

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

**УЧЕБНИК
ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ УЧИЛИЩ И КОЛЛЕДЖЕЙ**

Министерство образования и науки РФ

Рекомендовано ГОУ ВПО «Первый Московский медицинский университет имени И.М. Сеченова» в качестве учебника для студентов учреждений среднего профессионального образования, обучающихся по специальностям 060101.52 «Лечебное дело», 060102.51 «Акушерское дело», 060301.52 «Фармация» и 060501.51 «Сестринское дело» по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Регистрационный номер рецензии 287 от 02 августа 2011 года
ФГУ «Федеральный институт развития образования»



Москва
Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»
2013

УДК 615(050)
ББК 62.89
Г34

Г34 **Генетика человека с основами медицинской генетики** : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. — 2-е изд., перераб. и доп. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 192 с. : ил.

ISBN 978-5-9704-2485-8

В учебнике, наряду с классическими положениями, обсуждаются актуальные вопросы современной медицинской генетики.

Авторами обобщен большой опыт преподавания генетики человека с основами медицинской генетики в средних специальных учебных заведениях, учтены методические особенности представления материала на разных уровнях профессиональной подготовки.

Учебник предназначен студентам учреждений среднего профессионального образования, обучающимся по специальностям «Лечебное дело», «Акушерское дело», «Сестринское дело», «Фармация» по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

УДК 615(050)
ББК 62.89

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».

© Коллектив авторов, 2013
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2013
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»,
оформление, 2013

ISBN 978-5-9704-2485-8

НОСИТЕЛИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ. ОСНОВНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕССЫ В КЛЕТКАХ

Все живые организмы состоят из клеток. Эволюция пошла двумя путями, создав организмы, не обладающие типичным клеточным ядром и хромосомным аппаратом (прокариоты), и имеющие ядро (эукариоты). К прокариотам относят бактерии и сине-зеленые водоросли. Все остальные живые организмы относятся к эукариотическим. В ядре клетки локализованы молекулы ДНК. Ядро погружено в цитоплазму. В цитоплазме содержатся образования, называемые органеллами, они выполняют различные функции. Например, митохондрии называют энергетическими станциями клетки. В них происходят химические реакции, которые обеспечивают энергетические циклы в клетках. На рибосомах происходит синтез белка (рис. 1.1, см. цв. вклейку).

Организм человека состоит из 10^{15} клеток. Они образуют около 300 типов тканей, из которых состоят органы и системы. Однако именно клетка является важнейшей структурной и функциональной единицей, той ареной, на которой разыгрываются события, имеющие значение для судьбы организма в целом.

Основной строительный материал, из которого состоят клетки и ткани, — белки. У них

есть еще одна важная функция — они являются катализаторами, ускоряющими биохимические процессы, тот самый обмен, который является основным свойством жизни.

В организме человека около сотни тысяч белков. Но подобно тому, как здания самых причудливых архитектурных форм можно построить из небольшого числа разновидностей строительных материалов, так и все многообразие белков состоит всего из 20 аминокислот. Большинство белков у человека состоит из 2 тыс аминокислотных остатков, однако известны и цепи, включающие до 5 тыс остатков.

Информация о том, какие «кирпичики» и в каком порядке должны расположиться в длинной молекуле, закодирована в ДНК.

ДНК представляет собой длинную закрученную в двойную спираль молекулу — последовательность нуклеотидов, каждый из которых содержит остаток фосфорной кислоты, сахар (дезоксирибозу) и одно из четырех азотистых оснований. Азотистые основания обозначают буквами А (аденин), Т (тимин), Г (гуанин) и Ц (цитозин).

Их строение таково, что они могут располагаться друг против друга только строго определенным образом: $A=T$ и $G \equiv C$, т.е. возможно существование только двух типов пар нуклеотидов. Образование пар нуклеотидов происходит в соответствии с принципом комплементарности (рис. 1.2, см. цв. вклейку).

Каждые три нуклеотида образуют кодон (триплет) — единицу генетического кода, который обычно кодирует включение одной аминокислоты. Последовательность кодонов в гене определяет последовательность аминокислот в полипептидной цепи белка, кодируемого этим геном (табл. 1.1).

Таблица 1.1. Генетический код

Название аминокислоты	Соответствующие кодоны (триплеты)
Аланин	ГЦУ, ГЦЦ, ГЦА, ГЦГ
Аргинин	ЦГУ, ЦГЦ, ЦГА, ЦГГ, АГА, АГГ
Аспарагин	ААУ, ААЦ
Аспарагиновая кислота	ГАУ, ГАЦ
Валин	ГУУ, ГУЦ, ГУА, ГУГ

Окончание табл. 1.1

Название аминокислоты	Соответствующие кодоны (триплеты)
Гистидин	ЦАУ, ЦАЦ
Глицин	ГГУ, ГГЦ, ГГА, ГГГ
Глутамин	ЦАА, ЦАГ
Глутаминовая кислота	ГАА, ГАГ
Изолейцин	АУУ, АУЦ, АУА
Лейцин	ЦУУ, ЦУЦ, ЦУА, ЦУГ, УУА, УУГ
Лизин	ААА, ААГ
Метионин	АУГ
Пролин	ЦЦУ, ЦЦЦ, ЦЦА, ЦЦГ
Серин	УЦУ, УЦЦ, УЦА, УЦГ, АГУ, АГЦ
Тирозин	УАУ, УАЦ
Треонин	АЦУ, АЦЦ, АЦА, АЦГ
Триптофан	УГГ
Фенилаланин	УУУ, УУЦ
Цистеин	УГШУ, УГЦ
Начало синтеза	АУГ
Стоп-сигнал	УАА, УАГ, УГА

В настоящее время триплетный код полностью расшифрован и изучены его свойства: триплетность — сочетание трех нуклеотидов указывает «имя» одной аминокислоты; непрерывность — между триплетами нет знаков препинания, т.е. информация считывается непрерывно; неперекрываемость — один и тот же нуклеотид не может входить одновременно в состав двух или более триплетов; однозначность — определенный кодон соответствует только одной аминокислоте; вырожденность (избыточность) — одной и той же