



Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a Státním rozpočtem ČR
InoBio – CZ.1.07/2.2.00/28.0018

Základy populační genetiky

Osnova

1. Genetická struktura populace
2. Způsob reprodukce v populaci
 - 2.1 Dynamika autogamické populace
 - 2.2 Dynamika alogamické populace
 - 2.2.1 Hardy-Weinbergův zákon
3. Faktory rušící rovnováhu v panmiktické populaci
4. Genetická variabilita populací a její kvantifikace

Populační genetika

- studuje poměrné zastoupení genotypů a fenotypů v populaci a zákonitosti jeho změn v průběhu střídání generací

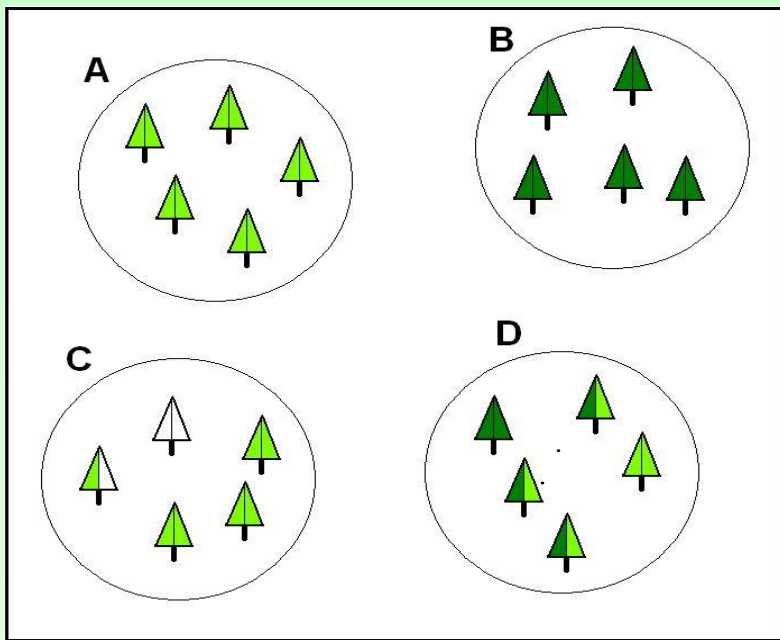
- **populace**
 - soubor vzájemně příbuzných jedinců téhož druhu, kteří zaujímají určitý biotop v konkrétním času
 - celek, který se opakovaně reprodukuje


- **genový fond populace**
 - = soubor gamet, v nichž jsou obsaženy alely jednotlivých genů


1. Genetická struktura populace


= četnost genotypů a/nebo alel v populaci

- **genotypová struktura** = rozdělení četnosti genotypů na jednom nebo více lokusech
- **alelická struktura** = rozdělení četnosti alel na jednom nebo více lokusech



A_1 

A_2 

A_3 

Alelická struktura (relativní četnosti alel)

| Četnost alel | Populace | | | | | | | | Průměr |
|--------------|----------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| | A | | B | | C | | D | | |
| | Absol. | Relat. | Absol. | Relat. | Absol. | Relat. | Absol. | Relat. | |
| a_1 | 10/10 | 1 | 0 | 0 | 7/10 | 0,7 | 5/10 | 0,5 | 0,55 |
| a_2 | 0 | 0 | 10/10 | 1 | 0 | 0 | 5/10 | 0,5 | 0,075 |
| a_3 | 0 | 0 | 0 | 0 | 3/10 | 0,3 | 0 | 0 | 0,375 |
| Σ | | 1 | | 1 | | 1 | | 1 | 1 |

2. Způsob reprodukce

- ovlivňuje genový fond populace

● **autogamie** (samosprášení)

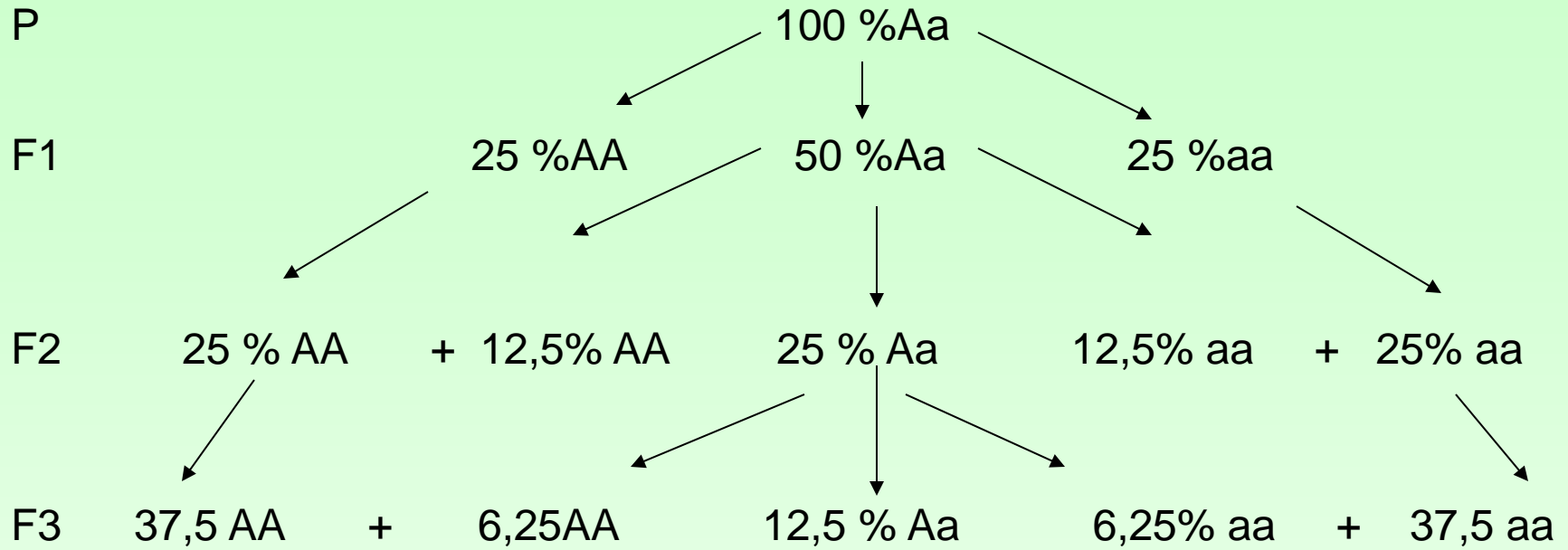
● **alogamie** (cizosprášení)

panmixie (krajní případ alogamie) =
volné a nahodilé křížení příslušníků
populace)

nenáhodné párování = někteří jedinci
mají větší pravděpodobnost spojit se při
reprodukcí

– **v závislosti na způsobu rozmnožování se vytváří
v populaci rovnováha genotypů a alel jednotlivých genů**

2.1 Dynamika autogamní populace

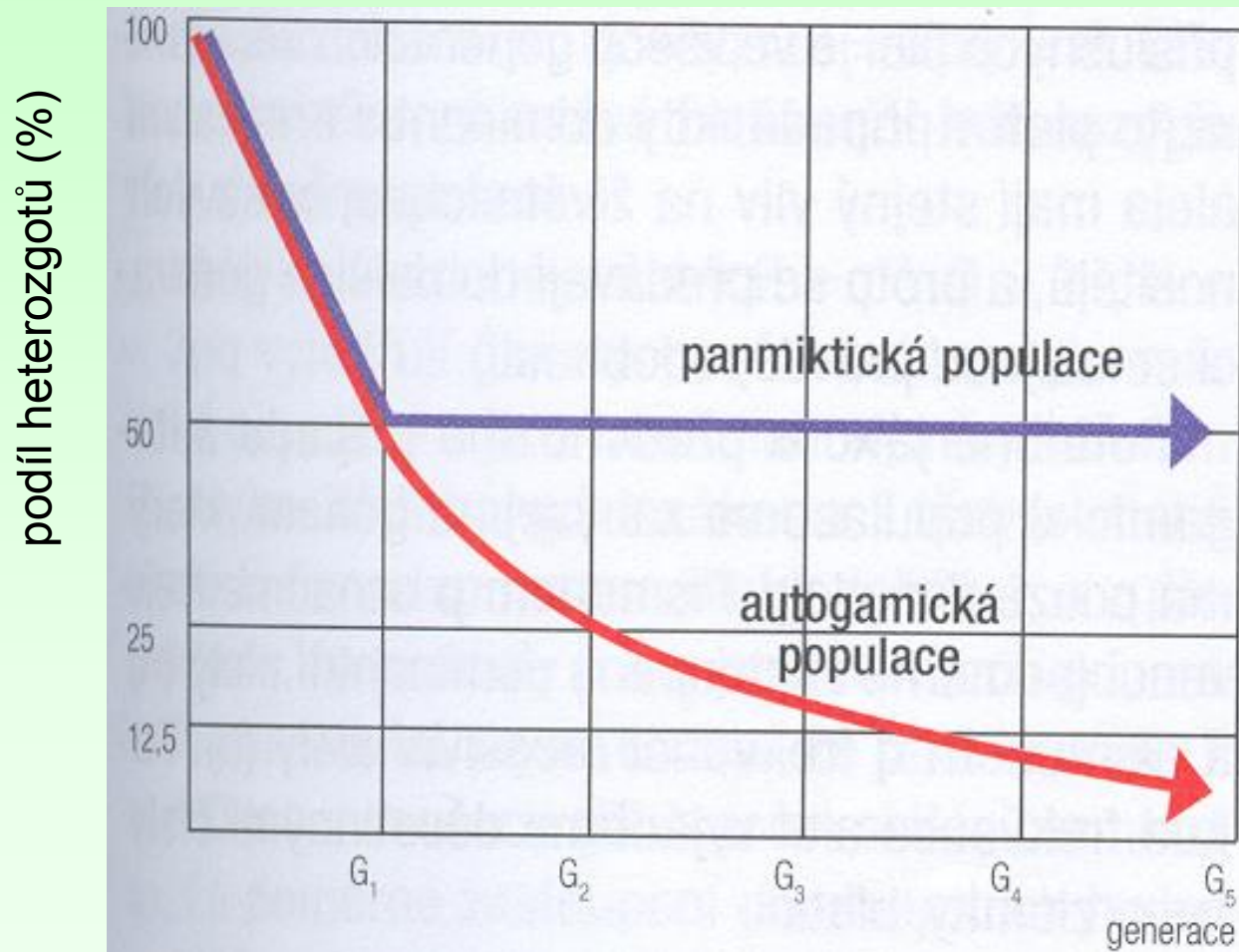


Změny v podílu homozygotů a heterozygotů u autogamní populace v alelovém páru Aa

| Generace | Genotypy a jejich frekvence v % | | |
|----------------|---------------------------------|-------|-----------------------|
| | AA | Aa | aa |
| P | - | 100 | - |
| F ₁ | 25,00 | 50,00 | 25,00 |
| F ₂ | 25,00 + 12,50 = 37,50 | 25,00 | 25,00 + 12,50 = 37,50 |
| F ₃ | 37,50 + 6,25 = 43,75 | 12,50 | 37,50 + 6,25 = 43,75 |
| F ₄ | 43,75 + 3,12 = 46,87 | 6,25 | 43,75 + 3,12 = 46,87 |
| F ₅ | 46,87 + 1,56 = 48,43 | 3,12 | 48,43 + 1,56 = 48,83 |
| F ₆ | 48,43 + 0,78 = 49,21 | 1,56 | 49,21 + 0,78 = 49,21 |
| F ₇ | 49,21 + 0,39 = 49,60 | 0,78 | 49,60 + 0,39 = 49,60 |
| F ₈ | 49,60 + 0,20 = 49,80 | 0,39 | 49,90 + 0,20 = 49,80 |
| F ₉ | 49,80 + 0,10 = 49,90 | 0,20 | 49,90 + 0,10 = 49,90 |

- z generace na generaci se snižuje podíl heterozygotů a roste podíl homozygotů
- v rovnovážném stavu je populace tvořena dvěma liniemi
- všechny recesivní mutace přejdou do homozygotního stavu, fenotypově se projeví a podléhají přírodnímu výběru
- v populaci se nehromadí semiletální a letální geny

Změna ve frekvenci heterozygotů v autogamické a panmiktické populaci



Negativní vlastnosti autogamních populací

- nejsou schopny samy o sobě výměny genetické informace mezi různými čistými liniemi
- kladné mutace se nepřenáší a mizí dřív, než může být prověřen jejich adaptivní vliv
- není možná fixace heterozního efektu

2.2 Dynamika panmiktické populace

- **populace se vyznačují polymorfismem**
(tj. genotypovou a fenotypovou rozrůzněností jedinců)
- **škodlivé a letální mutace v populaci přetrvávají několik generací**
- **vzniká tzv. vyvážený (balancovaný) polymorfismus populace**

2.2.1 Hardy-Weinbergův zákon

- vycházíme z populace heterozygotů **Aa**
- genotyp **Aa** má 100 % frekvenci
- podle zákona o čistotě gamet, produkuje gamety **A a a** v poměru **$A : a = 50 : 50 = 0,5 : 0,5 = 1 : 1$**
- označíme frekvenci alely **$A \dots\dots p$**
alely **$a \dots\dots q$**
- poměr gamet s alelami **A a a** bude:
 $A : a = p : q = 0,5 : 0,5 = 1:1$
- platí, že **$p + q = 1$**

| | | |
|------|---------|---------|
| | pA | qa |
| pA | p^2AA | $pqAa$ |
| qa | $pqAa$ | q^2aa |



- v F1 bude poměr genotypů **$AA : 2 Aa : aa = p^2 : 2pq : q^2$**
- jaký bude poměr gamet, produkováných těmito jedinci ?
- v F1 budou stromy produkovat následující gamety:
 - AAprodukují p^2 gamet A**
 - Aaprodukují pq gamet A + pq gamet a**
 - aaprodukují q^2 gamet a**
- všechny stromy dohromady produkují:
 - $(p^2 + pq)$ gamet A**
 - $(q^2 + pq)$ gamet a**

poměr gamet produkovaných v F1 bude:

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

tzn. stejný poměr jako v rodič. generaci



ve velké panmiktické populaci nedochází z generace na generaci ke změně genových frekvencí

- obdobné platí i pro genotypy

Genotypové složení populace v případě náhodného oplození v populaci, kde alelové četnosti jsou shodné ($p_A = q_a = 0,5$) a z každého křížení vzejdou 4 potomci

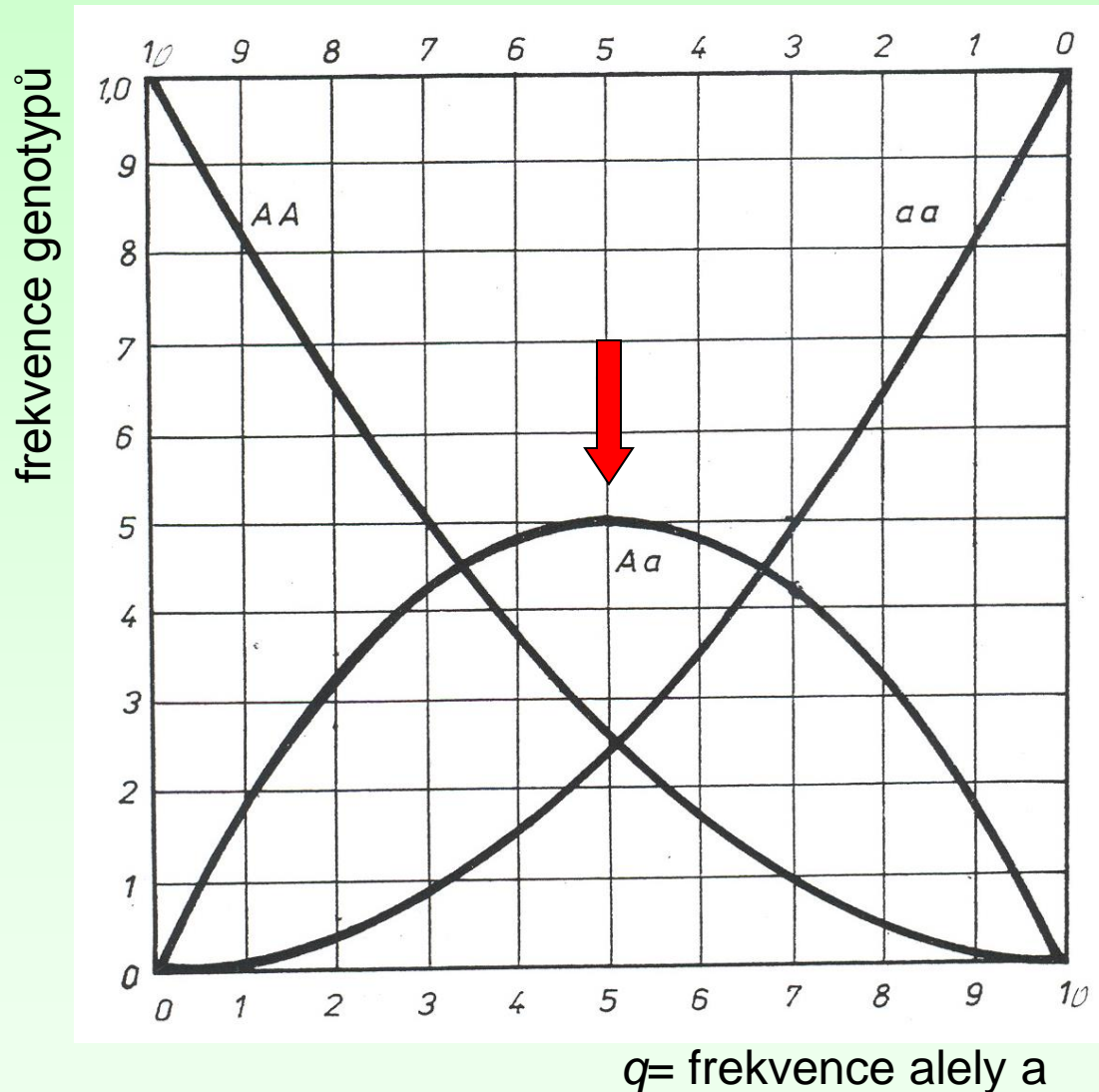
| Možná křížení | Očekávané genotypy v potomstvu | | |
|-------------------------|--------------------------------|------------------|-----------------|
| | AA | Aa | aa |
| AA x AA | 4 | | |
| AA x Aa | 2 | 2 | |
| AA x aa | | 4 | |
| Aa x AA | 2 | 2 | |
| Aa x Aa | 1 | 2 | 1 |
| Aa x aa | | 2 | 2 |
| aa x AA | | 4 | |
| aa x Aa | | 2 | 2 |
| aa x aa | | | 4 |
| Náhodné oplození | 9 (25 %) | 18 (50 %) | 9 (25 %) |

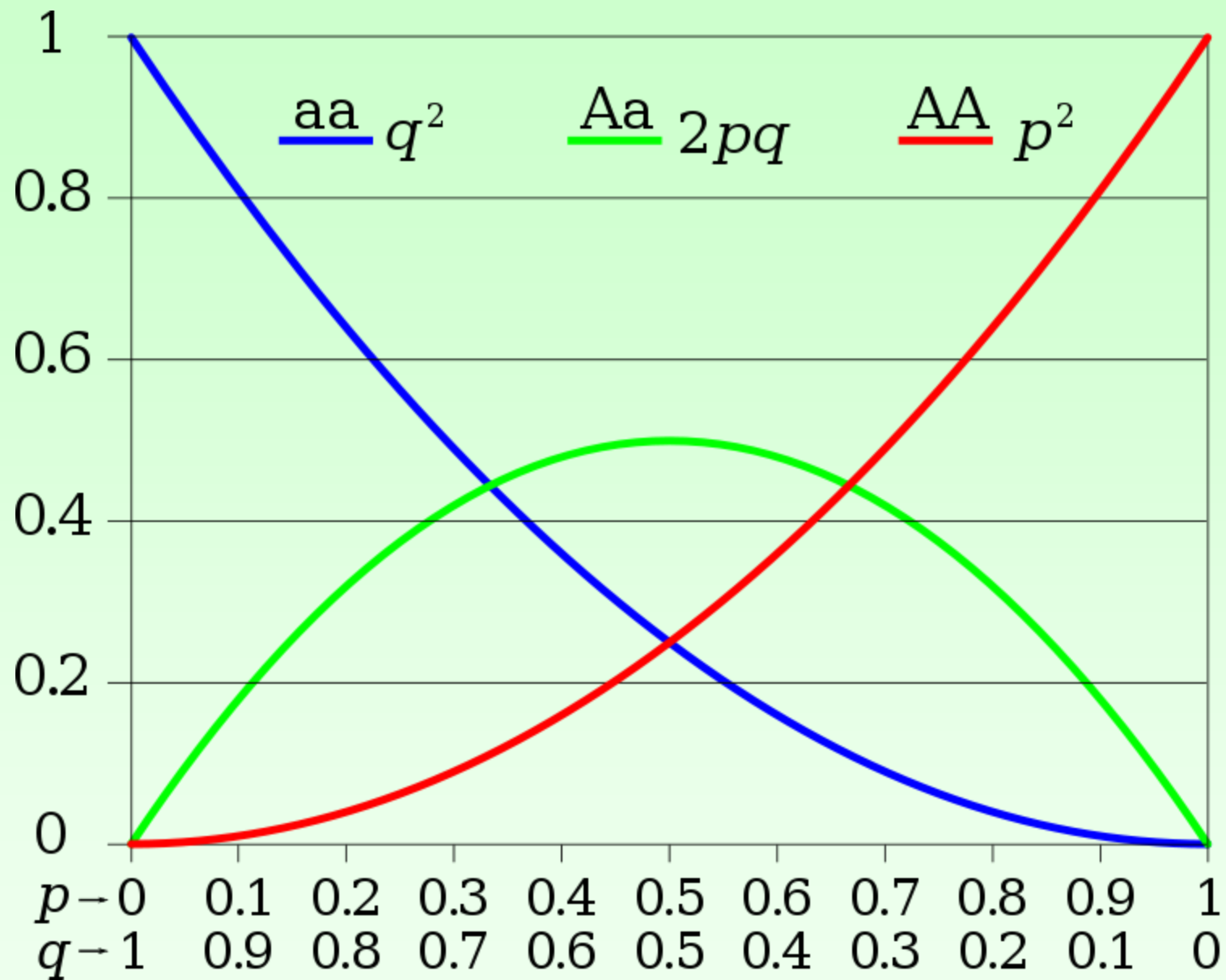
- v panmiktické populaci se ustavuje rovnovážný stav genotypů $2pq = 2\sqrt{p^2 \cdot q^2}$

p frekvence A
 q frekvence a
 p^2 ... frekvence AA
 q^2frekvence aa
 $2pq$..frekvence Aa

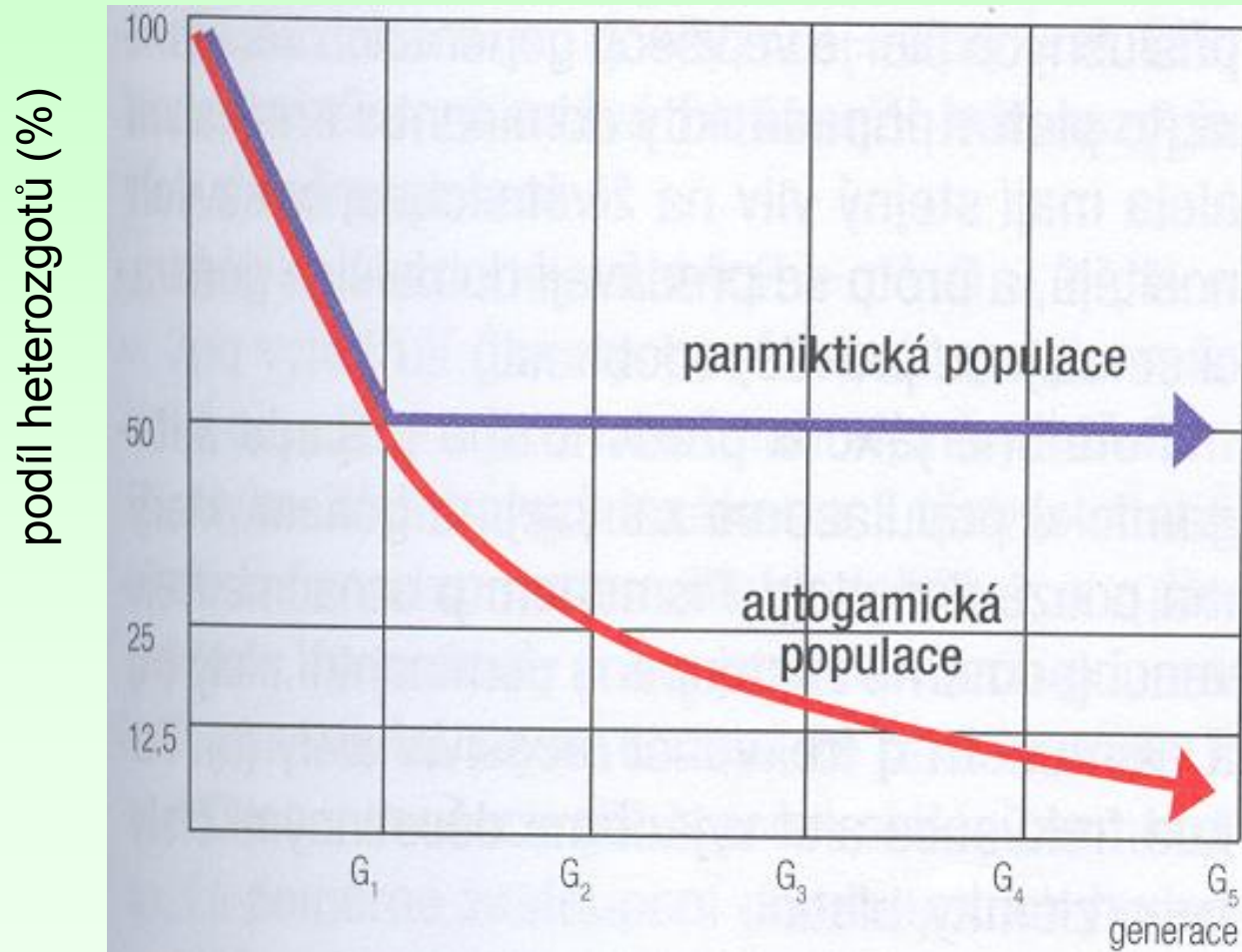
Grafické znázornění rovnováhy populace podle Hardy-Weinberga

Největší frekvence heterozygotů Aa je v populaci při $p = q = 0,5$





Změna ve frekvenci heterozygotů v autogamní a panmiktické populaci



Frekvence genů a genotypů v populaci se z generace na generaci nemění, pokud nedochází k selekci, mutaci, migraci nebo náhodným změnám = Hardy-Weinbergův zákon

Podmínky platnosti H-W zákona

- křížení je zcela náhodné
- v populaci nepůsobí selekce
- geny se nemění mutací
- v populaci nepůsobí migrační tlak
- populace je neohraničeně velká



zákon platí jen v populacích ideálních

3. Procesy rušící rovnováhu panmiktické populace

3.1 Nenáhodné oplození

3.1.1 Výběrové (asortativní) oplození

Pozitivní výběrové oplození = jedinci si volí partnera
fenotypově podobného

Negativní výběrové oplození = jedinci si volí partnera
fenotypově odlišného

Př. Gen s alelami A, a; $p = q = 0,5$

Genotypové složení populace v případě náhodného oplození, pozitivního a negativního asortativního oplození v populaci, kde alelové četnosti jsou shodné ($p_A = q_a = 0,5$) a z každého křížení vzejdou 4 potomci

| Možná křížení | Očekávané genotypy v potomstvu | | |
|--|--------------------------------|------------------|-----------------|
| | AA | Aa | aa |
| AA x AA | 4 | | |
| AA x Aa | 2 | 2 | |
| AA x aa | | 4 | |
| Aa x AA | 2 | 2 | |
| Aa x Aa | 1 | 2 | 1 |
| Aa x aa | | 2 | 2 |
| aa x AA | | 4 | |
| aa x Aa | | 2 | 2 |
| aa x aa | | | 4 |
| Náhodné oplození | 9 (25 %) | 18 (50 %) | 9 (25 %) |
| Pozitivní výběrové oplození (3 křížení tučně) | 5 (42%) | 2 (17 %) | 5 (42 %) |
| Negativní výběrové oplození (6 křížení netučně) | 4 (17 %) | 16 (67 %) | 4 (17 %) |

3.1.2 Inbríding (inzucht)

- typ nenáhodného oplození
- křížení mezi blízce příbuznými
- extrémní případ je selfing (samosprášení)
- zvyšuje homozygotnost v populaci (příbuzní jedinci jsou po genetické stránce podobnější než jedinci nepříbuzní)
- klesá podíl heterozygotů
- inbríding nemění četnost alel (četnost alely $A = p$ zůstává konstantní)

Četnosti genotypů v různých generacích v populaci rostlin rozmnožujících se samooplozením, která se na počátku skládala pouze z heterozygotů

| Generace | Četnosti genotypů | | |
|----------|-------------------|---------|-------------------|
| | AA | Aa | aa |
| 0 | | 1 | |
| 1 | 1/4 | 1/2 | 1/4 |
| 2 | 3/8 | 1/4 | 3/8 |
| 3 | 7/16 | 1/8 | 7/16 |
| n | $[1-(1/2^n)] / 2$ | $1/2^n$ | $[1-(1/2^n)] / 2$ |
| ∞ | 1/2 | 0 | 1/2 |

Koeficient inbrídingu (F)

- měří redukci heterozygotnosti v populaci, relativně k populaci s náhodným oplozením se stejnými četnostmi alel

$$F = (H_0 - H) / H_0$$

| Generace | Četnosti genotypů | | | F |
|----------|-------------------|---------|-------------------|------------|
| | AA | Aa | aa | |
| 0 | | 1 | | 0 |
| 1 | 1/4 | 1/2 | 1/4 | 1/2 |
| 2 | 3/8 | 1/4 | 3/8 | 3/4 |
| 3 | 7/16 | 1/8 | 7/16 | 7/8 |
| n | $[1-(1/2^n)] / 2$ | $1/2^n$ | $[1-(1/2^n)] / 2$ | $1(1/2)^n$ |
| ∞ | 1/2 | 0 | 1/2 | 1 |

Důsledky inbrídingu:

- **snížení vitality (inbrední deprese)**

(škodlivé recesivní geny přechází do homozygotního stavu a mohou se projevit)

- **snížení produkce semen**

- **snížení adaptability**

Příklady důsledků selfingu

Snížená produkce semen, oslabená potomstva

Alnus glutinosa

Larix decidua., *L. leptolepis*

Pseudotsuga menziesii

Pinus sylvestris, *P. strobus*, *P. resinosa*

Ulmus parviflora, *U. americana*

Zvýšená produkce životných semen

Alnus incana

Rozporné výsledky

(málo nebo hodně životných semen, potomstva vitální nebo slabá)

Picea abies, *P. glauca*, *P. omorica*

Mechanismy zabraňující inbrídingu

● **růst v druhově chudších směsích v mírném pásmu**

● **květní biologie**

- *dvoudomost (TP, VR, jalovec, tis..)*
- *jednopohlavné květy na jednodomém jedinci*
- *protandrie (LP) nebo protogynie (JS, JR, TR, HR..)*
u jednodomých jedinců s oboupohlavnými květy

● **větrosnubnost**

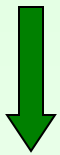
3.2 Selekcce

- hlavní příčina porušování rovnováhy populace
- vyvolává změny ve frekvenci genů vyplývající z rozdílné životaschopnosti a plodnosti genotypů
- organismy s adaptivnějším genotypem (přizpůsobené) produkují víc potomstva - mají vyšší reprodukční způsobilost (fitness)

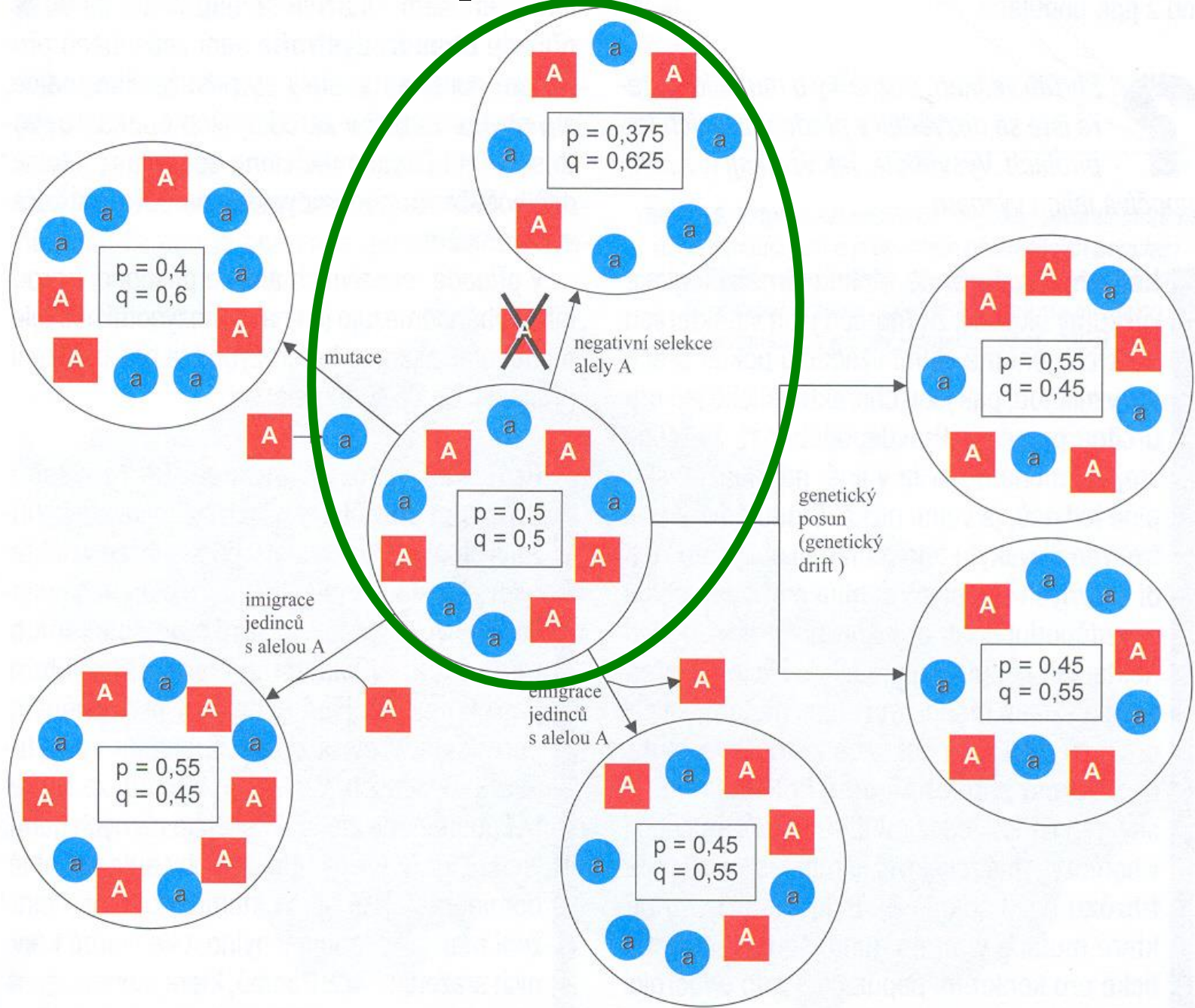
reprodukční fitness – schopnost odevzdat své gamety do dalších generací

- **selekcce = základní faktor evoluce**

- **genotypy mají rozdílnou adaptivní hodnotu (0-1)**
- **selekční koeficient s**
udává, jaká část jedinců určitého genotypu uhyne, aniž by dala potomstvo
- **působí-li proti některému genotypu selekční tlak, bude jeho adaptivní hodnota $1 - s$**
- **je-li $s = 1$, adaptivní hodnota = 0** (genotyp nepřispívá do gametového fondu)

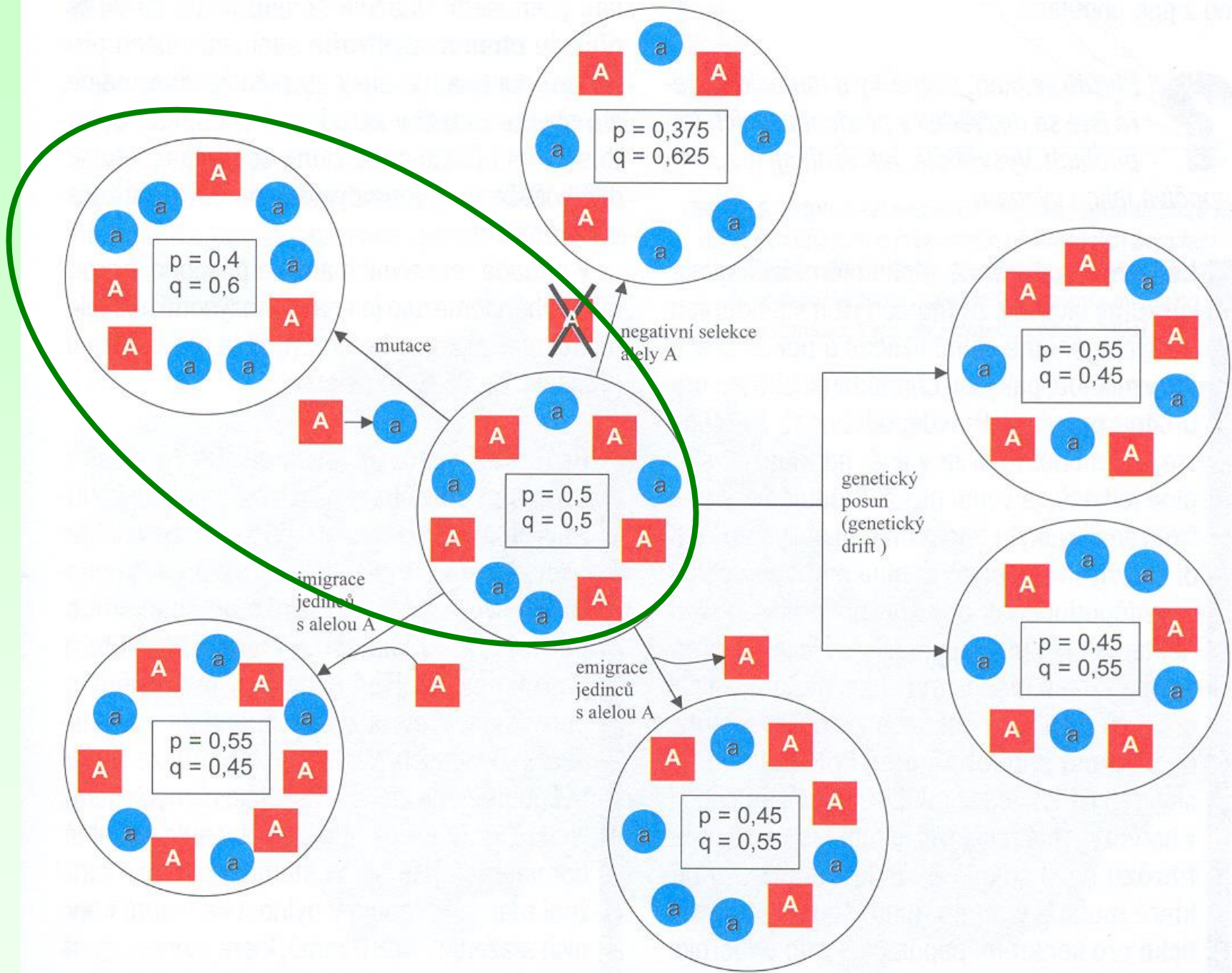


mění se frekvence genů a genotypů v populaci



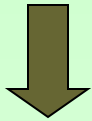
3.3 Mutace (M.)

- **mutací vznikají nové alely** (četnost 10^{-4} – 10^{-6} na lokus a generaci)
- **vliv závisí na rychlosti přímých a zpětných M.**
- **rozdílná mutabilita genů**
- **M., které zvýhodňují svého nositele, zvyšují četnost** (změna genetické struktury)
- **význam v evoluci**
- **záporné mutace zůstávají v heterozygotních genotypch** (genetická zátěž populace)



3.4 Migrace (tok genů)

- obohacení populace o nové alely



- stírají se hranice mezi populacemi, klesá genetická diference (rozdílnost) populací

– pohyb pylu - tok genů

– pohyb semen - migrace v užším smyslu

3.4.1 Tok genů (pohyb pylu)

- intenzita závisí na druhu dřeviny

🌿 Anemogamie (větrosnubnost)

- všechny jehličnany, většina listnáčů mírného pásma
- druhově specifická velikost a morfologická stavba pylu (možnost dálkového transportu)
- praktický význam toku genů v semenných sadech

🌿 Zoogamie (zvěrosnubnost - u nás hmyzosnubnost)

- v mírném pásu méně častá
- výskyt: *Rosaceae* (JR, JB, HR, TR), LP, VR, JV
- většinou oboupohlavné květy

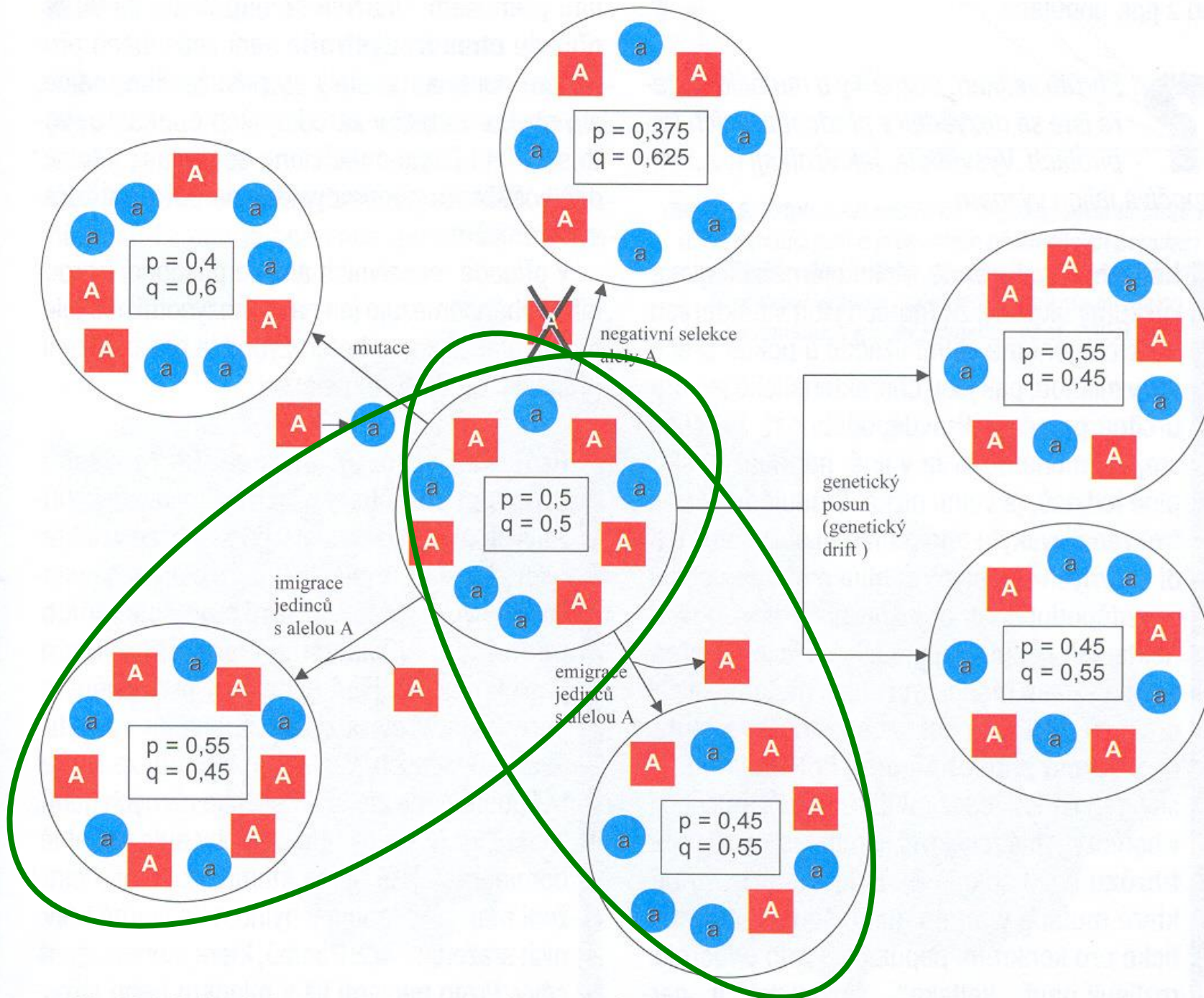
3.4.2 Migrace semen

- pohybuje se genotyp, nikoliv gameta

● **Anemochorie** (pohyb větrem) – TP, VR, BR, OL i okřídlená semena jehličnanů

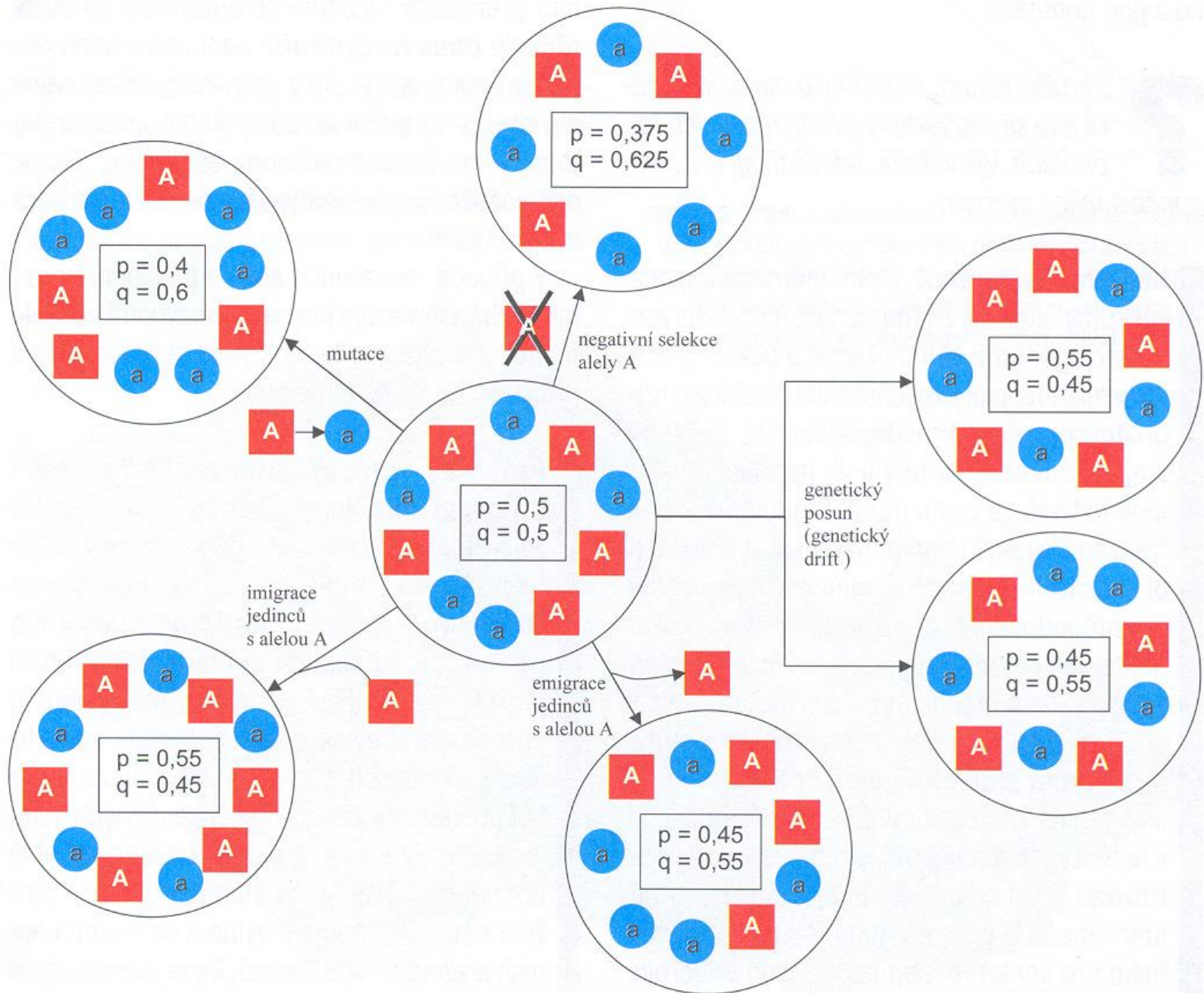
● **Hydrochorie** (pohyb vodou) – i sekundárně (TP, VR, OL ..)

● **Zoochorie** (pomocí živočichů) – DB, BK, limba
endozoochorie (tis, růžovité)



3.5 Genetický drift

- změna genové frekvence vyvolaná náhodnými vlivy
- výskyt v malých populacích
- snižuje genotypovou rozrůzněnost populace
- dochází ke ztrátě některých alel



4. Genetická variabilita populací a její kvantifikace

4.1 Genetická variabilita uvnitř populací

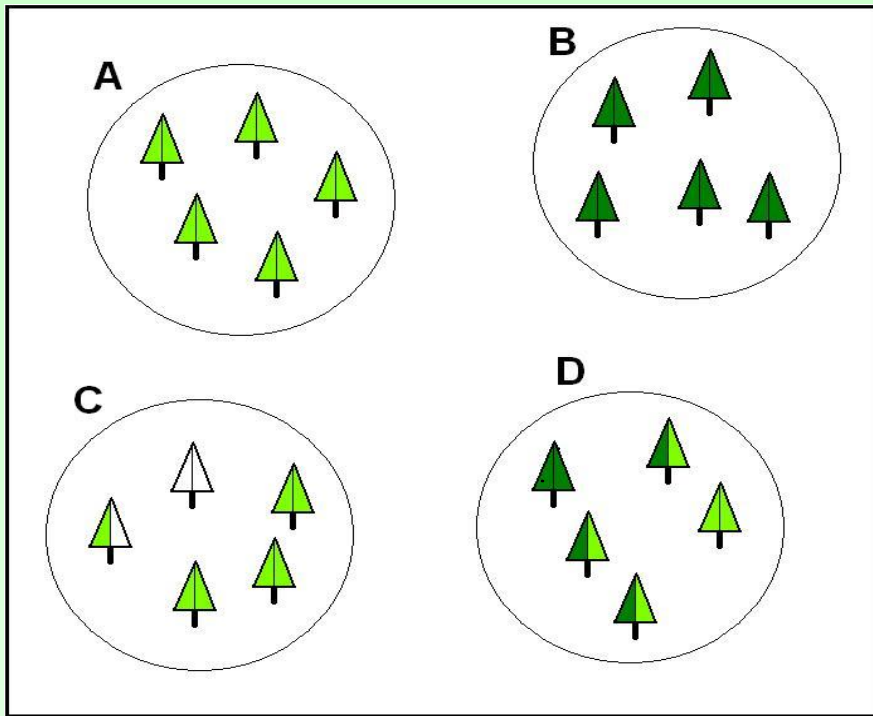
Parametry multiplicity


počet geneticky rozdílných typů (genotypů a alel) v populaci


podíl polymorfních lokusů (PPL)


(polymorfní lokus = lokus, na kterém se v populaci vyskytuje 2 a více různých alel)

počet alel na lokus (A/L) (alelická multiplicita)



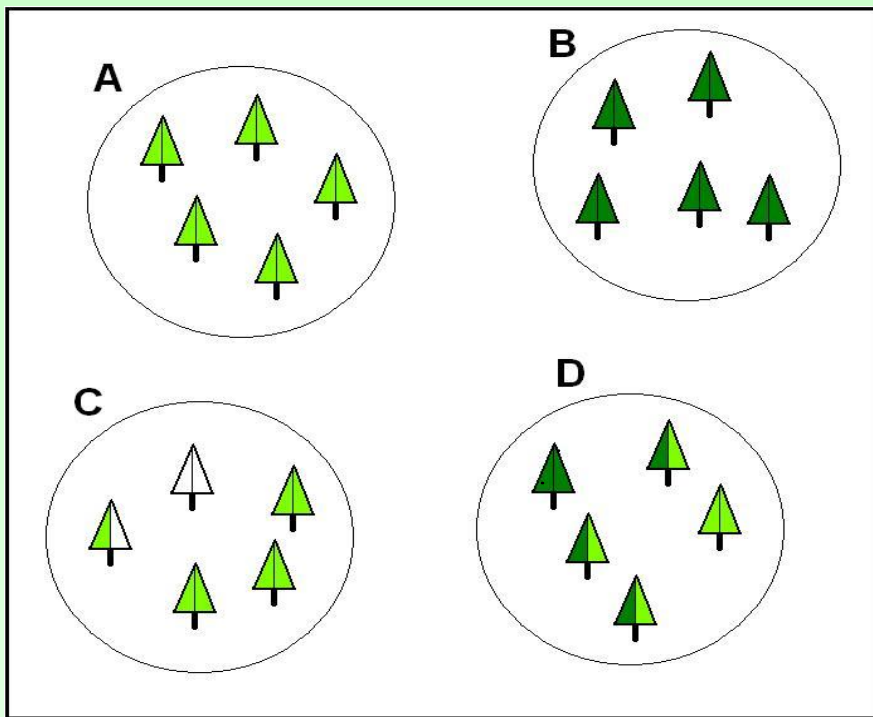
A_1 


A_2 


A_3 


Genetická variabilita uvnitř 4 hypotetických populací

| Populace | A | B | C | D |
|------------------------|---|---|-----|-----|
| Podíl polymorf. lokusů | 0 | 0 | 100 | 100 |



A_1 

A_2 

A_3 

Genetická variabilita uvnitř 4 hypotetických populací

| Populace | A | B | C | D |
|---------------------------|---|---|-----|-----|
| Podíl polymorfních lokusů | 0 | 0 | 100 | 100 |
| Počet alel na lokus | 1 | 1 | 2 | 2 |

Počet alel na lokus a průměrná heterozygotnost populací různých druhů rostlin (Müller-Stark 1994)

| Kategorie | Počet sledovaných druhů | Počet alel na lokus | Průměrná heterozygotnost |
|---------------------|-------------------------|---------------------|--------------------------|
| Evropské jehličnany | 10 | 2,5 | 0,251 |
| Evropské listnáče | 6 | 2,7 | 0,230 |
| Jednoděložné | 28 | 1,7 | 0,165 |
| Dvouděložné | 74 | 1,4 | 0,113 |

Počet (n) dosud zjištěných alel na 16 izoenzymových lokusech smrku (Hattemer 1994)

| Lokus | Počet alel (n) | Lokus | Počet alel (n) |
|-------|----------------|-----------|----------------|
| LAP-A | 4 | MDH-A | 2 |
| LAP-B | 4 | MDH-C | 4 |
| SAP-B | 4 | 6-PGDH-B | 2 |
| GOT-A | 3 | 6-PGDH-C | 4 |
| GOT-B | 3 | G-6-PDH-A | 3 |
| FDH-A | 2 | PEPCA-A | 2 |
| GDH-A | 2 | GRDA-A | 3 |
| IDH-A | 4 | PGM-B | 2 |

● Parametry diverzity

zohledňují jak počet, tak i četnost alel v populaci

efektivní počet alel (alelická diverzita) n_e

= vyjadřuje, kolik alel v populaci je rovnoměrně zastoupených

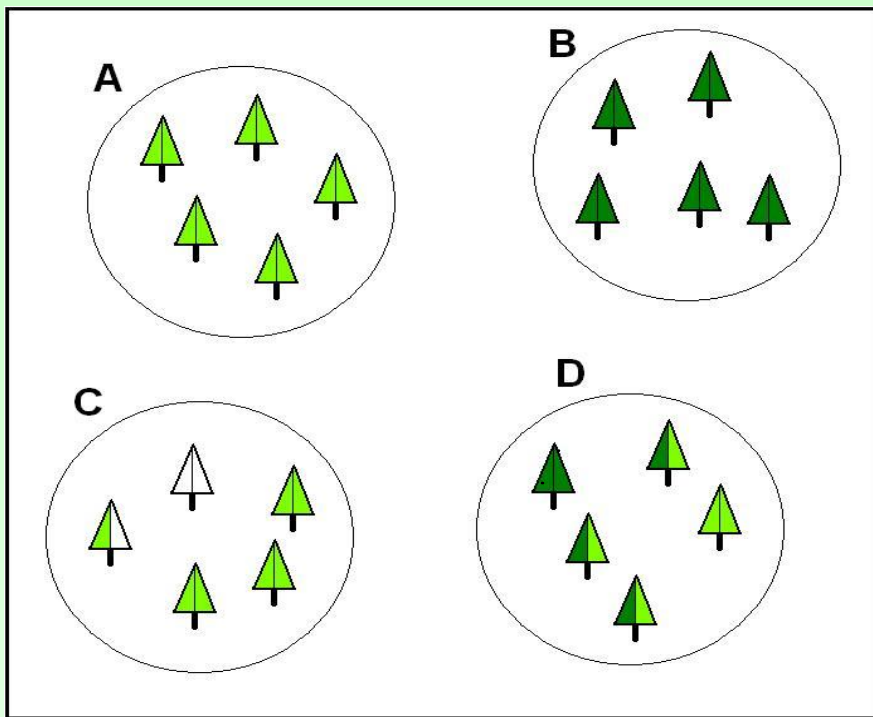
- je tím větší, čím rovnoměrněji jsou alely zastoupeny


$$n_e = \frac{1}{\sum a_i^2}$$


a_i četnost alely


Alelická diversita v závislosti na frekvenci alel v populaci č. 1 - 7 (Hattemer 1994)

| Četnost alel | Populace | | | | | | |
|-------------------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| a_1 | 0,50 | 0,45 | 0,80 | 0,25 | 0,91 | 0,97 | 0,683 |
| a_2 | 0,50 | 0,45 | 0,10 | 0,25 | 0,03 | 0,01 | 0,106 |
| a_3 | | 0,10 | 0,10 | 0,25 | 0,03 | 0,01 | 0,106 |
| a_4 | | | | 0,25 | 0,03 | 0,01 | 0,105 |
| Alelická diversita | 2,00 | 2,41 | 1,52 | 4,00 | 1,20 | 1,05 | 2,00 |



A_1 

A_2 

A_3 

Genetická variabilita uvnitř 4 hypotetických populací

| | A | B | C | D |
|------------------------|---|---|------|-----|
| Podíl polymorf. lokusů | 0 | 0 | 100 | 100 |
| Počet alel na lokus | 1 | 1 | 2 | 2 |
| Efektivní počet alel | 1 | 1 | 1,72 | 2 |

● heterozygotnost populace

- podíl jedinců heterozygotních na daném lokusu z celkového počtu jedinců v populaci

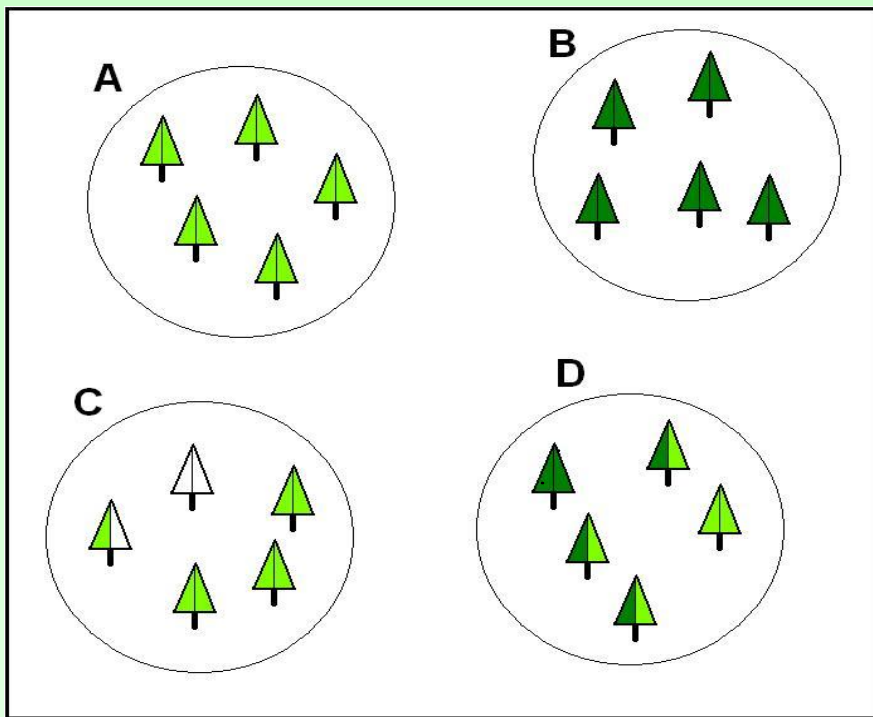
$$H_o = \frac{n_h}{n}$$

n_h počet heterozygotů

n celk. počet jedinců

Počet alel na lokus a průměrná heterozygotnost populací různých druhů rostlin (Müller-Stark 1994)

| Kategorie | Počet sledovaných druhů | Počet alel na lokus | Průměrná heterozygotnost |
|---------------------|-------------------------|---------------------|--------------------------|
| Evropské jehličnany | 10 | 2,5 | 0,251 |
| Evropské listnáče | 6 | 2,7 | 0,230 |
| Jednoděložné | 28 | 1,7 | 0,165 |
| Dvouděložné | 74 | 1,4 | 0,113 |



Genetická variabilita uvnitř 4 hypotetických populací

| | A | B | C | D |
|----------------------------|---|---|------|-----|
| Podíl polymorf. lokusů | 0 | 0 | 100 | 100 |
| Počet alel na lokus | 1 | 1 | 2 | 2 |
| Efektivní počet alel | 1 | 1 | 1,72 | 2 |
| Pozorovaná heterozygotnost | 0 | 0 | 0,2 | 0,6 |

4.2 Genetická variabilita mezi populacemi

● genetická vzdálenost (d_0)

- kvantifikuje rozdíly alelických struktur dvou populací

0 = alelické struktury jsou shodné

1 = populace nemají žádnou alelu společnou

● genetická diferenciaci (G_{ST})

- kvantifikuje rozdílnost více populací