

Популяцією називається спільність індивідуумів певного виду, пов'язаних походженням (спорідненістю), схрещуванням (гібридизацією) і спільністю території.

Популяція, це певна система, якій властиві свої особливості структури та функціонування. Особливості популяції як системи базуються на видових та індивідуальних властивостях особин, що входять до її складу, але не можуть бути зведені до суми цих властивостей. З іншого боку, властивості організмів, які становлять популяцію, залежать від особливостей цієї популяції та формуються в умовах її існування. Отже, популяційна генетика, предметом якої є генетичні параметри груп особин і зміна цих параметрів, відрізняється певною специфікою проблематики та методів досліджень.

До найважливіших параметрів, що характеризують популяцію, відносять чисельність, мінливість, структурованість і особливості розмноження (системи схрещування), а також частоти генів (алелів) та генотипів. Ці параметри разом з іншими зумовлюють унікальність генофонду популяції та її генетичну структуру.

Мінливість

Наявність відмін між особинами одного виду є необхідною умовою еволюційних змін популяції. Мінливість фенотипів може бути викликана факторами середовища (неспадкова мінливість), генетичними відмінностями (спадкова мінливість) або ж обома факторами, як це характерно для кількісних ознак.

Мінливість кількісних ознак при популяційних дослідженнях характеризують середнім значенням ознаки, дисперсією, а також коефіцієнтами варіації та успадкування. Мінливість альтернативних (якісних) ознак визначають часткою в популяції певної форми (або морфи) цієї ознаки \square частотою фенотипу. Основними показниками генетичної мінливості в популяції є частоти генів і генотипів. Рівень генетичної мінливості популяції є основним джерелом для її потенційної адаптивної зміни.

Якщо в популяції існує всього один алель гена, його називають *мономорфним*, якщо два й більше - *поліморфним*, а наявність у популяції кількох алельних форм гена - *генетичним поліморфізмом*. Частка поліморфних генів серед усіх проаналізованих \square поліморфність (P) \square є одним із показників генетичної мінливості популяцій. Умовним критерієм поліморфності гена є частота його алелів: ген вважають поліморфним, якщо частки хоча б двох алелів перевищують 0,05 або 0,01 (два пороги поліморфності). Якщо ж ця частота не перевищує порогове значення, алель відносять до рідких алелів або до мутацій. Приклад обчислення поліморфності P наведено в табл.

Таблиця 8.2. Обчислення середньої поліморфності (\bar{P}) чотирьох популяцій

Популяція	Кількість проаналізованих генів		Поліморфність
	Усього	Поліморфних	
А	30	18	0,60
Б	50	16	0,32
В	20	8	0,40
Г	25	13	0,52
Середня поліморфність:			$\bar{P} = 0,46$

Ще одним показником генетичної мінливості популяції є *середня гетерозиготність* (H). У кожної особини в популяції певна частина генів перебуває в гетерозиготному стані. Частка таких генів (від проаналізованих) характеризує гетерозиготність цієї особини. Усереднена величина індивідуальних значень гетерозиготності для всіх обстежених особин є середньою гетерозиготністю популяції H.

Гетерозиготність значною мірою залежить від частоти алелів. Якщо частоти двох алелів одного гена дорівнюють 0,9 та 0,1, то частка гетерозигот становить $2 \times 0,9 \times 0,1 = 0,18$ (за рівнянням Харді - Вайнберга). За частот двох алелів 0,4 і 0,6 частка гетерозигот становитиме

вже $2 \times 0,4 \times 0,6 = 0,48$. Найвищими значення гетерозиготності будуть при однаковості частот алелів кожного з генів ($1/2$ і $1/2$ для двоалельних генів; $1/3$, $1/3$ і $1/3$ для триалельних і т. п.).

Генетична структура популяції. Закон Харді - Вайнберга

Під генетичною структурою популяції розуміють співвідношення особин із різними генотипами, особливості формування генетичних зв'язків (систему схрещувань) і розподіленість популяцій на ряд угруповань (субпопуляцій), пов'язаних між собою потоками алелів. Основними параметрами генетичної структури популяцій є частоти генів і генотипів.

У популяції може існувати один, два, три чи більше (не обмежено) алелів певного гена. У конкретної диплоїдної особини з популяції два алелі (однакових у гомозигот і різних у гетерозигот) для аутомних генів. Гени статевих хромосом при XY-типі визначення статі представлені одним алелем у самців і двома \square у самок; при ZW-типі \square навпаки.

Частота алеля визначається як відношення кількості копій даного алеля до загальної кількості алелів цього гена в усіх особин популяції. Якщо в популяції існує два алелі певного гена (скажімо, A та a), їхню частоту можна позначити як p_A і q_a , або просто p і q . Частота генотипу - це частка особин із певним генотипом у популяції, яку можна позначити як $f(AA)$, $f(Aa)$, $f(aa)$.

У 1908 р. Харді та Вайнберг (Godfrey Hardy, Wilhelm Weinberg) незалежно один від одного дійшли висновку, що за певних умов менделівський механізм спадкування забезпечує постійність (із покоління в покоління) співвідношення генотипів у популяції для будь-яких частот алелів.

Розглянемо приклад. Група із $N = 200$ особин має такий склад:

Генотип	AA	Aa	aa
Кількість особин	84	72	44
Частота генотипу	$f(AA) = 0,42$	$f(Aa) = 0,36$	$f(aa) = 0,22$

Знайдемо частоту домінантного алеля. Гомозиготи мають по два однакових алеля, гетерозиготи \square лише один; загальна кількість алелів у популяції диплоїдів дорівнює подвоєній чисельності особин. Маємо:

$$p_A = \frac{2N_{AA} + N_{Aa}}{2N}$$

Аналогічно, для рецесивного алеля:

$$q_a = \frac{2N_{aa} + N_{Aa}}{2N}$$

Після підрахунку будь-яким із цих способів одержимо:

$$p_A = 0,6; q_a = 0,4.$$

За умови панміксії відповідно до теорії ймовірності маємо частоти генотипів першого дочірнього покоління:

$$\begin{aligned} f(AA) &= p_A \times p_A = p_A^2 = 0,36, \\ f(Aa) &= f(Aa) + f(aA) = 2p_A q_a = 0,48, \\ f(aa) &= q_a \times q_a = q_a^2 = 0,16. \end{aligned}$$

Отже, у розглянутому випадку частоти генотипів першого дочірнього покоління відрізняються від співвідношення генотипів у вихідній батьківській групі. Знайдемо частоти гамет з алелями A та a , які будуть продукувати особини цього покоління:

$$\begin{aligned} p_A &= f(AA) + \frac{1}{2}f(Aa) = 0,36 + 0,24 = 0,6, \\ q_a &= f(aa) + \frac{1}{2}f(Aa) = 0,16 + 0,24 = 0,4. \end{aligned}$$

На відміну від частот генотипів, частоти алелів не змінилися. Тому в другому дочірньому поколінні частоти генотипів будуть такими самими, як і в першому:

$$f(AA) = 0,36; f(Aa) = 0,48; f(aa) = 0,16.$$

Розрахунок частот алелів дасть знову $0,6$ та $0,4$, і в подальших поколіннях ані ці частоти алелів, ані частоти генотипів змінюватись не будуть. Таке співвідношення генотипів у

популяції, яке здатне автоматично зберігатись протягом нескінченно великої кількості поколінь, називають *рівноважним співвідношенням генотипів*, а явище підтримання постійного співвідношення генотипів протягом поколінь *генетичною рівновагою*. У розглянутому прикладі частоти генотипів вихідного покоління не перебували в стані рівноваги, але перейшли до рівноважного стану після першого ж панміктичного схрещування.

Отже, співвідношення генотипів у популяції буде постійним протягом нескінченної кількості поколінь для будь-яких частот алелів. Ця закономірність, відома як **закон Харді–Вайнберга**, описує ключову особливість популяцій □ здатність до підтримання сталості частот генотипів (генетичної рівноваги).

Закон Харді - Вайнберга виконується тільки для ідеальних (менделівських) популяцій: нескінченно великих панміктичних популяції диплоїдного виду зі статевим розмноженням, при однаковій життєздатності всіх генотипів і відсутності інших факторів динаміки популяції □ факторів, які змінюють частоти генотипів і/або алелів.

Рівноважні співвідношення частот генотипів задаються піднесенням до квадрата суми частот алелів. Для двох алелів рівняння Харді – Вайнберга має такий вигляд:

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

×	<i>pA</i>	<i>qa</i>
<i>pA</i>	<i>p²AA</i>	<i>pqAa</i>
<i>qa</i>	<i>pqAa</i>	<i>q²aa</i>

За наявності трьох алелів:

$$(p + q + r)^2 = p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1.$$

Якщо в популяції (чи в групі особин) співвідношення генотипів не рівноважне (тобто реальні співвідношення частот генотипів не відповідають теоретично очікуваним на основі закону Харді – Вайнберга для даних частот алелів), популяція перейде до стану генетичної рівноваги після першого ж панміктичного схрещування (як у розглянутому вище прикладі). Це справедливо для генів, які містяться в аутосомах.

Фактори динаміки генетичної структури популяції

Умовами виконання закону Харді – Вайнберга є:

- необмеженість чисельності популяції;
- панміксія;
- відсутність мутацій;
- відсутність міграцій;
- відсутність добору.

В природі практично не буває популяцій, для яких виконувалися б усі ці умови. Якщо існують суттєві відхилення від них, то залежно від ситуації можуть змінюватись частоти генотипів при збереженні частот алелів, або ж будуть змінюватись як частоти генотипів, так і частоти алелів.

Слід, проте, зауважити, що в стаціонарних умовах середовища та для достатньо великих популяцій рівняння виявляється справедливим для більшості генів: велика кількість генів не є об'єктами добору; для багатьох генів розподіл алелів і генотипів є подібним для різних популяцій, що змішуються між собою під час міграцій.

Добір

Добір можна визначити як диференційне відтворення в популяції особин із різними генотипами. Під впливом добору частоти алелів і частоти генотипів будуть змінюватись у певному напрямку: добір може спричинити втрату чи фіксацію алеля.

Диференційний внесок особин із різними генотипами у відтворення наступної генерації може бути кількісно виражений через відносну ефективність їхнього розмноження, або відносну пристосованість *w*, □ відношення пристосованості особин із певним генотипом до пристосованості найкращого варіанта, який існує в популяції.

З відносною пристосованістю простою залежністю пов'язаний коефіцієнт добору s , який указує, наскільки пристосованість особин даного генотипу є меншою за пристосованість найкращого варіанта.

Зрозуміло, що відносна пристосованість найкращого варіанта дорівнюватиме одиниці, а коефіцієнт його добору \square нулю.

Таблиця 8.3. Приклад визначення відносної пристосованості w трьох генотипів

Показник	Генотипи		
	AA	Aa	aa
Кількість зигот у вихідній генерації, N_1	45	110	45
Кількість нащадків у наступній генерації, N_2	55	140	65
Середня кількість нащадків на одну зиготу вихідної генерації: $V_i = N_2/N_1$	1,22	1,27	1,44
Відносна пристосованість (відносна ефективність розмноження): $w_i = V_i/V_{max}$	1,22:1,44 = 0,85	1,27:1,44 = 0,88	1,44:1,44 = 1

Унаслідок того, що особини з різними генотипами матимуть різну пристосованість, протягом ряду генерацій відбуватимуться зміни у співвідношенні генотипів і частот генів до повної елімінації одного з алелів або до такого співвідношення частот генів, при якому в популяції встановиться рівновага.

Більшість ознак, що перебувають під дією добору, є кількісними і залежать від кількох генних локусів. Добір може змінювати розподіл особин у популяції за значенням кількісної ознаки трьома різними шляхами.

Якщо добір сприяє значенням ознаки на одній із меж розподілу, відбувається поступовий зсув розподілу у відповідному напрямі - *спрямований добір* (рис. а). У природі така ситуація реалізується, коли умови середовища змінюються в певного напрямі, примушуючи популяцію адаптуватися до цих змін.

Якщо добір сприяє значенням на обох межах розподілу, відбувається *дизруптивний добір*: практично, це спрямований добір, що діє в обох напрямках (рис. б). Зазвичай дизруптивний добір реалізується або за умов шлюбної асортативності (схрещування переважно відбуваються між особинами з подібними екстремальними проявами ознаки), або внаслідок екологічної чи географічної ізоляції субпопуляцій.

Добір може також сприяти консервації середніх значень розподілу, "відсікаючи" екстремальні варіанти, - *стабілізуючий добір* (рис. в). Такий процес відбувається, коли особини із середніми проявами ознаки характеризуються підвищеною пристосованістю.

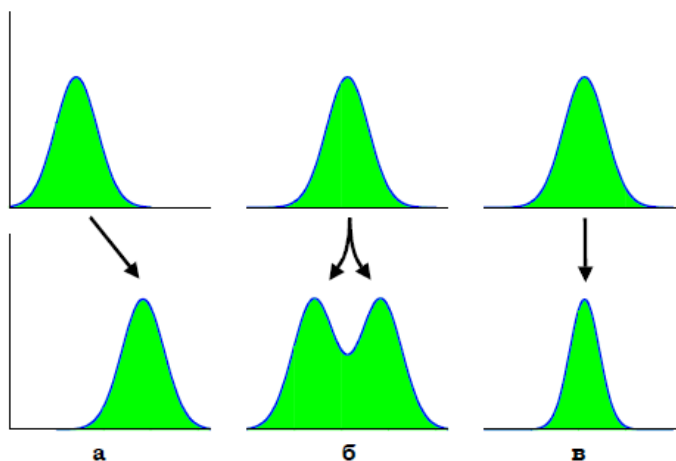


Рис. 8.9. Зміна розподілів особин за кількісною ознакою (по осі ординат - частота) під дією добору трьох типів: спрямованого (а), дизруптивного (б), стабілізуючого (в)

Мутації

Мутації є первинним джерелом генетичної мінливості в популяціях. Вони викликають зміни частот як алелів, так і генотипів. Мутаційний процес - основа виникнення гетерогенності популяції. Через наявність мутаційного процесу важко говорити про існування істинно чистих - гомозиготних ліній протягом тривалого часу.

Розглянемо випадок, коли внаслідок прямих мутацій алель A перетворюється на a ($A \rightarrow a$) із частотою u , а зворотні мутації $a \rightarrow A$ відбуваються з частотою v . Тоді за умови певного співвідношення u та v в популяції встановиться рівноважне співвідношення генотипів AA , Aa та aa .

Спочатку оцінимо тиск прямих мутацій. Нехай частота алеля A у вихідному поколінні дорівнює p_0 . У наступному поколінні ця частота зменшиться за рахунок мутацій:

$$p_1 = p_0 - up_0 = p_0(1-u).$$

У другому поколінні частота становитиме:

$$p_2 = p_1 - up_1 = p_1(1-u) = p_0(1-u)^2,$$

і для покоління за номером t частота алеля A дорівнюватиме:

$$p_t = p_0(1-u)^t.$$

З часом за рахунок мутацій алель A мав би зникнути з популяції.

Але цей час досить тривалий: щоб частота алеля змінилась від 1 до 0,99 при $u = 10^{-5}$ на гамету за покоління, необхідно 1 тис. поколінь. При цьому не враховано вплив зворотних мутацій.

Якщо вихідні частоти алелів A та a становлять відповідно p_0 і q_0 , а частоти прямих і зворотних мутацій - u та v , то в першому поколінні частка алелів A за рахунок прямих мутацій зменшиться, а за рахунок зворотних - зросте:

$$p_0 = p_0 - up_0 + vq_0,$$

і зміна частоти алеля під впливом мутацій становитиме

$$\Delta p = p_1 - p_0 = vq_0 - up_0.$$

Процес зміни частот триватиме до досягнення рівноважного стану, коли подальша зміна частот припиниться: $\Delta p = 0$. У такому випадку частоти алелів A та a будуть рівноважними.

Потік генів

Міграції, або потік генів між популяціями, приводять до зростання мінливості в межах популяцій і зменшення різниці між ними. При цьому змінюються як частоти алелів, так і частоти генотипів. Масштаби цих змін залежать від розмірів популяцій та інтенсивності міграцій. Слід відмітити, що йшлося саме про імміграцію: еміграція з популяції (у разі відсутності будь-якої генетичної вибірковості, тобто якщо еміграція щодо генотипів буде випадковою, а отже, пропорційною частоті генотипів) до зміни частот алелів не приведе.

Дрейф генів

Дрейф генів, або генетико-автоматичні процеси, також впливає на частоти алелів в популяціях, як показали на початку 30-х років Н. П. Дубінін і Д. Д. Ромашов в СРСР і С. Райт в США.

Чисельність популяцій завжди є величиною скінченною. Якщо (у разі відсутності добору, мутацій і міграцій) популяція характеризується незначною величиною N_e , то при формуванні пулу гамет і генофонду наступної генерації значно підвищується ймовірність випадкових відхилень від середньої частоти того чи іншого алеля. Процес ненаправленої зміни частот алелів у малих популяціях під впливом випадкових факторів називають **дрейфом генів**.

Ці випадкові коливання спричинюють непередбачені зміни частот генів у ряду генерацій (рис. 8.5, 8.6). Кінцевим результатом цього процесу буде елімінація алеля з популяції або його фіксація (частота алеля фіксується на 100 % рівні), причому тим швидше, чим меншим є значення N_e .

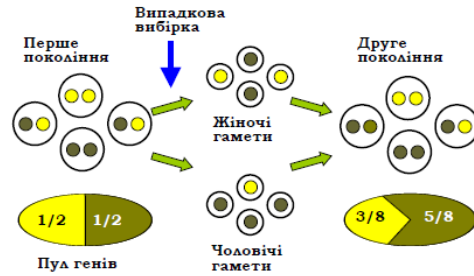


Рис. 8.5. Процес випадкової зміни генних частот протягом однієї генерації в популяції, що складається з чотирьох гермафродитних особин, при репродукції яких відбувається випадкове об'єднання гамет (за Кімура, 1985)

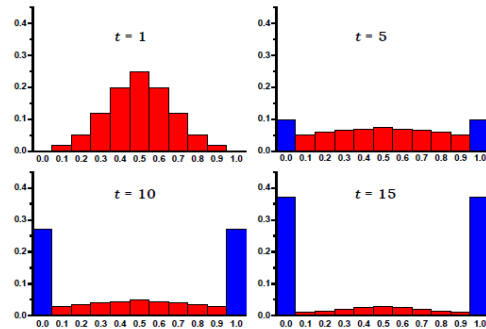


Рис. 8.7. Зміни розподілу генної частоти в результаті дрейфу генів: по осі абсцис – частота алеля, по осі ординат – частка популяції із відповідною частотою. Популяції складаються з 5 гермафродитних особин; скрещування випадкові; початкова частота гена (при $t = 0$) дорівнює 0,5. Наведено розподіл для 1, 5, 10 і 15-ї генерацій. Сині стовпці відповідають частці популяцій, у яких алель втрачено або він фіксований (за Кімура, 1985)

Основними наслідками дрейфу генів є:

- зміна частот алелів у непередбачуваному напрямку;
- збільшення частки гомозигот;
- збіднення генофонду (зникнення алелів).

Дрейф суттєво впливає на генетичну структуру популяції при коливаннях чисельності, коли чисельність популяції різко зменшується (*ефект шийки пляшки*), а генофонд наступних поколінь визначає невелика група особин - засновників популяції (*ефект засновника*). Ефект засновника має місце як при проходженні популяції "через шийку пляшки", так і при заселенні видом нових відокремлених територій (наприклад, островів).

Інбридинг

Інбридинг – скрещування між генетично спорідненими особинами є одним із порушень панміксії. При цьому також (як і при дрейфі) зростає гомозиготність популяції, але (на відміну від дрейфу) частоти алелів залишаються незмінними.

Інбридинг має кілька наслідків для популяції:

- 1) підвищення гомозиготності;
- 2) прояв рецесивних алелів;
- 3) при зазвичай негативний ефект рецесивних алелів інбридинг тягне за собою ослаблення особин (інбредних депресія);
- 4) підвищення фенотипової мінливості внаслідок виходу в гомозиготу багатьох алелів.

Дію інбридингу на генотипову структуру популяції можна показати на прикладі популяції, що має рівні частоти алелів: $p = q = 0,5$. У такій популяції співвідношення генотипів: $0,25A : 0,5 A a : 0,25a$.

Табл. Співвідношення генотипів в популяції, що розмножується шляхом інбридингу (самозапліднення)

Покоління	Генотипи		
	AA	Aa	aa
0	–	1	–
1	1	2	1
2	3	2	3
3	7	2	7
4	15	2	15
5	31	2	31
10	1023	2	1023
n	2 ⁿ – 1	2	2 ⁿ – 1

У загальному вигляді при інбридингу частка гомозигот буде зростати за рахунок гетерозигот:

$$(p^2 + pqF) + 2pq(1 - F) + (q^2 + pqF) = 1.$$

При цьому частоти алелів залишаються незмінними. Отже, основний наслідок інбридингу для структури популяції полягає в тому, що зростає частка гомозигот. Відповідно, зростає ймовірність гомозиготності рецесивних (у тому числі летальних або таких, що викликають захворювання) алелів відбувається так звана *інbredна депресія*.

Ізоляція

Внутрішньовидова ізоляція популяцій друг від друга означає припинення потоку генів. Якщо популяції залишаються ізольованими протягом ряду поколінь, то вони можуть піддатися дивергенції, або диференціюватися, по генотиповій структурі, особливо якщо відбір в них діє в різних напрямках. Диференціація таких популяцій може дати початок новим видам.

Власне генетичні фактори ізоляції:

- 1) поліплоїдія,
- 2) хромосомні перебудови,
- 3) ядерно-цитоплазматична несумісність,
- 4) несумісність експресії окремих генів внаслідок їх мутаційних змін.

Еволюційні процеси

Мутації, ізоляція або міграції, добір, дрейф і асортативність схрещувань лежать в основі мікроеволюції – необоротних змін генетичної структури популяцій. Власне, еволюція і відбувається через процеси мікроеволюції, які здійснюються в межах популяцій і можуть спричинити появу нових видів.

Зміна генетичної структури популяції залежить від складної взаємодії між різними еволюційними факторами (факторами динаміки популяції). Головна причина генетичної гетерогенності популяцій мутаційний процес, який постачає "вихідний матеріал" для еволюції. Більшість точкових мутацій нейтральні або майже нейтральні: вони або не торкаються кодуєчих послідовностей, або приводять до синонімічних заміни кодонів, або до таких заміни амінокислот, що не мають суттєвих наслідків для структури та функціонування білка. Такі нейтральні мутації випадково фіксуються генетичним дрейфом, що зумовлює зростання генетичної гетерогенності. За постійної швидкості накопичення нейтральних нуклеотидних (чи амінокислотних) заміни аналіз варіантів послідовностей у різних таксономічних груп є потужним методом оцінки еволюційних відстаней і філогенетичних зв'язків.

Швидкість результуючого накопичення заміни не однакова для різних ділянок геному та різних білків: деякі білки або окремі їхні ділянки (наприклад, такі, що беруть участь у формуванні активних центрів ферментів) відрізняються підвищеною консервативністю. У цьому випадку мутації, які приводять до заміни у консервативних ділянках, швидко елімінуються добором. **Теорія нейтральної еволюції**, сформульована Кімурою та Ота (Motoo Kimura, Tomoko Ohta), відводить головну роль в еволюції випадковим процесам (мутації та дрейф), залишаючи за добором функцію позбавлення від шкідливим мутацій: популяції не "поліпшуються" внаслідок фіксації корисних мутацій, вони просто не стають гіршими, фіксуючи тільки нейтральні або майже нейтральні мутації.

Популяція, що перебуває під тиском еволюційних факторів, які спричиняють генетичну гетерогенність, може раптово розділитися на субпопуляції. Якщо вони виявляються не

здатними до схрещувань між собою, то стають репродуктивно ізольованими. Така ізоляція ключова подія у формуванні нових видів.