ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение 5

Раздел 1. Молекулярная биология 6

1.1. Нуклеиновые кислоты 6

Примеры решения заданий 16
Контрольные задания 17

1.2. Биосинтез белка 18

Примеры решения заданий 29
Контрольные задания 42

Раздел 2. Хромосомный набор и деление клетки 47

2.1. Хромосомный набор 47

2.2. Деление клетки 51

2.3. Гаметогенез и оплодотворение 61

Примеры решения заданий 71
Контрольные задания 79

Раздел 3. Генетика 85

3.1. Основные понятия и методы генетики 85

3.2. Законы Менделя 90

Примеры решения заданий 95
Контрольные задания 103

3.3. Взаимодействие генов 104

Примеры решения заданий 113
Контрольные задания 115

3.4. Сцепленное наследование. Нарушение сцепления ... 116

3.5. Хромосомная теория наследственности 120

3.6. Нехромосомное (цитоплазматическое) наследование 121

Примеры решения заданий 121
Контрольные задания 129

3.7. Изменчивость 130
Примеры решения заданий 139
Контрольные задания 142
3.8. Генетика крови 142
Примеры решения заданий 144
Контрольные задания 146
3.9. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование ...147
3.10. Типы наследования признаков у человека 150
3.11. Наследственные болезни человека 153
Примеры решения заданий 154
Контрольные задания 162
3.12. Методы изучения генетики человека 164
Примеры решения заданий 168
Контрольные задания 172
3.13. Генетика популяций 175
Примеры решения заданий 177
Контрольные задания 180

Раздел 4. Селекция и биотехнология 182
4.1. Селекция 182
4.2. Биотехнология 190
Примеры решения заданий 194
Контрольные задания 196

Ответы 199

Приложения 218
Правила для решения задач по молекулярной биологии 218
Правила для решения задач на деление клеток 218
Правила для решения задач по определению хромосомного набора клеток гаметофита и спорофита у растений 219
Правила для решения задач по генетике 219
Формулы для задач на полигибридное скрещивание 222
Список сокращений и условных обозначений 223

Литература 224

РАЗДЕЛ 1. Молекулярная биология

1.1. Нуклеиновые кислоты

Функции хранения, передачи и реализации наследственной информации в живых организмах выполняют нуклеиновые кислоты и белки.

Нуклеиновые кислоты (от лат. *nucleus* — ядро) — высокомолекулярные органические соединения, биополимеры (полинуклеотиды), мономерами которых являются нуклеотиды. Существует два типа нуклеиновых кислот: ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) и РНК (рибонуклеиновая кислота).

Нуклеотиды ДНК и РНК состоят из трёх компонентов: азотистое основание, сахар-пентоза, остаток фосфорной кислоты (см. рис. 1.1).

1. **Азотистое основание** — гетероциклическое органическое соединение, производное пурина (аденин — А, гуанин — Г) или пиримидина (цитозин — Ц, тимин — Т, урацил — У) (см. рис. 1.2 на с. 7). В ДНК входят аденин, гуанин, цитозин и тимин, в РНК — аденин, гуанин, цитозин и урацил.
2. **Сахар-пентоза** — моносахарид с пятью атомами углерода. В состав ДНК входит дезоксирибоза, в РНК — рибоза (см. рис. 1.3 на с. 7).
3. **Остаток фосфорной кислоты.**

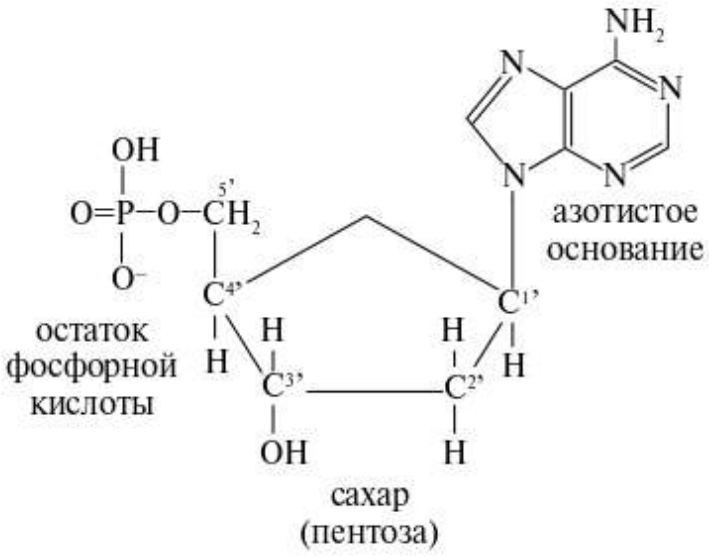
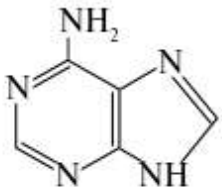
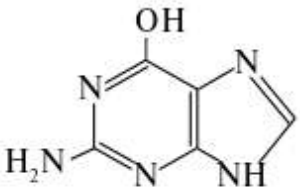


Рис. 1.1. Химическое строение нуклеотида

Пуриновые

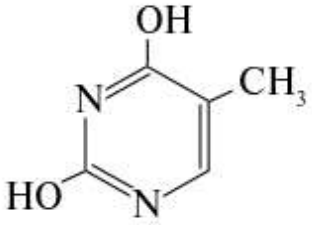


Аденин (А)

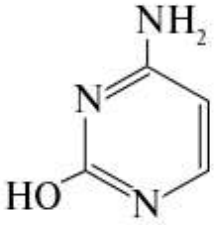


Гуанин (Г)

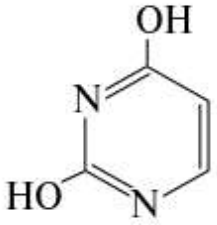
Пиримидиновые



Тимин (Т)

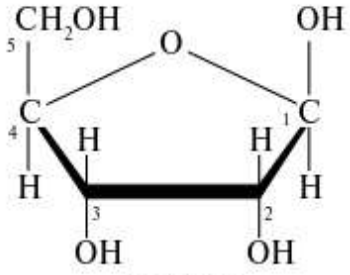


Цитозин (Ц)

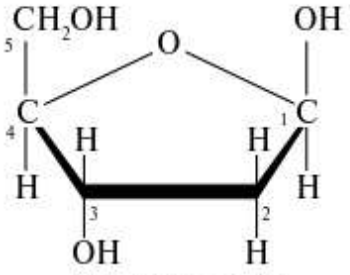


Урацил (У)

Рис. 1.2. Химическое строение азотистых оснований



Рибоза



Дезоксирибоза

Рис. 1.3. Химическое строение рибозы и дезоксирибозы

Дезоксирибонуклеиновые кислоты (ДНК)

Правила Чаргаффа. Э. Чаргафф сформулировал правила, описывающие количественные соотношения между различными типами азотистых оснований в ДНК:

- количество аденина равно количеству тимина (А=Т), а гуанина — цитозину (Г=Ц);
- количество пуринов равно количеству пиримидинов (А + Г = = Т + Ц);
- количество оснований с аминогруппами в положении 6 равно количеству оснований с кетогруппами в положении 6 (А + Ц = = Т + Г).

Строение ДНК

Различают четыре уровня структурной организации ДНК: первичную, вторичную, третичную и четвертичную структуры.

Первичная структура — цепь из нуклеотидов, соединяющихся через остаток фосфорной кислоты (см. рис. 1.4). ***Вторичная структура*** — две цепи ДНК, соединённые друг с другом водородными связями (см. рис. 1.5 на с. 9). Между аденином и тимином образуются две водородные связи, а между гуанином и цитозином — три (А=Т, Г=Ц). Эти пары азотистых оснований называют *комплементарными*. Они всегда расположены напротив друг друга. Цепи имеют противоположные направления. ***Третичная структура*** — двойная спираль, состоящая из двух спирально закрученных цепей (см. рис. 1.6 на с. 9). ***Четвертичная структура*** — комплекс ДНК с белками *(хроматин)*.

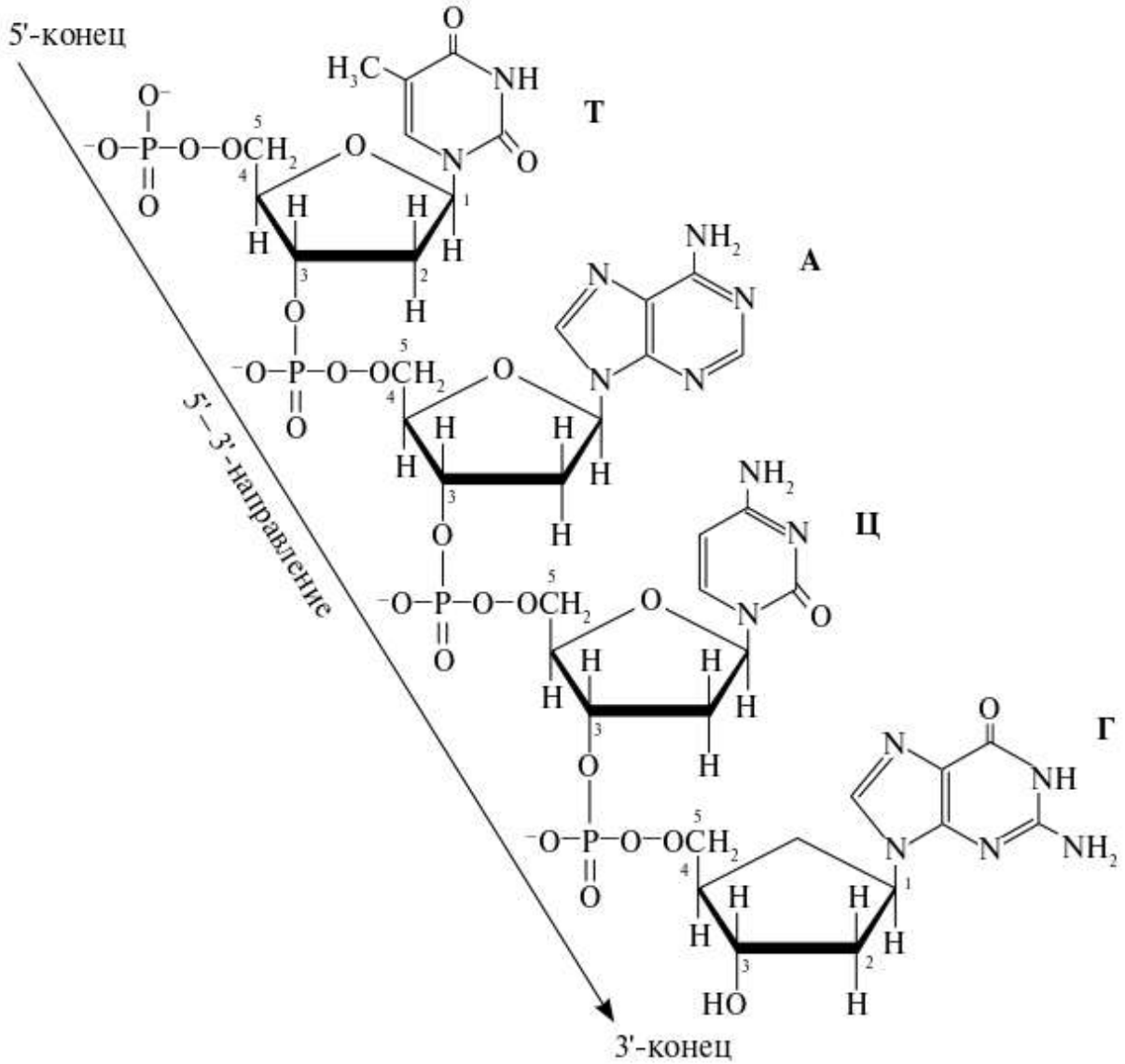


Рис. 1.4. Первичная структура ДНК

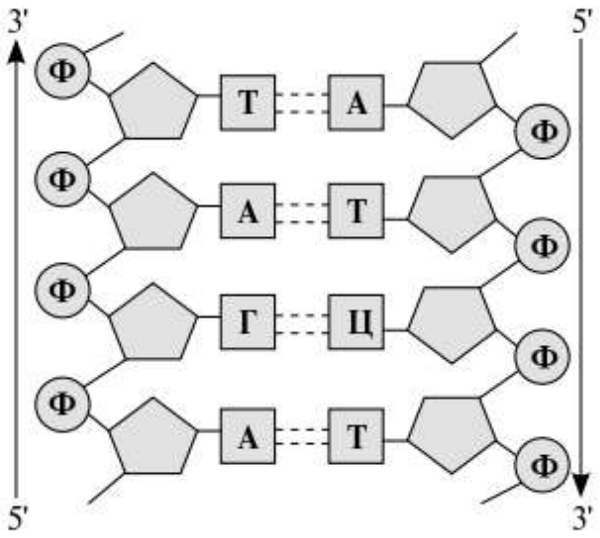


Рис. 1.5. Вторичная структура ДНК

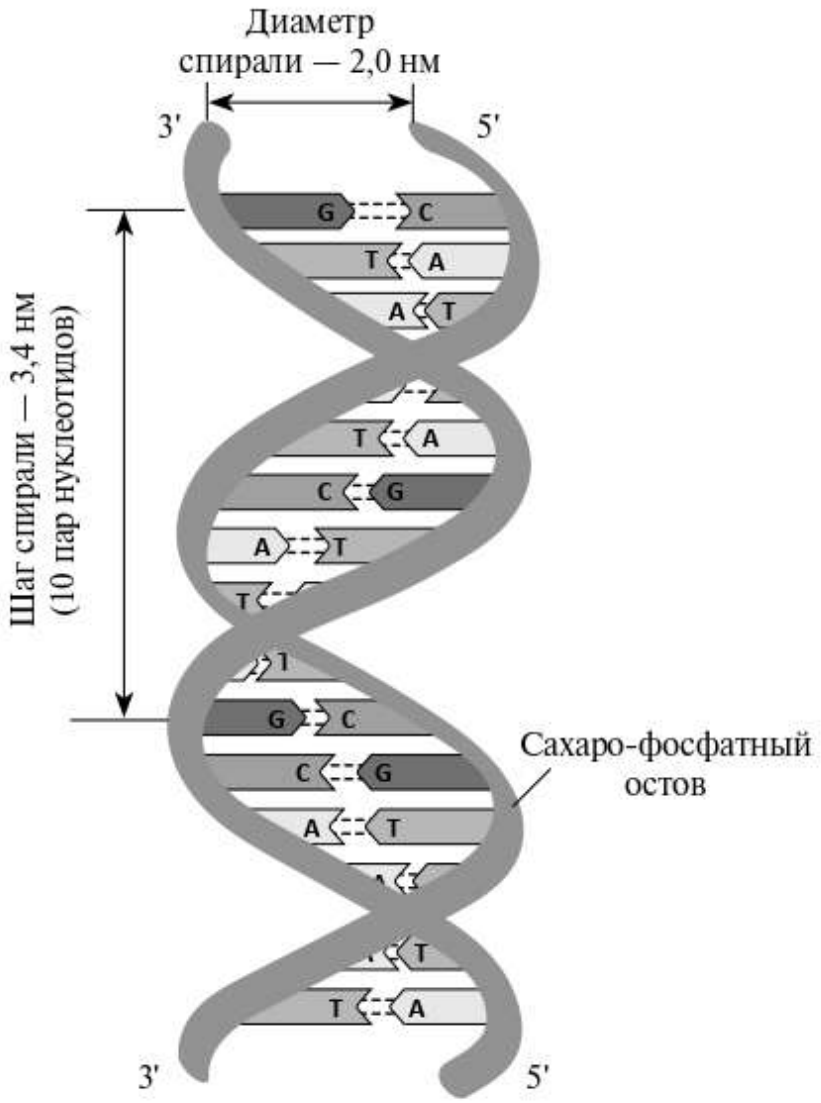


Рис. 1.6. Третичная структура ДНК

Пространственная структура молекулы ДНК была установлена в 1953 г. Д. Уотсоном и Ф. Криком, которые открыли следующее:

- молекула ДНК состоит из двух спирально закрученных вправо цепей (двойная спираль);
- шаг спирали составляет 3,4 нм (10 нуклеотидов в витке), расстояние между соседними нуклеотидами — 0,34 нм, а диаметр витка — 2 нм;
- две спирально закрученные цепи ДНК образуют подобие верёвочной лестницы, роль «верёвок» в которой играют сахаро-фосфатные остовы, а роль «перекладин» — пары азотистых оснований, каждое из которых присоединяется к противоположной цепи;
- в каждой паре азотистых оснований одно относится к пуриновым, а другое — к пиримидиновым (аденин с тимином, гуанин с цитозином);
- между аденином и тимином образуются две, а между гуанином и цитозином — три водородные связи; такая способность к избирательному соединению получила название **комплементарность**;
- цепи в молекуле ДНК разнонаправлены (антипараллельны): последовательность соединения нуклеотидов в одной цепи (5' → 3') противоположна последовательности в другой (3' → 5').

Связываясь с белками, молекула ДНК образует хромосому. *Хромосома* — комплекс молекулы ДНК с белками.

Прокариотические клетки (археи и бактерии), митохондрии и пластиды имеют одну кольцевую молекулу ДНК (вместе с белками она образует нуклеоид), а также плазмиды — мелкие кольцевые молекулы ДНК. Некоторые виды бактерий имеют линейные молекулы ДНК.

Эукариотические клетки содержат несколько линейных молекул ДНК, организованных в хромосомы, располагающихся в ядре, а также кольцевые молекулы ДНК в митоходриях, пластидах и цитоплазме.

Вирусы содержат одну молекулу ДНК или РНК.

Функция ДНК: хранение, передача и воспроизведение в ряду поколений генетической информации. ДНК определяет, какие белки и в каких количествах необходимо синтезировать.

Репликация (самоудвоение) ДНК

Молекулы ДНК обладают способностью, не присущей ни одной другой молекуле, — способностью к удвоению. **Репликация** (от лат. *replicatio* — возобновление) — процесс удвоения молекулы ДНК.

Репликацию ДНК осуществляет сложный комплекс из 15–20 различных белков-ферментов *(реплисома)*. Под их воздействием цепи молекулы ДНК разделяются на небольшом отрезке молекулы. На цепи материнской молекулы достраиваются дочерние цепи. Дочерние молекулы ДНК ничем не отличаются друг от друга и от материнской молекулы. В ходе деления материнской клетки каждая дочерняя клетка получает по одной копии молекулы ДНК, которая является идентичной ДНК исходной материнской клетки. Так осуществляется передача генетической информации из поколения в поколение.

Принципы репликации:

1. *Комплементарность* — последовательность синтезируемой цепи ДНК определяется последовательностью материнской цепи в соответствии с принципом комплементарности: нуклеотиды в цепи ДНК достраиваются избирательно (А=Т, Т=А, Г≡Ц, Ц≡Г).
2. *Полуконсервативность* — одна цепь молекулы ДНК, образовавшейся в результате репликации, является вновь синтезированной — дочерней, а вторая — материнской.
3. *Антипараллельность* — репликация идёт в направлении от 5′-конца новой молекулы к 3′-концу.
4. *Прерывистость* (полунепрерывность, челночный синтез) — одна из цепей ДНК синтезируется непрерывно, а вторая — в виде набора отдельных коротких фрагментов (фрагментов Оказаки).
5. *Потребность в затравке (праймере)* — для начала репликации необходим праймер.

Репликация состоит из трёх этапов: инициации, элонгации и терминации (см. рис. 1.7).

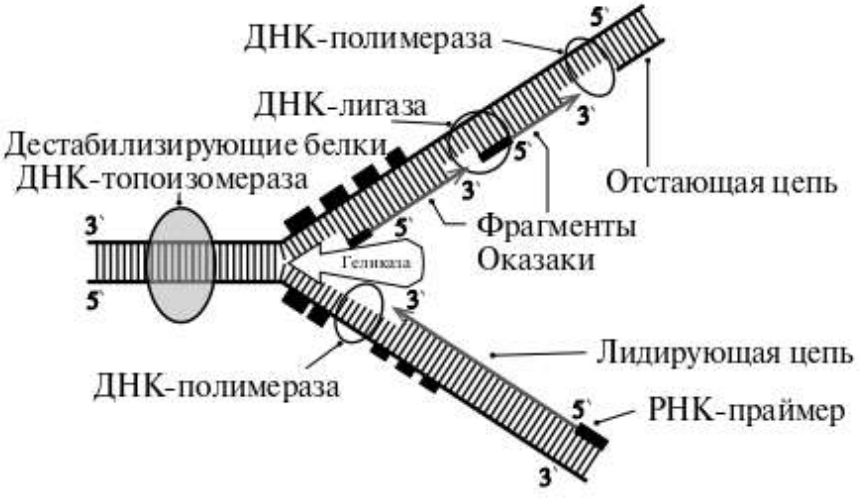


Рис. 1.7. Репликация ДНК (репликационная вилка)

1. **Инициация** (запуск). Топоизомераза раскручивает спираль ДНК. Хеликаза разъединяет водородные связи между цепями ДНК. В результате образуется ***репликационная вилка***. Дестабилизирующие белки (SSB-белки) связывают одноцепочечные фрагменты ДНК и предотвращают их комплементарное спаривание. Праймаза синтезирует РНК-праймер (затравку) — короткий фрагмент РНК, которая является инициатором в работе ДНК-полимеразы (ДНК-полимераза неспособна синтезировать ДНК с нуля, но может добавлять нуклеотиды к уже имеющимся).
2. **Элонгация** (удлинение, наращивание дочерних цепей ДНК). ДНК-полимераза присоединяется к РНК-праймеру. ДНК-полимераза движется вдоль материнской цепи ДНК в направлении от 5'- к 3'-концу, синтезируя дочернюю цепь ДНК, комплементарную и антипараллельную материнской цепи. Синтез одной дочерней цепи (лидирующая цепь) идёт непрерывно. Синтез второй дочерней цепи (отстающая цепь) идёт фрагментами (челночный синтез) и в обратном направлении, поскольку присоединение нового нуклеотида возможно только к 3'-концу. Фрагменты отстающей цепи (фрагменты Оказаки) сшивает лигаза.
3. **Терминация** (остановка). Когда репликационная вилка достигает соседнего участка ДНК, на котором также осуществлялась репликация, ферменты завершают свою работу. ДНК спирализуется.

У эукариот молекула ДНК линейная. Поскольку после удаления РНК-праймера невозможно заменить его на ДНК, каждая репликация приводят к укорочению молекулы ДНК (концевая недорепликация). У прокариот молекула ДНК кольцевая, поэтому укорочения не происходит. Чтобы в результате укорочения линейной ДНК эукариот при репликации не происходило повреждения генов, на концах ДНК (хромосом) имеются теломеры. ***Теломеры*** — концевые участки хромосом, состоящие из повторяющихся последовательностей нуклеотидов, не несущих генетической информации. Теломеры не предотвращают повреждения генов, но откладывают его. Предполагается, что укорочение теломер лежит в основе механизмов старения.

Молекула ДНК может изменяться под воздействием различных факторов внешней среды (ультрафиолетового излучения, различных химических веществ). Происходят разрывы цепей (сахаро-фосфатного остова), ошибочные замены азотистых оснований нуклеотидов

и др. Кроме того, изменения в ДНК могут происходить самопроизвольно, например, в результате ***рекомбинации*** — обмена фрагментами ДНК. Произошедшие изменения в наследственной информации также передаются потомству.

В некоторых случаях клетки способны исправлять возникающие изменения в молекулах ДНК. Этот процесс называется ***репарацией***. Восстановление исходной структуры ДНК осуществляют ферментные системы, которые вырезают повреждённые участки ДНК и синтезируют правильную последовательность нуклеотидов в образовавшихся пробелах, тем самым предотвращая мутагенез и канцерогенез.

Рибонуклеиновые кислоты (РНК)

Строение РНК. РНК, в отличие от ДНК, вместо дезоксирибозы содержат рибозу, а вместо тимина — урацил. РНК, как правило, имеют лишь одну цепь, более короткую, чем цепи ДНК. Двухцепочечные РНК встречаются у некоторых вирусов.

Функции РНК: участие в биосинтезе белков.

Виды РНК. Существует разные виды РНК:

Информационная РНК (иРНК), или матричная РНК (мРНК). Содержит информацию о первичной структуре (аминокислотной последовательности) одного белка, считанную с одного гена. Синтезируется на основе ДНК в ходе транскрипции, затем используется как матрица для синтеза белков в ходе трансляции.

Транспортная РНК (тРНК). Доставляет аминокислоты к синтезируемой молекуле белка. Вторичная структура тРНК имеет форму клеверного листа, состоит из четырёх плеч: три ***истинные шпильки*** и ***акцепторный стебель*** (см. рис. 1.8 на с. 14). Более длинные тРНК имеют короткое дополнительное пятое плечо — вариабельную шпильку. Шпилька состоит из палиндрома и петли. ***Палиндром*** — двухцепочечный участок тРНК, связанный водородными связями, обе цепи которого обладают комплементарной последовательностью нуклеотидов при прочитывании от 5'- к 3'-концу. Палиндром образуется благодаря внутрицепочечным комплементарным взаимодействиям. ***Петля*** на конце шпильки состоит из 4–8 нуклеотидов, не связанных комплементарными взаимодействиями. ***Антикодон*** — триплет тРНК, который в процессе трансляции спаривается с кодоном

иРНК (см. рис. 1.9). Аминокислота присоединяется к 3'-концу акцепторного стебля тРНК.

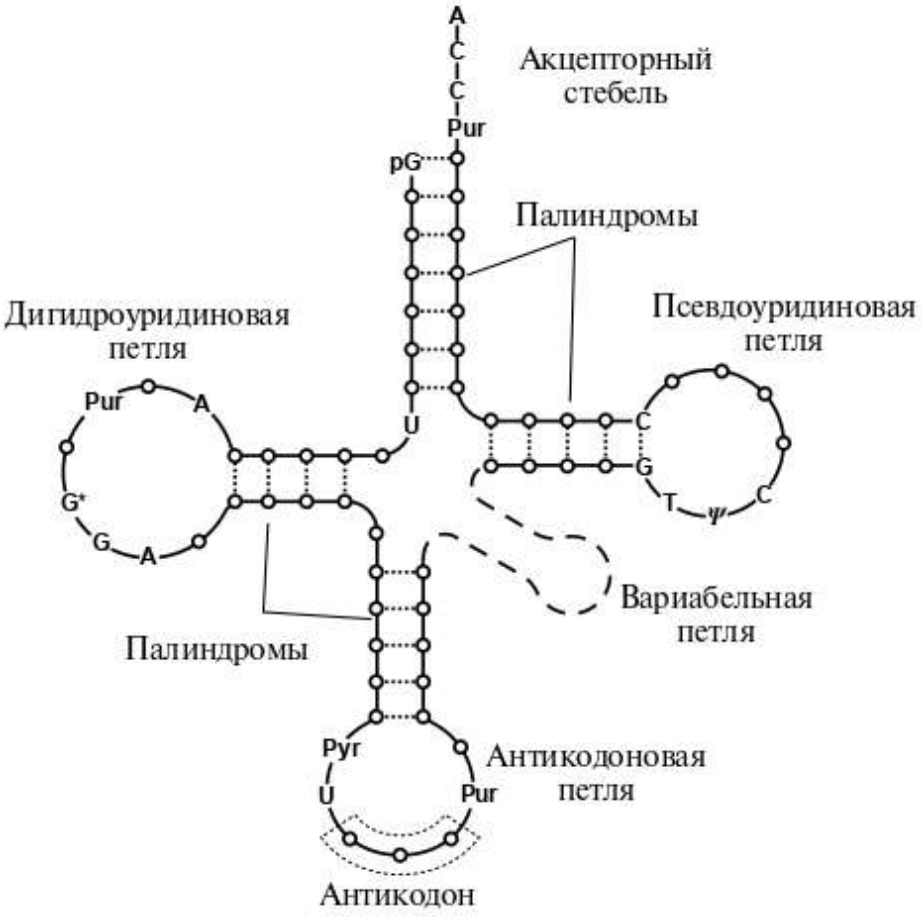


Рис. 1.8. Строение тРНК

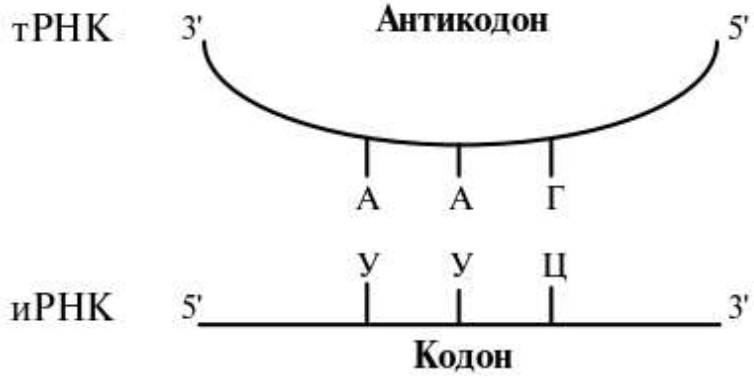


Рис. 1.9. Комплементарность антикодона и кодона

Рибосомальная РНК (рРНК). В комплексе с рибосомальными белками рРНК образуют рибосомы — органоиды, на которых происходит синтез белка. рРНК обладают каталитическим (ферментативным) действием — ускоряют образование пептидных связей между аминокислотами в процессе синтеза белка. РНК, обладающие ката-

литическим действием, называют ***рибозимами*** (сокращение от «рибонуклеиновая кислота» и «энзим»).

Сравнительная характеристика ДНК и РНК представлена в таблице 1.1.

Таблица 1.1

Сравнительная характеристика ДНК и РНК

Признаки	ДНК	РНК
Строение макромолекулы	Двухцепочечный (как правило) линейный полинуклеотид, свёрнутый правозакрученной спиралью, с водородными связями между двумя цепями	Одноцепочечный (как правило) полинуклеотид. Некоторые вирусы имеют двухцепочечную РНК
Мономеры	Дезоксирибонуклеотиды	Рибонуклеотиды
Состав нуклеотида	Азотистое основание (пуриновое — аденин, гуанин, пиримидиновое — тимин, цитозин); углевод (дезоксирибоза); остаток фосфорной кислоты	Азотистое основание (пуриновое — аденин, гуанин, пиримидиновое — урацил, цитозин); углевод (рибоза); остаток фосфорной кислоты
Типы нуклеотидов	Адениловый (А), гуаниловый (Г), тимидиловый (Т), цитидиловый (Ц)	Адениловый (А), гуаниловый (Г), уридиловый (У), цитидиловый (Ц)
Свойства	Способна к самоудвоению (репликации) по принципу комплементарности: А=Т, Т=А, Г≡Ц, Ц≡Г. Стабильна	Неспособна к самоудвоению. Лабильна. Генетическая РНК вирусов способна к репликации
Длина молекулы	47–250 млн пар нуклеотидов	иРНК — 300–30000 нуклеотидов тРНК — 75–95 нуклеотидов рРНК — 950–1900 нуклеотидов (малая субъединица рибосом), 2000–4800 нуклеотидов (большая субъединица рибосом)

Окончание табл. 1.1

Признаки	ДНК	РНК
Местонахождение в клетке	Эукариоты: ядро, митохондрии, пластиды. Прокариоты: цитоплазма	Эукариоты: ядро, митохондрии, пластиды, цитоплазма, рибосомы. Прокариоты: цитоплазма
Местонахождение в ядре	Хромосомы	Кариоплазма, ядрышко (рРНК)
Функции	Хранение, передача и реализация генетической информации	*Информационная (иРНК)* переносит информацию о структуре белка с молекулы ДНК к рибосомам в цитоплазму. *Транспортная (тРНК)* доставляет аминокислоты к рибосомам. *Рибосомальная (рРНК)* входит в состав рибосом. *Митохондриальная* и *пластидная* входят в состав рибосом этих органелл

Примеры решения заданий

Задание ЕГЭ (линия 3)

1. В молекуле ДНК на долю нуклеотидов с цитозином (Ц) приходится 18 %. Определите процентное содержание нуклеотидов с другими азотистыми основаниями в молекуле ДНК.

Решение:

Согласно правилам Чаргаффа:

1) количество цитозина (Ц) равно количеству гуанина (Г), поэтому количество их нуклеотидов одинаково по 18 %;
2) вместе нуклеотидов цитозина (Ц) и гуанина (Г) 18 % · 2 = 36 %;
3) тогда нуклеотидов аденина (А) и тимина (Т) 100 % – 36 % = = 64 %;
4) количество аденина (А) равно количеству тимина (Т), поэтому количество нуклеотидов каждого из них 64 % : 2 = 32 %.

2. Сколько содержится нуклеотидов с аденином (А), тимином (Т), гуанином (Г) и цитозином (Ц) во фрагменте молекулы ДНК, если в нём обнаружено 1200 нуклеотидов с цитозином (Ц), что составляет 20 % от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК?

Решение:

Согласно правилам Чаргаффа:

1) количество аденина (А) равно количеству тимина (Т), а гуанина (Г) — цитозина (Ц);
2) цитозина (Ц) содержится 20 %, значит, гуанина (Г) тоже 20 %, а аденина (А) и тимина (Т) по (100 % – 40 %) : 2 = 30 %;
3) нуклеотидов с цитозином (Ц) содержится 1 200 нуклеотидов, значит, нуклеотидов с гуанином (Г) тоже 1 200 нуклеотидов, а нуклеотидов с аденином (А) и тимином (Т) по $1200 \cdot 0{,}3 : 0{,}2 = 1\,800$ нуклеотидов.

3. Достройте дочернюю цепь ДНК к фрагменту приведённой ниже материнской цепи: 3'–ЦААЦГАЦЦАТТТАЦЦЦАААГАЦТТ–5'.

Решение:

1) согласно принципу комплементарности

ДНК (материнская цепь): ЦААЦГАЦЦАТТТАЦЦЦАААГАЦТТ
ДНК (дочерняя цепь): ГТТГЦТГГТАААТГГГТТТЦТГАА;

2) цепи в молекуле ДНК разнонаправлены, если материнская цепь имеет направление 3' → 5', то дочерняя цепь будет иметь противоположное направление 5' → 3';
3) таким образом, дочерняя цепь ДНК будет иметь следующий вид: 5'–ГТТГЦТГГТАААТГГГТТТЦТГАА–3'.

4. Сколько витков имеет участок цепи ДНК, содержащий 500 нуклеотидов?

Решение:

Поскольку на один виток спирали ДНК приходится 10 нуклеотидов, то количество витков равно 500/10 = 5.

Контрольные задания

1. В молекуле ДНК на долю нуклеотидов с аденином приходится 21 %. Определите процентное содержание нуклеотидов с гуанином, входящих в молекулу ДНК.