

Генетика человека

Лекция 11.

Популяционная генетика

Ловинская Анна Владимировна,

PhD, кафедра молекулярной
биологии и генетики

Популяция

Популяция — совокупность особей одного вида, более или менее длительно занимающая определённое пространство и воспроизводящая себя в течение большого числа поколений.

Популяции человека — сообщества, внутри которых браки заключаются чаще, чем с людьми других популяций.

Популяции

Идеальная

- популяция большая;
- влияние изменений можно игнорировать;
- скрещивание происходит случайным образом;
- отсутствие миграций;
- отсутствие новых мутаций;
- отсутствие дифференцированного отбора;
- каждый генотип имеет равные шансы на выживание и размножение

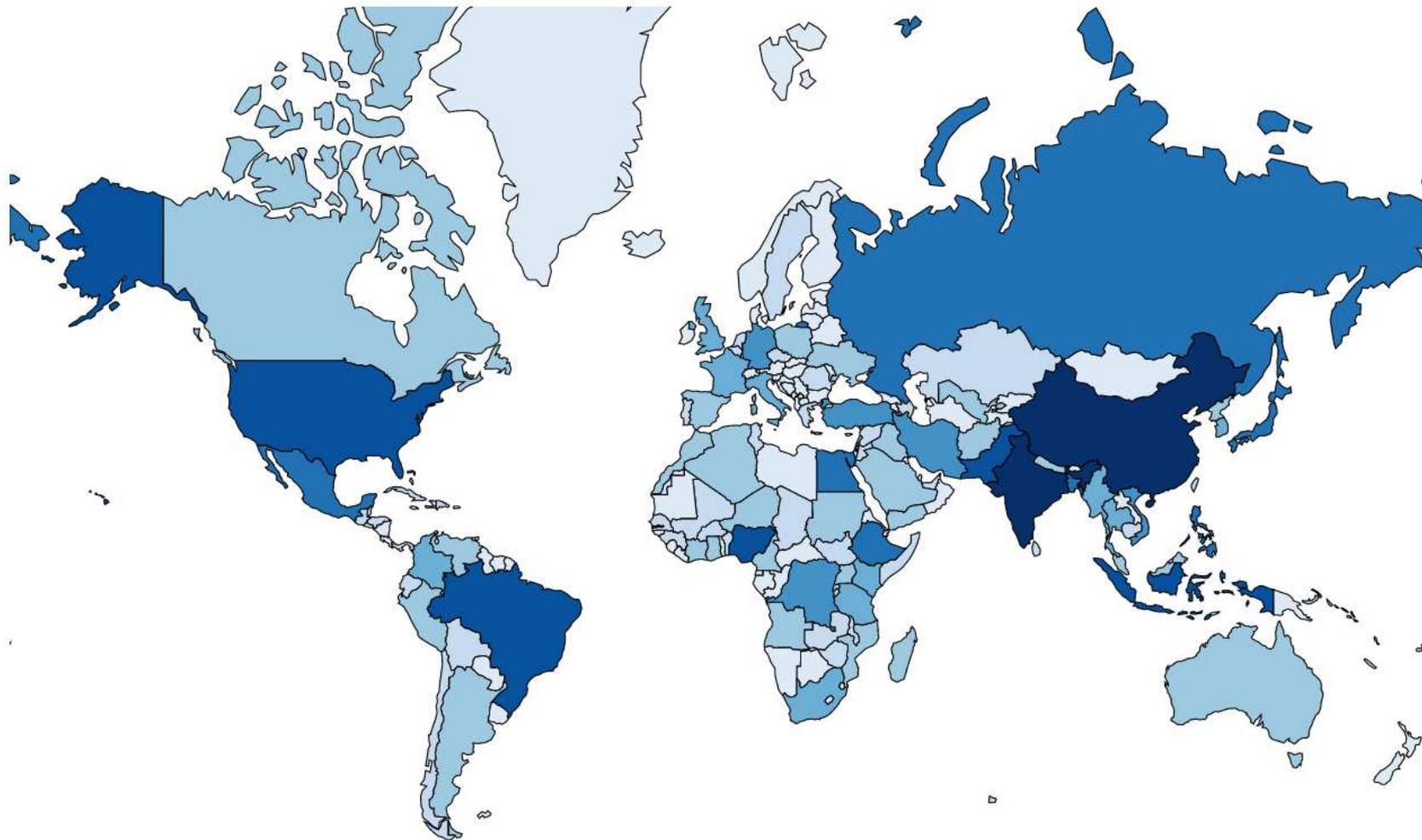
Реальная

- может более или менее отклоняться от базовой идеальной популяции;
- отклонение может повлиять только на один ген. Частоты аллелей этого гена, например, могут увеличиваться за счет новых мутаций или уменьшаться за счет отбора носителей или пациентов;
- случайное скрещивание редко достигается полностью. Многие популяции подразделяются по моделям скрещивания

Население мира по странам, 2022

worldpopulationreview.com

2022 World Population by Country



Live Population: 7,935,703,050

<http://worldpopulationreview.com/>

2022 World Population 7,953,952,567

Choose Year to Display Below: ▼

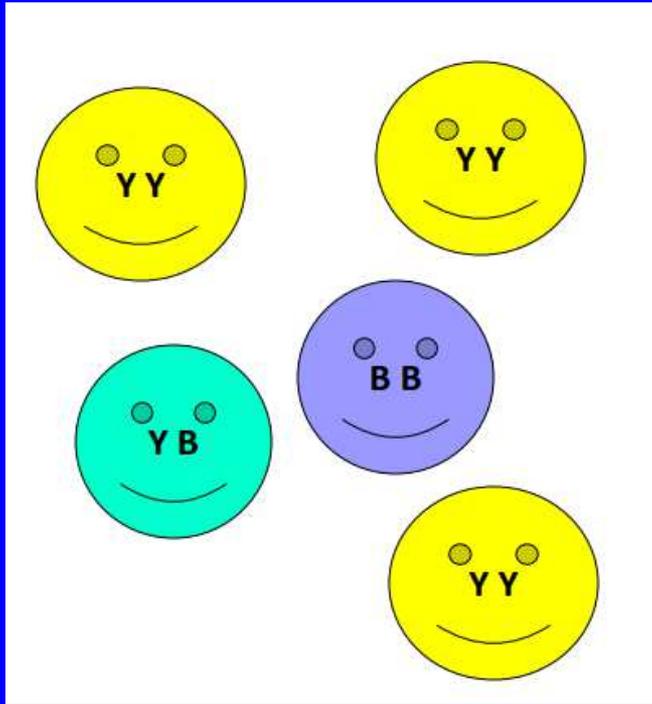
[📄 CSV](#) [📄 JSON](#)

Flag	Country	2022 (Live) ▼	2020 Population	Area	Density (km ²)	Growth Rate	World %	Rank
	China	1,447,483,637	1,439,323,776	9,706,961 km ²	149/km ²	0.29%	18.21%	1
	India	1,403,581,361	1,380,004,385	3,287,590 km ²	428/km ²	0.95%	17.68%	2
	United States	334,364,068	331,002,651	9,372,610 km ²	36/km ²	0.57%	4.21%	3
	Indonesia	278,492,712	273,523,615	1,904,569 km ²	147/km ²	1.00%	3.51%	4
	Pakistan	228,501,062	220,892,340	881,912 km ²	260/km ²	1.90%	2.89%	5
	Nigeria	215,509,528	206,139,589	923,768 km ²	235/km ²	2.53%	2.73%	6
	Brazil	215,039,788	212,559,417	8,515,767 km ²	25/km ²	0.64%	2.71%	7
	Bangladesh	167,522,581	164,689,383	147,570 km ²	1,138/km ²	0.95%	2.11%	8
	Russia	145,826,800	145,934,462	17,098,242 km ²	9/km ²	-0.07%	1.83%	9
	Mexico	131,262,391	128,932,753	1,964,375 km ²	67/km ²	1.00%	1.65%	10
	Japan	125,691,297	126,476,461	377,930 km ²	332/km ²	-0.37%	1.58%	11
	Ethiopia	120,135,109	114,963,588	1,104,300 km ²	109/km ²	2.49%	1.52%	12
	Philippines	112,171,719	109,581,078	342,353 km ²	329/km ²	1.32%	1.41%	13
	Egypt	105,717,771	102,334,404	1,002,450 km ²	106/km ²	1.82%	1.33%	14
	Vietnam	98,771,016	97,338,579	331,212 km ²	299/km ²	0.80%	1.24%	15
	DR Congo	94,578,653	89,561,403	2,344,858 km ²	41/km ²	3.10%	1.20%	16
	Iran	85,795,145	83,992,949	1,648,195 km ²	52/km ²	1.17%	1.08%	17
	Kazakhstan	19,156,500	18,776,707	2,724,900 km ²	7/km ²	1.11%	0.24%	65

Частоты генотипов и аллелей

Частота генотипа = доля особей в популяции с определенным генотипом. Частоты генотипов могут отличаться в разных популяциях.

Частота аллеля = доля любого конкретного аллеля в популяции. Частоты аллелей оцениваются по частотам генотипов.



Частота генотипов:

- YY: $3/5$ 60%
- YB: $1/5$ 20%
- BB: $1/5$ 20%

Частота аллелей:

- Y: $7/10$ 70%
- B: $3/10$ 30%

Частоты генотипов и аллелей

Частоты аллелей обычно обозначаются маленькими буквами. Если имеется только два аллеля, частота более частого аллеля обозначается p , в то время как частота менее частого аллеля обозначается q :

$$p + q = 1$$

Если аллелей больше 2, то можно использовать другие буквы, например, p, q, r, s, \dots

$$p + q + r + s + \dots = 1$$

Частоты генотипов, обозначенные D, E и F для генотипов YY, YB и BB , соответственно.

$$D + E + F = 1$$

Частота аллеля p для аллеля Y - $\frac{2 \times D + E}{2}$ и частота аллеля q для аллеля B - $\frac{E + 2 \times F}{2}$.

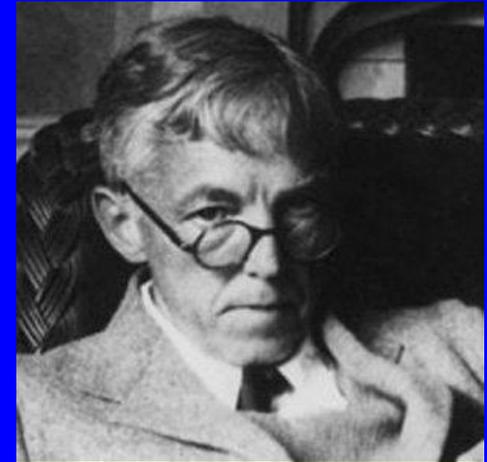
$$\frac{2 \times D + E}{2} + \frac{E + 2 \times F}{2} = 1$$

Закон Харди-Вайнберга

Закон Харди–Вайнберга (принцип / модель/ равновесие/ теорема Харди–Вайнберга) гласит, что частоты аллелей и генотипов в популяции будут оставаться постоянными из поколения в поколение в отсутствие других эволюционных влияний (генетический дрейф, выбор партнера, ассортативное скрещивание, естественный отбор, половой отбор, мутация, поток генов, мейотический драйв, генетический хичкинг, эффект бутылочного горлышка, эффект основателя и инбридинг)

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

Харди Г.Х. и Вайнберг В. сформулировали это равновесное соотношение, независимое друг от друга, в 1908 г.

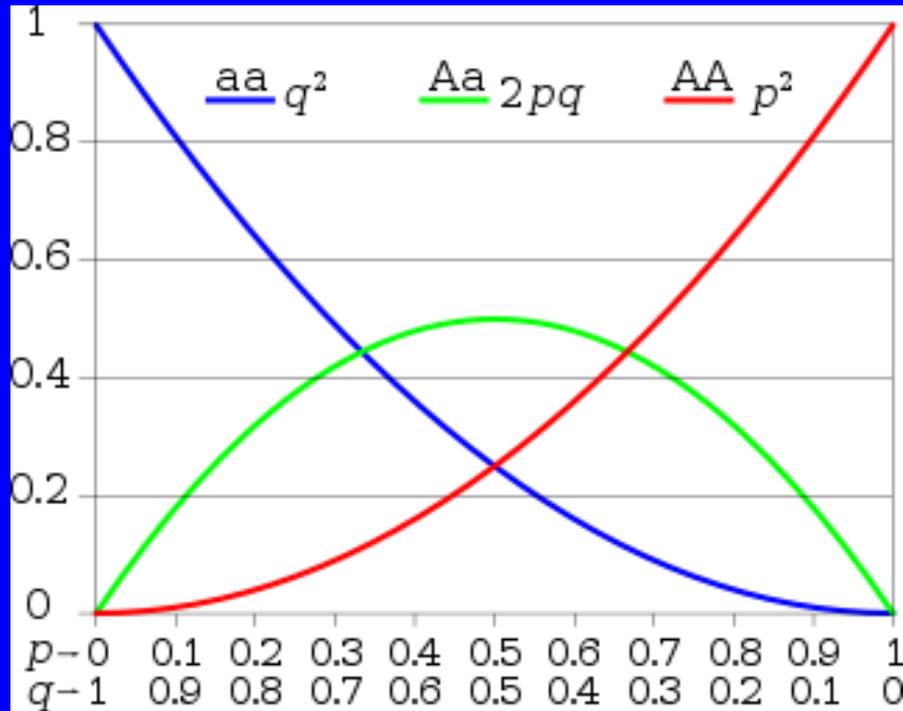


Гордфри Харолд Харди
(1877-1947)



Вильгельм Вайнберг
(1862-1937)

Закон Харди-Вайнберга



Закон Харди-Вайнберга для двух аллелей: по оси абсцисс показаны частоты аллелей p и q , по оси ординат - частоты генотипов. Каждая кривая соответствует одному из трёх возможных генотипов. Любой переменной (либо частоты аллеля, либо частоты генотипа) достаточно, чтобы предсказать остальные.

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

Закон Харди-Вайнберга

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.

Приблизительные значения частоты генов и частоты носителей, полученные на основе частоты заболеваний

Заболеваемость (q^2)	Частота гена (q)	Частота носителей ($2pq$)
1/1000	1/32	1/16
1/2000	1/45	1/23
1/5000	1/71	1/36
1/10000	1/100	1/50
1/50000	1/224	1/112
1/100000	1/316	1/158

Спасибо за внимание!