



Massachusetts
Institute of
Technology



1

ГЕНЕТИКА

лекция

проф. Крис Кайзер

—

Физическая структура гена

Данная лекция знакомит с физическими определениями термина «Ген».

Prof. Chris Kaiser
GENETICS

www.kursomir.ru

vk.com/kursomir

fb.com/groups/kursomir

КУРСОМИР
ЛУЧШЕЕ ОБРАЗОВАНИЕ ОНЛАЙН

Над лекцией работали:

Переводчики:

Игорь Попович

Редакторы:

Алексей Скобанев
Татьяна Харченко

Дизайнеры:

Роман Семёнов

Верстальщики:

Никита Кряжев

Менеджер проекта:

Артём Зверковский

*Оснaвaтeль и
руководитель проекта:*

Ильмир Саитов

КУРСОМИР

Курсомир — это широкомасштабный волонтерский образовательный проект. Мы — сообщество людей, переводящих лекции MIT на русский язык. Такие переводы уже сделаны на многие другие языки: китайский, турецкий, португальский, испанский, корейский и фарси. Теперь настала очередь русского.

Своей целью мы видим снижение барьера входа русскоязычных людей в науку и образовательные курсы на других языках.

Физическая структура гена

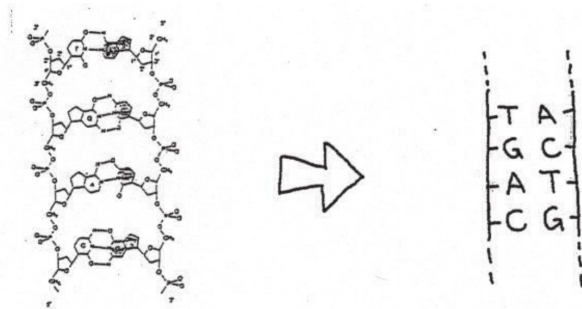
Мы начнем этот курс с вопроса: *Что такое ген?*

Ответ на него займет у нас четыре лекции, так как термин «ген» имеет несколько значений, которые уместны в различных контекстах.

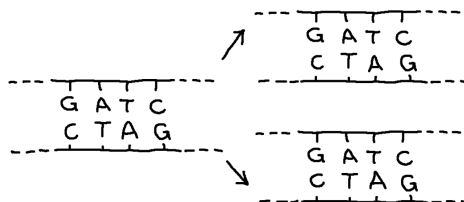
Мы начнем с физического определения термина «ген». Это определение самое простое, оно даст нам возможность немного вспомнить молекулярную биологию, которую вы уже, скорее всего, изучали.

Гены построены из ДНК.

В этом курсе мы чаще всего будем, будем рассматривать ДНК как молекулу, которая несет информацию, а не как химическое вещество.



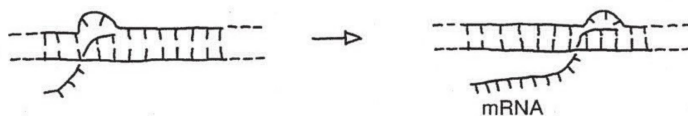
В 1953 году Уотсон и Крик обнаружили, что структура ДНК является двойной спиралью. Это не одиночная спираль, и открытие комплементарного соединения азотистых оснований ДНК показало как именно информация закодирована в молекуле и в точности копируется в каждом клеточном цикле.



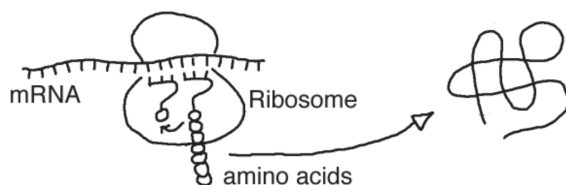
Репликация

Для того чтобы извлечь информацию из ДНК, клетка использует комплементарно соединенные азотистые основания, чтобы скопировать информацию, которая будет закодирована

в молекулу РНК. Этот процесс известен как *транскрипция*. РНК химически менее стабильна чем ДНК, и мРНК может быть рассмотрена как временная копия информации ДНК.



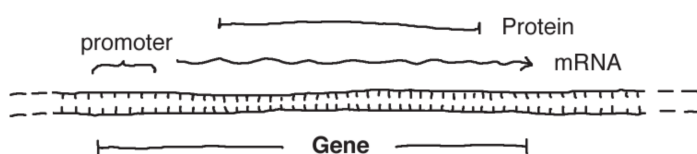
Транскрипция



Трансляция

Белок в активной форме это:

- ферменты;
- структурные белки;
- мембранные каналы;
- гормоны.



Ген — участок ДНК, необходимый для синтеза молекулы белка

Как правило, ген состоит из 10^3 – 10^4 пар оснований, хотя их может быть намного больше. Например, ген дистрофина у человека состоит из 2×10^6 пар азотистых оснований.

E. coli имеет около 4 200 генов, что немного, учитывая тот факт, что как минимум 1000 различных ферментов осуществляют основные биохимические реакции в клетке.

Наименьший геном для самостоятельного организма (то есть клетки, а не вируса) принадлежит бактерии *Mycoplasma genitalium*, в котором закодировано 467 генов. Люди более сложны в этом плане и имеют около 35 000 генов.

На демонстрации в классе вы видите, как мутация гена *Shibire* у плодовой мухи *Drosophila* дает термочувствительный белок, который требуется для синаптической передачи.

Когда плодовые мухи, которые несут в себе эту мутацию, нагреваются прожекторной лампой, они становятся парализованными.

Ген	—	Белок	—	Процесс клетки	—	«Больной» организм
<i>Shibire</i>		Динамин		Синаптическая передача		Парализованная муха

Этот пример показывает два существенных аспекта генетического анализа. Во-первых, мы можем выявить микроскопические изменения в ДНК, такие как мутация гена *Shibire*, которые проявляются макроскопическими последствиями этой мутации — а именно парализованная муха. Во-вторых, мы имеем очень точный способ изучения функций отдельных белков,

исследуя выпадение одного белка у других нормальных организмов.

Концепция термина «дикий тип» используется как справка для организмов, с которыми мы можем проводить эксперименты по разведению. Конечно же, не существует способа определить стандартный генотип для людей. Поэтому, «дикий тип» не имеет значения когда мы изучаем генотип человека.

Непосредственное определение гена является одним из лучших, но есть много примеров, когда необходимо изучать гены, последовательность ДНК которых неизвестна. Например, у нас есть новый изолированный мутант плодовой мушки, который тоже парализован, и мы хотим узнать, является ли эта мутация гена *Shibire*. На следующих лекциях мы увидим, что можно ответить на этот вопрос без знания последовательности ДНК, протестировав либо функцию гена (тест на помплетарность), либо положение мутации на хромосоме путем составления рекомбинационной карты. На практике эти способы определения генов по их функциям или положению чаще всего более эффективны, чем определения, основанные на последовательности ДНК.

Терминологический словарь

<i>Аллели</i>	различные формы одного и того же гена. Часто аллели считают мутациями, но по факту это неправильно, особенно когда мы обсуждаем естественно появляющиеся вариации в популяциях.
<i>Мутация</i>	измененная версия гена, то есть признак, который не существовал в популяции ранее.
<i>Генотип</i>	все аллели организма.
<i>Дикий тип</i>	определяется как стандартный генотип.