

Полиморфизм



ГЕНОФОНД – совокупность всех генов данной популяции.

Генофонд популяции характеризуется:

- генетическим полиморфизмом
- генетическим единством
- динамическим равновесием генов и генотипов.



Механизмы, определяющие генетическую структуру популяции делят на две группы:

- сохраняющие генетический гомеостаз
- и нарушающие его.

Генетический гомеостаз — это поддержание концентрации генов в популяции на определенном уровне.

МЕХАНИЗМЫ,
СОХРАНЯЮЩИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГОМЕОСТАЗ

- Поддержание отбором гетерозигот
- Поддержание отбором полиморфизма:
 - ❖ генотипический
 - ❖ фенотипический

Генотипический полиморфизм

Источником генотипического полиморфизма служат изменения в структуре ДНК на различных уровнях организации наследственного материала.

- мутации – поставщик новых аллелей
- множественные мутации – множественные аллели

Уровни проявления генотипического полиморфизма



1. Полиморфизм ДНК

- фенотипически не выраженные;
- определяет фенотипические различия
- играющие некоторую роль в патогенезе заболевания;
- играющие основную роль в развитии заболевания.

2. Разнообразие генотипов.

Схема формирования генотипического полиморфизма

Мутации



множественные аллели



комбинативная изменчивость



разнообразие генотипов,
гетерозиготный полиморфизм

Генокопии - одинаковые фенотипические проявления мутаций разных генов.

Фенокопии – явление, когда признак под действием факторов внешней среды копирует признаки наследственного заболевания.

Фенотипический полиморфизм

Источники

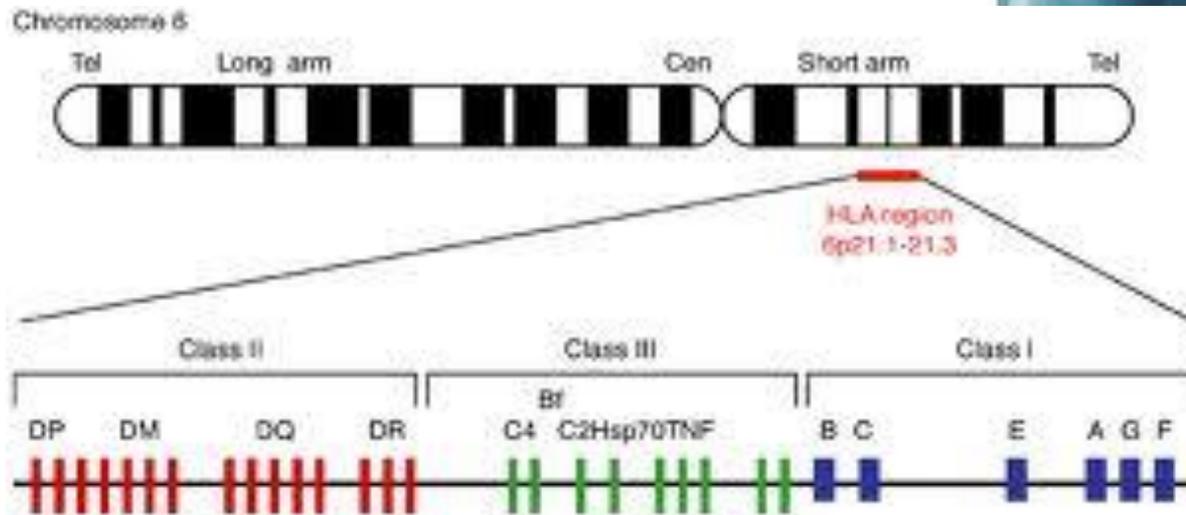
фенотипического полиморфизма

- Генотипический полиморфизм;
- Фенотип никогда жестко не соответствует генотипу, так как наследуется не признак, а норма реакции;
- На реализацию признака влияют многие гены и характер их взаимодействия;



Уровни проявления фенотипического полиморфизма:

- Биохимический
- Антигенный
- Клинический



Gene map of the human leukocyte antigen (HLA) region

МЕХАНИЗМЫ, НАРУШАЮЩИЕ РАВНОВЕСИЕ ГЕНОВ В ПОПУЛЯЦИИ

- Мутации
- Миграция
- Популяционные волны
- Отбор
- Дрейф генов
- Инбридинг
- Изоляция

ЭТО ВСЕ
ЭВОЛЮЦИОННЫЕ
ФАКТОРЫ

Система браков:

- Панмиксия
- Инбридинг
- Аутобридинг



- *Положительный
ассортативный брак*
- *Отрицательный
ассортативный брак*

Дем - субпопуляции, входящие в состав большой популяции. Численность **1500-4000** чел. Демы характеризуются малым % лиц, происходящих из других групп.

Изолят – небольшая популяция, численностью **до 1500** чел, в которой представители других групп составляют около 1%.



Годфри Харди

Закон генетического равновесия Харди-Вайнберга



Вильгельм Вайнберг

В идеальной популяции из поколения в поколение поддерживается одинаковая частота доминантных и рецессивных аллелей, а также гомо и гетерозигот.

Идеальная популяция:

- отсутствует действие эволюционных факторов
- большая группа людей
- действует панмиксия.

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

$$p + q = 1$$

$p=A$ – частота доминантной аллели

$q=a$ – частота рецессивной аллели

$p^2=AA$ – частота доминантных гомозигот

$q^2=aa$ – частота рецессивных гомозигот

$2pq$ – частота гетерозиготы

Условия действия закона:

- Учитывается одна пара аутосомных генов, которые не снижают жизнеспособности
- в популяции существует панмиксия
- популяция многочисленна и все особи жизнеспособны
- в популяции не действуют эволюционные факторы

Спасибо за внимание