

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ  
ПЕНЗЕНСКОЙ ОБЛАСТИ  
**ГБОУ ПО "АКАДЕМИЧЕСКИЙ ЛИЦЕЙ №14"**

ОГРН 1215800007213

ИНН 5836696559/КПП 583601001

440008, г. Пенза, Шевченко, стр. 17,

тел. 45-47-49, факс (8412)45-47-54

E-mail: al\_14@edu-penza.ru

04.09.2023 № 4

## **Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга**

*Методические материалы для молодого учителя.*

***Подготовила:***

**Бородина Жанна Алексеевна,**

учитель биологии

высшей категории ГБОУ ПО

«Академический лицей № 14»

г. Пензы, Почетный работник общего  
образования РФ

Пенза 2023

## «Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга»

Урок по данной теме возможен в разделе «Микроэволюция. Популяционная генетика» по общей биологии в классах с профильным обучением биологии. Так же возможно изучение этой темы в рамках курса «Генетика» в разделе «Методы изучения наследственности человека» при изучении темы «Популяционно-статистический метод». В моем случае место урока было в общей биологии.

В школьном курсе биологии недостаточно внимания уделяется этой теме, а между тем, она важна для понимания эволюционной теории. Популяционная генетика увязывает воедино и дарвинизм, и генетику. Материал темы для восприятия непрост. Также урок имеет большое нравственное значение. Просчитывая процент гетерозигот по некоторым редким наследственным аутосомно-рецессивным болезням, ученики обнаруживают, что количество носителей рецессивного гена неожиданно велико. Приходят к выводу о бесполезности метода уничтожения гомозиготных рецессивов, лучше стараться не добавлять в окружающую среду новых мутагенов.

### Учитель:

На стыке классического дарвинизма и генетики родилось целое направление – популяционная генетика, которая занимается изучением эволюционных процессов, происходящих в популяциях. Дело в том, что в 20-е гг. XX в. между генетикой и эволюционной теорией Дарвина возникло разногласие. Высказывались мнения о том, что генетика отменила якобы устаревший дарвинизм.

Наши отечественные ученые первыми поняли значение сравнительно мелких объединений особей, на которые распадается население любого вида, – популяций.

В 1921-1922 гг. С.С. Четвериков начал изучать распространение мутаций не в лабораторных условиях, как Т. Морган, а в природных популяциях дрозофил.

**Проблемный вопрос для участников** *В XIX веке английский инженер Дженкинс высказал сомнение в том, что возникающие изменения признаков могут иметь значение для эволюции. Единичные особи, несущие полезные изменения, скрещиваются с нормальными, не имеющими отклонений.*

*В результате число отклонений у потомков в 1-ом поколении уменьшается, по меньшей мере, вдвое, во 2-ом – вчетверо и т.д. Постепенно отклонение становится столь редким, что не может играть никакой роли в эволюции.*

## Прав ли бы Дженкинс?

В 1926 г. С.С. Четвериков (1890-1959) написал работу «О некоторых моментах эволюционного процесса с точки зрения эволюционной теории». Изучая природные популяции дрозофил, он заметил, что «популяции подобны губке, впитывают рецессивные мутации, оставаясь при этом фенотипически однородными. Существование такого скрытого резерва наследственной изменчивости создаёт возможность для эволюционных преобразований популяций под воздействием естественного отбора».

Ведущую роль в популяционной генетике играет учение о микроэволюции, то есть мельчайших изменениях, происходящих внутри популяции и вида. Таким образом, популяция – элементарная единица эволюции. Речь идет о популяции организмов размножающихся половым путем. В таких популяциях осуществляется та или иная степень панмиксии – случайного свободного скрещивания. Это главное начало, объединяющее особей в одну популяцию. Причем внутри популяции панмиксия выше, чем между соседними популяциями того же вида. Для эволюции важно, что внутри популяции идет обмен генетической информацией: потомки получают половину хромосом от одного родителя, а половину от другого.

Панмиксия обеспечивает возможность постоянного обмена наследственным материалом.

На протяжении поколений группа особей оказывается единой большой системой с определенным комплексом генов – генофондом, который состоит из генотипов отдельных особей. Важнейшая особенность генофонда – его внутренняя неоднородность. Генофонд популяции может быть описан либо частотами встречаемости генов А или а, либо частотами встречаемости генотипов АА, Аа, аа.

Возникает вопрос — каким же образом происходит распределение аллельных генов в природных популяциях? Ответ на этот вопрос дает закономерность, открытая независимо друг от друга в 1908 и 1909 гг. английским математиком Г.Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом.

В ходе реального урока учащиеся делают краткие сообщения по биографиям ученых-Харди и Вайнберга с демонстрацией портретов на слайдах (по одному сообщению от 1 и 2 гр)- **Приложение 1**, в данном случае биографическую справку по ученым дает учитель, ведущий семинар.

**Мы с вами сейчас вместе выведем эту закономерность (вывод закономерности осуществляется в постоянном обсуждении с**

**присутствующей аудиторией и совместной записью –учителем на доске, присутствующими в тетрадях).**

Допустим, в генофонде популяции имеются аллельные гены — доминантный  $A$  и рецессивный  $a$ , встречающиеся с произвольными частотами  $p$  и  $q$  соответственно. Причем число самцов примерно равно числу самок, и те и другие являются носителями данных генов. Тогда скрещивания в такой популяции теоретически могут происходить следующим образом: (самец  $\times$  самка):  $(pA + qa) \times (pA + qa)$ .

В результате частоты встречаемости трех возможных генотипов в составе популяции распределятся следующим образом (по формуле бинома Ньютона, из математики многим это известно как квадрат двучлена или квадрат суммы двух выражений  $(a+b)^2 = a^2 + 2ab + b^2$ ):

**(самец  $\times$  самка):  $(pA + qa) \times (pA + qa)$**

**$(pA + qa)^2 = p^2 AA + 2pqAa + q^2 aa$  — распределение частот встречаемости**

**$Aa \quad AA \quad Aa \quad aa$  — комбинации генотипов**

Преобразуем выражение, сокращая генотипы и оставляя только частоты встречаемости генов и получаем  $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2; p + q = 1$

**Где  $p$  — частота доминантного аллеля  $A$ ,**

**$q$  — частота рецессивного аллеля  $a$ ,**

**$p^2$  — частота генотипа  $AA$  (гомозигот по доминантному аллелю),**

**$q^2$  — частота генотипа  $aa$  (гомозигот по рецессивному аллелю)-запись на доске при выводе закономерности**

И, следовательно, в соответствии с законом Харди-Вайнберга частота доминантных гомозигот ( $AA$ ) равна квадрату вероятности встречаемости доминантного аллеля, частота гетерозигот ( $Aa$ ) - удвоенному произведению вероятности встречаемости доминантного и рецессивного аллелей. Частота встречаемости рецессивных гомозигот ( $aa$ ) равна квадрату вероятности рецессивного аллеля.

Если численность самок и самцов существенно различается, то равновесие наступит не в первом поколении, а во втором, так как в первом поколении происходит выравнивание численности полов в популяции.

**В идеальной популяции соотношение частоты доминантных гомозигот ( $AA$ ), гетерозигот ( $Aa$ ) и рецессивных гомозигот ( $aa$ ) сохраняется постоянным из поколения в поколение, если никакие эволюционные факторы не нарушают это равновесие. В этом основной смысл закона Харди-Вайнберга.**

Для идеальной популяции характерны следующие черты: большая численность, свободное скрещивание (панмиксия) организмов, отсутствие отбора и мутационного процесса, отсутствие миграций в популяцию и из нее.

При изменении любой из перечисленных черт соотношение численности генотипов в популяции нарушается. Факторы, стимулирующие сдвиг равновесия, — родственные браки, мутации, дрейф генов, отбор, миграции и другие. В природной популяции ни одно из этих условий идеальной популяции не соблюдается, поэтому и закон Харди-Вайнберга носит условный характер. Тем не менее он реально отражает тенденции в характере распределения частот тех или иных аллелей и генотипов. Закон Харди-Вайнберга является основой при рассмотрении генетических преобразований, происходящих в естественных и искусственно созданных популяциях растений, животных и человека.

Закон Харди и Вайнберга соблюдается и для более сложных случаев, когда в локусах находится более двух аллельных генов. Он также дает возможность рассчитать в популяции человека частоту нормальных и патологических генов- гетерозигот, доминантных и рецессивных гомозигот, а также частоту нормальных и патологических фенотипов, т.е. определить генетическую структуру популяции.

Вместе с тем следует отметить, что в малочисленных популяциях человека закон Харди-Вайнберга не применим, т.к. статистические закономерности, на которых он основан, не имеют значения в случае малых чисел.

**Посмотрим, как на конкретных задачах по расчетам частот аллелей в человеческих популяциях как применяется закон Харди-Вайнберга**

### **Задача 1 (совместное решение и разбор на доске в качестве примера) .**

В Европе на 10 000 человек с нормальным содержанием меланина встречается 1 альбинос. Ген альбинизма наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена альбинизма.

Носителем называют организм, гетерозиготный по гену, который может вызвать в гомозиготном состоянии нарушение метаболизма.

#### **Решение:**

Необходимо найти частоту встречаемости гена альбинизма (носителей гена альбинизма), который является рецессивным. По закономерности Харди-Вайнберга это  $q$ .

$q^2(aa) = 1/10\ 000$      $q(a) = \sqrt{1/10\ 000} = 0,01$  Из выражения  $p+q=1$  находим значение  $p$ :  $p(A) = 1 - 0,01 = 0,99$

значит частота гетерозигот  $2pq(Aa) = 2 * 0,99 * 0,01 = 0,0198$  или почти 2%, то есть на 50 человек приходится 1 носитель гена альбинизма.

Далее по пропорции рассчитываем количество человек на 2 %:

10000-100%

X - 2%     $x=200$  чел. Являются гетерозиготными по гену альбинизма.

Тогда  $10000:200=50$ , т.е. на 50 человек приходится 1 носитель гена альбинизма.

Исходя из вычислений видно, что частота рецессивного аллеля в популяции неожиданно велика при малом числе индивидуумов с гомозиготным рецессивным генотипом.

Как показывают вычисления с использованием уравнения Харди-Вайнберга, частота носителей популяции всегда выше, чем можно было бы ожидать на основании оценок частоты фенотипического проявления данного дефекта. И теперь вы точно можете ответить на вопрос по поводу правоты инженера Дженкинса.

**Далее 2-я задача решается самостоятельно с дальнейшим обсуждением.**

**Условие задачи выводятся на слайде.**

### **Задача 2**

При обследовании одного города с населением в 1000000 человек обнаружено 49 альбиносов. Установить частоту встречаемости гетерозиготных носителей гена альбинизма среди жителей данного города.

#### **Решение:**

Так как альбиносы являются рецессивными гомозиготами (aa), то, согласно закону Харди-Вайнберга:

$p^2 + 2pq + q^2 = 1$ ;  $q^2 = 49/1000000 = 1/20408$ ; частота рецессивного гена равна:  
 $q^2 = (1/20408)^2$ . Из чего, получим:

$q = \sqrt{1/20408} \approx 1/143$ ;  $p + q = 1$ , отсюда,  $p = 1 - q$ ;  $p = 1 - 1/143 = 142/143$ .

Частота гетерозигот составляет  $2pq$ .

$2pq = 2 \cdot 142/143 \cdot 1/143 = 284/20449 = 1/72 \approx 1/70$ .

Следовательно, каждый 70-й житель города является гетерозиготным носителем гена альбинизма. Это достаточно большая частота встречаемости рецессивного гена в популяции.

**Задачи 3 и 4 вы получаете на дом к следующему занятию в декабре.**

### **Задача 3.**

Кистозный фиброз поджелудочной железы встречается среди населения с частотой 1 на 2 000. Вычислите частоту носителей этого рецессивного гена.

### **Задача 4**

Анализ популяции показал, что встречаемость людей, обладающих аутосомным рецессивным признаком, равна 0,04. Какова частота гетерозигот в этой популяции?

### **Учитель(ведущий)**

Вы видите-насколько велико практическое значение закона Харди-Вайнберга.

В здравоохранении – позволяет оценить популяционный риск генетически обусловленных заболеваний, поскольку каждая популяция обладает собственным генофондом и, соответственно, разными частотами неблагоприятных аллелей. Зная частоты рождения детей с наследственными заболеваниями, можно рассчитать структуру генофонда. В то же время, зная частоты неблагоприятных аллелей, можно предсказать риск рождения больного ребенка. В селекции – позволяет выявить генетический потенциал исходного материала (природных популяций, а также сортов и пород

народной селекции), поскольку разные сорта и породы характеризуются собственными генофондами, 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). 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 расчетных величин можно установить эффект действия экологических факторов.

В генетике активно используется популяционно-статистический метод.

Как вы думаете-в чем его важность?

**Учитель:** С помощью популяционно – статистического метода проводятся исследования части популяции людей; изучают архивы больниц, перинатальных центров, родильных домов, ведут опросы пациентов путем анкетирования и затем проводят статистический анализ полученных данных по различным изучаемым признакам (заболеваниям). Изучение распределения генов на определенных территориях показывает, что их можно разделить на три категории): №1 – гены, имеющие универсальное расположение: например, рецессивный ген фенилкетонурии и некоторые формы слабоумия, встречаются в гетерозиготном состоянии 1 одного процента населения Европы. Также можно охарактеризовать такие заболевания, как альбинизм, алкаптокурия, аниридия, сахарный диабет. Категория № 2 – встречаются локально, в определенных районах – например, ген серповидноклеточной анемии распространен в странах Африки и Средиземноморья. А категория № 3 – имеет узкое распространение, например, ген, определяющий врожденный вывих бедра имеет наибольшую концентрацию у коренных жителей северо – востока нашей страны.



### **Список использованной литературы:**

1. Билич Г. Л., В.А.Крыжановский Биология для поступающих в ВУЗы-8-е издание- Ростовн/Д:Феникс,2016.-1088с

2. Каменский А.А. Ким А.И., Великанов Л.Л. и др. Биология –М: АСТ:СЛОВО,2012.-640с.- (Высшее образование).

3. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека. Уч-к для ВУЗов- М:ВЛАДОС, 2002 г-235 с.

4. <http://bio.1september.ru/>

## Приложение 1

Годфри Харолд Харди (1877–1947) – английский математик, родился в Кранли, графство Суррей. Сын учителя рисования. Изучал математику в Кембриджском и Оксфордском университете. Пожалуй, самую большую известность Харди принесли совместные работы с Джоном Идензором Литлвудом (1885–1977) и позднее с индийским математиком-самоучкой Сриниваса Рамануджаном (1887–1920), который работал клерком в Мадрасе. В 1913 году Рамануджан послал Харди список доказанных им теорем. Признав гениальность юного клерка, Харди пригласил его в Оксфорд, и в течение нескольких лет, предшествовавших безвременной смерти Рамануджана, они опубликовали серию блестящих совместных работ.



Вильгельм Вайнберг (1862–1937) – немецкий врач, имевший большую частную практику в Штутгарте. По воспоминаниям современников, помог появиться на свет 3500 младенцам, в том числе по крайней мере 120 парам близнецов. На основании собственных наблюдений над рождением близнецов и переоткрытых генетических законов Менделя пришел к выводу, что предрасположенность к рождению двуяйцевых (неидентичных) близнецов передается по наследству.



