



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«САМАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

КАФЕДРА ОБЩЕЙ И МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ

**Для самостоятельной подготовки студентов института клинической
медицины, института стоматологии, института педиатрии, института
профилактической медицины и института социально-гуманитарного и
цифрового развития медицины**

**ТЕМА: ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СТРУКТУРА ЧЕЛОВЕЧЕСКОЙ
ПОПУЛЯЦИИ. РАСПРЕДЕЛЕНИЕ АЛЛЕЛЕЙ В
ЧЕЛОВЕЧЕСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ. МЕДИЦИНСКИЕ АСПЕКТЫ
ПОПУЛЯЦИИ**

Составители: Ю.В. Мякишева – д.м.н., профессор
Д.С. Громова – старший преподаватель

Самара, 2024

Методические разработки предназначены для самостоятельной работы обучающихся на практических занятиях, а также для внеаудиторной работы для подготовки к занятиям и экзамену по дисциплине «Биология».

Методические разработки составлены в соответствие с рабочими программами дисциплин, а также согласно требованиям Федеральных государственных образовательных стандартов.

ТЕМА: Генетическая структура человеческой популяции. Распределение аллелей в человеческой популяции. Медицинские аспекты популяции.

Актуальность темы. Генетическое разнообразие любого биологического вида, в том числе и человека, - итог многовековой эволюции, в ходе которой в результате взаимодействия всевозможных факторов эволюции (соотносительная роль которых с течением времени могла меняться кардинальным образом) формировалась уникальность генофондов современных рас, народов, этнических групп и отдельных популяций. Благодаря современным технологиям изучения генетического разнообразия и статистическим подходам представляется возможным, в ряде случаев, воссоздать отдельные эпизоды эволюции человека и что, самое главное, изучить специфику распределения генов в разных популяциях, что играет существенную роль для диагностики многих заболеваний.

Цель занятия: изучить особенности человеческой популяции, факторы, вызывающие изменения в ней, и их последствия.

Формируемые компетенции. В процессе изучения темы у обучающихся формируются следующие универсальные, общепрофессиональные и профессиональные компетенции:

- УК-8: Способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов
- ОПК-2: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
- ОПК-2: Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований
- ОПК-4: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
- ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
- ОПК-8: Способен использовать основные физико-химические, математические и естественно-научные понятия и методы при решении профессиональных задач
- ПК-13: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения

- ПК-19: Оценка морфофункциональных, физиологических состояний, физических, патологических процессов и генетических факторов в организме человека, управление живым организмом как сложной системой для решения профессиональных задач

- ПК-20: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения

Студент должен **знать**:

- характеристику популяции
- структуру популяции
- закон Харди-Вайнберга
- факторы, вызывающие изменения в популяции
- роль мутационного процесса для популяции
- особенности естественного отбора в человеческой популяции
- демографическую структуру человеческой популяции
- взаимосвязь частот аллелей с факторами среды

Студент должен **уметь**:

- определять генетическую структуру человеческой популяции
- решать задачи по генетике человека
- работать со специальной литературой по биологии

Студент должен **владеть**:

- навыками научно-исследовательской работы
- владеть техникой изготовления слайдов по концептуальным вопросам генетики человека
- методикой расчёта частоты встречаемости аллелей нормального и патологического генов в популяции

ИНФОРМАЦИОННЫЙ БЛОК

Популяция – это совокупность особей одного вида, которые проживают в течение длительного времени на определённом ареале, свободно скрещиваются, дают плодовитое потомство и отделены от других популяций того же вида той или иной формой изоляции. Термин «популяция» в генетике и биологии человека используется для характеристики относительно стабильных и сравнительно изолированных групп людей. Популяция – это группа людей, занимающих определённую территорию и свободно вступающих в брак.

Для характеристики популяции важным является определение её как репродуктивного сообщества людей, обладающих общим генетическим фондом. Строгой панмиксии в популяциях людей не существует: предпочтения в выборе брачного партнера и социальные факторы препятствуют подлинно случайному заключению браков. Поэтому в формировании популяции людей главную роль играет не общность территории, а связи между представителями популяции.

Демографическими показателями популяции людей служат размер, уровень рождаемости и смертности (ожидаемой продолжительности жизни), возрастная

и половая структура, структура браков, социально-экономическое состояние, этническая структура, уровень образования, уклад жизни и т.п. Каждый из этих факторов вносит свои коррективы в распределение частот аллелей в популяции. Размер популяции играет важную роль, так как в разных по величине группах отбор проявляется по-разному. В больших популяциях нежелательные аллели имеют больше шансов быть элиминированными, в то время как в маленьких сообществах даже очень редкий аллель закрепляется, поскольку практически незаметен для отбора.

На уровень рождаемости влияет целый комплекс факторов, основными из которых являются: демографические факторы (пол, возраст, брачное состояние); природно-биологические факторы (наследственность, экологическая обстановка и др.) и социально-экономические факторы (уровень развития здравоохранения; занятость женщин в общественном производстве; экономические кризисы и др.). В современной человеческой популяции произошла модификация норм, традиционно формировавших процессы воспроизводства, а теперь переставших играть основную роль в этом процессе. В настоящее время можно констатировать радикальное изменение репродуктивного поведения, связанного в первую очередь с тем, что оно стало определяться не физиологическими факторами, а главным образом индивидуальным выбором. Это, в свою очередь, привело к выраженному снижению рождаемости, несмотря на то, что сегодня поколение женщин почти полностью (99 %) доживает до завершения цикла воспроизводства, и смертность больше не оказывает влияния на процесс смены поколений.

Смертность. Этот процесс зависит от различных факторов (природно-климатические, генетические, социально-экономические, политические и т.д.). Их условно можно разделить на две группы: эндогенные факторы, порожденные внутренним развитием человеческого организма, и экзогенные факторы, связанные с воздействием внешней среды. Одновременный анализ уровней рождаемости и смертности (ожидаемой продолжительности жизни) в человеческой популяции, позволяет отметить выраженную тенденцию (по крайней мере, в большинстве развитых стран с достаточно высоким уровнем благосостояния и развития медицины, что нивелирует неблагоприятные внешние воздействия) к увеличению зависимости репродуктивного успеха от генотипа. Подобная ситуация может иметь двойные последствия: с одной стороны, снижение эффективности отбора (за счет снижения смертности), с другой – увеличение этой эффективности (за счет роста влияния генотипа на репродуктивный успех). Возрастно-половая структура. В современных условиях в возрастной структуре популяции человека отмечается повышение процента пожилых людей, т.е. происходит, так называемое, демографическое старение (характерно для большинства развитых стран). Причем, различают старение снизу (происходит из-за сокращения числа детей в результате снижения рождаемости) и старение сверху (происходит из-за увеличения численности старых людей).

Структура браков. Распределение аллелей в границах определенной популяции реализуется через структуру браков. Брак стоит в центре

демографических систем, присущих традиционному типу воспроизводства. В обществах, которые еще не открыли или не приняли добровольный контроль над рождаемостью, брак является основным регулятором уровня рождаемости. Различные вариации брачности оказывают ощутимое влияние на рождаемость, уровень прироста, на вероятность закрепления или элиминации различных аллелей в популяции. Важным показателем, способным оказать существенное влияние на демографические характеристики популяции, является показатель среднего возраста вступления в брак, так как даже незначительные флуктуации (1–2 года) в обе стороны оказывают влияние на численность популяции. В современном мире у представителей популяций развитых стран средний возраст вступления в брак значительно увеличился. В первую очередь это связано с изменением социального положения женщин, но такая ситуация может стать и серьезной проблемой для генофонда популяций, так как возраст матери в этом случае может быть причиной роста наследственной патологии.

Характеристика популяции была бы неполной без учета таких ее составляющих, как социальный и этнический состав, уровень образования, культуры, уклад жизни и пр. Все эти показатели оказывают непосредственное влияние на структуру популяции, посредством ассортативности браков и определяют в конечном итоге репродуктивный успех каждого отдельно взятого члена группы и популяции в целом.

Генетическое разнообразие в популяциях человека. Человечеству свойствен высокий уровень наследственного разнообразия, что проявляется в многообразии фенотипов. Самым очевидным проявлением полиморфизма популяции человека является деление человечества на расы. Помимо выраженных фенотипических различий существуют и генетические различия между расами. Различия между людьми не ограничиваются только теми из них, которые обусловлены принадлежностью к определенной расе. Выявлены многочисленные варианты отдельных белков, различающиеся по одному или нескольким аминокислотным остаткам и, следовательно, функционально. Белки являются простыми признаками и прямо отражают генетическую конституцию организма. Различия распространенности аллелей в современных популяциях людей, безусловно, определялись действием элементарных эволюционных факторов в ходе эволюции человека.

Важная роль принадлежит мутационному процессу, естественному отбору, генетико-автоматическим процессам, миграциям. Различия по разнообразию и частоте встречаемости аллелей генов в генофондах популяций человека – основа межпопуляционных и внутривидовых фенотипических различий людей – изменчивости. Изменчивость проявляется в неравномерном распределении по планете некоторых заболеваний, тяжести их протекания в разных человеческих популяциях, разной степени предрасположенности людей к определенным болезням, индивидуальных особенностях развития патологических процессов, различиях в реакции на лечебное воздействие. Знание перечисленных особенностей для человечества в целом и для оценки заболеваемости в конкретной популяции необходимо для современного профессионально подготовленного врача. На развитие человеческой популяции, как и любой

другой природной популяции, оказывают влияние элементарные эволюционные факторы, к числу которых относятся мутационный процесс, дрейф генов, популяционные волны изоляции, миграция и естественный отбор. Однако в силу биосоциальной сущности человека влияние данных факторов имеет свою специфику.

Мутационный процесс у человека сходен с таковым у других организмов по всем основным показателям – средней частоте мутирования на локус или геном за поколение, генетико-физиологическим характеристикам мутаций, наличию антимутационных барьеров. Это совпадение неслучайно. Основные характеристики спонтанного мутагенеза формировались на начальных этапах эволюции жизни под действием таких постоянных факторов, как ультрафиолетовое и иные виды излучения, температура, определенная химическая среда. Важно отметить, что часть повреждений возникает в форме предмутаций и в зависимости от условий в клетке может либо реализоваться в мутации, либо элиминироваться с помощью репаративных механизмов. Все потенциальные изменения, не вернувшиеся в исходное состояние до репликации хромосом, в ходе этого процесса превращаются в истинные мутации. Биологические и медицинские последствия мутационного процесса в популяциях человека зависят от периода онтогенеза и типа клеток. Мутации в клетках гонад ведут к расширению генетического полиморфизма и повышению частоты наследственной патологии. Мутации в клетках эмбриона и плода могут снизить генетически детерминированную норму реакции (приспособленность индивида), а также повысить частоту врожденных пороков развития (тератогенез). Мутации в соматических клетках (в постнатальном периоде) обуславливают развитие злокачественных новообразований, нарушение иммунитета, ведут к преждевременному старению. Мутационный процесс – это не только процесс возникновения мутаций (мутагенез), но также накопление, распространение и элиминация мутаций. Генетический мониторинг популяций человека при реальных химических и радиационных нагрузках показывает повышение интенсивности мутационного процесса в соматических клетках за последние три десятилетия. Что касается новых (спорадических) случаев доминантных болезней и врожденных пороков развития, то их повышение объективными методами не доказано. В то же время остаются неясными причины «пучковости» врожденных пороков развития, наследственных болезней и хромосомных aberrаций в соматических клетках в одном и том же месте в разное время, или в разных местах в одно и то же время. Скорее всего, большой разброс индивидуальных показателей индуцированного мутагенеза находит свое объяснение в генетическом полиморфизме популяций человека. Большинство мутантных генов, по сложившемуся представлению, оказываются вредными для человека. В противоречии с подобным утверждением одно из положений, ставших теперь уже общепризнанным, сформулированных И. И. Шмальгаузенем, который предложил подразделять все мутации на «условно полезные» и «условно вредные». Большинство случайных генетических изменений нейтральные, некоторые вредные и ничтожное количество полезных.

Такие полезные мутации являются сырьем, которое может быть со временем использовано естественным отбором и распределено среди человечества.

Человечество характеризуется полиморфизмом, т. е. присутствием в пределах вида резко отличных по фенотипу особей. Наличие нескольких фенотипов обусловлено устойчивым поддержанием в популяциях двух и более генотипических классов. Наследственный полиморфизм создается мутациями и комбинативной изменчивостью, поддерживается естественным отбором и обеспечивает приспособленность организмов к различным условиям среды. Изучение полиморфизма в популяциях людей основывается на анализе различных признаков. Различают следующие группы признаков:

1. Признаки с непрерывной изменчивостью. К ним относятся количественные признаки, которые определяются несколькими парами неаллельных генов: пигментация кожи, волос, глаз, дерматоглифические узоры, остеологические, одонтологические признаки и др.
2. Признаки с дискретной изменчивостью. В данной группе признак определяется действием одного гена (моновариантное наследование), и изменчивость признака имеет прерывистый характер. Сюда относятся различные группы крови, белки и ферменты крови, тканевые антигены и другие признаки.
3. К третьей группе признаков относятся различные промежуточные варианты. Например, разные виды чувствительности.

Генетический полиморфизм человечества – это ничто иное, как результат действия мутаций и генетической комбинаторики. Генетически разнородная популяция более жизнеспособна. В генофонде такой популяции накапливается (особенно в гетерозиготном состоянии) большой объем резервной наследственной изменчивости. Такая популяция в эволюционном плане более пластична. Однако в такой популяции неизбежно появление менее приспособленных генотипов. Часть наследственной изменчивости популяции, которая определяет появление таких генотипов, называется генетическим грузом.

Генетический груз представляет собой сумму неблагоприятных летальных и сублетальных мутаций в генофонде популяции. Бремя генетического груза человечества можно оценить, введя понятие летальных эквивалентов. Считают, что число их в пересчете на гамету колеблется от 1,5 до 2,5 или от 3 до 5 на зиготу. Это означает, что то количество неблагоприятных аллелей, которое имеется в генотипе каждого человека, по своему суммарному вредному действию эквивалентно действию 3-5 рецессивных аллелей, приводящих в гомозиготном состоянии к смерти индивидуума до наступления репродуктивного возраста. Говоря о генетическом грузе человечества, в первую очередь имеются в виду наследственные заболевания, оказывающие прямое воздействие на репродуктивный успех каждого обремененного таковым. В настоящее время известно примерно 5 тыс. наследственных заболеваний. В современной человеческой популяции генетический груз во многом определяют слабовредные мутации, каждая из которых сама по себе не очень сильно снижает жизнеспособность и плодовитость, но когда их накапливается много, суммарный эффект становится ощутимым.

Популяционные волны. Численность населения планеты за обозримый исторический период в целом возросла. Долговременную динамику численности человечества нередко представляют в виде почти неотвратимого экспоненциального роста, отражающего способность популяции постоянно увеличивать свою численность. Однако в реальности фазы роста и падения чередуются, и динамика численности населения обычно выглядит как длительные колебания с периодичностью 150–300 лет (так называемые «вековые циклы») на фоне постепенного роста. Демографические изменения являются итогом противоборства ограничивающих факторов (окружающей среды, понимаемой в самом широком смысле, и ее ресурсов) и свободного выбора человека, который определяется общественным и культурным окружением и связан с демографическим поведением индивидуума, семьи и коллектива. К ограничивающим факторам можно отнести климат, пространство, болезни, источники энергии, питание. Эти факторы по-разному взаимодействуют друг с другом, но имеют общие свойства: они сказываются на демографическом развитии. Важным следствием изменения темпа прироста является изменение плотности населения. Даже сейчас 50 % населения размещаются всего на 5 % площади обитаемой суши. Крайне неравномерное распределение людей на Земном шаре имело место на любом этапе развития человечества. Ускорение роста численности при ограниченности заселяемой территории способствует усилению миграций. Таким образом, периодические колебания численности людей на обширных или ограниченных территориях, изменяя плотность населения и вызывая миграции, влияли на состояние генофондов человеческих популяций, создавая условия для закрепления или элиминации редких мутационных аллелей.

Изоляция. Человеческое общество длительно развивалось как совокупность изолированных производственных коллективов, внутри которых в основном и совершались браки. Природа изоляционных барьеров между популяциями людей разнообразна. В ранней истории человечества важное место принадлежало, по-видимому, географической изоляции. Специфическими для человеческого общества являются формы изоляции, зависящие от разнообразия культур, экономических укладов, религиозных и морально-этических установок. Фактор изоляции оказывал влияние на генофонды популяций людей. Среди горных народов, проживающих в одном районе, выделены группы с разным соотношением индивидуумов по антигенам эритроцитов системы АВО. Причиной различий является изолированность от главных перевальных путей сообщения. Сохранению высокого уровня генетической изоляции двух популяций, существующих на одной территории, способствуют отличия по физическим признакам или образу жизни. Однако такие барьеры со временем ослабевают. В настоящее время круг возможных браков неуклонно расширяется.

«Дрейф генов» – это изменение частот аллелей в ряду поколений, являющееся результатом действия случайных причин. Общее правило случайных процессов таково: величина стандартного отклонения частот генов в популяции всегда находится в обратной зависимости от величины выборки – чем больше выборка, тем меньше отклонение. В контексте процессов, протекающих в границах

популяций, это означает, что, чем меньше число скрещивающихся индивидуумов в популяции, тем больше вариативность частот аллелей в поколениях популяции. В небольших популяциях частота одного гена может случайно оказаться очень высокой. И напротив, чем больше число индивидуумов, участвующих в создании следующего поколения, тем ближе теоретически ожидаемая частота аллелей (в родительском поколении) к частоте, наблюдаемой в следующем поколении (в поколении потомков). Важным моментом является то, что численность популяции определяется не общим числом особей в популяции, а ее, так называемой, эффективной численностью, которая определяется числом вступающих в брак членов популяции, дающих начало следующему поколению. Именно эти представители (а не вся популяция в целом), становясь родителями, вносят генный вклад в следующее поколение. Если популяция не слишком мала, то обусловленные дрейфом генов изменения частот аллелей, происходящие за одно поколение также относительно малы, однако, накопившись в ряду поколений, они могут стать весьма значительными. В том случае, если на частоты аллелей в данном локусе не оказывают влияния никакие другие процессы (мутации, миграции или отбор), эволюция, определяемая случайным дрейфом генов, в конечном счете, приведет к фиксации одного из аллелей и уничтожению другого. В популяции, в которой действует только дрейф генов, вероятность того, что данный аллель будет фиксирован, равна исходной частоте его встречаемости. Предельный случай дрейфа генов представляет собой процесс возникновения новой популяции, происходящей всего от нескольких прародителей. Этот феномен известен под названием эффекта основателя. Случайное изменение частот аллелей, являющихся разновидностью случайного дрейфа генов, – феномен, возникающий в случае, если популяция в процессе эволюции проходит сквозь «бутылочное горлышко». Когда климатические или какие-то другие условия существования популяции становятся неблагоприятными, ее численность резко сокращается и возникает опасность ее полного исчезновения. Если же ситуация изменяется в благоприятную сторону, то популяция восстанавливает свою численность, однако в результате дрейфа генов в момент прохождения через «бутылочное горлышко» в ней существенно изменяются частоты аллелей, и затем эти изменения сохраняются на протяжении последующих поколений.

Естественный отбор. Органическая эволюция человека как вида направлялась и направляется отбором. Однако констатация данного факта не может дать полного представления о характере процессов, находящихся под контролем отбора, в силу биосоциальной сущности человека. В популяции человека отбор не единый процесс, а целый набор процессов. Имеются данные, что на разных этапах исторического развития на популяции человека оказывалось воздействие многочисленных типов отбора, а именно направленного, стабилизирующего, уравнивающего, сочетания отбора – дрейфа, отбора, направленного на создание заботы о потомстве, полового отбора, отбора по дивергирующим линиям в различных областях, направленного на создание географических рас, социально-группового отбора, межвидового отбора. Смена биологических факторов исторического развития социальными

привела к тому, что в человеческих популяциях отбор существенно ослабил свое действие. Тем не менее, накопленные за последние десятилетия исследования позволяют сделать некоторые выводы о характере и направленности действия естественного отбора в человеческой популяции. Уровень социально-экономического развития существенной части человечества, обусловленный эффективностью питания и здравоохранения, стал причиной того, что в человеческих популяциях отбор утратил функцию видообразования, при этом за ним сохранились функции стабилизации генофонда и поддержания наследственного разнообразия. В пользу действия стабилизирующей формы естественного отбора говорит, например, большая смертность среди недоношенных и переносенных новорожденных по сравнению с доношенными.

Благодаря социально-экономическим преобразованиям, успехам лечебной и особенно профилактической медицины влияние отбора на генетический состав популяций людей прогрессивно снижается. Этому мнению придерживается большинство специалистов, вплотную занимающихся вопросами эволюции человека. Однако есть и другая точка зрения: поскольку уровень социально-экономического развития не одинаков в различных субпопуляциях глобальной человеческой популяции. Исходя из этого, можно предположить, что, эволюция человечества, возможно, идет по трем расходящимся направлениям. Популяции стран третьего мира эволюционируют в основном за счет естественного отбора, направленного на повышение жизнеспособности в неблагоприятных экономических условиях. Страны с распространенной практикой полигамии – в значительной степени за счет полового отбора, направленного на повышение способности к доминированию. Промышленные страны – за счет ассортативности браков, социальной мобильности.

Мутации, миграция, отбор и дрейф генов влияют на динамику частот, как конкретных аллелей, так и целостных генотипов. Определенные типы скрещивания влияют только на частоты генотипов. Среди этих процессов – инбридинг и ассортативность браков.

Инбридинг представляет собой один из вариантов неслучайного скрещивания, когда потомство производится индивидуумами, являющимися генетическими родственниками друг другу. Поскольку родственники в генетическом отношении более сходны между собой, чем не состоящие в родстве, постольку инбридинг ведет к повышению частоты гомозигот и снижению частоты гетерозигот по сравнению с теоретически ожидаемой при случайном скрещивании (хотя частоты аллелей при этом не меняются). Общая закономерность заключается в том, что в популяциях инбридинг повышает частоту фенотипического проявления вредных рецессивных аллелей, поскольку повышает вероятность «встречи» двух рецессивных генов, определяющих то или иное отклонение от нормы. У человека супружеские отношения между родителями и детьми или между братьями и сестрами считаются кровосмешением; в большинстве культур (но не во всех) существует запрет на подобные браки. Вопреки тому, что инбридинг, приводя к гомозиготизации, как правило, является причиной повышения частоты фенотипического проявления

вредных рецессивных аллелей, в редких случаях возможно образование и благоприятных комбинаций аллелей.

Ассортативность браков (неслучайное заключения браков) может изменять оценки наследуемости признака, влиять на его вариативность в популяции и т.д. Подобно инбридингу, ассортативность браков влияет только на частоты генотипов, но не на частоты аллелей, снижает гетерозиготность (в результате ассортативности гомозиготы заключают браки с гомозиготами, а гетерозиготы в каждом поколении производят одну или несколько гомозигот). Если ассортативность выражена достаточно сильно, она может существенным образом снизить генетическую изменчивость в популяции. Ассортативность браков изменяет популяционное распределение значений по фенотипу, по которому наблюдается ассортативность. Поэтому, проводя исследование любого признака, по которому наблюдается ассортативность, исследователи стремятся учитывать в статистическом анализе корреляции между супругами (например, по уровню интеллекта).

Для количественного определения изменений в распределении генов в популяции, вызванных, например, мутациями или миграцией, в популяционной генетике используют закон Харди-Вайнберга. Его сформулировали независимо друг от друга двое ученых в 1908 г. Данный закон, который также называют равновесием и уравнением. Уравнение Харди-Вайнберга представляет собой математическую модель, объясняющую, каким образом в генофонде популяции сохраняется генетическое равновесие.

Формулировка закона Харди-Вайнберга: частота генотипов по определенному гену в популяции остается постоянной в ряду поколений и соответствует уравнению $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, где

- p^2 - частота как доля от единицы гомозигот по одному аллелю (например, доминантному – AA),
- q^2 - частота гомозигот по другому аллелю (aa),
- $2pq$ - частота гетерозигот (Aa),
- p - частота в популяции первого аллеля (A),
- q - частота второго аллеля (a).

Также из законов математики следует,

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

Формула квадрата двучлена используется для одного исследуемого гена, имеющего всего два аллеля.

Может встречаться формулировка не по отношению к генотипам, а по отношению к аллелям: частоты доминантного и рецессивного аллелей в популяции будут оставаться постоянными в ряду поколений при соблюдении ряда условий. То есть значений p и q не будут изменяться из поколения в поколение.

Таким образом, закон Харди-Вайнберга позволяет рассчитать частоты аллелей и генотипов в популяции, что является важной ее характеристикой, так как именно популяция рассматривается как единица эволюции.

Теоретически закон Харди-Вайнберга справедлив только для идеальных, или равновесных, популяций. Равновесными популяциями называются такие популяции, в которых выполняются следующие условия:

- популяция бесконечно велика; к ней можно применять законы вероятности, то есть когда в высшей степени маловероятно, что одно случайное событие может изменить частоты аллелей;
- имеет место панмиксия, то есть случайное образование родительских пар, без тенденции вступления особей в брак с партнерами, подобными или противоположными по генотипу;
- все аллели равно влияют на жизнеспособность гамет и потомки от всех возможных скрещиваний имеют равную выживаемость;
- популяция полностью изолирована, то есть, нет миграции особей, дающей приток или отток аллелей;
- новые мутации в данной популяции не появляются;
- отсутствует отбор;
- поколения не перекрываются во времени и не образуются родительские пары из особей, относящихся к разным поколениям.

Несмотря на то, что ни в одной реальной популяции эти условия не соблюдаются, равновесие частот генотипов в них все равно выполняется. Очень часто рассчитанные по формулам закона Харди-Вайнберга величины настолько близки к реальным, что этот закон оказывается вполне пригодным для анализа генетической структуры реальных популяций. Из этого следует, что можно рассчитать ожидаемые частоты генотипов, зная только некоторые из них.

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕРКИ

1. Укажите правильные варианты ответа.

1.1. Периодические колебания численности популяций (популяционные волны) приводят к:

- А) увеличению доли наследственной изменчивости у организмов в популяции;
- Б) уменьшению доли наследственной изменчивости у организмов в популяции;
- В) увеличению и уменьшению доли ненаследственной изменчивости у организмов в популяции;
- Г) изменению частот определённых мутаций и комбинаций у организмов в популяции.

1.2. Биологический смысл закона Харди – Вайнберга заключается в описании популяции, находящейся:

- А) под влиянием движущего отбора
- Б) под влиянием стабилизирующего отбора;
- В) в состоянии генетического равновесия;
- Г) в состоянии резкого падения численности

1.3. Дрейф генов – это

- А) случайное изменение частот аллелей в малых популяциях;
- Б) изменение частот аллелей в больших популяциях;
- В) колебания численности популяций;

Г) вымирание популяции

1.4. Принцип популяционного равновесия выражен в законе:

А) гомологических рядов наследственной изменчивости;

Б) Харди – Вайнберга

В) сцепленного наследования;

Г) Г.Менделя

1.5. В каком из приведенных примеров результаты дрейфа генов наиболее заметны?

А) в общине баптистов 60% человек имеют первую группу крови;

Б) в Краснодарском крае первая группа крови у 42% населения;

В) в Хабаровском крае первая группа крови у 45% населения;

Г) в Центральном районе России первая группа крови у 43% населения

1.6. Под воздействием мутагена изменилась структура гена и возникла рецессивная мутация, которая попала в гамету и образовавшуюся зиготу. После размножения организма она попала еще в несколько особей. Что случится с этой мутацией дальше по закону Харди-Вайнберга, если она не влияет на жизнеспособность?

А) из поколения в поколение ее частота будет уменьшаться, и она по-степенно исчезнет

Б) из поколения в поколение ее частота будет увеличиваться

В) ее доля в популяции останется постоянной

Г) доля мутации может случайно уменьшиться или увеличиться, или остаться постоянной

Д) частота мутации резко уменьшится, и она быстро исчезнет

1.7. Численность секты меннонитов, которые живут в Ланкастере (Пенсильвания, США), составляет 1400 лиц, частота близкородственных (семейных, инцестных) браков - 95%, естественный прирост населения - 25%, миграция из других групп - 1%. Какое название получило это сообщество людей?

А) идеальная популяция

Б) изолят

В) реальная популяция

Г) дем

Д) вид

1.8. В каких популяциях человека будет находиться большая доля старых людей?

А) в быстро растущих популяциях

Б) в популяциях, находящихся в стационарном состоянии

В) в популяциях, численность которых снижается

1.9. В некоторых популяциях, изолированных в репродуктивном отношении, частоты генов могут значительно отличаться. Так, частота группы крови II (A) у индейцев племени черноногих составляет 80%, а у индейцев штата Юта - 2%. Какие элементарные эволюционные факторы определяют такие отличия?

А) отбор в пользу гетерозигот

Б) эффект родоначальника и дрейф генов

В) волны численности

Г) мутации и естественный отбор

1.10. В генетическую консультацию обратилась семейная пара, в которой муж страдает инсулинозависимым сахарным диабетом, а жена здорова. Какова вероятность появления инсулинозависимого диабета у ребёнка этих супругов?

А) ниже, чем в популяции

Б) 50%

В) такая же, как в популяции

Г) больше, чем в популяции

2. Решите ситуационные задачи.

2.1. При болезни Тея-Сакса, которая наследуется по аутосомно-рецессивному типу, происходят психомоторные нарушения, приводящие к смерти в 3–4 года. В одном городе с устоявшимся составом населения в течение 6 лет частота встречаемости болезни Тея-Сакса среди евреев-ашкенази составляла 1:5000 новорожденных. Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции по анализирующему признаку, исходя из этих данных.

2.2. Из 840 000 детей, родившихся в течение 10 лет в городе К., у 210 детей обнаружен патологический рецессивный признак s (генотип ss). Определите: а) частоту генотипа в популяции города К.; б) на какое число новорожденных приходится один ребенок с генотипом ss

2.3. При обследовании населения одной из популяций обнаружено, что частота встречаемости врожденной глухонемы составляет 0,1 %. Определите генетическую структуру этой популяции, если врожденная глухонота наследуется как аутосомный рецессивный признак

ЛИТЕРАТУРА ДЛЯ ПОДГОТОВКИ

1. Биология : учебник для студентов вузов / МЗ РФ, ГБОУ ВПО Первый МГМУ им. И. М. Сеченова; под ред. Н. В. Чебышева. - Москва : МИА, 2016. - 635 с.ил. - ISBN 978-5-9986-0229-0.
2. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 1 / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 725 с.ил. - ISBN 978-5-9704-4568-6.
3. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 2 / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 553 с.ил. - ISBN 978-5-9704-4569-3.
4. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 2 / В. Н. Ярыгин, В. В. Глинкина, И. Н. Волков [и др.] ; под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 553 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3565-6.
5. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 1 / В. Н. Ярыгин, В. В. Глинкина, И. Н. Волков [и др.] ; под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 725 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3564-9.
6. Биология : учебник : в 2 томах: Т. 2 / под редакцией В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 553 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5308-7.
7. Биология : учебник : в 2 томах: Т. 1 / под редакцией В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 725 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5307-0.
8. Практикум по биологии: учебно-методическое пособие / Ю.В. Мякишева, Р.А. Щепеткова, Д.С. Громова, А.Ф. Павлов, И.С. Павлов, Ю.А. Халитова ; ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России. - Самара: ИД «Би Групп», 2023. - 100 с.

9. Биология. Т. 1.: учебник: в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - ISBN 978-5-9704-7494-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>
10. Биология. Т. 2. : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-7495-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474952.html>