



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



Лабораторне заняття № 7

Тема: Популяційна генетика

Мета: вивчити основні закономірності успадкування ознак всередині популяцій, навчитися розраховувати кількісні співвідношення частот алелей у популяціях та передбачати подальшу зміну частот алелей за умов панміктичного схрещування.

Питання для самопідготовки:

1. Сутність поняття “популяція”.
2. Закон генетичної рівноваги у популяціях.
3. Закономірності розподілу алелей всередині популяцій.
4. Дрейф генів.
5. Інбридінг та аутбридінг.
6. Мутації генів.
7. Міграції та їх вплив на частоти алелей у популяціях.
8. Сутність явища панміксії.
9. Штучно створені популяції.

Хід роботи:

Теоретична частина:

Популяцією називають групу особин одного виду, що мають спільний ареал (мешкають на спільній території) і спільний генофонд, відокремлений від сусідніх груп. Між особинами популяції реалізуються тісні генетичні відносини . більш-менш вільне схрещування в межах групи. Відокремлення від сусідніх популяцій здійснюється внаслідок певної обмеженості таких відносин із іншими групами (ізоляції від інших популяцій). Еволюційні зміни виду відбуваються шляхом зміни генофонду . загальної сукупності генів кожної такої популяції. Популяція не є просто арифметичною сукупністю особин, 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.



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



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 зумовляють унікальність генофонду популяції та її генетичну структуру.

У найпростішому випадку, без урахування міграційних процесів, **чисельність** популяції залежить від співвідношення двох величин . народжуваності та смертності. Якщо народжуваність (кількість новонароджених, віднесена на одну особину, за певних час t) позначити як a , смертність (кількість смертей на одну особину за той самий час), як b , то різниця між ними r дасть уяву про зміну чисельності популяції протягом дослідженого періоду:

$$r = a - b.$$

Не менш важливим параметром є так звана **ефективна чисельність** популяції (N_e). Справа в тому, що не всі особини, які здатні залишати нащадків, насправді роблять репродуктивний внесок у відтворення популяції. У найпростішому випадку N_e можна визначити як чисельність особин, які залишають потомство. Якщо чисельності самців N_m і самок N_f приблизно однакові (вважаючи, що всі самці й самки є репродуктивно спроможними), то ефективна чисельність популяції просто дорівнює їхній сумі:

$$N_e = N_m + N_f.$$

Наявність відмін між особинами одного виду є необхідною умовою еволюційних змін популяції. Мінливість фенотипів може бути викликана факторами середовища (неспадкова мінливість), генетичними відмінами (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 . 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**



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



поліморфізмом. **Поліморфність** (P) 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**. Із двох загальних типів розмноження статевого та нестатевого у популяційній генетиці основну увагу приділяють саме **статевому способу розмноження**, який забезпечує суттєвий рівень генетичної мінливості за рахунок рекомбінацій. Усе різноманіття видів статевого розмноження можна розділити на кілька типів.

Панміксія означає однакову ймовірність мати спільне потомство для будь-якої пари осіб протилежної статі. При цьому відсутня будь-яка вибірковість. Наявність такої вибірковості має місце при різного роду **шлюбній асортативності**. переважному формуванню шлюбних пар певного типу. Крайніми випадками асортативності є **аутбридинг** та **інбридинг**.

Аутбридинг. схрещування найбільш генетично віддалених партнерів. ліній, підвидів, або в окремих випадках. видів чи навіть родів. Останні два типи схрещувань ще називають міжвидовою чи міжродовою гібридизацією.

Схрещування між генетично близькими формами називають **інбридингом**. Це, як правило, схрещування в межах однієї генетичної лінії, між родичами, самозапліднення (наприклад, поширене серед рослин самозапилення).

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 аутосомних генів. Гени статевих хромосом при XY-типі визначення статі представлені одним алелем у самців і двома. у самок; при ZW-типі.

Умовами виконання закону Харді . Вайнберга є:

- необмеженість чисельності популяції;
- панміксія;
- відсутність мутацій;



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



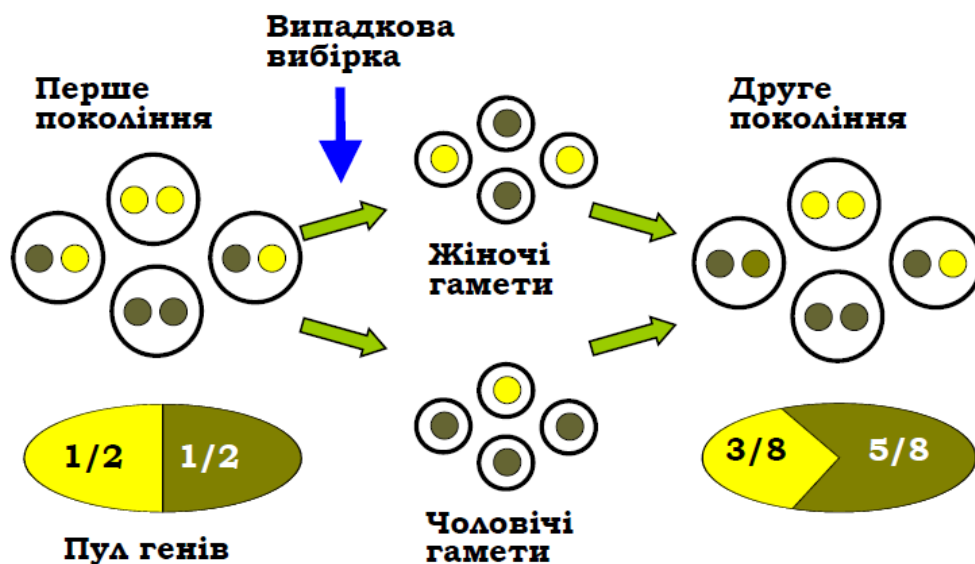
- відсутність міграцій;
- відсутність добору.

У 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 закону Харді-Вайнберга 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. 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 спричиняють непередбачені зміни частот генів у ряду генерацій. 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 .





ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



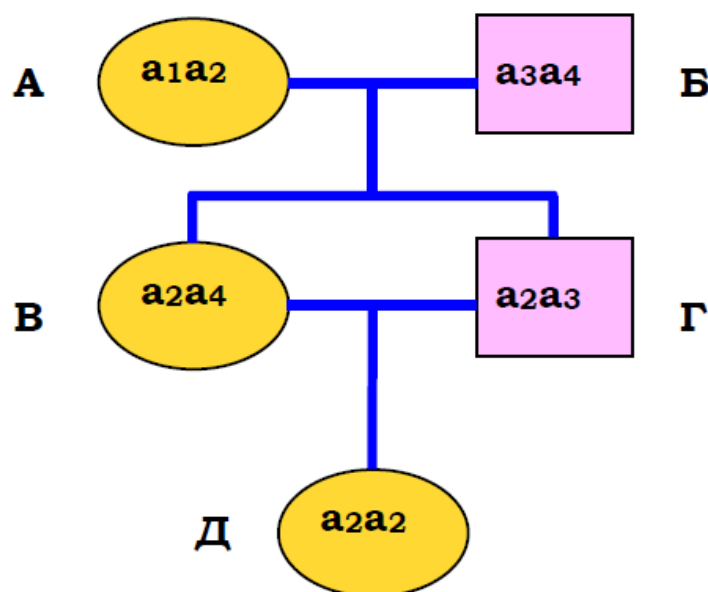
Основними наслідками дрейфу генів є:

- 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).

Хоча чисельність популяції може потім значно зрости, гени всіх особин походять від невеликої кількості генів, що випадково були присутніми в засновників популяції. Зокрема, це стосується популяцій людини на певних етапах еволюції *Homo sapiens*. Ефект засновника має місце як при проходженні популяції "через шийку пляшки", так і при заселенні видом нових відокремлених територій (наприклад, островів). одним із порушень панміксії. При цьому також (як і при дрейфі) зростає гомозиготність популяції, але (на відміну від дрейфу) частоти алелів залишаються незмінними.

Розрізняють кілька різновидів такого схрещування залежно від рівня генетичної спорідненості шлюбних партнерів. Сам термін "інбридинг" розведення "в собі" прийшов із тваринництва, де ним називали схрещування в межах однієї лінії; типу брат - сестра тощо. Найтіснішим інбридингом є **самозапліднення**.





ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



Для оцінки сили інбридингу використовують так званий коефіцієнт інбридингу F імовірність того, що в генотипі особини обидва алелі певного гену будуть ідентичні за походженням.

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.

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: Більшість ознак, що перебувають під дією добору, є кількісними 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**. 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. 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**. Такий процес відбувається, коли особини із середніми проявами ознаки характеризуються підвищеною пристосованістю.



Закон Харді-Вайнберга:

$$p + q = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1, \text{ де}$$

p – частота домінантного алелю;

q – частота рецесивного алелю.

Практична частина:

Задача 1. Визначте частоту рецесивної алелі a , якщо частота домінантної алелі A складає для даної популяції $0,25$.

Розв'язання:

На основі закону Харді-Вайнберга сукупність усіх алелей дорівнює 1 . Тож щоб визначити частоту рецесивного алелю a нам потрібно від одиниці відняти частоту домінантного алелю A :
 $1 - 0,25 = 0,75$.

Відповідь: частота алелю a дорівнює $0,75$.

Задача 2. Популяція складається з 120 особин з генотипом Aa . Розрахуйте частоти домінантних та рецесивних алелей для даної популяції.

Розв'язання:

Усі особини популяції є гетерозиготами та несуть в собі обидва алелі – домінантний та рецесивний. Кількість особин у популяції – 120 . Тобто ми маємо 120 алелей a та 120 алелей A . Частота і домінантних і рецесивних алелей однакова та дорівнює $1/2 = 0,5$.

Відповідь: частота домінантних та рецесивних алелей у цій популяції однакова та дорівнює $0,5$.

Задача 3. В популяції, що розмножується шляхом панміксії, є наступна частота генотипів: $0,4 AA$ та $0,6 Aa$. Визначте, які частоти генотипів AA , Aa та aa будуть спостерігатися у першому поколінні.

Розв'язання:

Згідно закону Харді-Вайнберга $p^2 + 2pq + q^2 = 1$. Тобто ми знаємо що $p^2 = 0,4$ і можемо вирахувати частоту алелю $p(A) = 0,6$. Потім визначаємо частоту алелю a в цій популяції $1 - 0,6 = 0,4$.

А тепер розрахуймо частоти генотипів в першому поколінні схрещування за умов панміксії (кожна гамета може об'єднатися з кожною).



Для розуміння яким чином формується саме таке співвідношення складемо решітку Пеннета:

Гамети	A 0,6	a 0,4
A 0,6	AA $0,6 \times 0,6 = 0,36$	Aa $0,6 \times 0,4 = 0,24$
a 0,4	Aa $0,6 \times 0,4 = 0,24$	aa $0,4 \times 0,4 = 0,16$

Таким чином у першому поколінні ми отримуємо такі частоти генотипів $0,36AA + 0,48Aa + 0,16aa$.

Відповідь: $0,36AA, 0,48Aa, 0,16aa$

Задача 4. У кукурудзи крохмалистий ендосперм домінує над воскоподібним. Під час апробації крохмалистого сорту було знайдено 16% рослин з воскоподібним ендоспермом. Насіння цієї панміктичної популяції було використано на посів. Якою виявиться генетична структура наступного покоління.

Розв'язання:

Оскільки крохмалистий ендосперм мають тільки особини з генотипом aa, то їх кількість у популяції становить 16% або 0,16 і це є значення q^2 . Щоб визначити частоту алелю a нам потрібно взяти квадратний корінь від цієї цифри, тобто частота алелю a в цій популяції 0,4. Частота домінантного алелю A складає $1 - 0,4 = 0,6$.

Складемо решітку Пеннета:

Гамети	A 0,6	a 0,4
A 0,6	AA $0,6 \times 0,6 = 0,36$	Aa $0,6 \times 0,4 = 0,24$
a 0,4	Aa $0,6 \times 0,4 = 0,24$	aa $0,4 \times 0,4 = 0,16$

Відповідь: $0,36AA, 0,48Aa, 0,16aa$

Задача 5. Червоне забарвлення квітки в гороху домінує над білим забарвленням. Було взято 4 рослини з генотипом Aa та 1 рослину з генотипом AA. Горох самозапилювач. Встановіть співвідношення генотипів та фенотипів у F_4 , якщо коефіцієнт розмноження складає 4.

Розв'язання:

Коефіцієнт розмноження це кількість нащадків від однієї особини. Тобто кожна рослина буде давати 4 нащадка при самозапиленні. Нам потрібно визначити співвідношення генотипів та фенотипів у 4 покоління. Тобто проаналізувати 4 рази скільки та яких нащадків буде утворюватися після



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



самозапилення кожної рослини. Позначимо алель що обумовлює червоний колір А, а алель що обумовлює білий колір квітки – а.

Почнемо аналізувати нашу популяцію – до її складу входить одна рослина з генотипом АА – тобто гомозигота яка формує один тип гамет – А. Усі нащадки цієї рослини за умови самозапилення мають генотип АА. Рахуємо кількість її нащадків. В першому поколінні – 4 особини. В другому поколінні кожна з 4 рослин сформує ще по 4 рослини - $4 \times 4 = 16$. В третьому поколінні кожна з отриманих у другому поколінні 16 рослин дасть по 4 нащадки кожна, тобто третє покоління $16 \times 4 = 64$ рослини. І, нарешті, у 4 поколінні (яке нам необхідне) кожна з 64 рослин третього покоління сформує по 4 рослини - $64 \times 4 = 256$ рослин з генотипом АА будуть присутніми у 4 поколінні цієї популяції гороху.

Інші рослини які належать до цієї популяції (у кількості 4 особини) гетерозиготи за забарвленням квітки. А тому їх нащадки будуть різними та у різному співвідношенні. Ми можемо розрахувати кількість нащадків кожного з генотипових класів для однієї рослини і, для отримання сумарної кількості нащадків у кінцевій популяції, помножити цих нащадків на 4 перед підрахунком остаточної кількості особин у кінцевій популяції.

В першому поколінні у нас одна гетерозиготна рослина сформує 1 особину з генотипом АА, 2 особини з генотипом Аа та ще 1 особину з генотипом аа (разом 4 особини) – АА:2Аа:аа

Друге покоління – самозапилення кожного нащадка з першого покоління: 4 особини з генотипом АА від першого нащадка (АА), 4 особини з генотипом аа (від четвертого нащадка першого покоління аа), 2 особини з генотипом АА (від двох Аа), 2 особини з генотипом аа (від 2 Аа) та 4 особини з генотипом Аа – 6АА:4Аа:6аа (16 особин 2 покоління).

Третє покоління – самозапилення кожного з нащадків другого покоління: кількість особин з генотипом АА $6 \times 4 = 24$ (від нащадків гомозигот АА), кількість особин з генотипом аа від гомозигот також 24. Від 4 особин з генотипом Аа ми отримуємо по 4 особини з генотипами АА та аа., а також 8 особин з генотипом Аа. Таким чином разом в нас у третьому поколінні 24АА:8Аа:24аа.

Останнє 4 покоління яке нам необхідно утворюється шляхом формування 4 нащадків кожним з представників третього покоління. Кількість гомозиготних особин з генотипами АА та аа $24 \times 4 = 96$ особин. Від 8 представників третього покоління з генотипом Аа ми отримуємо ще по 8 особин з генотипами АА та



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



аа та 16 особин з генотипом Аа. Результуюча розподілу генотипів у 4 покоління: 104АА:16Аа:104аа.

Пригадаємо що в нас 4 такі рослини тобто кількість та співвідношення нащадків від усіх гетерозиготних рослин дорівнює:

416АА: 64 Аа : 416 аа додаємо до них 256 рослин з генотипом АА від п'ятої вихідної гомозиготної рослини і отримуємо фінальний розподіл генотипів за кількістю у четвертому поколінні 672АА: 64 Аа: 416 аа.

Загальна кількість особин у популяції $672+64+416=1152$ особини.

Розрахуємо частку кожного з генотипів:

$$AA = 672 / 1152 = 0,59$$

$$Aa = 64 / 1152 = 0,05$$

$$aa = 416 / 1152 = 0,36$$

Тобто 0,59АА:0,05Аа:0,36аа – це розподіл за генотипами.

За фенотипом 736 особин (672АА+64Аа) матимуть червоний колір квітки та 416 особин будуть білого кольору: 0,64червоні:0,36 білі.

Таким чином, ми бачимо, що з вихідної популяції з 5 рослин які фенотипові були однакового червоного кольору вже через 4 покоління 36 % популяції виявляться білого кольору – повний рецесив. Натомість генотип Аа який домінував у вихідній популяції (4/5) у кінцевій представлений лише 5%. Це дуже добре ілюструє явище виродження закритих популяцій (таких що не мають обміну генів з іншими популяціями) за рахунок виходу усіх рецесивних мутацій у гомозиготний стан та їх прояв у нащадків.

Завдання для виконання вдома:

Задача 1. Визначте частоту домінантної алелі А, якщо частота рецесивної алелі а для даної популяції складає 0,36.

Задача 2. Популяція складається з 240 особин з генотипом ВВ та 260 особин з генотипом Вв. Розрахуйте частоти домінантних та рецесивних алелей для даної популяції.

Задача 3. Визначте частоту домінантної та рецесивної алелі для популяції що містить особини з наступними генотипами: АА – 36%; Аа – 48%; аа – 16%.

Задача 4. У людини альбінізм це рецесивна ознака. Було обстежено популяцію з 20000 людей. В цій популяції знайшли 416 альбіносів. Яка генетична структура цієї популяції щодо ознаки альбінізму?



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



Задача 5. 20 особин популяції мають генотип aa та 40 особин генотип Aa . Визначте частоту генотипів AA , Aa та aa у другому поколінні: а) за умови вільного схрещування; б) за умови самозапліднення особин.

Питання для контролю знань:

1. Що таке закон Харді-Вайнберга?
2. Які умови виконання закону Харді-Вайнберга?
3. Яким чином розраховуються частоти алелей у популяціях?
4. Як визначити генетичну структуру популяції?
5. Які особливості генетичної структури за умов панміксії?
6. Які особливості генетичної структури популяції за умов самозапліднення?
7. Які причини викликають відхилення від розподілу частот алелей?
8. Як перевірити достовірність припущень щодо частот алелей у популяціях?