

Л.В. Акуленко, И.В. Угаров

БИОЛОГИЯ С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

**Под редакцией профессора О.О. Янушевича,
профессора С.Д. Арутюнова**

УЧЕБНИК ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ УЧИЛИЩ И КОЛЛЕДЖЕЙ

Министерство образования и науки РФ

Рекомендовано ГОУ ВПО «Московская медицинская академия имени И. М. Сеченова» в качестве учебника для студентов образовательных учреждений среднего профессионального образования, обучающихся по специальности 060110.51 «Лабораторная диагностика» по дисциплине «Биология с основами медицинской генетики»

Регистрационный номер рецензии 014 от 04 февраля 2010 года
ФГУ «Федеральный институт развития образования»



Москва
ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»
2013

УДК [611/612+616-056.7](075.32)
ББК 28.70я723-1+52.5я723-1+52.67я723-1
А44

Авторы и редакторы:

Акуленко Лариса Вениаминовна, д-р мед. наук, проф., зав. кафедрой медицинской генетики МГМСУ им. А.И. Евдокимова; *Угаров Игорь Викторович*, канд. мед. наук, доц. кафедры медицинской генетики МГМСУ им. А.И. Евдокимова; *Янушевич Олег Олегович*, д-р мед. наук, проф., ректор МГМСУ им. А.И. Евдокимова, заслуженный врач РФ; *Арутюнов Сергей Дарчоевич*, д-р мед. наук, проф., зав. кафедрой стоматологии общей практики и подготовки зубных техников ФПДО МГМСУ им. А.И. Евдокимова, декан факультета среднего медицинского образования МГМСУ им. А.И. Евдокимова, заслуженный врач РФ.

А44 Акуленко, Лариса Вениаминовна.

Биология с основами медицинской генетики : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования, обучающихся по специальности 060110.51 «Лаб. диагностика» по дисциплине «Биология с основами мед. генетики» / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 368 с. : ил.
ISBN 978-5-9704-2496-4

Настоящий учебник подготовлен в соответствии с государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности «Лабораторная диагностика» по дисциплине «Биология с основами медицинской генетики». В нем в доступной форме освещены основы биологии, общей и медицинской генетики, основы медицинской экологии и паразитологии, представлены общие характеристики хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней, современные методы их диагностики, лечения и профилактики. Особого внимания заслуживает весьма полезный раздел учебника, посвященный основным вопросам современной практической генетики — профилактике наследственной патологии (медико-генетическому консультированию, пренатальной и преимплантационной генетической диагностике наследственных болезней и неонатальному скринингу). Отдельная глава посвящена современным принципам организации медико-генетической службы в России.

Книга предназначена студентам медицинских училищ и колледжей.

УДК [611/612+616-056.7](075.32)
ББК 28.70я723-1+52.5я723-1+52.67я723-1

Права на данное издание принадлежат ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа». Воспроизведение и распространение в каком бы то ни было виде части или целого издания не могут быть осуществлены без письменного разрешения ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа».

ISBN 978-5-9704-2496-4

© Акуленко Л.В., Угаров И.В., 2013
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2013
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», оформление, 2013

ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ЖИЗНИ

1.1. РАЗВИТИЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЙ О СУЩНОСТИ ЖИЗНИ

Биология (от греч. *bios* – жизнь и *logos* – слово) – это наука о живых системах. Дословный перевод «наука о жизни» был бы не совсем правильным, ибо «жизнь» не существует сама по себе – это лишь специфическое свойство определенных систем, называемых «живыми».

Живое отличается необычайным разнообразием и представлено неисчислимым множеством видов живых существ. На Земле известно более 3000 видов прокариот (бактерий и сине-зеленых водорослей), более 450 000 видов растений и более 1,2 млн видов животных. Выявление и объяснение общего, одинаково верного для всего многообразия организмов – задача общей биологии.

К признакам живых систем относится их типичный химический состав, для которого характерно присутствие макромолекул – нуклеиновых кислот и белков. В организме макромолекулы постоянно синтезируются заново и распадаются (оборот, или обновление). Такого рода обмен веществ – важный признак живых систем – делает необходимыми механизмы для использования внешних источников энергии (либо богатых энергией веществ, то есть пищи, либо света), поскольку процессы синтеза требуют расхода энергии. Поэтому живые системы – это откры-

тые системы, через которые проходят потоки вещества и энергии. Такие системы находятся в динамическом стационарном состоянии, но в то же время отграничены от окружения структурами, которые затрудняют обмен веществами, сводят к минимуму потери веществ и служат для поддержания пространственного единства системы. Эта обособленность, или индивидуализация, начинается на клеточном уровне – клетка ограничена мембраной – и в процессе эволюционирования проявляется у многоклеточных организмов, которые, будучи отдельными особями, отграничены от окружающей среды покровными тканями.

Многообразие различных метаболических реакций делает необходимым разграничение пространств, в которых они происходят (компарментализацию). Так, уже в клетке присутствие внутренних мембран ведет к обособлению различных органелл: структурная сложность живого начинается с макромолекул, продолжается на уровне таких структур, как мембраны и органеллы, а далее клетки и – у многоклеточных организмов – ткани, органы, системы органов, вплоть до целых организмов (особей). В конце концов, на надорганизменном уровне она приводит к образованию сложных сообществ организмов (биоценозов), в основе которых лежат многообразные взаимодействия и взаимозависимости между особями одного вида и разных видов.

Процессы обмена веществ регулируются с помощью особого биологического катализа (катализаторами служат белки). Для сохранения живой системы важно, чтобы в процессе ее метаболизма синтезировались не любые макромолекулы (и обычные молекулы), а все время одни и те же. Это стало возможным благодаря удивительному изобретению природы – ДНК, которые представляют собой «чертежи» для синтеза видоспецифических молекул, содержат информацию о структуре этих молекул. Сама ДНК (в отличие от всех других молекул) обладает способностью к идентичному самоудвоению (репликации) и тем самым обеспечивает способность к самовоспроизведению всей живой системы. Превышение синтеза молекул над их распадом приводит к росту, а затем, когда части организма отделяются от него, – и к размножению. Так как ДНК реплицируется идентично, размножение связано с наследованием специфических для системы признаков. Размножение необходимо для того, чтобы поддерживать существование систем данного типа: оно позволяет компенсировать или даже с избытком покрывать потери, приносимые разрушением (смертью) живых систем. У сложных (многоклеточных) организмов

отделяющиеся при размножении части, как правило, малы (это одноклеточные клетки). Постепенно изменяясь в процессе индивидуального развития, они превращаются в новые, полностью сформированные системы того же типа.

Для поддержания неизменности живых систем даже в меняющихся условиях внешней среды необходимо внутреннее регулирование самых различных процессов, которое приводит к взаимной подстройке этих процессов и их подчинению единому порядку. Использование принципа обратной связи позволило создать кибернетические регулирующие системы для поддержания постоянства параметров внутренней, а иногда и внешней, среды (гомеостаза). Во всякой живой клетке, например, такие системы построены на химической основе, в целом животном организме — на нервной основе, а в сообществах организмов — на основе многообразных внутривидовых и межвидовых взаимодействий. Все эти системы способны к саморегуляции и являются самоорганизующимися системами высокой функциональной сложности.

Для жизни необходимо также целесообразное, способствующее сохранению системы реагирование на воздействия внешней среды. Поэтому к признакам систем относятся также способность отвечать на раздражение (раздражимость) и способность к движению. Приспособляемость к внешней среде в больших масштабах времени основана на наследственной изменчивости организмов, то есть на свойстве, противоположном способности к идентичному самовоспроизведению. Случайные ошибки при репликации ДНК делают возможным отбор, которому подвергаются измененные системы. Отбор — это оптимизирующее влияние внешней среды, он привел к образованию бесчисленных видов организмов из одного-единственного типа доисторической живой системы; это фактор позитивной эволюции организмов, их эволюционного изменения, при котором они все лучше приспособляются к внешней среде, изменяющейся в ходе истории Земли.

Происхождение всех земных существ от общего корня подтверждается далеко идущими совпадениями в их самых фундаментальных особенностях. Это относится и к структурным признакам, например к строению определенных молекул нуклеиновых кислот или строению клетки, и к функциональным признакам, таким как общность путей метаболизма или единство генетического кода. Но надо помнить, что даже первые живые системы, возникшие из неживого, были уже продуктом какого-то развития.