

**Тема: Основы
популяционной генетики**

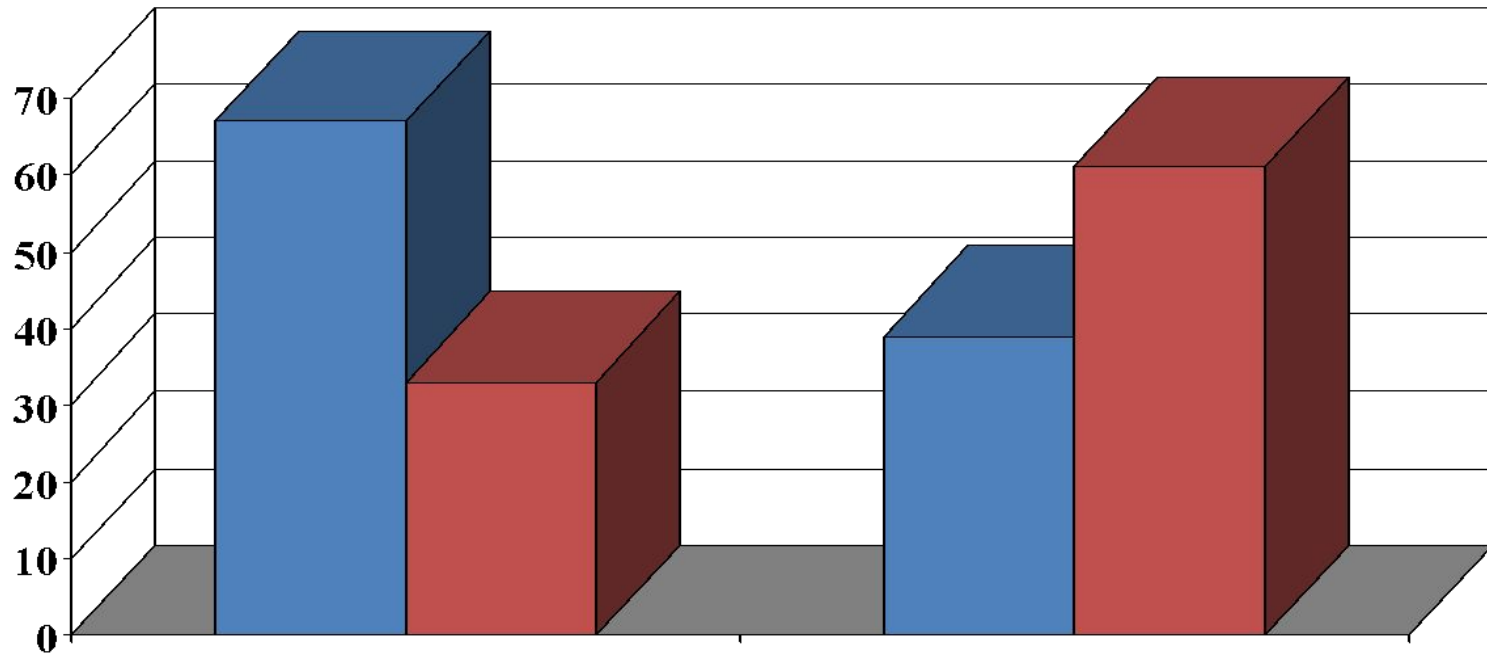
План лекции:

1. Популяции, определение, типы.
2. Брачная структура популяций. Типы скрещиваний (браков). Аутбридинг и инбридинг.
3. Элементарные эволюционные процессы, влияющие на формирование и динамику генетической структуры популяций.
4. Генетический полиморфизм и генетический груз популяций.

Роль генетического полиморфизма в спонтанном мутагенезе

Протективное сочетание аллелей в генотипе

Предрасполагающее сочетание аллелей в генотипе



■ Низкий уровень хромосомных aberrаций
■ Высокий уровень хромосомных aberrаций

Роль генетического полиморфизма в интенсивности химически индуцированного мутагенеза

Сочетание аллелей генов каталазы и параоксоназы	Эффект	Число хромосомных разрывов на 1 клетку	P
T/T – L/M T/T – M/M	Протективный	$0,26 \pm 0,03$	< 0,05
C/T – L/L C/C – L/L	Предрасполагающий	$0,38 \pm 0,04$	

Математически закон Харди-Вайнберга
записывается в виде формулы:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Hardy-Weinberg-Regel

Genort mit zwei Allelen:

A = Wildtyp
Genfrequenz = p

a = Mutation
Genfrequenz = q

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

[AA] [Aa] [aa]

Gameten der Eltern	A p	a q
A p	AA p^2	Aa pq
a q	Aa pq	aa q^2

Kinder

a

Verhältnis Homozygoter zu Heterozygoten beim autosomal rezessiven Erbgang

$$\frac{\text{Gene in Homozygoten}}{\text{Gene in Homozygoten und Heterozygoten}} = \frac{2q^2}{2q^2 + 2pq} = q$$

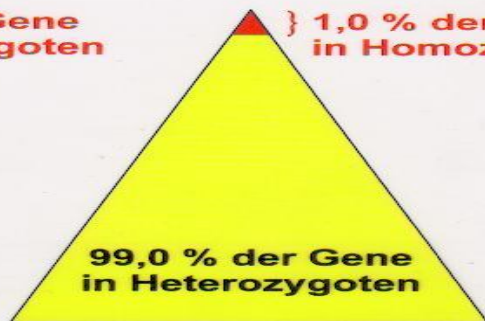
Mukoviszidose

Phenylketonurie

Mukopolysaccharidose Typ Hurler



Inzidenz ~ 1 : 2 000
 $q = 1 : 45 = 2,2 \%$



Inzidenz ~ 1 : 10 000
 $q = 1 : 100 = 1,0 \%$



Inzidenz ~ 1 : 100 000
 $q = 1 : 316 = 0,3 \%$

b

Наиболее распространенные типы близкородственных браков и соответствующие им коэффициенты инбридинга

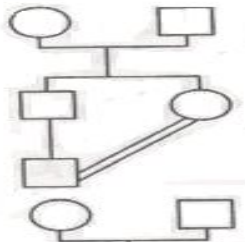
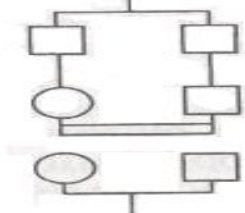
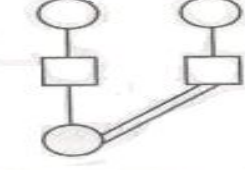
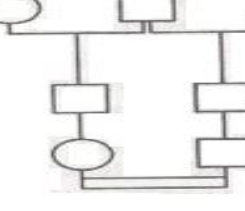
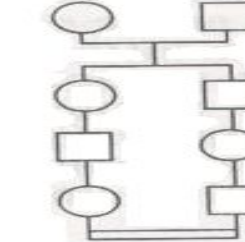
Родословная	Тип брака	Коэффициент инбридинга
	Тетка племянник	$1/8$
	Двоюродные сибсы	$1/16$
	Двоюродный дядя - племянница	$1/32$
	Троюродные сибсы	$1/32$
	Четвероюродные сибсы	$1/64$

Таблица 7. Частоты доминантных мутаций некоторых генов человека (из: Ф. Фогель, А. Мотульски. Генетика человека.) (Модифицировано)

Аутосомно-доминантные заболевания	Частота мутаций
Ахондроплазия	От $2,9 \times 10^{-6}$ до $1,3 \times 10^{-5}$
Миотоническая дистрофия	От $2,6 \times 10^{-6}$ до $1,1 \times 10^{-5}$
Ретинобластома	От 5×10^{-6} до $1,23 \times 10^{-5}$
Акроцефалосиндактилия	$3,5 \times 10^{-6}$
Несовершенный остеогенез	$1,0 \times 10^{-5}$
Туберозный склероз	От 6×10^{-6} до $1,05 \times 10^{-5}$
Нейрофиброматоз	От $4,4-4,9 \times 10^{-5}$ до 1×10^{-4}
Синдром Марфана	$4,2-5,8 \times 10^{-6}$
Поликистоз почек	$6,5-12 \times 10^{-5}$



Рис. 12. Больная с ахондроплазией. Деталь картины испанского художника Диего Веласкеса (музей Прадо, Мадрид).

Литература:

1. Айала Ф. Введение в популяционную и эволюционную генетику. М., 1984.
2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1994.
3. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 1996.
4. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
6. Заяц Р.Г. и др. Общая и медицинская генетика. Ростов-на-Дону, 1998.
7. Медицинская биология и генетика. Под редакцией проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004.
8. Слюсарев А.А., Жукова С.В. Биология. М., 1987.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. М., 1990.
10. Яблоков А.В., Юсуфов А. Г. Эволюционное учение. М., 1981.

Контрольные вопросы (обратная связь):

1. Определение популяции.
2. Аутбридинг и инбридинг.
3. Роль элементарных эволюционных процессов в формировании генетической структуры популяций.
4. Что такое приспособленность?
5. Что такое генетический груз популяций и его медицинское значение?