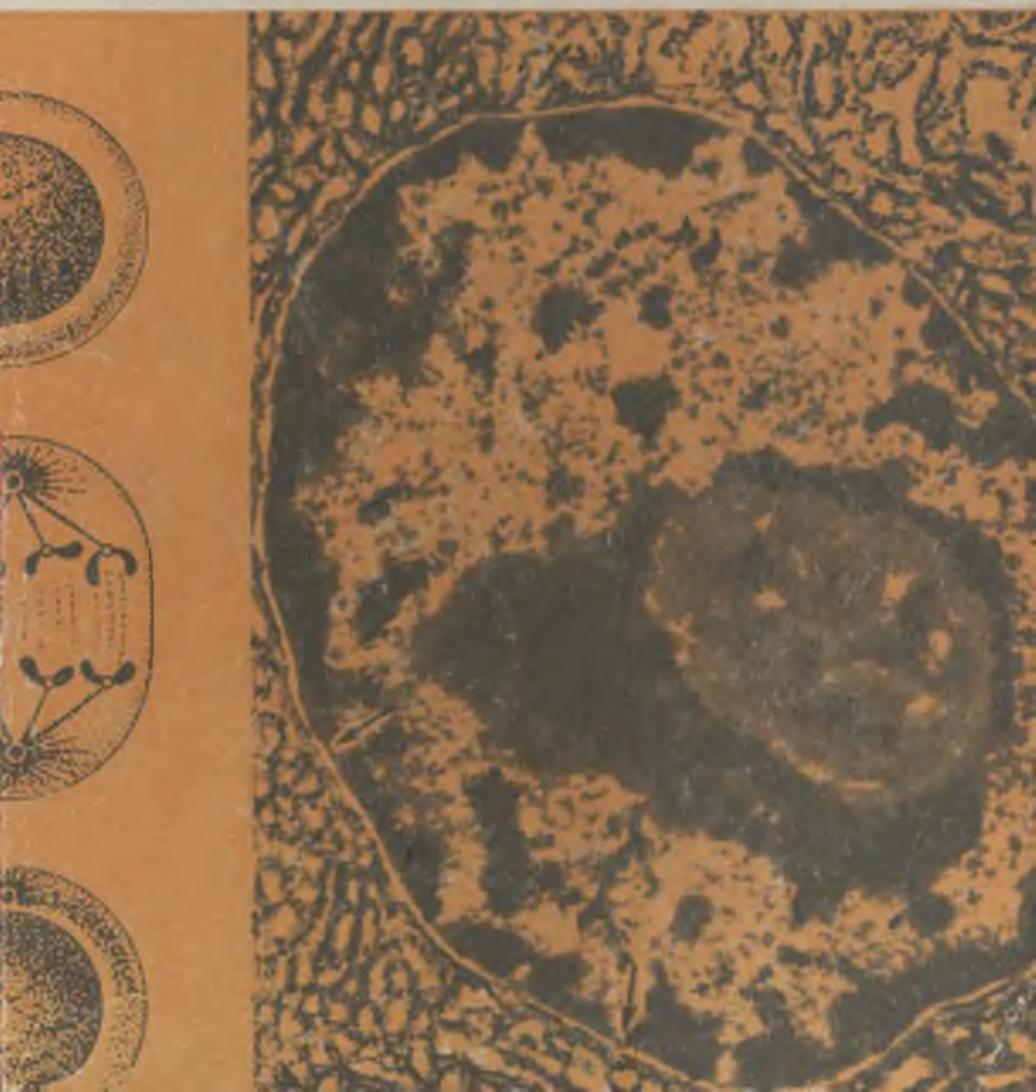


**МИР**  
**знаний**

Н. П. ДУБИНИН

**Генетика  
и человек**



МИР ЗНАНИЙ

---

Н. П. ДУБНИН

# Генетика и человек

*Книга для внеклассного чтения*

*IX—X классов*

---

МОСКВА «ПРОСВЕЩЕНИЕ» 1978

57.023

Д 79

ИБ № 1900

**НИКОЛАЙ ПЕТРОВИЧ ДУБИНИН**

**ГЕНЕТИКА И ЧЕЛОВЕК**

---

Редактор *И. Н. Соловьева*. Художественный редактор *А. В. Сафонов*. Технический редактор *Э. М. Кузьмина*. Корректор *Г. Л. Нестерова*.

Сдано в набор 14.10.77. Подписано к печати 26.07.78. А 09967. Формат 84×108<sup>1/32</sup>. Бумага типографская № 1. Об. новая. Высокая. Условн. л. 7,56. Уч.-изд. л. 7,52. Тираж 100 000 экз. Заказ 704. Цена 20 коп.

Ордена Трудового Красного Знамени издательство «Просвещение» Государственного комитета Совета Министров РСФСР по делам издательств, полиграфии и книжной торговли. Москва, 3-й проезд Марьиной рощи, 41. Полиграфический комбинат им. Я. Коласа Государственного комитета Совета Министров БССР по делам издательств, полиграфии и книжной торговли. Минск, Красная, 23.

**Дубинин Н. П.**

**Д 79** Генетика и человек. Кн. для внеклассного чтения IX—X кл. М., «Просвещение», 1978.  
144 с. с ил. (Мир знаний).

В книге четко и доступно для юного читателя изложена молекулярная генетика, генетика человека и перспективы ее развития. Рассказывая о влиянии мутагенных факторов на организм человека и на наследственность, автор подводит читателя к необходимости охраны окружающей среды.

Д 60601-672  
103(03)-78 291-78

57.023

© Издательство «Просвещение» 1978 г.

## ПРЕДИСЛОВИЕ

Биологические науки на современном этапе достигли небывалых успехов. Такие успехи связаны прежде всего с раскрытием механизмов и сущности явлений наследственности.

Испокон веков человек стремился узнать, почему от каждого живого организма рождается ему подобный. И при всем этом не отмечается абсолютной схожести родителей и потомства ни в физических признаках, ни в характере.

Теперь очевидно, что схожесть родителей и потомков организмов одного вида определяется наследственностью, а их отличительные особенности — изменчивостью. Два свойства — наследственность и изменчивость характерны не только для человека, но и для всего живого на Земле. Изучением этих важнейших свойств живых существ занимается наука, называемая генетикой.

Генетика как наука возникла на рубеже XIX и XX веков. Официальным годом ее рождения считается 1900 год, когда три ученых из разных стран (А. Корренс из Австрии, К. Чермак из Швейцарии и Г. Де Фриз из Голландии) независимо друг от друга в своих исследованиях обнаружили, что в передаче отдельных признаков от родителей потомству существуют определенные закономерности. Однако изучение литературы показало, что закономерности, выявленные этими тремя учеными, были установлены еще в 1865 году на садовом горохе чешским ученым-естествоиспытателем Грегором Менделем.

Таким образом, оказалось, что в 1900 году произошло не открытие законов наследственности, а переоткрытие.

Каковы же были установленные законы наследственности? Рассмотрим их на примере опытов Г. Менделя.

Так, Г. Мендель скрещивал, т. е. проводил перекрестное опыление разных сортов самоопыляющегося растения гороха, отличающихся по форме (гладкие и морщинистые) и цвету (желтые и зеленые) семян. При анализе в потомстве одного из этих признаков, например цвета семян, оказывалось, что в первом поколении проявляется лишь один из родительских признаков — желтый цвет. А второй признак — зеленый цвет в первом поколении  $F_1$  исчезал. Данное поколение Г. Мендель оставлял самоопыляться. Полученное от него второе поколение  $F_2$  имело семена как желтого, так и зеленого цвета в соотношении 3 : 1, т. е. желтых семян оказывалось в 3 раза больше, чем зеленых (в опытах Менделя 6022 желтых и 2001 зеленых).

Эти и огромное количество других подобных опытов позволили Г. Менделю сформулировать знаменитые законы:

1. Единообразия первого поколения.

2. Расщепления родительских признаков во втором поколении.

3. Независимого комбинирования признаков. Согласно этому закону два различных признака наследуются независимо друг от друга, расщепляясь во втором поколении в соотношении 9 : 3 : 3 : 1.

За период с 1900 года и до наших дней в генетике были сделаны большие открытия. В частности, установлены материальные носители наследственности в клетке в виде хромосом, в которых заключены молекулы дезоксирибонуклеиновых кислот (ДНК). ДНК входит в состав клеточного ядра хромосом, в них хранится и через них передается генетическая (наследственная) информация от родителей потомству. Определены способы хранения и механизмы действия генетической информации в клетке.

Расшифрован генетический код, синтезирован ген — участок ДНК, ответственный за синтез одной молекулы белка-фермента. Ферменты контролируют и реализуют процессы жизнедеятельности клетки и в конечном счете формирование внешних признаков организма. Вместе с тем на деятельность генов огромное влияние оказывают условия внешней среды. В связи с этим различают два понятия: *генотип* как совокупность всех наследственных факторов — генов, получаемых потомками от родителей; *фе-*

*нотип* — совокупность внешних признаков, возникающих при взаимодействии генотипа и внешней среды. Следовательно, в формировании фенотипа организма важны как генотип, так и внешняя среда, в которой происходит развитие особи.

Закономерности генетики в большинстве случаев носят универсальный характер. Они одинаково важны и для растений, и для животных. Велико значение генетических структур и для человека.

В данной книге по возможности будут раскрыты особенности генетики человека и перспективы развития этой науки. Большая часть сведений по генетике необходима каждому человеку в плане «познания самого себя», с тем чтобы с большей ответственностью относиться к себе, к окружающим людям, к окружающей среде.

Изложению данных по генетике человека и по его биосоциальной природе предшествует глава по общей и молекулярной генетике. Без усвоения этого материала невозможно сознательно воспринимать интересное содержание книги о генетике человека.

## Глава 1.

### МОЛЕКУЛЫ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ — ИСТОЧНИКИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ

С древних пор явления наследственности привлекали к себе внимание людей. Долгое время оставалось загадкой, в чем заключены материальные основы наследственности (генетическая информация). В XIX веке, после открытия клетки и создания клеточной теории, стало ясно, что источник генетической информации локализован в клетке. Однако какой компонент клетки служит таким источником, долгое время, вплоть до середины XX века, оставалось загадкой. На этот счет выдвигались различные предположения. Многие ученые связывали передачу наследственных свойств от родителей потомству с органическими высокомолекулярными веществами клетки — белками.

Однако в конце XIX века швейцарский биохимик Фридрих Мишер обнаружил в ядре клеток соединения с кислотными свойствами и с еще большей молекулярной массой, чем белки. Он назвал их нуклеиновыми кислотами (лат. «нуклеус» — ядро).

Достижения генетики, молекулярной биологии и биохимии XX века позволили установить, что именно нуклеиновым кислотам принадлежит главенствующая роль в передаче наследственности от поколения к поколению. Вместе с тем и белки являются важнейшими компонентами клетки, без которых невозможна была бы реализация генетической информации. Взаимная связь и взаимная обусловленность наблюдается между всеми составными компонентами клетки. Любая живая клетка (в том числе и клетка человека) представляет собой целостную, самовоспроизводящуюся живую систему, все составные элементы

которой обнаруживают тесное взаимодействие между собой и окружающей средой. Без такого взаимодействия невозможна была бы жизнь, связанная с реализацией генетической информации, заключенной в нуклеиновых кислотах. Рассмотрим современные представления о клетке как элементарной структурной единице живого.

## СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ О КЛЕТКЕ

Достижения цитологии (науки о клетке) позволили проникнуть в глубинные механизмы строения и функции клетки. Мощным средством исследования строения клетки служит электронный микроскоп. С помощью светового микроскопа можно изучать структуры размером 0,4 мкм, тогда как электронный микроскоп позволяет рассматривать объекты в 200 нм. Если сравнить разрешающие способности микроскопов и человеческого глаза, то световой в 500 раз сильнее глаза, а электронный в 500 раз сильнее светового микроскопа.

Изобретение электронного микроскопа позволило наблюдать такие клеточные структуры, как рибосомы, мембраны, крупные молекулы органических веществ и т. д.

Помимо электронного микроскопа, в современной цитологии используется ряд биохимических и биофизических методов исследования, помогающих изучению состава и жизнедеятельности клетки. На рисунке 1 приводится обобщенная схема строения клетки, характерной как для человека, так и для животных. Такая клетка ограничена от окружающей среды наружной плазматической мембраной, состоящей из трех (белково-липидных) слоев. Внутри клетки различаются ядро и цитоплазма. Ядро от цитоплазмы отграничено также трехслойной плазматической мембраной.

И в ядре, и в цитоплазме по объему основную массу составляет бесцветная вязкая жидкость (сок), в которую погружены другие структурные компоненты клетки.

**Цитоплазма.** Цитоплазма клеток высших животных пронизана сложной сетчатой системой, связанной с наружной плазматической мембраной и состоящей из сообщающихся между собой канальцев, пузырьков, уплощенных мешочков (см. рис. 1). Такая сетчатая структура была названа вакуолярной системой. Основными компонентами вакуо-

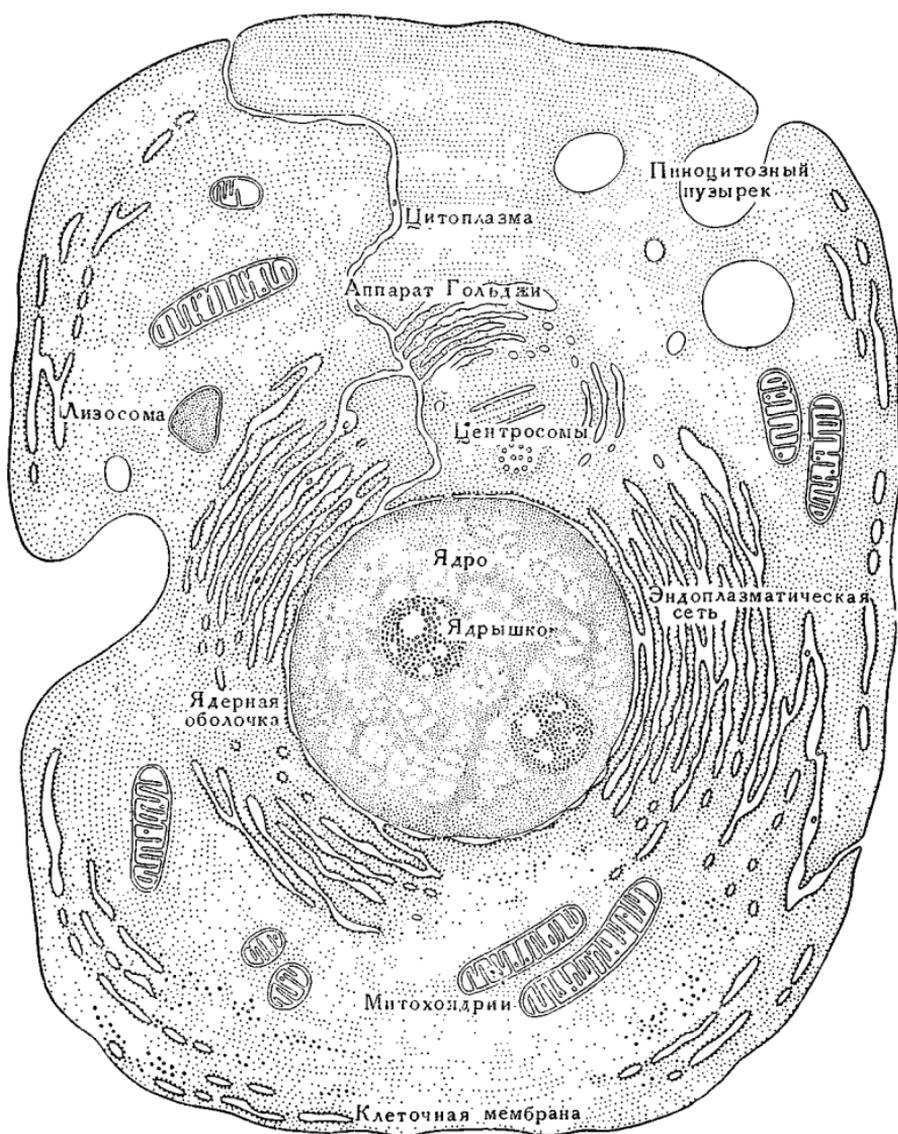


Рис. 1. Обобщенная схема строения клетки.

лярной системы цитоплазмы служат эндоплазматическая сеть, ядерная мембрана и комплекс Гольджи.

*Эндоплазматическая сеть* представляет собой систему отграниченных мембранами пузырьков, канальцев и цистерн, форма и размеры которых в разных клетках раз-

личны. Название этого органоида клетки отражает место расположения его в центральной части цитоплазмы (греч. «эндон» — внутри). Эндоплазматическая сеть бывает двух видов: гранулярная, состоящая из канальцев и цистерн, поверхность которых усеяна зернышками (гранами), и агранулярная, т. е. гладкая (без гран). Граны в эндоплазматической сети не что иное, как рибосомы. Замечено, что в клетках зародышей животных наблюдается преимущественно гранулярная эндоплазматическая сеть, а у взрослых форм — агранулярная. Зная, что рибосомы в цитоплазме служат местом синтеза белка, можно утверждать, что гранулярная сеть преобладает в клетках, активно синтезирующих белок. Считают, что агранулярная сеть в большей степени представлена в тех клетках, где идет активный синтез липидов (жиров и жироподобных веществ).

Оба вида эндоплазматической сети не только участвуют в синтезе органических веществ, но и накапливают и транспортируют их к местам назначения, регулируют обмен веществ между клеткой и окружающей ее средой.

*Комплекс Гольджи* в отличие от эндоплазматической сети располагается вблизи ядра, в зоне, совершенно лишенной рибосом. Комплекс Гольджи участвует в секреторной деятельности и в синтезе углеводов, а также в транспортировке и хранении питательных веществ клетки.

*Митохондрии* (греч. «митос» — нить, «хондрион» — гранула) называют энергетическими станциями клеток. Такое название обусловливается тем, что именно в митохондриях происходит извлечение энергии, заключенной в питательных веществах. Форма митохондрий изменчива, но чаще всего они бывают в виде нитей или гранул. Размеры и число их также непостоянны.

Митохондрии чаще всего равномерно распределены в цитоплазме. В соответ-



Рис. 2. Электронно-микроскопическая фотография и схема митохондрий.

вии с выполняемыми функциями они в некоторых клетках свободно перемещаются по цитоплазме, доставляя по мере необходимости в различные участки АТФ (энергетическое вещество). В специализированных клетках митохондрии постоянно локализованы в тех участках, где происходит непрерывное потребление энергии. Например, в мышечных клетках митохондрии кольцом окружают мышечные волокна.

Митохондрии состоят из двух мембран: наружной и внутренней. Внутренняя мембрана образует выросты, называемые кристами (рис. 2), которые сплошь устланы ферментами. Наличие крист увеличивает общую поверхность митохондрий, что важно для активной деятельности ферментов. На кристах происходят ферментативные реакции, в результате которых из фосфора и АДФ (аденозиндифосфата) синтезируется макроэргическое вещество АТФ (аденозинтрифосфат). Последнее служит основным источником энергии для всех внутриклеточных процессов.

Митохондрии — это органоиды, в которых обнаружены свои специфические ДНК и рибосомы. В связи с этим они самостоятельно размножаются при делении клетки.

*Рибосомы* — важнейшие органоиды цитоплазмы, состоящие из рибонуклеиновой кислоты и белка. Если митохондрии называют «фабрикой энергии» (энергетическими станциями), то рибосомы можно назвать «фабрикой белка», так как в них происходит синтез белка.

Количество рибосом зависит от функционального состояния клеток. Так, в молодых, растущих клетках, где идет интенсивный синтез белка, они составляют 25—30% от общей массы. При голодании же, например, когда интенсивность белкового синтеза снижается, число рибосом существенно уменьшается.

По форме рибосомы представляют собой округлые тельца, разделенные желобком на большую и меньшую части (субъединицы) (рис. 3). Часто несколько рибосом объединяются нитью специальной рибонуклеиновой кислоты (РНК), называемой информационной (и-РНК).

Внутреннее строение рибосом во многом еще остается загадкой. Считают, что РНК в рибосоме занимает поверхностный слой, а белки — внутренний.

*Ядро. Ядерная мембрана*, отграничивающая ядро от цитоплазмы, входит в комплекс вакуолярной системы (рис. 1). Этот вывод обуславливается двумя фактами. Во-

первых, и эндоплазматическая сеть, и комплекс Гольджи непосредственно связаны с ядерной мембраной (см. рис. 1). Во-вторых, было установлено, что при формировании ядра на стадии телофазы митоза цистерны эндоплазматической сети скапливаются вокруг хромосом и образуют ядерную мембрану. При этом рибосомы оказываются расположенными на поверхности ядерной мембраны, обращенной к цитоплазме. На ядерной мембране были обнаружены поры, через которые (как и через наружную плазматическую мембрану) одни вещества проходят легче, чем другие. Наличие таких пор определяет избирательную проницаемость этих мембран.

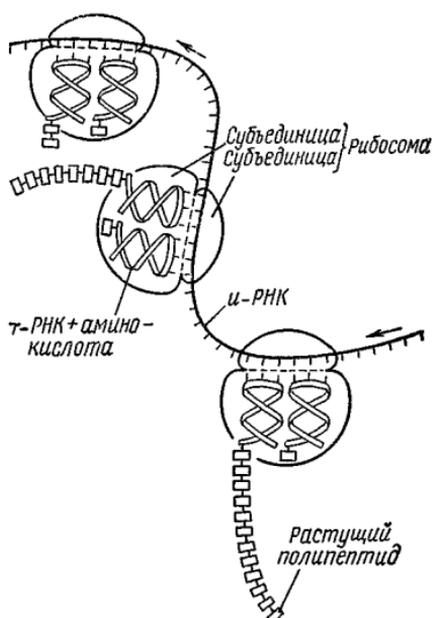


Рис. 3. Схема строения рибосомы и полисом.

В ядре различаются одно или несколько *ядрышек*. Оказалось, что между активностью клетки и размером ядрышек существует прямая связь: чем активнее протекают процессы синтеза белка, тем крупнее ядрышки, и наоборот, в клетках, где синтез белка ограничен, ядрышки или очень невелики, или совсем отсутствуют.

Исследования ученых показали, что ядрышки находятся в тесном контакте с определенными хромосомами. Причем контакт осуществляется через определенный участок хромосомы, называемый организатором ядрышка. Принято считать, что организатор ядрышка содержит гены, которые кодируют рибосомальную РНК.

На рисунке 4 приводится электронная микрофотография ядра (клетки поджелудочной железы). На ней ясно видно, что ядрышко окружено глыбками *хроматина*, представляющими собой плотно спирализованные участки нити хромосом. Эти глыбки хроматина в ядре клетки наблюдаются в период покоя — в интерфазе. В процессе подготовки к делению ядра происходит спирализация нити хро-

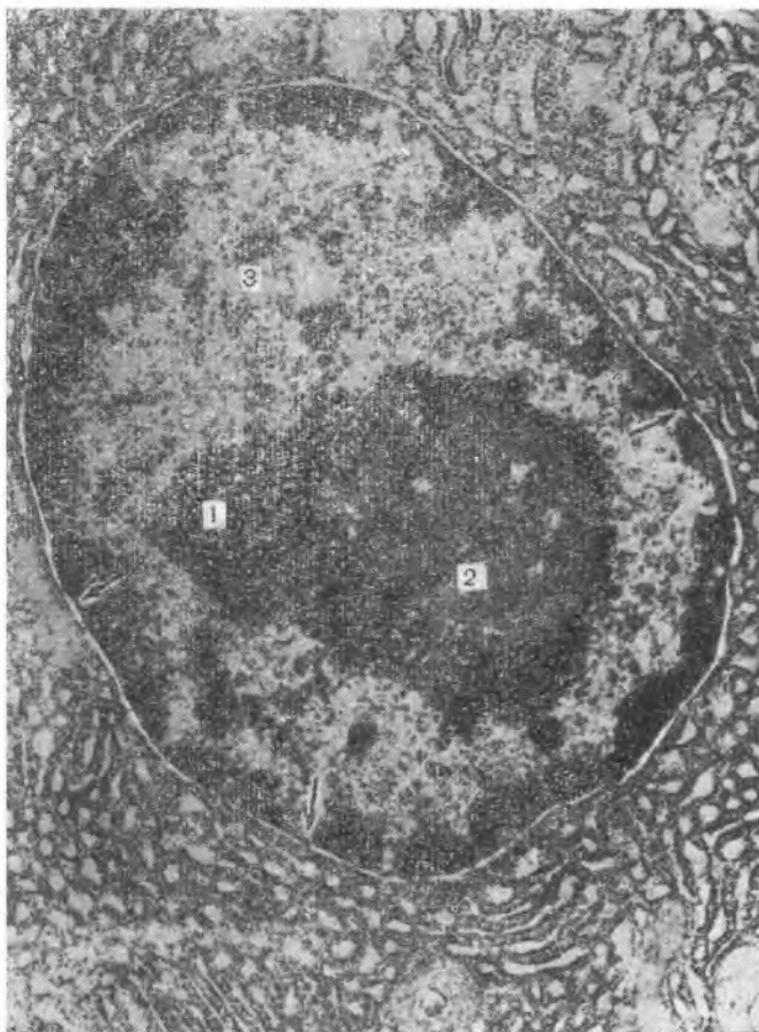


Рис. 4. Электронно-микроскопическая фотография ядра:  
1 — ядерный сок; 2 — ядрышко; 3 — хроматин.

мосомы, что приводит к появлению структур, хорошо заметных в метафазе при изучении в световом микроскопе.

Процесс деления клетки, в результате которого из одной материнской образуются две идентичные дочерние, лежит в основе самовоспроизведения всего живого. Открытие этого процесса послужило установлению союза между цитологией и генетикой, созданию новой отрасли — цитоген-

нетики. Такой союз вполне оправдан, так как именно в процессе деления клетки осуществляется передача наследственных свойств (генетической информации) от родителей потомству. В основе жизнедеятельности клетки лежат биохимические процессы, протекаемые на молекулярном уровне. Соответственно и генетические явления в клетке связаны с молекулами органических веществ, служащих предметом изучения биохимии. В результате за последнее десятилетие возникли новые отрасли биологической науки — биохимическая и молекулярная генетика.

Теперь уже несомненна роль нуклеиновых кислот в хранении и передаче генетической информации. Однако велика и роль белков в реализации генетической информации и в жизнедеятельности клетки в целом. Поэтому нельзя рассматривать нуклеиновые кислоты вне взаимосвязи с белками. Ознакомимся прежде всего с белками, их строением и функциями.

## **БЕЛКИ, ИХ СОСТАВ, СТРУКТУРА И БИОЛОГИЧЕСКАЯ РОЛЬ В КЛЕТКЕ**

Белки представляют собой большие молекулы, состоящие из 100—3000 и более элементарных звеньев — аминокислот. Такие вещества, состоящие из повторяющихся элементарных звеньев — мономеров, называются полимерами. Соответственно белки можно называть полимерами (полиаминокислотами). Мономерами их служат аминокислоты.

Всего в живой клетке известно около 20 видов основных аминокислот (табл. 1). Название аминокислоты получили из-за содержания в своем составе аминной группы  $\text{NH}_2$ , обладающей основными (щелочными) свойствами, и карбоксильной группы  $\text{COOH}$ , имеющей кислотные свойства. Наличие этих двух групп — аминной и кислотной (карбоксильной) — обуславливает амфотерность аминокислот, т. е. их способность активно реагировать с веществами как кислотной природы, так и щелочной. При внимательном рассмотрении химических формул аминокислот (см. табл. 1) можно заметить, что все они имеют одинаковую группу  $\text{NH}_2\text{—CH—COOH}$  и отличающуюся группу, которую называют радикалом. Таким образом, аминокислоты отличаются друг от друга составом радикалов.

Глицин (гли)	Аланин (ала)	Валин (вал)	Лейцин (лей)
$\begin{array}{c} \text{CH}_2 \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{CH}_3 \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{H}_3\text{C} \quad \text{CH}_3 \\ \diagdown \quad \diagup \\ \text{CH} \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{H}_3\text{C} \quad \text{CH}_3 \\ \diagdown \quad \diagup \\ \text{CH} \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$
Серин (сер)	Треонин (тре)	Цистеин (цис)	Аспарагин (асп)
$\begin{array}{c} \text{CH}_2\text{OH} \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{CH}_3 \\   \\ \text{CHOH} \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{CH}_2\text{SH} \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{CONH}_2 \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$
Аргинин (арг)	Лизин (лиз)	Гистидин (гис)	
$\begin{array}{c} \text{H}_2\text{N} \quad \text{NH} \\ \diagdown \quad \diagup \\ \text{C} \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{NH}_2 \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	$\begin{array}{c} \text{CH} \\ \diagdown \quad \diagup \\ \text{HN} \quad \text{N} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{CH} \quad \text{CH} \\   \\ \text{CH}_2 \\   \\ \text{CH} \\ \diagup \quad \diagdown \\ \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH} \end{array}$	

Таблица 1

Изолейцин (илей)	Метионин (мет)	Фенилаланин (фен)	Тирозин (тир)
$  \begin{array}{c}  \text{CH}_3 \\    \\  \text{CH}_2 \text{---} \text{CH}_3 \\  \diagdown \quad / \\  \text{CH} \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $	$  \begin{array}{c}  \text{CH}_3 \\    \\  \text{S} \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $	$  \begin{array}{c}  \text{C}_6\text{H}_5 \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $	$  \begin{array}{c}  \text{OH} \\    \\  \text{C}_6\text{H}_4 \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $
Глутамин (глу)	Триптофан (три)	Пролин (про)	
$  \begin{array}{c}  \text{CONH}_2 \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $	$  \begin{array}{c}  \text{C}_8\text{H}_6\text{N}_2 \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $	$  \begin{array}{c}  \text{H}_2\text{C} \quad \text{CH}_2 \\  \diagdown \quad / \\  \text{H}_2\text{C} \quad \text{CH} \\  \diagup \quad \backslash \\  \text{NH} \quad \text{COOH}  \end{array}  $	
Аспарагиновая кислота (асп)		Глутаминовая кислота (глу)	
$  \begin{array}{c}  \text{COOH} \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $		$  \begin{array}{c}  \text{COOH} \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH}_2 \\    \\  \text{CH} \\  / \quad \backslash \\  \text{H}_2\text{N} \quad \text{COOH}  \end{array}  $	

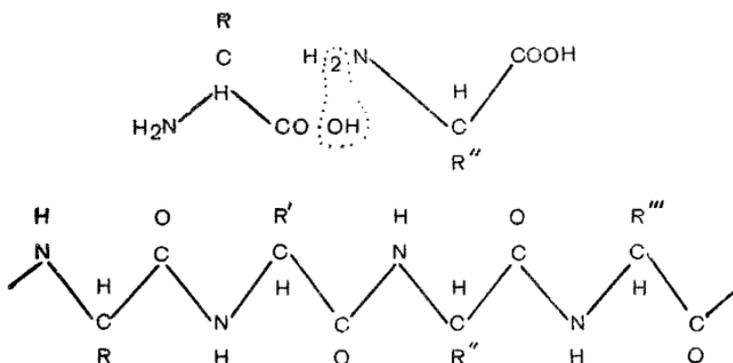


Рис. 5. Схема конденсации аминокислот. R, R<sup>I</sup>, R<sup>II</sup>, R<sup>III</sup> и т. д.— радикалы аминокислот.

Молекула белка образуется последовательным соединением аминокислот друг с другом пептидными связями CO—NH. Соединению аминокислот в полимерную связь способствует их свойство амфотерности, благодаря которому образуется пептидная связь между кислотной группой COOH одной аминокислоты и основной группой —NH<sub>2</sub> другой аминокислоты. При этом выделяется молекула воды (рис. 5). Если образовавшаяся полимерная цепь короткая, она называется пептидной, если длинная — полипептидной. Последовательность аминокислот в цепи белковой молекулы служит качественной характеристикой данного вида белка. Изменение в расположении даже одной аминокислоты ведет к образованию совершенно новой молекулы белка. Исходя из этого, нетрудно подсчитать, что число белковых молекул, которое образуется при сочетании 20 разных аминокислот, достигает астрономической цифры. Для сравнения можно привести пример с алфавитом русского языка, состоящим из 32 букв. Здесь так же, как и в случае с белками, изменение в одной только букве приводит к образованию совершенно нового слова, например: сон — тон — трон — звон и т. д. Вместе с тем сочетание всего 32 букв русского алфавита дает нам богатство и красочность могучего русского языка.

Очевидно, что, если большие молекулы (макромолекулы) белка будут располагаться в клетке в вытянутом состоянии, они займут в ней слишком много места, что определенно затруднило бы жизнедеятельность клетки. В связи с этим молекулы белка скручиваются, изгибаются,

свертываются в самые различные конфигурации. Соответственно различают первичную, вторичную, третичную и четвертичную структуры молекул белков.

*Первичная структура* молекул белков представляет собой порядок аминокислот, соединенных между собой пептидными связями (рис. 6).

*Вторичная структура* возникает на основе первичной. В этом случае вытянутая белковая цепь укладывается в форму спирали, состоящей из равномерных витков. Соседние витки соединены между собой слабыми водородными связями, которые при многократном повторении придают устойчивость молекулам белков с этой структурой (см. рис. 6). Вторичную структуру молекул белков можно сравнить со спиралью в электроплитке или с винтовой лестницей.

*Третичная структура* возникает на основе вторичной. При этом спираль вторичной структуры укладывается в трехмерный клубок. Форма такого клубка у каждого вида белков строго специфична. Третичная структура удерживается в таком виде за счет так называемых дисульфидных (S—S) связей, возникающих между аминокислотами цистеинами (рис. 7), а также за счет множества слабых связей (электростатических).

*Четвертичная структура* имеет место в случае скручивания нескольких молекул белков третичной структуры с образованием четырехмерной конфигурации (см. рис. 6). Четвертичная структура

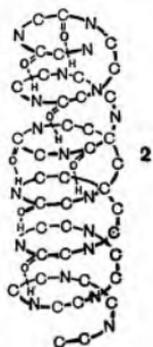
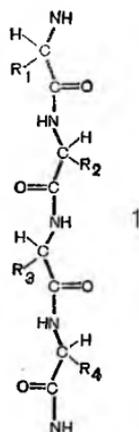


Рис. 6. Различные структуры белковых молекул: 1 — первичная; 2 — вторичная; 3 — третичная; 4 — четвертичная.

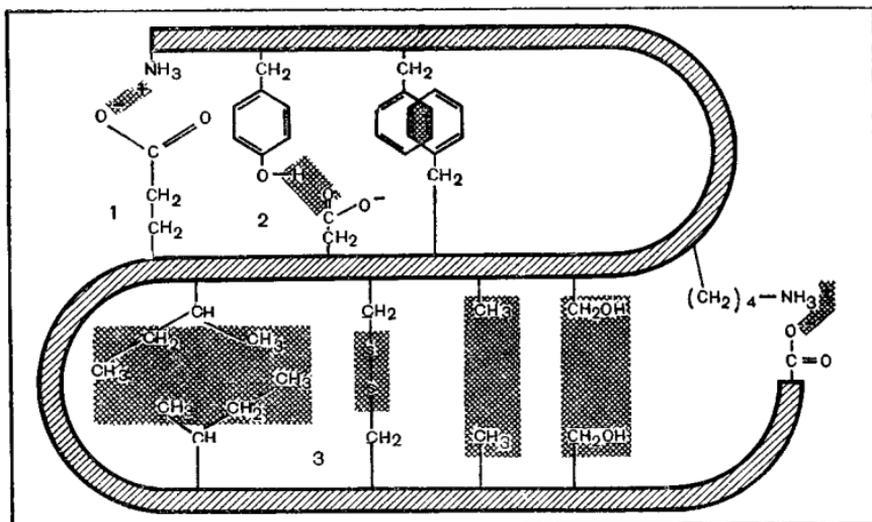


Рис. 7. Связи, стабилизирующие третичную структуру белков: 1 — электростатические; 2 — водородные; 3 — S—S (дисульфидные).

может быть образована молекулами белков не одного вида, а нескольких.

В структурах белковых молекул наблюдается следующая закономерность: чем выше структурный уровень, тем слабее поддерживающие их химические связи. Связи, поддерживающие четвертичную, третичную и вторичную структуры, крайне чувствительны к физико-химическим условиям среды, температуре, рН, радиации и т. д. Под их воздействием структуры молекул белков разрушаются до первичной — исходной структуры. Такое нарушение нативной (природной) структуры белковых молекул называют денатурацией. Степень денатурации зависит от интенсивности действующих на природный белок физико-химических условий: чем они интенсивнее, тем сильнее денатурация.

Молекулы белков отличаются друг от друга по восприимчивости к денатурирующему агенту (условию). Так, яичный белок денатурируется при 60—70°C, а сократительный белок мышц — при 45°C.

При небольшой интенсивности денатурирующего агента многие белки способны самопроизвольно восстановить свою исходную структуру, т. е. здесь наблюдается репагурация.

Вместе с тем при высокой интенсивности действия денатурирующего агента белки могут подвергнуться необратимой денатурации. Например, яичный белок, подвергнутый воздействию высокой температуры, необратимо денатурируется (сваривается) и уже обратно в нативный не переходит. Именно фактом наличия необратимой денатурации белков клеток объясняется невозможность жизни в условиях очень высокой температуры.

**Биологическая роль белков в клетке.** Белки, называемые также протеинами (греч. «протос» — первый), в клетках животных и растений выполняют грандиозные по своим масштабам функции.

В большинстве случаев проявление жизни определяется активностью белка. Энергия клетки прежде всего идет на синтез белка, а затем уже расходуется на выполнение других разнообразных процессов. К основным функциям, выполняемым белками, можно отнести следующие.

1. *Каталитическая.* Жизнедеятельность клетки, в основе которой лежит система взаимосвязанных биохимических реакций, была бы невозможна без биологических катализаторов — ферментов. Ферменты по своей природе представляют полностью или почти полностью белки и обладают необычайно большой каталитической активностью. Например, одна молекула фермента за одну минуту осуществляет реакцию распада пяти миллионов молекул пероксида водорода ( $H_2O_2$ ). Каталитическая активность ферментов обеспечивает прохождение огромного числа сложных синтезов в клетке при низких температурах и малом давлении. Такого уровня синтеза пока не достигло ни одно промышленное производство.

2. *Отражательная.* Белки клетки осуществляют прием сигналов, идущих извне. При этом действующие факторы среды — температурный, химический, механический и т. д. — вызывают изменения в структуре белков — обратимую денатурацию, которая в свою очередь способствует возникновению химических реакций, обеспечивающих ответ клетки на внешнее раздражение. Эта способность белков лежит в основе работы нервной системы, мозга и других форм отражения, свойственных живым организмам.

3. *Гормональная.* Гормоны также представляют собой белки. Наряду с нервной системой гормоны управляют ра-

ботой разных органов (и всего организма) через систему химических реакций.

4. *Двигательная.* Все виды движений клетки и организма: мерцание ресничек у простейших, сокращение мышц у высших животных и другие двигательные процессы — производятся особым видом белков — сократительным.

5. *Пластическая.* Белки являются основным строительным материалом клеток (их мембран — оболочек) и организмов (их кровеносных сосудов, нервов, пищеварительного тракта и т. д.). При этом белки обладают индивидуальной специфичностью, т. е. в организмах отдельных людей содержатся некоторые, характерные лишь для него, белки.

6. *Защитная.* Некоторые виды белков защищают клетку и в целом организм от попадания в них чужеродных тел. Такие белки носят название антител. Кроме того, белки (ферменты) могут восстанавливать в клетке поражения, возникающие в уникальных молекулах нуклеиновых кислот.

7. *Транспортная.* Белок гемоглобин крови способен связывать кислород воздуха и транспортировать его по всему телу. Эта важнейшая функция свойственна и некоторым другим белкам.

8. *Энергетическая.* Белки наряду с углеводами и жирами являются источниками энергии в организме. При расщеплении 1 г белка освобождается 17,6 кДж. Таким образом, белки — это важнейший компонент клетки, без которого невозможно проявление свойств жизни.

Подчеркивая огромную роль белков для явления жизни, около 100 лет назад Ф. Энгельс писал, что «жизнь есть способ существования белковых тел». Развитие биологии показало, что действительно все основные стороны жизнедеятельности связаны со структурой и функциями белков.

Однако воспроизведение живого, явление наследственности, как мы увидим позже, связано с молекулярными структурами нуклеиновых кислот. Это открытие явилось результатом новейших достижений биологии. Теперь мы знаем, что любая живая клетка обязательно обладает двумя видами полимеров — белками и нуклеиновыми кислотами. В их взаимодействии заключены самые глубокие стороны явления жизни.

## НУКЛЕИНОВЫЕ КИСЛОТЫ, СОСТАВ, СТРУКТУРА И ВИДЫ. САМОВОСПРОИЗВЕДЕНИЕ МОЛЕКУЛ ДНК. АТФ

**Нуклеиновые кислоты**, так же как и белки, являются полимерами. Мономерами их служат нуклеотиды, в связи с чем нуклеиновые кислоты можно еще называть полинуклеотидами.

Нуклеиновые кислоты были обнаружены в клетках всех организмов, начиная от простейших и кончая высшими. Химический состав, структура и основные свойства этих веществ оказались удивительно сходными у самых разнообразных живых существ.

В построении белков принимает участие около 20 видов аминокислот. Различных видов нуклеотидов, входящих в состав нуклеиновых кислот, всего 4.

В живых клетках содержится два типа нуклеиновых кислот — дезоксирибонуклеиновая (ДНК) и рибонуклеиновая (РНК). В состав как ДНК, так и РНК входят нуклеотиды, состоящие из трех компонентов: 1) азотистого основания, 2) углевода, 3) остатка фосфорной кислоты. Однако состав этих компонентов у ДНК и РНК имеет отличительные особенности.

Фосфорная кислота одинакова в молекулах ДНК и РНК. Углеввод имеется в двух вариантах: у нуклеотидов ДНК — дезоксирибоза, а у нуклеотидов РНК — рибоза. И рибоза, и дезоксирибоза — пятичленные, пятиуглеродистые соединения (пентозы). У дезоксирибозы в отличие от рибозы лишь на один атом кислорода меньше, что и определяет ее название (дезоксирибоза в переводе с латинского означает лишенная кислорода рибоза) (рис. 8). Строгая

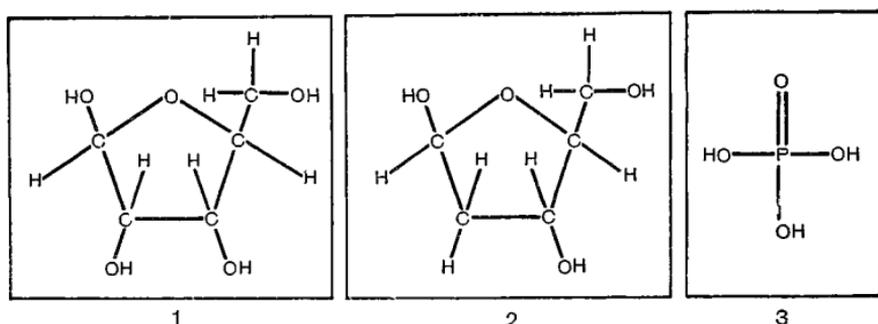


Рис. 8.

1 — рибоза; 2 — дезоксирибоза; 3 — фосфорная кислота.

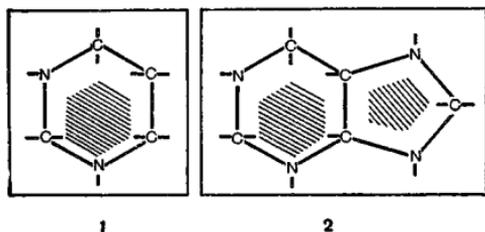


Рис. 9.

1 — «скелет» пиримидина; 2 — «скелет» пурина.

локализация дезоксирибозы в дезоксирибонуклеиновой кислоте (ДНК), а рибозы — в рибонуклеиновой кислоте (РНК), как вы уже догадались, и определяет название этих двух видов нуклеиновых кислот.

Третий компонент нуклеотидов ДНК и РНК — азотистые соединения, т. е. вещества, содержащие азот и обладающие основными (щелочными) свойствами. В нуклеиновые кислоты входят две группы азотистых оснований. Одни из них относятся к группе пиримидинов, основу строения которых составляет шестичленное кольцо, а другие — к группе пуринов, у которых к пиримидиновому кольцу присоединено еще и пятичленное кольцо (рис. 9).

В состав молекул ДНК и РНК входят два разных пурина и два разных пиримидина. В ДНК имеются пурины —

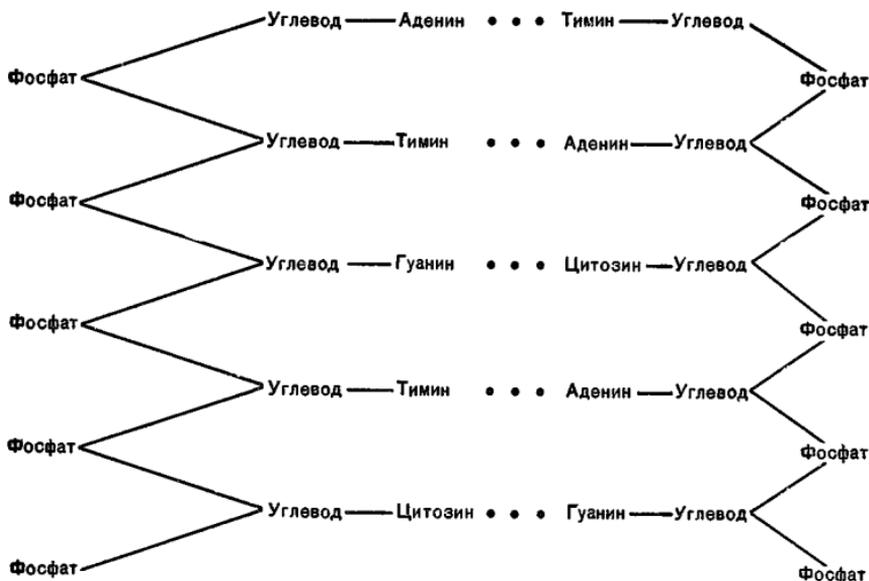


Рис. 10. Соединение нуклеотидов в полинуклеотидную цепь за счет связей между фосфорной кислотой одного нуклеотида и углеводом другого.

аденин (А) и гуанин (Г) и пиримидины — цитозин (Ц) и тимин (Т). В молекулах РНК те же самые пурины, но из пиримидинов — цитозин и вместо тимина — урацил (У). Таким образом, по содержанию четырех азотистых оснований ДНК и РНК отличаются по одному пиримидину: в ДНК — тимин, в РНК — урацил. Остальные три нуклеотида совершенно идентичны. В зависимости от содержания того или иного азотистого основания нуклеотиды называются адениловым, тимиловым, цитозиловым, урациловым, гуаниловым.

Как же соединяются между собой нуклеотиды в длинные полинуклеотидные цепи? Оказывается, что такое соединение осуществляется путем установления связи между остатком молекулы фосфорной кислоты одного нуклеотида и углеводом другого (рис. 10). Это приводит к образованию сахара-фосфорного скелета молекулы полинуклеотида, на котором сбоку один за другим присоединяются азотистые основания. Если учесть, что в каждой нуклеиновой кислоте по четыре вида азотистых оснований, то станет очевидно множество способов расположения их в цепи, подобно тому как можно в самой разной последовательности нанизать на нитку бусинки четырех цветов — красные, белые, желтые, зеленые. Так же как и для аминокислот в молекулах белков, последовательность расположения нуклеотидов в цепях молекул нуклеиновых кислот строго специфична для клеток разных организмов, т. е. носит видовой характер.

ДНК представляет собой двойную спираль (рис. 11), а РНК — одинарную (рис. 12).

Полинуклеотидные цепи достигают гигантских размеров. В свя-

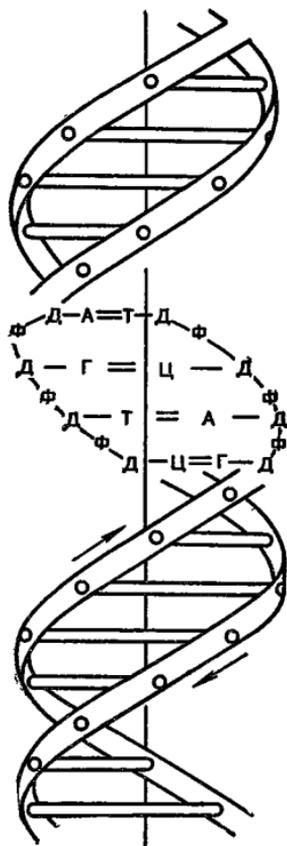


Рис. 11. Схема двойной спирали молекулы ДНК (модель Уотсона — Крика), А — аденин, Т — тимин, Ц — цитозин, Г — гуанин, Д — дезоксирибоза, Ф — фосфорная кислота

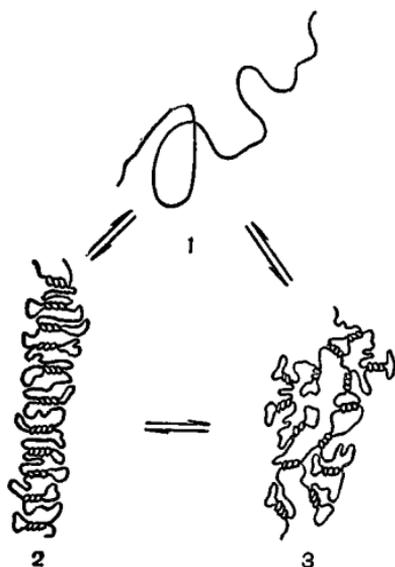


Рис. 12. Структуры молекулы РНК:

1 — развернутая спираль; 2 — палочка; 3 — клубок.

го. Образование связей в молекуле ДНК — процесс строго закономерный: адениловый нуклеотид может образовывать связь лишь с тимиловым, а гуаниловый только с цитозиловым. Эта закономерность получила название принципа комплементарности (дополнительности). В самом деле, такая строгая избирательность в выборе пары наводит на мысль, что в двойной молекуле ДНК аденин как бы дополняет тимин (и наоборот), а гуанин — цитозин (и наоборот), как две половинки разбитого зеркала. Именно так их и изображают чаще всего на рисунках (рис. 13).

Принцип комплементарности позволяет понять механизм уникального свойства молекул ДНК — их способность ауторепродуцироваться (самовоспроизводиться). ДНК — это единственное вещество в живых клетках, обладающее подобным свойством самовоспроизведения. Процесс самовоспроизведения молекул ДНК проходит при активном участии ферментов. При этом один фермент последовательно проходит вдоль системы водородных связей, соединяющих азотистые основания обеих полинуклеотидных цепей, и разрывает эти связи. Образовавшиеся в ре-

зи с этим они, так же как и белки, определенным образом упакованы в клетке.

Модель структуры молекулы ДНК впервые создали биохимики из Кембриджского университета в Англии Джеймс Уотсон и Френсис Крик в 1953 году (см. рис. 11).

Было показано, что молекула ДНК состоит из двух полинуклеотидных цепей, закрученных одна вокруг другой, с образованием двойной спирали. Причем существует связь и между обеими полинуклеотидными цепями — это слабые водородные связи, возникающие между азотистыми основаниями, точнее, между пурином одного нуклеотида и пиримидином друго-

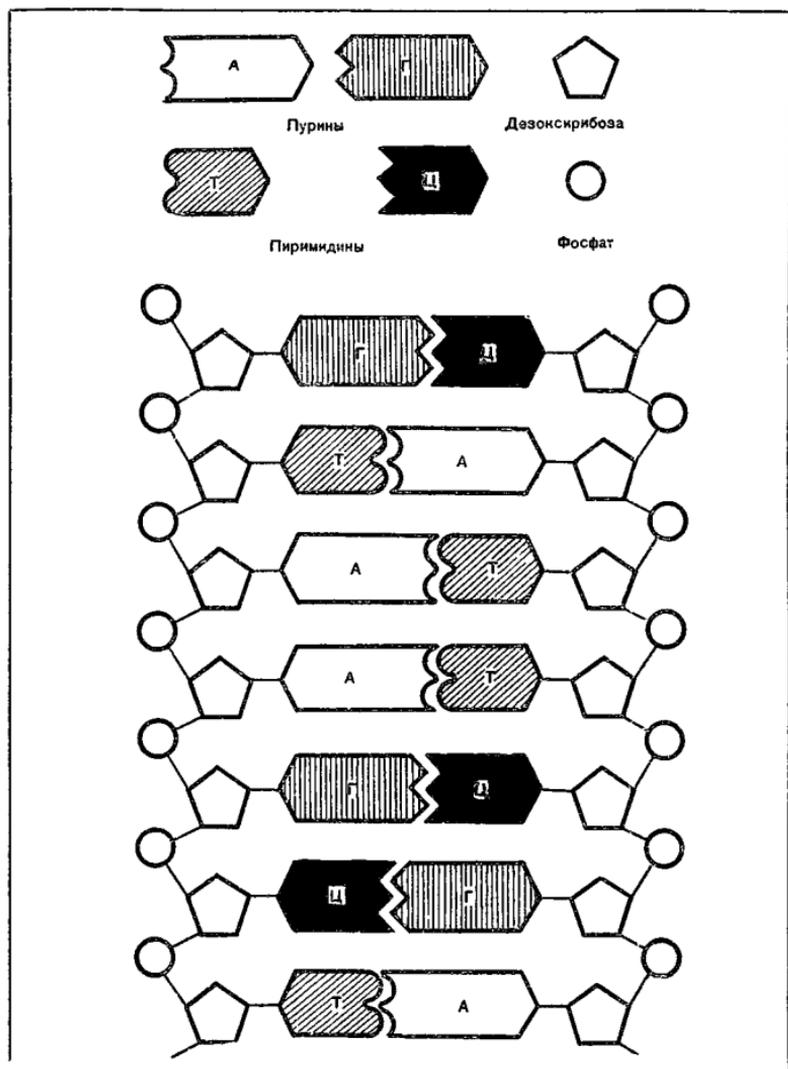


Рис. 13. Схематическое изображение части молекулы ДНК.

в результате одиночные полинуклеотидные цепи ДНК достраиваются согласно принципу комплементарности с помощью другого фермента (ДНК-полимеразы) за счет свободных нуклеотидов, всегда находящихся в цитоплазме и в ядре (рис. 14). В соответствии с принципом комплементарности напротив гуанилового нуклеотида становится свободный цитозильный нуклеотид, а напротив цито-

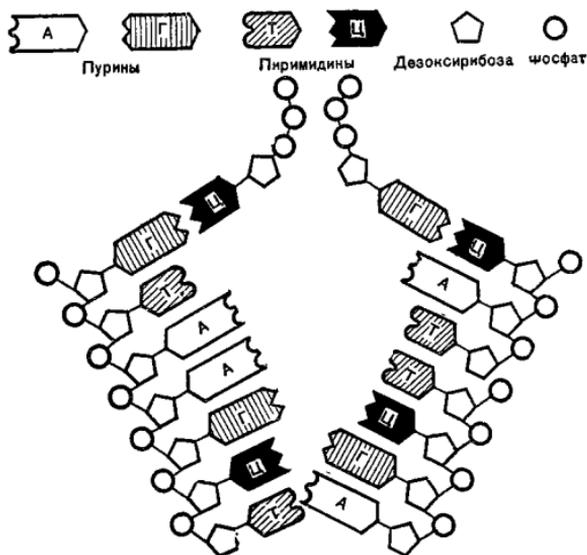


Рис. 14. Схематическое изображение самовоспроизведения ДНК.

зилового, в свою очередь, гуаниловый и т. д. В результате такого процесса каждая разорвавшаяся цепь ДНК достраивается комплементарной. Во вновь образовавшейся цепи возникают углеводно-фосфатные и водородные связи. Таким образом, в ходе самовоспроизведения ДНК из одной молекулы синтезируются две новые.

ДНК в клетке локализована в основном в ядре, в его структурных компонентах — хромосомах (греч. «хрома» — цвет, «сома» — тело). Своё название хромосомы получили из-за интенсивной окрашиваемости при приготовлении цитологических препаратов. В состав хромосом, помимо ДНК, входят белки, т. е. хромосомы представляют собой нуклеопротеиды.

За последние годы обнаружено, что макромолекулы ДНК присутствуют и в таких цитоплазматических органоидах, как митохондрии и пластиды.

РНК в отличие от ДНК имеет меньшие размеры и меньшую молекулярную массу и представлена одиночной спиралью. РНК локализована как в ядре, так и в цитоплазме. В живых клетках встречаются несколько видов РНК: информационная (и-РНК), рибосомная (р-РНК) и транспортная (т-РНК). Разные виды РНК отличаются между

собой по составу, по молекулярной массе и выполняемым функциям. Подробнее особенности каждого вида РНК рассматриваются при анализе процессов биосинтеза белка.

**АТФ.** Весьма сходно с нуклеотидами РНК другое важнейшее органическое вещество, известное как аденозинтрифосфорная кислота (АТФ). АТФ представляет собой нуклеотид, состоящий из азотистого основания — аденина, углевода — рибозы и трех молекул фосфорной кислоты (в отличие от нуклеотидов ДНК и РНК, имеющих только одну фосфорную кислоту). Эти три молекулы фосфорной кислоты, входящие в состав АТФ, обуславливают уникальные свойства АТФ как универсального энергетического материала клетки. Такие свойства АТФ определяются тем, что связи, возникающие между тремя остатками фосфорной кислоты, обладают большой потенциальной энергией, которая высвобождается при их разрывах. Поэтому такие связи называются макроэргическими. При отрыве одной фосфорной кислоты аденозинтрифосфорная кислота (АТФ) превращается в аденозиндифосфорную кислоту (АДФ), а при отрыве и второй молекулы — в аденозинмонофосфорную кислоту (АМФ) (рис. 15). Очевидно, что наибольшую ценность в плане хранения энергии представляет АТФ. Высвобождающаяся при отрыве макроэргических связей энергия затрачивается на жизнедеятельность клетки, в частности на процессы биосинтеза необходимых для клетки органических веществ (углеводов, липидов, белков).

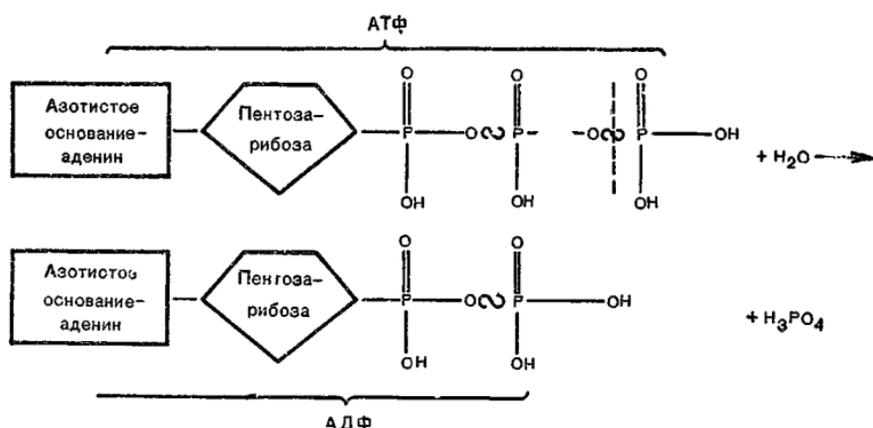


Рис. 15. Схема строения АТФ и превращения ее в АДФ.

## БИОСИНТЕЗ БЕЛКОВ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД

Уникальные молекулы ДНК служат хранителями и источниками генетической информации в клетке. В связи с этим возникают вопросы: в чем заключается эта генетическая информация и каким образом она хранится в полинуклеотидной цепи ДНК?

В организме каждого человека содержатся некоторые белки, характерные лишь для данного человека. Именно с этим связана тканевая несовместимость, проявляющаяся, в частности, при пересадке тканей и органов, например кожи от одного организма другому. «Чужая» кожа со своими особенными молекулами белков вступает с организмом «хозяина» в нежелательные реакции, и поэтому она не «приживается». Аналогичный процесс наблюдается и при пересадке отдельных органов.

По-иному обстоит дело у однояйцевых близнецов, которые возникают из двух клеток, образовавшихся из единой оплодотворенной яйцеклетки (зиготы). Такие близнецы обладают идентичным (схожим) генотипом. Соответственно они всегда однополы и внешне поразительно похожи друг на друга. У однояйцевых близнецов вполне возможна пересадка тканей и органов и никакого отторжения их не наблюдается. Это объясняется сходством белковых молекул в их организмах.

Эти и многие другие факты показали, что главное в действии ДНК — это программирование синтеза белков. Однако, прежде чем установить это явление, необходимо было доказать, что ДНК есть носитель генетической информации. Первое доказательство этого было получено при изучении явлений трансформации.

**Трансформация.** Явление трансформации было открыто в опытах с пневмококками, т. е. с бактериями, вызывающими воспаление легких. У пневмококков известны штамм А с полисахаридной капсулой и штамм В без капсулы. Оба эти признака наследственны.

Клетки штамма А, содержащие капсулу, вызывают при заражении мышей воспаление легких, от которого они погибают. Штамм В для мышей безвреден (рис. 16).

В 1928 году английский бактериолог Ф. Гриффитс заражал мышей смесью, состоящей из убитых нагреванием пневмококков А-формы и живых пневмококков В-формы. Можно было ожидать, что мыши не заболеют и останутся

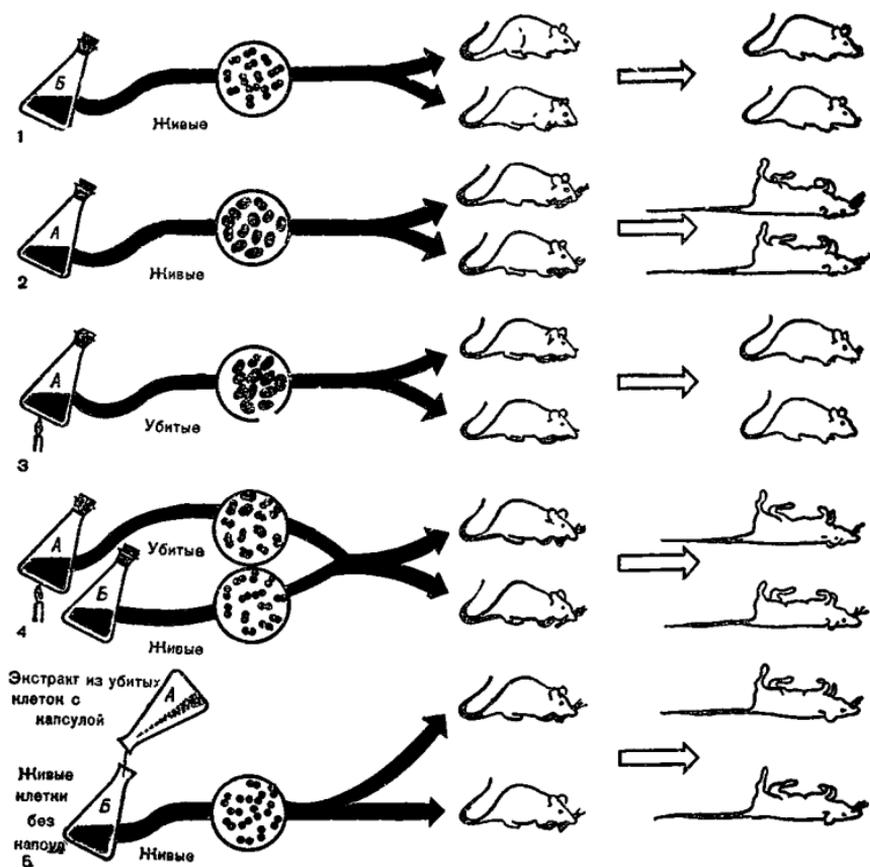


Рис. 16. Явления трансформации на примере пневмококков:

1 — заражение мышей пневмококками без капсул не вызывает заболевание; 2 — при заражении клетками с капсулами мыши заболевают и гибнут; 3 — убитые нагреванием клетки с капсулами не вызывают пневмонию; 4 — смесь убитых клеток с капсулами и живых клеток без капсул вызывает заболевание; 5 — смесь живых клеток без капсул и экстракта из убитых нагреванием клеток с капсулами дает живые клетки с капсулами, которые вызывают заболевание мышей.

живыми. Но вопреки ожиданиям эти мыши погибли. Ф. Гриффитсу удалось выделить из погибших мышей экстракт пневмококков. Все эти пневмококки оказались капсульными, т. е. А-формы (см. рис. 16). Следовательно, убитая В-форма каким-то образом передавала свои свойства живым клеткам А-формы. Но как? Какое именно вещество: полисахарид, из которого состоит капсула? Белок? ДНК? От решения этих вопросов зависело многое, так как установление вещества, передавшего наследственный

признак — образование капсулы, означало установление источника генетической информации в клетке. Решить этот вопрос долго не удавалось. Спустя 16 лет после опытов Ф. Гриффитса, в 1944 году американский ученый Эвери с сотрудниками, поставив ряд четких экспериментов, сумел с полным обоснованием доказать, что полисахарид и белок не имеют отношения к передаче наследственных свойств пневмококка А. Эти эксперименты состояли в следующем. Вначале с помощью специального фермента растворили полисахаридную капсулу убитых пневмококков А и проверили, продолжают ли остатки клетки формы Б передавать наследственную информацию клетке формы А. Оказалось, что продолжают. Значит, полисахарид как источник генетической информации отпадает. Далее ученые при помощи других ферментов удалили из остатков пневмококков А белки и снова проверили их действие. Передача наследственной информации от А к Б продолжалась. Следовательно, и белок оказывался ни при чем. Таким образом, методом исключения было установлено, что наследственную информацию в клетке хранит и передает молекула ДНК. Действительно, когда разрушили ДНК, образование капсульных форм А из бескапсульных Б прекратилось.

Такое явление преобразования (наследственного изменения) свойств одной формы бактерий под воздействием веществ из другой формы было названо *трансформацией*, вещество, вызывающее трансформацию, — *трансформирующим агентом*. Трансформирующим агентом, как было установлено, служит ДНК.

**Транскрипция.** Полимерные цепи белков состоят из мономерных звеньев — аминокислот. Причем последовательность расположения аминокислот в белковой молекуле строго специфична. В связи с этим очевидно, что в ДНК должна храниться информация не только о качественном и количественном составе аминокислот в молекуле данного белка, но и о последовательности их расположения. Соответственно каждая аминокислота и белок в целом должны быть каким-то образом закодированы в полинуклеотидной цепи ДНК.

Зная, что аминокислот всего около 20, а нуклеотидов — 4, можно подсчитать, что 4 нуклеотидов явно недостаточно для кодирования 20 аминокислот. Недостаточно также и кода из двух нуклеотидов на каждую аминокислоту

( $4^2=16$ ). Очевидно, что для кодирования 20 аминокислот необходимы группы по меньшей мере из трех нуклеотидов ( $4^3=64$ ). Подобная группа из трех нуклеотидов, несущая информацию об одной аминокислоте в молекуле белка, называется *кодоном*. Весь же участок ДНК, ответственный за синтез одной молекулы белка в целом, носит название *гена*. В связи с этим понятно, что в гене столько кодонов (триплетов), сколько аминокислот входит в состав данного синтезируемого белка.

Синтез белков происходит на рибосомах. ДНК же, как известно, локализована в ядре, в его хромосомах. Возникает вопрос: каким образом генетическая информация из ядра переносится в цитоплазму на рибосому? Предположить, что ДНК сама поступает через поры ядерной мембраны, никак нельзя потому, что ДНК ядер обладает огромной молекулярной массой и в связи с этим не может проникнуть через мелкие поры ядерной мембраны. Поэтому должны быть какие-то более мелкие молекулы — посредники, передающие генетическую информацию от ДНК к белкам. Такими посредниками служат молекулы РНК. Теперь уже возникает другой вопрос: как копируется (снимается) информация с определенной ДНК на короткие молекулы РНК?

Если вспомнить, что в строении нуклеотидов ДНК и РНК много общего, в частности в сходстве азотистых оснований, то становится понятным, что данная информация с ДНК на РНК может переноситься согласно принципу комплементарности. Согласно этому принципу образовывать пары могут не только нуклеотиды в системе ДНК — ДНК, но и нуклеотиды в системе ДНК — РНК. Поскольку РНК, так же как и ДНК, содержит пуриновые и пиримидиновые основания, на участках одной из цепей ДНК при помощи фермента РНК-полимеразы строятся комплементарные короткие цепи РНК (рис. 17). Этот процесс синтеза РНК на матрице ДНК, происходящий с помощью ферментов, носит название *транскрипции*. В результате процесса транскрипции закодированная в ДНК последовательность нуклеотидов, которая и представляет собой определенную генетическую информацию, передается на РНК. Трансформация происходит на отдельных участках ДНК — генов, каждый из которых содержит набор кодонов в программированных последовательностях аминокислот в данной молекуле белка.

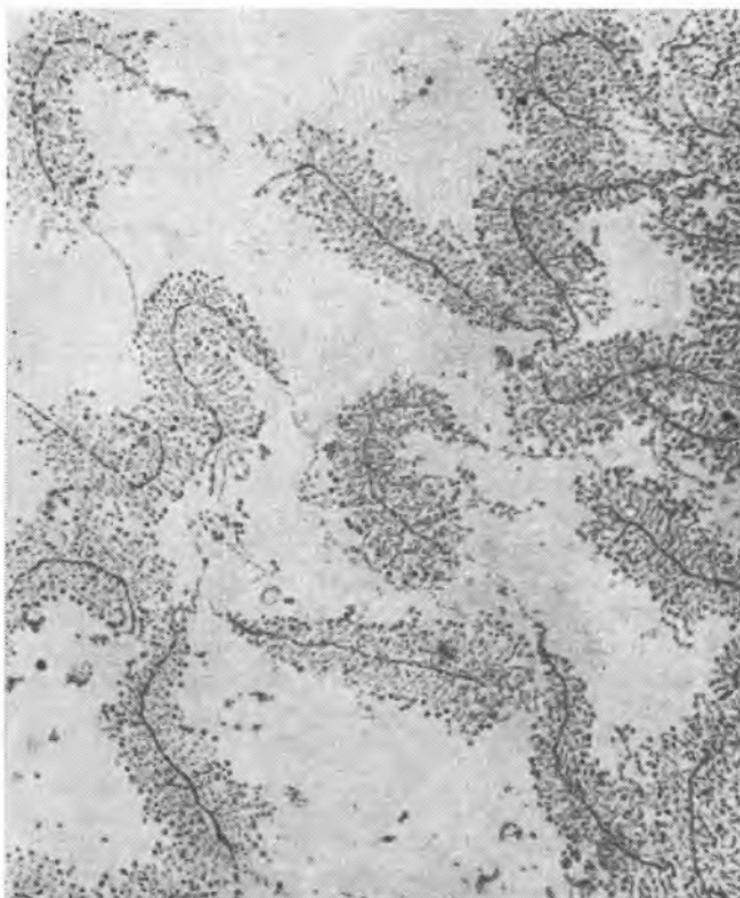


Рис. 17. Синтез и-РНК на матрице ДНК.

Схема транскрипции, т. е. синтеза молекулы РНК на коротком участке молекулы ДНК, может иметь такой вид:

одна цепь ДНК	транскрипция	молекула РНК
А	. . . . .	У
Ц	. . . . .	Г
Г	. . . . .	Ц
Т	. . . . .	А

Таким образом, в каждом кодоне ДНК транскрибируется комплементарный кодон РНК. В результате получается как бы негатив (РНК) с позитива (ДНК). Эта РНК, снимающая информацию с ДНК, называется информационной РНК (и-РНК).

К настоящему времени ученым удалось расшифровать кодоны для всех аминокислот. Оказалось, что одной аминокислоте зачастую соответствует несколько кодонов. Такой код называется вырожденным. Наряду с этим обнаружилось, что некоторые кодоны не кодируют ни одну аминокислоту, их называют бессмысленными. Такие бессмысленные кодоны имеют очень важное значение, так как определяют границы начала и конца транскрипции, т. е. границы генов в длинной молекуле ДНК.

В таблице 2 приводится перечень аминокислот и соответствующих им кодонов информационной РНК. Бессмысленные кодоны обозначены в таблице звездочками.

Таблица 2

Генетический код (молекулы и-РНК)

Первый нуклеотид	Второй нуклеотид				Третий нуклеотид
	У	Ц	А	Г	
У	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир * *	Цис Цис * Три	У Ц А Г
Ц	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис Глун Глун	Арг Арг Арг Арг	Ц Ц А Г
А	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Аспн Аспн Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	У Ц А Г
Г	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Асп Асп Глу Глу	Глу Глу Глу Глу	У Ц А Г

**Трансляция.** Молекулы информационной РНК, представляющие собой копии (негативы) разных генов, ответственных за синтез различных молекул белка, проникают через ядерную мембрану в цитоплазму и направляются к рибосомам (рис. 18), к месту синтеза белков. В состав рибосом входит определенный вид РНК, называемый рибосомальной РНК (р-РНК). Это уже вторая разновидность

РНК. Функции этой второй разновидности РНК во многом остаются еще неясными.

Нить и-РНК в цитоплазме располагается на рибосомах. При этом нить и-РНК может опоясать не одну рибосому, а несколько, образуя комплекс — полирибосому, на которых и происходит синтез белка (рис. 19). Как же протекает непосредственно сам процесс синтеза белков?

Первый этап синтеза связан с функционированием транспортной РНК (т-РНК). Количество разновидностей молекул РНК равно числу основных аминокислот (около 20 видов). Каждой аминокислоте соответствует определенная т-РНК и определенный фермент.

В цитоплазме клетки всегда в достаточном количестве имеются разные аминокислоты. Из набора свободных аминокислот молекула т-РНК отбирает соответствующую аминокислоту. Каждая аминокислота, прежде чем вступить в белковую цепь, с помощью специального фермента соеди-



Двойная спираль ДНК

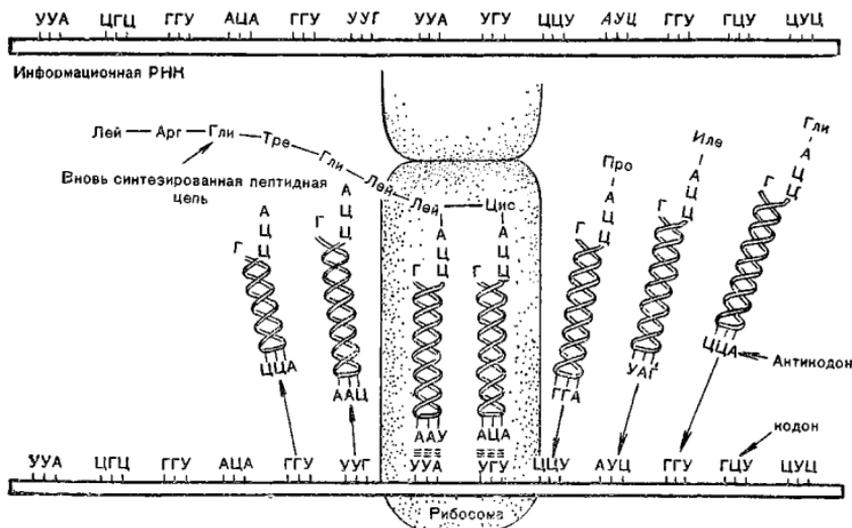


Рис. 18. Схема синтеза белка в клетке.

няется с АТФ и таким образом запасается энергией. Активированная таким образом аминокислота связывается с т-РНК, которая переносит ее к рибосомам. Характерной чертой молекул т-РНК служит наличие в их структурах антикодонов. Эта особенность обеспечивается расположением соответствующих

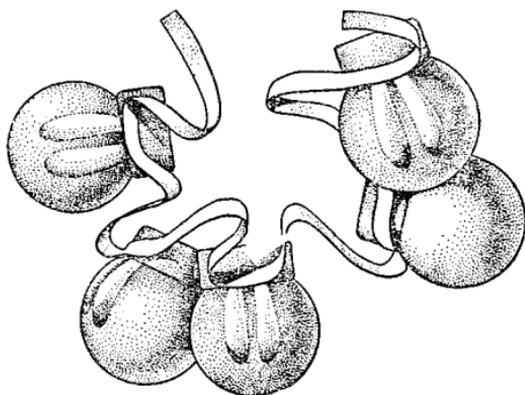


Рис. 19. Образование полирибосомы

аминокислот в той последовательности, которая зашифрована в молекуле и-РНК. Между рядом расположенными аминокислотами возникают пептидные связи и синтезируется молекула белка (см. рис. 18).

Таким образом, генетическая информация, заключенная в ДНК, реализуется разными видами РНК в молекулах соответствующих белков.

Программу для синтеза белков приносят с собою молекулы и-РНК, которую они передают (трансформируют) в процессе синтеза молекулы белка. Эта передача информации от молекул и-РНК при синтезе белков получила название *трансляции*.

## РЕГУЛЯЦИЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ ГЕНОВ

Биосинтез белков, идущий под генетическим контролем,— это только начало сложных, многоступенчатых биохимических процессов клетки. Процессы синтеза белков по-разному идут в различных клетках.

На примере вегетативно размножающихся растений получено доказательство, что отдельная часть организма растений (клубень, лист, луковица, черенок и т. д.) дает начало целому нормальному растению. Эти факты убеждают, что все клетки данного организма несут полную генетическую информацию, также как и исходная сплотившаяся яйцеклетка, из которой возникает целый организм. Вместе с тем в каждом организме различаются диф-

Ференцированные клетки, с определенной формой и функцией. Например, в организме человека есть нервные, мышечные, железистые, половые, скелетные клетки и т. д. Каждая клетка тела несет полную информацию, т. е. полный набор генов, полученных от родителей, а функционируют лишь определенные гены, остальные гены находятся в неактивном состоянии. Каким образом в клетке регулируется деятельность тех или иных генов?

Основную роль во всех процессах жизнедеятельности клетки играют ферменты как биологические катализаторы. Без участия ферментов в клетке практически не протекает ни одна химическая реакция синтеза или распада веществ. В связи с этим регуляция деятельности генов определяет синтез только тех ферментов, которые требуются в данных условиях, т. е. в данной клетке с ее характерными функциями. Это показывает, что в клетке должны находиться такие регуляторные механизмы, которые контролируют не только качественный состав (какие именно белки ферменты), но и их количество (сколько их). В противном случае беспрерывно синтезируемые макромолекулы белков накапливаются в клетке ненужным балластом, загромождая ее.

И действительно, подобный регуляторный механизм был установлен в клетках бактерий в 1961 году французскими учеными Франсуа Жакобом и Жаком Моно.

В чем заключается этот механизм регуляции?

Жакоб и Моно доказали, что не все гены бактерий одинаковы по своему назначению. Одна группа — структурные гены, они выдают информацию о синтезе определенных полипептидных цепей. Другая группа — регуляторные гены, они регулируют активность структурных генов путем их «включения» и «выключения».

Регуляторные гены представлены геном-оператором, непосредственно сцепленным с группой структурных генов, и геном-регулятором, который может находиться в некотором отдалении от них (рис. 20).

Ген-оператор с группой регулируемых им структурных генов был назван Жакобом и Моно опероном. Оперон служит единицей транскрипции, т. е. с ним сливается одна молекула и-РНК.

Как действует оперон?

Рассмотрим действие данных генов на примере синтеза аминокислоты аргинина. Синтез аргинина из предшествую-

щих продуктов идет примерно в 4 этапа. Каждый этап этого синтеза проходит под влиянием одного из ферментов, синтез которого в свою очередь контролируют 4 гена. Обозначим эти структурные гены A, B. Ген-оператор расположен рядом со структурными (см. рис. 20). В функцию гена-оператора входит контроль за деятельностью структурных генов.

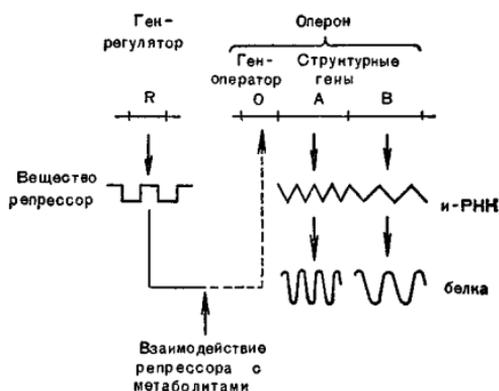


Рис. 20. Регуляция синтеза белков.

Существует еще ген-регулятор (см. рис. 20), в функции которого входит регуляция деятельности гена-оператора, его положения на «включение» и «выключение» структурных генов.

Ген-регулятор действует не путем непосредственного контакта со структурными генами (как в случае с геном-оператором), а при помощи белка-репрессора. При наличии достаточно накопившихся молекул синтезируемого вещества белок-репрессор, соединяясь с этими молекулами, активизируется и связывается с геном-оператором. В результате такой связи прекращается синтез данного вещества. Свое название белок-репрессор получил из-за того, что его действие на ген-оператор репрессирует (подавляет) его деятельность (см. рис. 20), т. е. ставит ген-оператор в положение «выключено». В результате подавляется деятельность всей группы структурных генов.

При малом количестве синтезируемых молекул белок-репрессор остается реактивным. В таких условиях действие оперона (гена-оператора и структурных генов) не подавляется и синтез будет беспрепятственно продолжаться.

Подобные сложные опероны характерны для бактерий. У других организмов, в том числе и у человека, гены, контролирующие процессы синтеза, не расположены в виде таких тесных групп. Однако деятельность генов, определяющих состав белков, контролируется другими генами.

## ХРОМОСОМЫ И ПОЛ ЧЕЛОВЕКА

Развитие генетической науки тесно связано с развитием методов и соответственно с объектами исследований. Основоположник генетики — Г. Мендель работал с душистым горошком. Его последователи использовали другие объекты — растения львиный зев, ночную красавицу, ослиник и т. д. Пожалуй, самым популярным генетическим объектом стала плодовая мушка — дрозофила. С этой мушкой все мы хорошо знакомы — тучи этих мелких серовато-коричневых мушек повсеместно летом летают над фруктами.

Развитие генетических исследований на молекулярном уровне и возникновение молекулярной генетики оказалось связано с использованием новых объектов — бактерий, вирусов, фагов.

Помимо названных, в генетических исследованиях широко используются такие объекты, как мыши, кролики, хомяки, кукуруза, пшеница и т. д. Выбор каждого из этих объектов зависит от целей и задач конкретных исследований.

При выборе генетических объектов следует учитывать основные требования, которым они должны соответствовать:

- 1) небольшой цикл развития и размножения;
- 2) большая плодовитость;
- 3) наличие ярких фенотипических признаков, удобных для анализа;
- 4) возможность экспериментировать (скрещивать, размножать и т. д.) без больших затрат усилий и времени.

## ЧЕЛОВЕК КАК ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ОБЪЕКТ

Человек как генетический объект наиболее труден для изучения. Трудности эти состоят прежде всего в том, что экспериментировать с человеком как с животными или растениями недопустимо. Нельзя ради эксперимента заставить пожениться и завести детей какую-то пару, как бы ни интересен был этот опыт для науки. Здесь сразу встают неразрешимые этические проблемы. Кроме того, смена одного поколения у человека происходит за 25 лет (сравните: у дрозофилы — за 10—12 суток). Количество детей у человека всегда ограничено (у той же дрозофилы каждая самка откладывает сотни яиц). Все это в значительной степени затрудняет анализ у человека наследственных свойств и их передачи в поколениях.

Вместе с тем очевидна грандиозность значения развития генетики человека. В частности, первостепенное значение развитие генетики человека имеет для решения проблем наследственных болезней. Современные достижения в этой области убеждают, что многие болезни человека или непосредственно наследуются (несвертываемость крови, цветовая слепота, ряд психических заболеваний и т. д.), или передаются предрасположения к ним (например, туберкулез). Предрасположенность означает, что лица с этим фактором чаще заболевают, чем те, которые не имеют его. Помимо изучения наследственных болезней, генетика человека призвана решать многие другие вопросы. О них подробнее вы узнаете дальше.

Большую помощь в изучении генетики человека оказывают достижения других отраслей наук о человеке — медицины, психиатрии, психологии, социологии, педагогики, экономики.

## ХРОМОСОМНЫЙ КОМПЛЕКС ЧЕЛОВЕКА

Как известно, особенности, характеризующие потомков, передаются им от родителей через половые клетки (мужская — сперматозоид и женская — яйцеклетка). Слияние этих двух клеток при оплодотворении приводит к образованию одной клетки-зиготы, из которой и развивается человеческий зародыш. Очевидно, что именно в этих двух половых клетках и в образовавшейся при их слиянии зиготе

Хранится наследственная (генетическая) информация о том, с какими физическими данными, физиологическими (функциональными) и психическими предпосылками (задатками) появится новый человек. Каким же образом такая масса сложнейшей информации записана в половых клетках — сперматозоиде и яйцеклетке?

Вы уже знаете, что материальной основой наследственности служат нуклеиновые кислоты, а именно ДНК.

Установление такого факта, что источником и передатчиком генетической информации в клетке служит ДНК, повлекло за собой множество новых проблем, и в частности следующую: каким образом генетическая информация передается от родителей потомству? Как известно, новые клетки появляются в результате деления исходных материнских клеток (рис. 21). Деление клетки может быть простым — путем перетяжки содержимого клетки пополам. Такое деление называют амитозом. Для большинства клеток характерно физиологически полноценное клеточное деление. Такое деление состоит из ряда фаз, во время которых ядро клетки претерпевает закономерные изменения, в результате чего образуются два ядра, совершенно идентичные исходному. Цитоплазма при этом делится на две половины. Такое сложное деление клеток получило название митоза. Путем митоза делятся клетки тела (соматические). На основе митоза происходит бесполое размножение.

Однако в организмах растений и животных (и человека), помимо соматических клеток, имеются и половые: женские — яйцеклетки и мужские — сперматозоиды. Эти половые клетки участвуют в половом размножении организмов. Образование половых клеток происходит также в результате митозов, из которых два последних деления составляют особую категорию митозов, получивших название мейотических делений. Процессы преобразования ядер, которые вызываются этими делениями, получили название мейоза.

Во время митоза, и мейоза ядро теряет округлые очертания и в нем отчетливо вырисовываются его структурные компоненты, называемые хромосомами. Оказалось, что в состав хромосом входят ДНК и белки-гистоны, т. е. хромосомы по своей биохимической природе представляют нуклеопротеиды. Хромосомы имеют самые различные формы: палочек, коротких стерженьков, капель и т. д.

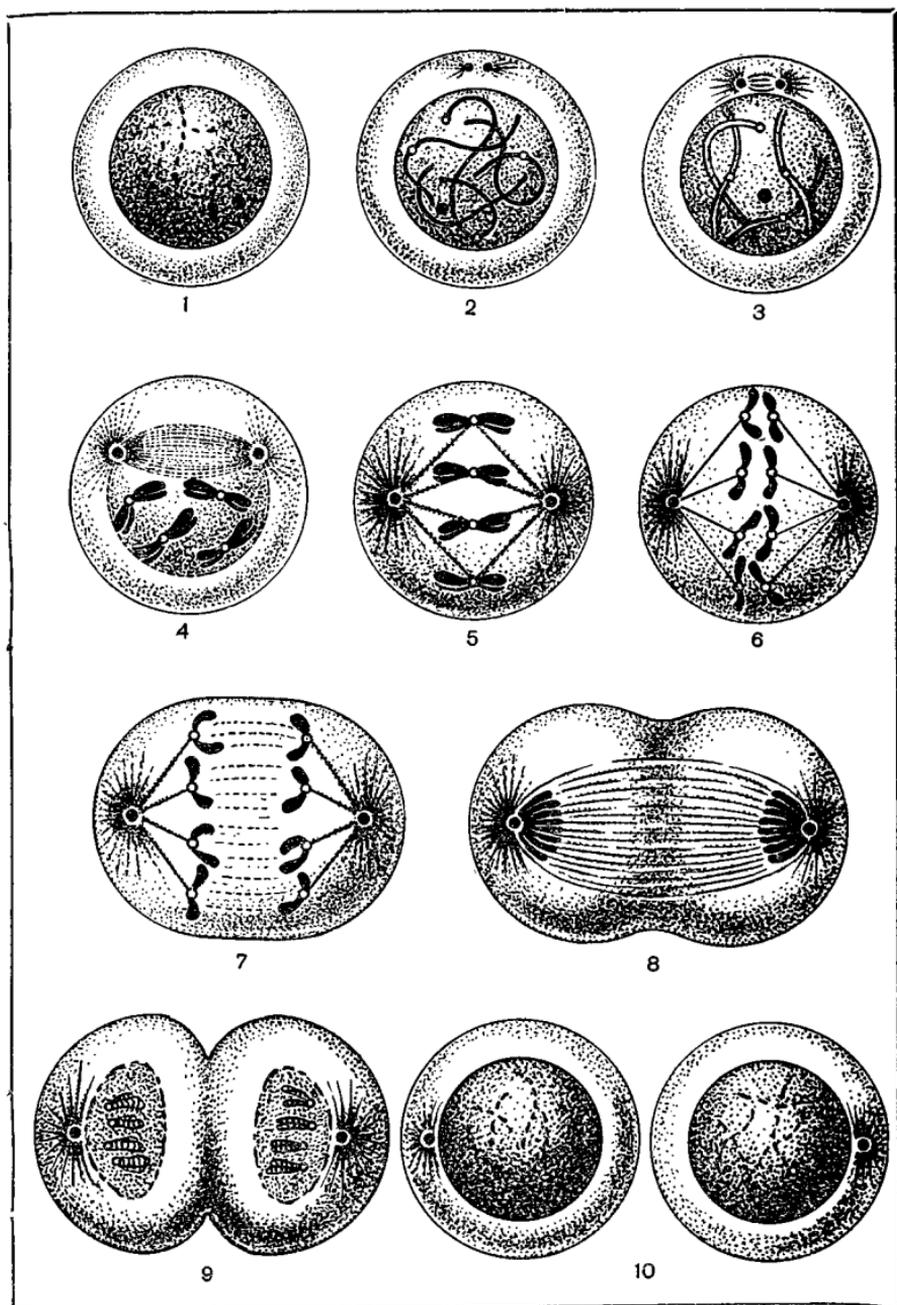


Рис. 21. Митоз:

1 — интерфаза, 2, 3, 4 — профаза; 5 — метафаза; 6, 7 — анафаза; 8, 9 — телофаза; 10 — дочерние клетки.

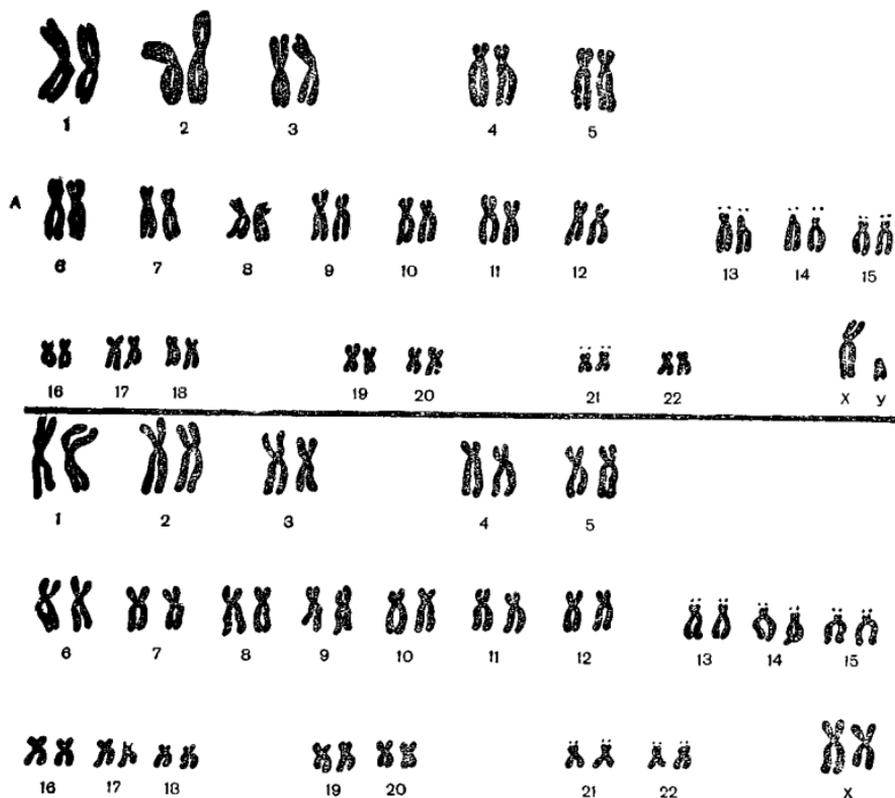


Рис. 22. Хромосомный комплекс мужчин (А) и женщин (В).

При изучении мейоза и митоза оказалось, что процесс деления клеток направлен на строго равномерное, упорядоченное распределение хромосом по образующимся дочерним клеткам.

Во всех клетках организма человека содержится одинаковое, постоянное количество хромосом — 23 пары (всего 46). Исключение из этого правила составляют половые клетки, в которых находится половинное число хромосом — 23. Такое половинное число хромосом называется гаплоидным (греч. «гапλος» — единственный), а двойной набор — диплоидным (греч. «ди» — два). Диплоидный набор хромосом обозначается  $2n$ , гаплоидный —  $n$ . Следовательно, у человека  $2n=46$ ,  $n=23$ . На рисунке 22 приводятся схемы строения диплоидного набора хромосом, т. е. хромосомный комплекс мужчины и женщины. Здесь хорошо наблюдается парность хромосом в

диплоидном наборе. В гаплоидном наборе половых клеток представлено по одной хромосоме из каждой пары.

Наличие диплоидного набора хромосом в соматических клетках и гаплоидного набора в половых клетках имеет важное значение для организма. Иначе невозможно было бы сохранить постоянно числа хромосом для организмов данного вида. И действительно, развитие организма начинается с одной зиготы — оплодотворенной сперматозоидом яйцеклетки. Зная гаплоидность половых клеток (яйцеклеток и сперматозоидов), можем записать образование зигот следующим образом:

$$\begin{array}{ccc} \text{яйцеклетка } n=23 \times \text{ сперматозоид } n=23 & & \\ \downarrow & & \\ \text{зигота } 2n = 46 & & \end{array}$$

Представьте, что половые клетки, или, иначе, гаметы, имеют не 23, а 46 хромосом. Зигота, образовавшаяся при их оплодотворении, будет соответственно нести 92 хромосомы, в следующем поколении — 184 хромосомы и т. д. В этом случае в каждом новом поколении людей происходило бы удвоение набора хромосом, и в конечном счете современный человек имел бы астрономическое число этих генетических единиц.

Если рассматривать внимательно хромосомные наборы мужчины и женщины (см. рис. 22), можно заметить, что у женщин каждая хромосома имеет себе пару, а у мужчин две последние хромосомы непарны. Одна из этих хромосом в два раза меньше второй и встречается только у мужчин, ее обозначают Y-хромосома. Вторая хромосома крупнее и идентична последней паре женских хромосом. Эту хромосому мужчин и последнюю, 23-ю пару хромосом женщин обозначают символом X. Следовательно, мужчины и женщины различаются между собой по последней, 23-ей паре хромосом; у мужчин — XY, у женщин — XX. Эти хромосомы называют половыми. Остальные 22 пары, одинаковые и у мужчин, и у женщин, называют аутосомами.

### ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА У ЧЕЛОВЕКА

В конце 40-х годов ученый М. Барр обнаружил различия в строении интерфазных ядер соматических клеток у самок и самцов кошек: в ядрах клеток самок была обна-

ружена своеобразная хроматиновая глыбка, названная половым хроматином, или тельцем Барра; в ядрах самцов такие глыбки не были найдены. Такая закономерность оказалась характерной для млекопитающих, в том числе для человека.

Наличие полового хроматина довольно легко определяется методом исследования эпителиальных клеток в соскобе слизистой щеки. С этой целью тупой стороной лезвия скальпеля делается соскоб с внутренней стороны щеки (в ротовой полости), что совершенно безвредно и безболезненно. Эпителиальные клетки, содержащиеся в соскобе, подвергаются окраске и рассматриваются под микроскопом.

Следовательно, отличить клетки мужчин от клеток женщин можно как непосредственно — путем анализа хромосомного набора соматических клеток, так и косвенно — по наличию полового хроматина.

Указанные выше методы исследования лишь констатируют различия в клетках нормальных мужчин и женщин. Необходимо выяснить, каков механизм появления этих различий, что связано с механизмом определения пола у людей.

Ответить на этот вопрос поможет анализ исследований различных аномалий пола.

Дело в том, что, помимо особей нормального мужского и женского пола с половыми хромосомами XY и XX, встречаются люди, имеющие аномалии половых хромосом — уменьшение или увеличение их количества. Такие аномалии половых хромосом вызывают в организме определенные отклонения от нормы — болезни. Существует болезнь, известная как синдром Тернера, названная по имени врача, впервые описавшего данную болезнь. При синдроме Тернера у больных имеется лишь одна из половых хромосом ( $22A + XO$ ), т. е. всего 45 хромосом. Данный синдром встречается примерно у одной из 5000 новорожденных девочек (рис. 23). Характерными признаками этих больных служит низкий рост (120—130 см), недоразвитость вторичных половых признаков, бесплодие. Наружные половые органы сформированы по женскому типу. Однако в соматических клетках половой хроматин (тельце Барра) не наблюдается.

Более часто встречается другая болезнь — синдром Клейнфельтера, — характеризующаяся наличием трех по-



Рис. 23. Хромосомный комплекс больного синдромом Тернера ( $44+XO$ ).

ловых хромосом в составе двух X-хромосом и одной Y-хромосомы ( $22A+XXY$ ) (рис. 24). Наружные половые органы при этой болезни мужского типа, но в соматических клетках таких больных обнаруживается половой хроматин, как у женщин. У больных синдромом Клейнфельтера наблюдается также недоразвитость семенников и бесплодие.

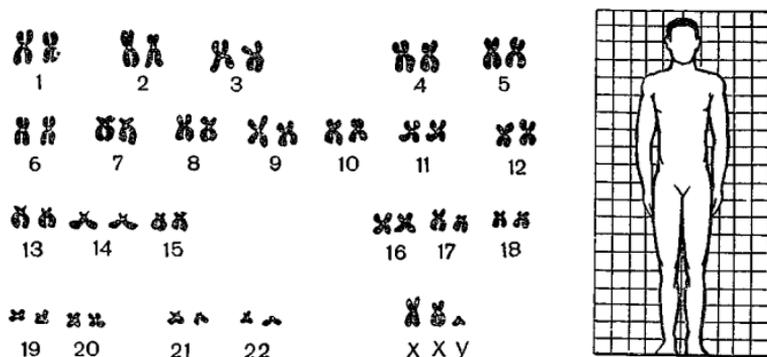


Рис. 24. Хромосомный комплекс больного синдромом Клейнфельтера ( $44+XXY$ ).

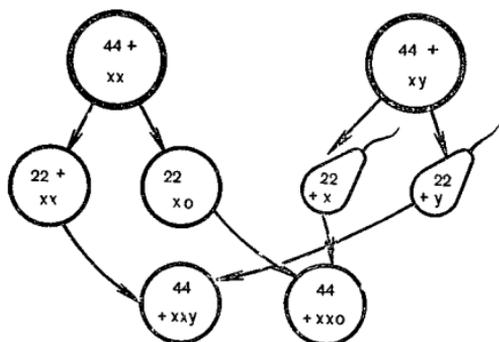


Рис. 25 Возможные механизмы возникновения аномалии половых хромосом у человека.

Причины рассмотренных аномалий заключаются в нерасхождении хромосом при делении клеток и как следствие в образовании гамет (яйцеклетки и сперматозоида) с уклоняющимися числами хромосом. Возможный механизм этих процессов приводится на схеме (рис. 25).

Помимо синдромов Тернера и Клейнфельтера,

встречаются и другие аномалии половых хромосом: трисомия — ХХХ (фенотип — женский); тетрасомия — ХХХХУ (фенотип — мужской) и т. д. Подобные аномалии пола часто ведут к тому, что люди, имеющие такие нарушения в числе хромосом, характеризуются умственной отсталостью. И это вполне понятно, так многие изменения в генетическом материале сказываются на тонко сбалансированных, сложнейших механизмах мозга.

Анализ приведенных аномалий пола указывает, что присутствие Y-хромосомы независимо от числа X-хромосом всегда определяет мужские особенности.

Особи, обладающие только X-хромосомами, проявляют женские признаки.

## СОТНОШЕНИЕ ПОЛА У ЧЕЛОВЕКА

Наличие половых хромосом ХХ и ХУ не только объясняет наличие мужского и женского полов, но и обуславливает рождение равного числа детей обоего пола. Действительно, у мужчин, имеющих 22 пары аутосом и половые хромосомы ХУ, образуются гаметы двух типов: 22А + Х и 22А + У. У женщин, имеющих 22 пары аутосом и половые хромосомы ХХ, образуются гаметы лишь одного типа: 22А + Х.

Сочетание мужских и женских гамет и определяет соотношение пола в потомстве по формуле 1 : 1,

50% 44А + ХХ — женщины,

50% 44А + ХУ — мужчины.

Однако вопреки теоретически ожидаемому равенству среди рождающихся мальчиков и девочек не наблюдается строгого соотношения 1 : 1. Обычно мальчиков рождается несколько больше, чем девочек. Например, на 100 девочек среди белого населения США рождается 106 мальчиков, в Греции — 113,2, в Южной Корее — 113,1 и т. д.

В соотношении полов в момент зарождения зародыша, т. е. оплодотворения и образования зиготы, ко времени рождения ребенка и в разные этапы развития до старости наблюдается интересная закономерность. Эта закономерность состоит в следующем.

Известно, что за время после зачатия и до рождения ребенка погибает много зародышей (естественные и искусственные аборты, мертворожденные).

Исследования абортированных зародышей показали, что среди них отмечается большее число зародышей мужского пола, чем женского. Так, среди выкидышей и мертворожденных на втором месяце беременности на 100 девочек приходилось 431 мальчик, на четвертом месяце — 201 мальчик, на седьмом месяце — 112 мальчиков. В конце беременности и в момент рождения приходилось 133 мальчика.

Эти данные доказывают, что на ранних стадиях эмбриогенеза (зародышевого развития) смертность мальчиков превышает смертность девочек.

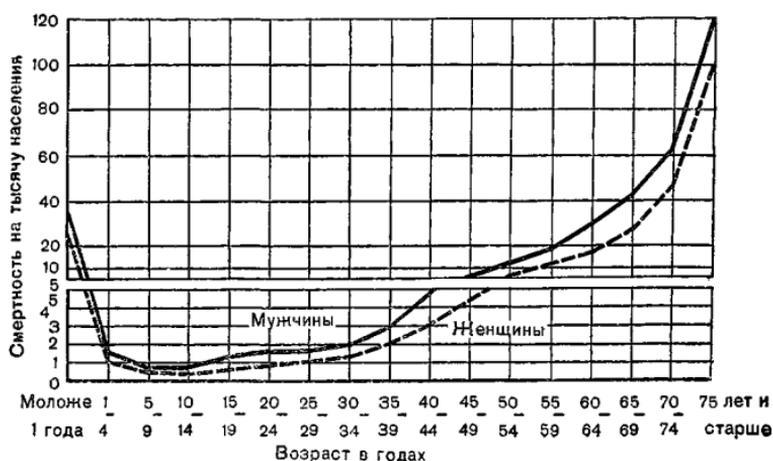


Рис. 26. Смертность мужчин и женщин в различные возрастные периоды (белое население США).

Аналогичная закономерность в смертности мужчин и женщин наблюдается во всех возрастных группах (рис. 26). Как видно из приведенного графика, во всех возрастных группах мужчин умирает больше, чем женщин. Эти данные заставляют признать, что первичное отношение полов на уровне зигот заметно сдвинуто в пользу образования зигот с XY-хромосомами, т. е. зигот, из которых будут развиваться мальчики. Этот сдвиг обеспечивает убыль мальчиков в течение эмбриогенеза и некоторое их превышение среди детей в момент рождения. Дальнейшее прибывание числа мальчиков приводит к равному числу женщин и мужчин ко времени 20-летнего возраста, т. е. ко времени размножения. После этого число женщин начинает превышать число мужчин, что резко проявляется к 90-летнему возрасту, когда число женщин в два раза больше сравнительно с числом мужчин.

Все это показывает наличие весьма тонко сбалансированного механизма между процессами оплодотворения, образования зигот с XY-хромосомами и жизнеспособностью мальчиков.

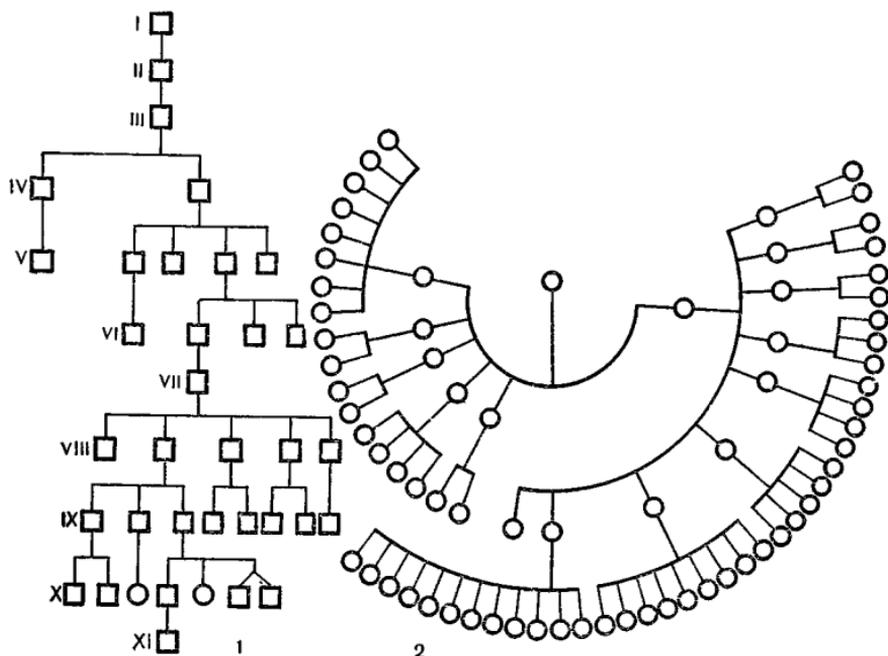


Рис. 27. Схемы родословных, состоящих:

1 — почти исключительно из лиц мужского пола, 2 — из лиц женского пола.

Пониженная жизнеспособность мужчин, по-видимому, вызвана тем, что они обладают одной X-хромосомой. Это служит причиной того, что в таких условиях проявляются многие отрицательные рецессивные мутации. Показано, что почти все инфекционные заболевания вызывают более высокую смертность мужчин. Кроме того, при рождении мальчики имеют большие размеры тела, чем девочки, в связи с чем сам момент рождения для них более опасен, что и обуславливает большее количество мальчиков среди мертворожденных.

Большой интерес вызывает факт наличия семей, в которых из поколения в поколение рождаются или только мальчики, или только девочки. Таких семей немного. Примеры двух представлены на рисунке 27. Как объясняется механизм такого явления?

Оказывается, аналогичное явление встречается и у других организмов.

У некоторых видов плодовой мушки — дрозофилы были обнаружены самцы, которые давали потомство почти из одних самок. Оказалось, что эти самцы обладают геном (т. е. участком ДНК, ответственным за тот или иной морфофизиологический признак), ответственным за соотношение полов путем воздействия на процесс образования сперматозоидов. Показано, что в процессе мейоза Y-хромосома дегенерирует и вся сперма состоит из сперматозоидов с X-хромосомой. Этим и объясняется, что почти все потомство данного самца оказывается самками. Аналогичный ген предрасположения к «мужскому соотношению полов» также обнаружен у самцов. Эти самцы производят исключительно сперматозоиды только с Y-хромосомой и соответственно потомство лишь мужского пола.

Вместе с тем существует и другой механизм преимущественного образования потомства женского пола, заложенный в самках. Некоторые самки имеют в цитоплазме своих клеток вирусоподобный агент, который внедряется во все яйцеклетки. Этот агент убивает зиготы с XY-хромосомами на ранних стадиях эмбрионального развития, а зиготы с XX-хромосомами остаются здоровыми.

## Глава 3.

### ОНТОГЕНЕЗ ЧЕЛОВЕКА

**И**зучение онтогенеза, или индивидуального развития человека, является исключительно важной проблемой в современной биологии, таящей в себе еще очень много загадок. Чтобы разрешить эту проблему, необходимо выяснить, как генетическая программа (информация), записанная в одной-единственной клетке — оплодотворенной яйцеклетке, реализуется, управляя созданием сложнейшей живой системы — организма. Над решением проблемы онтогенеза бьются ученые многих стран. Однако глубинные механизмы этого процесса все еще остаются невыясненными. В данной главе рассматриваются современные представления об основных этапах онтогенеза человека.

#### ГАМЕТОГЕНЕЗ. ОПЛОДОТВОРЕНИЕ

В онтогенезе человека различают два этапа: 1) эмбриональный (зародышевый) и 2) постэмбриональный (послезародышевый).

Обычно считают, что онтогенез человека (как и других организмов) начинается с оплодотворенной яйцеклетки (зиготы) и завершается смертью. Однако более правильно будет, пожалуй, считать, что онтогенез начинается с гаметогенеза, т. е. с формирования и созревания специализированных половых клеток — гамет. Половые клетки мужчин — сперматозоиды, а женщин — яйцеклетки несут гаплоидный набор хромосом. Следует отметить, что и

сперматозоиды, и яйцеклетки до своего созревания проходят весьма сложные этапы роста и развития.

Процесс формирования женских гамет называют *овогенезом* (лат. «овум» — яйцо; греч. «генезис» — развитие), мужских — *сперматогенезом*. Овогенез протекает в яичниках, сперматогенез — в семенниках. Несмотря на особенности морфологии зрелых яйцеклеток и сперматозоидов, цикл развития их во многом сходен. В развитии этих половых клеток (гаметогенезе) различают четыре стадии: 1) размножение, 2) рост, 3) созревание, 4) формирование.

Слияние мужских и женских гаплоидных половых гамет происходит в процессе оплодотворения, в результате которого образуется диплоидная зигота, дающая начало новому организму.

Рассмотрим подробнее стадии гаметогенеза.

## РАЗМНОЖЕНИЕ И РОСТ ГАМЕТ

Первая стадия гаметогенеза (стадия размножения), протекающая в самом начале половых желез (яичников и семенников), связана с митотическими делениями диплоидных первичных зародышевых клеток. Митотическое деление характерно также и для соматических клеток (неполовых клеток тела).

*Клеточный цикл.* Митозу предшествует интерфаза, в течение которой происходит удвоение хромосом. В основе удвоения хромосом лежит самовоспроизведение молекул ДНК. Раньше интерфазу называли фазой покоя ядра, подразумевая под этим отсутствие деления и метаболическую инертность (т. е. слабо выраженный обмен веществ и энергии).

Однако теперь ясно, что во время интерфазы ядро находится в состоянии наивысшей метаболической активности. Именно во время интерфазы проявляется действие генов, происходит самовоспроизведение молекул ДНК, синтез информационной РНК и белков и т. д. Интерфаза начинается длительным периодом в виде так называемой стадии предсинтеза (фаза  $G_1$ ) (рис. 28). На этой стадии интерфазы функционируют гены и идет подготовка к синтезу ДНК. В это время нить ДНК в составе хромосом развернута.

Центральным моментом в интерфазе является стадия синтеза  $S$ , во время которой происходит процесс самовос-

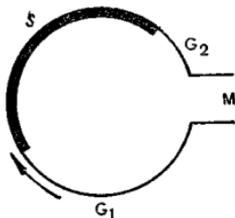


Рис. 28. Клеточный цикл:

G<sub>1</sub> — стадия предсинтеза,  
S — стадия синтеза; G<sub>2</sub> —  
стадия созревания, М —  
стадия митоза

произведения (ауторепродукция) ДНК. В результате этого процесса хромосомы приобретают двойную структуру в виде двух хроматид, объединенных центромерой. Синтез же белков, входящих наряду с ДНК в состав хромосом, происходит в течение более длительного времени, чем синтез ДНК.

После завершения стадии синтеза ядро из диплоидного образования временно превращается в тетраплоидное (греч. «тетра» — четыре), так как каждая хромосома состоит из двух хроматид, т. е. находится в удвоенном состоянии.

За стадией синтеза S следует стадия постсинтеза G<sub>2</sub> (после синтеза) интерфазы, во время которой хромосомы претерпевают сильную спирализацию. Стадия постсинтеза G<sub>2</sub> завершает интерфазу, после чего начинается митоз М (см. рис. 28).

Митотическое деление клетки — сложный, многоступенчатый процесс, за которым вновь следует интерфаза со всеми ее стадиями. Таким образом, жизнедеятельность клетки носит циклический характер, поэтому ее и изображают в виде спирали.

Длительность клеточного цикла у разных клеток различна, но строго постоянна для данного вида тканей. Например, в культуре раковых клеток длительность стадии G<sub>1</sub> равна 8,5 ч, S — 6,2, G<sub>2</sub> — 4,6 и М — 0,6.

**Митоз.** Митоз состоит из четырех фаз — профазы, метафазы, анафазы и телофазы. Длительность каждой из фаз неодинакова. Так, профаза занимает 60% времени митоза, метафаза — 5%, анафаза — 5% и телофаза — 30%.

Хромосомы на стадии постсинтеза в интерфазе сильно спирализуются. Почему происходит такой процесс спирализации хромосом? Дело в том, что в интерфазе хромосомы полностью деспирализованы (раскручены) и потому имеют очень большую длину. Очевидно, что передача громадной нити хромосом при делении исходного материнского ядра в дочернюю — неразрешимая задача. Поэтому перед митозом и в самом процессе митоза хромосомы подвергаются упаковке и спирализации, после чего даже самая крупная хромосома человека не превышает 6—8 мкм, т. е.

происходит уменьшение длины хромосом в среднем в 10 000 раз.

В профазе митоза такие спирализованные (компактные) хромосомы даже под световым микроскопом довольно отчетливо видны. Хорошо различается также их двойственность — строение каждой хромосомы из двух сестринских хроматид, объединенных общей центромерой. Во время профазы эти хромосомы еще больше спирализуются и укорачиваются (см. рис. 21). Помимо этого, в профазе митоза происходит еще ряд изменений, имеющих важное значение в процессе деления клетки. Так, органоиды цитоплазмы — центриоли удваиваются еще в интерфазе. В профазе каждая из образовавшихся двух центриолей отходит к полюсам. Особые белки образуют так называемые ахроматиновые нити, которые протягиваются от центриолей в сторону хромосом, в результате образуется ахроматиновое веретено. В это же время растворяются ядрышки и ядерная мембрана. В результате хромосомы оказываются расположенными прямо в цитоплазме.

Метафаза характеризуется образованием так называемой метафазной пластинки, представляющей собой расположенные в экваториальной плоскости хромосомы. Ахроматиновые нити веретена деления во время этой фазы прикреплены к центромерам хромосом, точно расположенным в экваториальной плоскости. Именно из-за такого расположения хромосом в метафазе очень четко различаются число и индивидуальность хромосом каждого вида. В анафазе, следующей за метафазой, центромеры, объединяющие две сестринские хроматиды в хромосоме, делятся. Сестринские хроматиды, теперь уже ставшие самостоятельными хромосомами, расходятся к полюсам (см. рис. 21).

Процессы, наблюдаемые в конце митоза — в телофазе, подобны происходящим в начале, т. е. в профазе, только протекают они в обратном порядке. В конце телофазы начинается деспирализация хромосом, восстанавливаются ядрышки и ядерная мембрана. В итоге образуются два дочерних ядра, аналогичных исходному — материнскому. После этого начинается цитокинез — разделение цитоплазмы, которое в клетках человека (как и других животных) происходит путем перешнуровывания содержимого цитоплазмы пополам.

Из приведенного анализа процессов, имеющих место в каждой фазе митоза, можно заключить, что в результате

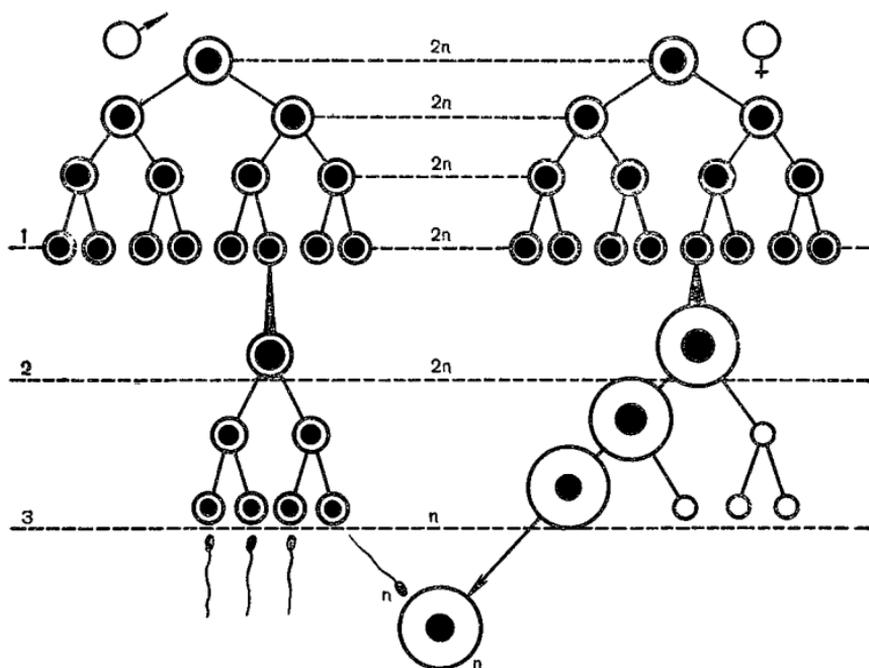


Рис. 29. Стадии развития половых клеток:  
 1 — размножения; 2 — роста; 3 — созревания.

митотического деления образуются две клетки с точно такими же особенностями генетической программы, морфологии и физиологии, что и в исходной клетке. В этом заключается биологическая роль митоза.

Первичные зародышевые клетки, образовавшиеся в результате митотических делений в стадии размножения, называют овогониями (женские) и сперматогониями (мужские) (рис. 29). Стадия размножения и для овогоний, и для сперматогоний протекает одинаково.

Различия между женскими и мужскими зародышами наблюдаются в следующей стадии гаметогенеза — роста. На этой стадии женские зародышевые клетки называются овоцитами первого порядка (овоциты I), а мужские — сперматоцитами первого порядка (сперматоциты I). Стадия роста овоцитов I более продолжительна, чем у сперматоцитов I, так как в этот период в овоците как будущей яйцеклетке происходит накопление запаса питательных веществ и структурных компонентов клетки.

Сперматоциты I также подвергаются росту, хотя и менее продолжительное время.

За стадией роста крупные овоциты и сперматоциты вступают в стадии созревания и затем формирования гамет.

## СОЗРЕВАНИЕ И ФОРМИРОВАНИЕ ГАМЕТ. ОПЛОДОТВОРЕНИЕ

Стадия созревания происходит аналогично и у женских, и у мужских гамет. Она связана с особым делением половых клеток, называемым мейозом. Мейоз как раз и представляет тот процесс, благодаря которому в гаметах остается гаплоидное число хромосом. Вполне понятно, что, если бы не такая регуляция числа хромосом в гаметах, организмы каждого следующего поколения получали бы вдвое больше хромосом по сравнению с родителями. Так, у человека в клетках, как известно, 46 хромосом. Если бы его гаметы также имели 46 хромосом, то в следующей оплодотворенной яйцеклетке и в клетках развивающегося из нее организма содержалось бы 92 хромосомы, а в следующих за этим — 184, и т. д. Поэтому регуляция числа хромосом, уменьшение в два раза их количества в гаметах при мейотическом делении имеет важное значение для сохранения постоянства кариотипа (хромосомного комплекса) видов. Что же собой представляет мейоз и как при этом процессе происходит уменьшение вдвое числа хромосом?

В общих чертах мейоз напоминает митоз наличием и характером протекания четырех фаз (профазы, метафазы, анафазы и телофазы), удвоением ДНК и хромосом в интерфазе (рис. 30). Однако мейоз имеет особенности, которые отличают его от митоза:

1. Мейоз состоит из двух следующих друг за другом клеточных делений.

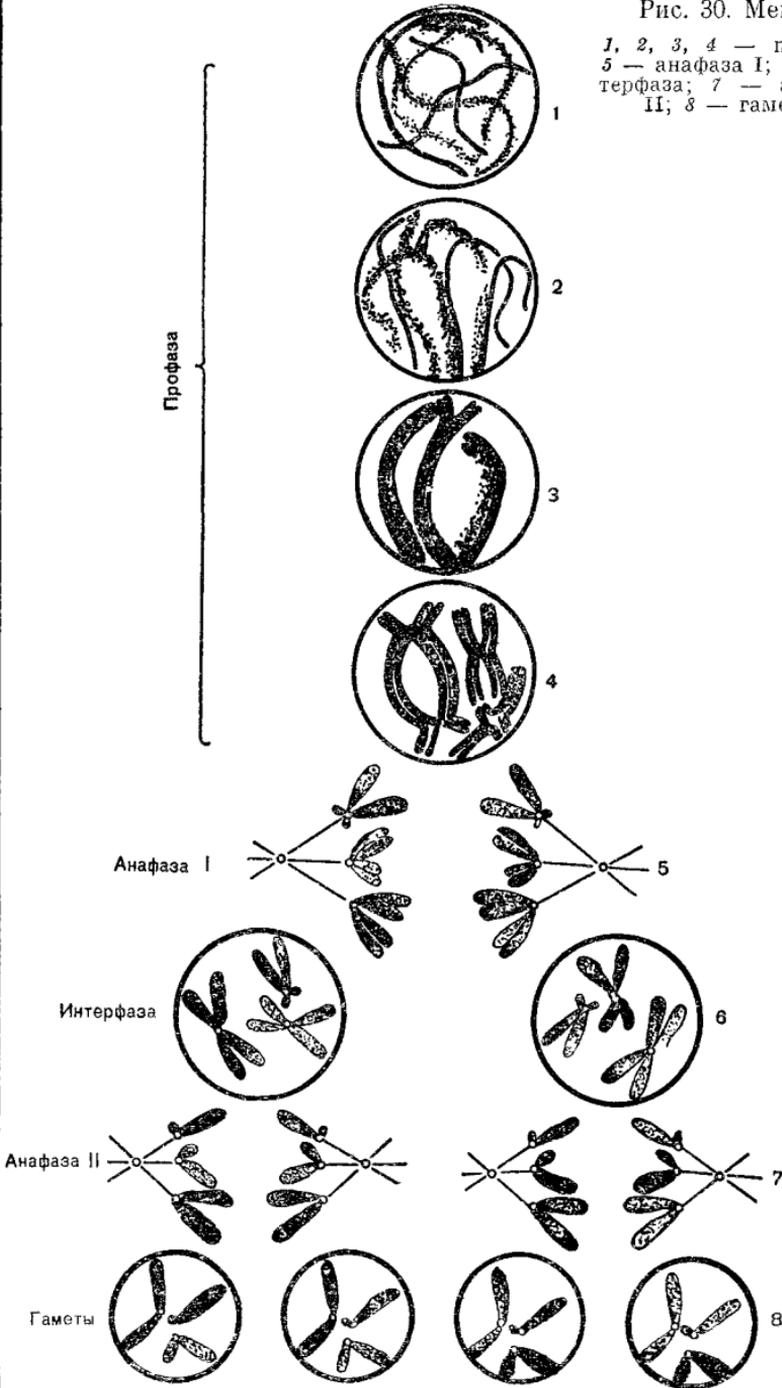
2. Удвоение ДНК и хромосом при двух делениях в мейозе происходит один раз — перед первым делением в интерфазе.

3. В первом делении мейоза не происходит разделения центромер. Поэтому хромосомы, состоящие из двух хроматид, расходятся в разные клетки. Общее число хромосом уменьшается вдвое.

4. Во втором делении мейоза происходит разделение центромер, после чего хроматиды расходятся по дочерним

Рис. 30. Мейоз:

1, 2, 3, 4 — профазы  
5 — анафаза I; 6 — интерфаза;  
7 — анафаза II; 8 — гаметы.



клеткам. После второго деления в каждой из четырех клеток остается по гаплоидному числу хромосом.

5. Важнейшие события характеризуют профазу первого деления мейоза. В течение этой фазы происходит конъюгация гомологов в каждой паре хромосом, и на этом действии осуществляется кроссинговер. Это явление состоит в обмене гомологичными участками между парой гомологичных хромосом.

Стадия созревания, заключающаяся в мейотическом делении, у женских овоцитов первого порядка (овоциты I) имеет отличия от мужских сперматоцитов. После первого мейотического деления овоцита I образуются две неодинаковые клетки — одна крупная, называемая овоцитом второго порядка (овоцитом II), а другая маленькая, называемая полярным тельцем. В результате второго мейотического деления из овоцита II образуются крупная зрелая яйцеклетка и маленькое второе полярное тельце. Первое полярное тельце также делится с образованием еще двух таких же клеток. Таким образом, в результате мейоза из женских овоцитов первого порядка получаются три мелкие клетки — полярные тельца и одна крупная зрелая яйцеклетка. Полярные тельца дегенерируют и в оплодотворении не участвуют.

Мужские сперматоциты в процессе мейоза делятся равномерно с образованием четырех одинаковых клеток — сперматоцитов.

Стадия формирования отсутствует в овогенезе, она характерна для сперматогенеза. Ядро сперматид уменьшается в размерах и превращается в головку (см. рис. 29). Органоиды цитоплазмы образуют органы, обеспечивающие движение и проникновение мужской гаметы в яйцеклетку. Так, центриоль входит в шейку, соединяющую головку с гибким хвостиком, образованным из цитоплазмы. В районе же шейки располагаются митохондрии. Сформированные мужские гаметы называют сперматозоидами.

**Оплодотворение.** В начале этого процесса сперматозоид, активно двигаясь с помощью хвостика, попадает к яйцеклетке, прикрепляется к ее поверхности и проникает в нее. После проникновения в яйцеклетку гаплоидное ядро сперматозоида движется в сторону гаплоидного ядра яйцеклетки, сливается с ним. В результате образуется диплоидная оплодотворенная яйцеклетка — зигота, в которой один гаплоидный набор получен от матери, а другой — от отца.

Диплоидная зигота при своем развитии дает начало диплоидному организму человека со всеми характерными ему особенностями. На определенном этапе онтогенеза в диплоидном человеческом организме образуются гаплоидные гаметы. Таким образом, у человека, как и у других живых существ, наблюдается смена диплоидного и гаплоидного состояния. Причем гаплоидное состояние человека сводится лишь к образованию гамет.

## ОСНОВНЫЕ СТАДИИ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ ЧЕЛОВЕКА

После проникновения сперматозоида в яйцеклетку, т. е. образования зиготы, в последней происходит ряд физико-химических изменений и образование специальной оболочки оплодотворения. Эта оболочка оплодотворения предотвращает проникновение других сперматозоидов в яйцеклетку.

Зигота, возникшая в результате оплодотворения, через несколько минут начинает делиться, т. е. подвергается дроблению. Во время дробления из одной клетки (зиготы) образуются 2, из 2 — 4, из 4 — 8, из 8 — 16 и т. д. Образующиеся в процессе дробления клетки называются бластомерами (рис. 31).

Стадия дробления в раннем периоде развития зародыша качественно отличается от деления клеток взрослых организмов тем, что бластомеры перед дроблением не увеличиваются в размерах, т. е. не растут.

Завершается стадия дробления образованием бластулы (греч. «бластос» — зачаток, росток), представляющей собой шаровидную массу клеток, внутри которой находится полость. Эта внутренняя полость, заполненная жидкостью, называется бластоцелью.

Следующей стадией эмбрионального развития служит гастрюла (греч. «гастер» — желудок). Образуется гастрюла путем прогибания участка клеточной стенки бластулы (см. рис. 31).

Зародыш на этой стадии состоит из ясно различающихся пластов клеток, называемых зародышевыми листками: 1) наружного — эктодермы (греч. «эктос» — находящийся снаружи), 2) внутреннего — энтодермы (греч. «энтос» — находящийся внутри). В дальнейшем развивается средний зародышевый листок — мезодерма (греч. «мезос» —

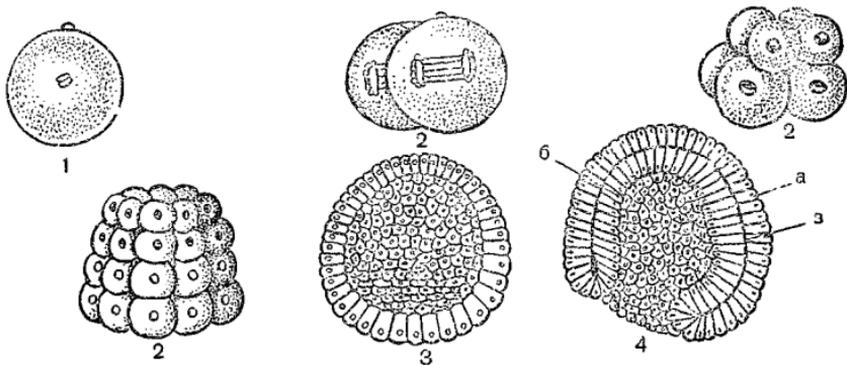


Рис. 31. Стадии развития зародыша:

1 — зигота; 2 — бластомеры, 3 — бластула, 4 — гастрюла, а — эктодерма; б — энтодерма; в — мезодерма

находящийся посередине). Последующее развитие эмбриона человека связано с дифференцировкой взаимодействующих между собой зародышевых листков. Каждый из зародышевых листков принимает участие в возникновении зачатков определенных органов и систем органов. Из эктодермы в процессе последующих делений и дифференцировок клеток формируются кожа, волосы, эмаль зубов, вся нервная система. Из энтодермы развиваются внутренний слой, выстилающий весь пищеварительный тракт, а также пищеварительные железы и эпителий легких. Все остальные органы тела человека возникают при развитии мезодермы. К ним относятся органы выделения, половые органы, скелет, мышцы, кровеносная система.

На стадии образования гастрюлы эмбрион человека внедряется в слизистую стенку матки материнского организма.

С самого начала развития зародыша человека образуется ряд оболочек (желточный мешок, амнион, аллантоис и хорион). Самая поверхностная, окружающая развивающийся зародыш и другие оболочки, — четвертая оболочка — хорион. Во время развития зародыша, на стадии гастрюлы на поверхности хориона образуются мягкие пальцеобразные выросты. Эти выросты в процессе прикрепления зародыша к стенке матки вырастают в слизистую ткань матки (рис. 32); все это, вместе взятое, составляет плаценту, или детское место, через которое осуществляется связь эмбриона с материнским организмом. Такая связь матери

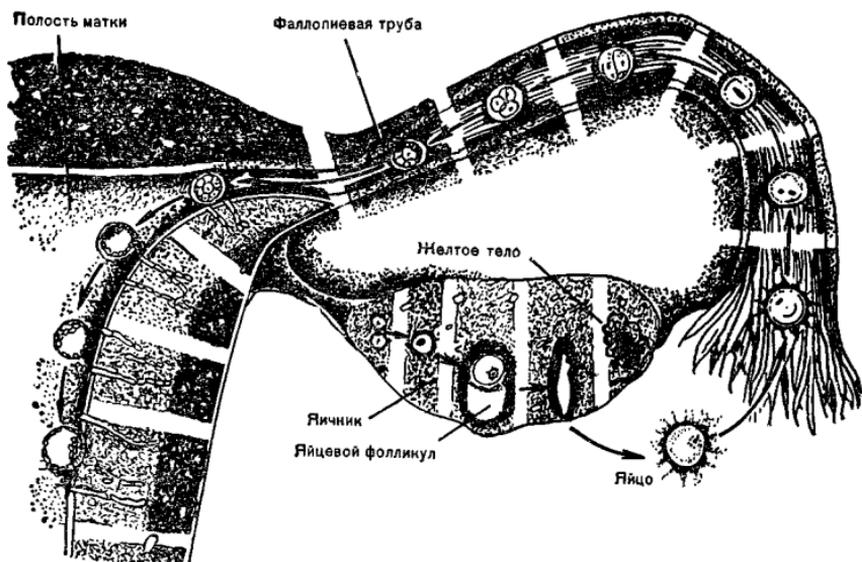


Рис. 32. Внедрение яйца в стенку матки.

и развивающегося ребенка необходима для обеспечения ребенка питательными веществами, кислородом и выноса продуктов выделения. Осуществляется такое обеспечение через кровеносные сосуды матери, находящиеся в слизистой матки, и ребенка, расположенные в выростах хориона.

Кровеносные сосуды матери и ребенка в норме никогда не сообщаются. Обмен веществ между материнским и детским организмом происходит путем диффузии питательных веществ через стенки кровеносных сосудов. В начале своего развития зародыш всей поверхностью прикреплен к плаценте, и диффузия поэтому происходит со всей его поверхности. Но по мере дальнейшего развития образуется специальная трубка — пуповина, которая идет от пищеварительного тракта ребенка к плаценте. В пуповине находятся кровеносные сосуды, обеспечивающие обмен веществ между матерью и ребенком.

Развитие зародыша человека внутри материнского организма (эмбриональный период) продолжается 280 суток, или 10 лунных месяцев.

Главная загадка индивидуального развития заключена в механизме реализации генетической программы в ходе индивидуального развития.

Несмотря на различия стадий развития, на сложнейшие процессы дифференцировки клеток, ведущие к органогенезу (формированию органов и систем органов), во всех клетках эмбриона сохраняется полная генетическая информация. Этот факт был доказан при использовании метода культуры тканей, т. е. при выращивании клеток отдельных тканей вне организма (*in vitro*) — на искусственной питательной среде.

Так, американский ученый Стюард показал, что целое растение моркови может быть получено из одной диплоидной соматической клетки, выделенной из корня моркови. Такое растение достигает половой зрелости и дает семена. Этот факт свидетельствует о том, что все клетки развивающегося организма, несмотря на их дифференцировку, сохраняют весь генный набор, т. е. всю генетическую информацию. Вместе с тем, хотя в дифференцированных клетках весь набор генов и сохранен, далеко не все гены одинаково активны. Таким образом, можно утверждать, что процессы развития эмбриона связаны с дифференциальной активностью генов.

Это хорошо иллюстрируется на примере с гемоглобином. Гемоглобин крови — белок с четвертичной структурой, в которой различаются белковые цепи  $\beta$  и  $\alpha$ . Оказалось, что гемоглобин эмбрионов человека отличается от гемоглобина взрослых. Различия связаны с наличием в эмбриональном гемоглобине цепи  $\beta$  вместо цепи  $\alpha$ , имеющейся в гемоглобине взрослых. Кровь новорожденных содержит 70% гемоглобина с цепью  $\beta$ . К концу первого года гемоглобин крови детей полностью подобен гемоглобину взрослых. Следовательно, можно утверждать, что вначале активен ген, контролирующий образование белковой цепи  $\beta$ , затем он подавляется и начинает действовать ген, ответственный за синтез цепи  $\alpha$ . Ген цепи  $\alpha$  активен весь период развития ребенка.

## ПОСТЭМБРИОНАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ ЧЕЛОВЕКА

Постэмбриональная стадия охватывает период с момента рождения и до конца жизни человека. В течение этого периода продолжается непрерывное и последовательное морфологическое и физиологическое развитие человека. Несмотря на строгую последовательность постэмбриональ-

ного развития человеческого организма, на данном периоде онтогенеза различаются отдельные этапы, характеризующиеся не только количественными, но и качественными показателями. Эти этапы представляют собой возрастные периоды. На симпозиуме по возрастной периодизации, созванном в Институте возрастной физиологии АПН СССР, были рекомендованы следующие возрастные периоды:

1. Новорожденный	1—10 суток
2. Грудной возраст	10 суток — 1 год
3. Раннее детство	1 год — 3 года
4. Первое детство	4 года — 7 лет
5. Второе детство	8—12 лет — мальчики 8—11 лет — девочки
6. Подростковый возраст	13—16 лет — мальчики 12—15 лет — девочки
7. Юношеский возраст	17—21 год — юноши 16—20 лет — девушки
8. Зрелый возраст: I период	22—35 лет — мужчины 21—35 лет — женщины
	II период 36—60 лет — мужчины 36—55 лет — женщины
9. Пожилой возраст	61—74 — мужчины 56—74 — женщины
10. Старческий возраст	75—90 мужчины и женщины
11. Долгожители	90 лет и выше

Каждый из приведенных периодов жизни человека несет специфические качественные особенности морфофизиологического развития, касающиеся морфологических и физиологических свойств организма — роста, массы, окружности грудной клетки, жировотложения, развитости мускулатуры и т. д.

Особое значение в первые годы жизни человека имеют процессы роста. Так, каждый возрастной период — грудной, детский, подростковый, юношеский — отличается определенными соотношениями в интенсивности роста отдельных частей тела. Рост как признак для данного возраста определяется под воздействием генотипа и социально-бытовых условий жизни каждого человека.

У новорожденных мальчиков рост колеблется от 47 до 53 см; рост девочек несколько ниже мальчиков.

Самая большая интенсивность роста отмечается на первом году жизни ребенка. В среднем за первый год ребенок

вырастает на 19—25 см. Прибавка же в массе за этот период у мальчиков 7—9,6 кг, а у девочек 7,5—9,2 кг. Педиатры установили, что масса детей к 6 месяцам удваивается, к году увеличивается в 3 раза, а к 2 годам — в 4 раза. Рост детей за второй год жизни увеличивается на 10 см, а за третий — на 8 см. В целом размеры тела у мальчиков больше, чем у девочек (рост, масса, окружность грудной клетки).

Таким образом, первые годы жизни детей (особенно до одного года) характеризуются интенсивными процессами роста и развития.

В последующие детские годы (4—8 лет) годовые приросты длины тела (рост) снижаются, а прибавки в массе возрастают. Обратная зависимость наблюдается в подростковый период — приросты длины тела на данном периоде интенсивнее, чем прибавка в массе. В подростковый период происходит также процесс полового созревания, с которым тесно связаны все другие морфофункциональные изменения организма человека.

На современном этапе развития человечества наблюдается ускорение физического развития детей (акселерация). Чем вызвана такая акселерация? Что служит причиной ее?

Как известно, развитие любого организма происходит под воздействием генотипа и условий внешней среды. Говоря иначе, формирование особи есть результат взаимодействия генотипа и внешней среды. Внешняя среда для человеческого организма — понятие весьма обширное и отличное от такового у животных, так как это не только абиотические условия, но и социальные факторы жизни.

На развитие человеческого организма несомненное влияние оказывают и физические, и социальные условия жизни. Так, еще М. В. Ломоносовым было замечено, что лопари, питающиеся только рыбой, «мелки и малолюдны», а самоеды, употребляющие в еду преимущественно мясо, высоки, широкоплечи и сильны. Не вызывают сомнений и факты, что недостаточное питание, плохие условия жизни отрицательно влияют на растущий детский организм, задерживают рост и развитие.

Наблюдающиеся на современном этапе явления акселерации детей в большей степени обусловлены повышением материального благосостояния людей в нашей стране, улучшением условий воспитания и обучения. Повышение

материального благосостояния трудящихся Советского Союза способствовало полноценному улучшенному питанию детей, которое, в свою очередь, обусловило ускорение физического развития. Так, по сравнению с детьми 1927 года у современных городских детей разница в длине тела у мальчиков 9 лет в среднем составила 3,6 см; 12 лет — 6,7 см; 15 лет — 10,2 см. У девочек того же возраста соответственно 3,1; 7,5 и 6,2 см. Наряду с этим современные дети отличаются и более крепким здоровьем, чем дети 20-х годов.

## НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА В ОНТОГЕНЕЗЕ

Онтогенез человека (как и других живых существ) представляет собой процесс, идущий под влиянием генетической программы, заключенной в оплодотворенной яйцеклетке. Этот процесс протекает во взаимодействии с определенными условиями внешней среды. Причем понятие внешней среды на разных этапах онтогенеза неоднозначно.

Очень хорошо взаимодействие и взаимосвязь живой системы иллюстрируется на примере с ядром и цитоплазмой. Английские ученые Бриггс и Кинг у лягушки удаляли ядро из зиготы перед началом дробления и заменяли его ядром, взятым из бластулы или еще более поздней стадии эмбрионального развития. Было показано, что пересадка ядра из бластулы ведет к нормальному процессу развития. Однако пересадка ядра из более поздних стадий не приводит к образованию развивающегося эмбриона. Что же служит причиной этих фактов?

Оказалось, что цитоплазма разных клеток (в частности, разных тканей) имеет отличительные особенности по составу и в функциональном отношении. Такие особенности на стадии бластулы еще не столь резки, чтобы повлиять на нормальный ход развития зародыша. Но на более поздних стадиях ядра уже вступают в специфические функциональные связи с цитоплазмой, которые нарушаются при пересадке их в чужую цитоплазму (неоплодотворенной яйцеклетки).

Вместе с тем другой ученый — Гердон, усовершенствовав метод пересадки ядер, получал нормальное развитие животных, пересаживая ядра даже из дифференцированных клеток. Так, пересадка ядер из эпителиальных клеток

кишечника в неоплодотворенную яйцеклетку, лишенную ядра, привела к развитию нормальных лягушек, давших нормальное потомство (рис. 33). При пересадке ядер от близкородственного вида (использовались два подвида африканской жабы) строение взрослой лягушки целиком определялось ядром.

По мере внутриутробного развития эмбриона человека и установления непосредственной связи с материнским организмом через плаценту все большее значение для него начинает приобретать физиологическое состояние матери. Вместе с тем возрастает роль и условия среды, в которой живет мать. Особенно важное значение имеют состояние матери и условия внешней среды в первые два месяца развития эмбриона, когда закладываются основные органы и их системы. Установлено, что инфекционное заболевание матери

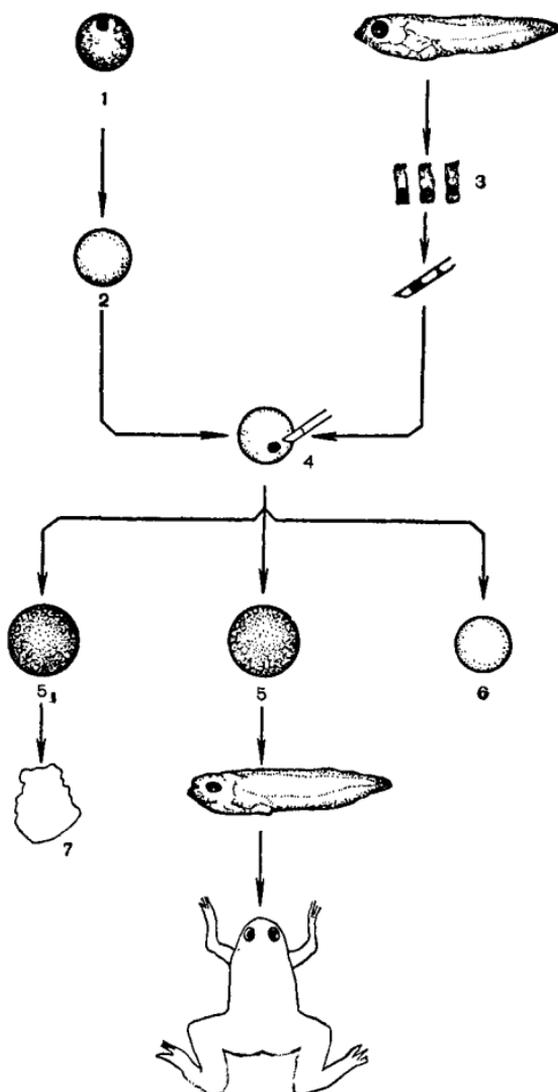


Рис. 33. Получение клона лягушки путем пересадки ядер из клеток кишечника головастика в безъядерную клетку:

1 — неоплодотворенное яйцо; 2 — яйцо без ядра; 3 — эпителиальные клетки; 4 — введение ядра; 5 — бластула и развитие лягушки; 5<sub>1</sub> — бластула, дающая дефектный эмбрион; 6 — делений нет; 7 — дефектный эмбрион.

в этот период приводит к поражению эмбриона, к появлению у него разнообразных дефектов физического и психического характера. Положение усугубляется, если при этом применяются различного рода сильные антибиотики и другие лекарственные препараты. Поэтому очевидна необходимость особенно бережного отношения к развивающемуся эмбриону на начальных этапах его развития.

Помимо указанных фактов, на развитие эмбриона несомненно влияет общее состояние матери, ее питание, режим работы и отдыха и т. д. Любое заболевание матери может пагубно отразиться на зародыше. В частности, выявлено, что большинство эмбрионов, подвергнувшихся на ранних стадиях естественному аборт (выкидышу), являются аномальными, т. е. имеют различного рода дефекты.

Взаимодействие наследственности и среды при формировании особи отмечается на всем протяжении онтогенеза. Особую важность такое взаимодействие приобретает в периоды формирования человеческого организма — эмбриональный, грудной, детский, подростковый и юношеский, когда наблюдаются наиболее интенсивные процессы роста и развития организма, формирования личности. В эти возрастные периоды организм человека наиболее подвержен изменениям в зависимости от условий среды. Наследственность определяет, каким может стать организм, а складывается организм лишь под одновременным действием обоих факторов — наследственности и среды.

Наряду с этим воздействие среды на степень выражения разных фенотипических признаков, определяемых генотипом, оказывается неравномерным. Степень выраженности признаков в существенной мере зависит от среды. Например, высокий рост обуславливается генотипом, т. е. носит наследственный характер. В зависимости от условий питания, социально-бытовой среды люди, получившие по наследству гены высокого роста, могут быть высокими (при оптимальных условиях), средними (при средних условиях) и низкими (при плохих условиях). Однако дети от этого первого поколения, воспитанные в хороших социально-бытовых условиях, будут все рослыми. Говоря иначе, в данном случае наследственность осталась неизменной, изменилась лишь степень ее проявления под воздействием разных условий жизни. Такие изменения признаков под влиянием различных условий среды при постоянстве генотипа называют модификациями. Пользуясь этим термином, можно



Рис. 34. Однояйцевые близнецы, выросшие в различных условиях, но очень сходные по умственному развитию и внешнему виду.

сказать, что в нашем примере гены высокого роста модифицировали свое действие в зависимости от условий среды. Пределы модификации, обусловленные генотипом, называют нормой реакции.

На некоторые признаки среда почти не оказывает никакого модифицирующего влияния. Так, почти без изменения в любых условиях среды передаются от родителей потомкам дальтонизм, группы крови, резус-фактор, цвет кожи и другие признаки.

Большой интерес для изучения соотношения наследственности и среды представляет рождение идентичных по генотипу (однояйцевых) близнецов. Такие близнецы возникают в случаях, когда одна оплодотворенная яйцеклетка дает начало двум независимо развивающимся близнецам. Это может случиться, например, на ранней стадии дробления, когда зигота делится пополам на два бластомера и каждый из этих бластомеров начинает самостоятельно развиваться.

Однояйцевые близнецы, как нетрудно догадаться, всегда однополы (или мальчики, или девочки). Этим они отли-

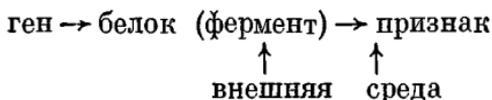
чаются от двуйайцевых близнецов, которые могут быть и разнополами. Идентичность генотипа приводит к поразительному сходству фенотипа как совокупность внешних физических качеств даже в случаях, когда такие близнецы воспитывались в разных условиях (рис. 34). Этого нельзя сказать о характере, эрудиции и т. д., которые в большей степени модифицируют под влиянием внешней среды.

Изучение однойяйцевых близнецов позволило установить, что удельный вес наследственности при развитии организма достаточно высок, хотя ведущее значение приобретает социальная среда.

## НАСЛЕДОВАНИЕ ОТДЕЛЬНЫХ ФИЗИЧЕСКИХ ПРИЗНАКОВ

Человек, развивающийся из исходной оплодотворенной яйцеклетки, получает набор генов от матери и отца. В процессе сложного, многоступенчатого онтогенеза унаследованные от родителей гены путем взаимодействия и при влиянии условий окружающей среды определяют проявление данного физического признака у рождающихся детей. Гены, как известно, кодируют синтез белков. Белки же, в свою очередь, не только строительный материал организма, но и основные компоненты ферментов — этих биологических катализаторов, без которых невозможна ни одна реакция в клетках, составляющих организм.

Формирование фенотипического признака — результат сложнейших метаболических реакций, протекающих под воздействием определенных условий среды. Упрощенно соотношения гена и признака можно представить в виде следующей схемы:



Приведенная схема отражает весьма упрощенно появление моногенного признака, т. е. случай, когда в явлениях наследования один ген определяет один признак. Такие моногенные признаки человека передаются от родителей детям в соответствии с законами Г. Менделя.

Типичным моногенным рецессивным признаком у человека является альбинизм, т. е. отсутствие пигмента в коже, волосах и в глазах. Альбинизм свойствен также многим видам животных и растений. Альбинизм у человека встре-



Рис. 35. Альбинизм у людей разных рас:  
 1 — японца; 2 — африканца; 3 — европейца; 4 — индейца.

чается во всех расах (рис. 35). В связи с тем что альбинизм является рецессивным признаком, он фенотипически проявляется лишь у гомозиготных особей. Рассмотрим, как будет наследоваться этот признак в семье, где мать — альбиночка (обозначим ее генотип  $aa$ ), а отец — нормально пигментирован (доминантный признак — генотип  $AA$ ):

$P$	$\text{♀}$	$aa$	$\times$	$\text{♂}$	$AA$
Гаметы		$a$	$\downarrow$	$A$	
$F_1$			$\downarrow$		
			$Aa$		

Генетическая схема, показывающая наследование интересующего нас гена — альбинизма, позволяет определить, что по фенотипу все дети в данной семье будут пигментированные. Однако в генотипе эти дети несут рецессивный ген альбинизма  $a$ , фенотипическое проявление которого подавляется присутствием доминантного ему аллельного гена нормальной пигментированности —  $A$ . Это показывает, что дети наследуют признак отца, хотя в скрытом состоянии содержат и признак матери —  $Aa$ . Проявится ли этот материнский признак в потомстве детей — у внуков или правнуков? Это будет зависеть от генотипа по исследуемому признаку у лиц, с которыми вступят в брак представители детей из данной семьи. Предположим, что сын (или дочь, это не имеет значения, так как ген альбинизма расположен в аутосоме), женился на девушке с нормальной пигментацией и генотипом  $AA$ . Проанализируем на схеме характер наследования у внуков  $F_2$ :

$$\begin{array}{ccccccc}
 P & \text{♀} & AA & \times & F_1 & \text{♂} & Aa \\
 \text{Гаметы} & & A & \downarrow & A & & a \\
 F_2 & & & & AA & & Aa
 \end{array}$$

Как видно из схемы, фенотипически все внуки  $F_2$  будут нормально пигментированы. Но половина из них в генотипе несет ген альбинизма, перешедший к ним от бабушки.

В случае, если сын женится на нормально пигментированной девушке с генотипом  $Aa$ , то внуки будут иметь следующие генотипы:

$$\begin{array}{ccccccc}
 P & \text{♀} & Aa & \times & F_1 & \text{♂} & Aa \\
 \text{Гаметы} & & A, a & \downarrow & A, a & & \\
 F_2 & & AA, & Aa, & aA, & & aa
 \end{array}$$

Как видно из схемы, среди внуков отмечается расщепление по фенотипу в соотношении 3 пигментированных и 1 альбинос, по генотипу в соотношении  $1AA : 2Aa : 1aa$ .

В семье, где и мать, и отец гомозиготны по гену альбинизма ( $aa$ ), все дети без исключения будут альбиносами.

У людей окраска радужной оболочки глаз очень разнообразна. Она бывает голубой, серой, зеленоватой, коричневой, черной. Оказалось, что голубые глаза определяются рецессивным геном ( $a$ ), темные (коричневые, черные) — доминантным геном ( $A$ ). В соответствии с этим в браках, где муж и жена голубоглазые ( $aa \times aa$ ), дети рождаются только голубоглазыми ( $aa$ ). Однако, если муж и жена оба

кареглазые, их дети могут быть как кареглазыми, так и голубоглазыми. От чего это зависит?

Очевидно, что в данном случае характер наследования цвета глаз у детей будет зависеть от генотипов их родителей. Так, если оба родителя гомозиготны по гену кареглазости, то дети все соответственно будут тоже исключительно кареглазыми. Изобразим это на схеме:

$$\begin{array}{ccccccc}
 P & & \text{♀} & AA & \times & \text{♂} & AA \\
 \text{Гаметы} & & & A & \downarrow & & A \\
 F_1 & & & & & & AA
 \end{array}$$

Генотип детей от данного брака идентичен родительским, т. е. будет гомозиготным по доминантному гену кареглазости.

Кареглазыми будут дети и в случае, если один из родителей гетерозиготен:

$$\begin{array}{ccccccc}
 P & & \text{♀} & Aa & \times & \text{♂} & AA \\
 \text{Гаметы} & & & A, a & \downarrow & & A \\
 F_1 & & & & & & AA, Aa
 \end{array}$$

Хотя здесь дети по генотипу и разные (половина гомозиготы  $AA$ , а другая половина гетерозиготы  $Aa$ ), фенотипический эффект у них одинаков вследствие доминантности гена кареглазости.

В семье, где оба родителя по фенотипу кареглазые, а по генотипу — гетерозиготы ( $Aa$ ), появятся и голубоглазые дети:

$$\begin{array}{ccccccc}
 P & & \text{♀} & Aa & \times & \text{♂} & Aa \\
 \text{Гаметы} & & & A, a & \downarrow & & A, a \\
 F_1 & & & & & & AA, Aa, aA, aa
 \end{array}$$

У детей в такой семье наблюдается расщепление в отношении: 3 кареглазых и 1 голубоглазый. По генотипу: 1 доминантная гомозиготная особь  $AA$ :2 гетерозиготные  $Aa$ : 1 рецессивная гомозиготная особь  $aa$ .

Однойяйцевые (монозиготные) близнецы имеют совершенно одинаковый генотип и фенотип. Это показывает, что по оценке глаз они оба кареглазые, или голубоглазые, или альбиносы.

Двуйяйцевые (дизиготные) близнецы будут похожи не больше, чем обычные дети данной семьи, не рожденные вместе, т. е. один из близнецов может быть альбиносом, другой — пигментированным (рис. 36) или один — голубоглазым, другой — кареглазым и т. д.



**Рис. 36.** Разнойцветные близнецы. Брат — альбинос, сестра — пигментирована.

Следует отметить, что приведенные соотношения фенотипов и генотипов действительно можно наблюдать лишь при большом количестве детей в изучаемой семье или по данным, полученным при анализе аналогичных объектов.

Аналогичным образом наследуется у человека и целый ряд других физических признаков. В таблице 3 приводится перечень ряда признаков у человека, наследуемых по законам Менделя (менделирующих).

Т а б л и ц а 3

**Менделирующие признаки у человека**

Органы и системы	Признаки	
	доминантные	рецессивные
Кожа	Пятнистая	Норма
	Веснушки	Отсутствие веснушек
Волосы	Пигментированная	Альбинизм
	Курчавые	Прямые
	Темные	Светлые
	Не рыжие	Рыжие
	Седая прядь	Норма
Глаза	Раннее облысение	Норма
	Карие	Голубые или серые
	Глаукома	Норма
	Катаракта	Норма
Скелет	Астигматизм	Норма
	Карликовость	Норма
	Многопалость (полидактилия)	Норма
	Заячья губа	Норма
Кровеносная система	Хрупкость костей	Норма
	Наличие резус-фактора	Отсутствие резус-фактора
	Норма	Аллергия

## Глава 4.

### ЧЕЛОВЕК — СУЩЕСТВО БИОЛОГИЧЕСКОЕ И СОЦИАЛЬНОЕ

**Н**астоящее и будущее человечества зависит от социального переустройства мира. Однако не следует забывать, что человек подчиняется и другим законам — биологическим. Его генетическая информация записана в молекулах ДНК и передается от поколения к поколению. Это свойство передачи по поколениям является самым характерным и необходимым условием существования на Земле человека как разумного существа. Все его биологические особенности, послужившие в свое время основой для появления человека, закодированы в наследственных структурах. Как биологический вид человек — самое высокое и при этом уникальное звено естественной эволюции на Земле.

#### ГЕНЕТИЧЕСКАЯ И СОЦИАЛЬНАЯ ПРОГРАММЫ НАСЛЕДОВАНИЯ И РАЗВИТИЕ ЧЕЛОВЕКА

Уникальность вида человек разумный (*Homo sapiens*) обусловлена тем, что в отличие от животных этот вид наряду с генетической программой имеет (благодаря наличию сознания) вторую программу, определяющую его развитие в каждом последующем поколении. Эту вторую программу можно назвать социальной программой.

Исследования по индивидуальному развитию показали, что личные качества любой особи зависят как от генотипа, полученного им от родителей, так и от влияния той социальной и физической среды, в которой происходит разви-

тие особи. В этом отношении особенно податливо детство и юношество. У человека рождаются два типа близнецов: однояйцевые и двуяйцевые.

Однояйцевые близнецы возникают на стадии деления зиготы, когда две клетки, появившиеся при делении этой зиготы, вместо того чтобы продолжать дальнейшее деление, отделяются одна от другой и дают начало двум зародышам человека. Соответственно такие близнецы идентичны по своей генетической программе (генотипу) и очень похожи по фенотипу, т. е. внешнему виду.

Двояйцевые близнецы могут появиться в результате одновременного оплодотворения двух разных яйцеклеток двумя сперматозоидами. Сходство по генотипу у таких близнецов не больше, чем у обычных братьев и сестер. Причем если однояйцевые близнецы вследствие идентичности их генотипа только однополы (или братья, или сестры), то двуяйцевые могут быть однополыми (два брата или две сестры) или же разнополыми (брат и сестра). Однако, несмотря на тождественность генотипа, однояйцевые близнецы, волею судьбы выросшие в разных социальных условиях, при всем поразительном внешнем сходстве могут формироваться в различные духовные личности.

Под влиянием отрицательных социальных условий могут оказаться целые поколения людей. Раньше такие факты объяснялись наследственностью, проводились обширные родословные, в которых из поколения в поколение переходили такие признаки, как преступность, алкоголизм, проституция и т. д.

В свете современных данных по генетике человека очевидно, что специальных генов для наследования таких социальных признаков, как преступность, алкоголизм, проституция и др., не существует. В этом случае повторяющиеся условия социальной среды в ряде поколений воспитывают людей определенного социального поведения. Следовательно, здесь мы наблюдаем картину не генетического, а социального наследования. Социальная программа представлена наукой, религией, культурой, морально-этическими нормами поведения в данной социальной среде.

Однако это вовсе не означает, что все люди генетически одинаковы при рождении и что они в равной мере воспринимают воспитательную роль среды. Каждый из нас обладает уникальным, совершенно своеобразным генотипом, полученным нами от родителей. Такое разнообразие людей,

их генетических конституций создает подчас сложные проблемы при воспитании. Трудности эти связаны прежде всего с тем, что каждый человек, имея уникальную генетическую организацию, обладает своей нормой реакции, т. е. определенными границами, в рамках которых он способен реагировать на социальные и физические влияния среды.

Социальная программа воспринимается в процессе воспитания, она формирует поведение человека в семье и обществе. С развитием человечества объем социальной программы неуклонно растет, особенно в наш век научно-технической революции. В связи с этим генетические особенности каждого человека обеспечивают не только его биологические свойства, но и восприятие социальной программы. Пластичность сознания человека так велика, что будущая обзримая история человечества не повлечет за собой особых изменений его биологических свойств.

Необходимость передачи социальной программы в поколениях путем воспитания привела в эволюции человека к характерному для него длительному периоду зависимости детей от родителей, к беспомощности детей, к появлению сложного комплекса любви и заботы о детях. Этими же факторами объясняется и удлинение периода старости (после прекращения репродуктивного возраста) у людей по сравнению с другими живыми существами. И действительно, социальный опыт накапливается в отдельных группах у людей старшего поколения, усвоивших и обогативших его за период своей жизни. Так как социальная программа (опыт) усваивается подрастающим поколением лишь в результате воспитания и обучения, становится очевидной ценность людей старшего поколения для передачи накопленного предшествующими поколениями социального опыта.

Все сказанное подводит нас к пониманию природы человека как биологического и социального существа.

Говоря о биологической природе человека, не следует ее сводить лишь к генетической программе. Реализация генетической информации от гена до признака претерпевает длительный путь. На ход такой реализации существенное влияние оказывают условия внешней и внутренней среды — состояние внутриклеточных процессов, уровень обмена веществ и энергии, условия, окружающие организм в целом (температура, свет, влажность, пища и др.). Перечисленные условия к социальной среде непосредственно не

относятся. Тем не менее воздействия их приводят к физическим и физиологическим изменениям в организме, в частности вызывают патологические эффекты (болезни). Последние в свою очередь оказывают влияние на восприятие социальной программы.

Таким образом, понятие среды у человека во многом качественно иное, чем у животных. И у человека, и у животных общими являются биотические и абиотические факторы внешней среды. Под биотическими факторами среды при этом понимаются взаимоотношения и взаимосвязи между живыми организмами в данной среде обитания. Абиотические факторы включают климатические условия неживой природы (свет, температура, влажность и т. д.).

Однако для человека в отличие от животных важнейшими факторами, воздействующими на развитие, оказываются факторы социальной среды, особенно воспитание и обучение. В процессе воспитания и обучения происходит реализация социальной программы, способствующей формированию духовной личности. Эта социальная программа не записана в генах, тем не менее она выступает как важнейший внутренний фактор развития человека.

## СОЦИАЛЬНАЯ ПРОГРАММА И ЭВОЛЮЦИЯ ЧЕЛОВЕКА

Обращаясь к истории и будущему человека, по-видимому, можно наметить четыре главных этапа его развития.

**1. Предыстория формирования человека.** Этот этап осуществлялся под направляющим действием естественного отбора, мутаций, изоляции и скрещиваний.

**2. Становление человека.** Оно связано с появлением общественной формы движения материи, с угасанием направляющей роли естественного отбора, развитием производительных сил, духовных отношений и социального наследования.

**3. Современный человек.** Ведущее значение на этом этапе приобретают социальные факторы. Естественный отбор утрачивает свою роль в расо- и видообразовании, становятся актуальными задачи охраны наследственности человека.

**4. Будущее человека.** Оно опирается на рост производительных сил и новые социальные условия, создающие громадный объем духовной и материальной культуры.

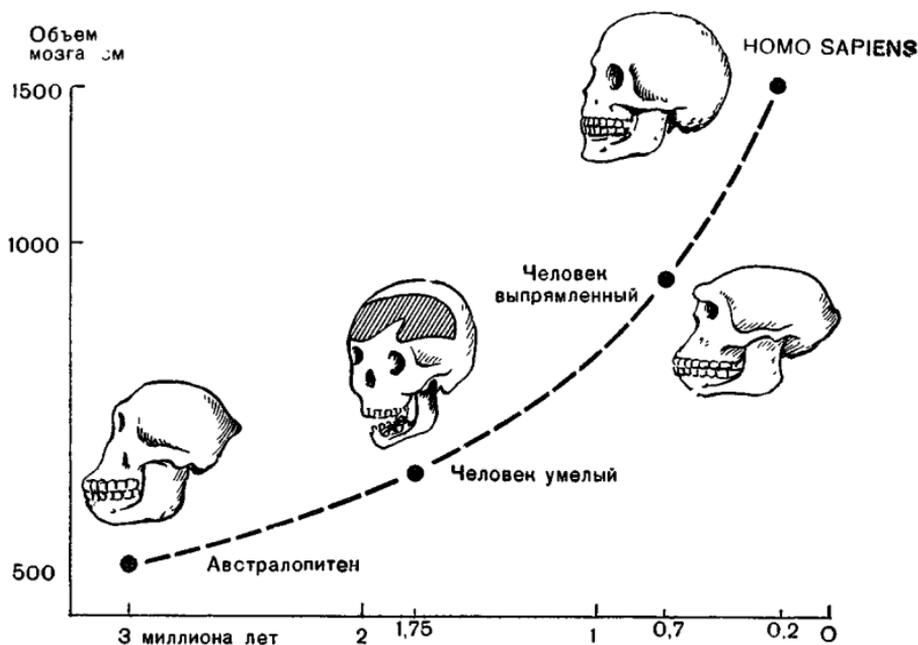


Рис. 37. Увеличение объема мозга человека за 3 млн. лет развития.

Рассмотрим подробнее каждый из этих четырех этапов. Решающим моментом на первом этапе формирования человека было развитие мозга как аппарата отражения. Ведущую роль в эволюции мозга играли общественно-трудовые отношения. В ходе этой эволюции возникла и развилась надбиологическая духовная жизнь человека, т. е. его социальная программа. В связи с этим по мере протекания эволюции человека наблюдается увеличение объема его мозга (рис. 37).

Первым представителем пограничной группы, отъединившей предков ископаемых человека от обезьяны, был рамапитек, появившийся 14—20 млн. лет назад. Австралопитеки, появившиеся около 5 млн. лет назад (объем мозга — 600 см<sup>3</sup>), уже стояли на ногах. Для них характерно целеустремленное пользование естественными орудиями — палками и камнями — для защиты и нападения на животных. Охота на животных определила переход на животный (плотоядный) тип питания. Овладение естественными орудиями дало возможность австралопитеку выдвинуться далеко вперед. Это в свою очередь привело к дальнейшему

развитию новых специфических человеческих областей коры его мозга.

Мозг австралопитека во многом сходен с мозгом современных высших обезьян и с мозгом новорожденного современного человека.

Объем мозга следующих за австралопитеком питекантропа и синантропа в среднем составляет 950 см<sup>3</sup>.

Важным шагом древних предков человека для дальнейшей их эволюции послужило овладение огнем. Ни одно животное, в том числе и обезьяны, не научилось использовать огонь для своих жизненных нужд и защиты. Овладение огнем в значительной мере помогло человеку бороться с неблагоприятными климатическими условиями, создать микроклимат для себя и подрастающего поколения и дало возможность расселиться в разных широтах Земли. Кроме того, использование огня изменило характер пищи: ее стали употреблять в вареном и жареном виде. Изменение пищи в свою очередь наряду с потерей защитной функции зубов повлекло изменение зубной системы.

В более поздний период у ископаемых предков человека наблюдается развитие разнообразных видов материальной культуры. В быту у них широко использовались красящие вещества — охра, мел, уголь. Для украшения применялись раковины моллюсков, зубы и другие кости. Их орудия и предметы труда отличались уже тонкой специализацией. Наряду с этим развившаяся социальная среда служила источником и хранителем накопленного опыта, знаний, материальной культуры и этики.

Характерным для развития мозга в формировании человека разумного явилось то, что эволюция происходила не только по отношению к объему мозга, но и к его структурно-функциональным особенностям. В процессе такого развития в мозге происходит очень сложная перестройка — перегруппировка его частей, общей конструкции и выполняемых функций.

С возникновением человека разумного структура тела и макроскопический объем мозга современного человека как бы стабилизировались в своем развитии, интеллектуальный же прогресс резко нарастает в течение всей истории. Интеллектуальный прогресс обуславливается возрастанием социальной программы с развитием человеческого общества. Прогресс человека связан с тем, что он стал биосоциальным существом.

## БИОЛОГИЧЕСКОЕ И СОЦИАЛЬНОЕ В ИНДИВИДУАЛЬНОМ РАЗВИТИИ ЧЕЛОВЕКА

В индивидуальном развитии человека (онтогенез) различаются два периода: эмбриональный и постэмбриональный.

Эмбриональный период охватывает промежуток времени с момента оплодотворения женской яйцеклетки мужским сперматозоидом (образование зиготы) и до рождения ребенка. Этот период внутриутробного развития человеческого эмбриона длится 40 недель, т. е. 10 лунных месяцев (лунный месяц равен 28 дням).

В эмбриональный период развитие организма происходит по жестко закрепленной генетической программе при сравнительно слабом (через организм матери) влиянии окружающей физической и социальной среды.

Уже на стадии зиготы начинается реализация генетической программы, заключенной в хромосомах (ДНК) и полученной от родителей.

Дальнейшее развертывание генетической программы наблюдается постадийно, с разными темпами в различные этапы эмбрионального развития. На рисунке 31 приводятся различные стадии эмбрионального развития человеческого зародыша. Сравнительный анализ развития человеческого эмбриона с эмбрионами других позвоночных показывает их поразительное сходство, особенно на первых этапах эмбриогенеза. Далее с развитием эти эмбрионы все больше приобретают видовые особенности. Длительно сохраняющееся сходство эмбрионов человека и обезьян свидетельствует об их несомненном филогенетическом родстве и единстве происхождения. Этим же объясняется и сходство зародышей всех позвоночных на ранних этапах их развития.

Если проследить формирование мозга в индивидуальном развитии человека, то выясняется огромное значение не только эмбрионального, но и постэмбрионального периода. Мозг новорожденного ребенка имеет массу 345—540 г при массе тела 3—3,5 кг, т. е. приближается к массе мозга взрослых человекообразных обезьян — шимпанзе (при массе тела 50 кг), орангутангов и горилл (при массе тела около 90 кг).

Несмотря на большую массу, мозг новорожденных детей оказывается далеко незрелым. Однако новорожденные уже обладают рядом ориентировочных рефлексов, направлен-

ных на удовлетворение чисто биологических потребностей — питание молоком матери и первоначальное знакомство с внешним миром.

Первыми средствами общения новорожденного с окружающим миром является крик и мимика. Мимика долгое время еще остается для ребенка главной формой общения. Вначале она выражает непосредственно отрицательные эмоции, а затем и положительные. Такое раннее развитие мимики объясняется расположением на лице (особенно в областях вокруг губ) наиболее важных для ребенка органов чувств.

Мимика ребенка возникает раньше, чем он воспринимает образы. Это позволяет предполагать, что мимические реакции плача и смеха появляются не на основе подражания. Подражательные реакции ребенка связаны не только с развитием зрительных анализаторов (зрительного восприятия окружающего мира), но с развитием и других анализаторных систем коры головного мозга, а также их взаимодействием.

В период, когда различные анализаторы вступают во взаимодействие при условнорефлекторной деятельности, биологическая мотивация поведения сменяется социально обусловленной психологической формой. Влияние социальных факторов начинается общением матери с ребенком и выработкой норм отношений между ребенком и окружающими. Возникают восприятия отрицательных и положительных интонаций голоса матери, звуковых элементов речи, на что ребенок вырабатывает адекватные ответные реакции. Ведущую роль на первом году жизни начинают играть интонации, и не только восприятие у матери или окружающих, но и свои собственные. На протяжении первых двух лет интонации ребенка обогащаются, ими выражаются спокойствие, радость, просьбы, вопросы и др.

Интонация звуков — первый ориентир во взаимоотношениях ребенка с окружающим его миром, значение же этих звуков воспринимается гораздо позже.

Постепенно ребенок учится выделять себя из окружающего мира, у него вырабатываются определенные эмоции к разным окружающим его людям: положительные — к одним и отрицательные — к другим. Вначале восприятие окружающих предметов и людей происходит от тесного и пассивного контакта с ними. Поэтому, в частности, ребенку в первые месяцы так близки и неотделимы от него все

предметы, с которыми он начинает общаться и играть. Постепенно ребенок начинает ощущать предметы живой и неживой природы на расстоянии, отличать себя среди других людей, выделять близких от чужих, живые существа от неживых предметов в ходе подражательной деятельности и в процессе игр.

При дальнейшем развитии возникает качественно новая форма общения, связанная с восприятием и воспроизведением символических образов, выраженных звуками, движениями, а также буквами и цифрами. На этом этапе уже наблюдается целенаправленное многогранное активное воздействие на окружающий мир. При воздействии на внешний мир человек не ограничивается естественными возможностями своих органов чувств, а дополняет и усложняет их в соответствии с приобретенным жизненным опытом, умениями и накопленными знаниями, т. е. факторами социальной программы. Этот процесс формируется длительно и стадийно и подвергается переделке в течение всей жизни. Соответственно и развитие мозга человека отличается длительностью.

Стремление к познанию окружающего мира, вызванное его взаимодействием с условиями социальной среды, не ослабевает у человека всю жизнь. Дети, окруженные разными социальными условиями, проделывают совершенно различные пути индивидуального развития.

Из приведенного краткого анализа формирования мозга человеческого зародыша видно, что, несмотря на особенности объема и структуры мозга эмбриона и новорожденного ребенка, все характерные черты человеческого поведения, деятельности приобретаются через общение с окружающими людьми, т. е. передачу социальной программы (жизненного опыта, знаний, умений) в процессе воспитания и обучения. Следовательно, основополагающее значение в индивидуальном развитии человека имеет социальное наследование. Свидетельством правильности данного вывода служит анализ фактов, когда дети сразу после рождения попадали к диким животным и воспитывались среди них. У всех этих детей, росших вне социальной среды, не развивались человеческие психические функции, они даже не имели навыков прямохождения.

Такие факты показывают, что наиболее восприимчивым, пластичным для усвоения социальной программы эта-

пом в индивидуальном развитии человека является детство.

Вместе с тем общеизвестно, что даже в одной семье дети вырастают разными по своим психическим и интеллектуальным (умственным) качествам. Очевидно, что каждый человек, обладая уникальной генетической и биологической программой, индивидуально воспринимает и осознает социальную программу общества.

### **СОЦИАЛЬНАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ — ВЕДУЩИЙ ФАКТОР ЭВОЛЮЦИИ СОВРЕМЕННОГО ЧЕЛОВЕКА**

Как уже отмечалось ранее, вид *Homo sapiens* (Человек разумный) совершенно уникален. Его уникальность обусловлена тем, что в отличие от животных он создал наряду с генетической программой программу социального наследования. Эта вторая программа определяет развитие человечества в каждом последующем поколении.

Генетическая эволюция — это относительно медленный процесс. Эволюция, прошедшая на базе естественного отбора генетических программ, привела к возможности появления сознания. Сознание, фиксируя в себе итоги социальных преобразований, опираясь на социальную сущность человека, стало фактором быстрого прогресса человека. Медленное течение генетической эволюции у человека как бы заменилось быстрыми процессами изменения духовного мира человека и окружающей его среды. Напрашивается вывод, что после своего появления люди, принадлежащие к виду *Homo sapiens* (Человек разумный), для исторического развития уже не нуждались в явлениях генетической эволюции.

Анализ истории человечества подтверждает эту концепцию. Фантастический взлет науки и культуры от времени средневековья до наших дней никакими генетическими процессами не сопровождался. Идущая в наши дни социальная и научно-техническая революция, приведшая к таким достижениям, как выход в космос, раскрытие молекулярной природы гена и использование атомной энергии, повлечет за собой еще более грандиозные изменения в духовном содержании человека. Однако никакой генетической эволюции человека за это время не произойдет.

Что же ведет человечество по пути прогресса? Ясно, что ведущим фактором этого процесса служит развитие производительных сил общества, сопровождающееся на-

коплением итогов сознательной деятельности человека в виде все возрастающего от поколения к поколению объема социальной программы. Содержание и объем этой программы передаются от поколения к поколению через воспитание и обучение. И каждое поколение людей обогащает, привносит новое в ее содержание и объем. Именно такое возрастание объема социальной программы обеспечивает восхождение человека к вершинам социальной жизни, науки и культуры.

Неверно было бы полагать, что вся эволюция человечества (со времен возникновения человека разумного) обусловлена лишь социальными факторами — накоплениями жизненного опыта, знаниями, умениями и трудовыми навыками. Социальное развитие человека в каждом поколении невозможно без взаимодействия социальной и генетической программ.

Попытаемся проанализировать это взаимодействие на примере одного из ведущих компонентов социальной программы — интеллекта (умственных способностей).

Как уже отмечалось, каждый человек генетически уникален, неповторим. Генетическая программа во взаимосвязи с условиями внешней среды обуславливает все биологические особенности человека — его анатомо-морфологические, физиологические качества. А как обстоит дело с психическими особенностями людей? Известно, что психические свойства человека — это функциональная сторона деятельности его мозга. Строение и функции мозга, как и других органов тела человека, определяются генетической программой. Следует ли из этого, что и психические особенности каждого человека обусловлены его генотипом?

Остановимся на одном весьма важном моменте. Анализ наследования физических признаков (например, роста, массы, цвета волос, глаз и т. д.) убеждает, что наследуется не сам признак, а предпосылка его развития, представленная одним или несколькими (иногда многими) генами. Гены в составе хромосом дети получают от родителей. С развитием зиготы (оплодотворенной яйцеклетки) начинается развертывание, реализация информации, заключенной в генах. Этот процесс реализации генетической информации весьма сложный, многоступенчатый, очень многое в нем еще остается для нас загадкой. Несомненно, что гены в своем действии не изолированы, а взаимосвязаны, т. е.

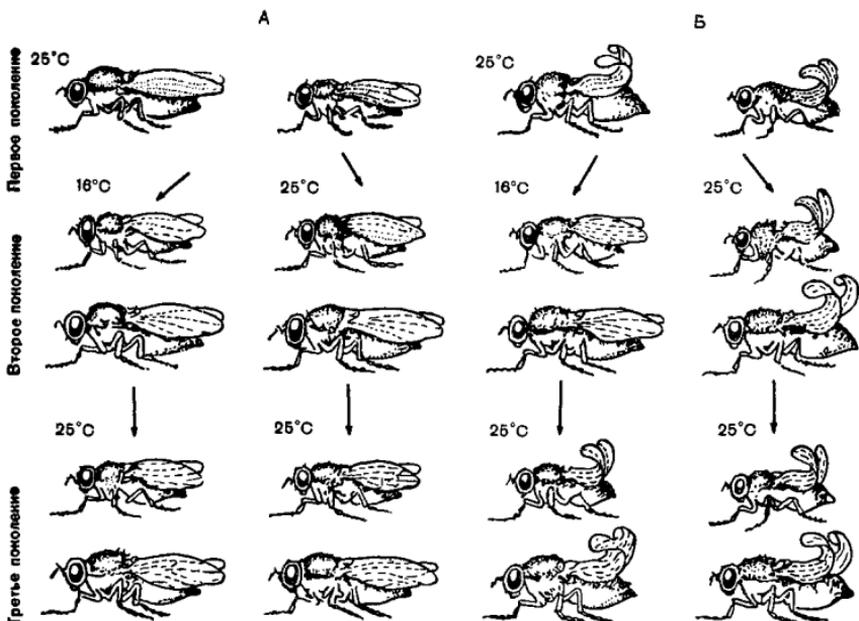


Рис. 38. Модификации формы крыльев у дрозофилы в зависимости от температуры:

А — с обычными крыльями; Б — с закрученными крыльями.

Формирование каждого признака и свойства организма происходит под контролем всего генотипа. Вместе с тем на реализацию генетической информации огромное влияние оказывают факторы внешней и внутренней среды, т. е. условия, окружающие организм в целом, и внутриклеточное состояние. Эти факторы среды могут модифицировать (видоизменять) действие гена в определенных границах (в пределах нормы реакции), предусмотренных генотипом. Сказанное хорошо иллюстрируется на следующем примере. У плодовой мушки — дрозофилы есть ген, определяющий при комнатной температуре ( $20^{\circ}\text{C}$ ) загнутые кверху крылья. Если выращивать поколение мушек с такими крыльями в условиях пониженной температуры ( $16^{\circ}\text{C}$ ), то новое поколение будет уже с прямыми крыльями (рис. 38). Продолжим наш опыт и получим следующее поколение от последних прямокрылых мух, но уже в условиях комнатной температуры. Как видно (см. рис. 38), последующее поколение по данному признаку формы крыльев идентично исходным родителям — тоже имеет загнутые кверху

крылья. В чем же тут дело? Что является причиной модификации (видоизменений) действия анализируемого гена? Очевидно, что причиной видоизменения действия гена является фактор внешней среды — температура. Колебания температуры вызывают разный эффект проявления действия данного гена. Следовательно, на этом примере можно утверждать, что ген определяет не какой-то конкретный признак, а некие границы проявления данного признака. Так, в анализированном случае с формой крыльев ген определяет возможность различных проявлений данного признака (загнутые кверху крылья — прямые крылья) в зависимости от температурных условий. Пределы проявления признака при данном генотипе его модификации называют нормой реакции.

Каждый признак и свойство организма имеет свою норму реакции — одни признаки более широкую, другие — более узкую. Широкие пределы изменчивости имеют так называемые количественные признаки, например рост, молочность у крупного рогатого скота и т. д.

Таким образом, можно заключить: современная генетика доказала, что наследуется ген, определяющий не какой-то стабильный признак, а его норму реакции, т. е. пределы изменчивости данного признака в зависимости от условий окружающей среды.

Для человека условия окружающей среды составлены тремя видами факторов: 1) абиотическими, 2) биотическими и 3) социальными. В соответствии с этим все анатомо-морфологические и функциональные особенности организма человека формируются под воздействием этих трех факторов.

Ученые пытались показать наследование умственных способностей и пришли к противоположным результатам. Существует два мнения: первое, что умственные способности наследуются генетически, и второе, что развитие умственных способностей определяется влиянием социальной среды. Очевидно, что умственные способности весьма сложное качество, состоящее из целого ряда составных компонентов. Так, в обиходе мы называем умными и способного литератора, и талантливого математика, хотя литератор может быть весьма слаб в математике, а математик — в литературе. Известны и так называемые специальные способности — музыкальные, математические, художественные и т. д. Кроме того, один человек может обладать

способностями в области точных наук и не иметь их к гуманитарным, а другой — наоборот. Как видно из этих очень простых примеров ( в жизни мы встречаемся с более сложными случаями), понятие способности весьма обширно. Часто под способностями понимают свойства (качества) человека, делающие его пригодными к успешному выполнению какого-либо вида трудовой деятельности.

Наследуются не сами способности, как таковые, а их задатки, которые в пределах нормы реакции могут проявиться в зависимости от условий среды в большей или меньшей степени. В настоящий момент мы не располагаем еще такими методами, которые позволили бы выяснить картину генетических склонностей в такой сложной категории, как способности человека. Перспективным в решении этой задачи является изучение однояйцевых близнецов, выросших как вместе, так и отдельно. Это позволит определить степень влияния наследственности и среды на проявление тех или иных способностей человека.

Известны случаи, когда мозг человека оказывается пораженным. У таких людей развивается тяжкий недуг — умственная отсталость. Причины, вызывающие умственную отсталость, могут быть как физические (травмы головы при родах, ушибе, воспалительные процессы в мозге и т. д.), так и генетические (хромосомные аномалии, изменения в одном или нескольких генах).

При анализе родословной детей с умственной отсталостью оказывалось, что даже в случае, когда их родители были совершенно нормальными, у них обнаруживались дяди или тети с таким заболеванием. Это свидетельствует о значении генетических факторов, иначе в родословной детей с этим недугом не было бы умственно отсталых родственников. Высокий процент умственно отсталых детей рождается в семьях, где один или оба родителя неполноценны по этому качеству.

Меняя условия воспитания и обучения детей с таким недугом, можно добиться меньшей степени проявления данного заболевания и подготовить их к самостоятельной жизни и активной трудовой деятельности. Весьма важно выявить как можно раньше подобные отклонения, чтобы своевременно начать воздействие на проявление данного свойства. Эту грандиозную по своей гуманности задачу призвана выполнять в нашей стране сеть психоневрологических консультаций, больниц и вспомогательных школ.

## МУТАЦИИ, СРЕДА И ЧЕЛОВЕК

Наследственные различия в физических, физиологических и других признаках между разными людьми обусловлены различиями в генотипе. Различия между людьми могут быть не только по признакам нормальным, но и аномальным, т. е. с какими-то отклонениями от нормы (физические уродства, наследственные заболевания). В чем причина возникновения подобных аномалий?

### ОСНОВНЫЕ ВИДЫ МУТАЦИЙ

Известно, что одной из причин аномалий в развитии людей служат изменения числа хромосом в генотипе. Однако изменения могут касаться не только числа половых хромосом, но и числа аутосом, структуры хромосом и отдельных генов. Все эти изменения в генетическом материале носят наследственный характер, и их называют *мутациями*. Различают несколько видов мутаций.

**Мутации числа хромосом.** Они определяются изменением числа наборов хромосом в клетке ( $2n$ ,  $3n$ ,  $4n$  и т. д.) и количеством отдельных хромосом ( $2n-1$ ,  $2n+1$  и т. д.).

Первая категория мутаций — это кратные изменения по числу гаплоидных наборов. Совокупность генов, заключенных в таком гаплоидном наборе хромосом, называют *генóм*. Генотип особи вместо нормального диплоидного числа ( $2n$ ) может нести триплоидное ( $3n$ ), тетраплоидное ( $4n$ ) и т. д., т. е. кратное генóму. Такие мутации числа хромосом, кратные генóму, называют *полиплоидией*.

Вторая категория мутаций — это изменения в количестве отдельных хромосом (потеря или добавление 1, 2, 3 хромосом). Ее называют *анеуплоидией*.

**Структурные мутации хромосом.** Они выражаются в наличии внутривхромосомных и межхромосомных перестроек.

Внутривхромосомные мутации возникают при следующих фактах: 1) делеции — нехватке того или иного участка хромосом, содержащего от данного гена до целого их комплекса. Если исходную хромосому обозначить как ряд локусов: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10, то делеция будет иметь вид: 1 2 3 5 6 7 8 9 10 или 1 2 3 4 5 10 и т. д.; 2) дубликации — удвоении какого-либо участка хромосомы, несущего неопределенное количество генов. Так, для нашего примера дубликация может иметь следующий вид: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 4 5 6; 3) инверсии — повороте блока генов внутри хромосомы на  $180^\circ$ . Для нашего примера это будет иметь вид: 1 2 3 9 8 7 6 5 4 10.

Межхромосомные перестройки возникают при обмене участками (комплексами) между гомологичными хромосомами, в результате чего образуются хромосомы уже с новым набором генов.

**Генные мутации.** Как уже отмечалось, гены представляют собой отрезки молекул ДНК, для которых характерна специфическая последовательность нуклеотидов, входящих в их состав. Генные мутации могут быть четырех типов: 1) замена пар оснований в молекуле ДНК. Так, если исходные пары оснований имели вид: АТ, АТ, ГЦ, АТ, то после мутации может быть: АТ, ГЦ, ГЦ, АТ; 2) потеря одной пары оснований (или их группы). Для нашего примера это может иметь вид: АТ, ГЦ, АТ или АТ, АТ и т. д.; 3) вставка одной пары или группы оснований: АТ, АТ, ГЦ, ГЦ, АТ или АТ, АТ, ГЦ, АТ, АТ; 4) перестановка положения нуклеотидов внутри гена: АТ, ГЦ, АТ, АТ.

Изменения в молекулярной структуре генов ведут к изменениям списываемой с них генетической информации, нужной для протекания биохимических реакций в клетке. Эти изменения в генах вызывают соответственно изменения биохимических реакций и в итоге приводят к появлению нового качества в клетке и в конечном счете в самом организме. Примером генной мутации у человека может служить болезнь фенилкетонурия, ведущая к умственной неполноценности. Вызывается эта болезнь мутацией гена, контролирующего в норме превращение аминокислоты фенил-

аланина в тирозин. Мутация этого гена приводит к блокированию данного превращения, в результате чего большое количество производного фенилаланина — фенилпировиноградной кислоты накапливается в крови, в спинномозговой жидкости и в моче. Излишнее количество этого вещества приводит к слабоумию.

Мутации могут затрагивать все признаки организма, как анатомо-морфологические, так и физиологические.

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

Мутации постоянно возникают в природе у самых различных организмов. Человечество в результате возникновения мутаций в каждом поколении обладает значительным количеством дефектных генов и хромосомных аномалий, вызывающих разного рода наследственные болезни. В каждом поколении рождается около 6% детей,отягощенных наследственными заболеваниями.

Главным методом исследований при анализе причин наследственных заболеваний служит изучение родословных. Изучение родословных, или, иначе, генеалогический метод, широко используется не только при выяснении причин наследственных болезней, но и при исследовании характера распределения всех наследственных признаков в популяциях. При этом проводится сбор посемейных данных.

Изучение того или иного признака в семье обычно начинается с «пораженного» (больного) члена семьи, которого называют *пробандом*. При составлении родословных в генетике принято пользоваться символическими обозначениями: мужчин обозначают квадратом, а женщин — кружком. Брак между ними обозначают вертикальной чертой. Детей от одной пары родителей называют *сибсами* (безотносительно от их пола), их помещают в родословной в порядке рождения, слева направо. Иногда поколения обозначают римскими цифрами, а инвалидов в каждом поколении — арабскими. Например, II — 4 обозначает четвертого инвалида во втором поколении. Однояйцевых близнецов изображают двумя значками, соединенными черточкой, отходящей от общей вертикальной черты, а двужайцевых — черточкой, отходящей от общей точки. Пробанд обозначают зачерненным символом, а гетерозиготу по данному признаку (т. е. инвалид — носитель дефектного рецессивного гена)



Рис. 39. Мутация короткопалости.

или символом с точкой внутри (в случае сцепления признака с половой хромосомой), или наполовину заштрихованным символом.

Как нормальные, так и аномальные (дефектные) признаки человека могут быть доминантными и рецессивными.

Простое доминантное наследование наблюдается по признаку короткопалости (брахидактилии) (рис. 39). На рисунке 40 приводится родословная семьи с данной аномалией.

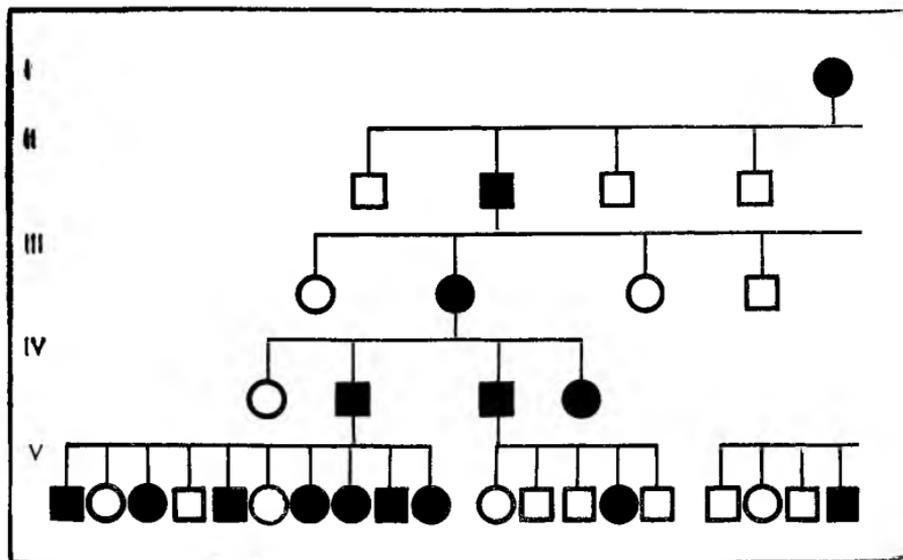


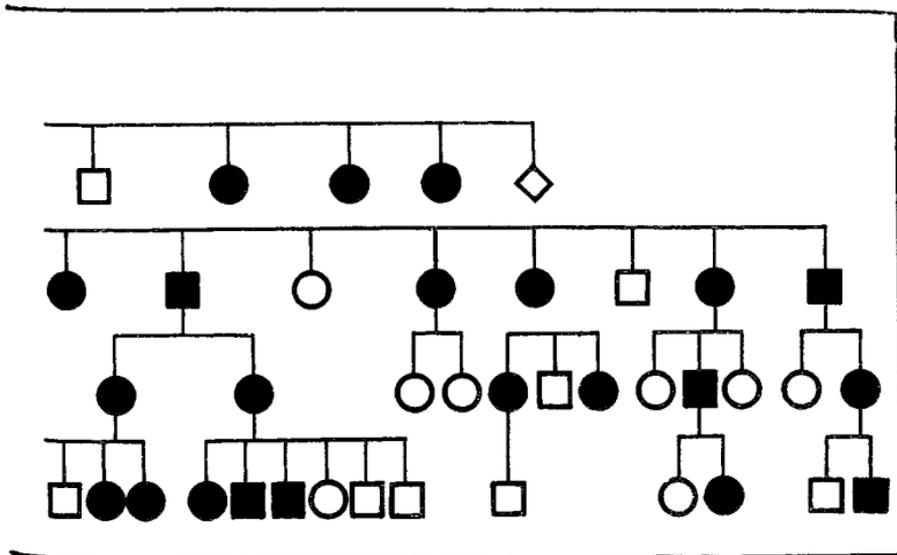
Рис. 40. Родословная

По доминантному типу наследуется особая форма карликовости (хондродистрофическая). Голова и туловище у таких карликов сходны по величине с нормальными, а конечности укорочены (рис. 41). На рисунке 42 приводится родословная семьи, где тщательно проанализирован характер наследования данного признака.

Примером доминантного наследования служат белый локон над лбом (рис. 43), отвислая нижняя губа, характерная для членов императорского дома Габсбургов и др.

Рецессивные признаки в отличие от доминантных могут проявиться фенотипически лишь у гомозиготных людей. Поэтому зачастую в жизни наблюдаются такие картины, когда от внешне здоровых родителей рождается ребенок с наследственной аномалией. В этом случае оба родителя являются носителями дефектных генов, т. е. гетерозиготами по одному и тому же мутантному гену. А так как чаще всего один и тот же мутантный ген могут нести кровные родственники вследствие определенной общности их генотипа, становится понятным, почему в браках двоюродных братьев и сестер чаще рождаются дети со всякого рода аномалиями.

По рецессивному типу наследуются и такие болезни, как фенилкетонурия, один из видов глухонемоты, амовра-



По короткопалости.



Рис. 41. Мутация карликовости (хондродистрофического типа).

тическая идиотия, серповидноклеточная анемия и многие другие болезни, зачастую вызывающие смерть гомозиготных людей.

В разобранных выше случаях доминантного и рецессивного наследования гены, определяющие те или иные признаки, были локализованы в аутосомах. Поэтому пол родителей не влиял на характер наследования детьми анализируемых признаков.

Иная картина наблюдается при локализации генов в половых хромосомах ( $X$  и  $Y$ ). Эти гены также могут быть и доминантными, и рецессивными.

Характерной особенностью генов, локализованных в  $X$ -хромосоме (т. е. сцепленных с  $X$ -хромосомой), служит отсутствие передачи их от отца

сыновьям. Это связано с наличием у отца ( $XY$ ) лишь одной  $X$ -хромосомы, которую он передает только дочерям (с. 44). Поэтому в случаях признаков, сцепленных с полом (с  $X$ -хромосомой), часто наблюдается перекрестное наследование: от отца — дочерям, от матери — сыновьям.

Классическим примером наследования сцепленного с  $X$ -хромосомой признака является болезнь несвертываемости крови — гемофилия. Даже незначительная ссадина при этой болезни влечет за собой сильную потерю крови. Из анализа родословных известно, что гемофилией болеют исключительно лица мужского пола. Лица женского пола являются гетерозиготами, т. е. носительницами этого признака в скрытом состоянии. Объясняется такое наследование наличием двух  $X$ -хромосом ( $XX$ ) в генотипе женщин, вследствие чего рецессивный ген гемофилии подавляется доминантным нормальным аллелем. В генотипе мужчин ( $XY$ ) имеется одна  $X$ -хромосома, в результате рецессивный ген проявляет свое действие.

Аналогично гемофилии наследуется и признак цветовой слепоты — дальтонизм, ген которого также локализован в X-хромосоме.

У человека насчитывается около 60 признаков, в большинстве своем патологических, сцепленных с X-хромосомой. Все они в основном носят рецессивный характер. С мутациями числа хромосом вы уже знакомы на примере аномалий половых хромосом. Существуют аномалии и аутосом человека. К ним относится, в частности, болезнь, известная как синдром Дауна. При этом синдроме во всех клетках тела 21-я хромосома представлена не двумя гомологами, как обычно, а тремя. На рисунке 44 приводится внешний вид и кариотип больных синдромом Дауна.

В основе болезни Дауна лежит нерасхождение хромосом в мейозе при образовании половых клеток или на

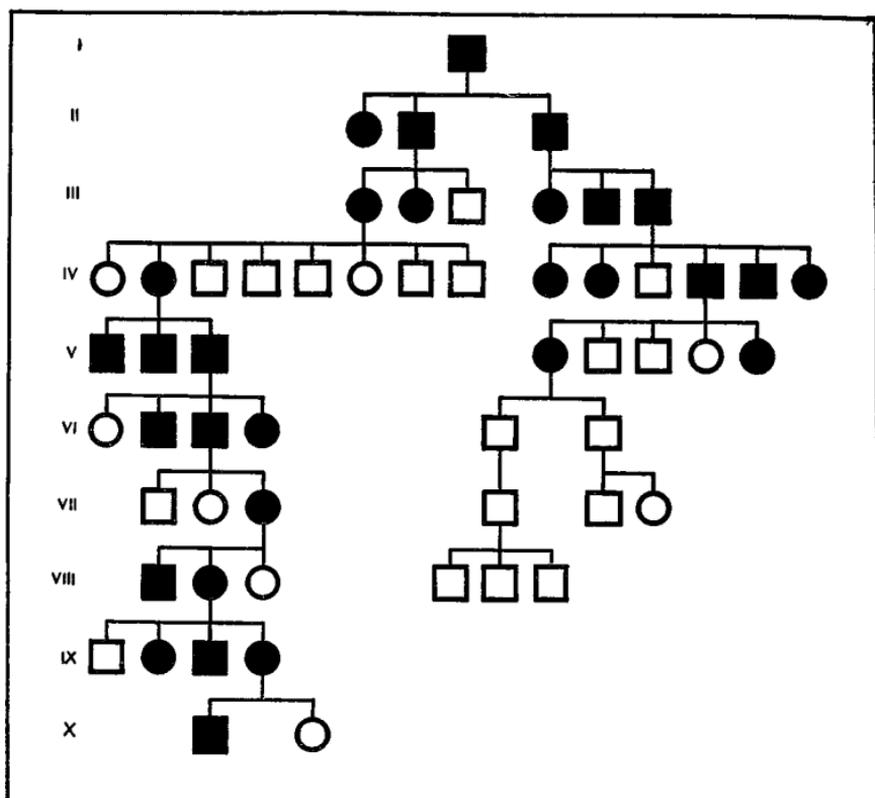


Рис. 42. Родословная по хондродистрофической карликовости.

ранних стадиях дробления зиготы. Больные, страдающие этой болезнью, имеют характерный раскосый разрез глаз, короткие ноги и руки, недоразвитые внутренние органы, умственную отсталость.

Женщины с синдромом Дауна иногда имеют детей. У таких женщин равномерно образуются два типа гамет: с одной 21-й хромосомой (нормальная) и двумя 21-ми хромосомами (аномальная). При оплодотворении из яйцеклетки первого типа развивается нормальный, здоровый ребенок, а из яйцеклетки второго типа — ребенок с синдромом Дауна.

Болезнь Дауна встречается довольно часто — один случай на 500—600 родов. У пожилых женщин такие дети рождаются чаще, чем у молодых.

Синдром Дауна был обнаружен в 1959 году. В настоящее время установлен целый ряд хромосомных болезней, вызванных нарушением количества аутосом. Так, трисомия может быть не только в 21-й хромосоме (как при синдроме Дауна), но и в других хромосомах. Такие аномалии числа аутосом часто вызывают тяжелые дефекты. Например:

Трисомия в одной из хромосом в группе 13—15 вызывает тяжелую задержку умственного развития, судороги, глухоту, волчью пасть, дефекты зрения, уродства ступней, гематомы.

Трисомия в 17-й хромосоме вызывает «треугольный» рот у новорожденных, отсутствие шеи, дефекты ушей, дефекты сердца.

Трисомия в 18-й хромосоме вызывает недоразвитие скелетной мускулатуры, челюстей, дегенерацию ушей, неправильное положение указательного пальца, дефекты стопы.

Трисомия в 22-й хромосоме — случай шизофрении.



Рис. 43. Мутации белого локона.

Трисомия по разным хромосомам является причиной ранних спонтанных аборт (выкидышей) и случаев мертворожденности.

Помимо аномалий числа хромосом, у людей обнаружены и мутации, связанные с перестройкой хромосом. Так, у больных полидиспандилией (физическая и умственная отсталость, сложные дефекты позвоночника) обнаруживают транслокацию между 13-й и 22-й хромосомами. Делеции, т. е. потеря отдельных участков хромосом, например в X-хромосоме, приводят к ряду дефектов в развитии пола и к умственной отсталости. Потеря  $\frac{1}{3}$  вещества 21-й хромосомы вызывает лейкемию (рак крови).

Приведенные факты показывают значение нарушений хромосомных структур в ядрах клеток человека для проявления некоторых тяжелых заболеваний. Эти открытия привели к бурному развитию новой области медицинской генетики — цитогенетике наследственных заболеваний и цитогенетике рака, изучающих природу аномалий на уровне клеток человека.

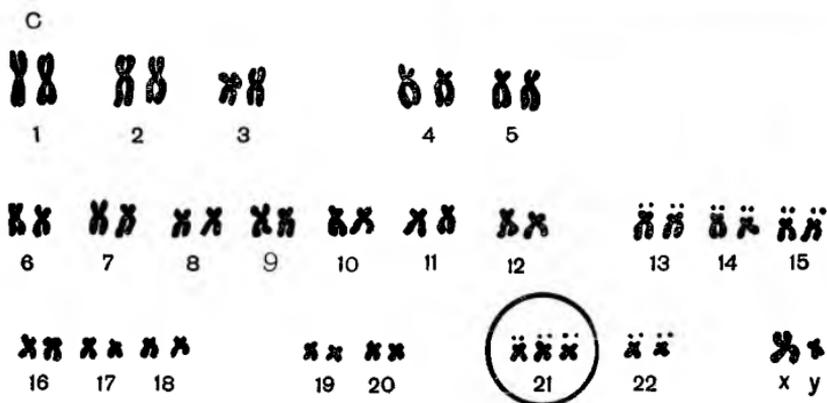


Рис. 44. Фенотип и генотип ребенка с синдромом Дауна.

## ГЕНЫ В ПОПУЛЯЦИЯХ ЛЮДЕЙ

В общебиологическом плане популяция представляет собой группу особей (растений или животных) данного вида, свободно скрещивающихся между собой и объединенных общностью территории.

Человечество в целом можно рассматривать как огромную популяцию, подразделенную на подчиненные популяции, главными из которых являются расы. Расы человека в свою очередь делятся на более мелкие популяции, разделенные друг от друга барьерами из-за языковых, национальных, религиозных и территориальных различий.

В предыдущих темах говорилось о материальных носителях наследственности — генах, хромосомах, об их аномалиях — мутациях, ведущих к тяжким наследственным заболеваниям, а также о характере наследования этих заболеваний и нормальных признаков в отдельных семьях.

Несомненный интерес вызывают вопросы: а как распределены те или иные признаки (нормальные и аномальные) в популяциях людей? Не приведет ли постоянное появление доминантных мутаций к тому, что частота их будет возрастать от поколения к поколению и в конечном счете все люди окажутся с какими-то тяжкими наследственными недугами? Как происходит наследование отдельных генов в популяциях людей? С какой частотой тот или иной ген встречается в популяциях? Вначале рассмотрим эти вопросы на примере абстрактной модели.

Представим, что в данной популяции людей встречаются гомозиготные особи по доминантному гену кареглазости (обозначим ген  $A$ ) с частотой  $0,2$  и гомозиготные особи по рецессивному гену голубоглазости (ген  $a$ ) с частотой  $0,8$ . Каково должно быть распределение особей с разными генотипами и фенотипами в следующем поколении ( $F_1$ ) в данной популяции? Если учесть, что цвет глаз на выбор супругов не влияет, а встреча гамет при оплодотворении является случайным событием, то в результате такого брака наблюдаются следующие комбинации:

Мужские гаметы	Женские гаметы	
	$0,2A$	$0,8a$
$0,2A$	$0,04AA$ (карие)	$0,16Aa$ (карие)
$0,8a$	$0,16Aa$ (карие)	$0,64aa$ (голубые)

Просуммировав результаты таблицы, обнаруживаем, что в следующем поколении ( $F_1$ ) по фенотипу 36% людей будут кареглазыми, а 64% людей — голубоглазыми. По генотипу: 4% (0,04) людей гомозиготных по кареглазости —  $AA$ , 32% (0,32) — гетерозиготных по кареглазости —  $Aa$  и 64% гомозиготных людей по голубоглазости —  $aa$ .

Как эти признаки будут наследоваться во втором поколении данной популяции ( $F_2$ )?

Выясним соотношение разных гамет у людей из  $F_1$  с доминантным и рецессивным аллелем. 4% людей  $AA$  дают 4% гамет  $A$ ; 32% гетерозиготных людей  $Aa$  дают 16% гамет  $A$ , 16% гамет  $a$ ; 64% людей гомозиготных по рецессивному аллелю  $aa$  дают 64% гамет  $a$ . Суммировав эти данные, получим:

$$\begin{aligned} \text{частота гамет } A &= 4\% + 16\% = 20\% (0,2), \\ \text{частота гамет } a &= 16\% + 64\% = 80\% (0,8). \end{aligned}$$

Нетрудно рассчитать теперь, что сочетания этих гамет дают в популяции то же самое соотношение генотипов и фенотипов, что и в  $F_1$ .

Таким образом, при определенных условиях частота доминантных и рецессивных аллелей в данной популяции имеет тенденцию остаться постоянной в ряду поколений. Эта закономерность известна как закон Харди — Вайнберга, названный по имени двух авторов — английского математика Харди и немецкого врача Вайнберга, независимо друг от друга предложивших в 1908 году формулу, отражающую распределение генотипов и фенотипов в популяции.

Общая частота гамет составляет единицу. Частота доминантных аллелей обозначается символом —  $p$ , рецессивная — символом  $q$ , их соотношение при образовании зигот имеет следующий вид:

Мужские гаметы	Женские гаметы	
	$pA$	$qa$
$pA$	$p^2AA$	$pqAa$
$qa$	$pqAa$	$q^2aa$

Произведя суммирование этих данных, получим формулу Харди — Вайнберга:

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa.$$

Указанная формула позволяет рассчитывать относительную частоту появления особей с самыми разными генотипами и фенотипами в данной популяции.

Большой практический интерес представляет изучение характера наследования особых веществ — антигенов крови человека, получивших название резус-факторов (Rh-факторы). Исследования показали, что в популяциях людей около 85% имеют ген Rh-положительный ( $Rh^+$  — доминантный признак), а остальные 15% —  $rh^-$ -отрицательный ( $rh^-$  — рецессивный признак).

Важным для медицины было открытие, что несоответствие отца и матери по Rh-фактору приводит к смерти плода или новорожденного вследствие разрушения эритроцитов и развития гемолитической желтухи. Это заболевание возникает в случае, если мать резус-отрицательная ( $rh^-$ ), а отец резус-положительный ( $Rh^+$ ). В связи с тем что резус-положительный ген доминантен, дети в таких браках проявляют признак  $Rh^+$ , полученный от отца. При резус-положительном плоде антиген  $Rh^+$  проникает через плаценту в кровотоки резус-отрицательной матери и вызывает в ее крови образование антител. При первой беременности количество этих антител незначительно, поэтому они, проникая в эмбрион, не вызывают в нем изменений и ребенок рождается нормально. Однако при последующих беременностях количество антител на антиген  $Rh^+$  достаточно велико, они проникают в плод и реагируют с эритроцитами крови плода, разрушая их (рис. 45). В результате этих процессов плод погибает.

Учитывая несовместимость по резус-фактору, каждый человек должен знать не только группу своей крови, но и какой у него резус-фактор. При несовпадении у супругов резус-фактора (при резус-отрицательной жене) в целях избежания осложнений при беременности рекомендуют иметь только первого ребенка. Кроме того, знание резус-фактора очень важно при переливаниях крови, в ходе которых несовместимость по резус-фактору может привести к нежелательным осложнениям.

Приведенные выше факты показывают, насколько важен учет резус-фактора и выяснение частоты встречающихся данных генов в популяциях. Рассмотрим распределение этих генов по закону Харди — Вайнберга. Согласно этому закону распределение генов  $Rh^+$  и  $rh^-$  должно иметь следующий вид:  $p^2Rh^+Rh^+ : 2pqRh^+rh^- : q^2rh^-rh^-$ .

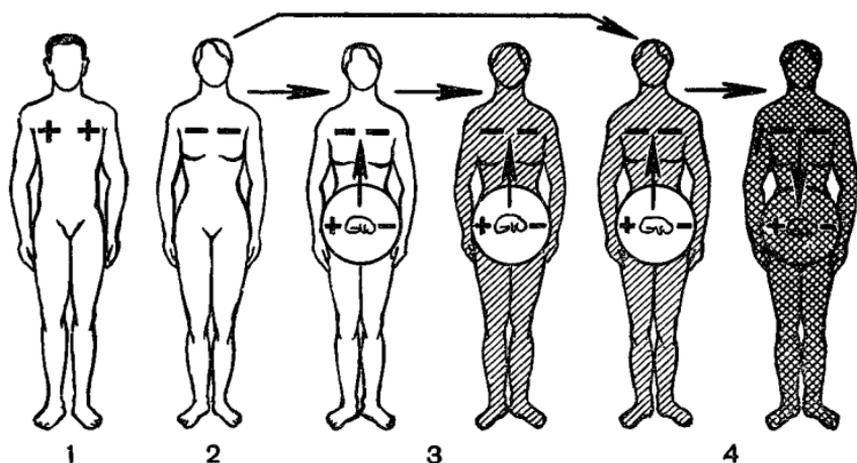


Рис. 45. Несовместимость по резус-фактору:

1 — муж резус-положительный; 2 — жена резус-отрицательная; 3 — наибольшее количество антител, накапливаемых во время первой беременности, не представляет опасности для ребенка; 4 — вторая беременность несет угрозу для ребенка вследствие накопления большого количества антител.

Если частота гена  $Rh^+$  в данной популяции равна  $0,3$  ( $p$ ), то частота аллельного ему рецессивного гена  $rh^-$  равна  $1 - 0,3 = 0,7$  ( $q$ ). Подставляя эти числа в формулу Харди — Вайнберга, получим:

$$(0,3)^2 + 2(0,3) \cdot (0,7) + (0,7)^2 = 0,9 + 0,42 + 0,49.$$

Следовательно, в данной популяции наблюдается следующее распределение по генотипу:

9% (0,09)  $Rh^+Rh^+$ , 42% (0,42)  $Rh^+rh^-$ , 49% (0,49)  $rh^-rh^-$ ;

по фенотипу: 51% людей резус-положительных (вследствие доминантности гена  $Rh^+$  9%  $Rh^+Rh^+$  + 42%  $Rh^+rh^-$  = 51%); 49% резус-отрицательных (рецессивная гомозигота  $rh^-rh^-$ ).

Из приведенного анализа видно, что лишь 9% людей в данной популяции «чисты» по доминантному гену  $Rh^+$  (гомозиготные  $Rh^+Rh^+$ ); значительно же больше (42%) людей несут в себе как доминантный ген  $Rh^+$ , так и рецессивный ген  $rh^-$  (гетерозиготные  $Rh^+rh^-$ ).

По закону Харди — Вайнберга частоты генотипов и фенотипов остаются постоянными из поколения в поколение при условии, что никакие факторы не нарушают этого

равновесия. К факторам, нарушающим равновесие в популяциях, относятся мутации, отбор, родственные браки и др.

Так, родственные браки в потомстве за счет общности генов ведут к повышению числа гомозигот. Мутации изменяют частоту генов, давление отбора на одни признаки может быть больше, чем на другие. Эти факторы приводят к нарушению равновесия в популяциях.

Однако даже при отсутствии давления мутаций и отбора бесконечное сохранение данной концентрации аллельных генов (по закону Харди — Вайнберга) в ограниченных популяциях невозможно. Причиной этому служат чисто случайные процессы, связанные с тем, что в ограниченных популяциях передачи аллелей по поколениям всегда происходят с некоторой ошибкой, что нарушает равновесие данных аллелей. Причем, чем больше популяция, тем меньше величина такой ошибки. Подобные явления случайных сдвигов в концентрациях аллелей по поколениям были названы академиком Н. П. Дубининым генетико-автоматическими процессами.

Генетико-автоматические процессы протекают тем интенсивнее, чем меньше популяция. Особенно отчетливо такие процессы протекают при организации новых поселений. Так, в Ланкастере (штат Пенсильвания, США) живет секта меннонитов, которая поддерживает браки между собой. Почти 8000 человек этой секты произошли от трех супружеских пар, поселившихся в Америке до 1770 года. Для этой группы людей характерна необычайно высокая концентрация гена, который в гомозиготном состоянии обуславливает появление особой формы карликовости с полидактилией (многопалостью). Около 13% этой группы людей гетерозиготы по данной патологии. По-видимому, случайно один из предков был гетерозиготным по гену, определяющему эту болезнь.

Результатом действия генетико-автоматических процессов можно объяснить ряд различий по группам крови населения разных территориальных районов. Так, у людей отмечаются четыре группы крови: 0, А, В и АВ. При изучении населения Уэльса (Англия) было установлено, что в северной части Уэльса часто встречается группа крови 0 и редко группа крови А. У людей же, живущих в горах южного Уэльса, наиболее часто встречается группа крови В.

Действием генетико-автоматических процессов можно объяснить такие факты, когда в одной деревне или одном селении, находящемся в отдалении от других поселений, все люди преимущественно носят одну и ту же фамилию, что свидетельствует об увеличении потомков в данном населении от предков, принадлежащих к одной семье.

### МУТАГЕННЫЕ ФАКТОРЫ. СПОНТАННЫЕ И ИНДУЦИРОВАННЫЕ МУТАЦИИ

Разного рода мутации наряду с комбинационной изменчивостью составляют резерв наследственной изменчивости. Наследственная форма изменчивости — один из основных факторов, необходимых для прохождения эволюции органического мира. Наследственная изменчивость доставляет материал для действия естественного отбора, отобранные изменения закрепляют наследственность.

В связи с такой важной ролью мутаций очевидный интерес вызывают следующие вопросы: как часто в естественных условиях (в природе) возникают мутации и что служит причиной мутаций, т. е. факторами, вызывающими их?

Прежде чем ответить на вопрос о частоте возникновения мутаций, рассмотрим причины, вызывающие разного рода мутации.

По характеру происхождения мутации делятся на спонтанные, возникающие естественным путем в условиях природы, и индуцированные, вызываемые искусственно человеком действием различных факторов.

Факторы, вызывающие мутации в организмах, называют *мутагенами*. Мутагены бывают трех видов: 1) физические — радиоактивные излучения, рентгеновы лучи, температура и т. д.; 2) химические — пероксиды, ряд азотистых и других химических соединений; 3) биохимические — внедрение в клетку чужой ДНК вируса и др.

Причины возникновения естественных (спонтанных) мутаций могут корениться в условиях среды, в особенностях химических процессов обмена веществ. Могут произойти также «ошибки» при самовоспроизведении ДНК, при которых нарушается исходная строго специфическая последовательность нуклеотидов. Замена одного или нескольких нуклеотидов внутри гена (генные мутации) при-

водит к искажению копируемой с них генетической информации и к изменению проявления какого-либо свойства организма. Несмотря на большую точность процесса самовоспроизведения нити ДНК, иногда в этом процессе происходят ошибки, что и приводит к мутациям.

Спонтанные мутации обуславливаются воздействием природной радиации, различных химических мутагенов, температуры и других факторов. Химические вещества, поступающие в организм с пищей, водой и воздухом, а также некоторые продукты, образующиеся в ходе внутреннего клеточного метаболизма, иногда являются причиной естественно возникающих мутаций.

Изучение спонтанных мутаций растений, животных и микроорганизмов показало, что различные виды организмов отличаются друг от друга по частоте возникновения наследственных изменений. Это обуславливается разницей в генотипах вида, в степени приспособленности данного вида к условиям среды обитания, в природных факторах и т. д.

Мутации как спонтанные, так и индуцированные возникают в соматических клетках (соматические мутации) или в половых клетках — гаметех. У вегетативно размножающихся растений соматические мутации могут дать начало новому организму с иными признаками. Так, сорт яблони антоновка шестисотграммовая был выведен И. В. Мичуриным на основе соматической мутации, возникшей на дереве обычной яблони — антоновки. У животных и человека (у которых вегетативное размножение невозможно) соматическая мутация исчезает со смертью данного индивидуума, т. е. не передается по наследству потомкам.

Мутации, возникающие в гаметах родителей, проявляются в их потомках. Примерами таких мутаций служат все приведенные выше аномалии хромосом, генов, передающиеся по наследству.

Индукцированные мутации впервые были получены русскими учеными Г. А. Надсоном и Г. С. Филипповым в 1925 году на клетках дрожжей при воздействии на них лучами радия. Впоследствии, в 1927 году американский ученый Г. Меллер открыл мутагенный эффект рентгеновых лучей и, используя методы количественного учета мутаций у дрозофил, дал ему объяснение.

Советские ученые В. В. Сахаров, М. Е. Лобашев и особенно И. А. Рапопорт и английский генетик Ш. Ауэрбах

открыли существование мощных химических соединений, вызывающих мутагенный эффект у разных организмов.

С тех пор индуцированный мутагенез получил широкое распространение. Выделяют два вида индуцированного мутагенеза: 1) радиационный и 2) химический. Возникла необходимость научных исследований для разработки методов защиты наследственности человека от действия мутагенов. Наряду с этим открылись обширные возможности разработать новые методы получения с помощью мутагенов высокопродуктивных сортов растений и штаммов микроорганизмов в селекции.

Исследованиями в области радиационного мутагенеза была установлена прямо пропорциональная зависимость между дозой энергии облучения (для определенного диапазона) и частотой генных мутаций, т. е., чем выше доза энергии облучения, тем большее количество генных мутаций она вызывает.

На рисунке 46 приводится график, изображающий прямо пропорциональную зависимость между частотой летальных (ведущих к смерти) мутаций у дрозофилы и дозой рентгеновых лучей. Как показано на графике, облучение дозой 2000 рентген вызывает 5% летальных мутаций, увеличение дозы в 3 раза (6000 рентген) соответственно в 3 раза увеличивает и частоту летальных мутаций — 15%. Такая прямолинейная зависимость ряда мутаций от величины дозы полученных рентген характерна для всех живых организмов, в том числе и для человека. В частности, проводилось облучение рентгеном в терапевтических целях людей с больным позвоночником. При исследовании 1200 таких больных были обнаружены случаи лейкемии. Анализ количества больных с лейкемией в соотношении с полученной локальной (местной) дозой облучения показал линейную зависимость.

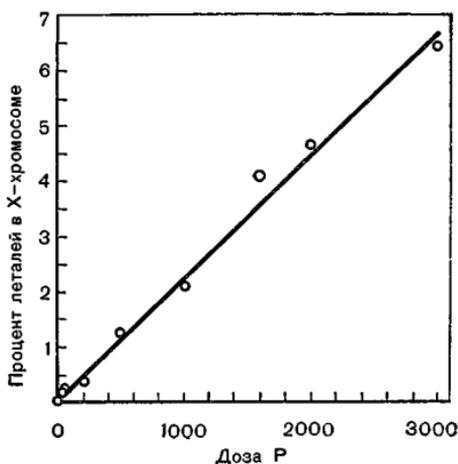


Рис. 46. График, изображающий зависимость числа летальных мутаций от дозы облучения.

Большое значение имеет другой эффект радиации — суммирующий (кумулятивный). Оказалось, что действие любыми малыми дозами облучения в разное время приводит в конце концов к суммированию их и проявлению в виде суммарного мутационного эффекта.

Многие факты свидетельствуют о том, что мутации появляются в виде потенциальных изменений. Так, были получены данные, показавшие, что инфракрасный свет модифицирует действие рентгеновых лучей. Микроспоры традесканции облучали рентгеном. Спустя 96 ч их обрабатывали инфракрасными лучами. Это приводило к увеличению хромосомных перестроек в микроспорах.

Отсутствие кислорода в некоторых случаях уменьшает мутагенный эффект излучений. Аналогичный результат получается и при пострадиационной обработке стрептомицином, хлорамфениколом, кофеином, низкой температурой. На инфузориях было показано, что количество мутаций тем больше, чем дальше отстоит облучение от фазы синтеза ДНК в клеточном цикле (синтез ДНК происходит в интерфазе). Это можно объяснить тем, что потенциальные изменения, не успевшие восстановиться к моменту самоудвоения ДНК, становятся истинными мутациями.

Приведенные данные показывают, что на процессы, ведущие к мутациям, можно воздействовать веществами-модификаторами. Кроме того, в клетках были обнаружены специальные системы восстановления (репараций), как бы излечивающие нарушения в генетическом материале. Явление репарации было открыто более 20 лет назад и с тех пор привлекает к себе самое пристальное внимание генетиков.

Наиболее глубоко изучены два типа «самоизлечения»: фотореактивация (восстановление поражений от ультрафиолетового света путем воздействия видимым светом) и темновая репарация («излечение» генетического аппарата клетки в темноте от поражений, возникающих в ДНК после действия разных физических и химических мутагенов).

Было показано, что в фотореактивации при обработке видимым светом действует специальный фермент, который восстанавливает природную, нормальную структуру молекулы ДНК.

Ферменты участвуют и при темновой репарации, здесь действуют две группы ферментов: первая вырезает повреж-

денный участок ДНК, оставляя в ней брешь; вторая группа ферментов застраивает эту брешь согласно принципу комплементарности. В результате деятельности этих ферментов восстанавливается нормальная структура молекул ДНК.

Нет сомнения в важности открытия этих репарационных систем, приводящих к «самоизлечиванию» поврежденных клеток.

Наряду с ионизирующей радиацией в настоящее время известны сотни химических веществ, обладающих мутагенной активностью. В соответствии с принципами их действия выделяют 9 классов химических мутагенов: 1 — алкилирующие соединения, 2 — пероксиды, 3 — альдегиды, 4 — гидроксиламины, 5 — азотистую кислоту, 6 — антитаболиты, 7 — соли тяжелых металлов, 8 — красители с основными свойствами, 9 — группу веществ ароматического ряда (канцерогены, алкалоиды, некоторые лекарственные вещества, гербициды, инсектициды и др.).

Наиболее обширную группу химических мутагенов представляют алкилирующие вещества — эпоксиды, этиленимин, иприт, уретан и др.

Так же как и радиация, химические мутагены обладают универсальностью в своем действии, т. е. вызывают мутагенный эффект у всех организмов, начиная от простейших форм до высших — человека.

Существуют ли какие-либо отличия в действии физических и химических мутагенов? Оказалось, существуют. Например, алкилирующие соединения не действуют на хромосомы в фазе  $G_2$ . Это приводит к тому, что мутации можно обнаружить только спустя несколько часов после обработки хромосом мутагенами. Это явление задержки в возникновении мутаций после их обработки химическими мутагенами получило название «задержки мутагенеза». Обнаружен также факт специфичности действия химических мутагенов — они как бы «нацупывают» слабые участки в хромосомах и преимущественно поражают их. Кроме того, при обработке разными химическими мутагенами одни гены поражаются чаще, чем другие. При действии ионизирующих излучений наибольшая эффективность характеризует их влияние на хромосомы в фазе  $G_2$ .

Таким образом, и физические, и химические мутагены представляют мощные агенты, поражающие наследственность живых организмов.

## МУТАГЕНЫ И НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ЧЕЛОВЕКА

Многие мутации вызывают у живых существ аномалии, нарушающие строение или функцию их органов, и тем самым понижают в значительной степени жизнеспособность данных организмов. Это ясно, так как вновь возникшие мутации изменяют ту или иную особенность в целостном организме, что нарушает его развитие или его взаимоотношения с внешней средой обитания. Становление организма как целостной саморегулирующейся системы и его приспособление к условиям внешней среды — это процесс, возникший в результате длительного эволюционного пути. Мутации, возникающие скачкообразно, часто нарушают такую приспособленность и поэтому чаще для организмов вредны, чем полезны.

У человека изучаются спонтанные мутации, возникшие естественным путем, так как экспериментально вызвать мутагенез у человека невозможно. Вместе с тем ряд людей подвергается искусственному облучению или контактирует с высокими дозами химических мутагенов. Основными факторами облучений служат: 1) медицинский, 2) профессиональный, 3) военный. Источники высококонцентрированных химических воздействий связаны с работой на вредных производствах.

Медицинское облучение проводится с лечебно-диагностическими целями. При некоторых заболеваниях (злокачественные опухоли и т. д.) назначают локальные облучения. Такое облучение с лечебными целями при получении достаточно сильной дозы может привести к индукции мутаций и завершиться проявлением той или иной формы аномалий в организме.

Для потомства такого облученного больного важное значение имеет облучение, падающее на половую систему, где происходит образование половых клеток. Очевидно, что облучение половой системы не имеет значения в случае, если данный больной вышел из репродуктивного возраста.

Профессиональному облучению подвергаются люди некоторых специальностей (врачи-радиологи, врачи-рентгенологи, ученые, работающие с радиоактивными изотопами, шахтеры урановых рудников, рабочие атомных станций и некоторых других предприятий).

Выяснение мутагенности излучений определило меры технической безопасности для профилактики наследствен-

ных повреждений. Главными средствами защиты в этих случаях служат щиты из бетона, поглощающие основную массу излучений.

Колоссальные количества глубоко проникающего излучения образуются от ядерных взрывов во время ядерных испытаний. Даже в случае ядерных испытаний под землей, под водой и в космическом пространстве продукты радиоактивного распада повышают фон радиации на Земле и соответственно увеличивают радиоактивную опасность для человека.

В связи с этим большую гуманитарную роль имеет Договор о запрещении испытаний ядерного оружия в атмосфере, космическом пространстве и под водой, подписанный 15 августа 1963 года между СССР, США и Великобританией. Благодаря этому Договору уменьшилось загрязнение воздуха и воды радиацией.

Учитывая эти факторы облучения, каждый человек, собирающийся иметь детей, должен знать, что даже происхождение из генетически здоровой семьи и от здоровых родителей еще не обеспечивает здоровье их потомства. Рождение аномального ребенка может быть следствием как совпадения скрытых рецессивных генов у обоих родителей, так и новых мутаций.

Некоторые исследования были проведены на отдельных группах людей, облученных высокими дозами рентгена (группа японских и американских врачей-рентгенологов и врачей радиологов, мужчины и женщины, облученные в области таза по медицинским показаниям, и японцы, перенесшие атомные взрывы в Хиросиме и Нагасаки). Потомство этих облученных людей изучалось для установления частоты врожденных аномалий, мертворожденности и смертности новорожденных, соотношения мальчиков и девочек по сравнению с необлученными.

Исследования показали, что в группах облученных людей частота рождения детей с уродствами или с другими мутациями превышает таковых в группе необлученных.

В ряде исследований установлено также смещение соотношения полов новорожденных в группах облученных людей. Это смещение соотношения полов можно считать особенно важным показателем. Если облучению подвергается мужчина, то очевидна большая вероятность повреждения в его крупной и активной X-хромосоме, чем в малой

У-хромосоме. Поэтому женские особи (XX) в потомстве от таких отцов погибают чаще (мертворожденные, выкидыши). В случае же, когда женщина подвергается облучению, мутациями поражаются обе ее X-хромосомы. При этом вредность этих мутаций для эмбрионов мужского пола (XY) от такой женщины гораздо выше, если учесть, что вновь возникающие мутации чаще всего рецессивны. У девочек от таких женщин вредные рецессивные мутации могут быть подавлены доминантными нормальными хромосомами (XX). Поэтому среди детей от облученных мужчин отмечается некоторое увеличение мальчиков, а от женщин — девочек. Именно такое смещение полов наблюдается среди облученного населения Хиросимы и Нагасаки.

Но как бы ни были относительно все эти выводы, сам факт поражающего действия на наследственность человека ионизирующих излучений и химических мутагенов неоспорим. Нет сомнения в том, что увеличение фона мутагенов в окружающей человека среде приведет к миллионам патологических генотипов, к рождению миллионов детей с различного рода уродствами и тяжелыми заболеваниями.

В связи с этим для защиты наследственности всего человечества громадную роль играет миролюбивая политика и активная борьба за мир и разоружение, проводимая правительством и народом нашей страны.

## МУТАГЕНЫ СРЕДЫ

Современный этап истории человечества характеризуется бурным развитием науки и техники. Полеты в космос, проникновение в тайну атома и его использование в мирных целях на благо человечества, автоматизация технических средств производства и многие другие достижения научно-технической революции, которыми мы по праву гордимся, оказывают в то же время серьезные воздействия на биосферу. В связи с этим поднимается проблема загрязнения среды, окружающей человека, разными вредными веществами, в том числе и мутагенами.

Преимущества внедрения ядерной энергии и широкая химизация промышленности и сельского хозяйства, разработки новых лекарственных препаратов очевидны. Неотвратимо и дальнейшее развитие их в этом направлении.

Вместе с тем вы уже знаете, какими мощными мутагенами являются радиация и химические соединения. Соответственно и развитие отраслей, связанных с этими факторами, сопряжено с опасностью увеличения количества индуцированных мутаций в соматических и половых клетках человеческого организма. Причем если соматические мутации увеличивают количество злокачественных опухолей, влияют на продолжительность жизни и другие признаки людей одного поколения, то мутации в половых клетках проявляются в виде наследственных болезней и уродств последующих поколений.

Наш мир в сравнительно короткие сроки претерпит еще более серьезные изменения. Предполагают, что через 300 лет основные энергетические ресурсы будут исчерпаны. Энергия в основном будет добываться за счет ядерных реакторов. Так, по данным Национальной Академии наук США, к 2000 году около 50% электроэнергии будет получаться за счет ядерной энергии. И в то же время американские ученые отмечают, что только за последние 30 лет жидких радиоактивных отходов накопилось в хранилищах свыше 50 млн. л, а к 2000 году их объем возрастет в 10 раз.

Вместе с тем в окружающую человека среду постоянно вводятся радиоактивные вещества за счет ядерных испытаний и ядерной промышленности. Пока доза радиации, получаемая населением Земли от искусственно созданных человеком радиоактивных источников, остается ниже уровня естественной радиации. Однако территориальное распределение энергии от искусственных источников неравномерно. Имеются районы (в которых проводятся ядерные испытания в той или иной форме), где среда загрязнена высокими концентрациями радиоактивных веществ. Так, в наши дни население и животный мир на территории США живут на фоне удвоенной дозы радиации. Очевидно, что удвоение энергии радиации в среде обитания человека представляет собой фактор, который может повлиять на здоровье последующих поколений.

Бурный прогресс науки и техники на современном этапе обеспечил появление огромных количеств ранее неизвестных химических соединений. Ежегодно арсенал химических соединений пополняется  $2,5 \times 10^5$  новыми названиями в дополнение к уже  $2 \times 10^6$  зарегистрированным. Многие из них на определенном этапе использования поступают в окружающую среду и оттуда, прямо или косвен-

но, в продукты питания и в организм человека. Если еще несколько десятилетий назад на земном шаре были уголки, где население не соприкасалось с искусственно созданными источниками радиации и синтетическими химическими соединениями, то в настоящее время таких уголков уже практически нет. Даже в зонах вечной мерзлоты были обнаружены загрязнения химическими веществами, например пестицидом, солями тяжелых металлов, которые за счет атмосферных явлений переносятся на громадные расстояния от места выброса.

В США, где производится около  $10^{10}$  кг в год синтетических органических соединений, утечка в атмосферу и поступление в сеть водоснабжения только одного класса этих соединений измеряется тысячами тонн в год.

Хотя мутагенность многих химических соединений была открыта 30 лет назад, однако истинную опасность их для окружающей среды и человека можно представить лишь теперь. Дело в том, что среди химических соединений были обнаружены такие, которые обладают в десятки и сотни раз большей мутагенной активностью по сравнению с радиацией. Они были названы супермутагенами. Колоссальное развитие современного химического производства обуславливает попадание в организм человека этих и других мутагенов через воздух, воду, продукты питания, лекарственные препараты, пищевые добавки и т. д.

Источником мутагенов окружающей среды служит химизация сельского и лесного хозяйства. В частности, большое внимание привлекает к себе проблема пестицидов, широко применяемых в народном хозяйстве. Исследования показали, что эти вещества уже присутствуют в продуктах, идущих в пищу человеку.

Кроме того, мутагенным эффектом обладают нитросоединения, в огромном количестве вносимые в составе минеральных удобрений в почву. Через почву эти нитросоединения загрязняют источники водоснабжения и через воду попадают в организм человека.

Источниками мутагенов служат также отходы химической промышленности. Быстро расширяется применение алкилирующих соединений, которые используются в качестве промежуточных продуктов для различных технологических процессов.

Как уже отмечалось, алкилирующие соединения служат мощными мутагенными факторами.

Помимо алкилирующих соединений, отходы химического производства могут содержать соли тяжелых металлов и другие вещества — хлоридбензофураны, триметилфосфаты и т. д. Некоторые мутагенные отходы производства в окружающей среде вступают во взаимодействие с другими химическими мутагенами, в результате чего создаются высокие концентрации опасных мутагенных комплексов или смесей.

Многие из перечисленных мутагенов среды попадают в организм человека и животных через пищевые продукты. Как правило, мутагены, загрязняющие пищу, обладают слабой или средней мутагенной эффективностью. Поэтому обнаружить их не всегда удается. Вместе с тем, зная эффект суммирования действия мутагенов и учитывая постоянное употребление человеком такой загрязненной пищи, становится очевидным, что их вред превосходит сильные мутагенные соединения, с которыми человек, как правило, весьма ограниченно контактирует.

Примером подобных мутагенов, поступающих через пищу, служит кофеин. Большая часть кофеина в организм человека поступает за счет чая и кофе, меньшая часть — через некоторые безалкогольные напитки и лекарственные препараты. Потребление кофеина на человека определяется в 500 мг в день, начиная с 14-летнего возраста. Можно подсчитать, что при ежедневном потреблении кофе или чая в организме человека поддерживается концентрация около  $10^{-5}$  М.

В некоторых случаях, особенно благодаря пищевым добавлениям, человек через пищу подвергается сильному влиянию со стороны химических мутагенов. Так, в Японии против роста бактерий в соевом молоке и рыбных сосисках использовался консервант АF-2. В 1973 году было показано, что этот консервант обладает широкими мутагенными и канцерогенными свойствами.

Высоким мутагенным эффектом обладают (особенно при больших концентрациях) и многие обычные лекарственные препараты.

В какой мере непроверенный на мутагенность новый лекарственный препарат может оказаться опасным для наследственности человека, показывает случай с гикантоном. Препарат гикантон оказался весьма эффективным против тяжелого заболевания, вызываемого одним из видов гельминтов (глистов). Более 300 000 детей и подростков стали

лечить этим препаратом за рубежом, в разных частях света. Вскоре, однако, обнаружилась высокая мутагенность гикантона — его действие вызывает мутации в лейкоцитах человека, в лимфоидных клетках мышей, выращиваемых вне организма (*in vitro*), в культуре тканей.

Таким образом было непреднамеренно допущено широкое использование в качестве лекарства сильного мутагенного соединения.

Вопрос о мутагенных эффектах многих лекарственных препаратов имеет важное значение для человека. Необходима генетическая служба, проверяющая мутагенные свойства лекарств прежде, чем допускать их к использованию.

Особый интерес вызывают биологические факторы мутагенеза человека. Имеется ряд организмов, которые, проникая в клетки человека, становятся источниками поражения ДНК хозяина. К ним относятся, в частности, вирусы. В ряде случаев уже установлена как мутагенная, так и канцерогенная роль вирусов в организме человека. Показано, что вирусы могут изменять темп мутаций у человека за счет поражения систем темновой репарации и другими способами.

Мутагенными свойствами обладают некоторые живые вакцины. Исследования подтверждают, что живые вакцины с подавленной вирулентностью способны индуцировать мутации. А ведь известно, что вакцинациям против оспы, кори, гриппа и других инфекций подвергаются массы людей. В связи с этим очевидна важность мутагенного эффекта живых вакцин.

Мутагенный эффект вызывают токсические вещества биологического происхождения — вещества, выделяемые различными паразитическими организмами человека (например, гельминтами). Важность последнего фактора тем более очевидна, что в ряде районов земного шара 100 % населения заражены различными паразитическими червями.

Все приведенные факты свидетельствуют о гигантском разнообразии мутагенных источников в среде, окружающей человека. В связи с этим очевидна грандиозность объема работ, которые предстоит выполнить по анализу последствий от мутагенных факторов среды. Знание механизмов возникновения мутаций и их последствий для человека показывает всю опасность загрязнения среды мутагенами. Однако эффект мутагенов среды на функционирование

клеток и организмов во многом еще остается неизвестным из-за многоплановости действия самих мутагенов и сложности процессов жизнедеятельности биологических систем.

Для борьбы против влияния мутагенов среды на наследственность человека большие перспективы открывают исследования по антимутагенам. Антимутагенами назвали соединения, нейтрализующие сам мутаген еще до его реакции с молекулой ДНК или снимающие поражения с молекул ДНК. В настоящее время известно около 30 антимутагенов. Поиски их продолжаются. Например, оказалось, что некоторые витамины могут быть активными антимутагенами.

Изменение мутагенности факторов среды для всех органических форм ведет к нарушению важнейшего эволюционного свойства видов — к увеличению числа мутаций, что нарушает сложившиеся в процессе длительной эволюции механизмы мутирования.

Поскольку мутации в массе имеют отрицательный характер для приспособительных особенностей вида, очевидно, что повышение количества мутаций во всех случаях ведет к увеличению в популяциях численности генетических жертв. Выход из этого положения осуществляется путем эволюционных изменений, направленных на адаптацию (приспособление) к мутагенам, введенным в среду обитания. Однако такая адаптация требует огромного числа генетических жертв, т. е. произойдет за счет гибели огромного количества особей. Это количество будет постепенно уменьшаться по мере создания генетической устойчивости против мутагенного влияния факторов среды. Произойдет генетическая адаптация популяций в ответ на высокий мутагенный фон окружающей среды. Примеры такой адаптации уже изучены в экспериментах с искусственно созданным высоким фоном радиации. Кроме того, именно такой эволюцией объясняется появление в природе рас насекомых, устойчивых к пестицидам и ядохимикатам, вирусов и болезнетворных бактерий, устойчивых к антибиотикам.

Наибольший успех в подобной эволюции свойствен видам с большими численностями при быстрой смене поколений (микроорганизмы, насекомые). Наоборот, при малых популяциях и большой продолжительности жизни (например, у человека) выход таких видов из генетического кризиса, вызванного возросшим действием мутагенов среды, представляет трудности. В связи с этим влияние возраста-

ющего фона мутагенов среды на человека должно иметь наиболее пагубные последствия.

Обращаясь к изменениям генетических основ популяций человека под влиянием возрастающего загрязнения среды мутагенными факторами, мы встречаемся с принципиально новыми, иными закономерностями. Как уже отмечалось, генетическая адаптация всех органических форм осуществляется через отнимание отбором генетических жертв и создание на базе положительных мутаций прогрессивных форм. Для человека отбор потерял значение фактора, направляющего его биологическую эволюцию. В популяциях человека отбор уже не имеет творческого характера, так как ценностные свойства каждого человека в вопросе об оставлении потомства стали предметом социальной эволюции. На фоне законов социальной жизни людей естественный отбор стал фактором, сдерживающим распространение в популяциях только тех мутаций, которые определяют рождение людей с наследственными недугами. Все остальное разнообразие мутаций реализуется в популяциях человека, обеспечивая появление в основном гигантской генетической изменчивости людей.

В связи с этим генетическая адаптация популяций человека под влиянием возрастающей загрязненности среды мутагенами оказывается невозможной.

В свете сказанного очевидно, что любое повышение мутагенеза у человека при увеличении загрязненности среды мутагенными факторами следует признать вредным. Однако нельзя ставить альтернативу: или поражение наследственности человека, или рост научно-технической революции. Необходимо сохранить научно-технический прогресс и не допускать загрязнения среды. Вместе с тем необходимо искать активные методы защиты против мутагенеза — химические средства, антимуагены, активация ферментных систем репарации и т. д.

## Глава 6.

### ГЕНЕТИКА И БУДУЩЕЕ ЧЕЛОВЕКА

**Н**астоящее и будущее человечества зависит от социального переустройства мира. Вместе с тем жизнь человека протекает по биологическим законам. Развитие человека, его здоровье, длительность жизни, старость, смерть — все это запрограммировано в его молекулах ДНК. Благодаря наличию сознания в настоящее время человек вознесен над всем органическим миром. Физическое будущее человечества зависит от того, сумеет ли он сберечь свою драгоценную наследственность и сможет ли освободить и защитить ее от действия факторов, нарушающих ее полноценность.

#### ОХРАНА ОКРУЖАЮЩЕЙ СРЕДЫ И НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ЧЕЛОВЕКА

Загрязнение мутагенами окружающей среды — обратная сторона медали научно-технического прогресса человечества. Загрязнение среды мутагенами касается самого драгоценного, что создано эволюцией живой материи, — генетической программы человека. Оно захватывает также генофонды популяций всех видов животных, растений, бактерий и вирусов, населяющих биосферу. Сохранение и упрочение биологических основ человека и всех живых существ в условиях изменения биосферы требуют точного знания объема и характера влияния со стороны мутагенов среды. В настоящее время уже создан целый ряд служб по слежению (мониторингу) за основными ресурсами и

процессами, идущими на Земле. Есть служба охраны недр, слежения за погодой, за уровнем загрязнения окружающей среды и др. Все эти службы в итоге охраняют интересы человека. В настоящее время мы стоим перед задачей создания службы по мониторингу за генофондом самого человека, которая представляется наиболее важной.

В основные задачи генетического мониторинга входят регистрация числа мутаций и сравнение темпа мутирования в последующих поколениях по отношению к исходным. Несмотря на кажущуюся простоту этой задачи, реальное ее решение сталкивается с целым рядом трудностей.

Главная трудность при мониторинге за появлением новых мутаций в популяциях человека состоит в огромном разнообразии генетических особенностей человека. По статистике ряда стран Европы и Америки, ежегодно рождается около 6 % детей с генетически обусловленными врожденными заболеваниями. Если к этому добавить довольно большое число наследственных заболеваний, проявляющихся к концу первого года развития в форме различных морфофункциональных нарушений, то эти цифры станут еще более значительными. Примерно 30 % спонтанных аборт (выкидышей) обусловлено структурными мутациями хромосом, 5 % больных, госпитализированных в больницах, имеют мутации каких-либо генных локусов, а около 1 % больных с аномалиями числа хромосом. Казалось бы, появление доминантных мутаций должно способствовать эффективности темпа мутаций у человека вследствие фенотипического обнаружения их в первом же поколении. Однако это оказывается не так просто. Дело в том, что одно и то же заболевание может быть обусловлено независимыми генами или возникнуть в процессе индивидуального развития в качестве модификации. Все это в значительной степени затрудняет учет количества мутаций и их разнообразия в популяциях человека.

Оценивая трудности, стоящие на пути доказательства того, что данные мутации возникли действительно в изучаемом поколении, приходится признавать, что обычными методами практически невозможно осуществить проведение мониторинга за изменением темпа мутаций у человека. Пока возможен только учет отдельных типов аномалий в соответствии с ростом их численности во времени.

Определенные перспективы для мониторинга открывает использование цитогенетических методов. При этом прово-

дится путем прямых цитологических наблюдений массовый анализ образцов в культуре крови с целью определения у больных людей изменений хромосомного аппарата. В ряде случаев хромосомные нарушения не всегда связаны и фенотипическими проявлениями, которые могут не отличаться от нормы. Анализ крови позволяет выявить эти хромосомные нарушения. Цитогенетический метод мониторинга пока еще редко используется в связи с отсутствием разработанного оборудования для быстрого анализа очень большого количества образцов крови. Анализ большого количества крови детей нужен для выявления исходной частоты, т. е. исходной точки отсчета для изучения влияний мутагенных факторов среды в различных географических районах. Однако такое оборудование для ускоренного анализа образцов крови детей уже начинает разрабатываться и внедряться в практику. Это позволит проводить цитогенетическую проверку темпа мутирования популяций людей в зависимости от степени мутагенности факторов среды.

Новые перспективы для учета мутаций открывает изучение белкового полиморфизма (разнообразия белков). В данном случае проводится также анализ крови. Метод изучения белкового полиморфизма основывается на генетическом контроле синтеза белков в ходе клеточного биосинтеза. Как известно, один ген несет в себе информацию о структуре (и соответственно о функциях) одной полипептидной молекулы. В ходе биосинтеза белков эта генетическая информация реализуется в виде образования определенной молекулы белка. В хромосомах ядра клеток человека содержится огромное количество генов. Соответственно и количество видов синтезируемых белков также велико. Генотип (т. е. совокупность генов) каждого человека уникален по своему составу, об этом можно судить и по белковому составу каждого человека, который имеет свои особенности. В связи с этим регистрация различных видов белков и контролирующих эти белки генов позволяет оценить частоту мутаций в данной популяции. Частота мутаций одного гена невелика, поэтому количество наблюдений должно быть достаточно большим, чтобы обнаружить мутантный белок. Если же будет обнаружен мутантный белок, необходимо исследовать родственников, для того чтобы показать, что возникший новый белок — результат новой мутации гена.

Наряду с мониторингом (слежением) темпов мутаций в популяциях человека в связи с увеличением опасности радиационного и химического мутагенеза возникают проблемы прогноза, т. е. оценки возможных последствий. Н. П. Дубинин с сотрудниками теоретически и экспериментально обосновал для человека зависимость числа мутаций от дозы мутагена с помощью представления об «удваивающей дозе». Определение такой зависимости позволяет рассчитать и количественно выразить тот «генетический груз» в виде дополнительных мутаций, который данная популяция будет испытывать при том или ином повышении количества мутагенов в среде обитания. Возможная минимальная удваивающая доза для ионизирующей радиации оказалась сравнительно небольшой (10—20 p) и была принята для оценки опасности официальными органами ООН.

За предшествующую историю развития человечества, главным образом за счет естественного мутационного процесса, уже накопился «генетический груз», выражающийся в большом числе наследственных и генетически обусловленных заболеваний, перечень которых уже превысил 2 тыс. При существующих мерах защиты от облучений ученые США полагают, что ежегодно 0,05% новорожденных детей будут иметь тяжелые заболевания от доминантных и рецессивных мутаций, вызванных искусственными источниками радиации.

Ощутимый вред человечеству наносят новообразования, обусловленные мутациями соматических клеток. Только на одном американском континенте в связи с мутагенным влиянием окружающей среды можно в ближайшие годы ожидать увеличение на 2% смертельного исхода от так называемого «спонтанного рака».

Возрастание частот хромосомных мутаций должно вызвать рост спонтанных (естественных) выкидышей. Такое возрастание было зарегистрировано, в частности, в Швеции, где их частота за последние 50 лет поднялась с 6 до 14%.

Ряд заболеваний, связанных с патологией беременности и дефектами развития (синдром Дауна и др.), за период с 1966 по 1976 год увеличился в 2—2,5 раза. Несомненно, что эти данные находятся в прямой зависимости от увеличения загрязнений мутагенами среды, окружающей человека.

Для заметного уменьшения размеров возможного неблагоприятного мутагенного действия, связанного с присутствием в окружающей среде химических веществ, необходимо осуществлять испытания в тест-системах (контрольных методах) на мутагенность всех подобных соединений. Однако это условие выполнить весьма сложно ввиду огромного количества разных химических соединений.

Вместе с тем даже те методы контроля, которыми располагают в настоящее время ученые, пригодны для проверки на мутагенность большого количества химических соединений.

Очевидна важность дальнейшей разработки приемов мониторинга за генетическими изменениями в популяциях человека. Однако, прежде чем мониторинг за «генетическим грузом» человека твердо встанет на ноги, необходимо изучать степень загрязнения биосферы мутагенами с помощью специальных контрольных методов — тест-систем. Решение этой задачи требует изучения влияния мутагенов среды для вирусов, бактерий, растений, животных. Для каждой из этих групп органической природы использование тест-системы позволит приблизительно оценить их опасность для человека и, кроме того, будет иметь самостоятельное значение.

Отдельным вопросом стоит создание экосистем микроорганизмов для биологической очистки отходов химических, металлургических и других предприятий, а также проведение генетического отбора для организмов, живущих в среде, зараженной химическими и радиоактивными отходами.

Использование набора тест-систем позволит улавливать изменения мутагенности среды, имеющие как глобальный характер, так и по отдельным районам. Вместе с тем следует учесть неравномерность результатов, полученных от тест-системы, для разных клеток человека. В основе этой неравнозначности лежат индивидуальная специфика соматических и половых клеток человека, а также особенности процессов обмена веществ в данный момент в клетке, которые могут заметно изменять мутагенное действие факторов среды. Все это показывает, что любой анализ и контроль, имеющие место в тест-системах, при оценке мутаций у человека носят условный (приблизительный) характер. Так, если проверить генетический эффект от действия какого-либо одного соединения, то может оказаться, что данное

соединение ведет себя как мутаген по отношению к бактериям, но нейтрален в организме человека, и наоборот.

Важнейшим направлением мониторинга является анализ не отдельных соединений, а изучение комплекса мутагенов среды, составляющих ядро мутагенной обстановки на данном этапе изменения и развития биосферы. Это принципиально новый вид мониторинга.

Чтобы обеспечить мониторинг за мутационными изменениями в биосфере в целом, необходимо разработать методы моделирования главных комплексов мутагенов, как глобального (общего), так и локального (местного) значения. В любом отдельном производстве, крупном городе и других территориях наблюдается специфика загрязнений и как следствие этого — специфика мутагенных свойств среды. В связи с этим очевидна целесообразность составления картографии концентраций отдельных мутагенов в среде и их комплексов в пределах изучаемого района. Местные (локальные) загрязнения идут на фоне общих (глобальных) загрязнений в виде окислов серы, углеводородов, солей тяжелых металлов и других химических соединений. Общий итог от эффектов загрязнений среды можно подвести лишь на базе сопоставления величин популяций, подверженных загрязнениям, и степени мутагенных эффектов.

Моделирование условий, отражающих локальные загрязнения среды, могут осуществлять санитарно-гигиенические службы.

Общие же (глобальные) загрязнения биосферы необходимо изучать путем оценки общей мутабельности. Здесь следует изучать максимально возможный объем прямых мутаций. Такими путями можно оценивать комплексный эффект мутагенов на крупных химических, металлургических, целлюлозно-бумажных и других производствах, где последствия от эффектов мутагенов могут быть очень заметны. В этих условиях целесообразно использование антимутагенных соединений.

Генетическая служба охраны наследственности и успешное проведение генетического мониторинга будет иметь в будущем государственное и международное значение. Поэтому выбор параметров слежения за гепофондом популяций, оценка мутагенности отдельных соединений, вводимых в среду, должны иметь международные стандарты и обладать сопоставимостью между собой.

Перед теорией мутаций еще стоит задача усовершенствования тест-систем для изучения степени повышения мутагенов в среде. Общие принципы такой работы ясны, и она интенсивно идет в наши дни. Наступает время создания практической генетической службы по мониторингу мутагенов среды. В настоящее время вопрос о мутагенах среды выдвигается в качестве крупнейшей проблемы, работа над которой насущно необходима для современного и будущего человечества.

Развитие производительных сил в эпоху научно-технической революции требует долгосрочного научного эколого-генетического анализа и прогнозирования. Каким образом энергетика и химизация, новые формы сельского хозяйства, медицинские препараты, изменение ландшафтов при создании искусственных морей и переноса стока вод рек, развитие авиации, транспорта и все другие формы научно-технической революции влияют на биосферу и в конечном итоге на человека?

Возьмем в качестве примера быстрое развитие города с большим населением. В нашей стране при строительстве такого города предусматривается все необходимое для успеха производственной деятельности людей и для обеспечения комфортом их жизни. Однако этого не достаточно. Развитие города должно быть проконтролировано и утверждено эколого-генетическим прогнозом. Необходимо подсчитать баланс факторов, оказывающих отрицательный эффект на человека (количество углеводородов, оксида азота (II), солей тяжелых металлов, углекислот и т. д. в воздухе, воде). В свете этих данных необходимо разумно, научно обосновать и противопоставить действию вредных факторов влияние факторов, снимающих отрицательный эффект. Это касается количества, размещения и видового состава растительности. Уровень использования безотходных производств для предотвращения у населения наследственных заболеваний необходимо осуществлять за счет данных генетического мониторинга. Каждый город должен быть превращен в биосферный комплекс для гармонического существования человека и природных факторов. В этих условиях на высоком уровне окажется взаимодействие социальной и генетической программ для развития людей. То же касается сельскохозяйственных регионов, промышленных районов, морей, используемых районов севера и т. д.

Развитие научно-технической революции ведет к увеличению ответственности генетиков и экологов за будущее человечества. Решить эти задачи в полном объеме нельзя в условиях капиталистической конкуренции, которой характерно безжалостное отношение к природе.

Социализм и коммунизм, строящиеся на научной основе планирования, обеспечат решение гигантских по своему значению проблем генетики и экологии, способствующих созданию полноценной среды, окружающей человека, и биосферы в целом.

## **ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИНЖЕНЕРИЯ И ЕЕ ПРАКТИЧЕСКИЕ ПЕРСПЕКТИВЫ**

Интенсивное развитие генетики, физико-химических методов в приложении к молекулярной биологии, успехи биохимии обусловили возникновение нового направления, получившего название «генетическая инженерия». Само название «генетическая инженерия» указывает на возможность моделирования новых генетических программ, а затем воплощения их в живые организмы.

Искусственное изменение наследственности растений и животных издавна использовалось в практике селекционеров. Но только разработанные в последние годы методы общей и молекулярной генетики, молекулярной биологии и биохимии создали реальную основу для качественного перелома в возможностях управления наследственностью, что дает нам право говорить о рождении принципиально нового направления — генетической инженерии.

Предметом исследования генетической инженерии является как организм в целом, так и другие уровни организации живого: 1) молекулярный, когда дело касается отдельных молекул; 2) хромосомный — отдельных хромосом; 3) эписомный и плазмидный — генетических единиц цитоплазмы; 4) клеточный; 5) тканевый; 6) организменный и 7) популяционный.

Как и каждая новая биологическая дисциплина, генетическая инженерия не возникла из ничего, и, пожалуй, ее историю можно начать с работ, показавших возможность целенаправленно, по заранее разработанной модели, изменять карiotипы клеток и особей. Одной из первых подобных работ является работа в 1934 году Н. П. Дубинина.

посвященная изучению изменения видового числа пар хромосом у плодовой мушки-дрозофилы, имеющей в норме 4 пары хромосом. В результате проведенных опытов с использованием рентгеновского облучения были созданы особи с измененным кариотипом по заранее предсказанной модели — как с уменьшенным (3 пары), так и с увеличенным числом (до 5 пар) хромосом.

В последующих исследованиях других ученых при помощи рентгеновского облучения был осуществлен перенос участка хромосомы с геном устойчивости к паразитическому грибку — листовой ржавчине с одного дикорастущего злака в хромосому мягкой пшеницы. Полученные в результате новые формы мягкой пшеницы приобрели заранее планируемую устойчивость к листовой ржавчине.

Советский ученый В. А. Струнников в 1971 году применил к тутовому шелкопряду методы генетических манипуляций на геномном и хромосомном уровнях, ранее разработанные на дрозофиле. Он получил породы шелкопряда, каждый пол которых имел свою окраску грен (яйца, из которых развиваются гусеницы шелкопряда), для этого на половую хромосому был перенесен участок аутосомы. Выведение таких пород шелкопрядов имеет важное практическое значение, так как самцы шелкопряда дают больший выход шелка с коконов, чем самки. Самцы и самки развиваются из грен, различающихся по окраске, что позволяет отбирать самцов для промышленного выращивания.

## ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИНЖЕНЕРИЯ НА УРОВНЕ КЛЕТОК И ОРГАНИЗМОВ

В современной генетической инженерии широкое распространение получил метод гибридизации соматических клеток.

В 1960 году Ж. Барский показал, что соматические клетки животных способны объединять генетическую информацию двух родительских клеток. Слияние клеток, в результате которого происходит объединение генетической информации, носит название соматической гибридизации. В 1965 году М. Харрис обнаружил, что частота гибридизации соматических клеток резко повышается при введении в смесь клеток частиц РНК-содержащего вируса определенного типа (так называемого типа Сендай) инактивирован-

ного ультрафиолетом. При введении такого вируса происходит слипание клеток и их последующее слияние друг с другом. Оказалось, что в таких условиях возможна гибридизация клеток, происходящих от очень далеких форм, таких, как клетки крысы и мыши, мыши и человека, раковой клетки и нормальной клетки человека и т. д.

Благодаря интенсивной работе ряда лабораторий были получены как внутривидовые, так и межвидовые гибриды соматических клеток человека с соматическими клетками китайского хомячка; клеток крысы, комара, обезьяны, мыши с клетками китайского хомячка, курицы, мула, обезьяны и т. д.

Эксперименты по соматической гибридизации клеток коснулись и мира растений. Ранее уже говорилось о культуре тканей растений. В подобных экспериментах с культурой тканей очень удобно вводить в растущую ткань чужеродную генетическую информацию.

Соматическая гибридизация клеток у растений принципиально отличается от таковой у животных. Это отличие состоит в возможности выращивания целого растения с суммой признаков родителей из двух гибридных клеток. У животных получить такой единый организм с суммой родительских признаков из гибридных клеток не удастся. Этот путь для генетической инженерии растительных клеток открывает широкие перспективы.

При соматической гибридизации происходит объединение геномов родительских клеток. Так, гибридная клетка человек — мышь имеет 43 пары (86) хромосом, из них 23 пары (46) от клетки человека и 20 пар (40) от клетки мыши. Дальнейшая судьба (при размножении данного гибрида) этих геномов различна: наблюдается постепенная элиминация хромосом человека, а хромосомы мыши сохраняются. Это позволяет проследивать исчезновение при сохранении определенных биохимических свойств мутантной клетки, установить связь тех или иных генов человека с определенной хромосомой. Установление подобной связи в свою очередь помогает составлению групп сцепления. Эта задача очень важная как в теоретическом, так и в практическом отношении. Решение этой задачи, например, по отношению к человеку позволит выяснить, где, в какой хромосоме, какой локализован ген, отрицательное влияние которого на развитие особи необходимо устранить или устранить сам дефектный ген — заменить его на нормальный.

Составление групп сцепления — очень сложный, трудоемкий процесс. Соматическая гибридизация клеток открыла в этом вопросе неожиданные и очень большие перспективы. Уже установлена локализация ряда генов в 16 парах хромосом человека.

Клеточный и организменный уровни генетической инженерии тесно взаимосвязаны. В настоящее время интенсивно разрабатываются методы искусственного оплодотворения яйцеклетки млекопитающих и человека в пробирке и выращивания в этих условиях эмбрионов. В подобных экспериментах с животными клетками стал возможным перенос ядра из одной клетки в другую, слияние в одно целое двух или нескольких эмбрионов (разных стадий развития), дробление одного эмбриона на два или большее число и т. д.

Большой интерес представляет получение так называемых аллофенных мышей, т. е. мышей, содержащих генотипически различные ткани, происходящие из клеток, полученных от разных родителей. Эксперименты проводятся следующим образом. Эмбрионы мышей, достигшие стадии 8 бластомеров, извлекают из матки материнского организма и с помощью определенного фермента разбивают на отдельные бластомеры. Сливая бластомеры от двух или большего количества зародышей, создают единый комплексный эмбрион. Этот эмбрион на стадии гастролы вводят в матку мыши. На рисунке 47 показано образование такого аллофенного зародыша при сочетании бластомеров от черной и белой мышей. Рождающийся при этом мышенок несет ткани обоих родителей — и белого, и черного, т. е. объединяет их фенотипы. Аллофенные особи можно получить не только от двух, но и от трех, четырех и большего числа особей.

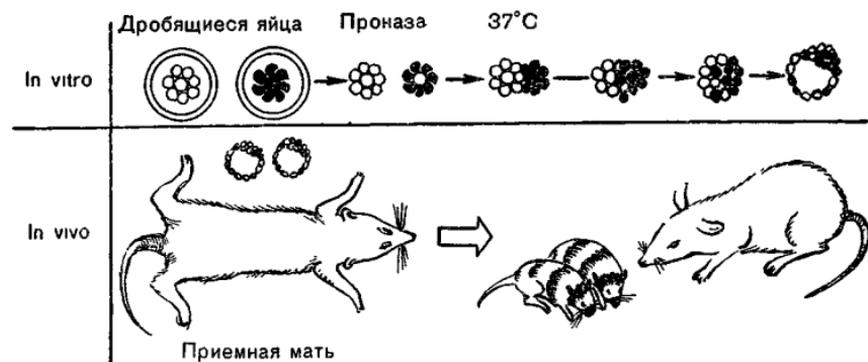


Рис. 47. Образование зародыша аллофенных мышей.

Большие перспективы открывает перенос ядра соматических клеток в яйцеклетки, предварительно лишённые ядра. Так, в опытах с одним из видов жаб (*Xenopus Laevis*) было показано, что пересадка ядра из клеток кишечного эпителия головастика в яйцеклетки, в которых ядро было убито ультрафиолетовыми лучами, даёт полноценно развитых особей.

В подобных случаях (при пересадке ядер соматических клеток в безъядерные яйцеклетки одной и той же особи) мы имеем метод получения генотипически идентичных особей. При осуществлении таких методов для млекопитающих они могут приобрести важнейшее практическое значение. Например, в стадах крупного рогатого скота, овец и других животных встречаются генотипически уникальные животные высокой продуктивности с большими удоями молока, хорошим качеством шерсти и т. д. Обычными селекционными методами их генотип невозможно воспроизвести в потомстве (происходит расщепление признаков в гибридных поколениях). Получение особей, обладающих полным материнским генотипом, путем пересадки ядер из соматических клеток в безъядерные яйцеклетки открыло бы путь к колоссальному повышению производительности животных в сельском хозяйстве.

Новые возможности для генетической инженерии на уровне соматических клеток даёт метод реконструкции клеток млекопитающих после соединения ядра и цитоплазмы. В частности, клетки мыши разделяли на ядро и цитоплазму. Затем эти составные компоненты клетки вновь объединяли (ядро вводили в цитоплазму). Такие реконструированные соматические клетки нормально размножались.

В современной генетической инженерии разработаны не только приемы, облегчающие слияние клеток, но и способы введения отдельных хромосом, взятых из другой клетки. Установлено, что такие отдельные изолированные хромосомы проникают в чужеродную клетку и их гены оказываются функционирующими. В частности, клетки мыши, лишённые способности вырабатывать определенный фермент (гипоксантин-гуанин-фосфорибозилтрансферазу), и хромосомы, выделенные из клеток китайского хомячка, смешивали и высевали на питательной среде. Было определено, что среди 1 млн. клеток только в одном случае хромосома хомячка проникает в клетку мыши, размножается в ней

вместе с хромосомами мыши и обеспечивает синтез данного фермента.

Генетическая инженерия на клеточном и хромосомном уровнях имеет дело с большими блоками генетического материала в виде отдельных геномов, участков или целых хромосом.

Выше уже отмечалось, что отдельные участки ДНК могут передаваться от одной бактериальной клетки в другую при явлении трансформации. Было показано, что под влиянием трансформации понимают случаи, когда клетка приобретает новые для нее генетические особенности в результате внедрения в нее фрагментов чужеродной ДНК.

Хорошо доказанным примером естественной трансформации у млекопитающих и у человека служит влияние онкогенных вирусов. В этих случаях в клетку вносится новый для нее генетический материал в виде нуклеиновой кислоты вируса. При этом генетический материал онкогенных вирусов внедряется в хромосому человека. Это может послужить причиной появления злокачественной опухоли.

Важнейшим направлением в генетической инженерии является создание гибридных молекул ДНК и их введение в клетки. Для этого в первую очередь используются плазмиды, представляющие собой молекулы ДНК, независимые от хромосом. В одном из первых опытов была получена гибридная молекула ДНК, которая объединяет гены устойчивости клеток бактерий к антибиотикам — стрептомицину и тетрациклину. Эти гены принадлежали разным клеткам бактерий. Из них были выделены ДНК плазмид. Молекулы ДНК имели кольцевую форму. Особые ферменты — рестриктазы разрезали молекулы ДНК, в которых на местах разрыва образовывались так называемые липкие концы. С помощью этих концов разрезанные молекулы ДНК могут вновь восстанавливать кольцевую структуру. В ряде случаев через соединения по липким концам объединяются две молекулы ДНК в одно большое кольцо. В такой молекуле находится ген, устойчивый и к стрептомицину, и к тетрациклину. Введение такой гибридной молекулы в клетку бактерий придает ей устойчивость к обоим антибиотикам.

Практические перспективы от успехов генетической инженерии ожидаются очень большими. Укажем, например, что таким путем будет решена проблема азота в земледелии. Ежегодно выносится из почвы нашей планеты культурными растениями 110 млн. т азота. Они не способны

фиксируют азот воздуха, и поэтому ежегодно вносят его в виде удобрений. Однако в природе есть организмы, фиксирующие азот воздуха. Такими являются азот-фиксирующие растения. Это показывает путь решения задачи. Необходимо гены азотфиксации перенести в генетическую информацию высших растений и превратить их в азотфиксаторов. Эта работа интенсивно ведется во многих лабораториях. Она связана с созданием гибридных молекул ДНК с последующим их введением в клетки растений. Такой перенос генов осуществлен между видами бактерий.

Потенциальное могущество методов генетической инженерии очевидно. С ее помощью будет связано решение крупнейших вопросов сельского хозяйства, биологической промышленности и медицины. Успехи генетической инженерии обеспечат большую власть человека над органическим миром.

Для решения задач генетической инженерии важнейшее значение имеет наличие генов, которые необходимо вводить в гибридные молекулы.

Для получения таких генов намечено несколько путей. Возможен химический синтез генов.

В 1970 году американский ученый Корана и другие ученые осуществили химический синтез гена клеток пекарских дрожжей. Этот ген относительно маленький, он состоит всего из 77 нуклеотидов. Однако достижение это огромно по своему значению. Оно доказало не только реальность существования гена, но и доступность его познания, глубину и перспективы человеческих возможностей.

В настоящее время Корана и его сотрудники осуществили синтез гена, кодирующего тирозин. Этот ген состоит из 126 пар нуклеотидов.

Однако химически синтезированный ген не способен синтезировать необходимые вещества белковой природы. Объясняется это тем, что в природном гене, помимо его структурных частей, есть точки отсчета начала и конца синтеза. Таких точек отсчета в химически синтезированном гене пока нет.

Иные возможности в синтезе гена открылись после обнаружения рядом ученых в 1970 году фермента, под действием которого происходит транскрипция (снятие информации) с матриц и-РНК на молекулы ДНК. Этот фермент называют обратной транскриптазой. Как известно, до того времени было принято считать, что генетическая информа-

ция может копироваться только в одном направлении — с ДНК на и-РНК.

Обнаружение фермента обратной транскриптазы показывает, что если будут выделены в пробирке молекулы и-РНК, принадлежащие данному определенному гену, то этот ген может быть ферментативно синтезирован путем его транскрибирования с молекул и-РНК. В принципе это относится к любому из генов любого организма. Процесс ферментативного синтеза — сложный, многоступенчатый процесс. Однако уже за период 1972—1973 годов были ферментативно синтезированы отдельные гены кролика, человека, мыши, голубя, утки, а также гены белка хрусталика глаза и иммуноглобина. В 1973 году ферментативный синтез гена глобина кролика был осуществлен в Москве в Институте общей генетики АН СССР совместно с Институтом молекулярной биологии и генетики АН УССР и гена глобина голубя — в Институте молекулярной биологии АН СССР.

Перспективной оказалась методика, получившая название «выстрел из дробового ружья». В этом случае ДНК разбивается на фрагменты с помощью ультразвука или других воздействий. Отдельные участки ДНК вставляются в гибридные молекулы.

В отношении гибридных молекул можно сказать, что они должны иметь разные свойства в зависимости от того, в клетки каких организмов они будут проникать. Например, в клетки животных легко проникают молекулы ДНК вируса SV40. Поэтому молекулы ДНК этого вируса изучаются как объект создания гибридных молекул ДНК. Молекулы, обладающие свойствами проникать в чужеродные клетки и способные привносить с собой чужеродные вставленные в них гены, получили название молекул-позок.

Используя векторную молекулу в виде молекулы ДНК фага лямбда, в клетку бактерии был внесен ген африканской жабы.

Таким образом, в принципе генетическая инженерия — это комплекс методов, позволяющих создавать организмы по заданной модели. Наследственная программа таких организмов образуется путем введения в другую клетку (реципиент) новой генетической информации. Эта информация может быть искусственно синтезирована или выделена в виде природных генетических структур от разных организ-

мов. В результате экспериментально создается новая единая генетическая система, т. е. новый организм со специфическим генотипом, который не может возникнуть путем естественной эволюции.

Решение задач, поставленных перед генетической инженерией, позволит получить в промышленных масштабах микробные штаммы, синтезирующие биологически активные белки, необходимые здравоохранению и сельскому хозяйству (гормоны, ферменты, антибиотики).

Важнейшее значение для здравоохранения имеет генная инженерия в плане лечения наследственных заболеваний.

В настоящее время у больных людей изучено около 1000 наследственных нарушений обмена. Более чем в 100 случаях точно установлено, что ферменты, гормоны или иные белки, обуславливающие те или иные реакции обмена, нарушены в результате мутации определенного гена. Наличие такого мутантного гена, нарушающего обмен в каждой из миллиардов клеток человека, превращает наследственные заболевания в тяжелые, в большинстве случаев неизлечимые недуги. Так, при наследственной болезни галактоземии клетки человека теряют способность синтезировать фермент, способствующий усвоению галактозы, входящей в состав молочного сахара. Галактоза и ее производные накапливаются в клетках печени, головного мозга и других органов. В результате возникают слабоумие, слепота, расстройства функции печени и другие тяжелые осложнения, ведущие к смерти в раннем детстве.

В связи с этим большие перспективы открывает генотерапия, предусматривающая введение нормального гена в клетку и в организм, который восстанавливает недостающую функцию и делает человека здоровым.

Вместе с тем необходимо остановиться на проблеме биологической опасности, возникающей вследствие работ по генетической инженерии. Очевидно, что манипуляция с молекулами ДНК может привести к непредвиденному созданию биологически опасных гибридных молекул. В результате может возникнуть неконтролируемое распространение в биосфере новых патогенных и сверхпатогенных видов бактерий и вирусов, которые при этом могут быть устойчивы ко всем существующим антибиотикам.

Кроме того, методы генетической инженерии могут быть использованы для создания нового биологического оружия.

На конференции в Давосе (США) в 1972 году группа генетиков, указывая на возможные серьезные последствия, предложила запретить продолжение работ в потенциально опасных направлениях генной инженерии.

В феврале 1975 года на Международной конференции в Асиломаре (США) вопрос о запрещении был снят. Остался призыв к ответственности ученых за последствия от деятельности в этой отрасли науки.

## ГЕНЕТИКА И ПИЩЕВЫЕ РЕСУРСЫ МИРА

Перед сельским хозяйством в настоящее время и особенно на ближайшие 30—40 лет стоят сложные, требующие быстрого разрешения задачи, какие не стояли перед ним за все 20 000 лет, протекших со времени зарождения культурного земледелия. Эти задачи прежде всего связаны с резким повышением продуктивности пород домашних животных, сортов культурных растений и рас микроорганизмов. Главная причина актуальности этих задач — это темпы роста населения.

В целом население Земли за последующие 30 лет будет удвоено и к 2000 году достигнет 6—7 млрд. человек. Очевидно, что рост популяций человечества на Земле охватывает весь его генетический потенциал. При этом уровень физических и духовных особенностей людей должен будет подниматься, опираясь на рост материальных условий и за счет увеличения генетического разнообразия индивидуумов. Но рост численности людей не может продолжаться долго. По-видимому, наличие в будущем 10 млрд. людей на нашей ограниченной планете явится пределом, за который не следует переходить. Это показывает, что в недалеком будущем придется осуществлять регуляцию рождаемости, которая связана с большим числом генетических проблем.

В результате роста населения пахотная площадь на человека упадет с 4—5 до 2 га. Следовательно, основой увеличения пищевых ресурсов должна быть резкая интенсификация сельскохозяйственного производства. Важнейшую роль в этом будут играть введение в практику осо-

рых высокопродуктивных и высококачественных форм растений, животных и микроорганизмов.

Глубокое влияние на методы селекции, призванные создавать такие эффективные формы, оказало развитие генетики.

Из современных генетических методов в селекции растений самое широкое применение получило использование индивидуального отбора, гибридизации, гетерозиса, полиплоидии, экспериментального получения мутаций и др. Осуществляется биохимический отбор по качеству зерна, отбор на иммунитет к различного рода заболеваниям, на содержание белка в зерне и т. д. Так, нахождение мутантов, продуцирующих лизин в зерне кукурузы, во много раз повысило кормовую ценность этого растения. Триплоидные формы (с тройным набором вместо нормального двойного набора хромосом) сахарной свеклы повышают выход сахара с 1 га на 10—20%. Увеличение продукции на 25—30% дают гибридные формы кукурузы, овощных и других культур. Мутагенная селекция уже дала ценные сорта со свойствами неполегаемости, устойчивости к болезням и другим нежелательным признакам.

Использование атомной энергии и химических мутагенов в селекции обещает очень многое. В настоящее время в нашей стране создано целое направление по экспериментальному мутагенезу — селекции, основанной на использовании радиационных и химических мутантов. В своих работах селекционеры создают новые формы, и в первую очередь путем отбора и скрещиваний. Наследственная изменчивость, т. е. мутации, возникшие естественным путем (спонтанные), служит материалом для отбора в селекции. Получение новых мутаций при воздействии радиации или химических мутагенов в громадной мере расширяет исходный материал для селекции. Например, у одноклеточной зеленой водоросли хлореллы частота спонтанных пигментных мутаций равна 0,005—0,025%. Применение же радиации или химических мутагенов повысило частоту этих мутаций в тысячи раз. Ясно, что отбор после воздействия мутагенами быстро приводит к получению нужных форм. В результате создается несравненно более быстрая и совершенная селекция.

Широкое применение радиационной и химической селекции осуществляется в микробиологической промышленности. Современные формы микроорганизмов, создан-

ные путем отбора радиационных и химических мутатов. выделяют в сотни и тысячи раз больше антибиотика в культурную среду. То, что антибиотики стали доступны в медицине и сельском хозяйстве, заслуга радиационной, химической генетики и селекции.

В растениеводстве среди химических мутантов особое место занимают мутации полиплоидии, ведущие к кратному увеличению числа хромосом ( $3n$ ,  $4n$ ,  $5n$  и т. д.). Оказалось, что полиплоидные формы встречаются и в естественной природе. Наши основные сельскохозяйственные культуры (пшеница, картофель, из плодовых — слива, из технических — хлопчатник и некоторые другие) являются естественно возникшими и затем использованными полиплоидами.

Количество подобных естественных полиплоидов в растительном мире очень велико. Обнаружена определенная связь между частотой встречаемости полиплоидных форм среди растений и географическим положением отдельных областей. Так, в северном полушарии количество полиплоидов возрастает с юга на север. При их исследовании обнаружилось, что полиплоиды лучше, чем диплоиды, приспособлены к перенесению крайних климатических условий, которые с продвижением к северу становятся все более неблагоприятными.

Полиплоидные формы вследствие увеличения у них числа хромосом имеют более крупные клетки и ядро. Соответственно увеличены и размеры органов и самих растительных организмов, а в связи с этим наблюдается увеличение зерен, большая устойчивость к полеганию и другие качества продуктивности. Исходя из этих особенностей полиплоидов, очевидна важность искусственного получения подобных форм методами индуцированного мутагенеза. Этот метод был широко использован в экспериментах и практике.

Наиболее распространенным методом получения полиплоидов является колхициновый. Колхицин — это сильнодействующий растительный яд, который весьма своеобразно нарушает процесс клеточного деления. Если им воздействовать на делящиеся клетки, то разделившиеся хромосомы не расходятся в дочерние клетки (как при обычном митозе), а остаются в материнской. Таким образом, в материнской клетке оказывается не обычный диплоидный набор хромосом —  $2n$ , а тетраплоидный —  $4n$ .

Этот процесс под действием колхицина может повторяться, увеличивая основной набор хромосом. Сверхнормальное увеличение числа хромосом приводит к отрицательным последствиям: рост растения прекращается и оно погибает.

На практике большого увеличения числа хромосом не добиваются, ограничиваясь полуторакратным ( $3n$ ) и двукратным ( $4n$ ) увеличением диплоидного набора.

Колхицином, как химическим мутагеном, для получения желаемого эффекта обрабатывают семена, верхушки побегов, корни и т. д.

Полиплоидные формы могут быть получены также под действием и ряда других химических и радиоактивных мутагенов, а также в результате межвидовой гибридизации.

Метод экспериментального получения полиплоидных растений широко используется в селекции многих культур. Значительные заслуги в разработке ряда вопросов полиплоидии принадлежат русским исследователям. Еще в 40-х годах в СССР М. С. Навашиным и Е. Н. Герасимовой-Навашиной был получен полиплоидный сорт каучуконосного растения кок-сагыза. Тетраплоидный кок-сагыз обладает скороспелостью, более крупными семенами и массой корней, увеличенной на 60% по сравнению с исходной формой.

Получены полиплоиды сахарной свеклы, гречихи, клевера, турнепса, ржи, арбузов и других культур.

Развитие генетики лежало в основе всех достижений современной селекции. Путем индивидуального отбора наследственных уклонений В. С. Пустовойт создал замечательные сорта подсолнечника, В. Н. Ремесло — знаменитую озимую пшеницу Мироновская 808. Используя эколого-географические скрещивания и отбор, П. П. Лукьяненко получил озимую пшеницу Безостая 1, признанную шедевром селекции. И. В. Мичурин использовал отдаленную гибридизацию у плодовых и создал много выдающихся сортов. Н. В. Цицин осуществил гибридизацию пырея и пшеницы, что обеспечило огромное формообразование в гибридных поколениях. Он получил формы многолетней пшеницы и ряд первоклассных однолетних сортов пшеницы. Ф. Г. Кириченко при отдаленной гибридизации пшениц получил новую культуру — озимую твердую пшеницу. А. Ф. Шульдин, перекрещивая рожь и пшеницу, вывел очень перспективное новое хлебное растение, названное

тритикале. М. И. Хаджинов разработал метод получения простых гибридов у кукурузы, что значительно облегчило выращивание товарных гибридных семян.

С. Мирахмедов путем отдаленной гибридизации создал сорта хлопчатника, устойчивые к вилту, опасной болезни этой культуры. Эти и другие примеры показывают бурный рост успехов советской селекции растений, базирующейся на развитии генетики.

Важные задачи по качественному улучшению получаемого сырья, по повышению продуктивности стоят и перед селекцией животных. Ее цели на современном этапе во многом изменились в связи с коренными изменениями характера труда человека. Взамен выполнения тяжелого физического труда человеком приходят машины. Соответственно облегчение тяжелого физического труда уменьшает его потребность в жирах (жиры, как известно, основной источник энергии в организме). Во всем мире идет перестройка животноводства на производство мяса, богатого белком, а не жиром. Резко повысился спрос на молочный белок — молоко, творог, сыр и т. д. Возникли новые отрасли животноводства, такие, как, например, пушное звероводство, прудовое рыбоводство и т. д.

Проводимая в современном сельском хозяйстве индустриализация ряда важных отраслей животноводства, и в первую очередь птицеводства, молочного скотоводства, свиноводства, потребовала проводить селекцию на приспособленность животных к новым производственным процессам. В этих условиях первостепенное значение приобретает широкое использование производителей, испытанных по качеству их потомства, использование гетерозиса. Подтверждением этому служит гибридное бройлерное птицеводство, которое распространилось во всем мире. Намечается использование гетерозиса и в мясном скотоводстве, в овцеводстве и свиноводстве; селекция на увеличение белка в молоке, селекция на устойчивость к болезням и т. д.

Значение генетики в борьбе за пищевые ресурсы мира не ограничивается только интенсификацией методов селекции. В прямой связи с прогрессом генетики стоят такие проблемы, как искусственный синтез белка и искусственный фотосинтез. В проблеме синтеза белка мы стоим перед решающими событиями. Основанием для этого служит выясненная за последние годы общая схема процес-

сов, объединяемых под названием «генетически определяемый контроль синтеза белка». Ранее было дано описание механизма действия генов и реализации генетической информации от гена до белка. Было показано, что один ген контролирует (кодирует) синтез одной молекулы полипептида. Установление природы и строения генетического кода позволит дать словарь перевода языка генетических записей на язык белков. Особый интерес представляют исследования механизма матричной сборки молекул белка на рибосомах. Пока еще не ясно, как действуют, функционируют рибосомы в процессе биосинтеза белков. Однако установленные основные этапы прохождения биосинтеза белков позволяют утверждать, что раскрытие всего механизма биосинтеза белка станет вполне возможным в недалеком будущем.

В результате выяснения механизма биосинтеза белка появится возможность управлять этим процессом внутри и вне организма. Это позволит получать в любых количествах пищевые ресурсы, техническое сырье и такие необходимые организму белки, как ферменты, антитела, и изменять их свойства в желаемом направлении.

Наряду с белками основу пищевых ресурсов составляют углеводы. Углеводы, как известно, синтезируются из простых неорганических веществ ( $\text{CO}_2$ ,  $\text{H}_2\text{O}$ ) в ходе процесса фотосинтеза. Достижения биохимии и физиологии растений позволили раскрыть многие стороны фотосинтеза. Вместе с тем тайны фотосинтеза, его механизмы в целом остаются еще неизвестными человеку. Раскрытие их позволит получать углеводы из воды и углекислого газа в неограниченном количестве.

Будущие успехи биологии и генетики обеспечат переход науки и техники человечества в эпоху, которая получит название века биологии.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Значение генетики для изучения проблемы человека связано с ее общими научными успехами и с тем, что эти успехи начинают занимать большое место в идущей научно-технической революции.

Развитие генетики имеет важное значение для познания явлений жизни, для успехов сельского хозяйства и

медицины. По своему значению биология, в которой генетика занимает ключевое положение, становится одним из лидеров естествознания.

Пример с физикой хорошо иллюстрирует научно-общественное положение лидера естествознания. Физика глубоко проникла в природу макро- и микромира, включилась в развитие философских проблем современного диалектического материализма, стала ведущей силой научно-технического прогресса, без которого невозможно развитие цивилизации, а главное невозможно утверждение развитого социализма.

Такое положение наступает для генетики. Чтобы оценить влияние генетики на жизнь людей в ближайшем будущем, необходимо указать на главные стратегические задачи, которые в наши дни встают перед этой наукой. Можно указать на шесть главных задач.

1. Генетика и проблема пищевых и сырьевых ресурсов. Значение этой проблемы состоит в том, что изобилие продуктов и сырья во многом зависит от успехов генетики в сельском хозяйстве и в биологической промышленности. Создание высококачественных и принципиально новых сортов растений, пород животных и рас микроорганизмов обеспечит скачок в интенсификации производства. Это снимет с сельского хозяйства встающие перед ним потребности в огромной энерговооруженности и в больших затратах на техническую промышленность удобрений и средств защиты растений.

2. Генетика — это фундамент медицины. Задача состоит в том, чтобы генетическая программа каждого человека была бы полноценной и высокоактивной во всех клетках тела.

3. Крупнейшей проблемой, которая встала перед человечеством в связи с развитием научно-технической революции, является загрязнение среды обитания человека. Наряду с экологическими следует ожидать генетических эффектов. Последние вызваны тем, что в среду поступают мутагены, т. е. те химические и физические агенты, которые проникают в клетки и поражают в них молекулы ДНК. В развитых капиталистических странах, таких, как США, Япония, ФРГ, до 10% детей рождаются с тяжелыми наследственными дефектами. В США 18,4% людей умирают от рака. Перед странами социализма встает задача исторического значения — осуществить задачу генетической

информации людей, населяющих эти страны, защитить от поражающих последствий мутагенных загрязнений биосферы.

4. Огромное значение имеет проблема социального и биологического в человеке. В развитии социальной сущности человека ведущим является влияние социальных условий. Именно благодаря этому участие в строительстве социализма формирует нового человека. Вместе с тем личность человека — это индивидуализированное единство социального и биологического для каждого конкретного человека. Диалектика социального и биологического имеет громадное значение для педагогики, психологии, юриспруденции, антропологии, для всех сторон учения о человеке.

5. Среди достижений современной генетики, которые способны повлиять на жизнь общества, в последние годы особое внимание привлекают успехи по генетической инженерии. Сущность этих достижений состоит в том, что путем получения рекомбинантных молекул ДНК и их введения в избранную клетку можно получать новые формы организмов. Усиленная работа в этом отношении очень перспективна для будущих успехов сельского хозяйства и медицины.

6. Исключительно велико значение генетики для формирования научного мировоззрения. Данные генетики показали, что информационное начало живых систем заключено в молекулярных структурах ДНК, что для явлений жизни основным служит взаимодействие белков, нуклеиновых кислот и энергии, получаемой клеткой извне. Все это наполнило содержанием диалектико-материалистическое учение о жизни как об основной форме биологического движения материи.

Советская наука в целом плодотворно развивается по многим направлениям. Наряду с текущими задачами вырисовываются главные направления, по которым должна быть направлена энергия науки, чтобы в максимально короткие сроки были решены жизненно важные проблемы. Укажу на четыре крупнейшие задачи, среди которых две связаны с успехами генетики. Первая задача — это решение энергетической проблемы путем овладения термоядерной реакцией, энергией солнца, ветра и океанов. Вторая — дальние полеты к планетам и длительные орбитальные космические полеты. Третья — проблемы генетической

инженерии, что обеспечит небывалую власть ученых над явлениями жизни. На этом пути будут созданы необычайные сорта растений, пород животных, рас микроорганизмов, которые обеспечат скачок в интенсификации сельского хозяйства, микробиологической промышленности и медицинских препаратов. Это путь к изобилию продуктов, сырья, новых успехов медицины. Четвертая задача — это борьба с загрязнениями среды, окружающей человека. Наряду с загрязнением, ведущим к экологическим последствиям, в среду попадают мутагены, т. е. агенты, способные поражать наследственность человека.

Следует подчеркнуть некоторые стороны в проблеме мутагенов среды. Исследования по генетике показали, что основа здоровья человека и его детей глубинно определяется действием генетической программы, которую каждый человек индивидуально получает при рождении. Сейчас в ряде районов нашей планеты полноценности здоровья генетической информации грозит действие от загрязнения среды мутагенами. При развитии высокоразвитых капиталистических стран была допущена ошибка: они, используя научно-техническую революцию, не считаясь со здоровьем людей, нанесли серьезный ущерб биосфере.

Генетическая информация людей — это самое драгоценное естественное достояние страны, которое нужно беречь несравнимо в большей степени, чем нефть, руды, газ, каменный уголь, минералы и другие ресурсы. В СССР разрабатывается система генетической службы, которая позволит следить за процессами, идущими в наследственности людей, прогнозировать эти процессы. Эта работа выполняется в Институте общей генетики АН СССР и секцией «Генетические аспекты» в проблеме «Человек и биосфера» Межведомственного совета по среде Государственного комитета Совета Министров СССР по науке и технике.

Развитые капиталистические страны, такие, как США, Япония, ФРГ и другие, используя научно-техническую революцию, совершили серьезную ошибку. Эта ошибка не случайна, она коренится в самой сущности капитализма. В этих странах ошибки при использовании успехов научно-технической революции состояли в пренебрежении охраной здоровья людей. Так возникло губительное загрязнение среды, окружающей человека.

В борьбе за здоровую биосферу СССР имеет все возможности встать во главе стран социализма и дать пример научного решения проблемы «Человек и биосфера» для всех развивающихся стран. Более того, наша страна может впервые в истории человечества поставить величайшую гуманистическую задачу — обеспечить охрану генетической информации людей. Это явилось бы одним из триумфов при доказательстве принципа, что социализм — истинно гуманное общество. Признание за государством обязанности охраны здоровой, полноценной генетической информации человека высоко поднимет гуманистическую сущность социализма. Она послужит новой сверкающей гранью среди призывов, зовущих человечество к созданию истинно правственного социального устройства мира, к коммунизму.

В Конституции СССР записаны законы об охране природы.

Приведенные примеры свидетельствуют, что по крупным комплексным проблемам науки возможен прогноз жизненно важных направлений, что предполагает государственное планирование развития науки. Такой подход не умаляет значения неожиданного в науке, непредвиденных прорывов в новые неизвестные области. Надо учитывать эту специфику науки. Вместе с тем первоочередной обязанностью советских ученых является качественное, эффективное, планомерное развитие науки и при этом предвидение, концентрация части усилий для решения главных государственно-стратегических задач. Весомость такого подхода определяется тем, что научно-техническая революция в скором времени, в период перехода к коммунизму, будет в первую очередь опираться на наши успехи в решении именно таких задач науки.

В 26-й статье новой Конституции СССР записано: «В соответствии с потребностями общества государство обеспечивает планомерное развитие науки и подготовку научных кадров, организует внедрение результатов научных исследований в народное хозяйство и другие сферы жизни». Этот закон показывает, какое положение занимает наука в экономической системе социализма. Этот закон открывает дорогу в науку каждому молодому человеку нашей страны, зовет его к замечательным свершениям на благо нашей замечательной Родины.

## Приложение

### ЛИТЕРАТУРА ДЛЯ ДАЛЬНЕЙШЕГО ЧТЕНИЯ

Дубинин Н. П., Пашии Ю. В. Мутагены окружающей среды. М., «Знание», 1977.

В этой небольшой книжке рассказывается о загрязнении среды мутагенами, т. е. агентами, способными проникать в клетку и поражать наследственный аппарат человека. В настоящее время защита наследственности человека — очень важная задача, которую можно разрешить только при использовании главных достижений современной генетики.

Резник С. Николай Вавилов. Жизнь замечательных людей. М., «Молодая гвардия», 1968.

В книге описана замечательная жизнь и деятельность советского генетика — Н. И. Вавилова. Показана его гигантская работа по обновлению растений СССР путем сбора мировых коллекций со всей планеты. В главе «Битва в пути» изложены факты о борьбе Н. И. Вавилова за научную биологию в нашей стране.

Филипченко Ю. А. Эволюция идей в биологии. М., «Наука», 1977.

Книга классика советской генетики Ю. А. Филипченко увлекательно рассказывает об истории эволюционных учений XIX века и о трудах русских ученых XX века. Знакомство с этой книгой обогатит читателей основными эволюционными идеями, послужившими созданию дарвинизма. Вместе с тем логика изложения книги построена на новых идеях, которые генетика внесла в эволюционное учение.

Фролов И. Т., Пастушный С. А. Мендель, менделизм и диалектика. М., «Мысль», 1972.

Для тех, кто интересуется связями генетики с философией диалектического материализма, эта книга представляет большой интерес. В ней описан жизненный и научный путь Г. Менделя — чешского ученого, основателя современной генетики. Исследуется методология менделизма, соотношение современной генетики и диалектики.

## ПРЕДМЕТНЫЙ УКАЗАТЕЛЬ

- АДФ 27  
 Аллофенные мыши 125—126  
 Альбинизм 70—73  
 АМФ 27  
 АТФ 27
- Белки 4, 13—20  
 — биологическая роль 19—20  
 — состав 15—16  
 — структура 17—18  
 Биологическое и социальное  
 в человеке 73—86  
 Биосинтез белков 28—35  
 — транскрипция 30—33  
 — трансляция 33—35  
 — трансформация 28—29  
 Бластомеры 58  
 Бластула 58  
 Близнецы 28, 67—68  
 — однояйцевые 28, 67—68  
 — разнойяйцевые 67—72
- Гаметогенез 50—57  
 Гаметы 42—48  
 Гаплоидность 42—43  
 Гастрюла 58  
 Генетика 3  
 — биохимическая 13  
 — молекулярная 13  
 Генетическая инженерия 122—  
 131  
 Генетический код 4, 29  
 Генотип 4, 40—43, 45  
 Гены 4, 31—35  
 — оператор 36—37  
     регуляторные 37  
 — регуляция деятельности 35—  
 37  
 — структурные 36—37  
 Гетерозис 132  
 Гибридизация 132
- Диплоидность 42—43
- Закон(ы)  
 — Менделя 3—4  
 — Харди — Вайнберга 95—100  
 Зиготы 42—43, 57—58
- Интеллект 84—88
- Клетка 7—13, 41—57  
 — деление 41—57  
 — строение 7—13  
 Клеточный цикл 51  
 Кодон 31  
 Комплекс Гольджи 9
- Мейоз 55—57  
 Мембрана  
 — цитоплазматическая 7  
 — ядерная 10  
 Митоз 52—55  
 — анафаза 53  
 — метафаза 53  
 — профаза 53  
 — телофаза 53  
 Митохондрии 8—10  
 Мониторинг 115—124  
 Мутагены 102—115

- и наследственность человека 107—109
- среды 108—114
- физические 132
- химические 132
- Мутации 87
  - генные 88
  - индуцированные 102—105
  - спонтанные 101
  - структурные 88
- Наследственность 3, 4, 6
- Нуклеиновые кислоты 4, 21—27
  - ДНК 21—26
    - — состав 21—23
    - — структура 23—24
  - РНК 23, 26—27
    - — информационная 32
    - — рибосомальная 33—34
    - — состав 23—24
    - — структура 26
  - — транспортная 34
- Нуклеотиды 21—23
- Онтогенез человека 50—65, 79—81
- Оплодотворение 50, 57—58
- Отбор 132
- Пиримидины 22
  - тимин 22
  - цитозин 22
- Полинуклеотиды 23—27
- Полиплоидия 132—134
- Полисомы 10—11
- Программы
  - генетическая 73—76, 115
  - социальная 73, 76—78
- Пурины 22
  - аденин 22
  - гуанин 22
- Резус-фактор 98—101
- Рибосомы 10
- Синдром
  - Дауна 93—94
  - Клейнфельтера 45
  - Тернера 45
- Фенотип 5, 45, 92—93
- Ферменты 4, 28
- Хроматин 11
- Хромосомный комплекс
  - мужчин 42
  - женщин 42
- Хромосомы 38, 40—43
  - аутосомы 43
  - половые 43
- Цитогенетика 13
- Цитоплазма 7—10
- Эндоплазматическая сеть 8
  - агранулярная 9
  - гранулярная 9
- Ядро 7, 10—13

## О Г Л А В Л Е Н И Е

### Предисловие (3).

#### Глава 1

### МОЛЕКУЛЫ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ — ИСТОЧНИКИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ

Современные представления о клетке (7). Белки, их состав, структура и биологическая роль в клетке (13). Нуклеиновые кислоты, состав, структура и виды. Самовоспроизведение молекул ДНК. АТФ (24). Биосинтез белков. Генетический код (28). Регуляция деятельности генов (35)

#### Глава 2

### ХРОМОСОМЫ И ПОЛ ЧЕЛОВЕКА

Человек как генетический объект (39). Хромосомный комплекс человека (39). Определение пола у человека (43). Соотношение пола у человека (46).

#### Глава 3

### ОНТОГЕНЕЗ ЧЕЛОВЕКА

Гаметогенез. Оплодотворение (50). Размножение и рост гамет (51). Созревание и формирование гамет. Оплодотворение (55). Основные стадии эмбрионального развития человека (58). Постэмбриональное развитие человека (61). Наследственность и среда в онтогенезе (64). Наследование отдельных физических признаков (68).

#### Глава 4

### ЧЕЛОВЕК — СУЩЕСТВО БИОЛОГИЧЕСКОЕ И СОЦИАЛЬНОЕ

Генетическая и социальная программы наследования и развития человека (73). Социальная программа и эволюция человека (76). Биологическое и социальное в индивидуальном развитии человека (79). Социальная наследственность — ведущий фактор эволюции современного человека (82).

#### Глава 5

### МУТАЦИИ, СРЕДА И ЧЕЛОВЕК

Основные виды мутаций (87). Наследственные болезни человека (89). Гены в популяциях людей (96). Мутагенные факторы. Спонтанные и индуцированные мутации (101). Мутагены и наследственность человека (106). Мутагены среды (108).

#### Глава 6

### ГЕНЕТИКА И БУДУЩЕЕ ЧЕЛОВЕКА

Охрана окружающей среды и наследственность человека (115). Генетическая инженерия и ее практические перспективы (122). Генетическая инженерия на уровне клеток и организмов (123). Генетика и пищевые ресурсы мира (131).

### Заключение (136)

#### Приложение

Литература для дальнейшего чтения (141). Предметный указатель (142).