



Генетические процессы в популяции людей

Каредина Валентина Семеновна
д.м.н., профессор

План лекции

1. Понятие о популяции людей. Демы. Изоляты
2. Влияние факторов эволюции на генетическую структуру человеческой популяции
3. Специфическое действие отбора в человеческой популяции
4. Генетический полиморфизм и генетический груз в популяциях людей

Популяция людей и её характеристики

- **Популяция людей** – это группа людей, занимающих, одну территорию и свободно вступающих в брак
- **Демографические показатели** – уровень рождаемости и смертности, возрастной состав, экономическое состояние, размер
- **Генетические показатели** - это генофонд популяции, т.е. совокупность всех генов популяции

- **Демы** – популяции, состоящие из 1500 - 4000 человек

Естественный прирост составляет 20%, частота внутригрупповых браков - 80-90%, приток лиц из других групп – 1-2%

- **Изоляты** – популяции численностью до 1500 человек

Естественный прирост составляет 25%, частота внутригрупповых браков - 90% и выше, приток лиц из других групп – менее 1%

Влияние элементарных эволюционных факторов по ССТЭ на популяцию людей

- Наследственная изменчивость или мутационный процесс
- Популяционные волны
- Генетико-автоматические процессы или дрейф генов
- Изоляция
- Отбор

Мутационный процесс

- Мутации являются источником генетической изменчивости
- Большую роль играют антропогенные факторы, усиливающие число индуцированных мутаций
- Антропогенные факторы приводят к соматическим мутациям

Популяционные волны

- В целом численность населения планеты возросла
 - Эпоха неолита – 5 млн.
 - К началу нашей эры – 200 млн.
 - 1600г. – 500 млн.
 - 1800г. – 1 млрд.
 - Наше время – около 6 млрд.
- Темпы роста населения менялись в историческом развитии неравномерно
- Следствием увеличения численности населения является изменение плотности населения, что способствует миграции населения, а это оказывает влияние на частоту генотипов

Миграция

- Миграция людей приводит к миграции генов, т.е. меняются частоты генов
- В небольших популяциях – как приток генов (иммиграция), так и утечка генов (эмиграция) меняют частоты каждого отдельного гена

Изоляция

- В ранней истории человечества важное место принадлежало географической изоляции, что объясняет некоторые антропологические особенности малых народностей: своеобразный рельеф ушной раковины у бушменов, большая ширина нижнечелюстного диаметра коряков и ительменов и др.)
- В настоящее время главную роль играет социальная изоляция (культурные, религиозные различия и др.)

Генетико-автоматические процессы (дрейф генов)

- Дрейф генов приводит к:
 - Гомозиготизации населения
 - Затуханию изменчивости внутри группы
 - Появлению случайных, не связанных с отбором различий между разными изолированными группами

Эффект родоначальника

- Члены секты амишей в округе Ланкастер штата Пенсильвания, насчитывающей около 8000 человек, почти все произошли от трех супружеских пар. В этом изоляте обнаружено 55 случаев особой формы карликовости с многопалостью. В мировой литературе описано всего около 50 таких случаев. Очевидно, что среди членов первых трех семей, находился носитель этого рецессивного мутантного аллеля – «родоначальник» соответствующего фенотипа. За счет высокого уровня брачной изоляции этот аллель закрепился в данной популяции

Изменение концентрации аллелей системы групп крови MN в популяции дункеров

Возраст членов изолята	Аллель M	Аллель N
Более 55 лет	0,55	0,45
От 28 - 55	0,66	0,34
От 3 - 27	0,74	0,26

- В популяции дункеров наблюдается увеличение частоты гена M и снижение частоты гена N, что нельзя объяснить отбором, так как среди населения Пенсильвании этого не наблюдается

Естественный отбор

- В процессе видообразования естественный отбор переводит случайную индивидуальную изменчивость в биологически полезную групповую – популяционную, видовую. Стабилизирующая его форма сохраняет «удачные» комбинации аллелей от предшествующих этапов эволюции. Отбор поддерживает также состояние генетического полиморфизма.
- В популяции людей отбор утратил функцию видообразования. За ним сохранились функции стабилизации генофонда и поддержания наследственного разнообразия

Отрицательный отбор против гетерозигот

- **84%** населения имеют в эритроцитах антиген Rh и образуют группу Rh-положительных индивидуумов
- **16 %** населения - Rh-отрицательны
- При Rh-отрицательном фенотипе матери (dd) Rh-положительный плод всегда гетерозиготен (Dd). Со смертью такого индивидуума из генофонда популяции удаляется равное количество доминантных и рецессивных аллелей локуса «резус». При неравенстве исходных частот удаляемых из генофонда аллелей такой отбор приводит к постепенному снижению доли более редкого аллеля

Отрицательный отбор

ПРОТИВ ГОМОЗИГОТ

- Отрицательный отбор действует по аллелям аномальных гемоглобинов. Ребенок умирающий от серповидно-клеточной анемии является гомозиготным по аллелю S. Каждая такая смерть устраняет из генофонда популяции аллели одного вида. Отрицательный отбор в отношении аллеля S перекрывается мощным положительным отбором гетерозигот $HbA HbS$, благодаря их высокой жизнеспособности в очагах тропической малярии

Генетическое разнообразие

в популяциях людей

- Наличие в популяции нескольких генетических форм (генотипов) в состоянии длительного равновесия в концентрации, превышающей по наиболее редкой форме 1%, называют полиморфизмом
- Генетический полиморфизм является основой межпопуляционной и внутрипопуляционной изменчивости людей. Изменчивость проявляется в неравномерном распределении по планете некоторых заболеваний, тяжести их протекания, разной степени предрасположенности к определенным болезням, различиях в реакции на лечебное воздействие

Генетический груз в популяциях людей

- Величина, на которую приспособленность реальной популяции отличается от приспособленности идеальной популяции из «лучших» генотипов называют генетическим грузом
- В популяции людей 10 % составляют наследственные болезни и врожденные пороки развития

- **Генетический груз** человечества можно оценить по летальным эквивалентам. Считается, что их число в пересчете на гамету колеблется от 1,5 до 2,5 или 3-5 на зиготу. Это означает, что то количество неблагоприятных аллелей, которое имеется в генотипе каждого человека, по своему суммарному вредному действию эквивалентно действию 3-5 рецессивных аллелей, приводящих в гомозиготном состоянии к смерти индивидуума до наступления репродуктивного возраста



Благодарю за внимание