

Генетика для студентов КРИ

Электронный лекционный курс – мультимедийная презентация

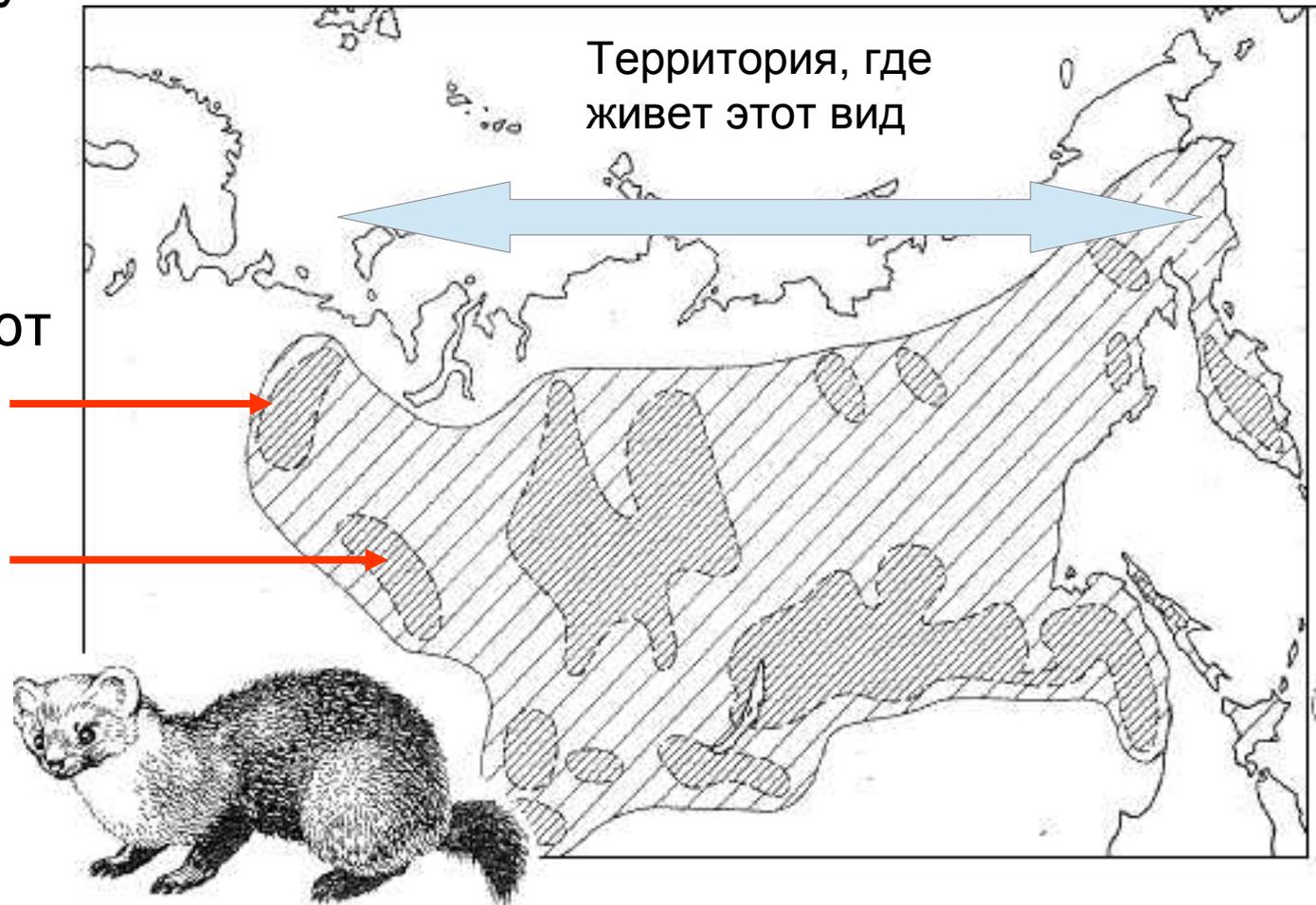
Анна Михайловна Гусаченко

Часть 11. Генетика популяции

Генетика популяции

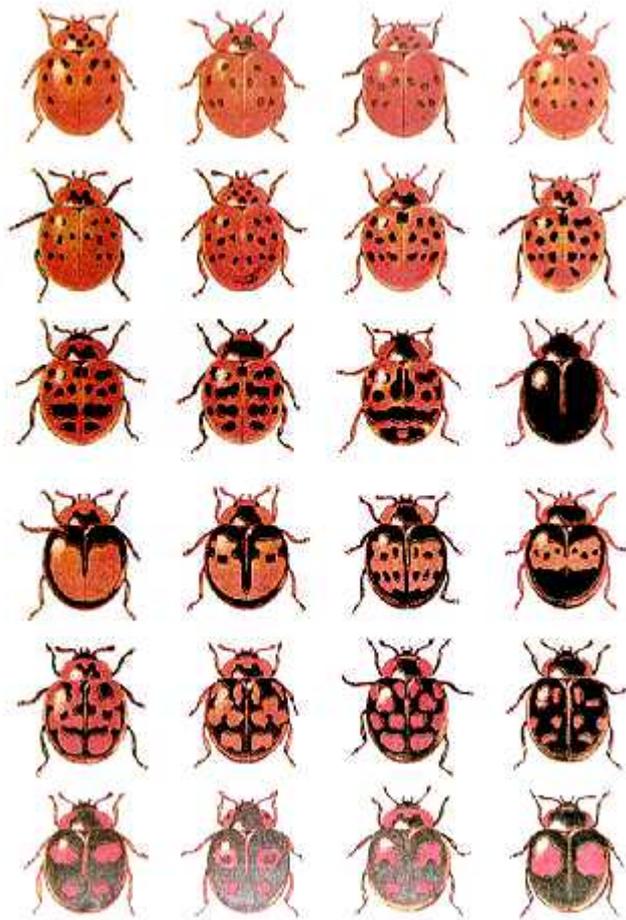
Популяция – совокупность (группа) особей определенного вида, в течение большого числа поколений населяющих определенный ареал (территорию) и имеющих возможность скрещиваться друг с другом.

Здесь обитают
отдельные
популяции
животных



Работы

С. С. Четверикова (СССР), Р. Фишера и Дж. Холдейна
(Великобритания), С. Райта (США).
Ф.Г.Добржанского.

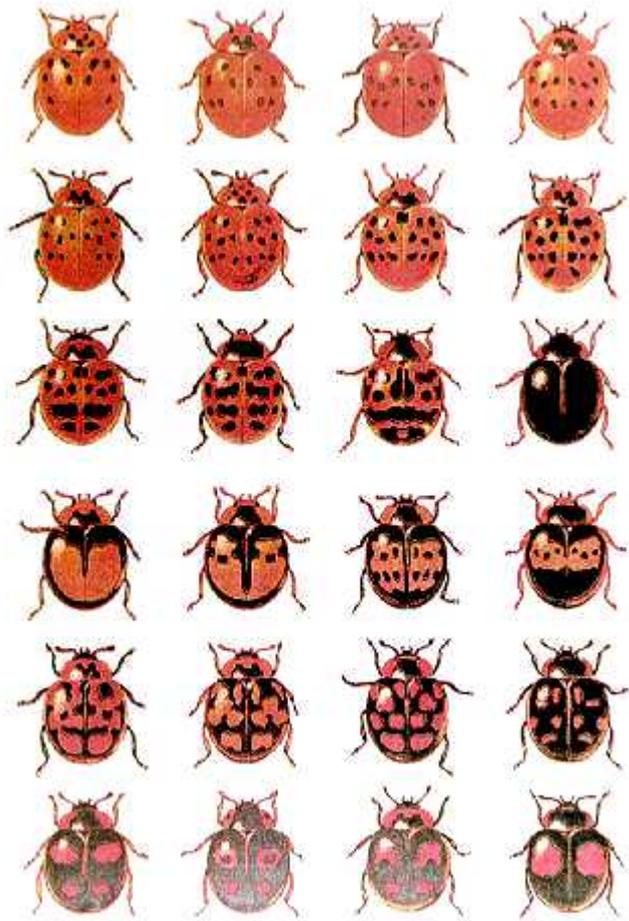


Первые работы в популяционной
биологии и генетике

Исследования Ф.Г.Добржанского
географической и
внутрипопуляционной изменчивости
божьих коровок.

Ф.Г.Добржанского исследовал географическую и внутрипопуляционную изменчивость божьих коровок.

А это жуки из Харбинской популяции, пойманные на тополе около КРИ



- Популяция – совокупность (группа) особей определенного вида, в течение большого числа поколений населяющих определенный ареал (территорию) и имеющих возможность скрещиваться друг с другом.
- **Общность** индивидуумов, связанных **происхождением** (родством), **скрещиванием** (гибридизацией) и **общностью территории**.
- Генофонд – совокупность генотипов всех особей популяции
- Популяция – единица эволюционного процесса. Эволюция начинается с популяции.

Генетика популяции

Популяционная генетика изучает

- генетическое разнообразие в популяциях и
- по каким законам оно меняется
во времени (в ряду поколений) и
в пространстве (в разных частях ареала)

Закон Харди-Вайнберга

Дж. Харди (математик) и Г. Вайнберг (врач), 1908 г.

Рассмотрим один ген, у которого только два аллеля, **A** и **a**,

частота **A** – p , частота **a** – q , $p+q=1$,

тогда частоты генотипов **AA**, **Aa**, **aa** будут следующие:

$$(p+q)^2 = p^2(\mathbf{AA}) + 2pq(\mathbf{Aa}) + q^2(\mathbf{aa})$$

Этот закон будет выполняться в идеальной популяции

Закон Харди-Вайнберга

генотипы: **AA** **Aa** **aa**

вероятности

(частоты): p^2 $2pq$ q^2

гаметы: **A** **A** **A** **a** **a** **a**

A, a ($p+q$) X **A, a** ($p+q$)

$$p^2 + pq = p^2 + p(1-p) = p$$

	pA	qa
pA	p^2 AA	pq Aa
qa	pq Aa	q^2 aa

Генетическая
структура популяции

Закон Харди-Вайнберга

Для выполнения этого закона популяция должна иметь следующие свойства:

- 1) новые мутации в данной популяции не появляются;
- 2) популяция изолирована – нет миграций особей-носителей генов;
- 3) популяция бесконечно велика, одно случайное событие не может изменить частоту аллеля;
- 4) панмиксия – родительские пары образуются случайно, независимо от генотипа;
- 5) все аллели одинаково влияют на жизнеспособность, генотипы выживают одинаково.

Закон Харди-Вайнберга

Менделевское наследование не меняет частоты аллелей в популяции.

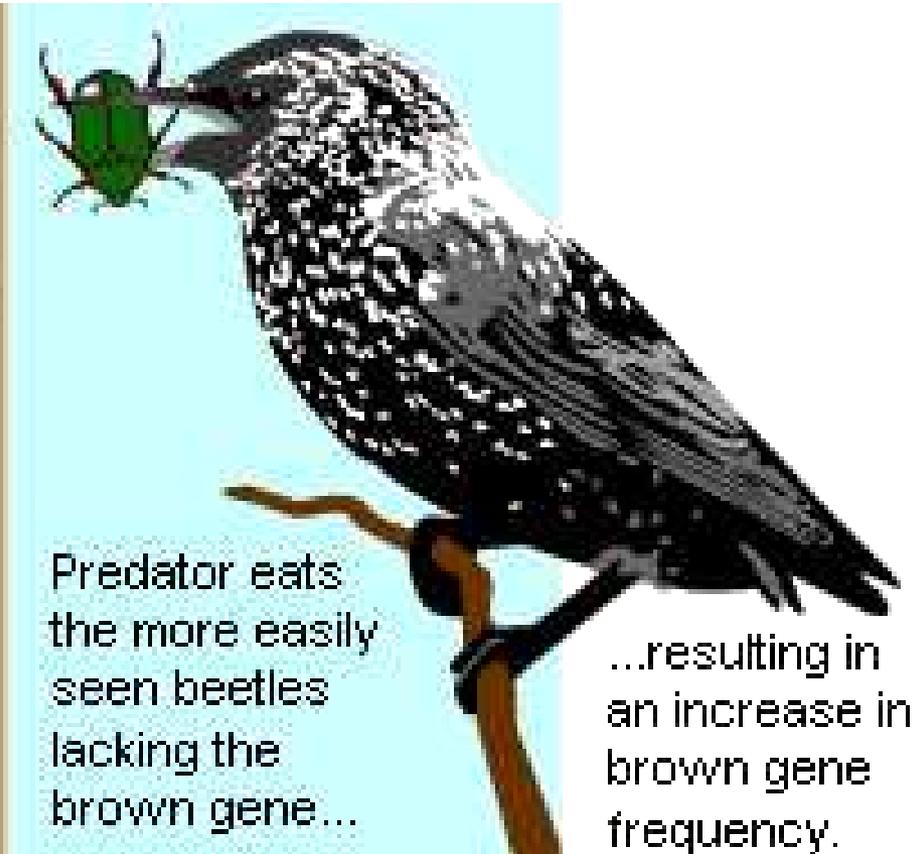
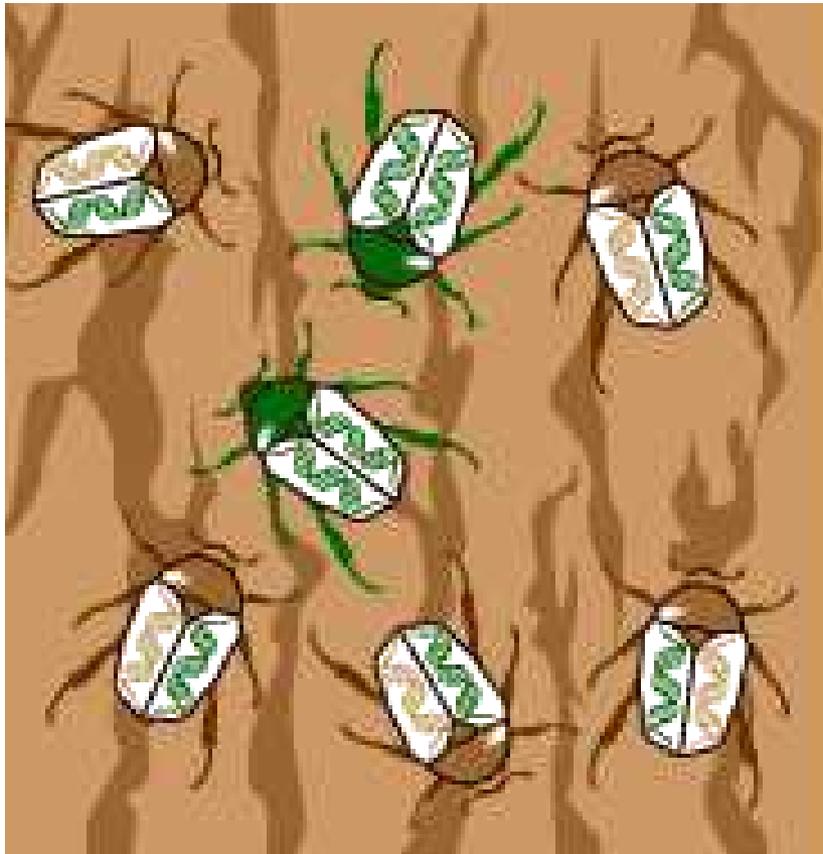
Равновесие устанавливается в первом поколении и сохраняется.

Факторы, которые меняют генетическую структуру популяции:

- Отбор
- Мутации
- Миграции особей
- Случайный дрейф генов
- Изоляция
- Избирательное скрещивание

Факторы эволюции популяции.

Отбор против носителей определенного генотипа (зеленого).



Отбор в популяции

Приспособленность- какая доля особей выживает:

W_{AA} - приспособленность генотипа **AA**

W_{aa} - приспособленность генотипа **aa**

W_{Aa} - приспособленность генотипа **Aa**

(Например, $W_{aa}=0.8$ – выживают 80% особей)

$W = p^2 W_{AA} + 2pq W_{Aa} + q^2 W_{aa}$ – средняя, суммарная приспособленность популяции

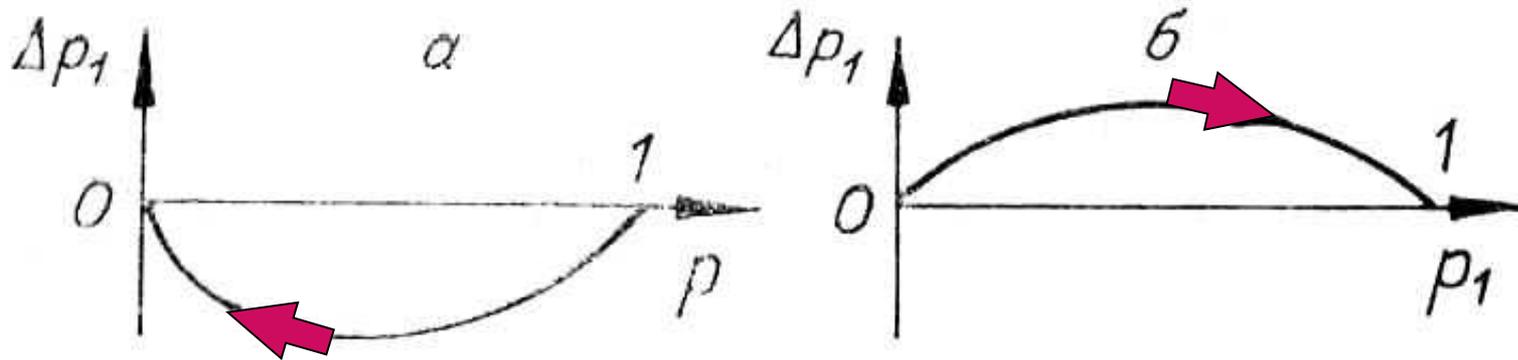
$$p^2 W_{AA} / W + 2pq W_{Aa} / W + q^2 W_{aa} / W = 1$$

Коэффициент отбора: $s=1-W$

Уравнение динамики популяции:

$$\Delta p = p(n+1) - p(n) = p(n) (w_1 - w) / w$$

Пока w_1 отличается от w , частоты гамет будут
меняться



а) $w_{aa} > w_{aA} > w_{AA}$ приспособленность AA ниже, чем средняя

б) $w_{AA} > w_{aA} > w_{aa}$ приспособленность AA выше, чем средняя

Отбор против рецессивных гомозигот

Случай, когда гомозиготы летальны

Генотип:	AA	Aa	aa
Приспособленность W:	1.0	1.0	0

$$q_t = q_0 / (1 + tq_0)$$

q_0 - начальная частота аллеля, t-число поколений

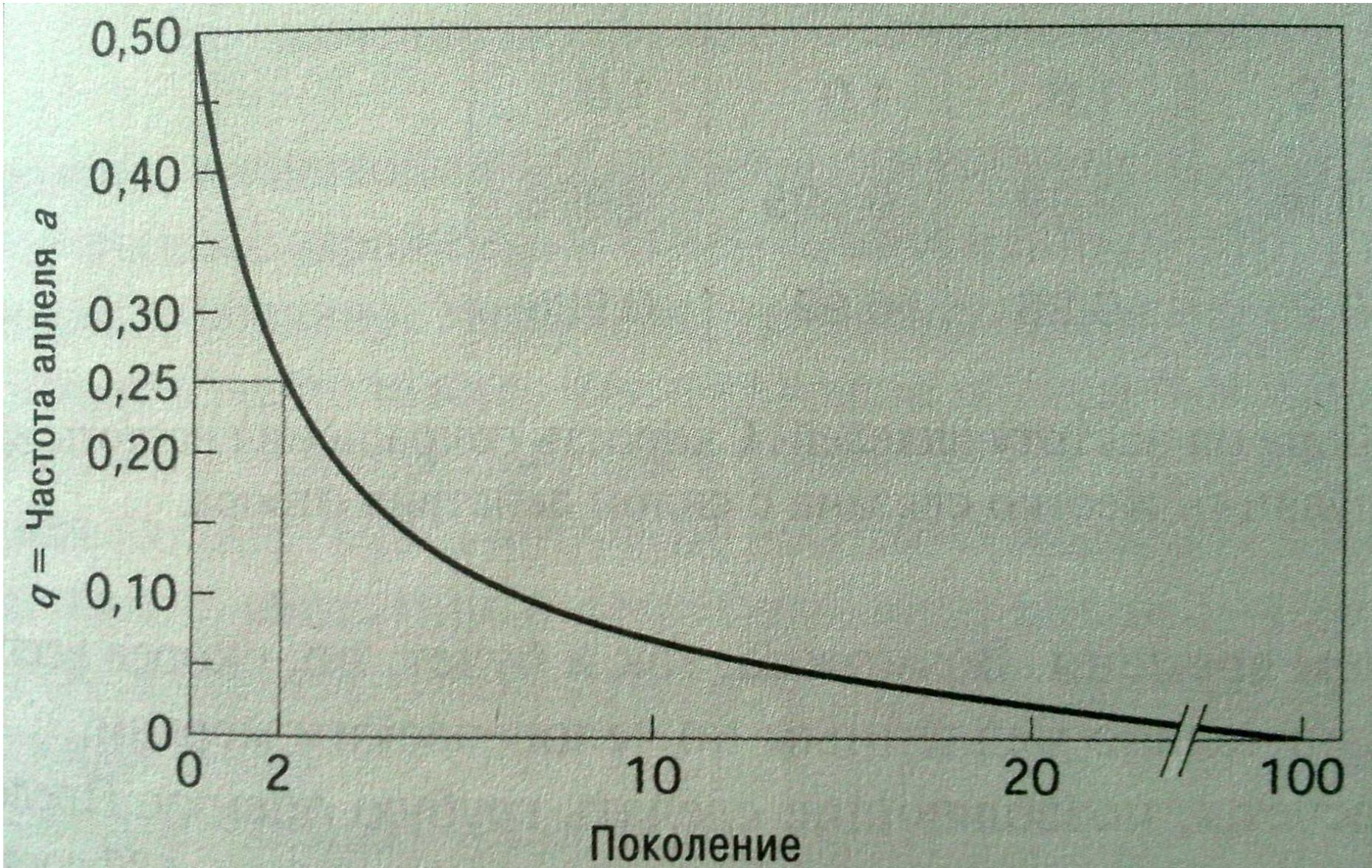
Отбор против рецессивных гомозигот

Изменение частоты летального аллеля

Поколение	p	q	p^2	$2pq$	q^2
0	0,50	0,50	0,25	0,50	0,25
1	0,67	0,33	0,44	0,44	0,12
2	0,75	0,25	0,56	0,38	0,06
3	0,80	0,20	0,64	0,32	0,04
4	0,83	0,17	0,69	0,28	0,03
5	0,86	0,14	0,73	0,25	0,02
6	0,88	0,12	0,77	0,21	0,01
10	0,91	0,09	0,84	0,15	0,01
20	0,95	0,05	0,91	0,09	<0,01
40	0,98	0,02	0,95	0,05	<0,01
70	0,99	0,01	0,98	0,02	<0,01
100	0,99	0,01	0,98	0,02	<0,01

Отбор против рецессивных гомозигот

Изменение частоты летального аллеля



Отбор против гетерозигот:

$wAa < wAA$, $wAa < waa$ - дизруптивный отбор.

Генотип:	AA	Aa	aa
Приспособленность W:	1.0	W_{Aa}	1.0

Изменение частоты аллеля за одно поколение:

$$\Delta q = q' - q = spq(q-p)/(1-2spq)$$

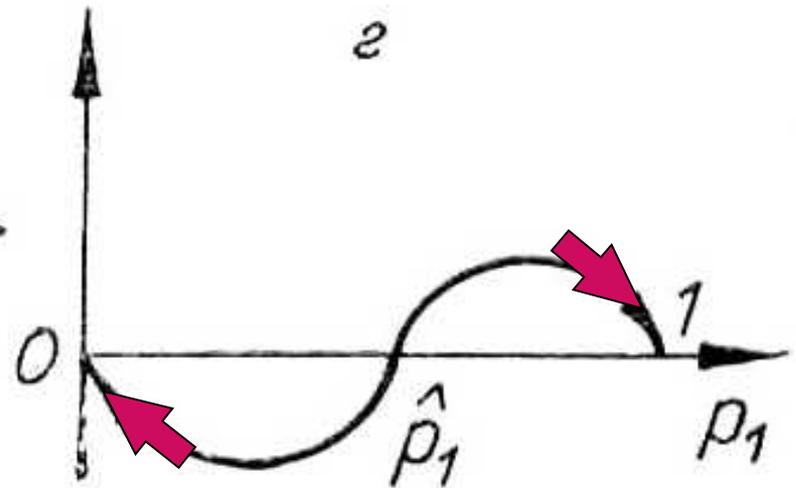
Популяция в равновесии, когда $\Delta q = 0$,

$q = p$

Равновесие

неустойчивое

Пример: Резус-конфликт,
когда мать и ребенок
несовместимы по резус-
фактору крови



Преимущество гетерозигот:

$wAa > wAA, wAa > waa$ - отбор в пользу гетерозигот – сбалансированный полиморфизм

Генотип:

Приспособленность W:

AA	Aa	aa
W_{AA}	1.0	W_{aa}
$1-s_1$	1.0	$1-s_2$

Изменение частоты аллеля за одно поколение:

$$\Delta q = q' - q = pq(s_1p - s_2q) / (1 - s_1p^2 - s_2q^2)$$

Равновесие наступает, когда $\Delta q = 0$, то есть

$$s_1p - s_2q = 0$$

Равновесные частоты:

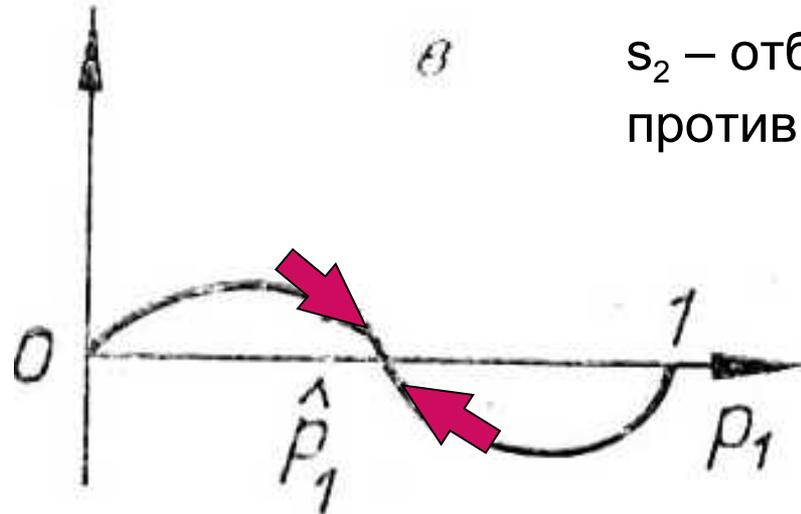
$$q = s_1 / (s_1 + s_2)$$

$$p = s_2 / (s_1 + s_2)$$

Пример:

Серповидно-клеточная анемия

s_1 – отбор против AA,
 s_2 – отбор против aa



Мутации меняют частоту аллеля

Мутационный процесс $A \rightarrow a$

$$p_{t+1} = p_t - \mu p = p_t(1 - \mu)$$

$$\Delta p = p_{t+1} - p = p_t - \mu p - p_t = -\mu p_t$$

Частота мутации A 10^{-5} на 1 гамету на
1 поколение $\mu = 10^{-5}$

$0.5 \rightarrow 0.45$ — 2000 поколений - частота
аллеля уменьшилась

Миграции:

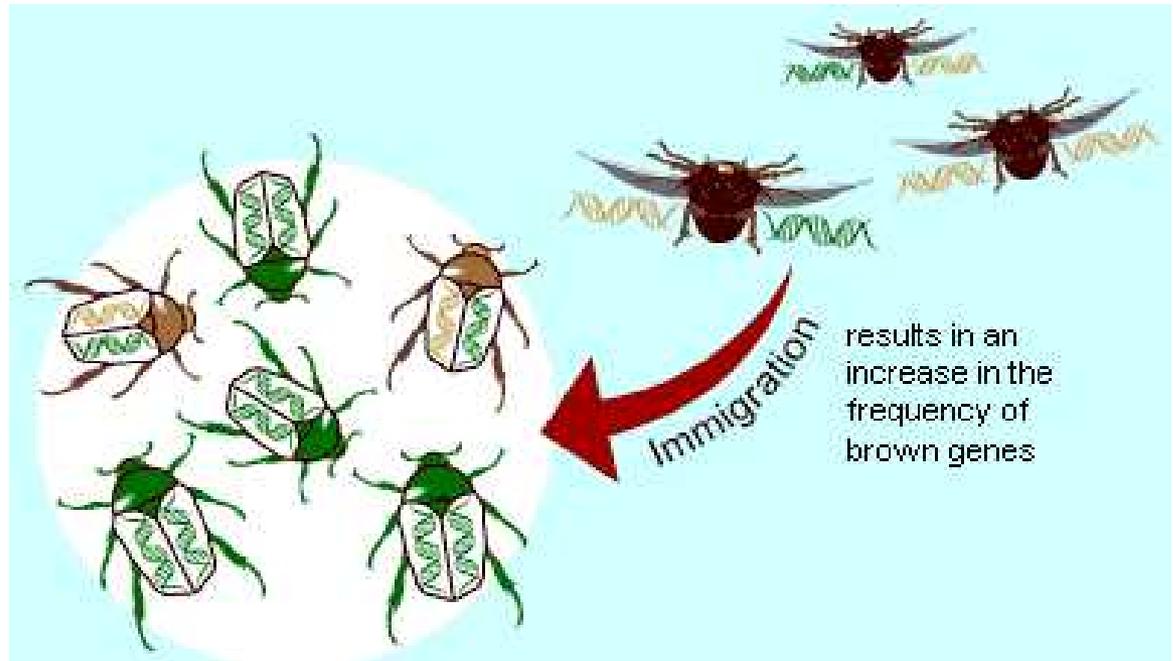
m - скорость миграции, доля мигрировавших особей

p – частота аллеля A в основной популяции

p_m – частота аллеля A у мигрантов

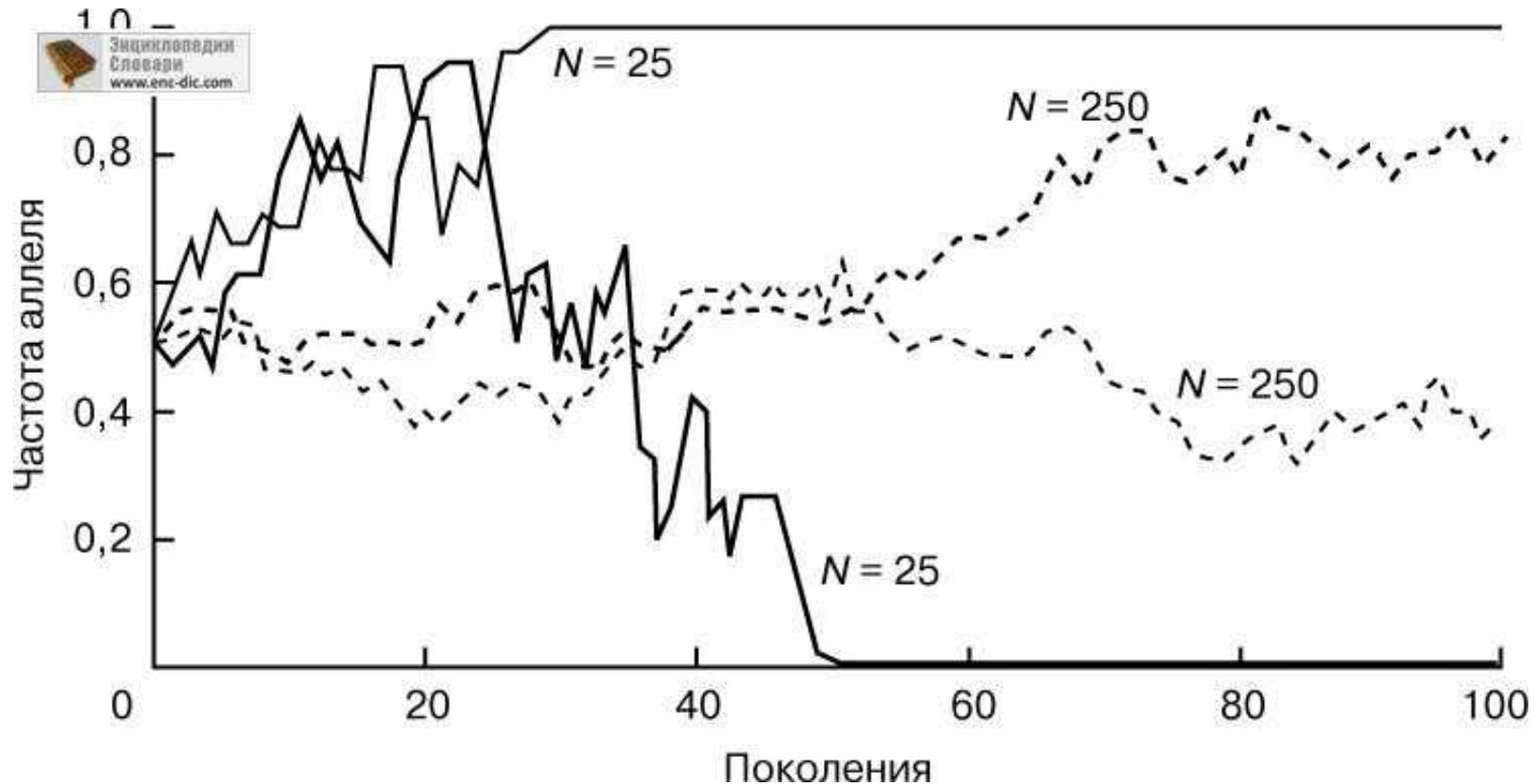
$$\Delta p = m(p_m - p)$$

Частота будет
меняться, пока
различаются
частоты
аллелей в двух
популяциях



Дрейф генов

Моделирование изменения частот аллелей при разной численности популяций $N=25$ и $N=250$.



Дрейф генов – случайное изменение частоты аллелей. Происходит при низких численностях популяций.

Явления «эффект основателя» и «бутылочное горло» связаны с резким изменением численности популяции и случайным изменением частот аллелей

Изоляция:

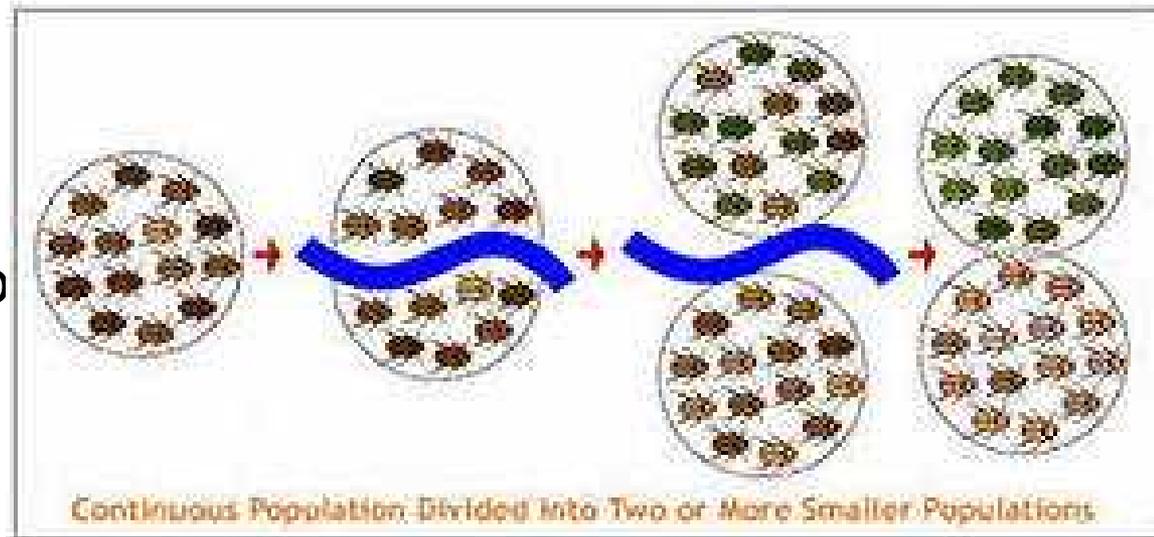
- Географическая
- Биологическая.

Факторы биологической изоляции:

поведенческие,

Генетические

(полиплоидия,
хромосомные
перестройки,
несовместимость
экспрессии
отдельных генов)



Избирательные скрещивания

Инбридинг – близкородственные скрещивания

Повышение гомозиготности.

Проявление рецессивных аллелей.

Ослабление особей – инбредная депрессия.

Повышение фенотипической изменчивости.

Доля гомозигот при скрещиваниях:

Самооплодотворение	$\frac{1}{2}$
Братья и сестры	$\frac{1}{4}$
Дядя-племянница	$\frac{1}{8}$
Двоюродные братья и сестры	$\frac{1}{16}$
Троюродные братья и сестры	$\frac{1}{64}$

- В популяции 16 % людей имеют группу крови N. Определите долю лиц с группами крови M MN в этой популяции при условии панмиксии.



По некоторым данным частоты аллелей групп крови системы АВ0 населения Англии представлены в таблице:

	Частоты аллелей		
	I^A	I^B	I^0
Англичане	0.251	0.05	0.699

Определите частоты фенотипов А, В, АВ и 0.



- Частоты групп крови системы АВ0 в одной популяции человека следующие:

$$A=0.45, B=0.13, AB=0.06, 00=0.36$$

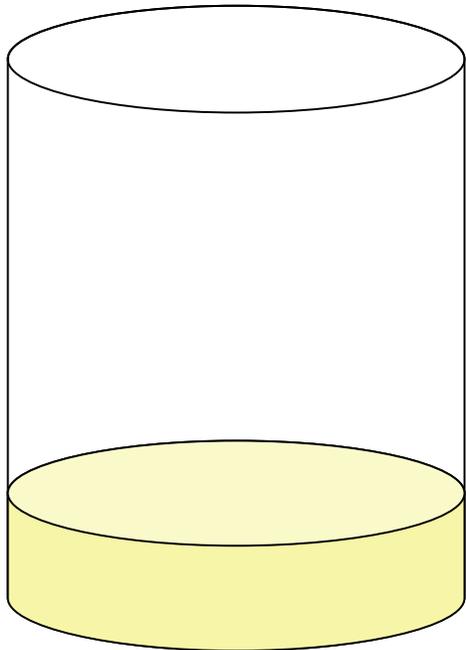
Определите частоты всех аллелей гена I

Модель популяции дрозофилы.

В опыте в одну культуральную банку посадили 30 пар (самец+самка) дрозофил дикого типа (гомозиготы) и 60 пар с ярко-красными глазами (рецессивный признак).

Какое соотношение по окраске глаз вы ожидаете получить в F₆ при условии

панмиксии, отсутствии мутаций и отбора?



В банку, где сидели 9 самок дрозофил с самцами дикого типа (гомозиготы), заползла оплодотворенная самка из другой линии с мутацией *miniature* – маленькие крылья.

Сколько мух должно быть в популяции, чтобы мы смогли обнаружить хотя бы одну муху с маленькими крыльями?

В некоторых популяциях Европы частота болезни Тэя-Сакса, наследуемой по рецессивному типу, составляет 4×10^{-3} .

Какова частота носителей гена этой болезни?

На какое число особей в популяции приходится один носитель?

Евгеника - учение о селекции человек, о путях улучшения его наследственных свойств. Учение было призвано бороться с явлениями вырождения в человеческом генофонде

В популяции, состоящей из 100 млн людей, 40 тыс. поражено заболеванием, вызываемым рецессивным геном.

Если этим лицам запретить рожать детей и если численность популяции не изменится, то сколько больных будет в следующем поколении? Через 10 поколений? Через 250 лет?

- Определите, какая из приведенных ниже популяций находится в состоянии равновесия:
- а) 100 % **AA**
- б) 100 % **aa**
- в) 100 % **Aa**
- г) 1 % **AA**, 98 % **Aa**, 1 % **aa**
- д) 32 % **AA**, 64 % **Aa**, 4 % **aa**
- е) 4 % **AA**, 32 % **Aa**, 64 % **aa**

Почему некоторые популяции неравновесны?

Около 8% мужчин в популяции имеют красно-зеленую цветовую слепоту. Ответьте на следующие вопросы, предположив случайные в отношении цветовой слепоты скрещивания.

- 1) Какой ожидается доля женщин с цветовой слепотой?
- 2) Какая доля женщин гетерозиготна?
- 3) Какая ожидается доля мужчин, имеющих нормальное зрение, через два поколения?

На остров ветром занесло семечку однолетнего самоопыляющегося растения, гетерозиготного по одному гену.

Пусть все особи выживают, производя одно поколение в год. Как будет выглядеть популяция на острове через 3 года? Через 5 лет? Выведите формулу.

- Синдром Гурлера (Hurler) – это генетически обусловленное нарушение обмена мукополисахаридов, болезнь накопления, связанная с недостаточностью лизосомальных ферментов. Его характерные признаки: маленький рост, умственная отсталость и различные костные уродства. Этот синдром наследуется по **рецессивному аутосомному типу (хромосома 4)**.
- Предположим, что вы консультант в больнице, и родственники больной женщины с синдромом Гурлера обращаются к вам за консультацией относительно детей в планируемом браке. Вы знаете, что болезнь чрезвычайно редка (**1 больной на 100 000**), а больные люди фактически никогда не оставляют потомства. Племянница – дочь здорового брата женщины с синдромом Гурлера – собирается выйти замуж. Что вы посоветуете?
- Нарисуйте родословную.
- Укажите вероятности рождения больных детей в будущем браке.

- 
- В Харбинской популяции кошек 10 % котов – рыжие. Как часто здесь встречаются рыжие кошки?^{19/06/2014}
Черепеховые кошки?

По этому графику можно определить частоты аллелей или генотипов, если популяция равновесная

