

**WSZYSTKO,
CO TRZEBA WIEDZIEĆ!**

- budowa genów
- choroby a dziedziczenie
- czy powinniśmy
bać się GMO?

**WYDAWNICTWO
UNIwersYTETU
ŁÓDZKIEGO**

Jonathan Slack

GENY

Tłumaczenie Joanna Chojak-Koźniewska
i Bartłomiej Koźniewski

Original English
language edition by

OXFORD
UNIVERSITY PRESS

**> KRÓTKIE
WPROWADZENIE**

GENY

> KRÓTKIE
WPROWADZENIE



WYDAWNICTWO
UNIwersytetu
ŁÓDZKIEGO

Jonathan Slack

GENY

Tłumaczenie Joanna Chojak-Koźniewska
i Bartłomiej Koźniewski

Original English
language edition by

OXFORD
UNIVERSITY PRESS

> **KRÓTKIE
WPROWADZENIE**

Łódź 2017

Tytuł oryginału: *Genes: A Very Short Introduction*

Rada Naukowa serii *Krótkie Wprowadzenie*

*Jerzy Gajdka, Ewa Gajewska, Krystyna Kujawińska Courtney
Aneta Pawłowska, Piotr Stalmaszczyk*

Redaktorzy inicjujący serii *Krótkie Wprowadzenie*

Urszula Dzieciatkowska, Agnieszka Kałowska

Tłumaczenie

Joanna Chojak-Koźniewska, Bartłomiej Koźniewski

Redakcja

Aurelia Hołubowska

Skład i łamanie

Munda – Maciej Torz

Projekt typograficzny serii

Tomasz Przybył

Genes: A Very Short Introduction was originally published in English in 2014.

This translation is published by arrangement with Oxford University Press.

Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego is solely responsible for this translation from the original work and Oxford University Press shall have no liability for any errors, omissions or inaccuracies or ambiguities in such translation or for any losses caused by reliance thereon

© Copyright by Jonathan Slack 2014

© Copyright for this edition by Uniwersytet Łódzki, Łódź 2017

© Copyright for Polish translation by Joanna Chojak-Koźniewska
i Bartłomiej Koźniewski, Łódź 2017

Publikacja sfinansowana ze środków Wydawnictwa Uniwersytetu Łódzkiego

Wydane przez Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego

Wydanie I. W.07676.16.0.M

Ark. wyd. 5,3; ark. druk. 8,625

Paperback ISBN Oxford University Press: 978-0-19-967650-7

ISBN 978-83-8088-599-8

e-ISBN 978-83-8088-600-1

Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego

90-131 Łódź, ul. Lindleya 8

www.wydawnictwo.uni.lodz.pl

e-mail: ksiegarnia@uni.lodz.pl

tel. (42) 665 58 63

Spis treści

Spis ilustracji	7
Przedmowa	9
1. Geny przed rokiem 1944	11
2. Geny jako DNA	27
3. Mutacje i warianty genów	47
4. Geny jako markery	69
5. Geny o niewielkim wpływie	87
6. Geny w procesie ewolucji	109
Podsumowanie: zróżnicowane koncepcje genu	127
Polecane lektury	129
Indeks	133

Spis ilustracji

1 Owca rasy leicester Heritage Images/Glowimages.com	13
2 Groszek Mendla	15
3 Dwuwymiarowa struktura DNA	23
4 Trójwymiarowa struktura DNA	29
5 Synteza białek	30
6 Struktura genu	33
7 Zachowanie się chromosomów podczas podziału komórki Jonathan M.W. Slack, <i>Essential Developmental Biology</i> , 3rd Edition, John Wiley & Sons, Hoboken 2012	35
8 Endosymbioza	38
9 Rozwój Jonathan M.W. Slack, <i>Essential Developmental Biology</i> , 3rd Edition, John Wiley & Sons, Hoboken 2012	40
10 Keto-enol	50
11 Rodzina Romanowów Heritage Images/Glowimages.com	59
12 <i>Tbx5</i> Obraz dostarczony przez B. Bruneau. Kopia z: Agarwal P. <i>et. al.</i> , „Development” 2003, nr 130 (3), s. 623–633. Za pozwoleniem The Company of Biologists	63
13 Haplogrupy	78

14 Wspólni przodkowie	80
15 Migracja	83
16 Wysoki i niski © AFP/Getty Images	95
17 Dryf genetyczny	111
18 Drzewo życia	113
19 Lelczyk	121

Przedmowa

Czym jest gen? Zasadniczo jest on odcinkiem DNA, występującym w każdej z naszych komórek, który kontroluje syntezę jednego konkretnego białka w naszym ciele. Ale ta prosta definicja nie oddaje bogactwa koncepcji genów i silnego ich wpływu na całość nauk przyrodniczych. Na przykład niektóre geny nie kodują białek, inne w ogóle nie są aktywne, co do jeszcze innych uważa się, że istnieją, lecz nie zostały zidentyfikowane w odniesieniu do DNA.

Każdy słyszał o genach i dotarliśmy do punktu, w którym uznaliśmy, że mają one fundamentalne znaczenie dla tego, kim jesteśmy. Ale jest też wiele wątpliwości i sprzecznych opinii na ich temat. Na przykład, czy to, że mój krewny pierwszego stopnia ma raka, oznacza, że mam „geny raka”? Jeśli posiadam geny, które znaleziono również w szczątkach z epoki kamienia łupanego, czy to znaczy, że jestem bardzo prymitywny? Czy istnienie „samolubnych genów” oznacza, że człowiek jest z natury egoistą?

Wiemy również, że wiedza o genach leży u podstaw ogromnego rozwoju technologii, dzięki któremu powstają farmaceutyki, testy diagnostyczne, sposoby identyfikacji w medycynie sądowej, testy na ojcostwo i uprawy GMO – dobrze widziane przez jednych i wzbudzające strach u innych. Wielu ludzi podejrzliwie podchodzi do pojęcia genów, gdy jest ono stosowane w odniesieniu do rasy, inteligencji, przestępczości czy innych cech ludzkich, podczas gdy inni zakładają, że te rzeczy w głównej mierze zależą właśnie od genów. Mnóstwo osób pragnie zrozumieć to coś, co

tak mocno wpływa na ich życie, ale wciąż wydaje się dość tajemnicze i niezrozumiałe.

Ta książka nie jest podręcznikiem genetyki, ale stanowi krótkie wprowadzenie do różnych koncepcji dotyczących genu funkcjonujących obecnie w naukach przyrodniczych. Jej celem jest przybliżenie czytelnikom najważniejszych zagadnień związanych z genami, umożliwienie oceny kwestii spornych i – jeśli tego zapragną – przejścia do bardziej zaawansowanych tekstów.

Rozdział 1

Geny przed rokiem 1944

W 1938 r. w „Quarterly Review of Biology” opublikowano parę niezwykłych artykułów. Ich autorem był amerykański profesor biologii z Uniwersytetu Missouri, Addison Gulick, a dotyczyły natury genu. Obecnie mało kto odnosi się do tych artykułów, gdyż napisano je na krótko przed odkryciem, że geny są zbudowane z kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA). Jednak są one godne uwagi ze względu na to, że pokazują, jak wiele było wiadomo o genach, zanim jeszcze poznano ich charakter chemiczny. Gulick wiedział, że geny znajdują się w chromosomach jądra komórki i są złożonymi strukturami, które w jakiś sposób kierują syntezą enzymów i rozwojem organizmu. Wiedział też, że zazwyczaj w kolejnych pokoleniach pozostają one stabilne i że okazjonalne zmiany, zwane mutacjami, mogą rozprzestrzeniać się w populacji i być podstawą ewolucji drogą doboru naturalnego. Gulick również zaskakująco dokładnie oszacował wielkość i liczbę genów w różnych rodzajach organizmów. Artykuły te pokazują, że aby zrozumieć, skąd wzięło się nasze obecne rozumienie idei genu, musimy cofnąć się o wiele dalej niż do słynnej podwójnej helisy, odkrytej przez Watsona i Cricka w 1953 r.

Do ukształtowania współczesnego punktu widzenia prowadziły dwa zupełnie różne kierunki pracy, które połączyły się krótko po publikacji artykułów Addisona Gulicka, tworząc nowy obszar nauki – biologię molekularną. Jednym z tych kierunków było badanie dziedziczności na drodze eksperymentów biologicznych, a drugim – badanie chemii DNA.

Biologia dziedziczenia

Przed XVIII w. powstały jedynie pewne spekulacje na temat dziedziczenia. Nie istniał nawet sam termin (*heredité* po raz pierwszy pojawiło się we Francji, *genetic* w Anglii, oba w okolicy roku 1830). Wcześniej prowadzono wiele hodowli zwierząt i pojawiały się niejasne idee linii krwi, ale nie było to poparte dogłębnym poznaniem procesu reprodukcji. W XVIII w. rozpoczęto pierwszą systematyczną hodowlę zwierząt rolnych. Robert Bakewell, hodowca owiec z Dishley w pobliżu Loughborough w Anglii, wyprowadził linię owiec rasy leicester, które rosły szybciej i dawały więcej mięsa niż wcześniejsze pokolenia (ilustracja 1). Dokonało tego przez łączenie w pary najlepszych samców i samic, aby utworzyć samoreprodukującą się populację (rasę), która utrzymywała nowe cechy w stabilny sposób. Doświadczenia w hodowli zwierząt mówiły, że dziedziczność związana jest z mieszaniem lub uśrednianiem różnych cech, znanych również jako własności, pochodzących od rodziców. Było zrozumiałe, że hodowcy zwierząt powinni wierzyć w mieszanie się cech, ponieważ jest ono widoczne, gdy zwierzęta są kojarzone i bada się własności takie jak wysokość, waga lub szybkość przyrostu masy. Ale teoria dziedziczenia przez mieszanie miała stać się poważnym problemem dla Darwinowskiej teorii doboru naturalnego.

W połowie XIX w., w okresie, gdy Darwin prowadził swoje badania, fakt, że ewolucja biologiczna miała miejsce, był stosunkowo często uznawany przez naukowców, głównie na podstawie zmian obserwowanych w zapisie kopalnym. Faktycznym wpływem prac Darwina, i współczesnego mu Alfreda Wallace'a, było przedstawienie rzeczywistego i wiarygodnego mechanizmu zmian obserwowanych w organizmach żywych w miarę upływu czasu ewolucyjnego. Mechanizmem tym był dobór naturalny. Jego założenia są proste: gdy populacja zwierząt lub roślin ulega zmianom w zakresie pewnych cech, to jeśli te cechy są dziedziczne i jeżeli mają one wpływ na prawdopodobieństwo reprodukcji, skład populacji nieuchronnie będzie ulegał zmianom w kolejnych pokoleniach. Cechy związane ze wzrostem poziomu



1. Owca rasy leicester. Z książki Davida Lowa *The Breeds of Domestic Animals of the British Islands*, Londyn 1842

reprodukcji staną się bardziej powszechne, a ostatecznie wyprą inne opcje. Kierunek i prędkość zmiany będą określane przez selektywne warunki, które powodują zróżnicowanie reprodukcji osobników o różnych cechach. Teoria doboru naturalnego wydaje się bardzo atrakcyjna, szczególnie w postaci przedstawionej przez Darwina w *O powstawaniu gatunków* (1859), który to tytuł zawiera mnóstwo zróżnicowanych przykładów zaczerpniętych z historii naturalnej, wspierających tę ideę. W tamtym okresie główny sprzeciw wobec tej teorii pochodził od grup religijnych, które zdały sobie sprawę, że zasada doboru naturalnego podważa istotny argument z projektu, potwierdzający istnienie Boga, a także od tych, którzy poczuli się obrażeni pomysłem biologicznego pokrewieństwa między ludźmi i zwierzętami. Istniała też opozycja naukowa, a najpoważniejszą była ta, która skupiała się na trudności pogodzenia doboru naturalnego z dziedziczeniem przez mieszanie.

Założmy, że jakiś osobnik jest nieco lepiej przystosowany do rozmnażania niż inne ze względu na posiadanie określonej cechy.

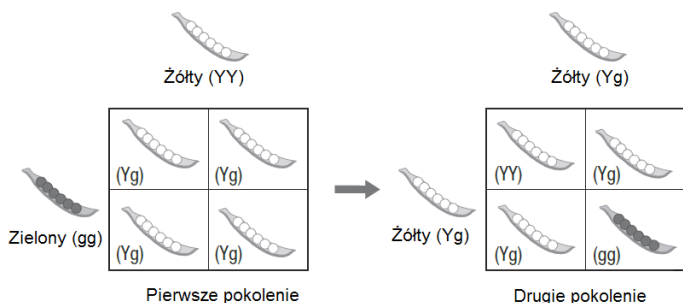
Ponieważ korzystna cecha jest rzadka, on lub ona najprawdopodobniej wiąże się z jednostką bez takiej cechy i ich potomstwo uzyskuje ją w postaci rozcieńczonej. Po trzech lub czterech pokoleniach dziedziczne czynniki odpowiedzialne za tę cechę zostaną rozcieńczone niemal całkowicie. Więc selekcja może działać tylko przez kilka pokoleń, a taki czas nie wystarczy, aby zmienić całą hodowlaną populację, chyba że zaleta reprodukcyjna nadawana przez nową cechę jest rzeczywiście bardzo duża. Sam Darwin zdawał sobie sprawę z tego problemu, ale jednocześnie był przeciwny idei wielkich skoków w ewolucji i sprzyjał pomysłowi, że ewolucja działa w spokojny, niezauważalny sposób poprzez wiele drobnych zmian.

Niektórzy myśliciele na bazie tego argumentu doszli do wniosku, że czynniki dziedziczne odpowiedzialne za ewolucję muszą mieć duże efekty, tak by znacząca selekcja mogła wystąpić, zanim ulegną one całkowitemu rozcieńczeniu. W ten sposób cecha może stać się na tyle powszechna, by w parę pokoleń byli kojarzeni także ci rodzice, którzy ją posiadają, dzięki czemu w ich potomstwie nie będzie ona rozcieńczona.

Wśród tych myślicieli był William Bateson, który w swojej książce *Materials for the Study of Variation* (1894) zebrał niezwykle zestaw przykładów nieciągłej i jakościowej zmiany w obrębie populacji zwierząt i roślin. Bardziej bezpośredni dowód na istnienie dużych zmian dziedzicznych dały obserwacje spontanicznie występujących mutacji. W szczególności holenderski botanik Hugo de Vries w 1886 r. zaobserwował pojawienie się *de novo* nieznanych dotąd form wiesiołka, które w kolejnych pokoleniach tworzyły czystą linię. Niemniej jednak dziedziczenie przez mieszanie pozostało poważnym problemem dla teorii doboru naturalnego.

W rzeczywistości rozwiązanie problemu zostało przewidziane już w 1866 r. przez Gregora Mendla, mnicha z opactwa św. Tomasza w Brnie (obecnie w Czechach). Na początku XIX w. Brno było centrum produkcji tekstyliów i hodowli owiec, a opactwo miało już dwuhektarowy ogród eksperymentalny. Mendel zyskał wiedzę na temat hodowli zwierząt i roślin w trakcie studiów filozoficznych na Uniwersytecie w Ołomuńcu, a opat su-

gerował mu kontynuowanie prac w Brnie. W latach 1856–1863 Mendel przeprowadził szereg eksperymentów z groszkiem. Miał to szczęście, że wybrał proste oznaki, które nazywał cechami, będące skutkiem działania pojedynczych genów, a nie oznaki złożone, zależne od wielu genów. Wśród tych oznak były: gładka lub pomarszczona powierzchnia ziaren oraz ich zielony lub żółty kolor. Mendel uważał, że istnieją niewidzialne czynniki wpływające na występowanie każdej z widocznych oznak, i udowodnił, że istnieją również przewidywalne zasady ich dziedziczenia. Jego eksperymenty hodowlane wykazały, że każda pojedyncza roślina zawiera dwa czynniki odpowiadające za daną oznakę, po jednym pochodzącym od każdego z rodziców. Gdy powstają komórki rozrodcze (pyłek lub komórki jajowe), każda z nich zawiera tylko jeden czynnik losowo wybrany spośród dwóch występujących w danej roślinie. W niektórych przypadkach jeden czynnik będzie tłumić drugi: obecnie nazywamy go genem dominującym. Na przykład skrzyżowanie żółtego i zielonego groszku daje tylko żółte potomstwo. Jednak jeśli to potomstwo zostanie ze sobą skrzyżowane, to 25% kolejnego pokolenia będzie zielone, co wskazuje, że czynniki zielone nadal istnieją, lecz nie mogą być uwidocznione w obecności czynników żółtych (ilustracja 2).



2. Groszek Mendla. Gdy żółty groszek jest krzyżowany z groszkiem zielonym, nasiona z pierwszego pokolenia są żółte. Ale gdy członkowie pierwszego pokolenia zostaną skrzyżowani ze sobą, to 25% nasion drugiego pokolenia jest zielonych. Mendel, postulując istnienie czynników tutaj nazywanych Y (od yellow – żółty) i g (od green – zielony), wyjaśnił to tak, że czynnik żółty dominuje nad zielonym u osobników, u których występują oba te czynniki