

## ZAJĘCIA nr 9

---

### ZAGADNIENIA TEORETYCZNE DO PRZYGOTOWANIA NA ĆWICZENIE: „Genetyka populacji”

*Genetyczna struktura populacji. Prawo Hardy`ego - Weinberga. Czynniki wpływające na genetyczną strukturę populacji: mutacje, dobór naturalny, selekcja, adaptacja, specjacja, dryf genetyczny (efekt założyciela, efekt „szyjki butelki”) i migracje.*

#### LITERATURA

1. Bamshad J.C. *Genetyka medyczna*, Elsevier Urban & Partner. Wrocław 2010.
2. Connor M., Ferguson-Smith M. *Podstawy genetyki medycznej*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1998.
3. Drewa G. Ferenc T. *Genetyka medyczna: podręcznik dla studentów*. Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2011.
4. Mackenzie A. *Ekologia - krótkie wykłady*. Wydawnictwo Naukowe PWN.

#### I. Część teoretyczna

##### Genetyczna struktura populacji

**Genetyka populacyjna** – analizuje **częstość alleli** genów występujących w populacji oraz bada mechanizmy ich dziedziczenia w populacji.

**Populacja genetyczna** – to zbiór osobników jednego gatunku, żyjących na danym terenie, posiadająca wspólną **pulę genową**.

**Puła genowa** – całkowita liczba alleli wszystkich genów występujących w populacji. Geny te mogą występować u osobników we wszystkich możliwych kombinacjach.

**Częstość (frekwencja) allelu** - liczba kopii badanego allelu podzielona przez liczbę kopii wszystkich alleli w populacji. Dla genu posiadającego dwa allele (A i a), częstość allelu A oznaczana jest symbolem **p**, natomiast allelu **a** symbolem **q**. W każdej populacji częstość **p** i **q** sumuje się do 1.

$$p+q=1$$

**Częstość (frekwencja) genotypów** – liczba osobników danego genotypu podzielona przez liczbę wszystkich osobników w populacji. Gdy gen posiada dwa allele, to możliwe jest występowanie trzech genotypów (AA, Aa lub aa) w populacji zgodnie ze wzorem:

$$\frac{m(m+1)}{2} = \text{liczba możliwych genotypów}$$

**m** oznacza liczbę alleli rozpatrywanego genu.

Symbole częstości genotypów:

**P** – częstość występowania genotypu homozygot dominujących (AA) w populacji

**H** – częstość występowania heterozygot (Aa) w populacji

**Q** – częstość występowania homozygot recesywnych (aa) w populacji

$$P+H+Q=1$$

Z częstości genotypów wynikają częstości alleli:

$$P + H/2 = p$$

$$Q + H/2 = q$$

### Prawo Hardy'ego Weinberga

W populacji znajdującej się w **stanie równowagi genetycznej** częstość występowania genotypów zależy wyłącznie od częstości alleli i jest stała z pokolenia na pokolenie.

		gamety męskie	
		A (p)	a (q)
gamety żeńskie	A (p)	AA (p <sup>2</sup> )	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)	aa (q <sup>2</sup> )

częstość genotypu homozygot AA = **p<sup>2</sup>**  
 częstość genotypu homozygot aa = **q<sup>2</sup>**  
 częstość genotypu heterozygot Aa = **2pq**

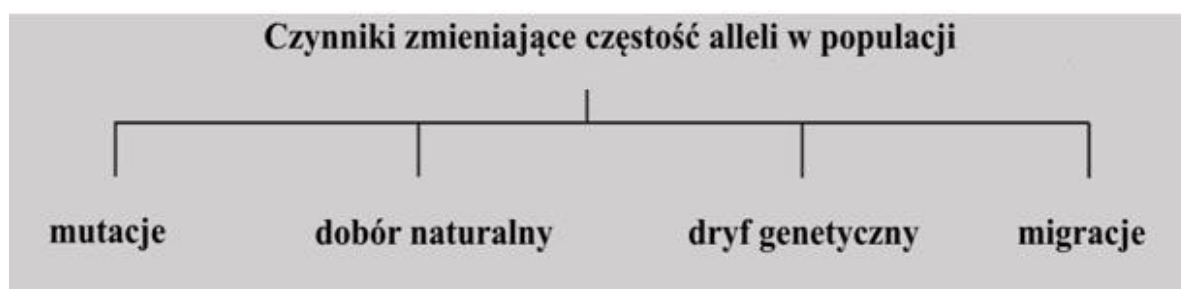
$$p^2 + 2pq + q^2 = (p+q)^2 = 1$$



### Założenia do prawa Hardy'ego – Weinberga:

- o osobniki są diploidalne i rozmnażają się płciowo,
- o wielkość populacji jest nieskończenie duża,
- o pokolenia nie zachodzą na siebie
- o brak wpływu czynników ewolucyjnych (mutacje, dobór naturalny, dryf genetyczny, migracje).

**W rzeczywistości taka populacja (tj. w stanie równowagi genetycznej) nie istnieje.**



W/w czynniki ewolucyjne działają wspólnie, a ich złożone interakcje mogą w nieoczekiwany sposób wpływać na rozmieszczenie i częstość alleli w populacjach.

#### 1. Mutacje mogą być:

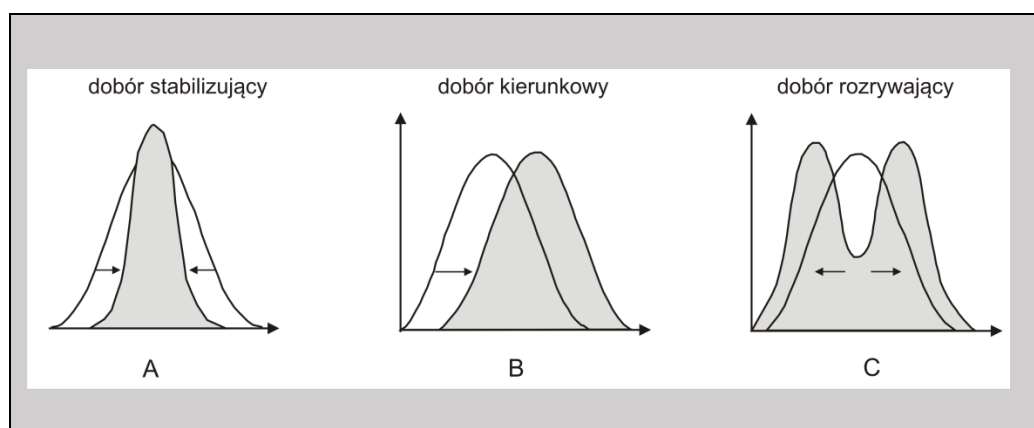
- o **niekorzystne**- zmniejszają zdolności adaptacyjne i ograniczają przeżycie osobników,
- o **korzystne**- zwiększają zdolność adaptacyjną osobników do środowiska
- o **neutralne**- nie zmieniają adaptacji osobnika do środowiska.

#### 2. Dobór naturalny (Rysunek 1):

- o **selekcja negatywna** – prowadzi do eliminacji alleli niekorzystnych (tj. zmniejszających szanse przeżycia i sukces reprodukcyjny),
- o **selekcja pozytywna** – utrwalanie alleli korzystnych (tj. zwiększających przeżycie i sukces reprodukcyjny); allele te kumulują się w następnych pokoleniach zmieniając frekwencję genotypów w populacji.

Wyróżnia się:

- **dobór naturalny stabilizujący** – faworyzuje osobniki posiadające średnią dla danej populacji wartość cechy,
- **dobór naturalny kierunkowy** - faworyzuje osobniki posiadające różną od średniej w populacji wartość cechy,
- **dobór naturalny rozrywający** - faworyzuje jednocześnie osobniki o dwóch wartościach cechy, różniących się od średniej w populacji



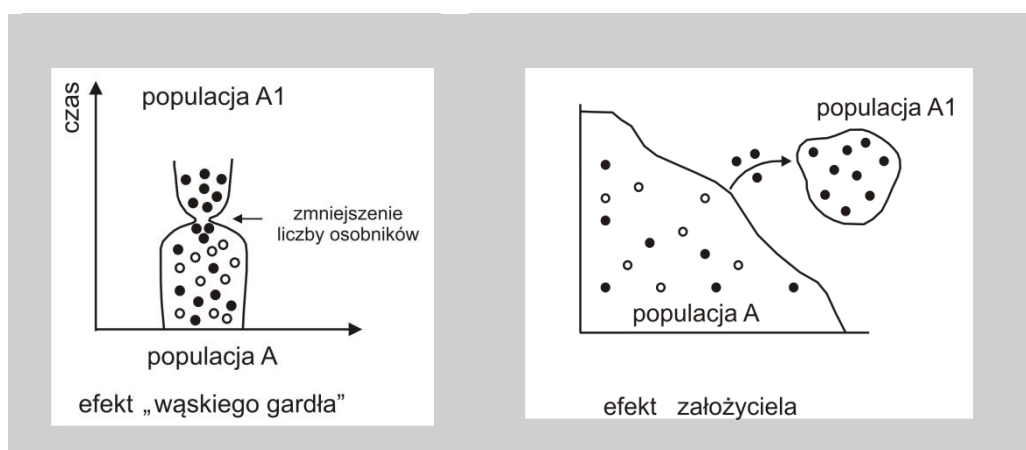
Rysunek 1. Rodzaje doboru naturalnego.

Długotrwałe działanie któregośkolwiek z wymienionych rodzajów doboru naturalnego prowadzi do pogłębiania się różnic pomiędzy osobnikami odrębnych populacji i w konsekwencji do **wyodrębnienia się nowego gatunku**. Proces powstawania nowego gatunku to **specjacja**:

- **specjacja alopatryczna** – zachodzi w przypadku izolacji geograficznej części osobników od populacji macierzystej,
- **specjacja sympatryczna** – zachodzi w wyniku powstawania barier rozrodczych w obrębie jednej populacji. Bariery te mogą powstawać na skutek różnic między osobnikami tego samego gatunku np. w preferowanym pokarmie lub siedlisku,
- **specjacja skokowa (mutacyjna)** – nagłe pojawianie się nowego gatunku wskutek dużej zmiany mutacyjnej.

**3. Dryf genetyczny** – to przypadkowe zmiany częstości alleli w populacji, które nie wynikają z doboru naturalnego. Działanie dryfu genetycznego jest wyraźnie widoczne w małych populacjach:

- **efekt „szyjki butelki” („wąskiego gardła”)** – zmiana frekwencji alleli w puli genowej i zmniejszenie się różnorodności genetycznej w wyniku zmniejszenia się liczebności całej populacji. Gdy liczebność populacji spadnie poniżej wartości krytycznej, może dojść do całkowitego zaniku gatunku,
- **efekt założyciela** – powstaje wtedy gdy, z populacji wyjściowej emigruje nieliczna grupa osobników, która zasiedla nowy teren i tworzy nową populację, różniącą się frekwencją alleli od populacji wyjściowej. Efekt założyciela może być przyczyną zwiększonej częstości występowania niektórych rzadkich chorób genetycznych w niektórych populacjach ludzkich.



Rysunek 2. Działanie dryfu genetycznego: efekt „wąskiego gardła” i efekt założyciela.

**4. Migracje** - zapewniają przepływ genów w populacji, poprzez krzyżowanie się z przedstawicielami innych populacji:

- emigracja – przemieszczanie się osobników badanej populacji do innej; każdy osobnik „zabiera ze sobą” dwa allele badanego genu,
- imigracja – przemieszczanie się osobników z zewnątrz do badanej populacji; każdy osobnik „przynosi ze sobą” dwa allele badanego genu.

## II. Część praktyczna

1. Uczniowie rozwiązują zadania maturalne dotyczące struktury genetycznej populacji.

### Zadanie 1.

Serologiczne właściwości grup krwi MN u człowieka determinowane są przez parę alleli M i N. za pomocą testu precypitacyjnego można odróżnić grupy: M, MN, N, które bezpośrednio odpowiadają genotypom MM, MN, NN. W badanej populacji ludzkiej liczącej 730 osobników grupę krwi M miały 22 osoby, grupę MN-216 osób, a grupę krwi N- 492 osoby.

Oblicz częstości genotypów i alleli w badanej populacji.

### Zadanie 2.

U *Drosophila melanogaster* występują dwa allele genu kodującego pewien enzym. Analiza enzymatyczna 200 osobników wykazała, że 111 z nich posiadało jeden prążek charakterystyczny dla homozygot względem allelu F, 13 posiadało jeden prążek charakterystyczny dla homozygot względem allelu S, natomiast 76 osobników miało fenotyp typowy dla heterozygot FS.

- Oblicz częstości obu alleli w populacji *D. melanogaster*
- Określ czy populacja znajduje się w równowadze Hardy'ego-Weinberga.

### Zadanie 3.

Umaszczenie bydła wyznacza jedna para genów  $C, c$  i dziedziczy się w sposób kodominacyjny – homozygoty  $CC$  są czerwone, heterozygoty – dereszowate, a homozygoty  $cc$  – białe. W pewnej populacji bydła liczącej 1200 osobników było 600 szt. o umaszczeniu czerwonym, 300 szt. o umaszczeniu dereszowatym i 300 szt. białych. Oblicz częstość alleli i sprawdź czy populacja jest w równowadze.