

Занятие 1.7.

Закон

Харди – Вайнберга

# Практическая часть

Математическая модель закона Харди-Вайнберга отвечает формуле:

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

$$p + q = 1$$

# Практическая часть

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

$p -$

$q -$

$p^2 -$

$2pq -$

$q^2 -$

$p^2 + 2pq -$

$2pq + q^2 -$

# Практическая часть

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

$$p + q = 1$$

$p$  – частота доминантного аллеля (A) в популяции,

$q$  – частота рецессивного аллеля гена (a) в популяции,

$p^2$  – частота особей, гомозиготных по доминантному аллелю (AA),

$2pq$  – частота гетерозиготных особей в популяции (Aa),

# Практическая часть

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

$$p+q=1$$

$q^2$  – частота особей, ГОМОЗИГОТНЫХ по рецессивному аллелю (aa),

$p^2+2pq$  – частота особей в популяции с доминантным признаком (AA + Aa),

$2pq+q^2$  – частота особей в популяции, в генотипе которых имеется рецессивный аллель (Aa + aa).

# Примеры решения задач.

Альбинизм наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1 : 20 000. Вычислите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

**Таблица “Признак - ген”**

Пара альтернативных признаков	Аллели гена	Возможные генотипы
Альбинизм	a (q)	aa ( $q^2$ )
Норма	A (p)	A <sub>-</sub> ( $p^2+2pq$ ) : AA ( $p^2$ ) или Aa ( $2pq$ )

# Практическая часть

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

$$p + q = 1$$

В популяции на долю аллеля **A** приходится 80% от всех аллелей аутосомного гена. Определите частоту встречаемости генотипов в популяции.

$$p = 0,8$$

$$q = 1 - p = 1 - 0,8 = 0,2.$$

Решетка Пеннета

♀	<b>p (A)</b> 0,8	<b>q (a)</b> 0,2
♂	<b>p (A)</b> 0,8	<b>q (a)</b> 0,2
	Генотип <b>AA</b> 0,64 <b>p<sup>2</sup></b>	Генотип <b>Aa</b> 0,16 <b>pq</b>
	Генотип <b>Aa</b> 0,16 <b>pq</b>	Генотип <b>aa</b> 0,04 <b>q<sup>2</sup></b>

# Практическая часть

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

$$p + q = 1$$

$$p = 0,8.$$

$$q = 1 - p = 1 - 0,8 = 0,2.$$

$$p^2 = 0,8 * 0,8 = 0,64 \text{ (64\%)}$$

$$q^2 = 0,2 * 0,2 = 0,04 \text{ (4\%)}$$

$$2pq = 2 * 0,8 * 0,2 = 0,32 \text{ (32\%)}$$

Решетка Пеннета

♀	<b>p (A)</b> 0,8	<b>q (a)</b> 0,2
♂	<b>p (A)</b> 0,8	<b>q (a)</b> 0,2
	<b>Генотип</b> <b>AA</b> 0,64 <b>p<sup>2</sup></b>	<b>Генотип</b> <b>Aa</b> 0,16 <b>pq</b>
	<b>Генотип</b> <b>Aa</b> 0,16 <b>pq</b>	<b>Генотип</b> <b>aa</b> 0,04 <b>q<sup>2</sup></b>



# Практическая часть

Вопрос:

Определите частоту встречаемости генотипов в популяции.

Ответ:

В популяции 64% людей с генотипом **AA**, 4% людей с генотипом **aa** и 32% людей с генотипом **Aa**.

Решетка Пеннета

♀	<b>p (A)</b> 0,8	<b>q (a)</b> 0,2
♂	<b>p (A)</b> 0,8	<b>q (a)</b> 0,2
	Генотип <b>AA</b> 0,64 <b>p<sup>2</sup></b>	Генотип <b>Aa</b> 0,16 <b>pq</b>
	Генотип <b>Aa</b> 0,16 <b>pq</b>	Генотип <b>aa</b> 0,04 <b>q<sup>2</sup></b>

# Способы выражения и расчета исходных частот аллелей и генотипов

**Различные способы выражения частоты аллеля или генотипа.**

1. В исследуемой популяции 84 человека из 420 имели доминантный признак.
2. В одной из популяций встречаемость людей с рецессивным признаком составляет 15 %.

**Расчет частоты, выраженной в долях единицы.**

1.  $p^2 + 2pq = 84 : 420 = 0,2$
2.  $q^2 = 15 : 100 = 0,15$

# Способы выражения и расчета исходных частот аллелей и генотипов

Различные способы выражения аллеля или генотипа.	способы частоты	Расчет частоты, выраженной в долях единицы.
1. Встречаемость больных, страдающих фенилкетонурией, равна $10^{-4}$ .		1. $q^2 = 10^{-4} = 1 : 10000 = 0,0001$
2. В европейских популяциях распространенность ахондроплазии (доминантный признак) составляет 0,02 на 1000 новорожденных.		$p^2 + 2pq =$ $= 0,02 : 1000 = 0,00002$

# Способы выражения и расчета исходных частот аллелей и генотипов

**Различные способы выражения частоты аллеля или генотипа.**

5. Алкаптонурия встречается с частотой 1 : 100 000.

6. Изучаемый признак характеризуется неполной пенетрантностью, равной 30%, и встречается в популяции с частотой 0,09.

**Расчет частоты, выраженной в долях единицы.**

$$5. q^2 = 1 : 100\ 000 = 0,00001$$

$$6. p^2 + 2pq = 0,09 : 0,3 = 0,3$$

(30%)

$$\frac{\text{иначе} \\ 9\% * 100\%}{30\%}$$

# Способы выражения и расчета исходных частот аллелей и генотипов

**Различные способы выражения частоты аллеля или генотипа.**

7. Частота рецессивного аллеля в популяции составляет 0,17%.

8. В популяции 96% людей являются носителями доминантного признака

**Расчет частоты, выраженной в долях единицы.**

7.  $q = 0,17\% = 0,0017$

8.  $p^2 + 2pq = 96\% = 0,96$

# Способы выражения и расчета исходных частот аллелей и генотипов

**Дано:**

$$p^2 + 2pq = 0,09 : 0,3 = 0,3 \\ (30\%)$$

Изучаемый признак характеризуется неполной пенетрантностью, равной 30%, и встречается в популяции с частотой 0,09.

$$q^2 = 1 - 0,3 = 0,7$$

$$q = \sqrt{0,7}$$

$$p = 1 - \sqrt{0,7}$$

$P(A) = ?$

$q(a) = ?$

$P_e(A) = 30\%$

# Примеры решения задач.

В одной популяции имеется три генотипа по аутосомному гену в соотношении 9 **AA** : 6 **Aa** : 1 **aa**. Определить частоту встречаемости аллелей **A** и **a** в популяции.

Дано:

$p$  – частота аллеля **A**

$q$  – частота аллеля **a**

Найти:

$p$  - ?  $q$  - ?

**Решение задачи:**

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

$$p + q = 1$$

$$9 + 6 + 1 = 16$$

$$q^2 = 1/16 = 0,0625$$

$$q = 0,25 \text{ (25\%)}$$

$$p = 1 - 0,25 = 0,75 \text{ (75\%)}$$

Ответ:  $q = 25\%$

$$p = 75\%$$

## Примеры решения задач.

Подагра встречается у 2% людей и обусловлена доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин его пенетрантность равна 20% (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.



# Примеры решения задач.

Подагра встречается у 2% людей и обусловлена доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин его пенетрантность равна 20% (В.П. Эфроимсон, 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

Дано:

A – ген подагры

a – ген нормы

$$P_e(A)_{\text{♀}} = 0\%$$

$$P_e(A)_{\text{♂}} = 20\%$$

Найти:

$$p - ? \quad q - ?$$

$$p^2 - ?$$

$$2pq - ?$$

$$q^2 - ?$$

# Примеры решения задач.



Подагра встречается у 2% людей (женщины и мужчины).

У 50% популяции (мужчин) пенетрантность равна 20%.

# Примеры решения задач.

Дано:

A – ген подагры

a – ген нормы

Рe (A)♀ = 0%

Рe (A)♂ = 20%

Найти:

p – ? q – ?

p<sup>2</sup> – ?

2pq – ?

q<sup>2</sup> – ?

	p (A), X	q (a), X
p (A), X	Генотип AA, XX p <sup>2</sup> , (0%)	Генотип Aa, XX pq, (0%)
q (a), X	Генотип Aa, XX pq, (0%)	Генотип aa, XX q <sup>2</sup> , (0%)
p (A), Y	Генотип AA, XY p <sup>2</sup> , (20%)	Генотип Aa, XY pq, (20%)
q (a), Y	Генотип Aa, XY pq, (20%)	Генотип aa, XY q <sup>2</sup> , (0%)

# Примеры решения задач.

Подагра встречается у **2%** (**0,02**) людей и обусловлена доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин его пенетрантность равна 20% (В.П. Эфроимсон, 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

Дано:

A – ген подагры

a – ген нормы

$$P_e(A)_{\text{♀}} = 0\%$$

$$P_e(A)_{\text{♂}} = 20\%$$

Найти:

$$p - ? \quad q - ?$$

$$p^2 - ?$$

$$2pq - ?$$

$$q^2 - ?$$

## Примеры решения задач.

**Решение:**

$p^2+2pq = 0,02$  (количество людей в популяции, у которых заболевание проявилось в фенотипе, 20% от всех носителей аллеля А в популяции)

**Составляем пропорцию:**

$p^2+2pq = 0,02$  – это 20% от популяции

$p^2+2pq = x$  – это 100% от популяции

$x (p^2+2pq) = (0,02 * 100\%) / 20\% = 0,1(10\%)$   
носители аллеля А в популяции.

# Примеры решения задач.

Дано:

A – ген подагры

a – ген нормы

Рe (A) $\text{♀}$  = 0%

Рe (A) $\text{♂}$  = 20%

Найти:

p – ? q – ?

p<sup>2</sup> – ?

2pq – ?

q<sup>2</sup> – ?

$$p^2 + 2pq = 0,1$$

$$q^2 = 1 - (p^2 + 2pq) =$$

$$= 1 - 0,1 = 0,9$$

$$q = \sqrt{0,9}$$

$$p = 1 - \sqrt{0,9}$$

$$p^2 = (1 - \sqrt{0,9})^2$$

$$2pq = 2 * (1 - \sqrt{0,9}) * (\sqrt{0,9})$$

## Примеры решения задач.

В одной из популяций частота встречаемости аллеля второй группы крови  $I^A$  составляет 30%, а аллеля третьей группы крови  $I^B$  – 60%. Определите частоту встречаемости людей с первой группой крови в изучаемой популяции.

Группы крови:

Первая:  $I^0 I^0$

Вторая:  $I^A I^0$  или  $I^A I^A$

Третья:  $I^B I^0$  или  $I^B I^B$

Четвертая:  $I^A I^B$

# Примеры решения задач.

$$p + q + z = 1$$

$$(p + q + z)^2 = 1$$

$p$  – частота аллеля  $I^0$

$q$  – частота аллеля  $I^A$

$z$  – частота аллеля  $I^B$

	$p (I^0)$	$q (I^A)$	$z (I^B)$
$p (I^0)$	$p^2 (I^0I^0)$		
$q (I^A)$		$q^2 (I^AI^A)$	
$z (I^B)$			$z^2 (I^BI^B)$



# Примеры решения задач.

В одной из популяций частота встречаемости аллеля второй группы крови  $I^A$  составляет 30%, а аллеля третьей группы крови  $I^B$  – 60%. Определите частоту встречаемости людей с первой группой крови в изучаемой популяции.

	$p (I^0)$	$q (I^A)$	$z (I^B)$
	?	0,3	0,6
$p (I^0)$	$p^2 (I^0I^0)$		
?			
$q (I^A)$		$q^2 (I^AI^A)$	
0,3			
$z (I^B)$			$z^2 (I^BI^B)$
0,6			

# Примеры решения задач.

$$p + q + z = 1$$

$$p(I^0) = 1 - q(I^A) - z(I^B) \\ = 1 - 0,3 - 0,6 = 0,1$$

$$p^2 = 0,1 * 0,1 = 0,01 (1\%)$$

Ответ:

В популяции людей с первой группой крови 1%.

	$p(I^0)$	$q(I^A)$	$z(I^B)$
	?	0,3	0,6
$p(I^0)$	$p^2(I^0I^0)$		
?	1%		
$q(I^A)$		$q^2(I^AI^A)$	
0,3		9%	
$z(I^B)$			$z^2(I^BI^B)$
0,6			36%

## Примеры решения задач.

Туберозный склероз (эпилоя) наследуется как аутосомно-доминантный признак. По данным Пенроза (1972), данное заболевание встречается с частотой 1 : 600 000. Один из симптомов данного заболевания – факома глазного дна (опухоли сетчатки) – обнаружены у 80% всех гомозигот и у 20% предположительно гетерозигот, у которых нет других клинических симптомов. Определите частоту встречаемости доминантного гена.

## Примеры решения задач.

$$80\% p^2 + 20\% 2pq = 1 : 600\ 000$$

$$20\% p^2 + 80\% 2pq + q^2 = 1 - (1 : 600\ 000)$$

Решите систему уравнений.\*

\* — задание выполняется по желанию студента.

Теоретическая часть:  
Решение задач.

## Теоретический опрос:

Верно ли утверждение, что в популяции можно рассчитать численность людей с данным признаком, применив закон Харди-Вайнберга? Почему?  
Укажите тип наследования признака.

## Теоретический опрос:

Верно ли утверждение, что в популяции можно рассчитать численность людей с данным признаком, применив закон Харди-Вайнберга? Почему?

Вариант 1

Синдром Патау

Вариант 2

Синдром Лежена

Вариант 3

Дальтонизм

Вариант 4

Ихтиоз, наследуемый сцеплено с Y-хромосомой

Вариант 5

Синдром Джейкоба

Вариант 6

Наличие первой группы крови

Самостоятельная работа:

Применение закона Харди-  
Вайнберга в практической  
медицине.



# Вопросы, которые необходимо раскрыть в презентациях.

1. Частота встречаемости наследственных болезней обмена веществ в популяциях людей.
2. Фенотипические проявления заболеваний.
3. Биохимические характеристики и методы профилактики патологий. Лечение патологии (заместительная терапия, диетотерапия).
4. Принципы молекулярно-генетических методов диагностики, их возможности и ограничения.

# Домашнее задание

Тема занятий 1.8 и 1.9

«Наследственные нарушения обмена веществ. Муковисцидоз.

Адреногенитальный синдром. Врожденный гипотиреоз.

Наследственная семейная гиперхолестеринемия. Лейциноз.

Фенилкетонурия. Гомоцистинурия. Галактоземия.».