

К О Н С Т А Н Т И Н
СЕВЕРИНОВ
ТАЙНЫЙ ЯЗЫК ЖИЗНИ

ДИАЛОГ
С УЧЕНЫМ
О ГЕНАХ, ГЕНОМАХ И
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ



БОМБОРА
ИЗДАТЕЛЬСТВО

Москва

ОГЛАВЛЕНИЕ

Глава 1. О МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПРИРОДЕ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ	9
Определение живого	10
Почему клетки разные	18
ДНК — носитель генетической информации	23
ДНК как инструкция/рецепт	35
Генетический код	40
Центральная догма молекулярной биологии	43
Центральная догма: нюансы	50
Эпигенетика	54
 Глава 2. ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА	59
ДНК и хромосомы	60
Человеческий геном	65
Хромосомы, гены и мусорная ДНК	68
Мобильная эгоистичная ДНК	72
Секвенирование генома	77
Первый и последующие геномы человека	82
Частоты генетических вариантов	89
Генетика поколений	94

Глава 3. ГЕНОМНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА	105
Генетические тесты	106
Полный геном, экзом и генные панели	109
Использование геномных данных для определения родства	112
Использование геномных данных для генеалогических изысканий	117
Гаплогруппы	118
Использование геномных данных для определения национальности	131
Использование геномных данных для определения «сложных» признаков: таланты, сверхспособности, интеллект	146
Использование геномных данных для определения носительства орфанных заболеваний	160
Полигенные болезни	168
Вторичные находки	171

Приложение. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПОВЕРЬЯ И МИФЫ	182
Мужская Y-хромосома — это женская X-хромосома, у которой отвалилась палочка	185
Интеллект передается детям (особенно сыновьям) от матери	189
Дети больше похожи на одного из дедушек/одну из бабушек, чем на своих родителей	191

Вирусов не существует, их невозможно увидеть ни в какой микроскоп	193
Наш геном не меняется в течение жизни, и геном всех клеток нашего тела одинаков	195
ГМО продукты опасны: они изменяют наш геном и могут привести к генетическим изменениям у наших детей	198
Результаты вашего генетического теста могут быть похищены, и это приведет к непоправимым последствиям	203
Мифы о генетическом оружии, направленном против конкретной нации	206
Заключение. ПОДВЕДЕМ ИТОГ	209
Благодарности	217

Глава 1

О МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПРИРОДЕ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ



ОПРЕДЕЛЕНИЕ ЖИВОГО

Мы почти всегда мгновенно отличаем живое от неживого — это делают даже маленькие дети, но дать всеобъемлющее определение живому непросто. Универсальной элементарной единицей жизни на Земле (а другой жизни мы не знаем) является клетка. Многие видели клетки в световой микроскоп на школьных занятиях, когда рассматривали окрашенную чешую лука. Клетка отделена от неживого (или от других клеток) полупроницаемой мембраной. Через эту мембрану в клетку из окружающей среды попадают питательные вещества. Внутри клетки они в результате

разнообразных химических реакций превращаются в энергию и строительные блоки, необходимые для поддержания клетки в живом состоянии и для ее роста. Наружу из клетки выходят продукты ее жизнедеятельности.

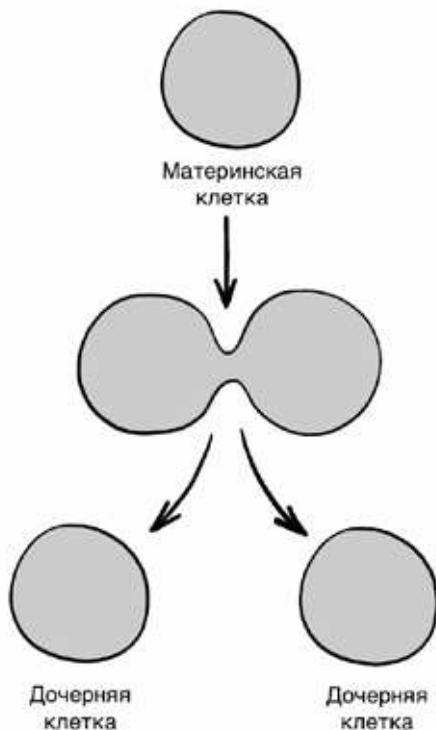


Рис. 1. Образование двух дочерних клеток из материнской в результате деления

Клетки размножаются бинарным делением, в результате которого из одной материнской клетки образуются две дочерние, а сама материнская клетка исчезает (рис. 1). Дочерние клетки либо умирают, либо сами становятся материнскими клетками. Немецкий биолог Рудольф Вирхов провел значительную часть своей профессиональной жизни, наблюдая за клетками в микроскоп. Он ни разу не видел появления клеток из ничего — они всегда возникали в результате деления других клеток, что позволило ему сформулировать фундаментальный принцип: «*Omnis cellula e cellula*» — всякая клетка произошла из клетки.

[«*Omnis cellula e cellula*» — всякая
клетка произошла из клетки]

Если бы можно было повернуть время вспять и начать двигаться от ныне живущих клеток к их матерям, а потом к матерям их матерей и так далее, то мы в конце концов пришли бы к одной-единственной клетке. Ученые называют ее LUCA (Last Universal Cellular Ancestor) — последний

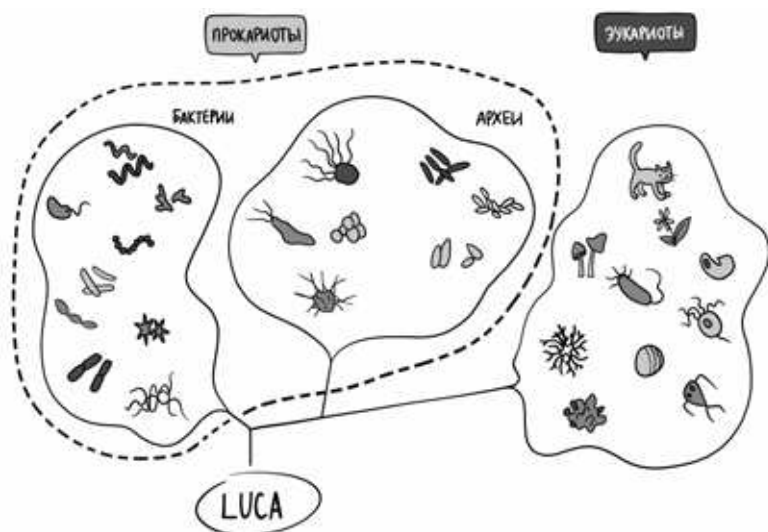


Рис. 2. LUCA — общий предок всего живого на Земле и разнообразие его потомков

общий клеточный предок. Существовал он около четырех миллиардов лет назад и был, с нашей точки зрения, не особенно примечательной бактерией, жившей при температуре около 70 °С. В ходе сотен миллионов лет эволюции потомки LUCA образовали три крупные группы, в которые попадают все живущие ныне организмы: бактерии, археи и эукариоты (рис. 2).

Таким образом, все существа — жившие в прошлом, живущие сейчас и те, которые будут

жить на Земле в будущем, — происходят из одного корня, и все мы — микробы, растения, животные, включая людей, — родственники друг другу. Из какой клетки произошел LUCA и жившие вместе с ним клетки, потомки которых не дошли до нас, мы не знаем.

Бактерий и архей относят к «прокариотам», это одноклеточные, относительно просто устроенные существа. Клетки эукариот возникли позже прокариот, они гораздо больше прокариотических клеток и гораздо сложнее устроены. В частности, в клетках эукариот присутствуют различные органеллы, например ядра и митохондрии (само слово «эукариот» означает «имеющий настоящее ядро») (рис. 3). По-видимому, первые эукариотические клетки возникли в результате слияния различных прокариотических клеток. Так, митохондрии, энергетические станции эукариотических клеток, являются далекими потомками бактерий, давным-давно захваченных предками современных эукариот. Митохондрии потеряли способность к самостоятельному существованию, но способны делиться, чтобы попадать в дочерние эукариотические клетки. Эукариотические организмы могут быть

как одноклеточными (например, инфузория туфелька), так и многоклеточными, как человек.

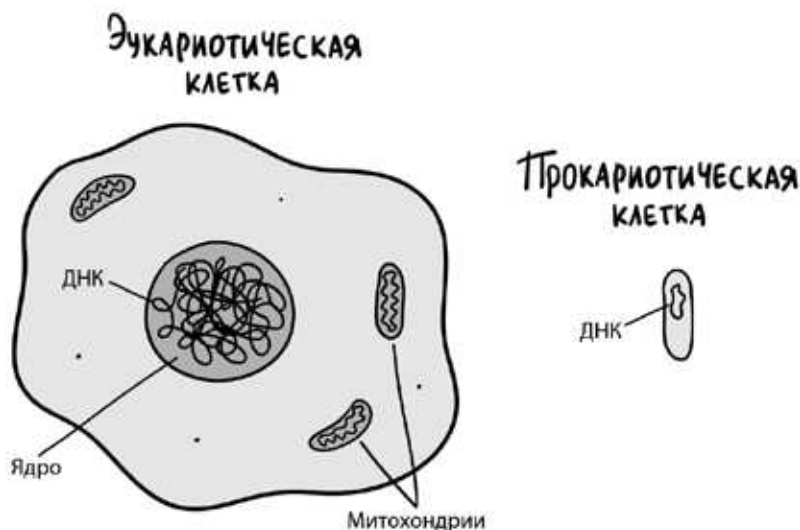


Рис. 3. Сравнение прокариотической и эукариотической клеток

Каждый человек — результат серии делений одной оплодотворенной яйцеклетки, образованной во время зачатия. Как и положено, эта клетка делится, образуя две дочерние клетки. Они, в свою очередь, делятся, и клеток становится четыре, потом восемь, шестнадцать, тридцать две... В теле взрослого человека находятся,

по оценкам ученых, десятки триллионов клеток, и все они являются потомками одной-единственной яйцеклетки. То есть каждый из нас — колония клеток, образованная в результате серии делений оплодотворенной яйцеклетки.

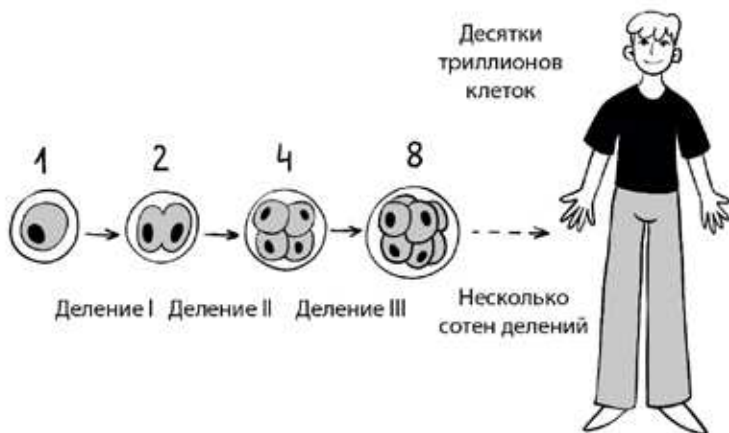


Рис. 4. От яйцеклетки диаметром чуть больше одной десятой миллиметра до взрослого человека несколько сотен делений

Количество делений, которое отделяет каждого из нас от исходной яйцеклетки, не очень большое (рис. 4). Помните легенду о шахматисте, который играл с правителем древнего государства и предложил ему в случае выигрыша

дать сущий пустяк: на первую клетку доски положить одно зерно, на вторую — два, на третью — четыре и так далее? Оказалось, что количество зерна, которое правителю пришлось бы отдать за проигранную партию, превышало возможности государства. Ситуация с человеческим телом похожая. В принципе, для того чтобы получить более 10 триллионов клеток, достаточно 45 циклов деления исходной яйцеклетки и всех ее потомков. В реальности ситуация сложнее, потому что разные клетки нашего тела делятся с разной скоростью, и многие клетки умирают, не оставляя потомков. Поэтому некоторые клетки тела взрослого человека, например клетки крови, отстоят от оплодотворенной яйцеклетки на гораздо большее количество делений, чем другие: они постоянно умирают, и их нужно восполнять в течение всей жизни за счет деления стволовых кроветворных клеток, находящихся в костном мозге.

Почему клетки разные

Дочерние клетки, как правило, похожи или даже идентичны материнской клетке. Нас не удивляет, что при делении клетки чумной палочки