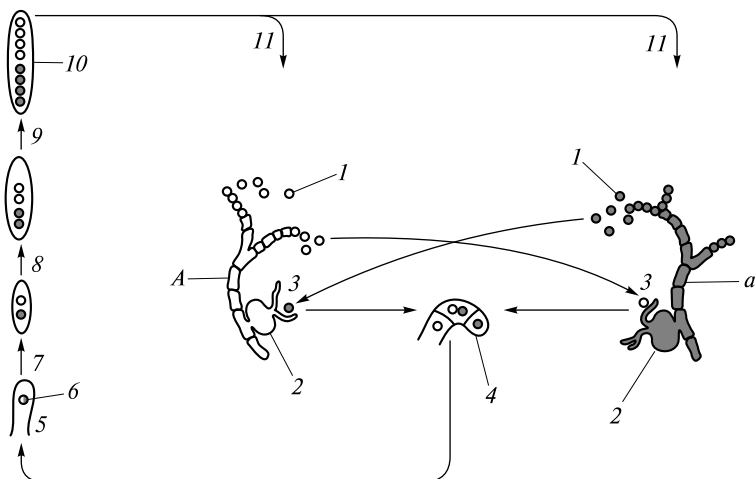


Рис. 2. Жизненный цикл *Neurospora crassa*:

1 — конидии; 2 — перитеции штаммов *A* и *a*; 3 — перекрестное оплодотворение; 4 — слияние ядер и образование зиготы; 5 — диплоидная зигота; 6 — диплоидное ядро; 7 — I деление мейоза; 8 — II деление мейоза; 9 — митоз; 10 — аск (сумка с аскоспорами); 11 — прорастание аскоспор

мицелия образуют конидиеносцы, от которых отпочковываются одноядерные вегетативные споры — **конидии**.

Нейроспора может размножаться как вегетативным, так и половым путем. Спаривание происходит только между организмами противоположных типов спаривания. Тип спаривания контролируется двумя аллелями одного гена — *A* и *a*, локализованными в одной из хромосом. Культуры обоих типов спаривания образуют плодовые тела — **перитеции**; клетки в перитеции могут быть оплодотворены при контакте с конидией противоположного типа спаривания. В результате оплодотворения в перитеции образуются диплоидные зиготы, которые претерпевают два деления мейоза и один дополнительный митоз. Вследствие этого из каждой зиготы образуется восьмиядерная сумка — **аск** (рис. 3, *A*), где ядра располагаются строго в один ряд. Каждое гаплоидное ядро в аске превращается в **аскоспору**. В каждом перитеции одновременно формируется множество асков (рис. 3, *B*). Аскоспору можно выделить из каждого аска отдельно и проанализировать сегрегацию генетических маркеров путем проращивания аскоспор на полной и минимальной питательных средах.

Еще одна особенность нейроспоры, оказавшаяся полезной для изучения биохимических мутаций — способность гиф разных штаммов сливаться при совместном выращивании в одной про-

бирке. В обычных условиях все ядра в гифах одной колонии имеют один и тот же генотип. Однако гифы с ядрами разных генотипов, выросшие совместно на питательной среде, могут сливаться и образовывать **гетерокарион** (см. рис. 7), в цитоплазме которого будут взаимодействовать продукты генов обоих штаммов. Эту систему можно использовать для изучения взаимодействия различных генотипов в общей цитоплазме.

Таким образом, для генетического анализа биохимических мутаций Дж. Бидл и Э. Гейтем использовали следующие особенности нейроспоры:

- способность расти на искусственных средах.
- **быстрый рост** (цикл воспроизводства); длится 14 дней;
- **гаплоидность**, благодаря чему биохимические мутации сразу же экспрессируются (мутанты не растут на минимальной среде);
- способность размножаться как **половым** (аскоспорами), так и **вегетативным** способом (конидиями и отвивками);

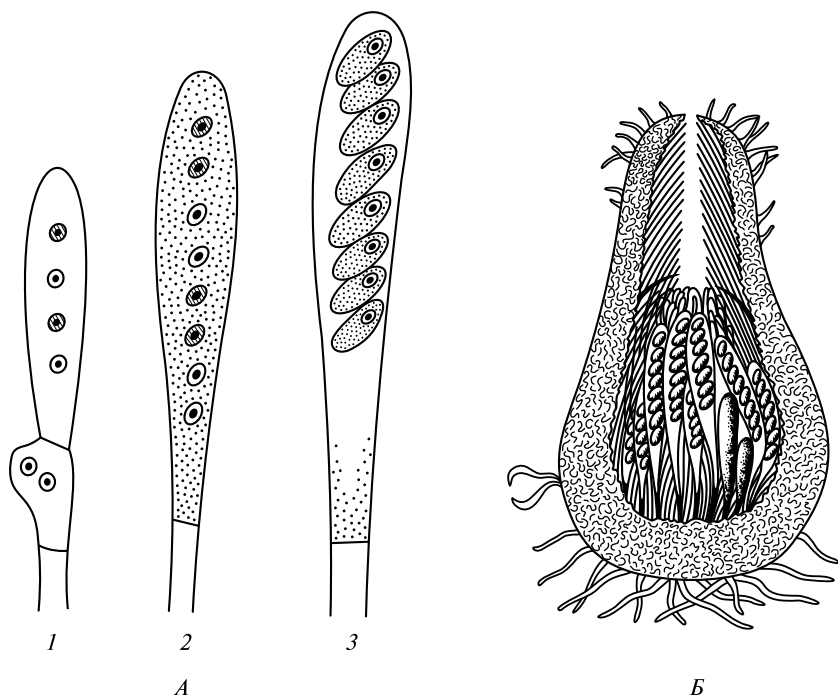


Рис. 3. Образование асков:

А: 1 — после I-го деления мейоза; 2 — после II-го деления мейоза; 3 — после митоза; Б — перитеций с асками

- возможность *выделения и анализа продуктов мейоза* — отдельных аскоспор;
- *образование гетерокарионов* (позволяет исследовать взаимодействие изучаемых генов в общей цитоплазме).

1.4. Исследования ауксотрофных мутантов *Neurospora crassa*

Для повышения частоты мутаций Дж. Бидл и Э. Тейтем облучали конидии (вегетативные споры) рентгеновскими лучами и проращивали их на полной питательной среде, содержащей солодовый экстракт, неорганические соли и сахарозу. На этой среде могли расти штаммы как дикого типа (прототрофы), так и мутантные (ауксотрофы). Споры образовывали колонии. Фрагменты гиф от этих колоний пересаживали на минимальную синтетическую среду (рис. 4, *з*). Из 2 000 проверенных колоний три не смогли расти на минимальной среде (ауксотрофы), но могли расти при добавлении в среду одного из недостающих ингредиентов: один нуждался в пиридоксине, второй — в пантотенате (рис. 4, *д*), третий — в *n*-аминобензойной кислоте. Генетическую природу мутаций, вызвавших потребность в том или ином веществе, исследовали, скрещивая мутант с грибом дикого типа и анализируя продукты мейоза (рис. 5). Соотношение ауксотрофности — прототрофности среди аскоспор, равное в каждом случае 4 : 4, свидетельствовало о генетической природе ауксотрофности и о том, что в биохимический дефект обусловлен мутацией лишь одного гена.

К 1946 г. Дж. Бидл и Э. Тейтем получили много разных мутантов с нарушениями разных этапов биосинтеза того или иного вещества. Дж. Бидл и его сотрудники установили шесть групп сцепления у *Neurospora* и получили много мутантных штаммов, нуждающихся в аминокислотах, витаминах, пуринах, пиримидинах и холине. Генетический дефект индивидуальных мутантов во всех случаях соответствовал мутации в одном гене (об этом свидетельствовало расщепление прототроф : ауксотроф среди аскоспор в соотношении 4 : 4).

Самый важный вывод из работы с *Neurospora* — это наличие соответствия между генами и биохимическими процессами. Поскольку большинство мутантов были чувствительны к отсутствию только какого-то одного соединения, проще всего было предположить, что один ген определяет специфичность одного фермента. Эту гипотезу «*один ген — один фермент*» впервые со всей определенностью сформулировал Дж. Бидл в 1945 г.

Вскоре были обнаружены исключения из этого правила. Например, один мутант *Neurospora* проявлял потребность одновре-

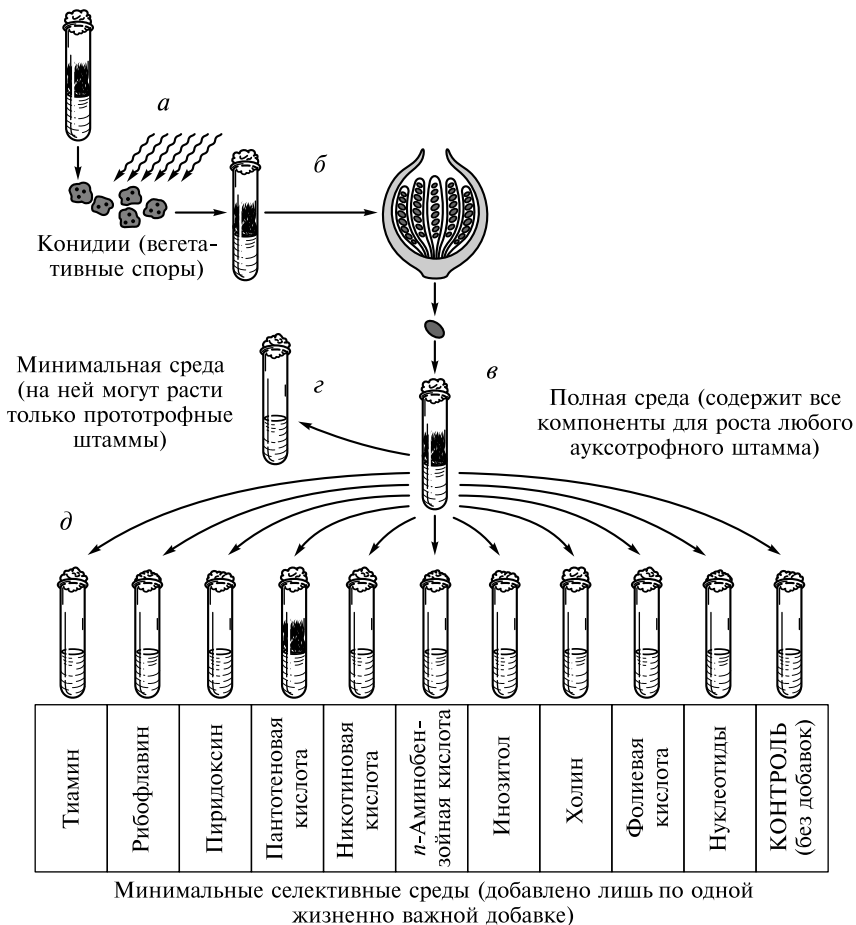


Рис. 4. Принципы получения и выявления ауксотрофных мутантов *Neurospora*:

a — конидии (вегетативные споры) штамма дикого типа подвергают ионизирующему облучению для повышения частоты мутаций; *б* — облученными конидиями опыляют перитеции дикого прототрофного штамма противоположного типа спаривания; *в* — из образовавшихся асков выделяют отдельные аскоспоры и проращивают их на полной питательной среде (содержит все компоненты для роста любого ауксотрофного штамма); *г* — от выросших колоний делают отводки кусочками гиф на минимальную среду, на которой могут расти только прототрофные штаммы: если на минимальной среде гифы не растут, то это ауксотроф по какому-либо жизненно важному соединению; *д* — с помощью минимальных селективных сред (добавлено лишь по одной жизненно важной добавке) выявляют природу ауксотрофности (в приведенном примере это ауксотроф по пантотеновой кислоте)

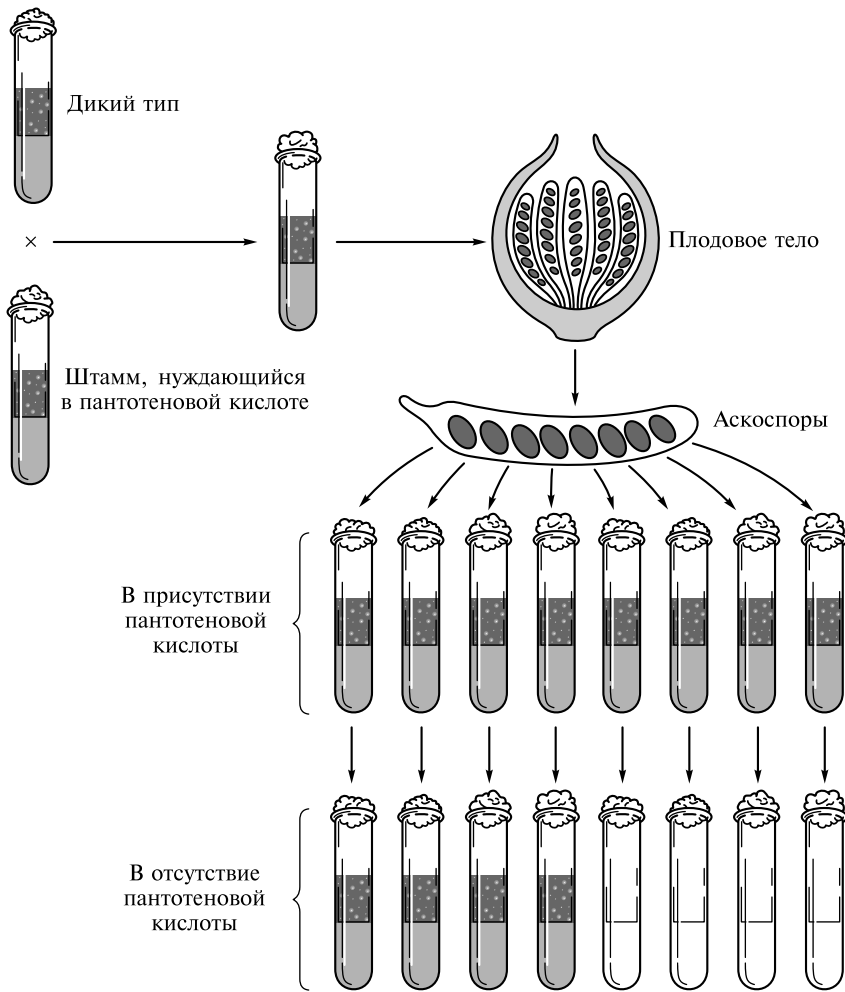


Рис. 5. Доказательство генетической природы ауксотрофности мутантов *Neurospora*.

Мутантный штамм, выявленный, как показано на рис. 4, скрещивают со штаммом дикого типа. Полученные гаплоидные споры высевают на минимальную среду. Соотношение прототроф: ауксотроф, равное 4:4, соответствует расположению продуктов мейоза, т.е. спор в аске (см. рис. 3). Это подтверждает, что ауксотрофность является следствием генетической мутации, а не вызвана какими-либо внешними факторами

менно и в метионине, и треонине, хотя наследовалась эта двойная потребность так, как если бы она была обусловлена мутацией в одном гене. Оказалось, что первичное метаболическое нару-

шение, вызываемое этой мутацией, — отсутствие способности синтезировать гомосерин (предшественник обеих аминокислот).

1.5. Ген — фермент — биохимическая реакция

Различные ауксотрофные штаммы, требующие для своего роста добавки одного и того же вещества, не обязательно являются мутантами по одному и тому же гену. Так, все три мутанта *Neurospora* (табл. 1.1) могут расти на среде с добавкой аргинина. Но мутант 2 может расти также на минимальной среде с цитруллином, а мутант 1 растет и на аргинине, и на цитруллине, и на орнитине. Следовательно, второй мутант может синтезировать аргинин при наличии в среде готового цитруллина, а первый мутант способен также синтезировать аргинин из орнитина. Это объясняется тем, что биосинтез трех веществ происходит в одной и той же цепи биохимических превращений (рис. 6).

Мутация в гене *argE* блокирует образование орнитина. Этот блок можно обойти, добавив в среду орнитин, цитруллин или аргинин. Мутацию в гене *argF*, блокирующую превращение орнитина в цитруллин, добавкой орнитина компенсировать нельзя, ее можно «исправить» добавлением как аргинина, так и цитруллина. Мутант по гену *argH* может расти только на среде с аргинином.

Таким образом, *ауксотрофы по аргинину могут иметь разные генетические причины, т. е. обусловлены мутациями разных генов.*

Способность нейроспоры образовывать гетерокарионы позволяет определить число генов, контролирующих синтез того или иного вещества. Число этих генов должно быть равно числу разных ауксотрофных мутаций. Для проведения анализа разные штаммы, ауксотрофные по исследуемому веществу, выращивали совместно. В местах контакта между гифами происходит их слияние, и образуются гетерокарионы — гифы, содержащие ядра обоих штаммов (рис. 7). Если штаммы несут мутации различных генов, то гетерокарионы приобретают способность расти на минимальной среде. Если же исходные штаммы несут мутации одного и того же гена, то гетерокарион так и останется ауксотроф-

Таблица 1.1

Мутант	Вещество, необходимое для роста
1	Аргинин, цитруллин или орнитин
2	Аргинин или цитруллин
3	Аргинин

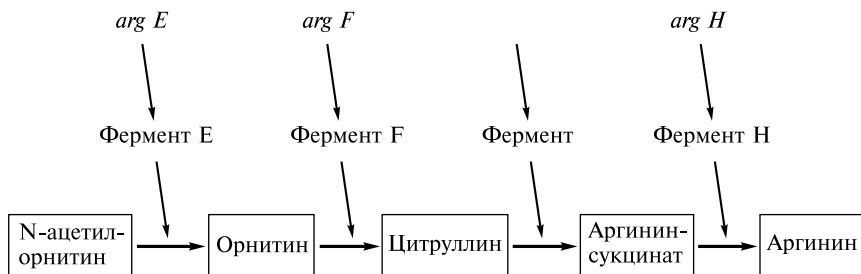


Рис. 6. Цепь синтеза аргинина.

Показаны этапы, на которых происходит блокирование синтеза в результате мутаций соответствующих генов

ным. Такой способ анализа называется **комплементарным** — разные мутантные штаммы компенсируют дефекты мутантных генов в гетеракарионе. Этим способом было установлено, что у нейроспоры биосинтез аргинина контролируют семь различных генов. Смысл гипотезы «один ген — один фермент» можно представить схемой, приведенной на рис. 8.

В 1958 г. Дж. Бидлу и Э. Тейтему за открытие способности генов регулировать химические процессы присуждена Нобелевская премия.

* * *

В настоящее время известно, что теория «один ген — один фермент» была упрощением: не все гены кодируют ферменты, а некоторые ферменты являются продуктами более чем одного гена. Точнее было бы сказать, что один ген определяет синтез одного

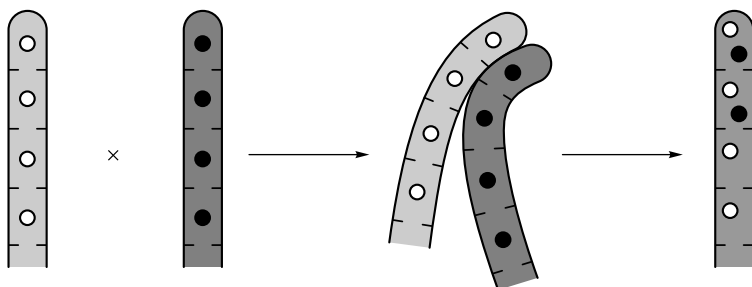


Рис. 7. Образование гетерокариона:

○ — ядра штамма 1; ● — ядра штамма 2

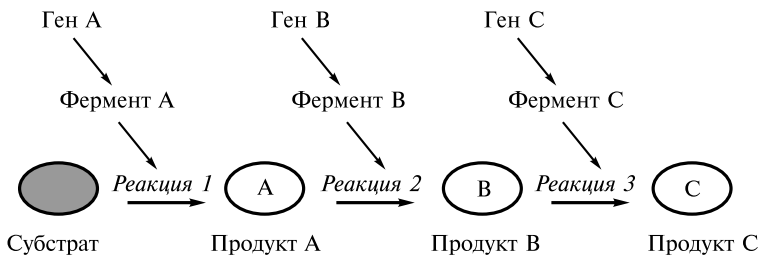


Рис. 8. Гипотеза «один ген — один фермент».

Каждый ген контролирует работу одного фермента. Мутация в любом из генов приводит к образованию «дефектного» фермента, прерывая тем самым цепь метаболических превращений

первичного продукта. Тем не менее к началу 1950-х гг. уже было очевидно, что *в генах закодированы ферменты*. Самыми неотложными задачами стали изучение природы гена и идентификация генетического материала.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ И ЗАДАНИЯ

1. Перерисуйте в тетрадь схему метаболизма аминокислот (рис. 1) и ответьте на следующие вопросы:

- Нарушение каких этапов метаболизма приводят к: алкаптонурии? альбинизму? фенилкетонурии?
- Почему у больных фенилкетонурией обычно светлые волосы?

2. Разберите внимательно опыты, описанные в подразд. 1.2. Ответьте на вопросы:

- Какой цвет глаз будет у потомства от скрещивания мух *cinnabar* с мухами линии *brown*? Почему? Напишите схему скрещивания.
- Какой цвет глаз у потомства можно ожидать от скрещивания мух *cinnabar* с мухами линии *vermillion*?

3. Какие особенности нейроспоры (подразд. 1.3) позволили обосновать гипотезу «один ген — один фермент»?

4. Напишите определения понятий: прототроф, ауксотроф, минимальная среда, селективная среда.

5. Как с помощью комплементационного теста можно узнать, обусловлен одинаковый мутантный фенотип разных штаммов одним и тем же геном, или разными (неаллельными) генами?

6. Нарисуйте схему, поясняющую смысл гипотезы «один ген — один фермент».