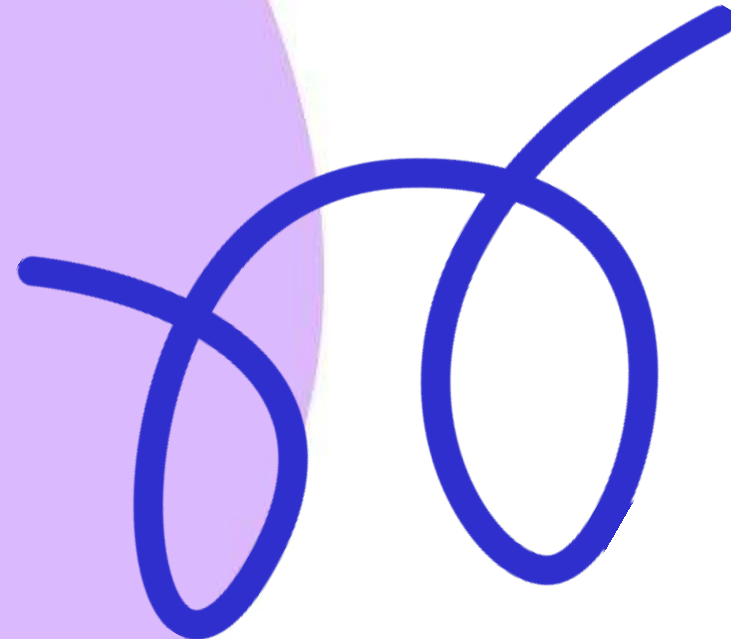




Реализация наследственной информации: обзор и ключевые темы

Изучение механизмов передачи и реализации генетической информации в живых организмах.



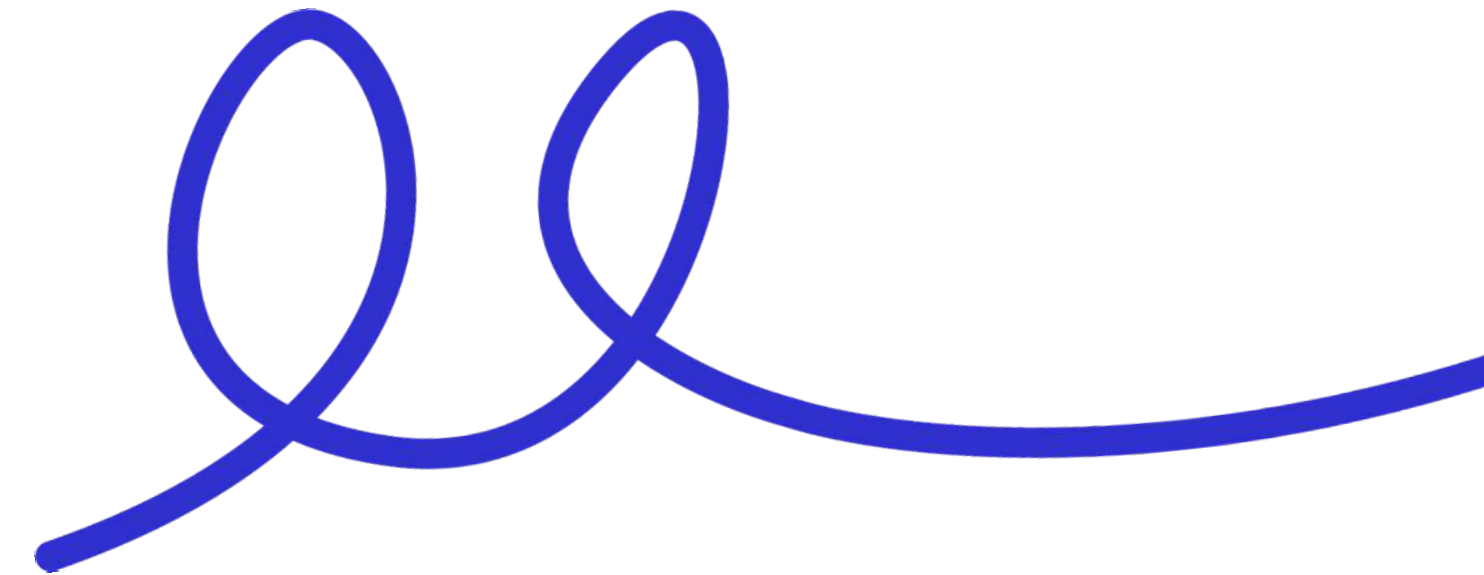
История и значение наследственной информации

Наследственная информация управляет развитием организмов и передаётся потомкам. Этапы исследований: законы Менделя, открытие хромосом, структура ДНК. Современная биология изучает молекулярные механизмы и их роль в медицине и экологии.



ДНК: структура, функции и особенности

- ◆ ДНК – двойная спираль из двух антипараллельных цепей с комплементарными парами оснований (аденин с тиминном, гуанин с цитозином). Это основной материал наследственности во всех живых организмах.



- ◆ Человеческий геном содержит около 3,2 миллиарда пар нуклеотидов, при этом только 1,5% кодируют белки, а остальное — регуляторные и некодирующие участки, влияющие на генетическую активность.



100%

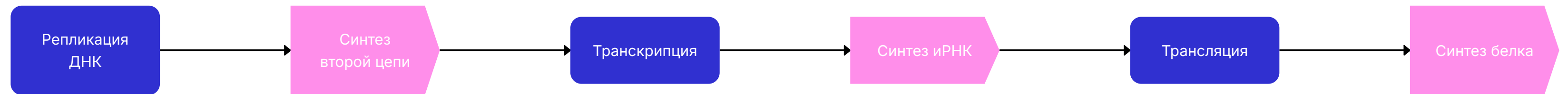
точность копирования ДНК
обеспечивает идентичность
генетической информации в дочерних
клетках.

Современные учебники молекулярной биологии

Комплементарность оснований и гибридизация цепей
гарантируют надёжную передачу наследственной
информации во время клеточного деления.

Этапы передачи и реализации наследственной информации

Механизмы репликации, транскрипции и трансляции



Этапы репликации ДНК в клетке

1 Инициация

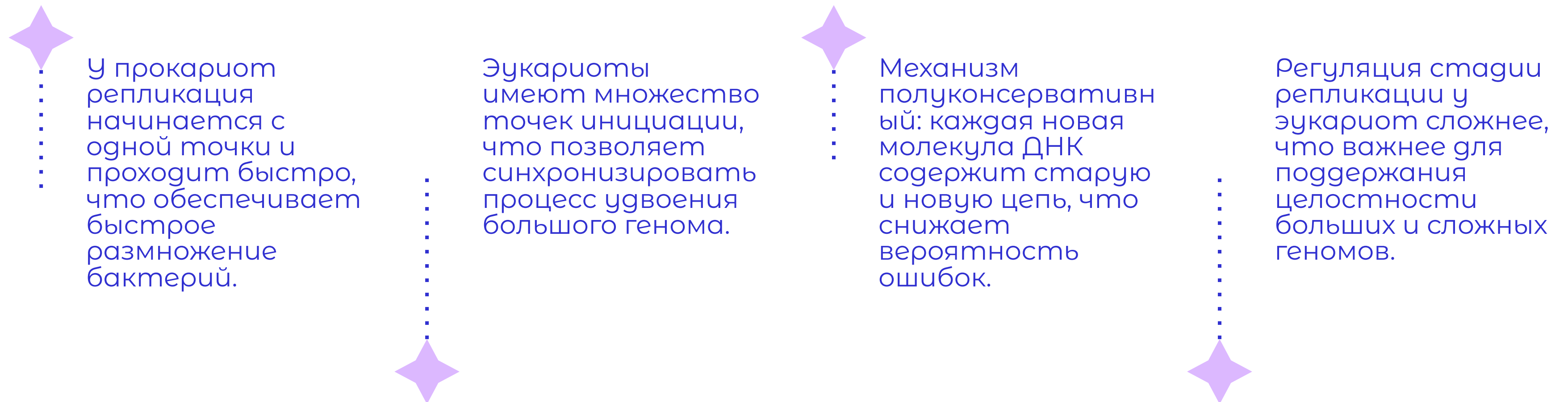
В начале репликации двойная спираль ДНК расплетается специальными белками, образуется репликативная вилка, где начинается синтез новых цепей.

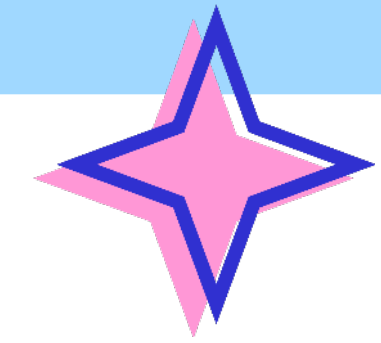


2 Элонгация и терминация

Дочерние цепи синтезируются по принципу комплементарности; процесс завершается отделением двух идентичных молекул ДНК, готовых к распределению в дочерние клетки.

Сравнение механизмов репликации у прокариот и эукариот





Сравнительные параметры геномов организмов

Основные характеристики трёх представителей живых организмов: бактерии, дрожжи, человек.

Сложность и размер генома существенно увеличиваются от бактерий к человеку, с уменьшением доли кодирующих участков.

Организм	Число генов	Длина генома (пар осн.)	Процент кодирующей ДНК
Бактерии	3-5 тысяч	~4,6 млн	85-95%
Дрожжи	~6 тысяч	12 млн	70-80%
Человек	20-25 тысяч	3,2 млрд	1,5%

✦ Проект «Геном человека», 2003

Особенности репликации ДНК в клеточном цикле эукариот



Репликация происходит в S-фазе, когда весь геном удваивается перед делением клетки.



Процесс занимает 6-8 часов в человеческой клетке, что связано с масштабами и сложностью генома.

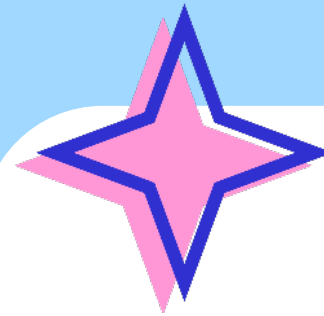


На отстающей цепи синтезируются фрагменты Оказаки, которые затем соединяются лигазой для образования цельной цепи.

Ферменты репликации ДНК и устранение ошибок копирования



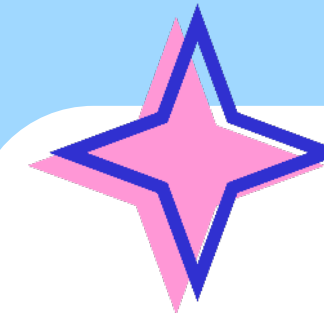
ДНК-полимеразы синтезируют новые цепи, добавляя нуклеотиды по принципу комплементарности.



Геликаза расщепляет двойную спираль, ускоряя процесс расплетания ДНК.

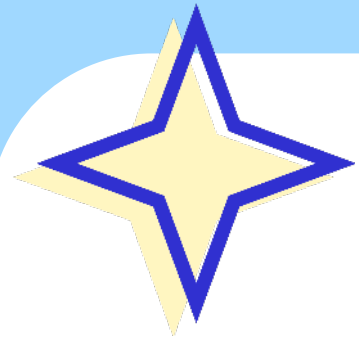


Лигаза скрепляет фрагменты Оказаки, обеспечивая непрерывность цепей на отстающей нитке.



Репарационные системы исправляют ошибки, снижая риск мутаций и поддерживая генетическую стабильность.

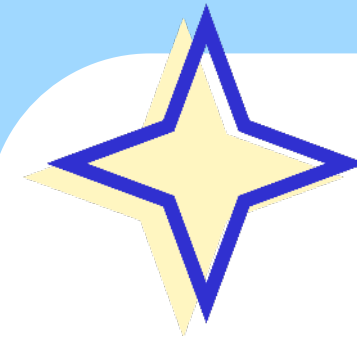
Структура гена и механизмы регуляции экспрессии



Ген состоит из чередующихся кодирующих экзонов и некодирующих интронов, образующих единую последовательность, которая транскрибируется в пре-мРНК перед обработкой.

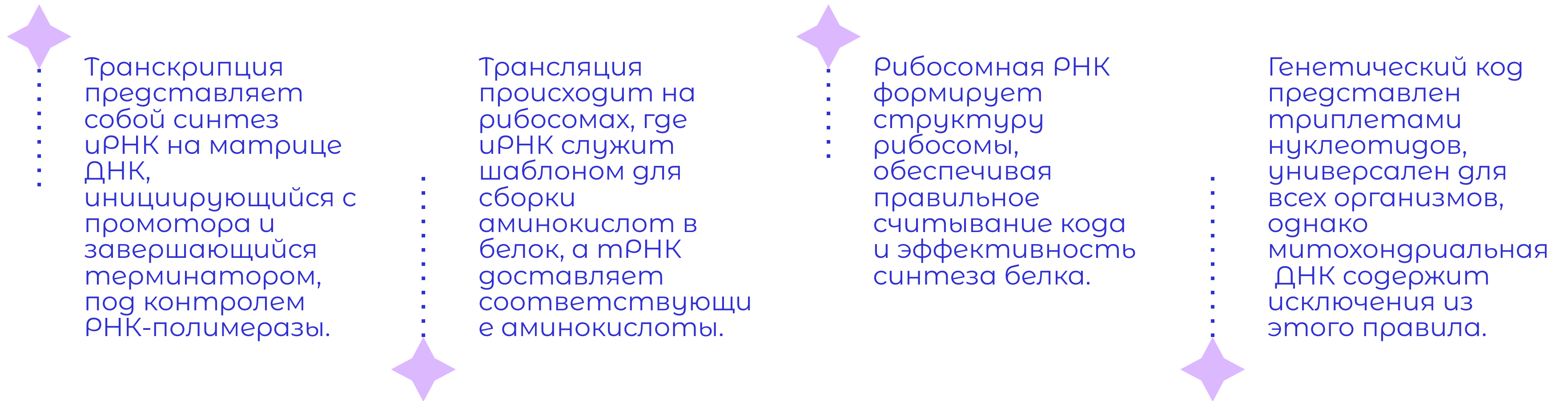


Регуляция активности генов осуществляется с помощью промоторов, энхансеров, сайленсеров и операторов, которые управляют уровнем транскрипции и обеспечивают адаптацию клеток.

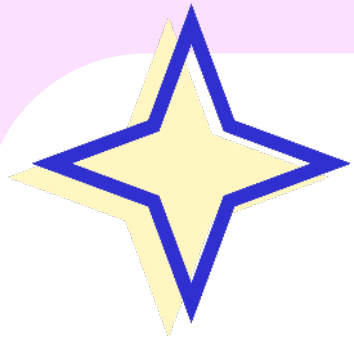


У прокариот регуляция часто базируется на операторах (например, лак-оператор), а у эукариот - на сложной сети регуляторных элементов и влиянии эпигенетических факторов.

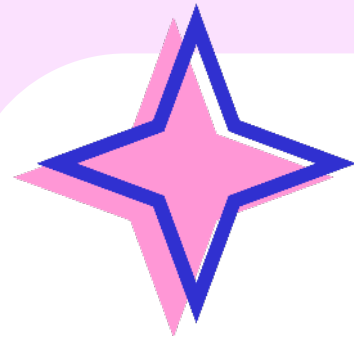
Транскрипция и трансляция: реализация генетической информации



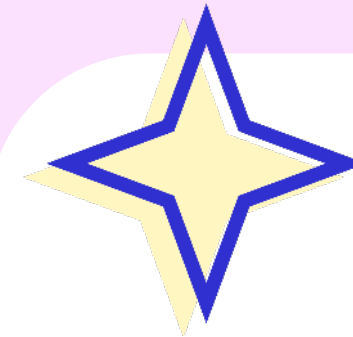
Влияние экспрессии генов на развитие и специализацию клеток



Различия в активности генов приводят к дифференцировке клеток, формируя разнообразие тканей и органов в организме.



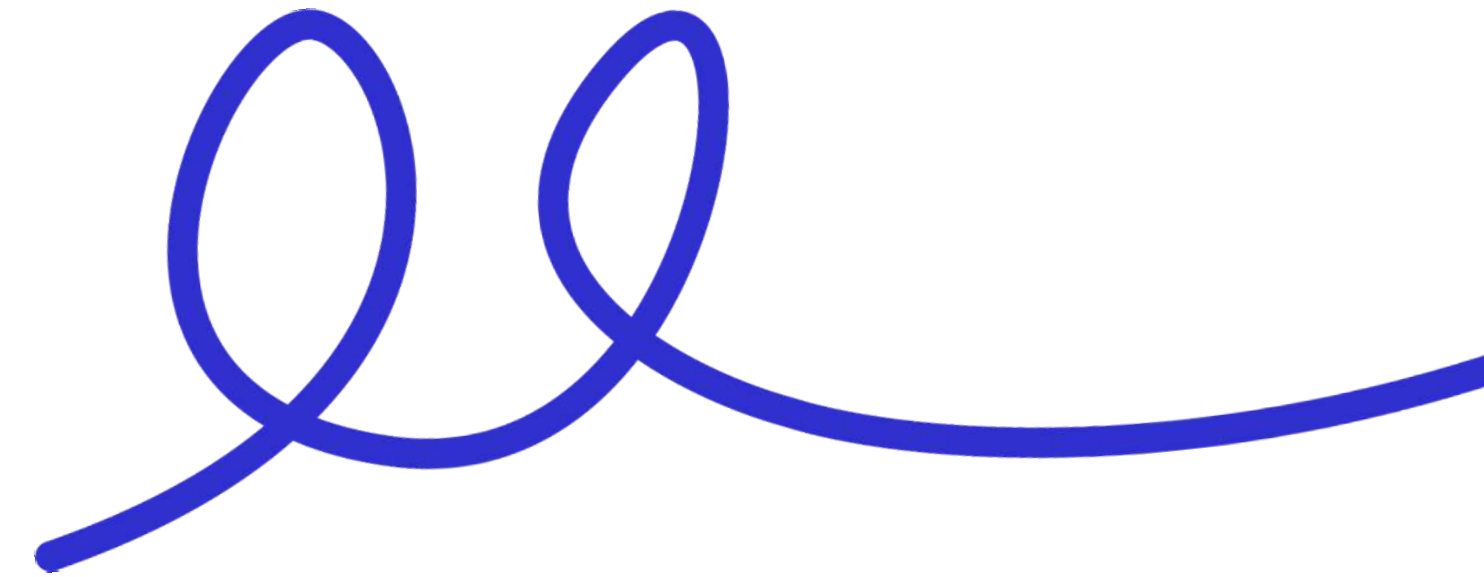
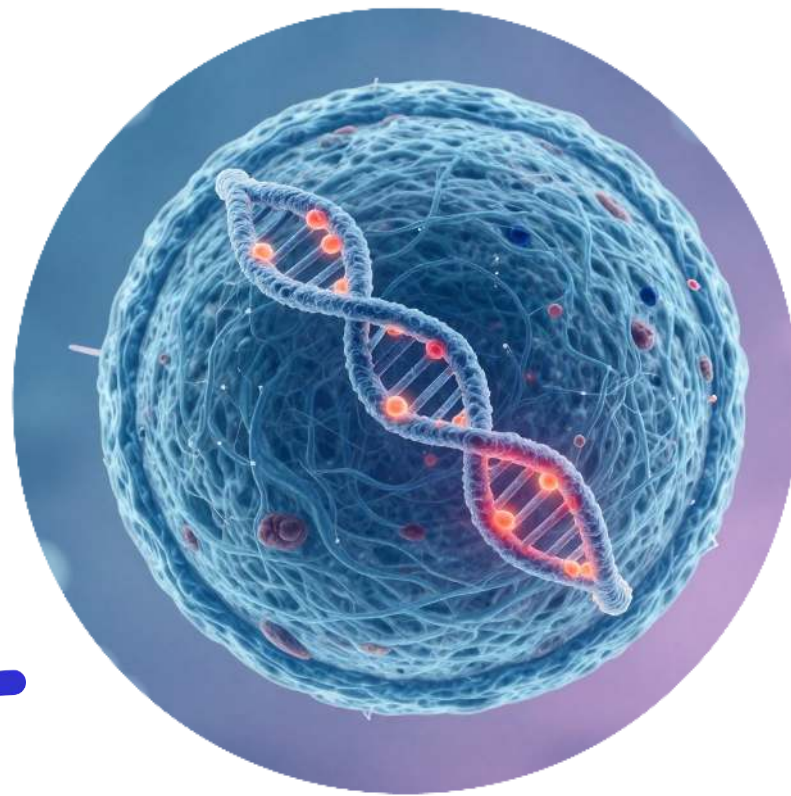
Например, гены, кодирующие изоформы гемоглобина, по-разному активны в эмбриональном и взрослом периодах, обеспечивая адаптацию к кислородным условиям.



Эпигенетические механизмы, такие как метилирование ДНК и модификация гистонов, регулируют включение и выключение генов без изменений самой ДНК.

Генные и хромосомные мутации и их последствия для организма

◆ Генные мутации представляют собой изменения в нуклеотидной последовательности, способные изменять структуру и функцию белков, что приводит к заболеваниям, например, серповидноклеточной анемии.



◆ Хромосомные мутации затрагивают структуры или количество хромосом, вызывая широкий спектр эффектов — от малозаметных до тяжёлых наследственных патологий.

Механизмы восстановления ДНК: биологическая роль и клиническое значение



Клетки ежедневно испытывают тысячи повреждений ДНК, которые устраняются репарационными системами для поддержания генетической стабильности.



Экцизионная репарация удаляет повреждённые участки и восстанавливает целостность молекулы с помощью специализированных ферментов.

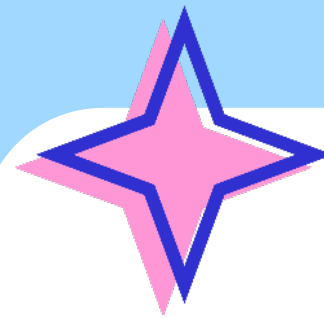


Нарушения этих механизмов приводят к накоплению мутаций и развитию болезней, включая различные формы рака, подчёркивая важность репарации.

Эпигенетика: дополнительные уровни контроля наследственности



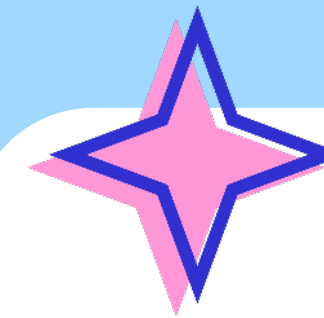
Метилирование цитозинов ДНК влияет на активность генов, уменьшая доступ РНК-полимеразы к ДНК и подавляя транскрипцию.



Модификации гистонов, такие как ацетилирование и метилирование, изменяют структуру хроматина, влияя на регуляцию генной экспрессии.

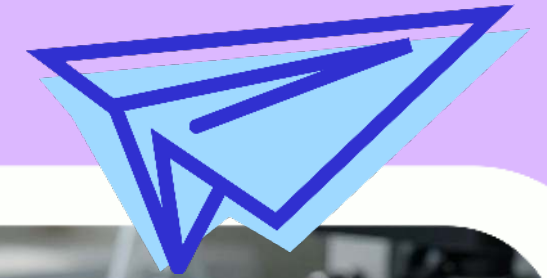


Некодирующие РНК, например микроРНК, регулируют стабильность мРНК и могут блокировать её трансляцию, обеспечивая посттранскрипционный контроль.



Эпигенетические изменения могут возникать под влиянием внешних факторов и даже передаваться по наследству, влияя на фенотип без изменений ДНК.

Примеры наследственных болезней, обусловленных ошибками реализации



Фенилкетонурия — нарушение обмена аминокислот

Болезнь связана с мутацией в гене PAH, приводящей к недостаточной активности фермента фенилаланингидроксилазы. Без диетических ограничений на фенилаланин развивается серьёзное умственное отставание.



Муковисцидоз — нарушение функций эпителия

Мутация гена CFTR вызывает нарушение транспорта ионов в клетках дыхательных путей и поджелудочной железы. Заболевание приводит к хроническим инфекциям и нарушению пищеварения.



Наследственные формы рака: мутации в BRCA1 и BRCA2

Изменения в генах-супрессорах опухолей увеличивают риск развития рака молочной железы и яичников. Ранняя диагностика помогает в профилактике и лечении.

Геном человека: открытия и перспективы современной генетики



Секвенирование генома человека

Завершённый в 2003 году проект позволил расшифровать почти весь человеческий геном, открытие миллионов вариаций делает возможной индивидуализацию подходов к медицине.



Полиморфизмы и наследственные заболевания

Индивидуальные вариации ДНК влияют на предрасположенность к болезням, что позволяет создавать персонализированные методы диагностики и терапии.



Перспективы генетической медицины

Использование данных генома способствует развитию новых лекарств и методов лечения, учитывающих уникальные генетические особенности каждого человека.

Технологии генной инженерии: достижения и вызовы



Инструменты редактирования генома

Технологии CRISPR/Cas9, TALEN и цинк-пальцевые нуклеазы позволяют прецизионно изменять ДНК, открывая новые возможности в лечении наследственных заболеваний.



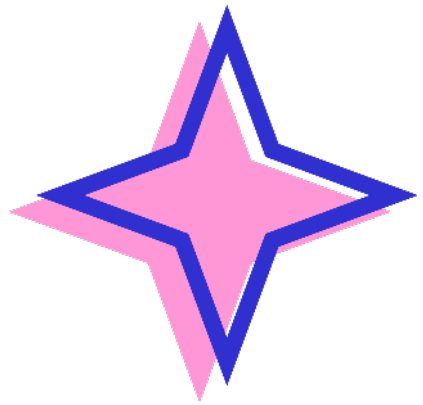
Применение генетической инженерии

Создаются трансгенные растения и животные с улучшенными характеристиками, а также разрабатываются генные терапии для коррекции дефектов у человека.



Этические и социальные вопросы

Внедрение технологий сопряжено с рисками и биоэтическими дилеммами, требующими чёткого регулирования и осознанного использования достижений.



Итоги и значение знаний о наследственной информации

Реализация наследственной информации — основа индивидуального развития и здоровья. Знания в этой сфере позволяют эффективно применять генетику в медицине и биотехнологиях, требуя ответственного подхода.