

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)

Н. В. КРИНИЧНАЯ, С. Ю. ГАВРИК

ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА

Учебное пособие

для студентов очной формы обучения
по направлению подготовки 06.04.01 Биология,
магистерская программа Генетика

Луганск
Издательство ИП Пальчак А.В.

2026

УДК 575.17 (075.8)
ББК 28.046я73
К82

Р е ц е н з е н т ы :

- Бойченко П. К.** – заведующий кафедрой биологической химии с курсом клинической лабораторной диагностики федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Луганский государственный медицинский университет имени Святого Луки», доктор медицинских наук, профессор;
- Климочкина Е. М.** – заведующий кафедрой лабораторной диагностики, анатомии и физиологии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Луганский государственный педагогический университет», доктор медицинских наук, профессор;
- Косогова Т. М.** – доцент кафедры биологии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Луганский государственный педагогический университет», кандидат биологических наук, доцент.

Криничная, Н. В., Гаврик, С. Ю.

К82 Популяционная генетика : учебное пособие / Н. В. Криничная, С. Ю. Гаврик ; ФГБОУ ВО «ЛГПУ». – Луганск : Издательство ЛГПУ, 2026. Из-во ИП Пальчак А.В. – 132 с.

Популяционная генетика – это раздел генетики, который занимается изучением генофонда целых популяций и его изменений под влиянием движущих сил эволюции, пытается объяснить различные процессы адаптации и формирования видов. Является одной из важнейших составляющих синтетической теории эволюции.

Учебное пособие предназначено для студентов очной формы обучения по направлению подготовки 06.04.01 Биология, магистерской программы Генетика.

УДК 575.17 (075.8)
ББК 28.046я73

*Рекомендовано Учебно-методическим советом
ФГБОУ ВО «ЛГПУ» в качестве учебного пособия для студентов очно-
заочной формы обучения по направлению подготовки 06.04.01 Биология,
магистерская программа Генетика
(протокол № 9 от 19.05.2026 г.)*

ISBN 978-5-6054839-7-7

© Криничная Н. В., Гаврик С. Ю., 2026
© ФГБОУ ВО «ЛГПУ», 2026

ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	4
РАЗДЕЛ I. ТЕОРЕТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ	10
Тема 1: Развитие органического мира, эволюция жизни	10
Тема 2: Молекулярная эволюция	12
Тема 3: Развитие человека и антропогенез	20
Тема 4: Микроэволюция и макроэволюция	23
Тема 5: Генетический критерий вида. Материальные основы наследственности	37
Тема 6: Эволюционные факторы	34
Тема 7: Эволюция антибиотикорезистентности у прокариот	40
Тема 8: Закон Харди-Вайнберга	49
Тема 9: Генетическая структура популяции	59
Тема 10: Генетический груз популяции	61
Тема 11: Влияние миграции на генетическую структуру популяции	67
Тема 12: Влияние отбора на генетическую структуру популяции	70
Тема 13: Генетический полиморфизм как многообразие наследственных вариантов в популяциях	73
Тема 14: Генетический полиморфизм как основа изменчивости в популяции человека	78
РАЗДЕЛ II. ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ	83
Практикум	83
ВОПРОСЫ К ЭКЗАМЕНУ	117
ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ	119
МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ НАПИСАНИЯ РЕФЕРАТА	121
ГЛОССАРИЙ	124
СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ	127
ЗАКЛЮЧЕНИЕ	129

ВВЕДЕНИЕ

Популяционная генетика – это раздел генетики, изучающий генетические различия внутри и между популяциями и являющийся частью эволюционной биологии. Она помогает понять, как генетические факторы влияют на адаптацию видов, их эволюцию и выживание, а также выявлять источники генетического разнообразия.

История развития популяционной генетики

Популяционная генетика возникла как результат объединения генетики, эволюционной биологии и биостатистики. Естественный отбор вызывает эволюцию только в том случае, если в популяции достаточно генетического разнообразия. Закон Харди-Вайнберга объясняет, как разнообразие сохраняется в популяции при менделевском наследовании. Согласно этому закону, частоты аллелей (вариантов гена) будут оставаться постоянными при отсутствии отбора, мутаций, миграции и генетического дрейфа.

Нередко случается так, что чей-то вклад в науку или искусство оценивают по достоинству лишь спустя длительное время. Яркий пример – Грегор Мендель. Основоположник генетики не был понят своими современниками и переоткрытие его работ началось через 35 лет после публикации ключевых результатов. Теперь каждый школьник обязан знать о фундаментальном вкладе Менделя в науку. Иногда работа ученого становится широко известной уже вскоре после публикации и получает заслуженное признание, однако только много позднее, вследствие развития науки, возникает понимание дополнительных аспектов выдающегося открытия и распространение базовых идей на другие сферы. Например, так произошло с идеей Чарльза Дарвина о естественном отборе, которая в наше время распространилась далеко за пределы эволюционной биологии. Таким образом, ценность научной идеи часто определяется позднее или получает неожиданное развитие. Многие представления не выдерживают проверки и постепенно отмирают, тогда как другие получают твердую поддержку и активно распространяются.

Закон Харди-Вайнберга независимо друг от друга сформулировали в 1908 г. два учёных – Годфри Харолд Харди и Вильгельм Вайнберг. Английский математик Харди известен своими работами в теории чисел и математическом анализе. Он не был связан с биологией и сформулировал своё уравнение случайно, после беседы с генетиком Реджинальд Кранделл Паннет (Паннет был автором таблицы сочетания родительских аллелей («решётки Паннета (Пеннета)»)), а затем опубликовал его в 1908 г. в журнале Science. Немецкий врач Вайнберг интересовался популяционными исследованиями и генетикой человека, в 1908 г. независимо от Харди он опубликовал статью со схожими выводами в немецком журнале *Jahreshefte des Vereins für vaterländische Naturkunde in Württemberg* («Ежегодном журнале Ассоциации отечественного естествознания Вюртемберга»). Поскольку Вайнберг писал только на немецком языке, его вклад в открытие закона Харди – Вайнберга долго оставался неизвестным в англоязычном научном мире. В научный обиход закон Харди-Вайнберга вошёл лишь через несколько десятилетий после открытия, став основой популяционной генетики.

Лаборатория С. С. Четверикова в Институте экспериментальной биологии, директором которого был Н. К. Кольцов – это был совершенно уникальный центр генетической мысли, оказавший значительное влияние на развитие этой науки. Четвериков – бесспорно, один из основоположников популяционной генетики. Глубина его научного анализа и понимание принципиальных задач генетики сплотили вокруг него группу выдающихся молодых исследователей, в которую входили Б. Л. Астауров, Е. И. Балкашина, С. М. Гершензон, А. Н. Промптов, П. Ф. Рокицкий, Д. Д. Ромашов, Е. А. Тимофеева-Ресовская (Фидлер), Н. В. Тимофеев-Ресовский и др. К большому сожалению, невероятный всплеск талантов в четвериковской лаборатории был недолговечен, как и сама лаборатория. После командирования Тимофеевых-Ресовских в Берлин, а позднее ссылки Четверикова на Урал лаборатория исчезла.

Следующим важным шагом в истории популяционной генетики стала работа британского биолога и статистика Рональда Фишера. В серии статей, опубликованных в 1918 г. и завершившихся выходом в 1930 г. его книги «Генетическая теория естественного отбора», Фишер показал, что непрерывное изменение может быть вызвано совокупным действием множества дискретных генов и что естественный отбор может изменять частоту аллелей в популяции, что приводит к эволюции.

В серии статей, опубликованных в 1924 г., другой британский генетик, Дж. Б. С. Холдейн, разработал математическую модель изменения частоты аллелей в одном локусе гена в широком диапазоне условий. Холдейн также применил статистический анализ к реальным примерам естественного отбора и показал, что коэффициенты отбора могут быть больше, чем предполагал Фишер, что приводит к более быстрой адаптивной эволюции в качестве стратегии маскировки в условиях повышенного загрязнения.

Американский биолог Сьюэлл Райт, имевший опыт проведения экспериментов по разведению животных, сосредоточился на изучении комбинаций взаимодействующих генов и влияния инбридинга на небольшие, относительно изолированные популяции, в которых наблюдался генетический дрейф. В 1932 г. Райт представил концепцию адаптивного ландшафта и утверждал, что генетический дрейф и инбридинг могут увести небольшую изолированную субпопуляцию от адаптивного пика, что позволит естественному отбору направить её к другим адаптивным пикам.

Работы Фишера, Холдейна и Райта положили начало дисциплине «популяционная генетика». Они объединили естественный отбор с менделевской генетикой, что стало важным первым шагом в разработке единой теории эволюции.

Методы популяционной генетики

Популяционная генетика использует разнообразные методы для анализа генетического материала:

1) молекулярно-генетические методы – ПЦР, секвенирование;

2) генетическая маркировка – использование специфических маркеров для отслеживания генетических изменений в популяциях;

3) статистические методы – применение программного обеспечения для анализа генетических данных, включая оценку генетического разнообразия и структуры популяций;

4) моделирование – использование математических моделей для прогнозирования изменений в генетической структуре популяций под воздействием различных факторов.

Задачи популяционной генетики

Задачи популяционной генетики разнообразны, основные из них включают:

1) изучение генетического разнообразия – определение уровня генетической вариативности в популяциях;

2) анализ структуры популяций – определение процентного соотношения генетически различающихся групп внутри популяции;

3) мониторинг изменений – наблюдение за изменениями в генетической структуре под воздействием внешних факторов;

4) сохранение биологического разнообразия – разработка стратегий для охраны и поддержания генетического разнообразия исчезающих видов.

Измерение генетического разнообразия в популяциях

Многообразие генетического материала можно оценить через применение различных методов анализа, каждый из которых подходит для конкретной задачи. Задачи, такие как оценка степени изоляции популяций, изучение адаптивных механизмов и мониторинг изменений в составе генов, требуют специфичных подходов к измерению разнообразия.

Существует несколько основных методов, применяемых для оценки генетического разнообразия:

1) молекулярные маркеры – использование ДНК-маркеров позволяет выявить генетические различия между особями на уровне нуклеотидов. Эти методы небольшие по времени и довольно информативные;

2) геномное секвенирование – метод, который позволяет получить полное представление о геномах особей из популяции.

Применяется для глубокого анализа генетического разнообразия;

3) электрофорез и другие методы анализа белков – применяются для изучения генетического разнообразия путем анализа различных форм одного и того же белка. Менее распространены, но они могут давать полезную информацию в определённых условиях;

4) статистические методы – помогают количественно оценить генетическое разнообразие и его распределение в популяции.

Измерение генетического разнообразия имеет широкий спектр применений:

1) мониторинг здоровья популяций – позволяет отслеживать изменения в генетическом составе, что может служить индикатором здоровья экосистемы;

2) охрана видов – позволяет создавать программы по сохранению генетического разнообразия у редких или исчезающих видов, что повышает их шансы на выживание;

3) селекция – в селекционных программах, измерение генетического разнообразия помогает выбирать наиболее подходящие генетические линии для достижения желаемых характеристик.

Применение маркеров для изучения миграции видов

Популяционная генетика постоянно имеет дело с миграционными процессами в популяциях. Генетические маркеры представляют собой определённые участки ДНК, которые могут быть использованы для идентификации и отслеживания генетических различий между популяциями. Эти маркеры помогают исследователям проследить миграционные маршруты и оценивать уровень генетической разнообразия внутри популяций (рис. 1).



Рисунок 1 – Миграция (иллюстрация)

Использование маркеров даёт возможность получить точные данные о перемещениях видов. Такие маркеры, позволяют:

1) отслеживать перемещения – исследование генетических маркеров помогает определить, откуда пришли особи и куда они направляются;

2) оценивать уровень генной изменчивости – это важно для понимания способности популяций к адаптации в новых условиях среды;

3) установить связи между популяциями – маркеры могут показать, как разные популяции взаимодействуют друг с другом.

Таким образом, когда речь заходит о популяционной генетике, мы сталкиваемся с огромным пространством современных возможностей для понимания жизненных процессов. Популяционная генетика – это ключ к разгадкам, которые раскрывают, как гены взаимодействуют в группах организмов и как эти взаимодействия формируют разнообразие жизни на нашей планете.

РАЗДЕЛ I. ТЕОРЕТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ТЕМА 1: РАЗВИТИЕ ОРГАНИЧЕСКОГО МИРА, ЭВОЛЮЦИЯ ЖИЗНИ

Нашу планету населяют миллионы видов растений и животных. Они различаются по форме, размерам, способу жизни и являются компонентами разнообразных экологических биоценозов. Историю развития жизни ученые разделили на более или менее продолжительные отрезки времени – эры. Каждому такому отрезку присуща характерная только для него флора и фауна. Все эры и периоды получили свои названия (табл. 1.1).

Таблица 1.1 – Геологическая история Земли

Эра	Период	Длительность (млн. лет)
Архейская		900
Протерозойская		2000
Палеозойская	Кембрий	330
	Ордовик	
	Силур	
	Девон	
	Карбон	
	Пермь	
Мезозойская	Триас	173
	Юра	
	Мел	
Кайнозойская	Палеоген	65
	Неоген	
	Антропоген	

Архейская – самая древняя эра в истории развития Земли, эра возникновения жизни. Протерозойская – эра возникновения простейших организмов. Палеозойская – эра древней жизни, характеризуется формированием всех типов растений и животных. Мезозойская – эра средней жизни, отличается развитием пресмыкающихся, птиц и первых млекопитающих. Кайнозойская – эра формирования всех

современных форм растений и животных. Эта эра продолжается и в наше время.

Архей начинается с того времени, когда Земля сформировалась как планета – около 4,5 млрд. лет тому назад. Продолжительность его – 900 млн. лет. Именно тогда возникли условия для зарождения жизни: молодая планета начала остывать, вследствие высокой температуры поверхности пара воды, окружавшие планету, стали конденсироваться – образовались моря и океаны. Находящийся в атмосфере кислород окислял металлы. В это время начинает действовать естественный отбор на молекулярном уровне. Из нуклеиновых кислот, белков и жиров формируются подобные клетке структуры – *коацервантные капли*. Путем естественного отбора выделились 4 класса органических веществ, позднее сформировавших клетку, – белки, жиры, углеводы и нуклеиновые кислоты.

В процессе эволюции биосферы на этапах биогенеза происходили важные изменения:

- 1) увеличение количества организмов и рост биомассы;
- 2) повышение уровня организации, сложности строения растений и животных, расширение среды их обитания;
- 3) усиление изменений в биосфере за счет жизнедеятельности организмов.

Важнейшее правило эволюции – ее необратимость.

Правила эволюции:

1) правило необратимости эволюции – важнейшее правило эволюции – организм не может вернуться к прежнему состоянию, уже осуществленному в роду его предков;

2) правило прогрессивной специализации – группа, вступившая на путь специализации в дальнейшем развитии будет идти по пути все более глубокой специализации;

3) правило происхождения от неспециализированных предков – обычно новые группы берут начало не от высших представителей предковых групп, а от сравнительно неспециализированных.

ТЕМА 2: МОЛЕКУЛЯРНАЯ ЭВОЛЮЦИЯ

Молекулярная эволюция – наука, изучающая процесс изменения последовательностей мономеров в биополимерных молекулах (ДНК, РНК и белки) в живых организмах.

Молекулярная эволюция имеет тесную связь с науками:

- 1) палеонтология (датировка эволюционных событий);
- 2) генетика (принципы организации и передачи наследственной информации);
- 3) молекулярная биология (строение генетических макромолекул);
- 4) биофизика (механизмы функционирования генетических макромолекул);
- 5) математика (построение моделей эволюции);
- 6) эволюция (общие эволюционные закономерности);
- 7) информатика (обработка и анализ данных);
- 8) биохимия (химическая природа и превращение генетических макромолекул).

Основные задачи молекулярной эволюции:

- 1) выявление закономерностей эволюции генетических макромолекул;
- 2) реконструкция эволюционной истории генов и организмов.

Механизмы эволюции генома

Основным источником накопления изменений генетического материала являются геномные изменения. Главные механизмы эволюции генома следующие:

1) мутации. Мутация – это стойкое изменение генома. Большинство мутаций происходят в виде однонуклеотидных полиморфизмов, которые представляют собой замену одного нуклеотида, что приводит к точечной мутации. Другие типы мутаций приводят к модификации больших по размеру фрагментов ДНК, и могут вызывать дупликации, делеции, инсерции, инверсии или транслокации. Для большинства организмов характерно соответствие между типом мутаций и ГЦ-составом. *Транзиции* (мутации, в которых пуриновое основание меняется другим пуриновым, а пиримидиновое –

другим пиримидиновым) более распространены чем *трансверсии* (мутации при которых пурин заменяется на пиримидин и наоборот). Также малохарактерны мутации, при которых меняется аминокислота в итоговом белке-продукте трансляции.

Мутации появляются случайно. Вероятность появления мутации в одной нуклеотидной сайте очень мала и составляет для разных организмов около 10^{-9} на сайт для одного поколения. В то же время для некоторых вирусов характерна более высокая частота мутаций, вероятность появления мутации достигает 10^{-6} .

Поскольку мутации являются чрезвычайно редким явлением, они и аккумулируются очень медленно. В то время как количество мутаций, которые появляются в одном поколении может варьировать, то в течение длинных временных промежутков мутации аккумулируются на регулярной основе. Используя среднее количество мутаций за одно поколение и разницу между двумя нуклеотидными последовательностями, можно оценить время эволюции с помощью молекулярных часов (рис. 2.1).



Рисунок 2.1 – Молекулярные часы эволюции

2) рекомбинация. Рекомбинация – это процесс, который приводит к обмену участками гомологичных хромосом. В результате независимое наследование генов приводит к более эффективному отбору, что означает, что в участках с более высоким уровнем рекомбинации будет меньше вредных мутаций, больше эволюционно предпочтительных вариантов, и меньше ошибок при репликации и репарации. Рекомбинация также может генерировать определённые типы мутаций, если хромосомы не выравнены.

3) мобильные генетические элементы. Мобильные генетические элементы составляют значительную часть генома и представлены транспозонами, ретротранспозонами и повторяющимися элементами. В норме активность передвижения мобильных элементов подавляется при помощи рiРНК (рiРНК – наиболее крупный класс малых некодирующих РНК, экспрессируемых в клетках животных) и метилирования ДНК. Однако при стрессовых ситуациях и изменении эпигенетического ландшафта (белков) клетки, мобильные элементы начинают перемещаться или копироваться в новые участки генома.

Транспозоны могут влиять на структуру и функции генов и на эпигенетический контроль их экспрессии. В частности, встраивание транспозона внутрь гена может привести к сдвигу рамки считывания и его поломке. Такие нерабочие гены выходят из под пресса естественного отбора и быстро накапливают мутации, становясь *псевдогенами*. Часто активность ретротранспозонов приводит к дупликации генов.

4) альтернативный сплайсинг. Некодирующие последовательности, которые транскрибируются вместе с геном, но в дальнейшем удаляются из первичного транскрипта, называются *интронами*. Интроны встречаются у всех эукариот и за редким исключением отсутствуют у прокариот. Во время процессинга РНК происходит сплайсинг, в результате которого интроны вырезаются, а оставшиеся кодирующие участки (экзоны) сшиваются в одну молекулу. При альтернативном сплайсинге не все экзоны попадают в зрелую и-РНК, и с одного

транскрипта может быть получено несколько различных и-РНК.

Альтернативный сплайсинг считается очень важным шагом к повышению эволюционной гибкости эукариот.

5) псевдогены. Псевдогены представляют собой ранее функционирующие гены, которые по некоторым причинам перестали экспрессироваться. Прекращение экспрессии может быть связано с мутациями в промоторе гена, с исчезновением старт-кодона, сдвигом рамки считывания или частичной делецией гена. Псевдогенизация гена обычно происходит во время его дупликации. Иногда дупликация не затрагивает промоторную зону гена, поэтому копия с самого начала не может экспрессироваться. При полной дупликации гена одна из копий также выходит из-под эволюционного пресса и может стать псевдогеном.

6) горизонтальный перенос генов. Горизонтальный перенос генов заключается в передаче генетического материала организму-непотомку. Такой эволюционный механизм широко распространён среди прокариот.

Для прокариот характерно наличие плазмид (небольших кольцевых ДНК, способных к автономной от клетки репликации). Обмен плазмидами является важным механизмом горизонтального переноса генов у прокариот и может происходить двумя способами: во-первых, плазида может быть захвачена бактерией из окружающей среды без непосредственного контакта с первичным носителем плазмиды. Такой захват называется *трансформацией*. Трансформация широко используется в молекулярной биологии, в частности для клонирования целевых генов в прокариотическую клетку; во-вторых, плазида может передаваться при помощи конъюгации, при которой бактерии образуют пару и через специальный пиль одна из бактерий передаёт копию своей F-плазмиды. Помимо передачи плазмид, горизонтальный перенос осуществляется у бактерий *трансдукцией*. Процесс заключается в переносе участков ДНК между клетками посредством бактериофагов.

7) удвоение генома. Удвоение генома обычно связано с нарушениями расхождения хромосом во время мейоза. Получившийся в результате удвоения генома организм называется *полиплоидом*. Полиплоидов можно разделить на две группы:

1) *автополиплоиды* образуются в результате передачи двух одинаковых наборов хромосом;

2) *аллополиплоиды* образуются при слиянии геномов двух неродственных видов, обычно разных видов внутри одного рода.

Первые несколько поколений после удвоения генома происходят масштабные перестановки в геноме полиплоида. Так как каждый ген имеет две копии, некоторые хромосомы могут выпасть из генома с потерей лишь одного варианта генов. Такое явление называется *анеуплоидией*. Также активизируются перемещения мобильных элементов. Со временем геном полиплоидов приходит в стабильное состояние. Чаще всего один ген из пары становится псевдогеном, а второй продолжает выполнять начальную функцию. Иногда пары расходятся в функциях и начинают работать параллельно.

Полиплоидия является мощным механизмом симпатрического видообразования и широко распространена среди грибов и растений. Единичные случаи полиплоидии встречаются у животных. Полиплоидия сыграла значительную роль в формировании многих современных цветковых.

Размер генома

На размер генома организма, помимо числа генов, влияет число повторяющихся фрагментов ДНК. Суммарный размер генома часто не соотносится со «сложностью» организма. Это связано с тем, что доля *транспозонов* в геноме может быть очень большой. Значительная часть эукариотов, в том числе и млекопитающие, несут огромное количество повторяющихся элементов. На данный момент нет доказательств того, что размер генома находится под жёстким отбором у многоклеточных эукариот. Размер генома, вне зависимости от числа генов в нём, слабо коррелирует с

большинством физиологических параметров (у человека в диплоидном наборе 46 хромосом, у шимпанзе – 48, у голубя – 80, сазана – 104, речного рака – 116 и т.д.).

Один из редких случаев действия естественного отбора на уменьшение размера генома отмечен у птиц. В отличие от млекопитающих, эритроциты птиц имеют ядра, которые при значительных размерах замедляют транспорт кислорода. Для поддержания высокого уровня метаболизма, необходимого для полёта, геном птиц уменьшился. Есть косвенные доказательства того, что такие же маленькие геномы были и у всех прочих теропод, что согласуется с эндотермией и высоким уровнем метаболизма динозавров (рис. 2.2).

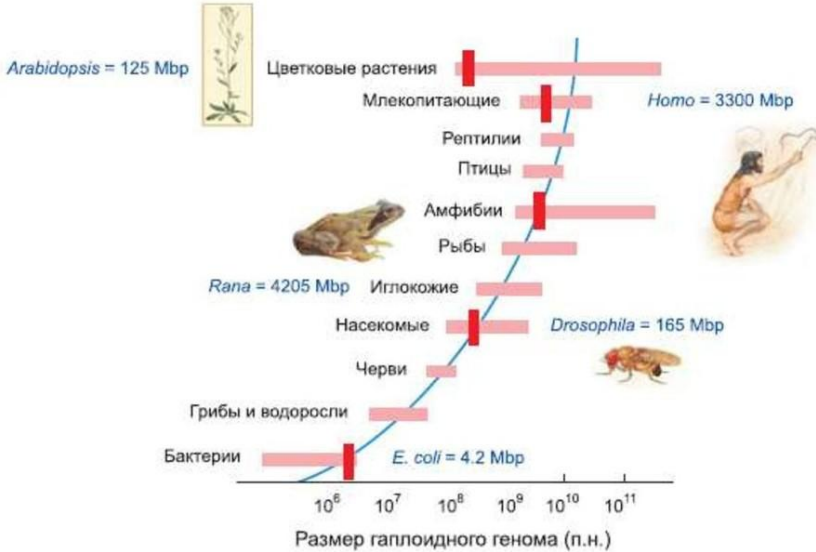


Рисунок 2.2 – Размер генома у разных видов организмов (Mbp = млн. пар нуклеотидов)

Происхождение генов de novo

Новые гены возникают несколькими генетическими механизмами, к которым относятся: удвоение генов (удвоение генов вначале ведёт к избыточности генома. Позднее изначально одинаковые копии могут разойтись и выполнять

уже различные функции), ретротранспозиция, образование химерных генов, использование некодирующих последовательностей (было зафиксированы случаи возникновения новых генов из некодирующих последовательностей у *D. Melanogaster*. Также мутация в стоп-кодоне может привести к более поздней остановке трансляции транскрипта и к расширению гена за счёт некодирующей последовательности).

Эксперименты в области молекулярной эволюции in vitro

Принципы молекулярной эволюции были открыты, изучены и в дальнейшем проверены с помощью амплификации, вариации и селекции наиболее быстро пролиферирующих и генетически наиболее переменчивых видов организмов вне клетки. После новаторской работы С. Шпигельмана в 1967 г., описывающей РНК, которая реплицируется с помощью фермента из вируса Q β , несколько групп ученых изучили мини- и микроварианты этой РНК в 1970-х и 1980-х годах, которые самореплелировались за секунды или минуты, что позволяет проследить за сотнями поколений достаточно большого размера (например, размером в 10^{14} последовательностей) за один день экспериментов.

При условии сохранения функции фермента Q β химические условия в эксперименте могут значительно варьироваться, чтобы изучить влияние изменения окружающей среды и давления отбора. В более поздних экспериментах использовались новые комбинации ферментов для выяснения новых аспектов взаимодействия «генотип-среда» в молекулярной эволюции. Для этих исследований были разработаны специальные эволюционные реакторы. Эти исследования сопровождались теоретическими разработками и моделированием, включающими фолдинг РНК и кинетику репликации.

Молекулярная филогенетика

Молекулярная систематика появилась вследствие совмещения традиционной систематики с подходами молекулярной генетики. Молекулярная систематика использует последовательности ДНК, РНК или белков для разрешения

вопросов систематики, а именно правильной классификации или таксономии с точки зрения эволюционной биологии.

Молекулярная систематика распространилась из-за доступности техник секвенирования ДНК, которые позволяют определять конкретные последовательности нуклеотидов ДНК или РНК. Секвенирование всего генома на данный момент всё чаще используется для филогенетических исследований, для построения филогении обычно достаточно сравнить всего несколько переменных фрагментов длиной 1 000 п.н. Такими переменными фрагментами часто выступают р-РНК у бактерий, хлоропластные маркеры у растений, митохондриальные фрагменты у животных.

Эволюция белковых последовательностей

Эволюция белков изучается сравнением последовательностей и структур белков из многих организмов отражающим филогенетически удалённые виды. Если последовательности и структуры двух белков схожи, что означает их общее происхождение, то такие белки называются *гомологичными*. Если гомологичные белки получены из разных видов, то они называются *ортологами*. Гомологичные белки, обнаруженные в одном геноме, называются *паралогами*.

Эволюция белков всегда обусловлена изменениями в ДНК кодирующих белки генов. Но не всегда мутации ДНК отражаются на белковой последовательности, так как часто замена нуклеотида в кодирующей аминокислоте триплете приводит к возникновению *сининимичного* триплета.

Молекулярная эволюция описывает изменения во времени формы, функций и строения белков. Примечательно, что скорость изменения последовательностей неодинаковая у разных белков. Ключевые белки, необходимые для жизнедеятельности организма, обычно более консервативны, так как большинство мутаций в таких генах приводят к значительным нарушениям в работе всего организма и не закрепляются в популяции. В свою очередь, частота мутаций внутри последовательностей одной функциональной группы белков различается между локусами. В ферментах наиболее консервативны участки активного центра.

ТЕМА 3: РАЗВИТИЕ ЧЕЛОВЕКА И АНТРОПОГЕНЕЗ

Место человека в систематике животного мира можно представить в виде таблицы 3.1.

Таблица 3.1 – Место человека в систематике животного мира

Систематическая группа	Характерные признаки
Тип Хордовые	В эмбриональном развитии человека существуют признаки, характерные для всех хордовых – хорда и нервная трубка на спинной стороне тела; жаберные щели в глотке
Подтип Черепные	Развитие позвоночного столба; двух пар конечностей; расположение сердца на брюшной стороне
Класс Млекопитающие	Волосной покров; млечные железы; сильно развитая кора больших полушарий; живорождение
Подкласс Плацентарные	Питание плода через плаценту
Отряд Приматы	Конечности хватательного типа; ногти на пальцах; одна пара сосков (млечных желез); замена молочных зубов на постоянные в процессе онтогенеза; рождение (как правило) одного детеныша
Надсемейство Узконосые обезьяны	Большое число извилин на полушариях; развитие мимической мускулатуры; редукция хвостового отдела; узкая перегородка между ноздрями
Семейство Гоминиды	
Род Люди (Homo)	
Вид Человек разумный (Homo sapiens)	

Ни один из видов современных обезьян не является для человека предковой формой. Сходство человека и обезьян основывается на их близком родстве и едином происхождении от общей предковой формы (рис. 3.1). Эволюция обратного хода не имеет.

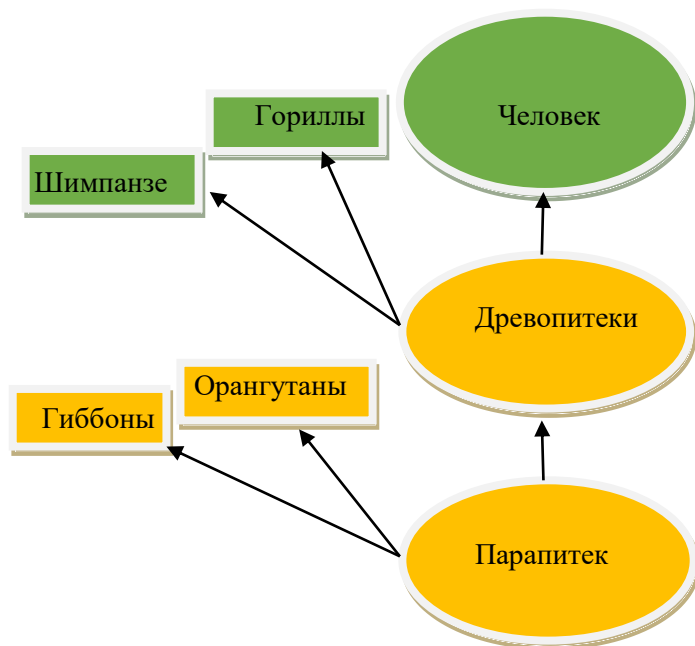


Рисунок 3.1 – Эволюция человека

Движущие силы эволюции человека:

- 1) биологические: наследственная изменчивость, борьба за существование, естественный отбор;
- 2) социальные: речь, мышление, сознание, образ жизни.

Человек не является извечным хозяином этой планеты. По существу мы поселились здесь совсем недавно. Если представить себе, что история Земли длится ровно год, то 1 января окажется днем ее сотворения, а 31 декабря – днем сегодняшним. Исторические вехи этого года: первая простейшая

бактерия появилась тут в феврале, а первая рыба – в конце ноября. Динозавры возникли примерно 10 декабря, а к 25-му числу уже исчезли с лица планеты. Первое существо, которое можно назвать человеком, родилось 31 декабря, а человечество в известном виде появилось минут через 15 – вечером 31 декабря (в 23.58).

Также можно рассмотреть историю развития органического мира на планете на примере суток (рис. 3.2).

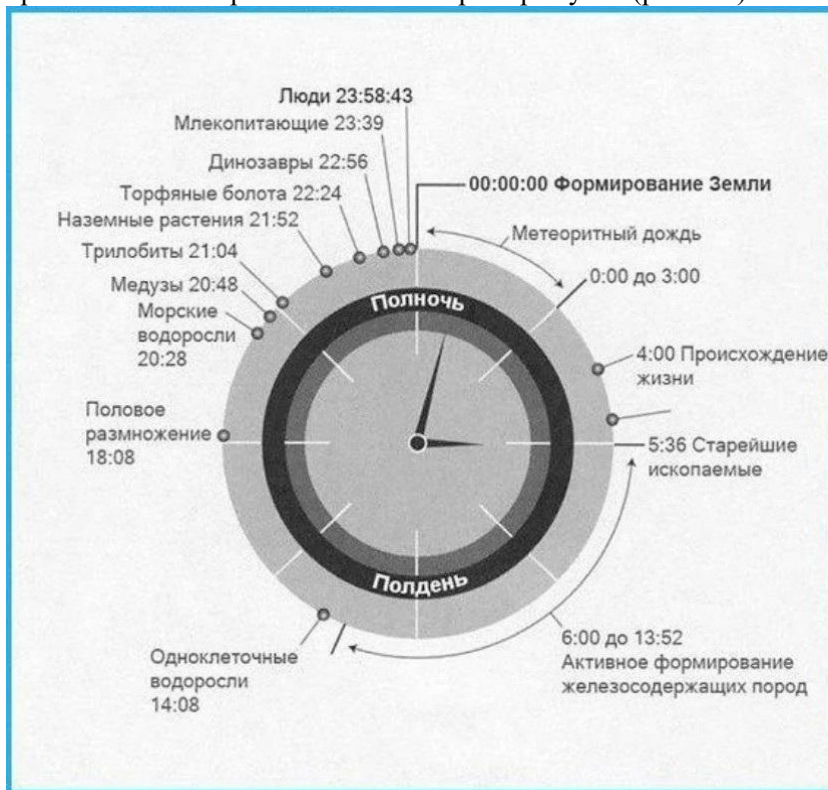


Рисунок 3.2 – История развития органического мира на планете на примере 24 часов

Согласно *правилу необратимости эволюции*, эволюция является необратимым процессом, и организмы не могут вернуться к прежнему состоянию, уже пройденному их

предками ранее. Каждое эволюционно значимое изменение представляет собой комбинацию многих мутаций, подхваченных естественным отбором. Поэтому возвращение генофонда данной группы организмов к состоянию, характерному для предков, статистически практически невероятно. Однако в ряде случаев за счет обратных мутаций возможно повторное возникновение отдельных признаков атавистического происхождения.

Правило прогрессивной специализации утверждает, что филогенетическая группа, эволюционирующая по пути приспособления к данным конкретным условиям, и в дальнейшем будет продвигаться по пути углубления специализации. Уменьшает экологическую пластичность видов и часто является причиной их вымирания при изменившихся условиях.

ТЕМА 4: МИКРОЭВОЛЮЦИЯ И МАКРОЭВОЛЮЦИЯ

Микроэволюция – это эволюционные преобразования внутри вида, на уровне популяций, ведущие к внутривидовой дивергенции и видообразованию. Масштаб времени микроэволюции – сотни, чаще – тысячи лет. Вид представляет собой низшую таксономическую категорию. *В природе вид существует в форме отдельной популяции.*

Микроэволюционный процесс начинается с экологически необратимых преобразований популяции и заканчивается их репродуктивной изоляцией. Результатом микроэволюции является видообразование, т.е. процесс возникновения одного или нескольких новых видов, ранее не существовавших. Различают несколько типов видообразования:

- 1) межвидовая гибридизация – два вида дают начало новому;
- 2) внутривидовое – новые виды возникают из одного исходного;
- 3) аллопатрическое – происходящее в результате пространственной разобщенности популяций;

4) симпатрическое – популяции занимают одну и ту же географическую область.

Здесь стоит сделать небольшое отступление и рассказать об адаптивной радиации, характеризующей эволюцию большинства растений и животных. Адаптивная радиация наблюдается в тех случаях, когда группа организмов попадает в новые места обитания, где у нее есть шансы выжить. Вследствие конкурентной борьбы за пищу и жизненное пространство каждая группа стремится распространяться и занимать как можно больше доступных экологических ниш. Эволюция, в результате которой из одной предковой формы образуется множество разнообразных форм, занимающих разные места обитания, называется **адаптивной радиацией**. Она выгодна тем, что позволяет животным использовать новые источники пищи и избегать некоторых врагов.

Адаптивную радиацию, при которой один предковый тип дает начало нескольким линиям организмов, различным образом приспособленных к разным условиям жизни, называют **дивергентной эволюцией**. Часто встречается в природе и противоположное явление, когда две или несколько неродственных групп адаптируются к сходным условиям среды и у них вырабатываются черты, имеющие поверхностное сходство. Развитие сходных комплексов признаков в группах совершенно различного эволюционного происхождения называется **конвергентной эволюцией**. Примерами конвергенции является развитие крыльев у летающих пресмыкающихся, птиц и млекопитающих, а также у насекомых. У дельфинов (класс млекопитающих), у вымерших ихтиозавров (класс пресмыкающихся) и у рыб выработались обтекаемые формы тела, плавники и ластовидные конечности – признаки, придающие всем этим животным сходство.

Решить проблему видообразования – значит объяснить, каким образом элементарные эволюционные изменения в популяции способны в конечном счете приводить к образованию новых видов, родов, семейств, отрядов и как именно возникают преграды, препятствующие межвидовому скрещиванию. Когда случаи скрещивания между группами внутри некоторой

популяции становятся все более редкими, а получающиеся при этом гибриды все менее плодовитыми, такие группы в конце концов превращаются в отдельные виды. Любой фактор, затрудняющий скрещивание между группами или организмами, называется **изолирующим фактором**.

Самой обычной формой является **географическая изоляция**, при которой группы родственных организмов оказываются разделенными какой-либо географической преградой, например, морем, горным хребтом, рекой, пустыней. Изоляция обычно не бывает непрерывной: не исключено, что две разобщенные группы вновь встретятся и между ними произойдет скрещивание.

Так называемая **биологическая изоляция** возникает, когда две группы животных, обитающих в одной географической области, занимают различные местообитания. Иногда эта изоляция связана с тем, что период размножения у двух групп приходится на разное время года.

Макроэволюция – процесс эволюционных преобразований надвидового масштаба, происходящих на больших пространствах на протяжении больших отрезков времени, в результате чего образуются крупные систематические группы: роды, семейства, отряды и т.д. *Макроэволюция совершается на основе микроэволюционных процессов* (рис. 4.1).

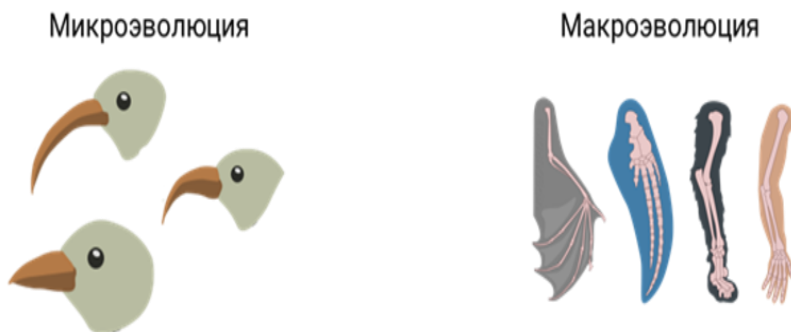


Рисунок 4.1 – Примеры микро- и макроэволюций

Дивергентный характер эволюции. Видообразование

Дивергенция – это процесс расхождения признаков. И микро- и макроэволюции имеют дивергентный характер. В ходе эволюции размножаются и выживают преимущественно крайние формы, которые в меньшей степени конкурируют между собой. Промежуточные формы, для жизни которых необходимы сходная пища, место обитания, находятся в менее выгодных условиях и, следовательно, быстрее вымирают. Это приводит к большому разрыву между крайними вариантами, образованию новых разновидностей. Вследствие расхождения признака, спустя длительное время один вид дает начало нескольким видам, которые приспособились к разным условиям внешней среды. Дивергенция под контролем естественного отбора приводит к дифференциации видов, к их специализации. Например: род синиц объединяет виды, которые живут в разных местах и питаются разной пищей; у бабочек семейства Белянок дивергенция пошла в направлении приспособления к поеданию растений (капуста, брюква) (рис. 4.2).

Дивергенция



Форма клюва зависит от типа питания

Рисунок 4.2 – Пример дивергенции

Итак, вследствие приспособления к различным условиям существования, одна форма (предок) дивергирует на несколько дочерних, которые однако характеризуется сходством (физиологическим или морфологическим).

ТЕМА 5: ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КРИТЕРИЙ ВИДА. МАТЕРИАЛЬНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Популяция – это группа особей, занимающих определенную территорию, свободно скрещивающихся между собой и дающих плодовитое потомство. *Популяция представляет собой элементарную структурную единицу вида и эволюции.* Гены, действующие независимо или совместно с факторами окружающей среды, определяют фенотипические признаки организмов и обуславливают изменчивость популяции. Фенотипы, приспособленные к условиям данной среды или «экологическим нишам», сохраняются в результате естественного отбора. Неадаптированные фенотипы подавляются и в конце концов вымирают.

Генетический критерий вида – это определённый набор хромосом, однако главным является не количество, а строение и форма хромосом.

Для каждого вида характерен определённый набор хромосом (кариотип). При этом число хромосом может быть одинаковым у разных видов, но форма, размеры и строение хромосом отличаются. Например, у человека и чёрной антилопы одинаковое количество хромосом – 46.

Кроме того, в пределах одного вида могут встречаться особи с разным числом хромосом из-за геномных мутаций. Евразийский бобр и канадский бобр – у первого вида 48 хромосом, у второго – 40 (рис. 5.1).



Рисунок 5.1 – Евразийский и канадский бобры – два вида поводных млекопитающих из семейства бобровых

Ни один из критериев вида (генетический, биохимический, морфологический, физиологический, экологический, географический, исторический) не является абсолютным и универсальным Определить принадлежность особи к конкретному виду можно только на основании совокупности всех или большинства критериев.

Материальные основы наследственности

Хромосомы – нуклеопротеидные структуры в ядре эукариотической клетки, в которых сосредоточена *большая* часть наследственной информации и которые предназначены для её хранения, реализации и передачи. Хромосомы чётко различимы в световом микроскопе только в период митотического или мейотического деления клетки. Набор всех хромосом клетки, называемый **кариотипом**, является видоспецифичным признаком, для которого характерен относительно низкий уровень индивидуальной изменчивости (рис. 5.2).

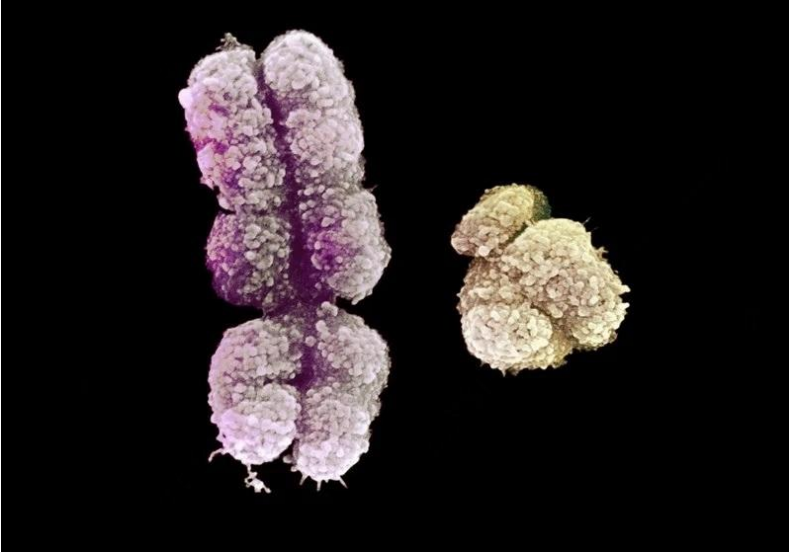


Рисунок 5.2 – Пара половых хромосом человека

Все хромосомы в клетке человека можно разделить на две группы: аутосомы, или неполовые хромосомы, и половые хромосомы, определяющие половые особенности организма. Кариотип человека представлен 46 хромосомами, из них 44 аутосомы и 2 половые хромосомы (у женщин XX, у мужчин – XY). **Нормальный кариотип человека** – это диплоидный (двойной) набор хромосом, общим количеством 46, имеющих правильное строение. **Патологический кариотип** – это когда есть лишние, отсутствующие или неправильные по структуре хромосомы (рис. 5.3).

- **Кариотип** – это совокупность хромосом (хромосомный набор), характерная для данного вида организмов.
- **Число хромосом** – это признак вида.
- **Гомологичные хромосомы** – парные хромосомы.

Кариотип человека в норме

Окрашенные хромосомы человека с синдромом Дауна (трисомия по 21-й хромосоме)

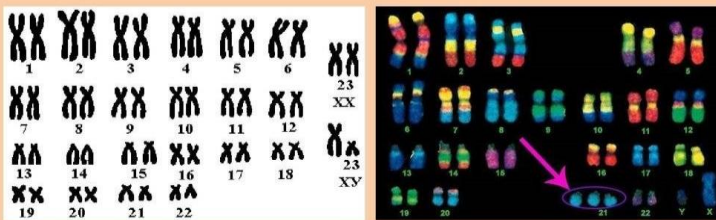


Рисунок 5.3 – Кариотип человека (в норме и при патологии)

Хромосома эукариот образуется из молекулы ДНК, которая содержит линейную группу множества генов. Необходимыми функциональными элементами хромосомы эукариот являются центромера, теломеры и точки инициации репликации. Точки начала репликации (сайты инициации) и теломеры, находящиеся на концах хромосом, позволяют молекуле ДНК эффективно реплицироваться, тогда как в центромерах сестринские молекулы ДНК прикрепляются к митотическому веретену деления, что обеспечивает их точное расхождение по дочерним клеткам в митозе.

ДНК – дезоксирибонуклеиновая кислота; двойная полинуклеотидная цепь, свёрнутая правозакрученной спиралью. Состав и строение молекулы ДНК представлены в табл. 5.1, рис. 5.4.

Таблица 5.1 – Состав молекулы ДНК

Азотистые основания	Углевод	Нуклеотиды
аденин, тимин, гуанин, цитозин	дезоксирибоза ($C_5H_{10}O_4$)	адениловый, тимидиловый, гуаниловый, цитидиловый

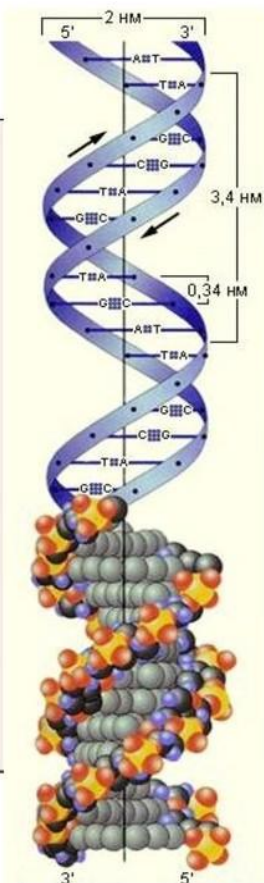
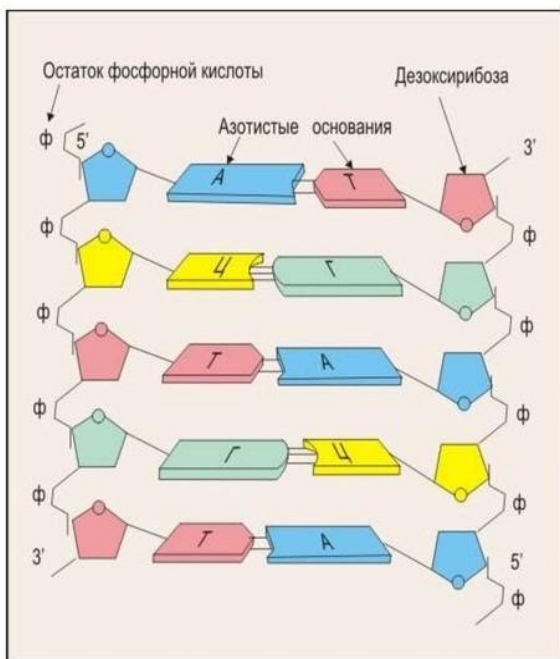


Рисунок 5.4 – Строение молекулы ДНК

Длина одного нуклеотида – 0,34 Нм. Молекулярная масса – 345. На одном витке ДНК – 10 нуклеотидов.

Пары нуклеотидов аденин и тимин, а также гуанин и цитозин строго соответствуют друг другу и являются дополнительными (пространственное взаимное соответствие), или **комплементарными**.

Комплементарность – это способность нуклеотидов к избирательному соединению друг с другом. *Правило Чаргаффа:*

суммарное количество пуриновых оснований равно сумме пиримидиновых оснований $A = T$, $G \equiv C$. *Принцип комплементарности*: цепи молекулы ДНК соединяются друг с другом по принципу комплементарности. Комплементарные основания $A = T$, $G \equiv C$ соответствуют друг другу по химическому строению и пространственной структуре и подходят друг другу «как ключ к замку». Между азотистыми основаниями связи водородные, причём между А и Т связь двойная, а между Г и Ц – тройная. Ширина цепи ДНК – 2 нм, а длина может достигать тысяч нм.

Все наследственные свойства живых организмов определяются материальными частицами – генами. Наследование признаков и свойств в живой природе определяется законами генетики (рис. 5.5–5.7).

Название.	Автор.	Формулировка.
Закон единообразия гибридов первого поколения. (первый закон)	Г. Мендель. 1865г.	При моногибридном скрещивании у гибридов первого поколения проявляются только доминантные признаки - оно фенотипически единообразно.
Закон расщепления (второй закон)	Г. Мендель. 1865г.	При самоопылении гибридов первого поколения в потомстве происходит расщепление признаков в отношении 3:1 - образуются две фенотипические группы - доминантная и рецессивная.

Рисунок 5.5 – Первый и второй законы Менделя

Название.	Автор.	Формулировка.
Закон независимого наследования признаков (третий закон)	Г. Мендель.	<p>При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по двум и более парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях.</p> <p>При дигибридном скрещивании двух дигетерозигот (особей F₁) между собой, во втором поколении гибридов (F₂) будет наблюдаться расщепление признаков по фенотипу в соотношении 9:3:3:1.</p>

Рисунок 5.6 – Третий закон Менделя

Название.	Автор.	Формулировка.
Гипотеза чистоты гамет	Г. Мендель 1865г	Находящиеся в каждом организме пары альтернативных признаков не смешиваются и при образовании гамет по одному от каждой пары переходят в них в чистом виде.
Закон сцепленного наследования	Т. Морган 1911 г.	Сцепленные гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются вместе и не обнаруживают независимого распределения
Закон гомологических рядов	Н.И. Вавилов 1935 г	Генетически близкие виды и роды характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости.

Рисунок 5.7 – Законы генетики

ТЕМА 6: ЭВОЛЮЦИОННЫЕ ФАКТОРЫ

Эволюционные факторы – это движущая сила эволюции. К эволюционным факторам относят:

1) *наследственность* – это свойство живых организмов сохранять и передавать особенности строения и функции от предков к потомству. Является эволюционным фактором, потому что она обеспечивает закрепление достигнутых эволюционных преобразований.

2) *изменчивость* – это способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства. изменчивость – исходный материал для эволюционных преобразований. Она позволяет популяциям приспосабливаться к долгосрочным изменениям внешней среды в ряду поколений;

3) *естественный отбор* – процесс, в ходе которого выживают и размножаются наиболее приспособленные к условиям среды организмы;

4) *изоляция* – способствует дивергенции – разделению популяций на отдельные группы и изменению частот генотипов. Бывает: 1) географическая: причины – разрыв ареала обитания (реки, горы и т.д.); 2) экологическая (например, различные сроки размножения);

5) *мутации* – это внезапное изменение генов. Могут быть соматическими или половыми. *Наследуются, а значит имеют значение для эволюции только мутации в половых клетках.* Мутации, ведущие к гибели, называются *летальными*;

Вышеперечисленные процессы приводят к изменению генофонда популяции.

Изменчивость. Изменения, появляющиеся в фенотипе организма и отличающие его от других представителей вида, могут быть либо результатом непосредственного ответа организма на воздействие каких-либо факторов среды, либо результатом ранее возникших изменений в наследственном материале, которые затем проявляются фенотипически. В зависимости от этого различают две главные формы изменчивости: *ненаследственную*, или модификационную, и *наследственную*, или мутационную (табл. 6.1).

Таблица 6.1 – Формы изменчивости

Формы	Причины	Значение	Примеры
Ненаследственная, модификационная, фенотипическая, групповая	Изменение условий среды, в результате чего организм изменяется в пределах нормы реакции, заданной генотипом	Особи популяции оказываются приспособленными к меняющимся условиям среды	Белокачанная капуста в жарких странах не образует качана
Наследственная, генотипическая, индивидуальная:			
1) мутационная	Изменение в генах	Загранивает морфологические и физиологические особенности организма	
2) соотносительная	Один ген может оказывать влияние на несколько признаков	Проводя отбор по одному признаку следует учитывать возможность появления других признаков	У бесшерстных собак – недоразвитые зубы
3) комбинативная	Возникает при скрещивании как результат новой комбинации генов	Отдельные особи одной и той же популяции несколько отличаются друг от друга по генотипу. В результате скрещивания получаются новые комбинации генов	

Ненаследуемые изменения фенотипа, обусловленные воздействием определённых факторов среды или образа жизни, называются **модификациями**. Спектр модификационной изменчивости ограничен пределами, называемыми в генетике **нормой реакции**. Под этим термином понимают характер реакции отдельных генов или генотипа в целом на условия среды, в которых происходит развитие контролируемых этими генами признаков или фенотипа как такового.

Таким образом, норма реакции отражает генетически определяемые пределы модификационной изменчивости признаков. Например, размеры листьев дерева (один и тот же генотип) могут варьировать в определенных границах в зависимости от освещённости (рис. 6.1, 6.2).

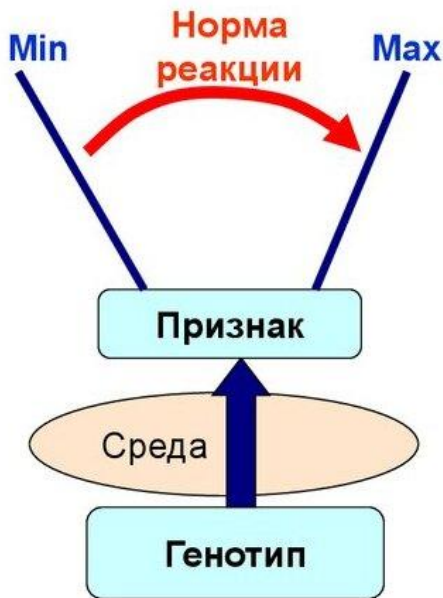


Рисунок 6.1 – Характеристика нормы реакции: степень выраженности того или иного признака может быть разной в зависимости от условий внешней среды; пределы варьирования признака ограничены генотипом

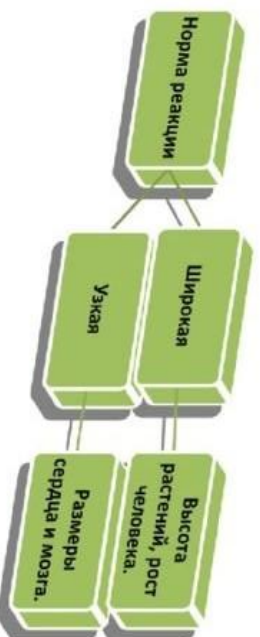
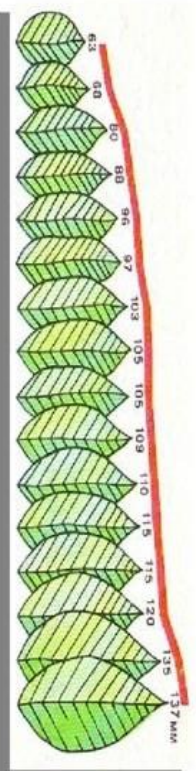
НОРМА РЕАКЦИИ - диапазон (пределы) возможного проявления признака у организма, определенный генотипом

УСЛОВИЯ НЕБЛАГОПЯТНЫЕ

ПРИЗНАК РАЗВИВАЕТСЯ ПО МИНИМУМУ

УСЛОВИЯ ОПТИМАЛЬНЫЕ

ПРИЗНАК РАЗВИВАЕТСЯ ПО МАКСИМУМУ



ПРЕДЕЛЫ ИЗМЕНЕНИЯ ФЕНОТИПА ОБУСЛОВЛЕННЫ ГЕНОТИПОМ

Рисунок 6.2 – Пример нормы реакции

Наследуется не сам признак, а способность проявлять этот признак в зависимости от условий. Гены обуславливают возможность развития признаков у отдельных особей в некоторых пределах. Конечный результат в виде определенной степени выраженности признака зависит от условий, в которых развивается данный организм. Разные признаки в различной степени способны к модифицированию под влиянием условий среды. Например, формирование признака групповой принадлежности крови по системе АВ0 практически не зависит от условий среды, а целиком определяется конкретным сочетанием генов в организме человека. Другие признаки – пигментация кожи человека, генетически обусловленная определенными аллелями полимерных генов, контролирующих синтез пигмента, может быть выражена в большей или меньшей степени в зависимости от интенсивности ультрафиолетового облучения, воздействующего на организм; развитие мышечной и костной систем в результате занятий физкультурой, увеличение массы тела при повышенной калорийности пищи.

Отличительной особенностью модификационных изменений заключается в том, что, возникая в фенотипе организма на основе неизменного генотипа, они соответствуют фактору среды, вызывающему их появление, и носят приспособительный характер. Например, масса мышц растет по мере увеличения физической нагрузки; в условиях засушливого лета на листьях растений увеличивается восковой налет, препятствующий испарению жидкости с поверхности листа и т.д. В большинстве случаев модификации одного признака образуют непрерывный ряд постоянных изменений от минимальных до максимальных значений, группирующихся вокруг некоторых средних. Если различные состояния (варианты) признака расположить в порядке возрастания или убывания его значений, то они образуют вариационный ряд, в котором отдельные значения признака распределяются по закону Кетле. В соответствии с этим законом наиболее часто встречаются средние варианты признака, и, чем больше вариант отклоняется от среднего значения, тем реже он встречается.

Благодаря тому, что модификационные изменения носят приспособительный характер, они обеспечивают большую вероятность выживания организмов с широкой нормой реакции генотипа в изменяющихся условиях существования.

Естественный отбор элиминирует из популяции менее удачные комбинации генов и избирательно сохраняет более удачные генотипы, тем самым, изменяя частоту генов в популяциях.

Для сохранения постоянства закона Харди-Вайнберга необходимо, чтобы каждая особь вносила свой вклад в генофонд будущих поколений.

Помимо естественного отбора в популяциях (в том числе и человеческих) может действовать и **контротбор** – это отбор неблагоприятных в обычных условиях среды признаков. Например, в странах Западной Африки частота патологического гена серповидно-клеточной анемии довольно высока, в то время как в странах умеренного климата он не встречается. Такая распространенность данного гена объясняется устойчивостью гетерозигот к тропической малярии. Гомозиготы по гемоглобину А (АА) имеют нормальный гемоглобин А, способный связывать и переносить кислород, но болеют и умирают от тропической малярии. Гомозиготы рецессивные (аа) болеют серповидно-клеточной анемией, их гемоглобин S не связывает кислород, и они погибают в раннем детском возрасте от его недостатка. Гетерозиготы (Аа) содержат и гемоглобин А (переносит кислород) и гемоглобин S (обеспечивает устойчивость к тропической малярии) и выживают в эндемичных по тропической малярии зонах.

Мутации изменяют частоту генов в популяциях. Частота мутирования гена – 10^{-5} – 10^{-7} на поколение. Учитывая большое количество генов у человека (порядка 25 тыс.), до 6% его гамет несут мутантные гены. Доминантные мутации проявляются уже в первом поколении и сразу же подвергаются действию естественного отбора. Рецессивные мутации (возникают значительно чаще) сначала накапливаются в популяции и только с появлением рецессивных гомозигот начинают проявляться фенотипически и подвергаться действию естественного отбора. Насыщенность природных популяций рецессивными мутациями называется **генетическим грузом** и имеет большое значение для выживания вида (С. С. Четвериков, 1926). Например, при применении первых антибиотиков часть болезнетворных бактерий уже имела мутантные формы, нечувствительные к ним, благодаря чему они выжили в изменившихся условиях среды. Генетическим грузом в человеческих популяциях объясняется появление до 5% потомков с генетическими дефектами. Накопление мутантных аллелей способствует комбинативной

изменчивости, приводящей к генетической гетерогенности (генетическому полиморфизму) природных популяций. Средняя степень гетерозиготности в популяциях растений составляет 17%, у беспозвоночных – 13,4%, у позвоночных – 6,6%, у человека – около 6,7%. Мутационный процесс обеспечивает разнообразие эволюционного материала.

ТЕМА 7: ЭВОЛЮЦИЯ АНТИБИОТИКОРЕЗИСТЕНТНОСТИ У ПРОКАРИОТ

Эволюция резистентности бактерий – это процесс, при котором микроорганизмы развивают механизмы устойчивости к антибиотикам, позволяющие избежать летальных воздействий антимикробных веществ. Это явление возникло задолго до появления самих антибиотиков: бактерии вырабатывали вещества для борьбы с другими бактериями – антибиотики, а другие микроорганизмы, в свою очередь, приобретали механизмы защиты от таких соединений.

Механизмы

Некоторые механизмы устойчивости бактерий к антибиотикам:

1) **врождённая устойчивость** – обусловлена особенностями строения структур клетки, на которые направлено действие антибиотика. Например, отсутствие у микроорганизмов мишени действия антибиотика или недоступность мишени из-за низкой проницаемости оболочки клетки;

2) **приобретённая устойчивость** – возникает в результате контакта микроорганизма с антимикробным средством за счёт мутаций или горизонтального переноса генов устойчивости. Гены устойчивости могут находиться на небольших петлях ДНК (плазидах), которые передаются между разными бактериями и даже между разными видами;

3) **инактивация антибиотика** – например, многие стафилококки содержат фермент β -лактамазу, который разрушает β -лактамовое кольцо большинства пенициллинов;

4) **изменение обмена веществ** – в результате генных мутаций обмен веществ микроорганизма может быть изменён таким образом,

что блокируемые антибиотиком биохимические реакции больше не являются критичными для жизнедеятельности.

Факторы

Некоторые факторы, способствующие эволюции резистентности бактерий:

1) **конкуренция за ресурсы** – в условиях, предшествовавших появлению лекарств, природные антибиотики подавляли рост бактерий-конкурентов и способствовали выживанию видов-продуцентов;

2) **динамичная среда** – очень малые количества антибиотиков действовали как сигнальные молекулы, влияя на взаимодействие и баланс микробных сообществ. Это способствовало развитию защитных стратегий у микроорганизмов, подвергающихся воздействию антимикробных препаратов;

3) **широкое применение антибиотиков** – активное и повсеместное применение антибактериальных средств послужило эволюционным инструментом, способствуя селекции и распространению бактерий с изменённым геномом.

Исследования

Учёные изучают эволюцию резистентности бактерий, например:

1) **выявление механизмов устойчивости у микроорганизмов, выделенных из естественных сред обитания** – глубоких подземных горизонтов, океанического дна, а также древних сред, таких как вечная мерзлота и изолированные пещеры. Многие механизмы устойчивости, описанные в этих нетронутых экосистемах, схожи или даже идентичны тем, которые наблюдаются у современных патогенных бактерий;

2) **исследование 2020 г.** – японские исследователи провели экспериментальную эволюцию кишечной палочки *E. coli* под воздействием 95 антибактериальных веществ, после чего провели геномный и транскриптомный анализ, чтобы получить характеристики 192 устойчивых штаммов.

Меры

Для борьбы с устойчивостью бактерий к антибиотикам в процессе эволюции учёные разрабатывают, например:

1) ограничение применения антибиотиков – разумное и рациональное их использование, так как снижение применения антибиотиков ведёт к снижению распространения устойчивых бактерий;

2) поиск новых антибиотиков, воздействующих на конкретные организмы и мишени, – именно антибиотики «большого калибра», поражающие разом целый букет бактерий, вызывают ускоренный рост резистентности;

3) совершенствование методов доставки антибиотиков к очагу инфекции. Использование наночастиц, липосом и микрокапсул позволяет значительно повысить концентрацию препарата в месте воспаления, снизить системную токсичность и преодолеть барьеры бактериальной защиты;

4) систематический контроль и фармаконадзор. Внедрение программ рационального использования антибиотиков, обучение медицинского персонала и населения, а также разработка законодательных инициатив по ограничению безрецептурной продажи антимикробных препаратов – всё это необходимо для замедления развития устойчивости и сохранения эффективности существующих средств.

Вообще, бактерии существуют на Земле более 3,5 млрд. лет, и за это время они освоили все возможные ниши обитания. У прокариот геном устроен относительно просто: представлен бактериальной хромосомой и плазмидами, внехромосомными элементами, способными к автономной репликации. Размер геномов различных бактерий варьирует в широких пределах – от 0,58 млн п. н. у *Ureaplasma genitalium* до 9,11 млн п. н. у клубеньковых бактерий. Как правило, бактерии с наименьшими геномами – это паразиты или сим

Антибиотики являются одними из самых успешных лекарств, используемых в борьбе с инфекцией, разработанных когда-либо. После их открытия стало очевидно, что некоторые бактерии способны развивать к ним резистентность (устойчивость). «Золотая эра» использования антибактериальных препаратов продлилась с 1930-х до 1960-х годов.

Резистентность к антибиотикам естественным образом возникает как механизм, с помощью которого микроорганизмы адаптируются к выживанию в неблагоприятных средах, таких как

среды, содержащие антимикробные препараты (АМП). Высокая скорость роста большинства бактерий в сочетании с микробной геномной мутацией и явлением естественного (дарвиновского) отбора приводят к появлению микроорганизмов, приспособленных к действию этих антибиотиков.

В последнее время исследователи не смогли сохранить темп открытия новых антибиотиков ввиду постоянного возникновения резистентных патогенов. Появление антибиотикорезистентных (антибиотикоустойчивых) штаммов происходит примерно через 3–12 месяцев после введения антимикробного препарата в клиническую практику.

Антибиотикорезистентность (АМР) представляет собой одну из наиболее острых глобальных проблем здравоохранения 21 века. Быстрое распространение устойчивых к антибиотикам бактерий угрожает эффективности антимикробной терапии и осложняет лечение инфекционных заболеваний, вызванных как грамотрицательными, так и грамположительными патогенами.

Формирование антибиотикорезистентности у бактерий обусловлено сложным взаимодействием генетических механизмов адаптации, передачи генетического материала и эволюционных процессов. Понимание молекулярных основ этих процессов критически важно для генетиков, микробиологов и специалистов в области общественного здоровья (рис. 7.1, 7.2).



Рисунок 7.1 – Как возникает антибиотикорезистентность у бактерий



Рисунок 7.2 – Анализ резистентности к антибиотикам

Основные пути приобретения генетической устойчивости к антибиотикам

Вертикальная передача генов

Вертикальная передача генов происходит при делении бактериальной клетки, когда резистентные гены или мутации наследуются дочерними клетками от материнской бактерии. Этот механизм обеспечивает передачу генетического материала в поколениях в рамках одного клона.

Вертикальная передача может быть обусловлена двумя основными процессами:

- 1) **возникновение де novo мутаций** в генах, кодирующих мишени антибиотиков или компоненты клеточной стенки, под влиянием антибиотического давления;
- 2) **наследование уже существующих мутаций**, которые присутствуют в генетическом фоне популяции

Современные исследования показывают, что даже небольшие различия в генетическом фоне бактериальных штаммов (разделённые менее чем 100 мутациями) могут привести к существенно различным эволюционным результатам при воздействии одинакового антибиотического давления. Это явление, называемое историческим случаем, демонстрирует, что эволюция устойчивости не является

детерминированной, а зависит от предшествующей эволюционной истории штамма-

Горизонтальная передача генов (ГПГ)

Горизонтальная передача генов представляет собой механизм, при котором бактерия приобретает генетический материал от другого организма вне своей клональной линии. ГПГ преодолевает таксономические границы и позволяет различным видам бактерий обмениваться генами, что значительно ускоряет процесс эволюции и распространения резистентности.

Горизонтальная передача является главным движущим фактором пандемии антибиотикорезистентности, так как позволяет восприимчивым бактериям быстро приобретать полиантибиотикорезистентность в течение нескольких поколений. Это особенно опасно в условиях высокого антибиотического давления, таких как стационары и агропромышленное животноводство.

Молекулярные механизмы горизонтальной передачи генов

Горизонтальная передача генов резистентности осуществляется тремя основными механизмами: конъюгацией, трансформацией и трансдукцией. Недавно открыты дополнительные механизмы, включая передачу через наружные мембранные везикулы.

Конъюгация

Конъюгация – это прямой перенос плазмидной ДНК между бактериями через прямой клеточный контакт, опосредованный половыми пилиями.

Конъюгация является наиболее эффективным и распространённым механизмом ГПГ для генов резистентности, особенно для генов, кодирующих β -лактамазы. Среди наиболее клинически значимых генов, передаваемых путём конъюгации:

- 1) bla_{CTX-M} (расширенного спектра действия);
- 2) bla_{NDM-1} (карбапенемазы Нью-Дели);
- 3) bla_{KPC} (карбапенемазы класса A *Klebsiella pneumoniae*);
- 4) гены, кодирующие аминокликозид-модифицирующие ферменты ($aac(6')-Ib$).

Молекулярный механизм: конъюгативные плазмиды содержат *tra*-гены (*tra*, *trb*, *tra*) и ориентиры *mobilization sites* (*mob sites*), которые обеспечивают образование пили, создание пары

бактерий и передачу плазмидной ДНК в реципиентную клетку. Этот процесс не требует фагов или других медиаторов.

Экологическое значение: конъюгация может происходить не только между близкородственными видами, но и между филогенетически отдалённо расположенными таксонами, включая бактерии в биоплёнках, что делает её критически важной для распространения резистентности в природных условиях и клинических учреждениях.

Трансформация

Трансформация – это прямой захват ДНК из окружающей среды клеткой, при котором компетентная бактерия поглощает обнажённую ДНК (нередко содержащую гены резистентности) и интегрирует её в свой геном или плазмиду.

Молекулярный механизм: для осуществления трансформации требуется:

- 1) компетентное состояние реципиентной клетки (готовность к захвату ДНК);
- 2) наличие обнажённой ДНК в окружающей среде (часто высвобождаемой погибающими клетками);
- 3) взаимодействие ДНК с компетентным цилиндром;
- 4) перенос ДНК через клеточную мембрану;
- 5) рекомбинация с хромосомной ДНК или встраивание в плазмиду.

Экологический контекст: трансформация особенно важна в среде, богатой обнажённой ДНК, такой как биоплёнки, раневые поверхности и почва. В этих условиях частота трансформации может быть достаточно высокой для выбора новых генов резистентности из окружающей среды.

Трансдукция

Трансдукция – это передача ДНК от одной бактерии к другой посредством бактериофага (вируса бактерии).

Типы трансдукции:

- 1) **общая трансдукция:** фаг ошибочно упаковывает фрагмент хромосомной ДНК хозяина в вирусную частицу. При заражении новой бактерии этот фрагмент может рекомбинировать с её хромосомой;
- 2) **специфическая трансдукция:** при неправильной деинтеграции профага из хромосомы несущей бактерии со спирали

выясняются фаговые гены и прилежащие бактериальные гены, включая гены резистентности

Молекулярное значение: бактериофаги могут доставлять гены резистентности в новые клетки без необходимости прямого клеточного контакта, что расширяет ареал потенциальных реципиентов. Трансдукция особенно важна для распространения резистентности в лизогенных популяциях, где фаги интегрированы в хромосому;

Мобильные генетические элементы как векторы резистентности

Плазмиды

Плазмиды – это внехромосомные циклические молекулы ДНК, способные к независимой репликации. Они являются основными векторами передачи генов резистентности.

Типы плазмид, имеющих значение для резистентности:

- 1) **конъюгативные плазмиды:** содержат *tra*-гены, способны к самопередаче через конъюгацию;
- 2) **мобилизуемые плазмиды:** содержат *mob*-сайты, но требуют для передачи *trans*-факторов из других плазмид.

Интегроны и кассеты генов

Интегроны – это генетические элементы, содержащие системы сайт-специфической рекомбинации (*Int* и *attI* сайты), которые позволяют встраивать и выделять генные кассеты. Интегроны часто расположены на плаزمидах и содержат кассеты генов резистентности.

Структура интегрона:

- 1) *attI-site* (*attenuator insertion site*) – место интеграции;
- 2) *int-ген* – кодирует интегразу (рекомбиназу);
- 3) *prom-промотор* – промотор для экспрессии генов кассет;
- 4) **генные кассеты** – единицы наследования, содержащие гены резистентности и *att*-сайты.

Интегроны класса 1, 2 и 3 – наиболее распространены и клинически значимы. Особенно опасны полиинтегроны, содержащие несколько кассет с разными генами резистентности.

Транспозоны и вставочные последовательности

Транспозоны – это мобильные генетические элементы, способные перемещаться по геному и между плазмидами. Они содержат:

- 1) гены резистентности;
- 2) последовательности прямых повторов на концах;
- 3) гены, кодирующие трансиозу.

Вставочные последовательности (IS элементы):

- 1) IS26, IS30, ISEcp1 часто фланкируют гены резистентности
- 2) облегчают рекомбинацию и передачу генов между молекулами ДНК
- 3) способны транспонировать независимо.

Пример из практики: *bla*_{CTX-M-15} часто окружена IS-элементами (ISEcp1 и IS26), которые облегчают её мобилизацию и горизонтальный трансфер среди энтеробактерий.

Современные тренды:

полилекарственная устойчивость

Механизмы полиантибиотикорезистентности

Полилекарственная устойчивость определяется как устойчивость к трём и более классам антибиотиков. Она развивается через несколько механизмов:

- 1) **co-resistance:** несколько генов резистентности физически сцеплены на мобильных элементах (плазидах, интегронах);
- 2) **cross-resistance:** единый механизм (например, эффлюкс-насос) обеспечивает устойчивость к несвязанным антибиотикам;
- 3) **синергетические эффекты:** комбинация нескольких механизмов (модификация целевого сайта + гиперэкспрессия эффлюкс-насосов) создаёт аддитивный или синергический эффект.

Скорость возникновения резистентности

in vitro

Экспериментальные исследования эволюции (Adaptive Laboratory Evolution, ALE) показали, что критические грамотрицательные патогены (*E. coli*, *Klebsiella pneumoniae*, *Acinetobacter baumannii*, *Pseudomonas aeruginosa*) могут развить заметную резистентность в течение ~120 поколений (60 дней in vitro), увеличивая минимальную ингибирующую концентрацию (МИК) в ~64 раза [4].

Факторы, определяющие скорость:

- 1) **генетический фон** объясняет 8,9 % вариативности в увеличении МИК;
- 2) **тип антибиотика** объясняет 24,4 % вариативности;

3) **взаимодействие (генетический фон × антибиотик)** объясняет дополнительно ~26% вариативности.

Интересно, что модель с учётом взаимодействия объясняет 58,6 % общей вариативности, подчёркивая критическую роль взаимодействия между конкретным штаммом и типом антибиотика.

Таким образом, антибиотикорезистентность – это комплексный физиологический и генетический феномен, обусловленный взаимодействием множества молекулярных механизмов. Понимание механизмов её возникновения критически важно для разработки эффективных стратегий контроля антибиотикорезистентности. Проблема антибиотикорезистентности осложняется тем, что в глобальных микробных сообществах (включая пищевые продукты животного происхождения, окружающую среду и клинические учреждения) циркулируют гены резистентности к как используемым, так и ещё не одобренным антибиотикам. Это свидетельствует о том, что «генетический резервуар» адаптированных резистентных механизмов продолжает расширяться, угрожая эффективности будущих антимикробных агентов».

ТЕМА 8: ЗАКОН ХАРДИ-ВАЙНБЕРГА

Одно из основных понятий популяционной генетики – частота генов. Каждый ген может существовать в виде нескольких аллелей. Рассмотрим ген, который находится в популяции в виде двух аллелей: доминантного R и рецессивного r . Допустим, что общее количество особей популяции равно N . В таком случае N складывается из трех генотипов – RR , Rr и rr . Пусть количество особей с этими генотипами составляют соответственно числа A , B и C . Тогда $A + B + C = N$ – гаплоиды. Принимаем допущение, что все особи диплоидны, значит, общее число аллелей будет $2N$. Общее число аллелей $R = 2A + B$, а аллелей $r = B + 2C$.

Популяционная генетика позаимствовала у теории вероятностей два символа (p и q) для обозначения частоты, с которой доминантные и рецессивные аллели встречаются в данной популяции. Таким образом,

$$p(R) + q(r) = 1(N),$$

где $p = 2A + B / 2N = A + 0,5B / N$;

$$q = B + 2C/2 N = 0,5B + C/N.$$

Допустим, что популяция некого вида в исходном поколении содержит разные генотипы в соотношении: 60% RR , 20% Rr и 20% rr . Рассчитаем частоты аллелей R и r в исходном поколении:

$$p = A + 0,5B/1 = 0,6 + 0,5 \times 0,2 = 0,7; q = 0,5B + C/1 = 0,5 + 0,2 \times 0,2 = 0,3.$$

Если предположить, что все особи данной популяции одинаково плодовиты, то p и q автоматически становятся частотами гамет особей первого поколения:

Женские гаметы	×	Мужские гаметы
0,7 R	×	0,7 R
0,7 R	×	0,3 r
0,3 r	×	0,7 R
0,3 r	×	0,3 r

С учетом всех возможных попарных сочетаний гамет можно рассчитать частоты генотипов во *втором поколении*:

$$0,7R \times 0,7R : 0,7R \times 0,3r : 0,3r \times 0,7R : 0,3r \times 0,3r = 0,49RR : 0,21Rr : 0,21Rr : 0,09rr = 0,49RR : 0,42Rr : 0,09rr.$$

Математическая зависимость между частотами аллелей и генотипов в популяциях установлена в 1908 г. английским математиком Дж. Харди и немецким врачом А. Вайнбергом независимо друг от друга (рис. 8.1, 8.2). Эта зависимость получила название **закона Харди-Вайнберга**.



Рисунок 8.1 – Годфри Харолд Харди – английский математик, известный своими работами в теории чисел и математическом анализе. В биологии он известен Законом Харди–Вайнберга, являющимся базовым принципом популяционной генетики



Рисунок 8.2 – Вильгельм Вайнберг – немецкий врач, в 1908 г. независимо от английского математика Годфри Харди сформулировавший обобщение, известное как Закон Хардия-Вайнберга

Закон Харди-Вайнберга – положение популяционной генетики, гласящее, что в популяции бесконечно большого размера, в которой не действует естественный отбор, не идет мутационный процесс, отсутствует обмен особями с другими популяциями, не происходит дрейф генов, все скрещивания случайны – частоты генотипов по какому-либо гену (в случае если в популяции есть два аллеля этого гена) будут поддерживаться постоянными из поколения в поколение и соответствовать уравнению:

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

где p^2 – доля гомозигот по одному из аллелей;

p – частота этого аллеля;

q^2 – доля гомозигот по альтернативному аллелю;

q – частота соответствующего аллеля;

$2pq$ – доля гетерозигот.

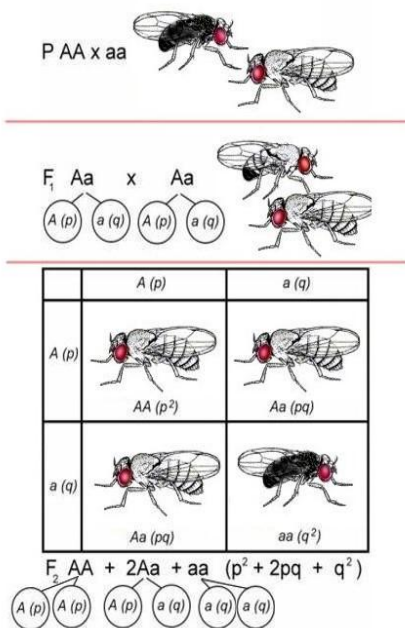
Итак, согласно закону Харди-Вайнберга, частота генов в популяции из поколения в поколение остается одинаковой, если:

- 1) популяция достаточно велика;
- 2) в ней не происходит отбора (спаривание происходит случайно);
- 3) не возникает мутаций.

Формула Харди-Вайнберга позволяет определять частоты генов в так называемых идеальных популяциях (рис. 8.3, 8.4).

<u>Идеальная популяция</u>	<u>Реальные популяции</u>
1. Большая численность популяции	1. Конечное число особей
2. Наличие панмиксии – свободного скрещивания, равновероятность встречи гамет и образование зигот	2. Существует избирательность при образовании брачных пар, при встрече гамет и образовании зигот
3. В популяции отсутствуют мутации	3. Мутации происходят всегда
4. В популяции отсутствует естественный отбор	4. Действует естественный отбор
5. Популяция изолирована от других популяций этого вида	5. Существуют миграции – <i>поток генов</i>

Рисунок 8.3 – Отличия идеальной популяции от реальной



Изменение равновесия генотипов и аллелей в панмиктической популяции происходит под влиянием постоянно действующих факторов, к которым относятся:

1. Мутационный процесс;
2. Популяционные волны;
3. Изоляция;
4. Естественный отбор;
5. Дрейф генов и другие.

Именно благодаря этим явлениям возникает **элементарное эволюционное явление** — изменение генетического состава популяции, являющееся начальным этапом процесса видообразования.

Рисунок 8.4 – Факторы, изменяющие генетическую структуру популяции

Уравнение Харди-Вайнберга позволяет кратчайшим и прямым способом вычислять частоты генотипов в популяции на основе частот аллелей. Рассмотрим вновь генофонд, содержащий два аллеля гена *R*. Случайные сочетания гамет *R* и *r* дадут в этом случае зиготы в соотношении, которое определяется по формуле квадрата двучлена $(p+q)^2$.

Иными словами, частоты генотипов $(p+q)^2 = p^2(RR) + 2pq(Rr) + q^2(rr)$. Эволюцию можно определить, как постепенное изменение частот генов в популяции, когда равновесие, предусмотренное законом Харди-Вайнберга, нарушено. Одно из основных положений современной генетики и теории эволюции состоит в том, что популяция характеризуется определенным генофондом. Каждая особь в популяции обладает уникальным генотипом.

Если мы представим, что в популяции концентрация доминантного гена *A* равна *p*, а концентрация его рецессивного

аллеля а равна q, то в этих случаях общая их концентрация $p + q = 1$. Сочетание мужских и женских гамет такого состава $(pA + qa) \times (pA + qa)$ дает распределение генотипов по формуле $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$. В этом распределении можно легко убедиться, построив решетку Пеннета:

×	pA	qa
pA	p^2AA	$PqAa$
qa	$pqAa$	$q^2 a$

Если в популяции для данного гена присутствуют три аллеля с частотой p, q и r, то частоты генотипов также соответствуют формуле биномиального распределения:

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

Представим, что аллели А и а встречаются с частотами 0,5, тогда в F₁ частоты генотипов будут:

×	0,5А	0,5а
0,5А	$0,25AA$	$0,25Aa$
0,5а	$0,25Aa$	$0,25 a$

Таким образом, $0,25AA + 0,50 Aa + 0,25 aa = 1$.

В следующем поколении получают то же соотношение генотипов, как и в последующих поколениях. Пользуясь этим приемом и принимая иные значения p и q, легко убедиться, что уже в первом поколении в популяции устанавливается равновесие, сохраняющееся и во всех последующих.

Практическое значение закона Харди-Вайнберга:

1) в медицинской генетике закон Харди-Вайнберга позволяет оценить популяционный риск генетически обусловленных заболеваний, поскольку каждая популяция обладает собственным аллелофондом и, соответственно, разными частотами неблагоприятных аллелей. Зная частоты рождения детей с наследственными заболеваниями, можно рассчитать структуру аллелофонда. В то же время, зная частоты неблагоприятных аллелей, можно предсказать риск рождения больного ребёнка;

2) селекции – позволяет выявить генетический потенциал исходного материала (природных популяций, а также сортов и пород народной селекции), поскольку разные сорта и породы характеризуются собственными аллелофондами, которые могут быть рассчитаны с помощью закона Харди-Вайнберга. Если в исходном материале выявлена высокая частота требуемого аллеля, то можно

ожидать быстрого получения желаемого результата при отборе. Если же частота требуемого аллеля низка, то нужно или искать другой исходный материал, или вводить требуемый аллель из других популяций (сортов и пород);

3) в экологии – позволяет выявить влияние самых разнообразных факторов на популяции. Дело в том, что, оставаясь фенотипически однородной, популяция может существенно изменять свою генетическую структуру под воздействием ионизирующего излучения, электромагнитных полей и других неблагоприятных факторов. По отклонениям фактических частот генотипов от расчётных величин можно установить эффект действия экологических факторов. При этом нужно строго соблюдать принцип единственного различия. Пусть изучается влияние содержания тяжелых металлов в почве на генетическую структуру популяций определённого вида растений. Тогда должны сравниваться две популяции, обитающие в крайне сходных условиях. Единственное различие в условиях обитания должно заключаться в различном содержании определённого металла в почве.

Генетические процессы в больших популяциях (происходят согласно закону Харди-Вайнберга). Идеальные (большие) популяции подчиняются закону Харди-Вайнберга. **Генетическими процессами в малых популяциях** являются мутации, дрейф генов, изоляция и естественный отбор. Эти процессы наблюдаются и в больших популяциях, однако, при значительной выборке очень мало изменяют частоту генов, поэтому в больших популяциях сохраняется действие закона Харди-Вайнберга.

Таким образом, на изменение частоты аллелей в малой популяции влияют также:

- 1) дрейф генов;
- 2) популяционные волны.

Дрейф генов – это случайное, ненаправленное изменение частоты генов в популяциях (рис. 8.5).

- Практически все популяции, по крайней мере, иногда, претерпевают неблагоприятные периоды, когда их численность резко сокращается. В этих случаях в них происходят изменения генных частот, не являющиеся прямым следствием естественного отбора.

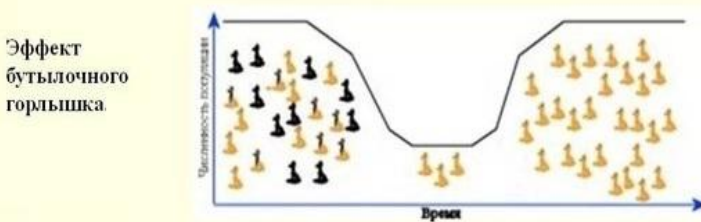


Рисунок 8.5 – Дрейф генов, эффект «бутылочного горлышка»

Эффект «бутылочного горлышка» – это сокращение генофонда (генетического разнообразия) популяции вследствие критического уменьшения её численности с последующим восстановлением. При этом популяция проходит через ряд этапов:

Этап 1. Изначально генетическое разнообразие популяции велико, поскольку условия среды благоприятны, ареал обитания широк, а особей много;

Этап 2. Затем в связи с наступлением периодических (сезонных) или единоразовых (катастрофы) неблагоприятных условий численность популяции резко падает – возникает инбридинг. В результате генофонд сильно обедняется;

Этап 3. Численность популяции постепенно восстанавливается, но её генофонд по-прежнему остаётся бедным. Восстановление генетического разнообразия требует много времени, поскольку происходит за счёт случайных мутаций (некоторые варианты генов при этом исчезают навсегда).

В результате выжившая популяция будет иметь генофонд, сильно отличный от того, который она имела до сокращения численности.

Яркий пример эффекта «бутылочного горлышка» – сокращение популяции гепардов. Примерно 300 лет назад эти животные оказались на грани вымирания: учёные говорят, что из всей популяции выжило лишь 7 особей. Они дали потомство и в результате численность восстановилась. Однако современные гепарды менее плодовиты и более подвержены болезням, чем их предки (рис. 8.6).



Рисунок 8.6 – Гепард – хищное млекопитающее семейства кошачьих, обитает в большинстве стран Африки, а также на Ближнем Востоке. Быстрейшее из всех наземных млекопитающих: за 3 секунды может развивать скорость до 110 км/ч

Другой пример: предположим, что на необитаемый остров попало зерно гетерозиготного самоопыляемого растения. Исходная популяция будет состоять на 100% из гетерозиготных особей (Aa). В первом поколении уже будет содержаться только 50% гетерозиготных особей: P: Aa x Aa, F₁ будет: AA + 2Aa + aa. Гомозиготы (AA и aa) дадут только гомозиготных потомков, а гетерозиготы – расщепление 1:1 (поровну гомо- и гетерозигот), поэтому в F₂ уже будет 25% гетерозигот. Таким образом, при самоопылении с каждым поколением количество гетерозигот уменьшается вдвое, что в конечном итоге приведет к гомозиготизации популяции.

Популяционные волны – колебания численности особей, составляющих популяцию. Волны жизни часто могут быть причиной дрейфа генов. Последствия дрейфа генов: 1) может возрастать генетическая однородность популяции, т.е. её гомозиготность; 2) вопреки естественному отбору может удержаться мутация, снижающая жизнеспособность особей; 3) благодаря популяционным

волнам может происходить быстрое и резкое возрастание концентрации редких генов.

Итак, действие закона Харди-Вайнберга выполняется при соблюдении следующих условий: неограниченно большая численность популяции, все особи могут свободно скрещиваться друг с другом, все генотипы одинаково жизнеспособны, плодовиты и не подвергаются отбору, прямые и обратные мутации возникают с одинаковой частотой или настолько редко, что ими можно пренебречь, отток или приток новых генотипов в популяцию отсутствует.

ТЕМА 9: ГЕНЕТИЧЕСКАЯ СТРУКТУРА ПОПУЛЯЦИИ

Каждая популяция обладает собственной генетической структурой. Генетическая структура популяций определяется исходным соотношением аллелей, естественным отбором и элементарными эволюционными факторами. Для описания генетической структуры популяций используются понятия «аллелофонд» и «генофонд».

Аллелофонд популяции – это совокупность аллелей в популяции. **Генофонд** – совокупность всех генов данного вида. Однако это выражение в настоящее время используется для определения генетического потенциала, а генофондом называют совокупность всех генотипов в популяции.

При изучении природных популяций часто приходится сталкиваться с полным доминированием: фенотипы гомозигот АА и гетерозигот Аа неразличимы. Кроме того, в природе широко распространено полигенное определение признаков, причем типы взаимодействия неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия) не всегда известны. Поэтому на практике часто изучают не генофонд, а фенофонд популяций, то есть соотношение фенотипов. В настоящее время развивается раздел генетики популяций, который называется фенетика популяций.

Методы изучения генетической структуры популяций

Развитие популяционной генетики сопровождалось и сопровождается увеличением числа методов, которые использовали для характеристики генетической структуры популяций. Основные из них:

1) *метод генетического анализа* – изучают генотип родителей и потомства, а также характер наследования отдельных признаков в (группах) потомков (ПЦР, секвенирование);

2) *метод цитогенетического анализа* – анализ хромосом с помощью микроскопа;

3) *эколого-физиологический метод* – позволяет установить влияние факторов среды и степень реализации генетического потенциала в фенотипическом проявлении признаков;

4) *математико-статистический метод* – позволяет выразить состояние и динамику генетической структуры, а также при помощи математического анализа осуществить моделирование генетических процессов, происходящих в популяции в ряде поколений и определить их перспективу.

Особенности и свойства генетики популяции

Характерными свойствами генетики популяции является:

1) пластичность её генетической структуры, изменяющаяся под воздействием факторов естественной и искусственной эволюции вида или микроэволюции отдельно существующей группировки организмов, входящих в вид;

2) способность генетической структуры популяции приспособительно реагировать и изменяться при смене условий среды обитания;

3) сохранять общую генетическую структуру, соответствующую условиям среды и проявлять генетический гомеостаз (постоянство) за счет наличия приспособительных способностей этой структуры;

4) сохранять способность к неограниченной эволюции популяции, т.е. проявлять эволюционный гомеостаз, черпая возможность этого из мутационного процесса и рекомбинации генов, вызывающих изменения наследственных систем и тем самым сохраняя жизнеспособность особей, составляющих популяцию.

Таким образом, генетическая популяция обладает двумя противоположными свойствами:

1) пластичностью генетической структуры и её способностью приспособительно реагировать на смену условий,

2) сохранять генетическую структуру (генетический гомеостаз) и способность к эволюции в новых условиях за счет

мобилизации мутационных изменений генофонда (эволюционный гемостаз).

Факторы эволюции генетических систем в популяциях

Панмиксных популяций, в которых генетическая структура характеризуется формулой: $p^2 AA + 2pqAa + q^2 aa$ в реальных условиях не существует. Это объясняется влиянием ряда факторов, изменяющих концентрацию аллелей и генотипов, что отражает эволюцию естественной популяции или популяции организмов (породы животных, сорта растений), находящихся под воздействием человека. Для наследственной изменчивости больших сообществ организмов в естественных условиях под влиянием комплекса воздействующих естественных факторов происходит процесс эволюции, сопровождающийся изменением генетической структуры таких сообществ (или популяций).

Для культурных животных и растений процессы наследственных изменений осуществляются быстрее, они находятся под контролем человека и изменение генетической структуры породы (или сорта) является для них микроэволюцией. Факторами, влияющими на генетическую структуру популяции, служат:

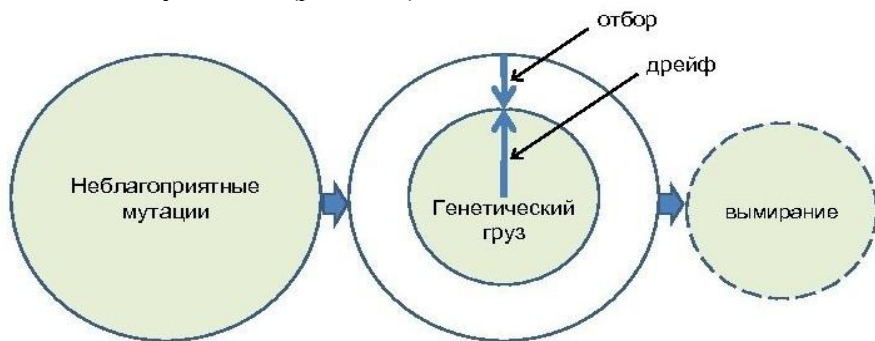
- 1) мутации;
- 2) отбор (естественный и искусственный);
- 3) дрейф генов;
- 4) миграции, т.е. внесение особей из других популяций или устройство особей из данной популяции;
- 5) способ размножения (например, инбридинг).

Современная генетика позволяет учесть степень влияния каждого из этих факторов в их воздействии на генетическую структуру популяции.

ТЕМА 10: ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ В ПОПУЛЯЦИЯХ

Развитие, эволюция и существование популяции основано на наличии в ней способности приспособления к условиям среды. Если популяция теряет это свойство, она гибнет. Но условия среды не стабильны, они меняются, поэтому в популяциях должны быть скрытые источники возможности приспособления к новым условиям, т.е. должны быть пути создания генотипов и фенотипов, которые способствуют формированию приспособленности организмов к смене

окружающей среды. Резервом для этого служит огромный запас генетической изменчивости, основанный на гетерозиготности локусов. Это означает, что наличие одного благоприятного аллеля в гетерозиготе обеспечивает нормальный фенотип, приспособленный к измененным условиям (рис. 10.1).



«Объем» мутаций подпитывается новыми мутациями, сокращается «очищающим» отбором и поддерживается генетическим дрейфом

Рисунок 10.1 – От неблагоприятных мутаций до вымирания

Приспособленность популяции всегда ниже той, которая характерна для оптимальной приспособленности особей, т.к. выщепление рецессивных гомозигот (aa), несущих вредный аллель «а», сопровождается их устранением или проявляется в виде пониженной приспособленности особей, у которых в генотипе присутствуют субвитальные аллели, вызывающие снижение жизнеспособности по сравнению с нормальными генотипами AA.

Снижение средней приспособленности популяции за счёт менее приспособленных особей, что вызывается наличием вредных аллелей, называется генетическим грузом В то же время, благодаря мутированию, в популяции создаётся скрытый резерв изменчивости за счёт образования гетерозиготных генотипов (Aa). Большинство генотипов популяции дают нормальных особей, имеющих гомозиготные доминантные или гетерозиготные генотипы. Такие особи приспособлены к условиям среды и составляют адаптивную норму популяции и обладают наиболее приспособленными и соответствующими условиям среды, генотипами и фенотипами.

Однако при смене условий одни генотипы, ранее приспособленные к бывшим условиям, теряют это качество, но зато другие генотипы, ранее не обладавшие приспособленностью в новых условиях, соответствуют требованиям и популяция сохраняет свойство приспособленности. Этот процесс осуществляется благодаря наличию в популяции скрытой генетической изменчивости, источником которой служит непрерывный процесс мутирования. Под фенотипически нормальными признаками и свойствами членов популяции скрыты рецессивные аллели летального, полuletального и сублетального характера, за счёт которых и создается высокая генетическая изменчивость популяции, образующая резерв изменчивости.

Следовательно, высокая изменчивость и гетерозиготность популяций, обусловлена наличием и распространением в ней скрытых рецессивов, которые называются генетическим грузом. Роль генетического груза Роль генетического груза для существования и эволюции популяции значительна. Генетический груз в популяции отражает две стороны его влияния:

- а) повышение генетической изменчивости популяции;
- б) снижение приспособленности популяции к данным условиям за счет появления особей с летальными, полuletальными или сублетальными действиями мутантных аллелей.

Генетическим грузом в широком смысле называется всякое снижение приспособленности популяции, обусловленное особенностями ее генетической структуры. Было предложено (Кру, 1958) называть генетическим грузом относительное снижение жизнеспособности популяции по сравнению с той жизнеспособностью, которую обеспечивает оптимальный генотип.

Под оптимальными генотипами подразумевают так называемую адаптивную норму развития признака у особей популяции, уровень которых находится в границах отклонения признака приспособленности на ± 2 сигмы от среднего его уровня у гетерозиготных особей. Например, если в какой-то популяции крупного рогатого скота средняя живая масса новорожденных телят составляет 30 кг, а стандартное отклонение $\sigma = 5$ кг, то адаптивная норма по этому показателю будет в границах ± 2 сигмы, т.е. от 20 до 40 кг. При массе ниже 20 кг снижается жизнеспособность новорожденного, а при массе выше 40 кг могут быть неблагоприятные роды и гибель плода и

матери. Добжанский (1965) предложил понимать под генетическим грузом отклонение признака (жизнеспособность, плодовитость и др.) от адаптивной нормы популяции в отношении этих признаков, выраженной границей минус два стандартных отклонения на -2σ от средней приспособленности гетерозигот (Aa).

Типы генетического груза

Различают три типа генетического груза: мутационный, сбалансированный и переходный. Роль каждого в прогрессе и жизнеспособности популяции различна.

Мутационный груз (мутационная нагрузка) – это снижение средней приспособленности популяции из-за непрерывного возникновения вредных наследственных изменений (мутаций). Мутационный груз вызывается постоянно происходящим процессом повторного мутирования, при котором аллель A переходит в мутантную форму аллеля « a ». При переходе вредного мутантного аллеля « a » в гомозиготный генотип « aa », отбор устраняет из популяции особей – носительниц данного вредного (летального) аллеля, в результате чего частота аллеля « a » в популяции снижается и поддерживается только постоянным повторным мутированием $A \rightarrow a$. Чем чаще происходит этот процесс мутирования в различных локусах, тем больше насыщается популяция мутационным грузом. Считают, что мутационный груз составляет главную долю в общем генетическом грузе популяции. Сбалансированный мутационный груз обусловлен тем, что в популяции действует т.н. уравновешивающий отбор, действующий в противоположных направлениях. При таком отборе, если он направлен против гомозиготного состояния аллеля « a », т.е. против генотипа « aa », действие отбора меняет направление, если этот аллель в гетерозиготном генотипе (Aa), или когда имеет место так называемое сверхдоминирование ($Aa > AA$). При сверхдоминировании генотип Aa создает преимущество по жизнеспособности в ряду других признаков особи, по сравнению с тем, что дает гомозиготный доминантный генотип AA . При этом в популяции происходит процесс, сохраняющий особей с генотипами AA и Aa и тем самым, сохраняющий в популяции аллель « a ». В популяции сохраняется полиморфизм генотипов, сопровождаемый сбалансированным генетическим грузом.

Благоприятное действие сверхдоминирования получило объяснение с позиций современной биохимической генетики. Так, в

процессе синтеза белка каждый из аллелей (А или а) контролирует разную последовательность аминокислот в молекуле белка и тем самым создаст в организме два разных по своей специфичности белка (например 2 типа изоферментов) обусловленного разными аллелями данного локуса. Поэтому у гетерозиготных организмов наличие аллелей А и «а» создает более широкие возможности приспособленности, так как каждый из белков (от действия аллеля А, или от действия «а») может более благоприятно влиять на жизнедеятельность особи на разных стадиях ее развития, по сравнению с тем, что создает один тип аллелей у гомозиготных особей АА, определяющих синтез белка одного типа. Сверхдоминирование благоприятно для приспособленных свойств организма еще и потому, что у гетерозиготных организмов больше одного локуса для взаимодействия с аллелями других локусов. При наличии сверхдоминирования в популяции сохраняется довольно высокая частота обоих аллелей (А и а), входящих в данный локус.

Переходный (субституционный) генетический груз наблюдается в тех случаях, когда аллель, определявший ранее адаптивную норму, утрачивает это свойство в измененных условиях среды, а действие нового аллеля еще не достигло полного адаптивного уровня и тогда генетический груз создается за счет наличия старого аллеля. Эволюционная роль генетического груза: генетический груз при определенных условиях может выполнять прогрессивную эволюционную роль, а при разведении домашних и сельскохозяйственных животных создает условия для процесса микроэволюции и породообразования. Это означает, что генетический груз при воздействии определенных внешних условий становится источником таких гетерозиготных и гомозиготных рецессивных генотипов, которые в изменившихся условиях среды обеспечивают создание более приспособительных особенностей у организмов популяции.

Такое явление с изменением роли генетического груза рассмотрено некоторыми учеными (Х. Кеттлвелом, 1961; Е. Фордом, 1964) в отношении покровительственной окраски у бабочек. В естественных условиях основная масса некоторых видов бабочек имеет светлую окраску крыльев, что соответствует светлому фону коры деревьев и служит покровительственной окраской особей вида. В таких «светлых» популяциях спонтанно возникают мутантные

бабочки с темной окраской крыльев, которые легко обнаруживаются птицами на светлой коре деревьев и подвергаются уничтожению. Следовательно, естественный отбор направлен против черных мутантных бабочек. Но со временем, в условиях задымленности городской атмосферы, кора деревьев делается темной и тогда больше гибнут от птиц светлые бабочки, а сохраняются темнокрашенные, так как они менее заметны для птиц на темной коре деревьев. В этих условиях отбор направлен против светлых бабочек и сохраняет темных. Как показали исследования, в Англии за период последних лет более 70 видов бабочек сменяли светлую окраску на темную. Первые темные мутанты были зарегистрированы в 1850 г. (рис. 10.2).



Рисунок 10.2 – Индустриальный меланизм бабочки Березовой пядиницы

Использование генетического груза имеет место в селекции домашних и сельскохозяйственных животных, когда происходит включение вредных или полупетальных мутаций в микроэволюционный поток на фоне искусственного отбора при определенных условиях среды и в связи с новыми требованиями селекции. В этом смысле участие генетического груза в прогрессивной эволюции популяции, служит пример с созданием популяций беломордых и платиновых лисиц, создание бесшерстных

пород собак, пород собак с мопсовидной формой черепа, выведение в Англии коротконогих анконских овец, отвечавших этим свойством экономическим запросам овцеводов, закрепление искусственным отбором в виде породного признака многих морфологических признаков декоративного типа у аквариумных рыб, декоративных голубей и других видов домашних и сельскохозяйственных животных – это тоже иллюстрация включения генетического груза, в прогрессивную микроэволюцию под действием искусственного отбора.

Следовательно, в результате изменения естественных или искусственных условий жизнеобитания вида или породы и в результате отбора, гены, сохранявшиеся в популяции в виде мутационного или балансированного генетического груза, приобретают положительное значение и интенсивно включаются отбором в генетическую структуру популяции и приобретают приспособительные свойства, а имевшиеся ранее доминантные аллели устраняются отбором.

ТЕМА 11: ВЛИЯНИЕ МИГРАЦИИ НА ГЕНЕТИЧЕСКУЮ СТРУКТУРУ ПОПУЛЯЦИИ

Генетические различия между популяциями возникают под действием разных факторов эволюции. Каждый вид живых организмов можно рассматривать как *группу локальных популяций*. Эти популяции часто отличаются друг от друга по генетическому составу. Эти различия обусловлены факторами эволюции, одним из которых является *миграция*. *Миграция* – это фактор эволюции, вызывающий изменение генетического равновесия в составе популяций.

Все популяции одного вида живут в сходных условиях. Однако для видов, широко распространенных, эти условия оказываются несколько различными в разных частях ареала. Эти различия касаются как абиотических факторов, таких как особенности климата, химического состава почвы и воды, так и биотических (набор и численность хищников и паразитов, видов конкурентов и др.).

В результате миграции, общающиеся между собою популяции, изменяют каждая свою генетическую структуру. При этом

происходит усреднение концентрации аллелей. Скорость сглаживания различий в концентрации генов у обменивающихся популяций может быть выражена математически:

$$q_m = m (q_1 - q_2), \text{ где}$$

q_m – скорость изменения концентрации аллелей в результате миграции;

m – величина обмена, то есть численность мигрировавших особей;

q_1 – концентрация аллеля в исследованной популяции;

q_2 – средняя концентрация аллеля во всей системе популяций, между которыми прошла миграция.

Скорость выравнивания концентрации прямо пропорциональна численности обменивающихся особей. Если $q_1 > q_2$, то концентрация аллеля q_1 будет и дальше увеличиваться под давлением мигрантов.

Естественный отбор приспособливает каждую популяцию к локальным условиям среды. Так, например, в городских популяциях березовой пяденицы он приводит к повышению частоты тёмных форм, а в сельских – к её понижению. В популяциях человека, населяющих малярийные районы, отбор поддерживает высокую частоту различных мутантных форм гемоглобина, а в других районах он эти формы элиминирует. Тем самым естественный отбор усиливает генетические различия между популяциями.

Каждая локальная популяция имеет свою историю колебаний численности. В одних она остается постоянно высокой. Чаще всего это популяции, населяющие центр видového ареала. В других популяциях, как правило, периферических, она колеблется в широких пределах. Дрейф генов меняет генетический состав этих популяций случайным и непредсказуемым образом. В результате усиливаются генетические различия между локальными популяциями.

Миграция нивелирует генетические различия между популяциями. Популяции одного вида, как правило, не изолированы друг от друга. Между ними постоянно происходит обмен генами. Животные из одной популяции переселяются в другую. Пыльца и семена растений переносятся ветром, течениями, животными из одной популяции в другую. Интенсивность обмена генами между популяциями зависит от расстояния между ними, радиуса

индивидуальной активности у животных и распространения пыльцы и семян у растений и многих других причин.

В результате обмена мигрантами между двумя соседними популяциями, отличающимися по генетическому составу, частоты аллелей в каждой из них меняются из поколения в поколение. Эти изменения тем более значительны, чем больше различия между популяциями в частотах аллелей и интенсивнее миграция. Поскольку термин *эволюция* определяется как изменение частот аллелей в популяциях, можно рассматривать миграцию как фактор эволюции.

Эволюционным последствием миграции и обмена генами и является нивелировка генетических различий между локальными популяциями. *Таким образом, миграция как фактор эволюции, противодействует таким дифференцирующим популяциии факторам – отбору, дрейфу генов и мутационному процессу. В этом смысле она тормозит эволюцию.*

Естественный отбор приспособливает популяцию к локальным условиям существования, оставляя в её генетическом составе наиболее адаптивные аллели. Миграция этому противодействует, постоянно поставляя в популяцию менее приспособленные к той среде, в которой живет эта популяция, варианты генов.

Однако приспособленность того иного аллеля – относительное понятие. Она может меняться во времени. Аллель, который является сегодня полезным, завтра при изменении среды может утратить свои адаптивные преимущества или стать вредным, и наоборот, аллель, вредный сегодня может стать полезным завтра. При снижении уровня загрязнения воздуха в городах, светлые формы березовой пяденицы вновь приобрели приспособительную ценность. Городские популяции бабочек смогли быстро приспособиться к этим изменениям, в том числе и потому, что они никогда не были абсолютно изолированными от сельских, что всегда существовал обмен генами между ними.

Обмен генами извне «страхует» популяцию от чрезмерной специализации. Он приводит к тому, что в каждой популяции постоянно поддерживается внутренняя генетическая гетерогенность. Благодаря миграциям создается тот запас изменчивости, который гарантирует возможность приспособления популяций к меняющимся условиям.

Благодаря миграциям поддерживается генетическое единство вида. Мутация, возникшая в любой из локальных популяций, имеет шанс распространиться на весь вид в целом. Мутации возникают случайно. Мутация, обеспечивающая устойчивость насекомых к инсектицидам, с равной вероятностью может возникнуть и в той популяции, которая обрабатывается инсектицидами, и в той, которая такому воздействию не подвергается. Благодаря миграциям, новые мутации проникают в те популяции, где они оказываются полезными.

Обмен генами между популяциями поставляет материал для естественного отбора, который работает над тем, чтобы свести частные локальные адаптации воедино и тем самым повысить приспособленность их носителей. *Таким путем создается общий генофонд вида, в котором аллели отдельных генов подобраны по их совместимости друг с другом.*

Миграция активно меняет соотношение частот аллелей и генотипов в составе генофонда популяции. Чем выше интенсивность миграций и чем больше разница в частотах встречаемости аллельных генов, тем большее влияние они оказывают на генетическое равновесие в популяциях.

Эволюционное значение миграций состоит в том, что они выполняют две важнейшие функции в природе:

- 1) способствуют объединению видов как целостных систем, обеспечивая регулярные или периодические контакты между отдельными его популяциями;
- 2) способствуют проникновению видов в новые места обитания (в этом случае может возникнуть обособленность дальних популяций от основного вида).

ТЕМА 12: ВЛИЯНИЕ ОТБОРА НА ГЕНЕТИЧЕСКУЮ СТРУКТУРУ ПОПУЛЯЦИИ

Большое значение для жизнедеятельности популяции имеет действие естественного отбора, устраняющего вредные мутации из популяции. Это действие проявляется в виде гибели вредных рецессивных гомозигот, что приводит к очищению популяции от таких мутаций, концентрация их снижается и они сохраняются только в гетерозиготных организмах.

Другой стороной отбора является его способность препятствовать распространению в популяции мутаций.

Чем больше признак обусловлен наследственностью, тем выше эффект действия отбора. Для количественных признаков это означает, чем выше коэффициент наследуемости h^2 , тем больше эффект селекции в отношении этого признака.

Отбор и адаптационная ценность аллеля и генотипа

Любая популяция организмов, естественная или искусственная, подвергается воздействию отбора – естественного или искусственного.

Популяция развивается и живёт, если составляющие её особи приспособлены к условиям среды: создан благоприятный уровень жизнеспособности, размножения, сохранения потомства и т.д.

Эти необходимые для популяции свойства формируются под действием естественного отбора. В популяциях домашних и сельскохозяйственных животных целью искусственного отбора является удовлетворение требований человека в развитии нужных для него свойств и признаков животных. Поэтому, кроме естественного отбора, роль которого может ослабляться, действует искусственный отбор, при котором популяция должна проявлять не только определенную приспособленность, но и отвечать требованиям человека в развитии нужных для него качеств.

Естественный и искусственный отбор действует на фенотип организма, в котором, в той или иной мере, проявляется генотип организма (доминантный, рецессивный и др.). Действуя на фенотип особей, отбор осуществляет давление на состав генотипов в популяции, сохраняя одних и устраняя других её членов и тем самым, оказывая влияние на генетическую структуру популяции. Отбор выявляет различия между членами совокупности по приспособленности каждого из них, в результате чего формируется относительная приспособленность организмов, которая позволяет передавать свои гены через процесс размножения последующим поколениям.

В результате отбора проявляется адаптационная ценность отдельных генов, генных блоков и популяции в целом, как показатель относительной приспособленности к условиям.

Измеряют относительную приспособленность не отдельной особи, а приспособленность популяции в целом.

Принято выражать адапционную ценность генотипов в виде отношения приспособленности какой-то части особей популяции, к наиболее приспособленным особям.

Для характеристики популяции используют показатель адаптивной (или селекционной) ценности аллеля (W). Этот показатель, соответствующий понятию Дарвина о приспособленности организмов, показывает степень сохранения аллеля в последующих поколениях.

Если в родительском поколении популяций аллель «А» имеет адаптивную ценность, равную 1, то это означает, что аллель «А» сохраняется полностью и у особей в последующих поколениях, а популяция в целом сохраняет свою генетическую структуру данного локуса.

Но если, рецессивный аллель «а» вызывает гибель потомства или стерильность у родителей, то его коэффициент селекции равен 1, т.е. аллель полностью устраняется отбором, а адаптивная, селекционная ценность аллеля «а» будет равна нулю. Следовательно, между селекционным коэффициентом S и адаптивной ценностью аллеля имеет место обратное соотношение: *чем больше селекционный коэффициент, тем меньше адапционная ценность аллеля.*

Если отбор действует в пользу какого-то аллеля, то частота этого аллеля увеличивается в популяции, но одновременно это значит, что отбор действует против другого аллеля этого же локуса и частота такого аллеля уменьшается.

Зависимость эффекта отбора от концентрации (частоты) аллеля

Эффект отбора меняется в зависимости от концентрации аллеля в популяции, а также от генетического действия аллеля (его доминантности, рецессивности, кодоминантности и т. д.).

Установлено, что если рецессивный аллель «а» имеет низкую концентрацию в популяции, то скорость его отбора мала, но при достижении оптимальной концентрации аллеля «а», достигающей уровня $q=0,5-0,7$, скорость отбора усиливается, а далее с повышением его концентрации до $0,8-1,0$ – отбор на этот аллель резко снижается.

Обратная картина в скорости селекции будет наблюдаться в отношении доминантного аллеля «А». При низких концентрациях

аллеля «А» в популяции эффект селекции этого аллеля повышается и достигает максимума при концентрации $p_A = 0,3$, а с дальнейшим повышением величины p_A эффект отбора резко снижается и доходит до минимума при максимальной концентрации аллеля «А». *Промежуточный характер селекции имеют аллели полудоминантных мутаций.*

Таким образом, действие отбора проявляется по-разному в отношении рецессивных и доминантных аллелей и при их различном генетическом эффекте (рецессивности, доминантности, сверхдоминировании, кодоминантности).

Если отбор направлен в пользу особей, имеющих доминантный аллель «А», то есть обладающих генотипами АА и Аа, то он при этом направлен против рецессивного аллеля «а» и устраняет рецессивные гомозиготные генотипы «аа».

Поэтому при полном доминировании аллеля «А», будет уменьшаться частота аллеля «а» и генотипов «аа» из поколения в поколение, а частота аллеля А и частота генотипов АА и Аа – будет увеличиваться.

Для характеристики популяции также важно установить частоту аллеля при разном его генетическом действии и выявить интенсивность отбора, сопоставляя показатели родительского и дочернего поколения.

ТЕМА 13: ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ КАК МНОГООБРАЗИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ВАРИАНТОВ В ПОПУЛЯЦИЯХ

Каждый генетический локус характеризует определенный уровень изменчивости, что выражается наличием различных вариантов гена (аллелей) у разных индивидуумов. Изменения в последовательности ДНК (мутации) могут приводить к появлению альтернативных вариантов генов. Если мутация встречается с частотой более 1,5–3% и не приводит к явным фенотипическим проявлениям болезни, ее рассматривают как *полиморфизм*. *Гены* – это участки ДНК, кодирующие информацию для синтеза белков и других молекул, необходимых для функционирования организма. Внутри каждого гена могут существовать различные варианты – аллели. Аллели отличаются друг от друга нуклеотидной

последовательностью, что может приводить к изменению структуры или функции белка, кодируемого данным геном. Генетический полиморфизм возникает в результате мутаций – случайных изменений в геноме. Мутации могут быть точечными, когда изменяется отдельный нуклеотид, или структурными, когда изменяется участок ДНК более крупного размера. Полиморфные варианты генов могут быть наследованы от предков или возникать новыми в процессе мутаций.

Полиморфизм в биологии – способность некоторых организмов существовать в состояниях с различной внутренней структурой или в разных внешних формах во время своего жизненного цикла. Например, половой диморфизм (рис. 13.1).

Полиморфизм – это ряд отчетливых различий в фенотипе живых организмов.



Рисунок 13.1 – Примеры полового диморфизма

Генетический полиморфизм – это явление, при котором внутри популяции существует многообразие вариантов генов или аллелей, влияющих на наследственные свойства организма. Это приводит к разнообразию в генотипах и фенотипах организмов (рис. 13.2).



Генетический полиморфизм у мышей

Рисунок 13.2 – Генетический полиморфизм у мышей

Полиморфизм может проявляться как в виде различий в нуклеотидной последовательности ДНК, так и в форме морфологических, биохимических или физиологических характеристик. Генетический полиморфизм играет ключевую роль в эволюции популяций, поскольку он обеспечивает материал для естественного отбора и адаптации к изменяющимся условиям окружающей среды.

Как мы указывали, генетический полиморфизм имеет большое значение для организмов, так как позволяет им адаптироваться к различным условиям окружающей среды. Например, определенные варианты генов могут быть ассоциированы с повышенной устойчивостью к инфекционным заболеваниям или с более эффективным метаболизмом определенных пищевых продуктов. Благодаря генетическому полиморфизму организмы могут выживать и размножаться в различных условиях, что способствует их приспособлению к изменяющейся среде.

Генетический полиморфизм широко изучается в генетике и эволюционной биологии. С помощью специальных методов и технологий исследователи могут определить наличие и частоту

различных аллелей в популяции, а также изучить их связь с определенными фенотипическими свойствами.

Генетический полиморфизм или генетическое разнообразие – разная вариация генов. Наличием полиморфизма генов объясняются нарушения структуры и свойств тех белков, которые вырабатываются в организме, т.е. изменения в протеоме. Генетический полиморфизм может быть обусловлен заменой нуклеотидов, дупликацией, вставками, выпадениями, нуклеотидными повторами. Генетический полиморфизм может носить количественный или качественный характер. Некоторые из полиморфизмов встречаются довольно часто, другие очень редко. Т.е. это состояние длительного разнообразия генотипов, когда частота даже наиболее редко встречающихся генотипов в популяциях превышает 1 %.

Генетический полиморфизм поддерживается за счет мутаций и рекомбинаций генетического материала. Как показывают многочисленные исследования, генетический полиморфизм широко распространен. Так, по теоретическим расчетам, в потомстве от скрещивания двух особей, различающихся лишь по десяти локусам, каждый из которых представлен 4 возможными аллелями, окажется около 10 млрд. особей с различными генотипами. *Чем больше запас генетического полиморфизма в популяции, тем легче ей адаптироваться к новой среде и тем быстрее протекает эволюция.*

Изменения функции при генетическом полиморфизме могут быть:

- 1) выгодными для организма;
- 2) нейтральными или слабо отрицательными;
- 3) отрицательными;
- 4) выгодными в определенной среде и отрицательными – в другой.

На основе анализа генетических полиморфизмов возможно создание *генетического паспорта*, представляющего собой индивидуальную базу ДНК данных, которая отражает уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакторным и другим заболеваниям.

Классическим примером полиморфизма генов являются четыре группы крови человека. Все распространенные группы крови, такие как система групп крови АВ0, являются генетическими

полиморфизмами. Здесь мы видим систему, в которой существует более двух морфов: фенотипы А, В, АВ и 0 присутствуют во всех человеческих популяциях (но различаются по пропорции в разных частях мира). Фенотипы контролируются несколькими аллелями в одном локусе. Эти полиморфизмы, по-видимому, никогда не устраняются естественным отбором. Статистические исследования показали, что особь с одним фенотипом, может быть более устойчива к определенным заболеваниям по сравнению с особью с другим фенотипом и менее устойчива к другим. Например, восприимчивость человека к холере коррелирует с его группой крови: люди с группой крови 0 наиболее восприимчивы, в то время как люди с типом АВ наиболее устойчивы. Между этими двумя крайностями находятся группы крови А и В. Тип А более устойчив, чем тип В. Это говорит о том, что плейотропные эффекты генов создают противоположные селективные силы, поддерживая таким образом баланс. Географическое распределение групп крови (различий в частоте генов между популяциями) в целом согласуется с классификацией «рас», разработанной антропологами на основе видимых признаков.

При определенных условиях некоторые генетические полиморфизмы могут либо предрасполагать, либо препятствовать проявлению различных заболеваний, например, серповидноклеточная анемия. Это заболевание встречается в основном в тропических популяциях в Африке и Индии. Индивид, гомозиготный по рецессивному серповидному гемоглобину (HgbS), имеет короткую продолжительность жизни, тогда как ожидаемая продолжительность жизни гомозиготы по стандартному гемоглобину (HgbA), а также гетерозиготы является нормальной. Серповидноклеточный вариант выживает в популяции, потому что гетерозигота устойчива к малярии, а малярийный паразит ежегодно убивает огромное количество людей. Это балансирующий отбор или генетический полиморфизм, сбалансированный между жестким отбором против гомозиготных серповидноклеточных больных и отбором против стандартных гомозигот HgbA при малярии. Гетерозигота имеет постоянное преимущество (более высокую приспособленность) до тех пор, пока существует малярия; и она долгое время существовала как паразит человека. Поскольку гетерозигота выживает, то и аллель HgbS выживает со скоростью, намного превышающей частоту мутаций.

ТЕМА 14: ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ КАК ОСНОВА ИЗМЕНЧИВОСТИ В ПОПУЛЯЦИИ ЧЕЛОВЕКА

Все люди, живущие в настоящее время, принадлежат к одному виду – *Homo sapiens* (Человек разумный). Люди характеризуются присутствием в пределах вида резко отличных по фенотипу особей. Они отличаются друг от друга цветом кожных покровов, глаз, волос, формой носа и ушной раковины, рисунком эпидермальных гребней на подушечках пальцев и другими сложными признаками (рис. 14.1). Человечеству свойственен высокий уровень наследственного разнообразия.



Рисунок 14.1 – Разнообразии фенотипов человека

Генетический полиморфизм является основой межпопуляционной и внутривидовой изменчивости людей. Изменчивость проявляется в неравномерном распределении по планете некоторых заболеваний, тяжести их протекания в разных человеческих популяциях, разной степени предрасположенности людей к определенным болезням, индивидуальных особенностях развития патологических процессов, различиях в реакции на лечебное

воздействие. Наследственное разнообразие долго было препятствием успешному переливанию крови. В настоящее время оно же создает большие трудности в решении проблемы пересадок тканей и органов.

Вариабельность распространенности аллелей в популяциях людей зависит от действия элементарных эволюционных факторов. Важная роль принадлежит мутационному процессу, естественному отбору, генетико-автоматическим процессам, миграциям. Мутационный процесс создает новые аллели. В популяциях человека он действует ненаправленно, случайным образом. В силу этого отбор не приводит к выраженному преобладанию концентрации одних аллелей над другими. В достаточно большой популяции, где каждая пара родителей из поколения в поколение дает двух потомков вероятность сохранения новой нейтральной мутации через 15 поколений составляет всего 1/9.

Все многообразие вариантов белков, отражающее разнообразие аллелей в генофонде человечества, можно разделить на две группы. *К первой группе* относятся редкие варианты, встречающиеся повсеместно с частотой менее 1%. Появление их объясняется исключительно мутационным процессом. *Вторую группу* составляют варианты, обнаруживаемые относительно часто в избранных популяциях. Так, в примере с гемоглобинами к первой группе относятся все варианты, кроме HbS, HbC, HbD и HbE. Длительные различия в концентрации отдельных аллелей между популяциями зависят от действия естественного отбора или дрейфа генов.

К межпопуляционным различиям в концентрации определенных аллелей приводит стабилизирующая форма естественного отбора. Неслучайное распределение по планете аллелей эритроцитарных антигенов АВ0 может быть, например, обусловлено различной выживаемостью лиц, отличающихся по группе крови, в условиях частых эпидемий особо опасных инфекций. Области сравнительно низких частот аллеля I⁰ и относительно высоких частот аллеля I^B в Азии примерно совпадают с очагами чумы. Возбудитель этой инфекции имеет Н-подобный антиген. Это делает людей с группой крови 0 особенно восприимчивыми к чуме, так как они, имея антиген Н, не способны вырабатывать противочумные антитела в достаточном количестве. Указанному объяснению соответствует факт, что относительно высокие концентрации аллеля I⁰ обнаруживаются в

популяциях аборигенов Австралии и Полинезии, индейцев Америки, которые практически не поражаются чумой.

Частота заболеваемости «натуральной» оспой, тяжесть симптомов, смертность выше у лиц с группой крови А или АВ в сравнении с лицами, имеющими группу крови 0 или В. Объяснение состоит в том, что у людей первых двух групп отсутствуют антитела, частично нейтрализующие оспенный антиген А. Лица с группой крови 0 в среднем имеют возможность прожить дольше, однако для них выше вероятность заболеть язвенной болезнью.

Вместе с тем для популяций из одного географического района, но изолированных в репродуктивном отношении, причиной различий в концентрации аллелей АВ0 мог быть дрейф генов. Так, частота группы крови А достигает у индейцев племени черноногих 80 %, а у индейцев из штата Юта всего 2 %.

В основе стойкого сохранения в популяции людей одновременно нескольких аллелей одного гена лежит, как правило, отбор в пользу гетерозигот, который ведет к состоянию балансируемого полиморфизма. Классическим примером такой ситуации является распространение аллелей гемоглобинов S, С, и Е в очагах тропической малярии.

В естественных условиях в силу воздействия на фенотипы организмов комплекса факторов отбор осуществляется по многим направлениям. В результате формируются генофонды, сбалансированные по набору и частотам аллелей, обеспечивающие в данных условиях достаточную выживаемость популяций. Это справедливо и для популяций людей.

Наследственный полиморфизм создается мутациями и комбинативной изменчивостью, поддерживается естественным отбором и обеспечивает приспособленность организмов к различным условиям среды. Большие популяции, сложившиеся исторически и объединенные общностью генетических и фенотипических признаков, называются расами.

Полиморфизм и политипия современного человека

Полиморфизм и политипия (разнообразие между популяциями, т.е. возможность классифицировать представителей разных популяций как разные стабильные группы) современного человека:

1) цвет кожи обусловлен содержанием пигмента меланина, который продуцируется специальными клетками – меланоцитами (специализированные клетки кожи, вырабатывающие пигмент меланин). Количество и расположение гранул меланина создают основную изменчивость цвета кожи. Степень пигментации кожи определяется несколькими парами генов (полигенное наследование), причем доминантные аллели определяют синтез пигмента, а рецессивные не обеспечивают этого признака. В клетках кожи организмов, гомозиготных по рецессивным аллелям всех генов, содержится минимальное количество гранул пигмента (рис. 14.2).

	1	10			19	28	
	2	11			20	29	
	3	12			21	30	
	4	13			22	31	
	5	14			23	32	
	6	15			24	33	
	7	16			25	34	
	8	17			26	35	
	9	18			27	36	

Рисунок 14.2 – Пигментация кожи человека определяется по шкале Лушана, где 1 – это альбинизм

2) дерматоглифические признаки. Дерматоглифика изучает рисунки эпидермальных гребней на поверхности ладоней и подошв. Рисунки кожных узоров на пальцах и ладонях строго индивидуальны – на Земле нет двух людей с идентичными рисунками. Анализ рисунка проводят на отпечатках, сделанных на бумаге типографской краской. Дерматоглифические признаки контролируются полигенно;

3) полиморфизм групп крови системы АВ0. Группы крови – это иммунологические признаки, обусловленные специфическими

антигенами. Система групп крови АВ0 определяется присутствием в популяциях людей трех аллелей одного гена: I^0 ; I^A ; I^B . Указанные аллели образуют четыре группы крови I (0); II (A); III (B); IV (AB);

4) варианты гемоглобина в популяциях людей. Примером полиморфизма белковых молекул являются виды гемоглобина. Генные мутации, вызывающие замену даже одной аминокислоты, могут приводить к глубоким изменениям свойств молекулы гемоглобина. Известно около трехсот вариантов гемоглобина человека, причем некоторые из них (HbC, HbE, HbD) вызывают небольшие отклонения в способности переносить кислород, другие (HbM) обуславливают тяжелые формы анемии. Гемоглобин S отличается от гемоглобина A лишь тем, что в его глобиновой цепи аминокислота валин замещена на глутаминовую. Гемоглобин S вызывает изменение в строении эритроцитов – они приобретают форму серпа в результате кристаллизации гемоглобина, что приводит к тяжелой анемии. Гомозиготы по гену серповидноклеточности погибают внутриутробно.

Итак, генетический полиморфизм является обязательным условием для непрерывной эволюции. Благодаря ему в изменяющейся среде всегда могут быть генетические варианты, приспособленные к этим условиям. В популяции диплоидных раздельнополых организмов может храниться в гетерозиготном состоянии, не проявляясь фенотипически, огромный запас генетической изменчивости.

РАЗДЕЛ II. ПРАКТИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

ПРАКТИКУМ

Рекомендуемые задания к практическим занятиям



Требования к решению задач по популяционной генетике

1. Внимательно прочтите и запишите условие задачи.
2. По формуле Харди-Вайнберга рассчитываются частоты генотипов: $p^2AA + 2pqAa + q^2aa$.
3. Частоты аллелей определяют по формуле: $p + q = 1$.
4. Определите частоту встречаемости доминантной и рецессивной аллелей гена. Помните, что: частота генов и генотипов в популяции выражается в процентах или долях единицы; общее число аллелей генов или генотипов популяции принимается за 100% или 1; частота встречаемости доминантной аллели – p , рецессивной – q ; частота встречаемости аллели равна отношению числа данной аллели к общему числу аллелей в популяции; сумма частот аллелей гена равна 1.

Практическое занятие № 1:
Тема: Определение частот генотипов
и аллелей в популяциях

1. Теоретические вопросы к занятию:

1. Статистические показатели популяции.
2. Генетическая структура популяций.
3. Генофонд. Аллелофонд популяции.

2. Решите задачи / выполните задание:

1. Анализ популяции показал, что встречаемость людей, обладающих аутосомным рецессивным признаком, равна 0,16. Какова частота гетерозигот в этой популяции?

2. Доля особей AA в большой перекрестно-скрещивающейся популяции равна 0,81. Какая часть популяции должна быть гетерозиготной по A, если принять, что все генотипы обладают одинаковыми репродуктивными потенциалами относительно этого локуса?

3. Общий альбинизм наследуется как аутосомный рецессивный признак и встречается у людей с частотой 1 : 22 000. Определите частоту гена альбинизма и генотипическую структуру популяции.

4. В условной популяции ген представлен четырьмя аллелями с частотой 0,25. Определите частоты генотипов.

5. Что даст усиление в природной популяции мутационного процесса?

3. Выберите один верный ответ из предложенных ниже вопросов:

1. Дрейф генов – это
 - а) случайное изменение частот аллелей в малых популяциях;
 - б) изменение частот аллелей в больших популяциях;
 - в) колебания численности популяций;
 - г) вымирание популяции.

2. Резкое возрастание численности особей в популяции, при котором возникает недостаток ресурсов, приводит к:

- а) обострению борьбы за существование;
- б) появлению мутаций;

- в) возникновению модификаций;
 - г) появлению комбинативной изменчивости.
3. Усиление в природной популяции мутационного процесса:
- а) повышает эффективность естественного отбора;
 - б) обеспечивает дрейф генов;
 - в) увеличивает численность особей;
 - г) ускоряет колебание численности популяций.
4. В чём выражается частота генотипа?
- а) в процентах или штуках
 - б) в долях единицы или штуках
 - в) в долях единицы или процентах
 - г) в штуках.
5. От чего зависит генетическая структура популяции?
- а) от числа особей женского пола
 - б) от числа особей мужского пола
 - в) от способа размножения
 - г) от соотношения особей мужского и женского пола.
6. В каких популяциях наблюдается процесс

гомозиготизации?

- а) в популяциях перекрёстноопыляющихся растений
- б) в популяциях самоопыляющихся растений
- в) в любых популяциях
- г) в панмиксных популяциях.

Практическое занятие № 2:

Тема: Определение частот генотипов и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Теоретические вопросы к занятию:

1. Математическое выражение закона Харди-Вайнберга.
2. При соблюдении каких условий в популяции выполняется закон Харди-Вайнберга.
3. Волны жизни (популяционные волны).

2. Решите задачи / выполните задание:

1. Скрестили дигетерозиготных самцов мух дрозофил с серым телом и нормальными крыльями (признаки доминантные) с самками с чёрным телом и укороченными крыльями (рецессивные признаки).

Известно, что оба доминантных гена (серое тело и нормальные крылья) локализованы в одной хромосоме, кроссинговер происходит. Определите генотипы родителей, а также возможные фенотипы и генотипы потомства F_1 . Объясните полученные результаты.

2. Популяция состоит из 280 особей с генотипом Аа. Какова частота встречаемости в данной популяции доминантной и рецессивной аллелей гена?

3. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина) наследуется как рецессивный признак. Какова вероятность рождения в этой семье детей с больной фенилкетонурией, если родители гетерозиготны по этому признаку?

4. Сколько и какие типы гамет может образовывать организм генотипа АаВвССDdEe?

5. Какой фактор может изменить генетическую структуру популяций?

3. Выберите один верный ответ из предложенных ниже вопросов:

1. Что такое генофонд популяции?

- а) совокупность генотипов всех особей популяции
- б) совокупность фенотипов всех особей популяции
- в) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей

генов

г) соотношение в популяции особей разного пола.

2. Что такое генетическая структура популяции?

- а) совокупность генотипов всех особей популяции
- б) совокупность фенотипов всех особей популяции
- в) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей

генов

г) соотношение в популяции особей разного пола.

3. Что понимают под частотой генотипа?

- а) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей

генов

б) соотношение в популяции особей разного пола

в) долю данного генотипа, отнесённую к общему количеству генотипов в популяции

г) долю данного генотипа, отнесённую к общему количеству генов в популяции.

4. Периодические колебания численности популяций приводят к:

- а) увеличению доли наследственной изменчивости у организмов в популяции;
- б) уменьшению доли наследственной изменчивости у организмов в популяции;
- в) увеличению и уменьшению доли ненаследственной изменчивости у организмов в популяции;
- г) изменению частот определённых мутаций и комбинаций у организмов в популяции.

5. Ученые пришли к выводу, что темноокрашенные бабочки встречаются в загрязненных районах чаще, чем бабочки со светлой окраской, потому что:

- а) в промышленных районах темноокрашенные бабочки откладывают больше яиц, чем светлоокрашенные;
- б) темноокрашенные бабочки более устойчивы к загрязнению;
- в) вследствие загрязнения некоторые бабочки становятся темнее других;
- г) в загрязненных районах темноокрашенные бабочки менее заметны для хищников и подвергаются меньшему истреблению.

Практическое занятие № 3:

Тема: Определение частот генотипов и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Теоретические вопросы к занятию:

- 1. Методы изучения популяций.
- 2. Особенности и свойства генетической популяции.
- 3. Факторы эволюции генетических систем в популяциях.

2. Решите задачи / выполните задание:

1. Гетерозиготы по гену серповидноклеточной анемии обладают повышенной устойчивостью к малярии, поэтому в районах земного шара, где распространено данное заболевание, частота этого гена повышена. Люди, гомозиготные по гену серповидноклеточной анемии, как правило, умирают в детстве. Большинство взрослых людей гомозиготны по гену нормального гемоглобина либо гетерозиготы. В одной из африканских популяций обнаружено 17%

гетерозигот по гену серповидноклеточной анемии и 83% гомозигот по нормальному гену. Определите частоту гена серповидноклеточной анемии в данной популяции.

2. Дрейф генов – это случайные колебания частот генов в малых популяциях. Предположим, что на необитаемый остров попало зерно гетерозиготного самоопыляемого растения. Исходная популяция будет состоять на 100% из гетерозиготных особей (Aa). В первом поколении уже будет содержаться только 50% гетерозиготных особей: P: Aa x Aa, F₁ будет: AA + 2Aa + aa. Определите количество гетерозигот в F₂. При самоопылении с каждым поколением количество гетерозигот будет уменьшаться или увеличиваться.

6. Мутации изменяют частоту генов в популяциях. Частота мутирования гена – 10^{-5} – 10^{-7} на поколение. Учитывая количество генов у человека определите процент гамет, которые несут мутантные гены.

3. Выберите один верный ответ из предложенных ниже вопросов:

1. Какое условие нарушает идеальность популяций?

- а) большая численность популяции
- б) наличие отбора в пользу какого-либо генотипа
- в) отсутствие мутационного процесса
- г) одинаковая жизнеспособность всех генотипов.

2. Какой фактор может изменить генетическую структуру популяций?

- а) панмиксия
- б) отсутствие мутаций
- в) естественный отбор
- г) увеличение численности популяции.

3. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если популяция состоит из 400 особей с генотипом AA и 600 особей с генотипом Aa?

- а) 0,1 б) 0,3 в) 0,7 г) 1.

Практическое занятие № 4:
Тема: Определение частот генотипов
и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Теоретические вопросы к занятию:

1. Влияние мутационного груза на генетическую структуру популяции.
2. Типы генетического груза.
3. Панмиксные популяции.

2. Решите задачи / выполните задание:

1. Любая популяция теоретически способна к неограниченному росту численности. Укажите лимиты геометрической прогрессии популяции.

2. Почему разные популяции одного вида различаются по частоте генов?

3. При обследовании населения города N (2000000 человек) обнаружено 90 альбиносов. Установить частоту встречаемости гетерозиготных носителей гена альбинизма.

4. Почему периодические колебания численности популяций (популяционные волны) – один из факторов эволюции, потому что они:

5. Галактоземия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота больных галактоземией 1:70000. Определите генотипическую структуру популяции.

3. Выберите один верный ответ из предложенных ниже вопросов:

1. Пример действия дизруптивной формы естественного отбора:

- а) существование реликтовой рептилии гаттерии;
- б) появление в гавани порта, отгороженной моллом, популяции узкопанцирных крабов;
- в) появление раннецветущей и поздноцветущей рас погремка большого на скашиваемых лугах;
- г) гибель длиннокрылых и короткокрылых воробьев во время сильной бури.

2. Биологический смысл закона Харди – Вайнберга заключается в описании популяции, находящейся:

- а) под влиянием движущего отбора
- б) под влиянием стабилизирующего отбора;
- в) в состоянии генетического равновесия;
- г) в состоянии резкого падения численности.

3. Дрейф генов – это

- а) случайное изменение частот аллелей в малых популяциях;
- б) изменение частот аллелей в больших популяциях;
- в) колебания численности популяций;
- г) вымирание популяции.

Практическое занятие № 5:
Тема: Определение частот генотипов
и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Теоретические вопросы к занятию:

- 1. Демы. Изоляты
- 2. Генетические процессы в больших популяциях.
- 3. Генетические процессы в малых популяциях.

2. Решите задачи / выполните задание:

1. В одном из регионов Юго-Восточной Азии с населением 320 000 человек при полной регистрации случаев болезни Шпильмейера-Фогта обнаружено 8 больных. Болезнь определяется рецессивным аутосомным геном. Определите число гетерозиготных носителей на 1 млн. населения.

2. Рассчитайте частоту аллелей резус-положительной крови R и резус отрицательной крови r, если известно, что 15% людей, то есть 0,15 от 1 резус-отрицательные.

3. Почему не наблюдается наличие летальных генов в негомологичных участках Y-хромосомы?

4. В выборке, состоящей из 84 000 растений ржи, 210 растений оказались альбиносами, т.к. у них рецессивные гены находятся в гомозиготном состоянии. Определите частоты аллелей A и a, а также частоту гетерозиготных растений.

5. Рецессивная аутосомная мутация в гомозиготном состоянии поражает поджелудочную железу у человека и встречается среди населения с частотой 1 на 2000. Вычислите частоту носителей.

3. Выберите один верный ответ из предложенных ниже вопросов:

1. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если популяция состоит из 250 особей с генотипом **AA** и 750 особей с генотипом **aa**?

а) 0,25 б) 0,5 в) 0,75 г) 1.

2. Чему равна частота встречаемости доминантной аллели гена, если популяция состоит из 150 особей с генотипом **AA** и 350 особей с генотипом **Aa**?

а) 0,1 б) 0,35 в) 0,65 г) 1.

3. Резкое возрастание численности особей в популяции, при котором возникает недостаток ресурсов, приводит к:

- а) обострению борьбы за существование;
- б) появлению мутаций;
- в) возникновению модификаций;
- г) появлению комбинативной изменчивости.

Практическое занятие № 6:

Тема: Определение частот генотипов и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Теоретические вопросы к занятию:

- 1. Назовите формы изменчивости.
- 2. Общие изменения численности популяции складываются за счет четырех явлений. Укажите каких?
- 3. Плотность и численность популяции.

2. Решите задачи / выполните задание:

- 1. Выберите все верные утверждения.
 - а) периодические колебания численности популяций не оказывают существенного влияния на генофонд популяций и эволюционные преобразования;

б) изменение генотипов отдельных особей и всего генофонда популяции в целом является главной исходной предпосылкой эволюции;

в) существенное влияние на генофонд популяции оказывает миграция особей, так как она способствует появлению новых генов в генофонде популяции;

г) активное выживание организмов в борьбе за существование обеспечивает их способность к модификационной изменчивости;

д) ведущая роль в распространении новых признаков внутри вида при изменении условий среды принадлежит дизруптивной форме отбора.

2. Найдите ошибки в приведённом тексте, укажите номера предложений, в которых они сделаны, запишите эти предложения без ошибок: 1. Постоянно возникающие множественные модификации – источник наследственной изменчивости. 2. Благодаря комбинативной изменчивости мутации могут широко распространяться в популяциях. 3. Именно мутационный процесс направляет естественный отбор. 4. Хромосомные мутации способствуют повышению устойчивости организма к неблагоприятным факторам внешней среды. 5. Популяционные волны также определяют направленность эволюционных процессов.

7. В одном из родильных домов в течение 10 лет было выявлено 242 ребенка с патологическим рецессивным признаком среди 97 000 новорожденных. Установите генетическую структуру популяции данного города, если она отвечает условиям панмиксии.

8. В популяции людей одного города в период между 1998 и 2012 гг. родилось 26 тыс. детей, из которых 11 были больны талассемией, наследуемой по рецессивному типу. Определите частоту рецессивного аллеля и генотипическую структуру популяции.

3. Выберите один верный ответ из предложенных ниже вопросов:

1. Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа **aa**, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,6?

- а) 0,06 б) 0,36 в) 0,6 г) 1.

2. Соотнесите характеристики движущей и стабилизирующей форм естественного отбора.

Характеристики: Формы естественного отбора:

- а) изменение среднего значения признака 1) движущий отбор
- б) появление новых признаков 2) стабилизирующий отбор
- в) сохранение среднего значения признака
- г) действует в стабильных условиях среды
- д) действует в изменяющихся условиях среды
- е) действует в процессе приспособления популяции к среде
- ж) убирает особей, отклоняющихся от среднего значения признака.

3. Сформулируйте и запишите развёрнутый ответ на поставленный вопрос.

Почему разные популяции одного вида различаются по частоте генов?

Практическое занятие №7: ТЕСТОВОЕ ЗАНЯТИЕ

Выберите один верный ответ.

1. Что такое генофонд популяции?

- а) совокупность генотипов всех особей популяции
- б) совокупность фенотипов всех особей популяции
- в) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
- г) соотношение в популяции особей разного пола.

2. Что такое генетическая структура популяции?

- а) совокупность генотипов всех особей популяции
- б) совокупность фенотипов всех особей популяции
- в) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
- г) соотношение в популяции особей разного пола.

3. Что понимают под частотой генотипа?

- а) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
- б) соотношение в популяции особей разного пола
- в) долю данного генотипа, отнесённую к общему количеству генотипов в популяции

г) долю данного генотипа, отнесённую к общему количеству генов в популяции.

4. В чём выражается частота генотипа?

- а) в процентах или штуках
- б) в долях единицы или штуках
- в) в долях единицы или процентах
- г) в штуках.

5. От чего зависит генетическая структура популяции?

- а) от числа особей женского пола
- б) от числа особей мужского пола
- в) от способа размножения
- г) от соотношения особей мужского и женского пола.

6. В каких популяциях наблюдается процесс гомозиготизации?

- а) в популяциях перекрёстноопыляющихся растений
- б) в популяциях самоопыляющихся растений
- в) в любых популяциях
- г) в панмиктических популяциях.

7. Какая популяция называется панмиктической?

- а) популяция, в которой происходит самооплодотворение
- б) популяция, в которой отсутствует перекрёстное оплодотворение
- в) популяция, в которой происходит свободное скрещивание особей
- г) популяция, в которой отсутствует скрещивание особей.

8. Чему равна сумма частот встречаемости в популяции доминантной и рецессивной аллелей гена?

- а) 1 б) 2 в) 50 г) 100.

9. Какое условие нарушает идеальность популяций?

- а) большая численность популяции
- б) наличие отбора в пользу какого-либо генотипа
- в) отсутствие мутационного процесса
- г) одинаковая жизнеспособность всех генотипов.

10. Какой фактор может изменить генетическую структуру популяций?

- а) панмиксия
- б) отсутствие мутаций
- в) естественный отбор
- г) увеличение численности популяции.

11. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если частота встречаемости доминантной – 0,4?

- а) 0,1 б) 0,4 в) 0,6 г) 1.

12. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если популяция состоит из 250 особей с генотипом AA и 750 особей с генотипом aa?

- а) 0,25 б) 0,5 в) 0,75 г) 1.

13. Чему равна частота встречаемости доминантной аллели гена, если популяция состоит из 150 особей с генотипом AA и 350 особей с генотипом Aa?

- а) 0,1 б) 0,35 в) 0,65 г) 1.

14. Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если популяция состоит из 400 особей с генотипом AA и 600 особей с генотипом Aa?

- а) 0,1 б) 0,3 в) 0,7 г) 1.

15. Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа AA, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,3?

- а) 0,09 б) 0,3 в) 0,49 г) 0,7.

16. Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа Aa, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,5?

- а) 0,05 б) 0,25 в) 0,5 г) 0,75.

17. Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа aa, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,6?

а) 0,06 б) 0,36 в) 0,6 г) 1.

Практическое занятие № 8:

Тема: Генетика популяций человека

ЗАДАНИЕ:

1. Кратко ответьте на вопросы:

1. Популяционная структура человечества. Типы элементарных популяций. Генетические характеристики человеческих популяций. Генетическая гетерогенность, её природа.

2. Понятие о «генетическом грузе», его виды. Полиморфизм популяций человека. Виды полиморфизма по механизму его поддержания. Примеры полиморфных признаков у человека.

3. Генетическая структура популяций человека и факторы её динамики. Демографические характеристики, их влияние на генофонд популяции человека.

4. Эволюционные факторы, нарушающие концентрации аллелей, специфика их действия в человеческих популяциях.

5. Роль наследственности и внешней среды в формировании фенотипа человека. Генетическая детерминированность нормы реакции.

6. Характеристика человеческих популяций.

7. Медико-генетическое консультирование как эффективный метод уменьшения генетического груза.

8. Укажите задачи медико-генетического консультирования.

9. Укажите этапы составления генетического прогноза.

Практическое занятие № 8:
Тема: определение частот генотипов
и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Кратко ответьте на вопросы к занятию:

1. Генетическое равновесие популяции.
2. Нарушение генетического равновесия в популяции.
3. Что означает термин «идеальная популяция»?
4. Панмиксия. Для каких видов животных она характерна?

2. Решите задачи:

1. Укажите, какие из перечисленных ниже популяций равновесны, а какие – нет. Для последних найдите состояние равновесия (даны частоты генотипов, соответственно, AA, Aa, aa): (0,5; 0; 0,5) (25;10;1); (0,36; 0,15; 0,49); (1,1; 1/4); (0,09; 0,10; 0,81); (0,45; 0,45; 0,10); (0,22; 0,36; 0,42); (0,5625; 0,3750; 0,0625).

2. В одной популяции имеется три генотипа по аутосомному локусу в соотношении 9 AA : 6 Aa: 1aa. Находится ли данная популяция в состоянии генетического равновесия? Рассчитайте генотипический состав популяции следующего поколения при панмиксии.

3. Искусственно созданная популяция состоит из 60% гомозигот по аллелю А и 40% гетерозигот. В каком поколении и с какой вероятностью этой популяции проявится рецессивный ген при условии панмиксии?

4. Искусственно созданная популяция состоит из 20 особей с генотипом AA, 1 – с генотипом aa и 40 – с генотипом Aa. Определите соотношение генотипов в F₄ в случае панмиксии и при самооплодотворении.

5. В трех популяциях человека частоты генотипов при отсутствии доминирования аллелей М и N составила:

- 1) MM – 25%, NN – 25%, MN – 50%;
- 2) MM – 49%, NN – 4%, MN – 47%;
- 3) MM – 4%, NN – 81%, MN – 15%.

Определите частоты аллелей в каждой из этих популяций.

6. Доля особей AA в большой перекрестно-скрещивающейся популяции равна 0,09. Какая часть популяции должна быть

гетерозиготной по А, если принять, что все генотипы обладают одинаковыми репродуктивными потенциалами относительно этого локуса?

7. Изолированная популяция состоит из лиц, имеющих группу крови М. В неё вливаются иммигранты, численность которых равна численности коренной популяции. Среди иммигрантов 25 % имеют группу крови N. В смешанном населении произошли браки со случайным подбором пар, и в следующем поколении установилось равновесие. Определите доли каждой группы крови системы MN.

Практическое занятие № 9:

Тема: Определение частот генотипов и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Кратко ответьте на вопросы:

1. Методы изучения популяций;
2. Примеры, характеризующие генетическую популяцию;
3. Распределение генотипов при числе аллелей в локусе больше двух;
4. Влияние инбридинга на случайный дрейф генов;
5. Интенсивность селекции и определение частоты аллелей при разном их генетическом действии.

2. Выберите правильные варианты в тесте

1. Закон Харди-Вайнберга позволяет определить генетическую структуру популяции, т.е. частоту доминантного и рецессивного генов, соотношение гомо- и гетерозигот. Он устанавливает, что:
 - 1) соотношение генотипов в популяции изменяется;
 - 2) соотношение генов в популяции сохраняется постоянным;
 - 3) соотношение генов в популяции изменяется;
 - 4) соотношение аллелей альтернативных проявлений признака сохраняется постоянным;

5) соотношение аллелей альтернативных проявлений признака изменяется.

2. У резус-отрицательной женщины развивается резус-положительный плод. Возник резус-конфликт, который угрожает здоровью будущего ребёнка. К какому виду естественного отбора нужно отнести это явление?

- 1) отбор против гомозигот;
- 2) отбор против гетерозигот;
- 3) отбор в пользу гетерозигот;
- 4) движущий отбор;
- 5) стабилизирующий отбор.

3. Под воздействием мутагена изменилась структура гена и возникла рецессивная мутация, которая попала в гамету и образовавшуюся зиготу. После размножения организма она попала еще в несколько особей. Что случится с этой мутацией дальше по закону Харди-Вайнберга, если она не влияет на жизнеспособность?

- 1) из поколения в поколение ее частота будет уменьшаться, и она постепенно исчезнет;
- 2) из поколения в поколение ее частота будет увеличиваться;
- 3) её доля в популяции останется постоянной;
- 4) для мутации может случайно уменьшиться или увеличиться, или остаться постоянной;
- 5) частота мутации резко уменьшится, и она быстро исчезнет.

4. Заболевание серповидноклеточной анемией обусловлено присутствием рецессивного гена. Люди, страдающие этой болезнью, как правило, умирают в детском возрасте. Но частота гена довольно высока. Объясните, почему ген серповидноклеточной анемии не исчезает в результате естественного отбора:

- 1) высокая частота мутаций;
- 2) панмиксия;

- 3) инбридинг;
- 4) выживание гетерозигот;
- 5) большое распространение гена.

5. Изменение частот генов (аллелей) или генотипов в популяциях описывает основной закон популяционной генетики. Он носит название:

- 1) закона гомологических рядов Вавилова;
- 2) закона Харди-Вайнберга;
- 3) 1-го закона Менделя;
- 4) 2-го закона Менделя;
- 5) 3-го закона Менделя.

Практические занятия № 10, 11:
Тема: Определение частот генотипов
и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Кратко ответьте на вопросы к занятию:

1. Онтогенез как процесс реализации наследственной программы развития организма. Этапы онтогенеза.
2. Механизмы реализации действия генов в процессе онтогенеза.
3. Генетический груз, его значение. Типы генетического груза.
4. Факторы эволюции генетических систем в популяциях.
5. Полиморфизм особей в популяции. Поток генов, частота генотипов и аллелей.

2. Решите задачи:

1. Исходное растение – гетерозигота Аа. Определите частоты генотипов в F₄ и F₅ при самоопылении этого растения.
2. Высеяны в равных количествах семена краснозерной пшеницы (АА и Аа) и белозерной (аа). Пшеница – самоопылитель. Какое соотношение краснозерных и белозерных растений будет через 4 года, через 5 лет, через 6 лет?

3. Какое соотношение зеленых растений и хлорофильных мутантов гороха можно ожидать в четвёртом и пятом поколениях от самоопыления гетерозиготного растения? Хлорофильная недостаточность – рецессивный признак, мутанты жизнеспособны, горох – строгий самоопылитель.

4. Альбинизм у подсолнечника наследуется как рецессивный признак. На участке у одного из сортов подсолнечника из обследованных 10 316 растений 42 оказались альбиносами. Определите частоту гена альбинизма и генотипическую структуру этого сорта.

5. На остров ветром занесло семечко однолетнего самоопыляющегося растения, гетерозиготного по одному гену. Как будет выглядеть растительный покров на острове через четыре года, если предположить, что все особи выживают, производя одно поколение в год?

6. Группа состоит из 20% особей с генотипом AA и 80% с генотипом aa. Установите частоты генотипов AA, Aa и aa в этой популяции в F₃ при условии панмиксии, если она подчиняется закону Харди-Вайнберга.

7. Соотношение генотипов в выборке следующее: 10 AA, 1 aa и 1 Aa. Определите генотипическую структуру популяции в F₅ в случае панмиксии и самоопыления.

8. Соотношение генотипов в выборке следующее: 10 aa, 1 AA и 10 Aa. Определите генотипическую структуру F₃ при самоопылении и панмиксии.

9. При изучении панмиктической популяции было установлено, что гомозиготы по рецессивным генам (a, b, c, d, e) встречаются в популяции со следующей частотой: aa – 10%, bb – 1%, cc – 0,1%, dd – 0,01%, ee – 0,001%. Предлагается вычислить для каждого из пяти генов частоты аллелей и генотипическую структуру популяций.

10. По данным одного учёного, частота разной масти у

исследованных им в Сингапуре кошек была следующей: самки – 63 не рыжих, 55 – черепаховых, 12 – рыжих; самцы – 74 не рыжих и 38 – рыжих. Определите частоту аллелей В и в. Были ли случайными скрещивания сингапурских кошек в отношении этих аллелей?

11. Исследователь пришёл к выводу, что 69% кошек Сингапура имеют изогнутый хвост – аномалию, отсутствующую у лондонских кошек. Что могло быть причиной этой аномалии?

Практическое занятие № 12: ТЕСТОВОЕ ЗАНЯТИЕ

Выберите один верный ответ.

1. Фенотипическая изменчивость особей в популяции обеспечивает в эволюции:

- а) изменение генофонда всей популяции;
- б) изменение генотипов отдельных особей популяции и вида в целом;
- в) выживание отдельных особей популяции и вида в целом;
- г) появление новых форм, из которых могут возникнуть новые виды.

2. Не является примером естественного отбора:

- а) родословная испанского дога
- б) индустриальный меланизм насекомых
- в) устойчивость бактерий к антибиотикам
- г) резистентность комнатных мух к ядохимикатам.

3. Периодические колебания численности популяций (популяционные волны) – один из факторов эволюции, потому что они:

- а) влияют на интенсивность борьбы за существование и частоту мутаций и комбинаций у организмов в популяции;
- б) способствуют расселению особей популяции за пределы её территории;
- в) повышают или понижают генотипическую изменчивость у организмов в популяции;

г) повышают или понижают фенотипическую изменчивость у организмов в популяции.

4. Учение о формах естественного отбора в популяциях организмов разработал:

а) Ч. Дарвин б) А. Северцов в) И. Шмальгаузен г) С. Четвериков

5. Пример действия стабилизирующей формы естественного отбора:

а) существование реликтовой кистепёрой рыбы латимерии;
б) появление темноокрашенной формы в популяции бабочки берёзовой пяденицы;
в) появление раннецветущей и позднецветущей рас погремка большого на скашиваемых лугах;
г) появление длиннокрылых и бескрылых насекомых на океанических островах, продуваемых ветрами.

6. Естественный отбор не будет эффективен:

а) стадо коров в деревне в) поле овса и гороха
б) поле гречихи г) вегетативный клон одного растения земляники.

7. Принцип популяционного равновесия выражен в законе:

а) гомологических рядов наследственной изменчивости; в) Харди–Вайнберга
б) сцепленного наследования; г) Г. Менделя.

8. Фактор, не поддерживающий равновесие частот аллелей в популяциях, это:

а) большая численность популяции в) отсутствие миграций
б) мутационный процесс г) свободное скрещивание.

9. Сохранение в популяциях исходного вида особей со средним значением какого-либо признака связано с действием:

а) движущего отбора в) стабилизирующего отбора
б) дизруптивного отбора г) борьбы за существование.

10. Выберите все верные утверждения:

а) периодические колебания численности популяций не оказывают существенного влияния на генофонд популяций и эволюционные преобразования;

б) изменение генотипов отдельных особей и всего генофонда популяции в целом является главной исходной предпосылкой эволюции;

в) существенное влияние на генофонд популяции оказывает миграция особей, так как она способствует появлению новых генов в генофонде популяции;

г) активное выживание организмов в борьбе за существование обеспечивает их способность к модификационной изменчивости;

д) ведущая роль в распространении новых признаков внутри вида при изменении условий среды принадлежит дизруптивной форме отбора.

11. Найдите ошибки в приведённом тексте, исправьте их, укажите номера предложений, в которых они сделаны, запишите эти предложения без ошибок.

1. Постоянно возникающие множественные модификации – источник наследственной изменчивости. 2. Благодаря комбинативной изменчивости мутации могут широко распространяться в популяциях. 3. Именно мутационный процесс направляет естественный отбор. 4. Хромосомные мутации способствуют повышению устойчивости организма к неблагоприятным факторам внешней среды. 5. Популяционные волны также определяют направленность эволюционных процессов.

Сформулируйте и запишите развёрнутый ответ на поставленный вопрос.

12. Какую роль в эволюции играют дрейф генов и популяционные волны?

Практические занятия № 13, 14:
Тема: Определение частот генотипов
и аллелей в популяциях. Решение задач

1. Кратко ответьте на вопросы:

1. Естественный отбор, как направляющий фактор эволюции популяций;

2. Популяционная структура человечества. Типы элементарных популяций. Генетические характеристики человеческих популяций. Генетическая гетерогенность, ее природа. Понятие о «генетическом грузе», его виды. Полиморфизм популяций человека. Виды полиморфизма по механизму его поддержания. Примеры полиморфных признаков у человека.

2. Решите задачи

1. В США 70% населения ощущает горький вкус фенилтиокарбамида (ФТК). Эти люди названы «ощущающими», а остальные 30% – «неощущающими». Все браки между «неощущающими» дают в потомстве «неощущающих». Все эксперименты подтверждают, что различия между «ощущающими» и «неощущающими» обусловлены отдельной парой не сцепленных с полом генов: имеется полная пенетрантность доминантного аллеля. Какой из двух аллелей доминантен? Какая часть всех браков между «ощущающими» и «неощущающими» не может дать (за исключением мутации) детей «неощущающих»? Какая часть всех браков заключена между двумя «неощущающими»? Два «ощущающими»?

2. По данным Райда из обследованных им 1029 китайцев в Гонконге 342 имели группу крови M, 500 – MN и 187 я N. Определите частоты аллелей L^m и L^n .

3. Фабрициус-Хансен обследовал эскимосов из восточной и западной Гренландии и установил, что в восточной Гренландии 475 эскимосов имели группу крови M, 89 – MN, 5 – N; в западной –

485 – M, 227 – MN, 21 – N. Каковы частоты аллелей L^m и L^n в этих популяциях чистокровных эскимосов?

4. В работе Винера приводятся следующие частоты сочетаний мать и ребенок, изученных в отношении системы групп крови MN:

Ребенок Мать	М	MN	N
М	93	74	0
MN	69	151	60
N	0	59	50

Определите частоты аллелей L^m и L^n .

5. Врожденный вывих бедра наследуется как аутосомно-доминантный признак и встречается с частотой $6 : 10\,000$. Его пенетрантность 25%. Как распределяются частоты генотипов по этой аномалии у людей?

6. Среди белого населения Северной Америки доля резус-отрицательных индивидов составляет 15%. Исходя из того, что выбор супругов не определяется антигенами их крови, вычислите, какова вероятность того, что резус-отрицательная девушка станет женой мужчины: а) резус-отрицательного rhrh; б) резус-положительного Rhrh; в) резус-положительного RhRh?

7. Общий альбинизм наследуется как аутосомный рецессивный признак и встречается у людей с частотой $1:20\,000$. Определите частоту гена альбинизма и генотипическую структуру популяции.

8. В одном из американских городов в изоляте из итальянских переселенцев среди 26000 новорожденных 11 оказалось с тяжелой формой талассемии. Ген талассемии неполнодоминантный, а гетерозиготы страдают легкой формой талассемии. Определите частоту гена талассемии и генотипическую структуру изолята.

9. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак и встречается с частотой 1:10000. Определите частоту гена аниридии и генотипическую структуру популяции человека.

10. Одна из форм фруктозурии у человека наследуется по аутосомно-рецессивному типу и встречается с частотой 7:1 000 000. Определите частоту этого гена и генотипическую структуру популяции.

11. Система групп крови Кидд определяется двумя аллелями I_k^a и I_k^b . Наблюдается доминирование гена I_k^a , при этом люди, имеющие данный ген, являются кидд-положительными. Частота кидд-положительных среди негров составляет 80%. Определите частоту аллелей и генотипическую структуру популяции негров.

12. Фенилкетонурия у человека наследуется как рецессивный аутосомный признак и встречается с частотой 1:35 000. Определите частоту этого гена и генотипическую структуру популяции.

13. Алькаптонурия наследуется по аутосомному рецессивному типу и встречается у человека, примерно 1:1 000 000. Определите частоту гетерозигот по этому заболеванию.

14. Галактоземия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота больных галактоземией 1:70 000. Определите генотипическую структуру популяции.

15. Глухонмота связана с врожденной глухотой, препятствующей нормальному усвоению речи. Наследование аутосомно-рецессивное. Средняя частота заболевания колеблется по разным странам. Для европейских стран она равна приблизительно 2:10 000. Определите возможное число гетерозиготных по глухонмоте людей в регионе, состоящем из 8 000 000 жителей.

16. В одном из родильных домов Екатеринбурга в течение 10 лет было выявлено 142 ребенка с патологическим рецессивным признаком среди 102 000 новорожденных. Установите генетическую структуру популяции данного города, если она отвечает условиям панмиксии.

17. В одном из регионов Юго-Восточной Азии с населением 320 000 человек при полной регистрации случаев болезни Шпильмейера-Фогта (юношеская форма амавротической идиотии) обнаружено 12 больных. Болезнь определяется рецессивным аутосомным геном. Определите число гетерозиготных носителей на 1 млн. населения.

18. В одном городе со стабильным составом населения в течение 5 лет среди 27 000 новорожденных зарегистрировано 4 больных фенилкетонурией, которая наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите количество гетерозигот по фенилкетонурии среди населения данного города.

19. Подагра встречается у 3% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин пенетрантность его равна 25%. Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

Практические занятия № 15, 16:
Тема: Определение частот генотипов
и аллелей в популяциях. Решение задач

ЗАДАНИЯ:

1. Кратко ответьте на вопросы:

1. Основные параметры распределения количественных признаков в популяциях (среднее, дисперсия, асимметрия, эксцесс).
2. Наследуемость, корреляция и их значение для селекции.
3. Концепция генетического полиморфизма.
4. Классификация мутаций, частота спонтанных и индуцированных мутаций, их влияние на приспособленность.
5. Понятие мутационного груза.
6. Селективно-нейтральные мутации, их судьба в популяции.
7. Миграция генов и её влияние на генетический состав популяции.

2. Решите задачи:

1. В районе с населением 280 000 зарегистрировано 14 альбиносов и 9 больных фенилкетонурией. Все признаки наследственные и детерминируются аутосомно-рецессивными генами. По какой формуле можно определить вероятность брака носителей этих генов?

2. Болезнь Тэя-Сакса обусловлена аутосомным рецессивным аллелем. Характерные симптомы этой болезни – умственная отсталость и слепота; смерть наступает в возрасте около четырех лет. Частота заболевания среди новорожденных составляет около 10 на 1 млн. Исходя из равновесия Харди-Вайнберга, рассчитайте частоты аллелей и гетерозигот.

3. В одной популяции частота дальтонизма (т. е. неспособности различать зеленый и красный цвета) составляет среди мужчин 0,08. Этот дефект обусловлен сцепленным с полом рецессивным аллелем. Каковы ожидаемые частоты трех генотипов у женщин?

4. Фенилкетонурия, связанная с нарушением превращения фенилаланина в тирозин, встречается у 2–10 детей на каждые 100 000. Гетерозиготы не болеют, но могут быть выявлены при лабораторном обследовании. Прямая мутация происходит с частотой 2×10^{-4} . Сколько больных фенилкетонурией можно ожидать через два поколения, если с использованием специальной диеты все больные гомозиготы будут чувствовать себя хорошо и смогут оставить потомство?

5. Ретинобластомой называется обусловленное доминантным аллелем наследственное заболевание, приводящее при отсутствии лечения к смерти в раннем возрасте. Предположим, что частота мутационного возникновения аллеля ретинобластомы равна 10^{-5} . Какова равновесная частота аллеля в популяции при отсутствии лечения?

6. Равновесная частота данного летального рецессивного аллеля в случайно скрещивающейся популяции мышей равна 0,333. Обе гомозиготы селективно невыгодны. Каковы приспособленности всех трёх генотипов?

7. Частота аутомных аллелей А и а в трех популяциях растений равны соответственно 0,80 и 0,20. Коэффициенты инбридинга в трех популяциях равны 0; 0,40; 0,80. Какова частота гетерозигот в каждой популяции?

8. Популяция состоит из особей со следующими генотипами: 28 АА, 24 Аа и 48 аа. Рассчитайте коэффициент инбридинга в предположении, что инбридинг – это единственный фактор, ответственный за любое отклонение от равновесия Харди-Вайнберга.

3. Выберите один верный ответ из предложенных ниже вопросов:

1. Под воздействием мутагена изменилась структура гена и возникла рецессивная мутация, которая попала в гамету и образовавшуюся зиготу. После размножения организма она попала еще в несколько особей. Что случится с этой мутацией дальше по закону Харди-Вайнберга, если она не влияет на жизнеспособность?

Варианты ответов:

1) из поколения в поколение ее частота будет уменьшаться, и она постепенно исчезнет;

2) из поколения в поколение ее частота будет увеличиваться;

3) её доля в популяции останется постоянной;

4) доля мутации может случайно уменьшиться или увеличиться, или остаться постоянной;

5) частота мутации резко уменьшится, и она быстро исчезнет.

2. В популяции людей, близкой по характеристикам к идеальной, 16% лиц – резус-отрицательны (аутомно-рецессивный признак), а 84% – резус-положительны. Определите процент гетерозигот по резус-фактору.

Варианты ответов:

- 1) 48%;
- 2) 60%;
- 3) 24%;
- 4) 36%;
- 5) 84%.

3. У малярийного плазмодия – возбудителя трехдневной малярии – различают два штамма: южный и северный. Они отличаются продолжительностью инкубационного периода: у южного он короткий, а у северного – длинный. В этом проявляется выраженное действие:

Варианты ответов:

- 1) дрейфа генов;
- 2) изоляции;
- 3) популяционных волн;
- 4) естественного отбора;
- 5) борьбы за существование.

4. Укажите номера предложений, в которых сделаны ошибки и исправьте их.

1. В разных популяциях одного вида частота мутантных генов одинакова

2. Направленное изменение частоты генов в популяциях не «обусловлено действием дрейфа генов»

3. И близко расположенные, и отдаленные популяции одного вида не отличаются друг от друга

4. При миграции животных и растений генофонд вновь образованной популяции гораздо больше генофонда родительской популяции.

Практическое занятие № 17:
Тема: Определение частот генотипов
и аллелей в популяциях

ЗАДАНИЯ:

1. Кратко ответьте на вопросы:

1. Что такое популяционный метод?
2. Почему популяционные волны численности усиливают эффекты дрейфа генов?
3. Какую роль играет дрейф генов в формировании островных фаун и флор?
4. Объясните принцип молекулярных часов эволюции и его применение в эволюционных исследованиях.
5. Дайте общее представление о создании закона Харди-Вайнберга. Кем были учёные, создавшие этот закон?
6. Популяционная генетика сегодня в России: НИИ, знаменитые учёные, известные труды.
7. Объясните понятие «эффекта бутылочного горлышка».
8. Почему для оценки бремени генетического груза человечества используют понятие летальных эквивалентов?
9. Генетическое расстояние. Показатели генетического расстояния.

2. Решите задачи:

1. В некоторых научных статьях приводятся данные о распространении групп крови среди популяций человека. Например, среди пигмеев эти частоты выглядят следующим образом: I группа – 30,2 %; II группа – 30,3 %; III группа – 29,1 %; IV группа – 10,4 %. Определите частоту встречаемости в популяции пигмеев аллелей гена группы крови по системе АВ0.

2. Подагра определяется доминантным аутосомным геном, но у женщин его пенетрантность составляет 0 %, а у мужчин – 20 %. Определите генетическую структуру популяции, если среди

10 000 жителей подагру имеют примерно 190 человек.

Практическое занятие № 18: ТЕСТОВОЕ ЗАНЯТИЕ

Выберите один верный ответ.

1. К генотипической изменчивости относят:

- а) появление световых и теневых листьев у растений одного вида;
- б) появление темноокрашенных особей в популяции одного вида;
- в) различия в массе и размерах тела у животных одного вида;
- г) различия в высоте стебля и густоте листьев у растений одного вида.

2. Еще сравнительно недавно применение небольших доз яда варфарина приводила к гибели всей популяции крыс. Сейчас крысы пожирают варфарин без вреда для себя. Это можно объяснить:

- а) утратой варфарином ядовитых свойств;
- б) привыканием крыс к варфарину;
- в) возникновением в эволюции крыс невосприимчивости к варфарину;
- г) наличием в пищеварительном тракте крыс бактерий, которые поглощают варфарин

3. Происходит ли эволюция хищных животных в настоящее время?

- А. происходит эволюция всех видов
- Б. происходит только эволюция видов, ведущих древесный образ жизни
- В. происходит только эволюция видов мелких животных
- Г. ни один из ныне живущих хищников не эволюционирует.

4. Периодические колебания численности популяций (популяционные волны) приводят к:

- а) увеличению доли наследственной изменчивости у организмов в популяции;
- б) уменьшению доли наследственной изменчивости у организмов в популяции;

в) увеличению и уменьшению доли ненаследственной изменчивости у организмов в популяции;

г) изменению частот определённых мутаций и комбинаций у организмов в популяции.

5. Ученые пришли к выводу, что темноокрашенные бабочки встречаются в загрязненных районах чаще, чем бабочки со светлой окраской, потому что:

а) в промышленных районах темноокрашенные бабочки откладывают больше яиц, чем светлоокрашенные;

б) темноокрашенные бабочки более устойчивы к загрязнению;

в) вследствие загрязнения некоторые бабочки становятся темнее других;

г) в загрязненных районах темноокрашенные бабочки менее заметны для хищников и подвергаются меньшему истреблению.

6. Пример действия дизруптивной формы естественного отбора:

а) существование реликтовой рептилии гаттерии;

б) появление в гавани порта, отгороженной молом, популяции узкопанцирных крабов;

в) появление раннецветущей и позднецветущей рас погремка большого на скашиваемых лугах;

г) гибель длиннокрылых и короткокрылых воробьев во время сильной бури.

7. Биологический смысл закона Харди-Вайнберга заключается в описании популяции, находящейся:

а) под влиянием движущего отбора

б) под влиянием стабилизирующего отбора;

в) в состоянии генетического равновесия;

г) в состоянии резкого падения численности.

8. Дрейф генов – это:

а) случайное изменение частот аллелей в малых популяциях;

б) изменение частот аллелей в больших популяциях;

в) колебания численности популяций;

г) вымирание популяции.

9. Резкое возрастание численности особей в популяции, при котором возникает недостаток ресурсов, приводит к:

- а) обострению борьбы за существование;
- б) появлению мутаций;
- в) возникновению модификаций;
- г) появлению комбинативной изменчивости.

10. Усиление в природной популяции мутационного процесса:

- а) повышает эффективность естественного отбора;
- б) обеспечивает дрейф генов;
- в) увеличивает численность особей;
- г) ускоряет колебание численности популяций.

11. Установите последовательность этапов изменения окраски крыльев у бабочки берёзовой пяденицы в процессе эволюции, начиная с характеристики фона среды.

- а) сохранение темных бабочек в результате отбора;
- б) изменение окраски стволов берёз в следствии загрязнения окружающей среды;
- в) размножение тёмных бабочек, сохранение в ряде поколений тёмных особей;
- г) отлов светлых бабочек птицами;
- д) изменение через некоторое время окраски особей в популяции со светлой на темную.

12. Соотнесите характеристики движущей и стабилизирующей форм естественного отбора.

Характеристики: Формы естественного отбора:

- а) изменение среднего значения признака 1) движущий отбор
- б) появление новых признаков 2) стабилизирующий отбор
- в) сохранение среднего значения признака
- г) действует в стабильных условиях среды
- д) действует в изменяющихся условиях среды
- е) действует в процессе приспособления популяции к среде
- ж) убирает особей, отклоняющихся от среднего значения признака.

Сформулируйте и запишите развёрнутый ответ на поставленный вопрос:

13. Почему разные популяции одного вида различаются по частоте генов?

ВОПРОСЫ К ЭКЗАМЕНУ



1. Популяционная генетика как наука. Предмет и задачи популяционной генетики.
2. История становления популяционной генетики.
3. Научный метод в популяционной генетике. Разработка гипотезы, анализ данных.
4. Практическое значение закона Харди-Вайнберга.
5. Понятие о гене, локусе, аллеле, геноме, генотипе, фенотипе, гомозиготе, гетерозиготе, множественном аллелизме.
6. Уровни биологического разнообразия. Взаимосвязь генотипа и фенотипа.
7. Современное состояние проблемы антибиотикорезистентности.
8. Закономерности наследования признаков: 1-й, 2-й и 3-й законы Г. Менделя.
9. Расчёт генотипических и аллельных частот. Следствие из закона Харди-Вайнберга.
10. Полиморфизм особей в популяции. Поток генов, частота генотипов и аллелей.
11. Закон Харди-Вайнберга. Условия необходимые для равновесного распределения частот аллелей по Харди-Вайнбергу.
12. Онтогенез как процесс реализации наследственной программы развития организма. Этапы онтогенеза.
13. Механизмы реализации действия генов в процессе онтогенеза.
14. Генетический груз, его значение. Типы генетического груза.
15. Факторы эволюции генетических систем в популяциях.
16. Вид, как экологическая система. Структура вида.
17. Понятие о популяции. Структура популяций.

18. Мутация, как фактор генетического разнообразия в популяциях.

19. Миграция, как фактор генетического разнообразия в популяциях.

20. Рекомбинация и отбор, как факторы генетического разнообразия в популяциях.

21. Популяционные волны и дрейф генов, как факторы генетического разнообразия в популяциях.

22. Инбридинг. Коэффициент инбридинга.

23. Факторы генетического разнообразия видов и популяций.

24. Возрастная структура популяции.

25. Влияние генов и среды на развитие признака.

26. Генетические процессы в малых популяциях.

27. Генетические процессы в больших популяциях.

28. Естественный отбор, как направляющий фактор эволюции популяций.

29. Популяционная структура человечества. Типы элементарных популяций. Генетические характеристики человеческих популяций. Генетическая гетерогенность, ее природа. Понятие о «генетическом грузе», его виды. Полиморфизм популяций человека. Виды полиморфизма по механизму его поддержания. Примеры полиморфных признаков у человека.

30. Генетическая структура популяций человека и факторы ее динамики. Демографические характеристики, их влияние на генофонд популяции. Эволюционные факторы, нарушающие концентрации аллелей, специфика их действия в человеческих популяциях.

31. Роль наследственности и внешней среды в формировании фенотипа человека. Генетическая детерминированность нормы реакции.

ТЕМЫ ДЛЯ РЕФЕРАТОВ



1. Генетические аспекты видообразования у животных.
2. Генетические аспекты видообразования у растений.
3. Генетические механизмы возникновения антибиотикорезистентности у бактерий.
4. Элементарные факторы эволюции.
5. Филогенетика.
6. Полиплоидия и геновое видообразование.
7. Генетическая дивергенция таксонов различного ранга.
8. Популяция – элементарная эволюционная единица.
9. Изоляция как элементарный эволюционный фактор.
10. Генетические аспекты возникновения новых видов.
11. Возникновение и эволюция генома.
12. Формирование новых генов.
13. Наследственная изменчивость. Виды изменчивости по Дарвину.
14. Формы изменчивости. Действие естественного отбора на внутренние признаки.
15. Формы естественного и искусственного отборов. Их характеристика.
16. Современные данные об эволюционных факторах.
17. Микроэволюция. Макроэволюция. Дивергентный характер микроэволюции. Видообразование.
18. Вклад отечественных и зарубежных ученых в популяционную и эволюционную генетику.
19. Главные направления эволюции.

20. Концепция оптимального уровня генетического разнообразия.

21. Структурные уровни организации жизни. Понятие популяции, ее экологические и генетические свойства.

22. Современные проблемы эволюционного учения.

23. Популяционная генетика человека.

24. Генетические процессы в современных популяциях человека.

25. Расчёт популяционно-генетических параметров.

26. Наследуемость, корреляция, отбор по генным комплексам, интеграция полигенных систем и их значение для селекции.

27. Поток генов и его влияние на генетическую структуру популяции. Интрогрессия генов.

28. Концепция генетического полиморфизма.

29. Полиморфизм белков и нуклеиновых кислот.

30. Дрейф генов. Инбридинг. Общая, репродуктивная и эффективная численность популяций у различных видов.

31. Количественная и качественная изменчивость организмов. Основные параметры распределений количественных признаков в популяциях.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ НАПИСАНИЯ РЕФЕРАТА



Во время обучения в университете студент должен выполнять различные виды работ, одной из них является реферат.

Реферат – это работа объёмом 12–15 печатных страниц, выполняемая магистрантом в течение определённого срока. Реферат должен содержать основные фактические сведения и выводы по рассматриваемому вопросу. **Источниками информации являются:** научная литература, энциклопедии, словари, интернет-источники и т.д.

Подготовка любого реферата начинается с ознакомления и осмысления, а затем анализа источника или группы источников, выявления основных сведений, которые должны войти в реферат.

Реферат не заимствуется из первоисточника полностью, а представляет собой совокупность данных и их обобщение. Источники информации подбираются тщательно и отражают суть сообщения. В тексте не допускается использование местоимения «я» или словосочетаний «я считаю», «на мой взгляд» и т.д.

Структура реферата:

- 1) *титальный лист* – является первой страницей работы;
- 2) *содержание*, в котором указаны названия всех разделов реферата и номера страниц, указывающие начало этих разделов в тексте реферата;
- 3) *введение*. Во введении даётся краткая характеристика изучаемой темы, обосновывается её актуальность;
- 4) *основная часть реферата*. В данном разделе должна быть раскрыта тема. Основная часть может быть разделена на разделы

(2–3). В основной части необходимо раскрыть все пункты составленного плана, связно изложить проанализированный материал;

- 5) *заключение*. В заключении подводятся итоги по всей работе;
- 6) *список литературы*;
- 7) *приложение* к реферату позволяет повысить уровень работы, более полно раскрыть тему. В состав приложений могут входить: графики, таблицы, фотографии и т.д.

Требования к оформлению реферата:

- 1) объём – до 15 страниц;
- 2) формат страниц – А4;
- 3) межстрочный интервал – полуторный;
- 4) шрифт – *Times New Roman*, размер 14 пт;
- 5) поля: левое – 2 см, верхнее, нижнее, правое – 1,5 см;
- 6) выравнивание текста по ширине;
- 7) абзацный отступ 1,25. Выравнивание отступа с помощью табуляции и пробелов не допускается;
- 8) соблюдается постановка дефиса (-) и тире (–), а также типографических кавычек («...»);
- 9) графики, рисунки, фотографии занимают в тексте не более ½ страницы (исключение – приложения);
- 8) нумерация страниц – в правом верхнем углу. Титульный лист включается в общую нумерацию, но номер страницы на нём не ставится;
- 10) список литературы – не более 10 источников;
- 11) ссылки на литературу приводятся в тексте в квадратных скобках, например: [2, 5], на графический материал – в круглых скобках, например: (рис. 1);
- 12) примеры подписи рисунков: Рисунок 1 – Строение хромосомы. Ставятся внизу, выравнивание по центру;
- 13) приложения оформляются после списка литературы. В общий объём реферата приложения не входят. В правом верхнем углу пишется Приложение 1, Приложение 2 и т.д. Подписи графического материала ставятся внизу, выравнивание по центру;
- 14) рекомендуемые структурные части реферата: содержание, введение, основная часть, заключение, список литературы, приложение (не обязательно). Каждый раздел начинается с новой страницы, название пишется заглавными буквами, жирный шрифт

Расстояние между названием раздела и следующим за ним текстом составляет 1,5 интервал.

15) реферат помещается в папку со скоросшивателем, без файлов.

Требования к оформлению списка литературы:

Список литературы оформляется согласно требованиям ГОСТ 7.0.100–2018 «Библиографическая запись. Библиографическое описание». Фамилии и инициалы авторов набираются жирным шрифтом, библиографическое описание источника обычным. Список литературы формируется по алфавиту.

Пример:

1. **Криничная, Н. В.** Геномика с основами молекулярной генетики : учебное пособие / Н.В. Криничная, М. В. Воронов, С.В. Кизименко. – Луганск : Книта, 2023. – 96 с.

2. Генетика биотических сообществ [Электронный ресурс]. – URL:<https://www.iprbookshop.ru/10068.html>

ГЛОССАРИЙ



Антибиотикорезистентность бактерий – это способность микроорганизмов выживать и размножаться несмотря на присутствие антибиотиков, которые ранее эффективно уничтожали эти микроорганизмы.

Биологическая эволюция – естественный процесс развития живой природы, сопровождающийся изменением генетического состава популяций, формированием адаптаций, видообразованием и вымиранием видов, преобразованием экосистем и биосферы в целом.

Борьба за существование – сложные и многообразные отношения особей внутри видов, между видами и с окружающей средой.

Вид – это биологическая систематическая группа, состоящая из одной или нескольких популяций перекрестно размножающихся особей, которые репродуктивно изолированы от других таких группировок и стабильны в природе, занимая определенный ареал.

Волны жизни (популяционные волны) – колебания численности особей, составляющих популяции.

Гаплотип – совокупность аллелей на локусах одной хромосомы, обычно наследуемых вместе. Если же при кроссинговере комбинация аллелей меняется (что происходит очень редко), говорят о возникновении нового гаплотипа. Гаплотип может быть как у одного локуса, так и у целого генома. Генотип определенных генов диплоидной особи состоит из двух гаплотипов, расположенных на двух хромосомах, полученных от матери и отца соответственно.

Генетика – наука о законах наследственности и изменчивости организмов.

Генотип – совокупность всех генов, присущих данной особи.

Дивергенция – это процесс расхождения признаков.

Естественный отбор – процесс, в результате которого выживают и оставляют после себя потомство преимущественно особи с полезными в данных условиях наследственными изменениями.

Генофонд – понятие из популяционной генетики, описывающее совокупность всех генных вариаций (аллелей) определённой популяции, вида.

Дрейф генов или генетико-автоматические процессы – явление ненаправленного изменения частот аллельных вариантов генов в популяции, обусловленное случайными статистическими причинами.

Идеальная популяция – бесконечно большая по численности особей популяция, которая характеризуется полной панмиксией, отсутствием мутаций и естественного отбора.

Изменчивость – общее свойство организмов приобретать новые признаки (различия между особями в пределах вида).

Кариотип – совокупность признаков, по которым можно идентифицировать данный хромосомный набор: их число, форма, чередование эухроматиновых и гетерохроматиновых участков.

Макроэволюция – процесс эволюционных преобразований надвидового масштаба, происходящих на больших пространствах на протяжении больших отрезков времени, в результате чего образуются крупные систематические группы: роды, семейства, отряды и т.д.

Миграция – это фактор эволюции, вызывающий изменение генетического равновесия в составе популяций.

Микроэволюция – эволюционные преобразования внутри вида, на уровне популяций, ведущие к внутривидовой дивергенции и видообразованию. Масштаб времени микроэволюции – сотни, чаще – тысячи лет.

Наследственность – это свойство всех организмов сохранять и передавать особенности строения и функций от предков к потомству.

Норма реакции – пределы, в которых может изменяться фенотипическое проявление разных генов.

Панмиксия – случайное, ничем не ограниченное скрещивание между особями, свободный выбор партнера.

Популяция – это группа особей, занимающих определенную территорию, свободно скрещивающихся между собой и дающих плодовитое потомство.

Рождаемость – число новых особей, появившихся в популяции за единицу времени в результате размножения.

Синтетическая теория эволюции – современная эволюционная теория, которая является синтезом различных дисциплин, прежде всего, генетики и дарвинизма. Синтетическая теория эволюции также опирается на палеонтологию, систематику, молекулярную биологию и другие дисциплины.

Структурная организация популяции – соотношение групп особей по полу, возрасту, размеру, генотипу, распределением особей по территории и т.д.

Фенотип – совокупность всех признаков и свойств особей на определенной стадии.

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ



А. Основная литература:

1. Айала, Ф. Дж. Введение в популяционную и эволюционную генетику / Ф. Дж. Айала. – М. : Мир, 1984. – 232с.
2. Алтухов, Ю. П. Генетические процессы в популяциях / Ю. П. Алтухов. – М. : Наука, 1989. – 328 с.
3. Биология. Под ред. В. Н. Ярыгина, в 2кн. – М. : Высшая школа, 2000. – 742 с.
4. Джембетова, П. М. Генетика микроорганизмов : учебник для вузов / П. М. Джембетова. – М. : Юрайт, 2025. – 113 с.
5. Кайданов, Л. З. Генетика популяций / Л.З. Кайданов. – М. : Высшая школа, 1996. – 320 с.
6. Картавцев, Ю. Ф. Молекулярная эволюция и популяционная генетика / Ю. Ф. Картавцев. – Владивосток : Издательство Дальневосточного государственного университета, 2008. – 562 с.
7. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учебник / О. Э. Костерин. – Саратов, М. : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. – 246 с.
8. Криничная, Н. В. Генетика : учебное пособие / Н.В. Криничная, И. Д. Соколов, П. К. Бойченко, М. В. Воронов. – Луганск : Книта, 2020. – 136 с.
9. Криничная, Н. В. Геномика с основами молекулярной генетики : учебное пособие / Н. В. Криничная, М. В. Воронов, С.В. Кизименко. – Луганск : Книта, 2023. – 96 с.

10. Тимофеев-Ресовский, Н. В. Краткий очерк теории эволюции / Н. В. Тимофеев-Ресовский, Н. Н. Воронцов, А. В. Яблоков. – М., 1987. – 224 с.

11. Яблоков, А. В. Эволюционное учение / А. В. Яблоков, А. Г. Юсуфов. – М. : Высшая школа, 1981. – 343 с.

Б. Дополнительная литература:

1. Животовский, Л. А. Популяционная биометрия / Л. А. Животовский. – М. : Наука, 1991. – 271 с.

2. Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв ; под редакцией Е. С. Беляев, А. П. Акифьев. – Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2017. – 480 с.

3. Криничная, Н. В. Молекулярная биология : учебное пособие / Н. В. Криничная, М. В. Воронов. – Луганск : Книта, 2022. – 120 с.

4. Шарова, И. Х. Проблемы теории эволюции / И. Х. Шарова. – М. : Знание, 1981. – 214 с.

5. Яблоков, А. В. Мир эволюции / А. В. Яблоков. – М., 1985. – 127 с.

6. Яблоков, А. В. Популяционная биология / А. В. Яблоков. – М. : Высш. шк., 1987. – 303 с.

В. Интернет-ресурсы:

1. Основы генетики [Электронный ресурс]. –

URL: <https://www.iprbookshop.ru/13033.html>

2. Генетика биотических сообществ [Электронный ресурс]. –

URL: <https://www.iprbookshop.ru/10068.html>

3. Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие для вузов. – Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. – URL: <https://www.iprbookshop.ru/65279.html>

4. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учебник. – Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. – URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В учебном пособии изложены основы популяционной генетики, определяется её роль в контексте общей генетики. Рассмотрены основные термины, понятия, модели и основные методы исследований в популяционной генетике.

Затрагиваются вопросы идеальных и неидеальных популяций, генного дрейфа, селективных процессов в популяциях и др. Поскольку ключевой математической догмой популяционной генетики является закон Харди-Вайнберга, то основная часть пособия посвящена теоретическим и практическим основам применения этого закона.

Учебное пособие содержит раздел «Теоретическая часть», необходимый для успешного решения задач в разделе «Практикум».

Учебная дисциплина «Популяционная генетика» является одним из основополагающих учебных предметов для исследователей-биологов, обучающихся по направлению подготовки 06.04.01 Биология, магистерская программа Генетика. Пособие предусматривает знакомство студентов с основными разделами популяционной генетики и формирует у студента целостные, фундаментальные знания о ней.

Разработано в соответствии с рабочей программой дисциплины.

Авторы выражают благодарность рецензентам за ценные замечания и советы, способствующие улучшению учебного пособия.

ДЛЯ ЗАМЕТОК

ДЛЯ ЗАМЕТОК

Учебное издание

КРИНИЧНАЯ Наталия Викторовна
ГАВРИК Спартак Юрьевич

ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА

Учебное пособие

В авторской редакции

Подписано в печать 26.05.2026. Бумага офсетная. Гарнитура Times New Roman.

Печать ризографическая. Формат 60×84/16. Усл. печ. л. 7,67.

Тираж 100 экз. Заказ № 54.

ФГБОУ ВО «ЛГПУ»

Издательство ЛГПУ

ул. Оборонная, 2, г. Луганск, ЛНР, 291011. Т/ф: +7 857-2-58-03-20

e-mail: knitaizd@mail.ru

Отпечатано в типографии ИП Пальчак А.В.

г. Луганск, ул. Ленина, 38. elton2lug@mail.ru