ЦЕНТР ТВОРЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ И ГУМАНИТАРНОГО ОБРАЗОВАНИЯ Г.СОЧИ

Учебное пособие по популяционной генетике для учащихся старших классов.

Составитель: Волобуева Н.С.

г.Сочи
2017

Введение.

Генетика популяций — один из самых сложных разделов генетики, изучающий распределение частот аллелей и их изменение под влиянием мутагенеза, естественного отбора, дрейфа генов, потока генов и других процессов, влияющих на генофонд популяции.

В старших классах школы данный раздел генетики слегка затрагивается в рамках теории эволюции, в школах с углубленным изучением биологии проходится в качестве элективного курса. Данное учебное пособие рекомендуется в качестве вспомогательного средства ученикам старших классов, абитуриентам, студентам медицинских вузов и преподавателям биологии в медицинских училищах.

Использование данного пособия способствует развитию логического мышления, пониманию генетических процессов на уровне популяции, тренировке в применении математических методов в биологии.

В задачнике собраны задачи разного типа сложности, примеры оформления задач, а также задачи для самоконтроля, самостоятельное решение которых будет способствовать закреплению навыков, приобретенных в классе.

1. Понятие о популяционной генетике

Особи большинства видов не живут поодиночке, а образуют более или менее устойчивые группировки, сообща осваивая среду обитания. Такие группировки, если они самовоспроизводятся в поколениях, а не поддерживаются только за счет пришлых особей, называются *популяциями*.

Популяция является наименьшей формой существования вида, способной благодаря воспроизводству длительное время сохранять видовые признаки, характеризуются общим генофондом и имеют сложную структуру.

Одновременно популяция является наименьшей единицей, способной к эволюционным изменениям, накапливающей изменения на уровне генов и, под действием окружающей среды, дающей материал для образования новых видов.

Важно знать следующие определения:

1) *панмиксия* – свободное скрещивание особей внутри популяции
2) *изоляция* – обособленность особей популяции от других подобных совокупностей особей.
3) *генофонд популяции* – совокупность генов всех особей данной популяции.

Для видов, размножающихся половым путем при перекрестном оплодотворении, существует следующее определение понятия “популяция”.

Популяция – это совокупность особей одного вида, в течение длительного времени населяющих определенный ареал и имеющих свободно скрешивающихся друг с другом. Популяция отделена от таких же соседних совокупностей одной из форм изоляции (пространственной, сезонной, физиологической или генетической).

Популяционная генетика – наука, изучающая генетические явления, происходящие в популяциях. Особи каждой популяции отличаются друг от друга, и каждая из них в чем-то уникальна. Многие из этих различий наследственные, или генетические, — они определяются генами и передаются от родителей к детям.

Популяционная генетика изучает генофонд популяции и его изменение в пространстве и времени.

Популяционная генетика охватывает последствия от множества свободных скрещиваний особей популяции, когда возникают новые проблемы, отсутствующие при индивидуальных скрещиваниях и анализе наследования в семьях.

Изучение этих вопросов позволяет решать проблемы экологии, демографии, эволюции и селекции.

Основные понятия популяционной генетики:

- частота генотипа,
- частота аллеля,
- соотношения Харди — Вайнберга.

Рассмотрим подробнее каждое из этих понятий популяционной генетики.

Частота генотипа - доля особей, имеющих данный генотип, среди всех особей популяции. Рассмотрим следующий пример.

Пусть изучаемый аутосомный ген имеет два аллеля: аллель **A** и аллель **a**. Предположим, что популяция состоит из N особей, часть которых имеет генотип **Aa**. Обозначим число этих особей N_{Aa}. Тогда частота этого генотипа (p_{Aa}) определяется как $p_{Aa} = N_{Aa} /N$. Пусть, например, популяция состоит из 10000 особей, среди которых имеются 500 особей с генотипом **Aa**. Тогда частота особей с генотипом **Aa** равна $p_{Aa} = 500/10000 = 0,05$, или 5%.

Частота аллеля - доля конкретного аллеля среди всех имеющихся в популяции аллелей изучаемого гена. Рассмотрим следующий пример.

Обозначим частоту аллеля **A** как p_A. Поскольку у гетерозиготной особи аллели разные, частота аллеля **A** равна сумме частоты гомозиготных (**AA**) и половине частот гетерозиготных (**Aa**) по этому аллелю особей. Так, например, если частоты генотипов **AA**, **Aa** и **aa** составляют 0,64, 0,32 и 0,04, соответственно, то частота аллеля **A** будет равна $p_A = 0,64 + 0,5x0,32 = 0,8$.

2. Соотношения и закон Харди-Вайнберга.

Эти соотношения одновременно и независимо открыли английский математик Г. Харди и немецкий медик и статистик В. Вайнберг в 1908 году. Г. Харди открыл эти соотношения теоретически, а В. Вайнберг — из данных по наследованию признаков у человека. Они математически доказали, что в популяции со случайным скрещиванием, которая имеет бесконечную численность, изолирована от притока мигрантов м в которой темпы мутирования генов пренебрежимо малы и отбор отсутствует, частоты аллелей аутосомного гена одинаковы для самок и самцов и не меняются из поколения в поколение, а частоты гомо- и гетерозигот выражаются через частоты аллелей следующим образом:

$P_{ii} = p_i^2$, $P_{ij} = 2p_ip_j$, где i и j – разные аллели аутосомного гена.

Эти уравнения и называется соотношениями Харди — Вайнберга.

Закономерности, выявленные Г.Харди и В.Вайнбергом, являются теоретической основой популяционной генетики.

Г. Харди и В. Вайнберг показали, что в идеальной популяции генетические расщепления, которые происходят в каждом поколении у диплоидных организмов, сами по себе не изменяют общего состава генофонда популяции.

Закон Харди-Вайнберга гласит:

В больших популяциях при условии свободного скрещивания и при отсутствии притока мутаций и отбора устанавливается равновесие частот генотипов, которое сохраняется из поколения в поколение.

Закон Харди-Вайнберга устанавливает математическую зависимость между частотами аллелей аутосомных генов и генотипов и выражается следующими формулами:

$$\mathbf{p_A + q_a = 1}; \qquad \mathbf{p^2_{A\,A} + 2pq_{Aa} + q^2_{aa} = 1}\ ,$$

где p_A – частота доминантного аллеля гена,

q_a - частота рецессивного аллеля гена,

p^2_{AA}- частота особей, гомозиготных по доминантному аллелю,

$2pq_{Aa}$ – частота гетерозиготных особей,

q^2_{aa} - частота особей, гомозиготных по рецессивному аллелю, то есть частота особей с рецессивным признаком,

$p^2_{AA}+ 2pq_{Aa}$ - частота особей с доминантным признаком,

$2pq_{Aa} + q^2_{aa}$– частота особей, в генотипе которых имеется рецессивный аллель.

Чтобы понять, как Харди и Вайнберг вывели свое уравнение и продемонстрировали равновесие частот аллелей и генотипов в разных поколениях, рассмотрим более подробно ситуацию с аутосомным геном, существующим в популяции в виде двух аллелей: **А** и **а**.

Предположим, что в популяции на долю аллеля **А** приходится 80% от всех аллелей аутосомного гена, то есть, частота p = 0,8. Поскольку аллелей только два вида, то на долю аллеля **а** приходится q = 1 – p = 1 – 0,8 = 0,2.

Представим, что частоты аллелей **А** и **а** одинаковы у самцов и самок, при этом самцы и самки скрещиваются совершенно случайно.

Составим решетку Пеннета, указывая рядом с обозначениями аллелей и генотипов их частоты.

Решетка Пеннета

Частота аллелей у самцов / Частота аллелей у самок	Аллель **А** 0,8	Аллель **а** 0,2
Аллель **А** 0,8	Генотип **АА** 0,64	Генотип **Аа** 0,16
Аллель **а** 0,2	Генотип **Аа** 0,16	Генотип **аа** 0,04

Частоты результирующих генотипов: 0,64 – **АА**, 0,32 – **Аа** и 0,04 – **аа**.

Что же случилось с частотами аллелей **А** и **а** в генофонде особей нового поколения в популяции в результате этого скрещивания?

Частота аллеля **А** составила 0,64 + 0,5х0,32 = 0,64 + 0,16 = 0,8.

Частота аллеля **а** составила 0,04 + 0,5х0,32 = 0,04 + 0,5х0,32 = 0,2.

Мы убедились в том, что частоты аллелей **А** и **а** в генофонде особей нового поколения не изменились.

Закон Харди-Вайнберга справедлив для **менделирующих признаков**, то есть таких признаков, наследование которых подчиняется законам Менделя. Менделирующие признаки - то моногенные признаки: за каждый такой признак отвечает один ген.

Закон Харди-Вайнберга используется не только для аутосомных генов, но и для генов, сцепленных с половыми хромосомами. Для генов, расположенных только в Х-хромосоме, формулы закона приобретают следующий вид:

$$\mathbf{pX^A + qX^a = 1};$$

$$\mathbf{0{,}5p^2X^AX^A + pq\,X^AX^a + 0{,}5q^2X^aX^a + 0{,}5\,p\,X^AY + 0{,}5q\,X^aY = 1}\ .$$

Положения закона Харди-Вайнберга применимы и к множественным аллелям. Так, если аутосомный ген представлен тремя аллелями (А, а1 и а2), то формулы закона приобретают следующий вид:

$$\mathbf{p_A + q_{a1} + r_{a2} = 1};$$

$$\mathbf{p^2_{AA} + q^2_{a1a1} + r^2_{a2a2} + 2pq_{Aa1} + 2pr_{Aa2} + 2qr_{a1a2} = 1}.$$

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.

Более того, на основе формул закона Харди-Вайнберга были разработаны подходы для характеристики факторов, изменяющих частоты аллелей в популяциях. Такими факторами являются:

- генетический дрейф;
- мутационный процесс;
- миграция;
- отбор;
- неслучайные скрещивания.

3. Связь популяционной генетики с другими науками

Популяционная генетика обладает большими возможностями в решении проблем эволюции, селекции, медицины и экологии.

Познакомимся с возможностями популяционной генетики и некоторыми результатами, полученными с помощью ее методов.

- Популяционная генетика позволяет определить генетическую структуру популяции: определить частоту аллелей изучаемого гена и частоту генотипов в популяции. Например, зная встречаемость людей с рецессивным признаком, можно рассчитать частоты рецессивного и доминантного аллелей, частоту гетерозиготного носительства рецессивного аллеля. Так, если встречаемость резус-отрицательных людей в популяции, то есть q_{aa}, равна 16%, то в этой популяции частота доминантного аллеля p_A составляет 0,6, а частота рецессивного аллеля q_a – 0,4.
- Зная генетическую структуру популяции по тому или иному патологическому аллелю и направление изменения частоты патологического аллеля, можно прогнозировать заболеваемость людей в этой популяции, а также рассчитывать потребность в лекарственных средствах, лечебных учреждениях и врачах соответствующего профиля в местах проживания этой популяции людей.
- Популяционная генетика позволяет установить моногенный характер наследования изучаемого признака. Если встречаемость особей с разными генотипами соответствует закону Харди-Вайнберга, то это свидетельствует о моногенности изучаемого признака. Например, если частоты генотипов в популяции имеют величины $p^2_{AA} = 0,81$, $2pq_{Aa} = 0,18$, $q^2_{aa} = 0.01$, то можно утверждать, что изучаемый признак обусловлен одним геном.

- Популяционная генетика позволяет изучить закономерности мутационного процесса и оценить вклад мутационного процесса в генетическую структуру популяций. Это становится особенно актуальным в настоящее время, когда повысилась интенсивность и возросло разнообразие мутагенных факторов физической, химической и биологической природы.
- Популяционная генетика позволяет оценить роль наследственности и среды в возникновении болезней с наследственной предрасположенностью. Показано, что в генетически однородных популяциях, обитающих в разных экологических условиях, встречаемость некоторых заболеваний может быть разной, так как фенотипическое проявление генов, обусловливающих эти заболевания, зависит от факторов внешней среды, в частности, от особенностей питания. Например, у японцев и китайцев, проживающих в США, заболеваемость раком желудка ниже, а раком толстой кишки выше, чем у японцев и китайцев, проживающих в Японии и Китае, и достигает величин, характерных для североамериканцев.
- Популяционная генетика позволяет изучить влияние наследственных и средовых факторов в создании фенотипического полиморфизма (разнообразия) человечества по многим признакам.
- Фенотипический полиморфизм – разнообразие особей внутри популяции или между разными популяциями по тому или иному признаку. Каждая особь характеризуется собственным фенотипом, а популяция – собственным фенофондом. К фенотипическому разнообразию особей в популяции приводят две причины:
- разнообразие генотипов особей и генофондов популяции;
- разнообразие условий, в которых обитают особи и популяции.
- Фенотипический полиморфизм проявляется на различных уровнях:
- различия в физиологических процессах;
- анатомо-морфологические различия;
- различия в поведенческих реакциях;
- различия в особенностях развития;
- различия, связанные с воспроизведением.
- Популяционная генетика позволяет определить направление и оценить вклад миграционных процессов в генетическую структуру современных популяций людей, оценить генетическую структуру рас. Так, сравнение встречаемости некоторых аллелей у белых американцев, афроамериканцев и их африканских предков показало, что за 300 лет афроамериканцы унаследовали от белого населения около 30% аллелей, что позволяет предположить существование значительного потока генов между белым и негритянским населением США.
- Исследования генофонда многих популяций людей позволило выявить существование нескольких миграционных потоков наших предков, приведших к появлению современных человеческих популяций.
- Генетические исследования показали, что индивидуумы одной расы различаются на 85 %, в то время как представители разных рас – на 8 %. Иначе говоря, человек одной расы генетически может быть ближе к представителям другой расы, чем к представителям своей расы, живущим по соседству. Генетические данные свидетельствуют о том, что генетически человечество однородно; выделение человеческих рас условно и биологически лишено смысла, поэтому по рекомендации ЮНЕСКО вместо термина “раса” предпочтительнее пользоваться термином “этнос”.

- Расы и народы, народности и рода – это все экологические типы одного только вида – Homo sapiens sapiens. Антинаучными являются утверждения о том, что одна раса совершеннее другой (расизм), один народ выше другого (фашизм) или члены одного рода ближе друг к другу (трайбализм).
- Популяционная генетика позволяет определить направление и оценить вклад естественного отбора в генетическую структуру человеческих популяций. Естественный отбор вызывает направленное изменение генофонда популяции путем элиминации (удаления) из популяции менее приспособленных особей или снижения их плодовитости. В большинстве случаев естественный отбор направлен против гомозигот по рецессивному патологическому признаку и способствует снижению частоты рецессивного аллеля в популяции. Если патологический признак доминантен, то особи с доминантным признаком сразу подвергаются прямому действию естественного отбора, что также ведет к снижению частоты доминантного патологического аллеля в популяции.
- В ряде случаев патологический аллель в гетерозиготном состоянии может повышать жизнеспособность особи. В этом случае естественный отбор способствует сохранению гетерозигот, что ведет к росту в популяции частоты патологического аллеля несмотря на гибель гомозиготных по нему особей. Такая ситуация характерна для серповидноклеточной анемии. При этом аутосомно-рецессивном заболевании изменяется форма эритроцитов в результате того, что у гетерозигот и гомозигот по рецессивному аллелю синтезируется аномальный гемоглобин. Гомозиготы быстро погибают, а у гетерозигот наряду с аномальным синтезируется нормальный гемоглобин, и они сохраняют жизнеспособность.
- В эритроцитах с измененной формой не поселяются паразитические простейшие – малярийные плазмодии. Серповидноклеточная анемия распространена среди жителей Средиземноморья, климат которого благоприятен для развития малярийных комаров. Гетерозиготы более устойчивы к малярии, чем гомозиготные носители нормального аллеля, поэтому в районах распространения малярии гетерозиготы имеют преимущество, и отбор работает в пользу их сохранения. В результате этого в некоторых районах Африки гетерозиготы составляют до 70% населения. "Платой" за приспособленность к условиям существования служит генетический груз – насыщение популяций вредной мутацией – рецессивным аллелем, обусловливающим развитие серповидноклеточной анемии.

4. Содержание задач на закон Харди-Вайнберга

Старшеклассники из школ с углубленным изучением биологии и студенты первого курса вузов должны уметь решать простые задачи по популяционной генетике. Для того, чтобы решить эти задачи, достаточно иметь общие представления о закономерностях, описываемых законом Харди-Вайнберга, знать значения всех параметров формул этого закона и уметь выполнять простейшие арифметические действия.

Условно наиболее простые задачи по популяционной генетике можно распределить на следующие типы:

- определение генетической структуры популяций или частоты отдельных аллелей и генотипов
- идентификация идеальной популяции

- прогнозирование генетической структуры искусственных популяций
- прогнозирование изменения генетической структуры популяции при миграционных процессах или гибели особей с определенным генотипом

5. Решение задач на определение генетической структуры популяций или частоты отдельных аллелей и генотипов.

Определить генетическую структуру популяции – это значит определить частоты аллелей изучаемого гена и частоты всех генотипов, включающих эти аллели. Это возможно сделать тогда, когда имеется исходная информация о частоте одного или нескольких аллелей или генотипов.

Последовательность действий при решении задач такого типа:

1. составьте таблицу "Признак-ген"
2. определите: о численном значении какого символа формул закона Харди-Вайнберга сообщается в условии задачи;
3. представьте эту информацию в долях единицы, используя десятичные числа;
4. определите: численное значение какого символа формул закона Харди-Вайнберга необходимо найти;
5. составьте наглядный план действий, используя для этого формулы закона Харди-Вайнберга и дополнительные обозначения (окружности, прямоугольники, стрелки и числа)
6. выполните запланированные действия в установленной вами последовательности;
7. напишите ответ и убедитесь в том, что вы нашли то, что требовалось найти по условию задачи.

При решении генетических задач принято оформлять **таблицу "Признак - ген"**. Не являются исключением и задачи по популяционной генетике. Мы настоятельно рекомендуем учащимся составлять модифицированную таблицу "Признак - ген" при решении задач по популяционной генетике. Модифицированная таблица содержит информацию об аллелях и генотипах, обусловливающих формирование альтернативных признаков, и о соответствующих им символах формул закона Харди-Вайнберга. Использование модифицированной таблицы "признак - ген" существенно облегчает процедуру решения задач по популяционной генетике.

Примеры решения задач.

Задача 1. Болезнь Тей-Сакса, обусловленная аутосом-ным рецессивным геном, неизлечима; люди, страдающие этим заболеванием, умирают в детстве. В одной из больших популяций частота рождения больных детей составляет 1:5000. Изменится ли концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип

Болезнь Тей-	а	аа
Норма	А	А-

Производим математическую запись закона Харди-Вайнберга

p + q - 1, p2.+ 2pq + q2= 1.

p — частота встречаемости гена А;

q — частота встречаемости гена а;

p2 — частота встречаемости доминантных гомозигот

(АА);

2pq — частота встречаемости гетерозигот (Аа);

q2 — частота встречаемости рецессивных гомозигот (аа).

Из условия задачи, согласно формуле Харди-Вайнберга, нам известна частота встречаемости больных детей (аа), т. е. q2 = 1/5000.

Ген, вызывающий данное заболевание, перейдет к следующему поколению только от гетерозиготных родителей, поэтому необходимо найти частоту встречаемости гетерозигот (Аа), т. е. 2pq.

q = 1/71, p =l-q - 70/71, 2pq = 0,028.

Определяем концентрацию гена в следующем поколении. Он будет в половине гамет у гетерозигот, его концентрация в генофонде составляет около 0,014. Вероятность рождения больных детей q2 = 0,000196, или 0,98 на 5000 населения. Таким образом, концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции практически не изменится (уменьшение незначительное).

Ответ: концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции практически не изменится.

Задача 2. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность гена 25%. Заболевание встречается с частотой 6:10000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите число гомозиготных особей по рецессивному аллелю.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Норма	а	аа
Вывих бедра	А	А-

Таким образом, из условия задачи, согласно формуле Харди-Вайнберга, нам известна частота встречаемости генотипов АА и Аа, т. е. p2 + 2pq. Необходимо найти частоту встречаемости генотипа аа, т. е. q2.

Из формулы p2-t- 2pq + q2=l ясно, что число гомозиготных по рецессивному аллелю особей (аа) q2 = 1 — (p2 + 2pq). Однако приведенное в задаче число больных (6:10 000) представляет собой не p2 + 2pq, а лишь 25% носителей гена А, истинное же число людей, имеющих данный ген, в четыре раза больше, т. е. 24 : 10 000. Следовательно, p2 + 2pq = 24:10 000. Тогда q2 (число гомозиготных по рецессивному гену особей) равно 9976:10 000.

Ответ: число гомозиготных по рецессивному аллелю особей равно 9976:10 000.

Задача 3. Система групп крови Кидд определяется аллельными генами Ika и Ikв. Ген Ika является доминантным по отношению к гену Ikв и лица, имеющие его, являются кидд-положительными. Частота гена Ika среди населения г. Кракова составляет 0,458 (В. Соха, 1970). Частота кидд-положительных людей среди чернокожих африканцев составляет 80%. (К. Штерн, 1965). Определите генетическую структуру популяции г. Кракова и чернокожих африканцев по системе Кидд.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Кидд-положительная	Ikα	IkαIkα;IkβIkβ.
Кидд-отрицательная	Ikβ	Ikβ Ikβ

Производим математическую запись закона Харди-Вай-нберга:

p + q = I, p2+ 2pq + q2 = 1.

p — частота встречаемости гена Ikα;

q — частота встречаемости гена Ikβ; . p2 — частота встречаемости доминантных гомозигот (IkαIkα);

2pq — частота встречаемости гетерозигот (Ikα Ikβ);

q2 — частота встречаемости рецессивных гомозигот (Ikβ Ikβ).

Таким образом, из условия задачи, согласно формуле Харди-Вайнберга, нам известна частота встречаемости доминантного гена в популяции Кракова — p = 0,458 (45,8%). Находим частоту встречаемости рецессивного гена: q = 1 — 0,458 = 0,542 (54,2%). Рассчитываем генетическую структуру популяции г. Кракова: частота встречаемости доминантных гомозигот — p2 = 0,2098 (20,98%); частота встречаемости гетерозигот — 2pq = 0,4965 (49,65%); частота встречаемости рецессивных гомозигот — Q2= 0,2937 (29,37%).

Для чернокожих африканцев из условия задачи нам известна частота встречаемости доминантных гомозигот и гетерозигот (признак доминантный), т.е. p2+2pq=0,8. Согласно формуле Харди-Вайнберга, находим частоту встречаемости рецессивных гомозигот (Ikβ Ikβ): q2=1—p2+2pq=0,2 (20%). Теперь определяем частоту рецессивного гена Ikβ: q=0,45 (45%). Находим частоту встречаемости гена Ikα: p=1-0,45=0,55 (55%); частоту

встречаемости доминантных гомозигот (IkαIkα): p2 = 0,3 (30%); частоту встречаемости гетерозигот (IkαIkβ): 2pq = 0,495 (49,5%).

Ответ: частота встречаемости доминантных гомозигот среди жителей г. Кракова 0,2098; частота встречаемости гетерозигот — 0,4965; частота встречаемости рецессивных гомозигот — 0,2937. Частота встречаемости доминантных гомозигот среди чернокожих африканцев — 0,3; частота встречаемости гетерозигот — 0,495; частота встречаемости рецессивных гомозигот — 0,2.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Дети, больные фенилкетонурией, рождаются с частотой 1:10000 новорожденных. Определите процент гетерозиготных носителей гена.

Задача 2. Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосяных луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1 : 20 000 (К. Штерн, 1965). Определите процент гетерозиготных носителей гена.

Задача 3. Наследственная метгемоглобинемия — аутосомный рецессивный признак — встречается у эскимосов Аляски с частотой 0,09%. Определите генетическую структуру популяции по данному признаку.

Задача 4. Люди с группой крови N среди населения Украины составляют 16%. Определите частоту групп M и MN.

Задача 5. У папуасов частота группы крови N составляет 81%. Определите частоту групп M и MN в этой популяции.

Задача 6. При обследовании населения южной Польши обнаружено лиц с группами крови: M — 11163, MN — 15267, N — 5134. Определите частоту генов LN и LM среди населения южной Польши.

Задача 7. Заболеваемость подагрой составляет 2%; она обусловлена доминантным аутосомным геном. По некоторым данным (В.П. Эфроимсон, 1968), пенетрантность гена подагры у мужчин равна 20%, а у женщин — 0%.Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку.

Задача 8. В США около 30% населения ощущает горький вкус фенилтиокарбамида (ФТК), а 70% — нет. Способность ощущать вкус ФТК детерминируется рецессивным геном а. Определите частоту аллелей А и а в данной популяции.

Задача 9. Одна из форм фруктозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 7: 1000000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача 10. Определите частоту встречаемости альбиносов в большой по численности африканской популяции, где концентрация патологического рецессивного гена составляет 10%.

Задача 11. Аниридия (отсутствие радужной оболочки) наследуется как аутосомно-доминантный признак и встречается с частотой 1:10 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача 12. Эссенциальная пентозурия (выделение с мочой L-ксилулозы) наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 1 : 50 000 (Л.О.Бадалян, 1971). Определите частоту встречаемости доминантных гомозигот в популяции.

Задача 13. Алькаптонурия (выделение с мочой гомо-гентизиновой кислоты, окрашивание хрящевых тканей, развитие артритов) наследуется как аутосомно-рецессивный признак с частотой 1:100000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача 14. Группы крови по системе антигенов M и N (M, MN,N) детерминируются кодоминантными генами LN и LM. Частота встречаемости гена LM у белого населения США составляет 54%, у индейцев — 78%, у эскимосов Гренландии — 91%, у австралийских аборигенов — 18%. Определите частоту встречаемости группы крови MN в каждой из этих популяций.

Задача 15. На пустынный островок случайно попало одно зерно пшеницы, гетерозиготной по гену А. Зерно взошло и дало начало серии поколений, размножающихся путем самоопыления. Какова будет доля гетерозиготных растений среди представителей первого, второго, третьего; четвертого поколений, если детерминируемый геном признак не влияет на выживаемость растений и на их размножение?

Задача 16. Альбинизм у ржи наследуется как аутосомно-рецессивный признак. На обследованном участке среди 84 000 растений обнаружено 210 альбиносов. Определите частоту встречаемости гена альбинизма у ржи.

Задача 17. На одном из островов было отстреляно 10 000 лисиц. 9991 из них оказались рыжего цвета (доминантный признак) и 9 особей белого цвета (рецессивный признак). Определите частоту встречаемости генотипов гомозиготных рыжих лисиц, гетерозиготных рыжих и белых в данной популяции.

Задача 18. В большой по численности популяции частота гена дальтонизма (рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак) среди мужчин составляет 0,08. Определите частоту встречаемости генотипов доминантных гомозигот, гетерозигот, рецессивных гомозигот у женщин данной популяции.

Задача 19. У крупного рогатого скота породы шот-горн масть наследуется как аутосомный признак с неполным доминированием: гибриды от скрещивания красных и белых животных имеют чалую масть. В районе N, специализированном на разведении шотгорнов, зарегистрировано 4169 красных животных, 3780 чалых и 756 белых. Определите частоту генов, обусловливающих красную и белую окраску скота в данном районе.

6.Метод χ2.

Как бы точно не вычислялись теоретические частоты они, как правило, не совпадают с эмпирическими частотами ряда. Отсюда возникает необходимость сопоставления эмпирических частот с вычисленными, или ожидаемыми, частотами, с тем, чтобы установит достоверность или случайность наблюдаемого между ними расхождения. Нулевая гипотеза сводится к предположению, что несоответствие эмпирических частот частотам, вычисленным по тому или иному закону распределения, - совершенно случайное, т. е. между вычисленными и эмпирическими частотами никакой разницы нет. Для проверки нулевой гипотезы используются особые критерии.

Одним из наиболее часто применяемых служит критерий χ2, предложенный к. Пирсоном в 1900 г. Этот критерий представляет сумму квадратов отклонений эмпирических частот (p) от частот теоретических или ожидаемых (p'), отнесенную к теоретическим частотам (p'). Символ χ2 - не квадрат какого-то числа, он выражает лишь исходную величину, определяемую данной формулой.

Так как отклонения эмпирических частот от ожидаемых или вычесленных возводятся в квадрат, величина критерия χ2 всегда положительная. Поэтому при определении разности (p – p') = d знаки можно не учитывать, вычисляя из больших чисел меньшие.

При полном совпадении эмпирических частот с частотами, вычисленными или ожидаемыми S (p – p') = 0 и критерий χ2 тоже будет равен нулю. Если же S (p – p') не равно нулю это укажет на несоответствие вычисленных частот эмпирическим частотам ряда. в таких случаях необходимо оценить значимость критерия χ2 который теоретически может изменяться от нуля до бесконечности. Это производится путем сравнения фактически полученной величины χ2ф с его критическим значением (χ2st).

Нулевая гипотеза, т. е. предположение, что расхождение между эмпирическими и теоретическими или ожидаемыми частотами носит случайный характер, опровергается, если χ2ф больше или равно χ2st для принятого уровня значимости (a) и числа степеней свободы (k).

Распределение вероятных значений случайной величины χ2 непрерывно и ассиметрично. Оно зависит от числа степеней свободы (k) и приближается к нормальному распределению по мере увеличения числа наблюдений (т). Поэтому применение критерия χ2 к оценке дискретных распределний сопряжено с некоторыми погрешностями, которые сказываются на его величине, особенно на малочисленных выборках. Для получения более точных оценок выборка, распределяемая в вариационный ряд, должна иметь не мене 50 вариант. Правильное применение критерия χ2 требует также, чтобы частоты вариант в крайних классах не были бы меньше 5; если их меньше 5, то они объединяются с частотами соседних классов, чтобы в сумме составляли величину большую или равную 5. Соответственно объединению частот уменьшается и число классов (N). Число степеней свободы устанавливается по вторичному числу классов с учетом числа ограничений свободы вариации.

Так как точность определения критерия χ2 в значительной степени зависит от от точности расчета теоретических частот (p'), для получения разности между эмпирическими и вычисленными частотами p – p' = d следует использовать неокругленные теоретические частоты (p').

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ:

1. *Багоцкий С.В.* «Крутые» задачи по генетике // Биология для школьников. 2005. № 4.
2. *Гуляев Г.В.* Задачник по генетике. – М.: Колос, 1980.
3. *Жданов Н.В.* Решение задач при изучении темы: «Генетика популяций». – Киров: изд-во Пед. института, 1995.
4. Задачи по генетике для поступающих в вузы. – Волгоград: Учитель, 1995.
5. *Кочергин Б.Н., Кочергина Н.А.* Задачи по молекулярной биологии и генетике. – Минск: Народна асвета, 1982.
6. Краткий сборник генетических задач. – Ижевск, 1993.
7. Методическая разработка для учащихся биологического отделения ВЗМШ при МГУ «Законы Менделя». – М., 1981.
8. Методические указания для самостоятельной подготовки к практическим занятиям по общей генетике. – Пермь: изд-во Мед. института, 1986.
9. *Муртазин Г.М.* Задачи и упражнения по общей биологии. – М.: Просвещение, 1981.
10. *Орлова Н.Н.* Малый практикум по общей генетике (сборник задач). – М.: изд-во МГУ, 1985.
11. Сборник задач по биологии (учебно-методическое посо-бие). – Киров, 1998.
12. *Соколовская Б.Х.* Сто задач по молекулярной биологии и генетике. – Новосибирск: Наука, 1971.
13. *Фридман М.В.* Задачи по генетике на школьной олимпиаде МГУ // Биология для школьников. 2003. № 2.
14. *Щеглов Н.И.* Сборник задач и упражнений по генетике. – М.: Экоинвест, 1991.