**Лекція 5**

**МАТЕРІАЛЬНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ**

**НУКЛЕЇНОВІ КИСЛОТИ ЯК НОСІЇ І ГАРАНТИ РЕАЛІЗАЦІЇ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ**

* Генетична інформація про всі властивості та ознаки організму – будову, фізіологічні особливості та процеси розвитку – записана в молекулах генетичних нуклеїнових кислот.
* Ген – *дискретна одиниця спадковості* – це фрагмент молекули генетичних нуклеїнових кислот.
* Провідна роль у передачі спадковості належить ДНК, яка є носієм спадкової інформації практично у всіх організмів як прокаріот, так і еукаріот, за виключенням деяких вірусів
* Нуклеїнові кислоти були відкриті Фрідріхом Мейшером у 1869 році.
* Із ядер клітин людини він виділив речовину, яку назвав нуклеїном (від лат. nucleus – ядро).
* В подальшому були вивчені будова і молекулярна структура нуклеїну.
* Встановлено, що він представлений двома типами нуклеїнових кислот – дезоксирибонуклеїновою, локалізованою переважно у ядрі, і рибонуклеїновою, яка знаходиться в ядрі та цитоплазмі.

**РНК**

* **РНК - *рибонуклеїнова кислота*** - синтезуються в клітинах всіх клітинних живих організмів.
* роль РНК – трансляція генетичної інформації з утворенням білків.
* Основні функції РНК в клітинних організмах залежать від типу РНК.

**ДНК**

* ДНК – *дезоксирибонуклеїнова кислота* – це складна високомолекулярна біологічно активна сполука, що є носієм генетичної інформації всіх тваринних і рослинних організмів, бактерій, деяких вірусів.
* Характерною особливістю ДНК є її відносна константність.
* Однією із головних властивостей ДНК є її здатність самоподвоюватися (реплікуватися) у інтерфазі мітотичного циклу.

*реплікація або редуплікація означає – відновлення, копіювання*

Завдяки цьому у кожній клітині багатоклітинного організму зберігається

повний об‘єм спадкової інформації.

* Особливість будови ДНК свідчить про її виключну багатогранність, видову та індивідуальну специфічність.
* Будь які зміни у будові молекули ДНК умовлюють відповідну змінюваність ознаки або властивостей організму.
* Концепцію про структуру ДНК запропонували у 1953 р. Дж. Уотсон і Ф. Крік (США), які на основі результатів хімічних і рентгеноструктурних досліджень розробили модель подвійної спіралі.
* Кожна із ниток спіралі являє собою гетерополімер (різнорідний), який створюється у результаті з‘єднання між собою значної кількості нуклеотидів.
* Кожний нуклеотид складається із трьох різних, зв‘язаних одна з одною, частин: азотистої основи, вуглеводного компонента і залишку фосфорної кислоти (фосфатної групи).
* Вуглеводний компонент представлений дезоксирибозою (в ДНК) і рибозою (в РНК).
* Цукрові та фосфорні компоненти в усіх нуклеїнових кислотах завжди однакові.
* Щодо основ, то їх існує чотири різних типи – АДЕНІН, ЦИТОЗИН, ГУАНІН, ТИМІН.
* Основи – аденін і гуанін, відносяться до пуринів
* Цитозин і тимін – до піримідинів.
* Для спрощення ці чотири основи позначаються великими літерами кирилицею А, Ц, Г, і Т або латинськими літерами A, C, G, T.
* З цих елементів може утворитися нескінченна кількість різних нуклеїнових кислот.

**Правила Чаргафа**

* Біохіміком Чаргафом встановлено, що у будь якій молекулі ДНК сума пуринів дорівнює сумі піримідинів,
* причому кількість аденіну дорівнює тиміну, кількість гуаніну – кількості цитозину, а суми Г + Ц та А + Т можуть значно різнитися.
* Встановлено, що азотисті основи взаємодіють між собою за принципом взаємодоповнення

*це має у молекулярній біології назву – комплементарність*

* Пуринові та піримідинові азотисті основи є комплементарними за своєю структурою і зарядом, завжди зумовлюють взаємодію **аденіну з тиміном**, а **гуаніну з цитозином**.
* Завдяки хімічній структурі нуклеотидів, між аденіном та тиміном утворюється два водневі зв‘язки, а між гуаніном і цитозином – три.
* Можливі лише чотири варіанти комбінацій: **А-Т або Т-А** **Г-Ц або Ц-Г.**
* Найменший з відомих у людини генів містить 21 пару нуклеотидів, найбільший – 2200000.
* *Комплементарна структура ДНК визначає універсальний хімічний механізм збереження і передачі генетичної інформації, оскільки завдяки їй можлива висока точність реплікації.*
* Реплікація (редуплікація) - внутрішньоклітинний багатоетапний процес копіювання молекул нуклеїнових кислот, що лежить в основі відтворення генів, хромосом, плазмід, вірусів.

* Транскрипція − це перенесення генетичної інформації з ДНК на РНК, молекула якої синтезується на матриці ДНК. Перший етап біосинтезу білків.

* Трансляція - передача генетичної інформації, записаної у вигляді послідовності нуклеотидів іРНК, через послідовність амінокислот поліпептидних ланцюгів білків. Другий етап біосинтезу білків, який здійснюється на рибосомах.
* Ф. Крік запропонував схему передачі генетичної інформації від гена до молекули білка: ДНК ↔ РНК → білок.
* Тобто за його схемою, інформація може на першому етапі бути зворотною (ДНК↔РНК),
* на другому етапі можливий перехід тільки в одному напрямку. Це означає, що транскрипція інформації може здійснюватись як з ДНК на РНК, так і навпаки.

* Пізніше передбачення існування такої транскрипції було експериментально доведено.
* Реалізація генетичної інформації, а саме синтез білка, здійснюється в цитоплазматичних структурах — рибосомах.
* процес реалізації спадкової інформації від гена до фену має вигляд:
* **ДНК** ↔ **РНК** → **білок**.
* Ця формула вважається центральною догмою молекулярної біології
* **Транскрипція.** Перший етап біосинтезу білків, під час якого відбувається перенесення генетичної інформації. В його основі лежить

процес переписування послідовності нуклеотидів ДНК у послідовність нуклеотидів матричної РНК.

**Транскрипція** − це перенесення генетичної інформації з ДНК на РНК, молекула якої синтезується на матриці ДНК.

* **Трансляція.** Другий етап біосинтезу білків, під час якого відбувається передача генетичної інформації, записаної у вигляді

послідовності нуклеотидів іРНК, через послідовність амінокислот поліпептидних ланцюгів білків; здійснюється на рибосомах.

**Реплікація, редуплікація** -внутрішньоклітинний багатоетапний процес копіювання молекул нуклеїнових кислот, що лежить в основі відтворення генів, хромосом, плазмід, вірусів.

**Генетичний код**

* Генетичний код - єдина система запису спадкової інформації в молекулах нуклеїнових кислот у вигляді послідовності нуклеотидів.
* Триплетність генетичного коду відкрили американські вчені М.Ніренберг, С. Очоа, А. Корана.

**концепція генетичного коду  
А. Даунс, Г. Гамов, Ф. Крік**

* літерою мови спадкової інформації є нуклеотид ДНК або РНК
* словом є три нуклеотиди, які відповідають певній амінокислоті у нитці білка (триплет або кодон)
* реченням є та кількість триплетів, якій відповідає поліпептидна нитка білка.
* Для зашифровки всіх 20 амінокислот білка необхідно, щоб кожна одиниця ДНК, яка кодує окрему амінокислоту (кодон), складалася з трьох нуклеотидів, тобто являла собою триплет.
* Варіювання чотирьох нуклеотидів по три дає 64 триплети (43 = 64).
* **Нонсенс-кодон**. Триплет нуклеотидів в молекулі іРНК, що визначає закінчення трансляції. До тих, що термінують відносяться кодони УГА, УАГ і УАА.
* **Ген** – це відрізок ДНК або РНК (у деяких вірусів), що складається з нуклеотидів, число і взаєморозташування яких визначають специфічність кожного гена.
* **Ген** – це дискретна одиниця спадковості, за

допомогою якої відбувається ***запис, зберігання і передача генетичної інформації*** у ряді поколінь.

* В уявленні Г. Менделя одиницею спадковості був фактор, який контролював прояв у домінантному або рецесивному стані однієї ознаки.
* Надалі поняття про ген в роботах Томаса Моргана засвідчили, що ген – це локус (від лат. locus – місце) хромосоми, який займає у ній певне положення.
* У сучасному розумінні **ген** – це функціональна одиниця молекули ДНК, яка контролює послідовність амінокислот у закодованому поліпептидному ланцюзі.

**Властивості гена  
(основні)**

* - Дискретність виявляється у характері дії гена, в успадкуванні ознаки, обумовленої даним геном. Він визначає розвиток ознаки чи властивості організму.
* - Алельність гена чітко проявляється при аналізі успадкування ознак у гібридів, коли прояв ознаки залежить від алельного стану гена, тобто його домінантності, рецесивності та іншого стану.

*Алелі – різні форми того самого гена.*

* - Постійність гена підтверджується стабільністю нуклеїнових кислот, що відображається в стабільності фенотипових показників.

*Мутації генів, не порушують закон про постійність гена, а підтверджують його,*

**Властивості гена  
(загальні та специфічні)**

* Плейотропний ефект гена - одночасний вплив на розвиток багатьох ознак
* Полімерна (полігенна) дія – сумісне визначення однієї ознаки кількома генами
* Градуальність гена (ефект його дози) – нагромадження певної дози гена в соматичних клітинах, що призводить до посилення чи послаблення прояву ознак.
* Епістатична дія - властивість модифікувати дію інших генів
* Мутаційна дія гена – здатність викликатимутації інших генів
* Летальна дія гена - здатність деяких алелей викликати

загибель організму

* **Хромосома** являє собою складну нуклеопротеїдну структуру (дезоксинуклеопротеїд), до складу якої входять:
* дезоксирибонуклеїнова кислота (**ДНК**)
* основні білки – гістони
* негістонові білки
* невелика кількість рибонуклеїнової кислоти (**РНК**).
* Хромосоми є матеріальною основою спадковості