

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 ₋ (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

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

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

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

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

♀ ♂	p (A) 0,8	q (a) 0,2
p (A) 0,8	Генотип AA 0,64 p²	Генотип Aa 0,16 pq
q (a) 0,2	Генотип Aa 0,16 pq	Генотип aa 0,04 q²

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 резус-отрицательный кровью (рецессивный признак) 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.	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.

Расчет частоты, выраженной в долях единицы.

5. Алкаптонурия встречается с частотой 1 : 100 000.

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

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

$$6. p^2 + 2pq = 0,09 : 0,3 = 0,3 \text{ (30\%)}$$

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

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

$$Pe(A)_{\text{♀}} = 0\%$$

$$Pe(A)_{\text{♂}} = 20\%$$

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

$Pe(A)_{\text{♀}} = 0\%$

$Pe(A)_{\text{♂}} = 20\%$

Найти:

$p - ?$ $q - ?$

$p^2 - ?$

$2pq - ?$

$q^2 - ?$

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

$$\text{Pr} (A)_{\text{♀}} = 0\%$$

$$\text{Pr} (A)_{\text{♂}} = 20\%$$

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

$$P_e(A)_{\text{♀}} = 0\%$$

$$P_e(A)_{\text{♂}} = 20\%$$

Найти:

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

$$p^2 - ?$$

$$2pq - ?$$

$$q^2 - ?$$

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

$$q^2 = 1 - (p^2 + 2pq) = \\ = 1 - 0,1 = 0,9$$

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

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

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

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

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 (эпилойя) 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 У-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.».