

ПВНЗ «Харківський міжнародний медичний університет»

Кафедра фундаментальних загальнонаукових дисциплін

ОК 4 «Медична біологія»

Спеціальність І2 Медицина

Лекція 2

Молекулярні основи спадковості. Реалізація спадкової інформації

Викладач: Кудрявцева Т.О., канд.пед.наук, доцент



Питання лекції

- Молекулярні основи спадковості.
- Роль ДНК у передачі спадкової інформації.
- Будова нуклеотиду.
- Характеристика нуклеїнових кислот: ДНК і РНК.
- Догма молекулярної біології.
- Принцип матричного синтезу.
- Генетичний код, його властивості.

Навчальна мета

Сформувати цілісне уявлення про молекулярні механізми збереження, передачі та реалізації спадкової інформації, а також про роль ДНК, РНК, принцип матричного синтезу і властивості генетичного коду.

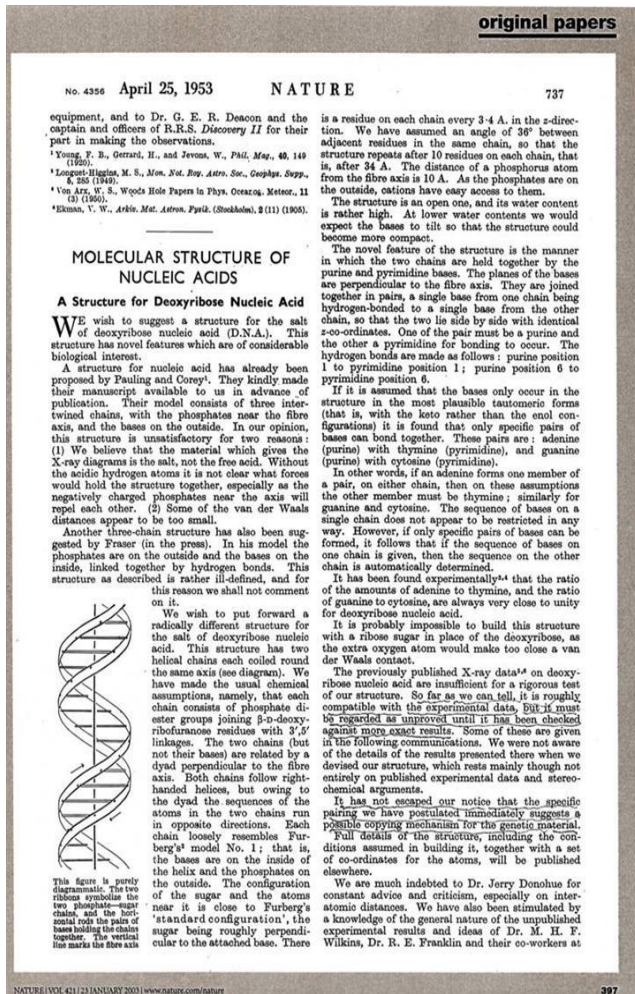
Рекомендована література

- **Сабадишин Р. О., Бухальська С. Є.** Медична біологія : підручник. 3-тє вид., зі змінами і доповненнями. Вінниця : Нова Книга, 2020. 344 с.
- **Гістологія. Цитологія. Ембріологія** : підручник / за ред. О. Д. Луцика, Ю. Б. Чайковського. Вінниця : Нова Книга, 2020. 496 с.
- Романенко О. В., Кравчук М. Г., Грінкевич В. М., Костильов О. В. **Медична біологія: посібник з практичних занять** / за ред. О. В. Романенка. 2-ге (стереотипне) вид. Київ : ВСВ «Медицина», 2020. 472 с.
- **Національна бібліотека України імені В. І. Вернадського (НБУВ)** – наукові статті з цитології, клітинної біології, гістології та молекулярної біології. <https://www.nbu.gov.ua>
- **Український біохімічний журнал (Ukrainian Biochemical Journal)** – сучасні публікації з клітинної та молекулярної біології. <https://ua.biochemistry.org.ua>
- **ScienceRise: Biological Science** – відкритий доступ до сучасних досліджень у галузі біології. <https://journals.urau.ua/bioscience>
-

Зарубіжні наукові джерела

- **Watson JD, Crick FHC** (1953). Molecular Structure of Nucleic Acids: A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid. *Nature*, 171, 737–738.
<https://doi.org/10.1038/171737a0>
- Crick F (1970). **Central Dogma of Molecular Biology**. *Nature*, 227, 561–563.
<https://doi.org/10.1038/227561a0>
- **Alberts B. et al.**. Molecular Biology of the Cell, 6th ed. Garland Science, 2015.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21054/>
- **Nirenberg MW, Matthaei JH** (1961). The dependence of cell-free protein synthesis in *E. coli* upon naturally occurring or synthetic polyribonucleotides. *PNAS*, 47(10), 1588–1602. <https://doi.org/10.1073/pnas.47.10.1588>
- **Kornberg A, Baker TA**. DNA Replication, 2nd ed. University Science Books, 2005.
<https://archive.org/details/dnareplication0000korn>
- Cech TR, Steitz JA (2014). The noncoding RNA revolution — trashing old rules to forge new ones. *Cell*, 157(1), 77–94. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2014.03.008>
- **Liu Y et al.** (2023). Advances in DNA replication research and genome stability. *Nature Reviews Molecular Cell Biology*. <https://www.nature.com/nrm/>
- **Ribo-seq and translation regulation review** (2022–2024). Reviews on ribosome profiling and translational control. *Nature Reviews Genetics*.

Історія питання



blog.sciencenet

[James Watson, co-discoverer of DNA double helix, dies at 97 |](#)

[National Geographic](#)

3D double helix spiral structure of a human DNA string

Watson JD, Crick FHC (1953)

- класична наукова стаття «**Molecular Structure of Nucleic Acids: A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid**», опублікована у 1953 році в журналі *Nature*. У ній **Джеймс Д. Вотсон (James D. Watson)** і **Френсіс Г. К. Крік (Francis H. C. Crick)** запропонували модель подвійної спіралі ДНК, яка стала одним із найвидатніших відкриттів сучасної біології та заклала основи молекулярної генетики.

Основна ідея

Револьюційне припущення:

молекула ДНК складається з двох полінуклеотидних ланцюгів, закручених навколо спільної осі у вигляді подвійної спіралі.

Описали **принцип комплементарного спарювання** азотистих основ, відповідно до якого кожен ланцюг може слугувати матрицею для синтезу іншого.

Науковий контекст

Модель створена на основі експериментальних даних, результатів рентгеноструктурного аналізу, отриманих **Розалінд Франклін (Rosalind Franklin)** та **Морісом Вілкінсом (Maurice Wilkins)**.

Внесок Розалінд Франклін вважається невід'ємною складовою історії відкриття просторової структури ДНК.

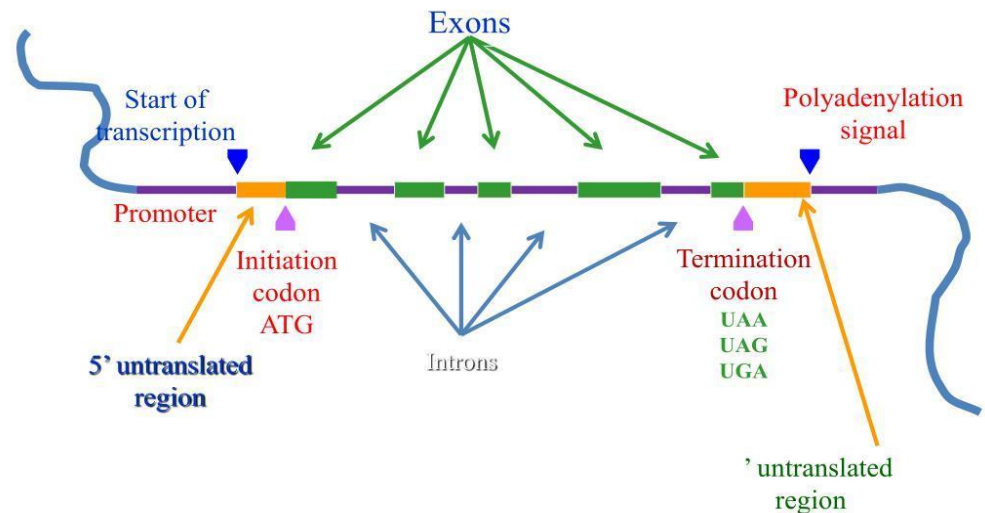
Молекулярні основи спадковості

- **Спадкова інформація** закодована в послідовності нуклеотидів ДНК.
- **Ген** — ділянка ДНК, що містить інформацію про синтез РНК або білка.
- **Геном** — повний набір спадкової інформації організму.

Основні процеси молекулярної генетики:

- реплікація ДНК;
- транскрипція;
- трансляція;
- регуляція експресії генів.

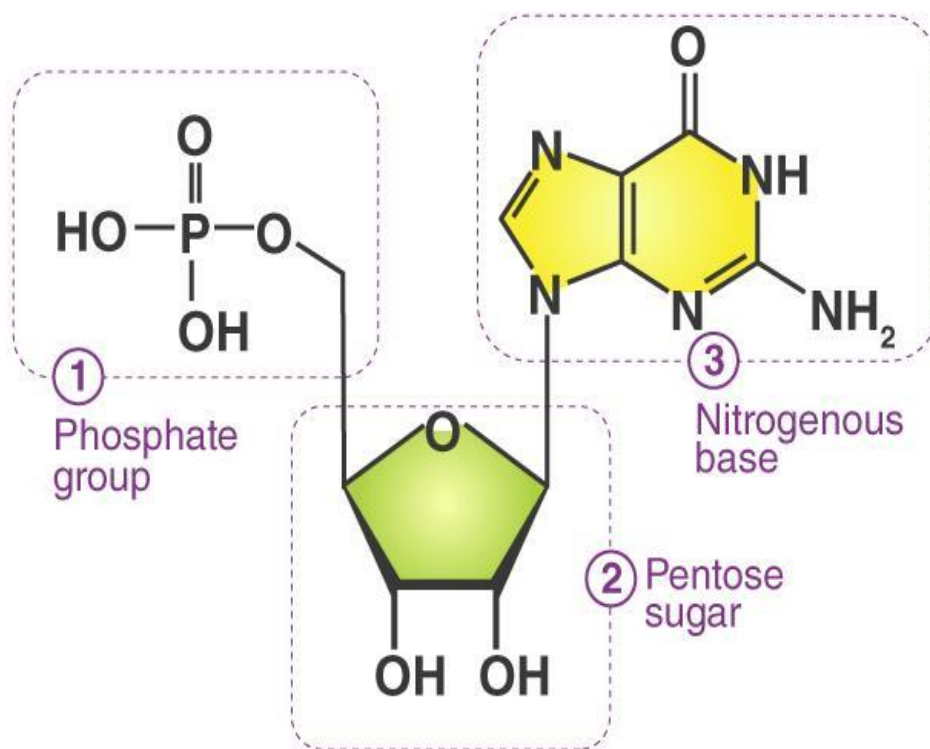
Basic Gene Structure



Будова нуклеотиду

<https://byjus.com/biology/polynucleotide-chain/>

NUCLEOTIDE



Нуклеотид складається

з:

азотистої основи;
пентози (рибоза або дезоксирибоза);
фосфатної групи.

Азотисті основи:

пурини: аденін, гуанін;
піримідини: цитозин,
тимін, урацил.

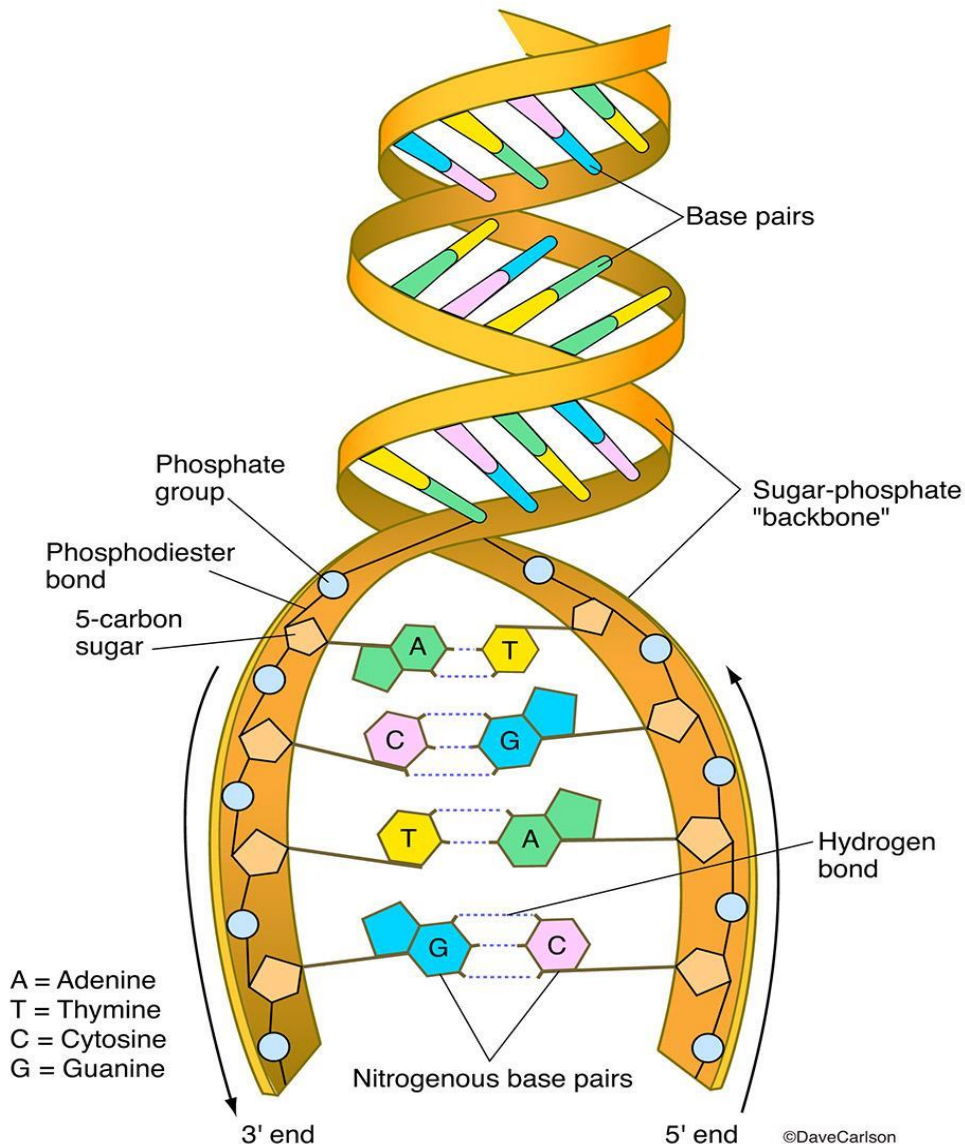
Нуклеотиди з'єднуються
фосфодіестерними
зв'язками.

Комплементарність:

A — T (У у РНК);
Г — Ц.

Будова ДНК

<https://www.carlsonstockart.com/photo/dna-structure-deoxyribonucleic-acid-structure-illustration/>



ДНК є основним носієм генетичної інформації.

Її функції:

- збереження спадкової інформації;
- точне копіювання під час реплікації;
- передача інформації дочірнім клітинам і поколінням;
- забезпечення синтезу РНК і білків.

Докази ролі ДНК:

- дослід Гріффіта;
- дослід Ейвері, Мак-Леода і Мак-Карті;
- дослід Герши і Чейза

Характеристика нуклеїнових кислот: ДНК і РНК

ДНК

- Дволанцюгова спіраль.
- Містить дезоксирибозу.
- Азотисті основи: аденін, тимін, гуанін, цитозин.
- Локалізація: ядро, мітохондрії, пластиди.
- Функція: збереження і передача спадкової інформації.

РНК

- Переважно одноланцюгова.
- Містить рибозу.
- Азотисті основи: аденін, урацил, гуанін, цитозин.

Основні види:

- мРНК — переносить інформацію від ДНК до рибосом;
- тРНК — транспортує амінокислоти;
- рРНК — структурний і функціональний компонент рибосом

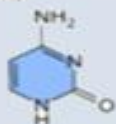
Порівняння ДНК і РНК

<https://kumparan.com/berita-unik/perbedaan-struktur-dna-dan-rna-apa-saja-1vdJNZJNKB8>

Comparison of DNA and RNA Molecules

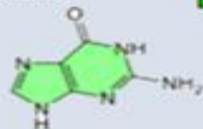
DNA Bases

Cytosine



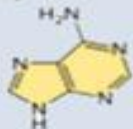
C

Guanine



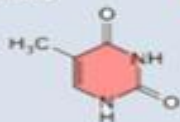
G

Adenine

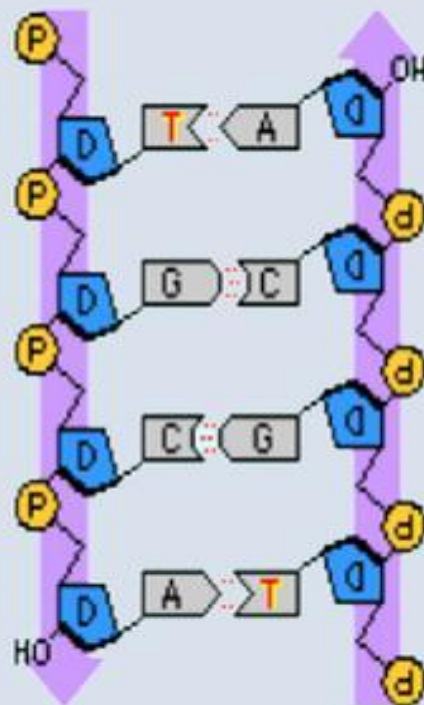


A

Thymine



T



Deoxyribose sugar =



Phosphate =

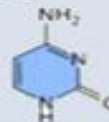


Ribose Sugar =



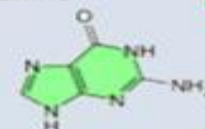
RNA Bases

Cytosine



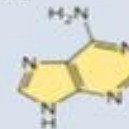
C

Guanine



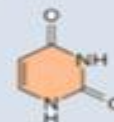
G

Adenine

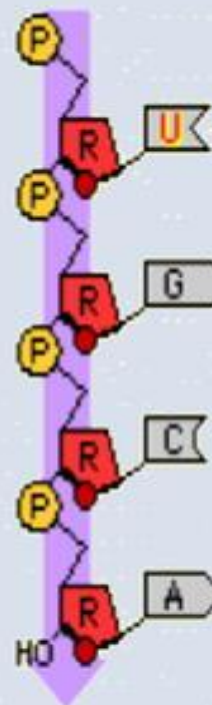


A

Uracil



U



Центральна догма молекулярної біології

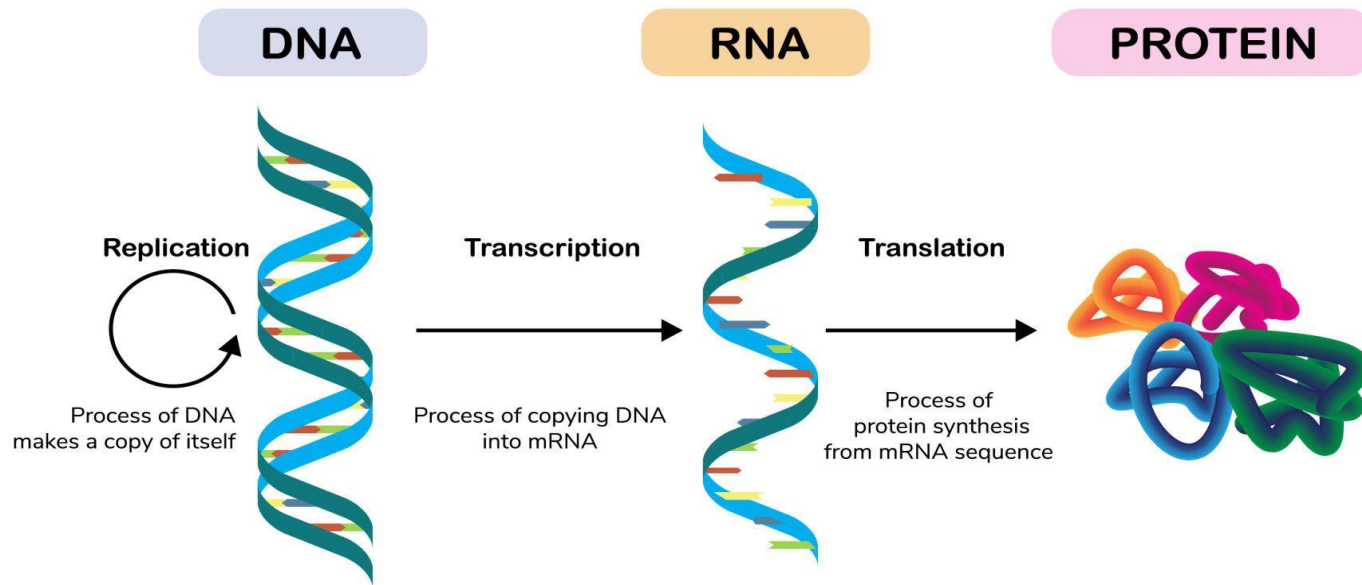
- **Класична схема:**
ДНК → РНК → білок.
- Реплікація: ДНК → ДНК.
- Транскрипція: ДНК → РНК.
- Трансляція: РНК → білок.
- **Винятки:**
 - зворотна транскрипція (РНК → ДНК);
 - РНК-віруси;
 - некодуючі РНК у регуляції експресії генів.

Центральна догма молекулярної біології

Biology diagram show concept of Central Dogma for RNA transcription and protein translation in cell

BIOLOGY ● ● ●

Central Dogma

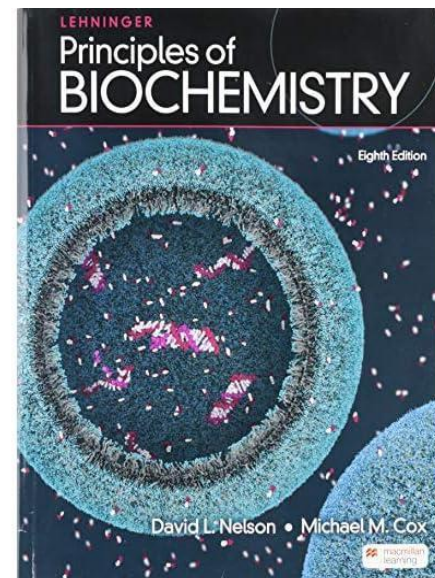


Принцип матричного синтезу

Матричний синтез — це фундаментальний принцип молекулярної біології, відповідно до якого синтез нової молекули нуклеїнової кислоти або білка здійснюється за інформацією, закодованою в іншій молекулі, яка виконує функцію **матриці (шаблону)**.

Послідовність мономерів у новосинтезованій молекулі визначається принципом **комплементарності** (для нуклеїнових кислот) або відповідністю **кодонів мРНК і антикодонів тРНК** (для синтезу білка).

- Новий ланцюг синтезується на матриці існуючого.
- **Реплікація:**
 - напівконсервативний механізм;
 - участь ДНК-полімерази;
 - провідний і відстаючий ланцюги.
- **Транскрипція:**
 - РНК-полімераза синтезує РНК на матриці ДНК.
- **Трансляція:**
 - рибосома зчитує кодони мРНК;
 - тРНК доставляє відповідні амінокислоти;
- формується поліпептидний ланцюг.



Принцип матричного синтезу

До процесів матричного синтезу належать

Реплікація ДНК — синтез дочірньої молекули ДНК на матриці материнської ДНК.

Транскрипція — синтез РНК (мРНК, тРНК, рРНК та інших видів РНК) на матриці ДНК.

Трансляція — синтез поліпептидного ланцюга на матриці інформаційної РНК (мРНК) за участю рибосом і транспортних РНК.

- **Основні принципи матричного синтезу**
- наявність **матриці**, що містить генетичну інформацію;
- використання принципу **комплементарності** під час синтезу нуклеїнових кислот;
- синтез відбувається за участю специфічних ферментів (ДНК-полімерази, РНК-полімерази) або рибосомного комплексу;
- висока точність копіювання інформації завдяки механізмам контролю та репарації;
- забезпечення збереження й реалізації спадкової інформації.

Принцип матричного синтезу

Біологічне значення

Матричний синтез забезпечує:

точне відтворення генетичної інформації під час поділу клітин;
реалізацію генетичної інформації через синтез функціональних білків;
спадковість і мінливість організмів;
ріст, розвиток, регенерацію та адаптацію клітин.

Висновок:

Матричний синтез — це універсальний механізм біосинтезу, за якого послідовність мономерів у новій молекулі визначається послідовністю мономерів матричної молекули, що забезпечує точне копіювання та реалізацію генетичної інформації відповідно до принципу комплементарності та генетичного коду.

Рекомендовані джерела

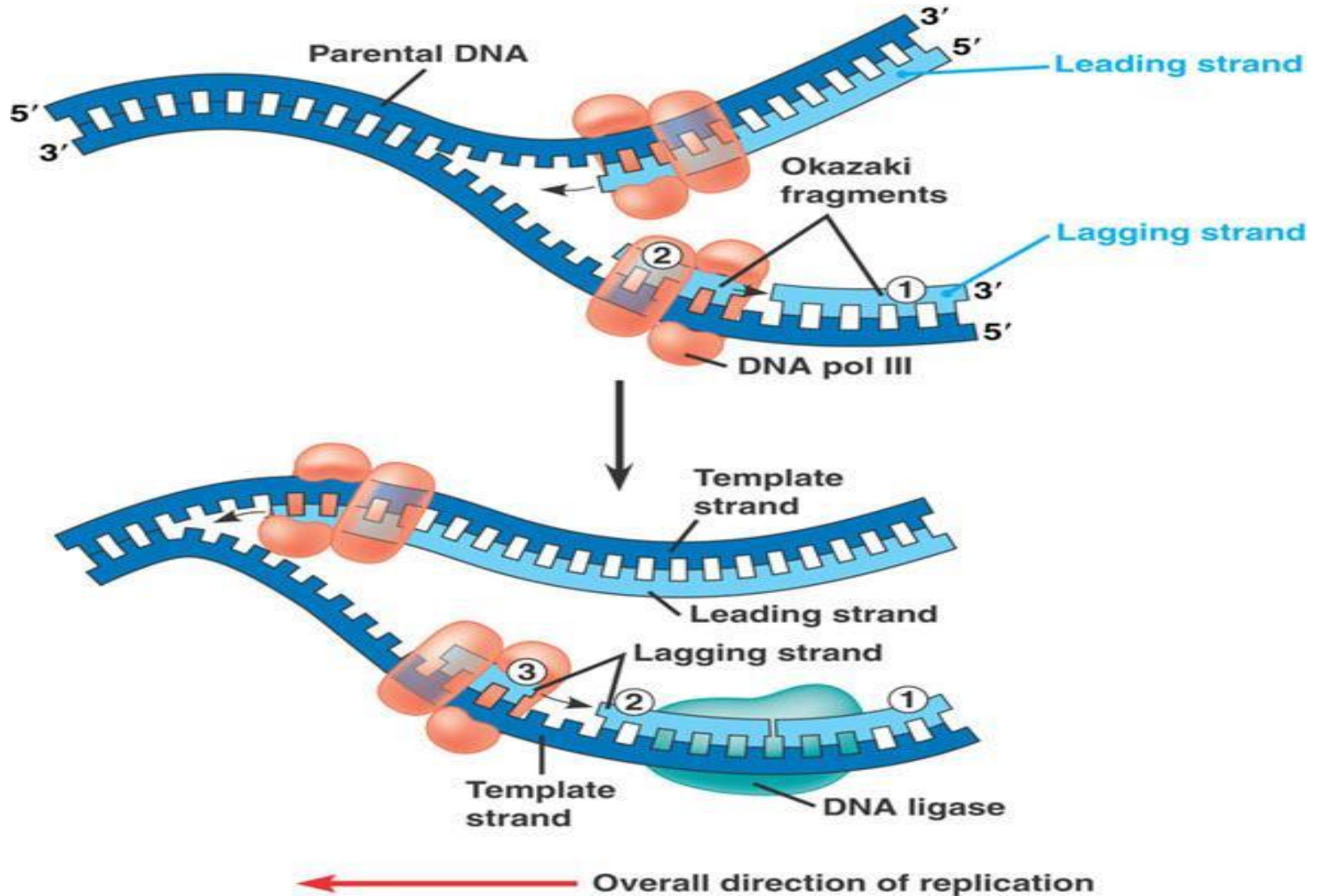
Alberts B., Johnson A., Lewis J. et al.
Molecular Biology of the Cell. 7th ed.
Garland Science, 2022.

Lodish H., Berk A., Kaiser C.A. et al.
Molecular Cell Biology. 9th ed. W.H.
Freeman, 2021.

Lehninger Principles of Biochemistry

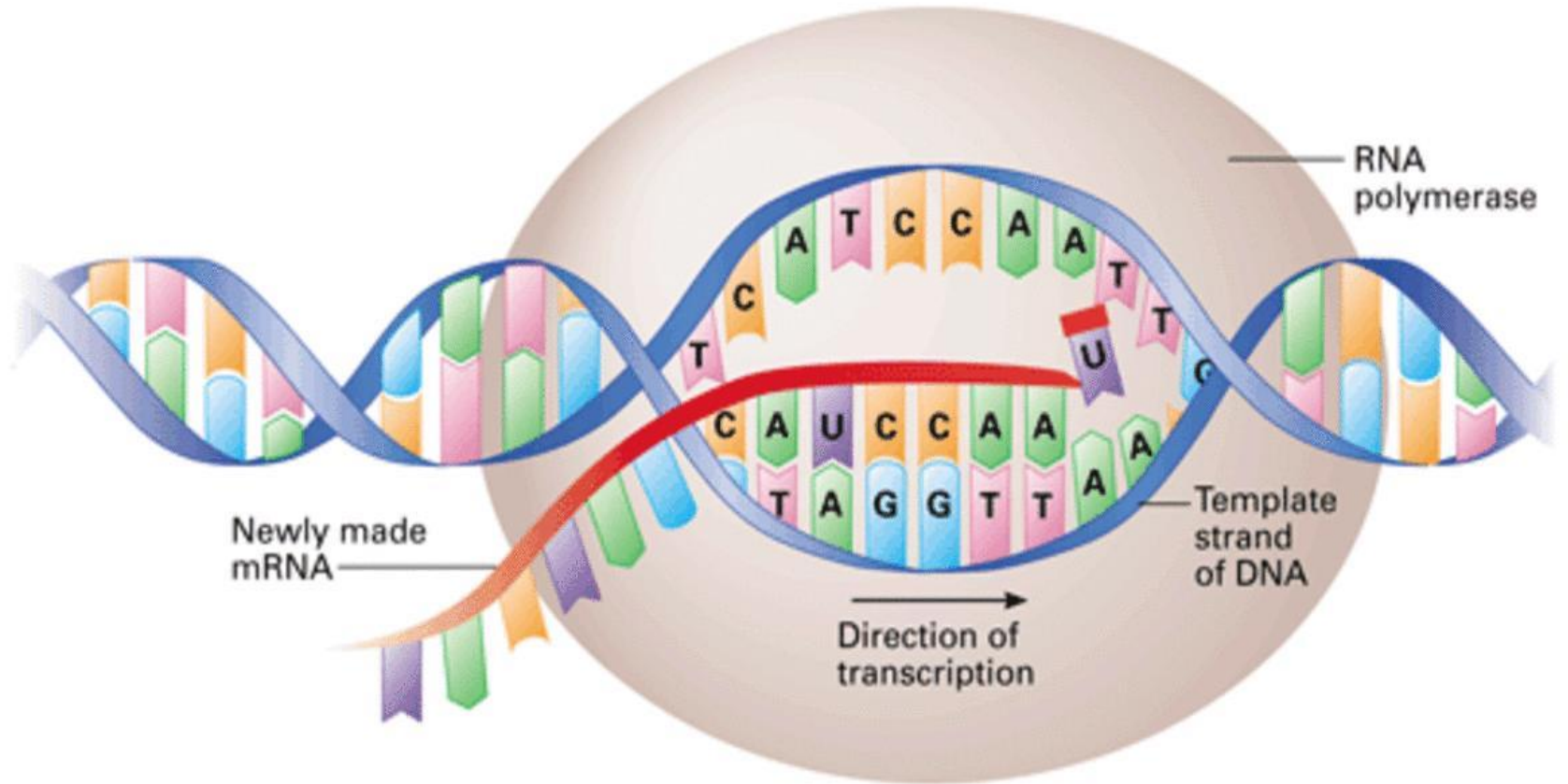
Реплікація ДНК

<https://thophick.blogspot.com/2012/06/replikasi-transkripsi-dan-translasi.html>



Транскрипція

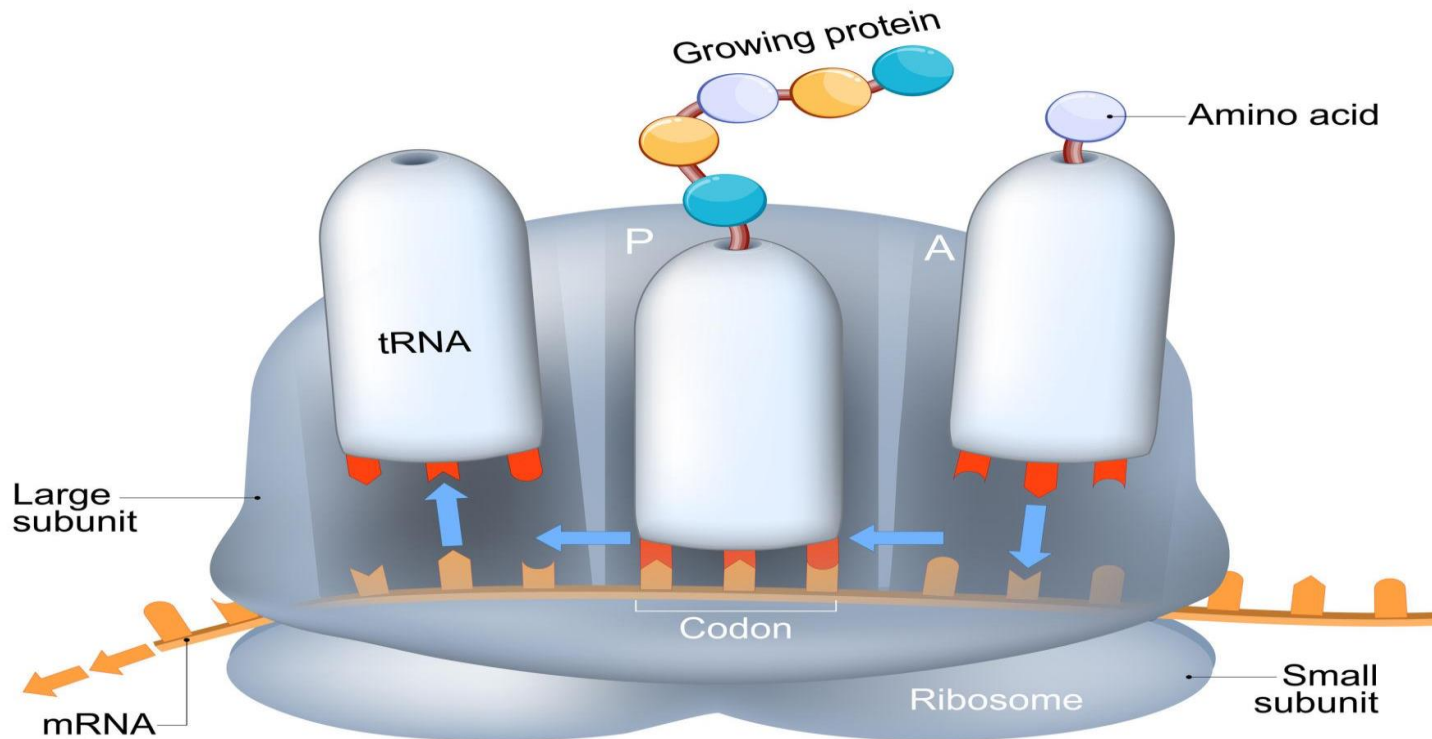
<https://owlcation.com/stem/Genetics-Part-1-Transcription-And-Translation>



Трансляція

mRNA translation and the synthesis of proteins by a ribosome.

BIOLOGICAL PROTEIN SYNTHESIS (mRNA translation)



Генетичний код

- **Генетичний код** — система відповідності між кодонами мРНК і амінокислотами.
- **Кодон** — триплет нуклеотидів.
- **64 кодони:**
 - 61 кодує амінокислоти;
 - **3 стоп-кодони:** UAA, UAG, UGA.
- **Старт-кодон:** AUG (метіонін).

Властивості генетичного коду

триплетність;
однозначність;
виродженість;
універсальність;
неперекривність;
безперервність;
колінеарність;
наявність старт- і стоп-сигналів.

Генетичний код — це універсальна система запису, збереження та реалізації спадкової інформації, відповідно до якої послідовність нуклеотидів у молекулі інформаційної РНК (мРНК) визначає послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюзі під час трансляції.

Одиницею генетичного коду є **кодон** — триплет нуклеотидів, який кодує певну амінокислоту або сигналізує про початок чи завершення синтезу білка.

Таблица генетического кода

Genetic code table. RNA codon table vector. The three bases of an mRNA codon.

		Genetic Code					
		Second mRNA base					
		U	C	A	G		
First mRNA base (5' end)	U	UUU Phenylalanine (Phe)	UCU Serine (Ser)	UAU Tyrosine (Tyr)	UGU Cysteine (Cys)	U	Third mRNA base (3' end)
		UUC	UCC	UAC	UGC	C	
		UUA Leucine (Leu)	UCA	UAA STOP	UGA STOP	A	
		UUG	UCG	UAG	UGG Tryptophan (Try)	G	
	C	CUU Leucine (Leu)	CCU Proline (Pro)	CAU Histidine (His)	CGU Arginine (Arg)	U	
		CUC	CCC	CAC	CGC	C	
		CUA	CCA	CAA Glutamine (Gln)	CGA	A	
		CUG	CCG	CAG	CGG	G	
	A	AUU Isoleucine (Ile)	ACU Threonine (Thr)	AAU Asparagine (Asn)	AGU Serine (Ser)	U	
		AUC	ACC	AAC	AGC	C	
		AUA	ACA	AAA Lysine (Lys)	AGA Arginine (Arg)	A	
		AUG START Methionine (Met)	ACG	AAG	AGG	G	
	G	GUU Valine (Val)	GCU Alanine (Ala)	GAU Aspartic acid (Asp)	GGU Glycine (Gly)	U	
		GUC	GCC	GAC	GGC	C	
		GUA	GCA	GAA Glutamic acid (Glu)	GGA	A	
		GUG	GCG	GAG	GGG	G	

Генетичний код

- **Клінічне значення**
- Для лікаря знання генетичного коду має принципове значення, оскільки:
- **точкові мутації** можуть змінювати кодони, що призводить до заміни амінокислот (місенс-мутації), утворення передчасних стоп-кодонів (нонсенс-мутації) або порушення рамки зчитування (фреймшифт-мутації);
- **зміни генетичного коду** лежать в основі багатьох моногенних спадкових захворювань (*муковісцидозу, серпоподібноклітинної анемії, фенілкетонурії, м'язової дистрофії Дюшенна та ін.*);
- **принципи генетичного коду** використовуються в молекулярній діагностиці, фармакогенетиці, персоналізованій медицині, генотерапії та технологіях редагування геному (CRISPR/Cas).

Висновок лекції

ДНК є матеріальною основою спадковості.

Реалізація спадкової інформації відбувається через **транскрипцію і трансляцію**.

Генетичний код забезпечує точне перетворення інформації нуклеотидної послідовності у послідовність амінокислот білка.

Принцип матричного синтезу лежить в основі реплікації, транскрипції та трансляції.

Контрольні запитання

Яка роль мРНК, тРНК і рРНК у синтезі білка?

Які властивості має генетичний код?

Що таке принцип матричного синтезу?

У чому полягає центральна догма молекулярної біології?

Чим відрізняються ДНК і РНК?

Які функції виконує ДНК?

Яка будова нуклеотиду?

Бажаємо успіхів у навчанні!

вул.Молочна 38, Харків
+38 (050) 200-18-15
+38 (067) 200-18-15
khimu.edu.ua

