

| | | |
|--------------------------|--|---|
| Джон Рей | Виды объективно существуют | Виды неизменны |
| Карл Линней | Виды объективно существуют | Возможно гибридогенное видообразование |
| Жорж Бюффон | Из-за трансформистских взглядов виды оказываются под сомнением | Виды могут вырождаться под воздействием внешних условий |
| Жан-Батист Ламарк | Видов не существует | Эволюция за счет стремления к совершенству |
| Чарлз Дарвин | Виды существуют в пространстве, но не существуют во времени | Эволюция путём естественного отбора |
| СТЭ | Биологическая (и другие) концепции вида. Виды существуют | Эволюция путём естественного отбора на основе мутаций |

Контрольная работа №1

1. Родоначальник систематики и популяризатор бинарной номенклатуры вида
 2. Роль Жана-Батиста Ламарка в биологии
 3. Почему для Дарвина виды были реальными в пространстве, но не существовали во времени?
 4. Основные положения нейтральной теории.
1. Автор первой теории трансформизма путём вырождения видов
 2. Перечислите популяционных генетиков и полевых биологов, которые заложили основу для СТЭ
 3. Для чего Ламарку в своей теории требовалось самозарождение жизни?
 4. Какими свойствами должен обладать репликатор для эволюции по Дарвину?

Изменчивость

- Ненаследственная (модификационная)



- Я

– Мутационная

– Комбинативная

Синтетическая теория эволюции

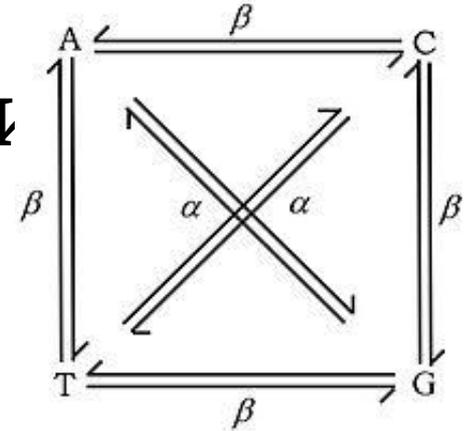
- 1. Мутации — материал для эволюции**
2. Естественный отбор — основной движущий фактор эволюции
3. Популяция — единица эволюции
4. Вид в рамках биологической концепции
5. Дивергентный, постепенный и длительный характер эволюции
6. Ненаправленность и нефиналистичность эволюции.

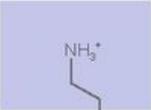
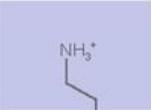
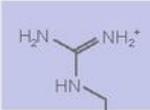
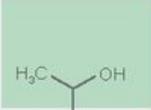
Мутации

- Размер человеческого генома — $3,2 \cdot 10^9$
- De novo мутаций на локус за поколение — $4,76 \cdot 10^{-6}$
- Каждый человек несёт более 300 мутаций, которых не было у его родителей. Причем хотя бы одну-две из них можно считать потенциально вредными.

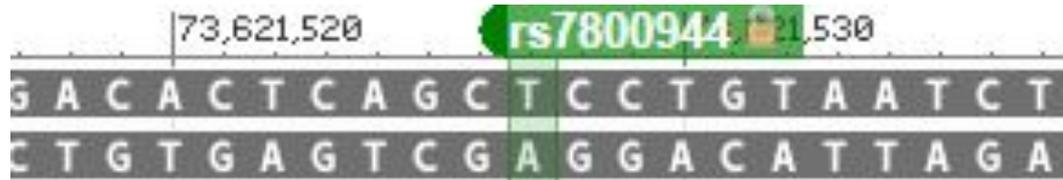
Типы мутаций. Точечные

- Транзиции(α) и трансверсы



| | Point mutations | | | | |
|---------------|---|---|-------------|---|---|
| | No mutation | Silent | Nonsense | Missense | |
| | | | | conservative | non-conservative |
| DNA level | TTC | TTT | ATC | TCC | TGC |
| mRNA level | AAG | AAA | UAG | AGG | ACG |
| protein level | Lys | Lys | STOP | Arg | Thr |
| |  |  | |  |  |
| | | | |  | |

Типы мутаций. Точечные



Замена Т на С
*MLX Interacting
Protein-Like*

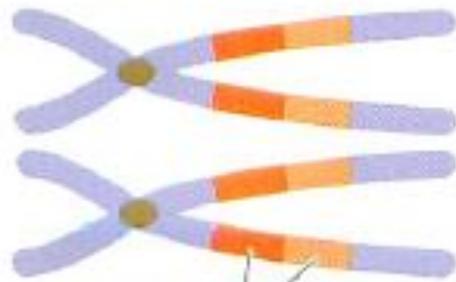


Замена А на G или T
hypocretin (orexin) receptor 2



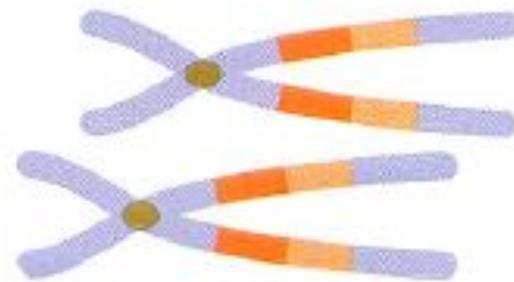
Рекомбинационные мутации

(A) Normal pairing

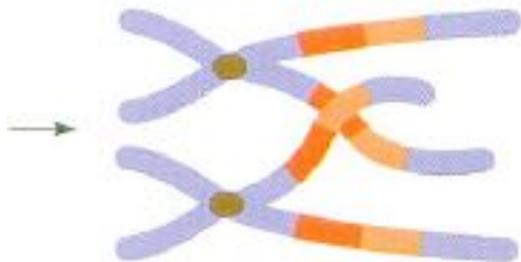


2 gene copies
(tandem duplication)

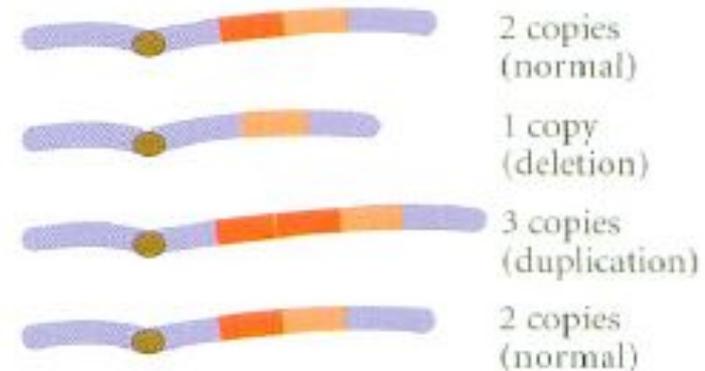
(B) Mispairing



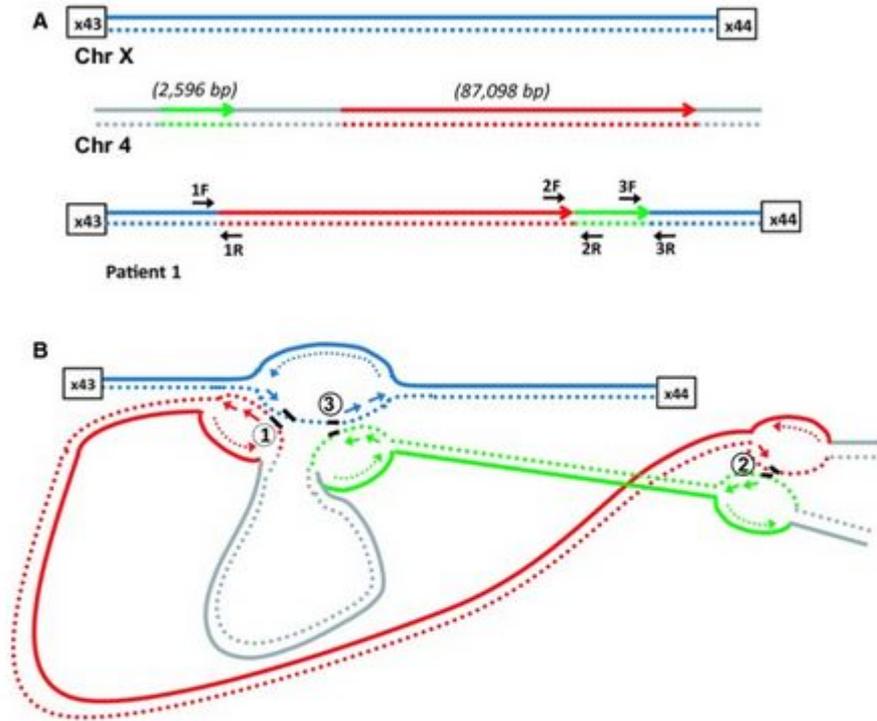
(C) Unequal crossing over



(D) Results of crossover



Рекомбинационные мутации



①

| | |
|------------|-----------------------------------|
| Intr 43_1F | CTTAATTAACATCATATAATTGCTTTTATCCTT |
| Patient 1 | CTTAATTAACATCATATATATATGTGTGTATA |
| Chr 4_1R | TATCATTATATACATATATATATGTGTGTATA |

②

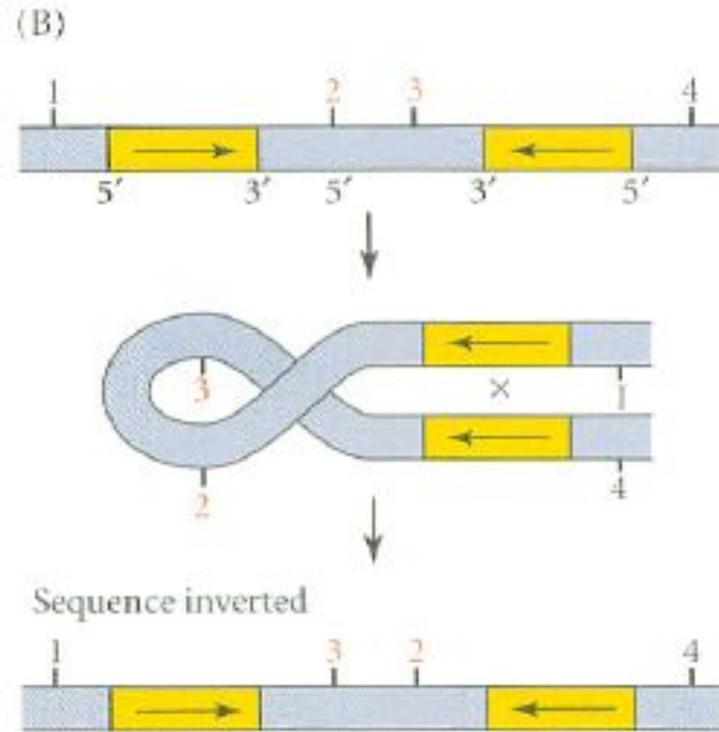
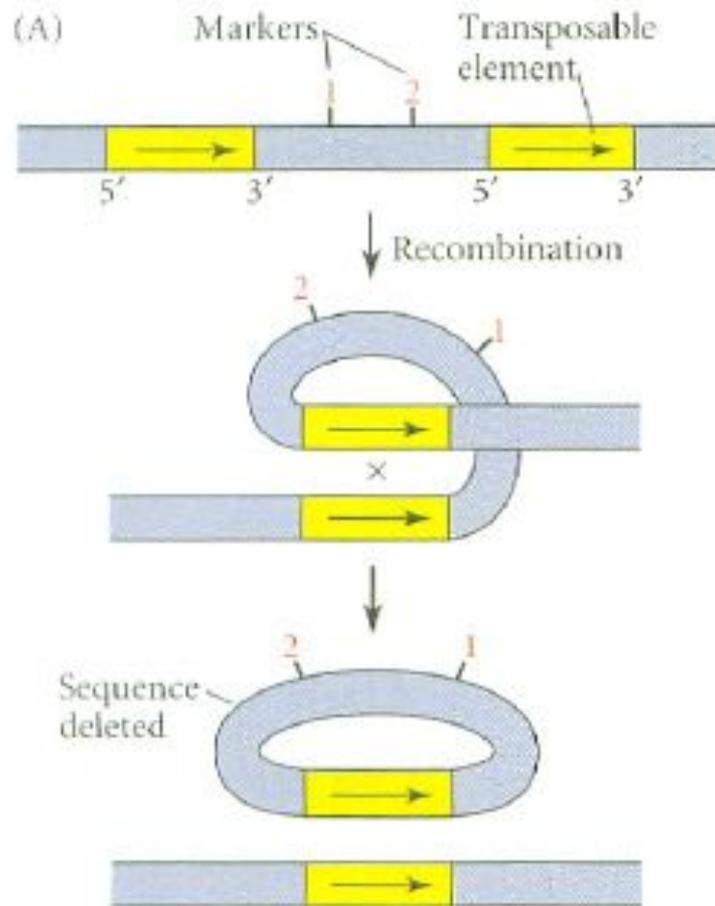
| | |
|-----------|------------------------------------|
| Chr 4_2F | AAGACAAATGAGAAATTCGAAAGACCACCCACAT |
| Patient 1 | AAGACAAATGAGAAATTCCTTCCTCCTCCCTCC |
| Chr 4_2F | ACCTCCCTCCCTTCCTTCCTTCCTCCTCCCTCC |

③

| | |
|------------|-----------------------------------|
| Chr 4_3F | ATTCATTCATGAATGCTAAAAAATAAATC |
| Patient 1 | ATTCATTCATGAATGCTCTTTTATCCTTA |
| Intr 43_3R | TTAATTAACATCATATAATTGCTTTTATCCTTA |

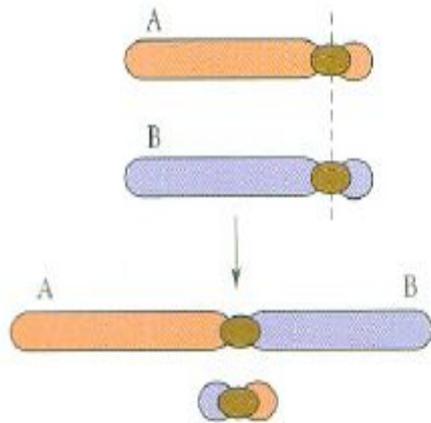
Инсерция в intron 43 гена DMD приводит к дистрофии Дюшенна

Мобильные элементы

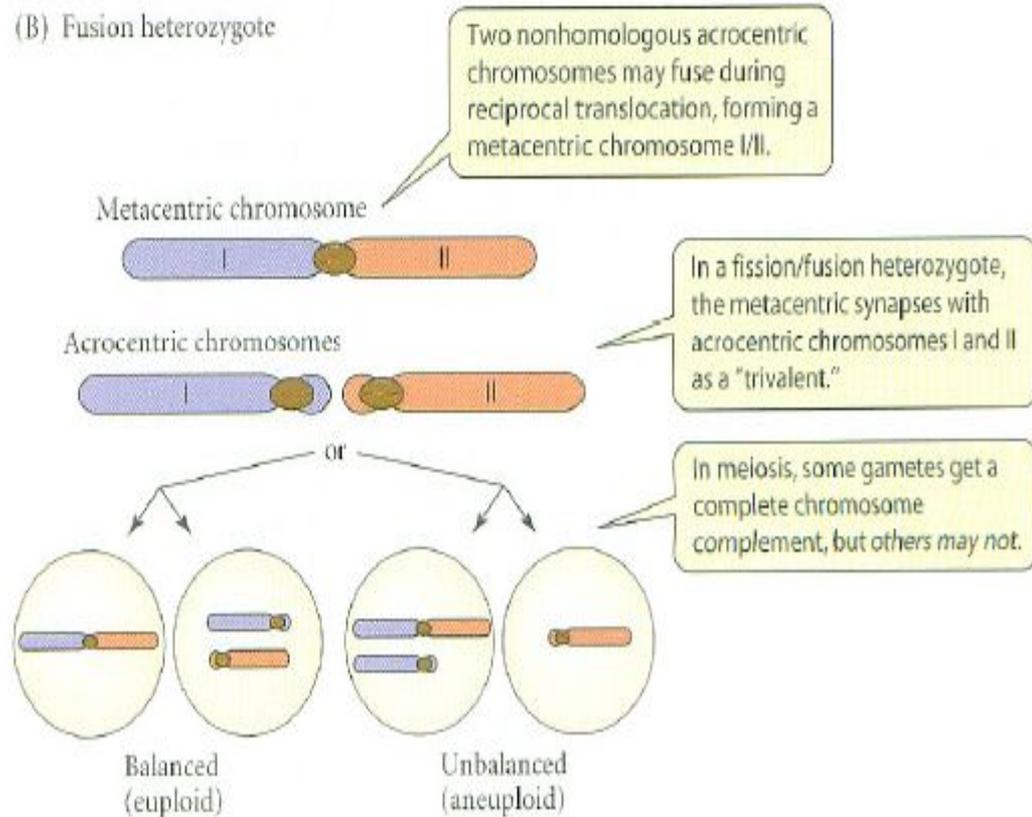


Хромосомные перестройки

(A) Fusion

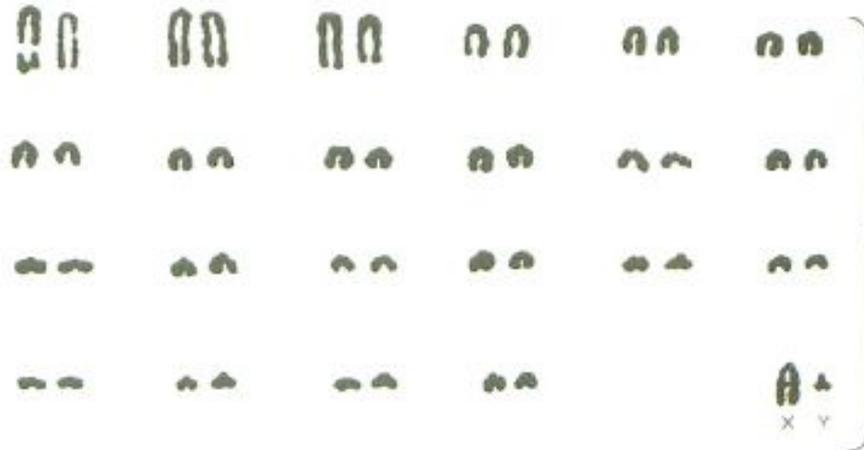


(B) Fusion heterozygote



ХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ

Muntiacus reevesii ($2N = 46$)



Muntiacus muntiacus ($2N = 8$)



Комбинативная ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Изменчивость, которая возникает вследствие:

- независимого расхождения хромосом во время мейоза;
- случайной встречи половых гамет, а вследствие этого и сочетания хромосом во время оплодотворения;
- рекомбинации генов вследствие кроссинговера.

Комбинативная изменчивость



Феомеланин
(рыжий)



Эумеланин
(коричневый
или черный)

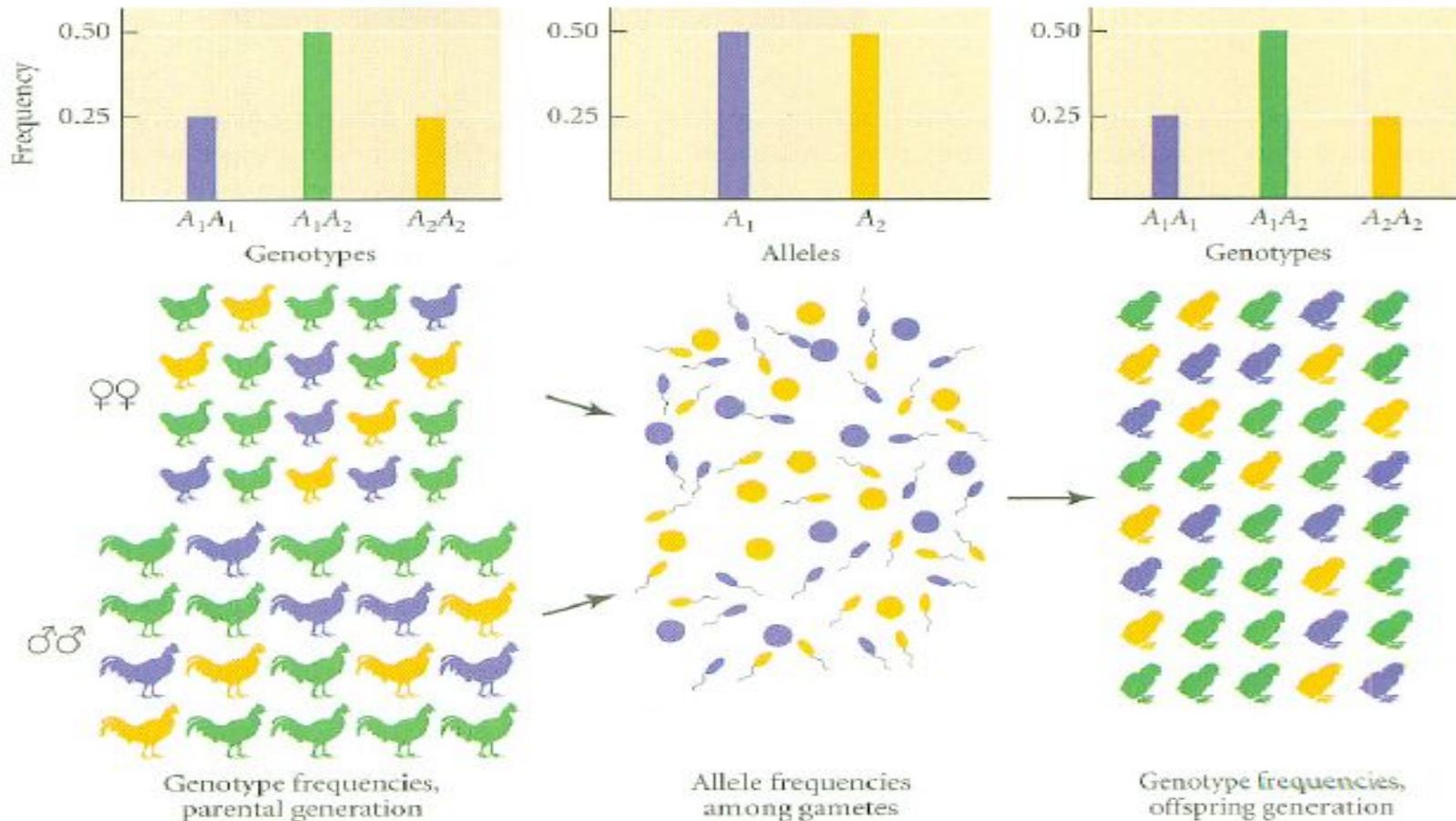
Термины, в которых легко запутаться

- Генотип —
- Лocus —
- Аллель —
- Гаплотип —

Термины, в которых легко запутаться

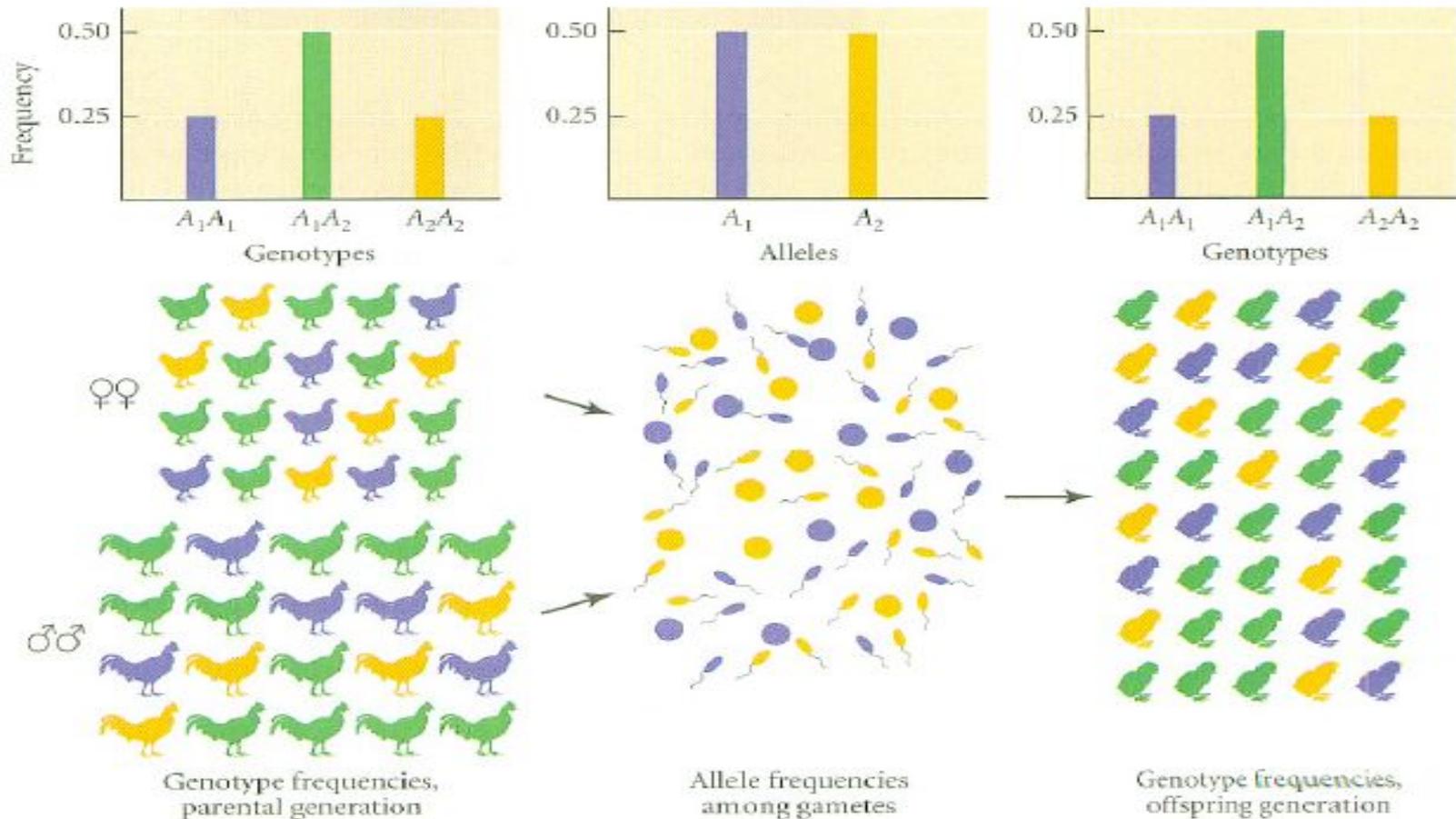
- **Генотип** — совокупность всех генов данного организма. Или нескольких организмов, которые схожи с ним по рассматриваемым признакам.
- **Локус** — сайт на хромосоме, занятый определенным геном; данный ген во всех его проявлениях
- **Аллель** — одна из нескольких форм данного гена, обычно отличающаяся по фенотипическому проявлению
- **Гаплотип** — одна из последовательностей гена или сегмента ДНК, отличающаяся от гомологичных последовательностей в одном или нескольких нуклеотидах

Основные закономерности генетической изменчивости в популяциях



Закон Харди-Вайнберга

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



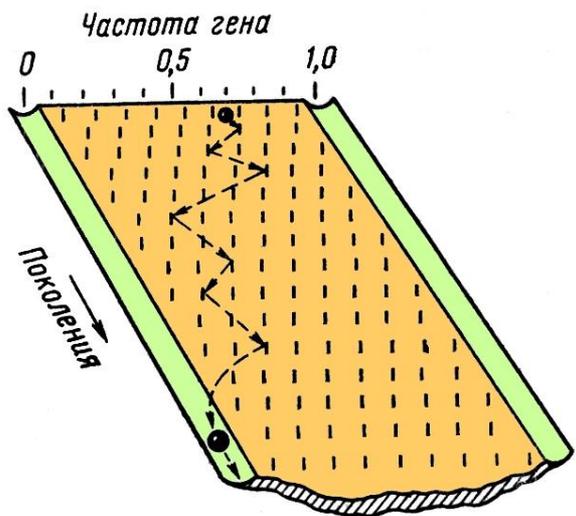
Факторы, определяющие отклонения от правила Харди-Вайнберга

1. Мутационный процесс
2. Неслучайность скрещивания
3. Дрейф генов
4. Естественный отбор
5. Поток генов (миграция)

Мутационный процесс и генетический дрейф

В рамках СТЭ рассматриваются, в основном, селективно значимые мутации, поэтому они быстро элиминируются.

Дрейф также в случае больших популяций и селективно значимых мутаций оценивался как несущественный фактор



скорость мутирования $A_1 \xrightleftharpoons[u]{u} A_2$,

исходные частоты генов p_0 q_0 .

Тогда изменение частоты гена за одно поколение будет:

$$\Delta q = up_0 - vq_0.$$

при равновесии:

$$pu = qv$$

$$\text{или } \frac{p}{q} = \frac{v}{u}$$

$$\text{и } q = \frac{u}{u+v}$$

Миграция

За T поколений при условии постоянной и равномерной миграции изменение концентрации рецессивного аллеля подчиняется уравнению:

$$q_t = (1-m)^T q_0 + \bar{q} [1 - (1-m)^T]$$

$$(1-m)^T = \frac{q_t - \bar{q}}{q_0 - \bar{q}} = \frac{p_t - \bar{p}}{p_0 - \bar{p}}$$

где q_0 — исходная концентрация рецессивного аллеля, q_t — сформировавшаяся за время T , а \bar{q} — средняя частота этого аллеля в популяции, из которой происходит эмиграция.

Частота R+ у американцев европейского происхождения $p = 0,028$

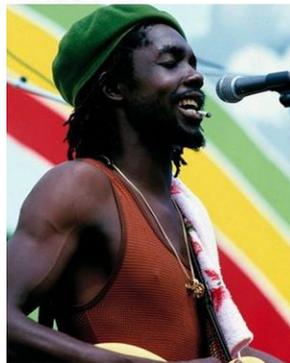
У населения Африки $p_0 = 0,63$

У современных афроамериканцев $p_t = 0,446$

$$(1-m)^{10} = \frac{p_t - \bar{p}}{p_0 - \bar{p}} = \frac{0,446 - 0,028}{0,630 - 0,028} = 0,694$$

$$1-m = \sqrt[10]{0,694} = 0,964$$

$$m = 0,036$$



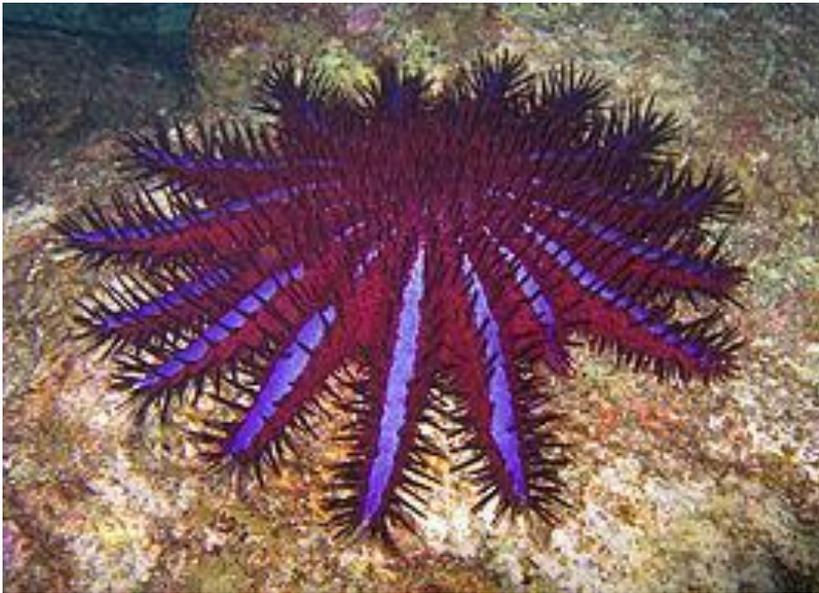
Системы скрещивания Панмиксия



| AA | Aa | aa |
|------|------|------|
| 0.81 | 0.18 | 0.01 |

Системы скрещивания

Панмиксия



| | AA | Aa | aa |
|----|------|------|------|
| F1 | 0.81 | 0.18 | 0.01 |
| F2 | 0.81 | 0.18 | 0.01 |

Системы скрещивания

Положительное ассортативное

(гомогамия)



| | AA | Aa | aa |
|----|------|------|------|
| F1 | 0.81 | 0.18 | 0.01 |
| F2 | ? | ? | ? |

Системы скрещивания

Отрицательное ассортативное (гетерогамия)



| | AA | Aa | aa |
|----|------|------|------|
| F1 | 0.81 | 0.18 | 0.01 |
| F2 | ? | ? | ? |

Системы скрещивания

Селективное скрещивание



| | AA | Aa | aa |
|----|------|------|------|
| F1 | 0.81 | 0.18 | 0.01 |
| F2 | ? | ? | ? |

Отбор

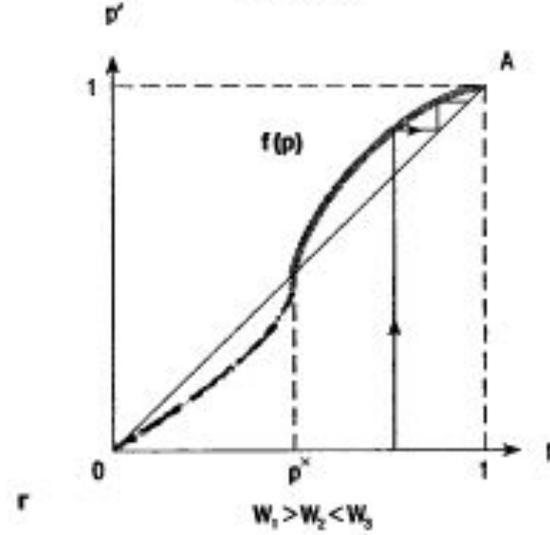
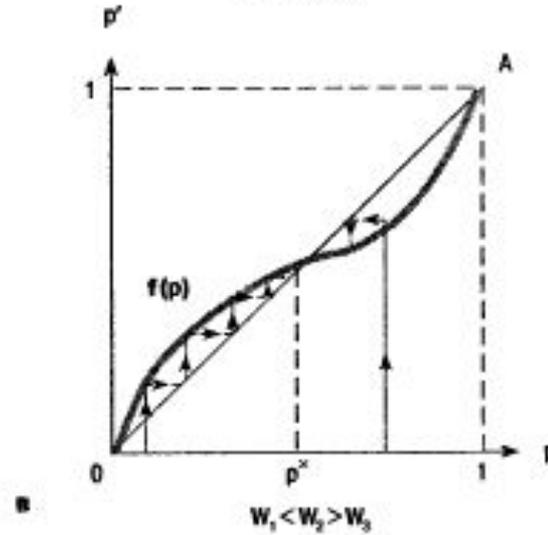
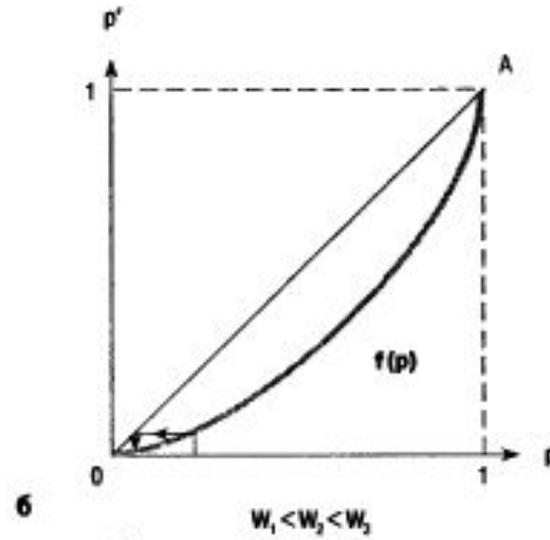
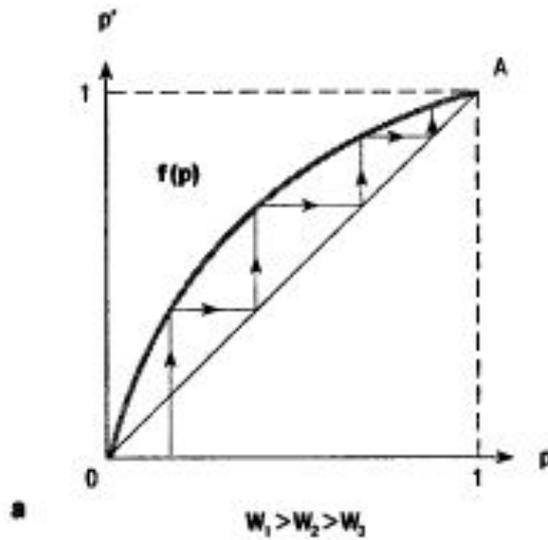
$W_i = \frac{q_i}{\bar{q}}$ — относительная приспособленность генотипа i , отношение частот в последовательных поколениях.

$w_i = W_i / W_{\max}$ — адаптивная ценность

$S = w_{\max} - w_i$ — коэффициент отбора

| AA | Aa | aa | генотипы |
|-------------------------|-------------------------|---------------------------------|----------------------|
| 1 | 1 | $1 - S$ | приспособленность |
| p^2 | $2pq$ | q^2 | частота до отбора |
| $\frac{p^2}{1 - q^2 S}$ | $\frac{2pq}{1 - q^2 S}$ | $\frac{q^2 (1 - S)}{1 - q^2 S}$ | частота после отбора |

Οτβορ



Фундаментальная теорема Фишера

$$\Delta \bar{W} = \bar{W}' - \bar{W} = \frac{\sigma_{\bar{W}}^2 + \bar{W}^2}{\bar{W}} - \bar{W} = \frac{1}{\bar{W}} \sigma_{\bar{W}}^2$$

Изменение средней
приспособленности прямо
пропорционально ее дисперсии в
начальный момент времени и
обратно пропорционально ее
величине

Отбор не может идти в сторону
снижения приспособленности
популяции

Полиморф

наличие двух или ~~более~~ (генетически определенных) дискретных морф в популяции, причем самая редкая появляется чаще, чем из-за случайных мутаций



длинностолбико вая короткостолбико вая

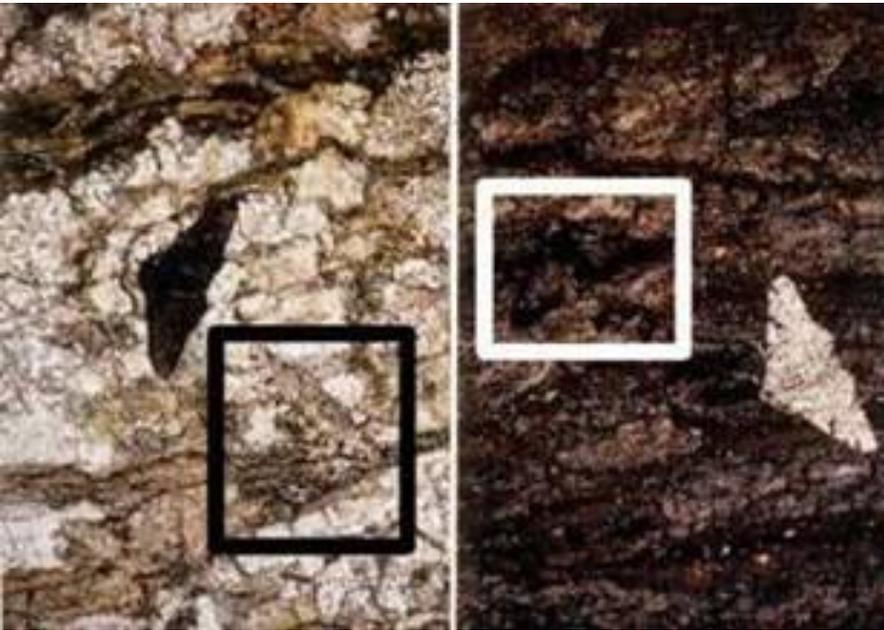
Primula veris



Homo sapiens

| | |
|---------|-----|
| O (I) | Rh+ |
| A (II) | Rh+ |
| B (III) | Rh+ |
| AB (IV) | Rh+ |

Переходный полиморфизм



Biston betularia



Ситуация, когда популяция движется от одного мономорфного состояния к другому. Причиной этого могут быть отбор, генетический дрейф, миграции.

Причины стабильного полиморфизма

1. Баланс между отбором и



такциями стабильная частота вредного мутантного гена в популяции прямо пропорциональна частоте его возникновения и обратно пропорционально силе отбора против него.

формула получена в предположении малой частоты мутантного аллеля

S



Альбинизм в природе вреден, т.к. сказывается на маскировке и опознании альбиноса

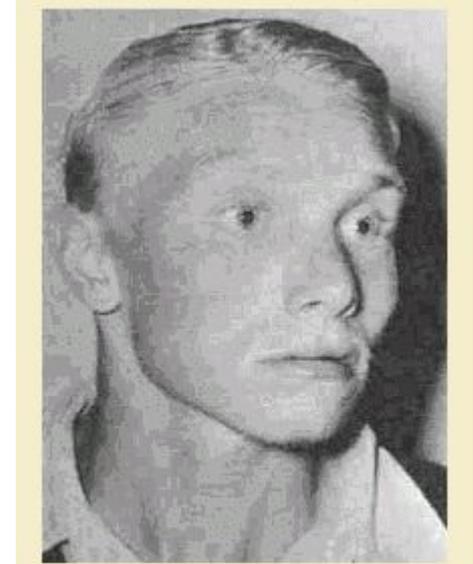


Рис. 12.8 Больной с фенилкетонурией. Слабая пигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз, умеренная степень олигофрении

Фенилкетонурия (как и ряд иных наследственных болезней), по-видимому, также поддерживается в популяции этим механизмом.

Причины стабильного полиморфизма

2. Баланс между отбором и миграциями



Ambystoma barbouri

В прудах с хищными рыбами – бледнее (для маскировки). Но если пруд не изолирован от другого, безрыбьего, откуда постоянно приходят неадаптированные особи, то доля бледных ниже, т.е. адаптация хуже.

Причины стабильного полиморфизма

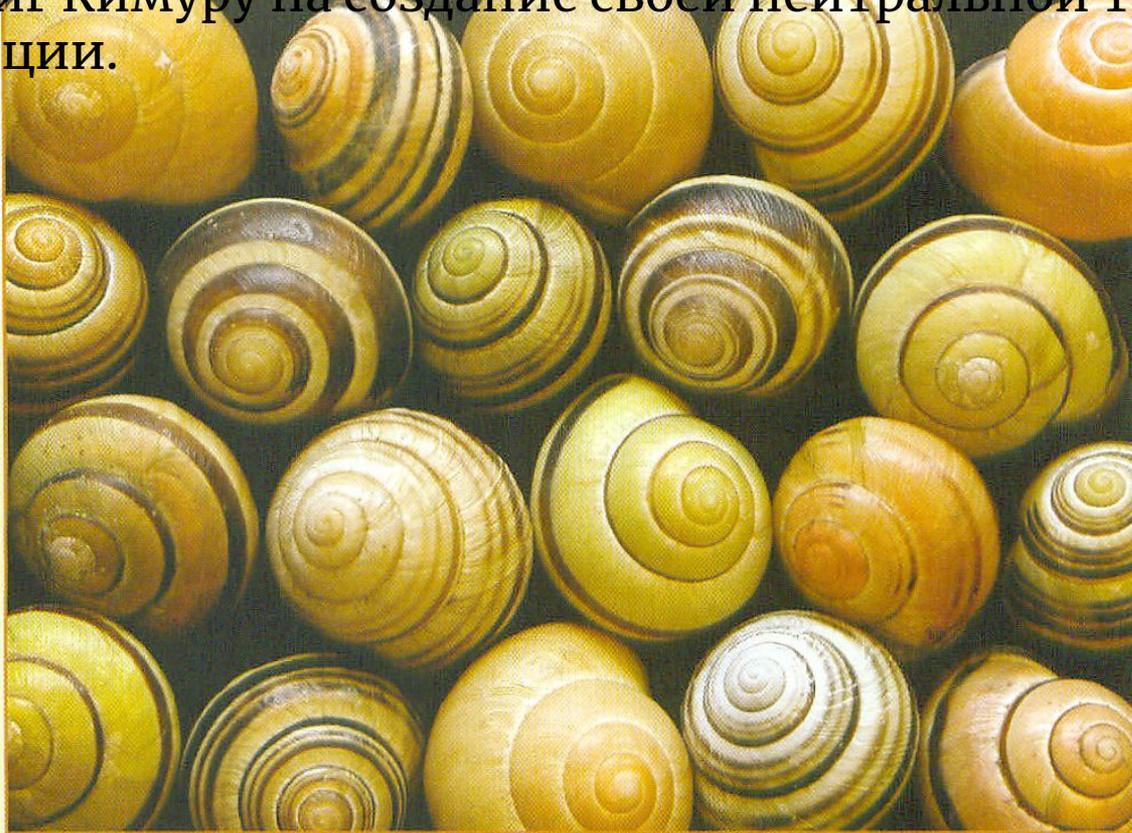
3. Балансирующий отбор (отбор на преимущество гетерозигот и частотно-зависимый отбор)



Нейтральный полиморфизм

В достаточно больших популяциях, где генетический дрейф неэффективен, селективно нейтральные признаки могут долго поддерживаться на одном уровне.

Именно высокий уровень изменчивости в популяциях, чья стабильность не может быть объяснена балансирующим отбором, сподвиг Кимуру на создание своей нейтральной теории молекулярной эволюции.



серия летучих
самый известный
пример
нейтрального
полиморфизма по
внешним
признакам
(окраска).