

*Посвящается Сиддхартхе Мукерджи
в благодарность за его книги, которые
вдохновили меня на литературное творчество*

Содержание

| | |
|---|----|
| Об авторе | 5 |
| Благодарности | 7 |
| Глава 1. Введение | 8 |
| Глава 2. Краткая история открытия генов | 11 |
| Глава 3. Гены состоят из ДНК | 17 |
| Глава 4. Структура ДНК | 28 |
| Глава 5. Хромосомы и репликация ДНК | 35 |
| Глава 6. Генетический код и синтез белка | 39 |
| Глава 7. Сплайсинг генов | 49 |
| Глава 8. Поврежденную и неправильную ДНК можно исправить (иногда) | 52 |
| Глава 9. Мутации могут вызвать заболевания | 59 |
| Глава 10. Секвенирование ДНК, клонирование генов, технология рекомбинантных ДНК, ДНК-фингерпринтинг и генная терапия | 63 |
| Глава 11. Митохондриальная ДНК | 73 |
| Глава 12. Древняя ДНК | 75 |
| Глава 13. Когда и как ДНК появилась на Земле? | 78 |
| Глава 14. Проект «Геном человека» | 81 |
| Глава 15. Заключение | 83 |
| Словарь терминов | 85 |
| Алфавитный указатель | 96 |

Об авторе

Эррол Клайв Фридберг, ныне пенсионер, биолог и историк естествознания на кафедре патологии Стэнфордского университета, работал в Юго-Западном медицинском центре Техасского университета. Ранее изучал медицину в южно-африканском Университете Витватерсранда и стажировался в биохимии и патологии в Университете Кейс Вестерн Резерв, прежде чем начать сотрудничать со Стэнфордским университетом, а потом и Юго-Западным медицинским центром в Далласе при Техасском университете.

Фридберг – автор (и соавтор) нескольких изданий книги *DNA Repair and Mutagenesis* («Репарация ДНК и мутагенез») издательства ASM Press, а также многих книг по истории молекулярной биологии, в том числе:

Correcting the Blueprint of Life – An Historical Account of the Discovery of DNA Repair Mechanisms («Вносим коррективы в план жизни. Исторический очерк открытия механизмов репарации ДНК»),

The Writing Life of James D. Watson («Жизнь Джеймса Д. Уотсона как писателя»),

From Rags to Riches – The Phenomenal Rise of the University of Texas Southwestern Medical Center at Dallas («От нищеты к роскоши – феноменальный взлет Юго-Западного медицинского центра при Университете штата Техас в Далласе»),

Sidney Brenner: A Biography («Биография Сидни Бреннера»),

A Biography of Paul Berg: The Recombinant DNA Controversy Revisited («Биография Пола Берга. Возобновление споров о рекомбинантной ДНК»),

Emperor of Enzymes: A Biography of Arthur Kornberg, Biochemist and Nobel Laureate («Император ферментов – биография Артура Корнберга, биохимика и лауреата Нобелевской премии»).

Фридберг – автор более 400 научных публикаций, в основном на тему репарации ДНК, а также основатель и главный редактор научного



журнала *DNA Repair*. Получил несколько наград, в том числе премию Рауса Уиппла Американского общества исследовательской патологии и премию Лилы Грубер за исследование онкологических заболеваний; является почетным членом Королевского общества Южной Африки.

Благодарности

«Узнай о своих генах» родилась из желания написать книгу для тех, кто биологом не является. Должен признать, что, хотя я написал ряд книг и один, и в соавторстве, в том числе биографии четырех лауреатов Нобелевской премии, а также редактировал книги других авторов, написанные исключительно для научного сообщества (преимущественно из области молекулярной биологии и биохимии), работа именно над этой книгой оказалась для меня самой трудной, но в конечном итоге и самой благодатной во всей моей писательской карьере (впрочем, уместнее употребить слово «хобби», поскольку я в первую очередь профессиональный биолог).

Хочу выразить искреннюю признательность всем, кто читал многочисленные варианты будущей книги и давал дельные советы, особенно моей супруге Ронде, Лоуренсу Бенатеру, Лэрри Битону, Томасу Бонуре, Крису Донджесу и Десмонду Левину. Отдельная благодарность художнику-оформителю Марку Смиту из Медицинского центра при Университете штата Техас в Далласе за схематическое изображение на рис. 3.2.

Ну и наконец, хочу сердечно поблагодарить Сук Ченг Лим и ее коллег из издательства World Scientific Publishing: без их самоотверженного труда эта книга бы не вышла.

ГЛАВА I

ВВЕДЕНИЕ

Однажды один из моих внуков озадачил меня вот таким вопросом: «Дедушка, откуда ты взялся? Это я не только о твоих папе и маме, бабушках и дедушках, а что было еще раньше?» Удивленный и обрадованный, что один из моих внуков интересуется своей генеалогией, я сказал ему, что не готов сразу ответить на его вопрос, но постараюсь найти на него ответ.

Поиск в Интернете, я обнаружил такие ресурсы, как *MyheritageDNA*, *KinCore.org* и *AncestryDNA*, которые предлагают генеалогические исследования на основе ДНК, разумеется, за некую плату. В частности, на сайте последнего ресурса был следующий рекламный текст: «Откройте семейную историю с помощью своей ДНК. Сделайте обычный тест ДНК — и вы узнаете свою этническую принадлежность, найдете дальних родственников и обнаружите новые подробности уникальной истории своей семьи».

И тут мне пришла в голову мысль: «А что знает про ДНК и гены средний человек, не имеющий отношения к биологии?» Дальнейшее исследование сети по поводу этих тем меня обескуражило. Информация оказалась сумбурной, неполной, а ее презентация зачастую превышала уровень понимания большинства (а то и всех) небиологов.

У всего живого на Земле — от микроскопических бактерий до слонов и даже у растений, есть **гены**. Именно гены определяют то, что у вас и (или) у кого-либо из ваших детей такой же цвет глаз и (или) волос, как у вашей матери или отца, или то, что ваши дети похожи на бабушек и дедушек другими физическими и даже внутренними свойствами.

Большинство людей знают, что все живое обладает **генами**, которые и определяют многое из того, кем вы являетесь и каким образом функционируете как живой организм. Однако, если вы не прослушали курс биологии или генетики, высока вероятность, что вы знаете очень мало или вообще ничего не знаете про гены и про то, что состоят они из **ДНК** (это аббревиатура сложного биологического соединения, о котором мы поговорим подробно чуть позже). Цель книги — восполнить этот пробел в ваших общих знаниях и объяснить, что такое гены, где они находятся в организме, как функционируют, а также рассказать о неприятных последствиях для организма, а иногда даже и для ваших потомков, если

гены функционируют не так, как надо, о том, как их можно повредить, а иногда и поправить, и о многом другом.

Как и большинство научных дисциплин, биология – это огромная область знаний с обширной терминологией, в результате чего далеким от биологии людям трудно (а то и невозможно) понять про гены многое (или хотя бы что-нибудь). Однако я убежден, что *априори* нет причины, по которой эти термины нельзя перевести на обычный общедоступный язык, который будет понятен любому вдумчивому читателю. Настоящая книга посвящена именно этому. Поэтому на протяжении всей книги я стараюсь передать биологические понятия и объяснить термины так, чтобы это поняли все, кто далек от биологии, то есть рассказать про гены простым языком.

Изучение ДНК и генов – это часть научной дисциплины под названием «**геномика**» (предмет, который имеет дело со структурой и функцией генов). Формально он отличается от более знакомого нам предмета, о котором вы слышали или про который читали, под названием «**генетика**». Генетика в основном сосредоточена на изучении наследственности: как признаки живых организмов передаются от одного поколения к другому. Несмотря на это различие, геномика и генетика тесно связаны, оба слова происходят от греческого *genno*, что означает «давать жизнь», и в процессе чтения вы поймете, что дисциплины эти в значительной мере пересекаются.

* * *

Многие из открытий геномики относятся к периоду в 35 лет начиная с 40-х годов прошлого века. Прошло еще более 15 лет, прежде чем появились новые, более сложные технологии, которые позволили выделить и охарактеризовать отдельные гены, включая и те, что относятся к таким сложным организмам, как вы и я. Соответственно, период между началом 40-х и концом 80-х считается золотым веком в мире геномики. Однако, несмотря на внушительные достижения, еще многое про наши гены только предстоит узнать.

Как профессор, познакомивший с тайнами и чудесами биологии и медицины несколько поколений студентов, я понял, что полезно представлять биологию в историческом контексте: это позволяет проследить возникновение и накопление новых знаний во времени, что, в свою очередь, позволяет глубже понять и оценить, как возникли дисциплины «биология» и «медицина». Вот почему книга «Изучаем свои гены» представлена с учетом хронологии, так как под таким углом

зрения легче понять, как с течением времени появились знания о генах, причем задолго до того, как было придумано само слово «ген». Кроме того, книга познакомит читателя с некоторыми из многих ученых, чьи плодотворные идеи и хитроумные эксперименты в лаборатории привели к современному пониманию генов. В книге есть описание нескольких революционных экспериментов, которые имеют отношение к нашему пониманию генов и их функции; описания и объяснения помогут вам оценить, какие сложные и информативные эксперименты в области геномики проводят в научно-исследовательской лаборатории. В книге также есть исчерпывающий словарь, который поможет читателю понять и запомнить биологические термины и их значение. Несмотря на мои усилия объяснить свойства генов простым языком, у вас могут возникнуть сложности, в таком случае свяжитесь со мной по электронной почте (errolfriedberg@gmail.com). Всегда готов помочь вам разобраться с генами.