

ДОСТОВЕРНАЯ **+** МЕДИЦИНА

Под общей редакцией
ИРИНЫ ЖЕГУЛИНОЙ

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЛОТЕРЕЯ

Москва
Издательство АСТ

УДК 575
ББК 28.04
Ж68

Жегулина, Ирина.

Ж68 Генетическая лотерея / Ирина Жегулина, Кирилл Данилов, Антонина Акименко, Анна Попенко, Ольга Баловнева, Дмитрий Никогосов; под общ. ред. Ирины Жегулиной. — Москва: Издательство АСТ, 2023. — 224 с. — (Достоверная медицина).

ISBN 978-5-17-149759-0

Почему у мамы и папы глаза голубые, а у меня карие? Почему кенийские бегуны самые быстрые? В чем тайна большого бюста? Наши особенности - порой просто генетическая лотерея. Но каковы ее правила? В этой книге вы найдете ответы на самые странные и совсем не странные вопросы генетики.

УДК 575
ББК 28.04

© Жегулина И., Данилов К., Акименко А.,
Попенко А., Баловнева О., Никогосов Д.; 2022
© Торхова Е., иллюстрации, 2022
© Оформление. ООО «Издательство АСТ», 2023

ISBN 978-5-17-149759-0

Оглавление

Глава 1. Основы генетики	7
Что такое хромосомы и гены?	7
Все зависит от генов?	12
Гены можно искусственно изменить?	14
Почему близнецы все равно различаются?	16
Глава 2. Генетика и здоровье	20
Какие болезни называются наследственными? ...	20
Какие болезни чаще наследуют мальчики, а какие — девочки?	28
Как можно обнаружить наследственные болезни у плода?	31
Если обнаружить в генах мутации, отвечающие за неизлечимую болезнь, можно спастись? ...	38
Может ли наследственность повлиять на способ- ность к зачатию?	40
Как с помощью ЭКО можно избежать наследст- венных заболеваний?	49
Связаны ли с возрастом женщины риски генетических нарушений у плода?	51
Что происходит с генами «старородящих» муж- чин? Когда поздно становиться отцами?	54
Какие болезни могут получить дети от возрастного отца?	55
Почему проблемы бесплодия часто связаны с мужским здоровьем?	56

Можно ли победить наследственные генетические мутации?.....	58
Можно ли повлиять на наследственность?.....	69
Наркоз: как узнать есть ли у меня риск не проснуться?.....	72
Правда, что лекарства могут быть неэффективны из-за генов?.....	75
Как связаны запах тела и генетика?.....	79
Есть ли генетическая предрасположенность к раннему старению?.....	81
Есть ли ген молодости?.....	85
Можно ли убежать от инфаркта?.....	89
Как убежать от инфаркта при плохой генетике?.....	93
Существуют ли люди-химеры?.....	94
Глава 3. Генетика и рак.....	99
Болели ли раком в древности или это новое заболевание?.....	99
Все ли раковые заболевания наследственные?..	101
Надо ли проверять всю семью при помощи генетических исследований, если у одного нашли онкоген?.....	102
Стоит ли бояться рака? Так ли он страшен?....	103
Что вызывает рак — наследственность или образ жизни?.....	105
Почему иногда рак не наступает, даже если есть поломка в гене, отвечающем за рак?.....	108
Глава 4. Внешность и генетика.....	113
Можно ли определить, какие глаза будут у ребенка?.....	113
Размер груди как у мамы?.....	120

Как генетика влияет на сексуальную привлекательность?	123
Лысина передается по наследству?	125
Облысение – это только косметическая проблема или облысение говорит о наличии других проблем со здоровьем?	127
А что говорит генетика?	128
Каким будет цвет волос?	128
Размер пениса наследуется по материнской или отцовской линии?	131
Рост и генетика. Как рассчитать рост своего будущего ребенка?	135

Глава 5. Образ жизни, спорт и питание. 139

Если жениться на девушке-ученом, дети будут умные?	139
Жаворонки и совы — это в генах?	142
Существует ли генетическая склонность к полноте?	145
Как генетика решает, что мы можем есть, а что нет?	149
Почему я пью кофе и не чувствую бодрости? ...	153
Существуют ли «спортивные гены»?	156
Почему эфиопы лучше бегают?	161

Глава 6. Генетика и психика 164

Можно ли унаследовать гениальность?	164
Можно ли влюбить в себя?	169
Почему мы любим одних и не выносим других? ..	172
Склонность к преступлениям наследуется или это социальный конструкт?	176
Зависимость от алкоголя и наркотиков — это тоже генетика?	180

Всегда ли наследуется болезнь Паркинсона?...	184
Всегда ли наследуется шизофрения? А психопатия?.....	188
Характер человека напрямую связан с генами? .	193
Глава 7. ДНК-тесты	196
Все ли ДНК-тесты одинаковы?.....	196
Точны ли ДНК-тесты?	200
О чем расскажут ДНК-тесты?.....	205
Нужно ли проходить ДНК-тест?	208
Можно ли определить национальность с помощью исследования ДНК?	211
Вплетется ли вирус в нашу ДНК? Сколько про- центов ДНК человека составляют вирусы? .	218
Источники.....	220

Глава 1

Основы генетики

Что такое хромосомы и гены?

Клетки — это основные строительные блоки всего живого. Человеческое тело состоит из триллионов клеток. Они формируют структуру тела, усваивают питательные вещества из пищи, преобразуют эти питательные вещества в энергию и выполняют различные специализированные функции. Клетки также содержат наследственный материал организма и могут создавать собственные копии.

Клетки состоят из множества частей, называемых органеллами, каждая из которых выполняет свою функцию. Мы не будем разбирать строение и функции всех клеточных органелл человека, а сосредоточимся только на тех, которые непосредственно связаны с человеческой ДНК:

- Плазматическая мембрана — это внешняя оболочка клетки. Она отделяет клетку от окружающей среды и позволяет различным молекулам контролируемо входить в клетку и выходить из нее.
- Внутри клетки заполнены цитоплазмой, которая состоит из желеобразной жидкости (называемой цитозолем) и других структур, окружающих ядро.

- Ядро служит «командным центром» клетки, посылает ей указания расти, созревать, делиться или умирать. В ядре содержится ДНК, наследственный материал клетки. Ядро окружено мембраной, называемой ядерной оболочкой, которая защищает ДНК и отделяет ядро от остальной части клетки.
- Рибосомы — это органеллы, которые обрабатывают генетические «инструкции» клетки для создания белков. Эти органеллы могут свободно плавать в цитоплазме или соединяться со специальной транспортной системой клетки — эндоплазматическим ретикулумом.
- Митохондрии — это сложные органеллы, которые преобразуют энергию из пищи в форму, которую может использовать клетка. У них есть свой собственный генетический материал, отдельный от ДНК в ядре, и они могут создавать свои копии.

Что такое ДНК?

ДНК (сокращение от «дезоксирибонуклеиновая кислота», но запоминать это длинное словосочетание не обязательно) является наследственным материалом человека и почти всех других организмов. Почти каждая клетка человеческого тела имеет одну и ту же ДНК. Большая часть ДНК находится в ядре клетки (где она называется ядерной ДНК), но небольшое количество ДНК также можно найти в митохондриях (где она называется митохондриальной ДНК или мтДНК).

ДНК — это линейная молекула, то есть она не имеет разветвлений. ДНК можно представить в виде цепи, которая набрана из звеньев под названием нуклеотиды. Нуклеотиды — сложные по строению молекулы, но нам

интересна только одна из их частей — азотистое основание. В ДНК встречаются 4 разных вида азотистых оснований — аденин (А), гуанин (G), цитозин (С) и тимин (Т). Дальше мы почти всегда будем использовать их сокращенные обозначения, а для азотистых оснований — буквенное.

Одна нить ДНК похожа на одну половину застежки-молнии. При наличии второй половины застежки — второй нити ДНК — происходит «застегивание», чтобы две нити держались вместе, а затем еще и закрутились относительно друг друга в двойную спираль. Чтобы «молния застегнулась», необходимо соблюдение еще ряда условий, знание которых в рамках этой книги не так важно. Структура двойной спирали также чем-то напоминает лестницу, где азотистые основания образуют ее ступеньки.

Человеческая ДНК состоит примерно из 3 миллиардов нуклеотидов, соединенных между собой в определенной последовательности, и более 99 % этих последовательностей одинаковы у всех людей. Именно последовательность «букв» определяет информацию, доступную для построения и поддержания организма, аналогично тому, как буквы алфавита появляются в определенном порядке, образуя слова и предложения.

Важное свойство ДНК — она способна создавать копии самой себя. Каждая нить ДНК в двойной спирали может служить образцом для копирования. Это имеет решающее значение, когда клетки делятся, потому что каждая новая клетка должна иметь точную копию ДНК, присутствующей в исходной клетке.

Что такое ген?

Ген — это небольшой отрезок ДНК, который содержит инструкции для построения определенной молекулы, обычно белка. Однако многие гены не кодируют белки. У людей гены различаются по размеру от нескольких сотен до более чем 2 миллионов «букв». Международная исследовательская работа под названием «Проект генома человека», посвященная расшифровке последовательности генома человека, подсчитала, что у людей в среднем от 20 000 до 25 000 генов. Совокупность всех генов человека называется геном.

У каждого человека есть две копии каждого гена, по одной унаследованной от каждого родителя. Большинство генов одинаковы у всех людей, но некоторое их количество (менее 1 % от общего числа) немного различаются у разных людей. Эти небольшие различия вносят свой вклад в уникальные физические особенности каждого человека.

Ученые ищут и открывают новые гены в геноме человека, давая им уникальные названия. Поскольку названия генов могут быть длинными, генам также присваиваются сокращенные наименования, которые представляют собой короткие комбинации букв (а иногда и цифр), представляющие сокращенную версию названия гена. Например, ген на хромосоме 7, который был связан с муковисцидозом, называется регулятором трансмембранной проводимости муковисцидоза, а коротко — CFTR.

Что такое хромосома?

В ядре каждой клетки молекула ДНК упакована в нитевидные структуры, называемые хромосомами. Каждая хромосома состоит из ДНК, плотно намотанной много

раз вокруг специальных белков, которые поддерживают ее структуру.

Хромосомы не видны в ядре клетки — даже под микроскопом, — когда клетка не делится. Однако ДНК, составляющая хромосомы, более плотно упаковывается во время деления клетки и затем видна под микроскопом. Большая часть того, что ученые знают о хромосомах, была получена путем наблюдения за хромосомами во время деления клеток.

У человека каждая клетка обычно содержит 23 пары хромосом, в общей сложности 46. Двадцать две из этих пар выглядят одинаково как у мужчин, так и у женщин. Они называются аутосомами. 23-я пара, половые хромосомы, различаются у мужчин и женщин. У женщин есть две копии X-хромосомы, в то время как у мужчин есть одна X- и одна Y-хромосома.

Только около 1 % ДНК состоит из генов, кодирующих белки; остальные 99 % — некодирующие. Некодирующая ДНК не содержит «инструкций» по созданию белков или других молекул. Ученые когда-то считали некодирующую ДНК «мусором» без какой-либо известной цели. Однако становится ясно, что по крайней мере часть некодирующей ДНК важна для правильного функционирования клеток, особенно для контроля активности генов. Например, некодирующая ДНК содержит последовательности, определяющие, когда и где «включаются» и «выключаются» гены.

Некодирующая ДНК также важна для поддержания формы хромосом и защиты генов от повреждения. Каждая хромосома имеет место сужения, называемую центромерой, которая делит хромосому на две части, или «плечи». Центромеры придают хромосомам характерную гантелеобразную форму.

Участки некодирующей ДНК на концах хромосом называются теломерами, которые защищают концы хромосом от разрушения во время копирования генетического материала.

Некоторые некодирующие участки ДНК расположены даже внутри генов, кодирующих белок, но удаляются до того, как образуется белок. Другие некодирующие области находятся между генами и известны как межгенные области.

Ученые все еще работают над тем, чтобы лучше понять расположение и роль всех участков некодирующей ДНК.

Все зависит от генов?

Обывателю генетика иногда кажется чем-то, что определяет нас целиком и полностью, а заодно и нашу судьбу, паттерны решений и поведения. Неразумное понимание концепта генетики вследствие ограниченности знаний или ограниченности науки приводило, в частности, к гонениям на генетику в СССР из-за расхождения с концепцией существования и развития общества и государства. Однако генетика не настолько всесильна, как некоторые себе ее представляют. В этой главе мы кратко поговорим о том, что зависит и что не зависит от последовательности нуклеотидов в ДНК каждого человека.

ДНК человека содержит гены — участки, кодирующие РНК. РНК, в свою очередь, может транслироваться в белки, выполняющие структурные, каталитические (ферменты), защитные (антитела), регуляторные, сигнальные (гормоны), транспортные, запасные, рецепторные и двигательные функции. Помимо этого, специальные виды РНК не транслируются в белки, а выполняют некоторые

функции, такие как регуляция других генов и транспорт. Все эти сущности синхронно работают как кирпичики, из которых строится организм, вместе со строителями, техникой для стройки, руководителями стройки.

В такой концепции очевидно, что отклонения работы того или иного элемента приводят к каким-либо значимым или незначимым последствиям — кривой фундамент, трещины в стене, неправильное расположение окон, в худшем случае — разрушение здания. Возвращаясь обратно к человеку, все эти аналогии в виде отклонений в ДНК сказываются на здоровье. Некоторые отклонения проявляют себя сразу, другие — по достижении определенного возраста.

Однако помимо здоровья, то есть физиологического благополучия, человек как живой организм обладает еще и огромным количеством других признаков, сильно отличающих нас от других животных, — это психика, интеллект, эмоции. Эти признаки напрямую не зависят от генетики, по крайней мере, наука до сих пор не нашла явной и четкой связи. Скорее всего, этой связи нет, ровно поэтому мы как вид настолько адаптивны к окружающей среде, способны меняться, прорабатывать свой опыт и абсолютно по-разному реагировать на тот или иной раздражитель при разных условиях.

Разумеется, тут есть нюансы, и генетика определенным образом вмешивается в наше понимание себя как уникальной личности, формируемой окружением, а не последовательностями нуклеотидов. Разберем на примере так называемого «гена Воина», который, согласно некоторым исследованиям, связан с уровнем агрессии, проявляемым человеком. Этот ген (официальная аббревиатура — MAOA) кодирует фермент моноаминоксидазу А, который опосредует химические превращения нейро-

медиаторов — серотонина, дофамина и норадреналина. Ферменты — это машины, катализирующие химические реакции с разной степенью эффективности, что влияет на скорость протекания катализируемых реакций. При низкой активности фермента моноаминоксидазы А из-за определенных генетических изменений в гене МАОА разрушение нейромедиаторов при передаче нервного импульса замедляется, что вызывает продолжительную стимуляцию некоторых областей головного мозга и, как следствие, усиленный психологический ответ (чаще непропорциональную агрессию). Это достоверно работает на модельных животных (мышях, которые становятся намного более агрессивными по отношению к чужакам), но на человеке статистика местами оказывается сомнительной. Напротив, наиболее статистически значимое влияние на поведение человека в будущем оказывает его окружение, воспитание, события в детском и подростковом периоде. Все же человеческая психика и поведение устроены намного сложнее, чем у какого-либо другого животного, и мы способны меняться и работать над собой.

Гены можно искусственно изменить?

В других главах этой книги мы затрагиваем тему наследственности и на что она может влиять. В общем смысле наследственность можно понимать как совокупность признаков, проявление которых в организме в течение жизни целиком или частично обусловлено генетикой, то есть набором генетических изменений в хромосомах, переданных от родителей. Некоторые из этих генетических изменений могут быть не самыми приятными для жизни, другие — летальными. Человечество на данном этапе

развития науки уже умеет адресно изменять какой-либо короткий участок хромосомы, например, заменяя участок с опасной мутацией на нормальную последовательность нуклеотидов без мутации, однако это не применяется на людях. В этой главе мы поговорим о том, как можно поменять участок ДНК и какие риски это несет.

Существует множество разновидностей так называемых эндонуклеаз — белков, способных «разрезать» ДНК в каком-либо месте. Обычно это место узнается через последовательность нуклеотидов. Например, при обнаружении последовательности нуклеотидов ...AAGGTTCC... специфичный для нее фермент, словно ножницы, может сделать разрез между G и T, создавая два фрагмента ...AAGG и TTCC...

Такие ферменты — эндонуклеазы — были давно известны науке и активно используются в методах молекулярной биологии и геномной инженерии, однако они не очень полезны для широкого и прицельного применения в больших геномах из-за короткой длины последовательности «букв ДНК», или сайта рестрикции. Короткий сайт может быть обнаружен огромное количество раз в больших геномах (геном человека достаточно большой — более 3 миллиардов пар нуклеотидов), и разрез может произойти на многих таких сайтах.

Эта проблема решилась открытием CRISPR/Cas-систем, которые можно программировать на узнавание специфичного и, главное, длинного фрагмента ДНК для его разрушения. По сути, CRISPR/Cas-системы — это комплексы нуклеотидной последовательности — «набор букв ДНК» и эндонуклеазы, которые эту последовательность разрезают.

Комплекс ищет нужную нуклеотидную последовательность в геноме с последующей работой эндонуклеазы, чтобы разрезать именно его. Подобную процедуру