

**НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ЦИВІЛЬНОГО ЗАХИСТУ  
УКРАЇНИ**

**КАФЕДРА СОЦІАЛЬНИХ І ГУМАНІТАРНИХ ДИСЦИПЛІН**

“Затверджую”:  
завідувач кафедри СіГД  
полковник служби ЦЗ.  
Рябініна О.В.

“ ” —  
— 2019 р.

**ЕКОЛОГІЯ ЛЮДИНИ**

**Тема 1.6. ПРОБЛЕМИ СТАНОВЛЕННЯ І РОЗВИТКУ  
ГЕНОФОНДУ ПОПУЛЯЦІЇ ЛЮДСТВА**

**План**

1. Генофонд популяції і чинники, які на нього впливають
2. Генетичний моніторинг розвитку популяції

Час проведення: 2 години.

Харків – 2019

Визначальна роль науки про спадковість у розв'язанні проблеми взаємозв'язків взаємодії людини і природи пов'язана з тим, що здатність людини адаптуватися до нових чинників середовища визначена її генетичною програмою і далеко не безмежна. Характер генетичних процесів у популяції залежить від великої кількості природних чинників (природно-кліматичні умови, стихійні лиха, епідемії), проте в сучасну епоху превалюють антропогенні і соціальні чинники. Соціально-екологічні параметри середовища трансформуються так швидко, що постає питання про сумісність темпів цих змін з еволюційно обумовленими адаптивними можливостями людини, обмеженими властивостями генофонду популяції.

Ген – одиниця спадкового матеріалу, що відповідає за формування певної елементарної ознаки. Ген є ділянкою молекули ДНК, що містить інформацію для синтезу РНК. Процес зчитування гену і синтезу РНК називається транскрипцією. Зашифрований у гені «текст» вказує на послідовність чергування чотирьох знаків інформації – окремих ланок ДНК (нуклеотидів). Середній розмір гена у людини – 1-3 тис. пар нуклеотидів (п. н.). Уся генетична інформація про людину (геном) укладена в послідовності приблизно з 3 млрд. п. н. чотирьохлітерного алфавіту. Ядерні структури, в яких у спіралізованому вигляді упакована ДНК, – хромосоми. Хоча хромосоми можна побачити через звичайний мікроскоп, їх точну кількість у людини (46) було визначено лише у 1956 р.

Генотип – сукупність генів організму, яка, на відміну від поняття генофонд, характеризує особину, а не вид. Подібне поняття геном позначає сукупність генів, що містяться в галоїдному (одинарному) наборі хромосом даного організму. Разом з факторами зовнішнього середовища геном визначає фенотип організму. Генофонд – поняття з популяційної генетики, що описує сукупність всіх генних варіацій (алелей) певної популяції. Популяція володіє всіма своїми алелями для оптимального пристосування до умов навколишнього середовища. За визначенням класика генетики О. Сєребровського, генофондом є сукупність генів, притаманних членам популяції чи виду загалом.

Матеріальні основи спадковості було розшифровано завдяки відкриттю структури ДНК, зробленому американськими вченими Джеймсом Вотсоном і Френсісом Кріком у 1953 р. Структурно-функціональною одиницею спадковості є ген. Генофонд популяції охоплює всю різноманітність алелів усіх генів геному індивідуумів. Генофонд – закодована в молекулах ДНК генетична пам'ять популяції, що передається із покоління в покоління у процесі природного відтворення населення. Під час розгляду процесів у генофонді одиницею структури є популяція, а одиницею часу – покоління. Генофонд кожної популяції характеризується певною якісною різноманітністю, яка залежить від набору алелів окремих генів та їх відносних частот (генетична різноманітність). Генетична різноманітність популяції створюється переважно за рахунок поліморфних генів. Якщо їхню кількість прийняти за 25 тис. і припустити, що кожен ген має два алелі, то кількість можливих генотипів становитиме 325000. Ця астрономічна

величина демонструє потенційний масштаб генетичної різноманітності індивідуумів, яка може повністю реалізуватися лише в генофонді дуже великих популяцій. Генофонд виду *H. sapiens* можна уявити як складно організовану ієрархічну систему, в якій нижній структурний рівень – популяції (населення окремих сіл, міст); проміжні рівні – етноси, раси; верхній – все людство. Сучасні методи генетичного аналізу дають змогу проводити «інвентаризацію» генофондів конкретних популяцій та етнічних груп, виявляти їхню специфіку, оцінювати відмінності та споріднені зв'язки між ними. З'ясовано, що найбільша генетична різноманітність спостерігається на внутріпопуляційному рівні – це різноманітність індивідуумів усередині популяції, а в структурі міжпопуляційної різноманітності 2/3 припадає на етнічний рівень.

До складу генофонду входять не тільки «добрі», а й «погані» варіанти генів: перша категорія породжує нормальну генетичну мінливість (наприклад, за кольором очей, групами крові, довжиною тіла або розумовими здібностями), друга – так званий генетичний вантаж популяції – спонтанні аборти, мертвонародження, природжені вади розвитку, спадкові хвороби. Під час обстеження дітей і підлітків з'ясовано, що генетичний вантаж, за різними оцінками, становить від 4 до 10%. Велика частина індивідуумів із важкими спадковими дефектами гине в ранньому дитинстві. Однак у зрілому віці виявляються найпоширеніші патології, що належать до категорії хвороб зі спадковим нахилом, в етіології яких суттєву роль відіграють і гени, і умови середовища: серцево-судинні, психічні (шизофренія і маніакально-депресивний психоз), діабет, бронхіальна астма, виразкова хвороба шлунка і багато інших. З урахуванням цих патологій і в перерахунку на все людське життя сумарний об'єм генетичного вантажу в населення розвинутих країн може сягати 67%. З огляду на соціальне значення проблеми збереження здорового генофонду можна дійти висновку, що генофонд популяції – це найважливіший природний ресурс, на якому ґрунтується трудовий, інтелектуальний і культурний потенціал суспільства, а також здоров'я його членів. Охорона здоров'я і спадковості людини є предметом генетичної безпеки – захищеності генофонду від несприятливої дії комплексу соціальних та екологічних чинників. Для того щоб оцінити, як перетворення навколишнього середовища впливають на генофонд, було сформульовано уявлення про два типи процесів, що перебігають у популяціях, – нормальний і несприятливий. Генетичний процес у популяції слід вважати нормальним, якщо стан її генофонду відповідає двом основним критеріям: наявності стійкого відтворення у поколіннях і збереженню оптимального рівня якісної генетичної різноманітності за стабільного об'єму генетичного вантажу. Навпаки, звуження відтворення генофонду, зменшення генетичної різноманітності або її збільшення понад оптимальний рівень, зростання генетичного вантажу популяції свідчать про несприятливий характер процесу.

Останніми роками стан генофонду населення України не відповідає першому критерію: у країні і більшості її регіонів смертність перевищує

народжуваність, що призводить до зменшення чисельності населення – депопуляції. Втрата генофонду зазвичай супроводжується зникненням мови, самобутньої культури і господарського устрою; внаслідок цього займана зникаючим народом екологічна ніша може виявитися порожньою, особливо якщо вона характеризується екстремальними природно-кліматичними умовами. Дотримання другого критерію залежить від впливу низки чинників, що змінюють генетичну різноманітність популяції і мають загальну назву «чинники популяційної динаміки».

**Чинники, які визначають генофонд популяції.** Генофонд популяції впливають чинники, серед яких найважливішими є: мутагенез, ізоляція і дрейф генів, міграція, структура шлюбів, природний добір. Саме вони зумовили виникнення різноманітних людських популяцій, що можуть помітно відрізнятися одна від одної як за зовнішнім виглядом, так і за особливостями перебігу життєво важливих процесів. Згідно з відомим правилом Харди-Вайнберга, частоти генів в популяції протягом певного часу досягають рівноваги і далі їх співвідношення в генофонді популяції залишається незмінним. Проте це можливо лише за умови, що взагалі відсутній який-небудь відбір або міграції особин з певними властивостями, а схрещування між особинами відбувається випадково (абсолютна панміксія). Крім того, чисельність такої популяції має бути нескінченно великою. Очевидно, що в природі ці умови здійснимі лише певною мірою, а це означає, що генофонд природної популяції не може бути абсолютний стабільним. Генофонд може збагачуватися за рахунок прибуття мігрантів з інших популяцій, а також за рахунок мутацій. Концентрації тих або інших аллелей можуть мінятися в результаті дії зовнішніх умов, що призводять до загибелі або зниження плодючості особин з тим або іншим генотипом, тобто в результаті відбору. Правда, при припиненні відбору у разі збереження гетерозиготності відновлюються колишні частоти генів. Генофонд, популяції може бути збіднений при регулярному витоку мігрантів, що мають певні властивості. Інша причина збіднення генофонду пов'язана з так званим дрейфом генів при малій чисельності популяції. «В основу концепції дрейфу генів покладені уявлення про випадковий характер розподілу частот генів і непоказності (не презентативності) малих вибірок. Звернемося до звичайного для статистиків прикладу. З урни, заповненої 5000 білими і 5000 чорними кулям (символізують для нас аллелі А і а), виймемо підряд першу тисячу куль і переконаємося, що близько половини з них буде білою. Допустимо, що ми вийняли 514 білих і 486 чорних куль. Збільшивши кожне з цих чисел в 10 разів (розмноження - В. Ч.), заповнимо другу урну 5140 білими і 4860 чорними кулями і, перемішавши їх, повторимо процедуру. Можливо, що з 1000 узятих цього разу куль 506 виявляться чорними, а 494 білими. Багаторазово повторивши цей експеримент, можна переконатися, що число куль різного кольору кожного разу буде близьким до 500. Проте якщо ми заповнимо урну тільки 100 кулями і виймемо перші 10, то, можливо, серед них білих (чи чорних) буде дещо більше половини, наприклад 6. Тепер візьмемо 60 білих і 40 чорних куль і, перемішавши їх в урні, виймемо знову

перші 10. Швидше за все, число білих куль буде великим і, багаторазово повторюючи цю процедуру, ми побачимо що число чорних куль стає все меншим і, нарешті, вони усі будуть заміщені тільки білими. Неминучий наслідок спостережуваного при цьому «дрейфу генів» – втрата одних і фіксація інших алелей, а це, у свою чергу, призводить до скорочення гетерозиготності популяцій і загасання пов'язаної з цим мінливості. Швидкість цього загасання прямо пропорційна величині популяції, чим вона менша, тим швидше проявляються усі наслідки дрейфу» .

Дійсно, практика розведення комах показує, що дрейф генів стає помітним лише при початковій чисельності популяції менше 100 особин. Якщо ж початкова чисельність більше 500, дрейфом генів можна нехтувати. Визначальну роль в еволюції життя нашої планети відіграв мутаційний процес як могутнє джерело нової генетичної інформації. Мутаційний процес або мутагенез – утворення мутацій, що полягає у стрибкоподібних успадкованих змінах генетичного матеріалу (кількості або структури ДНК). У будь-якій популяції безперервно відбувається мутаційний процес, у результаті якого в її генофонд вносяться все нові й нові спадкові зміни. Мутації слугують важливим джерелом спадкових змін. Незважаючи на те, що частота спонтанного мутування одного окремого гена дуже мала, загальна кількість різних мутацій у зв'язку з величезним числом генів в організмі достатньо велика. За будь-якою парою алелей, наприклад, А та а мутації можуть відбуватися у двох напрямках – прямому і зворотному:  $A \rightarrow a$  та  $a \rightarrow A$ . Якщо частота прямого мутування дорівнює частоті зворотного, то ефективної зміни концентрацій генів не відбувається ( $\mu_A = \mu_a$ ). Якщо ж  $\mu_A$  більше  $\mu_a$  або навпаки, то виникає мутаційний тиск. Напрямок мутаційного тиску залежить від кількісного співвідношення прямих і зворотних мутацій. Різні гени мають різну мутабільність: одні мутують з високою частотою, інші відзначаються пониженою мутабільністю. Тому мутаційний тиск найбільше впливає на генетичну структуру популяцій у напрямку високомутабільних генів. Під впливом мутаційного тиску у популяції підвищується спадкова варіативність кожного гена до тих пір, доки не буде досягнуто популяційної рівноваги. Мутаційний процес у популяції проявляється не в чистому вигляді; він зв'язаний з дією добору. Будь-яка мутація, що виникає, одержує оцінку при її фенотипічному проявленні через добір. При цьому впливі на організм домінантні мутації контролюються добором відразу ж у гетерозиготному стані, в той час як рецесивні мутації оцінюються добором, як правило, лише при їх виявленні в гомозиготному стані. Відомі випадки, коли рецесивні мутації в гетерозиготному і гомозиготному станах виявляють на організм різну дію. Наприклад, в людини рецесивний ген, що викликає в гомозиготному стані серповидноклітинну анемію, в гетерозиготному стані підвищує стійкість до малярії. Тому у деяких тропічних районах земної кулі де малярія зумовлює серед місцевого населення найбільшу смертність, добір сприяв підвищенню у популяції концентрації цього гена, шкідливого у всіх інших умовах. У популяціях у прихованому вигляді накопичуються шкідливі і летальні мутації. Це явище було встановлено у 1934 році Н. Дубініним із

співробітниками та одержало назву генетичного вантажу. При переході в гомозиготний стан такі рецесивні мутації вищеплюються у вигляді вироджених або нежиттєздатних особин. У популяції людини, обтяженість генетичним вантажем шкідливих мутацій проявляється появою багатьох спадкових хвороб. Переважаюча більшість мутацій, що виникають знову, негативно впливає на організм. Мутації виникають у досконалій генетичній системі, що відзначається саморегуляцією та оптимально адекватним до певних умов добором. Цілком природно, що вони «псують» цю історично складену у процесі тривалої еволюції цілісну систему, порушуючи нормальний хід реакцій обміну. Але організм здатний до саморегулювання і самовідновлення, у процесі яких негативна дія мутацій може помітно знижуватися. Мутаційний тиск діє в напрямку, протилежному тиску добору. Внаслідок мутацій, як правило, знижується загальна життєздатність і коефіцієнт розмноження, зростає смертність. Навіть малі мутації, накопичуючись, викликають негативну дію, великі ж частіше всього призводять до вироджень.

Мутагенез викликає порушення морфологічного розвитку організму й одночасно він є важливим джерелом еволюційного процесу. Еволюція носить пристосовницький характер, а мутагенез діє на онтогенез в основному негативно. Таке протиріччя розвитку життя встановлюється у процесі схрещування і добору. Схрещування – біологічна необхідність, всезагальний закон природи. Навіть у бактерій і вірусів відбувається перекомбінація генетичного матеріалу, яка має таке саме біологічне значення, як і схрещування. Під час схрещування відбуваються генетичні процеси, що нейтралізують шкідливу дію мутацій. У процесі схрещування, яке відбувається під контролем природного добору, мутації набувають пристосовницького характеру. Комбінації, що не забезпечують пристосування організму, усуваються добором. Збільшення генетичної мінливості сформованих видів за рахунок нових мутацій призводить зазвичай до несприятливих наслідків. Тому зростання темпів мутаційного процесу, що відбувається внаслідок забруднення навколишнього середовища генотоксичними агентами, які пошкоджують генетичний матеріал, створює найбільшу загрозу генетичній безпеці всього живого.

За біологічними наслідками розрізняють такі типи мутацій:

1) Соматичні мутації, що відбуваються в соматичних клітинах (клітинах тіла) і виявляються в осіб, які безпосередньо зазнають генотоксичного впливу. Вони збільшують ризик онкологічних захворювань, активізуючи онкогени, знижують рівень імунного захисту, зменшують тривалість життя;

2) Гаметичні мутації виникають у статевих клітинах, виявляються у потомстві і створюють загрозу для здоров'я майбутніх поколінь, збільшуючи генетичний вантаж популяції. Особливою категорією генотоксичних ефектів є порушення внутріутробного розвитку внаслідок впливу на організм вагітних жінок, який призводить до виникнення вродженої потворності

плоду (тератогенез). Оскільки спадково можуть передаватися лише гаметичні мутації, вони становлять особливий інтерес для екології людини.

За часом виникнення мутації поділяють на «свіжі», тобто такі, що виникли у статевих клітинах батьків мутанта і успадковані, тобто такі, що виникли в попередніх поколіннях. «Свіжі» мутації можуть передаватися спадково, якщо вони неістотно знижують пристосованість їх носіїв. Як приклад можна навести так звану «габсбурзьку губу», яка простежується на фамільних портретах представників цієї королівської династії протягом кількох століть.

За характером пошкодження генетичного матеріалу мутації бувають:

- геномні, які полягають у зміні кількості хромосом;
- хромосомні, що означають зміну структури хромосом;
- генні, або точкові, що полягають у заміні одного або кількох нуклеотидів у структурі ДНК.

Більшість геномних і хромосомних мутацій є «свіжими», оскільки несумісні з життям (їх носії гинуть до народження або в ранньому дитинстві) або призводять до серйозних аномалій морфофізіологічного і розумового розвитку. Патологією такого типу, що зустрічається найчастіше (в середньому з частотою 1 на 700 новонароджених), є синдром Дауна. Багато генних мутацій дещо знижують пристосованість індивідумів до смертельних наслідків, але деякі цілком сумісні з нормальним життям і репродукцією (шестипалість, альбінізм). Сумарна частота генних мутацій у популяції сягає 1%, причому не всі спадкові захворювання, спричинені генними мутаціями, є вродженими. Існують хвороби, наприклад хорія Гентінгтона, що можуть уражити людину у віці 40 років і старше.

**Мутагенез** – процес виникнення або штучного одержання успадковуваних змін у геномах осіб, які проявляються через зміни у фенотипах. Мутагенез є наслідком пошкодження у молекулах ДНК, пошкоджень хромосом або порушень процесів поділу клітин. Розрізняють такі види мутагенезу:

природний (спонтанний), що відбувається внаслідок дії зовнішніх чинників середовища або фізіолого-біохімічних змін у живому організмі;

штучний (індукований), зумовлений спрямованою дією різних фізичних або хімічних чинників для одержання мутацій.

Найважливішими характеристиками мутагенезу є частота виникнення мутацій та їхня специфічність, тобто можливість повторного одержання однакових мутацій внаслідок дії одного і того самого чинника. Як правило, хімічні і фізичні мутагенні чинники навіть за високої частоти характеризуються низькою специфічністю. Штучний мутагенез залежить від дози і концентрації чинника (мутагена), тривалості його дії, наявності систем репарації пошкоджень у генетичному матеріалі (ДНК), а також відповідності мутацій конкретним умовам середовища (адаптивні мутації). Мутагенез може проявлятися відразу після дії чинника або із затримкою у часі, яка може тривати навіть кілька поколінь. Мутації у вигляді рідкісних подій відбуваються в статевих клітинах людини спонтанно з частотою приблизно

$1 \times 10^{-5}$ – $1 \times 10^{-6}$ . Тобто, із 100 тис. сперматозоїдів 1 несе мутацію в конкретному гені, а з урахуванням кількості генів у геномі людини – майже кожна статеві клітина містить ген мутанта. Сумарно частота домінантних мутацій у популяціях людини становить 1%, рецесивних – 0,25% і мутацій хромосом – 0,34% . Частка людей з вродженими дефектами, які можуть виявлятися в різному віці, досягає 10,6%. Отже, геномні і хромосомні мутації виникають набагато частіше, і їх виникнення зростає з віком батьків. Тому вік батьків під час народження дітей є профілактикою спадкової патології, зумовленої «свіжими» мутаціями.

Інша ситуація може бути тоді, коли в навколишньому середовищі з'являються чинники, що підвищують частоту виникнення мутацій порівняно зі спонтанним рівнем, – мутагени, які поділяють на три групи: 1) фізичні мутагени – електромагнітні поля, радіація, ультрафіолетове випромінювання, низькі і високі температури); 2) хімічні мутагени – важкі метали, хлоровані вуглеводні, азотна кислота та її похідні, поліциклічні ароматичні вуглеводні та ін.); 3) біологічні мутагени – віруси, токсини, що виділяються ендопаразитами (гельмінтами, найпростішими), противірусні вакцини, чужорідні ДНК і РНК. Більшість хімічних мутагенів є одночасно і канцерогенами, а деякі й тератогенами. Але не всі мутагени є наслідком діяльності людини. Наприклад, космічні промені, ультрафіолет, радіонукліди, що містяться у гранітах і пісках, деякі хімічні мутагени і канцерогени є природними елементами біосфери. Хімічний мутагенез відкрито у середині ХХ ст., Перша хімічна сполука, яка мала мутагенний ефект, став гірчичний газ (іприт), застосований як бойова отруйна речовина під час Першої світової війни в долині ріки Іпр (Франція). Доведено, що на сьогодні іприт належить до категорії дуже сильних мутагенів. Вже синтезовано приблизно 9 млн. хімічних сполук і майже 200 тис. створюють щороку. Найбільш поширеними є слабкі мутагени: промислові підприємства і автотранспорт забруднюють довкілля оксидами сірки та азоту, солями важких металів та ін. Більшість застосовуваних у сільському господарстві пестицидів мають як мутагенну, так і канцерогенну дію. Значна кількість мутагенних чинників існує в нашому побуті: тютюновий дим, харчові добавки, консерванти, кофеїн; лікарські і косметичні засоби, рентгенівські діагностичні процедури; будівельні і обробні матеріали, що містять азбест і важкі метали (фарби), виділяють формальдегіди і феноли (ДСП, клейонка); розчинники, хлоровмісні дезінфікуючі речовини; радон у житлових приміщеннях та ін. Деякі віруси (наприклад, вірус краснухи) характеризуються тератогенним ефектом і становлять велику небезпеку для вагітних жінок. Тільки наприкінці ХХ ст. людство усвідомило глобальний характер генетичних наслідків радіації не лише для флори і фауни, а й для людей. Прикладом є аварія на Чорнобильській АЕС. Але не лише великі дози радіації є небезпечними, а є підстави вважати, що малі дози можуть бути особливо небезпечними, зумовлюючи непропорційно великі ушкодження генетичного матеріалу. Небезпечним є спалювання сміття, коли утворюється новий небезпечний клас хімічних мутагенів – діоксини. Вони справляють

помітний вплив навіть у малих дозах і мають властивість нагромаджуватися в організмі. Актуальним сьогодні збільшення доз ультрафіолетового опромінювання у зв'язку з руйнуванням озонового шару Землі. Доведено, що присутність мутагенів навколишнього середовища сприяє руйнівному впливу.

Найважливішими методами запобігання негативним генетичним наслідкам забруднення довкілля є профілактика виникнення мутацій:

- перевірка на мутагенність (канцерогенність, тератогенність) нових синтезованих сполук, які надходять у навколишнє середовище: розроблення досконаліших тестових систем; створення реєстрів мутагенів;

- вилучення з довкілля відомих мутагенних сполук, за потреби заміна їх нешкідливими аналогами;

- перегляд і зниження існуючих ГДК (гранично допустимих концентрацій) хімічних речовин, використовуваних у промисловості, сільському господарстві, медицині та побуті і забруднюючих довкілля.

Є й інший перспективний шлях підвищення стійкості людей до дії мутагенів, адже сама природа передбачила в організмі людини спеціальні системи ферментів, які заліковують пошкодження ДНК. Активність цих ферментів неоднакова у різних людей, але її можна підвищити за допомогою антимутагенів: вітаміни С і Е, інтерферони, екстракти деяких рослин (капусти, зеленого перцю, часнику, цибулі). Якщо мутація вже відбулася, її можна виявити на ранніх стадіях онтогенезу і запобігти народженню дитини з генетичним дефектом. Розвиток генної інженерії призвів до можливості генної терапії деяких захворювань. Велика частина історії людства пов'язана з невеликими популяціями, ізольованими одна від одної відстанню, гірськими або водними перешкодами. Такий тип популяцій, характерний для мисливців, збирачів і примітивних землеробів, отримав назву «ізолят». Переважаючим чинником динаміки популяції в окремо взятому ізоляті є дрейф генів. Генетичний дрейф, дрейф генів або алельний дрейф – зміна відносної частоти, з якою певний варіант гену (алель) знаходиться в популяції, що є наслідком того, що алелі у нащадків є випадковим набором алелей батьків та через вплив випадковості на виживання та розмноження. Через генетичний дрейф варіації гену можуть повністю зникнути, зменшуючи таким чином генетичну розмаїтість. Генетичний дрейф є одним з механізмів еволюції, що приводить до змін у частоті алелей з часом. На відміну від природного відбору, що приводить до виникнення великого числа алелей через їх невеликий внесок до успішності, зміни, викликані генетичним дрейфом не викликаються тиском навколишнього середовища та можуть бути корисними, нейтральними або шкідливими. Ефект генетичного дрейфу найбільший в невеликих популяціях та найменший в найбільших. Його відносна важливість в процесі еволюції, порівняно з природним відбором, залишається суперечливою. Один із засновників синтетичної теорії еволюції, Роналд Фішер, в 1930-тих роках дійшов висновку, що генетичний дрейф грає невелику роль, і цей погляд

домінував кілька десятиліть. Проте в 1968 році популяційний генетик Мотоо Кімуру навів дані з нейтральної теорії молекулярної еволюції, за якими генетичний дрейф грає дуже важливу роль поруч з природним відбором. Дрейф генів особливо ефективний у популяціях чисельністю до 50-100 осіб, під час заселення нових необжитих територій, наприклад островів, за різкого скорочення розмірів популяції внаслідок стихійних лих, епідемій, воєн [8]. Здійснюють значний вплив на генофонд населення міграційні процеси, адже мігранти привносять у популяцію не лише свої звичаї і діалекти, а й гени – одружуючись і народжуючи дітей. Міграційний процес збільшує не тільки чисельність, а й генетичну різноманітність популяції. Що більшу частку становлять мігранти в популяції і що більші відмінності між ними і корінними жителями, то ефект буде значніший. Збільшуючи мінливість усередині популяції, що приймає мігрантів, міграційні процеси призводять до зменшення міжпопуляційної різноманітності і змінюють етнічну карту світу. Великі переселення народів неминує супроводять і потоки генів, які змінюють генофонди популяцій і, відповідно, їх антропологічний профіль і спектр спадкових захворювань. Інтенсивні міжконтинентальні міграційні процеси призвели до того, що в Америці, спочатку заселеній людьми монголоїдної раси (індіанці), нині переважають жителі європеїдної і негроїдної рас. Наприклад, з Африки до Америки завезено гени анемії – спадкового захворювання крові, розповсюдженого у країнах «малярійного поясу». Часто міграція носить вибіркового характер, коли мігранти відрізняються від осілої частини популяції статевим складом і деякими іншими генетично важливими демографічними характеристиками (фах, рівень освіти, національність). Прикладом вибіркової є еміграція, яка призводить не лише до зменшення чисельності населення, а й до втрати генетичної різноманітності. Наприклад, з України вибірково емігрують німці, євреї, поляки, що зменшує питому частку цих етнічних груп у населенні країни. Важливим чинником переміщення генетичної інформації є структура шлюбів. Існує два альтернативні типи шлюбної структури: інбридинг та аутбридинг. Генофонд популяції у цих двох випадках формується по-різному. Інбридинг (англ. Inbreeding – від in – в, всередині і breeding – розведення) (інцухт), схрещування близькоспоріднених організмів. У самоzapильних рослин (пшениця, ячмінь, цитрусові і ін.) інбридинг – повністю нормальне явище. У тварин і перехрестноzapильних рослин при тривалому інбридингу можливі виникнення потворності, зниження продуктивності життєздатності або загибель особин. При схрещуванні інбридних ліній у гібридів першого покоління часто виявляється гетерозис. Інбридинг – одержання потомства від схрещування близькоспоріднених, об'єднаних родинними зв'язками особин.

Коли популяції ізольовані то з часом всі індивідууми стають родичами і будь-який укладений між ними шлюб є кровноспорідненим. Така система шлюбів отримала назву інбридинг. Його негативні біологічні наслідки для потомства були відомі задовго до виявлення їх генетичних причин, це: зростання частоти абортів, мертворожденень, уроджених вад розвитку,

дитячої смертності. Щоб протидіяти інбридингу людство знайшло спосіб протидії: родоплемінні звичаї вибору чоловіка з сусідніх популяцій – гостинний гетеризм. Сучасні генетики передбачають для майбутнього людства дещо іншу модель шлюбної структури – аутбридинг, що передбачає збільшення кола шлюбних зв'язків та поширення міжнаціональних або міжрасових шлюбів. Важливим чинником популяційної динаміки, що впливає на рівень генетичної різноманітності, є природний добір, який особливо ефективний у великих популяціях, адже у малих домінують випадкові флуктуації – дрейф генів. Природний добір відсікає ту частину генетичної різноманітності, яка виходить за межі норми, зменшуючи генетичний вантаж популяції. Так утворюються нові адаптивні комбінації генів і збільшується їх частота, що сприяє зміні генетичної структури популяції та її процвітанню. Для будь-якої країни генетична безпека має стати невід'ємною складовою загальної концепції національної безпеки. Важливим і найнадійнішим методом оцінювання характеру генетичного процесу в популяції є генетичний моніторинг. Генетичний (грец. genesis – походження) моніторинг (англ. monitoring – спостереження) – постійне спостереження за динамікою параметрів генетичного вантажу, онкологічною захворюваністю, іншими адаптивноважливими ознаками. У таких випадках сама популяція стає індикатором стану навколишнього середовища – зростання генетичного вантажу вказує на наявність несприятливого впливу. Збільшення частоти будь-якої генетичної патології може бути зумовлене не тільки забрудненням довкілля, а й прибуттям мігрантів із регіонів з іншим спектром спадкових захворювань або з ослабленням добору проти відповідного гена. Зрозуміло, що широке використання методів генетичного моніторингу є важливою умовою підтримання генетичної безпеки популяції. Є й інші заходи охорони здоров'я і спадковості людини: контроль мутагенів навколишнього середовища; пошук і застосування антимутагенів; контроль за новими харчовими продуктами і лікарськими засобами; проведення відповідної етнодемографічної політики – оптимізація міграційних процесів, диференціальне стимулювання народжуваності; розвиток медикогенетичного консультування.

### **Запитання і завдання для самоперевірки**

1. Що називають генофондом популяції?
2. Які існують критерії оцінки генофонду?
3. Які чинники впливають на генофонд?
4. Яку роль в еволюції життя відіграє мутаційний процес?
5. Які є типи мутацій?
6. Розкрити поняття основних груп мутагенів
7. У чому полягає профілактика мутацій?
8. Що розуміють під ізоляцією і дрейфом генів?
9. Яка роль міграції у мутагенному процесі?
10. Як структура шлюбів впливає на генетичну інформацію?
11. Пояснити вплив природного добору на генофонд популяції.

12. Які причини зниження інтенсивності природного добору в популяціях людини?

13. Які підходи використовують під час проведення генетичного моніторингу?

Знось з гідністю те, що змінити не можеш

Сенека

Людина не для того створена, щоб терпіти поразки... Людину можна  
знищити, але її неможливо перемогти

Е. Хемінгуей

Люди народжені, щоб допомагати один одному, як рука допомагає руці, нога  
нозі і верхня щелепа – нижній.

Марк Аврелій

Можеш допомогти людині – допоможи, не можеш допомогти – помолися,  
не умієш молитися – подумай про людину добре! І це вже буде допомога,  
тому що світлі думки – це теж зброя.

Східна мудрість

Найважливіше – це навести лад в душі. Дотримуємося трьох «ні»: не  
скаржимося, не звинувачуємо, не виправдуємося.

Бернард Шоу