

Министерство сельского хозяйства Российской Федерации  
Красноярский государственный аграрный университет

# **МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ**

*Методические указания*

Красноярск 2011

*Рецензент*

*О.А. Логачева, канд. биол. наук, доцент кафедры  
биологии, охотоведения и воспроизводства ресурсов дичи*

Составители:

Е.В. Четвертакова

А.И. Голубков

**Четвертакова, Е.В.**

**Молекулярные основы наследственности:** *метод. указания* /  
Е.В. Четвертакова, А.И. Голубков; Краснояр. гос. аграр. ун-т. –  
Красноярск, 2011. – 34 с.

Дана характеристика нуклеиновых кислот, генетического кода, описаны процессы репликации, транскрипции и трансляции, модели ДНК.

Предназначено для студентов очной и заочной форм обучения Института ПБиВМ специальностей 36.05.01 «Ветеринария», 36.03.02 «Зоотехния».

Печатается по решению редакционно-издательского совета  
Красноярского государственного аграрного университета

## ОГЛАВЛЕНИЕ

|                                                  |    |
|--------------------------------------------------|----|
| ВВЕДЕНИЕ.....                                    | 4  |
| ХИМИЧЕСКИЙ СОСТАВ КЛЕТКИ.....                    | 5  |
| СТРУКТУРА ДНК. МОДЕЛЬ ДЖ. УОТСОНА И Ф. КРИКА.... | 9  |
| ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД (БИОЛОГИЧЕСКИЙ КОД).....        | 11 |
| РЕПАРАЦИЯ ДНК.....                               | 16 |
| ГЕННЫЕ МУТАЦИИ.....                              | 18 |
| ТРАНСКРИПЦИЯ.....                                | 19 |
| ТРАНСЛЯЦИЯ.....                                  | 20 |
| СТРУКТУРА РИБОСОМ ЭУКАРИОТ.....                  | 23 |
| ПОЛИСОМА.....                                    | 24 |
| ПРОИСХОЖДЕНИЕ АМИНОКИСЛОТ.....                   | 24 |
| ВОПРОСЫ И ЗАДАНИЯ.....                           | 25 |
| ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ.....                   | 28 |
| СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ.....            | 30 |
| ПРИЛОЖЕНИЯ.....                                  | 31 |

## ВВЕДЕНИЕ

Началом развития молекулярной генетики было открытие ДНК в 1969 году швейцарским врачом и химиком Ф. Мишером. Из ядер клеток человека он выделил вещество и назвал его нуклеином (от лат. Nucleus – ядро).

Важную роль в становлении молекулярной генетики сыграла гипотеза крупнейшего российского биолога Н.К. Кольцова. Им было высказано предположение о роли различных генов в наследственности и их влиянии на жизнедеятельность клеток и организмов, основанное на общем свойстве – способности к точной редупликации, т. е. созданию своих копий.

На рубеже 40-х годов Дж. Бидл и Э. Тейтум, проводя исследования на хлебной плесени *Neurospora crassa*, заложили основы биохимической генетики. Ими было высказано предположение о том, что гены контролируют биосинтез ферментов. Американскими учеными О. Эвери, К. Мак-Леод и М. Мак-Картти в 1944 году была доказана генетическая роль нуклеиновых кислот в экспериментах по трансформации признаков у микроорганизмов – пневмококков. Они идентифицировали природу трансформирующего агента как молекулы ДНК. Это открытие символизировало возникновение нового этапа в генетике – рождение молекулярной генетики, которая легла в основу целого ряда открытий в биологии.

Ключ к разгадке наследственности оказался закодирован в структуре биополимера простого химического строения.

Приоритет в расшифровке структуры молекулы ДНК принадлежит американскому вирусологу Дж. Уотсону и английскому физическому Ф. Крику.

Данное издание предназначено для практических занятий и самостоятельной работы студентов очной и заочной форм обучения специальностей 111201.65 «Ветеринария» и 110400.62 «Зоотехния».

После освоения материала студент должен знать строение и функции нуклеиновых кислот, репликацию молекулы ДНК, транскрипцию и трансляцию, причины возникновения генных мутаций и систем репарации. Зная структуру белка, студент должен уметь расшифровывать структуру ДНК и наоборот.

После изучения темы студент должен ответить на теоретические вопросы и решить практические задачи.

Молекулярные основы входят в курс дисциплины «Ветеринарная генетика» для студентов специальности 111201.65 «Ветеринария» и в курс дисциплины «Генетика с биометрией» для студентов специальности 110400.62 «Зоотехния».

В работе использованы иллюстрации с сайтов [www.himhelp.ru](http://www.himhelp.ru), [www.medicalbrain.ru](http://www.medicalbrain.ru), <http://bio.fizteh.ru>, <http://life-notes.ru>, <http://www.tusheflora.ru>.

## ХИМИЧЕСКИЙ СОСТАВ КЛЕТКИ

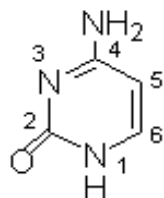
При изучении химического состава клетки главное внимание уделяется хромосомам, поскольку они играют основную роль в явлениях наследственности. В процессе изучения хромосом выявлены две группы сложных органических соединений – белки и нуклеиновые кислоты. Около 90 % массы хромосом составляет **дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК)** в комплексе с основным белком (гистоном). В небольшом количестве в хромосомах содержится **рибонуклеиновая кислота (РНК)** в сочетании с кислым белком, негистоновые белки и ряд химических элементов.

Нуклеиновые кислоты являются макромолекулами, т. е. отличаются большой молекулярной массой. Они состоят из мономеров – нуклеотидов.

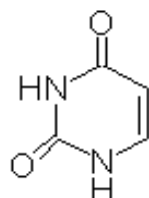
В состав нуклеотида входят: остаток фосфорной кислоты (фосфат), ароматический сахар – дезоксирибоза (в ДНК) или рибоза (в РНК) и одно из азотистых оснований.

В состав нуклеотида молекулы ДНК может входить любое из четырех гетероциклических азотосодержащих соединений – **аденин (А)** и **гуанин (Г)** – пурины, **тимин (Т)** и **цитозин (Ц)** – пиримидины (рис. 1).

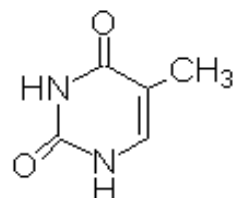
### Пиримидиновые основания



Цитозин (Ц)  
(4-амино-2-оксопиримидин)

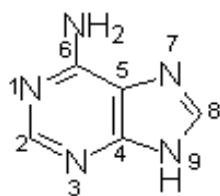


Урацил (У)  
(2,4-диоксопиримидин)

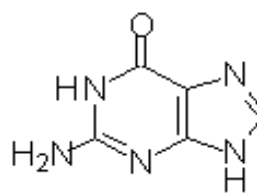


Тимин (Т)  
(5-метил-2,4-диоксопиримидин)

### Пуриновые основания



Аденин (А)  
(6-аминопурин)



Гуанин (Г)  
(2-амино-6-оксопурин)

Рис. 1. Азотистые основания

Молекула ДНК состоит из двойной взаимозакрученной спирали (рис. 2).

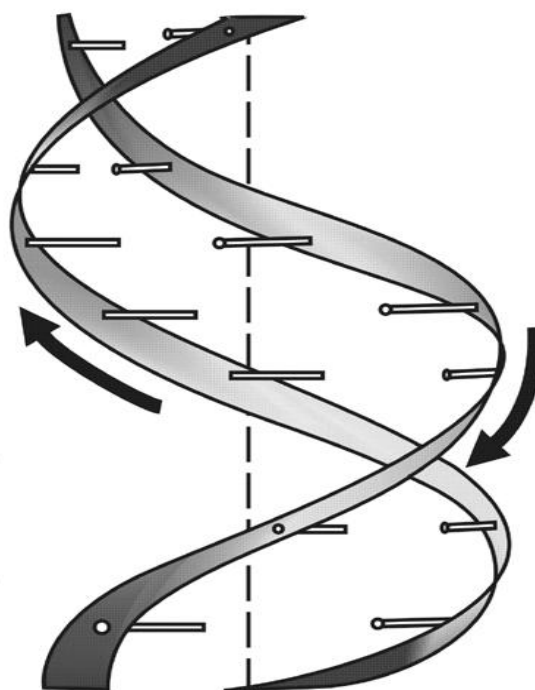


Рис. 2. Схема строения ДНК

Порядок соединения двух цепей ДНК строго определен. Аденин всегда соединяется с тиминном (А–Т) и образует две водородные связи, а цитозин – с гуанином (Ц–Г), образуя три водородные связи между нуклеотидами. Такое соединение называют комплементарным (рис. 3).

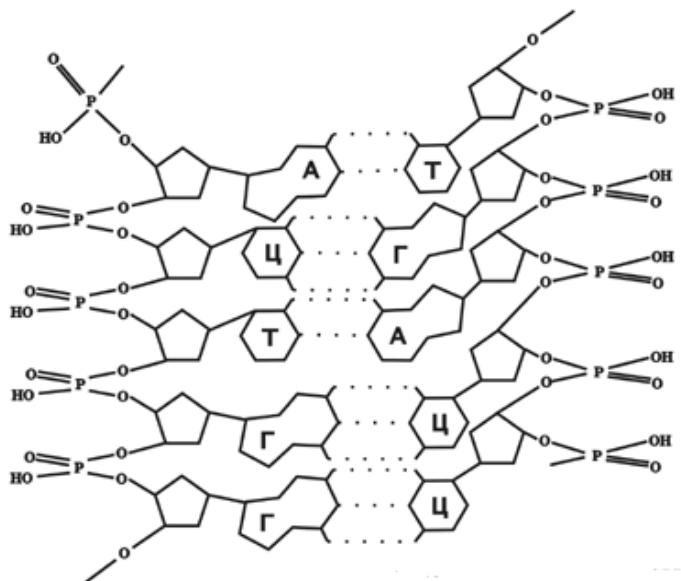


Рис. 3. Участок двойной спирали ДНК

Дезоксирибонуклеиновая кислота через информационную рибонуклеиновую кислоту (и-РНК) выполняет главную функцию клетки – управляет синтезом белка.

Строение молекулы РНК несколько отличается от молекулы ДНК: в состав нуклеотида РНК вместо дезоксирибозы (Д) входит рибоза (Р), вместо пиримидинового основания тимина (Т) – урацил (У). Молекула РНК представляет собой одну цепочку нуклеотидов.

Соединение нуклеотидов в макромолекулу нуклеиновой кислоты происходит путем взаимодействия фосфата одного нуклеотида с гидроксидом другого так, что между ними устанавливается фосфодиэфирная связь (рис. 4).

В период с 1949–1951 года Э. Чаргафф установил, что количество аденина в любой молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равно количеству цитозина (правило Э. Чаргаффа).

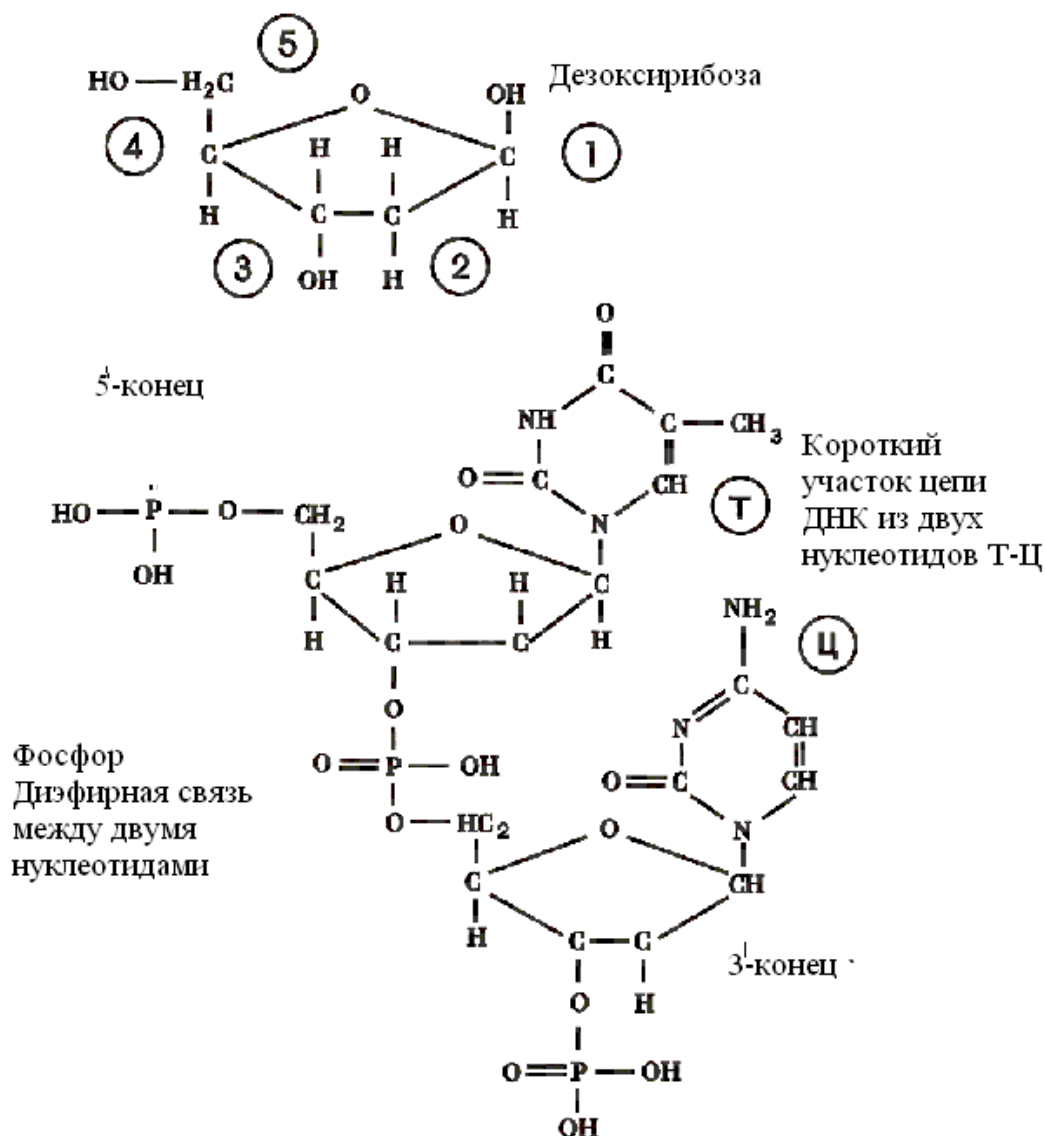
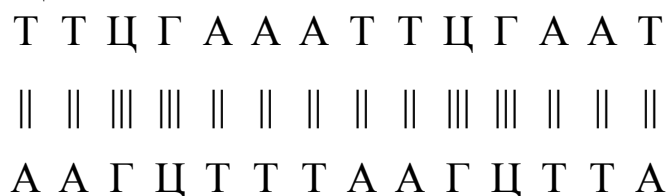


Рис. 4. Строение нуклеотидов в цепи

### Пример решения задач

**Условие задачи.** Один фрагмент цепочки ДНК имеет последовательность нуклеотидов ТТЦГАААТТЦГААТ. Составить схему структуры двуцепочечной молекулы ДНК.

**Решение задачи.** При решении этой задачи мы должны воспользоваться принципом комплементарности азотистых оснований, т. е. аденин образует две водородные связи с тимином, а гуанин – три водородные связи с цитозином:



### **Вопросы и задания**

1. Дайте характеристику нуклеиновым кислотам.
2. Сформулируйте правило Э. Чаргаффа.
3. Сформулируйте принцип комплементарности азотистых оснований.
4. Что представляют собой нуклеотид и нуклеозид?
5. В одной молекуле ДНК гуаниновый нуклеотид занимает 4 % от общего количества нуклеотидов. Определите количество тиминового, аденинового и цитозинового нуклеотидов.
6. Один фрагмент цепочки ДНК имеет последовательность нуклеотидов ААТТГЦАТЦЦАГААГ. Пользуясь принципом комплементарности азотистых оснований, составьте схему структуры двуцепочечной молекулы ДНК.
7. Фрагмент цепочки ДНК имеет следующую последовательность оснований: ААТТГГЦГЦГААТ. Подсчитайте число каждого из четырех азотистых оснований в двойной цепи.

### **СТРУКТУРА ДНК. МОДЕЛЬ ДЖ. УОТСОНА И Ф. КРИКА**

Обобщив данные рентгеноструктурного анализа, полученные в лаборатории М. Уилкинса и Р. Франклина, в 1953 году Дж. Уотсон и Ф. Крик построили и описали молекулярную модель ДНК. Основные черты модели:

1. Число полинуклеотидных цепей равно двум.
2. Цепи образуют правозакрученные спирали по 10 оснований в каждом витке.
3. Цепи закручены одна вокруг другой и вокруг общей оси.
4. Последовательность атомов (по отношению к кольцу дезоксирибозы) одной цепи противоположна таковой в другой цепи, т. е. цепи антипараллельны.
5. Фосфатные группировки находятся снаружи спиралей, а основания – внутри и расположены с интервалом 0,34 нм под прямым углом к оси молекулы.
6. Цепи удерживаются вместе водородными связями между основаниями.
7. Пары, образуемые основаниями А–Т и Г–Ц, в высшей степени специфичны. Таким образом, полинуклеотидные цепи комплементарны друг другу.

На основании этой модели Дж. Уотсон и Ф. Крик предположили, что гены отличаются друг от друга чередованием пар нуклеотидов и наследственная информация закодирована в виде последовательности нуклеотидов.

Мутации представляют собой результат изменения чередования нуклеотидов.

Воспроизведение генов заложено в структуре ДНК – в комплементарности ее оснований, и заключается в разъединении комплементарных цепей и последующей достройке новых, комплементарных цепей из нуклеотидов клетки.

Таким образом, в структуре ДНК заложена возможность так называемой конвариантной редупликации. Этим термином Н.В. Тимофеев-Ресовский назвал способность живых организмов воспроизводить себе подобных, мутировать и вновь воспроизводить мутантные варианты. Другими словами, свойства наследственности и изменчивости оказались связанными со свойствами конкретного химического соединения – универсального носителя наследственной информации.

Чаще всего двойные спирали являются правозакрученными – при движении вверх вдоль оси спирали цепи поворачиваются вправо (В-формы), но встречаются Z-ДНК – левозакрученные. Эта форма встречается на участках, обогащенных парами Г–Ц и, вероятно, играет существенную роль в процессах рекомбинации и регуляции действия генов.

Генетическая информация закодирована в ДНК. Информация, находящаяся в клеточном ядре, представляет собой генотип.

ДНК, содержащаяся в одном наборе хромосом, называется **геномом**, а внеядерная ДНК (в митохондриях, пластидах и основном веществе цитоплазмы) – **плазмоном**. У бактерий ДНК в эквиваленте ядра представляет собой **геном**, а внеядерная ДНК представлена в форме **плазмид**. Встречающиеся в основном веществе цитоплазмы у эукариот, структуры, состоящие из ДНК, так же как и у бактерий, называют **плазмидами**.

Генетическая информация в геноме бактерий и многих вирусов заключена в одной единственной непрерывной полинуклеотидной цепи. У эукариот генетический материал распределен по хромосомам, и в каждой хромосоме тоже образует одну длинную полинуклеотидную цепь.

Полинуклеотидные нити ДНК, содержащиеся в хромосомах эукариот, в геноме бактерий и вирусов или плазмидах (у некоторых

вирусов – РНК), подразделяются на функциональные отрезки, называемые **генами** (наследственные задатки). Различают:

1. Структурные гены, в которых закодирована информация для синтеза ферментных и структурных белков.
2. Гены с информацией для синтеза РНК.
3. Гены с информацией для синтеза рибосомной РНК (р-РНК).
4. Специфические регуляторные участки, такие как промоторы и операторы.
5. Разделяющие участки между генами (спейсеры).
6. Участки с неизвестной функцией.

У крупных вирусов и бактерий гены тоже расположены последовательно друг за другом. Они отделены друг от друга спейсерами. Кроме того, имеются участки, «распознаваемые» определенными молекулами, такими как промотор и оператор, для регуляции активности генов.

У эукариот помимо структурных генов, которые и здесь расположены в хромосомах линейно, существуют участки с повторяющимися последовательностями.

### **Вопросы**

1. В каком году Дж. Уотсон и Ф. Крик построили молекулярную модель ДНК?
2. Расскажите об основных чертах модели ДНК по Дж. Уотсону и Ф. Крику.
3. Поясните термин «конвариантная редупликация».
4. Дайте определение терминам «геном» и «плазмон».
5. Что представляет собой плаزمид?
6. Дайте определение термину «ген».
7. Объясните, чем отличаются структурные гены от других генов?
8. Что представляет собой спейсер?

### **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД (БИОЛОГИЧЕСКИЙ КОД)**

Теоретические работы, в которых рассматривались возможные варианты структуры генетического кода, отмечались вскоре после опубликования в 1953 году статьи Дж. Уотсона и Ф. Крика, посвященной описанию структуры ДНК.

В 1954 году Г. Гамовым было высказано предположение, что кодирование информации в молекулах ДНК должно осуществляться

сочетанием нескольких нуклеотидов. Было обнаружено 20 аминокислот. Для шифровки такого их числа достаточное количество сочетаний нуклеотидов может обеспечить лишь триплетный код, в котором каждая аминокислота шифруется тремя стоящими рядом нуклеотидами.

В этом случае из четырех нуклеотидов образуется  $4^3=64$  **триплета**.

Полная расшифровка генетического кода была проведена в 60-е годы XX века.

Из 64 возможных триплетов ДНК 61 кодирует различные аминокислоты, оставшиеся три получили название бессмысленных, или нонсенс-триплетов. Они не шифруют аминокислот, а выполняют функцию знаков препинания при считывании наследственной информации (АТТ, АЦТ, АТЦ).

### Свойства генетического кода

1. Генетический код представляет собой **триплетный** код. Триплет (сочетание трех нуклеотидов, например, ААА) м-РНК получил название кодона, а триплет на и-РНК называется антикодон.

2. Генетический код является **вырожденным** кодом, т. е. одной аминокислоте, как правило, соответствует более чем один кодон.

Это свойство имеет важное значение, так как возникновение в структуре молекулы ДНК изменений по типу замены одного нуклеотида в цепи может не изменить смысла триплета. Возникшее таким образом новое сочетание из трех нуклеотидов кодирует ту же самую аминокислоту.

3. В процессе изучения свойств генетического кода была обнаружена его **специфичность**. Каждый триплет способен кодировать только одну определенную аминокислоту, например, триплет в и-РНК ААА может кодировать только одну аминокислоту – лизин.

4. Было выявлено полное соответствие генетического кода у различных видов живых организмов. Такая его **универсальность** свидетельствует о единстве происхождения.

5. Важным свойством является **непрерывность** и **неперекрываемость**.

Нуклеотидная последовательность считывается в одном направлении подряд, триплет за триплетом. Кодоны не перекрываются, считываются с фиксированной точки в пределах гена в одном направлении:

|           |           |           |           |           |
|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| ААА       | ГЦА       | ЦЦЦ       | ГЦУ       | УУУ       |
| 1 ТРИПЛЕТ | 2 ТРИПЛЕТ | 3 ТРИПЛЕТ | 4 ТРИПЛЕТ | 5 ТРИПЛЕТ |

## Репликация

Во время деления клеток генетическая информация должна перейти в дочерние клетки. Для достижения этого вся ДНК клетки копируется в процессе репликации во время S-фазы клеточного цикла, при этом каждая ее цепь служит матрицей для синтеза комплементарной последовательности.

В результате из одной двойной спирали ДНК образуются две идентичные двойные спирали. Такой способ удвоения молекулы ДНК называется полуконсервативным. Этот способ репликации подтвердили в 1957 году М. Мезельсон и Ф. Сталь, проведя опыт на клетках бактерий.

Г. Стент предложил рассматривать три способа репликации ДНК.

1. **Консервативный**, при котором новые молекулы не содержат материалов родительской ДНК.

2. **Полуконсервативный**.

3. **Дисперсный**, когда материал исходной молекулы случайно распределяется в обеих дочерних молекулах. Эксперимент М. Мезельсона и Ф. Сталя позволил сделать выбор между этими тремя вариантами.

С помощью фермента хеликазы двойная спираль ДНК в отдельных зонах расплетается. Образующиеся при этом одноцепочечные участки связываются специальными дестабилизирующими белками. Молекулы этих белков выстраиваются вдоль полинуклеотидных цепей, растягивая их остов и делая азотистые основания доступными для связывания с комплементарными нуклеотидами, находящимися в нуклеоплазме.

Области расхождения полинуклеотидных цепей в зонах репликации называют **репликационными вилками** (рис. 5).

Разделение спирально закрученных цепей родительской ДНК ферментом хеликазы вызывает появление супервитков перед репликационной вилкой. Это объясняется тем, что при расхождении каждой десяти пар нуклеотидов родительская ДНК должна совершить полный оборот вокруг своей оси. Следовательно, для продвижения репликационной вилки вся молекула ДНК перед ней должна быстро вращаться, что потребует больше затрат энергии.

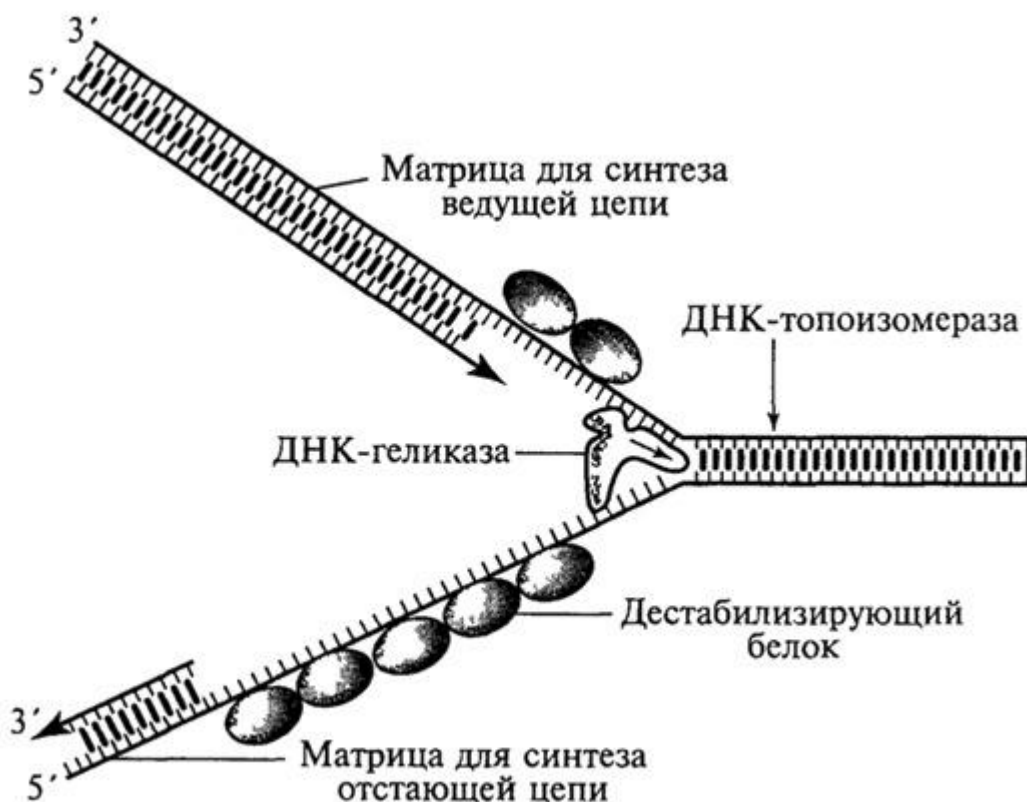


Рис. 5. Схема образования репликационной вилки ДНК

Этого не наблюдается благодаря ферментам ДНК – топоизомеразам. Этот фермент разрывает одну из цепей ДНК, давая ей возможность вращаться вокруг второй цепи.

В каждой области репликации при участии ДНК-полимеразы синтезируется ДНК двух новых дочерних молекул.

ДНК-полимераза присоединяет очередной нуклеотид к ОН-группе в 3'-положении предшествующего нуклеотида.

Особенностью ДНК-полимеразы является ее неспособность начать синтез новой полинуклеотидной цепи путем простого связывания двух нуклеозидтрифосфатов: необходим 3'ОН-конец какой-либо полинуклеотидной цепи, спаренной с матричной цепью ДНК, с которой ДНК-полимераза может лишь добавлять новые нуклеотиды. Такую цепь называют **затравкой**, или **праймером**. Роль затравки выполняют короткие последовательности РНК, образуемые при участии фермента РНК-праймазы.

Эта особенность ДНК-полимеразы означает, что матрицей при репликации может служить лишь цепь ДНК, несущая спаренную с ней затравку, которая имеет свободный 3'ОН-конец.

В связи с этим процесс репликации на антипараллельных цепях ДНК применяют по-разному (рис. 6).



Рис. 6. Синтез ведущей и отстающей цепей ДНК в области репликационной вилки

На одной из матриц сборка новой цепи происходит неправильно от 5' к 3'-концу и постепенно уменьшается на 3'-конце.

Синтез второй цепи ДНК осуществляется короткими фрагментами (Оказаки) также в направлении от 5' к 3'-концу (по типу шитья «назад иголкой») (рис. 6).

Синтезу каждого фрагмента предшествует образование РНК-затравки длиной около десяти нуклеотидов. Вновь образованный фрагмент с помощью фрагмента ДНК-лигазы соединяется с предшествующим фрагментом после удаления его РНК-затравки.

Одна цепь синтезируется непрерывно. Она получила название **лидирующей**. Синтез другой идет медленнее, так как она собирается из отдельных фрагментов, требующих образования, а затем удаления РНК-затравки (**запаздывающая**). Хотя отдельные фрагменты образуются в направлении  $5' \longrightarrow 3'$ , в целом цепь растет в направлении  $3' \longrightarrow 5'$  (рис. 6).

Конечным результатом процесса репликации является образование двух молекул ДНК, нуклеотидная последовательность которых идентична таковой в материнской двойной спирали ДНК.

## РЕПАРАЦИЯ ДНК

Стабильность генетического материала связана с системой репарации, которая устраняет из ДНК возникшие в ней повреждения.

Явление репарации было открыто в 1958 году В.И. Корогодиным у диплоидных дрожжей.

Повреждения ДНК, возникающие при действии повреждающих агентов, в результате приводят к нарушению Уотсон-Криковской структуры, что выражается в локальной денатурации молекулы и приводит к частичному или полному блокированию репликации.

В настоящее время выявлено три основных механизма репарации ДНК:

1. **Фотореактивация**

2. **Эксцизионная**

3. **Пострепликативная**



Темновая репарация

**Фотореактивация** заключается в восстановлении биологической активности клеток или молекул ДНК, поврежденных ультрафиолетовым излучением в результате последующего воздействия видимого цвета.

Фотореактивация при действии видимого света (300–400 нМ) была обнаружена в 1949 году в нескольких лабораториях.

Механизм был раскрыт в начале 60-х годов, когда К. Рупертом был выделен фермент – дезоксирибонуклеотидфототриазы. Экстракты дрожжей оказались способными восстанавливать трансформирующую активность ДНК *Haemophilus influenzae* на свету.

Субстратом фермента фотореактивации служат димеры пиримидиновых оснований, с которыми он образует комплекс в темноте (с неповрежденной ДНК фермент не связывается). На свету комплекс распадается, при этом происходит мономеризация димеров. В клетке эукариот фермент локализован в ядре, у прокариот – в непосредственной близости к нуклеоиду. Этот фермент не обнаруживается в безнуклеотидных миниклетках, которые образуют некоторые мутанты *E. coli*. Известен мутант *r-hrE. Coli*, у которого блокирована фотореактивация. При облучивидимом свете у этого мутанта не исчезают тиминовые димеры из ДНК. Фермент фотореактивации широко распространен, обнаружен даже у примитивных микроорганизмов (микоплазма).

**Эксцизионная репарация** – т. е. связанная с удалением поврежденного участка ДНК, называется также репарацией по типу выщепление–замещение. Она не столь специфична в отношении поврежденной ДНК, как фотореактивация.

Эксцизионная репарация представляет собой многоэтапный процесс и заключается в следующем:

1. «Узнавание» димера.
2. Надрезание одной цепи ДНК вблизи димера – инцизии.
3. Удаление димера – эксцизии.
4. Ресинтез ДНК.
5. Восстановление непрерывности репарируемой цепи за счет образования ковалентных связей сахарофосфатного скелета молекулы.

Узнавание повреждения в ДНК осуществляет фермент УФ-эндонуклеаза. Она ответственна и за инцизию, т. е. надрезание одной цепи ДНК непосредственно около димера с 5'-конца в поврежденной цепи. Эксперименты *in vitro* с облученной ДНК показали, что число односторонних разрывов оказывается равным числу димеров в молекуле.

Эксцизию (вырезание димера) осуществляет другая нуклеаза. Димер удаляется в составе короткого олигонуклеотида (3–5 оснований), что может сопровождаться дальнейшей деградацией поврежденной спирали. Деградацию ДНК осуществляет АТФ-зависимая ДНКаза. В результате эксцизии и дальнейшей деградации ДНК образуются односторонние бреши.

Ресинтез ДНК, в результате которого заполняются бреши (пробелы), идет с использованием в качестве матрицы интактной цепи.

Последний этап восстановления идет с помощью фермента ДНК-лигазы.

Различные варианты эксцизионной репарации широко распространены у про- и эукариотических организмов. Она обнаружена у простейших, в культуре клеток млекопитающих.

Нарушение процессов репарации ДНК обнаружено у людей, пораженных наследственными заболеваниями – пигментной ксеродермой. Известно несколько типов этой болезни: ХРІ, ХРІІ, ХР<sub>var</sub>, общими симптомами которой служат повышенная чувствительность к солнечному свету, приводящая к развитию рака кожи. Культура клеток ХРІ чувствительна к ультрафиолетовому свету, но не к ионизирующему излучению. У этих больных дефект эксцизионной репарации связан с отсутствием активности УФ-эндонуклеазы. В культуре клеток здоровых людей после облучения ультрафиолетовым светом в дозе 10 Дж/м<sup>2</sup> через 20 часов из ДНК исчезает до 90 % тиминовых димеров, в то время как в клетках больных ХРІ димеры вообще не удаляются из ДНК.

Тип ХРІІ чувствителен как к ультрафиолетовому, так и рентгеновскому излучениям. Клетки ХРІІ не способны репарировать ДНК,

имеющую односторонние разрывы. В клетках больных ХР<sub>var</sub> выщепление димеров идет нормально, а дефект связан с иным типом репарации – пострепликативной.

Таким образом, биологический смысл эксцизионной репарации состоит в том, чтобы предупредить закрепление у потомства мутаций и последующее размножение измененных форм.

**Пострепликативная** репарация – это быстрый способ восстановления нативной структуры по крайней мере части дочерних ДНК. При этом тиминные димеры остаются в исходных родительских нитях. Эта репарация происходит уже в первые минуты после облучения.

Существует **медленная пострепликативная репарация**, для осуществления которой требуется несколько часов. Ее проводит система ферментов, которых нет в необлученных клетках и которая индуцирует облучение. Этот механизм называется **SOS-репарация**. Его характерная черта – неточность восстановления первичной структуры ДНК, в связи с чем он получил также название репарации, склонной к ошибкам.

При этом возможен репаративный синтез ДНК «в обход» тиминных димеров или, точнее, за счет использования в качестве матрицы цепи ДНК, содержащей димеры.

Если в клетке, несмотря на осуществленную репарацию, количество повреждений и структуры ДНК остается высоким, в ней блокируются процессы репликации ДНК. Такая клетка не делится. Схемы репараций приведены в приложениях Б и В.

## ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

Нескорректированные изменения химической структуры генов, воспроизводимые в последующих циклах репликации и проявляющиеся у потомства в виде новых вариантов признаков, называются **генными мутациями**.

Изменение структуры ДНК можно разделить на три группы. Мутации первой группы заключаются в замене одних оснований другими (точковые мутации). Они составляют около 20 % спонтанно возникающих генных изменений. Вторая группа мутаций обусловлена сдвигом рамки считывания, происходящим при изменении количества нуклеотидных пар в составе гена. В третью группу входят мутации, связанные с изменением порядка нуклеотидных последовательностей в пределах гена (инверсии).

Основное внимание при изучении генных мутаций уделяют изменениям чередования пар нуклеотидов в ДНК – в первую очередь, изменениям, затрагивающим отдельные пары нуклеотидов, которые составляют класс точковых или точечных мутаций.

Точковые мутации представляют собой изменения пар нуклеотидов в ДНК (или нуклеотидов РНК). Они подразделяются на следующие группы:

а) *транзиции* – это такие замены пар нуклеотидов ( $\overrightarrow{AT} \rightarrow \text{ГЦ}$ ), которые не изменяют ориентации (пурин–пиримидин в пределах пары);

б) *трансверсии* – замены пар нуклеотидов, изменяющие ориентацию ( $\overleftarrow{AT} \rightarrow \text{ГЦ}$ ,  $\overleftarrow{AT} \rightarrow \text{ТА}$ ,  $\overleftarrow{ЦГ} \rightarrow \text{ГЦ}$ );

в) *вставка* лишней пары нуклеотидов;

г) *выпадение* пары нуклеотидов.

Мутации со сдвигом рамки считывания возникают при включении (вставке, инерции) либо выпадении (делеции) одной или нескольких пар нуклеотидов. В результате нарушается вся аминокислотная последовательность, то есть в клетке синтезируется бессмысленный белок. Обычно такие белки подвергаются быстрому ферментативному разрушению. Большое число мутаций по типу вставок происходит вследствие включения в последовательность нуклеотидов подвижных генетических элементов, которые представляют собой нуклеотидные последовательности, встроенные в геномы эу- и прокариотических клеток, способные самопроизвольно менять свое положение.

Мутации по типу инверсии нуклеотидных последовательностей в гене происходят при инверсии (поворот участка ДНК на 180°). Обычно этому предшествует образование молекулой ДНК петли, в пределах которой репликация идет в направлении, обратном правильному, в результате этого меняется аминокислотная последовательность.

## ТРАНСКРИПЦИЯ

**Транскрипция** – перенос информации с двуцепочечной молекулы ДНК на одноцепочечные молекулы РНК. При этом матрицей для синтеза РНК служит только одна цепь ДНК, называемая смысловой.

Транскрипция состоит из трех стадий:

1) **инициация** – начало синтеза РНК;

2) **элонгация** – удаление полинуклеотидной цепочки;

3) **терминация** – окончание процесса.

**Инициация** транскрипции зависит от предварительного специфического связывания РНК-полимеразы с промотором. Промоторы многих генов прокариот имеют в своем составе универсальную последовательность 5'–ТАТААТ–3' (блок Прибнова), которая располагается перед смотровой точкой на расстоянии 10 нуклеотидов и распознается РНК-полимеразой.

Другая последовательность, 5'–ТТГАЦА–3', обычно обнаруживается на расстоянии примерно 35 нуклеотидов от смотровой точки.

В геномах эукариот функцию узнавания для РНК-полимеразы II могут выполнять универсальные последовательности –ТАТА– (блок Хогнесса), –ЦААТ– и состоящие из повторяющихся нуклеотидов Г и Ц (ГЦ-мотивы).

РНК-полимераза связывается с промотором и начинает процесс расплетения.

Дальнейшее расплетение ДНК структурного гена сопровождается удлинением нити РНК (**элонгация**) продолжающимся до достижения РНК полимеразной области терминатора.

У эукариот структурные гены имеют прерывистое строение, поэтому сначала образуется гетерогенная ядерная РНК (гяРНК), либо проматричная РНК (про-РНК), которая отображает мозаичную структуру гена (интронные, экзонные участки), затем протекает процесс созревания (процессинг РНК).

Процессинг состоит в ферментативном разрезании про-РНК с последующим удалением его интронных участков и воссоединением экзонных участков (сплайсинг), формирующих непрерывную кодирующую последовательность зрелой м-РНК, которая в дальнейшем участвует в трансляции генетической информации.

В области терминации РНК-полимераза отделяется от матрицы ДНК и от матрицы РНК.

## ТРАНСЛЯЦИЯ

Очередной этап реализации генетической информации заключается в синтезе полипептида на рибосоме, при котором в качестве матрицы используется молекула м-РНК.

У прокариот, так как нуклеотид лежит в цитоплазме, процессы транскрипции и трансляции идут одновременно.

У эукариот процессы разделены во времени в связи с процессингом РНК и необходимостью их последующей упаковки и транспортировки из кариоплазмы в цитоплазму с участием специальных транспортных белков.

Процесс трансляции делится на три этапа:

- 1) инициацию;
- 2) элонгацию;
- 3) терминацию.

Для инициации трансляции важное значение имеют полисомы (комплекс рибосом). В процессе трансляции участвуют также молекулы т-РНК. На рисунке 7 приведена структурная модель т-РНК.

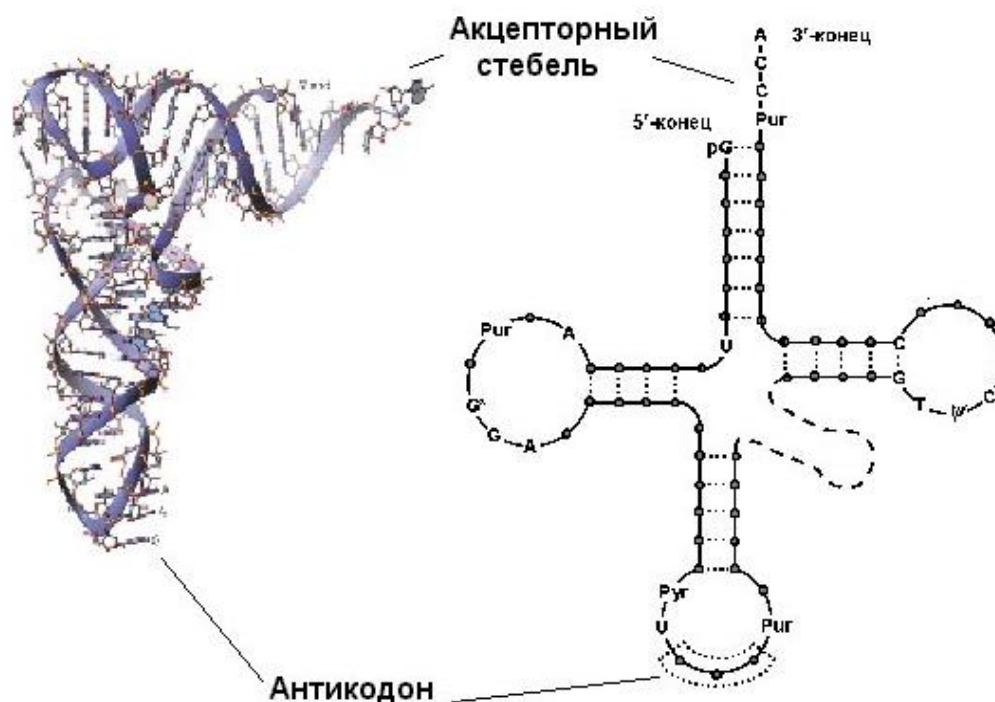


Рис. 7. Структура т-РНК

Процесс присоединения каждой из 20 аминокислот, соответствующих т-РНК, к акцепторному концу связан с ее активацией определенным вариантом фермента аминоксил-т-РНК-синтетазы с использованием энергии АТФ. Образовавшийся при этом специфический комплекс называется аминоксил-т-РНК, он перемещается к рибосоме и участвует в синтезе полипептида. Началом инициации служит кодон для метионина АУГ, если он находится в начале и-РНК.

Сигналами служат кодоны ГУЦ, ЦУГ. Это воздействие происходит на рибосоме в ее аминокислотном центре (**А-центр**). Он находится на малой субъединице рибосомы (рис. 8).

При взаимодействии и-РНК (кодон АУГ) малая частица рибосомы и формилметионил-т-РНК образуют комплекс инициации, который задает фазу трансляции и-РНК триплетами.

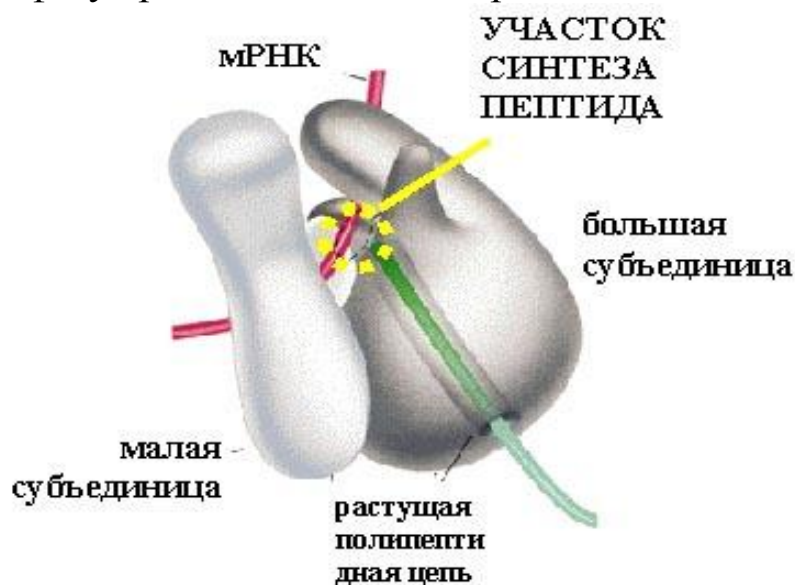


Рис. 8. Участок синтеза пептида на рибосоме

Далее к нему присоединяется субчастица рибосомы, и формилметионил-т-РНК перемещается в пептидный центр (**Р-центр**) рибосомы, расположенный в большой субчастице. При этом рибосома сдвигается на один триплет вдоль и-РНК и его свободным А-центром связывает следующую аминоксил-т-РНК в соответствии с кодом и-РНК (рис. 9).

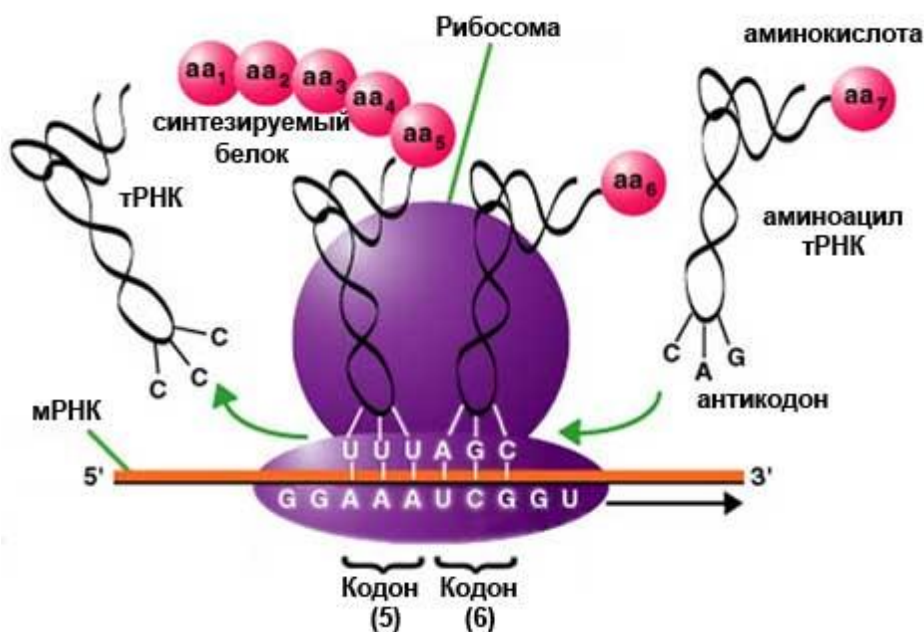


Рис. 9. Синтез белка на рибосоме

Рибосома движется вдоль матрицы, последовательно считывая кодоны.

При этом происходит элонгация полипептида (рис. 10). Процесс идет до тех пор, пока на и-РНК не встретится кодон-терминатор.

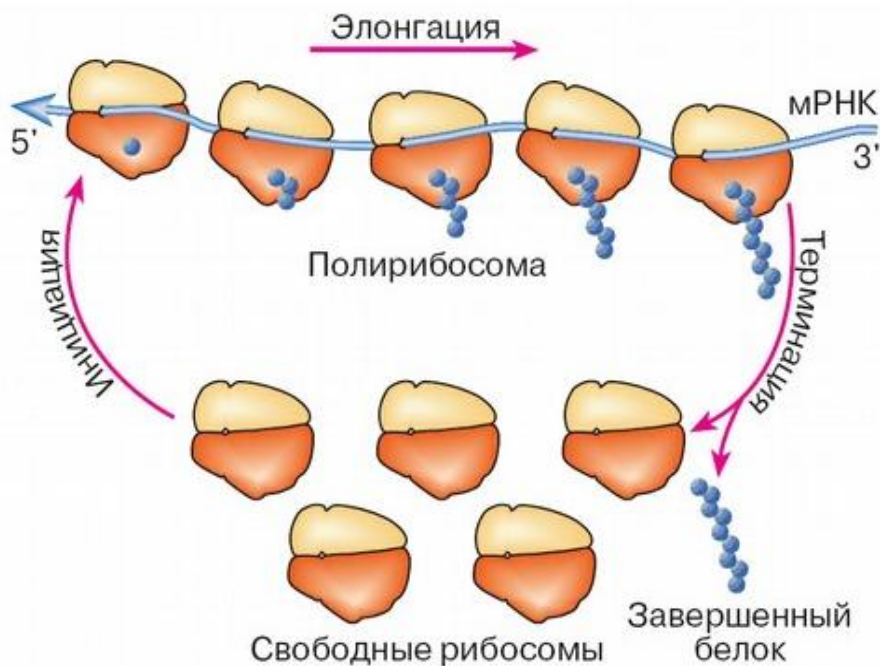


Рис. 10. Эпицикл трансляции

Терминация полипептида заключается в диссоциации пептидил-т-РНК на полипептид и т-РНК, освобождении и-РНК и субчастиц рибосомы.

## СТРУКТУРА РИБОСОМ ЭУКАРИОТ

Рибосомы состоят из двух различных субчастиц (рис. 11), каждая из которых построена из **рибосомной РНК** (р-РНК) и многих белков. Рибосомы и их субчастицы обычно классифицируют не по массам, а в соответствии с коэффициентами седиментации. Так, коэффициент седиментации полной эукариотической рибосомы составляет около 80 единиц Сведберга (80S), а коэффициент седиментации ее субчастиц составляет 40S и 60S.



Рис. 11. Структура рибосомы

Меньшая 40S-субчастица состоит из одной молекулы 18S-р-РНК и 30–40 белковых молекул. Большая 60S-субчастица содержит три типа р-РНК с коэффициентами седиментации 5S, 5,8S и 28S и 40–50 белков, например, рибосомы гепатоцитов крысы включают 49 белков. В присутствии м-РНК субчастицы объединяются с образованием полной рибосомы, масса которой примерно в 650 раз больше массы молекулы гемоглобина. Рибосомы имеют диаметр 20–200 нм и их можно видеть в электронный микроскоп. Структурная организация рибосом полностью не выяснена. Однако известно, что молекулы м-РНК проходят через щель около характерной структуры в виде «рога» на малой субчастице, причем эта щель ориентирована как раз в промежуток между двумя субчастицами, т-РНК также связываются вблизи этого участка.

Рибосомы прокариот имеют аналогичную структуру, но они несколько мельче, чем эукариотические (коэффициенты седиментации полной рибосомы 70S, а субчастиц – 30S и 50S). Рибосомы митохондрий и хлоропластов близки к прокариотическим.

## ПОЛИСОМА

Клетки, в которых происходит активный синтез белков, часто содержат рибосомы, расположенные одна за другой подобно жемчужинам на нитке, в виде так называемой **полисомы**. Это объясняется тем, что одна молекула м-РНК может транслироваться одновременно несколькими рибосомами. Первой стадией трансляции является связывание рибосомы со **стартовым (инициирующим) кодоном** (АУГ) вблизи 5'-конца м-РНК. По мере трансляции рибосома движется по направлению к 3'-концу до тех пор, пока не дойдет до **терминирующего кодона (стоп-кодона)** (УАА, УАГ или УГА). Как только рибосома достигает стоп-кодона, происходит освобождение синтезированного белка и диссоциация рибосомы на отдельные субчастицы.

## ПРОИСХОЖДЕНИЕ АМИНОКИСЛОТ

Аминокислоты для построения белка синтезируются в процессах клеточного метаболизма. Бактерии и растения синтезируют их из С-, О- и Н-содержащих промежуточных продуктов углеводного обмена и из N-содержащих неорганических солей, поступающих извне. Животные покрывают свою потребность в аминокислотах, расщепляя белки растительной и животной пищи до аминокислот.

## ВОПРОСЫ И ЗАДАНИЯ

1. Что представляет собой генетический код?
2. Перечислите свойства генетического кода.
3. Поясните, почему генетический код называют вырожденным?
4. Дайте определение термину «репликация».
5. Расскажите о консервативном полуконсервативном и дисперсном способах репликации молекулы ДНК.
6. Какие ферменты и белки принимают участие в репликации молекулы ДНК?
7. Как идет процесс репликации на антипараллельных цепях ДНК?
8. Расскажите о системах репарации ДНК.
9. Чем характеризуется SOS-репарация?
10. Назовите типы генных мутаций.
11. Объясните, чем транзиции отличаются от трансверсий.
12. Расскажите о процессе транскрипции у эукариот.
13. Расскажите о процессинге РНК.
14. Расскажите о трансляции у эукариот.
15. Расскажите о структуре рибосом эукариот.
16. При репликации ДНК в клетках бактерий скорость полимеризации составляет примерно 500 нуклеотидов в секунду, а в клетках млекопитающих – около 50 нуклеотидов в секунду:
  - 1) сколько понадобится времени для полного копирования однореplikонной молекулы ДНК бактериального вируса (бактериофага) среднего размера, содержащей  $3 \cdot 10^4$  пар нуклеотидов?
  - 2) сделайте аналогичный расчет для молекулы ДНК одной из хромосом человека, содержащей примерно  $10^8$  пар нуклеотидов, при условии, что такая молекула представляла бы собой всего лишь один репликакон.
17. Рассчитайте число аминокислот в полипептидной цепочке, кодируемой м-РНК, состоящей из 180 нуклеотидов и фрагмента молекулы ДНК, содержащей 300 пар нуклеотидов.
18. Определите, каким числом триплетов м-РНК записана информация о полипептиде, состоящем из 900 аминокислотных остатков, и каково число нуклеотидов в соответствующем участке кодирующей нити ДНК.
19. Проанализируйте возможности изменений в структуре синтезируемого полипептида при возникновении следующих мутационных изменений структуры одного из информационных триплетов молекулы м-РНК:

- 1) замена триплета ААА на триплет АГА;
- 2) замена ЦУЦ на ЦУУ;
- 3) замена ГГЦ на ГУЦ;
- 4) замена УУА на УУГ.

20. Вычислите линейные размеры (в парах нуклеотидов и в единицах длины) бактериального гена, кодирующего полипептид, состоящий из 100 аминокислотных остатков.

21. Запишите все варианты фрагмента м-РНК, которые могут кодировать фрагмент пептида: Глн-Глу-Мет.

22. Запишите аминокислоты, которые могут транспортировать к рибосомам т-РНК с антикодонами: ААУ, УУА, ЦУГ, ГГГ, ЦЦУ, ААЦ.

23. Одна цепочка молекулы ДНК имеет последовательность нуклеотидов: АААГЦГАТТГГЦЦТТАТГ. Определите последовательность нуклеотидов в другой цепочке ДНК. Сколько аминокислот закодировано в этом участке ДНК? Сколько типов т-РНК будут принимать участие в процессе трансляции?

24. Фрагмент молекулы м-РНК имеет последовательность нуклеотидов: УУАЦУГГЦЦАГЦУАЦГУЦ. Сколько тиминовых нуклеотидов содержит участок гена, с которого шла транскрипция данной м-РНК? Сколько аминокислот закодировано в данном участке и-РНК?

25. Фрагмент белка имеет последовательность аминокислот: треонин-пролин-изолейцин-треонин-серин-валин-валин. Сколько кодонов необходимо для кодирования этого участка? Сколько нуклеотидов содержит участок гена, соответствующий этому фрагменту белка?

26. У человека, больного цистонурией (повышенное содержание в моче аминокислот), с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты на и-РНК: ЦУУ, ГУУ, ЦУГ, ГУГ, УЦГ, ГУЦ, АУА. У здорового человека в моче обнаруживается аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин.

Выделение каких аминокислот с мочой характерно для больных цистонурией? Напишите триплеты, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека.

### Пример решения задач

**Условие задачи.** Одна из цепей рибонуклеазы поджелудочной железы состоит из следующих аминокислот: глутамин-глицин-аспарагиновая кислота-пролин-тирозин-валин-пролин-гистидин-фенилаланин-аспарагин-аланин-серин-валин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего часть рибонуклеазы.

**Решение.** Для решения этой задачи необходимо воспользоваться таблицей генетического кода. В тетрадь в строчку выписываем аминокислотную последовательность:

глутамин-глицин-аспарагиновая кислота-пролин-тирозин-валин-пролин-гистидин-фенилаланин-аспарагин-аланин-серин-валин.

В таблице генетического кода находим триплеты в и-РНК, которые направляют включение аминокислот в белок (первая аминокислота – глутамин, ей соответствуют два триплета ЦАГ и ЦАА, так как они оба кодируют эту аминокислоту. Берем любой один из них, например, ЦАГ. Выписываем в строчку триплеты, направляющие включение аминокислоты в белок: ЦАГ-ГГУ-ГАЦ-ЦЦУ-УАУ-ГУУ-ЦЦЦ-ЦАЦ-УУУ-ААУ-ГЦУ-УЦГ-ГУГ.

Далее, пользуясь принципом комплементарности азотистых оснований, определяем нуклеотидную последовательность в молекуле ДНК.

В записи решение задачи может быть представлено в следующем виде:

|              |              |             |                                         |             |              |              |             |              |                       |                |             |       |       |
|--------------|--------------|-------------|-----------------------------------------|-------------|--------------|--------------|-------------|--------------|-----------------------|----------------|-------------|-------|-------|
| <b>Белок</b> | Глута<br>мин | Гли-<br>цин | Аспа-<br>раги-<br>новая<br>ки-<br>слота | Про-<br>лин | Тиро-<br>зин | Валин<br>лин | Про-<br>лин | Гисти<br>дин | Фе-<br>нила-<br>ланин | Аспа-<br>рагин | Ала-<br>нин | Серин | Валин |
|--------------|--------------|-------------|-----------------------------------------|-------------|--------------|--------------|-------------|--------------|-----------------------|----------------|-------------|-------|-------|

|                   |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |
|-------------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| <b>и-<br/>РНК</b> | ЦАГ | ГГУ | ГАЦ | ЦЦУ | УАУ | ГУУ | ЦЦЦ | ЦАЦ | УУУ | ААУ | ГЦУ | УЦГ | ГУГ |
|-------------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|

|            |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |
|------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| <b>ДНК</b> | ГТЦ | ЦЦА | ЦТГ | ГГА | АТА | ЦАА | ГГГ | ГТГ | ААА | ТТА | ЦГА | АГЦ | ЦАЦ |
|------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|

## ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

**Аминокислоты** – строительные блоки белков. Известны сотни аминокислот, но в белках обнаружено только 20.

**Антикодон** – группа из трех оснований, комплементарная кодо-ну в и-РНК. Занимает фиксированное положение в молекуле т-РНК.

**Ген** – структурная, функционально неделимая единица наследственной информации, представляющая собой участок молекулы ДНК (реже РНК), кодирующий синтез одной макромолекулы (полипептидов, т-РНК либо р-РНК). Большинство генов имеют фиксированную локализацию на хромосоме, однако известны и перемещающиеся (мигрирующие, мобильные) гены.

**Ген-оператор** – ген, контролирующий функционирование структурных генов.

**Ген-промотор** – ген, определяющий начальный участок синтеза, контролирует транскрипцию с ДНК на РНК.

**Ген-регулятор** – ген, кодирующий структуру репрессора, функцией которого является контроль транскрипции оперона.

**Ген-супрессор** – ген, способный подавлять фенотипическое проявление других генов.

**Генетический код** – система записи наследственной информации в молекулах нуклеиновых кислот, основанная на соответствии образующих кодоны чередований последовательностей нуклеотидов в ДНК или РНК аминокислотам белков.

**Геном** – полный гаплоидный набор генов или хромосом клетки или организма.

**Генотип** – совокупность имеющих фенотипическое проявление генов, локализованных в хромосомах.

**Гистон** – любой из основных белков, образующих комплекс с ДНК в хромосоме эукариот.

**ДНК (Дезоксирибонуклеиновая кислота)** – высокомолекулярный полимер, состоящий из четырех дезоксирибонуклеотидов, чередованием которых кодируется генетическая информация.

**Кодирующая цепь** – цепь ДНК, последовательность которой идентична и-РНК.

**Кодон** – группа из трех смежных нуклеотидов в молекуле м-РНК, либо кодирующая одну из аминокислот, либо обозначающая конец синтеза белка.

**Комплементарность** – свойство нуклеотидов образовывать парные комплексы при взаимодействии цепей нуклеиновых кислот.

**Репрессор** – белок, подавляющий транскрипцию одного или нескольких генов, тесно сцепленных между собой в составе оперона, либо разбросанных на хромосоме.

**Транскрипция** – биосинтез молекулы РНК на матрице ДНК.

**Трансляция** – биосинтез полипептидных цепей белков.

**Триплет** – сочетание трех нуклеотидов.

**Элонгация** – удлинение полинуклеотидной цепи.

**Эукариоты** – организмы, клетки которых имеют четко выраженное деление на ядро и цитоплазму. Эукариоты могут быть как одноклеточными, так и многоклеточными. К ним относятся высшие растения и животные.

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Айала, Ф. Современная генетика. Т. 3 / Ф. Айала, Дж. Кайгер. – М.: Мир, 1988. – 335 с.
2. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипченко. – М.: КолосС, 2007. – 448 с.
3. Глик, Б. Молекулярная биотехнология. Принципы и применение / Б. Глик, Дж. Пастернак. – М.: Мир, 2002. – 589 с.
4. Инге-Вечтомов, С.Г. Генетика с основами селекции: учеб. для биол. спец. ун-ов / С.Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высш. шк., 1989. – 591 с.
5. Курбатов, А.И. Практикум по генетике. Ч. 1 / А.И. Курбатов. – Красноярск, 1987. – 208 с.
6. Биология: учеб. для студ. высш. учеб. заведений / С.Г. Мамонтов [и др.]. – М.: Академия, 2006. – 576 с.
7. Щипков, В.П. Общая и медицинская генетика: учеб. пособие для высш. мед. учеб. заведений / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеева. – М.: Академия, 2003. – 256 с.
8. Биология: учеб. для мед. спец. вузов. Кн. 1 / В.Н. Ярыгин [и др.]. – М.: Высш. Шк., 2000. – 448 с.

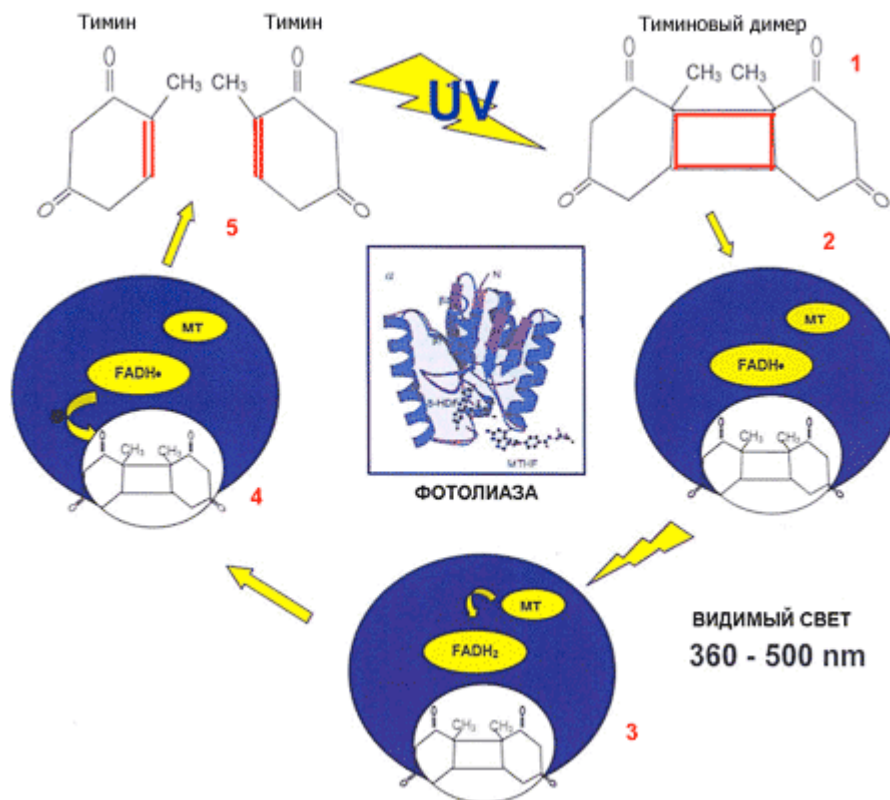
## ПРИЛОЖЕНИЯ

### Приложение А

#### Генетический код

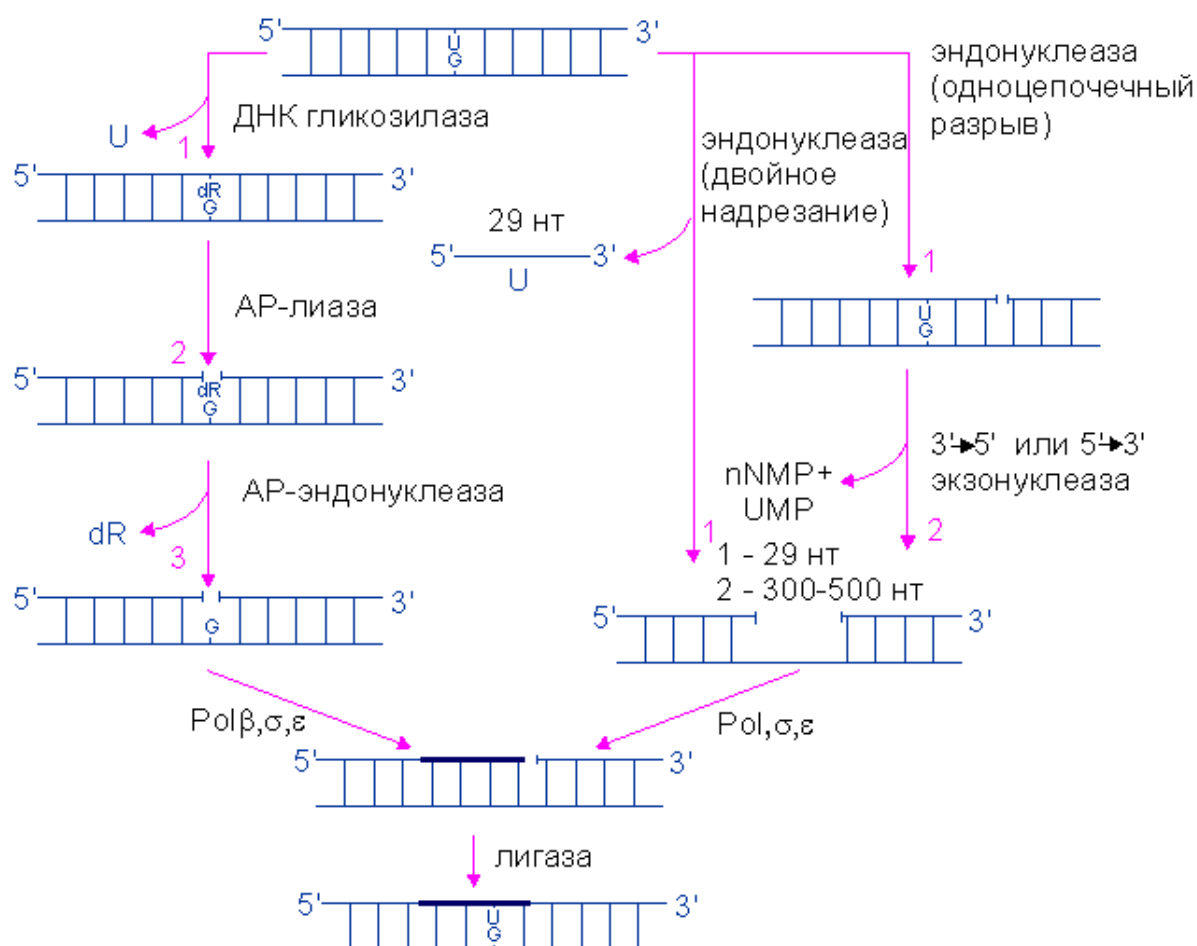
| Аминокислоты                | Триплет в и-РНК, направляющий включение аминокислоты в белок |
|-----------------------------|--------------------------------------------------------------|
| АЛАНИН (Ала)                | ГЦУ, ГЦЦ, ГЦА, ГЦГ                                           |
| АРГИНИН (Арг)               | ЦГУ, ЦГЦ, ЦГА, ЦГГ, АГА, АГГ                                 |
| АСПАРАГИН (Асп)             | ААУ, ААЦ                                                     |
| АСПАРАГИНОВАЯ КИСЛОТА (Асн) | ГАЦ, ГАУ                                                     |
| ЦИСТЕИН (Цис)               | УГУ, УГЦ                                                     |
| ГЛУТАМИНОВАЯ КИСЛОТА (Глн)  | ГАА, ГАГ                                                     |
| ГЛУТАМИН (Глу)              | ЦАГ, ЦАА                                                     |
| ГЛИЦИН (Гли)                | ГГУ, ГГЦ, ГТА, ГГГ                                           |
| ГИСТИДИН (Гис)              | ЦАУ, ЦАЦ                                                     |
| ИЗОЛЕЙЦИН (Иле)             | АУЦ, АУУ, АУА                                                |
| ЛЕЙЦИН (Лей)                | УУА, УУГ, ЦУУ, ЦУЦ, ЦУА, ЦУГ                                 |
| ЛИЗИН (Лиз)                 | ААА, ААГ                                                     |
| МЕТИОНИН (Мет)              | АУГ                                                          |
| ФЕНИЛАЛАНИН (Фен)           | УУУ, УУЦ                                                     |
| ПРОЛИН (Про)                | ЦЦУ, ЦЦЦ, ЦЦА, ЦЦГ                                           |
| СЕРИН (Сер)                 | УЦУ, УЦЦ, УЦА, АГУ, АГЦ, УЦГ                                 |
| ТРЕОНИН (Тре)               | АЦУ, АЦЦ, АЦА, АЦГ                                           |
| ТИРОЗИН (Тир)               | УАУ, УАЦ                                                     |
| ТРИПТОФАН (Трп)             | УГГ                                                          |
| ВАЛИН (Вал)                 | ГУУ, ГУЦ, ГУА, ГУГ                                           |
| БЕССМЫСЛЕННЫЕ ТРИПЛЕТЫ      | УАА, УАГ, УГА                                                |

## Схема процесса фотореактивации



1. Образование тиминových димеров из тиминов ДНК под действием ультрафиолетового излучения.
2. Прикрепление фотолиазы к тиминovому димеру.
3. Активация фотолиазы видимым светом.
4. Передача энергии активации на тиминovый димер, связанный с фотолиазой.
5. Разрыв ковалентной связи и разделение тиминов.

## Эксцизионная репарация у животных (BER и NER)



BER – эксцизионная репарация ДНК путем удаления поврежденных азотистых оснований. Система BER вызывает защиту геномной ДНК от повреждений, вызываемых главным образом алкилирующими агентами, а также эндогенными генотоксическими соединениями, включая внутриклеточные радикалы кислорода и другие реакционноспособные метаболиты.

NER – эксцизионная репарация ДНК путем удаления нуклеотидов.

При NER репарации поврежденные азотистые основания вырезаются в составе олигонуклеотидов, в отличие от BER, где происходит удаление отдельных поврежденных азотистых оснований ДНК путем разрыва соответствующих N-гликозидных связей между азотистыми основаниями и остатками дезоксирибозы.

# **МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ**

*Методические указания*

Составители:  
Е.В. Четвертакова  
А.И. Голубков

*Редактор Н.В. Красовская*

Санитарно-эпидемиологическое заключение № 24.49.04.953.П. 000381.09.03 от 25.09.2003 г.

Подписано в печать 25.04.2011. Формат 60х84/16. Бумага тип. № 1.

Печать – ризограф. Усл. печ. л. 2,5 Тираж 110 экз. Заказ № 1173

Издательство Красноярского государственного аграрного университета  
660017, Красноярск, ул. Ленина, 117