

Динамика генов популяции

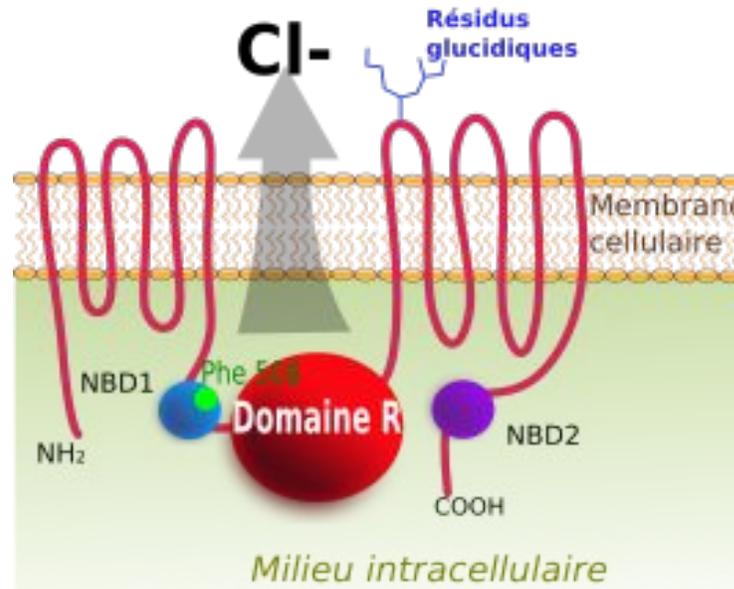
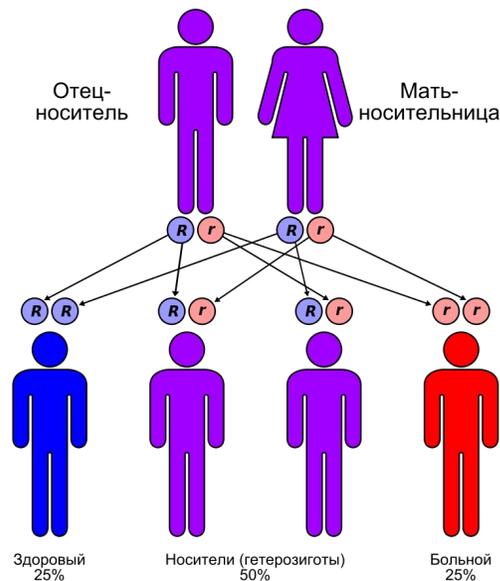
Популяция – совокупность особей одного вида, длительное время обитающих на одной территории и частично или полностью изолированных от других групп



Муковисцидоз (кистозный фиброз)

Системное наследственное заболевание с тяжелыми нарушениями функций органов дыхания.

Обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза (ген *CFTR*, длинное плечо 7 хромосомы (наследуется по аутосомно-рецессивному типу))



Трансмембранный регулятор муковисцидоза: белок, участвующий в транспорте ионов хлора через мембрану клетки

Частота выявления заболевания

- От 1 случая на 500 больных (Amish, штат Огайо, США) до 1 случая на 90000 человек (Гавайские острова).
- Среди представителей европеоидной расы, проживающих на Африканском континенте: 1 случай на 1600—2000 человек.
- Среди представителей негроидной расы, проживающих в США: 1 случай на 17000 человек
- У коренных жителей Африки – чрезвычайно редко.

Закон Харди-Вайнберга

Если у особей могут встречаться четыре следующие комбинации этих аллелей: ХХ, хх, хХ и Хх, а p и q - частота встречаемости индивидуумов с аллелями Х и х соответственно, то

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

где p^2 — частота встречаемости индивидуумов с аллелями ХХ,
 $2pq$ — с аллелями Хх или хХ,
 q^2 — с аллелями хх.

Эти частоты будут оставаться постоянными из поколения в поколение, независимо от изменения количества индивидуумов и от того, насколько велики (или малы) p и q (при соблюдении некоторых условий)

Условия выполнения закона Харди-Вайнберга:

- популяция бесконечно велика (или достаточно велика);
- отсутствует мутационный процесс;
- отсутствует давление отбора (особи с разными генотипами одинаково плодовиты и жизнеспособны);
- популяция изолирована от других популяций и в ней нет миграции особей (свободное скрещивание)

В идеальной популяции частоты встречаемости генотипов и частоты встречаемости аллелей генов из поколения в

поколение не меняются



**Годфри Харолд
ХАРДИ**

Godfrey Harold Hardy,

1877–1947

Английский математик, родился в Кранли, графство Суррей. Сын учителя рисования. Изучал математику в Кембриджском и Оксфордском университете.



**Вильгельм
ВАЙНБЕРГ**

Wilhelm Weinberg

1862–1937

Немецкий врач, имел большую частную практику. Помог появиться на свет 3500 младенцам, в т.ч. 120 парам близнецов.

На основании наблюдений и переоткрытых законов Менделя пришел к выводу, что предрасположенность к рождению ДЗ близнецов передается по наследству.

Расчет частот генов и генотипов,
если не все генотипы можно выделить
фенотипически

Частота встречаемости гена ФКУ (т.е. частота встречаемости аллеля-мутанта) в некой популяции составляет $q = 0,006$.

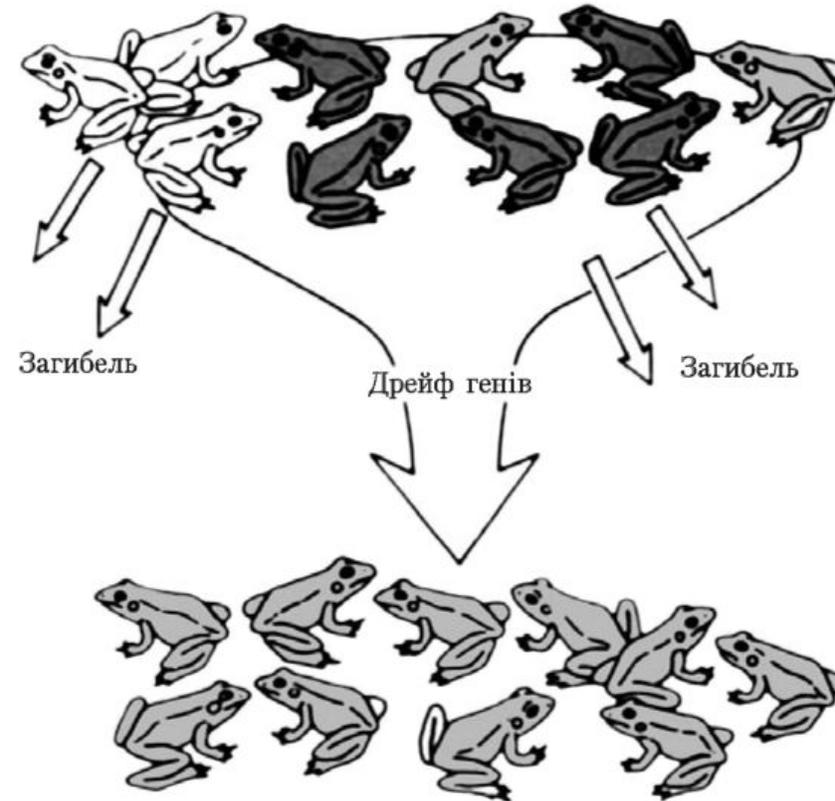
Частота встречаемости нормального аллеля =?

$$p = 1 - 0,006 = 0,994.$$

Как найти частоты генотипов (доля людей с данным генотипом), не страдающих умственной отсталостью в результате ФКУ?

Факторы, влияющие на частоты генов

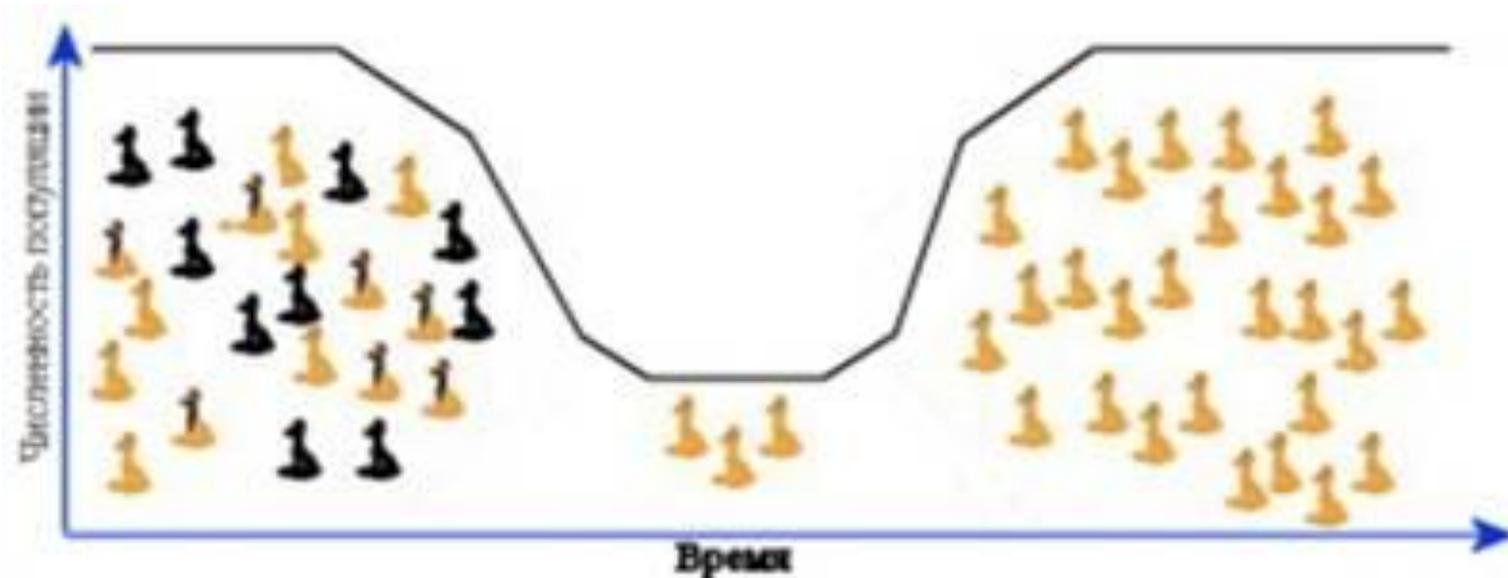
- естественный отбор,
- мутирование,
- случайный дрейф генов,
- миграция



Дрейф генов

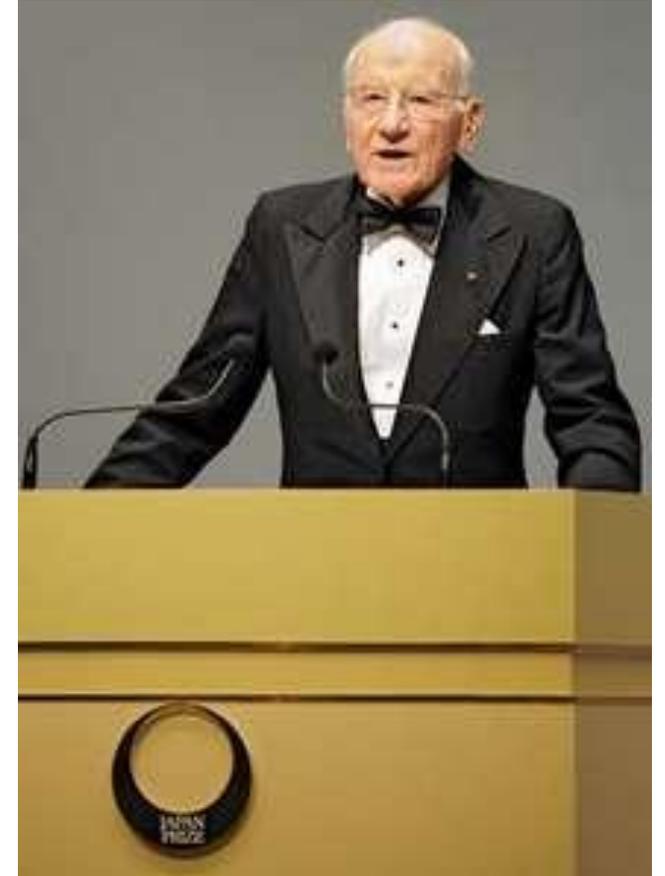
Частота распределения генов может меняться из поколения в поколение из-за случайных событий

Пример: «бутылочное горлышко» (вероятно, человек через него прошел)



Виктор Маккьюсик

- Один из пионеров медицинской генетики
- Основатель и президент (1988–91) Международной организации по изучению генома человека (Human Genome Organisation, HUGO)
- Среди известных исследований – изучение карликовости у амишей



1922-2008

Эффект основателя

(«родоначальника»)

Предельный случай дрейфа генов: возникновение новой популяции, происходящей всего от нескольких особей.

Секта амишей-меннонитов (Amish Mennonite, штат Пенсильвания, США)

- Популяционный изолят в середине 60-х насчитывал 8000 чел.
- Почти все произошли от трех супружеских пар, прибывших в США до 1770 г.
- Характерна высокая частота гена, вызывающего особую форму карликовости с полидактилией (в изоляте меннонитов - 55 случаев данной аномалии, в остальной мед. литературе - не более 50 случаев;
- В группах меннонитов, живущих в других районах США и ведущих начало от других предков, эта аномалия не обнаружена

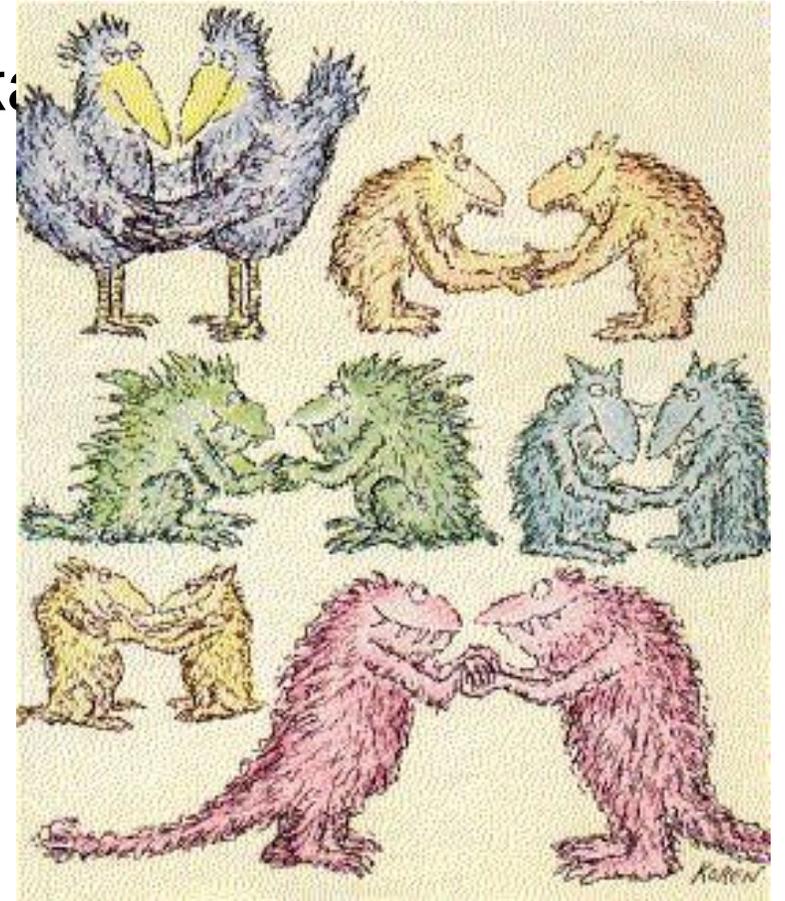


Ассортативность

неслучайный подбор супружеских пар по психологическим (в нашем случае) признакам

Люди могут выбирать партнеров со сходными характеристиками:

- раса
- возраст
- телосложение
- образование
- уровень доходов
- вероисповедание
- ...



Исследование сходства супругов по оценкам ЛИЧНОСТНЫХ СВОЙСТВ

Выборка экспериментального исследования включает 135 супружеских пар, вступивших в брак в период с 1965 по 2010 г.

Схема исследования: в каждой семье, участвующей в исследовании, обоим супругам предъявлялся набор опросников.

От респондента требовалось дважды, следуя разным инструкциям, заполнить 4 опросника. Первый раз предъявлялась стандартная инструкция – оценить предлагаемые утверждения. Второй раз респондент заполнял те же опросники за свою жену (мужа): «Как Ваш муж (Ваша жена) отвечал(а) бы, заполняя эти опросники.

Методики

1. Опросник Айзенка для диагностики экстраверсии-интроверсии и невротизма
2. Опросник УСК, направленный на диагностику интернальности-экстернальности и позволяющий оценить, кроме общего показателя, 6 более частных
3. Опросник для определения уровня макиавеллизма.
4. Шкала поиска ощущений.

В разных работах обнаруживается сходство супругов именно по частным характеристикам личностной сферы (прежде всего, по шкалам поиска ощущений)

| Черты личности | Жена о себе - муж о себе | Жена о муже – муж о жене |
|----------------------------------------------|-----------------------------|--------------------------------|
| Невротизм | ,19 | ,07 |
| Общая интернальность | ,19 | ,23 |
| Интернальность в области достижений | ,13 | ,06 |
| Интернальность в области неудач | ,26 | ,31 |
| Интернальность в семейных отношениях | ,23 | ,21 |
| Интернальность в производственных отношениях | ,23 | ,16 |
| Интернальность в области здоровья | ,19 | ,25 |
| Шкала макиавеллизма | ,19 | ,25 |
| Общая шкала поиска ощущений | ,28 | ,19 |
| Поиск приключений (TAS) | ,25 | –,04 |
| Поиск новизны (ES) | ,24 | –,06 |
| Избегание нового | ,22 | ,04 |

Коэф.
корреляции
Спирмена

Выводы

- Супруги склонны переоценивать сходство друг с другом по личностным чертам
- Взаимные оценки супругов (восприятие супругами личностных черт друг друга) похожи значительно меньше, чем самооценки.
- Обнаружена ассортативность (неслучайность подбора брачного партнера) по невротизму, пяти показателям интернальности, общей оценке макиавеллизма и трем показателям шкалы поиска ощущений.

