

Методические рекомендации

при изучении темы: «Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга»

Бородина Ж.А., учитель биологии высшей категории в ГБОУ ПО «Академический лицей №14»

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 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 непросто. Изучение темы 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 наивности и безнравственности высказываний об уничтожении гомозиготных рецессивов. Лучше стараться бережно и рационально относиться к окружающей среде не добавляя новых мутагенов в генофонд человеческой популяции.

Актуальность темы повышается еще и тем, что предполагается введение задач на закон Харди -Вайнберга в КИМы ,как заданий повышенного уровня сложности

Цели урока:

- **Образовательные** – закрепление понятия- популяция, формирование умения составлять генетическую характеристику популяций, знакомство с законом Харди-Вайнберга с выведением его математического выражения, отработка навыков решения задач на применение закона Харди - Вайнберга.
- **Воспитательные** – развивать самостоятельность, воспитывать мотивированный интерес к предмету и потребность в приобретении знаний, воспитывать чувство взаимопомощи.
- **Развивающие** – развивать умение выделять главное, сравнивать, делать правильные выводы, логически мыслить, формировать познавательный интерес к изучению проблем генетики.

Оборудование: компьютеры, медиапроектор, дидактический программный материал (презентация), раздаточный дидактический материал.

Формируемые и развиваемые понятия: популяция, методы генетики, генотипы, частоты аллелей, наследственные заболевания, закон Харди – Вайнберга, панмиксия.

Тип урока: изучения новых знаний, переходящий в комбинированный..

Используемые технологии: критического мышления, информационно-коммуникативные.

При изучении данной темы логично начать с истории зарождения популяционной генетики. 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.

Затем на этапе постановки учебной проблемы уместен такой вопрос-ситуация.

Проблемный вопрос

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 I-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 был Дженкинс?

Далее учащимся сообщается о работе С.С. Четверикова «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».

Идет речь о ведущей роли в популяционной генетике учения о микроэволюции, то есть мельчайших изменениях, происходящих внутри популяции и вида. Популяция – элементарная единица эволюции. Речь идет о популяции организмов размножающихся половым путем. В таких популяциях осуществляется та или иная степень панмиксии – случайного свободного скрещивания. 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.

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.

И здесь самое главное в этой теме. **Совместный вывод с учащимися математического выражения закона Харди-Вайнберга.**

Это происходит путем выражения частот генотипов через частоты аллельных генов:

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 $(a+b)^2 = a^2 + 2ab + b^2$):

$$(pA + qa) \times (pA + qa)$$

$$(pA + qa)^2 = p^2 AA + 2pqAa + q^2 aa \text{ — распределение частот встречаемости}$$

$Aa \ AA \ Aa \ aa$ — 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 распределении 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.**

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.

Затем с учащимися отработывается первый уровень сложности задач по этой теме.

Пример:

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 .

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

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 %:

$$10000 - 100\%$$

$$X - 2\% \quad x = 200 \text{ чел. Являются гетерозиготными по гену альбинизма.}$$

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 точно можно ответить на вопрос по поводу правоты инжениера Дженкинса.

На втором уроке после объяснения новой темы рекомендуется познакомить учащихся с такими биологическими явлениями, как дрейф генов (в т.ч. эффект бутылочного горлышка), дрейф генов в человеческих популяциях в виде “эффекта родоначальника” популяционные волны.

Сделать упор на практической значимости закона Харди-Вайнберга. Познакомиться и порешать задачи повышенного уровня сложности, в т.ч. на пенетрантность (задачи такого уровня сложности ожидаются в КИМах) примером такой задачи будет следующая задача.

Задача 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.

Дано:

Подагра A

Норма a

Пенетрантность у ♂ = 20%

Пенетрантность у ♀ = 0%

Количество жителей = 10 000 человек

Количество жителей, больных подагрой = 190 человек

Решение:

1) Находим процент проявления подагры в данной популяции: $190 / 10\,000 = 0,019$ или 1,9%

2) Поскольку пенетрантность этого признака у мужчин составляет 20%, то $1,9\% \times 5 = 9,5\%$

3) Поскольку мужской и женский пол наследуются по 50%, то количество людей, имеющих генотипы AA и Aa , составит: $9,5\% \times 2 = 19\%$

4) Определяем количество людей с генотипом aa : $100\% - 19\% = 81\%$ или 0,81 (это соответствует величине q^2)

5) Находим q и p : $q = 0,81 = 0,9$ $p = 1 - q = 1 - 0,9 = 0,1$

6) Подсчитываем частоты встречаемости доминантных фенотипов AA и Aa : $AA (p^2) = 0,12 = 0,01 = 1\%$ $Aa (2pq) = 2 \times 0,1 \times 0,9 = 0,18 = 18\%$

Ответ: в данной популяции генотипы встречаются следующим образом: $AA - 1\%$; $Aa - 18\%$; $aa - 81\%$.

Выводы по 2-му уроку:

1. Применение закона Харди – Вайнберга нужно для изучения генетической структуры популяций;
2. Используя значения частот аллельных генов, можно определять частоты генотипов и наоборот;
3. Благодаря закону процесс микроэволюции стал доступен для изучения, так как с изменением частот генов, изменяются частоты генотипов, нарушается генетическое равновесие;
4. Идет изменение генофонда популяций, а без этих изменений невозможен эволюционный процесс.

Для обобщения и систематизации знаний, так же возможно на уроке контроля знаний, применение задачи на проверку естественно-научной грамотности.