

ЛЕКЦІЇ.

- 1. Основи біохімії.**
- 2. Будова клітини.**
- 3. Поділ клітин. Мітоз. Мейоз. Гаметогенез.**
- 4. Матеріальні основи спадковості.**
- 5. Успадкування ознак за Менделем.**
- 6. Зчеплене успадкування. Генетика статі.**
- 7. Мінливість.**
- 8. Генетика людини. Медико-генетичне консультування.**

СЕМІНАРСЬКІ ЗАНЯТТЯ.

- 1. Основи біохімії. Будова клітини.**
- 2. Поділ клітин. Мітоз. Мейоз. Гаметогенез.**
- 3. Матеріальні основи спадковості.**
- 4. Успадкування ознак за Менделем.**
- 5. Зчеплене успадкування. Генетика статі.**
- 6. Мінливість.**
- 7. Генетика людини.**
- 8. Медико-генетичне консультування.**

Лекція 1.

ОСНОВИ БІОХІМІЇ

Химический состав клетки. Элементы

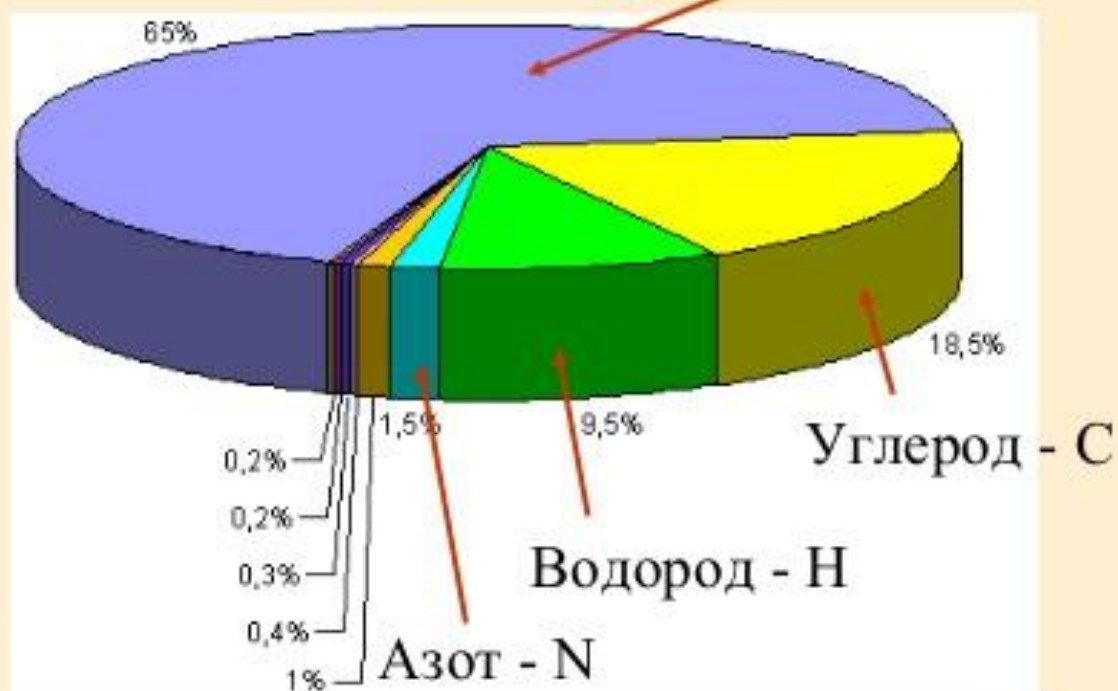
Макроэлементы – 99,9%

Кислород - O

O, C, H, N –
органогены – 98 %

Натрий
Калий
Кальций
Фосфор
Сера
Железо
Магний
Хлор

1,9%



Микроэлементы (I, Zn, Co, Mn и др.) - 0,1%
(концентрация каждого – от 0,001% до 0,000001%)

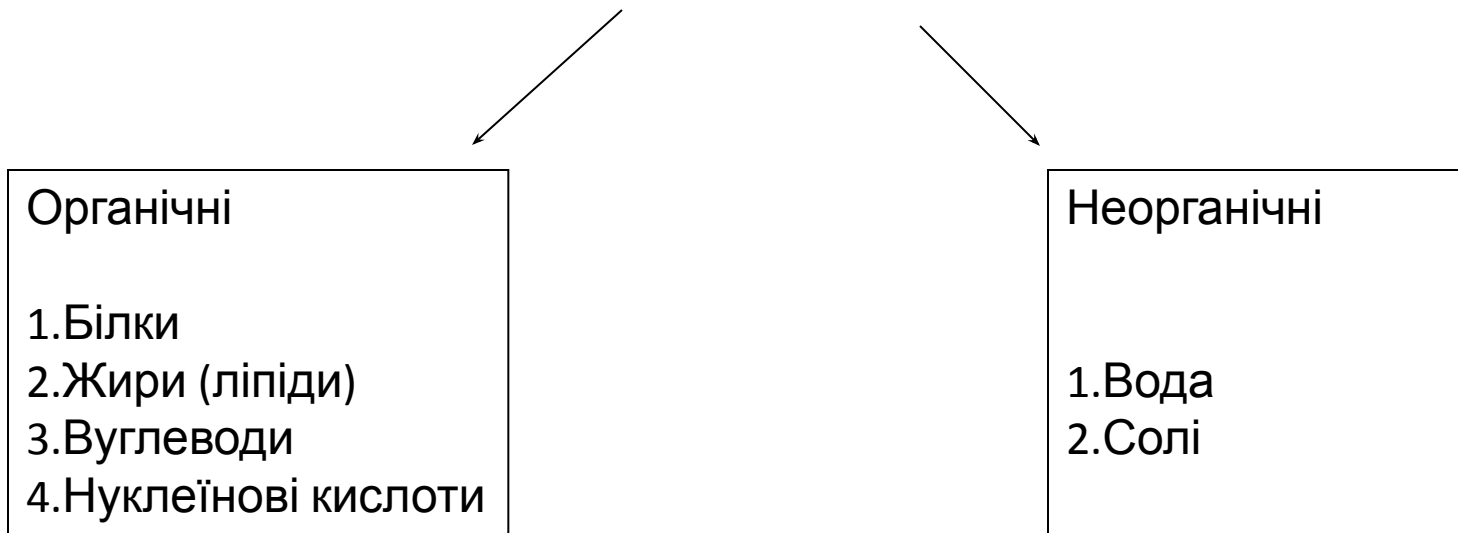
Роль в организме макроэлементов

Біогенні атоми – основа живих систем

O, C, H, N – 98% макроелементи.

На атомарному рівні живі системи не відрізняються від неживих – вони складаються із тих же атомів – це говорить про єдність неживої і живої природи.

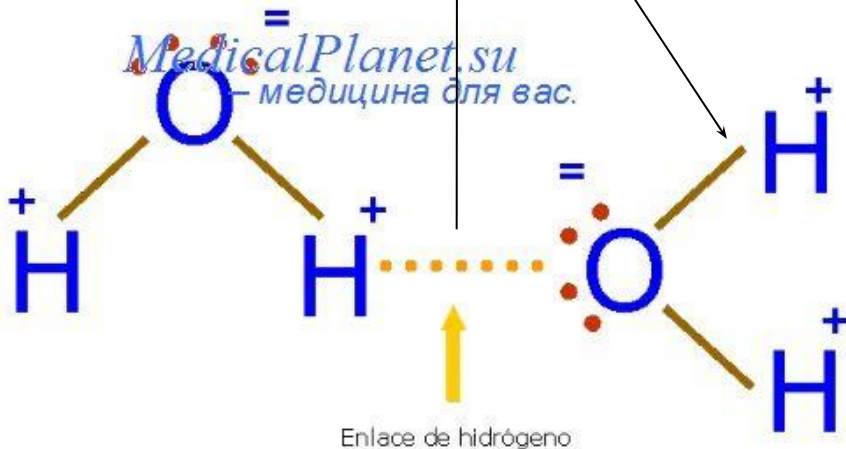
РЕЧОВИНИ



ВОДА

Вода в клітині складає біля 80 %.
Важлива роль води в клітині обумовлена її хімічною природою. Дипольний характер (полярність) будови молекул води пояснює їх здатність активно вступати у взаємодію з різними речовинами.

Водневі зв'язки (слабкі)



- Вода в клітині виконує важливі функції:
- 1) структурна - вода складає основну частину цитоплазми, підтримує об'єм клітини (тургор);
- 2) транспортна – транспорт речовин в клітину та із неї через мембрану здійснюється з током води.
- 3) є розчинником. Розчинені речовини - гідрофільні, полярні (глюкоза), а нерозчинні – гідрофобні (жири);
- 4) метаболічна - вода бере участь в хімічних реакціях - гідроліз (розщеплення), а також є середовищем, де відбуваються хімічні реакції;
- 5) терморегуляція – вода завдяки високій теплоємності (повільно нагрівається – висока температура кипіння 100°C і повільно віддає тепло, зберігаючи його) і теплопровідності, забезпечує підтримку оптимального теплового режиму клітини і організму. При розриві водневих зв'язків відбувається випаровування води і охолодження організму;
- б) вода – джерело кисню при фотосинтезі.

Солі

- В цитоплазмі солі знаходяться в іонному стані.

Найбільш важливі для клітини **катиони**:

- K^+ і Na^+ - відповідають за електричний потенціал на мембрані клітин, проведення нервового імпульсу по нейронам;
- Mg^{2+} входить до складу хлорофілу (фотосинтез)
- Нерозчинні солі Ca і P знаходяться у складі кісток, раковин молюсків. Катиони кальцію беруть участь в скороченні м'язевих волокон, згортанні крові.
- **Аніони** слабких кислот HPO_4^{2-} , $H_2PO_4^-$, Cl^- , HCO_3^- .
- Катиони і аніони беруть участь у підтриманні в клітині кислотно-лужної рівноваги. Аніони слабких кислот (вугільної і фосфатної) складають буферні системи, які підтримують постійне рН внутрішньоклітинного середовища (концентрацію протонів H^+).
- Кожна реакція в клітині протікає в певних межах рН.
- Іони хлору необхідні для синтезу соляної кислоти в шлунку.

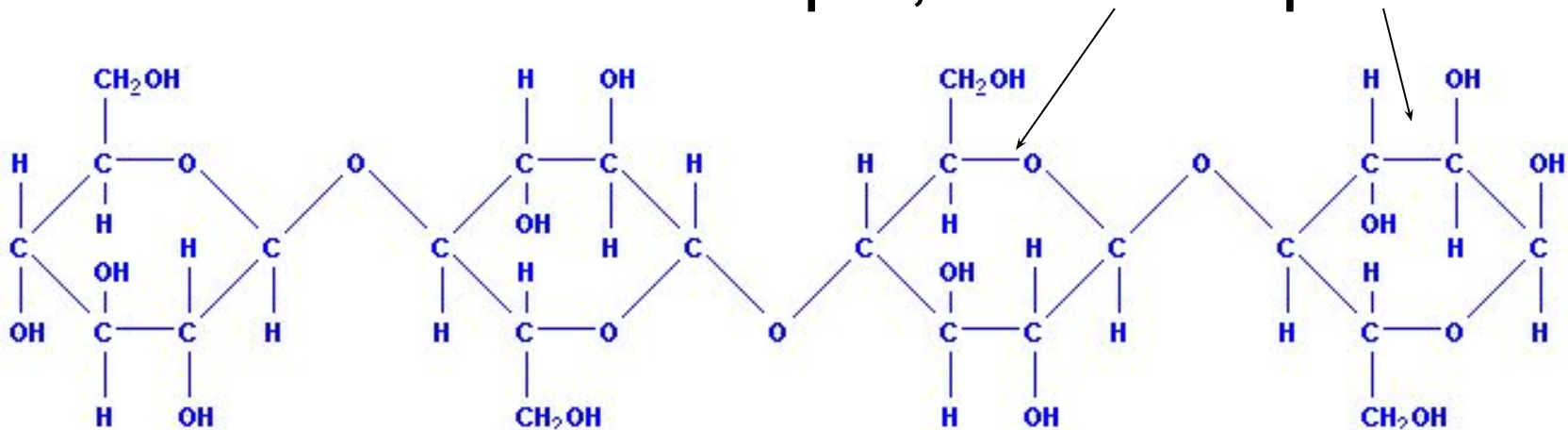
- Атоми заліза входять (Fe) до складу гемоглобіну – белка клітин крові (еритроцитів).
- Атоми йоду – в складі гормону тироксина щитовидної залози.
- Атомів сірки і азоту (S, N) – багато в білках.
- Атоми фосфору в складі АТФ і ДНК (нуклеїнових кислот).

- В людини знаходяться всі атоми таблиці Менделєєва. Всі вони беруть участь в біохімічних реакціях в складі ферментів або інших сполук.

Органічні речовини

- Основу органічних речовин складає вуглець.

Молекули багатьох органічних речовин є полімерними речовинами. Полімер - довга молекула з великою молекулярною масою, яка складається із блоків – мономерів, які повторюються.



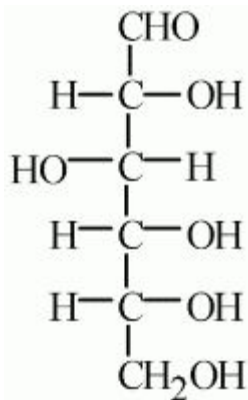
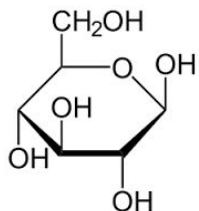
Вуглеводи (CH₂O)_n – цукри (сахариди)

в рослинних клітинах - до 70%, в тваринних клітинах - 1 – 5%

Солодкі, розчинні у воді

Моносахариди

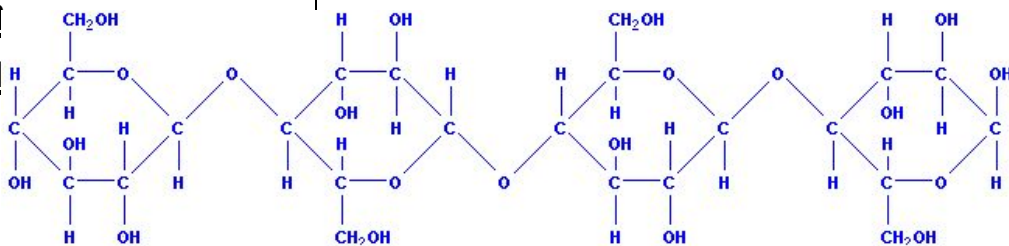
1. Глюкоза C₆H₁₂O₆



2. Фруктоза

3. Рибоза

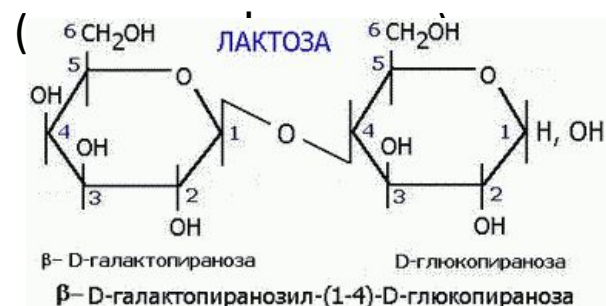
4. Дезокс



Дисахариди

Лактоза – молочний цукор
(глюкоза+галактоза)

Сахароза



Полісахариди

Не солодкі, не розчинні

Мономерами полісахаридів є глюкоза, тобто всі полісахариди розщеплюються на глюкозу

1. Целюлоза (клітковина) в рослинних клітинах
2. Глікоген – в клітинах тварин і грибів
3. Крохмаль в рослинних клітинах
4. Хітин - опірна структура членістоногих і клітин грибів

Роль вуглеводів в живих організмах

- **1. Енергетична.** При розщепленні 1 г виділяється 17,6 кДж енергії. Глюкоза – головне джерело енергії в клітині.
- **2. Будівельна (структурна)** – вуглеводи входять до складу клітинної стінки рослин (целлюлоза).
- **3. Запасна** – крохмаль в клубнях картоплі, глікоген в печінці (розщеплення дає глюкозу).

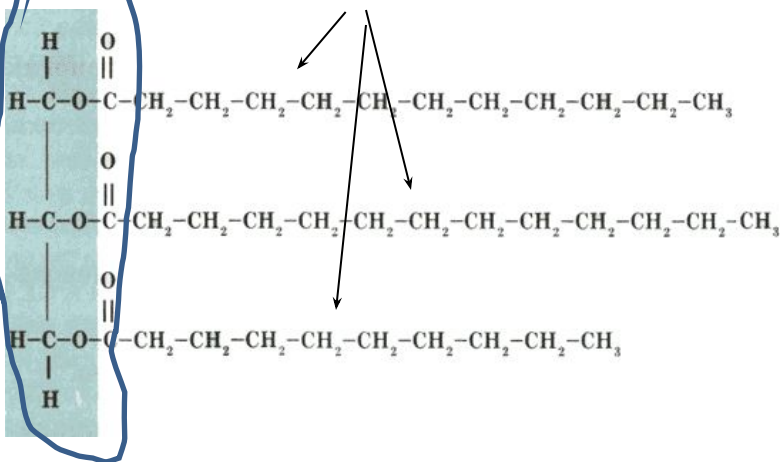
Ліпіди

- Жири, олії, віск, холестерин, фосфоліпіди

Гідрофобні до води (не розчинні) і гідрофільні (розчинні) в органічних розчинниках (ефірах).

- Ліпіди розщеплюються на гліцерин і жирні кислоти.

Гліцерин і три жирні кислоти

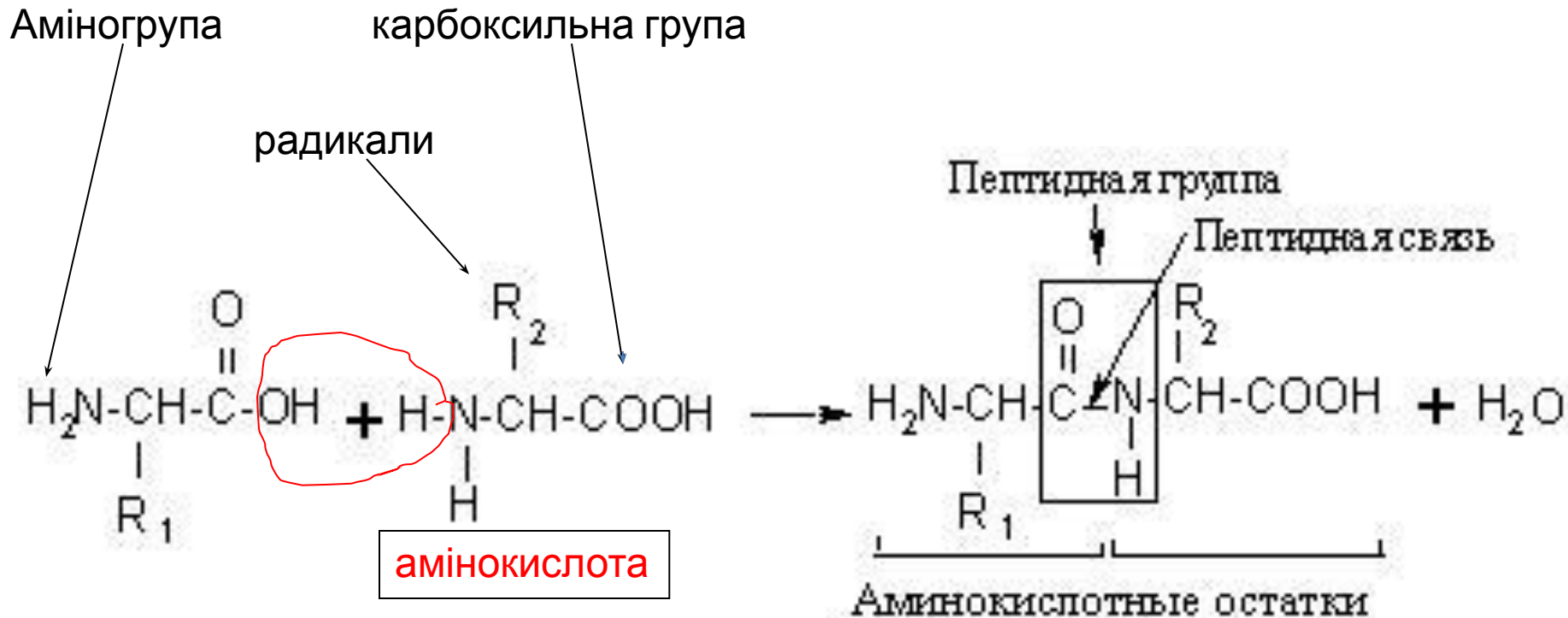


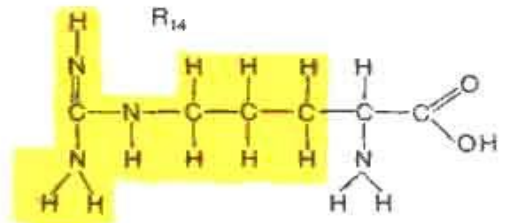
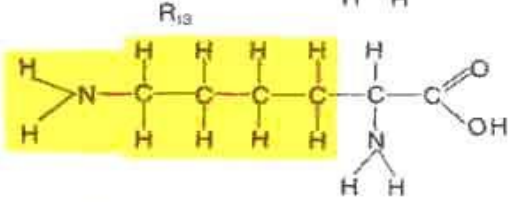
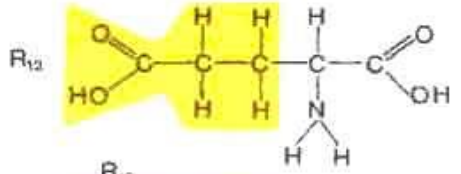
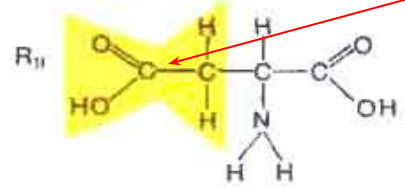
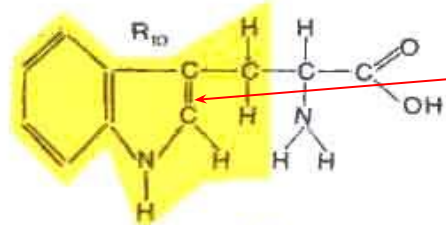
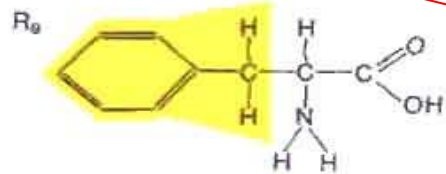
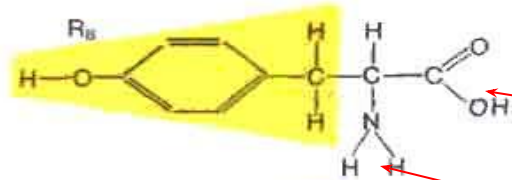
- Роль ліпідів

- 1. Енергетична. При розщепленні 1г виділяється 38,9 кДж. В насінні, під шкірою багато жиру .
- 2. Структурна. В складі мембран клітин - фосфоліпіди.
- 3. Захисна. Гідроізоляція – проти втрати або проникнення води (восковий наліт на листках, смазка пір'я у птахів). Термоізоляція – проти втрати тепла – під шкірою у ссавців.
- 4. Регуляторна. Деякі гормони ліпідної природи – тестостерон.
- 5. Метаболічна – при окисненні виділяється вода. Тому в пустелях тварини запасують жир (верблюди, сурки)

Білки (протеїни, пептиди) – нерегулярні полімери, мономерами яких є амінокислоти.

- Амінокислот 20 (незамінні 8 - ті, які повинні надходити з їжею і не синтезуються самим організмом).
- Нерегулярний полімер – полімер, який складається із різних мономерів. У крохмалю, целюлози, як полімерів, всі мономери однакові – глюкоза.
- Молекулярная маса білків дуже велика. У гемоглобіні – 152000 г/моль. Спирт – 46 г/моль.



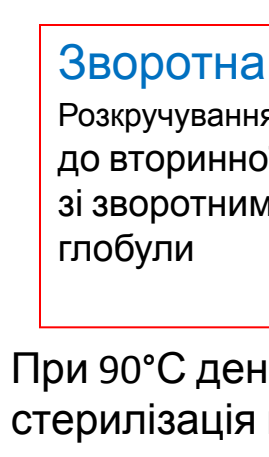
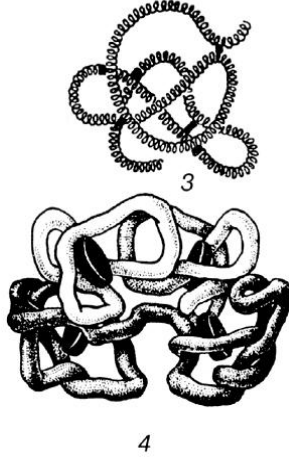
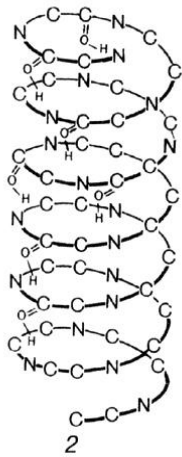
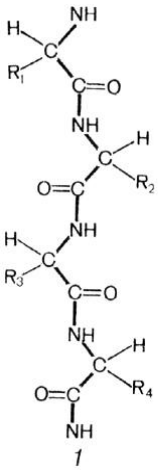


Аминокислота имеет карбоксильную группу (COOH), аминогруппу (NH₂) и радикал. Радикалами отличаются аминокислоты. Радикалы выделены желтым.

АМИНОКИСЛОТЫ

Структура білка

- 1. Первинна – лінійний ланцюг із амінокислот. Вона визначає унікальні властивості того чи іншого білка. Утримується міцними пептидними ковалентними зв'язками.
- 2. Вторинна. Ланцюг із амінокислот закручується в спіраль, яка утримується за рахунок слабких, але численних водневих зв'язків між воднем і киснем.
- 3. Третинна. Спіраль згортається в глобулу. Зв'язки, які її утримують:
 - дисульфідні містки між атомами сірки в радикалах амінокислот;
 - гідрофобні взаємодії між неполярними радикалами (незарядженими);
 - електростатичні взаємодії (іонні) – між позитивно і негативно зарядженими атомами в радикалах.
- 4. Четвертинна. Декілька глобул разом. Гемоглобін.
- **Властивість білка – здатність до денатурації. Денатурація – руйнування природної структури білка. На денатурацію впливає радіація, температура, рН, солі важких металів та інші чинники.**



Зворотна

Розкручування третинної структури до вторинної зі зворотним відновленням глобули

Незворотна

руйнування пептидних зв'язків

При 90°C денатурують всі білки. На цьому заснована стерилізація медінструментів. Білки бактерій руйнуються.

Зв'язки в третинній структурі білка



Функция	Примеры и пояснения
<u>Строительная</u>	Белки участвуют в образовании клеточных и внеклеточных структур: <u>входят в состав клеточных мембран</u> , волос (кератин), сухожилий (коллаген) и т.д.
Транспортная	<u>Белок крови гемоглобин</u> присоединяет кислород и транспортирует его от легких ко всем тканям и органам, а от них в легкие переносит углекислый газ.
Регуляторная	Гормоны белковой природы принимают участие в регуляции процессов обмена веществ. Например, гормон инсулин регулирует уровень глюкозы в крови, способствует синтезу гликогена,
Защитная	В ответ на проникновение в организм чужеродных белков или микроорганизмов образуются особые белки — <u>антитела</u> , способные связывать и обезвреживать их.
Двигательная	Сократительные белки актин и миозин обеспечивают сокращение мышц. Белки ресничек и жгутиков
Сигнальная (рецепторная)	В поверхностную мембрану клетки встроены молекулы белков, способных <u>простейших</u> изменять свою третичную структуру в ответ на действие факторов внешней среды, таким образом осуществляя прием сигналов из внешней среды и передачу команд в клетку.
Энергетическая	При распаде 1 г белка до конечных продуктов выделяется 17,6 кДж. В качестве источника энергии белки используются только тогда, когда другие источники (углеводы и жиры) израсходованы. (белки тела, не
<u>Каталитическая</u> <u>ферментативн</u>	пищи) Обеспечивается белками — ферментами, которые ускоряют биохимические реакции, происходящие в клетках.

Білки забезпечують специфічну індивідуальність організму.

Немає двох однакових організмів – вони відрізняються своїми белками. Чужерідні білки відторгаються. Тому складно пересаджувати чужі органи.

Велике різноманіття білкових молекул залежить від:

1. числа амінокислотних залишків в молекулі (довга або коротка молекула)
2. Якісного складу молекули і послідовності їх сполучення (які амінокислоти є в складі)
3. структури білка.

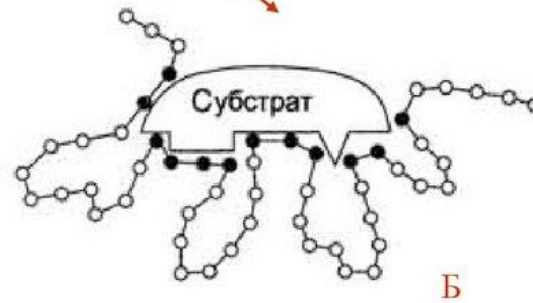
Ферменти – білки, що прискорюють хімічні реакції

Більшість реакцій в організмі відбувається за участі ферментів. На кожну реакцію існує свій фермент.

Речовина, яка вступила в реакцію



АКТИВНЫЙ ЦЕНТР ПРОСТОГО ФЕРМЕНТА



А – положение аминокислотных остатков, формирующих активный центр фермента, в первичной структуре белка;
Б – присоединение субстрата к ферменту в третичной структуре в активном центре.



Денатурація ферменту призводить до руйнування його активного центру і він перестав прискорювати реакцію – обмін речовин в клітині порушується. Кожний фермент працює за певного рН (кислотності середовища), температурі. Більшість хвороб пов'язана з порушенням роботи ферментів.

- Зміна амінокислотного складу білка може призвести до зміни його біологічних властивостей, оскільки зміниться первинна структура білка (послідовність амінокислот), а саме вона визначає подальший характер упаковки молекули білка.

Зміна амінокислотного складу первинного білка може змінити об'ємні структури (конформацію) вторинного, третинного і четвертинного білка. Зміна конформації білкової молекули призводить до втрати біологічних властивостей.

Нуклеїнові кислоти

Полімери, мономерами яких є
нуклеотиди.

1. ДНК дезоксирибонуклеїнова кислота.

Роль – зберігання, відтворення і передача спадкової інформації. Знаходиться в ядрі клітини (хромосома) або в цитоплазмі у бактерій.

ДНК в комплексі з білками утворюють нуклеопротейд (хромосоми). ДНК кожного організму унікальна, неповторна.

2. РНК – рибонуклеїнова кислота. Посередник в біосинтезі білка в клітині.

3. ДНК видоспецифічна. У особин одного виду ДНК має більше подібності, ніж між особинами різних видів.

- Вперше модель молекули ДНК була запропонована в 1953 р. американським вченим Дж. Уотсоном і англічанином Ф. Кріком.
- ДНК — найбільш великі біологічні молекули. Їх довжина складає від 0,25 (у деяких бактерій) до 40 мм (у людини).

ДНК

Двохспіральна молекула

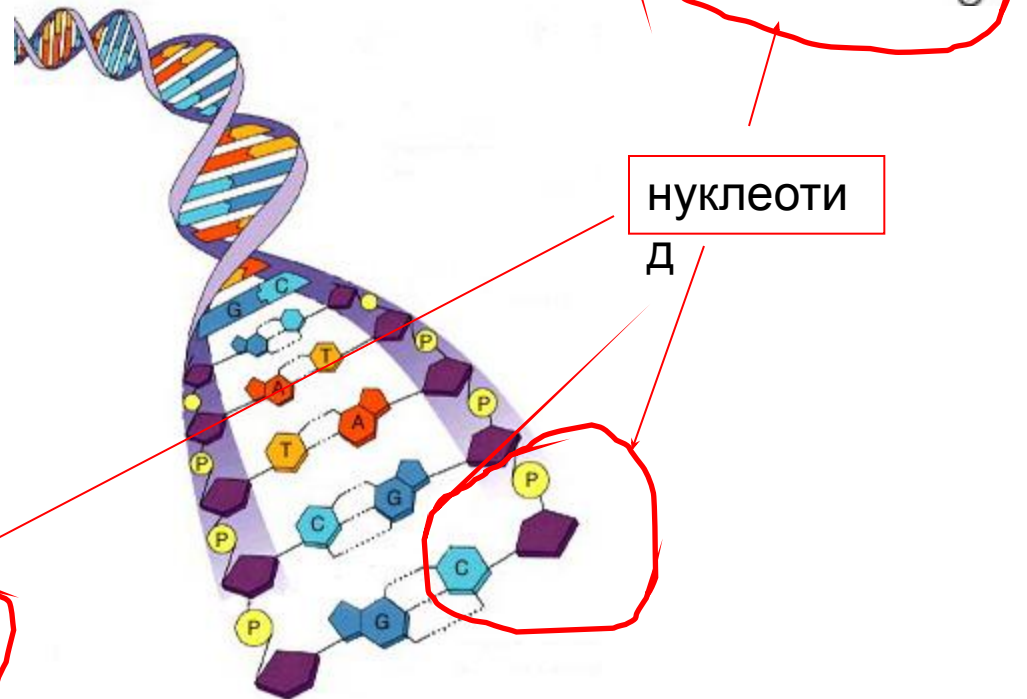
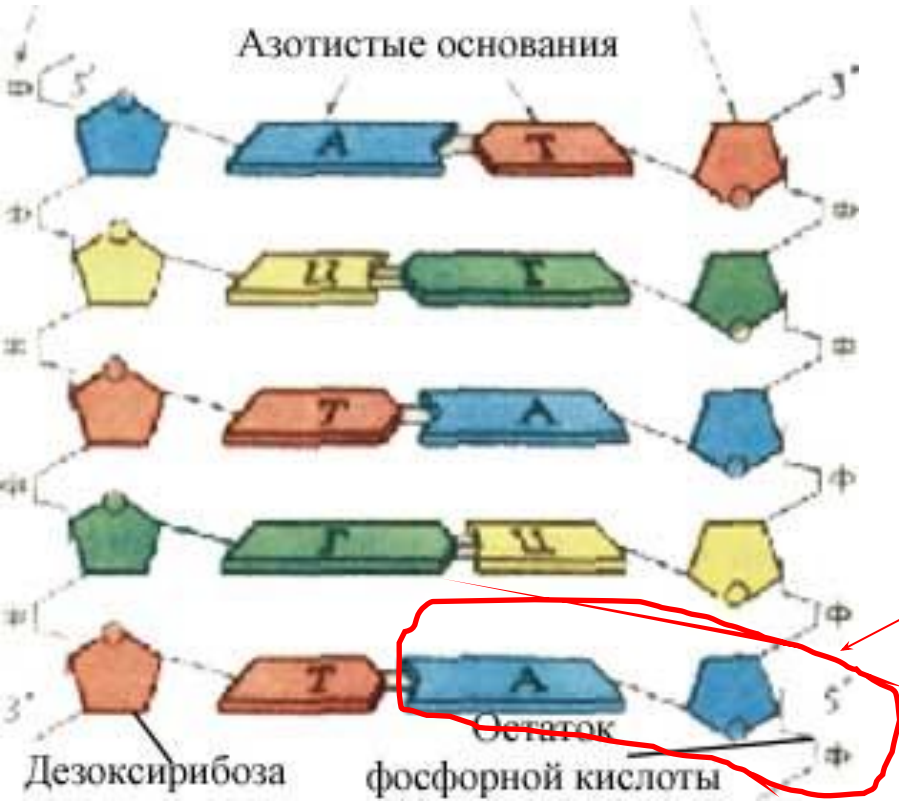
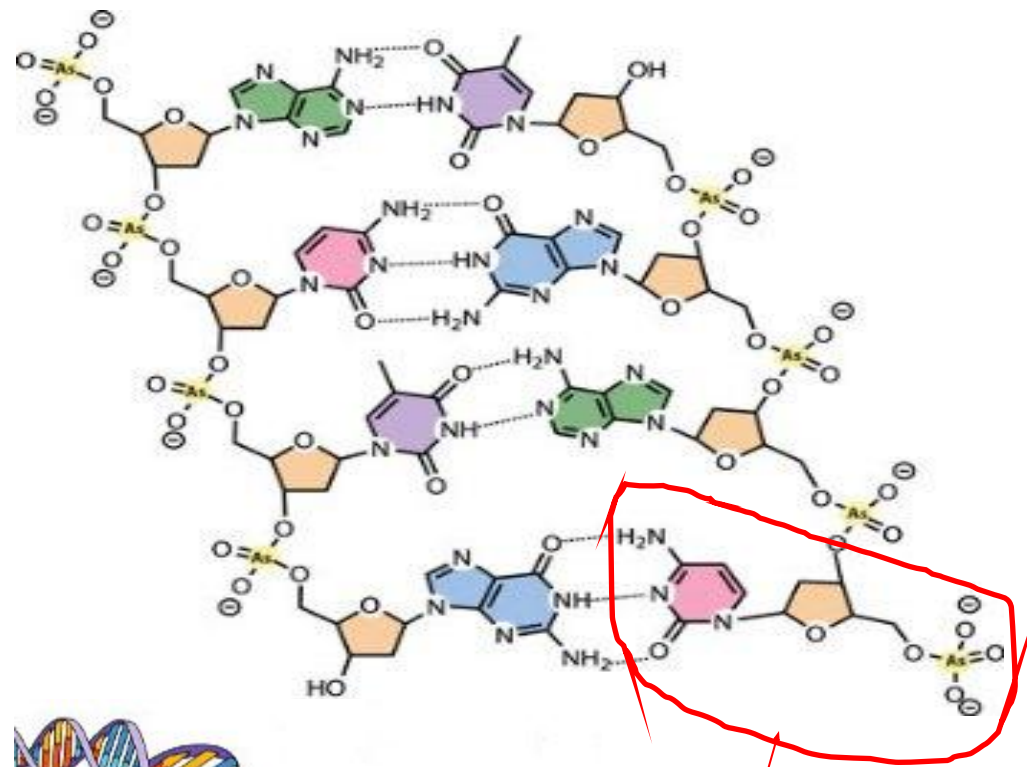
4 види нуклеотидів:

Аденіновий

тимідиловий

Гуаніновий

цитидиловий



Нуклеотиди ДНК (4 види)

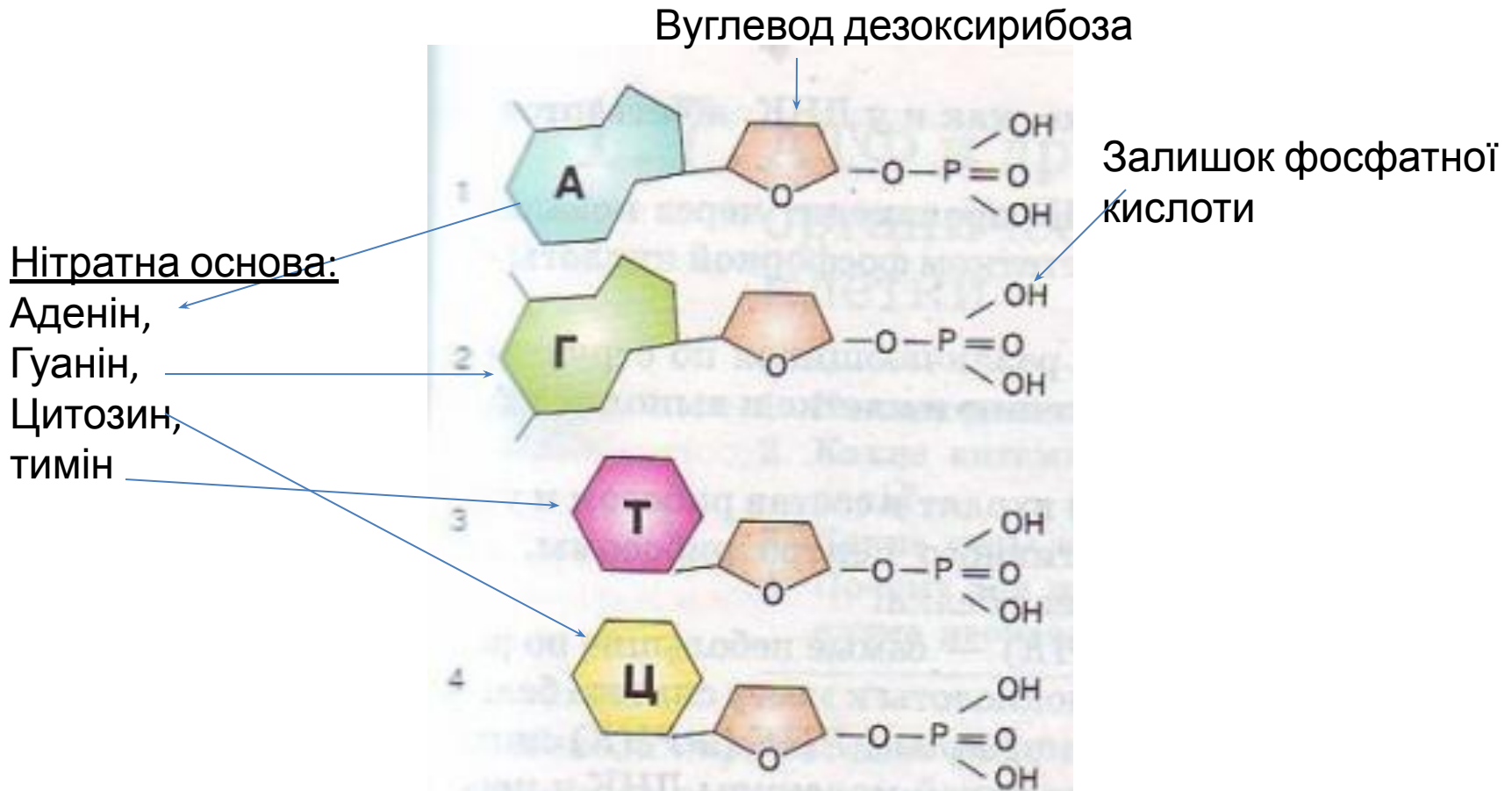


Рис. 10. Четыре нуклеотида, из которых построены все ДНК живой природы

Нуклеотиди в двохланцюговій молекулі ДНК з'єднані водневими зв'язками

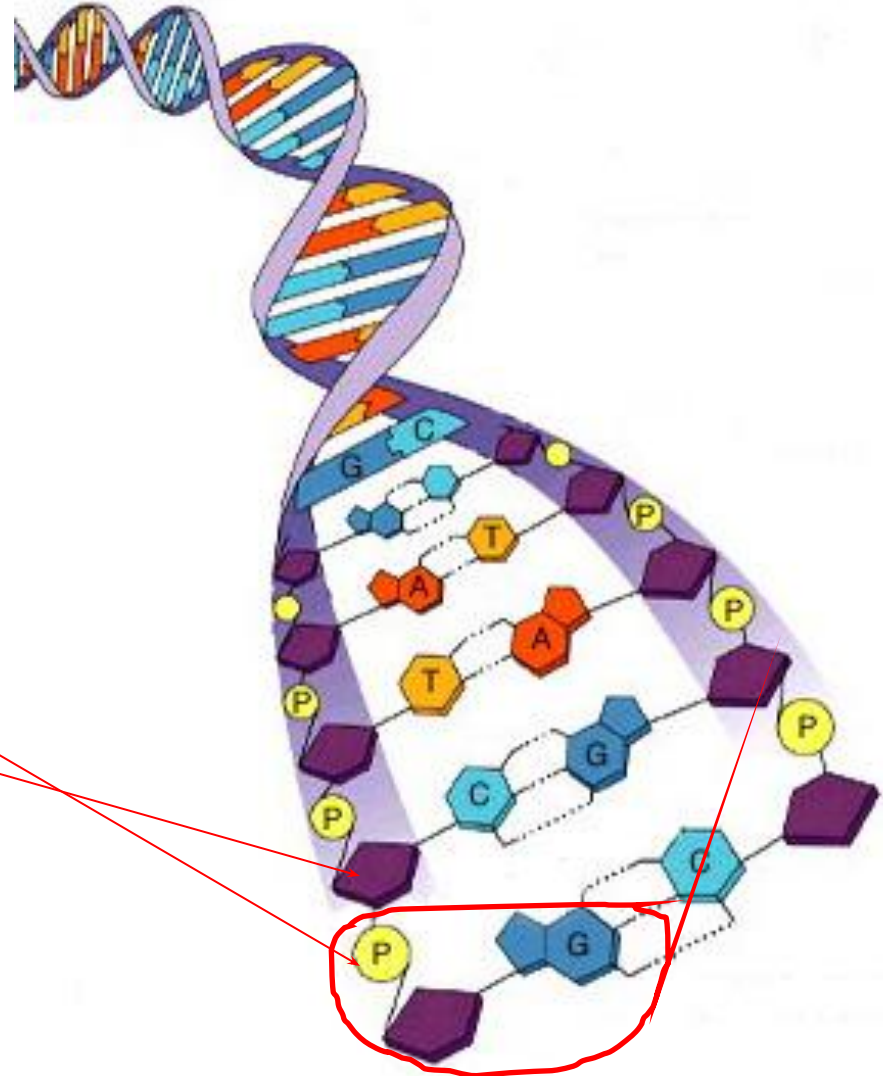
Адениловий завжди з тимідиловим (2 зв'язки)

Гуаніловий з цитиділовим (3 зв'язки)

Ця взаємодія називається комплементарною (відповідною). Нуклеотиди з'єднані за принципом комплементарності.

В одному ланцюзі фосфатний залишок одного нуклеотиду поєднаний з дезоксирибозою іншого нуклеотиду.

Послідовність нуклеотидів в ланцюзі у кожного організму своя – унікальна.



Властивість ДНК

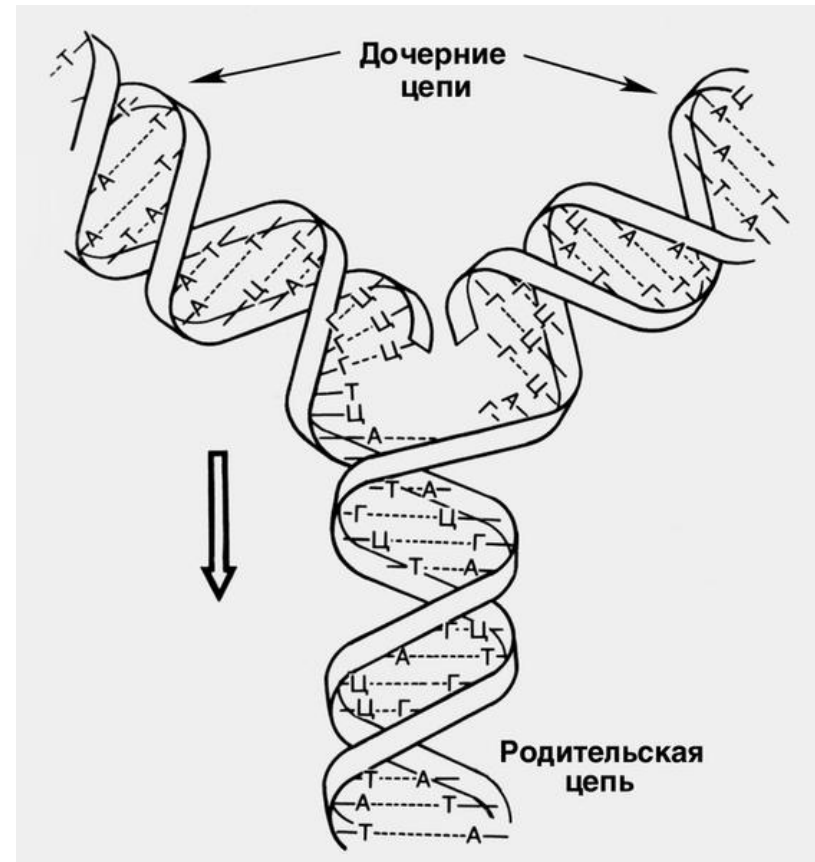
- Здатність до самоподвоєння – реплікації (редуплікації).

Фермент ДНК-полімераза розкручує ланцюг, розриваючи водневі зв'язки.

Вільні нуклеотиди за принципом комплементарності знаходять собі відповідну пару і відновлюють другий ланцюг нової молекули ДНК.

Формуються дві копії ДНК.

Редуплікація відбувається при поділі клітини.



- Особливості молекули ДНК, які сприяють збереженню і передачі спадкової інформації:
 1. складається із двох комплементарних ланцюгів,
 2. порядок нуклеотидів в ДНК унікальний для кожного організму,
 3. здатна до самоподвоєння.

РНК рибонуклеїнова кислота

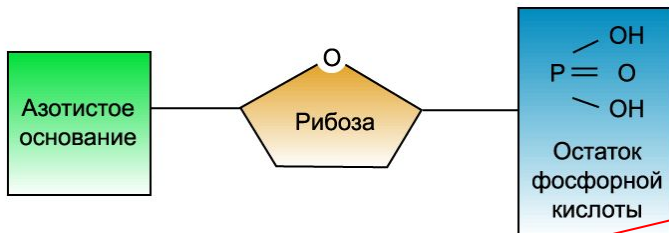
Нуклеотиди РНК (мономери) мають

1. нітратні основи:

Аденін , Урацил (у ДНК Тимін), Гуанін , Цитозин;

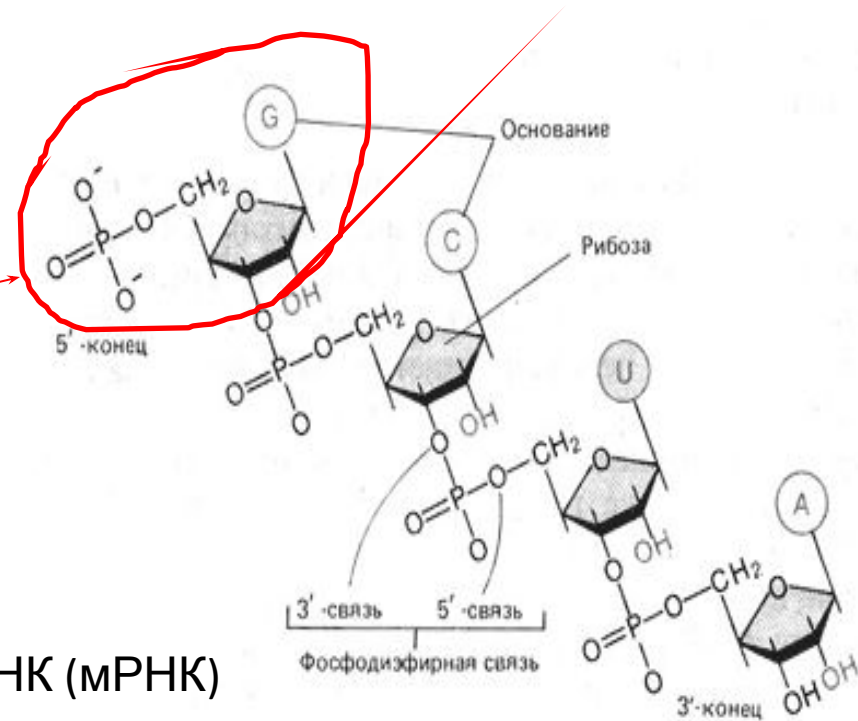
2. вуглевод – рибозу;

3. залишок фосфатної кислоти.



нуклеоти
Д

іРНК (мРНК)



- 1. іРНК інформаційна (матрична – мРНК)

- 2. тРНК транспортна («листок конюшини»)

- 3. рРНК рибосомальна

- Роль – посередники в біосинтезі білка.

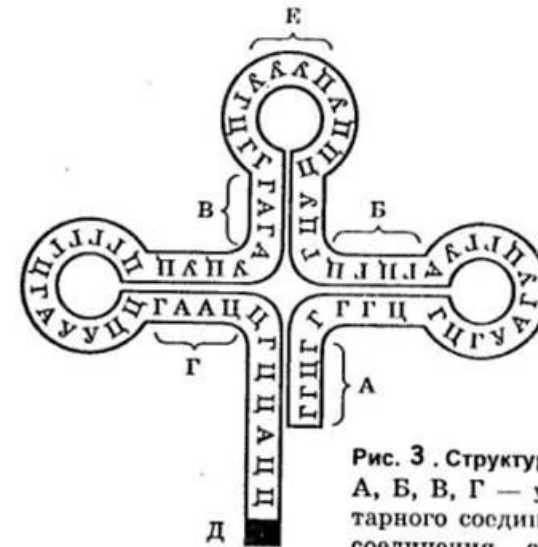
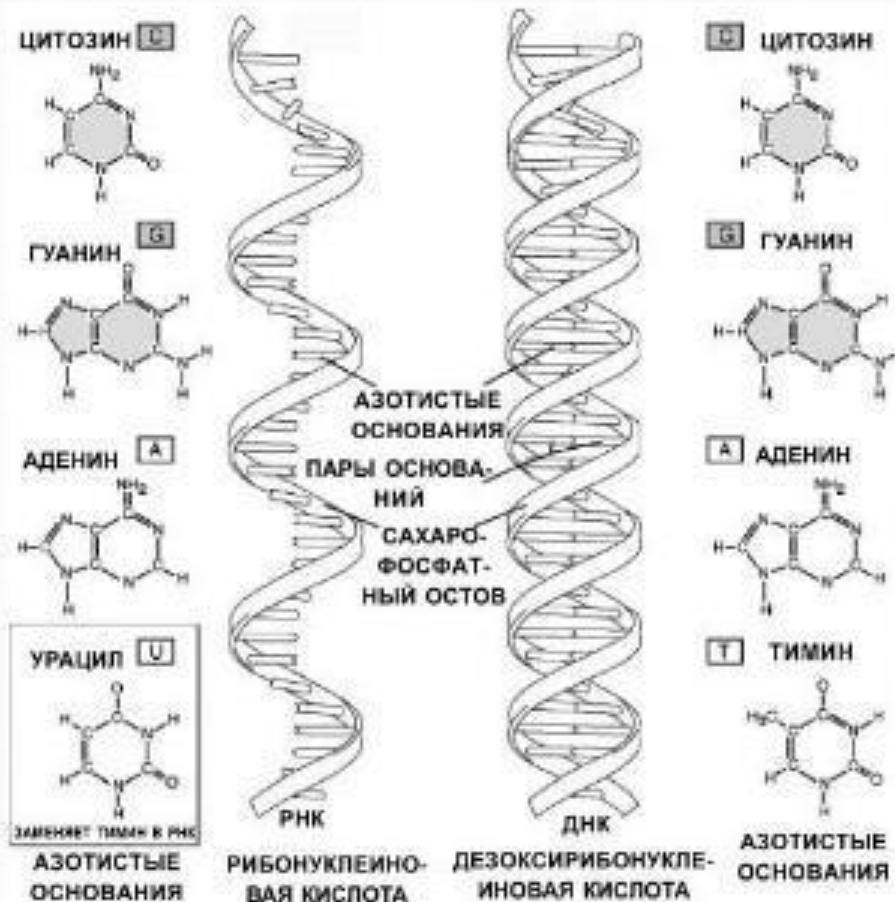


Рис. 3. Структура т-РНК:
А, Б, В, Г — участки комплементарного соединения;
Д — участок соединения с аминокислотами;
Е — антикодон (не соединенный триплет)

РНК одноланцюгові молекули (крім деяких вірусів)

Сравнение ДНК и РНК

РНК

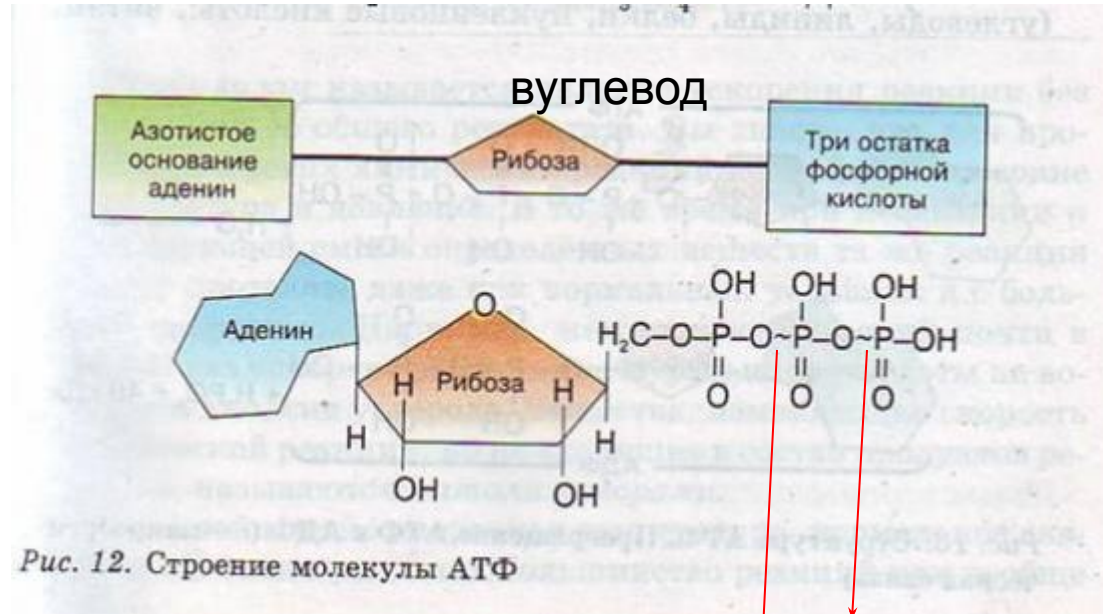


ДНК

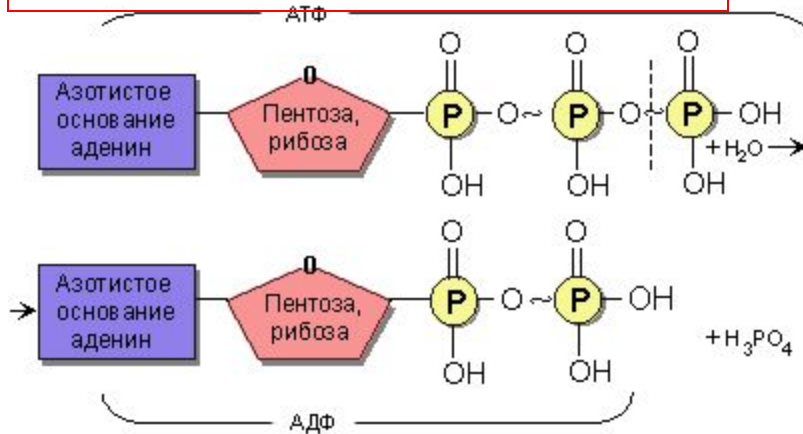
Нуклеиновые кислоты	Строение нуклеотида	Функция в клетке	Особенность строения молекулы биополимера
ДНК	<ol style="list-style-type: none"> 1. Остаток фосфорной кислоты 2. Дезоксирибоза 3. Азотистое основание (аденин, или гуанин, или цитозин, или тимин) 	Хранитель наследственной информации	Двойная спираль
РНК	<ol style="list-style-type: none"> 1. Остаток фосфорной кислоты 2. Рибоза 3. Азотистое основание (аденин, или гуанин, или цитозин, или урацил) 	Информационная, транспортная РНК принимают участие в синтезе белка	Одинарная нить

АТФ – аденозинтрифосфатна кислота. Нуклеотид, який складається із нітратної основи аденіна, вуглевода рибози і залишка фосфатної кислоти.

АТФ виробляється в будь-якій клітині. Універсальний аккумулятор енергії. При відриві фосфатного залишка виділяється біля 40 кДж енергії (30 скорочень однієї клітини м'язів) і АТФ перетворюється на АДФ (аденозиндифосфатна кислота). Відривається ще фосфатний залишок і утворюється АМФ (аденозинмонофосфат).



Макроергічні зв'язки (багаті на енергію)

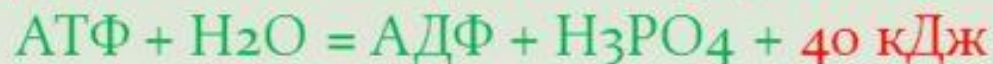


При відриві фосфатних залишків енергія виділяється і використовується клітиною, при приєднанні запасується (акумуляється).

Функция АТФ

Функция АТФ – энергетическая, то есть выработка энергии для обеспечения жизнедеятельности клетки. Как же это происходит?

- Связи между фосфатными группами не очень прочные, и при их разрыве выделяется большое количество энергии. В результате гидролитического отщепления от АТФ фосфатной группы образуется **аденозиндифосфорная кислота (АДФ)** и высвобождается порция энергии:



- АДФ также может подвергаться дальнейшему гидролизу с отщеплением еще одной фосфатной группы и выделением второй порции энергии; при этом АДФ преобразуется в **аденозинмонофосфат (АМФ)**, который далее не гидролизуется:



Реакції зворотні. Фосфатний залишок може приєднуватись.
АМФ → АДФ → АТФ Енергія запасується.

ХИМИЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ КЛЕТКИ

Неорганические
вещества



Органические
вещества



Таблица 2. Основные свойства живых систем

**Властивості
живого**

Свойство	Проявление свойства
ЕДИНСТВО ХИМИЧЕСКОГО СОСТАВА	Все живые организмы состоят из тех же химических элементов, что и объекты неживой природы, но соотношение элементов в неживом и живом неодинаково. В живых организмах 98% химического состава приходится на четыре элемента: углерод, кислород, азот и водород
ОБМЕН ВЕЩЕСТВ И ЭНЕРГИИ	Все живые системы поглощают необходимые им вещества из внешней среды и выделяют в нее продукты жизнедеятельности; через них проходят потоки веществ и энергии. Обмен веществ обеспечивает относительное постоянство химического состава организмов
САМОВОСПРОИЗВЕДЕНИЕ, ИЛИ РАЗМНОЖЕНИЕ	Самовоспроизведение обеспечивает поддержание жизни любого вида и жизни вообще; в его основе лежит образование новых молекул и структур, обусловленное информацией, заложенной в ДНК
НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ	Проявляется в способности организмов обеспечивать передачу признаков, свойств, особенностей развития из поколения в поколение
ИЗМЕНЧИВОСТЬ	Способность организмов приобретать новые признаки и свойства
РОСТ И РАЗВИТИЕ	Рост выражается в увеличении размеров и массы с сохранением общих черт строения и сопровождается развитием — возникновением нового качественного образования
РАЗДРАЖИМОСТЬ	Проявляется в реакциях живых организмов на внешние воздействия; организмы избирательно реагируют на условия окружающей среды
САМОРЕГУЛЯЦИЯ	Выражается в способности живых организмов, обитающих в непрерывно меняющихся условиях окружающей среды, поддерживать постоянство своего химического состава и интенсивность физиологических процессов

Основна ознака

Немає у вірусів

Підтримка гомеостазу – сталості внутрішнього середовища шляхом саморегуляції