

*Наука
сегодня*

С. А. Боринская,
Н. К. Янковский

НИТИ СУДЬБЫ **ЛЮДИ И ИХ ГЕНЫ**



ВЕК2
Фрязино
2005

ББК 28 04
ОДК 575
Б 82

Боринская Светлана Александровна — кандидат биологических наук, старший научный сотрудник Института общей генетики РАН (Москва). Область научных интересов — генетическая эволюция человека.

Янковский Николай Казимирович — доктор биологических наук, заведующий лабораторией анализа генома Института общей генетики, профессор МГУ, член Всемирного совета по исследованию генома человека (HUGO). Область научных интересов — структура и разнообразие генома человека.

Б 82 Боринская С. А., Янковский Н. К.

Нити судьбы: Люди и их гены. — Фрязино: «Век 2», 2005. — 64 с. — (Наука сегодня).

ISBN 5-85099-158-1

Книга рассказывает о современной генетике, о том, как знание закономерностей работы генов помогает объяснять особенности физиологии и поведения человека, а также бороться с наследственными заболеваниями. Затрагиваются проблемы происхождения человека как биологического вида и его генетической адаптации к природным и антропогенным изменениям среды.

ISBN 5-85099-158-1

© «Век 2», 2005

Содержание

Наследственность	4
Что такое ген?	5
Хромосомы, гены и мутации	7
Программа развития записана в генах	15
Взаимодействие генов и среды в развитии организма	19
Гены и поведение	24
Умственное развитие	26
Агрессивность	27
Гены супружеской верности	29
Гены счастья и тревоги	30
Наша история в ДНК	33
Происхождение и расселение человека	34
Исследования ДНК неандертальцев	38
Гены идут по свету... и меняются	41
Адаптация	47
Адаптации к климату	47
Типы питания	49
Устойчивость к инфекционным заболеваниям	52
Развитие цивилизации и генетические изменения	53
Этические аспекты	56
Словарь	58
Литература	62

Наследственность

Наверное, каждый человек хочет быть счастливым, здоровым и богатым. По крайней мере два первых признака в определенной мере зависят от генов. Огромный прорыв в понимании того, как унаследованные от родителей гены влияют на формировании физических и психологических особенностей человека, произошел за последнее десятилетие благодаря открытиям, сделанным при исследовании генома человека. Научный проект «Геном человека» был начат в США в 1988 г. по инициативе лауреата Нобелевской премии Джеймса Уотсона, а в России — в 1989 г. по инициативе академика Александра Александровича Баева.

Международную научную программу «Геном человека» сравнивают по масштабам финансирования с космическими проектами, а по научной значимости для биологии — с открытием периодического закона для химии. Это самый крупный биологический научный проект за все время существования науки, привлекающий постоянное внимание прессы и общества.

Однако определение полной последовательности нуклеотидов генома человека называют то гигантским научным прорывом, то чисто коммерческой акцией, которая не имеет практического значения для большинства людей. В чем же смысл полученной информации и чем она может быть полезна?

Что такое ген?

Наследственную информацию можно сравнить с текстом, записанным молекулярными буквами. Называются генетические «буквы» нуклеотидами, то есть «молекулами из ядра клетки» (от латинского слова «нуклеус» — «ядро»). Всего «букв» в генетическом алфавите четыре. По названиям входящих в их состав азотистых оснований они обозначаются А (аденин), Г (гуанин), Т (тимин) и Ц (цитозин). Каждая такая «буква» состоит из нескольких десятков атомов. Нуклеотиды соединены в длинные цепочки, составляющие молекулы ДНК. В полном наборе молекул ДНК человека 3 миллиарда букв-нуклеотидов, они несут информацию о программе развития организма. В этой записи можно различить отдельные «слова» — гены (от греч. «генос» — происхождение). Ген — это участок ДНК, связанный с развитием того или иного признака (цвета глаз, группы крови, уровня развития некоторых способностей, предрасположенности к тем или иным заболеваниям). В генах записан общий план развития организма, определяющий особенности человека как биологического вида, а также информация о множестве индивидуальных различий. Последовательность нуклеотидов в гене кодирует последовательность аминокислот в белке. Перед кодирующей последовательностью обычно находятся сигналы, указывающие, когда и с какой интенсивностью должен работать данный ген. Эти сигналы называются регуляторными участками. Они включают и выключают создание необходимых клетке в данный момент «рабочих копий» генетической информа-

В генах записан общий план развития организма, а также информация о множестве индивидуальных различий.

ции, хранящейся в «ДНК-архиве». Информация копируется с ДНК на молекулы РНК (рибонуклеиновой кислоты). Молекулы РНК переходят из ядра клетки в цитоплазму и там участвуют в синтезе белка. Разные виды молекул РНК и белков контролируют множество процессов, обеспечивающих жизнь и работу клетки.

У примитивных организмов, таких как бактерии, гены занимают около 80–90% всей ДНК. У человека на белоккодирующие участки приходится не более 5% нуклеотидных последовательностей. Остальные участки ДНК содержат информацию о том, как и в каком

порядке должны включаться гены.

У человека на кодирующие участки приходится не более 5% ДНК. Остальные участки содержат информацию о том, как и в каком порядке должны включаться гены.

Если сравнить ДНК с книгой, то это была бы очень необычная книга: каждые 95 страниц содержали бы инструкцию о том, как читать следующие 5. Такая структура ДНК необ-

ходима для поддержания согласованной работы генов в миллиардах различных клеток тела. Общее число генов в геноме человека — около 25.

Совокупность всех генов и межгенных последовательностей нуклеотидов называется геномом (~~от слов ген + хромосома~~). Каждый ген связан с формированием одного или нескольких признаков — цвета глаз, формы носа, особенностей обмена веществ, группы крови и многих других. Признак может иметь несколько состояний. Например, цвет глаз может быть карим, серым или голубым, волосы — вьющимися, волнистыми или прямыми и т. д. Различные состояния гена, соответствующие различным состояниям признака, называются аллелями (сокращение терми-

на «альтернативные формы»). Ясно, что из всего существующего у людей многообразия аллелей данного гена человек получает от своих родителей всего два — один от матери, другой от отца. Цвет глаз или форму носа относят к морфологическим (от греч. слова «морфе» — форма) признакам. В основе формирования морфологических признаков лежат биохимические процессы, протекающие в каждой клетке. Например, цвет глаз связан с наличием определенного пигмента в клетках радужной оболочки. Наличие пигмента является биохимическим признаком.

Хромосомы, гены и мутации

Перед делением клетки молекулы ДНК удваиваются, и дочерние клетки получают точную копию того набора генов, который был у родительской клетки. Чтобы длинные молекулы не запутались, они свернуты в более плотные структуры, называемые хромосомами (рис. 1). В виде четких структур хромосомы заметны только в делящейся клетке. Каждая хромосома содержит одну линейную молекулу ДНК, поддерживаемую белками. У человека во всех клетках, кроме половых, имеется 46 (23 пары) хромосом. Одну из хромосом каждой пары ребенок получает от матери, вторую — от отца. Именно поэтому он похож на обоих родителей.

Полный набор хромосом в ядре клетки называется к а р и о т и п о м (от греческих слов *карион* — ядро и *типос* — отпечаток). Хромосомы нумеруют по размеру — пара самых больших получила номер 1, следующая — номер 2 и так до 22-й пары. Хромосомы 23-й пары называют половыми, в отличие от остальных, называемых аутосомами. У женщин хромосомы этой пары обозначают латинской буквой X (икс). А вот у мужчин хромосомы этой пары разные — одна

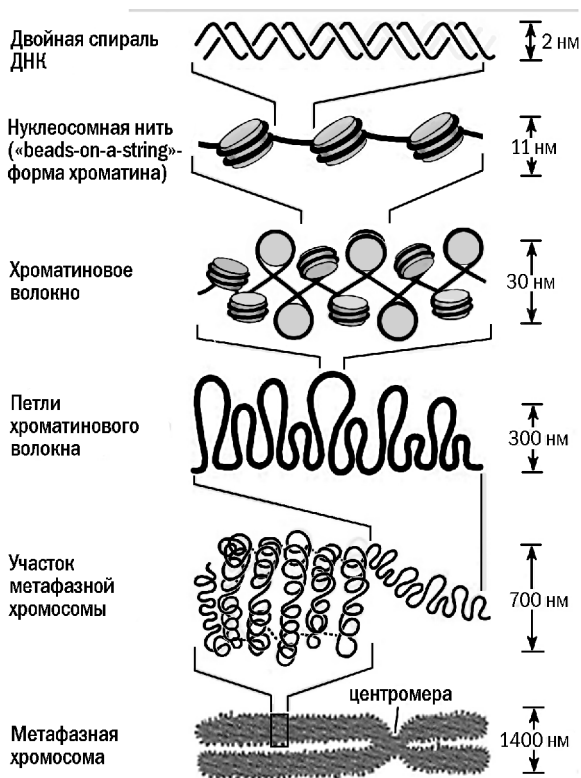


Рис. 1. Укладка ДНК в хроматине – веществе, составляющем основу хромосом. Метафаза – одна из стадий деления клетки

такая же, как у женщин, X-хромосома, а вторая, меньшая по размеру, обозначается буквой Y (игрек). В половых клетках – яйцеклетках и сперматозоидах – содержится по одной хромосоме из каждой пары, то

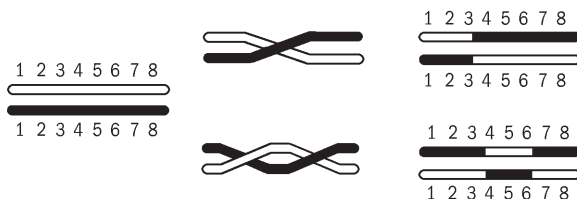


Рис. 2. Рекомбинация — обмен частями гомологичных хромосом перед образованием половых клеток

есть всего 23 хромосомы. Такой набор хромосом называется гаплоидным, в отличие от диплоидного набора остальных (соматических) клеток. Во время деления, предшествующего образованию яйцеклетки или сперматозоида, каждая хромосома находит свою пару и плотно прижимается к ней. Затем хромосомы обмениваются фрагментами друг с другом и расходятся по образующимся при делении клеткам (рис. 2). Порядок генов в хромосомах при этом не изменяется. Этот процесс называется рекомбинацией. Если бы не было рекомбинации, ребенок получал бы от родителя целиком каждую хромосому, полученную тем, в свою очередь, от его родителей, то есть от бабушки или дедушки. Из-за рекомбинации бабушкины гены каждой хромосомы перемешиваются с дедушкиными, и у ребенка проявляются новые сочетания признаков. Не участвуют в рекомбинации только половые хромосомы мужчин, так что Y-хромосома передается от отца к сыну из поколения в поколение почти без изменений.

При слиянии яйцеклетки со сперматозоидом образуется зародышевая клетка, содержащая двойной (диплоидный) набор хромосом — такой, какой будет далее воспроизводиться во всех клетках организма, который разовьется из зародыша. В момент оплодотво-

рения определяется наследственная информация, которую получает человек. В течение всей его жизни она будет почти неизменно переписываться при каждом делении клеток его тела. Лишь изредка при копировании нуклеотидных текстов происходят ошибки, например, вместо одного нуклеотида в цепочке оказывается другой, фрагмент ДНК теряется или меняет свое положение в геноме, а иногда появляются вставки, которых не было в исходном тексте. Такие изменения, называемые *мутациями*, могут привести к изменению

Потомству передаются только те мутации, которые появились в половых клетках.

структуры белка или регуляторных участков генов, губительным для клетки.

Мутации, действие которых проявляется при изменении одного гена (тогда как второй, парный, ген остается нормальным), называются *доминантными*. Если же мутация проявляется только тогда, когда присутствует в обеих копиях гена, она называется *рецессивной*. Потомству передаются только мутации, появившиеся в половых клетках. В соматических клетках на протяжении жизни тоже накапливаются мутации, которые иногда могут стать причиной болезни, но они потомству не передаются.

Раньше считалось, что большинство мутаций вредны. Это связано с тем, что именно с таких мутаций, вызывающих заболевания, было начато изучение генетических характеристик человека. Но сейчас, когда генетики научились читать нуклеотидные тексты, стало ясно, что значительная часть мутаций никак не проявляется — они нейтральны, то есть не оказывают какого-либо полезного или вредного влияния на их обладателя и не подвержены действию отбора.

Раз появившись, такие мутации передаются из поколения в поколение.

Преобладающая часть вредных мутаций, ведущих к грубым нарушениям развития, отсеивается отбором: их носители не выживают или не оставляют потомства. Слабовредные мутации, не очень сильно сказывающиеся на жизнеспособности, могут сохраняться на протяжении многих поколений.

Большинство наследственных заболеваний связано с давно возникшими мутациями. Однако некоторые из них вызываются мутациями, возникшими у одного из родителей больного. Среди них наиболее известен синдром Дауна.

При болезни Дауна нарушение вызывается присутствием лишней хромосомы 21. Такое состояние, когда вместо пары хромосом присутствует сразу три, называется трисомией. Оно возникает в результате нерасхождения хромосом при образовании половых клеток у одного из родителей.

Из 436 изученных случаев трисомии по 21-й хромосоме в 93% нерасхождение хромосом возникло у матери. У женщин старше 42 лет примерно в трети зафиксированных случаев беременности эмбрионы являлись трисомиками по различным хромосомам (часть таких беременностей спонтанно прерывается из-за нарушений развития плода), тогда как у женщин моложе 30 лет доля трисомиков менее 5%.

Объяснения этому феномену нет. Логично было бы предположить, что с возрастом число накоплен-

Преобладающая часть вредных мутаций отсеивается отбором: их носители не выживают или не оставляют потомства. Слабовредные мутации, не очень сильно сказывающиеся на жизнеспособности, сохраняются на протяжении многих поколений.

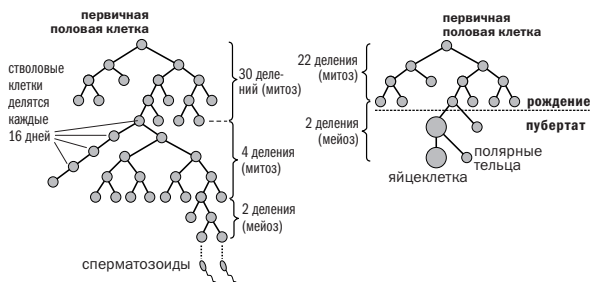


Рис. 3. Число делений половых клеток у человека. Для сперматозоидов число пройденных делений возрастает в течение всей жизни мужчины – от 35 в возрасте 15 лет до более 800 к 50 годам. Число делений для всех яйцеклеток одинаково, но они различаются временем, проведенным в «застывшем» состоянии перед вторым делением мейоза

ных в половых клетках мутаций увеличивается у мужчины. У него новые половые клетки – сперматозоиды – образуются на протяжении всей его жизни, тогда как яйцеклетки, половые клетки женщины, образуются только в эмбриональный период (рис. 3). Для этого первичная половая клетка женского эмбриона проходит 22 деления, которые не отличаются по типу от деления соматических клеток. При таком типе деления, называемом *митозом*, число хромосом в исходной клетке и в двух новых, образовавшихся при делении, одно и то же – диплоидное. Последние два деления, в результате которых и образуется яйцеклетка, называются *мейозом*. При мейозе вновь образованная клетка получает гаплоидный набор хромосом, т. е. в два раза меньше, чем было в исходной клетке. Первое деление мейоза всех будущих яйцеклеток начинается у пятимесячного эмбриона, и на этом

этапе они «застывают», не пройдя последнего деления, необходимого для созревания. По достижении женщиной возраста половой зрелости каждый месяц одна (изредка — две или более) из «заготовленных впрок» яйцеклеток проходит второе деление мейоза и становится способной к оплодотворению.

Общее число делений для всех яйцеклеток одинаково, так как все они происходят до рождения, а после рождения только завершается начатый в эмбриональный период мейоз. Возможно, для тех типов мутаций и хромосомных нарушений, которые чаще возникают у женщины, важна продолжительность времени, которое хромосомы проводят в «застывшем» состоянии до запуска нового деления при созревании яйцеклетки.

Для спермиев число пройденных делений возрастает в течение всей жизни мужчины, так как стволовые клетки, из которых они образуются, делятся каждые 16 дней. Спермии 15-летнего юноши прошли 35 делений, к 20 годам число делений составляет 150, а к 50 годам — 840. За это время у них накапливаются одонуклеотидные замены, что проявляется в повышении с возрастом отца частоты рождения больных детей. Наиболее частым заболеванием такого типа является один из видов карликовости — ахондроплазия (рис. 4). Она встречается у одного из 100 000 новорожденных. Причина ее — доминантная мутация в гене рецептора гормона роста. У 20% таких детей один из родителей также болен, но в 80% случаев ахондроплазия вызывается мутацией, вновь возникшей у отца ребенка, причем большинство мутаций — изменение нуклеотида в одном и том же участке гена.

Болезнетворные мутации в большинстве других генов обнаруживаются намного реже, но частота по-

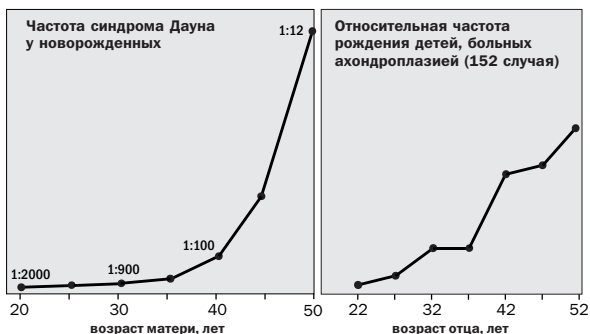


Рис. 4. Зависимость частоты мутаций от возраста родителей. Частота рождения детей с синдромом Дауна увеличивается с возрастом матери, детей с ахондроплазией – с возрастом отца

явления многих из них также зависит от возраста родителей. Продолжительность жизни человека только в XX в. выросла в развитых странах до 70–80 лет, до этого на протяжении всей его истории она не превышала 40 лет. Видимо, потому «гарантийный срок» работы репродуктивной системы не превышает этого предела.

Частота мутаций с другими механизмами появления не зависит от возраста, хотя они также могут чаще возникать при образовании гамет у одного из полов. Пример тому – гемофилия, пониженная свертываемость крови, которая встречается у мужчин с частотой 1 : 6 500, а у женщин – 1 : 100 000 000. Ген фактора свертываемости крови находится на X-хромосоме, и больной мужчина получает мутантный ген от своей матери, которая, являясь носительницей мутации, здорова, так как имеет нормальный ген на второй X-хромосоме. Гемофилия получила широкую извест-

ность в связи с тем, что это заболевание наблюдалось у нескольких членов королевских семей Европы. Оно прослеживается до матери английской королевы Виктории (1819–1901). Сама королева Виктория не страдала этим заболеванием, но, являясь носителем рецессивного гена гемофилии, передала его своим детям.

«Гарантийный срок» работы репродуктивной системы не превышает 40 лет.

В 69 из 70 недавно проанализированных случаев гемофилии матери больных унаследовали мутацию от своего отца, не страдавшего гемофилией. То есть мутации возникали при образовании сперматозоидов, причем частота мутирования от возраста отца не зависела.

Программа развития записана в генах

Записанная в генах программа развития организма реализуется в процессе роста и деления клеток, от первого деления зародышевой клетки до последнего вздоха человека на его жизненном пути. Судьба каждой клетки — станет ли она клеткой эпителия, или превратится в нервную клетку, лейкоцит или эритроцит, — определяется тем, какие группы генов в ней работают. Большинство генов в каждой клетке «молчит». Набор активных генов различается в зависимости от типа ткани, периода развития организма, полученных внешних или внутренних сигналов. Постоянно работают во всех клетках (кроме эритроцитов, которые в процессе созревания теряют ядро с содержащейся в них ДНК) только так называемые гены «домашнего хозяйства». Это те гены, которые заняты синтезом клеточных структур, производством энергии, «ремонт» молекулы ДНК. Заведуют «домашним хо-

зайством» около одной пятой всех генов. Остальные гены работают только в тех клетках и в те периоды, когда их «включают» предназначенные для них сигналы. Например, гены обонятельных рецепторов работают в клетках обонятельных луковиц, причем в каждой клетке работает один из тысячи генов этого типа. Так что клетка способна распознавать только те компоненты запаха, на которые «нацелен» синтезируемый в ней рецептор.

«Включение» и «выключение» генов регулируется специальными последовательностями, расположенными в начале и в конце гена. Судьба каждой клетки определяется тем, какие группы генов в ней работают.

Спектры генов, работающих в клетках разной специализации — обонятельных, иммунных, клетках жировой ткани и т. п., — значительно различаются. Наиболее сложна и разнообразна работа генов в нейронах головного мозга.

«Включение» и «выключение» генов регулируется специальными последовательностями, расположенными в начале и в конце гена. Эти регуляторные участки определяют, в каких тканях, на каких этапах развития и при каких внешних или внутренних сигналах (нервных, гормональных или полученных извне) будет работать данный ген. Например, гены, контролирующие форму тела мухи-дрозофилы, расположены на хромосомах несколькими блоками, причем идут один за другим в том же порядке, в каком идут контролируемые ими части тела: сначала гены, которым положено работать в голове, потом гены грудного отдела, потом те, которые определяют развитие задней части тела. Включаются эти гены по очереди, каждый в той части тела, за которую отвечает. У человека эти

гены расположены в таком же порядке и включаются в той же очередности, что и у других животных. В экспериментах на мухах показано, что если порядок включения этих генов нарушен, то могут получиться монстры, каких не придумать и Спилбергу, — с дополнительными ногами вместо антенн на голове или с глазами на брюшке и крыльях. Сбои в работе этих генов у человека также приводят к нарушениям развития — к изменению положения органов или, например, отсутствию некоторых зубов. Более серьезные нарушения в этих генах останавливают развитие плода.

В норме последовательное включение и выключение этих и других групп генов в разных клетках происходит удивительно со-

гласованно — так, будто ими управляет невидимый дирижер. Действительно, в каждой клетке как бы «звучит» свой аккорд генов, и их работа определяет специфичность клетки. А гены-дирижеры — те, которые подают сигналы остальным, — называют мастер-генами, «генами-начальниками».

Рассмотрим работу мастер-генов на примере программы определения пола у человека. У человека, как и у других млекопитающих, все яйцеклетки несут X-хромосому, тогда как сперматозоиды различаются: одни несут X-хромосому, другие — Y-хромосому. Если сперматозоид доставил к яйцеклетке X-хромосому — родится девочка (набор половых хромосом XX). Если же он нес Y-хромосому, то будет мальчик (набор XY).

Последовательное включение и выключение групп генов в разных клетках происходит удивительно согласованно, будто ими управляет невидимый дирижер. В каждой клетке как бы «звучит» свой аккорд генов, и их работа определяет специфичность клетки.

Определение пола у зародыша зависит от одного из мастер-генов, находящегося на Y-хромосоме. Этот ген включается на раннем этапе развития эмбриона и запускает программу развития зародыша по мужскому типу. В первую очередь программа активирует гены, контролирующей формирование семенников и блокирующей развитие яичников. В семенниках происходит синтез мужского гормона тестостерона. Молекулы гормонов, включая разные «аккорды» генов в разных типах клеток, запускают работу целого каскада генов. Под действием мужских гормонов в процессе

В отсутствие сигнала от Y-хромосомы, «по умолчанию», зародыш развивается по женскому типу.

индивидуального развития формируются первичные и вторичные половые признаки, а у взрослого человека эти гормоны определяют также и половые

особенности поведения. В отсутствие сигнала от Y-хромосомы, «по умолчанию», зародыш развивается по женскому типу. При этом важную роль играют эстрогены – женские гормоны.

В тех редких случаях, когда программа определения пола дает сбой, может возникнуть такое отклонение от нормального развития, как истинный гермафродитизм – одновременное развитие и семенников и яичников при формировании наружных половых органов промежуточного типа, либо фенотип (набор внешних признаков) не будет соответствовать хромосомному полу. Например, с набором XY, если мастер-ген на Y-хромосоме не работает и переключение программы развития на мужской тип не происходит, может родиться девочка, физически хорошо развитая, но имеющая некоторые аномалии в строении половой системы (такие генетические нарушения были вы-

явлены у нескольких спортсменов, когда ввели хромосомный контроль пола на соревнованиях).

Но не только поломки генов влияют на появление отклонений в развитии как физических, так и психических половых признаков. Такой же результат может возникнуть при нарушении баланса гормонов в крови беременной женщины из-за заболевания или в результате приема гормональных препаратов.

Если у взрослого человека по какой-либо причине нарушается нормальное соотношение мужских и женских гормонов, то пол его не меняется, но могут появиться признаки, характерные для противоположного пола: усы у женщин или ожирение по женскому типу у мужчин. Происходит это потому, что большая часть генов у мужчин и у женщин одинакова, а введенный извне гормон активизирует гены противоположного пола, которым в норме положено «молчать».

Кроме биологических механизмов определения пола у человека действуют еще и психологические: в возрасте около трех лет ребенок идентифицирует собственный пол и под влиянием социальной среды выбирает соответствующие ему модели поведения.

Взаимодействие генов и среды в развитии организма

Понимание молекулярных основ развития организма в норме и при патологии позволяет разработать принципиально новые подходы к лечению и профилактике заболеваний. Полученная при расшифровке генома человека информация уже сейчас привела к созданию систем диагностики для нескольких сотен наследственных заболеваний. Еще 20 лет назад для большинства из них в справочниках указывалось: «ис-

ходное нарушение, приводящее к развитию заболевания, неизвестно», хотя исследовать влияние наследственности на здоровье человека начали еще в XIX в. Так, в России врач Василий Маркович Флоринский высказал идеи, которые много позже были развиты медицинской генетикой, в своей книге «Усовершенствование и вырождение человеческого рода», вышедшей в Санкт-Петербурге в 1866 г. Он отмечал, что вклад отцовской наследственности таков же, как и

В практику медико-генетического консультирования введены десятки систем для генодиагностики наиболее распространенных наследственных заболеваний.

вклад матери, и писал: «О здоровье детей надо думать не после их рождения, а еще до вступления в брак». Однако, если неблагоприятного сочетания генов избежать не удалось, во многих случаях раннее начало профилакти-

тического лечения позволяет предотвратить развитие заболевания или отодвинуть начало его проявления. Например, у одного из 10 000 новорожденных встречается серьезное нарушение обмена веществ — фенилкетонурия. При этом заболевании отсутствует фермент, превращающий аминокислоту фенилаланин в другую аминокислоту, тирозин. У больных накапливается промежуточный продукт обмена фенилаланина, что приводит к поражению клеток мозга и умственной отсталости. Всех младенцев проверяют на наличие этого заболевания.

В практику медико-генетического консультирования введены десятки систем для генодиагностики наиболее распространенных наследственных заболеваний. Диагностика может проводиться даже еще до рождения ребенка. Для этого на ранних сроках бере-

менности отбирают небольшое количество околоплодной жидкости, содержащей клетки плода. Затем определяют, имеются ли нарушения в генетическом материале этих клеток и не содержатся ли в нем болезнетворные мутации. Такая диагностика может быть проведена и при экстракорпоральном оплодотворении, еще до помещения полученного в пробирке зародыша в матку — она называется преимплантационной. Разрабатывается новый метод лечения — генная терапия. Больным вводят генетический материал, который должен компенсировать исходный дефект. Хотя метод еще далек от широкого применения, уже осуществлены успешные попытки лечения.

Значительное внимание привлекают исследования по генетике рака. Рак может возникать как под

воздействием внешних причин (канцерогенов или вирусов), так и при повреждении генетического аппарата клетки. Найдены гены, мутации в которых повышают риск развития злокачественных новообразований, в частности рака груди. Это сделало возможной диагностику наследственной предрасположенности к развитию некоторых форм рака. Одной из основных причин второй по распространенности среди 20–30-летних женщин формы рака — рака шейки матки — является заражение папилломавирусом, передающимся при половом контакте. Разработаны методы диагностики вируса и вакцина против этой инфекции. Если ее испытания будут успешными, ее можно будет использовать для профилактики данной формы рака.

Разрабатывается новый метод лечения — генная терапия. Больным вводят генетический материал, который должен компенсировать исходный дефект. Уже осуществлены успешные попытки лечения.

Переработка поступающих извне веществ, таких как лекарственные препараты или продукты питания, как оказалось, также зависит от наследственных особенностей человека. От сочетания определенных вариантов генов у человека может зависеть успешность лечения некоторыми препаратами или реакция на токсины. Например, для женщин с определенными сочетаниями мутаций риск развития рака груди при курении может повышаться в десятки раз. Другой пример: различия в тяжести поражения людей при атаке отравляющим газом могут отчасти объясняться причинами генетического характера — наследственными различиями в активности гена фермента параоксоназы.

Генетическое тестирование может быть полезным при выборе профессии.

Генетическое тестирование может быть полезным при выборе профессии. Например, давно известна ассоциация между анилиновыми красителями и риском возникновения рака мочевого пузыря. Недавно, однако, было установлено, что такому грозному «производственному» осложнению особенно подвержены индивидуумы с определенными вариантами генов, контролирующих обезвреживание чужеродных веществ в организме.

Но даже с самыми «замечательными» генами под воздействием среды можно получить плохой результат. В 1960-е гг. врачи западноевропейских стран отметили резкое увеличение частоты рождения детей с дефектами конечностями — их руки и ноги были похожи на тюленьи лапы. Исследование показало, что матери этих детей принимали недавно разработанное лекарство талидомид. Как оказалось, этот препарат, не оказывая вредного воздействия на организм

взрослого, нарушает развитие плода. У тысяч женщин, принимавших это лекарство во время беременности, родились дети-инвалиды. После талидомидной «эпидемии» во многих странах запретили использовать новые лекарства без тщательной проверки возможных вредных последствий для плода.

По сути, любое лечение следует считать воздействием среды. Значит, болезнь — это такое состояние, для которого пока не удалось подобрать необходимые условия, в которых организм мог бы нормально функционировать.

Взаимодействие генов и среды иногда сравнивают с карточной игрой. Хороший игрок может выиграть и с плохими картами, а плохому не помогут даже самые лучшие гены, которые «сдаст» ему судьба.

В древней Спарте «неправильных» младенцев сбрасывали со скалы. В 1930-е гг. в США в евгенических целях было подвергнуто принудительной стерилизации около ста тысяч человек, носителей определенных, утвержденных государством признаков. Такие меры не только аморальны, но и бессмысленны с точки зрения генетики, так как не снижают частоты проявления данных признаков в следующем поколении.

На пороге третьего тысячелетия человечество стремится заплатить поменьше за свое благополучие — взять под контроль собственные генетические процессы и вносить в них коррективы не ценой жизни носителей неблагоприятных мутаций, а подправляя генетические тексты по собственному разумению, на основе информации, получаемой при геномных исследованиях.

Гены и поведение

Наследственность влияет не только на здоровье человека и его внешние признаки, но также и на психологические особенности и поведение. Понимание работы генов, влияющих на психологические (как патологические, так и нормальные) черты сталкивается с определенными сложностями. Мозг — это такой же орган, как печень, сердце или почки, и, так же как и для них, его работа может быть нарушена под влиянием наследственных или средовых факторов. Одна-

Найдены гены, которые влияют на психологические характеристики человека.

ко для многих людей мозг более чем просто орган: он — центр мудрости, поэзии и других отличающих человека качеств.

Представление о работе мозга как серии химических реакций, определяемых генами, снимает с человека ответственность за его действия. Проведение границы между ответственностью и плохой комбинацией генов не относится к компетенции генетики, но она вносит свой вклад в представления о формировании биологических и психологических особенностей человека.

Спор о соотношении наследственности и воспитания в определении характера и интеллекта человека ведется уже сотни лет. Одно из первых научных исследований этого вопроса принадлежит английскому биологу Фрэнсису Гальтону, двоюродному брату

Чарльза Дарвина. В 1865 г он опубликовал статью «Наследственный талант и характер». Гальтон сравнил близнецов, которые были «очень похожи при рождении», с теми, которые были похожи как обычные братья и сестры. Теперь таких близнецов называют идентичными и неидентичными. Он определил, что близнецы, рожденные физически сходными, остаются похожими на протяжении всей жизни, причем не только внешне, но и по уровню умственного развития, личностным качествам, интересам. Гальтон исследовал также родословные выдающихся людей и пришел к выводу о наследственной природе таланта.

Исследования генома позволили определить первопричину некоторых тяжелых нарушений умственного развития.

Изучение родословных и близнецовый метод и сейчас широко применяются для генетических исследований человека. Эти методы были успешно использованы и при изучении поведенческих особенностей, таких как стремление к новым впечатлениям, склонность к агрессии, сексуальная ориентация и многих других. В последние десятилетия арсенал генетиков пополнился молекулярными методами, позволившими не только выявить влияние наследственности на те или иные особенности поведения, но и найти гены, которые определяют ряд психологических характеристик человека. Изучение генома — совокупности всех генов и межгенных последовательностей ДНК — помогает приоткрыть тайну человеческой индивидуальности. Понять роль определенных генов в становлении поведения человека помогают исследования на животных — мышах, мухах-дрозофилах и даже совсем примитивных червях нематодах. Однако генетические исследования поведения

обладают своими особенностями. Данные одних исследователей зачастую не подтверждаются другими исследователями — в отличие от работ в других областях генетики, где результаты гораздо менее противоречивы. Это связано с тем, что многие формы поведения зависят от большого числа генов и гораздо больше подвержены влиянию внешней среды, чем биохимические и морфологические признаки.

Умственное развитие

Исследования генома позволили определить первопричину некоторых тяжелых нарушений умственного развития. Одна из форм такого тяжелого заболевания, как детский аутизм, при котором ребенок теряет контакты с внешним миром, связана с изменением структуры участка X-хромосомы. Известны и другие изменения генома, которые затрагивают развитие интеллектуальной сферы. По разным оценкам, от 5 до 20–30% детей имеют трудности в обучении или неспособны к усвоению школьной программы. Чаще всего встречается неспособность к чтению — дислексия. Определить, виноваты ли в этом гены, помогло исследование близнецов. Если близнецы — индентичные, они оба страдают дислексией в 84% случаев, для неидентичных совпадение не превышает 30%. Следовательно, нарушение имеет наследственный характер.

Конечно, столь сложные умения, как чтение или счет, не могут определяться каким-то одним геном. Многие гены участвуют в развитии интеллектуальных способностей. Однако нарушение умственного развития может быть связано с дефектом единичного гена. Понять роль отдельных генов помогают исследования на животных. Нобелевский лауреат Сусуми Тонегава получил мутантных мышей и исследовал их

способность к запоминанию. В разных тестах мутанты не отличались от нормальных собратьев, но в тесте на запоминание положения предметов оказались «двоечниками». Мышей запускали в ванну с платформой, на которую можно было встать. Непрозрачная вода не позволяла узнать, где находится платформа, пока мышь не натыкалась на нее случайно. Обычно мыши, несколько раз побывав в ванне, запоминали, где находится платформа, и сразу плыли к ней. Мутанты не могли запомнить этого даже после десятков повторений. Их «географический кретинизм» связан с мутацией в гене, кодирующем рецептор глутамата – маленькой молекулы, передающей сигналы в различных отделах мозга. Изменив этот же рецептор, удалось получить и мышей-«отличниц». В состав рецептора у молодых мышей входит белок NR2B, а у взрослых его функции выполняет белок NR2A. Исследователи ввели в геном мышей мутацию, в результате которой «юношеский» белок NR2B присутствовал и у взрослых. Мутанты лучше запоминали и распознавали звуки, объекты и их положение в пространстве, быстрее справлялись с тестами, то есть стали более обучаемыми.

Агрессивность

Итак, умные люди и умные мыши могут отличаться генетически от своих менее успешных собратьев. А есть ли гены доброты или агрессивности? На этот вопрос удалось ответить голландскому генетику Гансу Бруннеру. Он исследовал семью, в трех поколениях которой 14 мужчин – дядей, братьев, племянников – проявляли нарушения поведения (попытки поджогов, эксгибиционизм и др.), импульсивную агрессивность и умственную отсталость, а один из них

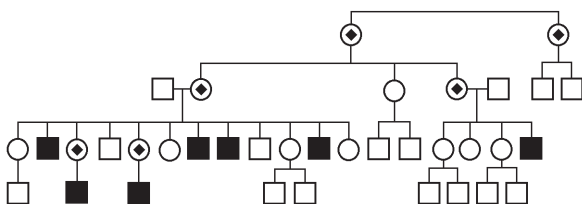


Рис. 5. Родословная семьи с мутацией в гене моноаминоксидазы. Мужчины обозначены квадратиками (черными – больные, белыми – здоровые), женщины – кружочками (ромбик в центре указывает на носительство мутации)

был осужден за избиение собственной сестры. Изучение родословной (рис. 5) показало, что поведение мужчин в этой семье – не просто дурной характер, а заболевание, связанное с X-хромосомой. Оно передавалось через женщин (которые при этом были вполне здоровыми) и проявлялось только у мужчин. Удалось найти мутацию, которая блокировала работу одного из ферментов (моноаминоксидазы А), разрушающего медиатора – вещества, передающие сигналы от одной нервной клетки к другой. Из-за отсутствия фермента передача этих сигналов у больных мужчин была нарушена (медиатор накапливался в избыточном количестве), у здоровых мужчин эта мутация отсутствовала, а у женщин – носительниц мутации в X-хромосоме – вторая хромосома была нормальной и обеспечивала синтез моноаминоксидазы.

Работа Бруннера вызвала отклики по всему миру, но найти такую мутацию в других семьях с аналогичными нарушениями поведения не удалось. При введении подобной мутации в ген моноаминоксидазы А мышей они превращались в безумных агрессоров, атакуя других мышей без всякого повода. Однако сам Бруннер не считает, что он открыл «ген агрессивно-

сти». Ведь даже в одной семье у мужчин, имеющих одну и ту же мутацию, степень агрессивности и спектр нарушений поведения значительно различались. Поведение — слишком сложная система, чтобы считать, что какая-либо его форма определяется одним конкретным геном.

Гены супружеской верности

Эксперименты на животных помогли исследовать влияние наследственности на такой важный для биологического вида признак, как репродуктивное поведение. Интересные данные получены при изучении двух видов мелких грызунов, похожих на мышей, — прерийной и горной полевки. Эти виды настолько схожи, что внешне их трудно различить. У них имеется одно существенное различие: самцы горной полевки пытаются спариться с каждой доступной самкой, тогда как самцы прерийной полевки моногамны: выбрав самку, они хранят верность ей всю жизнь, отгоняя от нее других самцов. Однако стоит блокировать у верных самцов рецепторы пептидного гормона вазопрессина, как они превращаются в мышинных донжуанов. Исследования показали, что у «женатых» самцов прерийной полевки мозг вырабатывает больше вазопрессина, чем у одиноких. Ни у самцов горной полевки, ни у самок обоих видов уровень вазопрессина не реагирует на изменение семейного положения. Значительное изменение репродуктивного поведения этих двух видов грызунов связано с совсем небольшо-

Эксперименты на животных выявили влияние наследственности на репродуктивное поведение. Важную роль в проявлении «супружеской верности» играет концентрация гормона вазопрессина.

ми изменениями гена рецептора вазопрессина. У человека такой ген тоже известен, однако никто пока не проверял, влияют ли его изменения на супружескую верность.

Гены счастья и тревоги

Биологическая индивидуальность человека определяется уникальным сочетанием аллельных состояний всех пар генов. Некоторые аллели различаются всего лишь одним нуклеотидом, как в случае гена моноаминоксидазы. Для других случаев различия между аллелями могут составлять десятки и сотни нуклеотидов. Современные молекулярно-генетические методы анализа ДНК позволяют легко определять, какие именно аллели тех или иных генов присутствуют у конкретного человека. Для того чтобы понять, имеет ли данный ген отношение к какому-либо признаку, проверяют, есть ли корреляция между изменениями аллельного состояния этого гена и проявлениями признака.

Такие признаки, как цвет глаз или группа крови, определить достаточно легко. Сложнее обстоит дело с психологическими характеристиками человека. Некоторые из них — например, уровень тревожности, импульсивность, готовность к согласию или конфронтации — с довольно высокой степенью надежности можно установить по специально разработанным вопросам. Уровень тревожности оказался связан с изменениями аллельного состояния гена, кодирующего транспортер серотонина.

Как нашли этот ген? Сначала были получены данные, что такие черты, как тревожность и депрессивность, имеют наследственный компонент. При яркой выраженности черты «тревожность» или «смелость» совпадают у 70–90% идентичных близнецов. Амери-

канский генетик Кен Кендлер определил, что тревожность и депрессия (их исследовали по отдельности) на 33–46% определяются наследственностью. Но когда пересчитали результаты, объединив оба признака вместе, получили более высокие цифры. То есть существует ген (или гены), который проявляется либо как тревожность, либо как депрессивность. Депрессию лечат лекарствами, действующими на обмен серотонина – вещества, передающего сигналы от одного нейрона к другому. У людей, пытавшихся совершить самоубийство, найден низкий уровень производных серотонина в спинномозговой жидкости. Лекарства-антидепрессанты (ипрониазид или прозак) меняют активность белков, участвующих в обмене серотонина. Гены, контролирующие эти процессы, влияют на уровень тревожности.

Среди генов, влияющих на поведение, важную роль играют гены рецепторов дофамина.

Среди генов, влияющих на поведение, важную роль играют гены рецепторов дофамина. Дофамин, так же как и серотонин, участвует в передаче сигналов между нервными клетками. Одна из групп нейронов, синтезирующих дофамин, связана с так называемой лимбической системой – центром эмоций и удовольствия. Освобождение дофамина в нейронах этой зоны приносит хорошее самочувствие. Избыток дофамина у мышей вызывает непрерывную исследовательскую гиперактивность, а его отсутствие приводит к прекращению какой-либо активности – они даже перестают есть и умирают от голода. Воспринимает сигналы дофамина специальные белки-рецепторы. Один из них называется DRD4. Оказалось, что носители разных его аллелей различаются чувствительностью ре-

цептора к дофамину. Тем, у кого обе хромосомы содержат аллели, кодирующие менее чувствительный рецептор, нужны большие дозы дофамина. Таким людям требуются более сильные внешние сигналы для того, чтобы комфортно себя чувствовать, они склонны к поиску новых впечатлений, более любопытны, импульсивны, экстравагантны. Стремление к новизне может проявляться во всех сферах жизни – в частой смене работы, в выборе профессии, связанной с риском, в частой смене партнеров, в стремлении к более разнообразному сексуальному опыту (не влияя на частоту контактов).

Человек с большей потребностью в дофамине скорее выберет связанную с риском профессию или попытается стимулировать свои рецепторы алкоголем или наркотиками, чем тот, чьи гены позволяют чувствовать себя комфортно без дополнительных сильных впечатлений.

Человек с большей потребностью в дофамине скорее выберет связанную с риском профессию или, к сожалению, попытается стимулировать свои рецепторы алкоголем или наркотиками, чем тот, чьи гены позволяют чувствовать себя комфортно без дополнительных сильных впечатлений.

Наша история в ДНК

Два человека (если они не идентичные близнецы) отличаются друг от друга в среднем только одной «буквой» генетического текста из тысячи. То есть у двух человек в тексте из 3 миллиардов нуклеотидов генома 3 миллиона «букв» — разные. Именно с этими отличиями связаны наследуемые индивидуальные особенности каждого человека. Отличия генетических текстов человека от его ближайшего родственника в мире животных — шимпанзе — на порядок больше, у них одинаковы в среднем 99 из 100 букв. Так как дата разделения эволюционных ветвей шимпанзе и человека установлена, по этим данным можно определить скорость накопления мутаций. А выяснив, в каких участках ДНК эти мутации возникли и зафиксировались только в линии человека, можно найти мутации, которые «сделали нас людьми». Некоторые из них уже известны. Это мутации, инактивирующие часть генов обонятельных рецепторов — запахи в жизни человека играют гораздо меньшую роль, чем у шимпанзе. У человека, кроме того, утратил активность один из нескольких генов кератина — белка, образующего шерсть и волосы.

Среди других мутаций в линии человека особый интерес вызывают те, которые связаны с работой мозга. Найдены мутации в гене, который контролирует формирование зоны мозга, задействованной в обучении речи. Этот ген был найден при исследовании се-

мы, в которой неспособность освоить грамматику и правильно составлять фразы передавалась как наследственный признак. Дальнейший анализ структуры гена у разных видов животных показал, что он эволюционно стабилен, и только в линии человека произошли важные изменения.

В последние несколько лет изучение разнообразия генетических текстов людей стало одной из самых популярных областей науки. Здесь есть чисто практический интерес – с генетическими особенностями связано здоровье человека, и в их изучение фармацевтические компании вкладывают огромные средства. Вложения обещают отдачу в ближайшие

Генетические исследования позволяют реконструировать события давнего прошлого, восстановить пути миграций и историю возникновения современных народов и самого вида *Homo sapiens*.

десятилетия в виде разработки и введения в повседневную практику принципиально новых методов диагностики и лечения.

Есть и другой аспект таких генетических исследований – они позволяют реконструировать события давнего прошлого, восстановить пути миграций и историю возникновения современных народов и самого вида *Homo sapiens*. Эти исследования привели к появлению новых направлений науки – молекулярной антропологии и палеогеномики.

Происхождение и расселение человека

Ранее историю появления вида *Homo sapiens* на Земле реконструировали на основе палеонтологических, археологических и антропологических данных. Часть ученых предполагала, что человек возник в одном из

регионов мира — наиболее часто упоминалась Африка — и затем расселился по всей земле. Другая точка зрения — так называемая мультирегиональная гипотеза — предполагает, что предковый для человека вид *Homo erectus*, человек прямоходящий, вышедший из Африки и заселивший Азию более миллиона лет назад, превратился в *Homo sapiens* в различных точках земного шара независимо. В последние десятилетия с появлением молекулярных данных африканская гипотеза получила значительный перевес.

Молекулярно-генетические методы, используемые для восстановления демографической истории, сходны с лингвистической реконструкцией праязыка. Время, когда два родственных языка разделились (т. е. когда исчез их общий предковый праязык), оценивают по количеству различающихся слов, появившихся за период раздельного существования этих языков. Аналогично возраст общей предковой популяции для двух современных народов рассчитывают по количеству мутаций, накопившихся в ДНК их представителей. Чем больше различий в ДНК, тем больше времени прошло с момента разделения популяций. Так как скорость накопления мутаций в ДНК известна, по числу мутаций, отличающих две популяции, можно определить дату их расхождения.

Чем больше различий в ДНК, тем больше времени прошло с момента разделения популяций. Так как скорость накопления мутаций в ДНК известна, по числу мутаций, отличающих две популяции, можно определить дату их расхождения.

Идея о том, что скорость накопления мутаций может быть достаточно постоянна для того, чтобы использовать ее для датировки событий эволюционной

истории как своего рода «молекулярные часы», была высказана Лайнусом Полингом и Эмилем Цукеркандлем в 1960-е гг. при изучении различий аминокислотной последовательности белка гемоглобина у разных видов животных. Позже, когда были разработаны методы чтения нуклеотидных последовательностей, скорость накопления мутаций была установлена при сравнении ДНК тех видов, время расхождения которых было хорошо установлено по ископаемым останкам. Для датировки этого события используют нейтральные мутации, которые не влияют на жизнеспособность индивида и не подвержены действию естественного отбора. Они найдены во всех участках генома человека, но наиболее

Все современные мтДНК могли произойти от общей праматери, жившей в Африке.

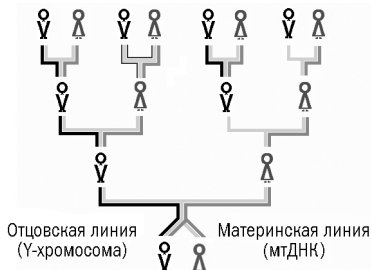
часто используют мутации в ДНК, содержащейся в клеточных органеллах — митохондриях. В оплодотворенной яйцеклетке присут

ствует митохондриальная ДНК (мтДНК), полученная от матери, поскольку спермий свои митохондрии зародышу не передает.

Для филогенетических исследований мтДНК имеет особые преимущества. Во-первых, она не подвергается рекомбинации, как аутомсомные гены, что значительно упрощает анализ родословных. Во-вторых, она содержится в клетке в количестве нескольких сот копий и гораздо лучше сохраняется в биологических образцах.

Первым использовал мтДНК для реконструкции истории человечества американский генетик Алан Уилсон в 1985 г. Он изучил образцы мтДНК, полученные из крови людей из всех частей света, и на основе выявленных между ними различий построил филоге-

Рис. 6. Отцовские и материнские генетические линии



нетическое древо человечества. Оказалось, что все современные мтДНК могли произойти от мтДНК общей праматери, жившей в Африке. Обладательницу предковой мтДНК тут же окрестили «митохондриальной Евой», что породило неверные толкования — будто все человечество произошло от одной-единственной женщины. На самом деле у «Евы» было несколько тысяч соплеменниц, просто их мтДНК до наших времен не дошли. Однако все они, без сомнения, внесли свой вклад, т. е. от них мы унаследовали генетический материал хромосом.

Различия характера наследования в данном случае можно сравнить с семейным достоянием: деньги и земли человек может получить от всех предков, а фамилию — только от одного из них. Генетическим аналогом фамилии, передаваемой по женской линии, служит мтДНК, а по мужской — Y-хромосома, передаваемая от отца к сыну (рис. 6). Восстановление популяционной истории человечества по Y-хромосоме показало (к большой радости генетиков), что «Адам» — предок современных мужчин по мужской линии — жил примерно там же, где и «Ева». Хотя данные, полученные при анализе вариаций в Y-хромосоме, менее точны, они также указывают на африканское проис-

хождение вида *Homo sapiens* и существование единой предковой для современного человечества популяции. Молекулярные датировки времени разделения этой группы на ветви, ведущие к современным популяциям, зависят от используемых методов оценки. Наиболее вероятным считается период от 135 до 185 тысяч лет назад.

Исследования ДНК неандертальцев

В генетической реконструкции истории человеческого рода используют данные не только о человеке, но и о его ближайших эволюционных родственниках, вымерших десятки тысяч лет назад, — неандертальцах. В настоящее время считается, что миграции представителей рода *Homo* из Африки происходили несколько раз и были связаны с изменениями климата и волнами расселения тех животных, на которых охотились древние люди. Более миллиона лет назад вышел из Африки и расселился в Азии вид *Homo erectus*. Около 300 тысяч лет назад Европу и Западную Азию заселили неандертальцы, которые обитали там до 28 тысяч лет назад. Часть этого времени они сосуществовали с человеком современного анатомического типа, расселившимся в Европе около 40–50 тысяч лет назад. Ранее, на основе сравнения останков неандертальцев с человеком современного типа, было выдвинуто три гипотезы: 1) неандертальцы были прямыми предками человека; 2) они внесли некоторый генетический вклад в генофонд *Homo sapiens*; 3) они являлись независимой ветвью и были полностью замещены человеком современного типа, не внося генетического вклада.

В решении этого вопроса важную роль сыграли геномные исследования. В 1997 г. работающему в Герма-

нии генетику Сванте Пэбо удалось прочесть участок мтДНК, выделенной из останков неандертальца, найденного более ста лет назад, в 1856 г., в долине Неандер близ Дюссельдорфа. Интересно, что по иронии судьбы название долины (Neander Valley), по которому английский антрополог и анатом Уильям Кинг предложил назвать находку *Homo neanderthalensis*, означает в переводе с греческого «новый человек».

Летом 2000 г. появилось сообщение другой группы ученых об исследовании второго образца неандертальской мтДНК, выделенной из останков скелета ребенка, найденного в пещере Мезмай на Северном Кавказе. В этом случае останки точно датированы радиоуглеродным методом — им 29 000 лет. Это представитель одной из последних живших на Земле групп неандертальцев.

Результаты молекулярно-генетических исследований показывают, что неандертальцы, хотя и являются близкими родственниками человека, вклада в его генофонд не внесли.

Древние ДНК обычно сильно фрагментированы. Загрязнение их следами современных ДНК, которые могут попасть на образец при дыхании исследователя или даже из воздуха лаборатории, дает ложные результаты, поэтому приходится соблюдать особые меры предосторожности. Ученые работают с образцами в специальных помещениях и в костюмах, напоминающих космические скафандры, чтобы исключить загрязнение образцов современными ДНК. Считается, что доступная для анализа ДНК при благоприятных условиях сохраняется не более 70 тысяч лет, а в более древних образцах она полностью разрушена.

Результаты молекулярно-генетических исследований свидетельствуют, что неандертальцы, хотя и яв-

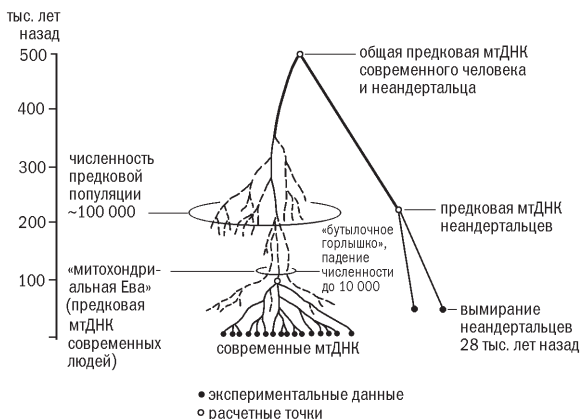


Рис. 7. Схема эволюций линий мтДНК человека и неандертальца

ляются близкими родственниками человека, вклад в его генофонд не внесли (по крайней мере, по материнской линии). Обе неандертальских мтДНК имеют общие черты, отличающие их от мтДНК современных людей. Отличия нуклеотидных последовательностей неандертальцев от мтДНК человека выходят за границы внутривидового разнообразия *H. sapiens*. Это говорит о том, что неандертальцы представляют генетически отдельную, хотя и близкородственную человеку ветвь. Время существования последнего общего предка человека и неандертальца оценивается по числу различий между мтДНК как 500 000 лет. По палеонтологическим данным, предки неандертальцев появились в Европе около 300 тысяч лет назад. То есть разделение генетических линий, ведущих к человеку и неандертальцу, должно было произойти раньше этой даты, что и показывают датировки по мтДНК.

Общая схема эволюции человека и неандертальца, построенная по результатам анализа мтДНК с учетом палеонтологических и генетических данных, представлена на рис. 7. Неандерталец эволюционировал в Европе одновременно с эволюцией предков современного человека в Африке и был более приспособлен к холодному климату. После расселения из Африки люди были соседями неандертальцев на протяжении как минимум 12 тысяч лет, после чего неандертальцы вымерли. Неизвестно, какова связь этих событий – проиграл ли неандерталец в конкуренции с человеком, или его вымирание связано с другими причинами.

Гены идут по свету... и меняются

Реконструкция популяционной истории человечества по мутациям в Y-хромосоме, проводившаяся так же, как и по мтДНК, позволила построить древо родства всего человечества по мужской линии. Время появления мутаций датируется генетическими методами. Так как известно, у народов каких регионов и континентов встречаются те или иные мутации, можно, «положив» на карту «деревья», отражающие последовательность появления мутаций в мтДНК и Y-хромосоме, установить время и последовательность заселения человеком разных регионов (рис. 8, 9) и реконструировать порядок появления генетических линий в составе генофондов современных народов.

Как упоминалось выше, по современным оценкам, вид *Homo sapiens* появился в Африке не ранее 180 тысяч лет назад. Первая попытка выхода из Африки, совершенная человеком около 90 тысяч лет назад, была unsuccessful. Люди современного анатомического типа заселили Восточное Средиземноморье (террито-

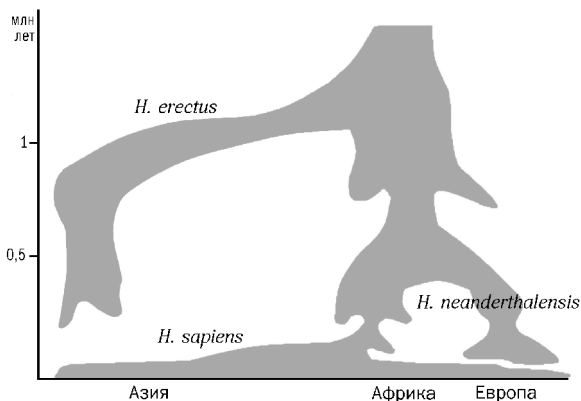


Рис. 8. Расселение разных видов рода *Homo* с африканской прародины

рия современного Израиля), но затем их следы исчезают, и в этих местах поселяются неандертальцы. Предполагается, что человек вымер или отступил обратно в Африку из-за похолодания. Следующая попытка, которую удалось зафиксировать генетикам, была сделана через 10–15 тыс. лет. Ветвь генетического дерева протянулась из Эфиопии на юг Аравийского полуострова. Именно этим путем люди попали в Азию, а затем оттуда заселили Австралию, острова Океании и Европу. Позже всего была заселена Америка.

На протяжении большей части своей эволюционной истории люди жили небольшими группами. Такие группы кочуют по своей территории, обычно не совершая далеких миграций, если их к этому не вынуждают обстоятельства, например недостаток еды из-за перемены климата или сильного увеличения численности группы. При увеличении численности часть группы отселяется на новую территорию. Не ис-

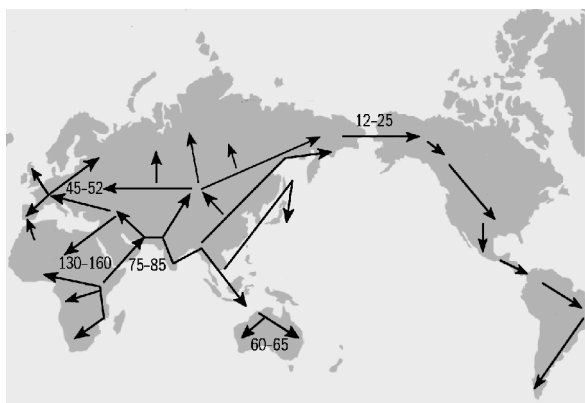


Рис. 9. Основные пути и время (тысяч лет назад) расселения *Homo sapiens*, установленные по генетическим и археологическим данным

ключено, что гены влияли и на то, кто именно уйдет искать новые земли, а кто останется в уже обжитых местах. Чем дальше от азиатских центров расселения живет популяция, тем выше у нее частота того варианта гена рецептора DRD4, который связан со стремлением к новизне. В Европе самая высокая частота этого аллеля среди исследованных групп найдена у ирландцев, а в мире – у индейцев Южной Америки.

Интересно, что различия между популяциями в разных регионах мира по Y-хромосоме оказались в несколько раз выше, чем по мтДНК. Это свидетельствует о том, что перемешивание генетического материала по женской линии происходило более интенсивно, то есть уровень миграции женщин превышал уровень миграции мужчин. И хотя эти данные могут показаться удивительными – путешествия всегда считались прерогативой мужчин, – они могут объясняться

тем, что большинство человеческих обществ патрилокальны, то есть в них жена обычно переходит жить в дом мужа. Брачные миграции женщин оставили более заметный след на генетической карте человечества, чем дальние походы Чингисхана или Батыя. Это подтверждается и тем, что в немногих исследованных группах, где по традиции после заключения брака муж переселяется к жене, картина распределения генетических линий обратная: в этих группах выше различия по мтДНК, а не по Y-хромосоме.

Перемешивание генетического материала по женской линии происходило более интенсивно, то есть уровень миграции женщин превышал уровень миграции мужчин.

Конечно, в истории человечества популяции не только разделялись, но и смешивались. На примере линий мтДНК результаты такого смешения можно наблюдать у народов Вол-

го-Уральского региона. Здесь столкнулись две волны расселения — европейская и азиатская. В каждой из них к моменту встречи на Урале в мтДНК успели накопиться десятки мутаций. У народов Западной Европы азиатские линии мтДНК практически отсутствуют.

Различные мутации в мтДНК и Y-хромосоме позволили реконструировать историю расселения людей. Но разные народы отличаются и по мутациям в других участках генома. В изолированных популяциях, не смешивающихся из-за географических, лингвистических или религиозных барьеров, различия возникают за счет независимого появления новых мутаций и за счет изменения частот аллелей — как случайного, так и направленного естественным отбором. Случайное изменение частот аллелей в популяции называется генетическим дрейфом. При сокращении численно-

сти группы или отселении небольшой ее части, дающей начало новой популяции, частоты аллелей могут резко измениться. В новой популяции они будут зависеть от генофонда основавшей ее группы (так называемый эффект основателя). С этим эффектом связывают повышенную частоту болезнетворных мутаций в некоторых этнических группах. Например, у японцев один из видов врожденной глухоты вызывается мутацией, возникшей однократно в прошлом и не встречающейся в других районах мира. У белых австралийцев глаукома связана с мутацией, завезенной переселенцами из Европы. У исландцев найдена мутация, повышающая риск развития рака и восходящая к общему прародителю. Аналогичная ситуация обнаружена у жителей острова Сардиния, но у них мутация другая, отличная от исландской.

Эффект основателя — одно из возможных объяснений отсутствия у американских индейцев разнообразия по группам крови: у них преобладает первая (частота ее более 90%, а во многих популяциях — и все 100%). Так как Америка заселялась переселенцами, пришедшими из Азии через перешеек, соединявший эти материки более 10 тысяч лет назад, возможно, что в популяциях, давших начало коренному населению Нового Света, другие группы крови отсутствовали или были утрачены в процессе расселения малочисленных мигрантов.

При изменении внешних условий человек приспосабливается за счет физиологических реакций (сужения или расширения кровеносных сосудов, потоотде-

Брачные миграции женщин оставили более заметный след на генетической карте человечества, чем походы Чингисхана или Батыя.

ления, загара и т. п.). Однако в популяциях, проживающих долгое время в определенных климатических условиях, адаптации к ним накапливаются на генетическом уровне. Они меняют внешние признаки, сдвигают границы физиологических реакций (например, скорость сужения сосудов

В изолированных популяциях генофонд изменяется за счет появления новых мутаций и изменения частот аллелей — как случайного, так и направленного естественным отбором. При сокращении численности группы или отселении небольшой ее части частоты аллелей в новой популяции будут зависеть от генофонда основателей.

конечностей при охлаждении), «подстраивают» биохимические параметры (такие, как уровень холестерина в крови) к оптимальным для данных условий. Адаптация к условиям обитания фиксируется в ходе отбора благодаря случайно возникшим новым аллелям, повышающим приспособленность к данным условиям, или за счет изменения частот давно суще-

ствующих аллелей. Разные аллели обуславливают разные варианты фенотипа, например разный цвет кожи или разный уровень холестерина крови. В случае адаптации к различным геоклиматическим условиям географическое распределение частот аллелей определенных генов соответствует климатическим зонам.

Адаптации к климату

Один из наиболее известных расовых признаков – цвет кожи, интенсивность пигментации которой у человека задана генетически. Она защищает от повреждающего действия солнечного облучения, но не должна препятствовать получению минимальной дозы облучения, необходимой для образования витамина D, предотвращающего рахит. В северных широтах, где интенсивность облучения низка, у людей кожа более светлая, а в экваториальной зоне – темная (рис. 10). Однако у обитателей затененных тропических лесов кожа светлее, чем у их соседей в саванне, а у некоторых северных народов (чукчей, эскимосов), напротив, она пигментирована сильнее, чем у других народов, проживающих на той же широте. Предполагают, что это может быть связано с тем, что их пища содержит много продуктов, богатых витамином D (печень рыбы и морских животных), либо с тем, что их предки переселились сюда относительно недавно в эволюционных масштабах. Таким образом, интенсивность ультрафиолетового излучения действует как фактор отбора, приводя к географическим вариациям в цвете кожи. Светлая кожа – эволюционно более поздний признак, она возникла за счет мутаций в нескольких генах, регулирующих выработку кожного пигмента меланина (ген рецептора меланина MC1R и др.). Спо-

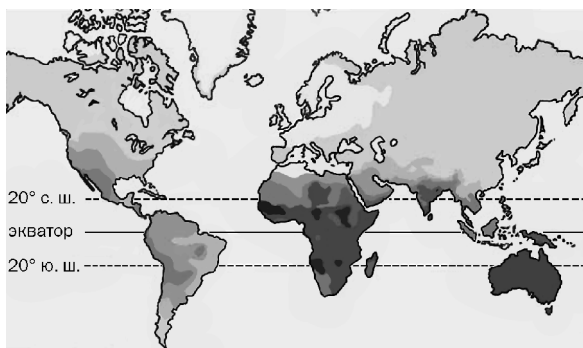


Рис. 10. Цвет кожи людей в различных регионах мира

способность загорать также детерминирована генетически. Ею отличаются жители регионов с сильными сезонными колебаниями интенсивности солнечного излучения.

Известны связанные с климатическими условиями различия в строении тела. Это адаптации к холодному или теплему климату. Так, короткие конечности у арктических популяций (чукчей, эскимосов) уменьшают отношение массы тела к его поверхности и тем самым сокращают теплоотдачу. Обитатели жарких сухих регионов, например африканские масаи, напротив, отличаются длинными конечностями. У жителей влажного климата более широкие и плоские носы, а в сухом холодном климате нос более длинный, поскольку способствует согреванию и увлажнению вдыхаемого воздуха. Повышенное содержание гемоглобина в крови и усиление легочного кровотока служат приспособлением к высокогорным условиям. Такие особенности наследуются у коренных жителей Памира, Тибета и Анд.

Типы питания

Некоторые генетические изменения связаны с разными типами питания. Среди них наиболее известна непереносимость молочного сахара лактозы — гиполактазия. У детенышей млекопитающих для усвоения лактозы вырабатывается фермент лактаза. По окончании вскармливания она исчезает из кишечного тракта детеныша. Отсутствие фермента у взрослых — исходный, предковый признак для человека. Во многих азиатских и африканских странах, где взрослые традиционно не пьют молоко, после пятилетнего возраста лактаза не синтезируется, и потому употребление молока приводит к расстройству пищеварения. Однако большинство взрослых европейцев могут без вреда для здоровья пить молоко, так как из-за мутации в участке ДНК, регулирующей работу гена лактазы, синтез фермента у них продолжается. Эта мутация распространилась после появления молочного скотоводства 9–10 тысяч лет назад и встречается преимущественно у европейских народов.

Некоторые генетические изменения связаны с разными типами питания.

Более 90% шведов и датчан способны усваивать молоко, и лишь небольшая часть населения Скандинавии отличается гиполактазией, тогда как в Китае гиполактазия распространена очень широко, и молоко считается пригодным лишь для питания детей. В России частота гиполактазии составляет около 30% для русских и более 60–80% для коренных народов Сибири и Дальнего Востока. Народы, у которых гиполактазия сочетается с молочным скотоводством, традиционно используют не сырое молоко, а кисломолочные продукты, в которых молочный сахар, переработан-

ный бактериями, легко усваивается. Распространение единой для всех западной диеты в некоторых странах приводило к тому, что часть детей с недиагностированной гиполактазией реагировали на молоко расстройством пищеварения, которое принимали за кишечные инфекции.

Еще несколько примеров. Эскимосы при традиционном питании обычно потребляют до 2 кг мяса в день. Переварить такие количества мяса можно лишь при сочетании специфических культурных (кулинарных) традиций, микрофлоры определенного типа и наследственных физиологических особенностей пищеварения. У жителей Севера часто отсутствует фермент трегалаза, расщепляющий углеводы грибов. Видимо, вследствие этого грибы в этих местах считаются пищей оленей, непригодной для человека.

Для жителей Восточной Азии — китайцев, японцев, тайванцев — характерна другая наследственная особенность обмена веществ. Известно, что коренные жители этого региона даже от небольших доз спиртного быстро пьянеют и могут получить сильное отравление. Это связано с особенностями расщепления алкоголя ферментами печени. Алкоголь окисляется в печени в два этапа: сначала превращается в токсичный продукт (ацетальдегид), который затем расщепляется с образованием безвредных производных, которые выводятся из организма. Скорость работы ферментов первого и второго этапов (алкогольдегидрогеназы и ацетальдегидрогеназы) задана генетически. Для китайцев и японцев характерно сочетание «быстрых» ферментов первого этапа (превращающих спирт в ацетальдегид) с «медленными» ферментами второго этапа (удаляющими альдегид). Люди с таким сочетанием ферментов плохо переносят алкоголь,

так как после приема спиртного накопление альдегида у них в крови происходит в 30 раз быстрее, чем у европейцев. Предполагается, что мутации в Юго-Восточной Азии распространились в результате адаптации к неизвестному пока фактору среды.

Очевидно, что пищевые традиции народа и генетические факторы взаимодействуют. Употребление той или иной пищи становится возможным лишь при наличии определенных генетических предпосылок, а диета, впоследствии ставшая традиционной, действует как фактор отбора, влияя на частоту аллелей и распространение в популяции наиболее адаптивных при таком питании вариантов.

Пищевые традиции и генетические факторы взаимодействуют. Употребление той или иной пищи возможно лишь при наличии определенных генетических предпосылок, а диета, ставшая традиционной, действует как фактор отбора.

Традиции обычно меняются медленно. Например, переход от собирательства к земледелию и соответствующая смена диеты и образа жизни осуществлялись на протяжении десятков и сотен поколений. Относительно медленно происходят и сопровождающие такие события изменения генофонда популяций. Частоты аллелей меняются постепенно, на 2–5% за поколение. Однако другие факторы, например эпидемии, часто связанные с войнами и социальными кризисами, могут в несколько раз изменить частоты аллелей в популяции на протяжении жизни одного поколения за счет резкого снижения численности популяции. Так, завоевание Америки европейцами привело к гибели до 90% коренного населения некоторых регионов, причем эпидемии внесли больший вклад, чем войны.

Устойчивость к инфекционным заболеваниям

Оседлый образ жизни, развитие земледелия и скотоводства, повышение плотности населения способствовали распространению инфекций и появлению эпидемий. Так, туберкулез – изначально болезнь крупного рогатого скота – человек приобрел после одомашнивания животных. С ростом городов заболевание стало эпидемически значимым, что сделало актуальной устойчивость к инфекциям, также имеющую генетическую компоненту.

Первый изученный пример устойчивости к инфекционным заболеваниям – распространение в тропической и субтропической зонах серповидноклеточ-

Рекомендации врачей искусственно воссоздают условия, в которых человек жил большую часть времени своего существования как биологического вида.

ной анемии, названной так из-за серповидной формы эритроцитов. Эта наследственная болезнь крови обусловлена мутацией в гене гемоглобина, приводящей к нарушению его функций. Носители мутации

оказались устойчивыми к малярии. В зонах распространения малярии наиболее адаптивно гетерозиготное состояние: гомозиготы с мутантным гемоглобином погибают от анемии, гомозиготы по нормальному гену болеют малярией, а гетерозиготы, у которых анемия проявляется в мягкой форме, защищены от малярии.

С устойчивостью к кишечным инфекциям связывают носительство мутации муковисцидоза, в гомозиготном состоянии вызывающей тяжелое заболевание и гибель в раннем детстве из-за нарушения водно-солевого обмена.

Существуют мутации, защищающие от инфицирования вирусом иммунодефицита человека либо замедляющие развитие болезни после заражения. Две такие мутации встречаются во всех популяциях (с частотой от 0 до 70%), а одна из них – только в Европе (частота 3–25%). Предполагается, что эти мутации распространились в прошлом в связи с тем, что обладают защитным эффектом также и в отношении других эпидемических заболеваний.

Развитие цивилизации и генетические изменения

Кажется удивительным тот факт, что питание бушменов – охотников-собирателей, живущих в Южной Африке, – оказалось соответствующим рекомендациям ВОЗ по общему балансу белков, жиров, углеводов, витаминов, микроэлементов и калорий. Но это всего лишь отражение того факта, что биологически человек и его непосредственные предки на протяжении сотен тысяч лет адаптировались к образу жизни охотников-собирателей. Изменение традиционного питания и образа жизни отражается на здоровье людей. Например, афроамериканцы чаще, чем евроамериканцы, болеют гипертонией. У североазиатских народов, традиционная диета которых была богата жирами, переход на европейскую высокоуглеводную диету способствует развитию диабета и других заболеваний.

Преобладавшие ранее представления о том, что с развитием производящего хозяйства (земледелия и скотоводства) здоровье и питание людей неуклонно улучшается, сейчас опровергнуто. После появления земледелия и скотоводства значительное распространение получили многие заболевания, редко встречающиеся у древних охотников-собирателей или вообще

им неизвестные. Сократилась продолжительность жизни (от 30–40 лет у охотников-собирателей до 20–30 у ранних земледельцев). Костные останки людей раннеземледельческих культур гораздо чаще имеют признаки перенесенной анемии, недоедания, различных инфекций, чем у доземледельческих народов. Лишь в средневековье наступил перелом, и средняя продолжительность жизни стала увеличиваться. Улучшение здоровья населения в раз-

После появления земледелия и скотоводства получили распространение заболевания, редко встречающиеся у древних охотников-собирателей или вообще им неизвестные, сократилась продолжительность жизни. Лишь в средневековье наступил перелом, и средняя продолжительность жизни стала расти.

витых странах связано с появлением современной медицины.

Сегодня для земледельческих народов характерны высокоуглеводная и высокохолестериновая диета, использование соли, снижение физической активности, оседлый образ жизни, высокая плотность населения, постоянные стрессы. Приспособление

популяций к каждому из этих факторов сопровождается генетическими изменениями: адаптивных аллелей становится больше, а неадаптивных — меньше, поскольку их носители менее жизнеспособны или менее плодовиты. Например, низкохолестериновая диета охотников-собирателей делает адаптивной для них способность к интенсивному поглощению холестерина из пищи, но при современном образе жизни она становится фактором риска атеросклероза и сердечно-сосудистых заболеваний. Эффективное усвоение соли, бывшее полезным при ее недоступности, ныне превращается в фактор риска гипертонии.

Следует отметить еще один важный аспект изменений, связанных с социальной эволюцией, — утрату поддержки родовой группы. Большую часть человеческой истории родовые или племенные группы играли огромную роль, определяя место человека в жизни, систему его ценностей и убеждений. Важнейшей частью представлений человека о самом себе было чувство принадлежности к определенной группе. Утрата поддержки родовой группы в ориентированных на индивидуальный успех индустриализованных обществах считается одним из факторов, порождающих депрессию. Известно, что существует генетически детерминированная предрасположенность к депрессии, и найдены гены, за нее отвечающие. Большая часть исследований выполнена в западных странах, поэтому неизвестно, как проявляются «гены депрессии» в коллективистских культурах. Возможно, там они адаптивны. Речь может идти о генетической детерминации поведения, более или менее соответствующего тому или иному типу социальной структуры.

На формирование генофондов этнических групп влияет множество процессов: накопление мутаций в изолированных группах, миграции и смешение народов, адаптация популяций к условиям среды. Географические, языковые и иные барьеры между популяциями способствуют накоплению генетических различий между ними, которые, однако, между соседями обычно не очень значительны. Обсуждение антропологических и генетических различий между расовыми или этническими группами часто воспринимается очень настороженно из-за трагического опыта человечества, связанного с расизмом, политикой сегрегации и деятельностью нацистов. Например, понятие «раса» в западных странах сегодня считается политически некорректным термином, а в некоторых культурах так же воспринимается и термин «этническая принадлежность». Однако обсуждение проблемы различий между расами имеет расистский характер, если посредством таких различий пытаются подчеркнуть собственное превосходство или принизить другие народы. В декларации ЮНЕСКО в связи с результатами исследований генома человека указано, что каждый человек имеет право на уважение его достоинства независимо от того, каковы его генетические характеристики.

Для разработки этических и правовых аспектов использования генетической информации, предотвра-

щения генетической дискриминации и соблюдения конфиденциальности необходимо широкое обсуждение этих вопросов с участием генетиков, медиков, социологов, философов, юристов, священнослужителей, работников социальной сферы, представителей средств массовой информации и общественности. Большинство человеческих популяций занимает промежуточное положение относительно основных выделенных рас, а географическое распределение их наследственных особенностей отражает континуум меняющихся признаков и генофондов.

Ни одна человеческая группа не может иметь «лучший» или «худший» генофонд — так же, как нельзя назвать «самый лучший» ход в шахматной игре. Все зависит от истории народа и конкретных условий обитания. Генетические различия не подразумевают превосходства какой-либо расы, этнической или иной группы, образованной по тому или иному признаку (религиозной принадлежности, типу хозяйства или социальной организации). Напротив, они подчеркивают эволюционную ценность разнообразия человечества, позволившую ему освоить все климатические зоны Земли.

Генетические различия не подразумевают превосходства какой-либо расы, этнической или иной группы. Напротив, они подчеркивают эволюционную ценность разнообразия человечества.

АЛЛЕЛЬ – одна из двух или более альтернативных форм гена.

АМИНОКИСЛОТЫ – органические соединения, обладающие кислотными и основными свойствами. Участвуют в различных реакциях обмена веществ. 20 аминокислот являются структурными элементами белков. Последовательность аминокислот в белковых молекулах кодируется ДНК.

АУТОСОМА – любая хромосома, кроме половых.

ГАМЕТЫ – половые клетки. У мужчин это сперматозоиды, а у женщин – яйцеклетки. Гаметы содержат гаплоидный набор хромосом (у человека он насчитывает 23 хромосомы).

ГАПЛОИДНЫЙ – имеющий один набор хромосом (23 хромосомы для человека).

ГЕН – основная единица наследственной информации. Гену соответствует определенная последовательность нуклеотидов ДНК, локализованная в определенном участке хромосомы. Гены содержат информацию, которая используется при синтезе молекул РНК и молекул белка.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ дрейф – случайные изменения частот аллелей в малой популяции.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ код – способ перевода последовательности нуклеотидов в ДНК или РНК в последовательность аминокислот. Одна аминокислота соответствует тройке нуклеотидов, называемой кодоном.

ГЕНОМ – совокупность всей наследственной информации организма. В состав генома человека входит 46 хромосом (44 аутосомы + XX у женщин и 44 аутосомы + XY у мужчин) и митохондриальная ДНК.

ДИПЛОИДНЫЙ – содержащий по две копии каждой хромосомы. Клетки человека, за исключением половых клеток (гамет), диплоидны и содержат 46 хромосом, образующих 23 пары.

ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) – молекула, несущая генетическую информацию и представляющая собственно гены. Молекула ДНК состоит из двух комплементарных нуклеотидных цепей, закрученных в двойную спираль. Цепи содержат азотистые основания четырех видов: аденин (А), тимин (Т), гуанин (G), цитозин (С) и удерживаются вместе водородными связями между комплементарными основаниями – А и Т, G и С.

ДОМИНАНТНЫЙ (аллель или признак) – определяющий фенотип даже при наличии только одной копии. Так же называют и фенотип, определяемый доминантным аллелем.

КЛЕТКА – основная структурная единица всех живых организмов. Есть организмы, состоящие только из одной или нескольких клеток. В организме человека миллионы клеток.

МЕЙОЗ – вид клеточного деления, при котором каждая из дочерних клеток получает одинарный (гаплоидный) набор хромосом. Лежит в основе образования половых клеток.

МУКОВИСЦИДОЗ – самое распространенное наследственное аутосомно-рецессивное заболевание в Западном полушарии. Симптомы проявляются вскоре после рождения и включают нарушения пищеварения,

нарушения дыхания и респираторные инфекции из-за избыточного накопления слизи, а также потерю соли (соленый пот).

МУТАЦИЯ – изменение последовательности нуклеотидов в ДНК. Мутации половых клеток наследуются и могут быть переданы следующим поколениям. Мутации соматических клеток не наследуются, но могут передаваться дочерним соматическим клеткам.

НУКЛЕОТИД – структурная единица нуклеиновой кислоты (ДНК или РНК). Каждый нуклеотид состоит из соединения, называемого азотистым основанием (аденин, гуанин, цитозин, тимин или урацил), молекулы сахара (дезоксирибозы в ДНК, рибозы в РНК) и фосфатной группы.

ОТБОР – естественный или искусственный процесс, в результате которого выживает и размножается только часть организмов, обладающих определенными генетическими признаками. Под «давлением отбора» понимают степень воздействия внешних факторов на выживаемость определенных фенотипов.

ПОЛОВЫЕ хромосомы – хромосомы, определяющие пол индивида, у человека – X- и Y-хромосомы. У женщин две X-хромосомы, у мужчин – одна X и одна Y.

ПОПУЛЯЦИЯ – группа индивидов, занимающих определенную территорию в определенный период времени и беспрепятственно скрещивающихся между собой.

РЕКОМБИНАЦИЯ – происходящий во время первого деления мейоза процесс появления новых комбинаций генов, благодаря которому комбинация генов у потомка может отличаться от комбинаций генов обоих родителей. Рекомбинация – это обмен генетическим материалом между гомологичными хромосомами путем их перекреста (кроссинговера).

РЕЦЕССИВНЫЙ аллель или признак – проявляющийся фенотипически, только если присутствует в двух копиях. Так же называется фенотип, определяемым этим аллелем.

РНК (рибонуклеиновая кислота) – одноцепочечная нуклеиновая кислота, сходная по строению с ДНК, но содержащая рибозу вместо дезоксирибозы и урацил вместо тимина. Существуют разные формы РНК: матричная (мРНК), транспортная РНК (тРНК), рибосомная (рРНК), РНК-ферменты (рибозимы) и некоторые другие виды РНК, различающиеся по выполняемым ими функциям.

СОМАТИЧЕСКИЙ – определение, относящееся ко всем клеткам организма, кроме половых.

ФЕНОТИП – внешнее проявление генотипа, определенная физическая или биохимическая характеристика индивида, формируемая в конкретных условиях среды.

ХРОМОСОМЫ – структуры, состоящие из ДНК и белков и содержащие генетическую информацию. В клетках человека по 23 пары хромосом, в каждой паре одна хромосома получена от одного родителя, вторая – от другого.

Литература

При подготовке иллюстраций использованы следующие работы:

Боринская С. А., Рогаев Е. И. Гены и поведение // Химия и жизнь. 2000. № 1.

Рубцов Н. Б. Хромосомы млекопитающих: методы цитогенетического анализа. Новосибирск, 2004.

Степанов В. А. Этногеномика населения Северной Еразии. Томск, 2002.

Янковский Н. К., Боринская С. А. Наша история, записанная в ДНК // Природа. 2001. № 6.

Янковский Н. К., Боринская С. А. Человек и его гены // Биология в школе. 2001. № 4. С. 511

Crow J. F. The origins, patterns and implications of human spontaneous mutation // Nature Review Genetics. 2000. 1: 40–47.

Lahr M. M., Foley R. A. Toward a theory of modern human origins: geography, demography, and diversity in recent human evolution // Yearbook of physical anthropology, 1998. 41: 137–176.

Oppenheimer S. The Real Eve. Modern Man's Journey Out of Africa. N. Y., 2004.



Выпущены научно-популярные книги

Серия «Наука для всех»

Л. И. Корочкин (ред.)

Геном, клонирование, происхождение человека.

А. М. Черепашук, А. Д. Чернин

Вселенная, жизнь, черные дыры

Е. Л. Фейнберг

Две культуры: Интуиция и логика в искусстве и науке

В. Г. Ротштейн

Психиатрия. Наука или искусство?

Б. М. Владимирский и др.

Космическая погода и наша жизнь

М. Л. Бутовская.

Тайны пола. Мужчина и женщина в зеркале эволюции

Л. Б. Вишняцкий

История одной случайности, или происхождение человека

Серия «Наука сегодня»

А. И. Козлов. **Пища людей**

Л. И. Корочкин. **Клонирование**

В. Г. Сурдин. **Неуловимая планета**

Ю. Н. Ефремов. **Млечный путь**

А. М. Черепашук. **Черные дыры во Вселенной**

М. Л. Бутовская. **Власть, пол и репродуктивный успех**

А. Д. Чернин. **Космология: Большой взрыв**

М. Л. Бутовская. **Гомосексуализм и эволюция**

ООО «Век 2», тел. (095) 785-56-39, доб. *15-14;

E-mail: vek2@mail.ru, www.vek2.nm.ru

Высылаем наложенным платежом. Заявки по адресу:

141195, Фрязино 5, Московской обл., а/я 107,

ООО «Век 2» или по e-mail: vek2@mail.ru

Научно-популярное издание

Боринская Светлана Александровна
Янковский Николай Казимирович

**Нити судьбы.
Люди и их гены**

Подп. в печ. 5.09.2005. Формат 70 90/32. Усл. печ. л. 2,34.

Тираж 2 500 экз. Заказ №

ООО «Век 2», 141195, г. Фрязино, 5, Моск. обл, а/я 107

Тел. (095) 7855639, доб. 1514, E-mail: vek2@mail.ru

Фрязино, пл. Введенского, 1, к. 102 Изд. лиц. ЛР № 070440

от 11 04 97 Отпечатано в ОАО «Можайский полиграфком-

бинат», 143200, г. Можайск, ул. Мира, 93