

МФК
«Биоинформатика»

Алексеевский Андрей Владимирович, Спирин Сергей Александрович

[Сайт курса](#)

весна 2024-2025

Лекция 1. Геномы (19 февраля).

1.1 Введение.

Определение. ДНК — макромолекула (одна из трёх основных, две другие — РНК и белки), обеспечивающая хранение, передачу из поколения в поколение и реализацию генетической программы развития и функционирования организмов.

Определение. РНК — макромолекула, обеспечивающая кодирование, прочтение, регуляцию и экспрессию генов.

ДНК — двухцепочная молекула, а РНК — одноцепочная. ДНК отвечает за хранение наследственной информации, РНК — за кодирование информации и передачу информации к месту синтеза белка. На основе геномной ДНК напрямую синтезируется последовательность РНК, а уже на её основе синтезируется последовательность полипептидов, то есть белка.

ДНК содержит генетическую информацию о строении белков. Непосредственно участия в синтезе белка ДНК не принимает.

РНК служит молекулярным посредником между генетическим кодом ДНК и аминокислотным кодом белков. РНК переносит информацию о последовательности аминокислот в белках от хромосом к месту их синтеза и участвует в синтезе белков.

1.2 Геном.

Определение. Геном — совокупность всего генетического материала, который находится в клетке организма и определяет его характеристики. Он содержит биологическую информацию, необходимую для построения и поддержания организма.

Молекулы ДНК — носители генома.

Химическая формула ДНК однозначно определяется последовательностью оснований: аденин (**A**), гуанин (**G**), тимин (**T**), цитозин (**C**).

ДНК представляется в виде двух цепей. Они соединены водородными связями между комплементарными основаниями, образуя двойную спираль.

Правило комплементарности — аденин (**A**) всегда соединяется с тимином (**T**), гуанин (**G**) всегда соединяется с цитозином (**C**) (в РНК вместо тимина — урацил (**U**)).

Принцип антипараллельности цепей — противоположная направленность двух нитей двойной спирали ДНК: одна нить имеет направление от 5' к 3', другая — от 3' к 5'¹. Последовательность ДНК записывается от 5' к 3'.

Пример. Пусть 5'-ATGCCG-3' — исходная цепь. Заметим, что на 5'-конце находится фосфатная группа (обозначается как 5'-P), а на 3'-конце находится гидроксильная группа

¹Обозначения 5' и 3' возникли из химической структуры дезоксирибозы и нумерации её углеродов и работ ранних биохимиков.

(обозначается как 3'-ОН). Тогда комплементарная цепь: 3'-ТАСGGC-5' (антипараллельна); при записи в направлении от 5' к 3': 5'-CGGCTA-3'.

1.2.1 Геном человека.

Определение. Хромосомы — структуры в ядре эукариотической клетки, в которых сосредоточена большая часть наследственной информации и которые предназначены для её хранения, реализации и передачи.

Ядерная (находящаяся в ядре) ДНК человека упакована в 23 пары хромосом: 22 пары аутомосом (в паре одна хромосома от отца, другая — от матери) + 1 пара половых хромосом (XX у женщин, XY у мужчин).

Помимо ядерной ДНК существует также митохондриальная ДНК (мтДНК), которая нужна для кодирования информации о синтезе белков-ферментов, без которых невозможно производство энергии.

Размер человеческого генома — 3 миллиарда пар оснований. Геномы двух людей отличаются примерно на 0.1% генетической информации.

1.2.2 Репликация.

Определение. Репликация ДНК — это процесс копирования ДНК перед делением клетки, при котором двойная спираль ДНК расплетается, и каждая цепь служит матрицей для синтеза новой комплементарной цепи. В результате образуются две идентичные молекулы ДНК, каждая из которых состоит из одной старой (материнской) и одной новой (дочерней) цепи.

Репликация ДНК — это ключевой механизм, обеспечивающий передачу генетической информации от одной клетки к другой и от родителей к потомству. Она необходима для роста тканей и восстановления повреждений.

Точное копирование ДНК минимизирует ошибки (мутации), которые могут привести к заболеваниям. Редкие ошибки при репликации (мутации) создают генетическое разнообразие, необходимое для эволюции.

1.2.3 Эволюция.

Геном потомка отличается от генома родителей. Это происходит из-за случайных мутаций в ДНК, такие мутации бывают точечными (изменение одного основания) и крупными (инверсия, транслокация, потеря участка цепи).

1.3 Белки.

Определение. Белок — молекула, состоящая из цепочки аминокислот, соединенных пептидной связью.

Белки выполняют множество функций в клетке:

- ферментативную — катализируют биохимические реакции;
- структурную — поддерживают форму клеток и тканей;
- транспортную — переносят молекулы;
- защитную — участвуют в иммунном ответе;
- регуляторную — управляют экспрессией генов;
- сократительную — обеспечивают движение.

1.3.1 Связь белков с ДНК и РНК.

Белки синтезируются на основе информации, закодированной в ДНК. Этот процесс происходит в два этапа: транскрипция и трансляция.

Транскрипция (ДНК в РНК):

- в ядре клетки фермент РНК-полимераза синтезирует молекулу матричной РНК (мРНК) на основе последовательности ДНК,
- мРНК является комплементарной копией гена (участка ДНК), за исключением того, что тимин (Т) заменяется на урацил (U).

Трансляция (РНК в белок):

- мРНК выходит из ядра в цитоплазму, где связывается с рибосомой,
- рибосома «читает» мРНК по три нуклеотида (кодон) и синтезирует белок, используя транспортные РНК (тРНК) для доставки аминокислот,
- каждый кодон соответствует определённой аминокислоте (например, AUG — метионин).