**Министерство образования и науки Украины**

# Реферат

**по теме**

**Демографический «мост» — от генетики человека к его геногеографии**

## Донецк 2009г.

**Содержание**

Введение

Демографическая генетика

Источники демографо-генетической информации

Численность и демографическая структура народонаселения

Брачность и генетика

Полиморфные популяции

Семейная структура

Механизм обратной связи

Смертность

Дифференциальная устойчивость

Воспроизводство народонаселения

Миграция и расселение людей

Генетический хронометр истории народов

Список используемой литературы

**Введение**

Генетически значимые события, происходящие на молекулярном, биохимическом, уровнях структуры и функций организма человека, фактически не отделимы от таких демографически значимых событий, как рождение, достижение зрелости, образование семьи, появление потомства, смерть. Все эти этапы человеческой жизни социально обусловлены и по-разному находятся под контролем и воздействием общества. Следовательно, судьба генов и генетический процесс в популяциях человека обусловлены принципами построения и развития этих популяций как общественных организмов. Генетический процесс, таким образом, оказывается неразрывно связан с демографическими процессами в народонаселении.

**Демографическая генетика**

Отрасль генетики человека, изучающая генетические процессы в популяциях, — популяционная генетика — по существу, есть генетика демографическая.

В отличие от других разделов генетики человека, прежде всего медицинской генетики, в центре внимания которой стоят болезни, полностью или частично наследственно обусловленные, но не представляющие массово-то явления и не отражающие состояние нормы, демографическая генетика (популяционная) сосредоточена на изучении нормальных генетических явлений и процессов в народонаселении. Центральным таким явлением предстает наследственный полиморфизм популяций человека н народонаселения в целом. Он многообразно отражается в индивидуальных свойствах человека и в своеобразии популяций. Будучи явлением регулярным, наследственный полиморфизм находится под наибольшим воздействием демографических, процессов.

Фундаментальные и прикладные исследования в области демографической и популяционной генетики человека ведутся в некоторых научных учреждениях и в вузах страны: на кафедре антропологии.

**Источники демографо-генетической информации**

Демографо-генетическое изучение человека имеет свои специфические и общие с другими науками источники информации. Наследственный полиморфизм как основной итог и свидетель происходящих генетических процессов в народонаселении представляет основной источник информации об этих процессах. Наследственный полиморфизм пронизывает все уровни структуры и функции организма человека и фиксируется с помощью генетических маркеров — наследственных признаков, свидетельствующих о генотипе человека в отношении тех или иных генов, кодирующих биохимические, иммунологические, физиологические, морфологические признаки. Для изучения генетических маркеров применяют разнообразные экспериментальные методы.

Например, генеалогическое обследование популяции позволяет получить важную демографо-генетическую информацию о степени замкнутости и своеобразия генофонда в силу эндогамии, о степени гомозиготности индивидуальных генотипов и об уровне наследственного полиморфизма в популяции.

Источником генетически значимой информации могут быть и собственно демографические характеристики популяции. Например, такие, как численность, брачность, плодовитость, семейная структура, половозрастная структура, рождаемость, выживаемость, воспроизводство, миграции, расселение и пространственная структура народонаселения. Источником популяционно-генетической информации служат этногенез и антропологические типы современного поколения.

**Численность и демографическая структура народонаселения**

Народонаселение мира в целом, как и население, слагающее отдельные этносы, состоит из популяций различных иерархически соподчиненных уровней. В основании этой иерархии находятся далее неразложимые элементарные популяции — простейшие элементы всей популяционной системы вида Homo sapiens. He только в прошлых, но и в современных поколениях на нижнем уровне популяционной системы, человечества преобладают популяции сельского типа с численностью от десятков до сотен человек. К этому же уровню относятся и городские популяции с численностью от тысяч до миллионов человек. С генетической точки зрения, и сельские и городские популяции однотипны в том отношении, что лишены постоянных внутренних барьеров, которые расчленяли бы популяционный генофонд на относительно независимые и устойчиво воспроизводящиеся в поколениях части. Именно в таких элементарных популяциях осуществляется воспроизводство народонаселения, а тем самым и воспроизводство генов. Потому они. и представляют основной объект демографо-генетических исследований.

Напомним, что с формированием генофонда следующего поколения связана лишь некоторая часть генов, носители которых — люди, находящиеся в репродуктивном возрасте. Из них не все вступают в брак, а из вступивших не все имеют детей или имеют их в разном числе, и наконец, не все дети в семье доживают до своего репродуктивного возраста. Все это означает, что даже гены, образующие ту часть генофонда, которая обеспечивает его воспроизводство, повторяют себя в разном числе копий. С генетической точки зрения, воспроизводство представляет, таким образом,' выборочный процесс, в ходе которого новое поколение формируется путем выборки генов, из генофонда предшествующего поколения. Поэтому генетическая структура нового поколения зависит от того, в какой мере представительно и без искажений осуществлена эта выборка. Чем меньшая часть генов родительского поколения воспроизвела себя в большем числе копий, тем значительнее генетические различия между поколениями популяции.

Отношение генетически эффективной численности к общей различно в разных популяциях и зависит не только от биологии размножения, но и от культурно-экономических и других, социальных факторов. В популяциях сельского типа это отношение составляет обычно около трети (т.е. третью часть). В городских популяциях под выравнивающим влиянием социальной среды доля генетически эффективной численности может, резко возрастать даже при сокращении воспроизводства, а, следовательно, при сокращении абсолютной величины общего размера популяции. Будучи зависимым от демографической структуры народонаселения, генетически эффективный размер популяции, в свою очередь, влияет на скорость генетических изменений обратно пропорционально своей абсолютной величине. Поэтому там, где имеется большая дробность структуры народонаселения, наблюдаются значительные генетические различия между популяциями.

**Брачность и генетика**

Многие моменты математического моделирования генетических процессов в популяциях связаны с принципом панмиксии, т. е. полной случайности образования брачных пар. В популяциях, человека этот принцип реализуется с большими ограничениями. Общество, регулируя браки по степени родства, запрещая или поощряя в зависимости от традиций и законов родственные браки, тем самым регулирует степень панмиксии и воздействует на генетический процесс.

В разных общественно-экономических и историко-культурных условиях различна и широта брачного круга, а следовательно, и уровень генетического разнообразия при поиске и выборе партнера. Даже в пределах географически и социально очерченного круга браки в генетическом отношении отнюдь не панмиксны. Ориентируясь хотя бы частично на психофизиологические (моторика, пороги сенсорной восприимчивости, темперамент и т. д.), морфологические (расовые особенности, тип телосложения) и другие свойства, прямо или косвенно связанные с генотипом, человек тем самым (осознанно или нет) производит неслучайный выбор из окружающего его разнообразия генотипов.

Однако наибольшая генетическая избирательность браков происходит при так. называемом инбридинге, когда в силу различных социально обусловленных побудительных мотивов ориентиром для выбора брачного партнера оказывается родство с ним, а следовательно, и заведомое обладание большей или меньшей долей идентичных генов. Инбридинг встречается в популяциях разного типа, но наиболее высока его частота в так называемых изолятах, где соотношение внешних (экзогамных) и внутренних (эндогамных) браков сдвинуто в сторону последних, так что их частота приближается к 100%. Чем меньше генетически эффективная численность такого изолята, тем все более родственными становятся с течением времени браки, увеличивается его генетическая однородность, уменьшается разнообразие генотипов в нем.

Уровень наследственного, полиморфизма в таком изоляте сокращается, и. популяция оказывается высокоадаптированной к очень узкому диапазону условий окружающей среды. В истории мирового народонаселения известны случаи, корда популяции, оказавшись на исторических окраинах мира, утратив в условиях изоляции некоторую долю наследственного полиморфизма (в частности, генетически обусловленного иммунологического полиморфизма), при контакте с пришлыми группами населения ценой больших потерь адаптировались к изменившейся эпидемиологической обстановке.

**Полиморфные популяции**

В популяциях обычного типа, менее изолированных, но более полиморфных и насыщенных генными мутациями, кровнородственные браки имеют иные отрицательные последствия. Такие браки повышают вероятность встречи в генотипах своего потомства редких, рецессивных мутаций, которые в гомозиготе проявляют себя, в наследственных заболеваниях. Другие последствия инбридинга — нарушение развития организма, увеличение внутриутробной и ранней детской смертности.

В менее изолированных, исторически молодых и более панмиксных популяциях отрицательные генетические влияния родственных браков на потомство бывают более выраженными. Величина круга брачных связей сказывается и на таких признаках потомства, которые лишь частично детерминированы генотипом. Физическое развитие детей, выносливость, устойчивость к стрессу, трудоспособность до определенной степени связаны с широтой брачного круга, т. е. с генетическими различиями родителей. В уровне этих различий, судя по влиянию на потомство, существует свой оптимум, означающий существование оптимума и в размерах круга брачных связей.

**Семейная структура**

Семья — основной источник сведений о генетике человека. Анализ распределения признаков, по степени родства членов семьи — главный метод изучения закономерностей наследственной передачи признаков у человека. Рассмотрим ситуацию, когда признак, будучи генетическим маркером, не играет роли в подборе супружеских пар. Тогда вероятность того, что в семейной структуре населения существует определенная, доля родительских пар с определенным сочетанием маркирующих признаков, будет обусловлена только частотой, с которой гены, кодирующие признаки, распространены в населении.

Например, группы крови человека, обозначаемые символами О(I), А(II),. В(III) и АВ(IV), кодируются тремя аллельными генами О, А и В. Ген О рецессивен и обнаруживает себя только в гомозиготном генотипе 00, соответствующем группе 0(I), хотя носителями его могут быть и люди - А (II) и В(III) групп крови.

Семейная структура населения локальной популяции, народа, страны или мира в целом в отношении признака групп крови представлена шестнадцатью генетически различными типами супружеских пар. Частота каждого из шестнадцати типов семей всецело зависит от частоты трех аллельных генов А, В и О. Так, зная, что в Западной Европе эти гены представлены в генофонде в соотношении 26 (А), 6 (В) и 68% (О), а в Южной и Восточной Азии — в соотношении 20 (А), 20 (В) и 60% (О), можно заранее предсказать, что семьи, где, например, мать имеет группу крови О (I), а отец— А (II), в Западной. Европе составляют 20% всех семей, а в Южной и Восточной Азии только 10 %. Именно в семьях такого типа часты случаи отягощения и патологии повторных и многократных беременностей и родов на почве иммуногенетической несовместимости родителей. Социально значимые аспекты одного этого факта проявления генетических закономерностей в семейной структуре населения очевидны.

Таким образом, существует связь между частотой, с которой гены представлены в генофонде населения, частотами генотипов людей и частотами типов семей, обладающих определенными генотипами и передающих, в следующее поколение определенную долю определенных генов популяционного генофонда. Величина помех в передаче генетической информации в поколениях обратно пропорциональна степени многодетности семей и прямо пропорциональна степени различий семей по многодетности.

Родство в семье имеет определённую генетическую меру, обусловливающую долю общих генов у любых двух членов семьи, связанных той или иной, даже весьма отдаленной, общностью происхождения. Наиболее распространенные и учитываемые в традиционных системах родства типы родства могут быть выражены долей или процентом генов, унаследованных от общего предка. Это имеет значение в вопросах регулирования браков, в случаях наследственных заболеваний и при медико-генетическом консультировании относительно риска повторения наследственного заболевания, отмеченного в семье. Рождаемость. Онтогенез (индивидуальное развитие) человека находится под генетическим контролем, в наибольшей мере охватывающим ранние фазы онтогенеза — от образования зиготы до рождения и раннего детства. Такой контроль ярче всего проявляется в генетической детерминации пола человека системой двух так называемых половых хромосом. Женский организм наследует от отца и матери две однотипные половые хромосомы, представляющие крупные блоки генов, функции многих из которых установлены. Мужской организм имеет одну материнскую хромосому, а другую — отцовскую, несущую сравнительно небольшое количество генетического материала. Остальные 22 пары, хромосом — аутосом, также представляющие разные по величине блоки генов, не связанные с определением пола.

Хотя формирование признаков пола растянуто во времени индивидуального развития, генетическая детерминация дола происходит в момент слияния родительских гамет в зиготу и зависит от того, в каком сочетании половые хромосомы родителей оказались в новой зиготе. Многие гены, контролирующие продукцию ферментных, иммунных и других молекулярных структур, активны и проявляют себя еще на стадии половых продуктов человеческого организма, а следовательно, влияют" на оплодотворение и все последующее развитие в материнской утробе. Взаимодействие плода с материнским организмом также контролируется генетически.

По существующим оценкам, не менее 10% всех зачатий оканчиваются спонтанными абортами, первопричиной которых оказывается генетическая несовместимость матери и плода. Менее выраженная генетическая несовместимость сказывается в отягощениях беременности и, родов. Наиболее известный пример проявления генетических факторов в беременности и рождаемости - резус-несовместимость матери и плода, а значит, и супругов, возникающая в силу полиморфизма генов, контролирующих резус-группы крови. Этот вид генетического конфликта особенно част в народонаселении Европы, и здpaвоохранение вынуждено принимать систему соответствующих предупредительных мер.

**Механизм обратной связи**

Таким образом, между генетической структурой населения, оплодотворяемостью, беременностью и рождаемостью действует механизм обратной связи. Дифференциальная плодовитость различных генотипов способна в ряду поколений изменить генофонд популяции путем преимущественного распространения одних и убыли других генов. Но даже в отсутствие причинных связей плодовитости с генотипом дифференциальная рождаемость влияет на генетические особенности народонаселения за счет роста генофондов одних популяций и убыли других. Дифференциальная рождаемость представляет у человека основной механизм генетической, адаптации его популяций к среде и генетических изменений в поколениях.

**Смертность**

Из генов, унаследованных человеком от родителей, одни функционируют на протяжении всей жизни, другие — лишь на определенном этапе индивидуального развития; присутствие в генотипе третьих может так и не проявиться в фенотипе. Но все они не меняются в течение жизни организма, обусловливая постоянство его генетической конституции — неизменность индивидуального генотипа. Тем не менее, в народонаселении наблюдается возрастная динамика частот разных гёнотипов в разных возрастных группах. Причина этого — в дифференциальной смертности индивидуальных генотипов. Она наиболее очевидна, когда организм оказывается носителем генов с летальным влиянием на жизнеспособность.

В других случаях определенные генотипические комбинации в определенной среде в той или иной мере снижают жизнеспособность и тем самым влияют на длительность жизни. В популяциях, существующих в стабильной среде, дифференциальная смертность генотипов компенсируется их дифференциальной плодовитостью и выливается в циклический процесс, не затрагивающий генетических различий между поколениями. В иных условиях возрастная динамика частот генотипов в популяции отражает направление ее генетической адаптации к изменениям в окружающей среде. В человеческом, обществе, прилагающем максимум усилий к обеспечению условий жизни и к борьбе со смертностью, генетические причины смертности в наибольшей мере сказываются на начальных этапах онтогенеза, на, которых роль социальных факторов индивидуального развития минимальна.

**Дифференциальная устойчивость**

Дифференциальная устойчивость и подверженность человеческих генотипов заболеваниям самой разной этиологии также могут быть причиной дифференциалы ной смертности; Однако такого рода связи столь много образны, что в целом преимущество одних генотипов перед другими в выживаемости не является ни абсолютным, ни постоянным,

Наследственный полиморфизм населения поддерживается в популяции действием различных сил и механизмов. Одна из таких сил - дифференциальная смертность генотипов. Ее интенсивность невелика; порядка одного — нескольких процентов. Но в некоторых случаях, при проявлении в среде того или иного патогенного фактора, соотношение к выживаемости генотипов достигает десятков процентов.

Через механизмы дифференциальной выживаемости и дифференциальной плодовитости генотипов осуществляется генетическая адаптация популяций к окружающей среде. В целом интенсивность генетической адаптации потенциально наиболее велика там, где не только рождаемость и смертность, но и состояние среды слабо контролируются обществом.

**Воспроизводство народонаселения**

Воспроизводство — источник и движущий механизм генетических процессов в народонаселении. В понятиях генетики воспроизводство населения есть воспроизводство генов человека в ходе смены поколений, воспроизводство программ естественного развития и функционирования всех уровней организации — от молекулярного до популяционного. Неприкосновенность, и охрана генетических механизмов воспроизводства — ключ к обеспечению физического благосостояния поколений.

Посредством воспроизводства народонаселения из отдаленнейшего прошлого в настоящее и будущее передаются древние гены, обусловливающие физическое и психическое единство и целостность человечества во всем его многообразии. Воспроизводством могут быть подхвачены и новые гены, возникающие путем мутаций. Однако при качественной стабильности окружающей человека природной и социальной среды мутантные гены имеют малый шанс на широкое распространение и, как правило, исключаются из воспроизводства. Систематический контроль за частотой генных мутаций — один из методов оценки генетического благосостояния среды и нормального хода воспроизводства.

В плане генетики не народонаселение в целом, а слагающие его элементарные популяции как простейшие самовоспроизводящиеся совокупности человеческих генов являются генетически ключевыми единицами в воспроизводстве народонаселения. Дифференциальный рост элементарных популяций в ходе воспроизводства есть дифференциальное распространение генов из того или иного генофонда, ведущее неминуемо к обеднению и к необратимым потерям генетического разнообразия народонаселения в целом. Эти последствия особенно ощутимы при существенно разных темпах роста популяций этнического уровня структуры народонаселения, т. е. народов.

Значительная перестройка генофонда населения в ходе прогрессирующего дифференциального роста сказывается не только в постепенном изменении физического облика поколений, но и в нарушении сложившейся системы иммунно-физиологической устойчивости к патогенным факторам среды. Таким образом, демографическая генетика может дать свои, биологически обоснованные критерии оптимизации воспроизводства народонаселения, и демографических процессов в целом.

 Генетическая единица времени в процессе воспроизводства и во всех генетически значимых демографических процессах — поколение. В генетическом смысле поколение — период между двумя актами самовоспроизведения генов... Биологией носителей этих генов всецело определяется темп смены поколений от нескольких часов и дней — у одних видов до нескольких месяцев, лет и десятилетий — у других. Таким образом, поколение имеет не только генетическую, но и временную реальность. Длина поколения в среднем вдвое больше времени его воспроизводства, поэтому временное перекрывание поколений велико: одна и та же временная когорта состоит из людей генетически разных поколений.

В воспроизводстве генов нового поколения перекрываются только два смежных поколения из трех-четырех сосуществующих. Такое перекрывание сокращает возможность резких изменений в генетической структуре нового поколения и обеспечивает большую генетическую преемственность между поколениями. Число одновременно существующих поколений в популяциях человека различно в зависимости от степени экстремальности окружающей среды.

В терминах общей теории популяционно-генетических процессов ускоренный естественный рост той или иной популяции в сравнении с другими является свидетелем и мерилом повышенной адаптивности слагающих популяцию генотипов. Лишь у человека дифференциальный рост отдельных групп народонаселения свидетельствует скорее о функциональном состоянии социальной среды, нежели об адаптивных свойствах генотипов. Поэтому неравномерный рост различных популяций потенциально способен изменять генетическую структуру народонаселения безотносительно к ее адаптивным возможностям в условиях резких изменений окружающей среды.

С режимом воспроизводства населения связаны типы генетического процесса. Генетико-математическая теория предусматривает, а практические исследования подтверждают возможность процесса стационарного типа. При этом все дифференциальные эффекты демографического развития и средовых воздействий уравновешены" таким образом, что генетическая структура населения остается постоянной на протяжении исторически больших периодов времени, сохраняя оптимум наследственного разнообразия и адаптационной пластичности.

**Миграция и расселение людей**

В терминах демографической генетики миграция населения — это миграция генов человека. Только внутрипоселенные перемещения населения не отражаются на генофонде и не нарушают генетического равновесия в популяции. Миграции между популяциями ведут к изменению существовавшей ранее генетической структуры. Привнесение мигрантами новых генов в популяцию математически эквивалентно мутациям генов. Биологические последствия этого систематически не изучены. Имеются, однако, первые указания на изменение адаптационных показателей генотипов, включающих мигрантные гены в генный комплекс, адаптированный в ходе предшествующей истории популяции.

Кроме того исследованиями населений в районах с экстремальными условиями установлена дифференциальная приживаемость мигрантов в зависимости от генетически детерминированных имунобиохимических.

Такая несовместимость не наблюдается в Азии из-за почти полной гомозиготности населения по доминантному гену резус-системы крови и очень редка на крайнем западе Европы у басков в силу, значительной их гомозиготности по рецессивному аллельному гену резус-системы.

Известно, что одно лишь это «эхо» древних демографических процессов, нарушивших естественный ход и направление генетического развития народонаселения Европы, требует сегодня особых профилактических мероприятий в системе здравоохранения материнства и детства. Многие другие события мировой демографической истории запечатлены в геногеографии народонаселения земного шара.

Генетика народонаселения дает ключ к пониманию и оценке отдаленных генетических последствий современных демографических процессов и для оптимизаций демографического развития во имя физического благосостояния грядущих поколений.

**Генетический хронометр истории народов**

Многообразие материальной и духовной культуры поколений, разнообразие форм общественных отношений — вот реальный след истории, восплощение исторического времени. К этому можно добавить изменения в природе, оставленные ушедшими поколениями. Что же касается самого человека, то (за исключением эволюционно отдаленных древнейших людей — представителей рода Homo) обычно он выступает как действующее лицо, творящее историю и меняющее все вокруг, кроме самого себя.

Но действительно, ли только «вне человека» может воплощаться историческое время? Ведь одновременно с общественной историей идут другие процессы, объектом которых оказывается сам человек. Мы имеем в виду, прежде всего генетические процессы, связанные как с исторической, так и с биологической преемственностью поколений. Не выступает ли генетическая структура поколений, вовлеченных в историю и ее творящих, хранителем и носителем исторической информации, т. е. еще одним материальным воплощением исторического времени. Скорость генетического процесса определяется соотношением величины генетического события и времени. Единица времени, значимая с генетической точки зрения, — это, как мы уже отмечали, поколение. Судьбы генов в поколениях различны. Ген может быть передан (или не передан) в следующее поколение, передан в большем или меньшем числе копий, или же передан в измененном, мутацией состоянии, т. е. в виде нового гена с новой функцией и собственной судьбой, как-то связанной с судьбой его носителя. В" любом случае ключевым остается то, смог ли какой-либо ген просуществовать в течение поколения, обеспечив жизнеспособность своему носителю — человеку, т. е. обеспечив ему полноту естественного и общественного бытия, а себе — возможность быть переданным в следующее поколение тому или иному числу новых носителей.

Поколение — естественная генетическая единица времени, и смена поколений — это ход часов, отмеряющих время течения генетических процессов. Но поколение — это и определенный период в общественной истории человека. Недаром нарушение или даже кажущееся, отклонение в преемственности поколений - всегда тревожило общество.

Итак, два ряда событий (естественной истории населения и его общественной истории) случайно или нет имеют одну единицу времени — поколение. В воображаемой летописи генетических событий поколение — объективно данная единица времяисчисления. В летописи развития общества поколение — это интуитивно постигаемая единица исторического времени, применяемая часто метафорически.

**Список используемой литературы**

1. «Генетика» Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева, 2007г. 2003

2. «Генетика в вопросах и ответах» Под редакцией Морозова Е.И., Тарасевича Е.И., Анохиной В.С., 2001г.

3. «Медицинская генетика» Гинтер Е.К., 2003г.