

Ш. АУЭРБАХ - ГЕНЕТИКА



Ш. АУЭРБАХ

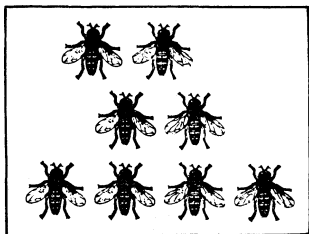
ГЕНЕТИКА

АТОМИЗДАТ 1966



THE SCIENCE OF GENETICS BY CHARLOTTE AUERBACH

HARPER TORCHBOOKS. The Science Library.
Harper and Row, New York,
Evanston and London



- Грегор Мендель
- Об овцах, норках и собаках
- Об обезьянах и людях
- Генетическая консультация
- Природа и воспитание
- Близнецы
- Гибридная кукуруза
- Эволюция глазами генетика

Ш.АУЭРБАХ

ГЕНЕТИКА

АТОМИЗДАТ · 1966

УДК 575.1

Перевод с английского
Т. Е. Добротворской, И. С. Клемашова, Ю. С. Куршаковой
и М. С. Хлудовой

Под редакцией и с предисловием
проф. В. В. Алпатова

ПРЕДИСЛОВИЕ К РУССКОМУ ИЗДАНИЮ

Предлагая вниманию советских читателей книгу Ш. Ауэрбах «Генетика», необходимо сказать несколько слов о развитии генетики в нашей стране.

В 20-х годах в Советском Союзе сложились первые научные генетические школы. Центром работ по генетике стал Институт экспериментальной биологии. Здесь под руководством профессора Н. К. Кольцова — ученого, внесшего большой вклад в современное представление о гене как гигантской молекуле, — успешно работали такие выдающиеся исследователи, как А. С. Серебровский, М. М. Завадовский, С. С. Четвериков, Н. В. Тимофеев-Ресовский, Б. Л. Астауров, Н. П. Дубинин, В. В. Сахаров и многие другие.

Блестящие работы мирового значения по генетике растений были выполнены и во Всесоюзном институте растениеводства под руководством Н. И. Вавилова, роль которого в науке еще недостаточно оценена.

Чрезвычайно интересные исследования были проведены в Ленинграде академиком Г. А. Надсоном и его учениками: они впервые показали, что рентгеновские лучи во много раз ускоряют процессы возникновения мутаций.

К началу 30-х годов советская генетическая наука занимает одно из первых мест в мире.

Однако в силу известных обстоятельств развитие генетики в нашей стране в последующее двадцатилетие несколько задержалось.

В настоящее время генетика в нашей стране находится на новом подъеме. Интерес к этой науке чрезвычайно возрос.

Не проходит и недели без того, чтобы на страницах газет и популярных журналов не появлялись статьи, посвященные проблемам генетики. Однако книг,

где ясно и просто излагались бы основные положения этой науки, у нас явно не хватает. Поэтому советский читатель с интересом прочтет книгу Ш. Ауэрбах, которая частично восполнит этот пробел.

Шарлотта Ауэрбах хорошо знакома не только генетикам, но и многочисленным читателям Советского Союза. Ш. Ауэрбах — профессор генетики Эдинбургского университета Шотландии, с 1957 г. член Королевского общества в Лондоне — известна своими выдающимися работами по получению мутаций при помощи химических воздействий. В 1959 г. вышла в свет книга Ш. Ауэрбах «Генетика в атомном веке», переведенная на русский язык *. Автор книги соединяет в своем лице выдающегося исследователя и талантливого популяризатора науки. Ее популярные книги написаны на уровне современной генетики, простым языком, с интересным вспомогательным иллюстративным материалом; понимание их доступно людям, не имеющим биологического образования.

Однако необходимо подчеркнуть некоторые стороны генетики, недостаточно точно обрисованные в книге Ш. Ауэрбах. Прежде всего следует сказать об особом значении генетики как отрасли биологии. Надо вспомнить, что одним из наиболее характерных отличий живой материи от мертвой является способность воспроизведения или размножения. Генетика, во-первых, стремится понять, каким образом свойства жизни передаются из поколения в поколение.

Это подводит исследования в области генетики к непосредственному решению вопроса о сущности жизни, связи жизненных процессов с белком как основой жизни. Во-вторых, генетика стремится решить вопрос о возникновении наследственных вариаций как исходного материала для действия естественного отбора — важнейшего фактора эволюционного процесса.

До рождения генетики в биологии мирно уживались две эволюционные теории: теория Ламарка и теория отбора Дарвина. В основе первой лежало предположение, что изменения свойств организмов под влиянием внешней среды передаются по наследству по-

* Ш. Ауэрбах. Генетика в атомном веке. М., Атомиздат, 1959.

следующим поколениям. Ламаркизм как теория был неразрывно связан с представлением о так называемом наследовании приобретенных признаков. Теория Дарвина в ее сущности принимает, что в процессе эволюции первичными являются наследственные вариации, или мутации признаков. Эти мутации могут быть или полезными для организма, или вредными. Особи с полезными наследственно обусловленными признаками выживают и оставляют большое потомство, а особи с признаками вредными отмирают раньше и оставляют меньше потомков. Путем естественного отбора непрерывно идет эволюция живых существ. Заслуга генетической науки применительно к теории эволюции состоит не только в объяснении возникновения наследственных вариаций — мутаций, но и в доказательстве неправильности «учения о наследственности приобретенных признаков», долгое время считавшегося незыблемым. Примерно до 1930 г. почти во всех сводках по эволюции и генетике помещались ссылки на опыты, якобы подтверждающие «наследование приобретенных признаков».

Благодаря успехам генетики, в частности учения о мутационном процессе, теория Дарвина получила большую поддержку. В то же время опыты по наследованию приобретенных признаков, на которых в прошлом основывались сторонники Ламарка, при строгой генетической проверке не подтвердились. Закончился многолетний научный спор двух эволюционных теорий. Победила теория естественного отбора Дарвина. Стоит упомянуть, что признание правоты теории эволюции важно не только для обоснования материалистического мировоззрения, но и необходимо для истолкования целого ряда явлений. В самом деле, эволюция отнюдь не может считаться явлением далекого прошлого. Имеется немало примеров эволюции ныне живущих организмов. Так, например, под влиянием инсектицидов, фунгицидов и антибиотиков создаются новые устойчивые к этим препаратам расы насекомых, болезнетворных грибков и бактерий. Медицина и сельское хозяйство обязаны учитывать это явление. Далее, человек непрерывно создает все новые и новые породы домашних животных и сорта культурных растений. Чрезвычайно показательна роль генетики во внедре-

нии в практику гибридных семян кукурузы. Особенно много потрудился в этой области один из крупнейших генетиков США профессор Эмерсон, еще в начале 30-х годов разработавший распределение генов кукурузы в хромосомах. Выдающаяся роль в разработке системы скрещивания линий кукурузы принадлежит американскому генетику Шеллу.

Внедрение гибридной кукурузы в практику может служить великолепным примером содружества новатора-селекционера Бербанка и теоретиков генетики Эмерсона и Шелла.

В США в 1933 г. не было совсем посевов гибридной кукурузы, а уже через 15 лет 80%, всех посевов оказались занятыми гибридной кукурузой, дающей на 60% больший урожай, чем при использовании негибридных семян. Широко применяют гибридную кукурузу и в нашей стране.

Примером огромного практического значения для медицины, ветеринарии и животноводства, связанного с использованием генетических знаний, является также внедрение в практику антибиотиков. Иногда говорят, что медицина переживает в наши дни эру антибиотиков. По подсчетам на первом месте среди лекарств, применяемых в настоящее время в Англии, стоят антибиотики. Эти вещества, извлекаемые в основном из грибов и бактерий, стали дешевы лишь после того, как генетики, вызывая рентгеновскими и ультрафиолетовыми лучами мутации продуцентов антибиотиков, вывели штаммы, образующие в несколько сотен раз больше антибиотических веществ по сравнению с исходными, дикими штаммами. Антибиотики позволили врачам практически справиться с такими массовыми инфекциями, как пневмония, туберкулез, дизентерия и т. п. Огромное значение приобрели антибиотики в качестве стимуляторов роста животных.

Необходимо остановиться еще на главах книги, где Ш. Ауэрбах затрагивает проблемы социального характера, а именно проблемы различия человеческих рас и улучшения наследственных качеств человека (см. гл. «Евгеника»). Ш. Ауэрбах в начале своей научной деятельности жила в фашистской Германии и видела, какие уродливые и отвратительные формы могут принимать идеи о превосходстве одних рас над другими и

идеи узаконенного проведения в жизнь принудительных евгенических мероприятий. Этим объясняется та чрезвычайная деликатность и осторожность, с которой Ш. Ауэрбах подходит к возможности в далеком будущем использовать генетику применительно к человеку, когда будут собраны гораздо более основательные сведения по генетике наследственных черт человека.

Чтобы лучше оценить значение генетики применительно к человеку, надо обратиться к очень правильным соображениям по поводу медицинского значения генетики, высказываемым в книге В. П. Эфроимсона *. В предисловии к ней действительный член Академии медицинских наук проф. В. Д. Тимаков пишет: «Одной из актуальнейших задач является создание отечественной демографии (а именно встречаемости в населении. — *Прим. ред.*) наследственных болезней, т. е. статистический охват больных различными наследственными болезнями. Подобные работы имеют не просто регистрационное, а непосредственно практическое значение. Проиллюстрируем это несколькими примерами. В деле профилактики наследственных болезней очень важное значение имеют медико-генетические консультации. Медико-генетическая практика зарубежных стран показала, что к медико-генетической консультации прибегают почти исключительно только в тех случаях, когда в семье уже обнаружен тяжелый дефект и подтверждается его наследственный характер. Но и здесь медико-генетическая консультация оказывается чрезвычайно полезной, так как позволяет правильно решить вопрос о дальнейшем деторождении. Если риск заболевания следующего ребенка у данной пары родителей или у их родственников невелик или отсутствует, возможна рекомендация дальнейшего деторождения; в тех случаях, когда эта опасность велика, рекомендуется воздержание от деторождения. Особенно важное значение имеет то, что если в такой семье снова родится ребенок, больной или предрасположенный к заболеванию, то ему почти с момента рождения ставят точный диагноз и предпринимают соответствующие меры профилактики и лечения». Далее В. Д. Тимаков

* В. П. Эфроимсон. Введение в медицинскую генетику. М., Медгиз, 1964.

правильно отмечает: «Демография наследственных болезней нужна также для точного установления размеров радиационно-генетической опасности, для чего необходимо сравнение частоты наследственных болезней (в первую очередь хромосомных) среди населения, живущего в условиях нормального фона и повышенного фона излучения». Все это подчеркивает важность знакомства с генетикой не только специалистов-биологов, но и представителей всех отраслей естествознания, и особенно тех, кто имеет дело с атомной энергией.

Ш. Ауэрбах очень правильно оценивает относительную роль наследственности и среды применительно к человеку. В частности она резко протестует (глава 16) против представления о чисто наследственной преступности у человека. Ауэрбах здесь, несомненно, имеет в виду учение известного итальянского психиатра и криминалиста Цезаря Ломброзо (1836—1909) о существовании в человечестве природных или, как можно было бы сказать на современном языке, генетически детерминированных типов «преступного человека». Конечно, психические свойства человека в какой-то мере зависят от наследственных задатков, получаемых от родителей, но характер, поведение и личность человека в основном определяются условиями его жизни и воспитания, т. е. зависят от социальной среды, окружавшей его в детские и юношеские годы. Концепция Ломброзо порождена условиями капиталистического общества со всеми свойственными ему отрицательными чертами в виде нищеты, жестокой конкуренции, осуществления принципа «человек человеку — волк». Идеи Ломброзо, в частности предложение принудительной стерилизации, были подхвачены лидерами фашизма и внедрялись в государственную политику гитлеризма.

Книга Ш. Ауэрбах вышла на английском языке в двух изданиях, а в 1965 г. опубликован ее польский перевод.

Книгу с интересом прочтут школьники старших классов, увлекающиеся биологией, агрономы, ветеринары и медики, желающие пополнить свои знания об одной из ведущих отраслей биологии.

Проф. В. В. Алтатов

ПРЕДИСЛОВИЕ

Задача и цель этой небольшой книжки обстоятельно описаны в первой главе. Кратко о них можно сказать следующее.

Я не имела намерения дать занимательный очерк наиболее новых открытий в области генетики: двойной спирали ДНК, генетического кодирования, трансформации у бактерии, «убийц» у инфузории-туфельки, полового процесса у бактерий и вирусов и т. д. Эти изумительные открытия найдут скромное место в заключительных главах. Кто хотел бы узнать о них подробнее, может обратиться к популярным статьям, лекциям, кинофильмам и телевизионным передачам, посвященным биологическим темам.

Я глубоко убеждена в том, что ясное понимание элементов генетики совершенно необходимо всякому, кто хочет получить несколько большую пользу от перечисленных просветительных мероприятий, чем знакомство с вызывающими благоговение терминами, интригующими словами из трех букв вроде ДНК и РНК и туманными убеждениями, что генетики делают чудесные вещи. Мне хочется сообщить читателям необходимые сведения, без которых не могут быть поняты новейшие успехи в области генетики.

Я не хочу создавать, однако, впечатление, что моя книга представляет лишь прелюдию к тому, что в генетике действительно ценно и интересно. Я, наоборот, убеждена: все аспекты генетики по-своему восхитительны, и многие из них подводят нас прямо к основным проблемам жизни, другие глубоко связаны с во-

просами здоровья и счастья человека. В дополнение к этому все они вызывают чувство восторга. 60 лет назад законы Менделя и 30 лет назад открытие Мёллера, получившего мутации при помощи рентгеновских лучей, представляли собой животрепещущую новинку, которую можно сравнить с открытием структуры ДНК в наши дни.

Я старалась изъясняться возможно яснее и проще и не прибегала к большому числу терминов, чем это необходимо для четкости и понимания. Генетика, однако, не описательная наука вроде естественной истории. Ее надо понимать точно так же, как надо понимать физику и химию. Для этого необходимо заручиться добрым желанием и помощью самих читателей. Лишь те читатели, которые охотно пойдут на такую кооперацию, получают пользу от чтения этой книги. Я надеюсь, что они останутся довольны. Многочисленные иллюстрации предназначены для того, чтобы облегчить понимание трудных мест. Некоторые иллюстрации могут показаться слишком легкомысленными для научной книги; однако, за исключением концовок глав, каждый рисунок был тщательно продуман, чтобы оказать помощь читателю.

Шарлотта Ауэрбах

1. ЧТО ЖЕ ТАКОЕ ГЕНЕТИКА?

*(ОБСУЖДЕНИЕ ВЕДУТ
ЧЕТЫРЕ ЧЕЛОВЕКА)*

Читатель, которому преподнесли эту книгу, желает получить представление о том, что же в ней содержится. Ответить на вопрос: «Что такое генетика?» — далеко не так просто, как, например, на вопрос о том, что такое зоология или геология. Вместо ответа я прошу читателя прислушаться к разговору генетика, врача, фермера и школьника.

В р а ч. Я заглянул в мой толковый словарь, чтобы узнать значение слова «генетика». В словаре стоит: наука о наследственности. Согласны Вы с этим?

Г е н е т и к. В целом, да. Изучение наследственности было первоначальной задачей генетики и до сих пор остается основной. Однако проблемы современной генетики гораздо шире, чем изучение наследственности, по крайней мере в обычном понимании этого.

Ш к о л ь н и к. Давайте посмотрим, что говорит словарь о наследственности: «тенденция сходного породить сходное». Мне кажется, это значит, что у белой овцы рождаются ягнята белые, а у черной — черные.

Ф е р м е р. Но и у белой овцы могут быть в потомстве черные ягнята.

Ш к о л ь н и к. Тогда здесь нет наследственности.

Ф е р м е р. Я этого не понимаю; в некоторых стадах могут быть черные ягнята от белых овец, а в других же нет. Так что здесь в какой-то мере дело именно в наследственности.

Г е н е т и к. Вы совершенно правы: именно наследственность, как таковая, заставляет черных ягнят по-

являться только от некоторых скрещиваний между белыми овцами. Не забывайте, что определение слюваря (его нельзя считать безупречным) говорит только о тенденции сходного порождать сходное. Очень часто потомство не похоже на родителей, и очень часто это объясняется именно наследственностью.

Врач. Это похоже на те случаи, когда глухие дети рождаются от родителей с нормальным слухом.

Генетик. Да, подобные случаи наследственности довольно часты.

Фермер. Не бывают ли в этих случаях глухими деды и бабки? Или дяди и тети?

Генетик. Именно так. Все это показывает, как важно разобраться в истории семьи, если требуется дать советы родителям, опасаящимся, что их ребенок будет как-то отягощен наследственным недостатком.

Врач. Имеются ли определенные правила, по которым можно предсказать, что ребенок будет иметь такой-то недостаток?

Генетик. Да, но не вполне точные. Мы едва ли когда-либо сможем с точностью предсказать судьбу каждого ребенка. Однако часто мы можем правильно указать родителям на вероятность появления ребенка с определенным пороком.

Фермер. Мне кажется, что Вы также можете кое-что посоветовать и животноводу, у которого в стаде завелась наследственная болезнь, вроде водянки эйрширского рогатого скота.

Генетик. О, да! В этих случаях генетик может принести большую помощь животноводу. В самом деле, его предсказания будут гораздо более точными, чем прогнозы о детях, так как при работе с животными можно проводить испытания потомства.

Школьник. Все же это звучит для меня довольно пессимистично. Просто избавиться от плохой наследственности! И это все, что генетик может для нас сделать? Нет ли чего-нибудь существенного: вроде превращения нас в более совершенных людей?

Генетик. Генетики прекрасно представляют себе, что надо делать в этом направлении; однако проводить в жизнь генетические знания очень трудно, особенно мешает этому оппозиция многих представителей современного общества. Приходится пока довольствоваться

успехами в улучшении сельскохозяйственных растений и животных.

Фермер. Разве этим люди не занимались с момента своего появления на земле, задолго до того, как узнали что-либо о генетике?

Генетик. Это все верно. Издавна применялись даже точно такие же методы, что и теперь: выбор наилучших особей для размножения и уничтожение самых плохих.

Фермер. К этому надо добавить скрещивание пород для комбинирования в их потомстве наиболее ценных свойств.

Генетик. Да, но это все старые, ненаучные методы. В настоящее время мы можем сделать то же самое более быстро и эффективнее, так как стали ясно понимать, что именно мы делаем. Помимо этого, базирясь на генетике, предложены совсем новые приемы работы. Как, например, испытание по потомству или выведение гибридной кукурузы.

Фермер. Мне вспоминается, что некоторые институты по селекции растений получили ценные сорта при помощи рентгеновских лучей или химических препаратов.

Врач. Неужели это так? Нас всегда предупреждают об опасности рентгеновского облучения, потому что оно порождает психически неполноценных людей в последующих поколениях.

Генетик. Здесь нет никакого по существу противоречия. Все становится ясно, если только немного познакомиться с генетикой.

На минуту задержимся на этой теме. Я хочу, чтобы вы уловили, что при этом мы оставляем в стороне предмет наследственности в узком смысле слова. Я имею в виду, что мы теперь перестали спрашивать, как передаются наследственные признаки, что является основным вопросом учения о наследственности. Теперь нас интересует, «как возникают наследственные изменения?». Это гораздо более актуальная проблема. Она играет выдающуюся роль в генетических исследованиях наших дней.

Школьник. Называют ли эти работы изучением мутационного процесса?

Генетик. Совершенно правильно. Об этом вы многое узнаете из нашей книги.

Школьник. Будет ли нам рассказано, что употребление кофе вызывает мутации?

Генетик. Возможность этого очень не ясна. Ее нужно еще проверить на мышах. Для работы по мутациям имеются гораздо более важные проблемы.

Врач. Мне часто приходится слышать, что между исследованиями мутаций и изучением рака имеется какая-то связь.

Генетик. В самом деле, связь действительно велика, особенно применительно к терапии рака. Возможно, что исследования мутаций также позволят понять, как возникает рак.

Врач. Мне хотелось бы поставить сейчас совсем другой вопрос. В медицинских журналах обсуждалась проблема людей, пораженных некоторыми формами интерсексуальности.

Школьник. В смысле превращения женщины в мужчину?

Врач. Нет, не об этом идет речь. Я имею в виду людей, не вполне нормальных в отношении пола и в какой-то мере похожих на противоположный пол. По всей видимости, у таких людей не все благополучно с хромосомами. Надо ли считать, что здесь замешана наследственность?

Генетик. Да, но не потому, что эти изменения наследственны, а в том смысле, что здесь испортился механизм наследственности.

Фермер. Нет ли здесь сходства с фримартинами? Я имею в виду бесплодную корову, родившуюся близнецом в паре с бычком?

Генетик. О, нет! Фримартинны происходят совсем иным путем. Я очень рад, что здесь возник этот вопрос, так как это подводит нас к очень важной области генетических исследований — к проблеме определения пола.

Фермер. Вы имеете в виду изучение вопроса, чем отличается развитие самца от развития самки?

Генетик. Нет, это проблема эмбриологии. Меня занимает вопрос: почему у большинства видов животных рождается примерно столько же самцов, сколь-

ко и самок? Можно ли влиять на пол потомства после зачатия?

Фермер. Это можно делать с пчелами.

Генетик. Не совсем так. Можно только превратить рабочую пчелу в пчелиную матку, так как они обе самки. Но невозможно превратить трутня в матку.

Фермер. Да, этого сделать нельзя. Но можно добиться меньшего или большего числа маток или трутней, подставляя для кладки яиц нужный тип ячеек.

Генетик. Да, в этом смысле Вы правы. В действительности же определение пола у пчел сильно отличается от определения пола у большинства животных.

Врач. А как объяснить, что дальтонизм (неспособность различать цвета) гораздо чаще бывает у мужчин, чем у женщин? Я прочел в старинном справочнике по офтальмологии: причина в том, что женщинам приходится иметь больше дело с окрашенными предметами. Это мне кажется малоубедительным. Я думаю, что дело связано с генетической основой пола, о чем Вы сейчас упомянули.

Генетик. Это именно так и есть. Дальтонизм, т. е. неспособность различать красный и зеленый цвет, это попросту отклонение, связанное с наследованием пола.

Врач. Я боюсь, что раз это наследственно, то оно и неизлечимо.

Генетик. Отнюдь нет! Хотя это мнение очень широко распространено. Наследственная болезнь отнюдь не труднее поддается излечению, чем не наследственная.

Врач. Не могли бы Вы привести пример излечиваемой наследственной болезни?

Генетик. Я могу назвать много таких заболеваний. Например, диабет.

Фермер. Это болезнь, при которой организм не может справляться с сахаром?

Врач. Да, именно эта. И теперь больным диабетом на помощь приходит инсулин. Но я никогда не представлял себе, что диабет — наследственная болезнь.

Генетик. Этого нельзя сказать на основании простого рассмотрения родословной больного диабетом.

В действительности наследуется не сам диабет, а склонность к диабету. От образа жизни человека, в основном от диеты, зависит, проявится ли у человека эта склонность или нет.

Врач. Если Вы называете это наследственной болезнью, то и туберкулез можно также отнести сюда, так как тенденция к его проявлению определенно связана с некоторыми семьями. Но, очевидно, это не так.

Генетик. Почему же не так?

Врач. Мы знаем, что туберкулез вызывается бактерией, а не наследуется.

Генетик. Верно, но много людей соприкасаются с бактериями, а заболевают лишь некоторые. Произойдет это или нет, зависит от многих обстоятельств, например от квартирных условий и от питания. Вероятность заболевания в большей степени зависит также от врожденной восприимчивости. Можно привести много подобных примеров, в которых проявление болезни зависит и от внешних факторов, и от врожденной реактивности на болезнь.

Фермер. А как обстоит дело с умственными способностями? Наследуем ли мы интеллигентность или только склонность к тому, чтобы стать интеллигентами?

Генетик. Все зависит от того, как понимать интеллигентность. Я бы сказал, что мы наследуем задатки развивать умственные способности в результате воспитания, жизненного опыта. Однако, как разовьются наши задатки, зависит от условий жизни и от получаемого нами воспитания.

Фермер. Возможно, это похоже на то, что от ухода за нашими коровами зависит, будут ли они давать все молоко, которое способны давать.

Генетик. Именно так!

Фермер. Здесь возникает трудный практический вопрос. Как мне узнать, корова является очень дойной, так как я опытный хозяин, или потому, что она хорошая корова?

Школьник. Зачем Вам это знать, если Вы получаете молоко?

Фермер. Мне это нужно знать, чтобы решить, должен ли я вести от нее потомство.

Генетик. Итак, Вы подняли старый вопрос о соотношении наследственности и среды или природы

и воспитания. Решение его имеет огромное значение не только в животноводстве и растениеводстве; оно определяет в значительной степени отношение к нашим детям и окружающим, если, например, признать, что в преступных действиях содержится значительный элемент прирожденного.

Школьник. Действительно ли это так?

Генетик. Об этом Вы прочтете несколько позже. К чему бы мы ни пришли, это обязательно как-то повлияет на наше отношение к преступности и преступникам. Крайне важной темой генетики надо считать изучение относительной роли *наследственности и среды*.

Школьник. Я это знаю. Сюда ведь относятся исследования по близнецам.

Генетик. Совершенно верно.

Фермер. Я боюсь, что задаю довольно глупый вопрос. Вы говорите столь многословно о наследуемых «тенденциях». Но для меня это звучит несколько мистически. Мне хотелось бы думать о своей собственной наследственности более осязаемо, чем о каких-то тенденциях. Что же мне при этом надо иметь в виду?

Школьник. Я знаю: гены.

Фермер. Гм, я об этом термине слышал раньше, но должен сознаться, что для меня это — пустой звук. Не могли бы вы мне сказать, что представляют собой гены?

Генетик. Боюсь, что я не смогу этого сделать, по крайней мере идеально точно. В самом деле, о генах мы наслышались много в последнее время, об этом вы прочтете в последующих главах. На данном этапе достаточно сказать, что гены — это большие молекулы. Каждая зародышевая клетка несет тысячи генов, и каждый из них заведует каким-либо процессом в развитии, например образованием костей или мозга. Мы начинаем, таким образом, жить со своего рода миниатюрным кодом инструкций, как развиваться.

Врач. Зависит ли от среды, в которой мы живем, насколько точно выполняются эти инструкции?

Генетик. О, да! Это как раз очень правильный подход к пониманию соотношения: природа и воспитание.

Врач. Кто же расшифровывает код и выполняет инструкции?

Генетик. Это делает живое вещество клетки, так называемая цитоплазма. Одной из двух величайших загадок жизни надо считать вопрос о том, как цитоплазма расшифровывает код и как переводит его в создание нового живого вещества, жизненной формы и деятельности. Во всем мире сейчас идут интенсивнейшие работы биохимиков и генетиков в этом направлении, но до сих пор мы еще очень далеки от разрешения этих проблем. По крайней мере это можно сказать относительно исходных шагов: декодирования и первичных химических реакций клетки. С другой стороны, мы очень хорошо осведомлены о том, как гены влияют на дальнейшие этапы развития. Наследственные уродства, как, например, бесхвостость у мышей, прослежены от истоков эмбриональной жизни. Великолепно проанализирована химическая основа генетических отличий многих растительных пигментов. Исследования этого рода относятся к области *физиологической генетики*; у высших организмов эти работы охватывают также особый раздел *эмбриологической генетики*.

Врач. Мне представляется, что, если углубляться в такой анализ, мы всегда дойдем до биохимического действия генов.

Генетик. Именно так и есть! То, что мы называем биохимической генетикой, стало наиболее важной отраслью физиологической генетики. Примерно за последние десять лет исследования на микроорганизмах внесли огромный вклад в изучение генетики.

Фермер. Вы имеете в виду бактерии?

Генетик. Бактерии, плесени и некоторые водоросли. Эти простые организмы оказались более пригодными для их изучения с позиций биохимии, чем большинство более высокоразвитых организмов. Например, можно обнаружить, что один штамм гриба синтезирует витамин в отличие от других штаммов, у которых отсутствуют необходимые гены. Таким образом, сопоставляя химические свойства этих разнообразных штаммов, можно узнать кое-что о химических процессах образования этих веществ. В самом деле, биохимия

получила столько же пользы от генетики микробов, сколько эта последняя от биохимии.

Фермер. Работу по генетике с микроорганизмами мне даже трудно представить. Я всегда считал, что при этих исследованиях неизбежно занимаются скрещиванием.

Генетик. Да, но ведь микроорганизмы также можно скрещивать.

Врач. Может быть, это относится к грибам. Знаюсь, мало знаком с их биологией, я твердо помню со студенческих времен, что у бактерий нет полового процесса.

Генетик. Вы поразитесь, узнав, что у них имеется не только один, но даже несколько весьма своеобразных половых процессов. Вы не могли об этом знать в студенческие годы, так как все это было открыто совершенно недавно. Вы удивитесь еще больше, если узнаете, что и у вирусов имеется свое особое проявление пола.

Врач. Вы действительно меня поражаете. Я привык к мысли, что вирусы — что-то среднее между живым и неживым.

Школьник. Могу я задать Вам вопрос, который меня занимает последние десять минут?

Генетик. Конечно.

Школьник. Вы сказали, что механизм передачи клетке генной информации представляет собой одну из двух великих загадок жизни. Что же считается второй загадкой?

Генетик. Вторая загадка касается того, каким образом каждый ген воспроизводит другой ген, совершенно с ним сходный. Это случается при каждом делении клетки, и в итоге во всех клетках взрослого организма находятся точные копии всех генов, полученных зародышем от его родителей. Сюда, конечно, относятся зародышевые клетки, и именно через них копии тех же самых генов передаются следующему поколению, и это происходит бесконечно. Вторая великая загадка жизни стоит близко к своеобразнейшей природе гена, и в наше время много ученых генетиков, химиков и физиков пытаются в этом разобраться.

Я опасаясь, однако, что наше время подходит к концу. Мне хотелось бы остановиться на одном аспекте

генетики, далеко не последнего значения. Дело касается ее роли в нашем понимании эволюции. Дарвин воздвиг здание своей теории эволюции, не зная даже основ генетики. Это здание было весьма величественным, но в нем несколько слабых мест. Применяв наши познания в области генетики к истолкованию эволюции, мы чрезвычайно укрепим дарвиновскую постройку, поскольку в человеческих силах сделать это в отношении теории, имеющей дело с фактами из области прошлого.

Врач. Чтобы увязать конец нашей дискуссии с ее началом, я хотел бы сказать следующее: Вам удалось четко показать, что современная генетика — это больше, чем изучение наследственности. Она, по всей видимости, захватывает весь живой мир — от природы гена до эволюции.

Школьник. И она, мне кажется, ближе стоит к тайне жизни, чем любая другая наука.

Фермер. Как человек практики, я хотел бы добавить, что генетика находит применение в гораздо более разнообразных областях человеческой жизни, чем я себе представлял: не только в сельском хозяйстве, но и в педагогике, в профилактике болезней, в выработке нашего взгляда на преступность и т. д.

Генетик. Я чрезвычайно рад, что эта дискуссия позволила вам увидеть все аспекты генетики. Мы коснулись их очень поверхностно, и думаю, что будет полезно, если, подводя итоги нашей беседе, я кратко обрисую последовательность изложения материала в этой книге.

Школьник. Мне кажется, что это блестящая идея. Я несколько запутался в разговоре о близнецах, вирусах и эволюции.

Генетик. Итак, начнем с законов наследственности. Мы познакомимся с ними, прослеживая гены от генерации к генерации, но не будем вдумываться особенно в вопрос о природе генов. Мы только будем помнить, что гены являются материальными переносчиками, носителями наследственной передачи. Мы познакомимся по ходу этой работы с определением пола. Нам, конечно, придется сказать многое о практическом значении генетики. Далее мы постараемся перекинуть мост между геном и признаком, или свойством,

им определяемым. Мы начнем строить этот мост с далекого конца, там, где можно наблюдать факты. Прежде всего надо будет принять во внимание влияние среды на проявление наследственных признаков. В этом вопросе видная роль принадлежит исследованиям близнецов. Дальше мы посмотрим, какими путями гены влияют на развитие. Чем ближе подходим мы к гену, тем сильнее увлекает нас биохимическая генетика. Здесь будет полезно рассмотреть примеры из области генетики микроорганизмов. Наконец, мы подойдем к области, до сих пор неизведанной, где гены осуществляют свою таинственную деятельность воспроизводства генов по своему подобию и передают их информацию цитоплазме. Чтобы пролить хоть немного света на эту область, нам придется черпать сведения из многих источников: из химии, физики, само собой разумеется, из генетики, особенно из работ по мутациям и генетике вирусов. Не все здесь будет представлять только теоретический интерес. Генетика микробов дает много ценного для практической деятельности человека, как, например, при выведении высокоурожайных штаммов пенициллина или при изучении вируса полиомиелита, вызывающего детский паралич. Едва ли стоит подчеркивать практическое значение мутационных исследований в атомном веке, в котором мы живем.



2. ГРЕГОР МЕНДЕЛЬ

В 1854—1868 гг. преподавателем физики и естественной истории средней школы в Брюнне (г. Брно, Чехословакия) был августинский монах Грегор Мендель. В свободное время Мендель выращивал горох в саду своего монастыря, делал он это не из гастрономических соображений, а для изучения законов наследственности. Разумеется, он не был первым ученым, ставившим себе эту задачу. Однако все его предшественники не внесли ясности в этот вопрос. Успех работы Менделя по сравнению с исследованиями его предшественников объясняется тем, что он обладал двумя существенными качествами, необходимыми для ученого: способностью задавать природе нужный вопрос и способностью правильно истолковывать ответ природы. В дополнение к этому Мендель был исключительно трудолюбив и аккуратен, т. е. обладал качествами, которые сами по себе не создают хорошего ученого, но без которых даже выдающийся умственными способностями человек редко добивается больших научных успехов. Эту работу Мендель проводил в течение восьми лет, и за это время он вырастил и детально изучил около 10 000 растений гороха, прежде чем решился опубликовать свои скромные данные в «Известиях» местного научного общества. Это произошло 8 февраля 1865 г., но после этого события потребовалось 35 лет для того, чтобы ученый мир понял значение сделанного открытия. Мы сейчас считаем этот день — днем рождения современной генетики.



Барельефный портрет Грегора Менделя.

Предшественники Менделя скрещивали или гибридизировали разновидности растений, которые отличались друг от друга по многим признакам; результаты получались весьма странные, и их трудно было понять. Мендель сознавал, что единственный путь к получению ясного ответа от природы — задать ей очень простой вопрос. Он взял поэтому для гибридизации сорта гороха, которые отличались друг от друга только по одному четко выраженному свойству или признаку, например, по форме семян или по окраске цветков. Это позволило ему четко классифицировать потомство в отношении только одного выбранного отличия; он мог также точно подсчитывать, сколько растений попадает в один класс, а сколько в другой.

Ключом к успеху был количественный метод; однако этот метод делал результаты непонятными его современникам.

Давайте познакомимся с методом работы Менделя по одному из его опытов (рис. 1). Мендель скрестил растения гороха с морщинистыми семенами и растения с гладкими семенами опылением цветков одной разновидности гороха пыльцой, взятой с другой разновидности. Опыленные цветки превратились в стручки с семенами. Семя растения возникает от слияния женской зародышевой клетки (семяпочки) с мужской зародышевой клеткой (пыльцевым зернышком). У животных зародыш развивается от слияния яйцеклетки со сперматозоидом (семенной клеткой). Семена, развивающиеся на скрещенном растении гороха, должны считаться его детьми, или *гибридами первого поколения*.

В описываемом опыте все семена без исключения оказались гладкими вне зависимости от того, принадлежали ли растения, на которых они развивались, к разновидности с гладкими семенами и опылялись пыльцой от разновидности с морщинистыми семенами, или наоборот. Таким образом, у гибридов проявилось лишь одно из противоположных свойств родительских разновидностей. Другой признак, однако, не был утерян; как мы сейчас увидим, он появляется в ближайшем, следующем поколении. Мендель назвал признак, который проявлялся у гибрида, *доминантным*, а тот, который временно исчезал, *рецессивным* (от латинского

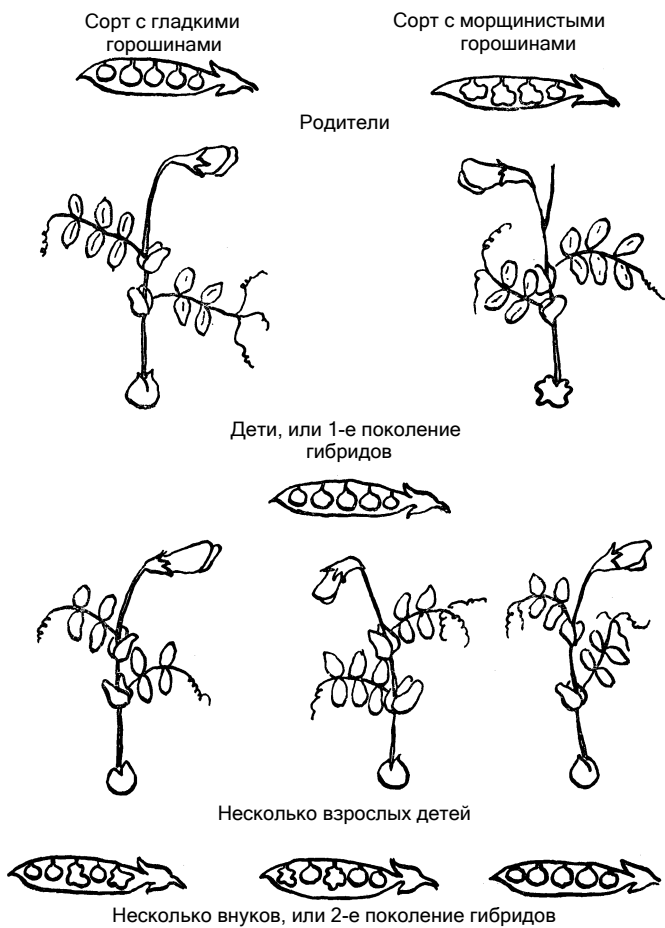


Рис. 1. Один из опытов Менделя.

слова *recedo* — отступать). На основании этого определения гладкость — доминантный признак, а морщинистость — рецессивный. После этого Мендель отобрал 253 гладких гибридных семени, вырастил из них растения, дал им созреть до цветения и самоопылиться. Полученные семена были внуками исходных растений, взятых для скрещивания, их называют *вторым гибридным поколением*. Мендель подсчитал и разбил их по группам. Всего было 7324 семени, из них 5474 семени были гладкими и 1850 — морщинистыми. В большинстве стручков находились горошины того и другого типа, но, так как в целом гладких горошин было больше, чем морщинистых, Менделя не поразило, что попадались стручки сплошь с гладкими горошинами. Мендель был математиком и обратил внимание на то, что число 5474 почти в три раза превышает число 1850. Его еще больше заинтересовало, что все 7 пар противоположных признаков, которые он комбинировал, показывали сходное: в каждой паре один из двух признаков был всегда доминантным и обнаруживался у всех гибридных особей первого поколения, тогда как другой признак оказывался рецессивным и появлялся у трети особей второго гибридного поколения.

Основываясь на этих опытах, Мендель создал теорию наследственности, по которой материальная основа наследственности складывается из «факторов». Они поодиночке попадают в зародышевые клетки, комбинируются при оплодотворении и расходятся, когда последующее поколение опять образует зародышевые клетки. Эта теория настолько опережала тогдашний уровень знаний о строении клетки и об оплодотворении, что генетикам наших дней приходится поражаться исключительной силе ума Менделя, которому удалось продвинуться столь глубоко, столь смело в совершенно неисследованную область. Не удивительно поэтому, что вначале открытие Менделя было полностью оставлено без внимания современников. Лишь после смерти Менделя, в 1900 г., его теория была «вновь открыта» одновременно в результате наблюдений трех ботаников, работавших в трех различных странах Европы. К этому времени цитология, т. е. изучение клетки под микроскопом, продвинулась до уровня, на котором менделевские факторы можно было сопоставить

с удивительными клеточными образованиями — хромосомами. Вместо того чтобы проследивать ход блестящих менделевских умозаключений, мы воспользуемся более легкой дорогой вывода законов наследственности из наблюдений над поведением хромосом.



3. ХРОМОСОМЫ

Все живые организмы состоят из клеток. Бактерии и многие простые микроорганизмы состоят из одной-единственной клетки; высшие организмы состоят из множества клеток. Клетки в большинстве случаев имеют очень маленькие размеры, и их можно видеть лишь под микроскопом. На рис. 2, *a* показана растительная клетка при большом увеличении, она заполнена живой субстанцией — цитоплазмой. В цитоплазме видно компактное изолированное тело — ядро. Любая клетка всегда содержит ядро. Хотя клетка может на короткое время оставаться живой и без ядра, но в таком; состоянии она теряет способность делиться. Ядро содержит хромосомы, которые хорошо видны на некоторых стадиях жизни клетки, а именно во время ее деления на две дочерние клетки. Из-за способности интенсивно окрашиваться определенными красителями их назвали хромосомами (хромосома — окрашенное тело). На рис. 2, *б* показаны окрашенные хромосомы во время деления клетки растения — конского боба *Vicia faba*. Можно подсчитать, что хромосом в ядре 12, также видно, что они отличаются одна от другой по величине и по форме. Если пересмотреть много клеток боба, обнаруживается, что каждая из них содержит по 12 хромосом. Каждая клетка гороха имеет 14 хромосом, плодовой мушки *Drosophila melanogaster* — 8, мыши — 40 (см. рис. 2, *з*), каждая клетка человека имеет 46 хромосом (см. рис. 2, *е*). Для каждого вида растений и животных характерно определенное число, форма и величина хромосом в ядре.

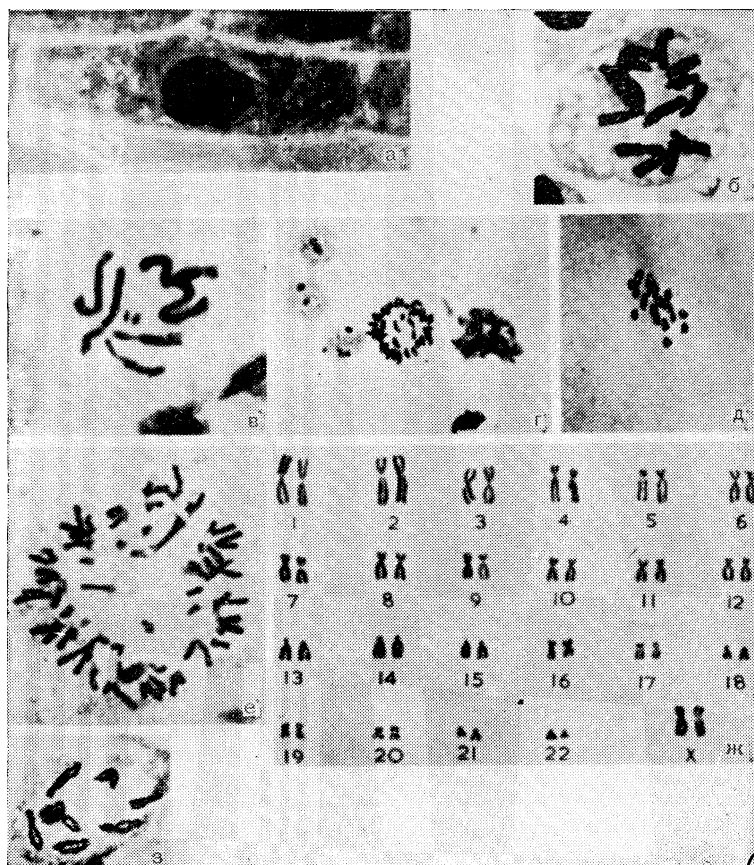


Рис. 2. Строение ядра и хромосомы разных организмов:

a — растительная клетка с ядром; *б* — хромосомы в клетке конских бобов; *в* — хромосомы в клетке самки дрозофилы; *г* — хромосомы в клетке самки мыши; *д* — хромосомы яйцеклетки мыши; *е* — хромосомы в клетке костного мозга женщины; *ж* — хромосомы человека, распределенные попарно; *з* — хромосомы ржи в мейозе.

Каким образом каждая клетка индивидуума получает одинаковый набор хромосом? Как известно, новые клетки возникают вследствие деления старых. Перед делением клетки хромосома всегда образует около себя совершенно подобную себе хромосому. Вначале две хромосомы лежат рядом, но в дальнейшем в процессе деления клетки они расходятся и каждая из двух дочерних клеток получает одну копию каждой хромосомы. Сложный процесс, при котором наблюдается равномерное попадание дочерних хромосом в дочерние клетки, называется митозом. Детальное описание митотического процесса можно найти почти в любой книге по биологии. Очень важно, что в результате удвоения хромосом и митоза каждая клетка любого организма данного вида содержит одинаковый набор хромосом. Имеется одно важное исключение из этого правила, на котором следует остановиться. Здесь возникают вопросы, для их разрешения на помощь генетике приходит цитология — наука о клетке.

Вернемся опять к рис. 2. Если мы посмотрим на клетки с несколькими хромосомами (см. рис. 2, *б* и *в*), то заметим, что их можно распределить парами. К каждой отдельной хромосоме, имеющей определенную величину и форму, можно подобрать другую, сходную с ней. Так, у дрозофилы (см. рис. 2, *в*) обнаруживается одна пара хромосом средней величины, две пары длинных хромосом и одна пара точечных хромосом. В клетках, где имеется много мелких хромосом, не всегда удается их собрать парами. На рис. 2, *ж* показано, как 46 хромосом человека (см. рис. 2, *е*) можно подобрать парами (вырезая фотоснимки отдельных хромосом и сопоставляя их друг с другом по величине и форме). Даже в случаях, где такие попытки оказались неудачными, можно быть вполне уверенными, что хромосомы можно подбирать парами, так как во время жизненного цикла каждого размножающегося половым путем организма наблюдается стадия, когда хромосомы раздваиваются. Эта стадия называется мейозом, что значит уменьшение. Теперь посмотрим, почему был взят этот термин.

Мейоз — это два последовательных, следующих друг за другом деления клетки, первый шаг в образовании половых клеток, или гамет. На рис. 3 в чрезвы-

чайно упрощенной форме изображен мейоз для одной пары хромосом; рисунок показывает лишь такие черты процесса, которые имеют значение для понимания законов Менделя. В начале мейоза хромосомы-партнеры подходят и обвивают друг друга. На рис. 2, 3 это показано для 14 хромосом ржи, образующих в мейозе 7 пар. Это похоже на то, как во многих старинных танцах образование пар танцующих является пре-

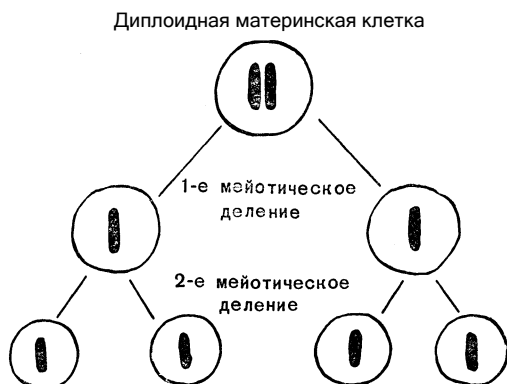


Рис. 3. Мейоз одной пары хромосом.

людией к расхождению в стороны. В конце первого мейотического деления парочки нарушаются, и партнеры движутся по отдельности в две дочерние клетки. Это явление сходно с тем, что бывает при митозе: деление приводит к равному распределению хромосом по дочерним клеткам. Однако существует чрезвычайно важное отличие. В митозе каждая клетка получает полный набор хромосом, тогда как при мейозе дочерние клетки получают лишь по одному партнеру каждой хромосомной пары.

Таким образом, первое мейотическое деление уменьшает число хромосом в каждой клетке вдвое. Оно поэтому носит название редукционного деления. Второе деление представляет собой обычный митоз и никак не влияет на число хромосом. В итоге двух мейотических делений образуется группа из четырех зародышевых клеток, из которых каждая содержит один набор хро-

мосом, т. е. число хромосом, равное числу хромосомных пар. Такая клетка носит название гаплоидной, тогда как клетка с двумя наборами хромосом носит название диплоидной. Можно выразиться иначе. Мейоз образует четыре гаплоидные зародышевые клетки из одной диплоидной материнской клетки. На рис. 2, д показаны хромосомы яйцеклетки мыши; можно подсчитать, что их 20, вдвое меньше, чем в обычной клетке тела мыши (см. рис. 2, з). При оплодотворении две гаметы, несущие по одному набору хромосом, сливаются и тем самым восстанавливают диплоидное состояние. На этом цикл замыкается, и начинается новый цикл, когда новое поколение образует зародышевые клетки.

4. ГЕНЫ

Вернемся снова к опытам Менделя: наблюдается известный параллелизм между гипотетическими наследственными факторами Менделя и реально наблюдаемыми хромосомами. Подобно хромосомам, эти факторы передаются поодиночке через зрелые зародышевые клетки; во время оплодотворения они располагаются попарно; они разделяются или расщепляются вновь, когда последующая генерация образует свои зародышевые клетки. Имеется лишь одно препятствие расценивать хромосомы как менделевские факторы — их численность слишком мала. Например, горох имеет только 7 пар хромосом. Мендель изучал семь пар альтернативных признаков, и нет сомнения, что число их он мог бы увеличить. Для объяснения наследственной конституции целого организма гороха, мыши, мухи или человека требуются десятки тысяч наследственных факторов. Выход из этой дилеммы состоит в том, чтобы рассматривать хромосомы не как наследственные факторы, а как переносчики, на которых эти факторы передаются от потомства к потомству. Истинность этого предположения подтверждена многочисленными экспериментами, и теперь уже больше нет никакого сомнения, что наследственные факторы, или гены, располагаются вдоль хромосом, и каждая хромосома несет сотни или даже тысячи генов.

Гены слишком малы, чтобы разглядеть каждый отдельно, но на определенных стадиях вдоль многих хромосом обнаруживаются узелки, утолщения или диски, которые указывают на подразделение хромосом на

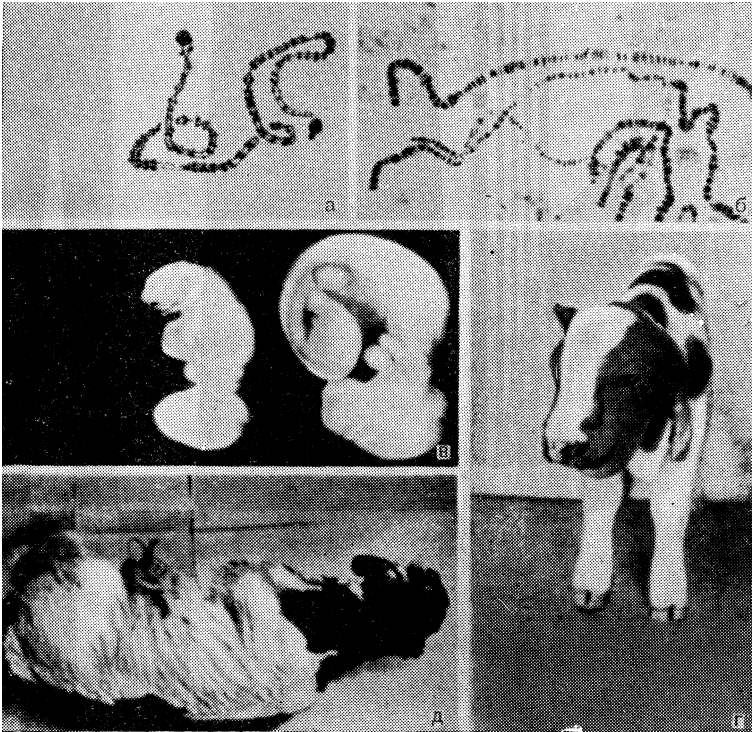


Рис. 4. Хромосомы, зародыши и уродство различных организмов: *a* — пара хромосом ржи в начале мейоза; *б* — гигантские хромосомы в слюнных железах дрозофилы; *в* — эмбрионы бесхвостой (слева) и нормальной мыши в одном возрасте; *г* — водяночный теленок; *д* — «ампутированный» теленок.

отдельные гены. В особенности хорошо это видно на разных стадиях мейоза. На рис. 4, а показана пара хромосом ржи в начале мейоза, можно заметить участки темноокрашенных узелков и слабоокрашенные связующие их нити. У двух хромосом-партнеров каждый отрезок сходен, спаривание является очень точным. Каждый узелок одной хромосомы ложится рядом с соответствующим узелком ее партнера. По всей вероятности, эти узелки-гены, а не хромосомы в целом направляют процесс спаривания. Такая способность генов находить и притягивать к себе своих двойников является замечательным свойством, которому долгое время наука не могла дать удовлетворительного объяснения. Позже, во время мейоза, эта структура исчезает, так как хромосомы свиваются и превращаются в компактные образования (см. рис. 2, з). Но в дальнейшем, когда в следующем поколении будут развиваться половые клетки, каждая хромосома вновь приобретает характерное строение. Опытный цитогенетик и цитолог могут узнать каждую из семи хромосом ржи по расположению ее узелков.

В слюнных железах личинок некоторых мух обнаружены гигантские хромосомы с красивыми и сложными участками темных и светлых узелков-дисков. На рис. 4, б показаны такие хромосомы в слюнных железах дрозофилы. Они в сотни раз больше, чем обычные хромосомы, и каждая из них имеет набор характерных участков с дисками. Эти хромосомы также во много раз толще обычных хромосом, потому что каждая состоит из пучков с огромным числом нитей с совершенно одинаковыми дисками. Очень интересен путь возникновения этих пучков, потому что он показывает чрезвычайную точность процесса удвоения хромосом. У молодой личинки хромосомы в слюнных железах еще очень тонки. По мере роста личинки увеличиваются также размеры слюнной железы, но растет она своеобразно. Клетки вместо увеличения их числа путем деления начинают расти все больше и больше без деления. Увеличивается в размерах также их ядро. Внутри ядра хромосомы начинают удваиваться подобно тому, как это происходит перед каждым делением клетки, а так как мейоза не наступает, новые хромосомы не отделяются от старых. В результате новые и старые

хромосомы остаются рядом друг с другом и каждая новая вновь начинает удваиваться. Все это происходит многократно с большой точностью, так что каждый пучок образует совершенно подобный себе пучок и вся хромосома выглядит как единая толстая, состоящая из дисков нить. Кроме этого, хромосомы-партнеры в слюнных железах так тесно спарены в мейозе, и то, что мы видим в микроскоп и считаем одной хромосомой, на самом деле представляет собой пару, а ядра слюнных желез дрозофилы несут четыре хромосомы вместо восьми, которые наблюдаются в обычных клетках (см. рис. 2, в). Схема дисков отражает схему расположения генов. Это можно часто наблюдать в случаях, когда хромосома теряет маленький кусочек под влиянием радиации или другого повреждающего воздействия. Процесс репликации (создания копии) хромосом идет столь точно, что все потомки пораженной хромосомы будут получаться без такого исчезнувшего кусочка, и когда пораженная хромосома попадает в гамету, например яйцеклетку, то развившиеся особи получают хромосому с нехваткой исчезнувшего кусочка во всех клетках. Рис. 5 и 6 показывают, что в таких случаях происходит.

Левая часть рис. 5 показывает нормальное крыло дрозофилы, а над ним, под гораздо большим увеличением, маленький участок одной из нормальных хромосом слюнной железы. Стрелка указывает на диск, в котором находится ген, управляющий образованием формы крыла. Правая часть рис. 5 показывает этот же участок хромосомы у мухи, которая получила поврежденную хромосому от отца или матери, облученных рентгеновскими лучами. Если вы вспомните, что хромосомы слюнных желез состоят из двух пучков хромосом, образованных из двух хромосом-партнеров, станет ясно, почему на месте стрелки отсутствует лишь половина диска. Тем не менее нехватки одного из двух генов-партнеров было достаточно для нарушения нормального развития крыльев и появления уродства (см. рис. 5, справа). Насекомые с утерей диска в обеих хромосомах-партнерах столь сильно повреждены, что умирают на стадии раннего эмбрионального развития. Подобный случай показан на рис. 6. Левая часть рисунка изображает нормально выросшую зеленую куку-

рузу, а под ним при значительно более сильном увеличении — кончики одной определенной хромосомной пары. На кончике каждой из хромосом-партнеров видны довольно крупные узелки. В этом узелке среди генов находится ген, присутствие которого совершенно обязательно для того, чтобы в клетках образовывалось зеленое вещество — хлорофилл, необходимый для жизни растения. Правая часть рисунка показывает,

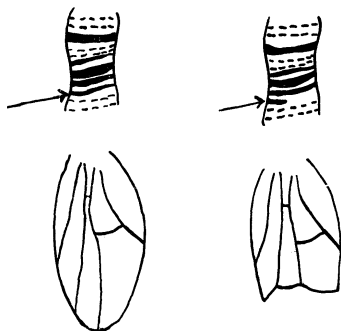


Рис. 5. Нехватка одного из генов крыла дрозофилы.

что происходит, если этот крупный узелок исчезает из обеих хромосом: растение отмирает очень рано, имея вид желтого и больного проростка. Если обратиться еще раз к левой половине рис. 6, можно уловить отличие от того, что наблюдалось с геном крыла дрозофилы. Там этот ген не мог обеспечить развития нормального крыла без помощи гена-партнера; хлорофилловый ген вполне дееспособен, даже если он действует в одиночку; растения совершенно нормальные, если одна хромосома нормальна, а другая лишена узелка. Дело здесь не в различиях генов кукурузы и дрозофилы и не в генах, управляющих формой крыла или образованием хлорофилла. Дело здесь в эффективности, с которой гены выполняют свои функции. Некоторые гены эффективны в одиночку, другие для проявления эффекта требуют кооперации со своими партнерами.

Каждый ген играет роль в определенном процессе развития, например: в образовании хлорофилла, развитии окраски или размеров или у высших животных в развитии психических способностей. Гены-партнеры

управляют тем же процессом, но действуют иным путем; два гена-партнера у гороха управляют формой семян: один определяет, что семена получаются гладкими, а другой делает их морщинистыми. Гены-партнеры, дающие различный результат, называются аллеломорфами, или аллелями. Слово «аллеломорф» означает разноформенный; согласно новейшим представлениям, это можно понимать как изменение химического строения в основном того же самого гена.

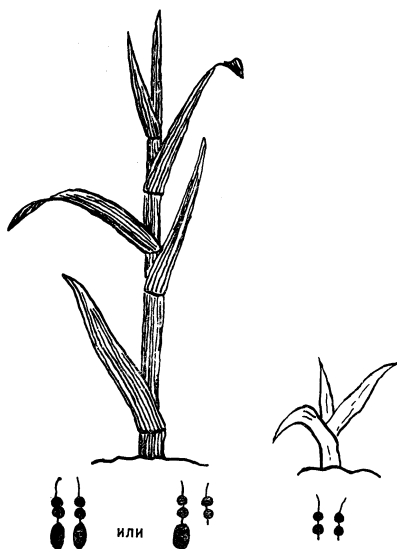


Рис. 6. Нехватка хлорофиллового гена кукурузы.

Все процессы развития чрезвычайно сложны, а потому не удивительно, что очень много различных пар генов принимает участие в развитии, например, глаза, мозга или цветка (см. гл. 23). Даже такой, казалось бы, простой процесс, вроде образования витамина в бактериальной клетке, проходит через ряд ступеней и управляется несколькими генами. У бактерий гены, управляющие одним и тем же процессом, имеют тенденции располагаться по соседству, как будто это облегчает их совместные действия, но у других организмов этого не наблюдается. Гены, связанные с самыми разнообразными процессами, могут лежать совершенно ря-

дышком в той же хромосоме, тогда как гены, регулирующие связанные процессы, могут быть расположены поодаль. На рис. 7 показано расположение нескольких из известных генов на одной хромосоме дрозофилы. Помечены лишь гены, связанные с развитием глаз и

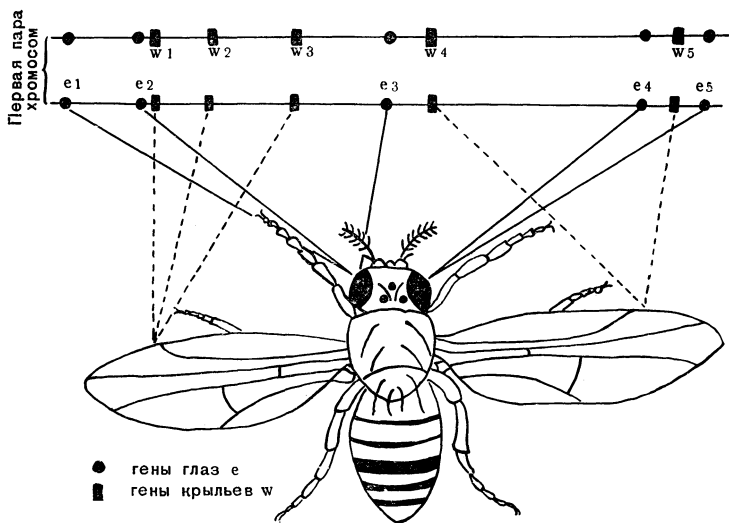


Рис. 7. Положение некоторых генов крыла и глаза на одной из хромосом у дрозофилы.

крыльев; помимо этих генов имеется еще много генов, управляющих развитием этих органов, которые лежат на данной хромосомной паре и на трех других. Можно видеть, как по-разному действуют представленные на схеме гены; так, крыловой ген *e1* управляет формой крыла, тогда как ген *e2* управляет развитием правильного жилкования крыла. Для других генов такое разделение не доказано, так, главные гены *e1*, *e2*, *e3* и *e4* управляют окраской глаз. Однако из исследований по развитию особи известно, что каждый из них играет свою собственную роль в этом процессе.

Прежде чем перейти к следующей главе, полезно подвести итог тому, что мы узнали о генах. Гены, подобно хромосомам, расположены попарно, с хромосо-

мами они расщепляются в разные гаметы при мейозе и опять сходятся в процессе оплодотворения, причем один член каждой пары приобретается от отца, а другой — от матери. Для каждого вида организмов строго фиксировано распределение генов на хромосомах, и гены-партнеры занимают те же самые места на хромосомах-партнерах. Аллеломорфы представляют собой гены-партнеры, занимающие то же место на той же хромосомной паре, и управляют тем же процессом во время развития, но другим путем.

5. ПЕРВЫЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ: РАСЩЕПЛЕНИЕ

После краткого ознакомления с цитологией вернемся к генетике. Главным рабочим инструментом цитолога можно считать микроскоп; с его помощью цитологи увидели, что хромосомы, а вместе с ними и гены расщепляются на стадии мейоза и в гаметы попадают поодиночке. Для генетики главный метод исследования — скрещивание различных штаммов, поэтому сейчас мы обратимся к рассмотрению скрещиваний, показывающих расщепление генов во время мейоза. Прежде чем описывать эти опыты, следует вспомнить некоторые термины, которым уже были даны определения: *гаплоид* и *диплоид* для клеток и особей, несущих соответственно один или два набора хромосом, и *аллеломорфы*, или *аллели*, для генов-партнеров, дающих различные проявления. К этим терминам я хочу добавить два новых, которые описывают генетическое строение диплоидного индивида в отношении любой данной пары генов. Очевидно, существует две возможности: или гены-партнеры одинаковы, или они аллеломорфны. В первом случае индивид *гомозиготен* по данному гену и представляет собой *гомозиготу*; во втором случае он называется *гетерозиготным* и является *гетерозиготой*. Горох, у которого оба гена вызывают образование морщинистых семян или оба гена вызывают образование гладких семян, является гомозиготным либо по морщинистому, либо соответственно по гладкому гену. Горох, у которого один ген дает морщинистые семена, а аллеломорфный ген — гладкие, является гетерозиготным по морщини-

стому и по гладкому гену. Легко видеть, что для выявления расщепления генов пригодны только гетерозиготы, так как гены можно различать по их проявлению, расщепление одинаковых генов в гомозиготе наблюдать невозможно.

У высших организмов (макроорганизмов) трудно наблюдать непосредственное проявление расщепления

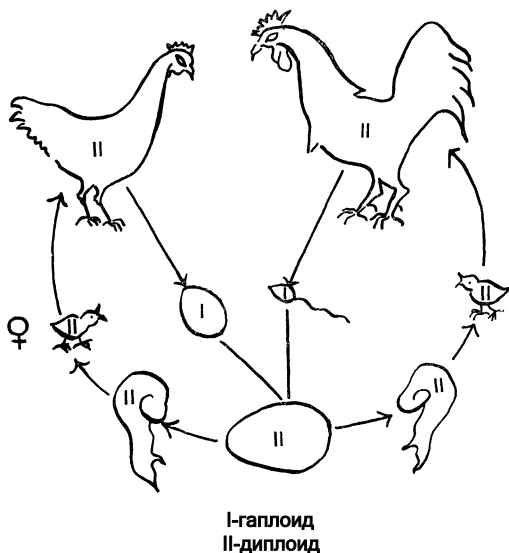


Рис. 8. Жизненный цикл курицы.

при мейозе, так как зрелые гаметы сливаются при оплодотворении, и потомство, у которого мы наблюдаем эффекты генов, несет гены из двух различных гамет. На рис. 8 показан жизненный цикл у кур, выраженный в гаплоидии и диплоидии. Диплоидные куры и петухи образуют гаплоидные яйцеклетки и сперматозоиды. При оплодотворении гаметы сливаются и дают оплодотворенное яйцо, которое, в свою очередь, развивается в диплоидный эмбрион, затем в цыпленка и взрослую курицу или петуха. Таким образом, весь жизненный цикл, за исключением цикла половых клеток, проходит в стадии диплоидии.

У многих микроорганизмов картина совершенно иная. На рис. 9 показан жизненный цикл зеленой водоросли хламидомонады. Каждая особь этого вида представляет собой микроскопических размеров клетку, плавающую в воде с помощью двух кнутикообразных волосков (жгутиков). Эти клетки гаплоидны, имеют только один набор хромосом, несущих все гены данного вида водоросли в единичном числе. Новые клетки образуются путем деления старых. Вся популяция 6 может быть выведена из одной клетки 5 несколь-

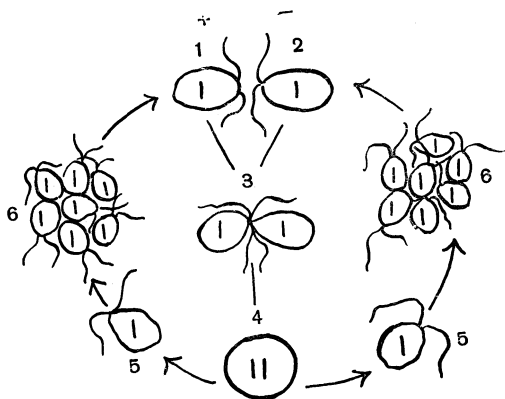


Рис. 9. Жизненный цикл водоросли.

кими повторными делениями. Такие популяции называют клонами. Поскольку при митозе обе дочерние клетки получают в точности одинаковый набор хромосом и генов, все клетки в пределах клона генетически одинаковы. У них не существует различия на глаз полов, однако физиологически имеется явное отличие между полами, или «типами спаривания», обозначенными на диаграмме через «+» и «—» (см. рис. 9). Клетки одного и того же клона принадлежат всегда к одному типу спаривания и никогда не спариваются друг с другом. Не происходит спаривания также и тогда, когда встречаются клетки двух «+» или двух «—» клонов. Если же поместить в один и тот же сосуд клетки «+» и «—» клонов, образуются пары. Каждая пара 1 и 2 состоит из одной «+» и одной «—» клетки;

они сливаются (3) и образуют спору-зиготу 4, покрытую толстой оболочкой. Зиготу можно сравнить с оплодотворенной яйцеклеткой, скажем, собаки или мухи. Она содержит хромосомы обеих гамет и, таким образом, диплоидна. Вскоре после оплодотворения внутри зиготы происходит мейоз и выходит рой гаплоидных

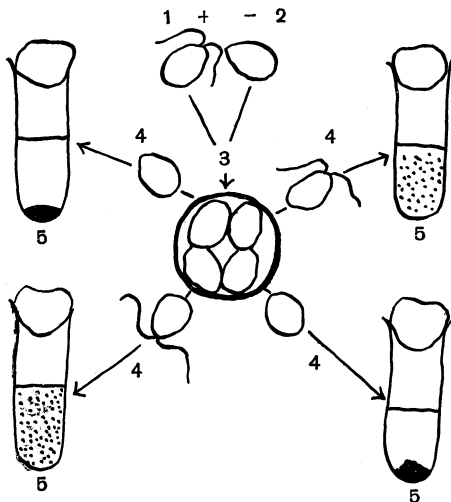


Рис. 10. Расщепление по признаку отсутствия жгутиков у хламидомонады. Клетки без жгутиков не могут плавать и падают на дно пробирки, в которой их разводят.

гамет 5. Этим начинается новый жизненный цикл, осуществляемый путем деления. Фактически гаметы хламидомонады не отличаются от любых других свободно плавающих клеток. У этих водорослей, так же как у многих других микроорганизмов, весь жизненный цикл, за исключением зиготы, проходит в гаплоидной стадии и расщепление во время мейоза не осложняется диплоидностью потомства.

Обычно, чтобы наблюдать расщепление, из гаметы надо вырастить клоны. Иногда сами расщепляющиеся гаметы на глаз отличаются друг от друга. На рис. 10 показан такой случай для хламидомонады. Два штам-

ма 1 и 2 отличаются одним геном, который вызывает развитие жгутиков. В то время как штамм 1 имеет все гены, необходимые для образования жгутиков, штамм 2 имеет неполноценный аллель одного из этих генов и поэтому не может образовывать жгутики. При скрещивании этих двух штаммов путем сливания в один сосуд «+» клеток одного штамма с «—» клетками другого (не имеет значения, который из штаммов дает «+», а который «—» клетки) образуется зигота 3, которая несет оба аллеля и, таким образом, гетерозиготна по рассматриваемому гену. При редукционном делении хромосомы-партнеры расщепляются и переносят в отдельные клетки различные аллели. При втором мейотическом делении каждая клетка делится еще раз путем митоза, так что в итоге образуется четыре гаметы, две из которых несут нормальный, а две — неполноценный аллель. Когда гаметы в виде роя 4 выйдут наружу, видно, что две из них имеют жгутики, а другие две — нет. Такое различие существует в клонах, образовавшихся из гамет. Если дать возможность каждой гамете образовать клон 5, то два клона будут состоять из свободно двигающихся клеток, снабженных жгутиками, а клетки двух других клонов будут лишены жгутиков и осядут на дно пробирки.

Тот факт, что гетерозигота всегда дает две гаметы, несущие один аллель, и две другие, несущие другой, настолько хорошо установлен, что его можно использовать с обратной задачей выявления того, обусловлены ли различия между двумя штаммами микроорганизма влиянием аллеломорфной пары генов или нет. Если это так, то гаметы, образующиеся при скрещивании штаммов, дадут начало двум клонам, сходным с одним штаммом, и двум клонам, сходным с другим штаммом. На рис. 11 показана схема опыта, в котором этот метод использован для генетического анализа биохимических свойств дрожжей. Дрожжи наравне с хламидомонадами — одноклеточные организмы. Многие штаммы гаплоидны и могут быть использованы в опытах по расщеплению. Подобно хламидомонадам у дрожжей встречается два типа спаривания «+» и «—», на глаз не отличимые друг от друга. Как известно, дрожжи сбраживают сахар, образуя спирт и двуокись углерода. Отдельные штаммы отличаются друг от друга своей

способностью сбраживать различные сахара. Так, одни штаммы быстро сбраживают галактозу (один из компонентов молочного сахара), другие делают это замедленно и неэффективно.

Брожение очень легко обнаружить, собрав выделяющийся газ в пробирку, предварительно заполненную не поглощающей углекислоту жидкостью, а затем соединенную с сосудом с дрожжевыми клетками. Если среда содержит сахар, который может сбраживаться, пробирка постепенно заполняется газом, если сахар не сбраживается, пробирка остается заполненной жидкостью.

В опыте, изображенном на рис. 11, среда в верхних двух пробирках содержит только один сахар — галактозу. Штамм 2 способен расщеплять этот сахар, штамм 1 — нет. В одну пробирку сливают клетки 3 и 4 двух штаммов — образуется зигота 5, которая в результате мейоза дает четыре гаметы 6. Каждая гамета образует клон 7 на твердой среде, содержащей глюкозу — сахар, который сбраживается всеми штаммами дрожжей. Окончательные испытания с клонами 8 проводятся в особых, предназначенных для учета брожения пробирках, содержащих только галактозу. Легко заметить, что два клона (слева) сбраживают галактозу, а два других — нет.

Таким образом, разница между двумя исходными родителями распределялась в соотношении 2 : 2 (или 1 : 1), которое можно ожидать в случае действия одной пары генов. На основании многочисленных опытов подобного рода можно было сделать вывод, что способность дрожжей сбраживать галактозу управляется геном, который у несбраживающего штамма отсутствует или если присутствует, то в виде нефункционирующего или слабо функционирующего аллеломорфа.

Факты, рассматриваемые в данной главе, составляют сущность первого закона Менделя, или закона расщепления. В современной терминологии его можно сформулировать следующим образом. Когда гетерозигота образует гаметы, половина из них несет один из двух аллелей, половина — другой. Основа расщепления генов — расщепление хромосом при мейозе.

Сам Мендель не мог, конечно, выразить этими словами полученные им результаты. Однако он вполне

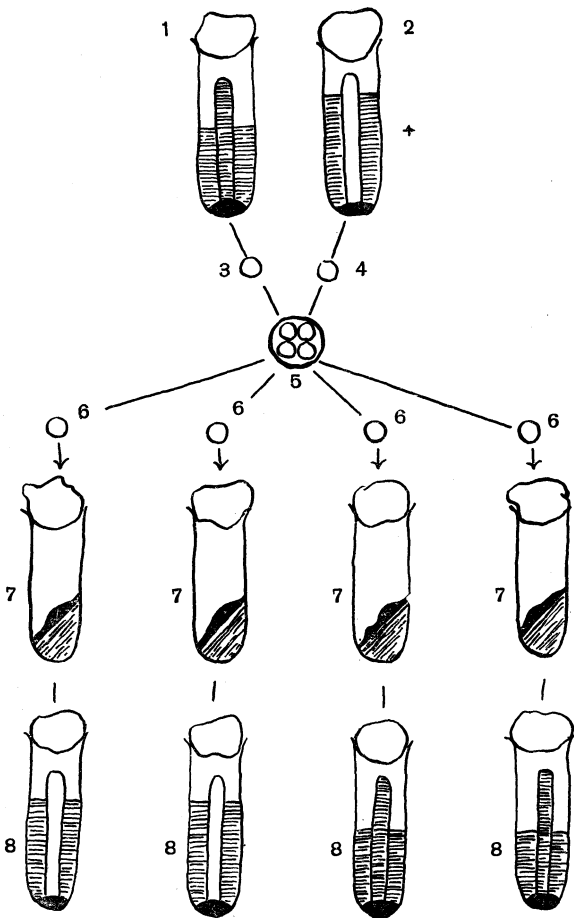


Рис. 11. Расщепление дрожжей по их способности сбраживать галактозу.

Культуры в среднем ряду растут на твердой среде с глюкозой. Культуры в верхнем и нижнем ряду растут на жидкой среде с галактозой в качестве единственного сахара. В жидкой среде клетки, которые могут сбраживать галактозу, заполняют внутреннюю трубочку углекислым газом.

определенно заявил, что эти данные можно объяснить механизмом такого рода, в особенности это относится к знаменитому соотношению 3:1, которому придавалось слишком большое значение. Последнее соотношение надо считать скорее отдаленным последствием основного расщепления гамет в отношении 1:1.

В следующей главе мы проследим, каким образом при скрещиваниях высших организмов соотношение 1 : 1 переходит в другие соотношения, в частности 3:1. При этом нам придется коснуться простейших статистических правил, типа правила, которое применяют для определения вероятности того, что при подбрасывании монеты 100 раз 50 раз выпадет решка. Этот статистический аспект генетики отвергала школа Лысенко, заявляя, что математика не должна применяться к биологическим объектам, и Мендель не имел права говорить о соотношении 3 : 1 между гладкими и морщинистыми горошинами, если в некоторых стручках содержалось по 6 только гладких горошин. Для современной биологии эти аргументы надо считать совершенно несерьезными. Во всяком случае, я хочу подчеркнуть, что закон расщепления отнюдь не является статистическим. Когда имеется возможность проследить за процессом расщепления непосредственно на четырех гаметах, образующихся при мейозе, *совершенно точно* две из них оказываются одного вида, а две — другого.

6. СОВСЕМ НЕМНОГО СТАТИСТИКИ

Теперь необходимо ввести понятия, очень важные в генетике: *фенотип* и *генотип*. Под фенотипом мы понимаем внешний вид организма, причем термин «внешний вид» употребляется в самом широком смысле. Так, фенотип бактерии — это не только ее форма и размер, но также способность бактерии вызывать заболевание, устойчивость или чувствительность к лекарствам, скорость размножения, необходимые ей питательные вещества и т. д. Фенотип человека включает тысячи физических и психических признаков: рост, частота пульса, мировоззрение, умственное развитие (если говорить только о некоторых из них, взятых наугад). Под генотипом мы понимаем весь набор генов данного организма, включая и расположение генов в хромосомах. Исчерпывающее описание фенотипа организма может потребовать практически слишком много времени и усилий, но теоретически это осуществить можно.

Подробно описать генотип даже простейшего организма невозможно потому, что каждый генотип содержит множество генов, само существование которых нам не известно. Если бы ген не был представлен различными аллеломорфами, мы не знали и не могли бы знать, что он существует. Мы знаем, например, что у крупного рогатого скота есть гены, от которых зависит, вырастут ли у данной особи рога или нет; при скрещивании рогатой и комолой пород оказывается, что эти противоположные признаки расщепляются в потомстве. Можно предположить также, что крупный рогатый скот обладает генами, которые определяют,

будет ли у потомства сердце; но поскольку мы не можем скрестить двух животных, у одного из которых отсутствовало бы сердце, существование таких генов остается всего лишь догадкой. Наличие у хламидомонады генов, управляющих образованием жгутиков, смогли обнаружить только после того, как были найдены особи без жгутиков для опытов по скрещиванию. Даже у таких генетически наиболее изученных организмов, как дрозофила или кукуруза, известна лишь небольшая часть всех генов.

На практике мы никогда не имеем дела с фенотипом или генотипом как с чем-то целым. В простейших случаях ограничиваемся лишь фенотипическим эффектом отдельных генов, например влиянием пары аллеломорфных генов, которые у хламидомонады определяют образование жгутиков, или пары аллеломорфов, определяющих у гороха образование гладких или морщинистых семян. В этих случаях фенотип проявляется сразу. Но в то время как у гаплоидной хламидомонады генотип можно определить непосредственно по фенотипу, у диплоидного гороха это не так просто. У диплоида мы сталкиваемся с понятием, которое Мендель называет доминантностью против рецессивности и которое сейчас следует рассмотреть с точки зрения действия генов.

Как мы уже выяснили, диплоидный организм может быть гетерозиготным или гомозиготным по отношению к любой паре генов (см. гл. 5). Растение гороха может быть гомозиготным по «гладким» генам, гомозиготным по «морщинистым» семенам или гетерозиготным, несущим «гладкий» ген в одной хромосоме и «морщинистый» ген в соответствующем положении хромосомы-партнера (термины взяты в кавычки, так как они характеризуют форму семян, а не генов). На рис. 12, однако, мы изобразили гены так, как будто они сами по себе выглядят как признаки, вызываемые ими на семенах. На рис. 12 показаны фенотипы семян, соответствующие трем возможным генотипам формы семян. Ясно, что гомозиготы по морщинистому гену будут иметь морщинистые семена, а гомозиготы по гладкому гену — гладкие семена. Однако не очевидно, каков будет фенотип гетерозиготы. Он определяется относительной активностью влияния двух

аллелей на развитие организма, и это можно выяснить путем наблюдения. В данном случае гладкий ген настолько более сильный партнер, что гетерозигота фенотипически не отличима от гомозиготы с гладким геном. Используя терминологию Менделя, мы назовем гладкий ген доминантным, а морщинистый ген — рецессивным. Оба термина связаны друг с другом и относятся к паре аллелей, в применении к единичному гену они не имеют смысла.

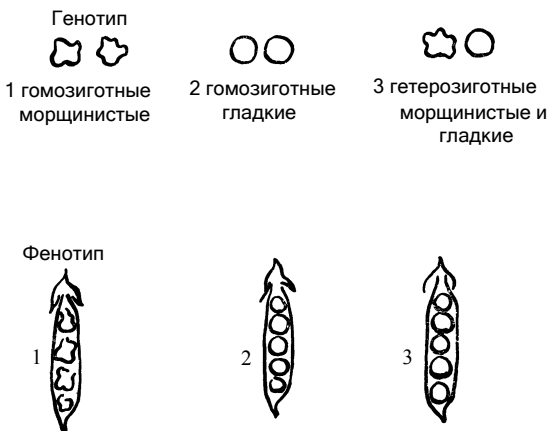


Рис. 12. Доминирование гладких над морщинистыми семенами у гороха.

Подобно тому, как Джон может быть сильнее Билла, но слабее Джима, так и ген может быть доминантным по отношению к одному аллелю, но рецессивным по отношению к другому. В качестве общего вывода можно сказать, что ген *A* является доминантным по отношению к своему рецессивному аллелю *a*, когда фенотип гетерозиготы *Aa* определяется исключительно геном *A*. По этому определению условно обозначают аллели одной и той же буквой, причем доминантный член пары обозначают прописной буквой, а рецессивный член — строчной.

Из рис. 12 видно, что доминантность — это фактор, который может маскировать генотип в фенотипе; так, фенотипически семена растений 2 и 3 неразличимы,

хотя генотипически они различны. Далее будет показано, как обойти эту трудность в тех случаях, когда важно установить генотип организма. Но сначала надо закончить наш экскурс в цитологию и современную генетику объяснением (используя представление о доминантности и рецессивности генов) того, как Мендель получил соотношение 3:1.

Следует вспомнить (обратимся опять к рис. 1), что скрещивание растений гороха с гладкими семенами и растений с морщинистыми семенами дает гибридные только гладкие семена, но растения, выросшие из этих семян, дают и гладкие и морщинистые семена в отношении 3 гладких к 1 морщинистому. На рис. 13 этот эксперимент воспроизведен еще раз, но с добавлением генотипов. R обозначает ген гладких семян, r — ген морщинистых. Родительские растения диплоидны и гомозиготны либо по гену R (RR), либо по гену r (rr). Их гаметы гаплоидны и несут один из двух генов: R в разновидности с гладкими семенами, а r в разновидности с морщинистыми семенами.

На рис. 13 изображен случай, когда скрещивание произошло при оплодотворении растения с морщинистыми семенами пыльцой от растения с гладкими семенами; если бы скрещивание проводили в обратном направлении, результат был таким же. Оплодотворенная семяпочка — диплоид, но в противоположность обоим родителям она гетерозиготна (Rr), так как кроме собственного гена r получила ген R через пыльцу. Семяпочка развивается в гетерозиготное (или гибридное) семя, которое вследствие доминантности R над r имеет гладкую форму семян (так же как у отцовского растения).

Когда из семян развивается растение, оно оказывается гибридом с цветами, которые, конечно, также гетерозиготны. В этих цветах при подготовке к образованию гамет протекает мейоз. Оба аллеломорфа расщепляются, и каждая гамета — пыльца или семяпочка — будет содержать или ген R , или r , но никогда оба. В отличие от того, что происходит у микроорганизмов, четыре клетки, образовавшиеся при мейозе, не остаются вместе, но судьба их в женских и мужских органах различна. Пыльцевые зерна основательно перемешиваются, и за оплодотворение данной семя-

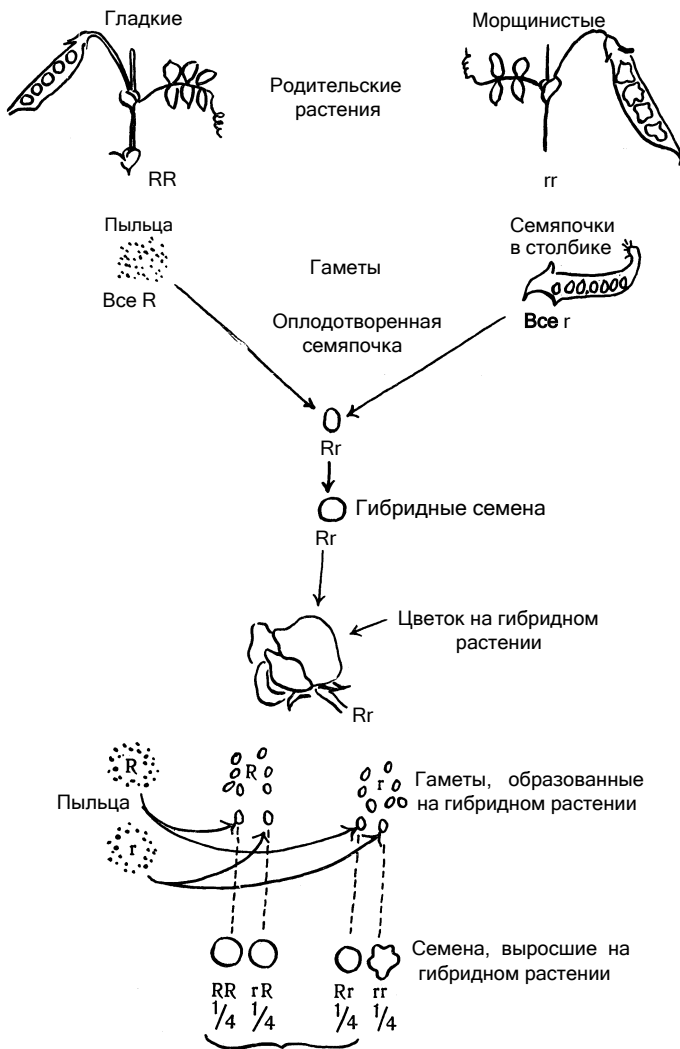


Рис. 13. Опыты Менделя, доказывающие соотношение 3 : 1.

почки соревнуется большое число мужских клеток. Семяпочки развиваются только из одной клетки из четырех, а другие три дегенерируют. Такова обычная судьба женских гамет у высших организмов, это происходит вследствие необходимости обеспечивать достаточным питанием эмбрион, который будет развиваться из оплодотворенного яйца. Возникает вопрос: что же стало в этих условиях с простым соотношением 2 : 2 или 1 : 1, наблюдаемым при расщеплении? Ответ таков: оно сохранилось, но скорее как статистическое, а не абсолютное соотношение. Легко понять, почему это так. Рассмотрим сначала мужские зародышевые клетки, а именно пыльцевые зерна у растений, соответствующие сперматозоидам животных.

Первоначально они собраны в пучки по четыре клетки, две из которых принадлежат к одному типу, две — к другому. Если взять для подсчета большое число таких пучков, общее соотношение между двумя типами все же составит 1 : 1 или будет весьма близким к нему. Теперь рассмотрим женские половые клетки, т. е. семяпочки у растений и яйцеклетки у животных. Каждая из них представляет собой клетку, выжившую из четырех, которые состояли из двух клеток одного типа и двух — другого. Какая именно из четырех выживет — дело случая, причем вероятность выживания одинакова для клеток обоих типов.

Большое число женских гамет будет поэтому содержать оба типа приблизительно в одинаковом соотношении. Таким образом, примерно около половины пыльцевых зерен и половины семяпочек, образованных гибридным растением Rr будет нести R ген, а другая половина — r ген. Оплодотворение может произойти четырьмя различными путями с равной вероятностью: пыльца R может оплодотворить R или r семяпочки, а пыльца r — R или r семяпочки. В результате потомство (семена) будет состоять из трех различных генотипов: гомозигот RR и rr и гетерозигот Rr . Гетерозигота может образоваться двумя различными путями в зависимости от того, который из двух аллелей будет доставлен пылью и который — семяпочкой; поэтому гетерозигота образуется вдвое чаще, чем гомозигота. Окончательное соотношение трех генотипов: $1/4 RR : 1/2 Rr : 1/4 rr$ или $1 RR : 2 Rr : 1 rr$. Однако это

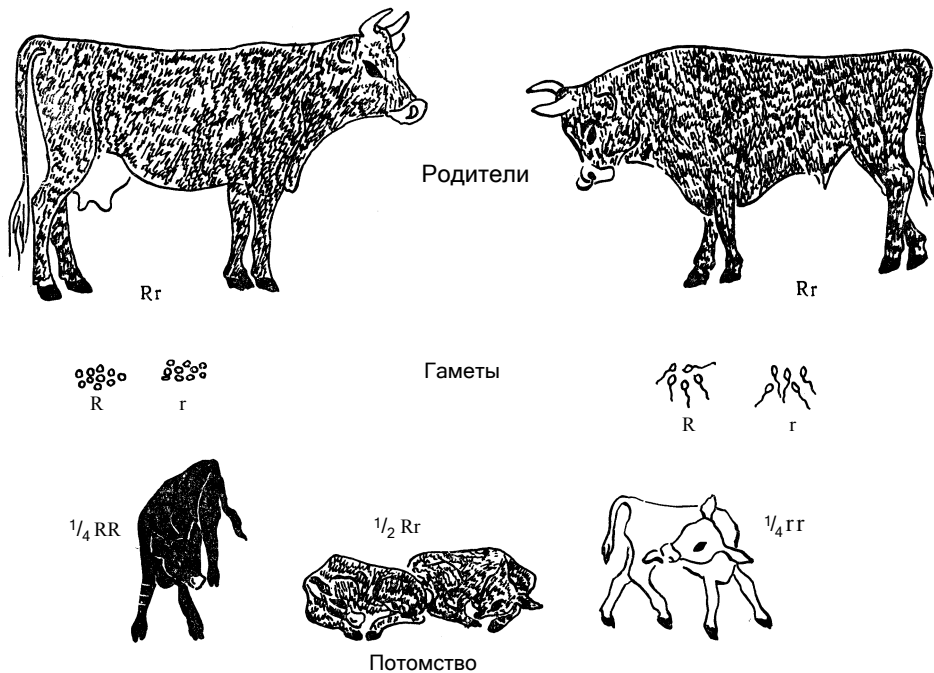


Рис. 14. Наследуемость чалой окраски у шортгорнов; соотношение 1:2:1.

соотношение проявляется не столь явно из-за доминантности гена R . Фенотипически RR и Rr семена не различимы, и отношение между фенотипами равно $3 : 1$.

Если взглянуть на цифровые фактические данные, действительно полученные Менделем, то окажется, что они весьма близки к соотношению $3 : 1$, но не абсолютно совпадают. Этого следовало ожидать, исходя из статистической природы этих данных.

Теперь понятно, почему я назвала соотношение $3 : 1$ скорее отдаленным последствием решающего соотношения в результате расщепления гамет, так как для того, чтобы оно осуществилось, требуется наличие особых условий: 1) один аллель должен полностью доминировать над другим; 2) скрещивание должно быть или в результате самооплодотворения гибрида, или оба родителя должны быть гетерозиготами по одной и той же паре аллелей. Следующие два примера показывают, что происходит, если какое-либо из этих условий не выполняется. Полная доминантность у гетерозигот далеко не всегда является правилом. Часто доминантность выражена неполно, и фенотип гетерозиготы представляет собой нечто среднее между двумя гомозиготами. Чаще всего это наблюдается для так называемых количественных признаков, вроде роста или веса, однако и качественные признаки (например, наличие или отсутствие окраски) также могут проявлять неполную доминантность. У породы крупного рогатого скота — шортгорнов интенсивность окраски определяет пара аллелей. Одна гомозиготная особь полностью окрашена, другая — белая. Гетерозиготная особь — смесь белых и пигментированных волос. Если основная окраска шкуры, управляемая другой парой генов, рыжая, то такая смесь дает чалую окраску. На рис. 14 показан результат скрещивания чалого быка и чалой коровы. Оба аллеля, так же как и на рис. 13, обозначены буквами R и r , так что результаты обоих скрещиваний легко сопоставить друг с другом. Скрещивание двух чалых животных соответствует самооплодотворению у гибридного растения гороха, расщепление на два типа сперматозоидов и яйцеклеток соответствует расщеплению двух типов пыльцы и семязачек; потомство состоит из трех генотипов: RR , Rr и rr в

отношении 1:2:1. При отсутствии доминантности одного аллеля над другим соотношение фенотипов такое же, как и генотипов, а именно $\frac{1}{4}$ рыжих, $\frac{1}{2}$ чалых и $\frac{1}{4}$ белых телят. Нельзя, естественно, ожидать, что такое соотношение обнаружится у первых же четырех

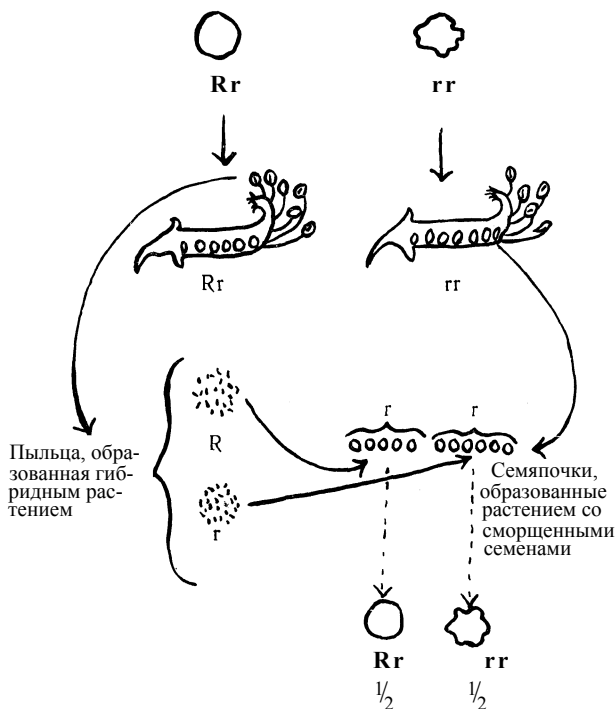


Рис. 15. Обратное скрещивание гетерозиготного гороха с гомозиготным рецессивным.

или восьми телят, родившихся от такого скрещивания; однако, если объединить большое число данных по нескольким стадам, получается хорошее совпадение фактических данных с теоретическими.

На основании построенной им гипотезы Мендель предсказал, что все гладкие семена в первом поколении и $\frac{2}{3}$ их во втором поколении будут гибридными, или, как мы можем теперь их назвать, гетерозиготны-

ми. Для проверки Мендель выращивал растения обоих поколений и использовал пыльцу для опыления растений, выращенных из морщинистых семян. Скрещивания, полученные с гибридами первого поколения, и $\frac{2}{3}$ скрещиваний, полученных с гибридами второго поколения, дали ожидаемые результаты (рис. 15). Гибридные растения дали два типа пыльцевых зерен, R и r , в равных количествах, тогда как растения, выращенные из морщинистых семян, дали только r семянки. В результате оплодотворения образовалось одинаковое количество гладких и морщинистых семян. Такой вид скрещивания, при котором гибрид скрещивается с одной из родительских линий, называется обратным скрещиванием. Тогда, как в данном примере, родительский штамм рецессивного типа, соотношение фенотипов в потомстве точно такое же, как соотношение гамет при расщеплении, а именно 1:1. Это соотношение и результат обратного скрещивания имеют большее значение, чем представляющее лишь исторический интерес отношение 3 : 1, наблюдаемое при скрещивании двух гетерозигот. Применение обратного скрещивания для выведения новых пород животных будет обсуждаться в следующей главе.

7. ОБ ОВЦАХ, НОРКАХ И СОБАКАХ

В 1791 г. на одной ферме штата Массачусетс в США одна овца принесла ягненка с длинным туловищем и короткими искривленными ногами. Хотя отнятый у матери ягненок был менее приспособлен к жизни, чем другие, впоследствии он вырос в здорового барана и от него пошло похожее на него потомство. Так было положено начало выдровой, или анконской, породе овец. Внешне эти животные производили столь малоприятное впечатление, что Ч. Дарвин назвал их «полууродами», а один специалист по овцеводству в Нью-Йорке писал в 1809 г.: «Если цивилизованная нация, которая обладает представлением о стандарте красоты, дает согласие на уродование божьих созданий и воздвигает уродству алтарь, принося в жертву радости жизни беспомощных и полезных животных, стоит ли удивляться, что дикари, не знающие красоты пропорций и гармонии форм, пытались обуздать причиняющую хлопоты подвижность своих овец, поощряя разведение овец с уродливыми хвостами, подобно тому, как некоторые из нас предпочитают у них рахитичные ноги?»

В этом вопросе уже содержится намек на причины, объясняющие, почему фермерам Новой Англии нравились анконские овцы, «несмотря на их уродство: из-за своих коротких ног эти овцы не могли перепрыгивать даже через низкие изгороди или каменные ограды пастбищ и поэтому не могли наносить ущерб полям; таким образом, отпадала необходимость в пастухах, собаках и оградах. Анконская порода была с лег-

костью выведена и легко сохранялась. При скрещивании барана — родоначальника анконской породы с его матерью было получено потомство также анконской породы, и при их дальнейшем скрещивании получались только анконские овцы, впоследствии также все скрещивания двух анконов давали ягнят только анконской породы.

С другой стороны, у нормальных родителей могут рождаться анконские ягнята, и раз это произошло однажды, может произойти и снова, хотя большая часть ягнят от подобных скрещиваний бывает нормальной.

Ч. Дарвин в книге «Изменчивость животных и растений в одомашненном состоянии» упоминает об анконских овцах, как о редком случае внезапного возникновения новой породы. Хотя основной труд Г. Менделя появился несколькими годами раньше выхода этой книги, Дарвин не был знаком с работами Менделя. Зная их, он, возможно, пришел бы к простому объяснению возникновения анконской породы.

Породы обычно отличаются друг от друга многими генами, и поэтому для их выведения необходимо проводить отбор на протяжении многих поколений, анконские же овцы отличаются от первоначальной породы только одним геном, вызывающим своеобразное строение их тела. Как показано на рис. 16, I, этот ген может быть передан потомству от внешне нормальных родителей, которые, следовательно, должны быть гетерозиготными по данному гену. Согласно принятому определению, ген, скрытый в гетерозиготном состоянии, носит название рецессивного. Будучи рецессивным, ген анконской породы проявляется только в гомозиготах; таким образом, все анконские овцы являются гомозиготными и приносят только анконских ягнят (рис. 16, II).

В менделевском объяснении происхождения анконской породы остается без «ответа» вопрос о возникновении анконского гена. Почему анконские овцы не появились до 1791 г. даже на ферме, где два гетерозиготных родителя дали первого анконского ягненка? Вопрос этот сложный. Можно ответить лишь формально, дав название редкому и все еще не до конца понятому процессу, при котором давно создавшийся ген образует новый аллеломорф. Этот процесс называется *мута-*

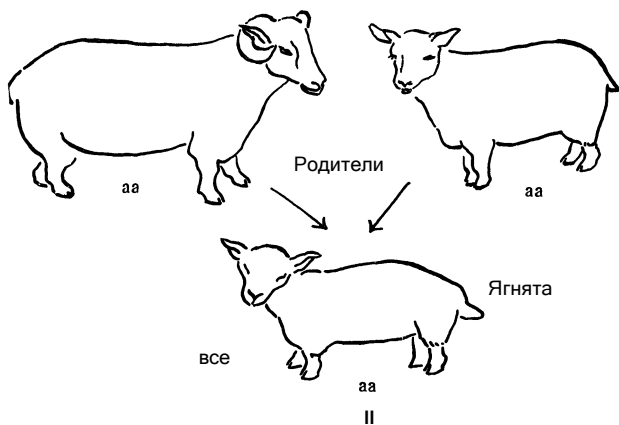
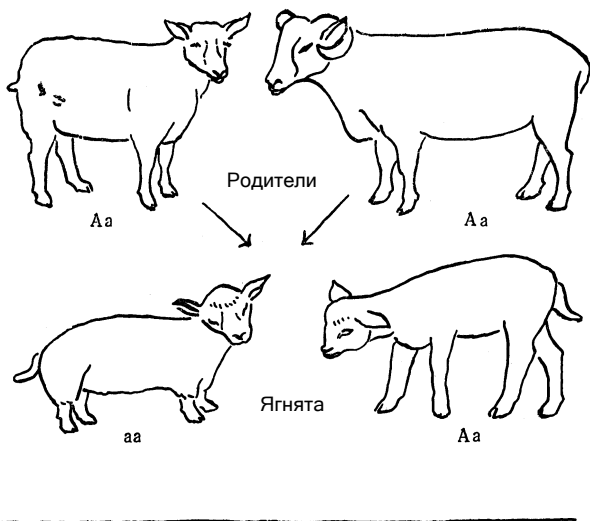


Рис. 16. Наследуемость анконского признака у овец:

I — у нормальных родителей родился один анконский ягненок и один нормальный ягненок; II — родители-анконы рожают только ягнят-анконов; а — ген анконского признака; А — его нормальный аллеломорф.

цией. Подробнее мы будем говорить о нем ниже. Сейчас достаточно сказать, что анконский ген возник в определенном стаде и в определенное время в результате мутации одного из генов, который у овцы управляет развитием скелета. Но по существу мы не можем быть уверены относительно точного времени возникновения гена. Поскольку он рецессивен, то вполне мог переходить в скрытом виде из поколения в поколение, прежде чем спаривание двух гетерозигот привело к появлению первого анконского ягненка. Мутировавший ген подобно своему предшественнику воспроизводит новые гены по своему подобию, и потомки первого мутировавшего гена имелись у всех анконских овец, разводимых в Новой Англии (США) до второй половины девятнадцатого столетия.

В начале нашего столетия анконская овца появилась в Норвегии. Сказать трудно, был ли этот европейский анконский ген привезен в Норвегию в гетерозиготном состоянии или же возник в результате новой мутации.

В то время как в практике сельского хозяйства использование одной единственной мутации для выведения новой породы встречается редко, это очень распространено среди любителей разводить животных для забавы. В отличие от животноводов-селекционеров, интересующихся плодovitостью, крепостью сложения, молочной продуктивностью или яйценоскостью или другими свойствами, зависящими от действия многих генов, некоторые любители интересуются внешним видом животных, который может довольно резко изменяться в результате мутации одного-единственного гена. Примером; этому может служить возникновение новых пород норки. Разведение норки с коммерческими целями началось сравнительно недавно. Первые большие выставки норок были устроены в 1929 г. в США и в 1931 г. в Канаде. Животные на этих выставках относились по окраске к типу темной окраски, характеризующей диких норок. В 1931 г. хозяин одной висконсинской фермы обнаружил у себя самку норки светлого тона.

После спаривания этой самки с самцом темной окраски все потомство получилось темным, но при обратном скрещивании одного из самцов со своей матерью получили более светлоокрашенных норок. При спари-

вании друг с другом животных этого типа, называемых с тех пор серебристо-голубыми, или платиновыми, норками, все потомство оказывалось похожим на своих родителей, и таким образом получилась гомозиготная порода платиновой норки.

Читателю должно быть ясно, что история возникновения платиновой норки — почти точное повторение истории анконской овцы, причем и в том и в другом случае возникновение новых свойств обусловлено рецессивным геном, появившимся в результате мутации. Между прочим, сходная мутация возникла через несколько лет на другой норковой ферме, и ее использовали для получения чистокровного отродья. При скрещивании животных обоих отродьев в потомстве получали норок платиновой окраски. Для генетиков этот факт служит доказательством того, что обе мутации были идентичными. Эти доказательства, возможно, читателю еще не понятны; к этому вопросу мы вернемся в главе 22.

Заводчик, желающий ввести платиновую мутацию в своем стаде, может сделать это путем случайных скрещиваний, однако есть возможность достичь того же результата с меньшей затратой времени и средств, если применить на практике принципы Менделя. Схема скрещивания изображена на рис. 17.

Рецессивный платиновый ген обозначен буквой p , его темный аллель, имеющийся у диких норок, знаком « $+$ ». Часто бывает удобным обозначать знаком « $+$ » гены, имеющиеся у диких животных, это относится как к доминантным, так и рецессивным генам. Очевидно, что, если, как в разбираемом примере, мутантный ген является рецессивным партнером, аллель, имеющийся у дикой разновидности, должен быть доминантным.

Таким образом, платиновые животные генетически обозначаются как pp ; особи дикой разновидности — как « $++$ »; гетерозиготы — как $+p$ (фенотипично дикой окраской). При скрещивании платинового самца (pp) с дикой самкой ($++$) все сперматозоиды несут ген p , все яйцеклетки — ген « $+$ », и все потомство имеет гонотип $+p$ и темный фенотип. При скрещивании их друг с другом половина яйцеклеток и половина сперматозоидов несет ген p , поэтому примерно одна чет-

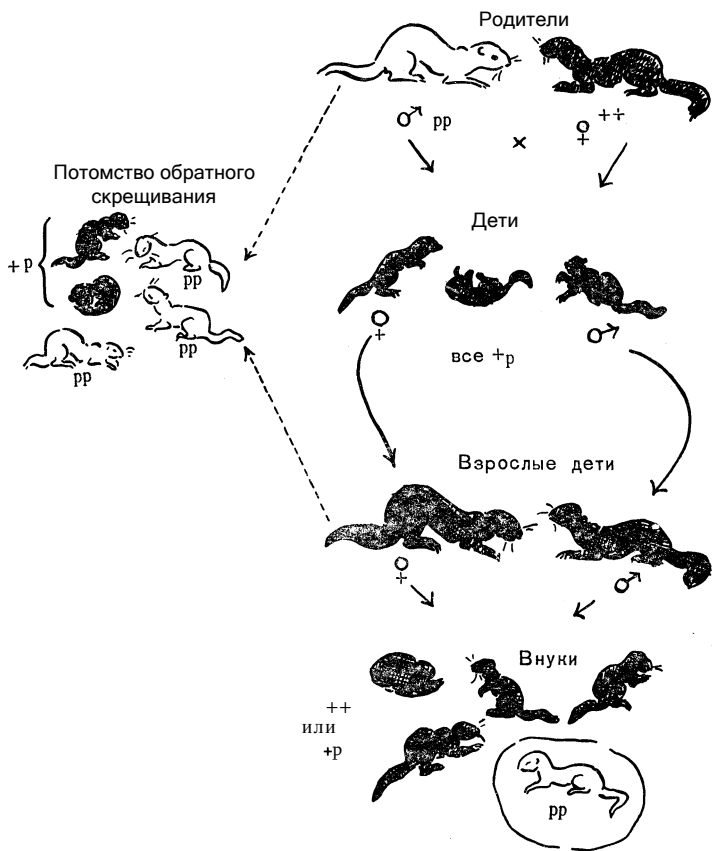


Рис. 17. Наследуемость платиновости меха у норок:
 p — ген платиновости; + — его нормальный аллеломорф.

верть потомства получит этот ген и со сперматозоидом, и с яйцеклеткой и будет характеризоваться платиновой окраской. Более совершенным приемом получения норрок платиновой окраски надо считать скрещивание платинового самца с его гетерозиготными ($+p$) дочерьми, так как при этом все сперматозоиды и половина яйцеклеток будут нести в себе желаемый ген, и половина потомства получится платинового типа. Лишь только будут получены платиновые животные обоих полов, их можно использовать для образования и чистопородной платиновой линии.

Платиновая норка была первой мутантной норкой. Она произвела сенсацию на аукционе в Нью-Йорке в 1944 г., где цена за одну шкурку достигла наивысшей — 265 долларов. Вскоре появились другие мутации. Одной из наиболее знаменитых и наиболее ценимых была мутация светлой окраски с темным крестом на спине, так называемая *кохинур* (рис. 18). Первое животное с таким крестом передало этот признак части своего потомства, поэтому для генетиков было ясно, что в отличие от платиновой мутации мутация черного креста должна считаться доминантной по отношению к своему нормальному аллелю. При скрещивании между собой животных с черным крестом в потомстве были животные трех типов: темные, почти белые и животные с черным крестом, причем последних было почти вдвое больше, чем животных каждого из первых двух типов. Ситуация в точности такая же, как у скота чалой породы (см. рис. 14). Если обозначить мутантный ген через S , а нормальный аллель знаком « $+$ », то гетерозигота $S+$ будет нести черный крест, а две гомозиготы « $++$ » и SS будут соответственно темной и светлой окраски. Практическим результатом неполного доминирования S , над « $+$ » является то, что кохинуровские норки, так же как и чалые коровы и быки, никогда не могут быть получены в виде гомозиготной, чисто размножаемой породы. Селекционеры вынуждены выбирать между приплодом, являющимся смесью кохинуровских и белых норок (см. рис. 18, I), кохинуров и темных (см. рис. 18, II) или смесью всех трех типов (см. рис. 18, III).

С другой стороны, неполная доминантность имеет то преимущество, что гомозиготных особей доминант-

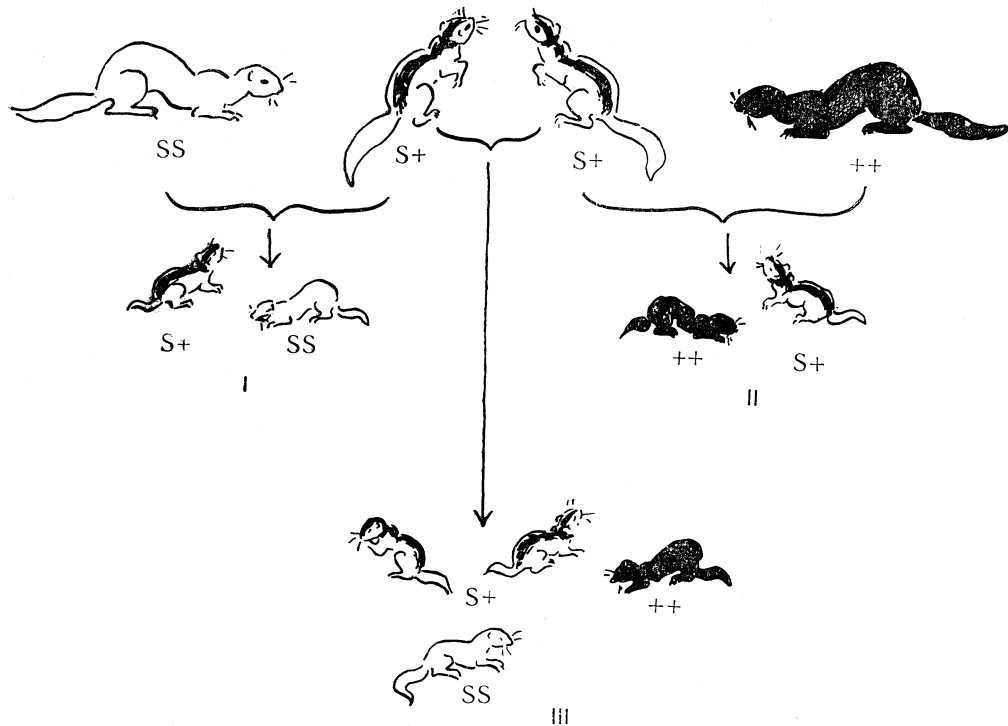


Рис. 18. Наследуемость кохинуровой окраски меха у норки:

I — кохинуровая норка, скрещенная с белой; *II* — кохинуровая, скрещенная с темной; *III* — кохинуровые, скрещенные между собой; *S* — ген белой окраски меха; + — ген темной окраски меха.

ного типа можно с легкостью отличить от гетерозиготных; например, очень легко вывести отродье чистокровных белых норков путем скрещивания белых (SS) между собой. При полной доминантности это обстоит не так; в этом случае, чтобы отличить гетерозиготу от доминантной гомозиготы, необходимо провести испытания по потомству.

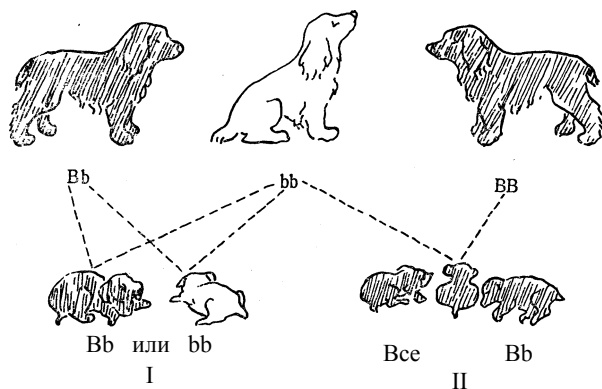


Рис. 19. Испытания по потомству на присутствие рецессивного гена, вызывающего рыжую окраску шерсти у собак:

B — ген черной окраски; b — ген рыжей окраски.

У некоторых пород собак черная окраска шерсти B доминирует над рыжей b , и если рыжая мутация вкраплена в черную породу, она будет распространяться по питомнику, так что среди потомства двух черных родителей Bb могут неожиданно появиться рыжие щенки bb .

Владелец собачьего питомника, желающий избавиться от гена рыжей окраски, может сделать это наиболее эффективно, используя рыжих животных в качестве пробных на присутствие рыжего гена у самок и самцов с черным фенотипом (рис. 19). Когда гетерозиготная особь Bb спаривается с рыжей особью bb , в потомстве рано или поздно должен появиться рыжий щенок. Гомозиготная особь черного типа BB , скрещенная с рыжей, даст потомство, состоящее из одних толь-

ко черных щенков *Vb*. Поэтому животные с черной окраской, давшие при таких скрещиваниях шесть или семь черных щенков и ни одного рыжего, могут использоваться для восстановления чистокровной черной породы.

Эти простые испытания по потомству на присутствие нежелательных генов могут быть выполнены всегда, когда в качестве пробного животного используется рецессивная гомозиготная особь (рыжая в вышеприведенном; случае). К сожалению, применительно к большинству действительно вредных генов, как мы убедимся в следующей главе, дело обстоит не так.

8. ГЕНЫ, КОТОРЫЕ УБИВАЮТ

В 1939 г. на праздновании годовщины Американского легиона ветеранов войны 1917—1918 гг. в Париже на герцогине Виндзорской был изумительный лисий палантин необычного светлого тона, называемый платиновым. Мутация в платиновость появилась за несколько лет до этого в норвежском лисьем питомнике, но ценность новой породы распознали не сразу.

Однако в 1937 г. на пушном аукционе в Норвегии цена на новые платиновые шкурки поднялась до 1000 долларов за пару, производители продавались по 6000 долларов. Ни одно из этих животных не было чистокровным; при скрещивании — ауткроссе — с нормальными серебристыми лисами они всегда давали как платиновых, так и серебристых щенков.

Первый мутантный самец по кличке Монс дал потомство из 3 серебристых и 4 платиновых лисят, а общее потомство первых норвежских платиновых лис за три года состояло из 44 платиновых и 41 серебристой. Очевидно, что платиновость у лисы в противоположность платиновости у норки обусловлена доминантным геном; обозначим его буквой *P*.

Монс получил мутантный ген с одной из гамет, участвовавших в его образовании; он был, таким образом, гетерозиготным по этому гену и по его нормальному аллелю (+). Таково было и его потомство при спаривании с серебристыми самками. Естественно, что звероводы очень хотели вывести чистокровную линию этой ценной породы. Для этого они скрестили друг с

другом платиновых самок и самцов. Как и следовало ожидать (рис. 20), в потомстве кроме платиновых лисят всегда оказывалось несколько серебристых. Однако некоторые лисята с платиновым фенотипом, а, точнее говоря, именно 1 на каждые 3, должны быть гомозиготными по гену *P* и, таким образом, пригодными для создания чистокровного отродья. Были проведены многочисленные испытания по потомству, подобные описанным на стр. 67; однако все испытывавшиеся животные оказывались безнадежно гетерозиготными. Вначале это пытались объяснить неудачами в отборе платиновых производителей для испытания по потомству; однако через некоторое время стало очевидным, что искомые гомозиготные особи просто не существуют. Чем же это объясняется? Правильность первого закона Менделя слишком хорошо доказана, чтобы можно было усомниться в образовании при оплодотворении гомозиготного *PP* эмбриона. Если все же гомозиготы не появляются в потомстве, можно (предположить, что они погибают в период между оплодотворением и рождением. Если такое объяснение верно, то лисят в помете при скрещивании платиновых лис между собой должно быть меньше, чем в норме. Это так действительно и оказалось. В то время как скрещивание серебристых лис друг с другом или серебристых с платиновыми обычно дает 4—5 лисят, при скрещивании платиновых лис с платиновыми же помет состоит лишь из 3 или 4 лисят.

Кроме того, соотношение между платиновыми и серебристыми лисятами составляет не 3 : 1, как можно было бы ожидать, если бы все эмбрионы выживали, а 2:1 (127 платиновых, 58 серебристых в 58 пометах). На рис. 20 видно, что отношение 2 : 1 должно наблюдаться, если гомозиготная особь *PP* погибает во время эмбрионального развития. Звероводы вынуждены мириться с меньшим количеством лисят в помете и регулярным появлением среди потомства одной трети серебристых особей.

Таким образом, эффект платинового гена зависит от того, присутствует ли он в обоих хромосомах или только в одной из них. В первом случае нарушение в развитии настолько велико, что эмбрион гибнет уже на ранней стадии своего развития.

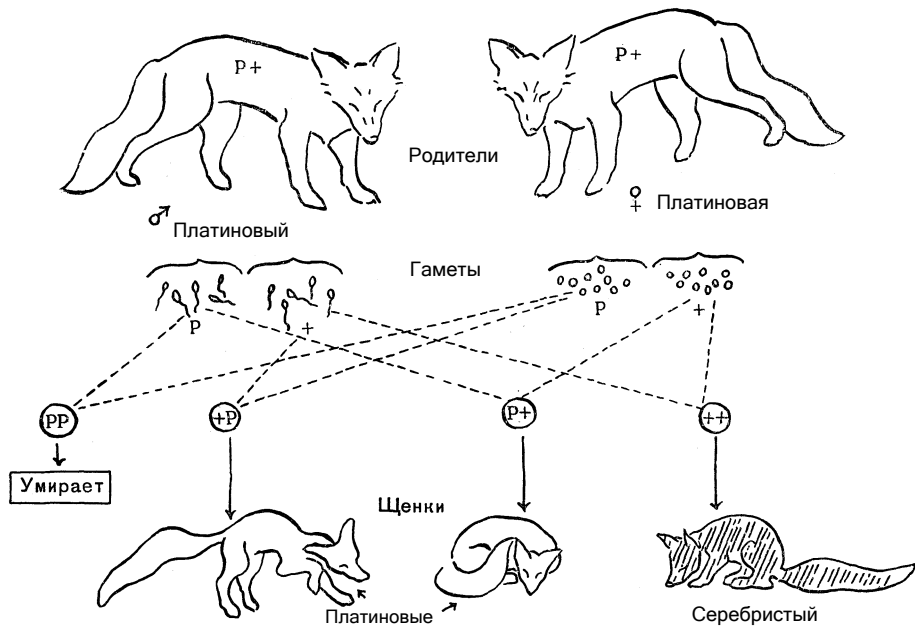


Рис. 20. Наследуемость платиновой окраски у серебристых лис:

P — ген платиновости меха; $+$ — его нормальный аллеломорф.

Во втором случае эффект скорее внешний, безвредный для животного, но представляет интерес для человека. С точки зрения внешнего проявления ген является доминантным, так как гетерозиготы характеризуются признаками мутации; в отношении летального действия ген рецессивен, так как гетерозиготы совершенно здоровы.

Гены, убивающие организм до полного завершения его развития, называются летальными генами; ген платиновой окраски у серебристой лисицы представляет собой рецессивный летальный ген.

Летальное действие платинового гена проявляется столь рано, что оно непосредственно еще не наблюдалось. Другие летальные гены проявляют свое действие довольно поздно, так что его можно было легко наблюдать. Ген T у лабораторных мышей вызывает появление коротких и часто скрученных хвостов. Все такие мыши гетерозиготны ($T/+$). При скрещивании их с нормальными мышами половина потомства имеет длинные хвосты, половина — короткие. Короткохвостые мыши, скрещенные друг с другом ($T/+ \times T/+$) дают короткохвостое и длиннохвостое потомство в отношении 2:1. Число детенышей в помете меньше нормы. Во время первой недели эмбрионального развития все эмбрионы развиваются нормально, однако на второй неделе начинают появляться аномальности. Гетерозиготные эмбрионы обнаруживают дефекты хвоста, а гомозиготные становятся резко аномальными и умирают в течение нескольких дней (см. рис. 4, в).

Платиновый ген у серебристых лис сохраняют из коммерческих соображений, короткохвостых мышей сохраняют с научными целями. Если бы эти гены перестали быть в какой-то мере нужными, было бы легко от них избавиться, так как они дают знать о своем присутствии в гетерозиготном состоянии зрительно уловимыми особенностями. К сожалению, большинство летальных генов у домашних животных полностью рецессивно и не может быть обнаружено в гетерозиготном состоянии. Поэтому от них трудно избавиться, ежели они уже появились в стаде или питомнике. Кроме того, они могут широко распространиться, прежде чем их обнаружат в результате случайного скрещивания двух гетерозиготных особей.

Рецессивные летали известны для большинства пород домашних животных. У эйрширской породы скота широко распространен ген, вызывающий водянку. Он губит телят при рождении или вскоре после него, вызывая скопление больших количеств жидкости в различных частях тела, в особенности в области головы и конечностей (см. рис. 4, *z*). Гораздо более важен в зоотехническом отношении тот факт, что корова часто умирает, дав жизнь водяночному теленку. При изучении племенных книг для выявления таких телят оказалось, что многие из них происходят от нескольких быков, которые, видимо, были гетерозиготными по этому летальному гену.

Иногда случается, что животное, несущее вредный рецессивный ген, широко используют в разведении из-за других положительных качеств. В 30-х годах у ирландских сеттеров широко распространилась слепота. Это произошло потому, что почти все лучшие собаки вели свое происхождение от знаменитой суки Реоно Дидона, которая была гетерозиготной по гену, вызывающему атрофию сетчатки. В условиях одомашнения слепота не является летальной, и все слепые собаки, гомозиготные по вредному гену *ff*, могут быть использованы в качестве пробных животных. Ген можно удалить из данной породы, убивая всех собак, которые при скрещивании со слепыми пробными животными дают в потомстве одного или более слепых щенят.

В конце девятнадцатого столетия першеронского жеребца Сюперб вывезли из штата Огайо (США) в Японию. Среди его потомства в последующих поколениях было много жеребят, которые умирали через несколько дней после рождения из-за анатомической непроходимости толстой кишки, вызываемой рецессивным летальным геном. Сюперб, видимо, имел этот ген в гетерозиготной форме, и родственное спаривание в его потомстве привело к появлению гомозиготных жеребят.

Два ставших известными гольштейн фризских быка Принц Адольф и Галлус внесли в шведскую долинную породу два рецессивных летала: безволосость и ампутированность. Безволосые телята рождались совершенно голыми и умирали почти немедленно. Ампутированные телята обнаруживали существенные

врожденные уродства — недоразвитые конечности и голову (см. рис. 4, *д*). Обычные проверки по скрещиванию в этих случаях невозможны, так как проверочные животные, т. е. гомозиготные по летальным генам, не существуют в природе. Гетерозиготы обнаруживаются только тогда, когда им случится спариться друг с другом и дать летальное потомство; только после этого от них можно избавиться. Если самца намечено использовать широко, особенно для искусственного обсеменения, весьма желательно провести скрещивание по определенному плану для выявления летальных генов. Как показано на рис. 21, самец спаривается с несколькими из своих дочерей. Около половины из них несут летальный ген, и при обратном скрещивании с отцом вероятность рождения летального гомозиготного теленка составит 1 : 4.

Как видно на рис. 21, это произошло в случаях с Фионой и Катрионой, которые родили ампутированных телят. Лорна, Кларисса и Мойра, которые также несут летальный ген, дали нормальных телят, но могли бы дать ампутированных при повторных скрещиваниях со своим родителем. Во всяком случае, появление даже одного летального теленка при таком скрещивании уже покажет, что бык несет ген ампутированности.

Между летальными и прочими генами не существует глубоких различий. Все гены оказывают влияние на процессы развития, но многие мутантные гены влияют на них неблагоприятно. Будут ли эти нарушения летальными или нет, зависит от того, насколько существен для организма нормальный регулируемый геном процесс. У теплокровных животных, таких, как теленок, ген, вызывающий отсутствие волос, летальный. У холоднокровной мухи дрозофилы гены, вызывающие отсутствие щетинки, не летальны. Кроме того, один и тот же ген может быть летальным в одних условиях и безвредным или умеренно поражающим — в других.

Слепота у щенка дикой собаки почти наверняка будет летальной. В домашних условиях даже слепые от рождения собаки могут дожить до глубокой старости. Доминантный ген, вызывающий у человека появление злокачественной опухоли на сетчатке, часто приводит к ранней смерти. В отсутствие медицинской помощи

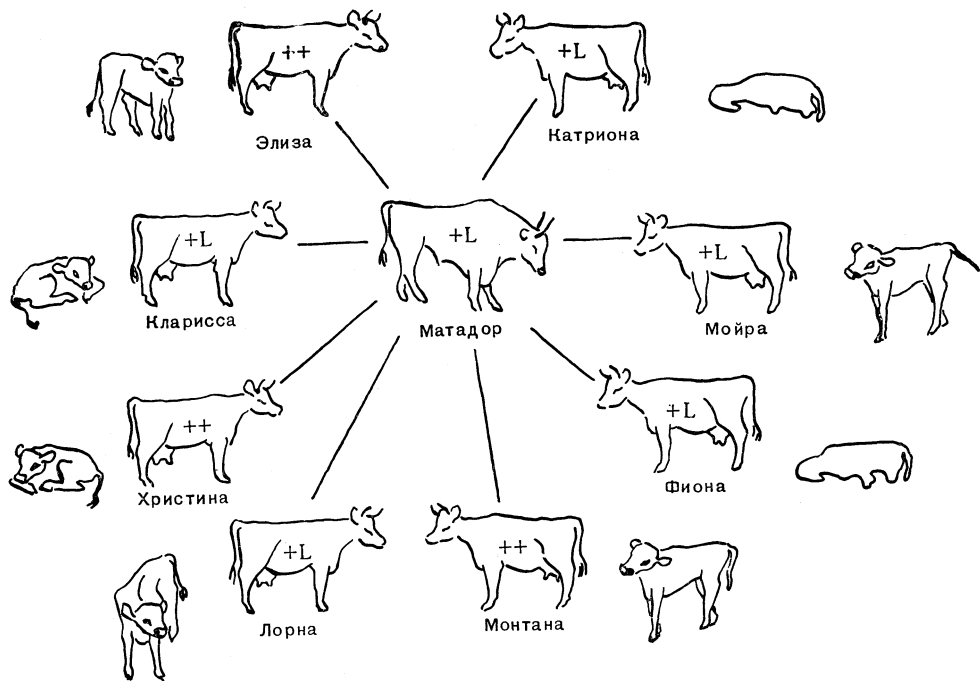


Рис. 21. Испытания по потомству на наличие у быка рецессивного летального гена.
 Все коровы — дочери быка.

этот ген будет действовать почти как летальный. В нашем современном обществе больные дети могут быть полностью освобождены от поражения и избавлены от смерти при помощи операции или облучения, хотя они и останутся слепыми на один или на оба глаза.

В главе 5 мы узнали, что у некоторых штаммов дрожжей встречается ген, который не позволяет им использовать в качестве питательного продукта галактозу; на питательной среде с галактозой ген оказывается летальным, а на среде с глюкозой — безвредным.

9. ОБ ОБЕЗЬЯНАХ И ЛЮДЯХ

С 23 по 30 августа 1939 г. накануне второй мировой войны генетики многих стран встретились в Эдинбурге на седьмом международном генетическом конгрессе. В то время как в южной части города они оживленно обсуждали различные научные вопросы, в северной части города три английских генетика изучали человекообразных обезьян шимпанзе из зоологического сада. Животным, среди которых было пять самцов и три самки, дали пить подслащенную воду, в которой был растворен фенилтиокарбамат (сокращено ФТК). Двое животных, самец и самка, судя по их виду, получили весьма большое удовольствие, другие гримасами показывали сильное отвращение, а один самец пришел в такую ярость, что плюнул на одного из наблюдавших опыт ученых. После закрытия конгресса три генетика продолжали свои опыты на шимпанзе из двух больших зоологических садов Лондона — Риджен-Парка и Випснэда. Всего обследовали 27 шимпанзе (14 самцов и 13 самок), из них 9 самцов и 11 самок проявили явное отвращение к этому своеобразному напитку и пришли в ярость, в то время как остальные 7 потребляли его спокойно и с удовольствием. В последней группе находилась одна пара, у которой младшая дочь Жакелина также содержалась в Риджен-Парке. Когда испытанию подвергли Жакелину, она, как и ее родители, не проявила никаких признаков недовольства. Это очень обрадовало генетиков, так как сбылось то, что они предсказывали, а

для ученых нет большей радости, чем находить подтверждения своим предположениям.

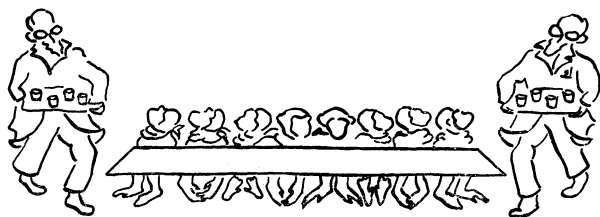
Познакомимся теперь с предысторией этого необычного эксперимента. В 1931 г. два химика работали в лаборатории, где синтезировали ФТК. Несколько маленьких кристаллов испарилось в воздух, один из химиков почувствовал горький вкус порошка. Другой химик решительно ничего не чувствовал. Когда они непосредственно испытали кристаллы на себе, разница между ними стойко сохранялась: для первого химика вещество было горьким, второй абсолютно ничего не чувствовал. Химиков, конечно, заинтересовало, кто из них обладал ненормальной вкусовой чувствительностью. Оказалось, что подобно им реагировали и многие другие; когда кристаллы давали мужчинам, женщинам, детям различных возрастов и рас, в каждой группе были люди, ощущавшие горечь, для других кристаллы были совершенно лишены вкуса. Годом позже на собрании Американской ассоциации содействия науке в Новом Орлеане это разделение людей на «ощущающих вкус» и «не ощущающих» было проверено на большой группе людей. У всех участников съезда (2550 человек) проверили чувствительность на вкус к кристаллам ФТК. Около двух третей из них ощущали вкус кристаллов, остальные не чувствовали. Способность ощущать вкус ФТК, таким образом, нельзя считать нормальной или аномальной. Она не имеет ничего общего с обычными вкусовыми ощущениями. Эту способность нельзя выработать на опыте в результате упражнений. Насколько можно судить, это свойство можно считать биологически маловажным. Однако для генетика все очень интересно, потому что такой признак наследуется как простой доминантный признак, подобно округлой форме гороха или черной масти у собаки. Теперь обозначим ген, определяющий чувствительность, буквой T , его аллель, нечувствительность, — через t (в данном случае мы не можем пользоваться знаком « $+$ », поскольку ни одна аллель не может быть названа нормальным партнером). Тогда не обладающие вкусом будут tt , и если двое из них вступят в брак, то все их дети будут tt , и, подобно маленькой Жакелине, дочери двух не ощущающих вкус ФТК шимпанзе, не будут ощущать вкус ФТК. Обла-

дающие же чувствительностью будут либо TT , либо Tt . При браке, когда отец или мать TT , дети будут TT или Tt и все чувствительны к ФТК, но когда оба родителя Tt , у них может родиться ребенок, не чувствующий ФТК, с генетической формулой tt .

Вы, быть может, зададите вопрос, почему генетики проявляют столь большой интерес к данному свойству людей, которое представляет собой лишь курьез? Ответ прост: способность или неспособность различать на вкус ФТК относится к одному из немногих нормальных свойств человека, которое управляется аллеломорфами одного-единственного гена и, следовательно, расщепляется согласно первому закону Менделя. Большинство более интересных и важных различий человека — цвет волос, глаз или кожи, рост, черты лица и т. д. — зависит от действия и взаимодействия многочисленных генов. Известно, что карий цвет глаз доминирует над голубым, так что родители с карими глазами могут иметь голубоглазых детей, в то время как голубоглазые родители обычно имеют только голубоглазых детей. Имеется, однако, много переходных оттенков цвета глаз, они обусловлены взаимодействием многих различных генов и наследуются не по простому правилу расщепления. Это же самое относится к рыжему цвету волос, который является рецессивным к черному цвету волос, курносого носа, который является рецессивным в отношении римского (орлиного) носа, и для некоторых других признаков внешнего облика человека. Так называемые количественные признаки, подобно росту и умственным способностям, зависят также от многих генов и также от влияний внешней среды, что не дает возможности применять здесь простой генетический анализ.

С другой стороны, уродства часто бывают обусловлены действием одного-единственного гена. Это и понятно, если считать, что гены управляют процессом развития. Чтобы развивался, например, нормально функционирующий глаз, необходимо гармоничное взаимодействие сотен генов. Некоторые из этих генов определяют внешние черты, такие, как цвет радужной оболочки или длину ресниц, их мутации легко включаются в нормальное развитие и дают начало наблюдаемым нормальным вариациям в цвете и форме глаз.

Но если мутация произошла в одном из генов, который ответствен за развитие важнейших элементов зрительного аппарата: зрительного нерва, сетчатки, хрусталика, — много шансов в пользу того, что глаз не будет должным образом функционировать. Лица, у которых такой мутированный ген вызвал нарушение развития, будут иметь ослабленное зрение или полную слепоту, и передача этого гена, согласно первому закону Менделя, вызовет появление потомков со сходными поражениями в последующих поколениях. Наблюдаемую картину можно сопоставить с какой-нибудь машиной, например автомобилем. Имеется почти неограниченная возможность для изменения внешних особенностей автомашин в отношении цвета, формы и т. д. Но даже небольшие изменения в моторе могут привести к прекращению его работы. По этой причине, а не потому, что наследуются только уродства, эти последние чаще всего привлекают к иллюстрированию менделевской наследственности у человека. В некотором смысле это можно считать счастливым обстоятельством. Дело в том, что будущие родители, интересуясь цветом глаз или формой носа их будущих детей, часто беспокоятся о том, могут ли их дети унаследовать какие-либо уродства. Именно по поводу таких наследственных ненормальностей родители или их врач обращается за советом к специалисту-генетику. В случаях наследования по типу единственного гена обычно можно сделать некоторые прогнозы. Примеры таковых будут приведены в главе 12. Однако прежде всего мы должны познакомиться с важной группой вариаций вполне здоровых людей, у которых расщепление идет по первому закону Менделя.



10. ГРУППЫ КРОВИ ЧЕЛОВЕКА

Человек, переболевший корью, почти наверняка не заболеет ею вторично; как принято говорить, он приобрел иммунитет против этого заболевания. После многих других инфекционных заболеваний также сохраняется иммунитет, хотя не всегда на длительный период. Иммунитет — результат защитной реакции организма в ответ на вторжение микробов. При защитной реакции образуются антитела, которые соединяются с микробами и разрушают их, например, путем склеивания или растворения. Длительный иммунитет встречается тогда, когда антитела сохраняются дольше, чем длится инфекция.

Антитела весьма специфичны по их реакциям. Корь вызывается вирусом, однако человек, который приобрел иммунитет против вируса кори, не становится после этого менее восприимчивым к коревой краснухе, полиомиелиту или другим вирусным заболеваниям. Специфичность антител возникает в результате специфичности природы их возникновения.

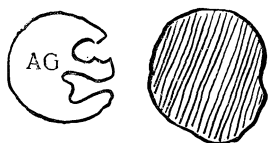
Когда микроб проникает в организм теплокровного животного, его белок действует как антиген, т. е. стимулирует образование антител организмом, пораженным инфекцией. Белки представляют собой очень сложно построенные молекулы, составленные из тысяч атомов, расположенных определенным образом относительно друг друга. Антиген действует подобно шаблону и заставляет белок хозяина принять форму, соответствующую его зеркальному изображению (рис. 22, I, II). После того как антитело становится свободным

от этого шаблона, оно все еще «соответствует» определенному типу антигена, вызвавшего его образование, но не соответствует антигенам других видов (см. рис. 22, III, IV).

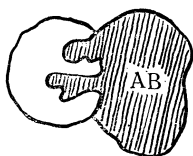
Не только белок микроба, но также и любой другой чужеродный белок действует как антиген. Вот почему не удается пересадка кожи от одного человека к другому, даже от матери к дочери. Не существует двух индивидуумов с абсолютно одинаковыми белками кожи, и после пересадки кожа в конце концов разрушается под действием тех самых антител, которые образовались под ее влиянием. В следующей главе мы познакомимся с одним интересным исключением из этого правила.

В белках крови человека также содержатся антигены. К счастью, индивидуальная специфичность здесь менее выражена, чем у белков кожи, иначе переливание крови не было бы возможно. Однако кровь не всякого пациента и донора совместима, и в то время, когда делались первые опыты по переливанию крови, происходили несчастные случаи из-за свертывания перелитой крови в венах пациента. Сейчас причины этого явления стали хорошо известны, и такие случайности исключены вследствие правильного выбора донора.

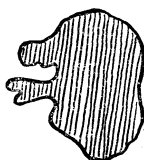
В клетках крови человека находится много разнообразных антигенов. Существование большинства из них можно выявить, если они вызывают антитела при переливании крови теплокровным животным, например кролику. Однако существует группа антигенов, для которых легко образующиеся антитела уже имеются у человека в сыворотке крови — жидкости, в которой взвешены клетки крови. Главные антигены этой группы обозначают буквами *A* и *B*, и в зависимости от того, какой из этих антигенов, *A* или *B*, оба (*AB*) или никакой (*0*) — содержат красные кровяные клетки, всех людей можно разделить на 4 группы. Кроме того, сыворотка крови всех людей содержит ранее образовавшиеся антитела к антигенам, которых нет в красных кровяных клетках (рис. 23). Таким образом, сыворотка крови группы *A* содержит анти-*B* антитела, сыворотка группы *B* — анти-*A*, у нулевой группы крови — и анти-*A*, и анти-*B* антитела, а у группы *AB* ан-



I Антиген AG встречается с белковой молекулой зараженного животного



II Образуется антитело AB



III Антитело освобождается от антигена



IV Антитело "подходит" лишь к определенному типу антигена, по которому оно формировалось

Рис. 22. Антиген и антитело.

тител в сыворотке нет совсем. Для успешного переливания крови донор должен быть подобран так, чтобы его кровь не свертывалась антителами пациента.

По-видимому, вся антигенная специфичность находится под контролем генов. Во многих случаях это дей-








Группа крови	Белок красных кровяных шариков	Антитела в сыворотке
AB		—
A		 анти-B
B		 анти-A
O		 анти-B  анти-A

Рис. 23. Антигены и антитела у групп крови человека А—В—0.

ствительно было доказано. А—В—0 группы крови определяются действием трех аллелей одного гена. Если для простоты мы введем правило, согласно которому аллели одного и того же гена будем обозначать одной буквой, то эти аллели можно обозначить как А, В и 0. Рассмотрим внимательнее, чем этот случай отличается от рассмотренных ранее. Во всех предыдущих примерах мы имели дело с парами аллелей: гладким и морщинистым, красным и белым, обладающим чувствительностью вкуса и не обладающим. Однако нет причин, по которым любой данный ген мог бы существо-

вать только в двух различных формах. Действительно, известно много примеров так называемых множественных аллелей, в которых ген мутировал с образованием целой серии различных аллелей. Один из таких примеров показан на рис. 24. На рисунке изображен дикий кролик и три его мутантные разновидности, образовавшиеся под влиянием множественных аллелей



Рис. 24. Множественные аллели у кроликов.

гена, управляющих окраской шкурки. Кролик породы шиншилла имеет серебристую окраску, гималайский кролик белый, за исключением, черных ушей, лапок, носа и кончика хвоста, с розовыми глазами. Кролик-альбинос весь белый с розовыми глазами. Аллели, вызывающие эти признаки, обычно обозначают буквами C для обычной (дикий) окраски; c^{ch} — для шиншилла; c^H — для гималайского кролика и c — для альбиноса. Любая особь несет, естественно, только два из этих генов и может быть или гомозиготной по одному из них, как кролики, изображенные на рисунке, или гетерозиготной по двум, например $c^H c$. В гетерозиготах окраска шкурки обусловлена доминантной зависимостью между двумя аллелями, Поскольку c^H доминантен над c , кролик $c^H c$ выглядит как гималайский.

Возможные генотипы людей и соответствующие им группы крови представлены в следующей таблице:

Генотип	Гомозиготные			Гетерозиготные		
	00	AA	BB	0A	B0	AB
Группа крови	0	A	B	A	B	AB

Как следует из таблицы, каждый ген обуславливает появление своего характерного антигена независимо от гена-партнера. В результате ген 0, не продуцирующий антигена, не может быть обнаружен в присутствии генов A или B. Другими словами, ген 0 рецессивен по отношению к генам A и B, и индивиды с группами крови A или B могут иметь два различных генотипа, в зависимости от того, являются ли они гетерозиготными по 0 или нет. Это обстоятельство, как мы сейчас увидим, играет важную роль в медико-юридическом применении A—B—0 групп.

В родильных домах на новорожденных вешают бирку с фамилией их матери. Иногда, правда редко, может возникнуть сомнение, не были ли дети перепутаны. В разрешении этого вопроса существенную помощь может оказать определение групп крови. Известен такой случай. Женщина, назовем ее миссис Смит, по возвращении домой обнаружила на своем ребенке бирку с фамилией «Браун». Возник вопрос: что было перепутано — бирки или дети? Определение групп крови показало, что мистер и миссис Браун принадлежат к группе крови 0. Из предыдущей таблицы видно, что оба родителя имеют только 0 гены и не могут иметь ребенка с иной группой крови, чем 0. С другой стороны, супруги Смит не могут иметь ребенка с группой крови 0, поскольку (хотя у миссис Смит кровь группы 0) у мистера Смита группа AB. Таким образом, он гетерозиготен по A и B и передал один из этих аллелей своему ребенку. Когда выяснилось, что ребенок с биркой «Браун» имеет группу крови 0, а ребенок с биркой «Смит» — A, стало очевидным: бирки были правильными, а обе женщины получили чужих детей.

Не все сомнительные случаи можно разрешить так легко и однозначно. Предположим, что супруги Смит и супруги Браун имеют кровь группы A. Тогда обе пары могут иметь ребенка «Смит» как с группой кро-

ви А, так и ребенка «Браун» с группой крови 0, так как люди с группой крови А могут нести 0 гены и передавать его своим детям. К счастью, в последнее время были открыты дополнительные группы крови, определяемые самыми различными аллелями, и их можно использовать для решения трудных вопросов установления родства.

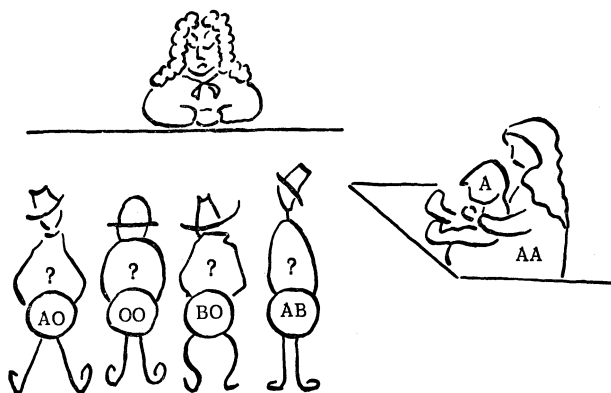


Рис 25. Проблема отцовства, которая не может быть решена на основании принадлежности к группам крови А—В—0.

То же самое относится и к использованию групп крови в случаях установления спорного отцовства, многие из которых не могут быть решены на основе одной только системы А—В—0. Мистер Смит, как мы только что видели, не может быть отцом ребенка с группой крови 0; мистер и миссис Браун не могут иметь ребенка с группой крови А, В или АВ. Однако у отца ребенка, имеющего группу А от матери с группой А, может быть любая из четырех главных групп крови (см. табл. и рис. 25). При такой задаче определение других групп крови может облегчить задачу. Во всяком случае, определения групп крови в случае сомнительного отцовства выполняют лишь отрицательную функцию. С их помощью можно исключить того или иного мужчину из числа возможных отцов, но нельзя доказать, кто же именно является отцом в дей-

ствительности. Предположим, что мистер Браун, имеющий группу крови 0, заподозрен в том, что он является отцом незаконнорожденного ребенка от матери с группой крови В. С чисто генетической точки зрения против этого подозрения нельзя ничего возразить. Однако нельзя отрицать и того, что отцом этого ребенка может быть и любой другой мужчина с группой крови 0, а также с группами А и В. Только в том случае, когда у ребенка имеется очень редкая группа крови и она совпадает с группой крови подозреваемого отца (но не матери), генетик будет убежден в правильности заключения об отцовстве, хотя суд может и не принять его выводов. В 1921 г. один норвежский судья вынес обвинительный приговор, признав отцовство на основании редкой доминантной аномальности — укорочения пальцев рук, или брахидактилии, которая отсутствовала у матери, но имелась как у ребенка, так и у подозреваемого в отцовстве мужчины.

11. ОПАСНОСТЬ ДЛЯ ДЕТЕЙ

Подобно аллелям, которые определяют способность или неспособность узнавать на вкус ФТК, аллели, определяющие группы крови А, В и 0, встречаются не только у людей, но и среди человекообразных обезьян. Новая и чрезвычайно важная группа крови у человека была обнаружена в 1940 г. в опытах с низшими обезьянами. Если кроликам ввести кровь от обезьяны рода Резус, то в их сыворотке появятся антитела.

Эти антитела соединяются с красными кровяными клетками у 85% людей белой расы, остальные 15% этой реакции не дают. Люди, кровь которых реагирует с антителами крови обезьян Резус, называются резус Rh-положительными, а те, кровь которых не реагирует, называются резус Rh-отрицательными. Люди обоих типов встречаются среди всех человеческих рас, но соотношение между Rh-положительными и Rh-отрицательными варьирует. Очевидно, что красные кровяные клетки Rh-положительных людей несут антиген, который настолько сходен с антигеном кровяных клеток обезьян Резус, что антитела их не отличают. Красные кровяные клетки Rh-отрицательных индивидов лишены таких антигенов (рис. 26).

Если Rh-отрицательному человеку перелить кровь от Rh-положительного донора, то его организм реагирует так же, как кролик, которому ввели резус-антиген: он вырабатывает антитела против чужеродного антигена. Поскольку на образование достаточного количества антител требуется определенное время, пер-

вое переливание крови такого рода обычно проходит без вреда для пациента. Однако в его сыворотке задерживаются антитела, и вторичное переливание Rh-положительной крови может вызвать тяжелую реакцию организма. Этим объясняется, почему при переливании крови пациентам от людей одной и той же группы А—В—0 изредка происходили несчастные случаи. При переливании Rh-положительной крови Rh-положительному индивиду антитела у него не образуются, так как для такого пациента Rh-антиген не является чужеродным.

Открытие новой группы крови объяснило тяжелое и довольно таинственное заболевание — гемолитическую болезнь новорожденных. Прежде чем заняться этим вопросом, необходимо рассмотреть наследуемость Rh-фактора. На первый взгляд это очень просто. Rh-положительный ребенок неизменно должен иметь по крайней мере одного Rh-положительного родителя. Rh-отрицательный ребенок может родиться у любой комбинации родителей: обоих Rh-положительных или одного Rh-положительного и другого Rh-отрицательного.

Таким образом, Rh-положительные родители могут нести Rh-отрицательный ген и передать его своему ребенку, тогда как Rh-отрицательные родители несут только Rh-отрицательные гены. Используя терминологию Менделя, можно сказать, что мы имеем дело с доминантным аллелем *Rh* и рецессивным аллелем *rh*. Rh-отрицательные люди должны считаться гомозиготными (*rh rh*), но Rh-положительные могут быть как гомозиготными (*Rh Rh*), так и гетерозиготными (*Rh rh*). В действительности существует большее число аллелей, и ситуация далеко не проста. Однако на практике в большинстве случаев эти осложнения можно не принимать во внимание.

Вернемся теперь к гемолитической болезни новорожденных. Приблизительно в одном случае из нескольких сотен беременностей среди белых женщин новорожденный ребенок страдает тяжелой анемией, сопровождающейся желтухой, которая в худших случаях может быть смертельной, если своевременно не сделать переливание крови. Это заболевание имеет тенденцию поражать нескольких детей в одной и той же семье,

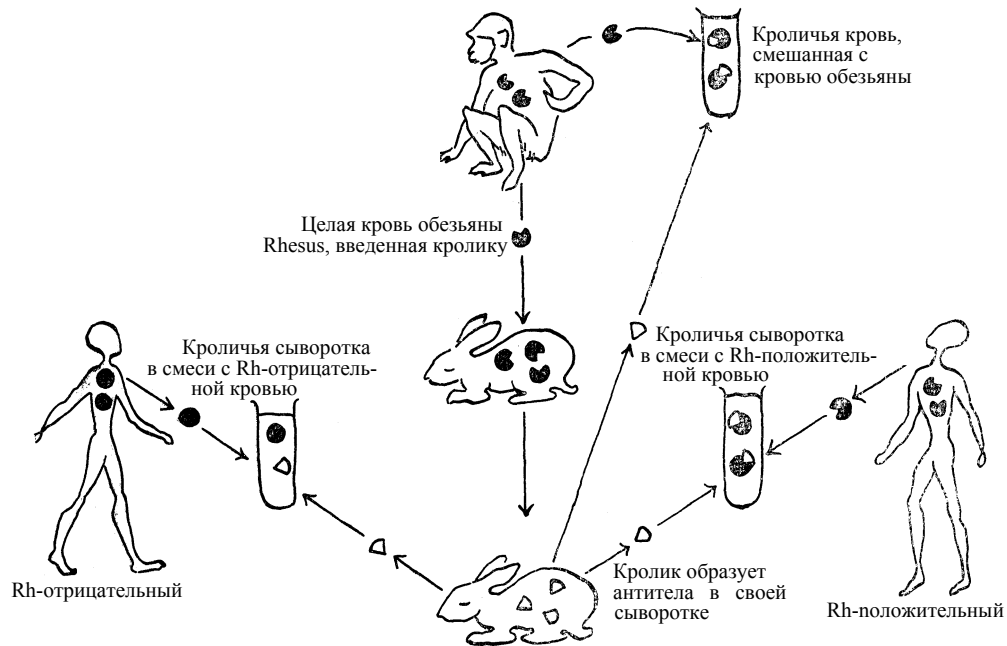


Рис. 26. Система резус-фактора в крови.

поэтому казалось, что это указывает на наследственный характер болезни. Однако существует несколько характерных особенностей, которые не укладываются в рамки ни одного из положений Менделя. Так, первый ребенок чрезвычайно редко подвергается этому заболеванию. Если какая-либо родительская пара произвела на свет гемолитического ребенка, большая часть последующих детей, по-видимому, будет также поражаться. В некоторых семьях все дети, родившиеся за первым, подвергшимся этому заболеванию ребенком, страдают тем же недугом. Объяснение было найдено после того, как установили, что почти во всех случаях гемолитической болезни мать оказывалась Rh-отрицательной, а ребенок — Rh-положительным и что, кроме того, в крови матери находились анти-Rh-антитела. В крови Rh-отрицательной женщины, которая никогда не была беременной или у которой рождались только Rh-отрицательные дети, не содержится таких антител. Это указывает на то, что женщина с отрицательным резусом реагирует на Rh-положительный плод так, как если бы ей перелили Rh-положительную кровь: она вырабатывает антитела против Rh-антигена (рис. 27, а). Так же как и при переливании крови, чтобы уровень содержания антител достаточно поднялся, требуется определенное время; обычно с плодом, который стимулировал синтез антител, никакой реакции не происходит. В этом состоит объяснение того, что первый ребенок редко страдает гемолитической болезнью. Однако, когда Rh-отрицательная женщина беременна вторым Rh-положительным ребенком, ее антитела могут попасть в кровеносную систему плода и разрушить его кровяные клетки (см. рис. 27, б).

Когда Rh-отрицательная женщина носит Rh-положительного ребенка, то плод Rh-ген должен был получить с отцовской стороны. Отец при этом может быть либо гомозиготным *Rh Rh*, либо гетерозиготным *Rh rh*. В первом случае он будет передавать *Rh*-ген каждому ребенку. Это тот тип супружеской пары, у которой после установления у матери достаточно высокого уровня антител все дети подвержены заболеванию. Во втором случае половина детей наследует *rh*-ген и от отца, и от матери и будет *rh*-отрицательной. Такие дети не подвергаются опасности со стороны антител матери.

К счастью, значительная часть беременностей, которые на основании групп крови отца и матери могли бы привести к гемолитической болезни новорожденного, в действительности болезнь не вызывают, частично, возможно, по причине низкого уровня антител при беременностях, частично вследствие разницы в скорости обмена антигена и антитела между матерью и ребен-

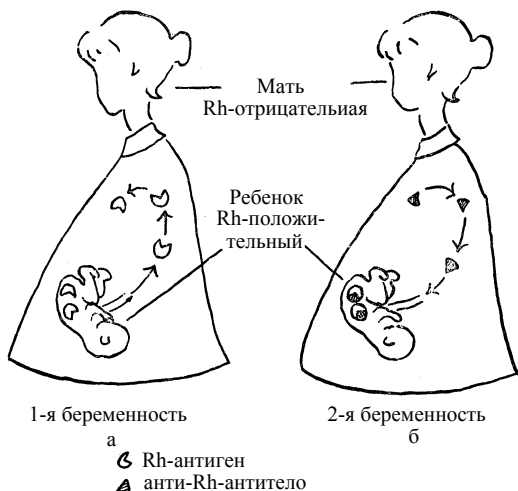
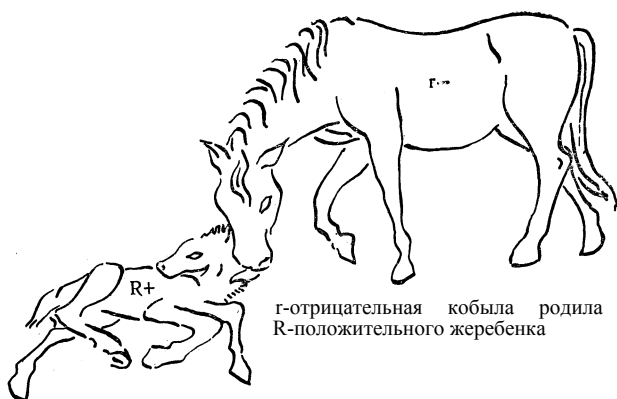


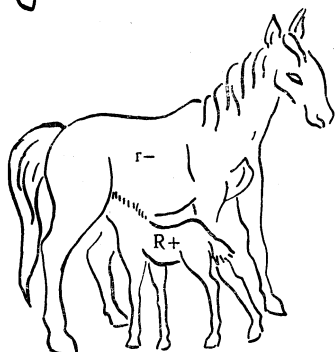
Рис. 27. Схема взаимодействия Rh-отрицательной матери с Rh-положительным плодом.

ком, частично еще и по другим причинам. Во всяком случае, во многих больницах женщин с отрицательным Rh-фактором, беременных ребенком от Rh-положительного отца, окружают особым вниманием. В тяжелых случаях ребенка можно спасти, заменив всю его кровь другой кровью, не содержащей антител.

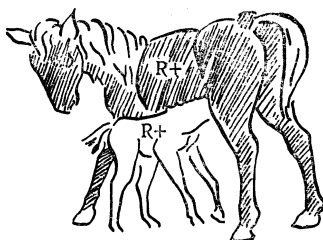
Сходные явления несовместимости групп крови матери и потомства, находящиеся под управлением генов, известны для большого числа животных, например кроликов, собак и лошадей. Однако не всегда антитела оказывают вредное действие на плод до рождения. Например, у лошади (обозначена через *r*, рис. 28) образуются антитела, если она беременна жеребенком,



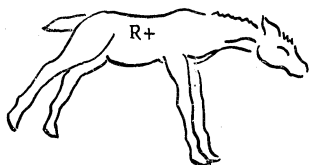
г-отрицательная кобыла родила R-положительного жеребенка



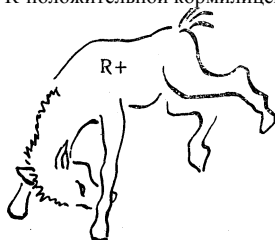
г-отрицательная кобыла кормит сама своего жеребенка



R-положительный жеребенок выкармливается R-положительной кормилицей



Жеребенок умирает



Жеребенок живет

Рис. 28. Резус-подобная система в крови лошадей. Антитела не вредят эмбриону, но содержатся в молоке матери.

получившим антиген R от своего отца. Кобыла продуцирует антитела против R , но для того чтобы был достигнут уровень антител, опасный для жеребенка, необходимы по крайней мере три беременности от жеребца R . При последующей беременности от того же жеребца антитела в молоке матери могут убить жеребенка; однако его можно спасти, отняв от матери и отдав на вскармливание другой кобыле.

12. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ

По мере того как все более широкому кругу людей становится известно, что многие заболевания и отклонения от нормы имеют наследственную основу, все больше людей, собирающихся стать родителями, чувствуют свою ответственность перед потомством. Непосредственно или через своих врачей они спрашивают генетического совета; можно ли им вступить в брак со своими родственниками или — если они уже женаты — следует ли им иметь детей. Ответ редко бывает простым. Генетика человека — еще очень молодая наука; возраст ее едва равен двум человеческим поколениям. Лишь в отношении небольшого числа заболеваний и уродств стало известно, что они определяются доминантным или рецессивным геном. Людям, несущим такие гены, генетик часто может предсказать, что их ждет при рождении ребенка. Иногда генетик может с уверенностью сказать, что риск практически ничтожен. Бывает редко, когда он может заявить будущим родителям, что их ребенок почти наверняка окажется ненормальным. Обычно он в состоянии лишь оценить вероятность такого исхода. Он может, например, сказать с вероятностью 1 : 4 родителям, у которых уже есть один глухой ребенок, что следующий ребенок также будет глухим. Захотят ли родители подвергать свою семью и будущего ребенка такому риску, это зависит от их собственной решимости.

Давая совет, генетик должен учитывать многие сложные факторы. Современная клиническая диагностика ненормальностей весьма совершенна по сравне-

нию с тем, что было сто лет назад. Однако она плохо учитывает события в процессе развития, которые приводят к явной ненормальности. Катаракта у новорожденного ребенка может быть вызвана действием какого-то гена; она может быть также обусловлена вирусом, который на ранней стадии беременности вызвал у матери коревую краснуху, а у эмбриона — глубокое нарушение в развитии хрусталика. Клиническая картина обоих видов катаракты одинакова, однако первый вид наследуется, а второй — нет. В разборе такого случая генетику, дающему совет, необходимо знать не только сам факт наличия заболевания катарактой в семьях обоих родителей, но также знать, чем болела мать ребенка во время беременности. Есть много сходных случаев, при которых внешние влияния, чья природа часто неизвестна, создают эффекты, не отличимые от результатов действия мутантных генов.

Волчья пасть и заячья губа часто бывают наследственными, но могут также появиться в результате происшествий при беременности. Женщина, собирающаяся стать матерью, может быть глухой как в результате действия гена, так и после перенесенной в детстве скарлатины. Во всех таких случаях генетик должен решить, имеет ли он дело с генетически обусловленным дефектом, который может перейти к детям, или с приобретенной ненормальностью, которая по наследству не передается. Основой в таких суждениях является родословная семьи. Если обнаружится, что несколько членов семьи страдают одним и тем же заболеванием, то будут основания отнести это к действию гена, в особенности зная, что данное отклонение от нормы, скажем волчья пасть, часто бывает наследственным. Однако обратное утверждение не всегда верно: отклонение от нормы может быть наследственным, даже если оно проявилось только у одного члена семьи. Это характерно для проявления рецессивных генов, так как они могут находиться в скрытом виде в гетерозиготном состоянии, и даже в достаточно обширной родословной могут отсутствовать заболевшие люди потому, что зарегистрированные члены родословной случайно оказались не гомозиготными. Очень редко случается, что доминантное отклонение от нормы может

возникнуть в результате мутации в семье, у членов которой до этого не было каких-либо дефектов.

Это еще не все трудности, с которыми может столкнуться генетик-консультант. Он должен также помнить, что многие вредные гены не являются полностью пенетрантными (проникающими), так что люди, у которых, судя по их генам, можно было бы ожидать отклонений от нормы или какого-то заболевания, в действительности вполне нормальные и здоровые. В главе 8 мы убедились в том, что это справедливо даже в отношении летальных генов, которые в определенных условиях могут быть более или менее безвредными. Многие вредные гены проявляют свое действие только у части особей. В основе диабета лежит наследственность, однако кроме диабетиков, которых лечат инсулином, имеются люди с генотипом диабетиков, но у которых эта болезнь все же никогда не развивается. Не у каждого ребенка, унаследовавшего ген ретинобластомы (опухоль сетчатки), развивается опухоль. Условия этих счастливых исключений не известны. Когда эту проблему более изучат, можно будет предпринимать предохранительные меры против наследственных ненормальностей и заболеваний. Однако генетик-консультант должен помнить, что люди с внешне не проявившимся геном передают этот ген своим детям, у которых он может с такой же вероятностью проявиться, как и у людей с внешне проявившимся геном.

И еще один сложный момент, играющий важную роль при генетическом консультировании. Он заключается в том, что различные гены, возможно, путем различных первичных нарушений развития, могут привести к одному и тому же окончательному результату.

Так, пигментированный ретинит (прогрессирующая дегенерация сетчатки), ведущий к слепоте, может быть обусловлен по крайней мере двумя различными генами: одним доминантным, другим рецессивным. В каждом конкретном случае генетический прогноз зависит от того, какой ген обуславливает данное заболевание. Для решения этого вопроса необходимо знать родословную семьи.

Эти общие соображения станут более понятными, если мы проиллюстрируем их несколькими примерами.

Ретинобластома (опухоль сетчатки)

О доминантном гене, вызывающем это чрезвычайно тяжелое заболевание, мы уже упоминали. Однако картина заболевания клинически не отличается от наследственной ретинобластомы, может возникнуть в результате неизвестных нарушений в развитии, но в этом случае болезнь не передается потомству.

Проблема. Два брата, Джон и Эдуард, просят у генетика совета, стоит ли им иметь детей. Их мать оперировали по поводу ретинобластомы в возрасте двух лет, в итоге операции она не видит одним глазом. Их отец и два младших брата имеют нормальное зрение. То же самое относится к Эдуарду. Но Джон и младшая сестра были оперированы в детстве и теперь совершенно слепые. У обоих братьев жены с нормальным зрением.

Совет. То, что ретинобластома имеется у матери и у двух детей, говорит о наследственном заболевании Джона. Как и его мать, он гетерозиготен по гену *Rb*, а нормальный аллеломорф «+» получил от отца. Таким образом, его генотип можно обозначать как *Rb*⁺. Поскольку половина его сперматозоидов несет ген *Rb*, каждый его ребенок с 50%-ной вероятностью будет поражен этим ужасным заболеванием. Верно, что ребенок, имеющий ген *Rb* может иногда избежать его проявления; однако это соображение дает весьма слабый перевес в сторону появления ребенка с нормальным зрением. Это, можно считать, один из случаев, когда генетик имеет полное право посоветовать не иметь потомства.

Случай с Эдуардом совершенно иной. Если генетик мог быть уверен, что ген *Rb* неизменно вызывает заболевание, он был бы вправе уверить Эдуарда о принадлежности его к счастливым 50% детей своей матери, которым она передала нормальный аллель. Однако, поскольку ген *Rb* не полностью пенетрантен, вероятность того, что Эдуард, подобно Джону, имеет генотип *Rb*⁺ и, подобно Джону, передаст ген половине своих детей, очень мала.

Во всяком случае, риск не велик. Объяснив Эдуарду ситуацию, генетик предоставит окончательное решение ему и его жене.

Хорея Гентингтона

Это редко встречающееся чрезвычайно тяжелое заболевание нервной системы, вызываемое доминантным геном со 100%-ной проявляемостью. В некоей семье за 300 лет зарегистрировано свыше 1000 случаев этого заболевания. Почти всегда у пораженных людей, подверженных этому заболеванию, больными были либо отец, либо мать. В нескольких исключительных случаях один из родителей умирал в молодом возрасте, т. е., по-видимому, нес в себе ген *Hc*, который весьма редко проявляет свое действие у молодых. Многие люди не отличают наследственные заболевания от врожденных. Первые обусловлены влиянием генов; последние обнаруживаются уже при рождении. Эти два явления имеют мало общего друг с другом. Мы уже видели, что врожденные уродства, например катаракта и заячья губа, обязаны вовсе не только генам; напротив, наследственное заболевание может проявиться у больного через длительный срок после рождения. Таким образом, люди, несущие ген *Hc*, могут все же избежать его действия, если им случится умереть в молодости. Однако у людей, которые доживают до преклонного возраста, неизменно развиваются симптомы болезни: произвольные и неконтролируемые конвульсии и судороги, обычно сопровождающиеся умственным и психическим расстройством.

Проблема. Детский приют намеревается подыскать семьи, которые взяли бы к себе на воспитание троих детей: Джоан шести лет, пятилетнюю Мэри и двухлетнего Стефена. Все трое родились в семье, многие члены которой страдали хореей Гентингтона. Администрация приюта хочет знать, какому риску подвергнутся приемные родители какого-либо из этих детей, взяв на себя заботу о серьезно пораженном ребенке.

Совет. Прежде всего, за то время, пока эти дети независимо от того, несут они или нет вредный ген *Hc*, будут воспитываться у приемных родителей, у них вряд ли обнаружится хорея, так как первые симптомы редко появляются раньше 25 лет, чаще — значительно позже. Приемные родители, думающие о ближайшем будущем, могут поэтому безбоязненно взять к себе лю-

бого из этих детей. Однако они, естественно, рискуют в будущем увидеть у человека, которого они заботливо вырастили, тяжелую болезнь. Серьезность этого риска можно определить, познакомившись с историей семьи детей.

На рис. 29 изображена родословная семьи на протяжении трех предшествующих поколений. Эта родословная типична для семьи с доминантным заболева-

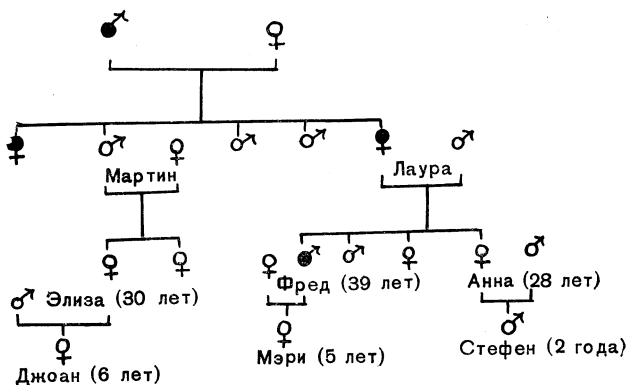


Рис. 29. Родословная семьи с хореей Гентингтона.

Мартин умер в 69 лет; Лаура умерла в 60 лет.

нием. Каждый больной член семьи имеет одного больного родителя (отца или мать), и болезнь передается из поколения в поколение от одного больного другому. Генотипически все больные получают ген *Hc* от больного родителя и нормальный аллель — от здорового. Таким образом, они гетерозиготны (*Hc+*). Хотя все больные члены семьи несут ген *Hc*, утверждение, что у всех здоровых нет гена *Hc*, неверно, так как среди них могут быть люди, у которых также имеется этот ген, и вследствие позднего проявления болезни они могут передать его потомству. Если бы не эти осложняющие обстоятельства, не нужно было бы советоваться с генетиком относительно наличия или отсутствия гена *Hc*. Так как в проявлении заболевания важную роль играет возраст, он указан на рис. 27, для всех членов семьи.

Выводы генетика такие:

Наибольший риск представляет судьба Мэри, так как ее отец страдал хореей и его генотип *Hc+*; имеется 50 шансов из 100, что она получила ген *Hc*.

Для Стефена прогноз несколько более благоприятный, хотя все же довольно серьезный. Его бабушка, Лаура, которая является также бабушкой Мэри, была гетерозиготной. Следовательно, 50% шансов, что мать Стефена Анна унаследовала от Лауры ген *Hc*. Правда, у Анны пока не появились симптомы хорей, но ей только 28 лет, и это не означает, что она свободна от этого гена. Если у нее действительно нет гена *Hc*, то и Стефен должен быть генотипически здоровым; если же Анна гетерозиготна, то Стефен, как и Мэри, с 50 % - ной вероятностью несет ген *Hc*. В итоге вероятность того, что Стефен гетерозиготен, составляет 50%, от 50%, т. е. одну четверть. Если Стефен здоровый и хорошо развитый ребенок, приемные родители могут рискнуть взять его на воспитание.

Джоан является единственной из всех троих детей, для которой генетический прогноз вполне благоприятен. Хотя ее мать, Элиза, находится в том возрасте, когда болезнь еще может проявиться, однако отец Элизы, Мартин, умерший в преклонном возрасте, не страдал хореей. Следовательно, он почти наверняка был лишен гена *Hc*, и болезнь может считаться исчезнувшей из этой ветви семьи.

Амавротическое слабоумие (слабоумие с потерей зрения)

Это ужасная смертельная детская болезнь зависит от нарушения химического состава клеток мозга, приводящего к слепоте, умственной дегенерации и смерти в раннем возрасте. Болезнь вызывается редко встречающимся рецессивным геном. Сходная ненормальность, проявляющаяся у детей более старшего возраста, обусловлена действием другого гена.

Проблема. У здоровой и интеллигентной молодой пары, Джорджа и Мэрион, родился амавротический ребенок. Родители хотят знать, какова вероятность того, что их любой следующий ребенок будет поражен

той же болезнью. Одновременно Джордж хочет посоветоваться относительно двух предполагаемых браков: его брат Бернад хочет жениться на сестре Мэрион — Эстер, а его младший брат Вильям, который учится за границей, собирается жениться на студентке. Джордж хочет уберечь своих братьев от постигшего его самого

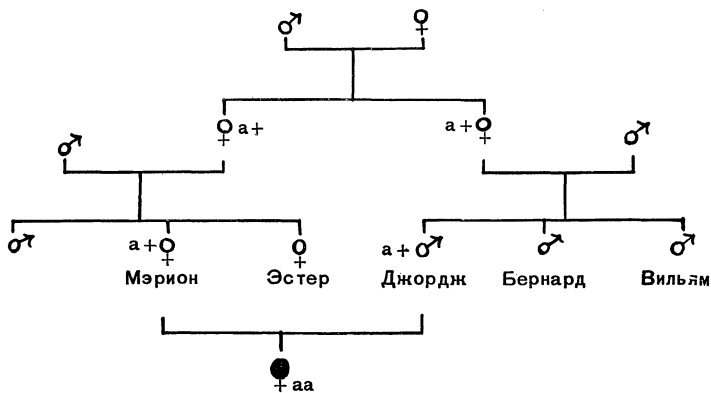


Рис. 30. Родословная амавротического слабоумия.

несчастья — рождения ненормального ребенка. Он составил родословную своих ближайших родственников (рис. 30).

Совет. Родословная подтверждает уже известное положение, что амавротическое слабоумие вызывается рецессивным геном. В отличие от доминантного гена рецессивный ген может у многих поколений оставаться в скрытом виде в гетерозиготах, пока брак между двумя гетерозиготами не приведет к появлению гомозиготного ребенка. Если обозначить ген амавротического слабоумия через a , то больной ребенок должен быть гомозиготным [aa]. Поскольку он должен был унаследовать по одному гену a от каждого из своих родителей, и Джордж, и Мэрион гетерозиготны ($a+$). Когда ген встречается редко, как это справедливо для рассматриваемого нами гена, вероятность того, что два гетерозиготных человека вступят в брак, вообще говоря, очень мала. Однако в данном случае эта вероятность увеличена тем, что Джордж приходится

двоюродным братом Мэрион, и оба они унаследовали ген от одного из своих общих родственников дедовского поколения. Таким образом, не только Джордж и Мэрион, но и их матери либо представители дедовского поколения должны были быть гетерозиготными по a . Как давно появился этот ген в семье, на основании ограниченных семейных данных решить нельзя.

Первый вопрос. Поскольку и Мэрион, и Джордж гетерозиготны ($a+$), вероятность того, что любой их ребенок может получить вредный ген как через яйцеклетку, так и через сперматозоид, равна $\frac{1}{2}$ от $\frac{1}{2}$, т. е. $\frac{1}{4}$. Таким образом, шансы против того, что каждый следующий ребенок, как и первый, может оказаться ненормальным, выражаются вероятностью 3 : 1. Учитывая печальный характер болезни, риск очень велик.

Второй вопрос. У Бернарда и Эстер те же родители, что и у Джорджа и Мэрион. Мать Мэрион, как мы видели, была гетерозиготна по a . Половина ее яйцеклеток должна нести этот ген, следовательно, все ее дети могут получить его с вероятностью $\frac{1}{2}$. Мэрион оказалась среди несчастливых 50%. Относится ли то же самое к Эстер или нет, сказать невозможно. Бернард, подобно Эстер, может быть гетерозиготным с 50%-ной вероятностью. В худшем случае и Эстер, и Бернард гетерозиготны ($a+$). Тогда их дети, так же как и дети Мэрион и Джорджа, имеют 25%-ную вероятность родиться ненормальными. В лучшем случае оба, Эстер и Бернард, унаследовали нормальный аллель от своих матерей и имеют генотип « ++ ». Тогда их потомству не грозит опасность со стороны гена a . Между этими крайними случаями находятся еще два возможных случая: Эстер может быть « ++ », а Бернард $a+$ или Бернард « ++ », а Эстер $a+$. В любом из этих случаев дети будут здоровы, поскольку ни один из них не унаследует вредный ген от обоих родителей. Однако половина их детей будет нести этот ген, и они должны помнить о том, что, в свою очередь, могут произвести на свет ненормальных детей. В целом можно подсчитать: вероятность того, что у Бернарда и Эстер родится дефективный ребенок, составляет $\frac{1}{16}$. Поскольку болезнь такая тяжелая, они могут правильно решить, что риск слишком велик.

Третий вопрос. Как и его братья, Вильям с вероятностью 50% гетерозиготен по гену a . Так как распространенность гена a среди населения невелика, маловероятно, чтобы его невеста также оказалась гетерозиготной по гену a . Таким образом, против его женитьбы и возможного потомства нет никаких возражений. Однако ему следует посоветовать предупредить своих детей о возможности присутствия в их генотипе вредного гена; следует предостеречь их также от женитьбы на своих родственниках со стороны отца.



13. ЕВГЕНИКА

Термин «Евгеника» предложил Фрэнсис Гальтон, двоюродный брат Чарлза Дарвина. Если переводить слово «евгеника» буквально, оно означает науку о «рождении более лучших». Гальтон понимал это как появление на свет людей, генетически отличных как в отношении физического, так и умственного превосходства. Гальтон впервые осознал, что современный человек — продукт эволюции, происходящей на протяжении многих миллионов лет, быстро накапливает знания и технические возможности, позволяющие взять в свои руки дальнейшую эволюцию рода человеческого и вести ее по пути, сходному с тем, по которому человек уже направлял эволюцию домашних животных и растений.

Евгенику, конечно, нельзя рассматривать только в рамках биологии. Однако имеются аспекты, которые нельзя отчленить от биологии без того, чтобы не сделать рассмотрение всей проблемы бессмысленной. Это станет ясно, если мы сопоставим три типа эволюции:

- 1) естественный отбор как ведущий фактор эволюции;
- 2) искусственный отбор применительно к домашним животным и растениям и
- 3) тип селекции, как его себе представляют сторонники евгеники.

Естественный отбор будет рассматриваться более подробно в главе 29. На данном этапе достаточно лишь обрисовать простой принцип, впервые выдвинутый Чарлзом Дарвином и А. Уоллесом. Этот принцип основывается на очевидном факте: особи, лучше приспособленные к выживанию и размножению, оставляют

более многочисленное потомство, чем менее приспособленные; отсюда вытекает: гены, бывшие причиной того, что у некоторых особей потомство оказалось более многочисленным, чем у остальных, и будут представлены в большем числе среди потомков, чем в родительском поколении. Покажем это на примере. Предположим, что в какой-то области климат стал очень холодным. Тогда кролики с густым мехом будут выживать и размножаться лучше, чем кролики с редким мехом, и в следующем поколении большая доля детенышей-кроликов будет происходить от густошерстных родителей. Надо помнить, что различия в густоте меха могут зависеть от разных причин: питания, болезней и климата. Но вместе с тем в какой-то степени влияют и генетические различия, и это дает основания допустить, что многие густошерстные кролики-родители имеют эту особенность благодаря каким-то генам. По крайней мере некоторые из этих генов передадутся молодью, а так как потомки густошерстных кроликов будут более многочисленны, чем потомки кроликов с редкой шерстью, относительная численность животных с генами густого меха окажется больше, чем в поколении родителей. Если холодный климат сохранится, этот процесс продолжится в последующих поколениях до тех пор, пока в конце концов не образуется порода кроликов, все особи которой будут иметь гены густого меха.

Естественный отбор знает только один критерий приспособляемости: способность выживать и оставлять живых потомков. Будут ли индивиды, которые удовлетворяют этому критерию, так же первенствовать в других отношениях — например, красивее, умнее или храбрее, — это не меняет дела, за исключением, конечно, тех случаев, когда красота, психические свойства или храбрость делают индивида удачливее в смысле оставления более многочисленного потомства. Если бы самые безобразные и трусливые среди наших кроликов оказались бы лучше приспособленными к холодному климату, тогда естественный отбор создал бы некрасивую, глупую и необычайно робкую породу кроликов с великолепным густым мехом.

Когда человек стремится улучшить своих домашних животных и растения, он старается получить как

можно больше потомков от некоторых отобранных особей, и уничтожает остальных прежде, чем они смогут размножиться. Хотя естественный и искусственный отборы используют одинаковые средства, их конечные результаты совершенно различны. При естественном отборе и задачи, и достижения совпадают — возможно большее число потомков. Искусственный отбор действует в направлении, диктуемом человеку. Человеку требуются злаки, которые дают большой урожай зерна. Ему требуются куры, несущие много крупных яиц. Ему желательно иметь собак, которые могли бы охотиться не для себя, а для своего хозяина. Часто цель искусственного отбора вступает в противоречия с требованиями естественного отбора. Немногие из наших домашних животных могли бы выжить, если их предоставить самим себе. Каждый садовод к своему пригорюнию знает, что его овощи и цветы значительно хуже сорняков по тому единственному качеству, которое так ценно в естественном отборе, — по способности размножаться.

Евгеники хотят применить метод искусственной селекции к человечеству, поощряя воспроизведение потомства индивидов с желательными генами. Эта программа требует ответов на два вопроса. 1) Какие признаки у человека желательны, а какие нежелательны? 2) В какой степени и каким путем наследуются эти признаки? Второй вопрос касается фактов, которые в принципе могут быть установлены при использовании современных генетических знаний в посемейных исследованиях. Правда, в настоящее время мы гораздо лучше знакомы с генетикой плодовой мушки, рогатого скота и кукурузы, чем с генетикой нашего собственного вида. Конечно, это несомненно изменится, уже в течение жизни следующего поколения. Первый вопрос касается оценки значения признака, и поэтому на него нельзя найти ответ объективным и всеми приемлемым способом. Однако довольно легко достигнуть соглашения о том, что представляют собой поистине нежелательные признаки, такие, как слепота, глухота, слабоумие и умственное помешательство. Более того, по причинам, объясненным выше (стр. 81), генетика ненормальных признаков у человека изучена лучше, чем генетика нормальных признаков. Поэтому евгени-

ческие мероприятия до сих пор ограничиваются главным образом попытками предотвратить передачу заведомо нежелательных генов будущим поколениям. Эту часть евгенической программы часто называют «негативной евгеникой». Генетические советы, о которых писалось в предыдущей главе, составляют один из приемов негативной евгеники. Самые решительные мероприятия состоят в стерилизации носителей чрезвычайно нежелательных генов.

Негативная евгеника

Во многих европейских и американских государствах на основе евгеники существуют законы о стерилизации. Они обычно опираются на добрую волю и требуют согласия или самого пораженного болезнью лица, или его опекунов. Старейший закон такого рода был введен в Швеции в 1757 г. Он запретил браки эпилептиков. При этом принималось во внимание, что только некоторые формы эпилепсии (теперь их называют «эндогенными») наследственны и поэтому попадают в рамки действия того закона. В настоящее время стерилизацию осуществляют небольшой операцией, цель которой — преграждение пути сперматозоиду или яйцу.

В странах, где действуют законы о стерилизации, некоторые лица, о которых говорилось в главе 12, сами возбуждали ходатайства об их стерилизации из личных соображений. Главная цель евгенической стерилизации, однако, это не предупреждение личных трагедий, а изъятие особенно нежелательных генов из человеческой расы. Мы можем задать себе вопрос, до какой степени осуществима эта задача. Прежде всего следует сказать, что полное уничтожение вредного гена невозможно. Так, если ген возник хоть однажды в результате мутации, он будет появляться снова, и если даже мы сможем избавиться от всех ныне существующих генов, скажем, хореи Гентингтона, они снова возникнут вследствие мутаций. Однако мутация — это столь редкое явление (см. гл. 27), что частота наиболее вредных генов будет держаться на очень низком уровне, если бы нам удалось уничтожить все уже существующие. Насколько успешно это может быть сделано, за-

висит от типа гена. Доминантный ген с полным его проявлением обнаруживается у любого человека, его несущего. Если бы всех этих людей действительно стерилизовали, существующие гены были бы уничтожены в пределах одного поколения, и все новые гены этого типа, возникающие при мутациях, могли бы легко уничтожаться тем же путем. Такие гены, однако, очень редки. Ретинобластома — это один из немногих примеров этого типа. Хорея Гентингтона тоже вызывается очень вредным доминантным геном с полным проявлением, но действие гена часто выявляется слишком поздно, чтобы предупредить появление потомства. Все же стерилизация страдающих некоторыми тяжелыми доминантными поражениями годится для уменьшения в грядущих поколениях частоты генов, ответственных за болезнь. Стерилизация, однако, едва ли повлияет на частоту наиболее вредных доминантных генов, так как эти гены, убивая или стерилизуя своих носителей, как бы уничтожают самих себя, и большая часть новых случаев таких болезней возникает не по причине наследственности, а по причине мутирования.

Совершенно по-другому обстоит дело с рецессивными вариациями. Здесь стерилизация может быть все же желательной в отношении отдельной семьи: например, родители амавротического ребенка не желают иметь второго, похожего на него. С точки зрения человеческой популяции стерилизация для борьбы с рецессивными отклонениями исключительно неэффективна. Это обусловлено тем, что рецессивные гены в силу своей природы могут находиться в скрытом состоянии во внешне нормальных индивидуумах. Стерилизация явно пораженных гомозиготных носителей не затрагивает гетерозиготных, которые свободно переносят вредные гены. Можно показать, что вредные рецессивные гены чаще встречаются в гетерозиготах, чем в гомозиготах, и тем чаще, чем реже они сами. Очевидность этого вытекает из следующих соображений. Представьте себе город, в котором 10% всех мужчин и женщин несут в себе вредный рецессивный ген *s*. Так как в гетерозиготах присутствие гена не может быть обнаружено, оно не может повлиять на подбор супругов. Так, например, когда человек, несущий в себе ген вместе с нормальным аллелем, выбирает жену, он имеет в 9 раз



Рис. 31. Выбор жены мужчиной, несущим вредный рецессивный ген.

Наверху: одна женщина из 10 гетерозиготна по тому же гену. **Внизу:** одна женщина из 1000 гетерозиготна.

больше шансов выбрать невесту, у которой этого гена нет, а не невесту, которая гетерозиготна, как и он (рис. 31, наверху). На ком бы он ни женился, он передаст ген некоторым из своих детей, которые, следовательно, будут гетерозиготны, подобно своему отцу. Но только один из 10 возможных браков может привести к появлению гомозиготных детей, у которых проявится вредное действие гена. Теперь рассмотрим второй ред-

кий ген S , по которому гетерозиготен только 1 человек из 1000. Когда человек, гетерозиготный по s , ищет жену (см. рис. 31, внизу), имеется только один шанс из 1000, что он выберет гетерозиготную невесту, и в то время, как от всех возможных 1000 браков могут появиться гетерозиготные дети, гомозиготные появятся только в результате одного брака из тысячи. Для относительной частоты гетерозигот и гомозигот легко получить и более точные расчеты. Если, например, 1 из 100 индивидов гомозиготен по такому гену, гетерозиготных по нему должно быть в 18 раз больше; если только 1 из 10 000 гомозиготен, тогда гетерозиготных должно быть в 200 раз больше.

Отметим, что особенно вредные рецессивные гены очень редки в человеческой популяции. Это действительно так, несмотря на очевидный факт, что очень многие страдают от таких серьезных болезней, как слепота или слабоумие. Часть этих аномалий вызывается генами, и, более того, одна и та же аномалия может быть вызвана несколькими различными генами, каждый из которых сам по себе редок. Если мы теперь сопоставим два факта: 1) большинство вредных рецессивных генов редки и 2) редкие рецессивные гены гораздо чаще встречаются в гетерозиготном, а не в гомозиготном состоянии, то мы легко поймем, что перспектива избавления от этих генов стерилизацией гомозигот очень ненадежна. Понадобились бы тысячелетия непрерывной стерилизации гомозигот, чтобы получить заметное уменьшение частоты рецессивных заболеваний. В главе 15 будет рассмотрен один рецессивный ген, к которому неприменимо это утверждение.

Предшествующие вычисления были сделаны исходя из предположения, что партнеры, вступающие в брак, не являются кровными родственниками. Браки между родственниками значительно повышают шансы на то, что оба партнера гетерозиготны по одному и тому же вредному гену и что они произведут на свет дефективных детей. Мы видели это на примере с Джорджем и Мэрион, описанном в предыдущей главе. Это отнюдь не исключительный случай. Действительно, обычно родители амавротических детей являются родственниками. Изучение медицинской литературы показало, что в Европе по крайней мере в 15% из

130 случаев этого заболевания родители были двоюродными братом и сестрой, а еще в 12—16% родители находились в несколько меньшей степени родства. Это должно быть сопоставлено с тем фактом, что в европейской популяции в целом браки между двоюродными составляют меньше 1%. Необычно высокая частота браков между двоюродными наблюдается среди родителей детей, страдающих другими редкими рецессивными болезнями. В сущности, генетики пользуются обратной аргументацией: если они находят, что какая-то ненормальность или болезнь имеет тенденцию проявляться у детей от родственных браков, они видят в этом указание на то, что она, возможно, вызывается рецессивным геном.

Если бы для всего населения браки между двоюродными были запрещены подобно тому, как это сделано у католиков, случаи таких рецессивных нарушений, как амавротическое слабоумие, глухонмота и альбинизм, были бы значительно реже. Евгеническая польза при этом будет полностью зависеть от малочисленности семей с вредным рецессивным геном и будет выражаться за счет увеличения преобладания потенциальных браков, дающих нормальное потомство. Полное запрещение браков между двоюродными поэтому едва ли было бы оправдано на этих основаниях, разве что это уменьшило бы риск мертворождений и ранней смерти у детей, что в среднем наблюдается гораздо чаще в браках между двоюродными, чем в браках всего населения. Вероятно, причина в том, что двоюродные гораздо чаще гетерозиготны по одному и тому же летальному гену. Во всяком случае важно, чтобы лица, которые предполагают вступить в брак с родственниками, были осведомлены о возможных опасных последствиях такого шага. Им нужно посоветовать собрать всю возможную информацию о своей семье и проконсультироваться с генетиком в том случае, если окажется, что какая-то болезнь повторяется среди их родственников и даже не очень близких.

Совершенно очевидно, что близкородственные браки более характерны для маленьких изолированных общин, чем для густонаселенных мест. Если в такую общину вследствие мутации или извне с иммигрантами попадет вредный рецессивный ген, инбридинг приведет

к необычайно высокой встречаемости ненормальных детей. Действительно, хотя во многих маленьких общинах физически и умственно неполноценных членов не больше, чем в больших популяциях, все же в некоторых из них отдельные дефекты, как, например, слепота или глухонмота, встречаются более часто. В таких общинах многие внешне нормальные люди будут гетерозиготны по вредному гену, и когда эти гетерозиготы вступят в брак, родится больше детей, пораженных недугом.

В наше время все больше и больше маленьких изолированных общин становятся более доступными в результате развития средств сообщения. Рассмотрим генетические последствия такого процесса. Предположим, что дорога, построенная в горах, прошла через две до сих пор изолированные небольшие деревни Гринхилл и Уайтхилл (рис. 32). Обе деревни принадлежат к тем несчастным маленьким общинам, в которых вредные рецессивные гены в каждом поколении требуют свою дань в виде искалеченных детей; однако выясняется, что рецессивные нарушения не одинаковы в обеих деревнях. В Гринхилле каждый год рождается несколько слепых ребят вследствие гомозиготности по рецессивному гену b ; в Уайтхилле дефективные дети глухи, потому что они гомозиготны по рецессивному гену d . В Гринхилле среди взрослых с нормальным зрением многие гетерозиготны по b . От брака между ними могут родиться слепые дети bb . В Уайтхилле многие взрослые с нормальным слухом гетерозиготны по гену d и у них при браке друг с другом могут родиться глухие дети dd . После того как была построена новая дорога, юноша из Гринхилла получает полную возможность встретиться и жениться на девушке из Уайтхилла и наоборот. Теперь, если даже гринхиллский юноша и девушка из Уайтхилла окажутся гетерозиготными по вредному гену, распространенному в их общине, эти гены у невесты и жениха не одинаковы. Вследствие этого от подобного брака не родятся дети, гомозиготные по b и слепые или гомозиготные по d и глухие. Итак, первый результат от проведения дороги между двумя деревнями выразится в уменьшении случаев слепоты и глухоты у детей. Вообще же любое слияние небольших эндогамных общин в одну большую приво-



Рис. 32. Благоприятный результат аутбридинга — неродственного скрещивания.

дит к уменьшению частоты встречаемости гомозигот по вредным генам. И велосипеды, и междугородные автобусы могут быть названы эффективными приемами евгеники. Мы, однако, не должны упускать из виду, что увеличение размеров эндогамных групп не уничтожает вредные рецессивные гены, подобно стерилизации и добровольному воздержанию от производства потомков. Это укрупнение только переводит их в скрытое состояние, в гетерозиготы. По истечении длительного времени, когда частота встречаемости таких генов из-за повторных мутаций достаточно возрастет, могут снова появиться гомозиготы. Разрушение барьеров между первоначально изолированными группами поэтому является процессом, который дает временный евгенический эффект. Так как человечество еще далеко не подошло к окончанию этого процесса, мы будем иметь возможность извлекать из него пользу для многих будущих поколений.

Негативной евгенике очень помогают методы обнаружения вредных генов у фенотипически нормальных индивидов. Это могут быть и рецессивные, и доминантные гены с неполным проявлением. Для многих людей, чьи истории описаны в предыдущей главе, эти методы оказались бы полезными. Возьмем случай с Эдуардом на стр. 101. Поскольку допускается возможность, что у него есть ген ретинобластомы, он, вероятно, будет ожидать рождения своего ребенка со смешанным чувством радости и страха. Если бы его удалось уверить в том, что у него нет этого ужасного гена, не было бы страха. Стефен и Мэри (стр. 102) имели бы гораздо большие шансы на усыновление, если бы люди, желающие их усыновить, могли бы быть уверены, что дети не унаследовали ген хорей Гентингтона. Бернард и Эстер гораздо легче пришли бы к решению, поженившись им или нет, если бы им можно было сказать, есть ли у них ген амавротического слабоумия.

В настоящее время очень мало вредных генов может быть опознано в здоровых носителях, но число таких генов, вероятно, возрастет по мере того, как будут применяться все более тонкие методы для их выявления. Некоторые рецессивные гены, являющиеся причиной смертельной анемии в гомозиготном состоянии, могут быть обнаружены у гетерозигот по картине крови (см.

гл. 23). В принципе от этой анемии можно было бы полностью избавиться, если бы гетерозиготные индивиды воздерживались от брака друг с другом. На практике это может быть нелегким делом, так как по причинам, которые будут обсуждены дальше, некоторые популяции характеризуются высоким процентом гетерозигот. Особый вид умственной неполноценности, фенилпировиноградная олигофрения (см. гл. 23), обуславливается рецессивным геном в гомозиготном состоянии. Анализы крови и мочи пациентов показали, что пораженные индивиды не способны использовать одну из составных частей белка, которая называется «фенилаланин». Каким-то путем, до сих пор не выясненным, это нарушение в обмене веществ влияет на функции мозга. Гетерозиготы характеризуются нормальным умственным развитием, но, видимо, менее способны использовать фенилаланин в обмене, чем нормальные индивиды. В будущем это можно использовать как критерий, по которому опознаются гетерозиготные родственники больных. Возможно, что другие гены, вызывающие умственную неполноценность или помешательство, нарушают нормальный процесс обмена веществ. Если это так, то, вероятно, можно найти критерии для обнаружения гетерозигот. Другой способ, обещающий быть полезным для опознавания генов, воздействующих на мозг, электроэнцефалография (ЭЭГ). Она состоит в регистрации «мозговых волн», которые возникают от постоянно существующих в человеческом мозгу слабых электрических токов. У психически ненормальных людей часто ненормальны и ЭЭГ. Были сделаны попытки обнаружить присутствие гена хорей Гентингтона по ЭЭГ у лиц, у которых на основании их семейной истории можно было предположить присутствие этого гена, но которые еще недостаточно стары для того, чтобы у них могли бы проявиться симптомы болезни. Если эти попытки увенчаются успехом, они будут во многом способствовать освобождению от этого исключительно вредного гена. У многих эпилептиков наблюдаются ненормальные ЭЭГ, и это справедливо и для некоторых их здоровых родственников. Вполне вероятно, что эти генетически предрасположенные к эпилепсии люди, хотя сами никогда не страдали от нее, имеют генетическое предрасположение к эпилеп-

сии и могут передать своим детям. Если даже такое объяснение в дальнейшем окажется правильным, сомнительно, можно ли будет использовать ЭЭГ как средство против рассеивания генов эпилепсии. Хотя эта болезнь несомненно имеет наследственную основу, во многих случаях ее проявление невелико. У многих эпилептиков дети здоровы, и это еще более справедливо в отношении тех их родственников, чей единственный дефект — ненормальные ЭЭГ. В Швеции, как уже было отмечено, лицам, страдающим наследственной формой эпилепсии, не разрешается вступать в брак, за исключением тех случаев, когда они подверглись стерилизации. Этот закон в настоящее время критикуется одним шведским генетиком: шансы эпилептика произвести на свет эпилептиков очень невелики, но среди эпилептиков встречаются высоко интеллигентные и общественно полезные люди, вполне достойные иметь детей, и у них могут иметься ценные гены, передаче которых препятствует действующий закон.

Я подробно остановилась на эпилепсии, чтобы проиллюстрировать типичную дилемму негативной евгеники. За исключением случаев явной вредности отклонения от нормы и хорошей изученности в отношении наследственности, подобно ретинобластоме или амавротическому слабоумию, генетик будет воздерживаться от проведения в жизнь или от простой рекомендации негативных евгенических мероприятий, которые нарушают свободу личности, лишают людей счастья иметь детей и несут с собой риск при попытках предотвратить возможную передачу нежелательных генов потерять полезные гены. Многие гениальные люди были слепыми или глухими, эпилептиками или психически нездоровыми. Если бы ко всем им были применены меры против рождения детей, человечество вероятно, оказалось бы обедневшим в отношении некоторых наиболее драгоценных генов.

Эта дилемма негативной евгеники становится особенно острой в случаях излечимых наследственных болезней. В некотором смысле ретинобластома одна из них, так как своевременная операция или облучение могут спасти жизнь большинства жертв этих генов. Так как неизбежный результат операции — слепота на один или, еще чаще, на оба глаза, генетики не испы-

тывают больших сомнений, заявляя, что вылеченным людям не следует иметь детей. Совершенно иная ситуация складывается для другого типа наследственной слепоты, ювенильной катаракты, или катаракты молодых. Эта болезнь поражает хрусталик глаза и обычно приводит к слепоте в раннем возрасте. Во многих семьях катаракта наследуется как доминантный признак с высокой степенью проявления, и приблизительно половина детей пораженных лиц оказывается снова пораженной. Катаракта, однако, операбельна. Оперированные лица могут хорошо видеть со специальными очками и могут стать счастливыми и полезными членами общества. Следует ли им мешать или отсоветовать иметь детей, почти половина которых снова должна подвергнуться операции и носить очки, чтобы видеть? В странах, где действует закон о стерилизации, на этот вопрос отвечают утвердительно, и ювенильная катаракта занесена в список наследственных дефектов, для которых рекомендована стерилизация. Нет сомнения, что без таких негативных евгенических мероприятий встречаемость генов, а с ней и случаев проявления дефектов возрастет. Так, по-видимому, произошло с другим дефектом, который очень часто оказывается наследственным. В наши дни приблизительно 1 из 1000 европейских детей рождается с заячьей губой и расщепленным небом. Это наблюдается приблизительно вдвое чаще, чем сто лет назад. Частично увеличение можно объяснить: уродство, в прошлом убивавшее всех серьезно пораженных детей, теперь может быть столь успешно исправлено при помощи операции, что вероятность долгой жизни и шансы на брак пораженного человека едва ли затрагиваются.

Диабет тоже имеет наследственную основу, истинная природа которой сейчас исследуется. Датская санитарная статистика показывает, что в период с 1927 по 1946 г. количество диабетиков в популяции возросло более чем в три раза, и хотя улучшение методов медицинской диагностики и изменения в диете и жизненном уровне, конечно, были причиной этого увеличения, некоторая его часть должна, вероятно, объясняться повышением шансов на выживание у больных, которые до открытия инсулина в 1922 г. обычно умирали в молодости и бездетными. У многих из выживших

больных, по-видимому, имеется ген или гены диабета, и они передадут их части своих детей. Поскольку никто не предполагает прекращать лечение диабетиков инсулином, следует ли пытаться снижать встречаемость гена этой болезни методами негативной евгеники, или следует удовлетвориться рассуждением, что в обществе, которое может изготавливать инсулин, диабетики смогут вести нормальный образ жизни?

Эти примеры подвели нас прямо к существу проблемы, которая недавно широко обсуждалась: «Не приведет ли медицинская и социальная помощь, которая оказывается в цивилизованных обществах своим слабым членам, к генетическому вырождению?» Ответ на этот вопрос будет зависеть от точки зрения наблюдателя. Если он встанет на чисто биологическую точку зрения, он будет рассматривать человечество как один из тысяч видов, чья приспособленность определяется возможностями размножения. Так как, согласно этому определению, диабетик и слабоумный с пятью детьми более приспособлены к жизни, чем бездетные мужчина или женщина с исключительным физическим здоровьем и умственным развитием, наблюдатель не обратит внимания на возможную опасность, которую может создать для грядущих поколений забота о нынешнем. Многие из нас понимают, что в жизни человеческих индивидов и обществ качество значит больше, чем количество. Поэтому-то мы и задаем вопрос: «Не создает ли наше медицинское и социальное обслуживание с течением времени массу индивидов, которые в силу своих наследственных дефектов будут неспособны вести полноценную жизнь?» Не будет ли все больше и больше тормозиться прогресс человеческого общества из-за чрезмерной траты денег и сил на обслуживание физически и умственно неполноценных? Так поставленная проблема заслуживает обсуждения, хотя ответ неизбежно остается субъективным, поскольку основывается на личной оценке того, что представляет собой хорошая личная жизнь и терпимые социальные условия.

Не будет больших споров, если мы будем рассматривать проблему исключительно с позиции представлений о том, что такие гены нежелательны, т. е. с позиций негативной евгеники. Никто не может сомне-

ваться в том, что лучше родиться с нормально заросшим нёбом, чем получить его после операции, лучше видеть собственными здоровыми глазами, чем через очки для перенесших удаление катаракты, лучше не зависеть от снадобий, чем существовать только благодаря инсулину. Едва ли может привести в восторг картина будущего общества, в котором каждый в детстве должен быть оперирован, носить очки, пользоваться слуховым аппаратом, придерживаться строгой диеты и принимать много разных лекарств. Таким образом, заботясь только об избавлении от нежелательных генов, мы должны сознавать, что наши усилия, направленные на улучшение благосостояния наших современников, в какой-то степени подвергают опасности то, что передается будущим поколениям. Нужно было бы делать все возможное, чтобы уменьшить эту опасность, строго соблюдая предписания негативной евгеники. Однако мы не должны забывать, что каждый человек несет в себе десятки тысяч генов, как хороших, так и плохих, что для будущего человечества по крайней мере столь же важно сохранить хорошие гены или даже увеличить их встречаемость, как и избавиться от плохих. Забота о хороших генах — сфера действия позитивной евгеники. Мы уже видели на примере эпилепсии, как важно при даче генетических советов учитывать и сохранять правильное соотношение доводов позитивной и негативной евгеники.

Позитивная евгеника

До сих пор не было сделано попыток проводить систематически мероприятия позитивной евгеники по вполне резонным причинам. Пока еще нет достаточных оснований для составления такой программы: а) нет ясно сформулированной цели; б) не созданы эффективные методы; в) недостаточно знаний по генетике ценных признаков. Наиболее важно иметь данные по последнему пункту. Растениеводы и животноводы достигли успехов без детальных знаний наследственности практически важных признаков, таких, как урожайность или яйценоскость, качество мяса или выносливость. Главные методы в растениеводстве и животно-

водстве: управление скрещиванием и отбор. Ни один из этих методов нельзя использовать в человеческом обществе без недопустимого нарушения свободы личности. В будущем будут разработаны иные методы. Искусственное осеменение уже находит применение в особых случаях. Уже на горизонте маячит применение искусственного соединения отобранных яиц и спермы с последующим приживлением полученного эмбриона в приемной матери. Однако такие методы, как трансплантации генов (см. гл. 25), дело отдаленного будущего. Несомненно, эти методы встретят сильное возражение эмоционального характера. Но помимо того, что это сопротивление не устоит против соображений разума, надо вспомнить, что опыт прошлого многократно показывал: любая вновь появившаяся техника в конечном счете используется человеком. Необходимо поэтому готовиться к будущему и уточнять цели позитивной эвгеники. Чтобы это сделать, мы должны решить, какие признаки человека надо считать желательными.

На первый взгляд может показаться, что по этому вопросу невозможно прийти к единому мнению, однако это чрезмерно пессимистично. Конечно, нет в жизни двух людей с одинаковым представлением об идеале человека, это положение вовсе не обязательно брать отправным пунктом для нашего обсуждения. Человеческому обществу нужны люди с разнообразными талантами и темпераментами, и надо ценить то, что люди не все одинаковы и что для них сохраняются лишь действительно желательные черты. Нетрудно достигнуть согласия в отношении этих черт. Физическое здоровье, конечно, очень важно, но оно не должно быть на первом месте. Думается, что наиболее важны черты, которые сделали человека главенствующим видом среди других живых существ на земле: творческие способности, умственное развитие и воображение, соединенное с сильной волей и настойчивостью. Но сами по себе эти качества далеко не достаточны. Они становятся полноценными только при согласованности действий человека. Без организованных совместных действий человека в борьбе за мир на земле есть опасность в итоге прийти к самоуничтожению человечества. Таким образом, среди существенно важных черт человека должны быть также черты, важные для успешного

сотрудничества, а именно честность, доброта, терпимость и сострадание друг к другу. Наконец, творческие способности и умение ценить духовные ценности, например изобразительное искусство, рано возникшее в ходе эволюции человека. Многие из нас придают этому исключительный смысл. Едва ли кто будет возражать, что эти черты человека чрезвычайно ценны.

Найдутся люди, которые скажут, что большинство указанных ценных человеческих черт представляет собой скорее итог обучения и традиций, чем наследственности. В этом мнении много справедливого, так как для человеческого рода наследственность, передаваемая через гены, дополнилась подчас более важным процессом, который мы могли бы назвать культурным наследством. Все же, как мы видели в главе 16, у человека едва ли найдутся признаки, которые в какой-то степени не зависели бы от наследственности. Если это так, они будут реагировать на евгенические мероприятия. Наиболее надежный способ нахождения наследственных различий в отношении желательных признаков — это предоставить всем людям возможно лучшие условия существования, включая, хорошее воспитание, с тем чтобы наследственные таланты не были бы подавлены неблагоприятными условиями жизни.

Я не хотела создать впечатление, что в науке не будет серьезных разногласий в отношении задач позитивной евгеники. Разногласия, вероятнее всего, возникнут по вопросу о желательной генетической структуре человечества в целом. Большинство из нас, вероятно, надеется, что в будущих поколениях все большее число людей будет обладать свойствами, которые мы считаем особо ценными человеческими качествами. Имеются, однако, и такие, которые мечтают о бодром новом мире, в котором человечество будет разделено на генетически отличные касты: ничтожное меньшинство с высоким умственным развитием, большой силой воли и, может быть, способностью наслаждаться духовными ценностями и массу людей с низким уровнем умственного развития, выращенных и приученных сохранять структуру общества, существующего благодаря разнообразной трудовой деятельности, включая заботу о рождении в достаточном количестве себе подобных. Для многих, и для меня такая перспектива

отвратительна. Мы должны надеяться, что, когда будут разработаны эффективные средства позитивной евгеники, применять их будут мудрые и гуманные люди или коллективы людей.

Весьма возможно, в ближайшем будущем мы увидим, как человечество овладеет еще одним делом, несколько меньшего значения, а именно регулированием соотношения рождающихся мальчиков и девочек. Весьма вероятно, что это будет достигнуто очень скоро. Для того чтобы понять, как это произойдет, мы должны познакомиться в следующей главе с тем, как определяется пол.

14. ВЕДЬ ЭТО — МАЛЬЧИК!

Вспомните фотографию четырех пар хромосом в клетке дрозофилы (см. рис. 2, в). Одна пара представлена двумя палочковидными хромосомами среднего размера, две пары длинных хромосом обычно имеют форму римской цифры V и одна пара представлена маленькими точкообразными хромосомами.

Таков типичный вид хромосом в женской клетке. На рис. 33 это перерисовано для сопоставления с хромосомами мужской клетки (справа). Отличия их очевидны. Вместо двух палочковидных хромосом у самца имеется только одна; хромосома-партнер заменена хромосомой другого вида, несколько напоминающей посох пастуха. Палочковидная хромосома обозначается буквой X, ее партнер — крючок — Y. Каждая самка дрозофилы снабжена двумя X-хромосомами, каждый самец несет одну X- и одну Y-хромосому. Эти хромосомы называются поэтому половыми хромосомами. Остальные три пары хромосом, одинаковые по виду у обоих полов, носят название «аутосом».

На рис. 34 схематично показано, как происходит определение пола у дрозофилы. В ряду I вы вновь узнаете наборы хромосом у обоих родителей. Когда образуются гаметы, половые хромосомы ведут себя подобно любым другим хромосомам (см. гл. 3), оба члена одной пары отделяются и переходят в противоположные гаметы.

В результате все яйца получают по одной X-хромосоме, тогда как сперматозоиды распадаются на два типа: половина из них несет X-, а половина — Y-хромо-

сому. В дополнение к этому каждая гамета содержит по одной хромосоме от каждой пары аутосом (см. рис. 34, II). При спаривании самки в ее теле в особом пузыре, открывающемся протоком, через который яйца самки выводятся наружу, образуется большой запас сперматозоидов. При каждой откладке яйца самка выпускает из этого запаса некоторое число запасенных сперматозоидов и один из них оплодотворяет яйцо.

Надо считать делом чистой случайности, будет ли сперматозоид, оплодотворяющий данное яйцо, принадлежать к группе сперматозоидов, несущих X- или Y-хромосому. Так как обе группы одинаково велики, около половины яиц будет оплодотворено сперматозоидом, несущим X-хромосому, и из яйца развивается самка, тогда как другая половина будет оплодотворена сперматозоидом с Y-хромосомой и из такого яйца разовьется самец (см. рис. 34, II).

X-Y-механизм определения пола, таким образом, гарантирует появление в каждом поколении примерно равного числа самцов и самок. Сходная картина обнаружена у многочисленных групп животных, а также у тех растений, например у ивы, у которых полы разделены. В частности, это известно для млекопитающих, включая и человека.

Женщина, подобно самке дрозофилы, несет две X-хромосомы во всех своих клетках; мужчина, подобно самцу дрозофилы, несет одну X- и одну Y-хромосому. В дополнение к этому клетки того и другого пола содержат по 22 пары аутосом. Когда образуются гаметы, члены каждой пары расходятся, и в итоге все яйцеклетки человека содержат 22 аутосомы и одну X-хромосому, а сперматозоиды получают двух типов: половина из них несет X-хромосому, а половина — Y, в дополнение к 22 аутосомам.

Определение пола у человека идет по схеме, приведенной на стр. 130. В этом механизме имеются две важные черты.

Решающим фактором в определении пола у человека является сперматозоид. Яйцеклетка же нейтральна; разовьется из нее девочка или мальчик, зависит от того, будет ли она оплодотворена сперматозоидом с X- или Y-хромосомой.

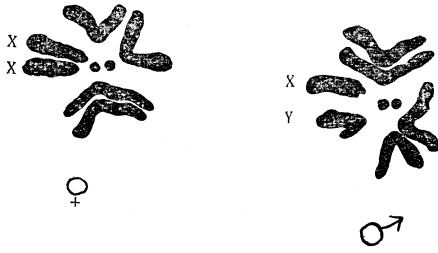


Рис. 33. Хромосомы самки и самца дрозофилы.

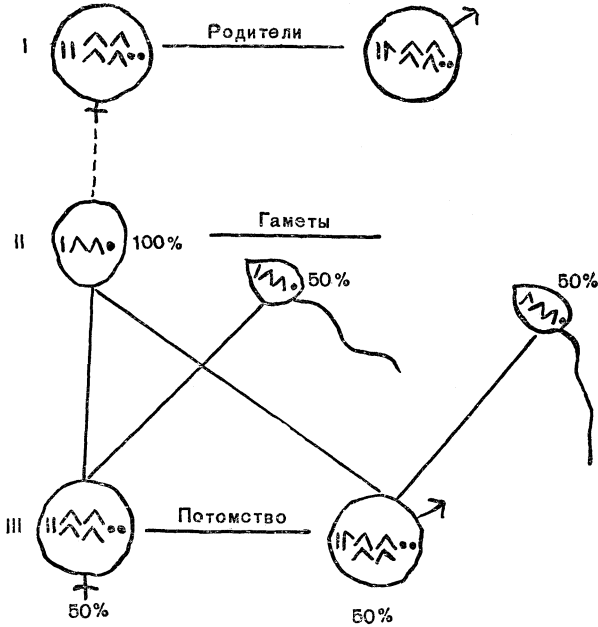
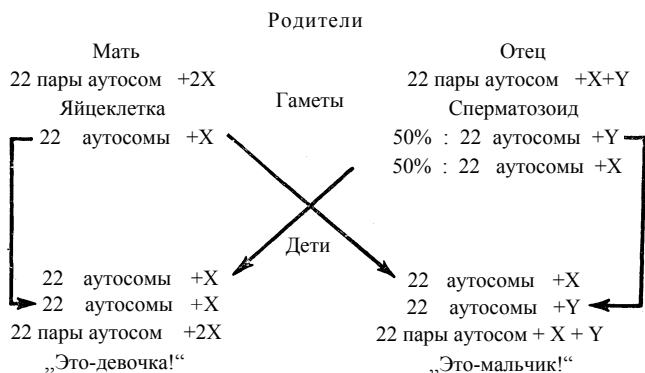


Рис. 34. Определение пола у дрозофилы

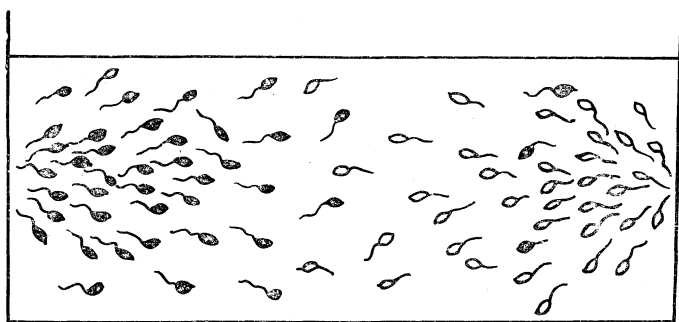
Пол определяется в момент зачатия, после этого ничто не может изменить генетический пол ребенка. Если в женщине развивается зародыш женского пола, сколько бы она ни слушала военных маршей, сколько бы ни разглядывала картины, изображающие бравых атлетов, это не даст ей возможности произвести на свет мальчика.



Отсюда следует, что для управления полом будущего ребенка необходимо воздействовать на сперматозоиды до момента оплодотворения. Были проделаны обещающие успех попытки разделить сперматозоиды, помещенные в особый раствор, электрическим током (рис. 35). Если пропускать ток через раствор со сперматозоидами кролика, то они начинают двигаться хвостом вперед к двум полюсам. Беря после этого сперматозоиды для искусственного осеменения, наблюдали, что сперматозоиды с положительного полюса давали больше самок, чем самцов, а сперматозоиды с отрицательного полюса — больше самцов, чем самок. По всей видимости, сперматозоиды с X-хромосомами были более склонны двигаться к положительному, а с Y-хромосомами — к отрицательному полюсу. В дальнейшем этот метод может пригодиться в искусственном осеменении коров, где практически крайне важно получать в потомстве больше телок по сравнению с бычками*. При

* Автор книги, несомненно, знакома с основополагающими в этой области работами Н. Кольцова и В. Шредер (1933). Эти работы, к сожалению, не сделаны с такой убедительностью, чтобы их можно было уже сейчас рекомендовать для практического использования. — Прим. ред.

естественном осеменении к вопросу надо подходить по-иному. Не выдержали, проверки и критики работы, утверждавшие, что можно влиять на пол ребенка путем внесения в семенную жидкость тех или иных химических веществ. Весьма возможно, что в конце концов все же удастся разработать вполне успешный метод.





 — X-несущие сперматозоиды
 — Y-несущие сперматозоиды

Рис. 35. Разделение сперматозоидов, несущих X и Y хромосомы, при помощи электрического тока.

Если так, то человечество либо сможет показать свою способность руководить природой, либо отсутствие прозорливости или сотрудничества приведет к попеременному численному преобладанию холостяков и старых дев.

Вывод о том, что два типа сперматозоидов человека отличаются друг от друга по своей активности в оплодотворении, можно сделать без всякого специального опыта, зная соотношение числа мальчиков и девочек при рождении. Так как это соотношение отражает расщепление половых хромосом в процессе мейоза, оно должно быть почти равным (1 : 1) в отсутствие каких-либо нарушений. Фактически же это отношение незначительно, но все же явно выше (в сторону мальчиков).

Первоначально предполагали, что это получается потому, что в период внутриутробного развития умирает больше девочек, чем мальчиков; однако легко до-

казать, что это не так. Выяснилось, что среди преждевременно родившихся младенцев и выкидышей имеется гораздо больше мальчиков, чем девочек. Отсюда следует, что уже в момент зачатия половое соотношение (т. е. отношение мальчиков и девочек) больше 1, а это значит, что по каким-то неизвестным причинам Y-несущие сперматозоиды обладают большими шансами оплодотворения яйцеклетки, чем сперматозоиды с X-хромосомами.

Необходимо строго различать определение пола от половой дифференцировки. Определение пола — это механизм, по которому распределяются хромосомы в согласии с первым законом Менделя. Половая дифференцировка — цепь процессов развития, в результате которых генетически обусловленный пол находит выражение в виде характерных структур, функций и систем поведения. Определение пола заканчивается при зачатии. Половая дифференцировка тянется на протяжении всего эмбрионального периода, детства и подросткового возраста. Различные нарушающие факторы, в особенности гормоны, могут приводить к отклонению дифференцировки от ее нормального течения, в итоге генетический пол не находит полного своего выражения и может даже приобретать некоторые черты противоположного пола.

Хорошо известны примеры этого рода у крупного рогатого скота. Если у коровы родятся близнецы не одного и того же пола, самец оказывается нормальным, а самка часто оказывается фримартином со строением половых органов, промежуточным между мужским и женским. Фримартин начинает жить как генетическая самка, но его половая дифференцировка отклоняется от нормального хода развития под влиянием мужских половых гормонов, выделяемых эмбрионом-близнецом и попадающих в развивающегося эмбриона-самку через эмбриональные кровеносные сосуды. Фримартины встречаются только у крупного рогатого скота; в частности, их не бывает у человека, где кровеносные сосуды близнецов-эмбрионов сливаются очень редко. Близнецовые девочки в паре с мальчиками в половом отношении нормальны и плодовиты, однако и у человека встречаются интерсексы, т. е. особи, которые нечетко принадлежат к тому или иному полу. Можно

различать клинически разнообразные типы интерсексуальности, некоторые из них возникают по причине гормональных нарушений; совсем недавно обнаружены интерсексы, возникающие в связи с ненормальным строением хромосом. Бывает, что внешне похожие на мужчин интерсексы несут две X-хромосомы, подобно женщинам, а в дополнение еще одну Y-хромосому; ино-

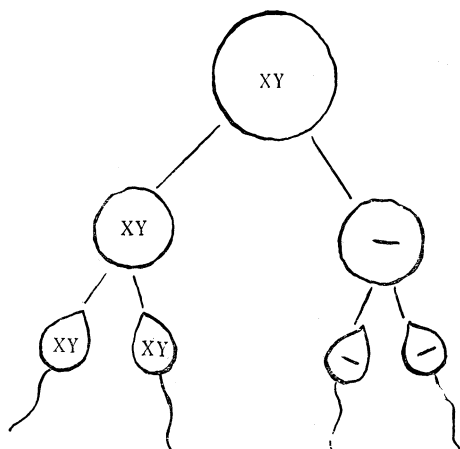


Рис. 36. Нерасхождение.

гда внешне похожие на женщин интерсексы несут лишь одну X-хромосому, подобно мужчине, но у них отсутствует Y-хромосома.

Нетрудно представить себе, как возникают эти ненормальности в строении хромосом. Один путь изображен на рис. 36.

В одной из клеток человека, из которой образуются гаметы, половые хромосомы могут при мейозе не разойтись. В результате обе из них попадают в одну и ту же клетку и дают начало двум сперматозоидам, которые в дополнение к нормальным 22 аутосомам оба несут по одной X- и одной Y-хромосоме. Два других сперматозоида не получают совсем X-хромосом и будут нести лишь аутосомы. Если один из этих ненормальных сперматозоидов оплодотворит нормальную клетку с X-хромосомой, зародыш будет нести две X-

хромосомы плюс Y-хромосому (XXY) или только одну X-хромосому (X0). Эти ошибки в мейозе, носящие название нерасхождения *, обстоятельно изучены у низших организмов.

У дрозофилы хорошо известны нарушения типа XXY и X0; недавно оба типа обнаружены у мыши. Забавно, что эти ненормальности в строении хромосомного аппарата по-разному проявляются в половом развитии людей, мышей и мух. Это показано в таблице ниже.

	XY	XX	XXY	X0
Человек	♂	♀	Интерсекс мужского типа	Интерсекс женского типа
Мыши	♂	♀	Стерильный ♂	Плодовитая ♀
Дрозофила	♂	♀	Плодовитая ♀	Стерильный ♂ (не интерсекс в других отношениях)

Как видно из этой таблицы, для определения пола у дрозофилы не имеет значения Y-хромосома, играющая столь большую роль в определении пола у человека и мыши. Самки с XXY-набором вполне нормальны и плодовиты, а X0-самцы нормальны во всех отношениях. Они дают большое количество нормально сформированной спермы. Единственным вкладом Y-хромосомы в физиологию пола (его определение) надо считать, что в ней расположены гены, необходимые для обеспечения подвижности сперматозоидов.

У многих организмов, например у кузнечиков, Y-хромосома отсутствует совершенно, и пол целиком определяется либо одной, либо двумя X-хромосомами. Априори нет оснований утверждать, почему самка обязательно должна содержать XX-хромосомы, а самец либо XY либо X0; может быть, самец будет со-

* Неразъединение, по-видимому, вызывает и появление специального типа слабоумия — болезни Дауна. Больные несут три небольшие аутосомы вместо обычных двух. Таким образом, либо яйцеклетка, либо сперматозоид, давший начало больному, несли обе парные хромосомы этого типа. Новейшими методами подсчета хромосом у человека будут выявлены еще другие уродства, возникающие по причине нерасхождения хромосом, что приводит к ненормальному набору числа хромосом.

держат XX-хромосомы, а самки либо XY, либо X0. В самом деле, у многих групп животных выработался этот последний тип определения пола, по которому самец имеет XX-хромосомы, а самка — XY или X0. Та-

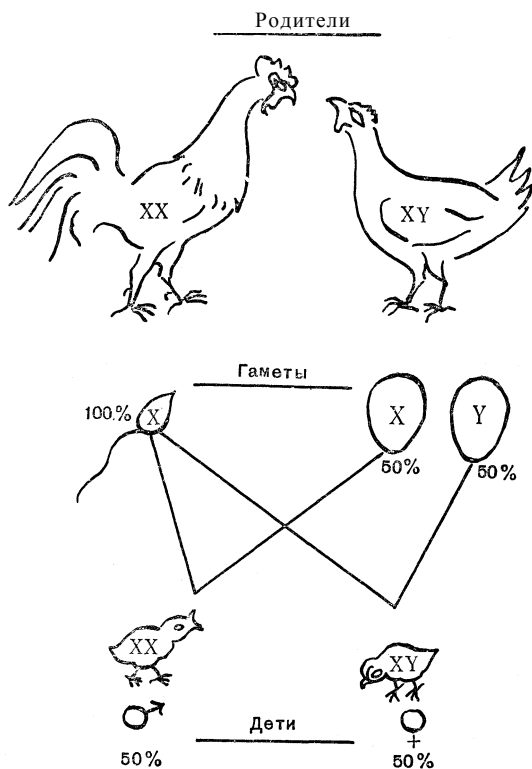


Рис. 37. Определение пола у кур.

ново, в частности, положение у птиц. Рис. 37 дает схему определения пола у кур. Петух характеризуется XX — набором, и все его сперматозоиды несут по одной X-хромосоме. Курица обладает X0 набором и дает поровну два типа яиц: один без половой хромосомы и один, несущий одну X-хромосому.

После оплодотворения первые развиваются в XY-курочек, а последние в XX-петушков.

Некоторые группы насекомых, например пчелы и осы, выработали совершенно иной тип определения пола. Яйца у этих видов способны развиваться партеногенетически (без участия сперматозоидов), т. е. без осеменения.

Если это происходит так, они превращаются в самцов, тогда как оплодотворенные яйца дают самок. Будет ли яйцо оплодотворено или нет, зависит от плодной самки, в организме которой в особом резервуаре хранится огромное число сперматозоидов, и по желанию самки они могут выпускаться. Этот тип определения пола не приводит к равному числу самцов и самок в потомстве; наоборот, соотношение полов в потомстве может варьировать от 100% самцов до 100% самок. Это свойство дает большие преимущества для медоносной пчелы с ее общественным образом жизни, в семье которой имеется лишь одна матка, несколько сотен трутней и требуются тысячи рабочих пчел. Эти последние развиваются из оплодотворенных яиц и генетически представляют собой самок, но они недоразвиваются в половом отношении в результате недостаточности получаемого ими белкового питания.

Матка, трутни и рабочие пчелы выводятся в ячейках разного типа, и соотношение полов в улье регулируется рабочими пчелами, которые строят эти ячейки в желательных числовых соотношениях и управляют маткой во время ее передвижения по сотам для откладки яиц.

Вовсе не обязательно считать, что определение пола всегда идет путем генетического механизма. Доказательством этому служат многие цветковые растения, являющиеся гермафродитами, так как на одном растении имеются и мужские, и женские половые органы. Среди животных также имеются гермафродиты, как, например, земляные черви и улитки. У других организмов пол определяется внешними воздействиями. Так, устрицы при низкой температуре развиваются в самцов, при высокой — в самок, и одна и та же особь в разное время может быть либо самцом, либо самкой.

15. „ОТЦОВСКАЯ ДОЧКА, МАМЕНЬКИН СЫНОК”

Есть старое поверие, что мальчики похожи на своих матерей, а девочки — на отцов. С точки зрения биологической наследственности, в отличие от роли фактора воспитания, это справедливо лишь для немногих особых черт и даже для них — лишь в весьма ограниченной степени.

В ходе эволюции некоторых групп организмов при специализации одной пары хромосом в качестве носителей генов, определяющих пол, оказалось, что в эту пару хромосом попали другие гены, не имеющие отношения к полу. У большинства видов Y-хромосома содержит очень мало не относящихся к полу генов. Иногда их нет совсем. Поэтому термин «связанный с полом» относится к генам в X-хромосоме без наличия генов-партнеров в Y-хромосоме. Число связанных с полом генов различно у разных видов. У дрозофилы меланогастер X-хромосома образует примерно одну пятую всего хромосомного материала самки и несколько меньшую часть материала самца (см. рис. 33). В ней лежит много сцепленных с полом генов, влияющих на самые разнообразные признаки: размеры и цвет тела; размеры и форму тела; размеры, форму, структуру и цвет глаз и т. д. У мыши, у которой генетический материал распределен по 38 аутосомам и одной или двум X-хромосомам, известно мало связанных с полом признаков. У человека найден целый ряд сцепленных с полом признаков.

Сцепленные с полом гены образуют главное исключение из правила о том, что у всех организмов, раз-

множающихся половым путем, все гены встречаются попарно: у всех же ХУ-организмов, подобных самцам дрозофилы, мужчинам или курам, они не имеют партнеров.

Из этого вытекают весьма важные следствия. ХУ-индивиды не могут быть гетерозиготными по генам, сцепленным с полом. Таким образом, они не могут нести рецессивных связанных с полом генов, замаскированных их нормальными аллелями, и любой, сцепленный с полом ген, независимо от того, является он доминантным или рецессивным, проявляется у пола, характеризующегося наличием ХУ-хромосом. Неспособность отличать красный и зеленый цвет у человека вызывается рецессивным сцепленным с полом геном: его можно обозначить буквами *cb*. Женщина с двумя Х-хромосомами генотипично может быть *cbcb* и фенотипично слепа на зеленый и красный цвет или « + + » и иметь нормальное зрение или *cb+* и иметь нормальное зрение; мужчина, несущий лишь одну Х-хромосому, может быть лишь *cb* и слеп на цвета или быть « + » и с нормальным зрением. У кур серебристая окраска (особый оттенок белой окраски) и золотистая (бурая) представляют собой пару сцепленных с полом признаков при доминировании серебристости (*S*) над золотистостью (*s*). Петух, имеющий XX-структуру, генотипически может быть *SS* и может быть фенотипически серебристым *ss* и золотистым или *Ss* и серебристым; курица, имея лишь одну Х-хромосому, может обладать лишь геном *S* и быть серебристой или геном *s* и быть золотистой.

В передаче этих генов от родителей к потомкам сцепленные с полом гены должны неизбежно следовать за генами, определяющими пол на Х-хромосоме. Для лучшего понимания результатов этого типа наследственной передачи рассмотрим под несколько иным углом факты, приведенные в главе 14.

На рис. 38 показано, как идет передача половых хромосом в семье, состоящей из матери, отца, сына и дочери.

Мать. У нее имеется две Х-хромосомы, она передает одну из них всем детям, и сыновьям, и дочерям. Половина ее детей унаследует одну из Х-хромосом, а другая унаследует вторую.

Отец. У него имеется одна X- и одна Y-хромосома. Он передает X-хромосому всем своим дочерям, а Y-хромосому всем сыновьям. Он никогда не передаст X-хромосому сыну, потому что, согласно первому закону Менделя, каждый сперматозоид несет либо X-хромосому, либо Y, но никогда обе (за исключением редких и ненормальных случаев неразъединения).

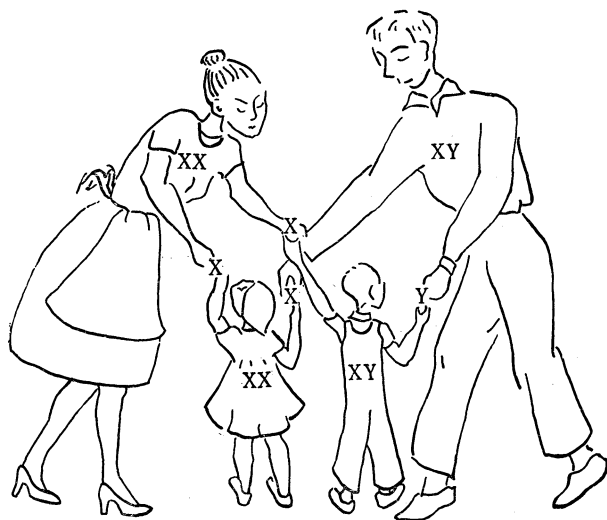


Рис. 38. Передача половых хромосом от родителей детям.

Дочь. У нее имеется две X-хромосомы. Одну из них она получила от своей матери, другую — от своего отца, параллельно с тем, как она унаследовала по одной из каждой пары аутосом от своих двух родителей. Говоря генетически, она точно получила по половине своих генов от каждого из своих родителей и может считаться столько же дочерью своей матери, сколько дочерью своего отца.

Сын. У него имеется X- и Y-хромосома. Он унаследовал X-хромосому от своей матери, а Y-хромосому от своего отца. Согласно первому закону Менделя, он наследует только одну половую хромосому от каждого из

его родителей; он никак не может получить X-хромосому от своего отца. Вследствие этого все его сцепленные с полом гены поступают с материнской стороны и в отношении к этим генам — но только в отношении к ним — он сын своей матери, но не своего отца.

Несколько примеров проиллюстрируют характерные черты сцепленной с полом наследственности у человека.

Похожая на рахит аномалия костей. На рис. 39 изображена часть родословной одной американской

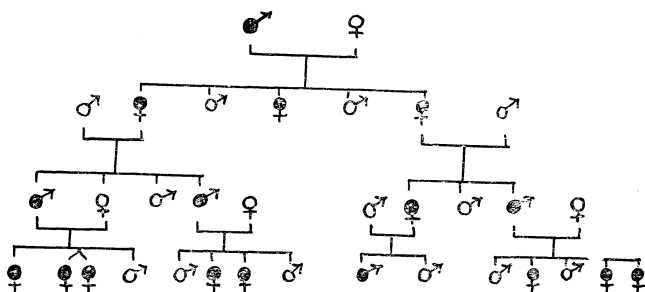


Рис. 39. Передача похожего на рахит нарушения развития костей.

семьи, многочисленные представители которой были поражены серьезными нарушениями развития костей, внешне напоминающими картину рахита. В отличие от рахита эта болезнь, однако, не поддается лечению витамином Д. При первом же взгляде на рис. 39 очевидно, что в данной семье болезнь вызывается доминантным геном. Нет пропуска поколений; каждый пораженный ребенок происходит от пораженных болезнью родителей. Помимо этого, как и должно быть, если пораженные лица оказываются гетерозиготами, половина их детей будут здоровыми. Если сопоставить эту родословную с другими доминантными аномалиями, например с хореей Гентингтона (см. рис. 29), обнаруживается замечательное отличие. От пораженных отцов рождаются пораженные дочери, но не сыновья, тогда как у больных женщин рождаются как больные, так и здоровые сыновья и дочери.

Рис. 38 показывает, что этого надо и было ожидать, если принять, что вредный доминантный ген помещается на X-хромосоме.

Неспособность различать красный и зеленый цвета (дальтонизм). Как уже было упомянуто выше, эта аномалия обуславливается рецессивным, сцепленным с полом геном; передача наблюдаемой аномалии идет отличным путем, так как гетерозиготные женщины фе-

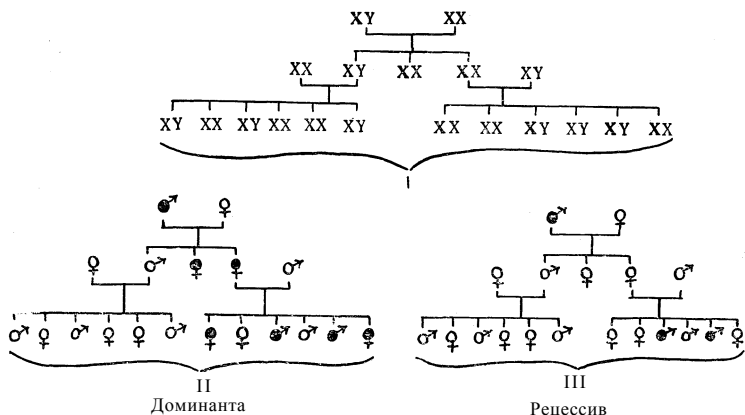


Рис. 40. Передача сцепленного с полом гена. Тот же самый тип передачи (I) осуществляется в различных родословных независимо от того, является ли ген доминантным (II) или рецессивным (III).

нетипично нормальны. Рис. 40 показывает, каким образом одинаковая генотипическая родословная сцепленного с полом гена (I) может дать резко отличные картины семейных заболеваний в зависимости от того, является ли ген доминантным (II), как в случае неподдающегося лечению «рахита», или рецессивным (III), как при дальтонизме. Примечательная особенность рецессивной родословной (III) заключается в том, что пораженный болезнью мужчина передает болезнь через внешне нормальных дочерей своим внукам, тогда как нормальный человек этого совсем не передает.

Таким образом, женщина передает цветовую слепоту своим сыновьям независимо от того, кто ее муж. Если она гетерозиготна и зрение у нее нормальное, по-

ловина ее сыновей будет страдать дальтонизмом. Никакая женщина, будь она гетерозиготна или гомозиготна, не даст дочерей-дальтоников от брака с мужчиной, нормальным в отношении цветового зрения.

Женщины-дальтоники встречаются гораздо реже, чем дальтоники-мужчины. Это легко понять, если принять во внимание, что мужчина, несущий ген cb на своей единственной X-хромосоме, страдает дальтонизмом, тогда как у женщины для того, чтобы проявился дальтонизм, ген должен находиться на ее обеих X-хромосомах. Чтобы быть дальтоником, женщина должна иметь дальтоника-отца (cbY) наряду хотя бы с гетерозиготной по этому гену матерью ($cb+$). Если женщина-дальтоник ($cb\ cb$) вступает в брак с мужчиной с нормальным зрением ($+Y$), ее сыновья будут дальтониками (cbY), а дочери нормальными по зрению ($cb+$). Только что описанное может считаться редким примером такой наследственности, когда «дочь отца, а сын маменькин».

Как видите, это требует особых условий, а именно наличия сцепленного с полом рецессивного гена, по которому мать гомозиготна, а отец несет доминантный аллель.

Гемофилия (болезнь кровоточивости). У гемофиликов кровь свертывается с очень большой задержкой, так что даже небольшие ранения или операции приводят к опасным потерям крови. Наиболее часто встречающаяся форма этого заболевания вызывается рецессивным, сцепленным с полом геном, который передается по тому же типу наследования, как и дальтонизм. В частности, здоровый мужчина не может быть носителем этого гена.

Этот факт имел немаловажное значение для семьи английского королевского дома. Королева Виктория была гетерозиготна по гену гемофилии в результате мутации, происшедшей у одного из ее родителей. У королевы Виктории был сын-гемофилик и две гетерозиготные дочери, которые занесли ген в царствующие тогда семьи в Испанию и Россию, где болезнь проявилась у некоторых их внуков и правнуков. Британская же линия продолжалась ее здоровым сыном Эдуардом VII и в дальнейшем перестала нести этот болезнетворный ген.

Еще за много столетий до начала нашей эры евреи наблюдали смертельные случаи гемофилии при обрезании мальчиков. Правила, изложенные в Талмуде, указывают на то, что создатели этих правил ясно оценивали явление наследственности, сцепленной с полом, хотя и не знали сущности явления. Так, разрешалось не подвергать операции обрезания мальчика, если у его матери два предшествующих сына погибли в итоге операции, даже при условии, что она в этом промежутке времени вступила в брак с другим мужчиной. Если же у мужчины ранее погибло два сына на операции, его сыновья от другой жены обязаны были подвергаться операции. Это указывает на то, что господствовало ясное представление о том, что мальчик получает болезнь от своей матери, а не от своего отца. До самого последнего времени не были известны женщины, страдающие гемофилией, сцепленной с полом. Считали, что это объясняется редкостью брака, от которого могли бы произойти женщины-гемофилики (гемофилик мужчина и гетерозиготная женщина).

У собак, где болезнь также вызывается сцепленным с полом рецессивным геном, гемофилитические суки попадались в пометах от гемофиликов самцов и сукпереносчиц.

Теперь мы располагаем одним, вполне заслуживающим доверия случаем гомозиготной гемофилитической женщины.

С точки зрения негативной евгеники сцепленные с полом рецессивные гены занимают промежуточное место между обычными аутосомными, рецессивными и доминантными генами. У женщин сцепленный с полом рецессивный ген передается в скрытой форме, подобно любому другому рецессивному гену; у мужчин он всегда проявляется так, как будто он доминантен. Попытки снизить процент встречаемости вредных, с полом сцепленных рецессивов менее эффективны, чем отрицательные евгенические мероприятия против вредных аутосомных рецессивов (см. стр. 111).

Наконец, познакомимся с некоторыми случаями сцепленной с полом наследственности у домашних животных. У кошек желтая и черная окраска определяется парой сцепленных с полом аллеломорфов. В гетерозиготном состоянии они дают хорошо выраженную

трехцветную окраску. Так как у кошек, как и у всех млекопитающих, самец дает XY-пол, лишь самки могут быть гетерозиготными с трехцветным мехом. Весьма редко встречающиеся трехцветные коты не плодовиты. Их генотип предположительно ХХУ.

На рис. 41 показано, как идет наследование черной (*B*) и рыжей (*b*) окраски у кошек. Трехцветная кошка (*Bb*) может иметь как черных (*BY*), так и рыжих (*bY*) сыновей при скрещивании с любым котом. Ее дочери от черного кота окрашены в черный цвет (*BB*) или трехцветны (*Bb*); от рыжего кота родятся рыжие (*bb*) и трехцветные (*Bb*) котята. Родится ли кошечка черной или рыжей, зависит в равной степени от генотипа обоих родителей; будет ли котик черным или рыжим, зависит лишь от генотипа матери.

У кур перекрестное наследование может быть использовано для упрощенного определения пола только что вылупившихся цыплят. Мы видели, что перекрестное наследование наблюдается в том случае, если женщина гомозиготна по сцепленному с полом рецессивному гену, для которого мужчина несет доминантный аллель.

Парой генов, пригодных для определения пола у цыплят, может быть ген серебристости (*S*, доминантный) и золотистости (*s*, рецессивный) (рис. 42). Петух золотистой окраски (*ss*; например, коричневый леггорн), скрещенный с серебристой курицей (*SY*; например, белый виандот), дает золотистых курочек (*sY*) и серебристых петушков (*Ss*). Золотистую и серебристую окраску легко узнать по пуховому оперению, и это позволяет птицеводам обходиться без специалиста, обычно призываемого на помощь для определения пола цыплят.

Имеется еще один метод, не требующий скрещивания между различными породами и использующий один сцепленный с полом ген. Этот ген вызывает белые полосы на черном взрослом оперении и белые пятна на подпушке. У петухов при наличии двух генов полосы шире, чем у курицы, несущей только один ген. Сходное отличие дает и подпушка (рис. 43). Введение этого гена в генотип ряда пород позволило создать породы, у которых пол «самоопределяется». Эти породы носят название Камбар, Анкобар и Легбар.

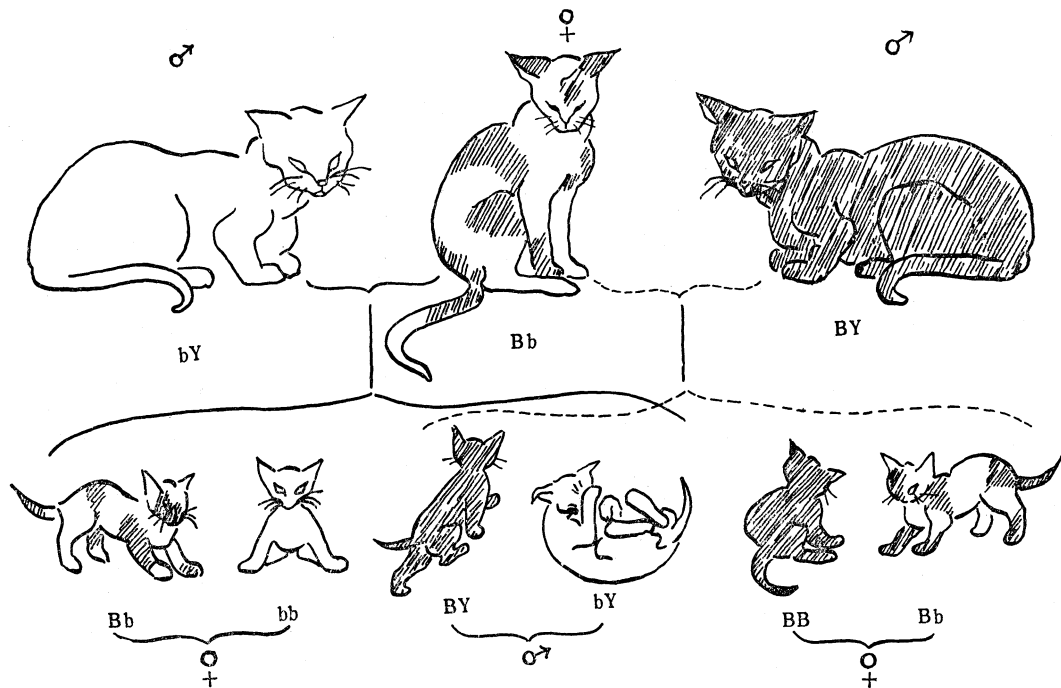


Рис. 41. Наследственность черной и рыжей масти у кошек. Гетерозиготы Bb являются трехцветными кошками женского пола:

B — сцепленный с полом ген черной масти; b — его аллель рыжей масти.

Было бы неправильно приписывать действию сцепленного с полом гена любые отличия полов в частоте встречаемости наследственного признака. Плешивость не болезненного происхождения гораздо чаще встречается у мужчин, чем у женщин. Она вызывается до-

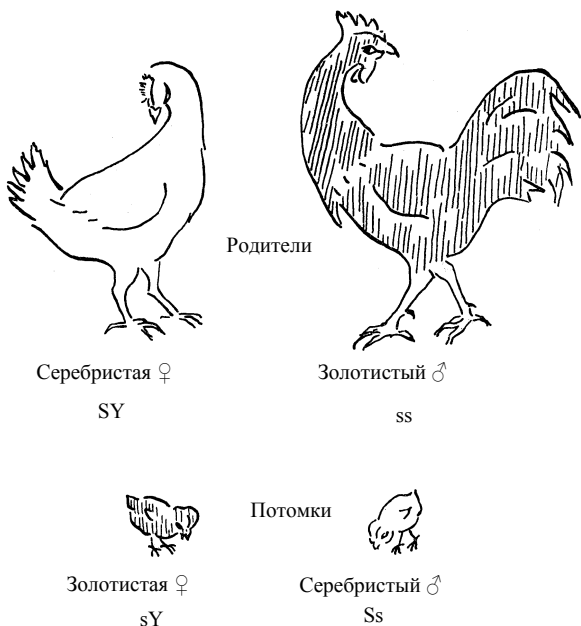


Рис. 42. Определение пола у молодых цыплят на основании пары сцепленных с полом генов.

минантным геном, который в отличие от сцепленных с полом признаков может передаваться от отца к сыну. Женщины редко бывают плешивыми, хотя наследуют и передают этот ген. По всей видимости, конституция женского организма — менее благоприятная почва для проявления этого гена по сравнению с мужской конституцией. Сходную картину дает подагра, в основном поражающая мужчин, но подчиняющаяся типу связанной с полом наследственности. Существенное действие участвующего в этом явлении гена заключает-

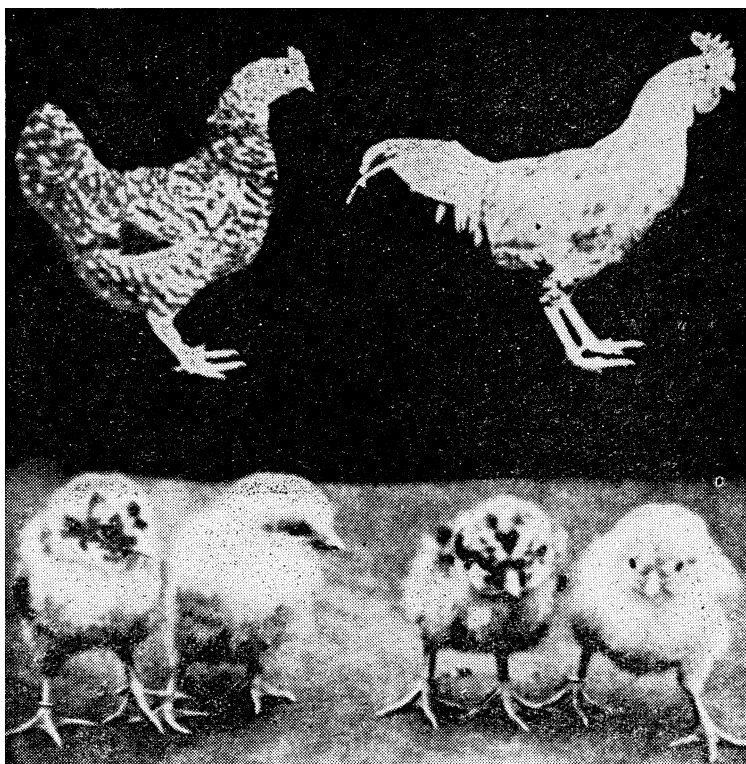


Рис. 43. Куры двух пород: темная курица, светлый петух. Внизу цыплята, первая и третья слева — курочки.

ся в повышении содержания мочевой кислоты в крови; так как обычно у мужчин в крови больше мочевой кислоты, чем у женщин, дополнительное действие этого гена способствует более сильному проявлению у мужчин симптомов подагры.

Гены, не сцепленные с полом, но проявляющие себя более четко у одного пола, чем у другого, носят название сексуально-зависимых. Некоторые гены проявляются исключительно у одного пола, и их называют сексуально-приуроченными. Сюда относятся гены молочности у крупного рогатого скота и гены яйценосно-

сти у кур; если они и могут передаваться через мужской пол, у самцов они себя не проявляют.

Рассмотрение сексуально-зависимых и сексуально-приуроченных генов заставило нас уклониться от рассмотрения вопроса о передаче генов и проблемы генного эффекта. Мы видели, что проявление генов зависит от физиологического фона, на котором им приходится действовать. В следующей главе мы более подробно остановимся на сущности того, как генный эффект зависит в любом смысле от окружающей среды: от климата, воспитания и присутствия других генов, лежащих в том же ядре.

16. ПРИРОДА И ВОСПИТАНИЕ

В старину было суеверное представление, что характер и судьба человека определяются расположением планет в час его рождения. К концу прошлого столетия, когда человек стал более осведомлен о роли наследственности в формировании тела и ума, появилась тенденция отводить наследственным влияниям ту же роль, которую астрологи отводили звездам. В произведениях таких писателей, как Золя и Ибсен, моменту зачатия, когда образуется сочетание генов, придается такой же роковой смысл, как моменту рождения у астрологов.

Современная медицина, психология и педагогика, напротив, подчеркивают большую роль среды в развитии индивидуума. Многие стремятся примирить эти две точки зрения, разделяя признаки на наследственные и ненаследственные. Предполагается, что последние формируются под влиянием внешних агентов; первые же рассматриваются как неизбежный рок или неотъемлемая собственность. Так, например, для многих врачей-практиков болезнь либо наследственна, либо ненаследственна, в первом случае с ней ничего нельзя поделать, а во втором появляется надежда на успешное предупреждение и лечение.

Точно так же некоторые люди полагают, что умственные способности наследственны. Другие же считают, что это не так: все люди способны достичь одинакового уровня умственного развития, если им будут предоставлены в одинаковой мере благоприятные условия обучения. Первые полагают, что дети, которые

унаследовали гены хороших умственных способностей, станут высоко интеллектуальными личностями даже без особого обучения, в то время как дети, которым не посчастливилось в отношении генов, не смогут извлечь пользу даже из самого лучшего обучения.

По отношению к преступности существуют те же самые две системы мышления. Некоторые рассматривают склонность к преступлениям как наследственный рок, от которого нет спасения. Имеется книга под названием «Преступление как судьба». Противоположная точка зрения высказана одним бывшим работником Британской полиции, который пишет в своей биографии: «Мы должны избавиться от взгляда на преступника как на наследственный тип; он — это вы, или я, или любой человек, живущий рядом с вами».

«Наследуется ли преступность? Наследственная ли болезнь рак? Являются ли высокие умственные способности результатом обучения?» — подобные вопросы для генетика не имеют смысла. Эти вопросы выражают мысль о противопоставлении наследственности и среды. Мысль о противопоставлении наследственности и среды, «природы и воспитания» неверна (Гальтон, 1874). На самом же деле каждый признак, нормальный или отклоняющийся от нормы, — результат процесса развития и определяется как генами, так и средой. Хотя относительное участие наследственности и среды у отдельных признаков сильно варьирует, лишь немногие признаки полностью определяются наследственностью, а признаков, определяемых только средой, и того меньше. Огнестрельная рана вызывается внешним агентом, но раненый мог быть вовлечен в ссору из-за своего агрессивного характера, который по крайней мере частично мог быть унаследован. Более того, воздействие раны на общее состояние больного и скорость выздоровления зависят от его конституции, отчасти наследственной. На другом конце шкалы природа — воспитание находится некоторое количество признаков, которые целиком определяются генами — это группы крови, цвет глаз и болезни, подобные хорее Гентингтона.

Для некоторых из этих болезней в будущем, возможно, найдут способы лечения при помощи внешних воздействий; для других это невозможно, поскольку

связь между геном и эффектом его действия слишком непосредственна для того, чтобы человек мог вмешаться. Между этими крайностями лежит подавляющее большинство признаков, которые определяются взаимодействием генов и среды.

Первая среда для млекопитающего — материнская утроба. Мы уже встречались с некоторыми примерами взаимодействия утробной среды и генов эмбриона. Ребенок с положительным Rh-фактором развивается нормально в Rh-положительной матери, но его развитие может быть сильно нарушено, если мать Rh-отрицательна. Теленок генетически женского пола может развиваться в стерильный фримартин, так как действие его половых генов подавляется гормонами мужского эмбриона-близнеца. Еще один пример показан на рис. 44. При скрещивании крупного тяжеловоза и маленького шотландского пони величина жеребенка зависит от того, как подбираются родители. Шотландская кобылица, покрытая крупным жеребцом, производит на свет жеребенка меньшего размера, чем крупная кобыла, покрытая шотландским жеребцом. Генетически оба жеребенка обладают одинаковым набором генов, определяющих размеры (сцепленные с полом гены в этом случае не играют роли), но лишь в утробе крупной кобылы эти гены могут проявить себя полностью.

Тотчас после рождения животного начинается влияние новой среды как на него самого, так и на действие его генов. Будет ли корова высокоудойной, зависит в такой же степени от ухода и кормления, как и от ее генов. Некоторые люди придерживаются диеты, чтобы не прибавлять слишком в весе; другие могут объедаться сладостями, не теряя стройности фигуры. Такое же взаимодействие наследственности и среды наблюдается в отношении более специфических признаков. У кроликов, гомозиготных по одному из рецессивных генов, из веществ, содержащихся в свежей траве, образуется желтый жир. С потребительской точки зрения желтый жир — проявление нежелательного гена. Кроликовод, у которого животные имеют ген желтого жира, может полностью маскировать его действие, исключив зелень из пищи.

Проявление многих генов зависит от температуры. Гималайский тип окраски кроликов обуславливается

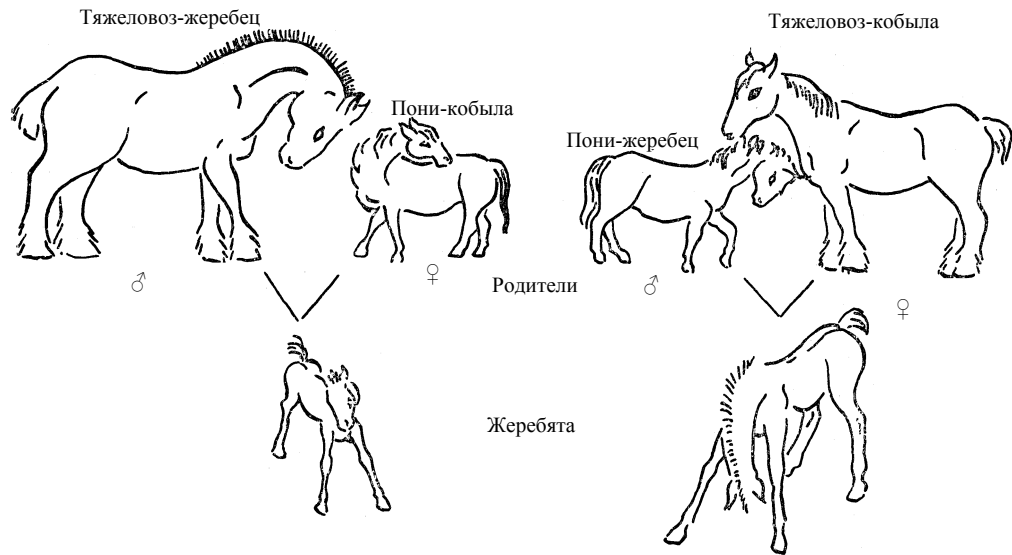


Рис. 44. Влияние различных условий эмбрионального развития на один и тот же генотип.
Обратные скрещивания пони и тяжеловозов.

генами, которые обеспечивают образование пигмента только при низкой температуре. Поэтому бывают окрашены только наиболее выступающие части тела. Если выщипать шерсть на спине и на боку и подержать животных на холоде, вновь отрастаемая шерсть будет черного цвета, и на шкурке образуются темные пятна (рис. 45). Характерная окраска сиамской кошки определяется геном со сходной температурной зависимостью; сиамские котята, растущие на холоде, темнее

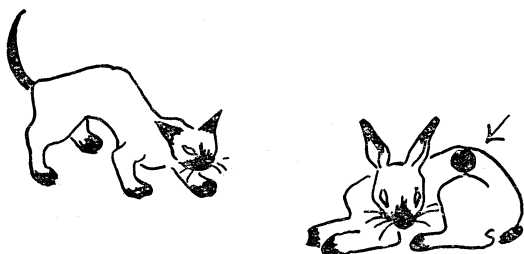


Рис. 45 Влияние температуры на проявление гималайского гена у кролика. Черное пятно появляется тогда, когда на месте выщипанных новых волос вырастали при низкой температуре.

котят, растущих в теплом помещении. Особая «курчавая» порода кур несет доминантный ген, обуславливающий курчавость перьев. У гомозиготных «курчавых» птиц перья ненормальны и хрупки, и часто птицы оказываются совершенно голыми. Если такую голую птицу укутать в шерстяную попону, у нее на всем теле развивается оперение.

Жизнь зеленых растений зависит от света. Они используют питательные вещества из воздуха при помощи зеленого хлорофилла, и этот процесс идет только на свету. Более того, у большинства растений хлорофилл не может образовываться в темноте. Для образования хлорофилла требуется много генов. Когда одного из них недостает или он дефектен, сеянец вырастает альбиносом, без хлорофилла, и умирает от голода (см. гл. 4, рис. 6). Сеянец не станет зеленым без света, даже если у него имеются все гены, необходимые для образования хлорофилла. Таким образом, один и

тот же фенотип — умирающий белый сеянец — может быть обусловлен или дефектным генотипом (рис. 46, *в*), или недостатками среды (см. рис. 46, *а*).

Некоторые растения цветут только тогда, когда продолжительность дня достаточно велика, они хорошо

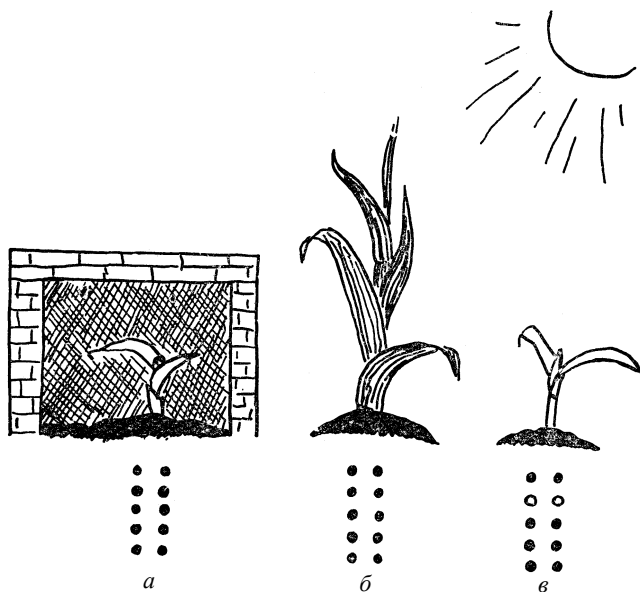


Рис. 46. Один и тот же признак (отсутствие хлорофилла) проявляется в итоге действия среды (*а*) или нехватки гена (*в*). Показано только 5 пар генов образования хлорофилла; на самом деле их гораздо больше:

● — нормальные гены образования хлорофилла; ○ — мутантный ген, мешающий образованию хлорофилла.

цветут в длинные летние дни в странах, расположенных далеко от экватора. Другим растениям для цветения, напротив, требуются световые короткие дни, как в экваториальных странах. Различия между этими двумя группами растений определяются генетически, и фенотип «цветущее растение» обуславливается взаимодействием соответствующих генов и продолжительностью дня (рис. 47).

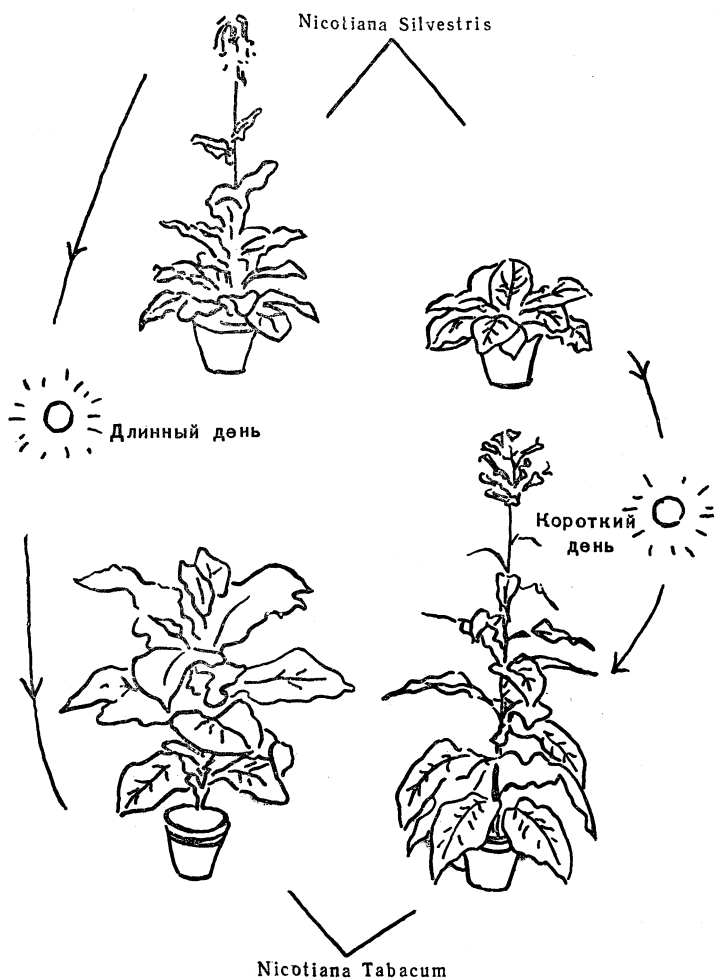


Рис. 47. Взаимодействие среды и генотипа в образовании цветов у табака. *N. Silvestris* (верхний ряд) цветет лишь во время длинных световых дней умеренной зоны; *N. Tabacum* (нижний ряд) цветет лишь при коротких световых днях тропических стран.

Большинство генов, таким образом, не дает стереотипного эффекта, а только определяет характер реакции организма на окружающую его среду. Это верно также и для генов, которые вызывают появление уродств или болезней человека. Мы видели в главе 12, что многие из этих генов характеризуются неполной пенетрантностью. Это означает, что они часто не обнаруживаются у тех лиц, которые генетически несут в себе потенцию для развития болезни. В этих случаях условия среды, обычно еще не изученные медиками, предотвращают проявление вредного гена. В свою очередь, генотипические различия часто определяют ответ на условия среды, являющиеся причинами заболевания.

Совершенно очевидно, что источник инфекционных болезней — среда. Не может быть инфекционных заболеваний без проникновения в тело микробов. Но сила инфекции, выражающаяся в легком или остром течении болезни или в отсутствии ее вообще, зависит от многих обстоятельств; играет роль общее состояние здоровья в период эпидемии или иммунитет, обусловленная предшествующей, возможно, незамеченной слабой инфекцией тем же микробом. Часто в дополнение к этому играют роль генетические различия в восприимчивости. Еще в 1898 г. врачи в штате Мэн (США) заметили, что детский паралич (полиомиелит, в то время только что описанная и плохо изученная болезнь) имеет тенденцию поражать детей из одной и той же семьи. В 1943 г. преподаватель средней школы из района Мак Доувэлл штата Зап. Вирджиния собрал сведения о всех лицах, перенесших полиомиелит в последние 50 лет. Он обнаружил, что все они находятся в родственных отношениях. Генетик, разобравшийся в этих данных, пришел к выводу, который позднее подтвердился массовыми исследованиями семей в штате Индиана. По-видимому, имеется рецессивный ген, не сцепленный с полом, позволяющий вирусу проникать в нервную клетку, что и вызывает паралич. Ген имеет неполное проявление, и примерно одна четверть людей, которые гомозиготны по нему, переносят болезнь в легкой форме или остаются здоровыми. Так же обстоит дело с лицами, которые гетерозиготны по этому гену или не несут его вовсе. Таким образом, вирус, генотип

и внешние факторы (например, физические упражнения на ранней стадии заражения) взаимодействуют в процессе поражения детским параличом. Сходная картина наблюдается и при других инфекционных заболеваниях, в частности при туберкулезе. Мы еще вернемся к этому в следующей главе.

Рак — столь распространенная болезнь, что обнаружение нескольких случаев рака в одной семье не может служить свидетельством в пользу наследуемости его, тем более, что родственники, вероятно, подвергаются действию тех же факторов, которые предположительно вызывают рак или действительно являются канцерогенными, как, например, работа в урановых рудниках или неумеренное курение. В действительности же нет достаточных оснований для признания генетической склонности к раку вообще. С другой стороны, как будто все же имеется генетический элемент в тенденции к развитию рака определенного типа. У мышей были выведены генетически чистые линии, в которых у большого числа животных развивались опухоли специфического типа, например опухоль грудной клетки или легкого.

Поскольку у человека даже близкие родственники сильно отличаются по генотипу, риск родственника больного раком заболеть тем же типом рака невысок. Раковая болезнь родственника не должна их чрезмерно беспокоить, но все же такие люди должны быть более внимательны к симптомам, которые могут быть началом того типа рака, который преобладает в данной семье.

Все, что правильно в отношении свойств тела, справедливо и для черт ума и эмоций. Уровень умственного развития, особые способности, личные качества — все это результат взаимодействия генетических факторов и факторов среды. Оценка относительной роли генотипа и среды в определении таких признаков — трудная задача. В следующей главе мы рассмотрим один из методов ее разрешения.

А теперь вернемся к началу этой главы. Обсуждение далеко увело нас от представления, что наши гены — подобно звездам астрологов — определяют нашу конституцию, нашу личность и поэтому влияют на многое в нашей судьбе. Мы должны, пожалуй, смотреть на

наши гены, как игрок смотрит на доставшиеся ему карты, из которых он должен извлечь все, что может.

Такое сравнение на самом деле справедливо не только в этом смысле. Мы увидим в главе 19, что как карты тасуются перед раздачей, так и гены родителей перемешиваются прежде, чем достаться детям. И даже более того, подобно тому, как ценность любой карты может повыситься или понизиться остальными картами данного игрока, так и значение отдельного гена может зависеть от других генов данного индивида. Если у вас имеется две X-хромосомы, ген, который повышает содержание мочевой кислоты в крови, в редких случаях принесет вам вред. Если вы имеете одну X- и одну Y-хромосомы, ген может вызвать у вас тяжелые приступы подагры. Эстетически приятное сочетание гена голубых глаз и гена черных волос бесполезно для человека, гомозиготного по гену альбинизма, так как последний подавляет образование любого цвета волос и глаз. Иногда необычная комбинация генов может вызвать исключительную ненормальность. У некоторых разновидностей маленьких рыбок платипецилий имеется бросающееся в глаза пятно. Если эту рыбку скрестить с ее дальним родственником — мечехвостом, у гибридов часто развиваются противные черные опухоли (рис. 48). В этом случае гены, в обычном окружении безвредные, а возможно, даже полезные, при сочетании с чужими генами становятся опасными. Поспешу добавить, что такие скрещивания между различными родами рыб ни в какой степени не сопоставимы со скрещиваниями представителей разных рас у человека.

Мы начинаем жизнь, имея на руках гены, как игрок начинает партию, имея на руках карты. Иногда раздача может быть такой плохой, что трудно ожидать даже умеренного успеха. Еще реже она бывает столь превосходна, что для достижения успеха не требуется никаких стараний. Чаще всего успех зависит от умения и опыта игрока. Справедливо будет сказать, что пределы его успехов определяются картами, которыми располагает он и другие игроки; но насколько он приблизится к пределу, зависит от его умения. Хороший игрок с плохими картами может достигнуть большего успеха, чем плохой игрок с хорошими. В жизненной

игре в гены человек принимает лишь ограниченное участие, большая роль принадлежит обстоятельствам, которые еще не находятся под нашим контролем. Однако прогресс в этом направлении идет быстро. Гладкие волосы благодаря перманентной завивке можно

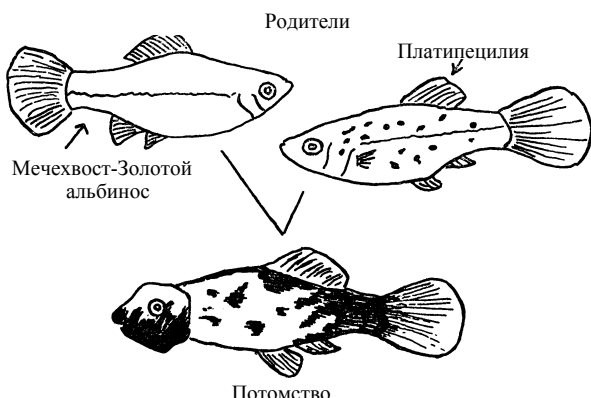


Рис. 48. Влияние генов на проявление других. Мечехвост (слева), спаренный с пятнистой платипецилией (справа). У гибрида (внизу) развились черные опухоли.

сделать волнистыми, можно покрасить в светлый цвет темные волосы. Более важно следующее: дефекты речи, вызванные наследственной заячьей губой, могут быть устранены при помощи операции, и ген, обуславливающий восприимчивость к детскому параличу, может быть обезврежен с помощью вакцины против полиомиелита. Чем больше мы будем знать о путях действия генов и характере их проявления в различных условиях среды, тем лучше мы научимся способствовать проявлению хороших генов и ослаблять действие плохих.

17. БЛИЗНЕЦЫ

Если каждый живой организм представляет собой результат действия и наследственных факторов, и факторов среды, то каким же образом можно выявить относительную роль тех и других? Эта проблема в общей форме близка всем ученым, и они разработали стандартные методы для ее разрешения. Возьмем, к примеру, один из основных законов электричества. Сила тока, проходящего через прибор, зависит и от его сопротивления, и от напряжения, приложенного к нему. Ток невозможен без напряжения, а прибор без сопротивления. Тем не менее физики ухитряются изучать действие каждого фактора в отдельности. Действие напряжения изучили путем регистрации токов при различных напряжениях, приложенных к одному и тому же прибору. Действие же сопротивления изучили путем регистрации тока для одного и того же напряжения, приложенного к приборам с различными сопротивлениями.

В применении к проблеме наследственности и среды метод требует использования двух взаимодополняющих подходов. Во-первых, действие наследственности изучается путем наблюдения над развитием организмов с различными генотипами в одной и той же среде. Во-вторых, действие среды изучается путем наблюдения над развитием генетически одинаковых организмов в различных условиях среды.

Оба метода могут быть легко применены к таким организмам, как бактерии, дрожжи, которые вслед-

ствии многократно повторяющихся делений образуют клоны генетически идентичных клеток (см. гл. 5). У многих высших растений клоны возникают в результате бесполого размножения черенками, луковицами, клубнями и т. п. Например, все растения картофеля «Золотое чудо» генетически идентичны, и различия между ними обусловлены факторами среды. Если же два генетически различающихся сорта «Золотое чудо» и «Краснозем» вырастить по возможности в одинаковых условиях, то различия между растениями обуславливаются различиями в генотипе.

У высших животных и человека трудно создать неизменные условия среды, а строгий контроль над средой вообще невозможен. Дела не меняет тот факт, что отдельные компоненты среды, такие, как пища, температура, часто могут быть выравнены с большой степенью точности. Гораздо большие трудности в том, как получить клон идентичных генетически животных и людей.

У высших животных размножение происходит только половым путем, и вследствие этого происходит разделение (расщепление) генов, по которым родители гетерозиготны. Таким образом, каждый человек оказывается гетерозиготным по многим генам. Даже генотипы братьев и сестер далеко не идентичны. (Мы обсудим это более подробно в гл. 19.) Все же имеется два способа получения клонов генетически идентичных животных и людей. Один из них, о котором пойдет речь в главе 22, состоит в тесном и продолжительном инбридинге (близкородственном скрещивании); этот трудный и громоздкий метод может быть успешно применен только к лабораторным животным. Второй способ осуществляется самой природой, которая обеспечивает условия для появления идентичных близнецов. Таким образом, природа дает в руки генетикам мощный инструмент для изучения проблемы наследственности и среды у человека, а в последнее время и у крупного рогатого скота.

Каждый знает, что существует два типа близнецов. Некоторые близнецы похожи друг на друга не больше, чем обычные братья и сестры; часто один из них бывает мальчиком, а другой девочкой. Эти близнецы называются обыкновенными, или неидентичными, близ-

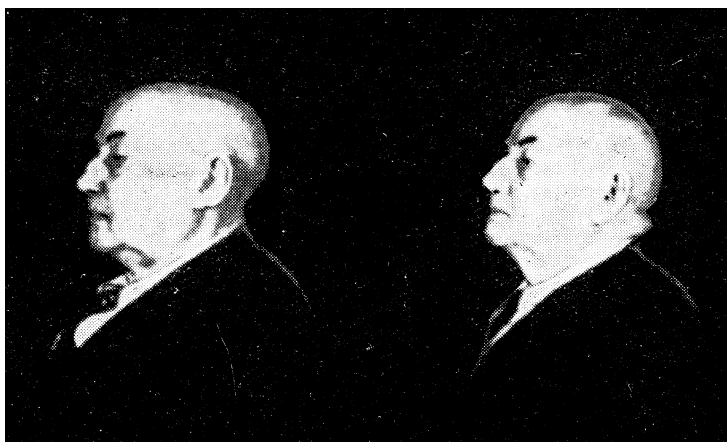


Рис. 49. Идентичные близнецы в возрасте 95 лет.

нецами. Они появляются в том случае, когда у женщины одновременно созревают и оплодотворяются две яйцеклетки. У человека такие близнецы встречаются как исключение. Но они, как правило, появляются у животных, рождающих целые пометы. Близнецы другого типа всегда принадлежат к одному полу и похожи друг на друга до такой степени, что даже родители с трудом различают их (рис. 49). Имеются наблюдения, что собаки-ищейки, для которых каждый человек имеет свой характерный запах, не могут по запаху отличить двух идентичных близнецов и, разыскивая преступника, могут сбиться на след его близнеца. Этих близнецов называют идентичными. Их возникновение обязано особенному явлению в эмбриональном развитии, которое у человека встречается как исключение, а у далекого от человека животного, у армадилло (отряд неполнозубых, класс млекопитающих), встречается как правило.

В конце девятнадцатого столетия находившийся в Бразилии немецкий натуралист услышал от местных жителей, что в помете армадилло потомство относится всегда к одному полу. Натуралист отнесся к этому сообщению скептически и предположил, что оно пред-

ставляет собой результат неточного определения пола у молодых особей. Дальнейшие исследования, подтвердившие, что бразильцы были правы, дали объяснение этому любопытному явлению. Когда самка армадилло спаривается, оплодотворяется только одно яйцо. Из него развивается эмбрион, который на очень ранней стадии развития делится пополам. Два вновь возникших эмбриона, в свою очередь, делятся еще раз, так что их становится четыре. У некоторых видов этот процесс повторяется и в третий раз, так всего образуется восемь эмбрионов. Таким образом, четыре или восемь особей в помете оказываются происшедшими из одного и того же оплодотворенного яйца и несут один и тот же набор хромосом и генов. Подобно черенкам от одного дерева, они образуют клон из генетически идентичных особей. А так как пол определяется набором хромосом, то они все относятся к одному полу. Более того, хотя человеку все армадиллы кажутся очень похожими, для тренированного глаза армадиллы одного помета несомненно отличаются друг от друга еще гораздо меньше (рис. 50).

У человека идентичные близнецы возникают также путем расщепления на стадии раннего эмбрионального развития: они, можно сказать, как бы две половинки того, что обычно считается одним индивидуумом.

Если разделение произошло тогда, когда у эмбриона уже начала определяться двусторонняя асимметрия, близнецы могут стать зеркальным отражением друг друга по многим признакам. Так, один из них может быть левой, или волосы на макушке у одного могут закручиваться по часовой стрелке, а у другого против часовой стрелки.

Иногда возможно дальнейшее разделение одного или обоих эмбрионов. Это приводит к появлению идентичных троен, четверен или пятерен. Гораздо чаще члены таких больших групп являются неидентичными близнецами.

Идентичные близнецы — это материал, доставляемый нам природой для изучения действия среды на организмы с одинаковыми генотипами. По всем признакам, которые определяются только генами — по полу, цвету глаз и группам крови, — идентичные близнецы

Армадилло и четверни

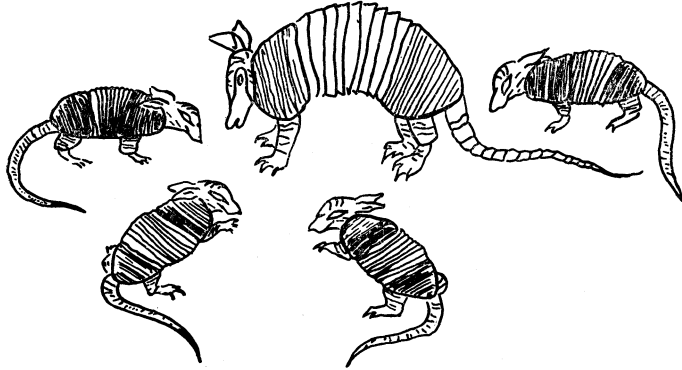


Рис. 50. Идентичные четверни у броненосца армадилло и расщепление щенков в одном помете.

одинаковы. Также одинаковы они по строению белков, вследствие чего между идентичными близнецами возможна успешная пересадка кожи (см. гл. 10). По признакам, которые, подобно весу и уровню умственного развития, зависят как от среды, так и от наследственности, близнецы обычно в большей или меньшей



Рис. 51. Влияние генотипа и среды на вес и рост.

степени различаются. Средняя величина этого различия является показателем относительной роли наследственности и среды в определении рассматриваемых признаков.

Так, как показали наблюдения, в среднем * идентичные близнецы больше различаются по весу, чем по росту. Поэтому можно предположить, что среда играет относительно меньшую роль в определении роста, чем в определении веса, и это подтверждается и другими наблюдениями над близнецами, о которых будет рассказано ниже.

Так как наследственность и среда определяют фенотип, меньшая роль одного влияния балансируется увеличением роли другого (рис. 51).

* Объяснение понятия «в среднем» дано в гл. 21.

Идентичные близнецы в различных условиях среды

Генетикам приходится жалеть, что обычно условия жизни близнецов чересчур сходны, более сходны, чем условия жизни обыкновенных братьев и сестер, которые хотя и растут в одной семье, но не в одно и то же время. Вследствие этого в выводах, получаемых из наблюдений за идентичными близнецами, растущими в одной семье, имеется тенденция недооценки значения среды. Резкие различия в среде могут привести к гораздо большим различиям между индивидами с одинаковыми генотипами. Это на самом деле находит подтверждение в наблюдениях над идентичными близнецами, которые с самого раннего возраста росли в разных условиях.

Двадцать подобных случаев было описано в период между 1923 и 1934 гг. Половину таких случаев выявили благодаря предоставлению бесплатных билетов близнецам для проезда на Чикагскую ярмарку. Некоторые из идентичных пар, встретившись здесь впервые, подружились и привлекли всеобщее внимание своим сходством друг с другом.

Биографии многих близнецов оказались очень интересными. Некоторые из них воспитывались в разных семьях с младенческого возраста и узнавали о существовании друг друга только после какого-нибудь исключительного события. Вот некоторые примеры. Однажды к Эдит, работавшей клерком в лавке своего приемного отца, обратился незнакомый молодой коммивояжер. «Фей!» — фамильярно окликнул он ее. Сначала Эдит наотрез отказывалась разговаривать с ним, но его настойчивость помогла ей обнаружить существование своей сестры-близнеца. Элен, школьная учительница, наткнулась на след своей сестры (о которой она ничего не знала), когда один из любимых ее учеников пожаловался, что она не поздоровалась с ним на концерте.

Изучение идентичных близнецов, воспитывавшихся порознь, дает ценные материалы по вопросу, насколько среда способна изменять наследственные признаки. По многим физическим размерам, как, например, по росту и длине головы, близнецы, воспитывающиеся

врось, столь же похожи, как и воспитывающиеся вместе. Исключение составляет вес тела, который, оказалось, сильно варьирует в разных условиях. В то время как средняя разница в весе между идентичными близнецами для 50 пар, воспитывавшихся вместе, составляет 1,83 кг, для 20 пар, воспитывавшихся врозь, эта же разница составляет 4,49 кг. Средняя разница по ПИ (показатель интеллигентности), успешности школьных занятий и чертам характера при раздельном воспитании близнецов увеличивается тем более, чем больше различия между принявшими их на воспитание семьями в социальном и культурном отношениях.

Несомненно, однако, такой подход к проблеме природы — воспитание у человека ограничен тем, что исследователь должен основываться на сборе фактов и не может создавать условия, в которых бы раздельно воспитывались близнецы. В связи с этим какой-нибудь генетик может захотеть, например, разделять четверни с самого рождения и воспитывать по одному ребенку в квартире на Пятой авеню в Нью-Йорке, в индейском вигваме, в детском доме в Москве и в йглу эскимоса. Наше общество, к счастью, не позволит ему провести такой эксперимент. Более скромный прием изучения роли строго регулируемых условий среды в развитии идентичных близнецов был использован в институте имени Максима Горького в Москве * и дал интересные результаты. Было изучено свыше тысячи близнецовых пар, преимущественно детей. Особое внимание было уделено изучению эффекта раннего разделения близнецов. Так, в одном из экспериментов несколько пар идентичных близнецов дошкольного возраста упражнялись в составлении фигур из строительных кубиков. Всем были даны одинаковые кубики с тем, чтобы они строили одну и ту же постройку. Но в то время как один из партнеров пользовался картинкой, на которой был помечен каждый кубик, другой держал перед собой модель постройки, в которой кубики были заклеены бумагой (рис. 52). Через два месяца в каждой паре обнаруживались различия в строительном мастер-

* Имеется в виду работа, проведенная во Всесоюзном институте экспериментальной медицины, в создании которого большое участие принимал М. Горький. — Прим. ред.

стве. Во всех случаях без исключения близнец, который тренировался вторым, более трудным способом, проявлял себя лучше не только при копировании по тем или иным моделям, но и в творческом создании новых построек. Такой тип близнецовых исследований представляется многообещающим при изучении влия-

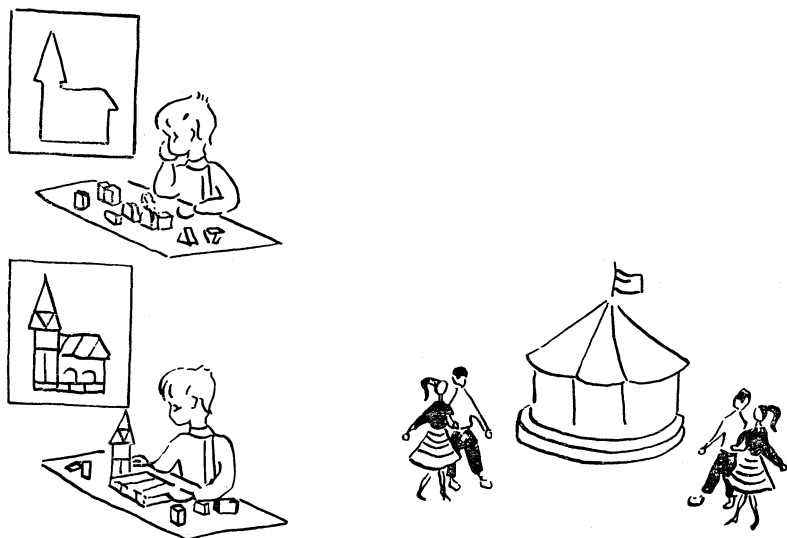


Рис. 52. Влияние упражнения на идентичных близнецов.

ния факторов среды на физическое и умственное развитие детей.

Сходный метод применили для изучения действия различных типов питания на развитие телят. Близнецы у рогатого скота бывают, подобно близнецам у человека, двух типов: идентичные и неидентичные. Как и у человека, идентичные близнецы характеризуются поразительным сходством по тем признакам, которые зависят преимущественно или исключительно от наследственных факторов. Сюда относятся такие признаки, как пол, присутствие или отсутствие рогов, цвет и характер волосяного покрова и отпечаток носа. Довольно любопытно, что у крупного рогатого скота группы крови не могут быть использованы для классифи-

кации близнецов из-за соединения кровеносных сосудов у неидентичных близнецов. При этом в парах, состоящих из разных полов, развиваются фримартины (см. гл. 14), смешиваются кровотворные клетки, так что каждый близнец имеет не только свою группу крови, но и группу крови другого близнеца. Так же как и идентичные близнецы у человека, идентичные телята, как правило, очень привязаны друг к другу. Если в хлеву находится несколько близнецовых пар, то каждый теленок согласует поведение не с соседом, а со своим близнецом. Когда близнецовое стадо выпускают на пастбище, близнецы всегда держатся вместе, играют друг с другом, едят и отдыхают в одно и то же время. Сведения, которые можно извлечь из опытов на идентичных телятах, приведены на рис. 53.

Здесь показаны две пары идентичных телочек в возрасте двух лет. Один член каждой пары выращен на лучшей пище, чем другой. В результате эти близнецы росли быстрее, чем их партнеры. На том же рисунке показано, что хорошо питавшаяся Сара-214 весила почти 500 кг, в то время как ее скудно питавшаяся сестра-близнец Сара-213 весила меньше 350 кг. Хорошо питавшаяся Спетса-208 весила немного больше 350 кг, а ее плохо питавшаяся сестра Спетса-207 весила меньше 300 кг. Различия между Сарой-214 и Сарой-213, а также между Спетсой-208 и Спетсой-207 целиком определяются различиями в диетах. Однако на обеих диетах Сары ведут себя лучше, чем Спетсы. Действительно, плохо питавшаяся Сара-213 весила почти столько же, сколько весила хорошо питавшаяся Спетса-208. Различия между парами близнецов обуславливаются наследственными факторами: насколько генетически лучшее животное на скудной диете росло так же хорошо, как генетически худшее животное при обильном питании. В этом частном случае эффект воздействия наследственности и среды на вес был приблизительно одинаков.

Различные генотипы в сходных условиях

Каждый из личного опыта знает, как поразительно несхожими могут быть братья и сестры по уму и темпераменту. Если они растут в одной и той же семье,

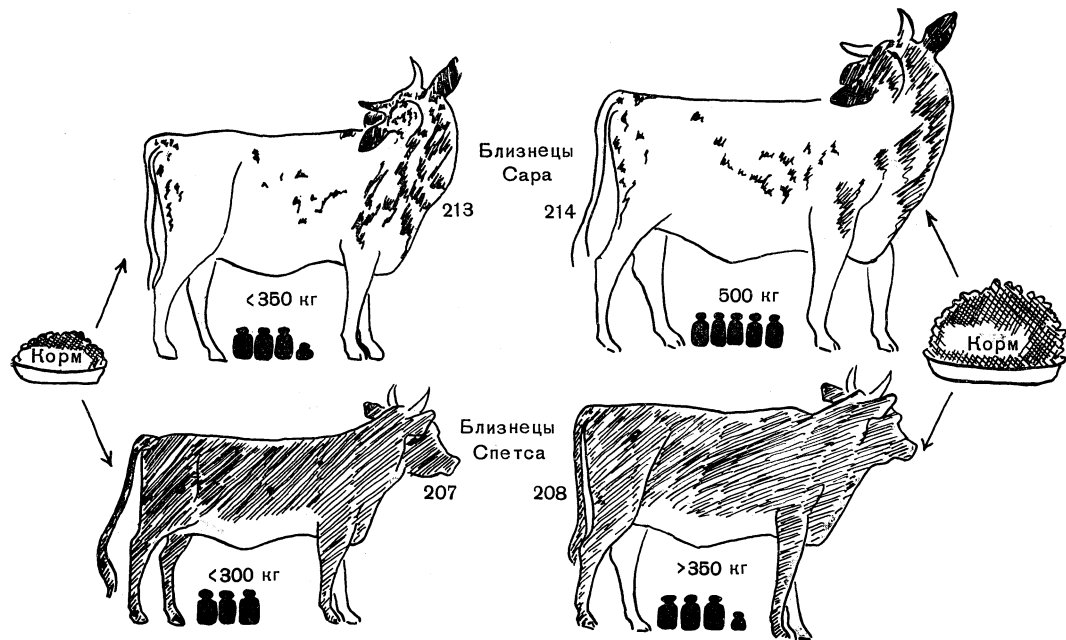


Рис. 53. Влияние питания на рост идентичных близнецов телят.

эти различия склонны объяснять главным образом действием наследственности. Без сомнения, в этом есть большая доля правды. Но мы не должны забывать, что обычно братья и сестры растут в разные периоды жизни своей семьи, и это может создавать значительные различия в домашней обстановке, в школе и в играх. Неидентичные близнецы — это братья или сестры, которым посчастливилось расти в одно и то же время. Это обстоятельство делает их более пригодными для изучения реакции различных генотипов на одну и ту же окружающую среду. В исследованиях такого рода желательно исключить из рассмотрения разнополые пары, так как условия жизни мальчиков и девочек различаются несколько более, чем условия жизни детей одного пола. Вследствие этого неидентичные братья-близнецы и сестры-близнецы растут не в абсолютно одинаковых условиях. Как же все-таки можно выяснить, обусловлены ли различия между ними наследственностью или небольшими отличиями в окружающих условиях? К счастью, ответ на этот вопрос можно найти при сравнении их с идентичными близнецами. Последние растут в одной и той же семье, в одно и то же время, и в том случае мы твердо знаем, что все наблюдаемые различия определяются средой. Если неидентичные близнецы обнаруживают большие различия, чем идентичные, мы можем сделать вывод, что эти различия вызваны различиями в генотипе. Сравнения между идентичными близнецами, с одной стороны, и неидентичными близнецами, с другой, стали одним из главных рабочих приемов для ученых, изучающих генетику человека. Этот прием может быть дополнен сравнениями между членами других пар, чьи генотипы или условия среды имеют разную степень сходства. Так, идентичные близнецы, воспитывающиеся врозь, имеют одинаковые генотипы, но более или менее несходные условия среды. Братья и сестры или родители и дети генетически различаются, подобно неидентичным близнецам, но условия их жизни менее сходны (рис. 54).

На нескольких примерах мы покажем, как применяется этот метод. На рис. 55 отмечена встречаемость веснушчатости и степень ее выраженности у 87 идентичных и 107 неидентичных близнецовых пар. Назо-

Наследственность Среда


<p>Идентичные близнецы (воспитанные раздельно) I</p>	<p>Одинаковая</p>	<p>Различная</p>	
<p>Идентичные близнецы (воспитанные вместе) II</p>	<p>Одинаковая</p>	<p>Сходная</p>	
<p>Неидентичные близнецы (воспитанные вместе) III</p>	<p>Различная</p>	<p>Сходная</p>	
<p>Братья или Сестры IV</p>	<p>Различная в той же степени, как в III</p>	<p>Менее сходная, чем в III</p>	
<p>Родитель и дитя V</p>	<p>Различная в той же степени, как в III</p>	<p>Менее сходная, чем в IV</p>	

Рис. 54. Степени отличия по наследственности и условиям среды у родственников.

вем конкордантными те пары, в которых оба партнера или имеют веснушки, или не имеют, и дискордантными те пары, в которых один партнер веснушчатый, а другой нет.

Мы обнаруживаем, что все 87 идентичных пар конкордантны, а из 107 неидентичных пар 29 дискордантны. Это указывает на то, что присутствие или отсутствие веснушек — вопрос генотипа, и в дискордант-

	Конкордантные		Дискордантные		Конкордантные	Дискордантные
	Идентичные	Неидентичные	Идентичные	Неидентичные		
Идентичные близнецы	17	54	16	0	87	0
Неидентичные близнецы	41	10	21	29	78	29

Рис. 55. Веснушки у близнецов.

ных парах неидентичных близнецов один партнер несет ген веснушчатости, а другой нет.

К этому выводу пришли на основании исследований другого рода, и веснушчатость используется как один из признаков для различия идентичных и неидентичных близнецов. Близнецы, дискордантные по веснушчатости, считаются неидентичными. Обратное заключение, конечно, неверно.

Как показано на рис. 55, конкордантные пары могут быть как идентичными, так и неидентичными близнецами.

В то время как наличие веснушек целиком определяется генами, этого нельзя сказать о степени их развития. Оказалось, что среди 70 пар идентичных близнецов с веснушками имеется 16, в которых один партнер сильно веснушчат, а другой слабо. Можно предположить, что близнецы из этих пар бывали на солнце неодинаково долго. Среди 37 неидентичных пар с веснушками не менее 27 заметно различаются по сте-

пени веснушчатости, и это, вероятно, обусловлено в равной степени различиями как генотипов, так и среды.

Когда признак зависит и от среды, и от наследственности, идентичные близнецы не всегда конкордантны по данному признаку. Обычный рахит относится к этому типу признаков. На рис. 56 приведены результаты исследования близнецов в отношении рахита. В

Рис. 56. Рахит у близнецов.

	Оба поражены	Один поражен
Идентичные близнецы	53	7
Неидентичные близнецы	16	58

этом исследовании использовались только те пары, в которых был болен по крайней мере один партнер, так что конкордантность по отсутствию рахита не учитывалась. Дискордантность, т. е. наличие рахита только у одного члена пары, была отмечена в 58 случаях из 74 пар неидентичных близнецов и только в 7 случаях из 60 пар идентичных.

На основании этих данных можно сделать три вывода: 1) большая часть неидентичных близнецов дискордантна, это свидетельствует о том, что по крайней мере в изученных семьях общих для членов пары неблагоприятных условий среды было недостаточно для того, чтобы вызвать рахит; 2) в противоположность неидентичным близнецам большинство идентичных близнецов конкордантны, следовательно, наследственное

предрасположение играет серьезную роль как причина заболевания рахитом; 3) тот факт, что 7 пар из 60 пар идентичных близнецов оказались дискордантными, показывает: одной наследственной склонности недостаточно для того, чтобы заболеть рахитом, и возникновение рахита у генетически предрасположенного ребенка можно предотвратить. Это показали на двух при-

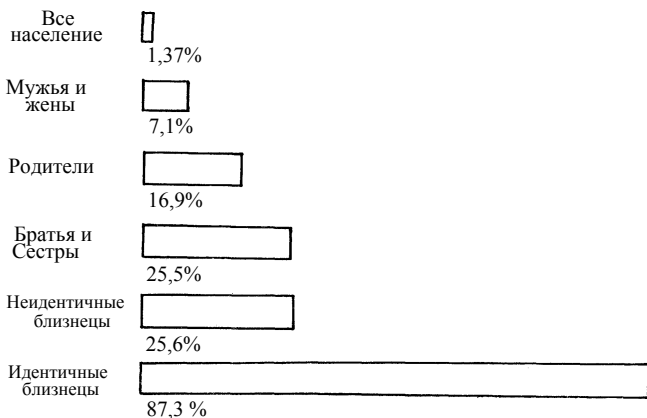


Рис. 57. Взаимоотношение наследственности и среды в определении заболеваемости туберкулезом.

мерах дискордантности у идентичных близнецов, когда обнаружили, что незаболевший ребенок находился в больнице совсем с другой болезнью и там прошел профилактический курс лечения витаминами.

К 1940 г. в США провели обширное исследование наследственной предрасположенности к туберкулезу. В течение пяти лет у всех больных, находящихся в больнице и вновь поступивших в больницы и туберкулезные клиники штата и города Нью-Йорка, спрашивали, нет ли у них братьев или сестер близнецов. Те, у кого они оказывались (а их было 334 человека), были использованы в качестве «индикаторов». Членов их семей (свыше 2000 человек) обследовали в отношении туберкулеза. Некоторые результаты представлены на рис. 57. Пораженность туберкулезом всего населения этого района составляла 1—2%, но среди всех род-

ственников больных «индикаторов», заболевших туберкулезом, оказалось гораздо больше. Так, среди 930 братьев и сестер группы «индикаторов» 25,5% также страдали туберкулезом. Можно сказать, что 25,5% братьев и сестер конкордантны со своими братьями и сестрами «индикаторами» и 74,5% дискордантны с ними. Конкордантность по туберкулезу среди родственников можно объяснить частично инфекцией и одинаковыми условиями жизни, а именно плохими жилищными условиями и недостаточным питанием.

Действие условий среды выявляется при сопоставлении заболевших туберкулезом из числа родителей, с одной стороны, и их братьев и сестер — с другой. Генетически родители и дети состоят в такой же степени родства, что и братья и сестры, но условия среды более сходны для детей, воспитываемых в одном доме, чем для детей и родителей. Случаев заболеваний среди отцов и матерей меньше, чем среди их братьев и сестер «индикаторов». Все же различия в сходстве условий жизни, включая и инфекцию, не могут объяснить все факты в целом. В частности, следует обратить внимание на крутое возрастание частоты заболеваний при сопоставлении неидентичных близнецов и идентичных. Правда, сходство условий жизни несколько больше у идентичных близнецов, когда они растут в собственной семье, так как человек в некотором смысле сам создает свою среду.

Надо считаться с тем, что по причине одинаковых генов идентичные близнецы склонны избирать одинаковый род занятий и одних друзей. Тем не менее все это объясняет только небольшую долю различий в степени конкордантности по туберкулезу между неидентичными и идентичными близнецами. Остальная доля должна быть приписана генам восприимчивости к туберкулезу, которые всегда одинаковы у идентичных близнецов и лишь случайно совпадают у неидентичных. Другие наблюдения также подтверждают эти выводы. Так, 26 идентичных близнецов-партнеров больных из группы «индикаторов» не подвергались действию какого-либо установленного источника инфекции, однако 16 из них, т. е. 65%, были поражены туберкулезом. С другой стороны, 174 неидентичных близнеца-партнера больных «индикаторов» были подвержены действию

инфекции, и все же только 46 из них, т. е. 26%, заболели туберкулезом.

В целом эти данные по туберкулезу очень сходны с данными по рахиту (см. рис. 56). Конечно, не может быть туберкулеза без туберкулезной бациллы, но и одной инфекции недостаточно для того, чтобы вызвать болезнь. Наследственные факторы устойчивости и восприимчивости вместе с благоприятными и неблагоприятными условиями жизни определяют, последует ли за заражением болезнь или нет. В настоящее время человек не может управлять наследственными факторами, но их вредное действие может быть в значительной степени преодолено с помощью гигиены, профилактической и лечебной медицины, хороших жилищных условий и нормального питания.

Мы уже подчеркивали раньше и не лишне будет сделать это еще раз: наследственность нельзя рассматривать как неизбежный рок. Если мы знаем, как предупредить или вылечить болезнь, мы можем ее предупредить и вылечить независимо от того, обусловлена она наследственностью или нет. В частности, это относится ко многим болезням, вызываемым действием внешнего агента на наследственно обусловленную конституционную чувствительность. Психические расстройства, подобно физическим болезням, часто имеют наследственную основу. Существуют гены, вызывающие у лиц, их несущих, тенденцию порождать душевный надлом в условиях сильного напряжения, которое, однако, может быть благополучно преодолено людьми с лучшим генетическим багажом. Все это несколько не лишает нас надежд в будущем добиться успеха в предупреждении и лечении психических расстройств.

И в качестве последнего примера полезности близнецового метода рассмотрим некоторые данные по взаимодействию наследственности и среды как факторов, порождающих преступность. В период между двумя мировыми войнами ученые в Германии, Голландии и США собирали материалы по близнецам среди заключенных в тюрьмах. Они выискивали близнецовых братьев и сестер у заключенных. Если они также оказывались преступниками, то пара близнецов считалась «конкордантной», если нет, то «дискордантной». По

всем данным, идентичные близнецы оказывались чаще конкордантными, чем дискордантными, тогда как неидентичные близнецы гораздо чаще были дискордантными, чем конкордантными. Выяснилось также, что идентичные близнецы склонны совершать однотипные преступления, в то время как неидентичных часто осуждают за совершенно различные нарушения закона.

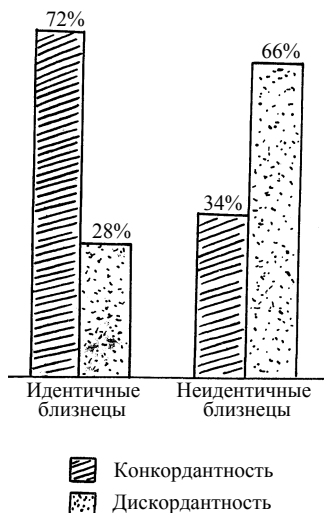
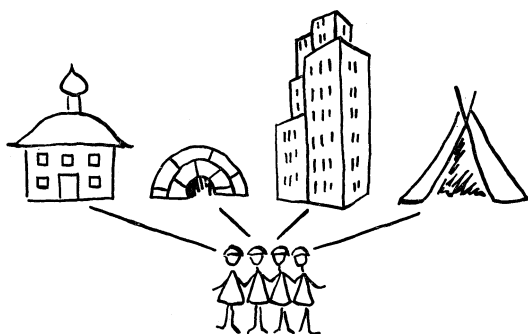


Рис. 58. Встречаемость преступности у близнецов.

На рис. 58 представлены суммарные данные. Конкордантность у идентичных близнецов по сравнению с неидентичными встречается вдвое чаще. И хотя в этом, возможно, в какой-то мере виновата большая близость условий жизни идентичных близнецов, она едва ли в состоянии объяснить все целиком. Этот вывод подтверждается подробным рассмотрением биографий конкордантных пар. Во многих случаях идентичные близнецы вступали на тот же самый преступный путь спустя долгие годы существования порознь. Таким образом, преступность, подобно душевным заболеваниям, по-видимому, является результатом воздействия неблагоприятных условий среды на генетически восприимчивую конституцию. И опять-таки подчеркнем, что наследственная склонность к преступлениям не может считаться неотвратимым роком. Чем больше преуспе-

ет общество в уничтожении факторов среды, порождающих преступления, путем улучшения социальных условий и воспитания, тем меньше будет случаев проявления этих нежелательных генов в виде преступных актов.



18. СНИЖАЕТСЯ ЛИ УРОВЕНЬ УМСТВЕННОГО РАЗВИТИЯ СОВРЕМЕННОГО ЧЕЛОВЕКА?

После второй мировой войны британское правительство создало королевскую комиссию для изучения различных сторон жизни населения. Значительное место среди ее работ занимали исследования умственного развития, которые привели к любопытным результатам и тревожным выводам.

Результаты

В ряде исследований, среди которых были довольно обширные, при помощи одних и тех же тестов испытывали детей одного возраста (обычно 11 лет). На основе полученных оценок вычисляли показатели их умственного развития (ПИ — показатель интеллигентности)*.

Когда данные сопоставили с количеством детей в семье, обнаружилось, что в среднем ПИ ниже в больших семьях. Слово «в среднем» имеет решающий смысл в этом утверждении. Было бы совершенно неправильно утверждать, что каждый ребенок из большой семьи менее развит в умственном отношении, чем любой ребенок из маленькой. В каждой группе семей мы найдем и очень способных, и тупых детей, и многие

* Показатель интеллигентности (ПИ), предложенный французским психологом Бине (род. в 1857 г.), состоит в том, что испытуемому предлагают различные вопросы, по быстроте и правильности ответов выводят общую оценку сообразительности. — Прим. ред.

дети из больших семей имеют ПИ выше, чем многие дети из маленьких.

Однако если индивидуальные различия внутри каждой группы выравнять, т. е. сложить все достигнутые уровни развития и разделить их поровну на всех членов семьи, то этот средний групповой уровень развития увеличивается по мере уменьшения числа членов в семье.

Выводы

Если рассуждать, что люди с высокими умственными способностями имеют меньше детей, чем люди низкого интеллекта, потому что они женятся позднее или более тщательно планируют семью, и если уровень умственных способностей хотя бы отчасти определяется генами, тогда у детей в больших семьях эти гены должны быть хуже, чем у детей в малых семьях, и это должно по крайней мере отчасти объяснить более низкий уровень умственного развития у них. Совершенно очевидно, что дети из больших семей должны составлять больший процент в следующем поколении, чем дети из малых семей, просто потому, что их больше.

Вследствие этого в последующем поколении по сравнению с предыдущим должно быть не только относительно меньше людей с высоким умственным развитием, в поколении будет меньше содержаться генов интеллигентности. Если также и в этом поколении плохие гены людей с более низким умственным развитием передадутся большему количеству детей, чем гены умственно более развитых людей, опять последующее поколение будет находиться на еще более низком уровне умственного развития. Итак, процесс пойдет дальше, умственный уровень человека будет понижаться от поколения к поколению.

Это была, действительно, очень тревожная перспектива. На основе некоторых предположений о частичной наследственной обусловленности уровня умственного развития были сделаны предсказания о скорости понижения последнего, и, наконец, эти прогнозы подвергли опытной проверке.

Проверка выводов

В 1947 г. с помощью стандартных тестов были обследованы практически все шотландские школьники (70 805), которым в этом году исполнялось 11 лет. За 15 лет до этого с помощью тех же тестов были испытаны 87 498 шотландских детей того же возраста. Интервал между двумя испытаниями был равен половине жизни одного поколения, и предсказанное снижение среднего уровня умственного развития должно было быть хорошо проявленным. Вместо того было обнаружено заметное повышение, хотя в этом случае, так же как и в предыдущих исследованиях, средний ПИ снижался по мере увеличения численности членов семьи.

Как объяснилось это противоречие?

Какая же ошибка была допущена в рассуждениях, которые казались столь резонными и убедительными. Все аргументы, конечно, отпали бы сразу, если бы уровень умственного развития совершенно не зависел от наследственной конституции, что, однако, неверно. На самом деле уровень умственного развития в значительной степени определяется наследственностью. Это было показано в исследованиях на близнецах, о которых рассказывалось в предыдущей главе. По стандартной (условной) шкале Бине средняя разница ПИ между неидентичными близнецами равна 9,9 единицы, а между идентичными только 5,9 единицы. Хотя это так, показано, что различия в условиях жизни в пределах дома для идентичных близнецов несколько меньше, чем для неидентичных (см. стр. 175); один этот факт не может объяснить столь большую разницу между обоими типами близнецов. Значительная часть разницы должна быть приписана тому обстоятельству, что у идентичных близнецов одинаковы все гены, а у неидентичных только некоторые. Итак, здесь проявляется, что наследственность влияет на уровень умственного развития. Мы обнаруживаем это влияние, изучая уровень умственного развития приемных детей, их истинных и усыновивших родителей. В среднем уровень умственного развития этих детей был ближе к уровню

их истинных родителей, и это объясняется действием наследственности. Однако обнаружили и большое сходство приемных детей с родителями, принявшими их в дом; это объясняется влиянием обстановки.

Особенно четкую картину, показывающую роль среды как фактора, определяющего уровень умственного развития, получили при изучении идентичных близнецов, воспитывающихся отдельно. В тех случаях, когда дома, принявшие близнеца, отличались в культурном отношении и в отношении обеспеченности средствами обучения, эти близнецы сильно различались по ПИ, хотя не всегда при этом близнец с лучшими условиями обучения получал высшую оценку. В среднем различия по ПИ внутри 50 таких пар составляли 8,2 единицы, т. е. почти столько же, сколько между неидентичными близнецами, воспитывающимися вместе. Таким образом, судя по данным этого исследования, наследственный и средовой компоненты умственного развития, по видимому, оказались равными; большое различие в условиях жизни между идентичными близнецами может изменить равновесие в пользу средового компонента. Во всяком случае, не может быть сомнения, что уровень умственного развития в значительной части определяется генами, и это возвращает нас к исходным аргументам.

Умственное развитие, как мы теперь видим, осуществляется при взаимодействии наследственности и среды. Испытание, проведенное в 1947 г., делает неправдоподобным предположение, что зависимость между величиной семьи и средним ПИ у детей обуславливается наследственными различиями. Объясняется ли эта разница различиями в среде? Это как раз очень правдоподобно. Нет сомнений в том, что родители в маленьких семьях могут тратить больше средств, времени и внимания на каждого ребенка, чем родители в больших семьях. Более того, во время этих исследований обнаружили тесную связь между профессией отца и величиной его семьи. Чем лучше материальное положение семьи, тем меньше, в среднем, в ней детей, так что дети из малочисленных семей воспитывались на более высоком культурном уровне с более благоприятными условиями для развития их природных умственных способностей. Таким образом, по различным причинам

большие и маленькие семьи создают различные условия для детей. Эти различия, вероятно, столь же велики, как и те, которые определяют заметные различия в ПИ у идентичных близнецов, воспитывающихся врозь. И они кажутся достаточными, чтобы объяснить наблюдаемое уменьшение среднего ПИ при увеличении размеров семьи. Если это так, то угроза умственной деградации человека отпадает. Хотя и остается в силе положение, что дети из больших семей составляют большинство в следующем взрослом поколении, многие из них преодолевают первоначальные препятствия, которые ставит среда на пути полного развития их врожденных способностей.

Некоторые психологи с подозрением относятся к этим оптимистическим выводам. Они убеждены, что повышение ПИ за последние 15 лет объясняется лучшим знакомством современных детей с тестами, и это может скрыть действительное падение уровня врожденных умственных способностей. Хотя предпосылки этих аргументов, вероятно, правильны (и кстати, это вытекает из допущения сильного влияния среды как фактора, определяющего уровень умственного развития и оцениваемого с помощью ПИ), выводы из них — не более чем выражение личных сомнений. Это не должно вызывать тревоги, если только будущие наблюдения не вынудят нас пересмотреть проблему в целом.

Сходные сомнения возникли по отношению к наблюдениям, которые уже были упомянуты выше. Исследования в различных странах одинаково показали, что при движении вниз по социальной лестнице наблюдается увеличение размеров семьи и уменьшение среднего ПИ у детей. Правда, различия между отдельными детьми внутри одного класса много больше, чем средняя разница между классами. Весь размах колебаний от выдающихся способностей до почти ненормальных обнаруживается в каждом классе. Однако если рассчитать средние значения ПИ для классов, то обнаруживается определенное понижение их от высшего к низшему социальному уровню. В современных исследованиях в Британии, например, средний ПИ для детей уменьшается от 120,3 единиц в высших профессиональных классах до 92,0 для неквалифицированных рабочих. Несомненно, влияние среды в значительной

степени ответственно за эту тенденцию. Играют ли при этом какую-то роль и наследственные различия — этот вопрос много и горячо дискутировался. В целом кажется правдоподобным утвердительный ответ, так как представляется вероятным, что, например, среди университетских профессоров больше людей высокого умственного развития, чем среди неквалифицированных рабочих. В той степени, в какой это верно, различия в размерах семей между различными профессиональными группами может сдвинуть общий уровень умственного развития населения. До какой степени это верно, на этот вопрос мы до сих пор не имеем ответа. Чем больше мы преусеем в создании равных возможностей для обучения детей всех классов, тем лучше мы будем подготовлены для нахождения этого ответа.

Когда две группы сильно различаются в социальном, экономическом и культурном отношениях, то невозможно узнать, обусловлено ли различие между ними по ПИ наследственностью и до какой степени. Это же относится и к сопоставлению белых и негров в США. Белые получают более высокие оценки по тестам в пределах одного штата, но по испытаниям, проведенным среди состоящих на военной службе в 1917 г., средний уровень негров восьми северных штатов был тот же, что и белых из пяти южных штатов. Теперь имеются серьезные основания предполагать существование генетических отличий между расами человека (см. гл. 29). Не исключено, что гены, которые позволяют человеку получать превосходные показатели умственных способностей по тестам, придуманным белыми, более часто встречаются в США среди белых, чем среди негров. Считать или не считать это вероятным в настоящее время является попыткой подвести разумные решения под чисто эмоциональные отношения к вопросу. Пока нет равенства условий жизни и возможностей для лиц, принадлежащих к двум расам, нельзя сделать никаких разумных заключений.

19. ИГРА ЖИЗНИ: ВТОРОЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ

Представим себе карточную игру, в которой участвуют три игрока. Один из них — отец, другой — мать, а третий — ребенок. В начале игры у матери и отца одинаковое количество карт, а у ребенка ни одной. Игра заключается в том, что ребенок набирает в руки карты по определенным правилам.

1. Первое правило гласит, что находящиеся в одних руках карты всегда парные: два туза, два короля и т. д. В отношении масти никаких ограничений нет. Так, например, все четыре короля отца и матери могут быть пиковыми, или у отца оба пиковые, а у матери червовые, или все четыре короля могут быть разной масти и т. д.

2. Второе правило предписывает, чтобы ребенок вытягивал наудачу карты по одной, и только по одной, из каждой пары карт на руках у отца и у матери.

3. Третье правило требует, чтобы все делалось независимо для каждой пары. Если, например, отец выставил карты в ряд, а ребенок выбрал из первой пары левую карту, то он может в следующей паре выбрать либо правую, либо левую, и так для всех пар.

Рис. 59 показывает результаты такой игры для четырех пар карт. Комбинация карт на руках ребенка, полученная в этой игре, только один из многих возможных вариантов. Вместо того чтобы вытащить туза червей от своего отца и туза пик от матери, он мог вытащить другие карты или от одного, или от обоих родителей. Так, он мог получить два туза червей, или один туз червей и один туз бубен, или один туз пик

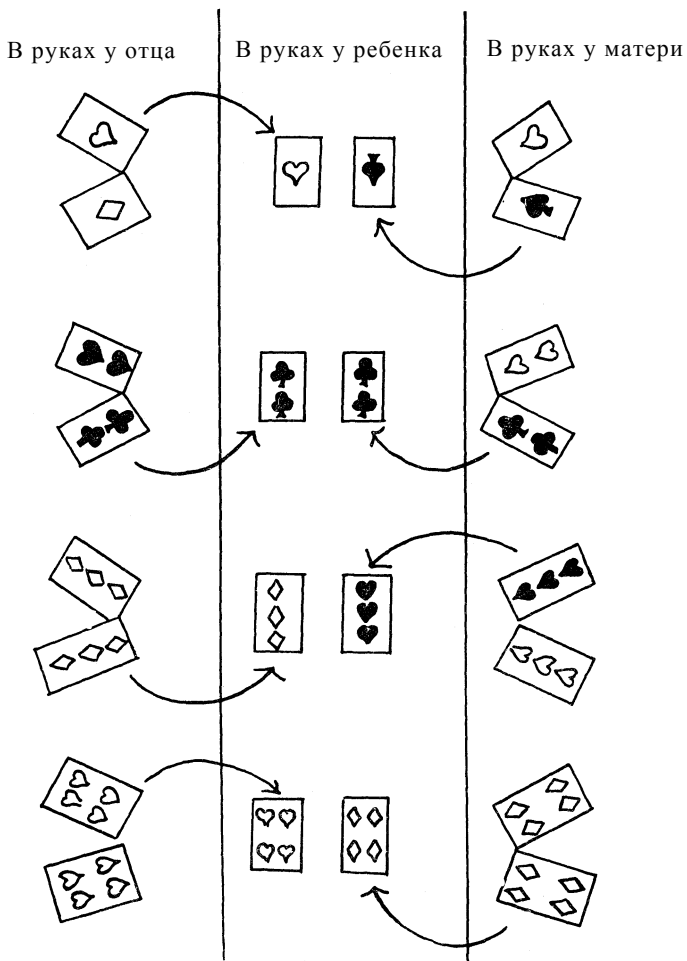


Рис. 59. В карты играют отец, мать и ребенок.

и один туз бубен. Точно так же вместо двух трэфовых двоек он мог вытащить трэфовую двойку вместе с червовой, или двойку пик с двойкой червей, или двойку пик с двойкой трэф. В общем имеется четыре комбинации из двоек, которые с равными шансами можно вытянуть. Так как в соответствии с третьим правилом игры двойки вытягивает независимо от того, какие тузы были вытянуты, каждая из четырех комбинаций из двоек может сочетаться с каждой из четырех возможных комбинаций тузов. Это создает уже 16 возможных сочетаний карт, если принять во внимание только тузы и двойки. Вытягивание троек может привести только к двум комбинациям, потому что у отца тройки одной масти. Так как каждая комбинация троек может сочетаться с 16 комбинациями тузов и двоек, то создается уже 32 сочетания карт, которые с равными шансами можно вытянуть. Это число остается неизменным при последнем вытягивании, потому что четверки могут дать только один вариант.

Очевидно, что получится большее число комбинаций, если игру вести с большим числом карт. В природе, где в игре вместо карт участвуют хромосомы, обилие возможных комбинаций является одним из главных источников неисчерпаемого разнообразия живых существ. Теперь мы рассмотрим путь, которым природа осуществляет правила игры с хромосомами.

Для этого мы прежде должны вернуться к первым главам этой книги, где говорилось о мейозе и образовании гамет. Вспомним, что во время мейоза партнеры хромосомных пар расходятся в разные гаметы. Этот процесс (в отношении одной пары хромосом — см. рис. 3), служит основой первого закона Менделя. Он объединяет два правила нашей карточной игры:

- 1) хромосомы сгруппированы в пары, подобно игральным картам в нашей игре;
- 2) при оплодотворении ребенок получает одну, и только одну, хромосому от каждой родительской пары: какую именно — дело случая;
- 3) третье правило вступает в силу, когда рассматривается больше одной пары хромосом.

Каждую родительскую хромосому можно отнести в одну из двух групп. Первая группа — отцовские, получены через сперматозоиды; другая — материнские, ча-

рез яйцеклетку. С точки зрения ребенка каждый родитель несет в себе группу хромосом от бабушки и группу хромосом от деда. Третье правило игры в передачу хромосом можно выразить следующим образом: от каждого родителя ребенок получает случайный набор

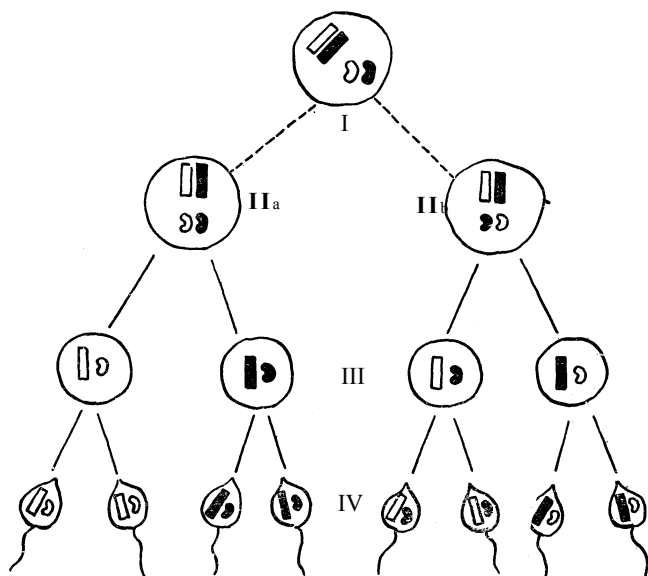


Рис. 60. Мейоз двух пар хромосом.

хромосом деда и бабушки. Если, например, среди хромосом, полученных от отца, номер один принадлежал дедовскому набору хромосом, то номер два имеет равные шансы принадлежать к дедовскому или бабушкиному набору хромосом, и так по отношению ко всем хромосомам, полученным от каждого родителя.

На рис. 60 показан механизм, с помощью которого это осуществляется. Здесь дано крайне упрощенное изображение мейоза и процесса образования гамет у мужчин с двумя парами хромосом. Одну группу хромосом (на рисунке зачернена) будем считать отцовской. Перед тем как разделиться, хромосомные пары сходятся в середине клетки (I). Их взаимное расположение на этой стадии определяет путь, по которому они по-

том будут распределены по гаметам. Для двух хромосомных пар возможны два пути разделения, вероятности которых одинаковы, они представлены на диаграммах как *IIa* и *IIb* и *III*. Это приводит к появлению двух наборов гамет (*IV*), причем каждый набор состоит из двух дополнительных комбинаций хромосом. Так как вероятности появления наборов равны, в достаточно большом количестве сперматозоидов все четыре возможные комбинации будут встречаться одинаково часто. При формировании яйцеклетки наблюдается тот же процесс, но из каждого набора четырех гамет только одна выживает и развивается в яйцеклетку. Но так как это дело чистой случайности, какая именно гамета выживет, конечный результат будет тот же, что и у мужского пола: в большинстве яйцеклеток все четыре возможные комбинации хромосом будут представлены в равном числе.

Так как каждый из четырех типов сперматозоидов имеет равные шансы оплодотворить яйцо каждого типа, у ребенка одинаковые шансы получить одну из 16 возможных комбинаций двух хромосомных пар, подобно тому, как в карточной игре у него равные шансы получить какую-нибудь одну из 16 возможных комбинаций из двух пар карт.

Гены вынуждены следовать за хромосомами, и поэтому способ, по которому гены различных хромосом комбинируются в последующих поколениях, привел Менделя к открытию его второго закона, «закона независимого распределения», или «закона свободной рекомбинации». На современном языке закон формулируется так: при образовании гамет гены из различных хромосомных пар расходятся независимо друг от друга, и у потомков можно обнаружить всевозможные комбинации из них. Этот закон соответствует нашему третьему правилу игры, которое устанавливает, что вытягивание каждой пары карт производится независимо от того, как были вытянуты остальные пары. Применяя это правило, можно разобраться в наследовании многих генов в той же самой родословной. Проиллюстрируем этот метод несколькими примерами.

Сперва ознакомимся с одним вошедшим в историю опытом с горохом, на основании которого Мендель вывел свой второй закон. Вместо того чтобы проследить

проделанный им трудный путь от полученных данных к лежащему в их основе закону, вступим на более легкий путь и покажем, что закон в самом деле позволяет предвидеть результаты проведенных Менделем опытов. В опыте, о котором идет речь, Мендель использовал сорта гороха, которые отличались друг от друга не по одному признаку, а по двум, и затем проследил, каким образом эти признаки комбинируются в потомстве. Один сорт характеризовался гладкими желтыми семенами, тогда как у другого сорта семена были морщинистые и зеленые. Мы уже знаем, гладкость семян зависит от наличия гена *R*, который является доминантным над рецессивным аллелем *r*-геном морщинистости семян (см. гл. 6). Мы также знаем, что произойдет, если скрестить растение гладкосемянного сорта с растением из морщинистосемянного сорта (см. рис. 13): все семена первого гибридного поколения будут гладкими; после их высева и самоопыления второе поколение семян распадется на $\frac{3}{4}$ круглых и $\frac{1}{4}$ морщинистых. Также Мендель установил, что желтая окраска семян зависит от гена *Y*, доминирующего над рецессивным аллелем *y*, дающим зеленую окраску семян. При скрещивании растений с желтыми семенами и растений с семенами зелеными первое поколение семян получится желтым; если семена вырастить, скрестить выросшие растения и самоопылить, второе поколение семян расщепится на две группы: $\frac{3}{4}$ желтых и $\frac{1}{4}$ зеленых. Эти две пары генов находятся на разных парах хромосом, и поэтому к ним применим второй закон Менделя. Сущность его заключается в том, что оба расщепления совершенно независимы друг от друга, как независимы два последовательных выхода карт в нашей карточной игре. Предположим, что мы рассортировали сперва горошины на $\frac{3}{4}$ гладких и $\frac{1}{4}$ морщинистых. В таком случае, согласно второму закону Менделя, расщепление на классы окраски должно быть одинаковым как среди гладких, так и среди морщинистых. Конечные результаты во втором поколении будут таковы:

$\frac{3}{4}$	$\frac{3}{4}$ от $\frac{3}{4}$ = $\frac{9}{16}$	гладких и желтых
гладких	$\frac{1}{4}$ от $\frac{3}{4}$ = $\frac{3}{16}$	гладких и зеленых
$\frac{1}{4}$	$\frac{3}{4}$ от $\frac{1}{4}$ = $\frac{3}{16}$	морщинистых и желтых
морщинистых	$\frac{1}{4}$ от $\frac{1}{4}$ = $\frac{1}{16}$	морщинистых и зеленых

Мендель как раз получил такие результаты, и они позволили ему открыть закон независимого расхождения, или свободного рекомбинирования. Надо особо отметить, что во втором поколении получено четыре различных типа горошин; в дополнение к исходным двум типам, круглым желтым и морщинистым зеленым, появилось два новых типа: круглые зеленые и морщинистые желтые.

Свободное рекомбинирование по закону Менделя представляет собой главный источник наследственной вариации в природе и является основой многочисленных устремлений селекционеров растений и животных соединить в одной породе или сорте данные качества ряда других.

Второй пример (рис. 61) взят из генетики человека. Сделано упрощенное допущение, что разница между карими и голубыми глазами, курчавыми и прямыми волосами зависит от отдельных пар генов, причем ген карих глаз (●) доминирует над генами голубых глаз (○), а ген курчавых волос (SS) доминирует над геном прямых волос (ll). Предполагается, что отец и мать гетерозиготны по генам курчавых и прямых волос и поэтому фенотипично имеют курчавые волосы. У отца глаза карие, но он гетерозиготен по «голубому» гену. У матери голубые глаза, и она гетерозиготна по «голубому» гену. Половые хромосомы отца X и Y, а матери X и X. Каковы шансы, что их ребенок будет мальчиком или девочкой с одной из четырех возможных комбинаций окраски глаз и характера волос: карие глаза и курчавые волосы, карие глаза и прямые волосы, голубые глаза и курчавые волосы, голубые глаза и прямые волосы?

На рис. 61 гены и половые хромосомы представлены в виде игральных карт, и мы получим ответ на наш вопрос, применив правила нашей карточной игры к получению набора карт детьми данной пары родителей. Начнем с первой пары, несущей гены курчавых и прямых волос. Имеются четыре возможности, но лишь одна из них дает ребенка с двумя генами прямых волос, что необходимо для того, чтобы ребенок фенотипически имел прямые волосы. Любой ребенок от этого брака обладает в три раза большим числом шансов получить курчавые волосы, а не прямые, или,

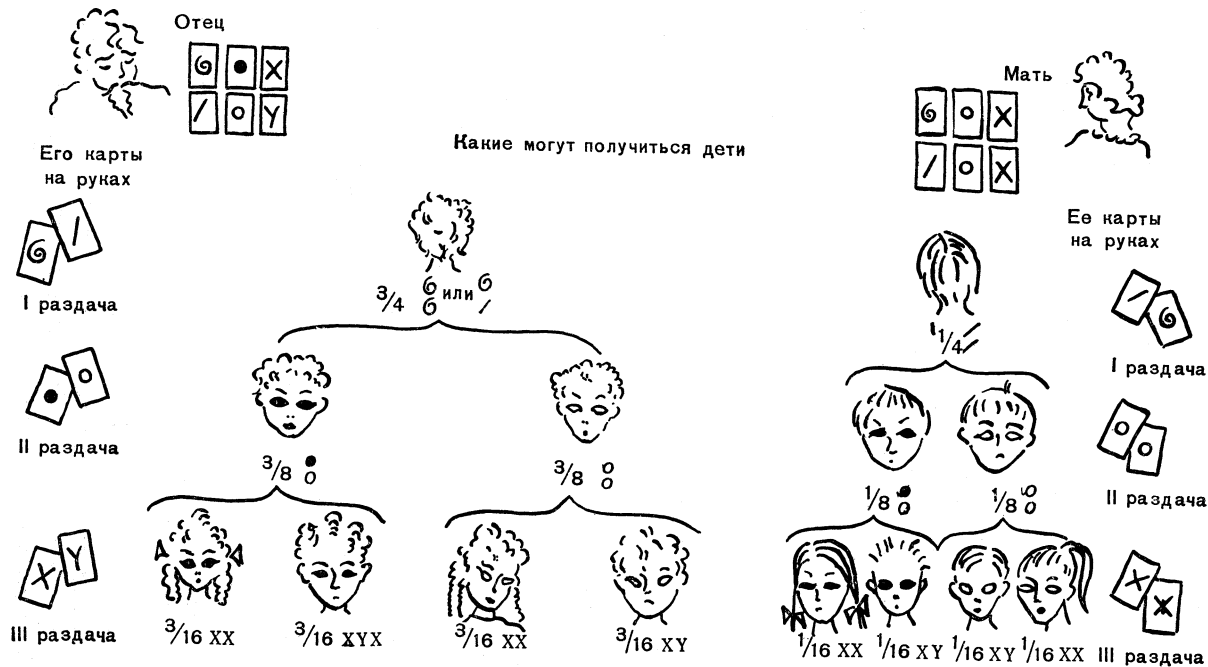


Рис. 61. Игра в гены вместо игры в карты.

выражаясь иначе, из всех возможных детей этой пары в три раза чаще будут рождаться дети с курчавыми волосами, чем с прямыми.

То же самое можно было бы сказать, исходя из первого закона Менделя применительно к скрещиванию гетерозигот (см. гл. 6, рис. 13).

Рассмотрим теперь вторую раздачу карт, из которой можно будет решить, будут ли глаза ребенка карими или голубыми. Так как в этом случае материнская пара состоит из двух одинаковых карт, возможны лишь два типа выборки и оба одинаково вероятны. В итоге ребенок от этого брака обладает одинаковыми шансами родиться с карими или голубыми глазами; другими словами, среди возможных детей этой семьи половина будет иметь голубые глаза, а половина — карие. Это опять можно было бы ожидать, исходя из первого закона Менделя в приложении к скрещиванию гомозигот с гетерозиготами (см. гл. 6, рис. 15).

Мы подошли теперь к моменту, когда можно применить второй закон Менделя — третье правило нашей игры. Согласно этому правилу, вторая раздача карт независима от первой; любой ребенок, став курчавым или с прямыми волосами при первой раздаче карт, обладает одинаковыми шансами на получение карих или голубых глаз при второй раздаче; дети с карими глазами будут составлять половину всех возможных детей с курчавыми волосами, а также половину всех возможных детей с прямыми волосами. Вот несколько арифметических подсчетов вероятности приобрести следующие признаки:

карие глаза и курчавые волосы	$\frac{1}{2}$	от	$\frac{3}{4} = \frac{3}{8}$
голубые глаза и курчавые волосы	$\frac{1}{2}$	от	$\frac{3}{4} = \frac{3}{8}$
карие глаза и прямые волосы	$\frac{1}{2}$	от	$\frac{1}{4} = \frac{1}{8}$
голубые глаза и прямые волосы	$\frac{1}{2}$	от	$\frac{1}{4} = \frac{1}{8}$

Наконец, надо будет получить половые хромосомы, и эта выборка будет опять независима от двух предыдущих. Любой ребенок в этих четырех группах обладает равными шансами быть мальчиком либо девочкой, и в целом шансы родиться, скажем, мальчиком с карими глазами и прямыми волосами равны $\frac{1}{2}$ от $\frac{1}{8} = \frac{1}{16}$, тогда как шансы родиться девочкой с карими

ми глазами и курчавыми волосами равны $\frac{1}{2}$ от $\frac{3}{8} = \frac{3}{16}$.

Рассмотрим теперь вопрос с точки зрения племенного животноводства. В руках селекционеров имеется порода так называемых голубовато-желтовато-коричневых кроликов. Задача состоит в улучшении меха этого отродья путем введения ангорского гена, дающего длинную шерсть. С этой целью хозяйство приобретает ангорского самца с обычной окраской и спаривает его с крольчихами голубовато-желтовато-коричневой окраски. Их потомки получают окраску, похожую на окраску диких кроликов. Селекционер, знакомый хотя бы немного с генетикой, разочарован не будет. Он понимает, что имеет дело с рецессивными генами, присутствующими в скрытом виде в этих животных, эти гены разделятся в следующем поколении. Поэтому он скрестит кроссбридных самцов с их сестрами в надежде, что в следующем поколении обнаружится по крайней мере одна самка и один самец желаемого ангорского типа с голубовато-желтовато-коричневой окраской, которых можно в дальнейшем использовать в качестве исходного материала для нового отродья.

К сожалению, селекционер знал генетику не очень хорошо, поэтому он поставил перед собой задачу, которая, по всей видимости, принесет ему разочарование. Разберем его схему, ознакомившись с трудами по генетике кроликов. В них мы узнаем, что ангорская шерсть определяется рецессивным геном *l*. Таким образом, ангорский кролик-самец несет гены *ll*. Далее мы узнаем, что голубовато-желтовато-коричневый цвет фенотипа зависит от взаимодействия трех рецессивных генов. Один из этих генов *a* снимает желтое колечко на каждом волоске, которое придает шкурке дикого типа типичный пятнистый вид; гомозиготы только по этому гену несут одноцветную черную окраску. Второй ген *b* превращает черный пигмент в шкурке в коричневый, так что животные, гомозиготные по обоим генам *a* и *b*, несут одноцветную коричневую окраску. Третий ген *e* ослабляет эту окраску до голубовато-желтовато-коричневого цвета. Желтовато-коричневая линия кроликов гомозиготна по всем трем генам. Далее из книг по генетике кроликов мы узнаем, что все четыре гена *l*, *a*, *b* и *e* находятся в разных хромосомах, так что

их можно скомбинировать в наследственности, следуя второму закону Менделя. Теперь мы по крайней мере располагаем всем необходимым, чтобы оценить схему заводчика кроликов.

Исходное скрещивание заводчик-селекционер осуществляет между ангорским самцом, генотип ll , и голубыми желтовато-коричневыми самками, генотипически aa , bb и ee . Ни в одном отроде не представлены гены, по которым гомозиготны другие. В итоге потомство будет гетерозиготно по всем четырем генам: $a+$; $b+$; $e+$; $l+$. Эти гетерозиготы скрещивают друг с другом: $(a+; b+; e+; l+) \times (a+; b+; e+; l+)$. Заводчик заинтересован в получении генотипа $aa; bb; ee; ll$. Каковы шансы, что заводчик получит этот генотип среди потомства в результате своих скрещиваний?

Как в предшествующем примере, пересмотрим гены один за другим. По первому закону Менделя шансы любого потомка получить один ген a от отца и второй ген b от матери равны $1/4$ то же самое справедливо для трех других генов. Таким образом, шансы для животного приобрести гены таковы:

$$\begin{aligned}aa &= 1/4 \\bb &= 1/4 \\ee &= 1/4 \\ll &= 1/4\end{aligned}$$

Так как гены лежат в различных парах хромосом, их сочетания выявляются по второму закону Менделя, и шансы получить животных $aa; bb; ee; ll$ таковы: $1/4$ от $1/4$ от $1/4$ от $1/4 = 1 : 256$. Шансы одного из этих животных оказаться либо самцом, либо самкой равны еще половине, т. е. $1 : 512$, и так как схема разведения предусматривает получение обоих производителей в потомстве первого из перекрестных спариваний, надо вывести 600 или больше крольчат для достижения поставленной цели. К счастью, можно, конечно, уже в первом помете обнаружить ангорского крольчонка с голубовато-желтовато-коричневой шкуркой; однако нужно быть очень счастливым, чтобы получить и самца, и самку с нужными качествами шкурки в крольчатнике с небольшим поголовьем.

При более основательном знании генетики план должен быть иной. Селекционер должен в потомстве

выбирать любые комбинации, идущие в желательном направлении, и либо скрещивать их друг с другом, либо с одной из исходных линий. Так, например, если бы попался ангорский кролик черной окраски (генотип aa , возможно гетерозиготен по b или e или по обоим вместе), можно было бы скрестить с голубовато-желтовато-коричневым отродьем согласно следующей схеме: aa ; $(b+?)$; $(e+?)$; $II \times aa$; bb ; ee . Все потомки этого скрещивания будут черными (aa) и гетерозиготными по l , b и e ; они могут быть даже гомозиготными по b и l . Задача таким путем сократилась: комбинировать надо три или два гена вместо четырех. Если бы вместо черных ангорских в потомстве перекрестного спаривания появились бы другие комбинации генов, надо было бы предложить какую-либо иную программу разведения.

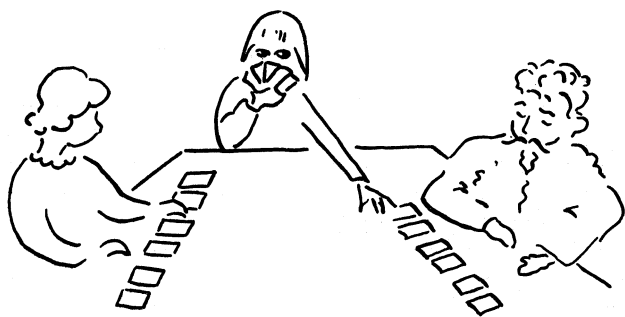
Мы остановились обстоятельно на этих двух примерах, чтобы показать, как второй закон Менделя позволяет предвидеть вероятность появления в следующих поколениях комбинаций отцовских и материнских генов. Подобные расчеты иллюстрируют лучше, чем известные соотношения, принятые в учебниках, например $9 : 3 : 3 : 1$ или $27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1$, выражающие проявления принципа свободной рекомбинации.

Наконец, обратим внимание на задачи прикладной селекции, решение которых невозможно на основе второго закона Менделя. Задача заключается в комбинировании в одной линии норки двух генов, обнаруженных по отдельности в различных линиях: доминантного гена окраски черного дерева (E) и рецессивного гена для кареглазой пастельной норки (b). Эти гены располагаются в одной и той же хромосомной паре, и при скрещивании животных этих двух линий потомки несут по одному гену на каждой хромосоме-партнере этой пары хромосом:



Когда у этих животных образуются гаметы, обе хромосомы с находящимися на них генами E и b расходятся в различные клетки. Свободное комбинирование

этих генов не осуществимо. По всей видимости, единственный путь для получения линии с обоими генами — это ждать, пока в пастельной линии с карими глазами появится мутация окраски черного дерева или в линии с окраской черного дерева и мутация пастель с карими глазами. Для этого требуется не только много поколений норок, но и много поколений селекционеров норок. На практике же при скрещивании гетерозигот по генам *E* и *b* были получены щенки норок линии паломино, т. е. черные пастель с карими глазами. Как это произошло, будет описано в следующей главе.



20. СЦЕПЛЕННЫЕ ГЕНЫ

Гены, расположенные в одной и той же хромосомной паре, называются «сцепленными». Сцепленные гены не подчиняются второму закону Менделя; они не дают свободной рекомбинации друг с другом. У норки мутантные гены черных и кареглазых пастелей являются сцепленными; таковыми же, разумеется, являются их нормальные аллеломорфы. Сцепленные с полом гены сцеплены с определяющими пол генами в хромосоме; естественно, они также сцеплены и друг с другом.

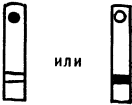






У человека мутантные гены дальтонизма и гемофилии связаны с полом (см. гл. 15) и, следовательно, сцеплены друг с другом. Случается, что оба мутантных гена могут оказаться в одной семье. Такие семьи бывают двух различных типов:

Тип I. В этих семьях два мутантных гена соединились в итоге брака между людьми, несущими тот или иной ген. Гены, таким образом, пребывают в различных хромосомах; выражаясь языком генетики, они сцеплены в процессе «отталкивания» (рис. 62, I, первый ряд).

Тип II. В этих семьях мутация, приводящая к одной из таких ненормальностей, например гемофилии, совершается в хромосоме, которая уже несет другой мутантный ген. Оба мутантных гена находятся в одной и той же X-хромосоме; они сцеплены в процессе «притяжения» (см. рис. 62, II, первый ряд).

Большинство женщин в обоих типах семей будут фенотипически нормальны, но многие окажутся гете-

розиготными по одному или обоим мутантным генам (см. рис. 62, второй ряд), и эти женщины могут иметь больных сыновей. Так как сын наследует только одну X-хромосому матери, больные сыновья гетерозигот I типа страдают, или гемофилией, или дальтонизмом,

	I Отталкивание	II Притяжение
X-хромосомы с мутантными генами	 или 	
Генотипы гетерозиготных женщин	 или  или 	
Большинство пораженных сыновей	Только дальтонизм или только гемофилия	Дальтонизм наряду с гемофилией
Сыновья в виде исключения	Дальтонизм наряду с гемофилией	Только дальтонизм или только гемофилия

● ген дальтонизма ■ ген гемофилии
○ нормальный аллель □ нормальный аллель

Рис. 62. Связь между сцепленными с полом генами цветной слепоты и гемофилии.

но не имеют оба заболевания одновременно (см. рис. 62, третий ряд), в то время как больные сыновья гетерозигот II типа имеют оба заболевания одновременно. Однако могут быть и исключения. Они представлены в четвертом ряду рис. 62.

Иногда женщина, несущая ген дальтонизма в одной X-хромосоме и ген гемофилии в другой (тип I), может родить сына, страдающего обоими заболеваниями; или же женщина, несущая гены обоих заболева-

ний в одной X-хромосоме (тип II), может родить сына, страдающего только одним из этих заболеваний.

Нетрудно заметить, что эти исключения аналогичны таковым у детенышей паломино-норки, соединивших в одной хромосоме два гена, которые у их родителей находились в различных хромосомах-партнерах. Во всех этих случаях мутантный ген, по-видимому, перемещается из одной хромосомы к ее партнеру. Этот

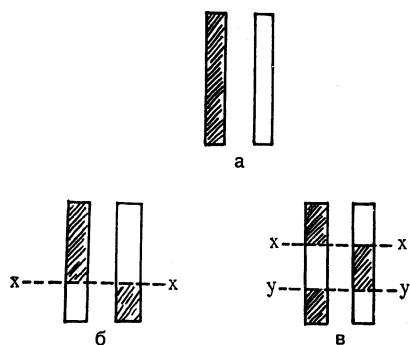


Рис. 63. Кроссинговер:

a — пара хромосом; *b* — кроссинговер в одной точке: обмен концевыми кусками; *v* — кроссинговер в двух точках: обмен средними кусками.

процесс называется кроссинговером; он допускает ограниченное число рекомбинаций между генами, которые не подчиняются второму закону Менделя.

Явление кроссинговера породило большое количество экспериментов и предположений на протяжении десяти лет, но до сих пор оно остается непонятным до конца. Однако последствия кроссинговера хорошо известны и в любом случае могут быть предсказаны в такой же степени, как и последствия законов Менделя.

На рис. 63 показаны результаты кроссинговера для двух хромосом, вернее, для генов, находящихся в них.

В исходной паре хромосом (*a*) один из партнеров заштрихован для отличия его от другого, *b* и *v* представляют собой два варианта многочисленных типов кроссинговера, которые могут наблюдаться у пары *a*. В обоих случаях произошел обмен кусками между

хромосомами-партнерами. В случае *б* обмен получился концевыми кусками, и для этого потребовалась только одна точка (*x*) обмена; в случае *в* произошел обмен средними кусками, и для этого потребовались две точки (*x* и *y*).

Наиболее важная черта кроссинговера — точное соответствие между точками обмена у хромосом-партнеров. Если бы не было столь точного соответствия, то

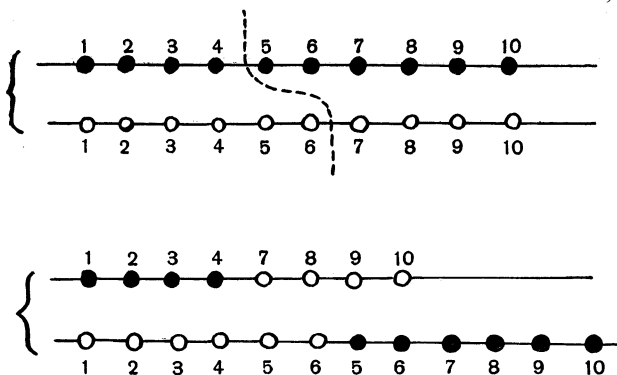


Рис. 64. Необходимость точности при кроссинговере. Если точки обмена у двух хромосом не точно подогнаны, то в получающихся хромосомах будут отсутствовать или гены (верхняя хромосома в нижнем ряду), или хромосомы будут нести двойное число генов (нижняя хромосома в нижнем ряду).

хромосомы-партнеры вскоре перестали бы быть равными по длине; более того, число генов в них перестало бы быть одинаковым, и хромосомы с очень большим или малым количеством генов могли попасть в круговорот, а это привело бы к появлению уродств и смерти.

Если, например (рис. 64), точка обмена в одной из хромосом попадет между 4-м и 5-м генами, а в другой — между 6-м и 7-м генами, то в результате обмена концевыми кусками получится одна хромосома с утерей 5-го и 6-го генов, а хромосома-партнер будет иметь эти гены в двойном количестве.

Наиболее распространена точка зрения, что кроссинговер происходит в начале мейоза, когда хромосомы-партнеры не только тесно и точно соприкасаются, но и обвиваются вокруг друг друга; вследствие напря-

жения от скручивания может произойти разрыв хромосом в идентичных точках и соединение вновь с кусками между партнерами. Высказываются и другие предположения, но до настоящего времени нет единой точки зрения на этот вопрос.

Обмен кусками между хромосомами - партнерами легко объясняет кроссинговер в его генетическом проявлении независимо от того, какой механизм лежит в его основе.

На рис. 65 показано, как можно объяснить рождение сына с дальтонизмом и гемофилией у женщины, которая несет гены этих аномалий в противоположных хромосомах (I), или сына только с одной аномалией у женщины, имеющей оба гена в одной и той же хромосоме (II).

Если локализация точек обмена определяется случайностью, нужно ожидать, что кроссинговер между генами, значительно удаленными друг от друга в хромосоме, будет происходить чаще, чем между близко расположенными генами; это действительно так и происходит. Когда два гена расположены друг к другу очень близко, вероятность того, что точка обмена попадает между ними, невелика, и кроссинговер наблюдается редко. Чем больше расстояние между двумя генами, тем больше вероятность того, что точка обмена расположится между ними, и тем выше встречаемость кроссинговера. Два гена могут комбинироваться так же свободно, как если бы они находились в различных парах хромосом, в тех случаях, когда расстояние между ними больше какой-то определенной величины.

Исторически и логически это положение ставит повозку впереди лошади. Именно в результате откры-

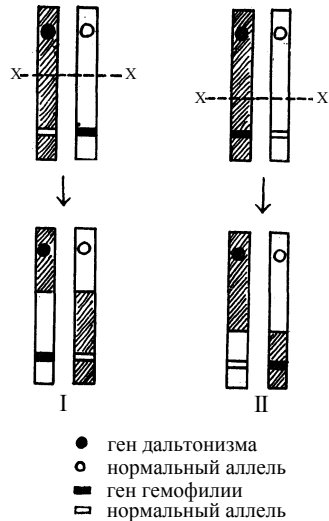


Рис. 65. Кроссинговер между генами дальтонизма и гемофилии.

тия генетического сцепления стало возможным привязать гены к хромосомным парам, тогда как открытие кроссинговера позволило измерить расстояние между генами в единицах частоты встречаемости кроссинговера. Сказать, что два гена расположены друг от друга на расстоянии 10 единиц кроссинговера, проще и короче, чем говорить, что гетерозигота этих двух генов образует 10% кроссинговых гамет.

Когда пара хромосом несет несколько или много известных генов, эксперименты с кроссинговером можно использовать для получения хромосомной «карты», которая показывает расположение генов и их относительные расстояния друг от друга.

У *Drosophila melanogaster* гены красных глаз (*St*, рецессивный), торчащих щетинок (*Sb*, доминантный) и изогнутых крыльев (*Cu*, рецессивный) расположены в третьей хромосоме, одной из двух длинных аутосом. Расстояние по кроссинговеру между *St* и *Sb* составляет 14%, а между *Cu* и *Sb* равно 8%. Одних этих данных недостаточно для того, чтобы представить себе расположение трех генов, так как они могут находиться в двух различных положениях (рис. 66, I и II). Однако когда станет известно, что расстояние по кроссинговеру между *St* и *Cu* равно 6, а между *Cu* и *Sb* равно 8, то порядок расположения генов *St*, *Cu* и *Sb* устанавливается точно (см. рис. 66, III). Таким же методом на карте может быть нанесено положение и других генов. В настоящее время карта этой хромосомы дает расположение более 150 генов. Тот факт, что гены всегда можно нанести на карту таким приемом, является доказательством их линейного расположения вдоль хромосомы. Если бы расположение было другим, например, некоторые гены выступали бы из хромосомы в боковые ветви, то расстояние между тремя генами нельзя было бы всегда выражать так, что одно расстояние представляет собой сумму двух других (рис. 67). В действительности оно обычно оказывается несколько меньшим этой суммы; но эта второстепенная деталь может быть объяснена, и на этом здесь не стоит останавливаться.

Для селекционера-животновода значение кроссинговера заключается в возможности рекомбинаций, т. е. соединения или разделения сцепленных генов.

Можно ли этого достигнуть легко и экономично, зависит от расстояния между генами, которые интересуют селекционера. Когда гены достаточно далеко удалены друг от друга, сцепление не является препятствием для рекомбинаций. Когда сцепленные гены зна-

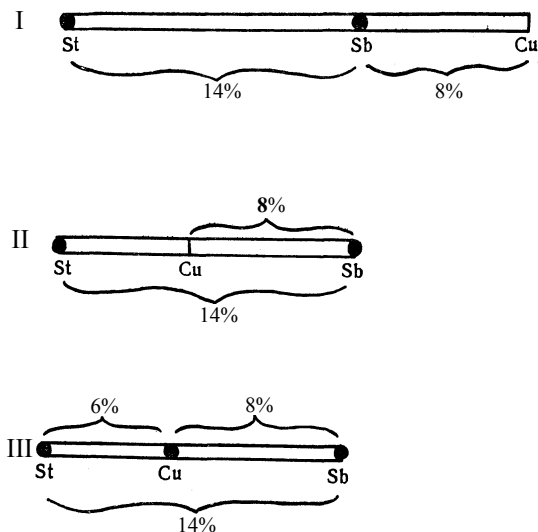


Рис. 66. Как гены «наносятся» на карту.

Расстояние между *St* и *Sb* равняется 14% кроссинговера; расстояние между *St* и *Cu* равно 8% кроссинговера; расстояние между *St* и *Cu* равно 6% кроссинговера. Следовательно, порядок расположения генов будет таким, как показано в III строке.

чительно сближены, чтобы можно было уловить сцепленность, селекционер сначала должен выяснить, достаточно ли у него возможностей для осуществления задуманного плана разведения.

Специалист, желающий скрестить породу мышей с розовыми глазами * и породу шиншилла, чтобы получить породу мышей цвета шиншилла с розовыми глазами, может достигнуть этого без особого труда и за-

* Ген розовых глаз отличается от гена альбиноса, обуславливающего белый цвет меха и розовый цвет глаз, и является фактически аллеломорфом гена шиншилла.

трат; так как расстояние кроссинговера между генами розовых глаз и мехом цвета шиншилла составляет около 15%, поэтому гетерозиготы, несущие эти гены, при оттапливании образуют около 15% гамет, несущих эти гены в протяжении. С другой стороны,

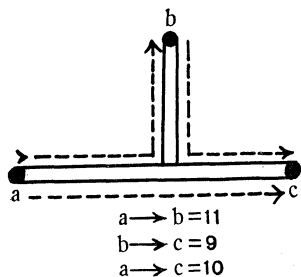


Рис. 67. Рисунок доказывает, что хромосома не имеет боковых ветвей. Если бы b лежал в конце боковой ветви, расстояние от a до c не являлось бы суммой расстояний от a до b и от b до c .

любитель, разводящий мышей и желающий получить породу мышей с ослабленной окраской шерсти и нормальными ушами от породы со светлой окраской шерсти и короткими ушами, должен прежде обратиться к руководству по генетике мышей, чтобы выяснить, будет ли он в состоянии это осуществить, так как гены светлой шерсти и коротких ушей сцеплены очень тесно друг с другом, и если мышь несет оба гена в сцеплении в одной хромосоме и оба нормальных аллеломорфа в другой, то только 1 гамета приблизительно на 1000 будет нести ген светлой шерсти без гена коротких ушей.

21. БОБЫ ИОГАНСЕНА

Сто лет назад Чарлз Дарвин в своей знаменитой книге «Происхождение видов» писал о происхождении домашних растений и животных следующее: «Мы не можем думать, что все сорта и породы возникли мгновенно и с самого начала оказались такими же совершенными и полезными, как сейчас; в действительности во многих случаях мы убеждаемся, что история их возникновения была способностью человека накапливать опыт. Ключ заключается в результате отбора: природа порождает последовательно вариации формы, человек суммирует их в определенном направлении, полезном для него». Во времена Дарвина и по крайней мере за 100 лет до него селекционеры успешно пользовались отбором при выведении пород как одним из основных методов. А еще до этого, как указывал Дарвин, широко практиковалась бессознательная селекция, так как человек отбирал для разведения своих лучших животных и брал для посева семена с лучших растений. Однако селекция не всегда была одинаково успешна. Дарвин не мог этого объяснить и лишь ссылался на «большую или меньшую силу наследственности». Только с повторным открытием законов Менделя в 1900 г. это неопределенное положение наполнилось конкретным содержанием и смогло быть использовано для объяснения и рационализации селекции. Человеком, подготовившим почву для этого, оказался датский ботаник В. Иогансен.

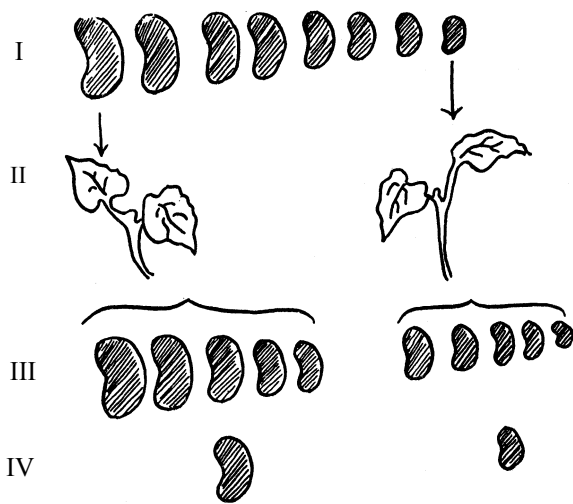
В серии экспериментов, хорошо известных каждому исследователю, занимавшемуся генетикой, Иогансен

оценивал эффективность отбора на фасоли. Обычно признаком, по которому он вел отбор, был размер семян бобов. Из партии бобов различной величины он взял самый большой и самый маленький боб (рис. 68 *a, б, I*) и посадил их (*II*).

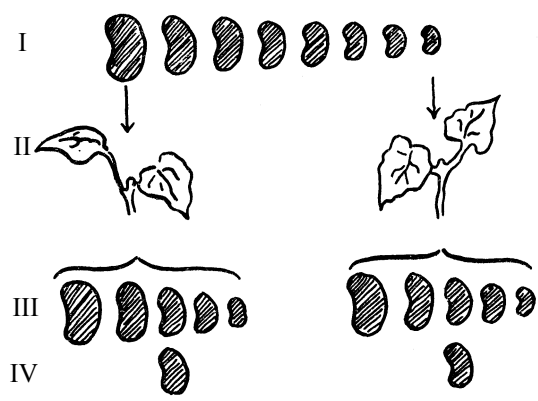
Когда растения образовали бобы, он собрал урожай, промерил семена. Конечно, не следовало ожидать, что все бобы, выросшие на одном и том же растении, будут иметь одинаковые размеры; но, перемерив их все, Йогансен смог определить пределы вариации и их среднюю величину (см. рис. 68, *III* и *IV*). Предел вариаций представляет собой попросту разницу между самым большим и самым маленьким бобом.

Термин «средняя» требует некоторого пояснения. В повседневной жизни он обычно употребляется в таком же смысле, как «нормальный» или «обычный». В науке ему придают более точное значение, которое можно продемонстрировать следующим примером. Предположим, мать делит маленькую корзинку вишен среди четырех детей, давая каждому по горсти. Когда дети подсчитали свои вишни, то раздался плач из-за несправедливого деления, так как у Джима и Энн оказалось по 5 вишен, у Мэри — 6, а у Джони — 8. Чтобы помирить детей, мать собирает все вишни вместе — всего 24 штуки — и делит их на 4 равные части по 6 в каждой. Теперь каждый ребенок имеет среднее количество, так как 6 представляет собой среднюю величину от 5; 5; 6 и 8. Таким же образом определяется и средняя величина семян бобов, например, путем суммирования размеров ста семян бобов и деления этой суммы на 100.

Теперь давайте вернемся к экспериментам Йогансена. На рис. 68, *a* показано, что происходит, когда отбор дает результаты, на рис. 68, *б* — когда отбор оказывается безрезультатным. В первом случае средняя величина собранных бобов зависела от размера боба, из которого выросло родительское растение: растения из крупных семян давали семена больше средней величины по сравнению с растениями, выросшими из мелких семян. Во втором случае на всех растениях семена дали одинаковую величину и одинаковый размах изменчивости независимо от того, произвели растения из крупных или мелких семян.



а. Отбор дал результаты



б. Отбор не дал результатов

Рис. 68. Селекция фасоли на размеры семян.

Когда же отбор эффективен и когда неэффективен? Этот важный вопрос был поставлен Иогансенем, и он сам на него ответил, один раз и навсегда. Чтобы точно сформулировать ответ, он ввел два термина, которые читателю уже знакомы: генотип и фенотип. Селекция, или отбор, эффективна в том случае, когда отбираемые индивиды отличаются друг от друга генотипически; фенотипические вариации не наследуются и не могут быть сохранены при помощи отбора. Его данные были исключительно пригодны для обоснования важного закона. Фасоль по природе является самоопыляемым растением, и длительное самоопыление и самооплодотворение создает особи, гомозиготные по всем или почти по всем генам. Почему это происходит так, мы узнаем из следующей главы.

На данном этапе примем это положение как факт и рассмотрим выводы, которые мы можем сделать. Если A и a , B и b , C и c представляют собой три пары генов, то растение фасоли может быть любым из гомозиготных генотипов, подобных таким, как $AA\ bb\ cc$ или $aa\ BB\ cc$, но не может быть гетерозиготным, вроде $Aa\ Bb$ и Cc . Когда на таком растении образуются гаметы, не происходит расщепления и все гаметы оказываются одинаковыми; так, например, растение с генотипом $aa\ BB\ cc$ образует только гаметы генотипа aBc . При самооплодотворении две одинаковые гаметы сливаются, и все потомство будет иметь такой же генотип, как и родительское растение. То же самое относится и к остальным генам. Таким образом, все бобы-семена, возникшие на одном растении, имеют одинаковый генотип.

Такой же генотип имеют и все растения, развившиеся из этих бобов-семян, и все бобы-семена, сформировавшиеся на них. Этот процесс может продолжаться неопределенно долго, пока не образуются целые популяции, отдельные представители которых генотипически одинаковы. Иогансен назвал эти популяции «чистыми линиями». Чистые линии у организмов, размножающихся половым путем, эквивалентны клонам, возникающим асексуально, не половым путем, включая и однойцевых близнецов. Подобно клонам и близнецам, их можно использовать для изучения степени влияния внешней среды на один и тот же генотип.

Вариация между бобами в пределах чистой линии полностью вызвана внешними воздействиями, т. е. различиями между растениями, стручками и положением внутри самого стручка. Когда внешние условия почти одинаковы, разница между бобами будет очень небольшой; когда же внешние условия существенно отличаются, разница будет значительной. Однако независимо от того, какой окажется эта разница — большой или нет, — она только фенотипична и не передается по наследству.

Вариация между бобами различных чистых линий обусловлена отличием не только во внешних условиях, но и в генах; в той мере, в какой она обусловлена отличием генов, она и передается по наследству.

Теперь мы можем вернуться к экспериментам Иогансена. В чем же, мы можем спросить, заключается разница между экспериментами, представленными на рис. 68, *a* и *b*? Ответ теперь очевиден. На рис. 68, *b* родительские бобы принадлежали к одной и той же чистой линии; они отличались только фенотипически, и их потомство «вернулось» (как говорили до Менделя) к средним размерам этой линии. На рис. 68, *a* родительские бобы отличались генотипически; они принадлежали к различным чистым линиям, и таким же оказалось их потомство. Дальнейшая селекция оказалась невозможной, так как оставшаяся вариация в пределах каждой линии была опять только фенотипической.

Продажные бобы обычно принадлежат ко многим различным чистым линиям. Каждая линия имеет собственный размах вариации, и эти размахи могут «перекрывать» друг друга, как, например, на рис. 68, *a*, где четвертый и пятый бобы крупной линии равны по величине первому и второму бобам мелкой линии. В результате «массовой селекции», т. е. отбора всех бобов, больших определенной величины, будут отобраны не только генотипически крупные бобы из лучших чистых линий, но также и фенотипически крупные экземпляры из худших линий.

В итоге этот вид селекции также приведет к отбору лучших чистых линий, но это будет сделано гораздо более медленно по сравнению с «индивидуальной селекцией», разработанной Иогансеном. Однако этот

вид индивидуальной селекции может выполняться только самооплодотворяющимися организмами. У перекрестно оплодотворяющихся организмов, а именно у всех домашних животных и многих домашних растений, селекция осложняется неизбежным расщеплением и рекомбинацией генов среди отобранных родительских экземпляров. С другой стороны, длительная перетасовка генов поставляет для отбора постоянно обновляющийся источник новых генотипических вариаций.

Эксперименты Иогансена четко выявляют основную проблему, стоящую перед специалистом, желающим улучшить породу путем селекции: как различить генотипические, передающиеся по наследству, и фенотипические, не передающиеся по наследству, вариации? Проблема осложняется тем, что большинство важных сельскохозяйственных признаков по существу являются количественными, например: число яиц в год, урожай зерна в центнерах с гектара, а не качественными (наличие или отсутствие рогов, белая или черная краска). Эти количественные признаки легко изменяются под воздействием внешних условий, и даже генотипически очень сходные индивиды образуют связанные переходами ряды различных фенотипов. С точки зрения генетики количественные признаки определяются большим числом генов со сходным, но индивидуально малым эффектом, последние также при формировании различных комбинаций образуют связанные переходами ряды фенотипов. Часто очень трудно решить, возник ли желаемый фенотип в результате действия хороших генов или же хорошего ведения хозяйства; однако от правильности решения зависят как успех, так и неудача селекции.

В сельскохозяйственных исследованиях аргументация ведется в обратном порядке, и эта эффективность процесса отбора служит мерой «наследуемости» подлежащего отбору признака. У крупного рогатого скота, например, легче вести селекцию на высокую жирность молока, чем на величину удоя, так как селекция на жирность в гораздо меньшей степени зависит от влияния внешней среды, чем селекция на общий объем удоя. В датских молочных контрольных союзах, в которых браковали всех низкопродуктивных коров, средний показатель жирномолочности неуклонно воз-

растал с 1905 по 1945 г., в то время как удой резко снижался вследствие недокорма во время двух мировых войн. Это указывает на то, что генотип играет большую роль в определении степени жирномолочности, чем удоя в целом, вывод, к которому мы пришли на основании сопоставления продуктивности близкородственных коров.

В исследованиях по селекции животных, так же как и по генетике человека (см. гл. 17), сравнения родственников различных степеней, включая у рогатого скота однойцевых и двуяйцевых близнецов, используются для оценки относительного влияния наследственности и внешней среды на хозяйственно важные признаки.

В отличие от исследователя по генетике человека генетик-животновод имеет более широкую возможность выбирать среду для его подопытных животных, и это делает его выводы более надежными. Наиболее точное представление о генетической ценности животного можно получить по его потомству, и испытание по потомству играет очень важную роль в современном племенном животноводстве. Это почти обязательно в тех случаях, когда селекционируемые особи сами не несут признаков, по которым идет отбор, как, например, при отборе бычков на молочной ферме с целью поднятия молочной продуктивности стада. Хотя родословная быка может давать некоторые указания о наличии у него генов молочной продуктивности, наиболее точные данные получают по продуктивности его дочерей, содержащихся в определенных, точно стандартизированных условиях. Так как эти коровы-дочери содержатся на разных фермах с различными методами ведения хозяйства, продуктивность коров одного возраста с испытываемыми на соответствующих фермах используется в качестве стандартной группы для сопоставления. Отбор быков для искусственного обсеменения влияет на очень большое число потомков, поэтому оценка по потомству приобретает в этом мероприятии серьезное значение. Даже у перекрестно оплодотворяющихся видов селекция в пределах определенной группы ограничена общим количеством генов. У одного отродья могут отсутствовать желательные гены, имеющиеся у другого, или у него желательный ген может оказаться

столь тесно сцепленным с нежелательным геном, что разделить их оказывается практически невозможно. Эту трудность можно преодолеть посредством кроссбридинга (перекрестного скрещивания), часто называемого гибридизацией. Кроссбридинг, соединяя гены из двух источников, не только расширяет возможности отбора, но может также давать новые типы, сочетающие в себе желаемые качества многих вариантов. Так, зимостойкость одного сорта пшеницы была успешно скомбинирована с высокой урожайностью другого сорта, или же устойчивость к различным болезням и вредителям была скомбинирована в одном сорте бобов.

Кроссбридинг играл важную роль в выведении современных пород скота и сейчас широко используется для создания новых пород; но когда порода уже выведена и проявила свои высокие качества, ее чистота должна охраняться от дальнейшей гибридизации. Гибридизация в очень узком смысле является основой крупнейших практических достижений современной генетики.

22. ИСТОРИЯ БЛЕСТЯЩЕГО УСПЕХА

Гибридная кукуруза

Бывают моменты, когда необходимо немного вернуться назад, чтобы прийти к концу первым. В простом психологическом опыте животному и маленькому ребенку показывают привлекательный предмет, который можно получить, только обойдя вокруг загородки. Ребенок-ползунок быстро понимает, что ему надо повернуть в сторону от предмета, чтобы до него добраться; цыпленок этого никогда не понимает. Селекция растений многим обязана человеку, понявшему эту простую истину.

Под впечатлением экспериментов Иогансена с бобами Шелл в начале этого века сделал попытку вывести чистую линию кукурузы путем самооплодотворения. Кукуруза не относится к естественно самооплодотворяющимся растениям, как бобы, и она плохо переносит инбридинг. Поколение за поколением растения все мельчали и становились хилыми, а урожайность по зерну соответственно снижалась (рис. 69). С точки зрения практического выращивания кукурузы план Шелла казался совершенно нелепым, уводящим далеко в сторону от желаемой цели поднятия урожайности. Но Шелл не стремился к непосредственному практическому успеху; он хотел получить чистые линии для изучения генетики урожайности и был готов вернуться немного назад, на пути к тому, что в конечном итоге представляло собой шаг вперед.

Как оказалось, реальным и важным шагом вперед в этой программе был не генетический анализ чистых линий, а наблюдение за тем, что скрещивание между

слабыми инбридными линиями давало растения, превосходившие не только родительские экземпляры, но подчас и те сорта, от которых были выделены родительские линии (рис. 70).

Шелл предложил инбридные растения получать и сохранять с единственной целью использования их кроссбридного (гибридного) потомства.



Рис. 69. Инбридная дегенерация у кукурузы.

Инбридное вырождение и гибридная сила были еще известны Ч. Дарвину, который провел много экспериментов по инбридингу и кроссбридингу. Некоторые селекционеры кукурузы в Соединенных Штатах предприняли работу по повышению урожайности кукурузы путем скрещивания инбридированных линий. Результаты превзошли все ожидания.

В начале 30-х годов гибридные семена впервые использовали в сельскохозяйственной практике. За время с 1935 по 1957 г. площадь земель, занятых гибридной кукурузой, в Соединенных Штатах возросла с 1,1 до 92,5%. В то же время общая площадь, занятая кукурузой, уменьшилась, так как с каждого акра собирали все больше и больше зерна, так что 73 000 акров в 1957 г. давали на 50% зерна больше, чем 100 000 акров в 1930 г. В 1943 г. подсчитали, что повышение урожайности кукурузы вследствие использования гиб-

ридных семян составляло 669 480 000 бушелей *; при скармливании этой кукурузы ее было бы достаточно, чтобы обеспечить в год каждому мужчине, женщине и ребенку в стране по 24,5 кг мяса. В 1947 г. повышенные урожаи в результате использования гибридных семян составляли по крайней мере 800 млн. бушелей. Легко представить себе, что означало это колоссаль-

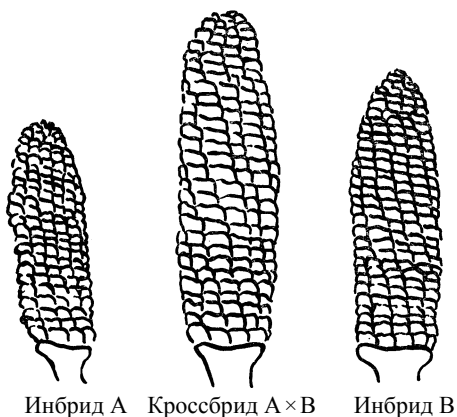


Рис. 70. Гибридная сила у кукурузы.

ное увеличение продовольственных продуктов в трудные годы войны и послевоенный период. После войны использование гибридной кукурузы распространилось во многие другие страны, например в Италию, Мексику, Россию. Некоторые страны, например Италия, импортировали американские гибридные семена; другие вывели собственные инбридные линии, от которых получили скрещиванием гибридную кукурузу, приспособленную к местным условиям.

Гибридная кукуруза — пример выдающегося успеха современной генетики. Ученые, осуществлявшие план селекционной работы с кукурузой, работали, руководствуясь принципами Менделя. Попробуем проследить за ходом их мыслей и объяснить как вырождение

* 1 бушель равен по емкости 36,3 л.

при инбридинге, так и гибридную силу с точки зрения генетической науки.

Самый важный факт, относящийся сюда, уже был упомянут в предыдущей главе. Было показано без объяснения, что «длительное самооплодотворение дает отдельные растения, гомозиготные по всем или почти по всем генам». Почему это так, легко понять из следующего простого примера.

Красная и слоновой кости окраска цветов львиного зева обусловлена парой аллеломорфов, ни один из которых не является полностью доминантным, поэтому гетерозиготные растения несут розовые цветы. В природе львиный зев опыляется пчелами, но этого можно избежать, надев «мешочки» на цветы и оградив их тем самым от посторонней пыльцы. На рис. 71 показано, что происходит при самоопылении гетерозиготного растения с розовыми цветами в его потомстве. В соответствии с первым законом Менделя (см. гл. 6) первое поколение расщепляется и дает 25% гомозиготных растений с красными цветами, 25% гомозиготных растений с цветами окраски слоновой кости и 50% гетерозиготных растений с розовыми цветами. Таким образом, первый акт самооплодотворения тотчас же дает 50% гомозигот по тому или иному аллелю. В следующем поколении, полученном при самоопылении, потомство от гомозиготных растений будет полностью гомозиготным, а потомство гетерозиготных растений вновь будет на 50% гомозиготным.

Повышение гомозиготности при самооплодотворении. Этот процесс будет идти дальше, и оставшаяся часть гетерозиготных растений будет быстро уменьшаться с каждым поколением, пока, наконец, все гетерозиготные растения практически не исчезнут. Однако самым важным и заслуживающим запоминания является следующее: возникающие гомозиготы принадлежат к двум различным типам; длительный инбридинг линии, начинающийся с гетерозиготы для одной пары аллелей, приводит в результате к двум гомозиготным линиям. Что справедливо в отношении одной пары аллелей, применимо и ко всем другим; длительный инбридинг превратит гетерозиготность по любому аллелю в линии, гомозиготные по тому или иному аллелю. Допустим, что мы начали действовать с растения, гете-

розиготного по двум парам аллелей Aa и Bb ; самооплодотворение приводит к линиям, гомозиготным по обеим парам. Теоретически возможно существование четырех таких линий, а именно, $AABB$, $AAbb$, $aaBB$, $aabb$. Если два гена лежат в различных хромосомах,

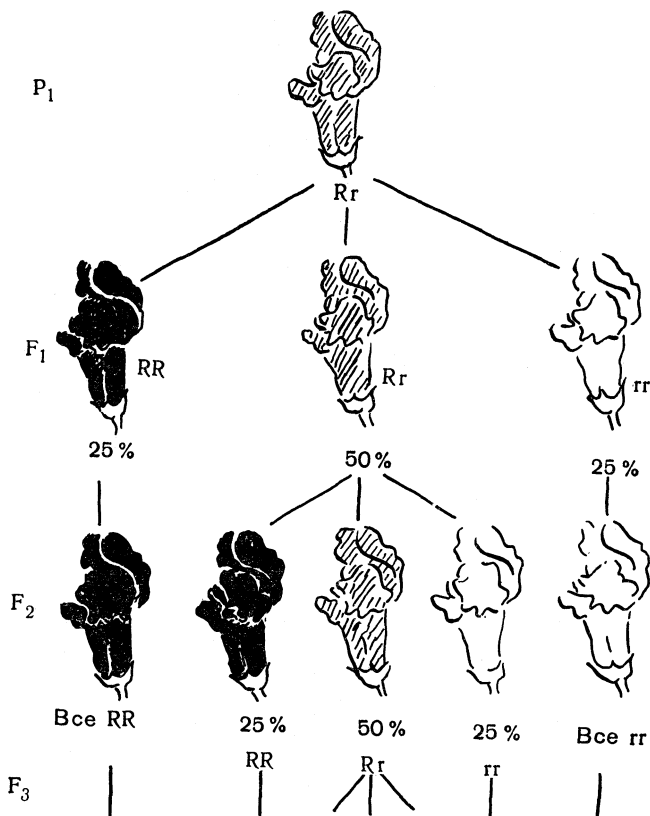


Рис. 71. Рост гомозиготности через самооплодотворение.

все четыре линии будут получаться в приблизительно одинаковых численностях в соответствии со вторым законом Менделя (см. гл. 19). Даже если гены сцеплены (см. гл. 20), кроссинговер подчас будет допускать образование всех возможных линий, хотя и не в равных количествах. Чем больше аллелей, по которым исход-

ное растение является гетерозиготным, тем больше гомозиготных линий может получиться при длительном самооплодотворении. Растения, опыляющиеся в природе перекрестно, обычно гетерозиготны по многим генам, и после длительного самооплодотворения каждое такое растение дает начало многим гомозиготным линиям.

Таким образом, выражаясь языком менделевской генетики, длительное самоопыление порождает набор отдельных линий, из них каждая является гомозиготной по комбинациям аллелей, по которым исходное растение было гетерозиготным. Остается спросить, почему это приводит к инбридному вырождению. Ответ уже намечался в гл. 12, где было показано, что даже умеренная степень инбридинга, наблюдаемая среди людей, может привести в определенных случаях к «дегенерации», например когда у двоюродных брата и сестры, гетерозиготных по гену амавротического слабоумия, родится гомозиготный больной ребенок. В общем же именно гомозиготность по прежде скрытым вредным рецессивам приводит к возникновению инбридных линий, более худших по сравнению с родительскими. Итак, достаточно говорить об инбридинговом вырождении. Что можно сказать о гибридной силе, которая часто называется гетерозисом? Обобщая, можно сказать, что гибридная сила возникает в итоге восстановления гетерозиготности в процессе скрещивания. Мы уже познакомились с тем, что даже инбридные линии, возникшие первоначально из одного растения, отличаются комбинациями аллелей, по которым они являются гомозиготными; это применимо даже в большей мере к инбридным линиям, возникшим из различных сортов кукурузы. При этом почти каждая линия обязана своей дефективностью гомозиготности по различным рецессивным генам, и у гибридных экземпляров доминантные гены, внесенные одним из родителей, будут перекрывать рецессивные, полученные от другого родителя. Допустим, например, что a , b , c и d являются вредными рецессивами и что две инбридные линии имеют генотипы $AA\ bb\ cc\ dd$ и $aa\ BB\ cc\ DD$. При скрещивании этих линий гибриды будут представлены генотипами $Aa\ Bb\ cc\ Dd$, т. е. они будут проявлять патологический дефект только одного из генов, в отли-

чие от родителей, проявляющих патологический эффект по двум или трем генам. Очевидно, что степень, до которой гетерозиготность восстанавливается в итоге скрещивания, а также степень гетерозиса будет зависеть от выбора линий для скрещивания. В практике опытной проверки подвергали много различных скрещиваний, чтобы найти те линии, которые дают наиболее ценные гибриды.

Так как все растения инбридных линий не только одинаковы, но и гомозиготны, не происходит расщепления при образовании ими гамет, и все гибриды от двух инбридных линий характеризуются одинаковым генотипом. Гибриды начинают свой жизненный цикл с зерна на инбридном материнском растении, оплодотворенном пылью с иной инбридной линии. Такие зерна значительно более однородны по сравнению с зернами, собранными с обычных растений, и это иногда оказывается практически более ценным, например при заготовке консервов из сахарной кукурузы. С другой стороны, хилые инбридные растения дают мало зерен, вследствие этого рекомендуется пускать в хозяйственный посев гибридные семена, собранные с первого поколения гибридов, а не непосредственно с инбридных растений. Получающаяся в результате утеря однородности вследствие расщепления невелика, но если земледелец будет продолжать высевать семена с гибридных растений, он вскоре потеряет большую часть преимуществ гибридной кукурузы в результате расщепления; земледельцы, сеющие в своем хозяйстве гибридную кукурузу, должны покупать заново гибридные семена для каждого посева.

Хотя большинство генетиков придерживаются мнения, что инбридинг и гибридная сила в основном возникают описанным выше путем, некоторые генетики считают, что этим вопрос не исчерпывается. Они думают, что превосходство гетерозигот зависит не только от подавления вредных рецессивов, но также от наличия определенных пар аллелей, действующих лучше в гетерозиготной комбинации, а именно *Aa* превосходит как *AA*, так и *aa*. В главе 23 мы узнаем о паре аллелей человека, с которыми дело обстоит именно так. Вопрос о том, часто ли встречаются такие случаи и в какой степени они участвуют в формировании гибридной

силы, в настоящее время вызывает многочисленные споры.

Планы использования гибридной силы в других областях растениеводства начали разрабатывать во многих странах. В племенном разведении домашних животных эти попытки встречают значительные трудности: невозможность самооплодотворения, резкое вырождение при инбридинге в результате длительных спариваний сестер и братьев, сниженная плодовитость и высокая стоимость отдельных животных. Нет никакой надежды достигнуть чего-нибудь и хотя бы приблизиться к гомозиготности по всем генам. Несмотря на это, даже скрещивание между частично инбрированными линиями позволяет проявиться гибридной силе, и обнадеживающие результаты были получены в птицеводстве. Выведение «гибридных цыплят» предпринял Г. Уоллес в 20-х годах, и теперь это дало блестящие результаты. Уоллес начал продавать первых гибридных цыплят в 1942 г., а в настоящее время продает ежегодно свыше 30 млн. Сходные работы проводят в свиноводстве.

Понятием, которому придается большое значение в литературе по гибридной силе, является «никинг» (удачная сочетаемость). Под этим подразумевают особую способность двух линий сочетаться при создании сильного гибрида; при этом дефективные гены одной линии погашаются их доминантными аллелями другой линии и наоборот. Мне хотелось бы закончить эту главу примером никинга из области генетики человека.

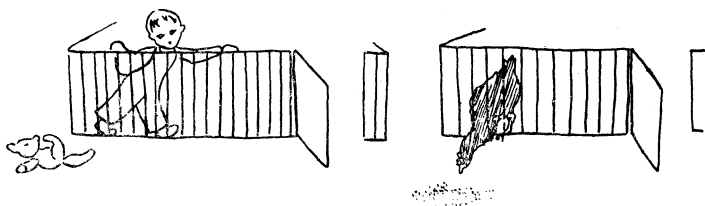
Глухонемота, как уже говорилось выше, часто определяется рецессивным геном. С точки зрения генетики глухонемые являются гомозиготными по этому гену, и когда два из них вступают в брак, надо ожидать, что все дети будут глухими. Между тем, к удивлению, в браках между глухими нередко появляются дети с нормальным слухом. Это происходит потому, что один или оба родителя в этих случаях стали глухи не от рождения, а приобрели глухоту в течение жизни из-за несчастного случая или болезни. Другие случаи объясняют по-иному.

Нормальный слух обусловлен правильным взаимодействием многих генов, и мутация в каком-нибудь из них может привести к глухоте. Рассмотрим два таких

гена: D и E . Здоровые люди обладают генотипом $DDEE$, глухие генотипом $ddEE$ или $DDee$. Кроме того, имеются гетерозиготы $DdEE$ или $DDEe$ или $DdEe$. Эти гетерозиготы слышат нормально, так как оба мутантных гена рецессивны по отношению к их нормальным аллеломорфам. В некоей семье передается мутантный ген d , и брак между двоюродными родственниками приводит к рождению глухой дочери Памелы. Генотип Памелы $ddEE$. Она воспитывается в приюте для глухих вместе со своим двоюродным братом Джеком, который, вероятнее всего, имеет тот же ген глухоты, что и Памела. Джек хочет жениться на Памеле, но, к счастью, она отказывается ему. Вряд ли можно сомневаться в том, что все дети от этого брака были бы генотипично $ddEE$ и фенотипично глухими, как и их родители. Памела решает выйти замуж за другого воспитанника того же приюта Генри. Генри происходит из семьи, в которой передается ген e , его генотип $DD ee$. В то время как гаметы Памелы несут гены d и E , гаметы Генри несут гены D и e . Генотип детей будет, таким образом, $Dd Ee$, и, к счастью семьи, все дети родятся с нормальным слухом. Таков простой пример никинга.

Читатель теперь сможет понять замечание, сделанное в главе 7 по поводу разведения норков. Там было сказано, что рецессивную платиновую мутацию получили независимо в двух норковых фермах, когда животных двух мутантных линий скрестили, то все потомство оказалось платинового цвета. Это дало генетикам основание считать, что обе мутации были одинаковы. Обоснование этого вывода теперь ясно. Если бы две мутации оказались различными, то потомство норков, так же как и дети Генри и Памелы, были бы гетерозиготны по обеим из них, и никинг подавил бы проявление каждого гена.

Никинг можно наблюдать во всех случаях, когда различные мутантные гены дают одинаковые фенотипические отклонения. Такие случаи встречаются очень часто; в чем здесь причина, будет разобрано в следующей главе.



23. ГЕНЫ И ПРИЗНАКИ

Вряд ли можно найти хоть один признак в любом организме, который не находится в некоторой степени под влиянием генотипа. Гены управляют окраской и формой растений и животных, способностью животных видеть, слышать и обонять, определяют сопротивляемость человеческого организма к патогенным бактериям и способность бактерий заражать человека. Они влияют на темп роста теленка на данной диете, на способности ребенка к обучению и на вероятность нарушения психики человека под влиянием психического напряжения. Они определяют, будет ли водоросль хламидомонада иметь жгутики для плавания и будет ли дрожжевая культура расти на галактозе (см. гл. 5). Гены влияют на самые важные и самые основные жизненные процессы; они проявляют свое действие на всех стадиях развития. Действительно, само выживание от момента зачатия до глубокой старости в некоторой степени находится под влиянием генотипа. Обнаружено, что у цыплят, крыс и мышей мутантные гены убивают зародыш грубым вмешательством в развитие таких жизненно важных органов, как скелет, мозг, почки. Несомненно, что нормальные аллели этих генов влияют на нормальное развитие этих органов. Также несомненно и то, что подобные же гены влияют на развитие человеческого эмбриона.

Проследившая жизнь организмов, мы обнаруживаем, что инбридные линии мышей отличаются средней продолжительностью жизни индивидов. Вряд ли можно сомневаться в том, что продолжительность жизни че-

ловека в какой-то степени определяется генами, хотя большая генетическая и экологическая изменчивость людей затрудняет четкое решение вопроса.

По всей видимости, большинство генов абсолютно необходимо для выживания организма. У экспериментальных животных или растений очень маленькие куски хромосом можно разрушить, например, рентгеновскими лучами (см. гл. 4, рис. 5 и 6). Попытки вырастить индивиды с нехватками одинаковых кусков у обеих хромосом-партнеров редко заканчиваются успешно; какого бы куска хромосомы ни хватало, в нем почти всегда оказываются гены, без которых выживание невозможно. На примере дрозофилы показано, что присутствие таких, казалось бы, несущественных генов, от которых зависит окраска глаз и форма краев крыльев, необходимо хотя бы в одной хромосоме для обеспечения развития зародыша до стадии окрыленной особи. Если бы эти гены оказывали лишь незначительное влияние на внешние признаки, этот факт было бы трудно понять. Однако имеются убедительные доказательства того, что большинство генов, если не все, действуют на многие признаки. Этот вывод получен в результате изучения мутантных генов.

В существовании нормального гена можно убедиться только после хотя бы одного его мутирования, а его действие оценивается только путем сравнения нормальных особей и мутантов. Многие мутантные гены одновременно оказывают влияние на разные признаки. У дрозофилы, несущей мутантный ген *lozenge*, глаза слипаются и имеют вид, похожий на поверхность кипящих сладких веществ, исчезают коготки и подушечки на лапках, так что мухи оказываются больше не в состоянии подниматься по стеклянной стенке банки, и самки делаются бесплодными. Японские вальсирующие мыши лишены способности слышать, кудрявые куры (см. гл. 16) имеют недоразвитые яичники и несут мало яиц. Правильно считать, что нормальные аллеломорфы этих генов необходимы для нормального развития глаз, лапок и половых органов у дрозофилы; органа слуха и нервной системы у мышей; оперения и яичников у домашней птицы. При любом тщательном изучении мутантного гена удается обнаружить, что он оказывает многостороннее действие. Большинство му-

тантных генов снижает жизнеспособность, поэтому не удивительно, что их нормальные аллели необходимы для жизни. Способность гена оказывать много различных эффектов называется плейотропией, или многонаправленностью. Из сказанного выше ясно, что плейотропия является правилом, а не исключением.

Подобно тому как каждый ген влияет на многие признаки, каждый признак определяется многими генами; это явление известно под названием «взаимодействия генов». Кстати, взаимодействие генов и плейотропия дополняют друг друга; вывод, что многие гены влияют на жизнеспособность плейотропически, можно выразить по-другому, сказав, что жизнеспособность находится под влиянием многих генов. Аналогично этому многие мутантные гены и, следовательно, их нормальные аллели влияют на плодовитость, и наоборот, плодовитость зависит от действия всех этих генов, так же как и других, не оказывающих бросающегося в глаза действия на внешние признаки. Даже очень специфические признаки, такие, как цвет радужной оболочки глаз человека, зависят от действия многих генов.

На рис. 72 показано взаимодополняющее соотношение между плейотропией и взаимодействием генов для некоторых мутантных генов домашней мыши. Чтобы избежать мелких деталей, были взяты «признаки» в широком плане, и их следует лучше называть «органами» или «функциями». Выбор более мелких признаков, таких, как цвет глаз или строение хвоста, дал бы точно такую картину. Линия, соединяющая ген с признаком, обозначает, что ген влияет на этот признак. То, что от каждого гена идет несколько линий, иллюстрирует явление плейотропии; то, что несколько линий оканчивается на каждом признаке, иллюстрирует взаимодействие генов. Диаграмма сознательно сделана простой, изображающей только несколько генов и признаков. Если взять больше признаков на правой стороне рисунка, большее число линий начиналось бы совместно в большинстве генов слева. Если изобразить больше генов слева, больше линий сошлось бы у многих признаков на правой стороне.

Беспорядочный характер пересечения линий друг с другом обозначает, что система признаков, контроли-

руемых одним геном, варьирует у разных генов. Так, все гены *fi*, *st*, *Va* и *v* вызывают нервные расстройства, проявляющиеся в виде круговых и дрожательных движений; но мышь с геном *fi* может слышать, в то время как три другие мутанта глухие; только ген *Va*

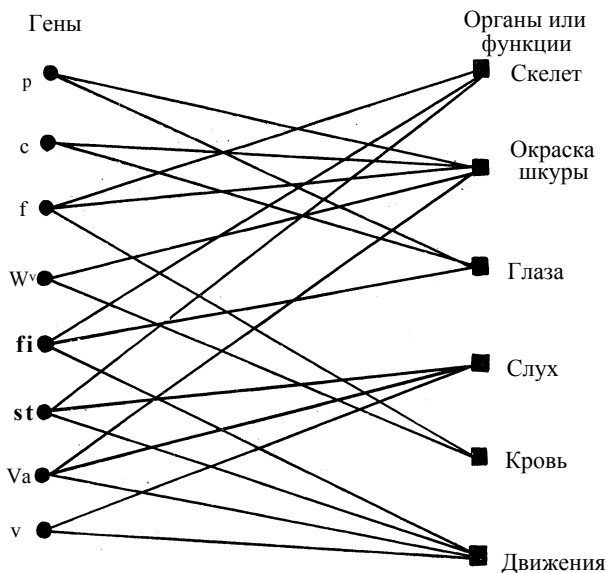


Рис. 72. Гены и признаки у домашней мыши:

p — красный; *c* — альбинос; *f* — согнутый хвост; *Wv* — доминантная пятнистость; *fi* — беспокойный; *st* — трясучий; *Va* — переваливающийся; *v* — вальсирующий.

вызывает неравномерную окраску шкурки, ген *fi* оказывается причиной образования изъязвлений на глазах и только *st* укорачивает хвост. Следует опять вспомнить, что эти взаимодействия между мутантными генами и признаками указывают на некоторые пути действия нормальных аллелей в процессе нормального развития.

Нам предстоит познакомиться с несколькими примерами плейотропии (т. е. способностью оказывать влияние одновременно на несколько признаков) и взаимодействия генов. После этого нам станет ясно, как груба и упрощенна была схема на рис. 72.

Плейотропия:
один ген влияет
на несколько признаков

Серповидная анемия. В 1910 г. молодой негр из Вест-Индии пришел на прием к американскому врачу по поводу лихорадки. Так как он жаловался на недомогание в течение длительного времени, врач произвёл тщательное обследование и обнаружил, что молодой

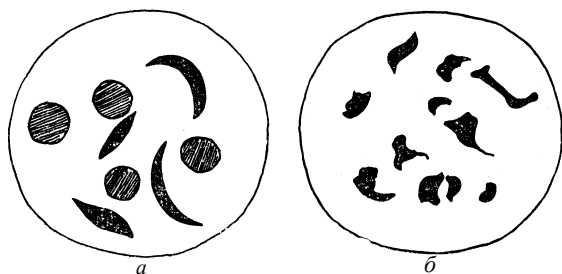


Рис. 73. Клетки крови у больного серповидноклеточной анемией (а). Серповидность особенно выявляется после пребывания крови в изолированном от воздуха состоянии (б).

человек страдал резкой анемией неизвестного типа. При исследовании под микроскопом его кровь представляла поразительную картину (рис. 73, а). В то время как у здорового человека эритроциты (красные кровяные тельца) все одинаковой округлой формы, в крови этого больного было много эритроцитов серповидной формы.

Несколько лет спустя такая же ненормальность была обнаружена в крови отца и сына, страдавших анемией. Заболевание назвали серповидноклеточной анемией; оно четко отличается от обычных форм анемий. Как только это привлекло всеобщее внимание, все чаще стали обнаруживать подобные случаи, вначале исключительно среди негров. Вскоре стало ясно, что заболевание было в какой-то степени обусловлено наследственностью, но его правильную генетическую основу выявили только после появления методики, дав-

шей возможность точно устанавливать явление серповидности. Эта методика заключается в сохранении образца крови изолированно от воздуха в течение дня или более. За это время кровяные клетки больного приобретают причудливую форму, изображенную на рис. 73, б. С помощью этой методики установили, что наряду с типичной картиной крови, обнаруживаемой у больных, страдающих серповидноклеточной анемией, нерезкие, но ясно различимые серповидные формы клеток наблюдаются в крови примерно 9% американских негров, не страдающих анемией. Эти нерезкие доброкачественные серповидные изменения особенно часто встречаются среди родственников больных, страдающих серповидноклеточной анемией, в частности их всегда обнаруживают у обоих родителей больного ребенка. Это привело к концепции, полностью подтвержденной в результате дальнейших исследований, что заболевание вызывается геном S , который в гетерозиготном состоянии $S+$ дает мягкие формы серповидности, не сопровождаемые анемией, в то время как гомозиготы по SS дают анемию.

Лабораторные исследования измененной крови выявили, что ген поражает гемоглобин, железосодержащий пигментный белок эритроцитов. В электрическом поле, подобном изображенному на рис. 35, молекулы гемоглобина SS -индивидов двигаются более медленно по сравнению с молекулами гемоглобина нормальных людей.

Кровь гетерозигот $S+$ содержит оба вида гемоглобина в приблизительно равных пропорциях; по-видимому, один вид формируется под влиянием гена S , другой — под влиянием его нормального аллеля. Это как раз является хорошей иллюстрацией относительности терминов «доминантный» и «рецессивный»: ген может быть доминантным на одном уровне наблюдения и рецессивным — на другом. На уровне химического изучения гемоглобина ген S и его нормальный аллеломорф действуют независимо друг от друга, подобно генам групп крови A и B (см. гл. 10); на уровне изучения микроскопической картины крови ген S дает S неполное доминирование над своим нормальным аллелем; и, наконец, клинически ген S рецессивен по отношению к его нормальному аллелю.

Исследования встречаемости гена S во многих странах дали любопытные результаты. Сначала казалось, что наличие этого гена присуще только неграм Африки и обеих Америк. Позднее людей с серповидными формами эритроцитов обнаружили среди итальянцев, греков и других народностей вокруг Средиземного моря и среди племен индейцев Южной Америки. Распределение этих людей носило очаговый характер. Если в определенных районах Африки их обнаруживали в большом количестве, то в других областях они практически отсутствовали. Даже в пределах одной и той же территории нередко наблюдались поразительные различия в распределении людей с серповидными клетками. Например, в Уганде число таких людей составляло половину одного племени и было равно нулю в другом.

Самым загадочным в этом исследовании было то, что обладатели серповидных эритроцитов (S^+) встречались особенно часто в определенных популяциях. Гомозиготы по S редко достигают взрослого состояния и не имеют детей: природа делала их полностью стерильными. Хотя, как мы знаем из главы 13, стерилизация гомозигот по рецессивному гену очень неэффективна в смысле освобождения от данного гена, она способна поддерживать частоту его проявления на низком уровне. Действительно, другие гены, приводящие к естественной стерилизации гомозигот, например, ген амавротического слабоумия, встречаются редко даже среди гетерозигот. Таким образом, создалось впечатление, что в определенных популяциях бездетность и гибель гомозигот компенсировалась тем, что гетерозиготы имели некоторое естественное преимущество, дававшее им возможность по сравнению с остальным населением иметь больше детей, половина которых наследовала бы ген S .

Возможным ключом к выяснению природы этого преимущества оказалось открытие, что обладатели серповидных форм часто встречаются в малярийных местностях и редко встречаются или совсем отсутствуют в местностях, свободных от малярии. Поэтому предположили, что ген S каким-то образом предохраняет своих носителей от малярийного паразита. Исследования по проверке этого предположения подтвердили его.

Из 288 детей в малярийной местности в Африке 43 ребенка оказались гетерозиготными по S и 12 из них, т. е. 28%, были носителями возбудителя малярии в крови; из оставшихся 245 детей, не имевших гена S , 113, т. е. 46% детей, были носителями паразита. В одном африканском племени 30 добровольцев заразили малярией; 15 из них были S^+ , и только двое из них заболели; остальные 15 оказались «++», и из них только один человек не заболел.

Таким образом, имеется хорошее, но еще не достаточно убедительное доказательство плейотропного действия гена S . Тот же самый измененный гемоглобин, который у гомозигот приводит к анемии, делает кровь гетерозиготных людей непригодной средой для жизни малярийного паразита. Так как малярия нарушает физическое и психическое развитие, действуя на разные механизмы, конечные плейотропные влияния гена, обуславливающего восприимчивость к этому заболеванию, будут сопровождаться далеко идущими последствиями.

Если это объяснение загадочного распространения гена правильно, то мы столкнулись со случаем, когда гетерозиготный по двум аллелям (S^+) организм более жизнеспособен, чем гомозиготный по SS или «++». В главе 22 это явление рассматривалось как возможная действенная причина гибридной силы.

Наследуемость карликовости у мышей. В 1929 г. несколько карликовых мышей появилось в мышинном питомнике Гарвардского университета (рис. 74). Они не размножались, но когда мыши одного с ними помета скрещивались, одна четверть потомства оказывалась карликовой. Это объясняется действием рецессивного гена. Мышь, гомозиготная по этому гену, прекращала расти в возрасте конца второй недели или немногим позже, и вес ее обычно достигал 6—8 г, в то время как вес нормальной мыши равнялся 20 г и более. На рис. 74 показана взрослая карликовая мышь рядом с нормальной мышью одного с ней помета. Ген карликовости дает ряд плейотропных проявлений (рис. 75). На ранних стадиях развития, даже еще до остановки роста, гомозиготных особей можно отличить от нормальных мышей того же помета по тупым мордочкам и более коротким ушкам и хвостам. В то время

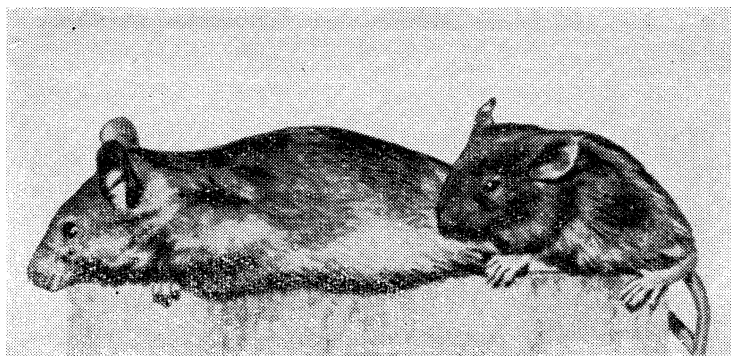


Рис. 74. Карликовая мышь рядом с нормальной.

как нормальные молодые мыши подвижны и легко возбудимы, карликовые мыши робки и вялы. Они очень чувствительны к колебаниям температуры; однако при содержании в условиях нормальной температуры они переносят голодание лучше, чем нормальные мыши. Продолжительность их жизни короче, самцы и самки стерильны. При исследовании их внутренних органов обнаруживается, что большая часть желез внутренней секреции — щитовидная, гипофиз и гонады — меньше и ненормального строения. Известно, что гипофиз — маленькая железа в основании мозга — управляет выделением всех гормонов, поэтому его часто называют «хозяином желез внутренней секреции»: некоторые ученые пытались поэтому лечить наследственную карликовость с помощью гормонов гипофиза.

Кусочки свежей ткани гипофиза крысы подсаживали ежедневно под кожу карликовым мышам, уже остановившимся в росте. Успех лечения был изумительным. Леченые животные приобретали нормальный вес и пропорциональные размеры, становились живыми, подвижными и начинали вести себя во всех отношениях как нормальные мыши. Самцы становились способными давать потомство, самки оставались стерильными, несмотря на то что их яичники приобретали обычные размеры и строение. Все железы внутренней секреции, за исключением одной, становились нормальными.

ми. Исключением оказался гипофиз, совершенно не изменившийся под влиянием лечения. Этого можно было ожидать, если основной дефект, порождающий все остальные, затрагивает ведущую железу. Дело в том, что имплантирование гипофиза может стимулировать

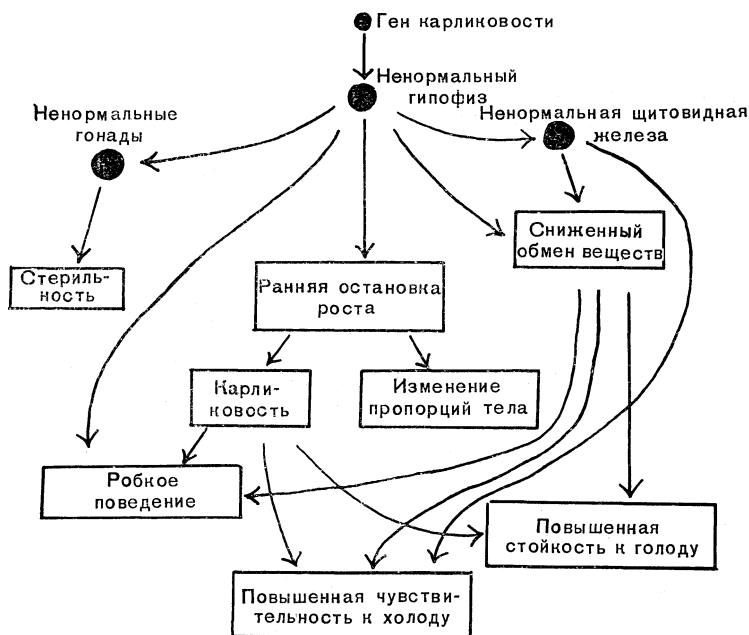


Рис. 75. Плейотропное действие карликового гена мыши.

функцию всех подчиненных ему желез внутренней секреции, но не может устранить поражения самого гипофиза.

Взаимодействие генов: один признак зависит от многих генов

Образование хлорофилла. В клетках зеленых растений зеленые и некоторые желтые пигменты находятся внутри массы маленьких телец, называемых хло-

ропластами (рис. 76). Низшие растения, например водоросли, могут иметь один большой хлоропласт. До изобретения электронного микроскопа о детальном строении хлоропласта было известно мало. Теперь при помощи электронных микроскопов получают фотографии (рис. 77), выявляющие чрезвычайно сложные структуры хлоропластов. Исследования при помощи электронного микроскопа, проведенные параллельно с генетическими наблюдениями, дали много для понимания роли генов в развитии хлоропласта, и, хотя эти исследования находятся еще в зародыше, уже начала выявляться приблизительная картина взаимодействия генов.

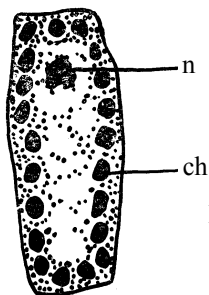


Рис. 76. Растительная клетка с ядрами и хлоропластами.

Детали этой картины еще в значительной степени неизвестны, но, по-видимому, в общих чертах картина будет похожа на ту, что изображена на рис. 78. Электронномикроскопические исследования показали, что нормальный хлоропласт (*V*) проходит стадию *II—IV* маленькой бесцветной гранулы *I*, которая в процессе развития не только изменяет размеры и форму, но также образует сложную внутреннюю сеть пластинок, между которыми взвешено некоторое количество глобул. На определенных стадиях развития хлоропласт образует пигменты, сначала желтый, потом зеленый. На диаграмме показано, что источник пигментов расположен вне хлоропласта; это сделано для большей ясности, но в действительности пигменты образуются внутри хлоропласта. Без сомнения, этими процессами управляет большое число генов, так как было найдено большое количество мутаций, которые тормозят обра-

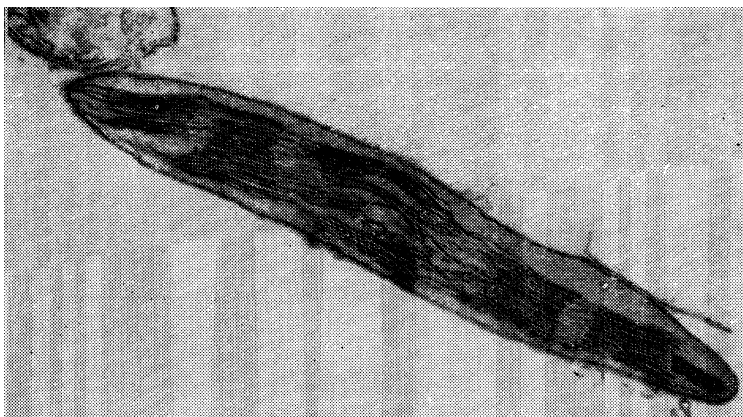


Рис. 77. Хлоропласт ячменя под электронным микроскопом.

зование хлорофилла и хлоропласта. Более ста генов выявились в результате мутирования; вполне вероятно, что большее количество пока остается невыявленным, так как они еще не дали начала доступным для наблюдения мутациям. Хорошо также известно, что различные гены управляют различными стадиями образования хлорофилла; мутации могут приостановить развитие хлоропласта на различных стадиях и различным путем. На диаграмме показано большое количество генов (от *A* до *G*), существование которых было выявлено таким путем. Кроме того, здесь показан ген *H*, который не оказывает влияния на образование хлорофилла, но его присутствие оказывается необходимым для выживания уже образовавшегося хлоропласта; мутация этого гена приводит к разрушению (выцветанию) хлоропласта.

Необходимо обратить внимание на следующие моменты: 1) гены, управляющие строением хлоропласта (*A*, *B*, *D*, *E*, *G*), действуют серийно, т. е. друг за другом; каждый ген вступает в действие лишь после того, как окончилось действие предшествующего. Так, например, ген *B* вступает в действие только после прекращения функции гена *A*; если развитие хлоропласта остановилось на первой стадии вследствие мутирования

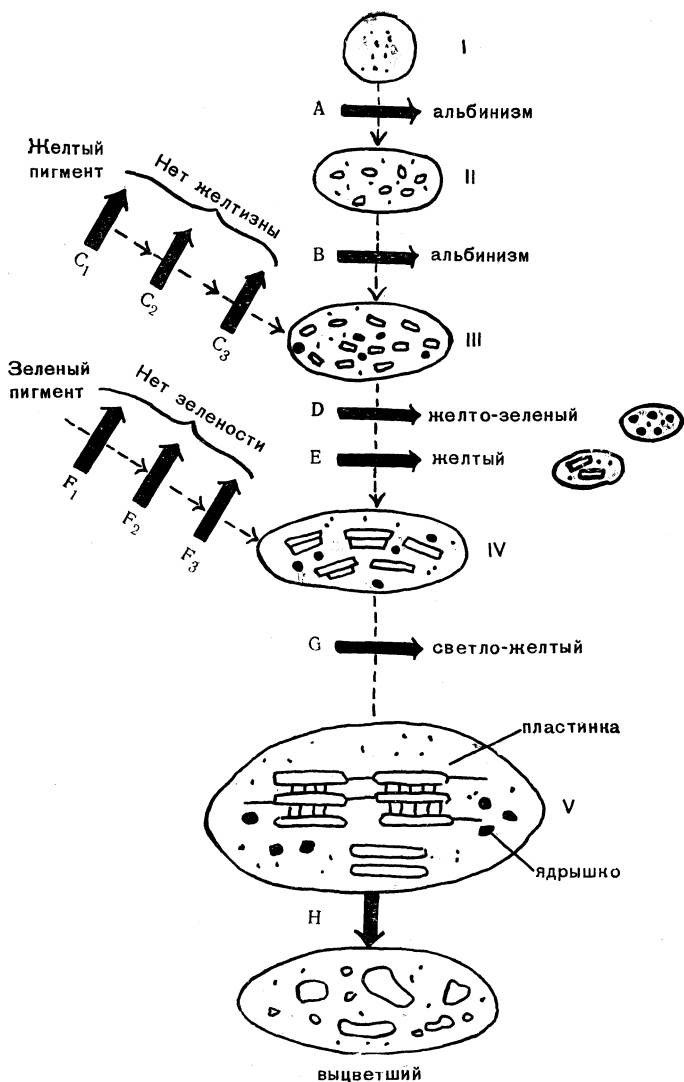


Рис. 78. Частично гипотетичная схема генетического управления синтеза хлорофилла:

I—V — стадии в развитии нормального хлоропласта; A—G — гены или группы генов, ведающих развитием хлоропласта; → — блокада процессов развития; H — гены, необходимые для существования нормальных хлоропластов.

Ген	Стадия, управляемая генами	Потеря геном активности приводит к следующему
<i>A</i>	Переход <i>I</i> во <i>II</i>	Альбинизм проростка хлоропласта на <i>I</i> стадии
<i>B</i>	Переход <i>II</i> в <i>III</i>	Альбинизм проростка хлоропласта на <i>II</i> стадии
<i>C</i>	Образование желтых пигментов	Проросток, лишенный желтых пигментов
<i>D</i>	Переход <i>III</i> в <i>IV</i>	Проросток с ненормальными хлоропластами на стадии <i>III</i> может образовать один из видов зеленого пигмента: желто-зеленый
<i>E</i>	Переход <i>III</i> в <i>IV</i>	Проросток с ненормальными хлоропластами, стадия <i>III</i> , неспособный образовать зеленый пигмент, желтый
<i>F</i>	Образование зеленых пигментов	Проросток без зеленых пигментов, желтый
<i>G</i>	Переход <i>IV</i> в <i>V</i>	Светло-зеленый проросток; хлоропласт на стадии <i>IV</i>
<i>H</i>	Устойчивость нормального хлоропласта	Выцветший проросток

гена *A*, то ген *B* и все последующие не могут начать действовать; 2) на диаграмме показано, что то же самое относится и к генам, управляющим образованием желтого и зеленого пигментов (C_1 , C_2 , C_3 , F_1 , F_2 , F_3). Пока еще имеется мало доказательств в пользу такого заключения, но оно подтверждается работами по пигментообразованию у других организмов и, по-видимому, окажется справедливым и в данном случае; 3) различные цепи развития, контролируемые генами,

взаимосвязаны. Образование пигмента начинается только на III стадии развития и тянется до V стадии. Если развитие структуры хлоропласта остановилось на III стадии, то хлоропласты могут вырабатывать желтые пигменты; могут ли они также вырабатывать хотя бы небольшое количество зеленого пигмента, зависит от характера дегенеративного изменения, которому они подверглись (мутация генов *D* или *E*). Вполне возможно, что существует также связь между двумя цепными процессами образования пигмента; 4) в нормальном развитии различные стадии взаимосвязаны, и каждая из них участвует в образовании конечного продукта — зеленого хлоропласта *V*.

Прежде чем расстаться с этим примером взаимодействия генов, следует указать, что хлоропластам свойственна определенная индивидуальность и что они не полностью находятся под управлением генов. Хлоропласт, подобно клетке, частью которой он является, образует новые хлоропласты путем деления, и клетка, потерявшая свои хлоропласты, не может заменить их. Иногда хлоропласт может утратить способность образования пигмента даже в клетке, содержащей все необходимые гены: гены готовы функционировать, но хлоропласт не может отвечать на это. Таким путем бесцветный хлоропласт дает начало клону бесцветных хлоропластов. Если это происходит на раннем этапе развития, весь побег становится бесцветным, и черенки, взятые с него, также будут бесцветными. Это явление заставляет помнить о том, что гены, хотя обязательны для жизни и развития, не обладают абсолютной монополией в управлении этим развитием. Мы вновь вернемся к этому вопросу в главе 28.

Гены, действующие серийно: сходство с работой на заводском конвейере. Гены, подобные *A*, *B*, *D*, *G*, или *C*₁, *C*₂, *C*₃, или *F*₁, *F*₂, *F*₃ на рис. 78, действующие серийно, напоминают рабочих у конвейера; нефункционирующие гены этих серий являются как бы отсутствующими рабочими. Давайте посмотрим, что произойдет на конвейере линии, если один из рабочих отсутствует. На рис. 79 изображен сбор куклы четырьмя работницами у конвейера.

Перед Анной лежит голова для кукол. Она присоединяет их к туловищам, поступающим к ней по кон-

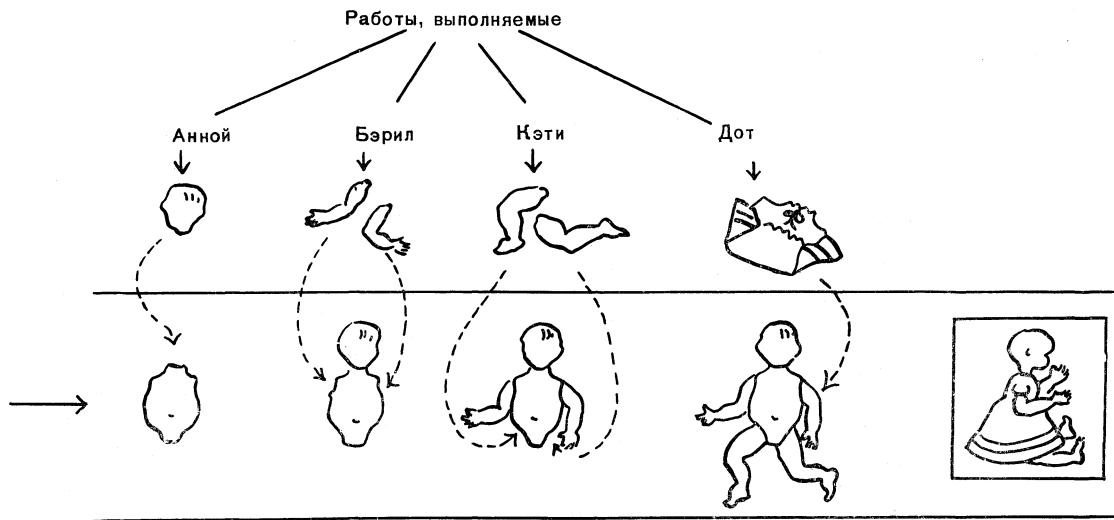


Рис. 79. Сбор куклы на конвейерной ленте.

вейеру, и пересылает их к Бэрил. Эта девушка прикрепляет ручки и передает продукцию Кэти, которая пересылает продукцию к Дот, она одевает куклу и готовую укладывает в коробку. Допустим, что каждая работница может выполнять только свою собственную операцию и, более того, она может выполнять ее только тогда, когда все предшествующие манипуляции уже сделаны (например, в том случае, если различные части куклы прикрепляются друг к другу проволочками с крючками, которые можно использовать только в определенном порядке). Теперь представьте, что случится, если Анны не будет на ее месте. Если конвейер будет двигаться, безголовые, безногие и безрукие туловища будут проходить мимо места Анны, и так как другие работницы ничего не могут с ними сделать, то незаконченные куклы соберутся в конце конвейера. Если же на месте не будет Бэрил, Анна сможет выполнить свою операцию, а Кэти и Дот этого сделать не смогут, и куклы с головами, но без ног и рук соберутся в конце линии. Если отсутствует Кэти, соберутся безногие туловища; если не будет работать Дот, куклы получатся с головой и конечностями, но без одежды. Вообще, когда какой-нибудь рабочий отсутствует, на конвейере будет собираться недоделанная продукция, доставляемая предшествующим рабочим.

Предположим теперь, что мастер конвейера стремится выполнить план выпуска готовых кукол и имеет возможность получить готовых кукол или незаконченных кукол с параллельного конвейера, на котором избыток и тех, и других. Законченная продукция, конечно, выручит его, но, чтобы занять работой всех оставшихся работниц, он предпочтет взять незаконченную продукцию.

На рис. 79 видно, что это сделать невозможно, если отсутствует Дот, так как она является единственной работницей, одевающей кукол. Когда Кэти отсутствует, Дот может заниматься одеванием голых кукол, но Анна и Бэрил останутся без работы.

При отсутствии Бэрил девушка Дот опять-таки может быть занята одеванием кукол, но чтобы получить работу и для Кэти, мастер будет просить с другой линии кукол без ног, так как это обеспечит работой и Кэти, и Дот. И наконец, если отсутствует Анна, все

остальные девушки могут быть заняты, если к Бэрил начнут поступать туловища кукол с головами, но без рук и ног. Если же этого не будет, то Кэти и Дот могут быть загружены работой, если будут получать кукол без ног, или только одна Дот будет занята одеванием кукол, поступающих к ней раздетыми, но полностью собранными. Таким образом, в целом предпочтительнее отсутствие работницы в начале конвейера; если отсутствует последняя работница, то мастера может выручить получение с другой линии только полностью оконченной продукции; если же отсутствует первая работница, то можно брать всю неоконченную продукцию с выполненной только первой операцией.

Разобрав этот пример, мы теперь сможем обсудить два способа серийного действия генов.

Синтез аминокислоты бактерией. Одной из основных составных частей живой материи является белок. Молекула белка представляет собой длинную цепь более простых органических молекул, называемых аминокислотами. Известно около 20 различных аминокислот, входящих в состав белков, и каждая из них, или почти каждая, необходима для жизни большинства живых организмов. Высшие животные, сходные с человеком, получают аминокислоты из белков пищи. Многие микроорганизмы, например большинство бактерий, «синтезируют» некоторые требуемые аминокислоты из простых неорганических составных частей их пищи. Всюду, где можно применить генетические методы для изучения синтеза аминокислот (в гл. 25 мы узнаем, что даже бактерии можно изучать генетически), обнаружили, что этот синтез идет по ступеням, из которых каждая управляется особым геном. Эти гены действуют серийно, как девушки на конвейере. Наш разбор «синтеза» куклы поможет понять, что происходит в том случае, когда один из генов мутирует в недеятельную форму.

На рис. 80 представлена обобщенная схема, которую можно применить ко многим отдельным случаям четырехступенчатого синтеза аминокислоты. Ген *A*, подобно Анне на рис. 79, осуществляет синтез первой ступени; ген *B*, как и Бэрил, — второй; ген *C*, как и Кэти, синтезирует третью ступень, и ген *D*, как и Дот, — четвертую. *AA*, так же как и одетая кукла, обо-

значает законченную молекулу аминокислоты; P_1 , P_2 и P_3 представляют собой три промежуточных продукта, или «предшественника», подобно трем незаконченным стадиям сбора куклы. Бактерии, у которых ген D не функционирует, могут выживать только в том случае, если им доставят извне готовую аминокислоту, так как ген D , подобно девушке Дот, является единственным геном, осуществляющим последнюю ступень синтеза. Бактерии с неактивным геном C могут существовать только при получении готовой аминокислоты

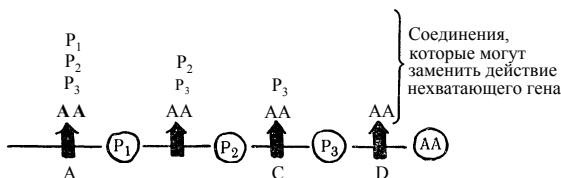


Рис. 80. Управляемый ступенчатый синтез одной аминокислоты:

A, B, C, D — нормальные гены, управляющие стадиями синтеза; AA — аминокислот, P_1, P_2, P_3 — промежуточных продуктов, предшественников AA ; \uparrow — блокада серии реакций, в которой не действует один ген.

или ее предшественника в виде P_3 . Бактерии с неактивным геном B могут использовать не только готовую аминокислоту или P_3 , но также и P_2 . И, наконец, бактерии с нефункционирующим геном A могут использовать как все три предшествующих продукта, так и готовую аминокислоту. Часто такие мутантные виды бактерий аккумулируют продукты, предшествующие месту разрыва в цепи синтеза: так, бактерии с неактивным геном B могут накапливать продукты P_1 , а бактерии с неактивным геном D — продукт P_3 .

Наука, изучающая химические реакции в живых организмах, называется биохимией. Изучение генов, управляющих биохимическими реакциями, называют биохимической генетикой.

Биохимическая генетика микроорганизмов открыла пути синтеза многих важных соединений, управляемых генами, действующими серийно. Имеется удивительное сходство между биохимическими путями синтеза таких важных соединений, как аминокислоты и витамины,

клетками самых различных организмов, и биохимическая генетика микроорганизмов внесла существенный вклад как в биохимию, так и в генетику.

Биохимические ступенчатые реакции, управляемые генами, у людей. Познакомимся с примером из области генетики человека. В этом примере гены работают серийно, но не по синтезу, а по разрушению одной аминокислоты. В 1908 г. английский врач Гаррод опубликовал книгу под названием «Врожденные расстройства обмена веществ». В ней он описал много наследственных нарушений обмена веществ человека, т. е. тех биохимических процессов, с помощью которых живой организм синтезирует новые соединения или разрушает уже существующие. Одним из заболеваний, описанных Гарродом, была алкаптонурия — расстройство, характеризующееся потемнением мочи и потемнением и уплотнением хрящей. Заболевание наследуется по схеме рецессивного гена, лежащего в аутосоме, и, таким образом, должно быть обусловлено недействием одного единственного гена. При анализе мочи этих больных в ней нашли вещество, названное алкаптоном, в моче здоровых людей его нет. Теперь выяснили, что алкаптон является одним из продуктов распада белка или, вернее, аминокислоты, называемой фенилаланином. Когда больные получали избыточное количество этой аминокислоты с пищей, то содержание алкаптона в моче соответственно повышалось, чего не наблюдалось у здоровых людей. В процессе обмена веществ фенилаланин распадается вплоть до углекислого газа (CO_2) и воды (H_2O). По-видимому, алкаптон является промежуточным продуктом в цепи этого распада, и ген алкаптонурии прерывает цепь тотчас же после достижения стадии образования алкаптона. Мы делаем вывод, что нормальный аллель этого гена управляет ступенью, следующей тотчас же за образованием алкаптона.

В дальнейшем обнаружили, что второй ген, также аутосомный и рецессивный, вмешивается в ту же самую цепь обмена веществ реакций, но на более ранней ступени. В этом примере мутация, которая помогла открытию, приводит к чрезвычайно серьезным последствиям, так как гомозиготные люди страдают ярко выраженной формой слабоумия. Моча этих людей содержит большие количества вещества, называемого фенил-

пировиноградной кислотой, а само заболевание называют фенилпировиноградным слабоумием или фенилкетонурией (см. гл. 13). В процессе обмена фенилаланина фенилпировиноградная кислота является первым

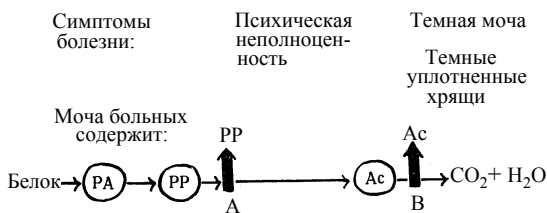


Рис. 81. Управляемые генами стадии расщепления аминокислоты (фенилаланина) у человека:

A — нормальный ген, мутируя, дает фенилкетонурию; *B* — нормальный ген при мутации дает алкаптонурию; *PA* — фенилаланин; *PP* — фенилпировиноградная кислота; *Ac* — алкаптон.

продуктом распада. Следовательно, у больных людей ее надо считать первой ступенью в цепи обменных реакций, которая блокируется мутантным геном; у здоро-

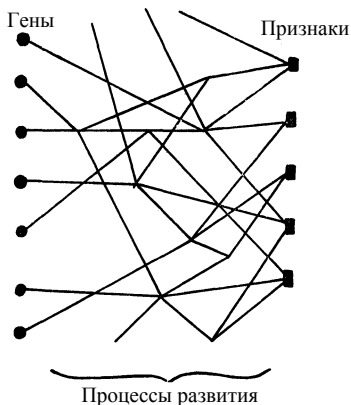


Рис. 82. Уточненная диаграмма генов и признаков.

вых людей этот первый этап распада осуществляется с помощью нормального аллеля. Весь описанный процесс представлен схематически на рис. 81.

Заключение. Если теперь, после рассмотрения плеiotропии взаимодействия генов, вернуться к рис. 72,

станет ясно, что прямые линии, соединяющие гены и органы, должны быть заменены сетью промежуточных реакций, как показано на рис. 82. Однако и эта схема дает очень упрощенную картину исключительно многообразного и сложного взаимодействия реакций, управляемых генами, в процессе формирования данного фенотипа. Очевидно, что сложность сети, связывающей определенный признак с набором генов, будет отличаться у различных людей. Эта сеть гораздо более сложна, например, для размеров тела мыши, чем для присутствия данной аминокислоты в бактериальной клетке. Если мы спустимся в биохимическом анализе этой цепи процессов развития еще ниже, мы натолкнемся на вещество, являющееся непосредственным производным данного гена, связанным с ним одной-единственной ступенью. На рис. 82 это выражено одной линией, исходящей от каждого гена. Таким образом, плейотропия, которая, судя по рис. 72, как бы представляет собой свойство самих генов; здесь же она проявляется позднее как итог многочисленных связей между реакциями, управляемыми генами. Изучение веществ, создаваемых непосредственно генами, — один из животрепещущих вопросов современной генетики. Мы познакомимся с этим более подробно в следующей главе.

24. КАКОВА РОЛЬ ГЕНА?

На рис. 80 видно, что гены управляют отдельными этапами синтеза аминокислот. Можно думать, что здесь наш анализ тесно приблизился к непосредственному действию генов, и с точки зрения современной генетики это на самом деле так и есть.

Вещества, управляющие отдельными этапами синтеза или разрушения органической молекулы, например аминокислоты или сахара, называются ферментами или энзимами. Они представляют собой белки особого рода. В отличие от других белков в живой клетке они не используются в качестве строительного материала для образования новых живых тканей или для замещения разрушенных молекул; они также не расходуются в качестве источника энергии, необходимой для поддержания жизни. Тем не менее ни одно из типичных проявлений живого организма — рост, обмен веществ и даже его распад — не может осуществляться без участия ферментов. Биохимические реакции, которые сами по себе протекают настолько медленно, что их подчас можно и не заметить, резко ускоряются в присутствии соответствующих ферментов. В этих реакциях сам фермент не расходуется и поэтому может действовать в ничтожно малых количествах. Ферменты высокоспецифичны в отношении реакций, которыми они управляют. Подобно тому как антитело «подходит» только к определенному антигену (см. гл. 10, рис. 23), так и фермент ускоряет только определенную биохимическую реакцию, к которой приспособлена его химическая структура. Каждая ступень — этап син-

теза (см. рис. 80) или разрушения (см. рис. 81) определенной аминокислоты, управляется специфическим, свойственным только ей ферментом, и различные аминокислоты требуют наборов специфических ферментов для их синтеза или разрушения. Если удастся показать, что данный ген управляет специфической биохимической реакцией, вероятнее всего он делает, это путем управления образованием необходимого фермента. В ряде случаев это действительно было так. Очень часто можно убедиться, что у мутантных линий с какой-нибудь блокированной ступенью цепной биохимической реакции либо отсутствует определенный фермент или, наоборот, имеется фермент ненормальный.

Несколько интересных примеров генетического управления ферментами можно наблюдать при изучении «врожденных заболеваний обмена веществ человека» (см. гл. 23).

При алкаптонурическом или фенилпировиноградном слабоумии отсутствует либо один, либо другой из двух ферментов, участвующих в разрушении фенилаланина. Другим врожденным заболеванием, наблюдаемым по схеме аутосомного рецессивного гена, является неспособность переваривать галактозу, один из компонентов молочного сахара. Дети, гомозиготные по соответствующему мутантному гену, напоминают мутантные штаммы дрожжей, которые не растут на галактозе, но хорошо растут на глюкозе (см. гл. 5). Пораженные заболеванием дети не только не могут усваивать молоко, но у них в связи с этим развиваются серьезные расстройства: увеличивается печень, появляются катаракты и отстаёт умственное развитие. Их состояние быстро улучшается при безмолочной диете, но если эта перемена в пище несколько запаздывает, могут наступить необратимые изменения. Обнаружено, что у этих детей не хватает одного из ферментов, с помощью которого галактоза переводится в глюкозу. Каким образом это приводит не только к задержке роста, но к появлению некоторых ненормальностей, пока еще неизвестно; вероятно, играет роль недостаток глюкозы и накопление токсических веществ. Родители больных детей, которые предположительно являются носителями гена, образуют значительно меньше фермента по сравнению с нормальными людьми. Это может помочь

сотрудникам генетических консультационных пунктов предупреждать рождение больных детей в семьях, являющихся носительницами мутантного гена *. Большое сходство биохимических систем у всех живых организмов подтверждается тем, что у больных детей не хватает того же фермента, который отсутствует у определенных штаммов бактерий, неспособных расти на среде с галактозой. Имеются штаммы бактерий, не растущие на галактозе, так как им не хватает другого фермента, необходимого для перевода галактозы в глюкозу.

Фермент, контролируемый геном, был открыт недавно в связи с введением в медицинскую практику новых противомаларийных препаратов. Оказалось, что у некоторых людей под влиянием этих препаратов развивается сильная анемия; удивительно, что употребление в пищу конских бобов (бобы *faba*) вызывает у этих лиц такие же симптомы. Это последнее явление открыли несколько раньше в Израиле, чем в Европе, и назвали его фавизмом. Наследование такой извращенной реакции на бобы и некоторые лекарственные вещества оказалось сцепленным с полом и с частичным доминированием у гетерозиготных женщин. Корни этого отклонения заключаются в необычно низкой активности фермента, содержащегося в красных кровяных тельцах. Это, в свою очередь, изменяет химический состав эритроцитов, в итоге они легче разрушаются под действием некоторых лекарств и пищевых продуктов.

Ферменты представляют собой одну группу белков и имеют очень важное значение. Другие белки столь же существенны для жизни; например, белки совместно с нуклеиновыми кислотами (см. гл. 25) являются особо важными компонентами живой материи. Очень убедительное доказательство роли генов в синтезе белков дает не наблюдение над ферментами, а исследования наследственных различий по гемоглобину — белку красных кровяных телец. В главе 23 мы познакомились с мутантным геном *S*, вызывающим серповидность эритроцитов. Люди с этим геном также характе-

* Правильнее было бы сказать не о предупреждении появления, а об особом внимании к диете детей, рождающихся в таких семьях. — Прим. ред.

ризируются особым гемоглобином. Химическую природу этого отклонения выявили благодаря одному остроумному методу исследования. Крупная молекула гемоглобина состоит из двух одинаковых полумолекул. Каждая полумолекула, в свою очередь, состоит из двух цепей аминокислот, одна из которых называется альфа-цепью, другая — бета-цепью (рис. 83).

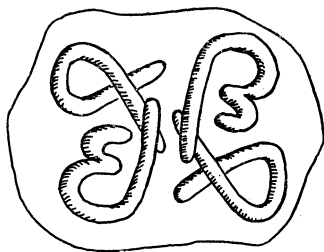


Рис. 83. Схематическое изображение структуры гемоглобина.

Каждая цепь содержит около 140 аминокислот, причем порядок их расположения в альфа- и бета-цепях неодинаков. Обнаружили, что разница между нормальным и мутантным гемоглобином *S* обусловлена одной аминокислотой в определенном месте бета-цепей. Еще один ненормальный гемоглобин *C* также управляется одним геном и отличается от нормального тем, что несет другую аминокислоту в том же самом месте бета-цепей. Как и следовало ожидать, генетические доводы говорят в пользу того, что гены гемоглобина *S* и гемоглобина *C* относятся друг к другу как аллели. Другие ненормальные гемоглобины зависят от изменений в одной-единственной аминокислоте в каком-нибудь ином месте альфа- или бета-цепей. Генетическое обследование семей, в которых наследуются два ненормальных типа гемоглобина, показало, что изменения в альфа- и бета-цепях регулируются различными парами генов. Таким образом, оказывается, что образование гемоглобина находится под контролем двух серий генных пар, одна из которых предопределяет последовательность расположения аминокислот в альфа-цепях, а другая — в бета-цепях.

Эти данные позволяют строить гораздо более точную картину влияния генов, чем изучение наследст-

венных различий по ферментам. Если последнее указывает лишь на участие генов в образовании ферментных белков, то данные по различным нормам гемоглобина указывают на то, что ген управляет формированием определенных белков или их частей, влияя на последовательность аминокислот. Если обозначим 20 обычных аминокислот двадцатью первыми буквами алфавита, то один ген может, например, определять начало следующей цепи аминокислот: *RED*, а его аллель может давать в другой идентичной цепи расположение аминокислот, начинающееся с букв *ROD*. Если эта система действия генов или по крайней мере некоторых из них правильна, мы можем считать эти гены носителями кода формирования синтеза белка, и первая ступень действия генов заключается в декодировании этой информации и передаче ее в буквах, выражающих аминокислоты. Все это пока гипотеза, но она согласуется со многими экспериментальными данными. В этой главе мы разобрали некоторые доказательства, получаемые из рассмотрения веществ, возникающих под действием генов; в следующей главе мы рассмотрим данные по химической природе генов.

25. ЧТО ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ГЕН?

Хромосомы состоят из вещества, называемого нуклеопротеином или ядерным белком. Нуклеопротеин состоит из двух компонентов: белка и нуклеиновой кислоты. Эта особая нуклеиновая кислота носит название дезоксирибонуклеиновой кислоты или просто ДНК. Другой вид нуклеиновой кислоты, называемый рибонуклеиновой кислотой или РНК, обнаружен в цитоплазме, в некоторых вирусах и в небольшом количестве в хромосомах. До недавнего времени белок считали основным генетическим компонентом хромосом, главным образом потому, что он химически более сложен, чем нуклеиновая кислота, и поэтому казался веществом, подходящим для роли передатчика сложных распоряжений в цитоплазму. В частности, считали возможным допустить, что эти распоряжения передавались молекулами белка, которые, подобно молекулам антигена (см. рис. 22), свернуты в виде специфических образований. Ряд блестящих открытий, сделанных на протяжении последних 14 лет, заставил генетиков изменить свою точку зрения и считать ДНК главным компонентом гена. Ниже будет коротко сообщено о некоторых доводах, приведших к изменению этой точки зрения.

Мозаичная болезнь табака

На рис. 84 показаны три листа табака: левый лист взят со здорового растения, два других поражены так называемой мозаичной болезнью. Это очень заразное

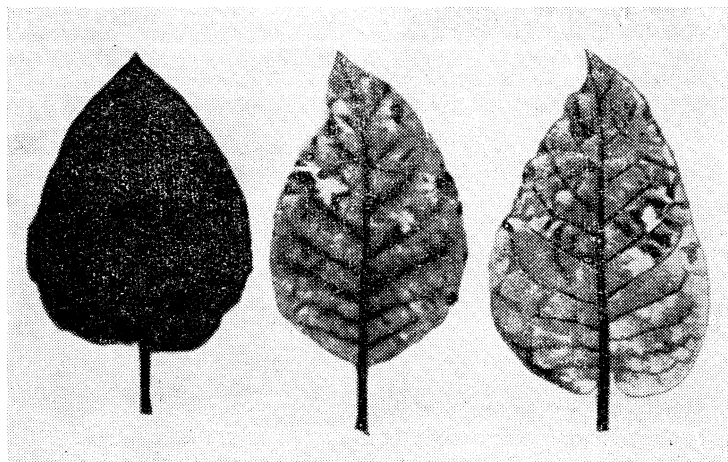


Рис. 84. Листья табака:

слева — нормальный, в центре и справа — пораженные вирусом мозаики.

заболевание, быстро распространяющееся по посевам. В конце девятнадцатого века обнаружили, что здоровое растение табака можно заразить соком больного растения, даже если этот сок предварительно пропустить через фильтр из неглазированного фарфора, задерживающего все бактерии. Вскоре после этого обнаружили, что инфекционный возбудитель ящура также может проходить через фильтры, задерживающие бактерии. Такие возбудители инфекций получили название фильтрующихся вирусов; слово фильтрующиеся постепенно за ненадобностью отпало.

До появления электронного микроскопа лишь самые крупные вирусы можно было наблюдать в виде мелких точек под самым большим увеличением. Теперь электронный микроскоп дает прекрасные картины даже мельчайших вирусов. На рис. 85, *a* представлен вирус мозаичной болезни табака под электронным микроскопом.

Химически вирусы состоят из нуклеопротеина. В некоторые вирусы, как и в гены высших организмов, в качестве нуклеиновых кислот входит ДНК, других —

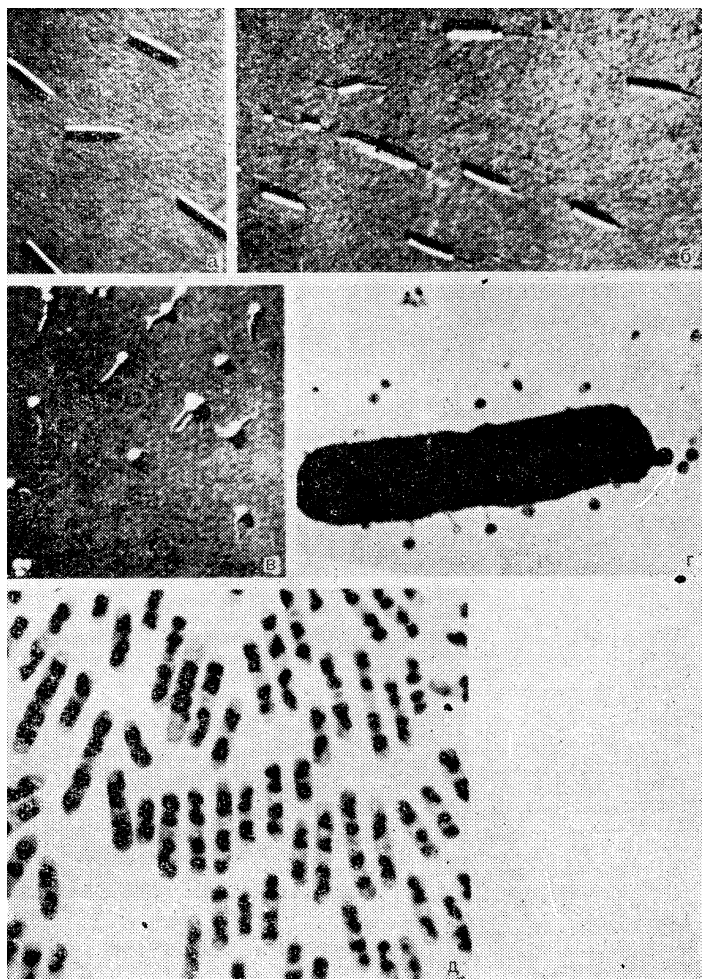


Рис. 85. Мозаичный вирус под микроскопом:

a — частицы вируса табачной мозаики; *б* — частицы вируса табачной мозаики, отчасти освобожденные от белка; *в* — бактериофаги; *z* — бактериофаги, поражающие бактерию; *д* — бактерии с ядерными телами.

Рис. *a* — *z* сделаны с фотографии под электронным микроскопом при увеличении в 10—15 раз, превышающим увеличение рис. *д*, полученного под обычным микроскопом при увеличении в несколько тысяч раз.

РНК. Вирус мозаичной болезни табака принадлежит к последним. Молекула его белка имеет форму полого цилиндра, заключающего в себе «палочку» РНК. На рис. 85, б показаны частички вируса, в которых химическим путем частично удален белок, так что конец палочки нуклеиновой кислоты выступает под ее оболочкой. Позже мы вернемся к этой картине.

Вирусы вызывают многие заболевания человека, животных, растений и даже бактерий. Они являются мельчайшими организмами. (Хотя вообще можно сомневаться в их праве называться организмами.) Одним из свойств организма, даже паразитического, как, например, ленточного червя или дифтерийной палочки, является способность его к усвоению пищевых веществ. Вирусы утратили эту способность. Хотя они могут пребывать в живом состоянии вне клетки в течение длительного времени, особенно при низкой температуре, но в этих условиях не способны ни к усвоению веществ, ни к размножению. Они не могут это делать, даже находясь в самых сложных смесях питательных веществ, включая вытяжки из клеток, в которых они обычно паразитируют. Настоящая жизнь вируса начинается только тогда, когда он попадает в живую клетку его хозяина. При этом вирус начинает вести себя как благоразумный завоеватель, который вместо разрушения сельского хозяйства и промышленности на захваченной у врага территории начинает использовать их в своих собственных интересах. Клетка, сильно пораженная вирусом, использует собственные ферменты для размножения вирусов, подчас в больших количествах. Это приводит к гибели клетки и освобождению свежесформировавшихся вирусных частиц, которые начинают внедряться и разрушать еще большее количество клеток.

В других случаях внедряющийся вирус ведет себя еще более благоразумно. Он оставляет клетке, в которой находится, достаточное количество питательных ресурсов для жизни и размножения и таким образом гарантирует себе сохранение собственной жизни и возможность размножения. При этом организм хозяина, например человека-носителя вирусного заболевания, давая пристанище вирусу, не обнаруживает внешних признаков его присутствия.

Вирус, находящийся внутри клетки хозяина, ведет себя очень сходно с геном. Ген, подобно вирусу, не может действовать или размножаться вне клетки. Такие выражения, как «ген воспроизводит самого себя» или «ген управляет синтезом белка», являются стенограммами, и их следует понимать так: «ген дает распоряжения клетке образовать другой ген, ему «подобный», или «синтезировать некий белок», так как весь строительный материал и нужные ферменты для этого синтеза содержатся в цитоплазме. В клетке, наводненной вирусом, распоряжения по образованию ферментов целиком или частично подаются вирусом и используются им для своего воспроизведения, а также для образования некоторых ферментов, необходимых для этой цели.

Сходство распространяется еще дальше. Наиболее поразительным фактом воспроизведения (репликации) генов является его точность. Клетка точно воспроизводит все гены, находящиеся в ней; если диплоидная клетка содержит два различных аллеломорфа определенного гена, она создает точную копию их обоих. Штаммы одного вируса, подобно аллеломорфам одного и того же гена, обнаруживают незначительное различие в своем действии; правый лист на рис. 84 несет одно блестящее желтое пятно, которое вызвано действием разновидности обычного вируса мозаичной болезни табака.

Такие разновидности возникают внезапно, подобно мутациям; и вновь возникающая разновидность вирусных частиц, подобно новым мутантным генам, реплицируется в точности внутри пораженной клетки. Иначе можно сказать, что каждый вариант штамма данного вируса, подобно каждому мутантному аллелю данного гена, отдает клетке свои собственные специфические приказания.

Как ген, так и вирус, состоят из нуклеопротеина. И по отношению к обоим возникает вопрос: подаются ли специфические приказания клетке посредством нуклеопротеина в целом или с помощью одного из его компонентов — белка или нуклеиновой кислоты? По отношению к гену возможны были пока только предположения, и они, как мы видели, склонялись в пользу того, что именно белок определяет специфичность гена.

Применительно к вирусам оказалось возможным провести эксперименты, и они ясно показали, что носителем специфичности является нуклеиновая кислота, а не белок. В этих экспериментах использованы химические методы для отделения нуклеиновой кислоты от белка. На рис. 85, б показана промежуточная стадия этого процесса. Оказалось, что изолированная нуклеиновая кислота может заражать листья табака, а белок делать это неспособен. Более того, обнаружено, что нуклеиновая кислота подает все приказы для образования новых вирусов, так как заражение нуклеиновой кислотой, выделенной от определенного штамма, приводит к образованию вирусных частичек именно этого штамма. Наиболее поразительными оказались результаты опытов, в которых нуклеиновая кислота одного штамма смешивалась с белком другого. В этих смесях образовывались «восстановленные» вирусные частицы, сложившиеся из нуклеиновой кислоты одного штамма и покрытые белковой оболочкой из белка другого штамма. Заражение такими частицами всегда порождало новый вирус, который как по белку, так и по нуклеиновой кислоте оказывался принадлежащим к тому штамму, от которого была взята нуклеиновая кислота.

Таким образом, мы имеем ясный пример нуклеопротеина, в котором нуклеиновая кислота — и именно только нуклеиновая кислота — передает специфическую информацию клетке. Очевидно, было бы несколько поспешно предположить, что то же самое справедливо и для гена. Вирус мозаичной болезни табака и гены существенно отличаются следующим: в то время как нуклеиновой кислотой гена является ДНК, нуклеиновой кислотой мозаичного вируса является РНК. Помимо этого, хотя и обнаружено, что сходство между вирусом и геном или группой генов очень велико, но еще не получено убедительных данных о том, что различия между штаммами мозаичного вируса табака сходны с отличиями, возникающими под влиянием мутантных штаммов. Ведь до сих пор у вируса мозаичной болезни табака не найдено ничего напоминающего половой процесс. Теперь обратимся к вирусам, у которых имеется половой процесс и которые в качестве нуклеинового компонента содержат ДНК.

Бактериофаг

Бывают случаи в практике бактериологов, что культуры бактерий оказываются лизированными, т. е. бактерии как бы растворяются под влиянием чего-то возникающего внутри них. В начале нашего века открыли, что такой лизис бактерий вызывается вирусами, которые размножаются внутри бактерий и под конец разрывают их, освобождая большое количество новых вирусных частиц. Эти вирусы назвали бактериофагами (пожирателями бактерий); коротко их обычно называют фагами. Простой способ показать действие фагов заключается в распылении их по поверхности, целиком заросшей чувствительными бактериями. Каждая фаговая частица внедряется в бактерию. Когда бактерия лизируется, высвобождается много новых частиц, и они в свою очередь внедряются и лизируют соседние бактериальные клетки. В конце концов бактериальный «газон» оказывается разорванным круглыми дырами или «пятнами», каждое из которых указывает место, где фаг успешно внедрился в бактерию.

Бактериофаги, как и другие вирусы, состоят из нуклеопротеина, но в противоположность вирусу табачной мозаики их нуклеиновая кислота представлена ДНК. Подобно вирусу табачной мозаики у них много сходного с генами. Бактериальная клетка, в которую внедрился бактериофаг, ведет себя так, как будто ей дана задача создать новый фаг, а не ген. Штаммы бактериофага, как и штаммы вируса табачной мозаики, отличаются в различных отношениях, например по видам бактерий, в которых они с успехом внедряются, или по размерам пятен, которые они образуют. Как и у вируса табачной мозаики, эти различия обусловлены генетически, в том смысле, что новый вирус, созреваемый внутри бактерии, бывает точно такого же типа, как тот, который проник в бактерию. Как и у вируса табачной мозаики, штаммы с новыми свойствами могут возникать неожиданно, как бы вследствие мутации, и, возникнув однажды, сохраняют свой новый тип до тех пор, пока какая-либо другая мутация не изменит его.

Доказательство тому, что у бактериофага такие различия обусловлены мутациями истинных генов, полу-

чили при инфицировании бактерий смесью частиц от двух штаммов фага. Предположим, что штамм А дает крупные прозрачные пятна, а штамм В — мелкие, облакообразные и что большое количество бактерий заражено частицами обоих штаммов. Новые вирусные частицы, освобождающиеся из лизированных бактериальных клеток, при этом делятся на четыре типа: два первоначальных, образующих крупные прозрачные или маленькие облакообразные пятна, и два новых типа, образующих большие облакообразные или маленькие прозрачные пятна. Это напоминает результаты, полученные Менделем при скрещивании сортов гороха с круглыми желтыми и морщинистыми зелеными семенами (см. гл. 19). Описываемое явление показывает, что частицы фагов внутри клетки своего хозяина проходят какой-то процесс спаривания, в результате которого они обмениваются некоторыми из своих генов. На самом же деле сопоставление с данными Менделя не совсем удачно, так как гены, изученные Менделем, находились в различных парах хромосом и пересортировывались при мейозе, в то время как у бактериофагов мейоза нет и все гены находятся в одной и той же хромосоме. Новые комбинации генов различных фаговых частиц возникают в результате процесса, напоминающего кроссинговер. Исходя из этого, в нашем примере лучше провести параллель между четырьмя фаговыми типами и четырьмя типами сыновей, рождающихся от женщин, гетерозиготных как по гемофилии, так и по дальтонизму (см. гл. 20, рис. 62). В самом деле, правила сцепления и кроссинговера настолько хорошо применимы к генам бактериофага, что ни один хромосомный участок любого организма не имеет такой хорошей карты, как небольшой участок некоторых фаговых штаммов.

Фаговая генетика быстро развивается как раздел современной генетики, и не может быть сомнений в том, что бактериофаги несут истинные гены, расположенные в линейном порядке вдоль образования, которое можно назвать фаговой хромосомой. Образованы ли эти гены нуклеиновой кислотой или белком фаговой частицы?

Чисто химическое разделение фаговой частицы на ее компоненты невозможно без утраты способности к

заражению, но сама частица подвергается грубому разделению каждый раз, когда она заражает бактерию. На рис. 85, в представлена фотография бактериофага под электронным микроскопом. Своей круглой формой и тонким хвостом он несколько напоминает головастика. Головка его содержит весь запас ДНК, хвост состоит полностью из белка. Когда бактериофаг атакует бактерию, он прикрепляется к добыче кончиком своего хвоста (см. рис. 85, г). Затем он продельвает отверстие в бактериальной стенке, используя хвост как инъекционную иглу, и впрыскивает содержимое головы в бактерию. Хотя впрыскиваемый материал главным образом состоит из нуклеиновой кислоты, но все же содержит небольшую примесь белка. Тем не менее эксперименты, описание которых может увести нас очень далеко от данной темы, показали, что гены бактериофага состоят из ДНК, а не из белка.

В итоге можно сказать, что исследования вируса табачной мозаики и бактериофага не дают полного ответа на вопрос: состоят ли гены из нуклеиновой кислоты или белка или же содержат оба вещества? На примере с вирусом мозаики ясно, что нуклеиновая кислота, и только она, передает клетке хозяина специфические указания по воспроизведению вирусов; но этой нуклеиновой кислотой является РНК, а не ДНК, и существование отдельных генов еще не доказано. ДНК бактериофага четко представлена в виде генов, которые по своим основным свойствам подобны генам высших организмов; но доказательство того, что эти гены состоят только из ДНК, пока еще косвенное. К счастью, существует особый тип частицы, давший неоспоримый ответ на обсуждаемый вопрос, по крайней мере для бактериальных генов. Эта частица называется «трансформирующим принципом», и мы его рассмотрим в следующей части. Одновременно это даст нам возможность коснуться особенностей половой жизни бактерии.

Трансформирующее начало — трансформация

Пневмонию вызывают бактерии, называемые пневмококками. Клетки этих бактерий имеют овальную форму и окружены капсулой. При введении пневмо-

кокков кроликам образуются антитела (см. гл. 10, рис. 22). Часть антител оказывает специфическое действие, направленное против капсул, а капсулы у различных штаммов отличаются, поэтому антитела, выработанные против капсул одного штамма, реагируют с ограниченным числом капсул других штаммов. Это заставило бактериологов разделить пневмококки на типы в зависимости от их капсульных антигенов. Случается, что кокковая клетка теряет способность образовывать капсулу, и это передается всему ее потомству, что приводит к образованию клона бескапсульных клеток. Такие клоны утрачивают свою вирулентность, т. е. становятся безопасными для организма. В лабораторных условиях их легче всего распознать по тому факту, что на твердой среде они образуют колонии с шероховатой поверхностью в отличие от гладкой поверхности, образованной инкапсулированными бактериями. Поэтому стало обычным употребление терминов «шероховатый» и «гладкий» по отношению к пневмококкам без капсулы и с капсулой.

Шероховатые штаммы нельзя разбивать на типы, так как они не вызывают образования капсульных антител при введении животным. Однако изредка бактерия шероховатого штамма вновь приобретает способность к образованию капсулы; тогда она дает начало гладкому клону того самого типа, что и клон, из которого образовался «шероховатый» клон вследствие потери способности к образованию капсулы. Таким образом, шероховатые штаммы возвращаются к типу гладкого штамма, из которого они когда-то возникли.

В 1928 г. один английский бактериолог сделал замечательное наблюдение. Он заразил мышей смесью из бактерий шероховатого штамма и гладкого штамма, но убитого при нагревании. В отдельности ни один из компонентов смеси штаммов не был вреден для животных. Смесью же был убит значительный процент мышей. Оказалось, что соединение живых бактерий шероховатых штаммов с убитыми бактериями гладкого штамма каким-то образом восстанавливало вирулентность первых; действительно, при исследовании бактерии погибших мышей обнаружили, что они имели капсулу и образовывали гладкие колонии. Наиболее поразительное явление в этих экспериментах наблюдалось,

когда шероховатые и гладкие бактерии в первоначальной смеси принадлежали к различным типам; в этих случаях шероховатые бактерии трансформировались в гладкие того типа, к которому принадлежали убитые гладкие формы. Если, например, шероховатые бактерии принадлежали к штамму II типа, а убитые гладкие формы — к штамму III типа, то шероховатые бактерии трансформировались в гладкие III типа. То, что это явление не сводилось к простому окружению шероховатых бактерий капсулами убитых гладких форм, следовало из факта, что все потомки оказывались принадлежащими к III типу. Во всех подобных экспериментах убитые гладкие бактерии трансформировали шероховатые в их собственный капсульный тип.

Эти опыты в свое время не привлекли должного внимания. Почти 20 лет спустя такую же работу провели американские ученые. Они обнаружили, что трансформация не зависела от присутствия убитых бактерий и могла быть проведена с бесклеточной вытяжкой из гладких бактерий. Когда эти вытяжки фракционировали на составляющие их химические вещества, выяснили, что вся трансформационная способность заключалась в ДНК, которая поэтому была названа «трансформирующим началом». Как только это установили, трансформацию стали наблюдать у других видов бактерий и для других наследственных свойств. Так, чувствительные к антибиотикам — пенициллину или стрептомицину — бактериальные штаммы могут приобретать стойкую устойчивость к антибиотикам путем трансформации с помощью ДНК, выделенной из стойких к антибиотикам штаммов.

Таким образом, трансформация представляет собой передачу наследственных свойств от одной клетки к другой с помощью чистой ДНК. Были выдвинуты различные гипотезы для объяснения этого поистине изумительного процесса. Сторонники одной из них предположили, что трансформирующее начало представляет собой изолированный ген или группу нескольких генов, которые каким-то образом не только проникают в живую бактериальную клетку, но также и прочно внедряются в генетическую субстанцию своего хозяина, и, следовательно, трансформацию можно рассматривать как трансплантацию гена от одной особи к другой. В

последующем была доказана правильность этой гипотезы, но это оказалось возможным после более глубокого изучения генетики бактерий.

На рис. 85, д показаны бактерии, окрашенные одним из красителей, применяемых для окраски ядер высших организмов. Можно видеть, что каждая клетка содержит несколько окрашенных тел, так называемых ядерных тел. Их структура проще по сравнению с истинными ядрами; например, они не окружены мембраной, подобно ядру. Тем не менее установлено, что в них помещается генетическое вещество клетки.

Доказательство тому, что это вещество состоит из генов, расположенных вдоль одной хромосомы, было получено в генетических опытах, впервые поставленных Ледербергером и Татумом, которые в 1959 г. получили Нобелевскую премию за открытие генетических рекомбинаций у бактерий. Эти ученые обнаружили, что смесь бактерий с различными наследственными свойствами может дать рост штаммов, которые сочетают свойства одного штамма с иным свойством второго штамма. Мы знаем, что это явление считается основным признаком полового процесса. У бактерий обнаружение половых процессов при появлении новых «рекомбинантных» типов может быть значительно облегчено использованием так называемых методов отсеивания. Эти методы основаны на том, что с их помощью убиваются все бактерии, за исключением небольшого количества таких, которые путем половых рекомбинаций стали обладателями двух свойств, имевшихся в отдельности у двух родительских штаммов. В качестве примера мы можем рассмотреть два штамма кишечных бактерий А и В. Штамм А может расти на галактозе (см. гл. 24), но погибает от стрептомицина. Штамм В резистентен к стрептомицину, но не может расти на галактозе. Если большое количество бактерий обоих штаммов поместить вместе в среду, содержащую стрептомицин и галактозу без других сахаров, клетки штамма А погибнут от стрептомицина, а клетки В — от голода. Выживут только клетки, которые будут сочетать способность расти на галактозе, унаследованную от штамма А, с устойчивостью к стрептомицину, унаследованную от штамма В.

До настоящего времени «спаривание» наблюдали только у некоторых штаммов бактерий. Даже у них поначалу казалось, что спаривание происходит очень редко, но эта точка зрения изменилась, когда открытие двух полов у бактерий сделало возможным смешивать мужские и женские клетки в соответствующих соотношениях. Различие между полами у бактерий сходно с различиями у высших организмов, у которых представители женского пола являются пассивными партнерами, а мужского — активными. Когда бактериальные клетки спариваются, они соприкасаются друг с другом — и генетическое вещество переходит от мужского партнера к женскому. В этом явлении процесс совпадает в общих чертах с половым размножением. Отличие только в способе передачи генов от мужского партнера женскому. Это происходит путем выталкивания его хромосомы в продольном направлении в женскую клетку со столь закономерной скоростью, что возможно предсказать, через сколько минут после первого контакта между мужской и женской клетками данный ген перейдет в женскую. Видимо, две клетки расходятся прежде, чем вся мужская хромосома успеет перейти в женскую клетку, так как обычно женская клетка после спаривания содержит только часть мужской хромосомы в добавление к собственной. Если гены мужской хромосомы отличаются от соответствующих генов женской, то кроссинговер может привести к новым комбинациям генов.

Бактерии, которые не скрещиваются описанным способом, могут применять другие, даже более оригинальные способы обмена генов и создания новых генных комбинаций. Помимо того, что в природе может происходить трансформация живых клеток случайно убитыми, многие бактерии отдают один или несколько своих генов частицам фагов, которые потом переносят их в новую клетку, где они вселяются в хромосому.

Исследования всех этих видов половых процессов у бактерий бесспорно установили существование бактериальных генов. Они также показали, что трансформация состоит в передаче генов от умерших клеток в живые и внедрении их в хромосому-хозяина.

Таким образом, мы убедились: трансформирующим началом является ДНК и вопрос о том, что бакте-

риальные гены состоят из ДНК, решен. Нет оснований сомневаться в том, что и у высших организмов ДНК также образует основную, возможно, самую важную часть гена. Но роль белка, который тесно связан с ДНК в хромосомах всех высших организмов, остается невыясненной. Между тем исследования в области физической химии показали, как исключительно приспособлена структура ДНК к тем функциям, которые должны выполнять гены. Это будет рассмотрено в следующей главе.

26. ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕИНОВАЯ КИСЛОТА

ДНК — дезоксирибонуклеиновая кислота, подобно белку, образует гигантские молекулы, состоящие из более мелких и более простых слагаемых — кирпичиков. Кирпичики белка носят название аминокислот (см. гл. 23). Кирпичики, слагающие нуклеиновые кислоты, называются нуклеотидами. В свою очередь нуклеотид состоит из трех частей: молекулы сахара, фосфатной группы и так называемого пуринового или пиримидинового основания. Пурины и пиримидины представляют собой органические молекулы типа встречающихся часто во многих природных продуктах. Так, например, к пуринам относится кофеин. Все нуклеотиды ДНК содержат одну и ту же молекулу сахара, называемую дезоксирибозой; нуклеотиды РНК, т. е. рибонуклеиновой кислоты, содержат сахар, называемый рибозой, отличающийся от дезоксирибозы тем, что в нем содержится дополнительный атом кислорода.

Основания в различных нуклеотидах ДНК не все одинаковы; имеется четыре основания: два пурина и два пиримидина, и каждый нуклеотид несет одно из них. В разных случаях может встречаться и пятое основание. Мы углубились бы слишком далеко в химию, если бы пожелали приводить здесь формулы пуринов и пиримидинов ДНК; но изложение в последующем будет облегчено, если мы узнаем, как они называются. Два пурина называются аденином (А) и гуанином (G); два пиримидина — тимин (Т) и цитозин (С). Вначале думали, что гигантская молекула

ДНК всегда содержит одинаковое число А, G, Т и С; фактически каждую такую гигантскую молекулу можно подразделить на группы из четырех нуклеотидов, несущие в своем составе по одной А, G, Т и С. Если бы это было правильно, то возможности ДНК как переносчика генетического кода были бы довольно ограниченными; как легко можно проверить, каждая группа из четырех нуклеотидов в лучшем случае могла бы дать лишь $2 \times 3 \times 4 = 24$ различные «буквы» и понадобилось бы очень много таких групп по четыре для написания даже простого «слова», хотя для развития даже самого простого организма нужно иметь тысячи «слов», т. е. процессов, управляемых генами. До недавнего времени эти соображения склоняли большинство генетиков к рассмотрению белковой части хромосомы как существенного переносчика генетической информации.

Только что описанное представление о строении ДНК сейчас оставлено. Соотношение между четырьмя основаниями в молекуле ДНК различно у разных видов и не всегда $1 : 1 : 1 : 1$. Нет больше никаких доводов принимать, что основания в молекулах ДНК составлены группами по четыре. Весьма вероятно, они лежат в любой возможной последовательности, вроде ААТG С GA ... или TG TG ССА ... и так далее. Это сразу позволяет нам избавиться от ограничений в отношении кодирования. Очевидно, что даже очень короткие последовательности трех соседних нуклеотидов могут «произнести» много разнообразных «букв», если допустить всевозможные комбинации и перестановки из четырех оснований. Три нуклеотида, например, можно записать как ААА, или ССС, или АGА и так далее. Для бактерий и вирусов, где ДНК несет генетическую информацию, разумно принять, что код записывается последовательностью нуклеотидов; резонно допустить, что это приложимо и к более высокоорганизованным формам.

Сохраняется, однако, своеобразное числовое соотношение для четырех оснований в ДНК: число пуринов всегда равно числу пиримидинов ($A + G = T + C$). Более пристальный анализ показывает, что приложенность пуринов и пиримидинов идет еще дальше и число пуринов оказывается равным числу тимининов

($A=T$), тогда как число гуанинов оказывается равным числу цитозинов ($G = C$). Например, если в ДНК данного вида организмов имеется превышение количества аденина над гуанином, обнаруживается и соответственное превышение тимина над цитозином. Это химическое свойство ДНК оставалось непонятным до 1953 г., когда в Кембридже два молодых ученых англичанин Крик и американец Уотсон выдвинули новую идею о строении ДНК. Их схема не только объяснила любопытное количественное соотношение между основаниями; она позволила просто истолковать наиболее интригующее биологическое свойство генетического материала, а именно его способность к репликации. Прежде чем разобраться в уотсон-криковской модели ДНК, надо познакомиться с трудностями, которые стояли перед генетиками при попытках понять репликацию генов.

Трудно представить себе сходные процессы в природе, которые позволили бы дать ключ к раскрытию этой тайны. Когда кристалл, например, обычной поваренной соли держат в крепком растворе этой соли, он растет, и новые молекулы соли добавляются таким образом, что характерная форма кристалла, в данном случае куб, неизменно сохраняется. Получающийся большой кристалл легко может быть опять расщеплен на более мелкие кубики. Имеется некоторое сходство между репликацией генов и процессом роста и подразделения по строго определенной форме; однако отличия более разительны, чем черты сходства. Кристалл обладает простой молекулярной структурой; его атомы лежат в строгом порядке. Гены, какова бы ни была их особая химическая структура, несут столь высоко специализированную функцию, что должны отличаться друг от друга весьма тонким и специфическим образом. Эти свойства тонкости четко репродуцируются при размножении генов, репродукция не может происходить под действием простых физических сил, вроде тех, которые управляют ростом кристаллов. Гораздо лучше это сопоставить с образованием антител. Антигены (см. гл. 10) походят на гены своей высокой степенью специфичности, и они переносят эту специфичность на антитела, образование которых они вызывают. Гипотеза о том, как клетка изготовляет копию

генов, близка к гипотезе о копировании антителом специфичности антигена и очень привлекательна, однако для ее принятия имеются некоторые трудности. Антитело не является копией антигена; их отношение друг к другу таково, как отношение медали и формы, в которую наливают металл (см. рис. 22). Чтобы воспроизвести самую антигенную молекулу, антитело должно было бы служить формой для изготовления антигена, который в самом деле должен быть абсолютно схож с исходным. Таким образом, теории воспроизвод-

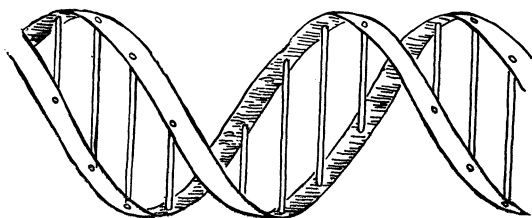


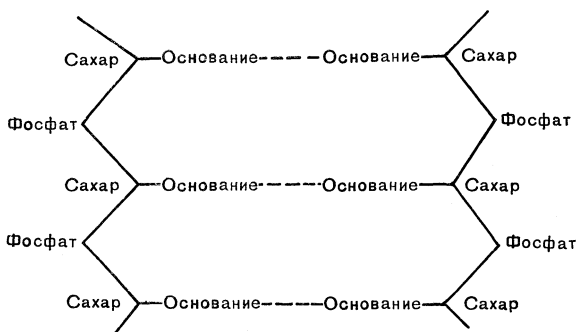
Рис. 86. Структура ДНК по Уотсону и Крику.

ства генов, сопоставляющие это явление с образованием антител, должны признавать, что ген — форма для каких-то промежуточных продуктов, которые, в свою очередь, будут формой для новых генов. Выдающейся заслугой Уотсона и Крика надо считать то, что они объясняют образование генной репликации без обращения к гипотетическому промежуточному носителю специфичности.

Уотсон и Крик в основу своей схемы положили картину дифракции ДНК в рентгеновских лучах. Когда лучи Рентгена проходят через кристалл, они рассеиваются атомами, и, смотря на рисунок, образуемый этими лучами на рентгеновской пластинке, ученые могут делать выводы об относительном расположении атомов. Эту технику применили к веществам, не являющимся истинными кристаллами, но молекулы которых, подобно белку и нуклеиновой кислоте, состоят из составных частей, правильно расположенных на определенном расстоянии. Дифракционные исследования по нуклеиновой кислоте выполнялись на протяжении

многих лет в Лондоне и Кембридже. В 1953 г. Уотсон и Крик предложили по-новому осмысливать эти данные (рис. 86). Молекула ДНК показана частично; она состоит из двух спирально завитых вокруг друг друга нитей. Поскольку диаметр завитков остается тем же на протяжении всей молекулы, более правильно говорить об улиткообразном завивании и называть всю структуру двойной улиткой. В действительности, конечно, ленты не представляют собой плотных волокон, но состоят из отдельных атомов, удерживаемых при помощи сильных химических связей. Более слабые связи соединяют ленты накрест и удерживают их вместе. В химическом отношении ленты состоят из альтернирующих (чередующихся) фосфатных и сахарных единиц; основания привязываются к сахару, одно основание к каждой сахарной единице, и выступают в полый цилиндр, образуемый двумя завивающимися лентами. Противоположные основания удерживаются слабыми химическими связями.

Если представить себе, что ленты развились и вся структура стала плоской, то она выглядела бы примерно так:

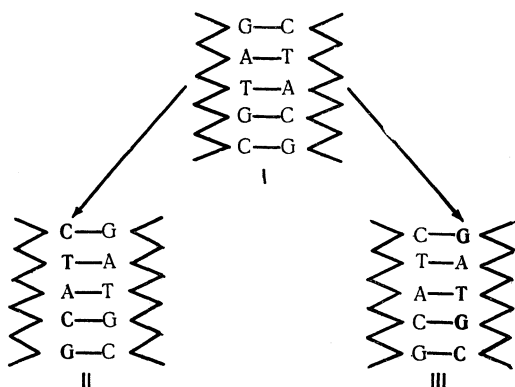


Надо теперь сказать, что из двух типов оснований пурины более крупные, чем пиримидины. Если бы пиримидин одной ленты попарно соединялся с пиримидином другой, диаметр всей структуры в данном участке был бы меньше, чем в участке, где попарно соединяются два пурина. Если желательно сохранить одну и ту же толщину на всем протяжении молекулы

ДНК, то надо расположить основания таким образом, чтобы на каждом звене пури́н приходился бы против пиримидина. Так как дифракционная рентгеновская картина показывает, что диаметр ДНК не меняется от участка к участку, основания и должны на самом деле так располагаться. Вам становится понятным, что такое предположение автоматически приводит к равенству соотношений пуринов и пиримидинов и объясняет до сих пор загадочное численное соотношение между основаниями. Более того, если принять во внимание химическую структуру отдельных оснований, выявляется, что, для того чтобы уложиться в имеющееся пространство, аденин должен идти в паре с тиминном, а гуанин — с цитозином. Становится понятным, что в молекуле ДНК всегда находится столько же аденинов, сколько тиминов, и столько гуанинов — сколько цитозинов. Последовательность основания в, двух лентах как бы дополняет друг друга: если мы берем произвольно одно из них, то другое уже не может быть любым. Так, например, если в каком-то участке ленты последовательность такова ...AGGTTCTGAC ..., то против нее неизбежна последовательность TCCAAGACTG... Надо остановиться еще на огромной привлекательности модели Уотсона — Крика для генетиков: она состоит в предположении о простоте механизма репликации генов.

Согласно современной теории, ДНК реплицируется следующим образом: во-первых, обе завитые ленты развиваются и отделяются; как это происходит, до сих пор не вполне ясно. Как только ленты становятся свободными, основания, лежащие последовательно, оказываются окруженными жидкостью, в которой содержатся разнообразные химические строительные кирпичики, среди них фосфаты, сахар и четыре пуриновых и пиримидиновых основания, необходимые для синтеза ДНК. Из этого запаса строительного материала каждое основание исходной ленты привязывает к себе новое основание, и эти новые основания затем связываются друг с другом новой сахаро-фосфатной лентой, которая начинает обвиваться вокруг старой и образовывать с ней двойную улиткообразную структуру. Наиболее важным обстоятельством всего этого процесса надо считать то, что старые основания не свободны в

выборе новых. Если каждое основание не будет подбирать свое дополнительное к нему, иными словами, если А не будет выбирать Т, Т — А, G — С и С — G, в новой «улитке» образуется утончение там, где произойдет неверный выбор, и это приведет к тому, что непригодное основание будет замещено подходящим. На диаграмме ниже жирным шрифтом отмечены новые основания и ленты.



На этой диаграмме показаны основные черты репликации ДНК согласно современной теории: каждая «дочерняя» хромосома образуется из одной старой ленты и одной новой, и специфическая последовательность в двух дочерних хромосомах (II и III) такая же, как в исходной (I).

Подобно любому крупному открытию модель Уотсона — Крика выдвинула больше вопросов, чем смогла дать ответов. Вопросы эти таковы: используется ли для кодирования вся ДНК в хромосоме, или в хромосоме лежат «не имеющие смысла» участки, играющие роль знаков препинания — точек или запятых или служащие для каких-то совершенно иных целей. Привязана ли генетическая информация только ДНК даже в высших организмах, в которых хромосомная ДНК всегда тесно связана с белком и некоторым количеством РНК? Как прочитывается этот код и переводится в специальные биохимические процессы? РНК, очевидно, играет

ведущую роль в этом деле; как же именно это осуществляется?

Поставив эти вопросы, мы подошли вплотную к рубежам науки сегодняшнего дня. Углубляться в них — это значит выходить за пределы задач, поставленных в этой книге. Однако в следующей главе мы увидим, как открытие Уотсона и Крика помогло нашим попыткам ответить на старый вопрос: что же представляют собой мутации и как они возникают?

27. МУТАЦИЯ

О мутации говорят тогда, когда признак, передаваемый по наследству, согласно законам Менделя, появляется в линии организма, которая первоначально была свободна от этого признака. В линиях домашних животных вследствие мутаций возникли анконский признак у овец и платиновая окраска шкурки у норки (см. гл. 7). Английская королева Виктория происходила из рода, в котором гемофилия была неизвестна, пока ее не обнаружили у одного из ее сыновей и у некоторых сыновей ее дочерей (см. гл. 15); по всей видимости, мутация, вызывающая гемофилию, появилась в зародышевых клетках одного из ее родителей, так что королева Виктория сама была гетерозиготна по вновь появившемуся мутировавшему гену.

Наблюдаемая нами мутация отражает изменение какого-то гена. Мутировавший ген предположительно отличается от исходного гена химическим составом или строением. Как и старый ген, новый ген должен быть способным к точному самовоспроизведению, так как новый ген реплицируется в мутационной форме. Нет возможности избавиться от мутации, за исключением весьма редких случаев, когда последующая мутация восстанавливает исходный ген. С позиции нашего современного понимания природы гена мутация представляет собой изменение числа, типа и расположения нуклеотидов, которые осуществляют «написание» гена. Основываясь на схеме репликации ДНК, предложенной Уотсоном и Криком, такие изменения должны воспроизводиться и дальше.

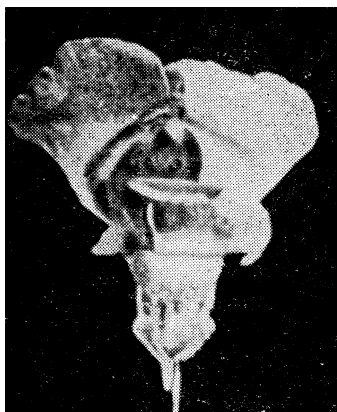


Рис. 87. Мозаичный цветок львиного зева.

ко тогда, когда особь уже гетерозиготна по данному гену. Рис. 87 показывает цветок львиного зева, одна половина которого окрашена в пурпурный цвет, а другая — в бледно-лиловый; этот цветок вырос на ветке, на которой кроме двух или нескольких мозаичных цветков было расположено много цветков либо целиком пурпурных, либо бледно-лиловых. Само растение было гетерозиготным по рецессивному гену бледно-лиловой окраски, и в одной из клеток, из которой развилась мозаичная ветвь, нормальный аллель мутировал в ген бледно-лиловой окраски. Доминантные мутации могут дать непосредственно наблюдаемые почечные вариации или мозаики.

Мутации закономерно возникают у всех видов живых существ. Каждый индивидуальный ген мутирует очень редко: возможно, один раз в ста тысячах или в миллионе клеток; однако, поскольку число генов у большинства видов чрезвычайно велико, общая частота мутирования в данном поколении может быть весьма значительной. У человека некоторые мутации, например гемофилия, встречаются относительно часто, а именно 1 на 50 000; это значит, что примерно 1 гамета на 50 000 гамет несет вновь возникающий ген гемофилии. На основании разных соображений можно сде-

Мутация не ограничивается зародышевыми клетками; однако у видов, размножающихся половым путем, потомству передаются лишь мутации, появляющиеся в зародышевых клетках. У видов, размножающихся бесполом путем, мутации, возникающие в клетках тела, т. е. в клетках соматических, могут давать начало мутантным линиям: много сортов фруктовых деревьев возникло из «почечных вариаций». У диплоидных видов рецессивные мутации могут давать начало почечным вариациям толь-

лать вывод, что большинство генов человека мутирует менее часто: возможно, один раз на 100 000 гамет или, быть может, еще реже. Если сделать скромные допущения, что среди них 23 хромосомы несут 10 000 генов, из этого следует, что одна гамета из десяти несет новый мутировавший ген. Это, конечно, только предположительный расчет, но он, по-видимому, не преувеличен.

Лишь небольшую часть новых мутаций можно обнаружить сразу в виде мутантного потомства. Рecessивная мутация в гамете диплоидного вида будет давать фенотипически нормальное потомство до той поры, пока другая гамета не окажется несущей тот же самый recessивный ген в результате предшествующей мутации, происшедшей в населении. За исключением такой возможности, вновь возникший recessивный ген будет передаваться в гетерозиготной форме на протяжении многих поколений, пока скрещивание таких гетерозигот не даст гомозиготного потомства. Исключением оказываются связанные с полом recessивные мутации (см. гл. 15); они обнаружатся в первой же ХУ-особи с мутировавшим геном. Даже доминантные или частично доминантные мутации не всегда дают отличимое мутантное потомство. Многие из них дают эффект, уловимый с трудом, или эффект, который с одинаковым успехом может быть приписан действию среды. В особенности это относится к мутациям, влияющим на количественные признаки (см. гл. 21), например яйценоскость кур, урожай зерен кукурузы, общую жизнестойкость и умственные способности. Таким образом, положение, что одна из десяти гамет человека несет новую мутацию, отнюдь не значит, что примерно один ребенок из десяти детей будет в какой-то мере ненормальным или необычным. Следовательно, у человека, как у любого другого вида, мутации неизбежно будут встречаться даже при отсутствии такой искусственной причины, как, например, воздействия рентгеновских лучей.

Эти новые мутации не надо считать новыми в том смысле, что они не встречались раньше. Данный вид обладает ограниченным числом генов, и каждый ген может давать лишь ограниченное число мутантных аллелей. Каждое мутирование данного гена повторяется

с определенной невысокой частотой, и весьма вероятно, что у вида с долгой эволюционной историей каждая возможная мутация встречалась многократно. У микроорганизмов миллионы клеток можно обследовать на мутирование, поэтому легко обнаружить, что те же самые мутации возникают вновь и вновь.

Это — очень важный факт. Он объясняет, почему большинство мутаций являются вредными. У вида, который на протяжении долгих периодов эволюции приспособился к своему образу жизни, все полезные аллели, которые могут возникнуть мутационным путем, уже включены в его генотип, в результате все или большинство представителей вида несут их в гомозиготном состоянии (см. гл. 29). Как только эта стадия осуществилась, могут возникнуть в качестве новых мутаций лишь вредные и по крайней мере менее ценные аллели. Большинство пустынных животных имеет желто-серую шкуру, которая характеризуется, таким образом, очень эффективной защитной окраской. Эволюция в пустыне благоприятствовала животным с нужными генами окраски. Аллели, возникающие в результате новых мутаций, могут вызывать лишь более светлые или более темные оттенки, отклоняющиеся от наиболее пригодных в качестве покровительствующей окраски.

Этот пример прост, но тот же принцип применим к более сложным случаям, в которых взаимодействуют многие гены, и они определяют лучше всего приспособленный фенотип. В самом деле, чем более сложно генетическое управление признаком, тем легче оно нарушается в итоге мутирования одного из ведущих по значению генов. Прimitивная машина может продолжать работать, если одна ее деталь заменена деталью несколько отличной формы. Более сложный аппарат придет в негодность в результате ничтожнейшего изменения в размерах и положении одного из него зубцов или рычагов. Все же наиболее сложная машина, сделанная руками человека, проста по сравнению с самым примитивным живым организмом.

В недавнее время факт вредности большинства мутаций стал актуальной и важной проблемой генетики. Поскольку мутации возникают лишь от природных причин, мы не можем ничего делать для регулирования их частоты. Однако современный человек исполь-

зует такие воздействия, которые могут искусственно повышать встречаемость мутаций по сравнению с природным уровнем. На первом месте среди таких воздействий стоят излучения высокой энергии, создаваемые рентгеновскими аппаратами, осадками в результате ядерных испытаний и другими источниками. Пользу, получаемую от всех этих устройств, надо сопоставить с вредом, который мы причиняем еще не родившимся поколениям людей, отягощая их все более растущим грузом мутировавших генов. Об этой трудной и актуальной теме написано так много, что было бы излишне обсуждать ее здесь. Надо отметить лишь одно обстоятельство. Часто ставят вопрос о том, не будут ли новые мутации иногда полезными. Это на самом деле иногда бывает. Такие мутации действительно возникают. Селекционерам удалось с успехом получать, используя радиацию или химическую обработку, полезные мутации у зерновых и декоративных растений, у плодовых деревьев и прочих растений. Облучение грибов, подобных пенициллам, позволило получить штаммы с повышенным урожаем антибиотиков. Надо, однако, помнить, что каждую из полученных полезных мутаций получили вследствие примерно тысячи вредных или бесполезных, которые необходимо было отбросить. Даже в области племенного дела в животноводстве такой прием был бы чрезвычайно малорентабелен. Если же говорить о человечестве, то увеличение частоты мутаций остается крайне нежелательным явлением, несмотря на возможность встречи среди тысячи вредных мутаций одной благоприятной.

Хотя генетические опасности радиации принадлежат в наше время к наиболее часто обсуждаемым вопросам, гораздо меньше внимания уделяется мутациям, возникающим под влиянием химических веществ, с которыми имеет дело цивилизованный человек, потребляя пищу, лекарства, пользуясь косметикой и работая в промышленности. Имеются серьезные причины, из-за которых отсутствует научные обобщения по этому вопросу: наше глубокое незнание относящихся сюда фактов. Правда, за последние 20 лет открыто много химических веществ, вызывающих мутации у дрозофилы, растений и микробов. Хотя всеми с уверенностью признается, что человеческие гены, подобно генам всех

исследованных видов, включая и мышей, мутируют под действием ионизирующей радиации, это нельзя считать обязательным по отношению к химическим мутациям. Рентгеновские лучи проникают легко через всякие живые ткани. Химические же вещества могут задерживаться наружными тканями тела прежде, чем они доберутся до зародышевых клеток, они могут выделиться из организма раньше, чем им удастся вызвать мутации; их могут задержать составные вещества клеток, находящиеся вне ядра; они могут разложиться на составные части с иными химическими свойствами. Все эти возможности различны у разных видов, и может оказаться, что химические вещества, вызывающие мутации у одного организма, будут совершенно недейственными для другого. Так, например, кофеин вызывает мутации у определенных бактерий и грибов. На дрозофиле эффект сходен, но сильно ослаблен. Его действие на половые клетки мышей, крыс и морских свинок заслуживает экспериментальной проверки. Проверить экспериментально, вызывает ли кофеин мутации в генах людей, которые поглощают его с кофе и с чаем, не представляется возможным. Результаты опытов на мышах и других лабораторных животных смогут дать лишь довольно предположительный вывод, который будет разными генетиками истолкован по-разному в зависимости от их научной осмотрительности и их собственной склонности пить кофе и чай. Тем не менее получение таких данных надо рассматривать как срочнейшую задачу в области генетических исследований.

Работы по мутированию — очень важный раздел прикладной генетики как в отношении изучения положительной роли мутаций в создании улучшенных сортов растений и микроорганизмов, так и в отношении их отрицательной роли в возникновении генетически вредных явлений под воздействием физических факторов и химических веществ, используемых в человеческом обществе. Для исследователя работа с мутациями является чрезвычайно ценным инструментом познания генетического материала. Новая глава в истории генетики возникла после того, как Г. Мёллер (США) на Пятом международном генетическом конгрессе сообщил о получении им мутации у дрозофилы под влиянием рентгеновских лучей. С тех пор любой лабораторный ис-

следователь имеет возможность создавать небывалые количества новых мутаций у любых нужных ему организмов. В свою очередь, получавшиеся мутации были материалом для всевозможных типов генетических исследований. Эти исследования иначе потребовали бы не одно десятилетие для поисков случайно обнаруживаемых мутаций. В наше время генетики, которым нужны те или иные мутации для работы, для получения их совершенно естественно обращаются к помощи рентгеновских лучей.

В работе с микробами для той же цели с большим успехом пользуются ультрафиолетовым излучением. Большинство мутаций, необходимых для изучения действия генов у микроорганизмов (см. гл. 23) или генетической рекомбинации у бактерий (см. гл. 25), получили путем воздействия на клетки ультрафиолетовых лучей. У высших организмов ультрафиолетовый свет также вызывает мутации, если лучи доходят до ядер в зародышевых клетках; приходится идти на ухищрения, чтобы избежать экранирования клеток слоями тканей, расположенными вокруг. Хотя излишнее облучение тела человека ультрафиолетовыми лучами в составе солнечного света вызывает неприятные ожоги, нам нечего беспокоиться об их влиянии на потомство*.

Мутагенные действия химических веществ впервые обнаружили в начале второй мировой войны**. В настоящее время известны целые серии мутагенных веществ, принадлежащих к весьма разнообразным классам химических соединений. Некоторые из них, подобно горчичному газу и сходным с ним веществам, вызывают мутации у всех испытанных организмов. Другие действуют только на определенные типы клеток или организмов. Так, например, формальдегид вызывает мутации только у дрозофил-самцов, но не у самок. В последнее время усилия ученых направлены на поиски веществ, действующих более избирательно и

* Неумеренное использование ультрафиолетовых лучей от кварцевой лампы и чрезмерно долгое пребывание под палящими лучами солнца, как хорошо доказано, приводит к раку кожи, представляющему собой мутирование клеток кожи. — Прим. ред.

** Первые работы по химическому мутагенезу выполнены в СССР в Институте экспериментальной биологии проф. В. В. Сахаровым задолго до начала подобных работ на Западе. — Прим. ред.

лишь на определенные гены. Совершенно очевидно, что открытие таких веществ чрезвычайно важно как для теории, так и для генетической практики. Исследователи получают в свои руки вещества, которые будут инструментом в деле изучения химической природы индивидуальных генов; прикладная генетика получит средства для вызывания по желанию мутаций требуемого типа. Мы пока далеки от этой цели, но достижение ее отнюдь не безнадежно. Уже ясно, что химические вещества могут отличаться по своему действию от радиации и друг от друга по относительной частоте вызываемых ими мутаций.

Мы до сих пор мало знаем о сущности того, каким образом радиация и химические мутации осуществляют свое действие. Рентгеновские лучи и другие виды радиации отдают большие количества энергии при прохождении через живое вещество; если это произойдет в хромосоме или вблизи нее, то может привести к химическому изменению гена. Подобным же образом может действовать гораздо меньшее количество энергии, выделяющееся в процессе ультрафиолетовой радиации. Весьма вероятно, что мутагенное действие ультрафиолетовых лучей осуществляется посредством химических изменений, вызываемых радиацией в соках, окружающих гены. До некоторой степени это справедливо и даже применительно к радиации с высокой энергией, как у рентгеновских лучей. Мутагенные вещества, возможно, реагируют с генами непосредственно, или через реакции с цитоплазмой. Частая причина мутации, видимо, в том, что ген «делает ошибку» в момент репликации. Можно представить себе много путей, по которым мутаген вызывает такую ошибку. Подобным образом склонны действовать особенно мутагены, химически связанные с пуринами и пиримидинами, находящимися в ДНК.

Еще более умозрительны наши соображения о том, что вызывает мутации в природных условиях. Конечно, радиация космических лучей и радиоактивных веществ в природе и в самих организмах принимает какое-то участие в возникновении мутаций; однако сила этих источников слишком мала, чтобы объяснить появление даже части всех мутаций, наблюдаемых в природе. Остальные мутации, возможно, возникают под

влиянием химических мутагенов. Много известных мутагенов относится к природным веществам; совсем недавно весьма мощный мутаген — гелиотрин — был обнаружен в одном растении из семейства сложноцветных — полевом крестовнике. По крайней мере у бактерий часть естественно возникающих мутаций, по всей видимости, появляется под действием мутагенных пуринов, образуемых в самих клетках. Это предположение основывается на опытах с получением мутаций под влиянием таких пуринов, как кофеин и сходные с ним вещества. Мутагенное воздействие пуринов можно парализовать, если давать бактериям некоторые вещества, действующие как бы в качестве «антимутагенов». Если выращивать необработанные бактерии в питательной среде с этими антимутагенами, у них появлялось бы гораздо меньше мутаций по сравнению с бактериями, выращиваемыми в обычной питательной среде. Как и можно было ожидать, антимутагены ничуть не препятствовали возникновению мутаций под влиянием радиации.

После этих отвлеченных рассуждений мы опять опускаемся на твердую почву фактов, обратившись к другому типу генетических изменений, часто встречаемых в природе, а также вызываемых под действием радиации и многих химических веществ, а именно к хромосомным поломкам. У организмов с достаточно крупными хромосомами легко наблюдать поломки под влиянием рентгеновских лучей, горчичного газа или под влиянием других мутагенных воздействий; у других организмов поломки обнаруживаются генетическими методами, а именно при исследовании потомства. Генетические результаты поломок хромосом зависят от судьбы поломанных хромосом. Каким-то пока до конца не выясненным образом концы разломанных хромосом могут слипаться друг с другом, образуя вновь стойкие структуры; однако, так как хромосомы в живой клетке плавают свободно в ядерном соке, новые хромосомы получаются не всегда такими, какими они были вначале. Хромосомы могут обмениваться частями, куски их могут пропадать, и могут возникать другие типы структурных изменений. Сейчас уместно сказать о наиболее важном изменении — нехватке части хромосомы. Оно состоит в утере куска или с конца хро-

мосомы, или в соединении несоответствующих кусков (рис. 88) из внутренних частей хромосом. Кусочек, которому не удастся присоединиться, обычно теряется, и с ним теряются расположенные в нем гены.

У гаплоидного организма, вроде микроскопической водоросли хламидомонады или многих рас дрожжей и других грибов, почти все, за исключением мельчайших, нехватки приводят к смерти, так как для выживания

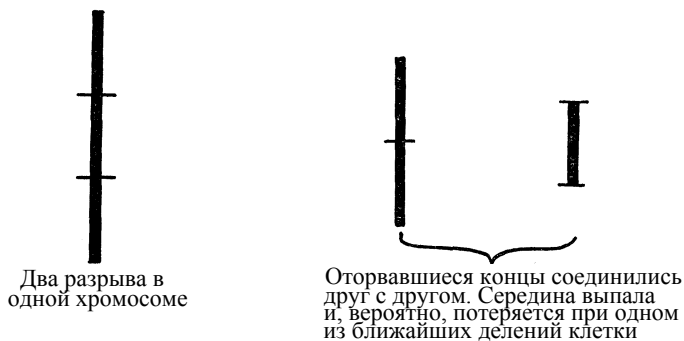


Рис. 88. Происхождение хромосомной нехватки.

необходимо огромное большинство генов (см. гл. 23). Два примера нехваток у диплоидных организмов были описаны в гл. 4 и изображены на рис. 5 и 6. Каждая нехватка убивает гомозиготы, т. е. особи, у которых отсутствует тот же ген или те же гены в обоих хромосомах-партнерах; однако, если нехватки, изображенные на рис. 6, не дают заметного влияния на гетерозиготу, нехватка, показанная на рис. 5, делает даже гетерозиготу существенно ненормальной. Таким образом, первая нехватка ведет себя как рецессивный ген, а вторая — как доминантный.

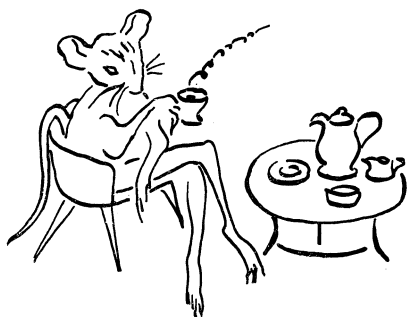
Клетки с поломанными хромосомами вне зависимости от того, соединяются ли они в новой форме или нет, выживают до наступления процесса деления, но по разным причинам эти клетки обычно гибнут при ближайшем делении или вскоре после него. Этим объясняется, почему делящиеся клетки гораздо более чувствительны к радиации по сравнению с неделящимися. Избирательное умерщвление делящихся клеток рентгенов-

скими лучами используется при лечении рака. В опухолях имеется гораздо больше делящихся клеток, чем в окружающей нормальной ткани, поэтому они избирательно уничтожаются под действием радиации. Лечение при помощи мутагенных препаратов возникло недавно. Эти препараты, подобно рентгеновским лучам, разрушают опухолевые клетки путем поломки хромосом; мутагенные препараты дают хорошие результаты в случаях, когда нет возможности использовать рентгеновские лучи. Первым препаратом этого рода был горчичный газ, или иприт. Его применили в США для лечения рака в начале второй мировой войны. Первые химически вызванные мутации одновременно и независимо с этим обнаружили в Шотландии в потомстве мух, подвергнутых действию горчичного газа (иприта). Одновременно с этим без знакомства с работами, опубликованными в Англии и США, германские ученые натолкнулись на совершенно другое вещество — уретан, которое вызывало поломки хромосом и их перестройку у растений, и британские клиницисты с успехом применили уретан в лечении больных лейкемией. Эта история очевидного совпадения как бы иллюстрирует факты, хорошо известные знатокам истории наук, которые отмечают, что научные факты как бы «созревают» для своего открытия.

Мендель шел впереди своей эпохи, и его великие открытия оставались по существу неизвестными до тех пор, пока не пришло для них время (см. гл. 2). Подобные неудачи свойственны гениальным людям. Средний ученый скромно сознает, что не будь его, такое открытие сделает кто-либо другой в это же десятилетие.

Если способность определенных мутагенных агентов разрушать опухолевые клетки может быть хотя бы частично понята с точки зрения их способности разламывать хромосомы, другая связь между мутагенезом и раком гораздо менее ясна. Хорошо известно, что рентгеновские лучи могут не только вылечить рак, но могут в итоге длительного облучения небольшими дозами вызвать рак, что стало известно еще первым исследователям рентгеновских лучей на своем собственном горьком опыте. Точно такой же параллелизм обнаружили для ряда мутагенов, включая иприт и уретан. Одна группа исследователей рассматривает эти факты

как доказательство гипотезы, что для известных типов злокачественных опухолей первичной причиной является мутация, в итоге которой клетка выходит из-под ростового управления, осуществляемого организмом, и начинает безудержно делиться. Эти ученые признают, что опухолевые клетки отличаются от нормальных своим неправильным обменом веществ, и приписывают это вторичным последствиям исходной мутации. Другие ученые придают большое значение этим нарушениям обмена и рассматривают изменения в цитоплазме как первичную причину рака. Так как все клетки опухоли могут рассматриваться как клоны (см. гл. 5), получившие начало от одной ненормальной исходной клетки, эта теория считает, что возникновение наследственного изменения сводится к своего рода цитоплазматической мутации; последняя группа ученых скептически относится к монополии генов в определении наследственных свойств. Поставленная нами проблема по своему значению более широка, чем теория происхождения рака; мы продолжим ее обсуждение в следующей главе.



28. ВЕДУЩАЯ РОЛЬ ГЕНОВ В НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

До сих пор мы рассматривали лишь случаи, в которых передача признака зависит от генов, хотя проявление признака может зависеть и от влияния среды. Так как гены заключены в ядра, такой тип наследственности носит название ядерной. Подавляющее большинство хорошо изученных случаев наследственности относится к ядерному типу, но это не исключает возможности внеядерной, или цитоплазматической, наследственности. С одним примером внеядерной наследственности мы уже познакомились в главе 23. Как было показано, образование хлорофилла находится под контролем большого числа генов; однако эти гены требуют соучастия хлоропластов. В хлоропластах могут возникать изменения, которые делают их неспособными реагировать на гены-регуляторы, и эти изменения передаются от первого, ставшего ненормальным хлоропласта ко всем его потомкам. Известно много примеров хлоропластной наследственности, и, так как хлоропласты размножаются, подобно генам, путем репликации и деления, этот тип внеядерной наследственности довольно хорошо изучен.

Имеются другие случаи хлоропластной наследственности, и их можно обнаружить с помощью специальных методов. Имеется два правила их обнаружения: одно отрицательное, а другое положительное. Первое правило гласит, что наследственные черты, передаваемые через цитоплазму, не дают явления менделевского расщепления у гибридов. Положительное правило основывается на том, что у всех высших организмов в жен-

ской гамете много цитоплазмы, а в мужской ее очень мало. Можно поэтому ожидать, что признак, передаваемый цитоплазматически, будет наследоваться по материнской линии. Это оказывается действительным для хлоропластной наследственности. При скрещивании растений с нормальными и ненормальными хлоропластами все потомки оказываются с нормальными хлоропластами, если материнское растение имело нормальные хлоропласты, и все потомки оказываются с ненормальными хлоропластами, если в материнском растении находились ненормальные хлоропласты. Изредка хлоропласты могут передаться потомству и через пыльцу. Это, однако, не меняет существенность разницы между потомством обоих реципрокных (обратных) скрещиваний.

Сопоставление результатов реципрокных скрещиваний может считаться полезным приемом в поисках цитоплазматической наследственности. Этим приемом надо, однако, пользоваться с осторожностью, потому что разница между потомствами от перекрестных скрещиваний может появляться, если наследственность идет чисто ядерным путем. Самым простым примером может служить связанная с полом наследственность (см. гл. 15). Скрещивание золотистого петуха ss и серебристой курицы S дает в потомстве серебристых Ss петушков и золотистых курочек s (см. рис. 42); обратное (реципрокное) скрещивание серебристого петуха SS и золотистой курицы s дает только серебристое потомство: петушки несут факторы Ss , а курочки — S . Такие случаи легко отличимы от цитоплазматической наследственности.

Другая причина отличий в реципрокных скрещиваниях — это раннее проявление генов в неоплодотворенном яйце. Такое явление показано на рис. 89. У мучной моли *Ephestia* нормальный черный цвет глаз у гусениц и бабочек во время развития проходит через ряд биохимических стадий (см. гл. 23, рис. 80, 81).

Одна из этих стадий выходит из строя, если ген A заменить его аллеломорфом a . Ген A доминирует над a , и глаза у гусениц и взрослых молей Aa оказываются черными, такими, как у гомозигот AA . Глаза у aa насекомых светлые, так как одно из необходимых веществ-предшественников не образуется в отсутствие A .

Если скрестить гетерозиготного черноглазого самца Aa со светлоглазой самкой aa (см. рис. 89, I), потомство расщепляется на 50 % Aa гусениц с черными глазами и 50% aa гусениц со светлыми глазами, в полном согласии с тем, что можно предсказать, исходя из пер-

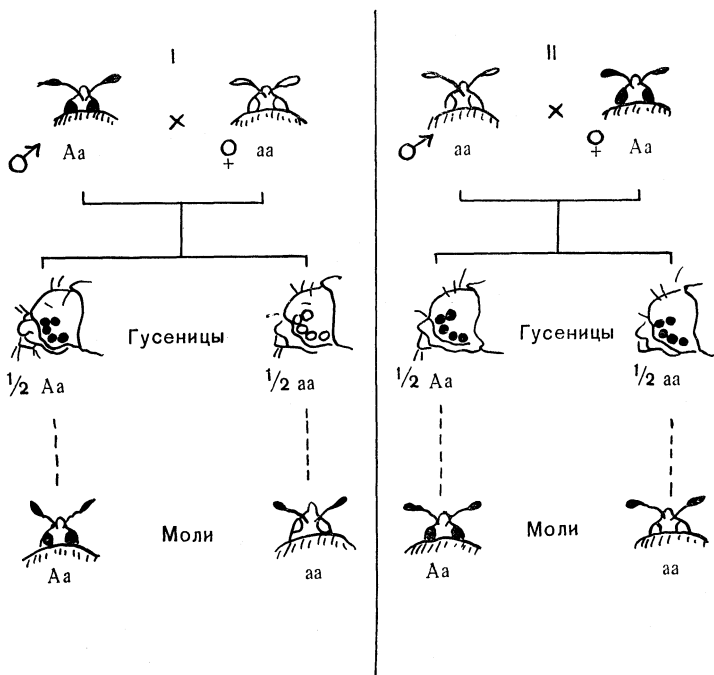


Рис. 89. Материнская наследственность у мучной моли *Ephestia*:

A — ген темных глаз; a — ген светлых глаз.

вого закона Менделя (см. рис. 15). Обратное скрещивание (см. рис. 89, II) дает другой результат. У всех гусениц оказываются черные глаза. При этом все же получается расщепление на Aa и aa особи, что можно наблюдать, следя за молями, когда они выходят из коконов: у половины из них глаза черные, а у другой — светлые, совершенно сходно с тем, что наблюдается в скрещивании I.

По-видимому, ген *A* матери вырабатывает в яйце достаточное количество вещества-предшественника, и его хватает на всю жизнь насекомого в стадии гусеницы; когда этот запас исчезает, больше вещества в отсутствие гена *A* образоваться не может, и в глазу (окрыленной) моли не образуется черного пигмента. Опять становится ясно, что здесь мы имеем дело с ядерной, а не цитоплазматической наследственностью.

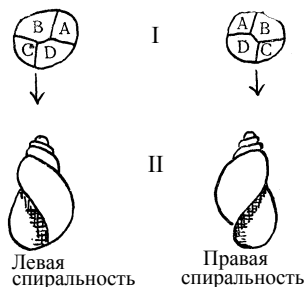


Рис. 90. Правое и левое завивание раковины прудовой улитки:

I — Первые четыре клетки развивающегося эмбриона.
II — Сформированные раковины.

Разделение типов наследственности было бы не столь простым, если бы действие материнского гена распространялось на всю жизнь потомства. Это может также привести к случаям, которые на первый взгляд напоминают цитоплазматическую наследственность. Рис. 90, II изображает два типа завивания раковины у пресноводного моллюска *Limnaea*. В индивидуальном развитии левизна и правизна завитков раковины зависят от расположения первых четырех клеток молодого эмбриона (см. рис. 90, II). Это, в свою очередь, зависит от асимметричной структуры, заложенной в неоплодотворенном

яйце под влиянием генов матери. Этой асимметрией управляет пара генов. Ген для правой асимметрии *D* доминирует над своим рецессивным аллелем *c*, дающим левую спиральность. Материнская особь генотипа *DD* или *Dd* дает вне зависимости от генотипа отца потомство с правой спиральностью. Сходным образом самка генотипа *dd* дает только левозавитое потомство. В общем, направление спирали любой особи определяется генотипом ее матери, но не ее собственным генотипом. Это легко проследить на схеме разведения, изображенной на рис. 91. При составлении этой схемы было принято во внимание, что улитки являются гермафродитами. Это значит, что у них имеются одновременно и мужские, и женские половые органы и они способны как к самооплодотворению, так и к перекрестному оплодотворению. Если бы опыты скрещи-

вания ограничились первым поколением, создано бы впечатление, что перед нами случай четкой цитоплазматической наследственности (согласно установленным нами закономерностям). Так как не было расщепления и в обратных скрещиваниях, все потомки обладали материнским фенотипом.

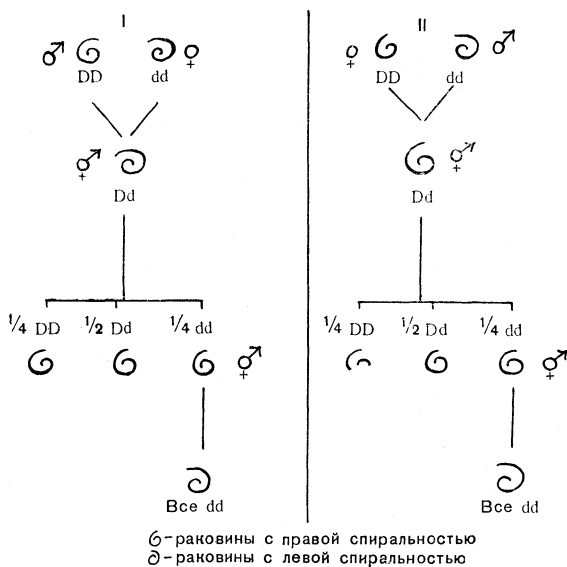


Рис. 91 Материнская наследственность у *Limnaea*:

d — рецессивная аллель для левой спиральности; D — то же для правой спиральности; ♂ — использован в скрещивании как ♂; ♀ — использована в скрещивании как ♀; ♂ — самосемяющееся животное.

Если оставить в стороне все сходные случаи материнской наследственности ядерного действия, останутся примеры, которые действительно должны быть отнесены к цитоплазматической наследственности или по крайней мере к наследованию через цитоплазму. Эти выражения нельзя считать чисто словесными отличиями; имеются опыты, говорящие о том, что ряд случаев, казавшихся примерами настоящей цитоплазматической наследственности, мог быть объяснен передачей микроорганизмов через цитоплазму. Наиболее показат-

тельным примером надо считать явление «убийц» и «убийц половых партнеров» у микроскопического пресноводного животного *Paramecium* (рис. 92). Этот организм представлен одной клеткой и дает клоны путем непрерывного деления на две клетки; вдобавок к этому у них наблюдается скрещивание и менделевское расщепление генов. Когда разные клоны парамеций оказываются в одной банке, случается, что особи одного клона убивают выделяемым секретом особи другого клона. Для самих убийц этот секрет безвреден. Клоны

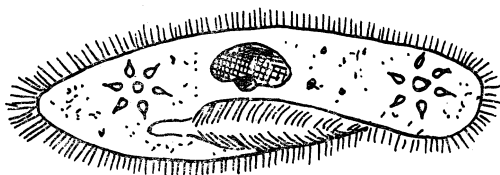


Рис. 92. Микроскопическое животное инфузория-туфелька *Paramecium*. Бобовидное тело и небольшое к нему прилегающее тельце представляют собой ядра. Звездообразования — это вакуоли, которые выкачивают лишнюю воду из клетки.

различных убийц обладают различными методами убивания своих жертв. Большинство из них не убивает своих партнеров спаривания; однако имеются штаммы, которые вместо убивания на расстоянии при помощи секрета убивают своих партнеров (в процессе конъюгации) через тесный контакт. Свойство убийцы заложено как в ядре, так и в протоплазме. Явление весьма сходно у обычных «убийц» и «убийц партнеров конъюгации». Описание дается для первых. Ядерная основа явления состоит в наличии пары аллелей K/k . Животные, гомозиготные по фактору k , оказываются чувствительными к убивающему воздействию, и сами не могут сделаться убийцами. Животные, несущие фактор K в гомозиготном или гетерозиготном состоянии в нормальной цитоплазме, являются потенциальными убийцами; они становятся убийцами фактически, если в их цитоплазме находятся так называемые частички «каппа», которые, в свою очередь, выделяют смертельный яд. В инфузориях типа KK и Kk частички каппа передаются от клетки к клетке в цитоплазме:

как только они исчезают из клетки, то не могут возродиться сами по себе. Наследование каппа-частиц вначале считалось великолепным примером цитоплазматической наследственности. Более основательное изучение этого явления, однако, показало, что частицы каппа напоминают бактерий, и их передачу от клетки в клетку в цитоплазме более правильно сопоставлять с передачей паразитических микроорганизмов. То обстоятельство, что частицы каппа могут поддерживаться только в особях с геном *K*, не противоречит этому доводу. Широко известно из наблюдений, что стойкость или чувствительность к паразиту зависит от генотипа поражаемого хозяина. Имеются доказательства того, что чувствительность к вирусу полиомиелита детерминирована наследственно (см. гл. 16) и что штаммы бактерий могут делаться чувствительными к бактериофагу (см. гл. 25) в результате мутации одного из их генов.

У дрозофилы некоторые особи оказываются сверхчувствительными к действию углекислоты и умерщвляются дозами, которые оказывают лишь слабое и временное влияние на нормальных мух. Это свойство передается через цитоплазму; надо опять напомнить, что частицы, о которых идет речь, скорее относятся к вирусам, чем к нормальным составным частям цитоплазмы. Решить, какая из этих двух точек зрения правильна, задача нелегкая. У генетиков нет единого мнения относительно понимания этих и сходных с ними явлений. Даже, если их все отнести к истинной цитоплазматической наследственности, общее число этих явлений у животных оказывается чрезвычайно незначительным, и маловероятно, что оно сильно возрастет в итоге будущих открытий. У растений, в которых обратные скрещивания различаются и где отличия не всегда относятся за счет хлоропластов, это явление встречается чаще. Один признак, передающийся у многих растений по наследству через цитоплазму, имеет практическое значение. Это — мужская стерильность, т. е. неспособность образовывать здоровую пыльцу. В тех случаях, например при разведении гибридной кукурузы, когда надо предотвратить возможность самоопыления, внедрение цитоплазматического фактора, создающего мужскую стерильность, экономят труд.

Подводя итоги, можно с уверенностью заявить, что в управлении наследственностью монополия генов очень высока, хотя и не абсолютна. Весьма спорным надо считать вопрос о том, велика ли роль цитоплазматической наследственности в определении расхождений сильно отличных друг от друга организмов, принадлежащих к различным видам и родам. К сожалению, этот вопрос не может быть разрешен экспериментально, так как межвидовые и межродовые гибриды обычно бесплодны, а если же и дают потомство, то оно оказывается стерильным (подобно мулу). Мы не будем принимать во внимание цитоплазматическую наследственность в следующей и последней главе — кратком обзоре факторов, играющих роль в процессе эволюции.

29. ЭВОЛЮЦИЯ ГЛАЗАМИ ГЕНЕТИКА

Эволюция — исторический факт. Истинность ее исторически обоснована самым совершенным образом. Доказательства эволюции относятся к различным разделам биологии, например: к изучению ископаемых организмов, данным сравнительной анатомии, к фактам географического распределения животных и растений. Генетика не ставит перед собой задачи обосновать существование эволюции как факт, но стремится объяснить, каким путем шла эволюция. Картина эволюции в генетической трактовке описана во многих, недавно вышедших в свет книгах, некоторые из них написаны в форме, доступной для неспециалиста-биолога; мы можем дать здесь лишь очень краткий очерк вопроса.

Дарвин понимал эволюцию как итог действия отбора на вариации, встречающиеся в природе. Эти вариации возникают в результате случайных процессов и могут быть очень разнообразными; естественный отбор представляет собой силу, направляющую эти вариации по каналу эволюционного прогресса. Принципы естественного отбора уже были рассмотрены в главе 13. Мы сформулируем их здесь следующим образом. Из естественно встречающихся вариаций в любой популяции лучше всего приспособившиеся оставляют более многочисленное потомство, чем остальные. Если свойства, по которым родители оказываются более приспособленными, наследственны, они обнаружатся у потомков, и эти последние опять проявят повышенную приспособленность, что выразится в увеличении сред-

него числа потомков. В итоге лучше приспособленные особи займут место менее приспособленных, и вся популяция аккуратно приспособится к «нише», создаваемой ее специальным окружением. Эти идеи, впервые выдвинутые в 1859 г. Дарвином в книге «Происхождение видов», были встречены с восторгом и стали руководящими в биологии на многие десятилетия.

Критические высказывания в дальнейшем обращали внимание в основном на проблему природной изменчивости. По Дарвину, вариации, встречающиеся в природе, поставляют материал для селекции. Был задан вопрос о пригодности этого природного материала для осуществления эволюции. Достаточно ли велико число вариаций, возникающих в каждом поколении? Принадлежат ли они к нужному типу? Наконец, возможно, самым главным вопросом надо считать вопрос о передаче признаков вариаций потомству. Если вариации не наследственны, то они совершенно безразличны для процесса отбора, так как, что было показано в главе 21, селекция фенотипических признаков без генетической основы не дает никаких результатов. Возникли еще дополнительные вопросы. Однако, прежде чем о них сказать, попытаемся ответить на вопросы, относящиеся к генетическим вариациям в природных условиях; от решения этих вопросов зависит, признавать или отрицать дарвиновскую теорию эволюции.

Первичным источником наследственной изменчивости надо считать мутации. Как было показано в главе 27, мутация — это процесс, закономерно протекающий в природе. Процесс этот редкий; данный ген может мутировать один раз на миллион клеток или еще реже, скажем, один раз на сто миллионов клеток. Надо, однако, вспомнить, что бактерия, делящаяся на две, каждые два часа даст потомство численностью в сто миллионов клеток в срок меньше трех дней, а мужские половые органы большинства высших организмов дают миллионы сперматозоидов или зерен пыльцы. Кроме того, надо учесть, что эволюция идет на протяжении многих миллионов лет. Таким образом, есть очень много возможностей проявиться любой мутации.

Все же, если сопоставлять успехи эволюции с масштабом времени, выявляется, что одного мутационного процесса едва ли достаточно для образования необхо-

димых наследственных вариаций, если оставить в стороне такие быстро размножающиеся организмы, как бактерии. У более высокоорганизованных форм следующие два фактора строго ограничивают число мутантных особей, возникающих в пределах того или иного отрезка времени: более длинные интервалы между поколениями и более ограниченное число потомков. Эти виды все же должны рассчитывать на мутации, как на свой исходный сырой материал: они, однако, используют его, подобно архитектору, который берет строительные блоки разного размера, формы и окраски, чтобы создавать различные сооружения. У этих видов главным источником генетической изменчивости является рекомбинация, подчиняющаяся второму закону Менделя (см. гл. 19), или для сцепленных генов — процессу кроссинговера (см. гл. 20). Если животновод сталкивается с трудностью или невозможностью разделять или комбинировать два тесно связанных гена (см. гл. 20), то эволюция располагает таким огромным запасом времени, что даже тесное сцепление не создаст серьезных затруднений для процесса перекомбинирования.

Объем генетически обусловленной изменчивости в итоге процесса перекомбинирования колоссален. Рассмотрим четыре пары генов, с которыми работал Мендель: 1 — гладкие семена по сравнению с морщинистыми; 2 — желтые семена по сравнению с зелеными; 3 — высокие растения по сравнению с низкими; 4 — красные цветки по сравнению с белыми. Мы уже видели (см. гл. 19), что рекомбинация первых двух пар генов дает четыре фенотипических класса: гладкие желтые, гладкие зеленые, морщинистые желтые, морщинистые зеленые. В пределах каждого рекомбинационного класса с третьей парой генов подразделение даст растения высокого и низкого роста, так что в целом теперь мы будем иметь $2 \times 2 \times 2 = 8$ различных классов. Рекомбинация с четвертой парой генов приведет к подразделению каждого класса еще на два, в итоге перекомбинирование по всем четырем парам генов даст $2 \times 2 \times 2 \times 2 = 16$ классов.

Можно идти таким путем и дальше, причем каждая пара аллелей будет удваивать число фенотипических классов. У большинства видов имеются тысячи или

десятки тысяч генов, и значительное их число существует в виде двух и больше аллелей. Сделаем допущение, которое надо считать значительно преуменьшенным, что у человека имеется только 100 генов, представленных в виде различных аллелей, и что для каждого из этих генов имеется только по два альтернативных аллеля, из которых один рецессивный. Тогда число возможных фенотипов, могущих возникнуть в результате рекомбинирования между этими 100 парами аллелей, будет равно $2 \times 2 \times 2 \dots$ и так сто раз. Если довести вычисление до конца, получится число, состоящее из единицы с 30 нулями; если это число выразить словами, то придется сказать миллион миллион миллион миллион миллионов. Число генотипов гораздо более многочисленное; каждая пара аллелей (A, a) дает три класса генотипов — AA, Aa и aa , которые при неполном доминировании различаются фенотипически (см. рис. 14).

Рекомбинирование 100 пар аллелей дает $3 \times 3 \times 3 \dots$ и так сто раз, и это выражается числом из единицы с 50 нулями. Так как на Земле живет несколько меньше 3000 млн. человек, очевидно, что практически два человека не имеют никаких шансов быть генетически одинаковыми, за исключением идентичных близнецов. Тот факт, что во всех группах организмов, начиная с бактерий и вирусов, действует половой механизм, позволяющий генам рекомбинироваться, указывает на огромное значение рекомбинирования для процесса эволюции (см. гл. 25). Пол, как и многие другие этапы завоевания Земли жизнью, должен считаться одновременно итогом и причиной эволюции.

Твердо убедившись в том, что в природе широко представлена наследственная изменчивость, мы можем задать себе вопрос, пригодны ли эти вариации в качестве материала для эволюции?

Некоторые ученые высказывали сомнения по этому поводу. Наиболее важные из этих сомнений таковы: 1) мутации являются вредными и не в состоянии объяснить прогрессивную эволюцию; 2) мутации дают резкие отклонения от нормы, тогда как, по Дарвину, эволюция протекает постепенно; 3) мутации захватывают только внешние признаки, вроде окраски глаз; виды же отличаются друг от друга по основным при-

знакам, как анатомическим, так и физиологическим. Эти положения вытекали из ранних генетических открытий, сделанных в начале этого столетия, и в настоящее время устарели. Разберемся в них по порядку.

1. Мы уже познакомились в главе 27 с тем, что большинство мутаций действительно оказываются вредными, если они возникают у вида, который хорошо приспособился к своему образу жизни путем ранее возникших мутаций, рекомбинаций и отбора. Этот факт, вместо того чтобы быть доводом против естественного отбора, скорее является доказательством положения, что в прошлом отбор был эффективен. На протяжении же долгих эпох эволюционного развития условия сами собой меняются относительно каждого вида, и в результате мутаций, которые в прошлом казались бы вредными, могут стать полезными; на самом деле они могут спасти вид от исчезновения. В этом заключается огромное преимущество диплоидии (см. гл. 3), позволяющей потенциально полезным рецессивным генам сохраняться в гетерозиготном состоянии до момента, когда они смогут проявить свою полезность.

Дарвин объяснял преобладание среди насекомых, живущих на островах или на побережьях с частыми ветрами, видов с рудиментарными крыльями, так как при данных условиях существования крылья не нужны и отбираться должны бескрылые мутанты. Французские биологи поставили опыт для проверки этой гипотезы. У дрозофилы рецессивный ген *вестиджал* превращает крылья в крошечные рудименты. Мухи с мутацией гена *вестиджал* не могут летать и в нормальной обстановке, где живет дикая дрозофила, поэтому бескрылость является важным недостатком. В местности с сильными ветрами выпустили партии длиннокрылых мух и мух *вестиджал*. Мух с длинными крыльями ветер относил в сторону с большей легкостью, чем мух *вестиджал*, и в популяции быстро увеличивался процент короткокрылых мух *вестиджал*. Если бы в подобных условиях пришлось бы жить дикой популяции дрозофилы, исходно вредная мутация *вестиджал* могла бы приобрести селекционное значение.

2. Мнение о том, что большинство мутаций проявляется в виде резких изменений, сложилось в гене-

тике исторически. Один из трех ученых, оценивших по-новому работы Менделя в 1900 г. (см. гл. 2), предложил термин «мутация», назвав так резкие наследственные изменения, которые он наблюдал у растения Энотера.

На самом деле большинство из них были не мутациями, а рекомбинациями необычного типа. В дальнейшем, в первые годы этого столетия генетики выбирали для установления основных закономерностей наследственности резко выраженные мутационные вариации. Этот выбор подсказывался здравым смыслом; если бы Мендель решил взвешивать каждую горошину, чтобы проследить наследственность незначительных отличий в весе, он никогда не открыл бы своих законов. На самом же деле мутации, слабо выраженные, очень распространены; их может обнаружить всякий, пожелавший это сделать, но поисковая работа тяжела и скучна. Совершенно очевидно, что обнаруживают гораздо чаще резко выраженные мутации, чем мутации мелкие; однако нет никаких сомнений в том, что встречаемость последних значительно выше, чем первых.

Особенно существенны для эволюции два типа мелких мутаций. К первому относятся мутации, затрагивающие количественные признаки, вроде размеров тела или плодовитости; как было показано в главе 21, эти признаки управляются суммированным действием многих генов, причем каждый из них проявляет лишь незначительное влияние. Эти гены сами по себе не оказывают заметного действия, но изменяют проявление других, более резких мутаций. Гены-модификаторы играют огромную роль в эволюции, так как на них лежит окончательная отделка — подгонка, полировка и т. п. операции, подобные тем, которые осуществляют при сборке машины. Два примера могут это проиллюстрировать.

Наиболее обычный тип пегости у мышей зависит от рецессивного гена. Все мыши, гомозиготные по этому гену, несут пегую окраску. Однако степень пегости определяется генами-модификаторами и варьирует от одноцветной окраски до почти белого цвета. У мышей можно повышать или понижать количество белых пятен, разводя мышей с наибольшей пятнистостью или с

наименее выраженной пятнистостью, т. е. беря на племя мышей с наибольшим числом генов подходящего рода. В природных условиях естественный отбор часто приводит к более тонким приспособлениям видов к окружающей среде накоплением генов-модификаторов.

Когда обнаруживается впервые новый мутантный признак, он обычно очень резко снижает жизнеспособность его носителя. Богатая практика генетиков показывает, что такие мутировавшие линии могут восстанавливать вполне свою жизнеспособность на протяжении нескольких поколений, при этом отбираются для разведения самые сильные особи. Этот метод разведения приводит к накоплению генов-модификаторов, которые создают «буфер» против неблагоприятного проявления резкой мутации. В процессе эволюции, видимо, процесс буферирования генов играл очень видную роль.

3. Неверное представление о том, что мутации поражают только внешние признаки, несущественные для эволюции, основывается на том, что основатели генетики исследовали законы наследственности на легко наблюдаемых признаках, вроде окраски цветков у гороха и формы крыльев у дрозофилы. Прочитав предшествующие главы, читатель поймет, что мутирование захватывает все признаки, включая самые существенные.

В результате мутирования могут выпадать жизненно необходимые ферменты (см. гл. 23). Наоборот, линии микробов, потерявшие такие ферменты, могут их приобретать вновь путем обратной мутации. Мутации, меняющие особенности цветения растения (см. гл. 16, рис. 16), лежат в основе приспособления к коротким дням в тропиках или длинным дням в умеренной зоне.

У человека иногда встречаются мутации, выражающиеся в появлении перепонки между пальцами на ногах; такие мутации, видимо, играли большую роль в эволюции водных животных. Нет сомнений в том, что мутации, поражающие жизненно важные структуры или функции, должны подчас быть летальными (см. гл. 8), а потому их нельзя обнаружить без специального эмбриологического исследования. Мутации, подавляющие образование позвоночника, извест-

ны у мышей, но эмбрионы, гомозиготные по мутантному гену, умирают на самой ранней стадии.

Не приходится сомневаться в том, что мутации, встречаемые в природе и сопровождаемые в большинстве случаев генетической рекомбинацией, представляют собой адекватный и вполне достаточный источник наследственного варьирования, необходимого для осуществления эволюционного процесса. До вторичного открытия менделевских законов этого, однако, не понимали, главным образом потому, что приписывали наследственные отличия отличиям по крови, и скрещивание представляли как результат кровосмешения. Эти термины существуют до сих пор, хотя и потеряли всякий смысл. Такие представления о наследственности приводили к серьезным затруднениям в понимании эволюции с точки зрения Дарвина. Если два окрашенных раствора смешать (красные и черные чернила), их отличающие свойства в смеси исчезают. Если бы наследственные признаки находились в крови, они разбавлялись и исчезали бы в конце концов при скрещивании.

Достаточный запас генетической изменчивости может только поддерживаться, если допустить, что новые наследственные отличия будут возникать с высокой частотой. Опыты Менделя одним ударом устранили это затруднение дарвинизма, показав, что наследственные признаки базируются на генах, которые сохраняются в процессе скрещивания и могут проявляться в неизменном виде через очень много поколений.

Дарвин, хотя и был современником Менделя, к несчастью, ничего не знал о его опытах. Он вынужден был вследствие этого не столь определенно высказывать свое представление об эволюции, допуская, что случайное появление наследственных отличий является не единственным источником наследственной изменчивости. В поисках дополнительных источников он обратился к теории Ламарка — знаменитого французского биолога. Ламарка поражала способность организмов приспосабливаться к требованиям их окружения и образа жизни. Кузнец развивает мощные мышцы рук путем упражнений; молодые деревья в густом древостое вырастают высокими в поисках

света; мех у пушных зверей зимой более густой, чем летом.

Ламарк допускал, что такие индивидуально приобретенные приспособительные признаки наследуются; так, например, он считал, что у животных, укрепивших мышцы ног под влиянием бега, появится потомство, у которого ножные мышцы с самого начала будут лучше развиты, чем у новорожденного потомства от менее активных (в отношении бега) родителей. Эта теория отвергнута сейчас большинством генетиков.

Попытка экспериментально подтвердить наследование приобретенных признаков никогда не имела успеха. В самом деле, было бы трудно понять, каким образом более сильно развитые мышцы ног могут повлиять на зародышевые клетки, с тем чтобы возникли мутации, обеспечивающие отличное развитие тех же самых мышц у потомков. Очевидно, невозможно сказать с абсолютной уверенностью, что подобный тип эксперимента никогда не приведет к положительному результату.

Если немногим оставшимся последователям ламаркизма когда-либо удастся получить доказательство наследования приобретенных признаков, это открытие будет обязано как-то приладиться к нашим представлениям в области генетики и эволюции. Однако это едва ли сильно изменит наше современное понимание эволюции. Применение математических методов к изучению эволюции показало, что существующие проявления мутирования, рекомбинации и естественного отбора объясняют вполне удовлетворительно темпы и пути эволюции. Любые дополнительные причины возникновения наследственной изменчивости в лучшем случае могут играть ничтожную роль в постановке материала для грандиозного прогресса жизненных форм от простейших «живых молекул» до ныне наблюдаемого богатства и разнообразия живых организмов.

Имеется еще одно представление, часто привлекаемое к пониманию эволюции. Многие палеонтологи, изучающие ископаемые остатки, считают, как только группа организмов начинает двигаться по новому эволюционному пути, особая направляющая сила начинает следить за тем, чтобы этот путь сохранился на

протяжении многих эволюционных эпох. Легко понять, как возникло это представление.

На рис. 93 показана эволюция передней конечности лошади на протяжении 50 млн. лет. В течение этого времени происходил непрерывный и неизменный процесс перестройки ног этих животных, все лучше и лучше приспособленных к быстрому бегу по безлесным пространствам прерий. В других случаях такая же не-

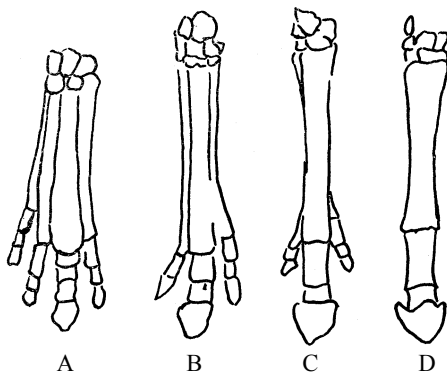


Рис. 93. Эволюция передней конечности лошади:

A — более 50 млн. лет назад; B — более 30 млн. лет назад; C — менее 20 млн. лет назад; D — от 1 млн. лет назад до наших дней.

умолимая сила, казалось, направляла группы организмов по выбранному ими пути навстречу к исчезновению.

Доисторические животные некоторых линий становились все крупнее и крупнее, у них развивались все более и более причудливые рога вплоть до момента, когда линия резко обрывалась. Для негенетиков трудно понять, как могут возникать такие четкие направления на основе отбора, работающего со случайными мутациями и рекомбинациями. Однако мы должны помнить, что хотя мутация и рекомбинация — события случайные, отбор таковым не является. Он направляется двумя условиями: средой, к которой должен приспособливаться организм, и строением самого организма.

Различные организмы по-разному приспосабливаются к окружающей среде. На одном и том же участке берега можно наблюдать болотных птиц, которые шагают на длинных тонких ногах с широко расставленными пальцами, и уток, ковыляющих по берегу на коротких кривых лапах с перепонками. Этот тип специализации на голенастых и плавающих можно проследить далеко в глубь эволюционной истории птиц. Достаточно было группе птиц с умеренно длинными ногами начать добывать пищу в воде у берегов, любая мутация, способствовавшая утоньшению и удлинению костей ног, давала им преимущества и распространялась по всей группе в результате естественного отбора.

С другой стороны, мутации, укорачивающие кости ног или вызывающие перепонки между пальцами на ногах, оказывались неблагоприятными и скоро вновь исчезали. Чем ближе организм к совершенству по приспособленности, чем меньше число изменений, которые еще могут давать преимущества, и тем уже и прямолинейнее становится путь его эволюции. Путешественник может прибыть в далекий город разными дорогами; лишь только он выбрал главную дорогу, возможности пользоваться боковыми дорогами становятся ограниченными, на последних перекрестках его выбор становится несвободным. Эти соображения, наряду с другими, о которых здесь говорить нет возможности, делают излишним для объяснения эволюционных путей обращение к мистической направляющей силе.

Натуралисты, включая и самого Дарвина, отметили еще одну трудность в понимании эволюции путем естественного отбора. Это наличие у многих видов признаков, лишенных очевидного приспособительного значения, так сказать, «украшательства» эволюции (вроде различных рисунков на крыльях бабочек или различных групп крови у человека). В каждом из таких случаев имеется специфическая трудность. Можно упомянуть лишь два ответа на эти вопросы. Прежде всего признаки могут обладать селекционными преимуществами, которые не выявлены еще для случайного наблюдателя. Английские исследователи эволюции обнаружили, что вариации рисунка из полос на раковинах некоторых наземных моллюсков позволяют

им отлично приспосабливаться к разнообразию фона — лесу, канавам, лужайкам, окраска оказывается защитной от нападения дроздов. Большинство генов проявляет плейотропный эффект (см. гл. 23). Бесплодный или даже вредный признак, возможно, управляется геном, обладающим менее заметным плейотропным действием селекционного значения. Разительным примером может служить сохранение гена серповидноклеточной анемии (см. гл. 23) у человека. Новейшие исследования дают основания считать, что группы крови у человека также обладают плейотропным действием, управляя чувствительностью или стойкостью к некоторым заболеваниям. Уместно все же добавить, что нет абсолютно никаких оснований подозревать, что гены окраски кожи человека обладают плейотропным влиянием на какие-либо признаки социального значения.

Остается рассмотреть еще одну важную проблему, внимание к которой было привлечено самим Дарвином. В «Происхождении видов» он задает вопрос: «Если виды произошли от других видов путем незначительных переходов, то почему мы всюду не наблюдаем переходные формы?» Отвечая на поставленный вопрос, среди объяснений он упомянул в качестве важного момента, что «сам процесс естественного отбора непрерывно стремится ...к истреблению ...промежуточных звеньев». Для Дарвина, незнакомого с законом расщепления и рекомбинации генов, это объяснение было вполне приемлемым. Нас оно не удовлетворяет. Мы расцениваем переходные формы как итог случайных генных комбинаций, которые столь же легко разрушаются, как и образуются. Дальнейшая эволюция переходных форм даже в лучше приспособленные формы не могла бы осуществляться без механизмов создания первичных благоприятных генных комбинаций. Эти механизмы носят название «изоляционных механизмов». Как пол и диплоидность, они представляют собой одновременно и результат, и причину эволюционного процесса. Они могут быть весьма разнообразными, но все служат одной и той же цели: ограничение или предупреждение скрещивания и генетической рекомбинации между исходной группой и любой подгруппой, в пределах которой распространился среди

достаточного числа особей генотип, обладающий особым преимуществом.

Можно указать лишь на некоторые примеры изоляционных механизмов. У растений мутации, изменяющие время цветения, препятствуют перекрестному опылению мутантной формы и линий, из которой она образовалась. У насекомых — фитофагов (растительноядных) — того же можно достигнуть посредством мутаций, меняющих выбор растения-хозяина. У животных мутации, действующие на строение половых органов или поведение при спаривании, могут препятствовать успешному спариванию. Где возможны скрещивания, потомство может оказаться стерильным: лошади и осел дают жизнеспособное потомство, но их гибриды — мулы и лошаки — оказываются стерильными. Среди изолирующих механизмов наиболее распространена географическая изоляция. Как только достаточное число особей в пределах популяции приобретет новые комбинации генов, они получают возможность заселить новую территорию, где исходные формы не могут выжить.

Вероятно, это происходило многократно в ранние периоды эволюции, когда жизнь впервые вышла из океана на сушу, и произошло вновь, когда обитатели суши (млекопитающие) расщепились на группы, в одной из которых оказались ластоногие (тюлени) и киты, вновь вернувшиеся в океан. В подобных случаях генетические отличия предшествовали географической изоляции.

Более часто последовательность оказывается обратной: новый географический барьер (гора, ущелье или пролив) разделял популяцию организмов на две группы, между которыми исчезала возможность скрещивания и обмена генами. В каждой из этих групп естественный отбор благоприятствовал таким особым мутациям и комбинациям генов, которые наилучшим образом подходили к данной среде. Так как нет двух абсолютно одинаковых местностей, это неизбежно приводило к возрастающему генетическому расхождению между этими группами, и это, в свою очередь, приводило к отличиям в строении или поведении, что создавало изолированность, даже если впоследствии барьер исчезал. На этой стадии изоляция осуществлялась

полностью. Две группы получают название отдельных видов, если они больше не могут скрещиваться друг с другом и давать плодовитое потомство.

С образованием частично или полностью изолированных групп отбор вступал в новую стадию. Вместо того чтобы воздействовать только на особи, он начал влиять на группы, давая одним возможность распространяться, другие группы хирели и в конечном итоге исчезали. Повсюду, где группы организмов соревнуются за пищу, пространство, свет или за что-либо иное, важное для выживания и размножения, межгрупповой отбор выходит на первое место по сравнению с отбором между особями в пределах групп. Это обстоятельство имело очень важные последствия. Невозможно было оценивать индивид исключительно по его способности давать потомство и передавать гены последующему поколению; гораздо более важным является то, что дает индивид для выживания и способности соревноваться всей группе. Рабочие пчелы стерильны; тем не менее жизнь и выживание пчелиной семьи зависят от их жизнедеятельности, и там, где семьи диких пчел соревнуются за пищу, решающими являются стерильные рабочие особи, а не плодовитые трутни. В семьях термитов и муравьев высоко специализированные касты рабочих и солдат возникли путем естественного отбора, действовавшего на группы, а не на особи.

В эпоху расселения человечества успех в соревновании за землю зависел в значительной степени и от индивидуальной плодовитости. Достаточно было общине прочно осесть, ее дальнейшее развитие, способность конкурировать и выживание не зависели больше от плодовитости составляющих ее членов; ведущую роль начинали играть люди разумные, запасливые, энергичные и настроенные в духе общности. В средние века забота о больных, научная работа и воспитание молодежи находились в основном в руках бездетных монахинь и монахов. В наше время стало поговоркой мнение, что государство с наиболее развитой наукой и техникой будет господствовать на нашей планете; однако ученые и педагоги не могут считаться наиболее плодовитыми членами общества. Агрессивность является преимуществом в соревновании между

индивидами, но выживание группы подвергается опасности в случае агрессивности отдельных ее членов. Готовность оказывать помощь, симпатия, самопожертвование приносят вред индивиду в его борьбе за выживание, но благотельно для группы в целом; в межгрупповом отборе преимущество будет у тех групп, где перечисленные качества развиты сильнее всего.

В отборе, действующем на группы, решающей чертой надо считать общий генофонд группы. (Общий запас генов в группе часто называют «генофондом».) Если группа богата генами, определяющими высокий ПИ (см. гл. 18), в ней будет много интеллигентных людей и средний уровень интеллигентности будет высок; если в группе мало таких генов, средняя интеллигентность будет низкой. Если вернуться к нашему представлению о генах как игральным картам, можно представить себе, что генофонд составляет как бы всю сумму карт, находящихся на руках у людей данной группы. Число карт, конечно, зависит от числа индивидов в данной группе, так как, исходя из правил игры, каждый человек имеет по две карты каждого рода. Однако пути распределения наборов карт не будут одинаковыми в каждом генофонде и, конечно, будут неодинаковыми, если группы окажутся частично или нацело изолированными. Так, в одном фонде тузы могут быть равномерно распределены по четырем наборам, в другом — бубновые тузы могут встречаться в десять раз чаще, чем тузы трефовые, и в два раза чаще двух других тузов, взятых вместе; в другом генофонде туз червей может отсутствовать совсем. Особи, рождающиеся в отдельных группах, извлекают карты из генофонда, и это ограничивает и регулирует возможные наборы карт, которые им достаются. Если бубновых тузов в генофонде нет, ни один игрок не может его получить. Если бубновые тузы представлены в десятикратном размере по сравнению с тузами трефовыми, шансы вытянуть их в десять раз выше.

В этой картине степень изоляции двух групп характеризуется частотой взаимообмена двух генофондов картами, т. е. частотой переноса карт из одного генофонда в другой, либо в итоге того, что один индивид перекочевал в другую группу, либо потому, что оба ро-

дителя данного индивида происходят из двух разных групп.

Чем чаще генофонды обмениваются картами, тем сильнее будут выравниваться отличия между ними. Если обмен происходит часто, оба генофонда будут содержать сходные наборы карт. Если обмен стал столь частым, что любой индивид с одинаковой вероятностью может вытянуть свои карты из того и другого фонда, оба фонда сливаются в общий, в котором карты того и другого фонда скомбинировались в равномерно распределенную смесь. На генетическом языке это можно выразить, сказав, что частота генного обмена при помощи иммиграции и перекрестного скрещивания определяет степень изоляции и в итоге — степень расхождения двух групп. Виды в совершенстве изолированы друг от друга. Между ними нет никакого обмена генами, и их генетические отличия многообразны и глубоки.

Человечество представляет собой обширный вид, подразделенный на группы. Все эти группы могут обмениваться генами путем скрещивания. На этом пути, однако, встречаются препятствия из-за существования более или менее эффективных барьеров между заключаемыми браками за пределами группы. Барьерами могут оказаться географическая удаленность, системы каст и классов и религиозные отличия. Когда группы небольшого объема сливаются, например, в результате улучшения транспортных возможностей или меньших строгостей в отношении классовой или религиозной принадлежности, вредные рецессивы исчезают с глаз долой, и результат с эвгенической точки зрения оказывается положительным (см. гл. 13). Самые крупные и фенотипически отличные группировки человека носят название «рас». Поначалу и в значительной степени до сих пор изоляция между расами была географической.

Там, где исчезли географические барьеры, более или менее строгая изоляция часто сохраняется по причине расовых предрассудков. Древняя и строго проводимая изоляция между расами привела к заметному расхождению их генофондов. Некоторые гены, например гены черной или коричневой окраски кожи, представлены одним отдельным аллелем в некоторых гено-

фондах и иным аллелем в других. Генофонд негров содержит только аллели черной окраски кожи, генофонд европейцев содержит только соответственные аллели белой окраски кожи. В результате действия таких генов каждый индивид одной расы отличается от каждого индивида другой расы. Число же таких генов, однако, очень мало. Многие гены представлены одними и теми же аллелями в большинстве или во всех расах и отличаются лишь соотношениями, в которых эти аллели смешаны в генофонде. За исключением некоторых племен американских индейцев, все человеческие расы несут три аллеля групп крови А, В и 0 (см. гл. 10); в то время как аллель 0 чаще всего встречается у всех рас, группа В более распространена среди народов Азии, чем Европы. Точно так же чувствующие на вкус фенилтиокарбамат и нечувствующие (см. гл. 9) были обнаружены среди всех обследованных рас; однако чувствующие вкус ФТК среди североамериканских индейцев встречаются в 94% и только в 70% среди североамериканских белых. По этим генам расы перекрываются, и представители разных рас могут оказаться одинаковыми; и в то же время могут оказаться отличными люди, принадлежащие к одной и той же расе. Мало сомнений в том, что расы отличаются также по частоте встречаемости генов, управляющих умственными способностями и личными качествами. Ввиду очень скудных неубедительных доказательств этого положения, которыми мы располагаем, трудно решить, в какой мере это действительно проявляется (см. гл. 18). С другой стороны, нет оснований верить, что какая-то одна раса обладает привилегией носить в себе все высшие аллели таких генов, тогда как другая раса несет в основном самые низшие. Как раз наоборот, имеются все основания считать, что этого нет и что у всех рас встречаются и высшие, и низшие аллели.

Со временем улучшенные способы передвижения и распространение цивилизации неизбежно будут уничтожать генетические барьеры между расами, хотя этот процесс тормозится географическими и социальными препятствиями. Трудно предсказать общий генетический исход всей ситуации. В наше время слишком много детей от смешанных браков не могут успешно развиться по причине неблагоприятных условий среды.

В хороших условиях в семьях смешанных браков рождались прелестные и одаренные дети. Пока дети смешанных браков не будут вырастать в условиях, в которых развиваются дети родителей, принадлежащих к одной и той же расе, трудно оценить по достоинству скрещивание между расами. Уверенно можно говорить лишь об одном. Обмен генами между генофондами, которые долгое время были изолированы, вызовет вспышку новой изменчивости. Если к тому времени человек возьмет в свои руки управление ходом своей собственной эволюции, он сможет использовать это разнообразие для получения великолепных результатов.

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

- Анфинзен К.** Молекулярные основы эволюции. Перев. с англ. М., Изд-во иностр. лит., 1962.
- Биологическое воспроизведение молекул. Перев. с англ. М., Изд-во иностр. лит., 1960.
- Вагнер Р., Митчел Ф.** Генетика и обмен веществ. М., Изд-во иностр. лит., 1958.
- Гофман-Кадошников П. Б.** Биологические основы медицинской генетики. М., «Медицина», 1965.
- Дубинин Н. П.** Молекулярная генетика и действие излучений на наследственность. М., Госатомиздат, 1963.
- Дубинин Н. П.** Проблемы радиационной генетики. М., Госатомиздат, 1961.
- Жакоб, Вольман.** Пол и генетика у бактерий. Перев. с франц. М., Изд-во иностр. лит., 1963.
- Информационные макромолекулы. Перев. с англ. М., «Мир», 1965.
- Канаев А. И.** Близнецы. М., Изд-во АН СССР, 1959.
- Лобашев М. Е.** Генетика (Курс лекций). Л., Изд-во ЛГУ, 1963.
- Мендель Г.** Опыты над растительными гибридами. М., «Наука», 1965.
- Молекулярная генетика. Перев. с англ. М., Изд-во иностр. лит., 1963.
- Молекулярная генетика. Сб. статей. М., «Мир», 1964.
- Мюнтцинг А.** Генетические исследования. М., Изд-во иностр. лит., 1963.
- Нильс Д., Шэлл У.** Наследственность человека. Перев. с англ. М., Изд-во иностр. лит., 1958.
- Общая генетика. Под ред. **Н. И. Шапиро.** М., «Наука», 1965.
- Оленов Ю. М.** Некоторые проблемы эволюционной генетики и дарвинизма. Л., Изд-во АН СССР, 1961.
- Плохинский Н. А.** Наследственность. Новосибирск, Изд-во Сибир. отд. АН СССР, 1964.
- Полиплоидия. Перев. с англ., М., Изд-во иностр. лит., 1956.
- Радиоактивные излучения и селекция растений. Перев. с англ., М., Изд-во иностр. лит., 1957.
- Радиационная генетика. М., Изд-во АН СССР, 1960.

- Роклицкий П. Д.** Биологическая статистика. Минск, «Высшая школа», 1964.
- Сэджер Р., Райн Ф.** Цитологические и химические основы наследственности. М., «Мир», 1964.
- Уильямс Р.** Биохимическая индивидуальность. М., Изд-во иностр. лит., 1960.
- Уоддингтон К.** Морфогенез и генетика. М., «Мир», 1964.
- Фриц-Ниггли Х.** Радиобиология, ее основы и достижения. М., Атомиздат, 1961.
- Хагеман Р.** Плазматическая наследственность. М., Изд-во иностр. лит., 1962.
- Химические основы наследственности. Перев. с англ. М., Изд-во иностр. лит., 1960.
- Экспериментальный мутагенез животных, растений и микроорганизмов. Т. 1—2. М., Изд-во Моск. о-ва иеп. природы, 1965.
- Эллиот Ф.** Селекция растений и цитогенетика. М., Изд-во иностр. лит., 1961.
- Эфроимсон В. П.** Введение в медицинскую генетику. М., «Медицина», 1964.

КРАТКИЙ СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Аллель. Любой локус хромосомы может в разных случаях иметь неодинаковую структуру, и поэтому в нем располагаются разные гены, которые называют аллельными. Если число таких аллелей больше двух, то они образуют систему множественных аллелей. Каждая хромосома содержит только один из аллелей, однако любая особь может содержать несколько (обычно два) аллелей, поскольку она содержит две или несколько гомологичных хромосом, каждая из которых несет данный локус.

Антимутаген — вещество, предупреждающее или противодействующее мутагенному действию других веществ.

Аутосома — обычная, не половая хромосома.

Обратное скрещивание — скрещивание между гибридом и одной из родительских форм.

Восстановление — воссоединение двух разорванных концов фрагментированной хромосомы в первоначальную структуру.

Выражение гена — внешний эффект гена, который может меняться в зависимости от различных внешних влияний или различного генного окружения, а иногда совсем отсутствует.

Гамета — половая клетка.

Гаплоид — организм, клетки которого содержат лишь один геном. Так называемые полигаплоиды (особи, содержащие половинное число хромосом и развивавшиеся из полиплоидных видов) содержат (несколько геномов. Термин «гаплоид» используется также для того, чтобы подчеркнуть, что гаметы (у диплоидных видов) содержат только по одной хромосоме каждого типа. Таким образом, гаметы гаплоидны, а соматические клетки диплоидны.

Гаплофаза — стадия развития у разных организмов, на которой ядра клеток содержат такое же число хромосом, как и гаметы. Это число вдвое меньше того, которое имеется в диплофазае. Как правило, каждый тип хромосом представлен в гаплофазае в одном экземпляре.

Гомозиготность — случай, когда данная хромосома или хромосомный участок представлен в единственном числе; при этом нет ни гомо-, ни гетерозиготности. Например, у дрожозилы сам-

цы гомозиготны по X-хромосоме в отношении тех локусов, которые отсутствуют в Y-хромосоме.

Ген — маленький участок хромосомы, обладающий определенной биохимической функцией и оказывающий специфическое влияние на свойства особи (см. также Аллель).

Генотип — сумма всех генов организма; наследственная конституция.

Гетерогаметный — пол, образующий два типа гамет, влияющих на определение пола (например, содержащих X- или Y-хромосому). Тот пол, который образует только один тип гамет (например, с X-хромосомой), называется гомогаметным.

Гетерозигота — особь, дающая несколько типов генетически различных половых клеток; это обусловлено тем, что соответствующие локусы ее гомологичных хромосом содержат разные аллели.

Гетерозис — увеличение размеров и мощности гибридов по сравнению с родительскими формами.

Гибрид — особь, полученная в результате скрещивания между генетически различающимися родительскими типами. В широком смысле слова каждая гетерозигота представляет собой гибрид.

Гибридная мощность — (см. Гетерозис).

Гомологичные хромосомы. У диплоидных организмов обычно имеются по две хромосомы каждого типа (у полиплоидных организмов более чем по две). Эти хромосомы считаются гомологичными, если даже они различаются по нескольким генам. Если же между хромосомами имеются структурные различия, то они считаются частично гомологичными. Гомология, помимо внешнего сходства, проявляется также в хорошей способности конъюгировать в мейозе.

Группа сцепления — совокупность всех генов, локализованных в одной хромосоме.

Делеция — утрата одного из внутренних (не концевых) участков хромосомы.

Дигибрид — особь, гетерозиготная по двум парам аллелей.

Диплоид — организм с двумя гомологичными наборами хромосом в соматических клетках. Этот термин используют также для обозначения особи с удвоенным числом хромосом ($2n$), образовавшимся в результате оплодотворения, в отличие от гаплоидного набора хромосом (n), содержащегося в гаметах.

Добавочная хромосома — сверхкомплектная хромосома, которая не гомологична ни одной из обычных хромосом и отсутствие которой не снижает жизнеспособности особи.

Доминирование — явление, при котором один из аллелей гетерозиготы (доминантный аллель) оказывает более сильное влияние на соответствующий признак особи, чем другой аллель (рецессивный). Доминирование может быть абсолютным, если гетерозигота Aa по данному признаку не отличается от гомозиготы AA . Доминирование будет неполным, если по выражению данного признака Aa ближе к AA , чем к aa .

Дупликация — структурное изменение хромосомы, при котором один из участков представлен в хромосомном наборе более одного раза.

Зигоспора — спора, которая у водорослей и грибов соответствует зиготе.

Зигота — клетка, образующаяся при слиянии двух гамет.

Изогенный — имеющий одинаковый генотип.

Инбридинг — самоопыление или скрещивание между родственными особями у тех организмов, которым в норме свойственно перекрестное оплодотворение.

Интерсекс — индивид, занимающий промежуточное положение между самкой и самцом.

Канцерогенный — вызывающий злокачественный рост.

Кариотип — совокупность особенностей хромосомного комплекса, касающихся числа и формы хромосом.

Клеточная линия — последовательные поколения клеток, развивающиеся из определенного исходного органа и генотипически приспособившиеся к жизни в культуре ткани. Клеточные линии обычно малигнизируются, приобретая свойства злокачественных клеток.

Клон — совокупность всех потомков, полученных от одной исходной особи путем вегетативного размножения или апомиктического образования семян.

Комплементарные гены — два доминантных гена, которые в отдельности не оказывают никакого действия, но вместе вызывают развитие определенного признака.

Кроссинговер — обмен между гомологичными участками гомологичных хромосом.

Летальный ген — ген, наличие которого (особенно в гомозиготном состоянии) приводит организм к гибели.

Лизис — растворение бактериальной клетки после проникновения в нее фаговой частицы и образования в ней новых фагов.

Локус — место в хромосоме, в котором расположен ген (см. также Аллель и Ген).

Массовый отбор — метод селекции растений, заключающийся в отборе растений с желаемыми свойствами из общей популяции с последующим скрещиванием между отобранными растениями, иногда в присутствии исходной популяции.

Материнская наследственность — передача признака исключительно по женской линии, обуславливаемая факторами цитоплазмы.

Мейоз — редукционное деление; процесс ядерного деления, ведущий к образованию гаплоидной фазы, в которой число хромосом уменьшено вдвое по сравнению с диплофазой. В течение мейоза ядро делится дважды, а хромосомы только один раз. Мейоз — необходимая предпосылка очень важного механизма генетической рекомбинации.

Менделевское расщепление — (см. Расщепление).

Менделизм — область исследований, сконцентрированная на изучении генных эффектов и норм расщепления.

Митоз — деление ядра, приводящее к образованию двух дочерних ядер. В течение этого процесса каждая хромосома удваивается. Удвоение хромосом происходит до деления ядра, и уже в профазе можно видеть, что каждая хромосома является двойной и состоит из двух хроматид. В анафазе эти хромосомы отходят к разным полюсам.

Моногибрид — организм, гетерозиготный по одной паре аллелей.

Мутаген — фактор, вызывающий мутацию.

Мутагенность — способность вызывать мутации.

Мутант — организм, отличающийся от первоначального типа индивидуальным отклонением, возникающим в результате мутации.

Мутация — наследственное изменение, не вызванное рекомбинацией генов. В строгом смысле мутация подразумевает химическое изменение гена или мелкое структурное изменение хромосомы.

Нерасхождение — случай, когда две гомологичные хромосомы или хроматиды отходят во время анафазы к одному и тому же полюсу.

Нестабильный ген — ген с высокой частотой мутаций.

Нехватка — утрата хромосомного участка, особенно часто происходящая на одном конце хромосомы (см. Делеция).

Обратная мутация — мутация, в результате которой мутантный аллель вновь превращается в исходный аллель. В таких случаях обычно происходит мутация рецессивного аллеля в доминантный аллель дикого типа.

Партеногенез — развитие зародыша из неоплодотворенного яйца.

Пенетрантность — частота проявления гена. Пенетрантность является неполной, если у определенных особей, несущих какой-либо доминантный ген или гомозиготных по одному из рецессивных генов, не проявляются те свойства, которые обычно вызывает данный ген; это может быть связано с генотипом или с влиянием окружающих условий.

Перекрестное наследование — наследование сыновьями свойств матери, а дочерьми — свойств отца. Такой тип наследования обусловлен генами, находящимися в той половой хромосоме, которая у одного пола имеется в единственном числе, а у другого — в двойном. В этих случаях сыновья получают свою единственную хромосому этого рода от матери, а дочери — одну из своих двух таких хромосом от отца.

Плейотропия — способность гена оказывать влияние одновременно на несколько признаков организма.

Полигаплоид — (см. Гаплоид).

Полиплоидия — наличие в пределах вида форм с различными числами хромосом, кратными одному основному числу.

Половая хромосома — хромосома, определяющая пол и обычно представленная у двух разных полов по-разному.

Популяция — совокупность некоторого числа индивидов данного вида, принадлежащих к различным биотипам.

Проявление гена — (см. Пенетрантность).

Раса — группа биотипов, обладающих некоторыми общими свойствами или определенной средней генетической конституцией.

Расщепление — появление четко различимых категорий индивидов со специфическими особенностями в потомстве гетерозигот. Расщепление, для которого характерны определенные соотношения потомков, в конечном счете связано с тем, что аллели,

принадлежащие к одной паре, отделяются один от другого во время мейоза.

Редукционное деление — (см. Мейоз).

Редуцированная гамета — половая клетка с половинным числом (т. е. вдвое меньше соматического числа) хромосом.

Рекомбинация — перегруппировка генов при образовании гамет у гибрида, ведущая к новым сочетаниям признаков у потомства.

Рецессивный — (см. Доминирование).

Реципрокные скрещивания — скрещивания между двумя родительскими типами A и B , в одном из которых A служит материнской формой, а в другом — отцовской ($\text{♀ } A \times \text{♂ } B$ или $\text{♀ } B \times \text{♂ } A$).

Соматический — относящийся к клеткам тела (не к гаметам).

Спора — клетка, служащая для размножения и не являющаяся половой. Споры у цветковых растений, папоротников, мхов и т. п. являются продуктом мейоза и содержат половинное число хромосом. При прорастании споры дают начало гаплофазе.

Сцепление — связь между генами, исключающая возможность их независимого наследования. Сцепление бывает обусловлено локализацией генов в одной и той же хромосоме.

Стерильность — уменьшение или угнетение способности половым путем производить потомство.

Точковая мутация — мутация, затрагивающая минимальный участок хромосомы.

Трансдукция — передача инфицирующими бактериальную клетку бактериофагами частей бактериальной хромосомы другим бактериям, которые вследствие этого генетически изменяются.

Транслокация — переход какого-либо участка хромосомы в новое положение в той же самой хромосоме или чаще в другой негомологичной хромосоме. Транслокации почти всегда реципрокны, т. е. различные участки меняются местами один с другим.

Трансформация — генотипическое изменение какого-либо бактериального штамма вследствие поглощения нуклеиновой кислоты (ДНК) бактерий другого штамма.

F_1 — первое поколение, полученное от скрещивания двух родительских типов. Следующие поколения обозначают F_2 , F_3 и т. д.

Фенотип — сумма свойств какой-либо особи на определенной стадии развития. Фенотип представляет собой результат взаимодействия между генотипом и окружающей средой.

Хромосома — тельце, находящееся в клеточном ядре и при соответствующей окраске видимое в митозе и мейозе. Хромосома имеет определенную форму и дифференцирована по своей длине в отношении химической структуры.

Цитоплазма — содержимое живой клетки, за исключением ядра. Часто цитоплазмой называют только кажущееся гомогенным основное вещество.

Чистопородное разведение — метод разведения домашних животных, ставящий целью сохранение признаков и ценных свойств определенной расы.

Чистая линия — сумма всех индивидов, которые постоянно самоопыляются и все происходят от одной гомозиготной особи.

Эффект положения — изменение действия гена, который в результате хромосомной перестройки изменил свое положение в хромосоме.

X-хромосома — хромосома, определяющая развитие женского пола у видов с мужской гетерогаметностью или определяющая пол в гаплофазе.

Y-хромосома — половая хромосома, которая встречается только у особей мужского пола, в случае если самец гетерогаметен. Y-хромосома определяет также пол в гаплофазе.

ОГЛАВЛЕНИЕ

ПРЕДИСЛОВИЕ К РУССКОМУ ИЗДАНИЮ	5
ПРЕДИСЛОВИЕ	11
1. ЧТО ЖЕ ТАКОЕ ГЕНЕТИКА?	13
2. ГРЕГОР МЕНДЕЛЬ	24
3. ХРОМОСОМЫ	30
4. ГЕНЫ	35
5. ПЕРВЫЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ: РАСЩЕПЛЕНИЕ	43
6. СОВСЕМ НЕМНОГО СТАТИСТИКИ	51
7. ОБ ОВЦАХ, НОРКАХ И СОБАКАХ	61
8. ГЕНЫ, КОТОРЫЕ УБИВАЮТ	71
9. ОБ ОБЕЗЬЯНАХ И ЛЮДЯХ	79
10. ГРУППЫ КРОВИ ЧЕЛОВЕКА	83
11. ОПАСНОСТЬ ДЛЯ ДЕТЕЙ	91
12. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ	98
13. ЕВГЕНИКА	108
14. ВЕДЬ ЭТО — МАЛЬЧИК!	127
15. «ОТЦОВСКАЯ ДОЧКА, МАМЕНЬКИН СЫНОК»	137
16. ПРИРОДА И ВОСПИТАНИЕ	149
17. БЛИЗНЕЦЫ	160
18. СНИЖАЕТСЯ ЛИ УРОВЕНЬ УМСТВЕННОГО РАЗВИТИЯ СОВРЕМЕННОГО ЧЕЛОВЕКА?	180
19. ИГРА ЖИЗНИ: ВТОРОЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ	186
20. СЦЕПЛЕННЫЕ ГЕНЫ	199
21. БОБЫ ИОГАНСЕНА	207
22. ИСТОРИЯ БЛЕСТЯЩЕГО УСПЕХА. ГИБРИДНАЯ КУКУРУЗА	215
23. ГЕНЫ И ПРИЗНАКИ	224
24. КАКОВА РОЛЬ ГЕНА?	246
25. ЧТО ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ГЕН?	251
26. ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕИНОВАЯ КИСЛОТА	265
27. МУТАЦИЯ	273
28. ВЕДУЩАЯ РОЛЬ ГЕНОВ В НАСЛЕДСТВЕННОСТИ	285
29. ЭВОЛЮЦИЯ ГЛАЗАМИ ГЕНЕТИКА	293
РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА	311
КРАТКИЙ СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ	

Ш. АУЭРБАХ

ГЕНЕТИКА

Тематический план 1966 г. № 84

Редактор *Т. А. Солдатенкова*. Переплет художника *П. Г. Абелина*. Художественный редактор *А. С. Александров*. Технический редактор *Е. И. Мазель*. Корректор *Н. А. Светлова*.

Сдано в набор 2/II 1966 г. Подписано в печать 29/IV 1966 г. [1357] Бумага 84×108^{1/32}, № 2. Физ. печ. л. 10. Привед. печ. л. 16,7. Уч.-изд л. 13,64. Заказ изд. 1423. Тираж 100 000 экз. Цена 79 коп. Зак. 120. Атомиздат, Москва, К-31, ул. Жданова, 5/7.

Типография изд-ва «Московский рабочий», Москва, Петровка, 17.