

Решение заданий линии 27. Популяционная генетика. Уравнение Харди-Вайнберга

Составитель:

Марина Елена Витальевна

Муниципальную тьютор ЕГЭ по биологии

МО Павловский район

Представим себе популяцию, в которой скрещивания между любыми особями равнозначны. Пусть известно, что определенный ген имеет два аллеля: **A** и **a**. Обозначим частоту доминантного аллеля как **p**, а частоту рецессивного аллеля как **q**. Очевидно, что все организмы имеют либо аллель A, либо аллель a, либо их комбинацию, а значит, **p+q=1**.

Зная частоты аллелей, попробуем рассчитать частоты генотипов. Формирование потомков по закону чистоты гамет Менделя можно представить себе как выбор двух гамет из общего пула всех половых клеток (так как все скрещивания равновероятны). Тогда вероятность получения гомозиготной особи по доминантному аллелю означает вероятность двух независимых выборов гаметы с аллелем A, а именно **f(AA)=p·p=p²**. Аналогично частота рецессивных гомозигот составит **f(aa)=q·q=q²**. Более сложной является ситуация с гетерозиготами. Для получения гетерозиготной особи на первую позицию можно выбрать доминантный аллель (вероятность p), а на вторую позицию можно выбрать рецессивный аллель (вероятность q). И наоборот, на первую позицию можно выбрать рецессивный аллель, а на вторую – доминантный. Последние два события несовместимы. Таким образом, частота гетерозигот составит: **f(Aa)=p·q+q·p=2pq**. Зная частоты аллелей в популяции, можно рассчитать равновесные частоты генотипов, по формуле квадрата суммы **(p+q)²=p²+2pq+q²**

Графически закон Харди – Вайнберга может быть представлен следующим образом (рис. 5).

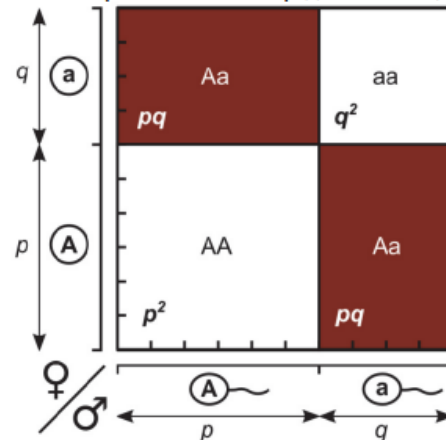


Рис. 5. Графическое представление закона Харди – Вайнберга

Закон Харди-Вайнберга

Фенотипы первого поколения	Доминантный	×	Доминантный
Генотипы первого поколения	Aa	×	Aa
Случайное оплодотворение	Гаметы	A (p)	a (q)
	A (p)	AA (p^2)	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)	aa (q^2)
Генотипы второго поколения	AA (p^2)	$2Aa$ ($2pq$)	aa (q^2)
Фенотипы второго поколения	Доминантные гомозиготы	Доминантные гетерозиготы	Рецессивные гомозиготы

Большинство растений и животных в популяциях размножаются половым путем при свободном скрещивании, обеспечивающем равновероятную встречаемость гамет. Равновероятную встречаемость гамет при свободном скрещивании называют *панмиксией*, а такую популяцию — *панмиктической*.

В 1908 г. английский математик Г.Харди и немецкий врач Н.Вайнберг независимо друг от друга сформулировали закон, которому подчиняется распределение гомозигот и гетерозигот в панмиктической популяции, и выразили его в виде алгебраической формулы.

Закон Харди-Вайнберга

Фенотипы первого поколения	Доминантный	×	Доминантный
Генотипы первого поколения	Aa	×	Aa
Случайное оплодотворение	Гаметы	A (p)	a (q)
	A (p)	AA (p ²)	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)	aa (q ²)
Генотипы второго поколения	AA (p ²)	2Aa (2pq)	aa (q ²)
Фенотипы второго поколения	Доминантные гомозиготы	Доминантные гетерозиготы	Рецессивные гомозиготы

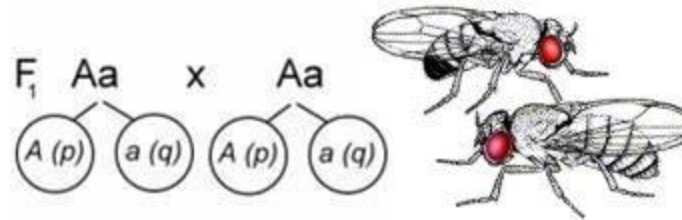
Частоту встречаемости гамет с доминантным аллелем **A** обозначают **p**, а частоту встречаемости гамет с рецессивным аллелем **a** — **q**. Частоты этих аллелей в популяции выражаются формулой **p + q = 1** (или 100%). Поскольку в панмиктической популяции встречаемость гамет равновероятна, можно определить и частоты генотипов.

Харди и Вайнберг, суммируя данные о частоте генотипов, образующихся в результате равновероятной встречаемости гамет, вывели формулу частоты генотипов в панмиктической популяции:

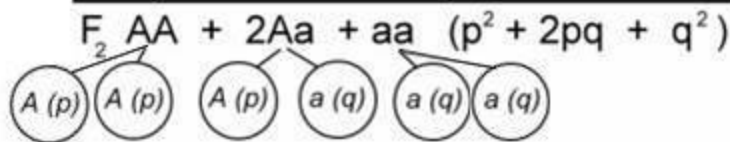
$$AA + 2Aa + aa = 1$$

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

Закон Харди-Вайнберга



	A (p)	a (q)
A (p)	 AA (p ²)	 Aa (pq)
a (q)	 Aa (pq)	 aa (q ²)



Пользуясь этими формулами, можно рассчитать частоты аллелей и генотипов в конкретной панмиктической популяции. Однако действие этого закона выполняется при соблюдении следующих условий:

1. Неограниченно большая численность популяции, обеспечивающая свободное скрещивание особей друг с другом;
2. Все генотипы одинаково жизнеспособны, плодовиты и не подвергаются отбору;
3. Прямые и обратные мутации возникают с одинаковой частотой или настолько редко, что ими можно пренебречь;
4. Отток или приток новых генотипов в популяцию отсутствует.

Из закона Харди – Вайнберга следует три важных заключения.

1. Частоты аллелей не изменяются из поколения в поколение без внешнего воздействия на них.
2. Зная частоты аллелей и предполагая их случайные скрещивания, можно предсказать равновесные частоты генотипов (при условии, что на них не действуют факторы эволюции).
3. Если на ген не действуют какие-либо факторы эволюции и при этом частоты генотипов не находятся в соотношении, определенном уравнением Харди – Вайнберга, то они достигнут равновесия за одно поколение.

Признаки идеальной популяции:

- ☐ Неограниченно большая численность
- ☐ Свободное скрещивание – панмиксия
- ☐ Отсутствие мутационного процесса
- ☐ Отсутствие естественного отбора
- ☐ Отсутствие миграции особей
- ☐ Все аллели равно влияют на жизнеспособность гамет
- ☐ Потомки от всех возможных скрещиваний имеют равную выживаемость

В популяционной генетике применяют различные способы выражения частот генотипов. При решении задач **частоты аллелей и генотипов выражают в виде долей единицы**, например, 0,28 или 0,00031. Часто в условии задачи исходная частота выражена иначе, и прежде, чем приступить к решению задачи, бывает необходимо выразить значение исходной частоты в виде долей единицы.

Различные способы выражения частоты аллеля или генотипа	Расчет частоты, выраженной в долях единицы
В исследуемой популяции 330 особей из 440 имели доминантный признак.	$330: 440 = 0,75$
В популяции кроликов белая окраска (рецессивный признак) составляет 12 %.	$12: 100 = 0,12$
Частота заболеваемости равна 10^{-3} .	$10^{-3} = 1: 1000 = 0,001$
В популяции заболеваемость составляет 0,1 на 1000 новорожденных	$0,1: 1000 = 0,0001$
Заболеваемость встречается с частотой 1: 25 000	$1: 25\,000 = 0,00004$

У земляники окраска плодов определяется одним геном и наследуется по типу неполного доминирования. В равновесной популяции земляники лесной (*Fragaria vesca*) численностью 200 растений белые плоды (рецессивный признак) имеют восемь из них. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окрасок, частоты всех возможных генотипов в данной популяции. Поясните ход решения.

У земляники окраска плодов определяется одним геном и наследуется по типу неполного доминирования. В равновесной популяции земляники лесной (*Fragaria vesca*) численностью 200 растений белые плоды (рецессивный признак) имеют восемь из них. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окрасок, частоты всех возможных генотипов в данной популяции. поясните ход решения.

Решение:

- 1) частота растений с белыми плодами составляет $8/200 = 0,04$;
- 2) белые плоды имеют растения с генотипом aa , частота которых в равновесной популяции составляет q^2 ;
- 3) частота аллеля белой окраски (q) составляет: $\sqrt{0,04} = 0,2$;
- 4) частота аллеля красной окраски (p) составляет $1 - q = 1 - 0,2 = 0,8$;
- 5) частота генотипа Aa (розовая окраска плодов) составляет: $2pq = 0,32$;
- 6) частота генотипа AA (красная окраска плодов) составляет: $p^2 = 0,64$.

У земляники окраска плодов определяется одним геном и наследуется по типу неполного доминирования. В равновесной популяции земляники лесной (*Fragaria vesca*) красные плоды (доминантный признак) имеют 128 из 200 растений. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окрасок, а также частоты всех возможных генотипов, если известно, что популяция находится в равновесии Харди-Вайнберга. Поясните ход решения.

У земляники окраска плодов определяется одним геном и наследуется по типу неполного доминирования. В равновесной популяции земляники лесной (*Fragaria vesca*) красные плоды (доминантный признак) имеют 128 из 200 растений. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окрасок, а также частоты всех возможных генотипов, если известно, что популяция находится в равновесии Харди-Вайнберга. Поясните ход решения.

Решение:

- 1) частота растений с красными плодами составляет $128/200 = 0,64$;
- 2) красные плоды имеют растения с генотипом AA, частота которых в равновесной популяции составляет p^2 ;
- 3) частота аллеля красной окраски (p) составляет $\sqrt{0,64} = 0,8$;
- 4) частота аллеля белой окраски (q) в равновесной популяции составляет $1 - p = 1 - 0,8 = 0,2$;
- 5) частота генотипа Aa (розовая окраска плодов) составляет $2pq = 0,32$ ($2 \cdot 0,8 \cdot 0,2$)
- 6) частота генотипа aa (белая окраска плодов) составляет $q^2 = 0,04$.

Фенилкетонурия - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения аминокислотного обмена, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. Среди японцев заболевание встречается в среднем 8 раз на 19000 рождений. При этом частота мутантного аллеля во всей человеческой популяции составляет 0,01. Рассчитайте равновесные частоты мутантного и нормального фенотипов в человеческой популяции, а также частоту мутантного аллеля среди японцев. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор приводит к наблюдаемому различию частот мутантного аллеля? При расчетах округляйте значения до четырех знаков после запятой.

Фенилкетонурия - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения аминокислотного обмена, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. Среди японцев заболевание встречается в среднем 8 раз на 19000 рождений. При этом частота мутантного аллеля во всей человеческой популяции составляет 0,01. Рассчитайте равновесные частоты мутантного и нормального фенотипов в человеческой популяции, а также частоту мутантного аллеля среди японцев. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор приводит к наблюдаемому различию частот мутантного аллеля? При расчетах округляйте значения до четырех знаков после запятой.

Решение:

1) равновесная частота мутантного фенотипа (aa) составляет: $q^2 = 0,01^2 = 0,0001$;

2) равновесная частота нормального фенотипа составляет: $1 - q^2 = 0,9999$

ИЛИ

2) равновесная частота нормального фенотипа составляет: $p^2 + 2pq = 0,99^2 + 2 \cdot 0,99 \cdot 0,01 = 0,9801 + 0,0198 = 0,9999$;

3) нормальный фенотип представлен доминантными гомозиготами (AA) и гетерозиготами (Aa);

4) частота мутантного фенотипа (aa) у японцев составляет: $8/19000 = 0,0004 = q^2$;

5) частота мутантного аллеля (q) у японцев составляет: $\sqrt{0,0004} = 0,0200$ (0,0205);

6) дрейф генов (эффект основателя, изоляция).

Фенилкетонурия - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения аминокислотного обмена, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости заболевания в равновесной популяции человека составляет 1:10 000. Рассчитайте частоты мутантных и нормальных аллелей, частоты всех фенотипов в данной популяции. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор может приводить к снижению доли рецессивных гомозигот во всей человеческой популяции? При расчётах округляйте значения до четырёх знаков после запятой.

Фенилкетонурия - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения аминокислотного обмена, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости заболевания в равновесной популяции человека составляет 1:10 000. Рассчитайте частоты мутантных и нормальных аллелей, частоты всех фенотипов в данной популяции. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор может приводить к снижению доли рецессивных гомозигот во всей человеческой популяции? При расчётах округляйте значения до четырёх знаков после запятой.

Решение:

1) частота рецессивных гомозигот (мутантного фенотипа) составляет: $1/10000 = 0,0001 = q^2(aa)$;

2) частота мутантного аллеля (аллеля а) (q) составляет: $\sqrt{0,0001} = 0,01$;

3) частота нормального аллеля (аллеля А) (p) составляет: $1 - q = 0,99$;

4) частота нормального фенотипа составляет: $1 - q^2 = 0,9999$

ИЛИ

4) частота нормального фенотипа составляет: $p^2 + 2pq = 0,99^2 + 2 \cdot 0,99 \cdot 0,01 = 0,9801 + 0,0198 = 0,9999$;

5) нормальный фенотип представлен доминирующими гомозиготами (АА) и гетерозиготами (Аа);

6) естественный отбор.

Муковисцидоз - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения структуры мембранного транспортёра, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. В Австралии заболевание встречается в среднем 16 случаев на 100 000 рождений. При этом частота мутантного аллеля во всей человеческой популяции составляет 0,0224. Рассчитайте равновесные частоты мутантного и нормального фенотипов во всей человеческой популяции, а также частоту мутантного аллеля среди австралийцев. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор приводит к наблюдаемому различию частот мутантного аллеля? При расчётах округляйте значения до четырёх знаков после запятой.

Муковисцидоз - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения структуры мембранного транспортёра, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. В Австралии заболевание встречается в среднем 16 случаев на 100 000 рождений. При этом частота мутантного аллеля во всей человеческой популяции составляет 0,0224. Рассчитайте равновесные частоты мутантного и нормального фенотипов во всей человеческой популяции, а также частоту мутантного аллеля среди австралийцев. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор приводит к наблюдаемому различию частот мутантного аллеля? При расчётах округляйте значения до четырёх знаков после запятой.

Решение:

1) равновесная частота мутантного фенотипа (aa) составляет: $q^2 = 0,0224^2 = 0,0005$;

2) равновесная частота нормального фенотипа составляет: $1 - q^2 = 0,9995$

ИЛИ

2) равновесная частота нормального фенотипа составляет: $p^2 + 2pq = 0,9776^2 + 2 \cdot 0,9776 \cdot 0,0224 = 0,9557 + 0,0438 = 0,9995$;

3) нормальный фенотип представлен доминантными гомозиготами (AA) и гетерозиготами (Aa);

4) частота мутантного фенотипа (aa) в австралийской популяции составляет: $16/100\,000 = 0,0002$ (0,00016);

5) частота мутантного аллеля (q) среди австралийцев составляет: $q = \sqrt{0,0002} = 0,0141$ (0,0126);

6) дрейф генов (эффект основателя, изоляция).

Муковисцидоз - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения структуры мембранного транспортера, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости заболевания в равновесной популяции человека составляет 1:2000. Рассчитайте частоты мутантных и нормальных аллелей, частоты всех фенотипов в данной популяции. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор может приводить снижению доли рецессивных гомозигот во всей человеческой популяции? При расчетах округляйте значения до четырех знаков после запятой.

Муковисцидоз - моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения структуры мембранного транспортера, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости заболевания в равновесной популяции человека составляет 1:2000. Рассчитайте частоты мутантных и нормальных аллелей, частоты всех фенотипов в данной популяции. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор может приводить снижению доли рецессивных гомозигот во всей человеческой популяции? При расчетах округляйте значения до четырех знаков после запятой.

Решение:

- 1) частота рецессивных гомозигот составляет: $1/2000 = 0,0005 = q^2 (aa)$;
- 2) частота мутантного аллеля (q) составляет $\sqrt{0,0005} = 0,0224$;
- 3) частота нормального аллеля (p) в популяции составляет $1 - q = 0,9776$;
- 4) частота нормализованного фенотипа составляет: $1 - q^2 = 0,9995$

ИЛИ

- 4) частота нормализованного фенотипа составляет:
 $p^2 + 2pq = 0,9776^2 + 2 \cdot 0,9776 \cdot 0,0224 = 0,9557 + 0,0438 = 0,9995$;
- 5) нормальный фенотип представлен доминантными гомозиготами (AA) и гетерозиготами (Aa);
- 6) естественный отбор.

Врождённый нефротический синдром – моногенное аутосомно-рецессивное заболевание, возникающее в результате нарушения формирования почечного фильтра в нефронах. В финской популяции заболевание встречается в среднем 1 раз на 820 рождений. Известно, что частота мутантного аллеля в целом по человеческой популяции составляет 0,01. Рассчитайте равновесные частоты нормального и мутантного фенотипов в человеческой популяции, а также частоту мутантного аллеля в финской популяции. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор привёл к изменению частоты аллеля в финской популяции? При расчете округляйте значения до четвертого знака после запятой.

Врождённый нефротический синдром – моногенное аутосомно-рецессивное заболевание, возникающее в результате нарушения формирования почечного фильтра в нефронах. В финской популяции заболевание встречается в среднем 1 раз на 820 рождений. Известно, что частота мутантного аллеля в целом по человеческой популяции составляет 0,01. Рассчитайте равновесные частоты нормального и мутантного фенотипов в человеческой популяции, а также частоту мутантного аллеля в финской популяции. Поясните ход решения. Какой эволюционный фактор привёл к изменению частоты аллеля в финской популяции? При расчете округляйте значения до четвертого знака после запятой.

Решение:

1) равновесная частота мутантного фенотипа (aa) составляет: $q^2 = 0,01^2 = 0,0001$;

2) равновесная частота нормального фенотипа составляет: $1 - q^2 = 0,9999$

ИЛИ

2) равновесная частота нормального фенотипа составляет: $p^2 + 2pq = 0,99^2 + 2 \cdot 0,99 \cdot 0,01 = 0,9801 + 0,0198 = 0,9999$;

3) нормальный фенотип представлен доминантными гомозиготами (AA) и гетерозиготами (Aa);

4) частота мутантного фенотипа (aa) в финской популяции составляет: $1/820 = 0,0012 = q^2$;

5) частота мутантного аллеля в финской популяции $q = \sqrt{0,0012} = 0,0346$;

6) дрейф генов (эффект основателя)

В популяции растений ночной красавицы (*Mirabilis jalapa*) 96 растений имеют ярко-красную окраску венчика, а 54 - белую. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окрасок в популяции. Какими были бы частоты всех генотипов, если бы популяция находилась в равновесии? Если представить, что все условия равновесной популяции начнут выполняться, то за сколько поколений популяция придёт в равновесие?

В популяции растений ночной красавицы (*Mirabilis jalapa*) 96 растений имеют ярко-красную окраску венчика, а 54 - белую. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окрасок в популяции. Какими были бы частоты всех генотипов, если бы популяция находилась в равновесии? Если представить, что все условия равновесной популяции начнут выполняться, то за сколько поколений популяция придёт в равновесие?

Решение:

- 1) частота растений с ярко-красной окраской венчика (генотип AA) составляет:
 $96/150 = 0,64$;
- 2) частота растений с белой окраской венчика (генотип aa) составляет: $54/150 = 0,36$;
- 3) аллель A в популяции представлен только в красных растениях, а аллель a – только в белых;
- 4) частота аллеля A = $p = 0,64$;
- 5) частота аллеля a = $q = 0,36$;
- 6) равновесные частоты генотипов: $f(AA) = p^2 = 0,4096$, $f(aa) = q^2 = 0,1296$, $f(Aa) = 2pq = 0,4608$;
- 7) за одно поколение.

В популяции растений ночной красавицы (*Mirabilis jalapa*) из 150 особей 6 растений имеют ярко-красную окраску венчика. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окраски в популяции, а также частоты всех возможных генотипов, если известно, что популяция находится в равновесии Харди-Вайнберга. Ответ поясните.

В популяции растений ночной красавицы (*Mirabilis jalapa*) из 150 особей 6 растений имеют ярко-красную окраску венчика. Рассчитайте частоты аллелей красной и белой окраски в популяции, а также частоты всех возможных генотипов, если известно, что популяция находится в равновесии Харди-Вайнберга. Ответ поясните.

Решение:

- 1) частота растений с ярко-красной окраской венчика составляет $6/150 = 0,04$;
- 2) красную окраску имеют растения с генотипом АА, в равновесной популяции доля таких растений составляет p^2 ;
- 3) частота аллеля p в популяции составляет 0,2;
- 4) частота аллеля q в популяции составляет $1 - p = 0,8$;
- 5) частота генотипа Аа (розовая окраска) в равновесной популяции составляет $= 2pq = 0,32$;
- 6) частота генотипа аа (белая окраска) в равновесной популяции $= q^2 = 0,64$.