Генетика представляет собой одну из основных, наиболее увлекательных и вместе с тем сложных дисциплин современного естествознания. Место генетики среди биологических наук и особый интерес к ней определяются тем, что она изучает основные свойства организмов, а именно наследственность и изменчивость.

В результате многочисленных – блестящих по своему замыслу и тончайших по исполнению – экспериментов в области молекулярной генетики современная биология обогатилась двумя фундаментальными открытиями, которые уже нашли широкое отражение в генетике человека, а частично и выполнены на клетках человека. Это показывает неразрывную связь успехов генетики человека с успехами современной биологии, которая все больше и больше становится связана с генетикой.

Первое – это возможность работать с изолированными генами. Она получена благодаря выделению гена в чистом виде и синтезу его. Значение этого открытия трудно переоценить. Важно подчеркнуть, что для синтеза гена применяют разные методы, т.е. уже имеется выбор, когда речь пойдет о таком сложном механизме как человек.

Второе достижение – это доказательство включения чужеродной информации в геном, а также функционирования его в клетках высших животных и человека. Материалы для этого открытия накапливались из разных экспериментальных подходов. Прежде всего, это многочисленные исследования в области вирусо-генетической теории возникновения злокачественных опухолей, включая обнаружение синтеза ДНК на РНК-матрице. Кроме того, стимулированные идеей генетической инженерии опыты с профаговой трансдукцией подтвердили возможность функционирования генов простых организмов в клетках млекопитающих, включая клетки человека.

Без преувеличения можно сказать, что, наряду с молекулярной генетикой, генетика человека относится к наиболее прогрессирующим разделам генетики в целом. Ее исследования простираются от биохимического до популяционного, с включением клеточного и организменного уровней.

Но рассмотрим отдельно историю развития генетики.

Основные этапы развития генетики.

Истоки генетики, как и всякой науки, следует искать в практике. Генетика возникла в связи с разведением домашних животных и возделыванием растений, а также с развитием медицины. С тех пор как человек стал применять скрещивание животных и растений, он столкнулся с тем фактом, что свойства и признаки потомства зависят от свойств избранных для скрещивания родительских особей. Отбирая и скрещивая лучших потомков, человек из поколения в поколение создавал родственные группы – линии, а затем породы и сорта с характерными для них наследственными свойствами.

Хотя эти наблюдения и сопоставления еще не могли стать базой для формирования науки, однако бурное развитие животноводства и племенного дела, а также растениеводства и семеноводства во второй половине XIX века породило повышенный интерес к анализу явления наследственности.

Развитию науки о наследственности и изменчивости особенно сильно способствовало учение Ч. Дарвина о происхождении видов, которое внесло в биологию исторический метод исследования эволюции организмов. Сам Дарвин приложил немало усилий для изучения наследственности и изменчивости. Он собрал огромное количество фактов, сделал на их основе целый ряд правильных выводов, однако ему не удалось установить закономерности наследственности. Его современники, так называемые гибридизаторы, скрещивавшие различные формы и искавшие степень сходства и различия между родителями и потомками, также не смогли установить общие закономерности наследования.

Еще одним условием, способствовавшим становлением генетики как науки, явились достижения в изучении строения и поведения соматических и половых клеток. Еще в 70-х годах прошлого столетия рядом исследователей-цитологов (Чистяковом в 1972 г., Страсбургером в 1875 г.) было открыто непрямое деление соматической клетки, названное кариокинезом (Шлейхером в 1878 г.) или митозом (Флеммингом в 1882 г.). Постоянные элементы ядра клетки в 1888 г. по предложению Вальдейра получили название «хромосомы». В те же годы Флемминг разбил весь цикл деления клетки на четыре главные фазы: профаза, метафаза, анафаза и телофаза.

Одновременно с изучением митоза соматической клетки шло исследование развития половых клеток и механизма оплодотворения у животных и растений. О. Гертвиг в 1876 г. впервые у иглокожих устанавливает слияние ядра сперматозоида с ядром яйцеклетки. Н.Н. Горожанкин в 1880 г. и Е. Страсбургер в 1884 г. устанавливает то же самое для растений: первый – для голосеменных, второй – для покрытосеменных.

В те же Ван-Бенеденом (1883 г.) и другими выясняется кардинальный факт, что в процессе развития половые клетки, в отличие от соматических, претерпивают редукцию числа хромосом ровно вдвое, а при оплодотворении – слиянии женского и мужского ядра – восстанавливается нормальное число хромосом, постоянное для каждого вида. Тем самым было показано, что для каждого вида характерно определенное число хромосом.

Итак, перечисленные условия способствовали возникновению генетики как отдельной биологической дисциплины – дисциплины с собственными предметом и методами исследования.

Официальным рождением генетики принято считать весну 1900 г., когда три ботаника, независимо друг от друга, в трех разных странах, на разных объектах, пришли к открытию некоторых важнейших закономерностей наследования признаков в потомстве гибридов. Г. де Фриз (Голландия) на основании работы с энотерой, маком, дурманом и другими растениями сообщил «о законе расщепления гибридов»; К. Корренс (Германия) установил закономерности расщепления на кукурузе и опубликовал статью «Закон Грегора Менделя о поведении потомства у расовых гибридов»; в том же году К. Чермак (Австрия) выступил в печати со статьей (Об искусственном скрещивании у Pisum Sativum).

Наука почти не знает неожиданных открытий. Самые блестящие открытия, создающие этапы в ее развитии, почти всегда имеют своих предшественников. Так случилось и с открытием законов наследственности. Оказалось, что три ботаника, открывших закономерность расщепления в потомстве внутривидовых гибридов, всего-навсего «переоткрыли» закономерности наследования, открытые еще в 1865 г. Грегором Менделем и изложенные им в статье «Опыты над растительными гибридами», опубликованной в «трудах» Общества естествоиспытателей в Брюнне (Чехословакия).

Г. Мендель на растениях гороха разрабатывал методы генетического анализа наследования отдельных признаков организма и установил два принципиально важных явления:

признаки определяются отдельными наследственными факторами, которые передаются через половые клетки;

отдельные признаки организмов при скрещивании не исчезают, а сохраняются в потомстве в том же виде, в каком они были у родительских организмов.

Для теории эволюции эти принципы имели кардинальное значение. Они раскрыли один из важнейших источников изменчивости, а именно механизм сохранения приспособленности признаков вида в ряду поколений. Если бы приспособительные признаки организмов, возникшие под контролем отбора, поглощались, исчезали при скрещивании, то прогресс вида был бы невозможен.

Все последующее развитие генетики было связано с изучением и расширением этих принципов и приложением их к теории эволюции и селекции.

Из установленных принципиальных положений Менделя логически вытекает целый ряд проблем, которые шаг за шагом получают свое разрешение по мере развития генетики. В 1901 г. де Фриз формулирует теорию мутаций, в которой утверждается, что наследственные свойства и признаки организмов изменяются скачкообразно – мутационно.

В 1903 г. датский физиолог растений В. Иоганнсен публикует работу «О наследовании в популяциях и чистых линиях», в которой экспериментально устанавливается, что относящиеся к одному сорту внешне сходные растения являются наследственно различными - они составляют популяцию. Популяция состоит из наследственно различных особей или родственных групп – линий. В этом же исследовании наиболее четко устанавливается, существование двух типов измен6чивости организмов: наследственной, определяемой генами, и ненаследственной, определяемой случайным сочетанием факторов, действующих на проявление признаков.

На следующем этапе развития генетики было доказано, что наследственные формы связаны с хромосомами. Первым фактом, раскрывающим роль хромосом в наследственности, было доказательство роли хромосом в определении пола у животных и открытие механизма расщепления по полу 1:1.

С 1911 г. Т. Морган с сотрудниками в Колумбийском университете США начинает публиковать серию работ, в которой формулирует хромосомную теорию наследственности. Экспериментально доказывая, что основными носителями генов являются хромосомы, и что гены располагаются в хромосомах линейно.

В 1922 г. Н.И. Вавилов формулирует закон гомологических рядов в наследственной изменчивости, согласно которому родственные по происхождению виды растений и животных имеют сходные ряды наследственной изменчивости. Применяя этот закон, Н.И. Вавилов установил центры происхождения культурных растений, в которых сосредоточено наибольшее разнообразие наследственных форм.

В 1925 г. у нас в стране Г.А. Надсон и Г.С. Филиппов на грибах, а в 1927 г. Г. Мёллер в США на плодовой мушке дрозофиле получили доказательство влияния рентгеновых лучей на возникновение наследственных изменений. При этом было показано, что скорость возникновения мутаций увеличивается более чем в 100 раз. Этими исследованиями была доказана изменчивость генов под влиянием факторов внешней среды. Доказательство влияния ионизирующих излучений на возникновение мутаций привело к созданию нового раздела генетики – радиационной генетики, значение которой еще более выросло с открытием атомной энергии.

В 1934 г. Т. Пайнтер на гигантских хромосомах слюнных желез двукрылых доказал, что прерывность морфологического строения хромосом, выражающаяся в виде различных дисков, соответствует расположению генов в хромосомах, установленному ранее чисто генетическими методами. Этим открытием было положено начало изучению структуры и функционирования гена в клетке.

В период с 40-х годов и по настоящие время сделан ряд открытия (в основном на микроорганизмах) совершенно новых генетических явлений, раскрывших возможности анализа структуры гена на молекулярном уровне. В последние годы с введением в генетику новых методов исследования, заимствованных из микробиологии мы подошли к разгадке того, каким образом гены контролируют последовательность расположения аминокислот в белковой молекуле.

Прежде всего, следует сказать о том, что теперь полностью доказано, что носители наследственности являются хромосомы, которые состоят из пучка молекул ДНК.

Были проведены довольно простые опыты: из убитых бактерий одного штамма, обладающего особым внешним признаком, выделили чистую ДНК и перенесли в живые бактерии другого штамма, после чего размножающиеся бактерии последнего приобрели признак первого штамма. Подобные многочисленные опыты показывают, что носителем наследственности является именно ДНК.

В 1953 г. Ф. Крик (Англия) и Дж. Уотстон (США) расшифровали строение молекулы ДНК. Они установили, что каждая молекула ДНК слагается из двух полидезоксирибонуклеиновых цепочек, спирально закрученных вокруг общей оси.

В настоящее время найдены подходы к решению вопроса об организации наследственного кода и экспериментальной его расшифровке. Генетика совместно с биохимией и биофизикой вплотную подошла к выяснению процесса синтеза белка в клетке и искусственному синтезу белковой молекулы. Этим начинается совершенно новый этап развития не только генетики, но и всей биологии в целом.

Развитие генетики до наших дней – это непрерывно расширяющийся фонт исследований функциональной, морфологической и биохимической дискретности хромосом. В этой области сделано уже много сделано уже очень много, и с каждым днем передний край науки приближается к цели – разгадки природы гена. К настоящему времени установлен целый ряд явлений, характеризующих природу гена. Во-первых, ген в хромосоме обладает свойством самовоспроизводится (авторепродукции); во-вторых, он способен мутационно изменяться; в-третьих, он связан с определенной химической структуры дезоксирибонуклеиновой кислоты – ДНК; в-четвертых, он контролирует синтез аминокислот и их последовательностей в белковой молекулы. В связи с последними исследованиями формируется новое представление о гене как функциональной системе, а действие гена на определение признаков рассматривается в целостной системе генов – генотипе.

Раскрывающиеся перспективы синтеза живого вещества привлекают огромное внимание генетиков, биохимиков, физиков и других специалистов.