

Geny i życie

Przełomowe odkrycia i koncepcje po II wojnie światowej

W naukach biologicznych panuje powszechna opinia, że największym osiągnięciem w drugiej połowie XX wieku było odkrycie struktury DNA jako podstawowego elementu dziedziczności i materialnego nośnika informacji genetycznej, czyli „genu”. Informacja o tym odkryciu została podana wiosną 1953 r. w czasopiśmie „Nature” przez J. Watsona i F. Cricka¹. Odkrycie przestrzennej struktury DNA poprzedził prawie 100 letni okres hipotetycznych rozważań nad istotą zjawiska dziedziczności – badania G. Mendla nad dziedziczeniem cech kwiatów, nasion i wyglądu groszku ogrodowego, badania nad mutagennymi efektami u muszki owocowej, wyizolowanie przez F. Mieschera nukleiny z komórek ropy, identyfikacja nukleotydów – czynników składowych DNA oraz odkrycie chromosomów.

Na początku XX wieku [1909] pojawia się termin „gen” jako teoretyczna, niematerialna jednostka dziedziczności (W. Johanssen). Doniosłe spostrzeżenie doświadczalne nad transformacją niewirulentnych (nie „zjadliwych”) dwoinek zapalenia płuc u myszy w szczepy wirulentne dokonane przez F. Griffitha w 1928 r., a następnie potwierdzone i rozszerzone przez O.T. Avery’ego i wsp.² w 1944 r. stały się silnym dowodem, że czynnikiem transformującym, przenoszącym cechę „zjadliwości” (wirulentności) bakterii był DNA. Również odkrycie, że w procesie zakażenia bakterii fagami („wirusami” bakterii) do wnętrza bakterii penetruje jedynie fagowy DNA wskazywało, że jest to istotnie cząsteczka kluczowa przekazująca „informację” dla produkcji fagów potomnych (A. Hershey i M. Chase³). Cząsteczka DNA (kwas deoksyrybonukleinowy) została uznana za materiał odpowiedzialny za dziedziczenie wszelkich cech, a gen przybrał materialną strukturę.

Opracowanie modelu przestrzennej budowy cząsteczki DNA, poznanie zasady komplementarności nukleotydów, wreszcie złamanie kodu genetycznego i poznanie podstawowych mechanizmów przekazu „informacji” od DNA przez RNA do białka wzbudziły niezwykły i szeroki oddźwięk badawczy. Zdawało się, że posiadliśmy wszelką wiedzę o zjawisku życia. Towarzyszyła temu przesadna euforia. Oto parę cytatów wypowiedzianych przez samych odkrywców DNA: „Odkryliśmy istotę życia”, „Teraz wiemy..., że nasz los jest w naszych genach”.

Za znaczące osiągnięcia w zakresie biologii molekularnej należy uznać poznanie podstawowej „anatomii genu”, poznanie molekularnych mechanizmów regulacji ekspresji genów, identyfikacja genów kodujących białka o określonej funkcji w komórce, poznanie licznych typów uszkodzeń DNA/genów i wpływ takich uszkodzeń na funkcję białka, wreszcie identyfikację genów jako czynników biorących udział w zjawiskach patologicznych (choroby genetyczne). Te osiągnięcia i odkrycia uplasowały gen jako najważniejszy element wszelkich zjawisk życiowych, odpowiedzialny za przenoszenie cech dziedzicznych osobniczych i na poziomie komórkowym, jako czynnik posiadający nieomal pełną autonomię, i mający „sam w sobie” siłę sprawczą. W atmosferze lawinowych odkryć związanych z funkcjonowaniem genu powstawał „genocentryczny” obraz świata żywego. Geny stawały się „świętym Graalem”, a cząsteczka DNA „księgą” a programem życia”. Taki obraz zjawisk życiowych zawdzięczamy głównie masowym i często mało krytycznym przekazom świata nauki dla szerokich odbiorców cywilizowanych społeczeństw.

Wielkie nadzieje świat badaczy wiązał z programem *Human Genome Project*, ukończonym na początku bieżącego stulecia, zmierzającym do kompletnego poznania sekwencji nukleotydowych w całym zestawie chromosomów człowieka. Sądono, że ten program, po zakończeniu, pozwoli na zliczenie genów człowieka i wykrycie genów odpowiedzialnych za istotę „człowieczeństwa”, odróżniających człowieka od szympansa, genów odpowiedzialnych za choroby, co z kolei umożliwiłoby przyczynowe leczenie chorób (terapia genu). Projekt przyniósł wiele nowości, ale i niespodziewanych wyników, jak choćby zaskakujący fakt, że liczba genów kodujących białko u człowieka szacowana na 20 000–25 000 jest jedynie nieznacznie większa niż ta u innych zwierząt.

Tymczasem nowsze badania w pewnym sensie „detronizują” pozycję genu w zjawiskach życia. Liczba rodzajów białek jest przynajmniej o jeden rząd większa niż liczba genów. Zatem nie zawsze działa prosty przekazu informacji: gen – białko – fenotyp. Pierwotna, linearna, raczej „uboga” informacja zawarta w genie jest przerabiana na informację wtórną, analogową, znacznie bogatszą, wprowadzającą nas w niezwykle, złożony, dynamiczny świat działający w żywej komórce. Poznaliśmy nowe elementy informacji epigenetycznej i niektóre właściwości systemów biologicznych działających w komórce. Z tego złożonego świata molekuł, struktur, reakcji i interakcji wyłania się (emergencja) to cudowne zjawisko, które nazywamy życiem.

MIECZYŚLAW CHORAŻY
em. prof., dr hab. n. med.

Mieczysław Choraży:

– Pierwotna informacja zawarta w genie jest przerabiana na informację znacznie bogatszą, wprowadzającą w niezwykle złożony, dynamiczny świat działający w żywej komórce.



fol. Andrzej Kobos

Na bazie tych podstawowych odkryć, w ostatnich dekadach XX wieku nastąpił gwałtowny rozwój nowej dyscypliny zwanej „biologią molekularną”. Termin ten bardzo często, choć nieprecyzyjnie, był używany naprzemiennie z terminem „genetyka molekularna”, bowiem początkowo biologię molekularną ograniczano do zagadnień związanych z dziedzicznością, co oczywiście wynikało z historycznego rozwoju badań. Przedmiotem „biologii molekularnej” są szeroko pojęte procesy zachodzące na poziomie cząsteczkowym, związane z podstawowymi funkcjami komórek organizmów żywych.

¹ Watson J.D. and Crick F.H.C., *A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid*, *Nature* **171**, 737–738 (April 25, 1953); Watson J.D. and Crick F.H.C., *Genetical Implications of the structure of Deoxyribonucleic Acid*, *Nature* **171**, 964–967 (May 30, 1953).

² Avery, O.T., MacLeod, C.M. & McCarty, M., *Studies on the chemical nature of the substance inducing transformation of Pneumococcal types*, *J. Exp. Med.* **79**, 137–159 (February 1, 1944).

³ A.D. Hershey, Martha Chase, *Independent Functions of Viral Protein and Nucleic Acid in Growth of Bacteriophage*, *J. Gen. Physiol.*, **36** (1): 39–56 (September 20, 1952).