
Ген и генетический код: как наследственная информация превращается в признак

Как ДНК задаёт признаки организма через РНК
и белки





+ От опытов Менделя к молекулярной генетике

Путь к пониманию наследственности начался с закономерностей, открытых Менделем, и продолжился доказательством роли ДНК как носителя информации. Расшифровка её структуры в 1953 году сделала работу гена предметом точного молекулярного анализа.



Что такое ген

1/ Функциональный участок ДНК

Ген — это не просто фрагмент хромосомы, а участок ДНК, который несёт инструкцию для синтеза определённого белка или молекулы РНК.

2/ Кодированные и регуляторные части

В состав гена входят области, задающие структуру продукта, и последовательности, которые управляют его активностью, усиливая или ослабляя считывание информации.

3/ Экзоны и интроны

У эукариот кодирующие участки часто разделены интронами, которые удаляются после транскрипции, поэтому окончательная мРНК формируется не сразу.

4/ Информация о продукте

Ген определяет не только состав белка, но и то, в какой клетке, в какое время и в каком количестве он будет синтезирован.

5/ Основа признака

Именно через работу генов наследственная информация превращается в клеточные процессы, а затем — в видимые свойства организма.



Промотор

Промотор — участок, к которому присоединяется РНК-полимераза и с которого начинается транскрипция; он задаёт старт считывания.

Кодирующая область

Кодирующая часть гена содержит последовательность, по которой в дальнейшем будет определён порядок аминокислот в белке.

Терминатор

Терминатор служит сигналом завершения транскрипции и помогает точно остановить синтез РНК в нужной точке.

Сплайсинг

У эукариот после транскрипции интроны вырезаются, а экзоны соединяются, поэтому зрелая мРНК короче исходного участка ДНК.

Ген в хромосоме

На схеме ген показан как часть хромосомной ДНК, встроенная в более крупную структуру наследственного материала клетки.

Строение гена на молекуле ДНК



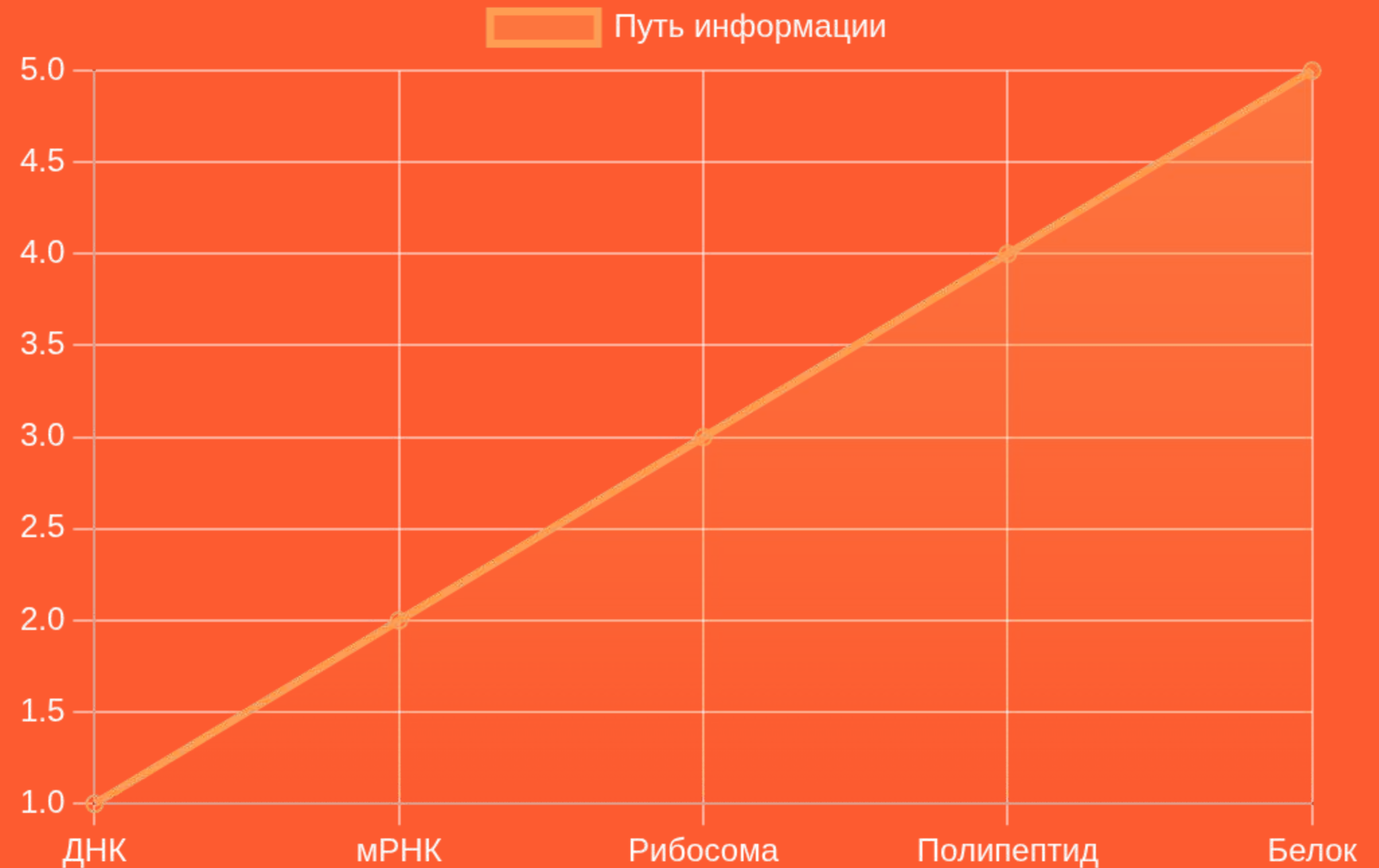


От ДНК к признаку: путь наследственной информации

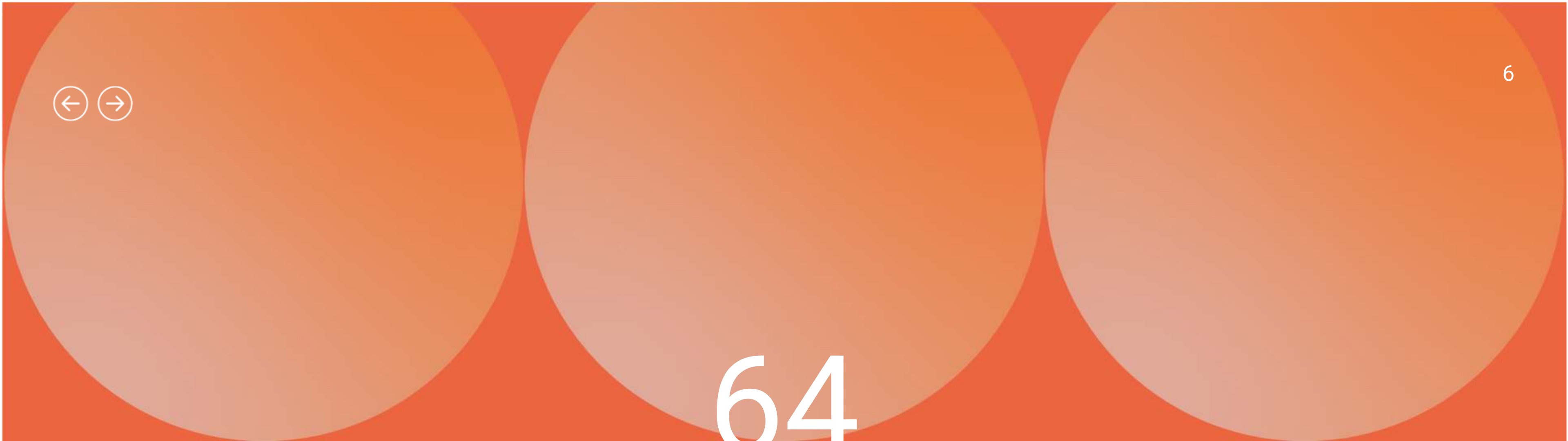
Схема показывает,
как последовательность нуклеотидов
сначала копируется в РНК, а затем
превращается в цепь аминокислот,
пригодную для работы клетки.



Наследственная информация
не действует напрямую: она проходит
через несколько молекулярных этапов,
прежде чем проявится как признак.



Учебная схема центральной догмы молекулярной биологии



64

кодона образуют систему считывания наследственной информации.

Из этого набора 61 кодон задаёт аминокислоты, а 3 служат сигналами завершения синтеза белка.

Стандартный генетический код





Свойства генетического кода

Свойство	Смысл	Пример
Триплетность	3 нуклеотида	кодон
Однозначность	1 кодон — 1 аминокислота	AUG — метионин
Вырожденность	несколько кодонов	лейцин
Универсальность	почти у всех	бактерии и человек
Непрерывность	без пропусков	чтение подряд
Неперекрываемость	нуклеотид в одном кодоне	одна рамка



Таблица показывает, как устроено считывание информации и почему одна и та же система работает надёжно в разных организмах.

Код устроен так, чтобы считывание было точным, устойчивым и при этом достаточно гибким для живых систем.



Как начинается и заканчивается считывание кода

Старт трансляции

Обычно именно кодон AUG задаёт начало синтеза белка и одновременно определяет первую аминокислоту — метионин.



Рамка считывания

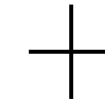
Рибосома читает мРНК строго по три нуклеотида, поэтому смещение рамки меняет весь последующий смысл последовательности.



Стоп-сигнал

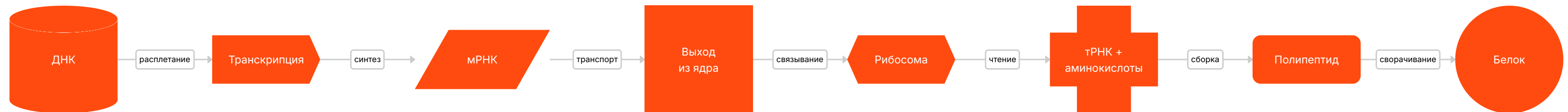
Кодоны UAA, UAG и UGA не добавляют аминокислот, а завершают сборку полипептидной цепи и освобождают готовый продукт.





Этапы реализации генетической информации

Последовательность процессов от ДНК до функционального белка в клетке





Почему один и тот же ген работает по-разному в разных клетках

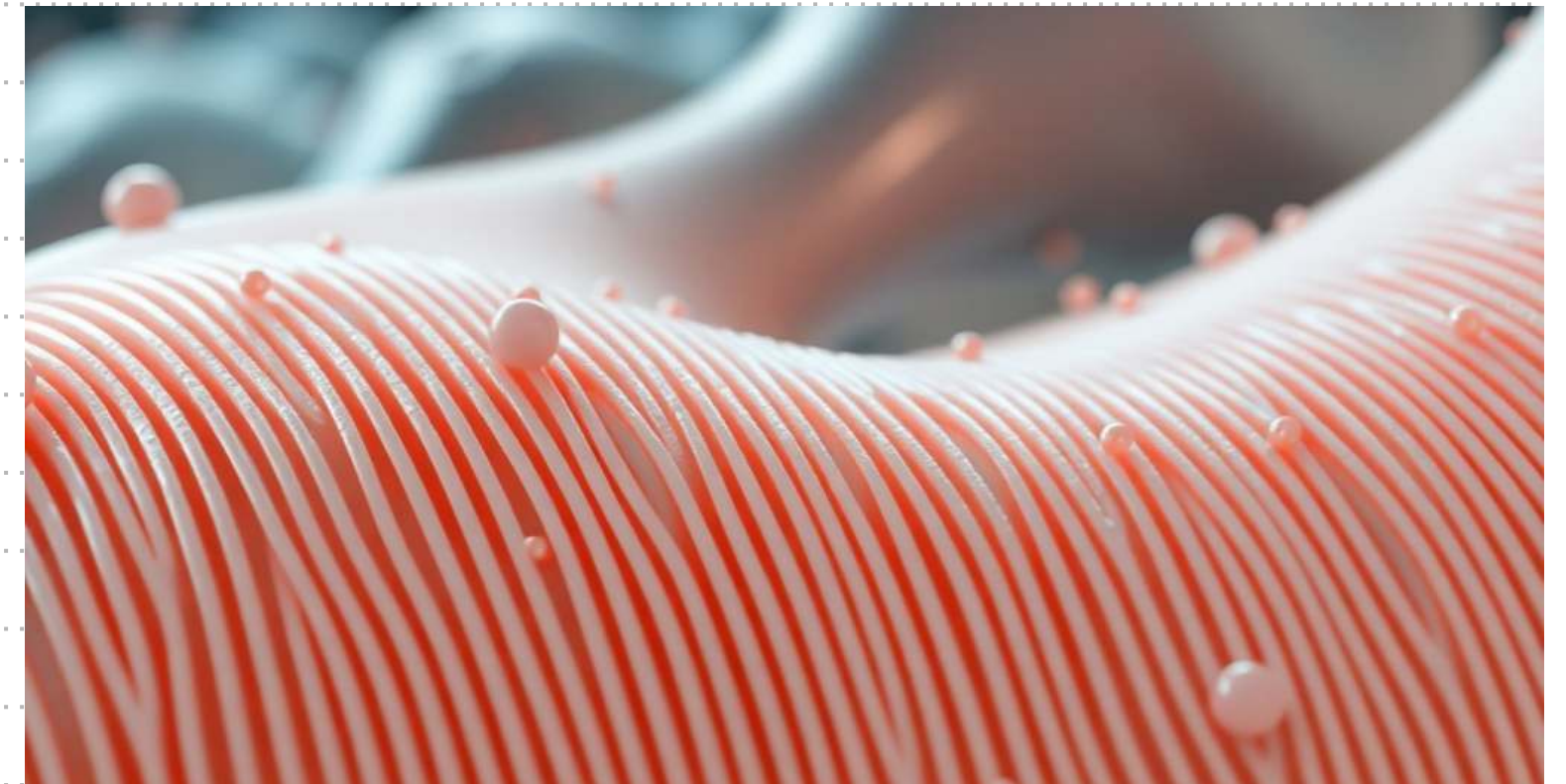
Печень: один ген — разные задачи

В клетках печени активны те гены, которые поддерживают обмен веществ, обезвреживание веществ и синтез нужных белков. Хотя набор ДНК почти одинаков во всех клетках организма, именно регуляция определяет, какие гены будут включены, а какие останутся молчащими.



Нервная клетка и мышца: разные программы

Нейроны и мышечные клетки используют разные группы генов, потому что их функции различаются. Это позволяет одной и той же наследственной информации создавать клетки с совершенно разной формой, строением и поведением, сохраняя при этом общий геном организма.



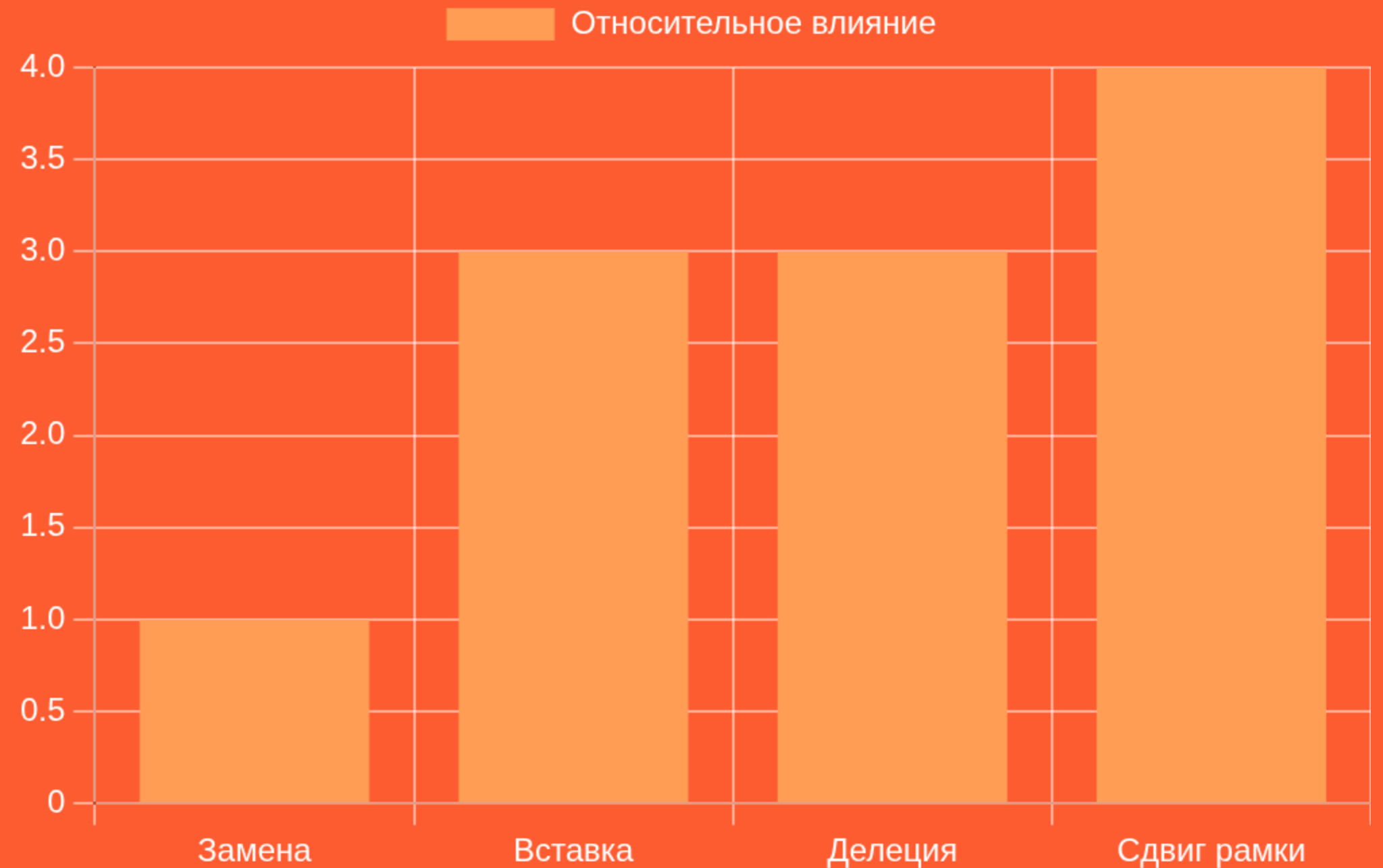


Типы мутаций и их влияние на белок

Точечные изменения иногда почти не затрагивают функцию белка, тогда как вставки, делеции и особенно сдвиг рамки считывания чаще нарушают всю последовательность.



Чем сильнее нарушается порядок кодонов, тем выше риск резкого изменения структуры и функции белка.



Качественная оценка по материалам школьного курса молекулярной биологии; шкала относительная, не количественная.



Как возникают мутации и к чему они приводят



Ошибки копирования

Мутации нередко возникают при репликации ДНК, когда ферменты допускают неточность. Если ошибка не исправлена системами ремонта, она закрепляется и передаётся следующим клеткам или потомкам.



Внешние мутагены

Радиация, некоторые химические вещества и вирусы могут повреждать ДНК или нарушать её копирование. Под их действием повышается вероятность изменения последовательности нуклеотидов.



Нейтральные изменения

Не каждая мутация заметно влияет на организм. Если изменённый участок не участвует в критически важных процессах, последствия могут отсутствовать или почти не проявляться.



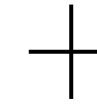
Вредные последствия

Часть мутаций нарушает работу белка и вызывает наследственные заболевания. Даже изменение одного нуклеотида иногда достаточно, чтобы изменить аминокислоту и ослабить функцию клетки.



Возможная польза

Редкие мутации могут оказаться полезными, если дают организму преимущество в конкретной среде. Именно такие изменения создают материал для естественного отбора и эволюции.



Сравнение ДНК, РНК и белка

Молекула	Состав	Функция	Локализация
ДНК	дезоксирибоза	хранение информации	ядро
РНК	рибоза	передача информации	ядро, цитоплазма
Белок	аминокислоты	выполнение функций	цитоплазма, клетка

Таблица показывает, из чего состоят основные молекулы клетки, какую роль они выполняют и где находятся.

ДНК хранит программу, РНК переносит и реализует её, а белки выполняют основную работу в клетке.

⬅ ➡ Почему генетический код называют универсальным

1/ Одинаковый принцип

У большинства организмов одни и те же кодоны соответствуют тем же аминокислотам. Благодаря этому клетка любого вида может считывать генетическую информацию по общему правилу.

3/ Небольшие исключения

Некоторые отличия известны в митохондриях и у отдельных микроорганизмов, однако они не отменяют общего принципа кодирования и лишь уточняют правило.

2/ Общее происхождение

Сходство кода у бактерий, растений, животных и человека рассматривают как важное свидетельство единства живой природы и её общего эволюционного происхождения.

4/ Практическая ценность

Универсальность кода позволяет переносить гены между видами и использовать их в биотехнологии, например при получении лекарственных белков в клетках микроорганизмов.

Генетический код и медицина

Поиск наследственных мутаций

Анализ ДНК помогает находить изменения, связанные с наследственными болезнями. Это особенно важно, когда симптомы ещё неясны или болезнь проявляется в разном возрасте.

Оценка риска

Генетические тесты могут показать повышенную вероятность развития некоторых заболеваний. Такой результат не означает неизбежную болезнь, но помогает наблюдать человека внимательнее.

Уточнение диагноза

Сравнение найденных вариантов ДНК с известными данными позволяет подтвердить или опровергнуть предположение врача и точнее определить причину нарушений в организме.

Подбор лечения

В ряде случаев анализ генетических особенностей помогает выбрать более подходящие лекарства и дозировки, особенно при заболеваниях крови, обмена веществ и некоторых формах онкологических заболеваний.



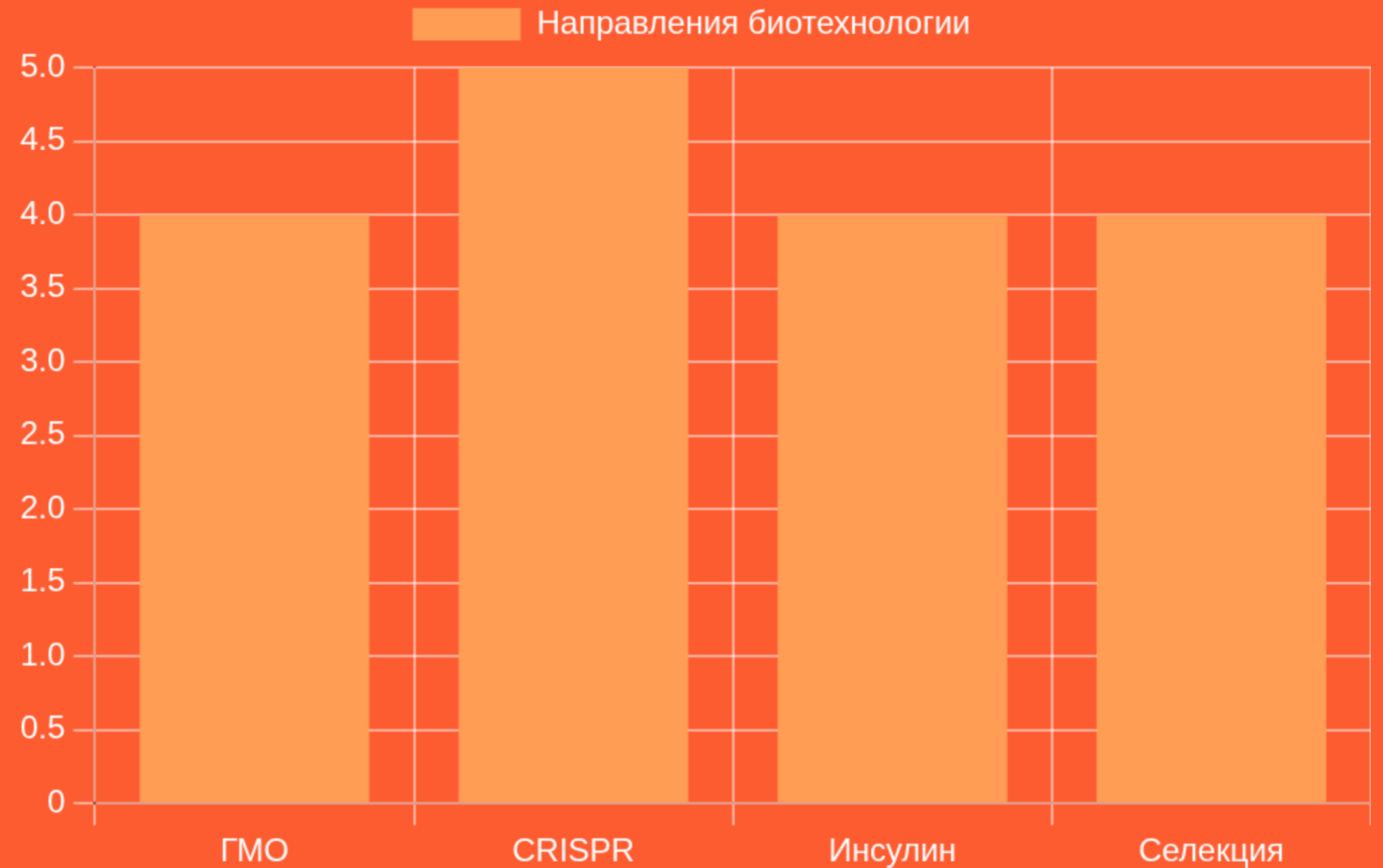


Применения генетики в биотехнологии

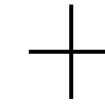
Все направления опираются на понимание структуры гена и генетического кода, поэтому позволяют целенаправленно изменять свойства организмов и получать полезные продукты.



Знание генетики превращает изменение наследственной информации из случайного процесса в управляемую технологию.

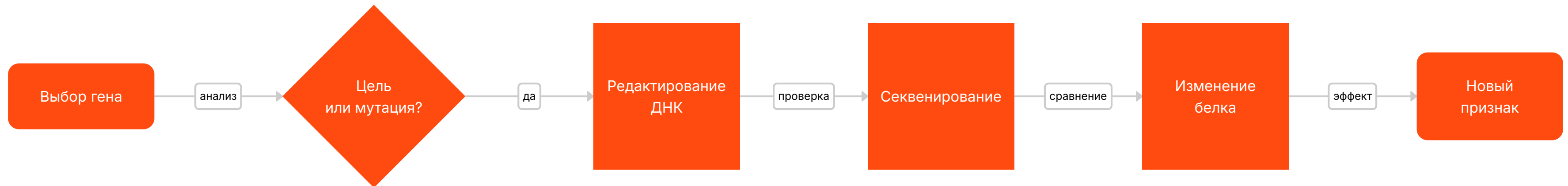


Качественная сравнительная оценка по примерам из школьного курса биологии и биотехнологии; значения относительные.



От изменения ДНК к новому признаку

Схема показывает типичный путь от выбора гена до оценки изменения признака после редактирования.





Ограничения генетических технологий и этические вопросы

1/ Защита данных

Генетическая информация относится к чувствительным персональным данным. Её утечка может затронуть частную жизнь человека и повлиять на решения страховых или работодателей.

2/ Риски редактирования

Изменения в зародышевой линии вызывают особые споры, потому что могут передаваться будущим поколениям. Поэтому такие вмешательства требуют строгого контроля и научного обоснования.

3/ Сложность признаков

Многие признаки определяются не одним геном, а множеством генов и влиянием среды. Это означает, что простое редактирование не всегда даёт ожидаемый результат.

4/ Ответственное применение

Генетические технологии требуют проверенной безопасности, прозрачных правил и общественного обсуждения. Без этого даже полезные методы могут привести к ошибкам и злоупотреблениям.

← → Основные термины по теме

Ген и аллель

Ген — участок ДНК с наследственной информацией. Аллель — один из вариантов этого гена, который может по-разному влиять на признак организма.

Антикодон, сплайсинг

Антикодон — триплет тРНК, комплементарный кодону. Сплайсинг — вырезание интронов из РНК и соединение экзонов в зрелую молекулу.

Геном и кодон

Геном — вся ДНК организма. Кодон — три нуклеотида, которые задают определённую аминокислоту или сигнал завершения синтеза белка.

Мутация и экспрессия

Мутация — изменение последовательности ДНК. Экспрессия гена — реализация его информации в виде РНК или белка в конкретной клетке.

Транскрипция и трансляция

Транскрипция — синтез РНК по матрице ДНК. Трансляция — сборка белка на рибосоме по информации, записанной в мРНК.

Генетический код: от наследственности к признаку

Ген хранит программу, генетический код переводит её в белок, а белки создают признаки организма. Именно поэтому молекулярная генетика связывает наследственность, медицину и биотехнологии.