

*Mendelova genetika v příkladech*

# Základy populační genetiky



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

**Populace** – soubor jedinců stejného druhu, obývajících konkrétní biotop v konkrétním čase, kteří jsou schopni se vzájemně křížit.

Vlastnosti populace:

Z hlediska demografického: nominální velikost (absolutní počet jedinců), hustota, dynamika vývoje a struktura: věková, pohlavní), rozptyl / shlukování jedinců atd.

Z hlediska genetického jsou základními vlastnostmi populace:

**Efektivní velikost:** je dána početností (nominální velikostí) populace a také četností (míry), v jaké se jednotliví členové populace podílejí na reprodukci (jejich reprodukčním fitness)

**System reprodukce**, t. j. způsob odevzdávání genetické informace z jedné generace na následující.

# System reprodukce

**Panmixe** – úplně náhodné párování gamet (pohlavních buněk), při kterém je pravděpodobnost spojení kterýchkoliv dvou gamet nezávislá na jejich původu (rodičovském jedinci) a genotypu

**Výběrové/ přednostní párování** – partneři se kříží nenáhodne, na základě konkrétních kritérií. Nejběžnějším případem je výběr na základě příbuznosti, tedy **příbuzenské křížení (inbreeding)**, kterého extrémním případem je **autogamie** (v populaci dochází výlučně k samooplozování)

# Fenotypové a genetické charakteristiky populací

**Fenotypové:** zastoupení fenotypů anebo fenotypových tříd, jako jsou barva květů, výška, typ větvení stromů, časnost-pozdnost rašení...

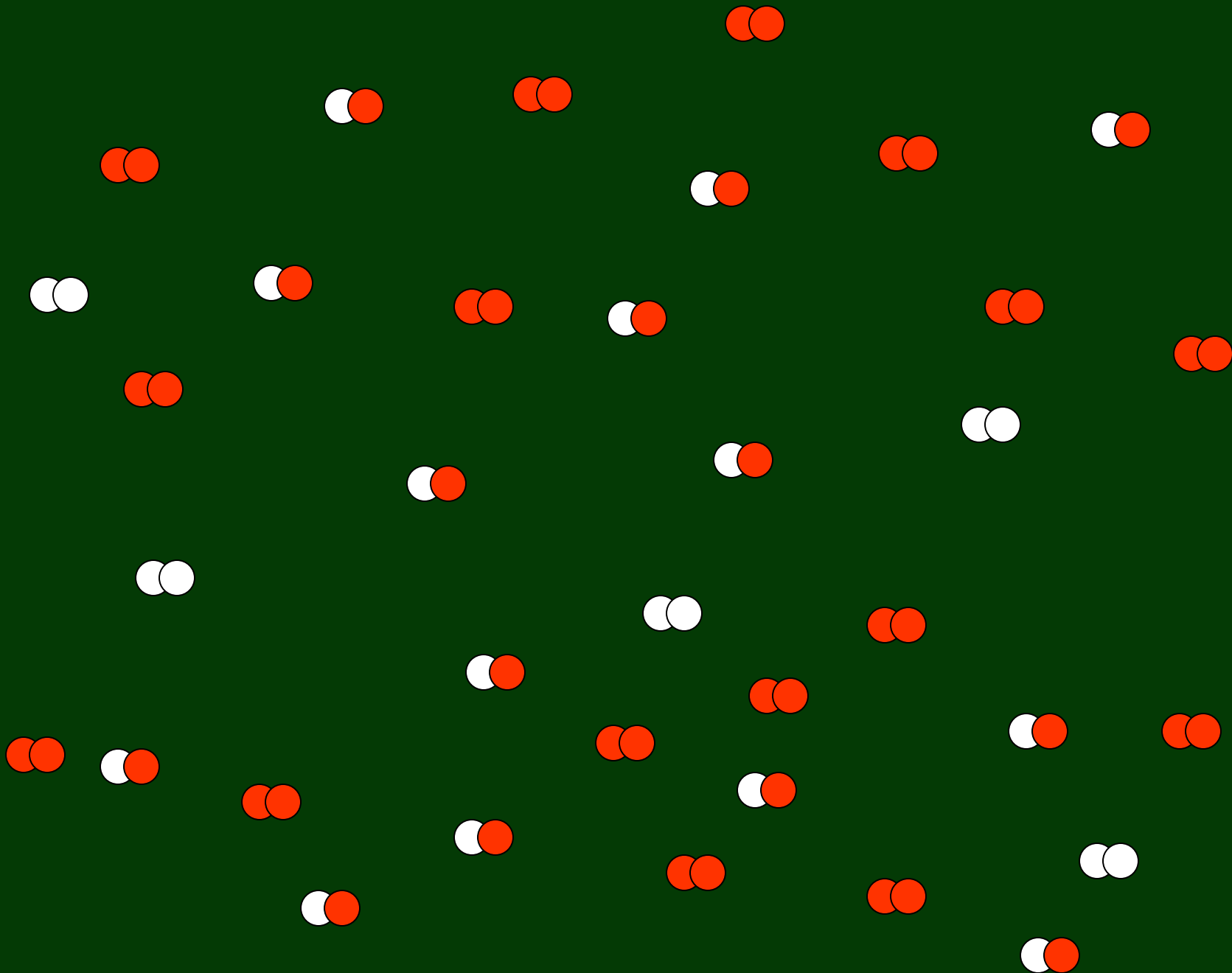
## Základní genetické charakteristiky populace :

**Alelická struktura** - četnosti alel,  
- očekávaná heterozygotnost,  
- efektivní počet alel na lokus

$$\text{Četnost alely: } p(A_i) = P(A_i A_i) + \frac{1}{2} \sum P(A_i A_j); i \neq j$$

**Genotypová struktura** - četnosti genotypů,  
- pozorovaná heterozygotnost

$$\text{Četnost genotypu: } P(A_i A_j) = N(A_i A_j) / N$$



AA

Aa

aa



Počty genotypů

$$N(AA) = 16$$

$$N(Aa) = 14$$

$$N(aa) = 5$$

$$N = 35$$

Četnosti genotypů

$$P(AA) = 16/35 = 0,457$$

$$P(Aa) = 14/35 = 0,400$$

$$P(aa) = 5/35 = 0,143$$

AA  
A

Aa

aa

a



Počty genotypů

$$N(AA) = 16$$

$$N(Aa) = 14$$

$$N(aa) = 5$$

$$N = 35$$

Četnosti genotypů

$$P(AA) = 16/35 = 0,457$$

$$P(Aa) = 14/35 = 0,400$$

$$P(aa) = 5/35 = 0,143$$

Četnosti alel

$$\begin{aligned} p(A) &= P(AA) + \frac{1}{2} P(Aa) \\ &= 0,657 \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} p(a) &= P(aa) + \frac{1}{2} P(Aa) \\ &= 0,343 \end{aligned}$$

## Hodnocení genetických rozdílů mezi populacemi:

- Testováním hypotéz o shodě četností alel /genotypů.
- Porovnáním heterozygotnosti v jednotlivých lokusech a průměrných heterozygotností přes víc lokusů.
- Detekcí odchylek genotypových četností od rovnovážného stavu dle Hardyho-Weinbergova zákona  
Indexem fixace  $F = 1 - H_o/H_e$ .
- Genetickými vzdálenostmi - v alelické struktuře (genofondu) populací vypočítanými z rozdílů četností alel v jednotlivých lokusech.



# Vývoj genotypové a alelické struktury panmiktické populace

## Hardy-Weinbergův zákon

V nekonečně velké panmiktické populaci zůstává zastoupení alel z generácie na generáci stejné, pokud v populaci nedochází ke

- selekci
- mutacím
- migraci
- genetickému driftu (náhodné změny ve výskytu a četnosti alel)

= evoluční faktory

V panmiktické populaci jedna generace náhodného párování postačuje na ustálení genotypové struktury

Genotypové frekvence v panmiktické populaci, ve které nepůsobí evoluční faktory, mají binomické rozdělení:

*Rozvinutím binomu*

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

*dostaneme*

$$p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1$$

# Vývoj genotypové a alelické struktury panmiktické populace Hardy-Weinbergův zákon

## Rostlinné populace

		♂		♀	
		$p A$	$q a$	$p A$	$q a$
Generace 0	$AA$ $P$ Gamety $1,0 A$				
Generace 1	$p^2$ $1,0 A$	$p A$	$p \times p = p^2$ $AA$	$p A$	$p \times q = pq$ $Aa$
Generace 2	$p^2$ $1,0 A$	$p A$		$p A$	
Generace 3	$p^2$ $1,0 A$	$q a$	$q \times p = pq$ $Aa$	$q a$	$q \times q = q^2$ $aa$
...					

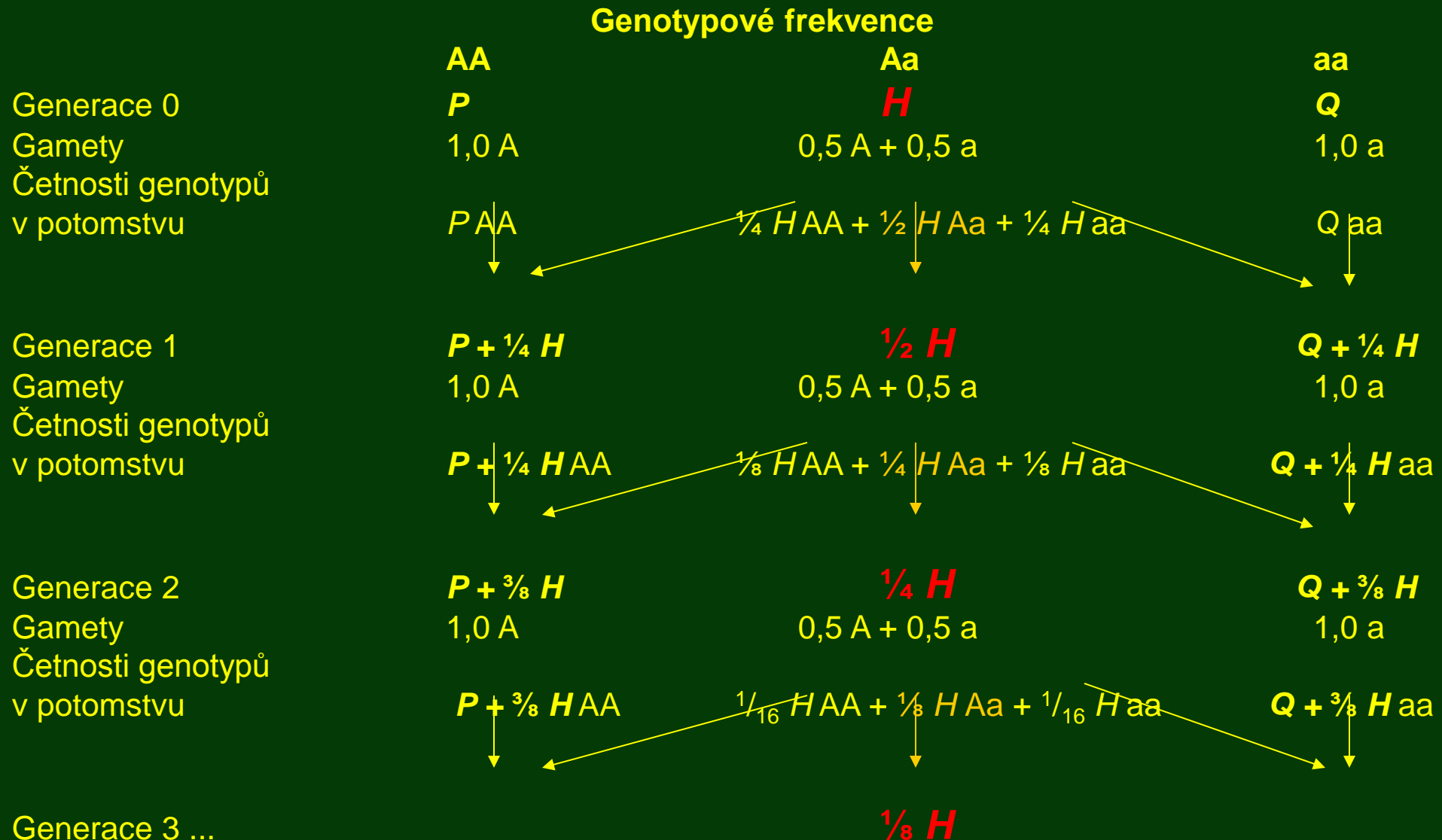
  

<p>Genotypové četnosti v diploidní generaci</p> <p><math>AA</math> <math>p^2</math> <math>2Aa</math> <math>aa</math> <math>q^2</math></p>	<p>Genotypové četnosti v gametách</p> <p><math>A</math> <math>p</math> <math>a</math> <math>q</math></p>	<p>Genotypové četnosti v diploidní generaci</p> <p><math>AA</math> <math>p^2</math> <math>2Aa</math> <math>aa</math> <math>q^2</math></p>	<p>Genotypové četnosti v gametách</p> <p><math>A</math> <math>p</math> <math>a</math> <math>q</math></p>
---	--	---	--

<p>Genotypové četnosti v diploidní generaci</p> <p><math>AA</math> <math>p^2</math> <math>2Aa</math> <math>aa</math> <math>q^2</math></p>	<p>Genotypové četnosti v gametách</p> <p><math>A</math> <math>p</math> <math>a</math> <math>q</math></p>	<p>Genotypové četnosti v diploidní generaci</p> <p><math>AA</math> <math>p^2</math> <math>2Aa</math> <math>aa</math> <math>q^2</math></p>	<p>Genotypové četnosti v gametách</p> <p><math>A</math> <math>p</math> <math>a</math> <math>q</math></p>
---	--	---	--

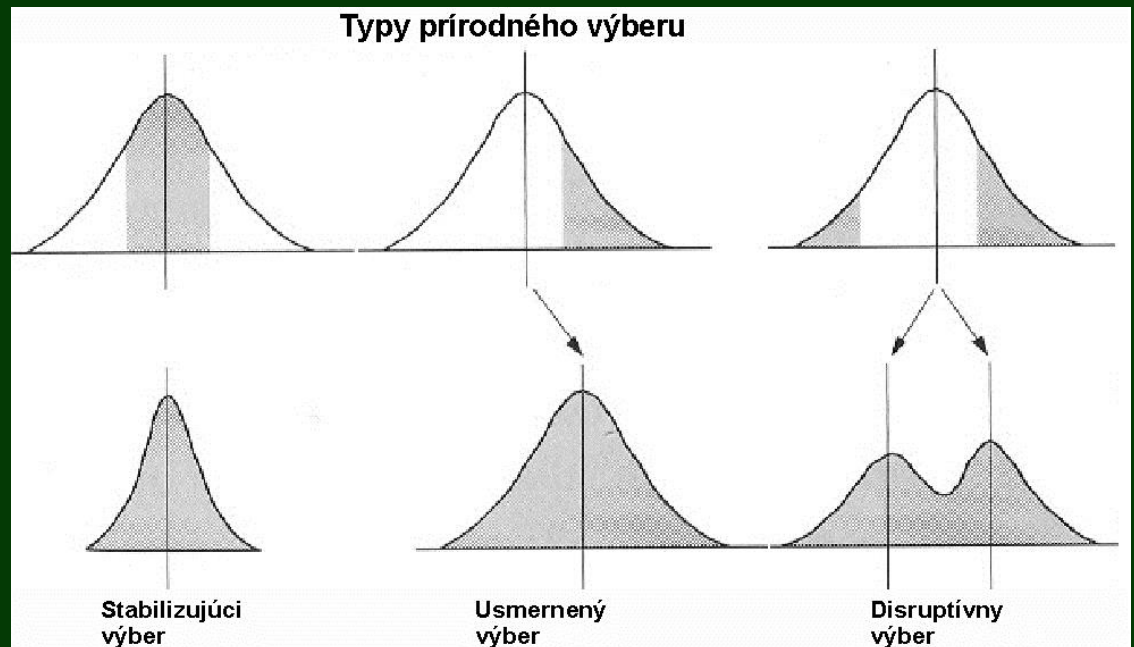
# Homozygotizace jako důsledek autogamie : vývoj genotypové struktury autogamní populace



**Selekce** – odlišné odevzdávání genetické informace mezi generacemi v důsledku odlišné životaschopnosti (viability) nebo plodnosti (fertility)

**Fitness (biologická zdatnost = životaschopnost × plodnost)**

Vliv výběru na proměnlivost polygenního fenotypového znaku:



## Genetický základ selekce:

- proti recesívním homozygotům (letální a semiletální alely)
- proti dominantní alele
- ve prospěch nebo oproti aditivite genů (kvantitativní znaky)
- ve prospěch heterozygotů (heteróza)
- v neprospech heterozygotů (outbrední deprese)

**Selekční koeficient** – podíl jedinců konkrétního genotypu, kteří se z populace vymizí za 1 generaci

# Genetický drift

- náhodné změny alelické struktury
- ovlivňuje genofond a genetickou strukturu
  - v malých populacích
  - výskyt alel s nízkým početným zastoupením

# Pravděpodobnosti přenosu alely s jistou četností do následující generace

$N$  – chromozomové číslo,  $p_i$  – četnost alely,  $x$  – očekávané zastoupení alely

$$P_i(x) = \binom{2N}{x} p_i^x (1 - p_i)^{2N-x}$$

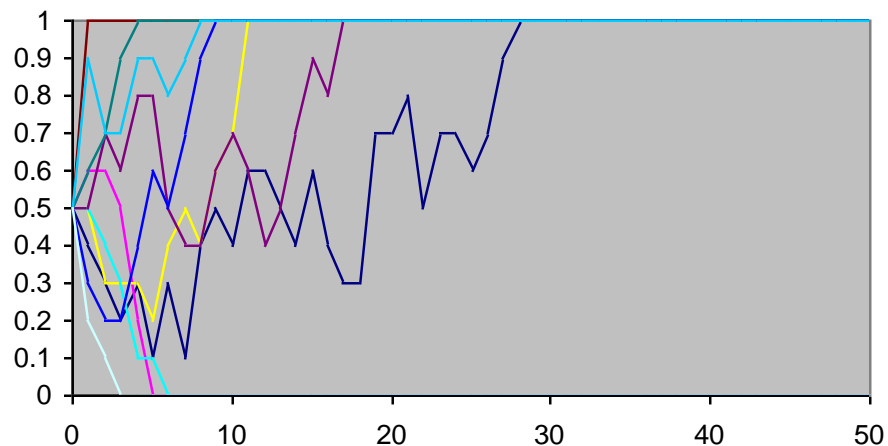
$$\binom{2N}{x} = \frac{(2N)!}{(2N-x)!x!}$$

$2N = 4$	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>
	$p_i$				
$x$	0	0,25	0,5	0,75	1
<b>0</b>	1	<b>0,3164</b>	0,0625	0,0039	0
<b>1</b>	0	0,4219	0,2500	0,0469	0
<b>2</b>	0	0,2109	<b>0,3750</b>	0,2109	0
<b>3</b>	0	0,0469	0,2500	<b>0,4219</b>	0
<b>4</b>	0	0,0039	0,0625	0,3164	1

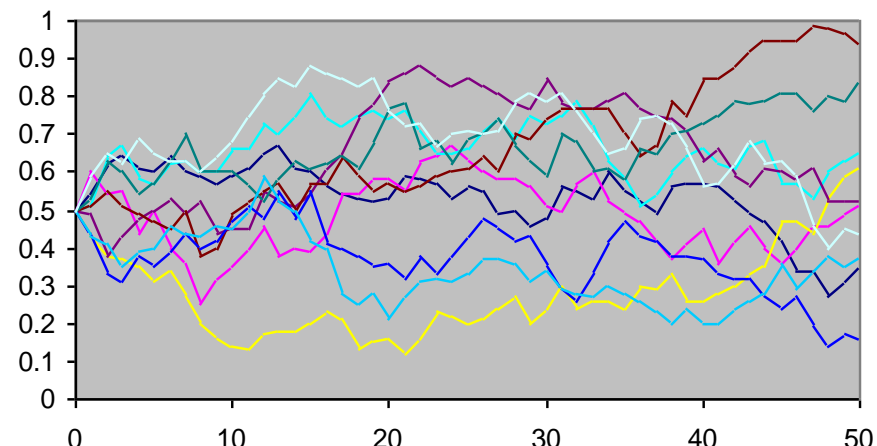


# Účinky genetického driftu na alely s výchozí četností 0,5 (50%) v populacích 5, 50, 500 a 5 000 jedinců ( $N_e$ ). Osa x: počet generací

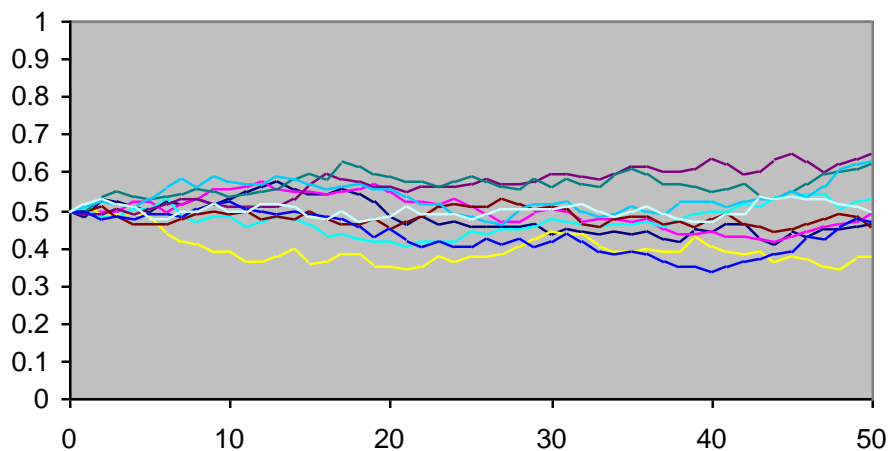
**$N_e = 5$**



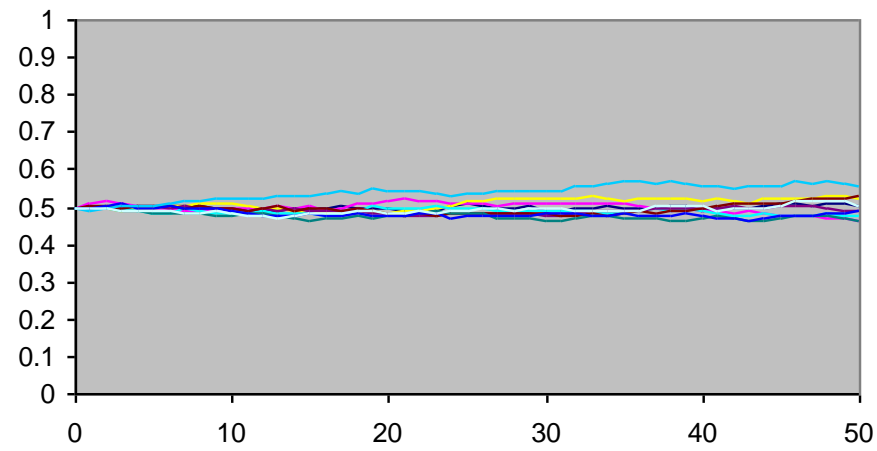
**$N_e = 50$**



**$N_e = 500$**

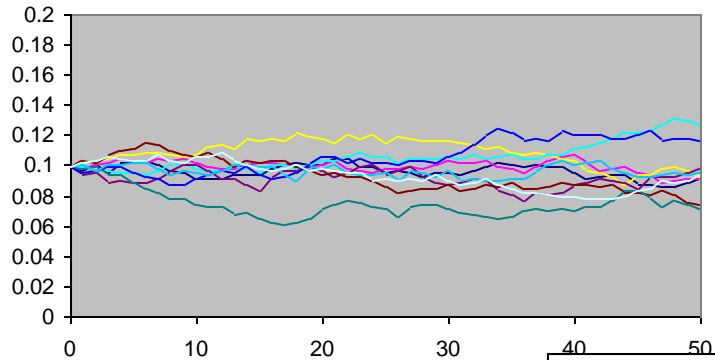


**$N_e = 5000$**

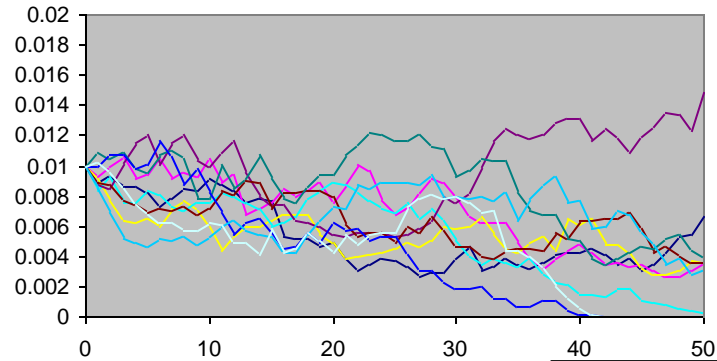


# Účinky genetického driftu na zřidkavé alely s výchozími četnostmi 0,1, 0,01 a 0,001 v populaci 5 000 jedinců ( $N_e$ )

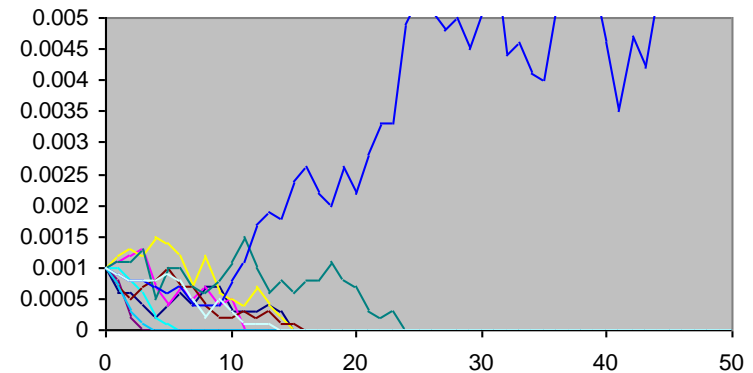
$N_e = 5000$



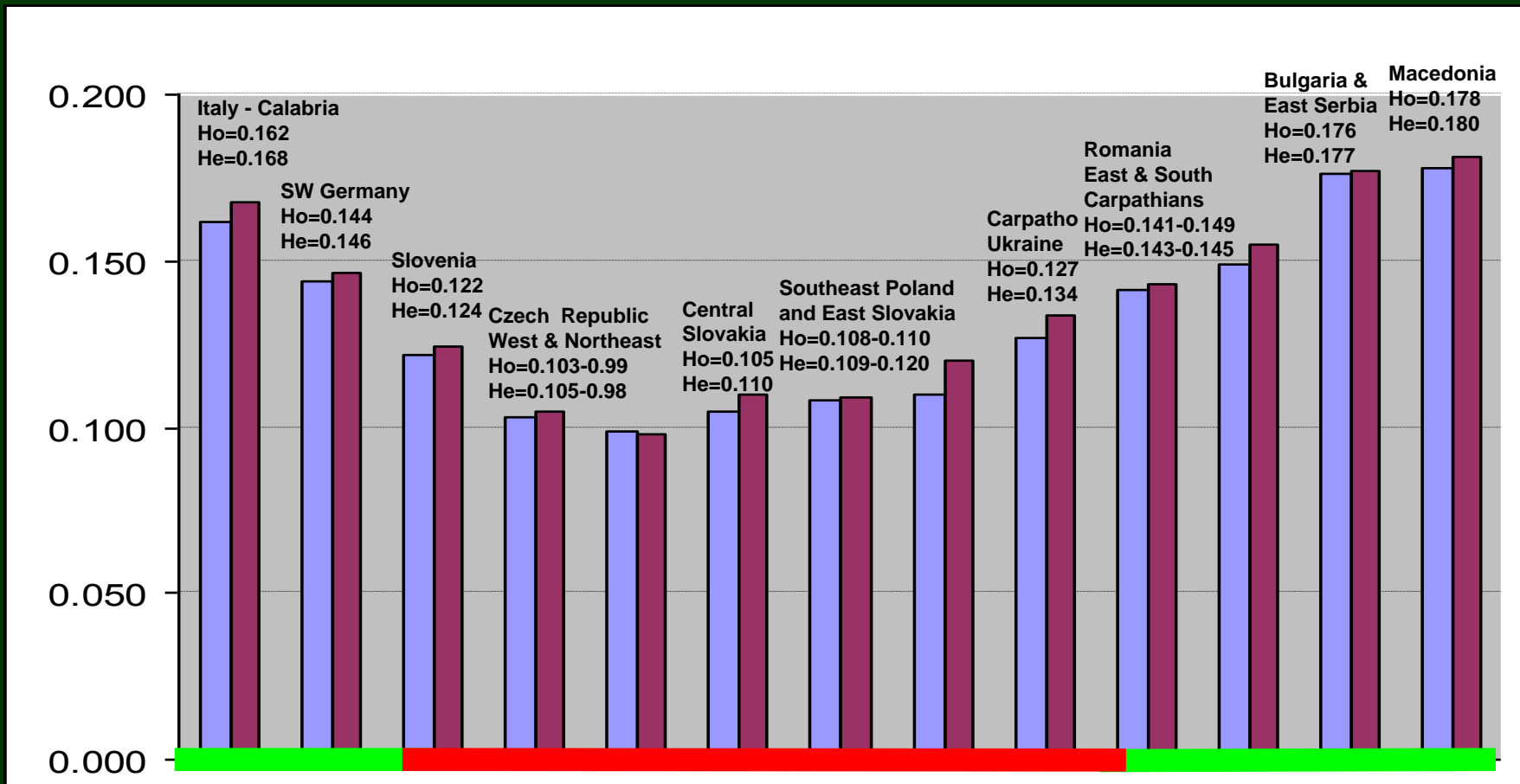
$N_e = 5000$



$N_e = 5000$

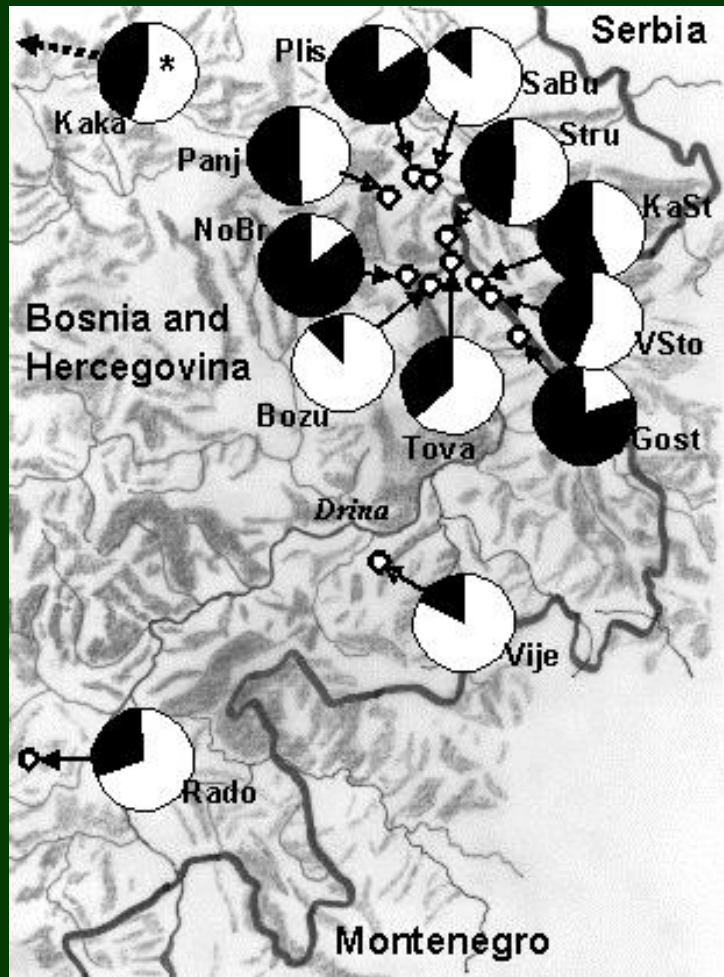


# Kontrastní heterozygotnosti jedle bělokoré v různých částech jejího areálu



- nepřímý důkaz hypoteze Larsena (1986) vysvětlující chřádnutí jedle ve střední Evropě (rudá barva na ose x) jako důsledku snížení genetické variability této dřeviny genetickým driftem, ke kterému došlo v glaciálních refugiích a/nebo počas jejího poledového šíření.

## Procesy vedoucí ke genetickému driftu v přirozených populacích:



- Efekt hrdla láhve (Bottleneck Effect) – vymíráním (silnou redukcí velikosti) a opětovnou obnovou populace
- Efekt zakladatele (Founder Effect) – vznik izolované populace z nízkého počtu jedinců (zakladatelů)

*Příklad: Alelická struktura malých izolovaných populací, tvořících přirozený areál smrku pančičova, zdroj: Ballian a kol.2007*

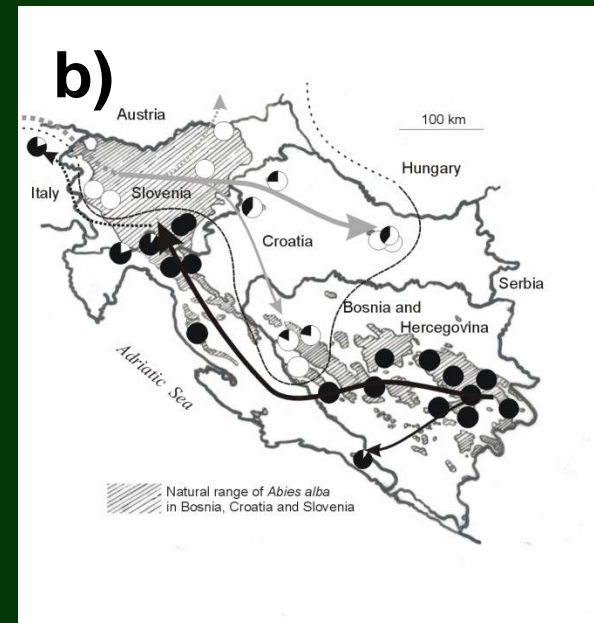
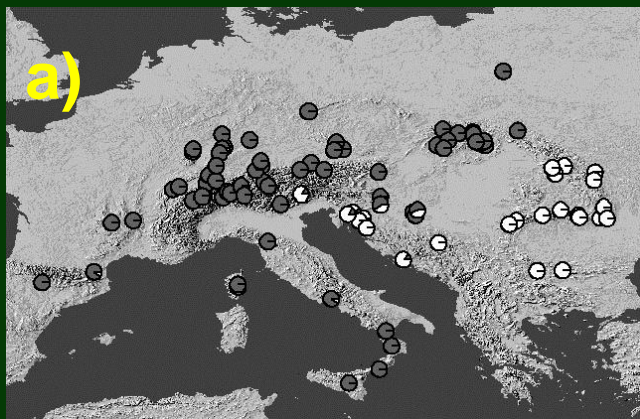
# Migrace

## Přenos genů mezi populacemi

- pylem
- semeny
- vegetativně
  - kořenovým vymlazováním
  - hroužením
  - zakořeněním přenesené části

Části areálu *Abies alba* osídlené ze 2 různých glaciálních refugií (a) a tok genů mezi nimi v západní části Balkánu (b).

Zdroj: Gomory a kol. 2005



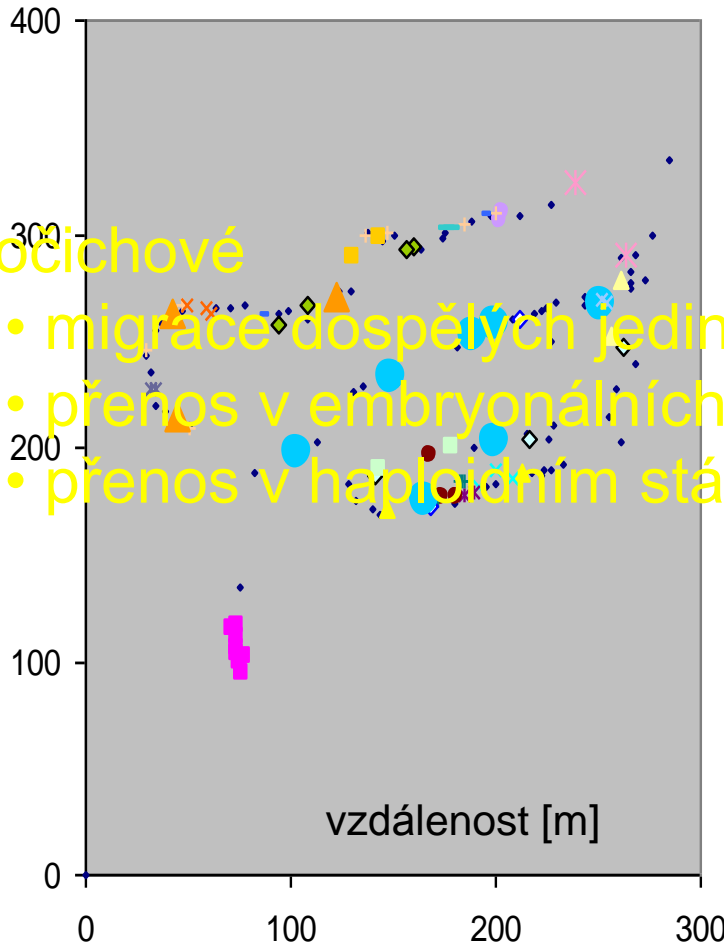
# Příklad migrace dřeviny prostřednictvím vymlazování:

vzdálenost [m]

## čerešňa Králová

Živočiškové

- migrace dospělých jedinců
- přenos v embryonálních stádiích (vajíček, tkry)
- přenos v haploidním stádiu (spóra)

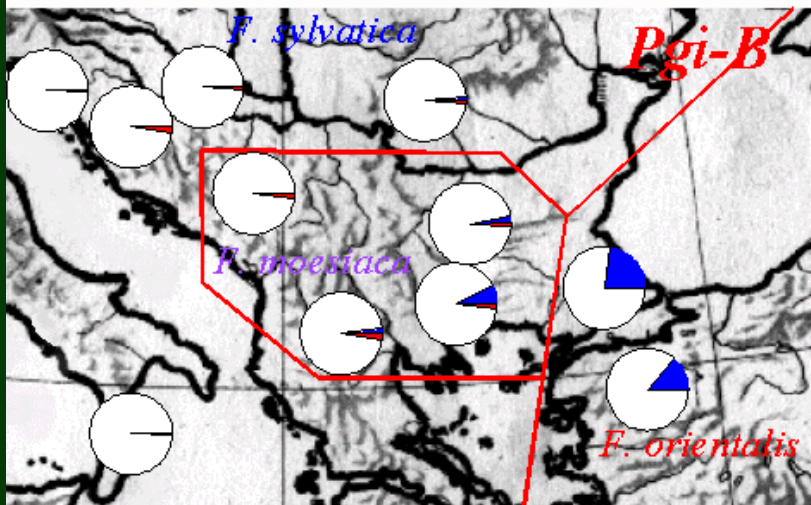
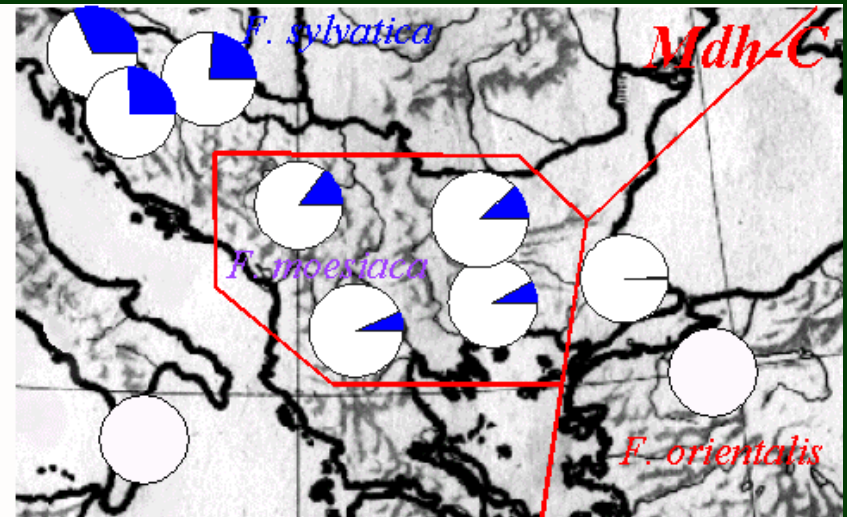
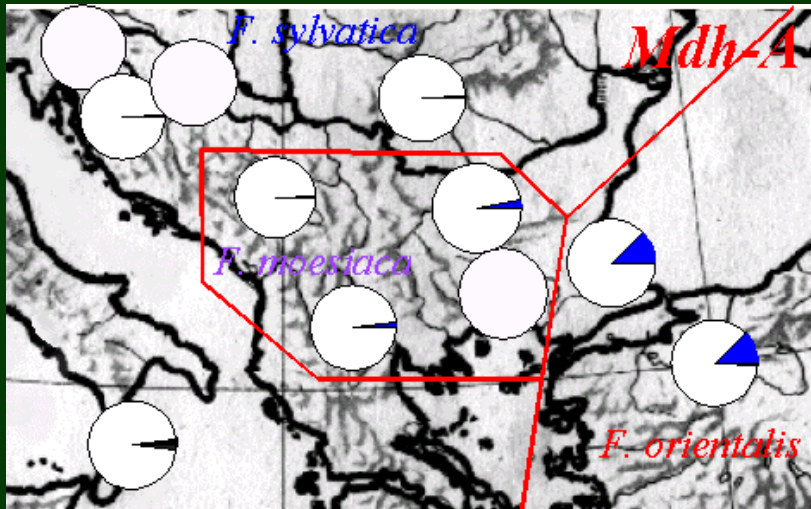


Baum	X	Y	Klon	Voll-	Halb-	Nicht	Baum	X	Y	Klon	Voll-	Halb-	Nicht
geschw. geschw. vererbt						geschw. geschw. vererbt							
2	( 1.1	6.1)	))))))	))	))	))	62	( 27.4	69.0)	))))))	))	))	))
12	( 28.8	0.6)	))))))	))	))	))	108	( -1.8	87.3)	))))))	))	))	))
42	( 7.0	43.2)	))))))	))	))	))	171	( 10.1	124.0)	))))))	))	))	))
3	( 8.6	10.2)	))))))	))	))	))	36	( 15.2	33.8)	))))))	))	))	))
24	( 2.0	20.4)	))))))	))	))	))	41	( 29.8	46.6)	))))))	))	))	))
4	( 12.1	10.8)	))))))	))	))	))	63	( 24.3	65.2)	))))))	))	))	))
38	( 26.3	37.0)	))))))	))	))	))	67	( 12.5	66.6)	))))))	))	))	))
76	( -0.7	81.8)	))))))	))	))	))	70	( -0.5	65.4)	))))))	))	))	))
86	( 22.0	80.4)	))))))	))	))	))	120	( 25.1	93.8)	))))))	))	))	))
110	( 0.3	95.8)	))))))	))	))	))	74	( 0.9	76.4)	))))))	))	))	))
149	( 10.0	118.7)	))))))	))	))	))	119	( 22.6	95.6)	))))))	))	))	))
6	( 13.6	3.4)	))))))	))	))	))	79	( 5.5	83.3)	))))))	))	))	))
7	( 15.6	1.8)	))))))	))	))	))	151	( 13.5	111.5)	))))))	))	))	))
31	( 20.6	31.4)	))))))	))	))	))	152	( 15.0	111.6)	))))))	))	))	))
34	( -6.4	36.4)	))))))	))	))	))	153	( 14.9	110.9)	))))))	))	))	))
11	( 21.4	6.5)	))))))	))	))	))	154	( 17.9	109.8)	))))))	))	))	))
92	( 26.7	85.7)	))))))	))	))	))	80	( 9.2	77.2)	))))))	))	))	))
140	( 1.5	112.3)	))))))	))	))	))	160	( 31.0	126.1)	))))))	))	))	))
14	( 26.1	19.2)	))))))	))	))	))	161	( 30.5	127.4)	))))))	))	))	))
131	( 18.2	103.8)	))))))	))	))	))	81	( 9.3	78.8)	))))))	))	))	))
133	( 12.8	103.5)	))))))	))	))	))	129	( 25.3	109.8)	))))))	))	))	))
109	( -0.6	92.8)	))))))	))	))	))	130	( 24.8	109.6)	))))))	))	))	))
17	( 16.5	6.1)	))))))	))	))	))	99	( 23.3	84.8)	))))))	))	))	))
107	( 12.3	87.4)	))))))	))	))	))	134	( 11.2	104.0)	))))))	))	))	))
53	( 9.4	59.0)	))))))	))	))	))	135	( 10.5	104.9)	))))))	))	))	))
166	( 16.9	124.0)	))))))	))	))	))	136	( 11.1	104.9)	))))))	))	))	))
18	( 6.3	19.0)	))))))	))	))	))	117	( 5.6	99.8)	))))))	))	))	))
27	( -6.8	25.2)	))))))	))	))	))	128	( 24.7	108.0)	))))))	))	))	))
95	( 20.1	74.6)	))))))	))	))	))	180	( 24.1	138.5)	))))))	))	))	))
101	( 21.1	87.8)	))))))	))	))	))	123	( 28.8	98.1)	))))))	))	))	))
102	( 18.0	90.3)	))))))	))	))	))	124	( 31.2	96.3)	))))))	))	))	))
103	( 17.5	90.1)	))))))	))	))	))	105	( 12.0	139.0)	))))))	))	))	))
26	( -4.2	21.4)	))))))	))	))	))	37	( 7.4	36.1)	))))))	))	))	))
72	( -1.6	70.5)	))))))	))	))	))	40	( 35.1	67.1)	))))))	))	))	))
73	( -1.0	61.3)	))))))	))	))	))	126	( 30.6	116.8)	))))))	))	))	))
84	( 1.8	91.1)	))))))	))	))	))	178	( 31.8	135.0)	))))))	))	))	))
105	( 13.3	86.5)	))))))	))	))	))	179	( 26.5	140.3)	))))))	))	))	))
29	( 5.1	25.8)	))))))	))	))	))	181	( 22.5	145.0)	))))))	))	))	))
43	( 7.7	48.7)	))))))	))	))	))	127	( 26.9	108.0)	))))))	))	))	))
142	( -1.5	113.5)	))))))	))	))	))	182	( 16.8	144.5)	))))))	))	))	))
147	( 1.4	113.9)	))))))	))	))	))	197	( -2.2	139.1)	))))))	))	))	))
32	( 26.3	29.8)	))))))	))	))	))	33	( 30.6	26.0)	))))))	))	))	))
143	( -4.2	112.3)	))))))	))	))	))	45	( 9.6	45.7)	))))))	))	))	))
198	( -5.0	137.0)	))))))	))	))	))	40	( 31.2	40.2)	))))))	))	))	))
182	( 16.8	144.5)	))))))	))	))	))	57	( -3.2	60.0)	))))))	))	))	))
197	( -2.2	139.1)	))))))	))	))	))	98	( 25.4	81.0)	))))))	))	))	))
33	( 30.6	26.0)	))))))	))	))	))	89	( 25.7	81.0)	))))))	))	))	))
45	( 9.6	45.7)	))))))	))	))	))	35	( 11.7	34.2)	))))))	))	))	))
40	( 31.2	40.2)	))))))	))	))	))	125	( 30.0	103.4)	))))))	))	))	))
57	( -3.2	60.0)	))))))	))	))	))	68	( 14.6	62.8)	))))))	))	))	))
98	( 25.4	81.0)	))))))	))	))	))	39	( 28.0	41.2)	))))))	))	))	))
89	( 25.7	81.0)	))))))	))	))	))	69	( 6.3	66.5)	))))))	))	))	))
35	( 11.7	34.2)	))))))	))	))	))	148	( 9.7	118.6)	))))))	))	))	))
125	( 30.0	103.4)	))))))	))	))	))	44	( -0.7	46.9)	))))))	))	))	))
68	( 14.6	62.8)	))))))	))	))	))	48	( 17.4	58.6)	))))))	))	))	))
39	( 28.0	41.2)	))))))	))	))	))	65	( 15.6	68.3)	))))))	))	))	))
69	( 6.3	66.5)	))))))	))	))	))	66	( 15.4	68.5)	))))))	))	))	))
148	( 9.7	118.6)	))))))	))	))	))	30	( 8.1	28.8)	))))))	))	))	))
44	( -0.7	46.9)	))))))	))	))	))	64	( 17.8	64.1)	))))))	))	))	))
48	( 17.4	58.6)	))))))	))	))	))	132	( 16.5	103.2)	))))))	))	))	))
65	( 15.6	68.3)	))))))	))	))	))	163	( 22.0	129.0)	))))))	))	))	))
66	( 15.4	68.5)	))))))	))	))	))	54	( 4.0	55.6)	))))))	))	))	))
30	( 8.1	28.8)	))))))	))	))	))	56	( 1.8	55.7)	))))))	))	))	))
64	( 17.8	64.1)	))))))	))	))	))							
132	( 16.5	103.2)	))))))	))	))	))							
163	( 22.0	129.0)	))))))	))	))	))							
54	( 4.0	55.6)	))))))	))	))	))							
56	( 1.8	55.7)	))))))	))	))	))							

# Izolace

- **geografická** (v nespojitém areálu)
- **vzdáleností** (v spojitém areálu)
- **fenologická** – odlišná doba květení (uvolňování pylu, fertility vajíček) u rostlin
  - sezónní rytmus
  - denní rytmus
  - vlivem stanovištních podmínek – nadmořské výšky
- **genetická**
  - prezygotické mechanismy
    - gametofytická inkompatibilita
    - sporofytická inkompatibilita (pylu a blizny)
  - postzygotické mechanismy
    - aborce semen
    - sterilita kříženců
    - snížená životaschopnost kříženců

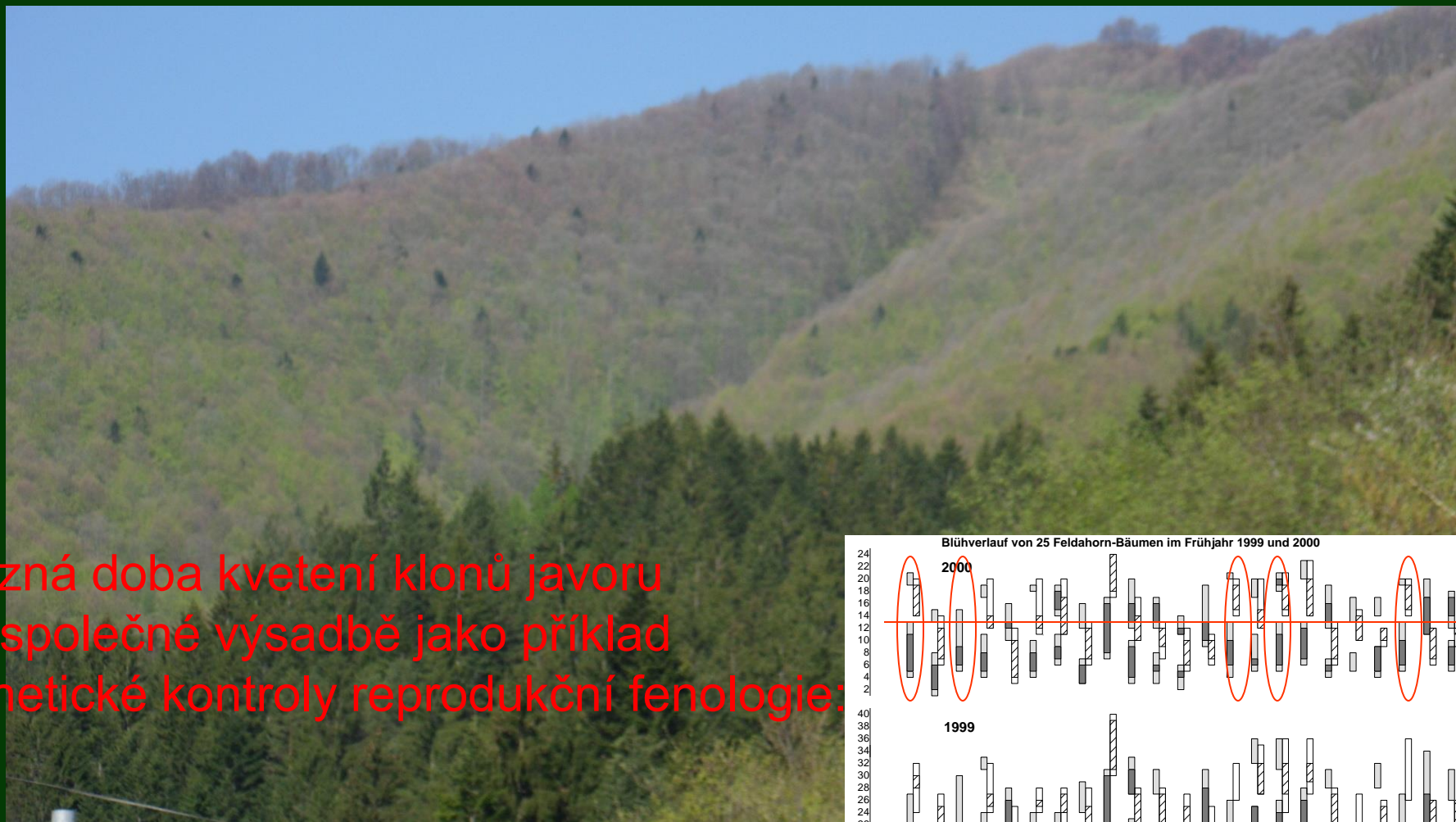
## Příklad geografické izolace u buku lesního:



*Fagus sylvatica* na Balkánu

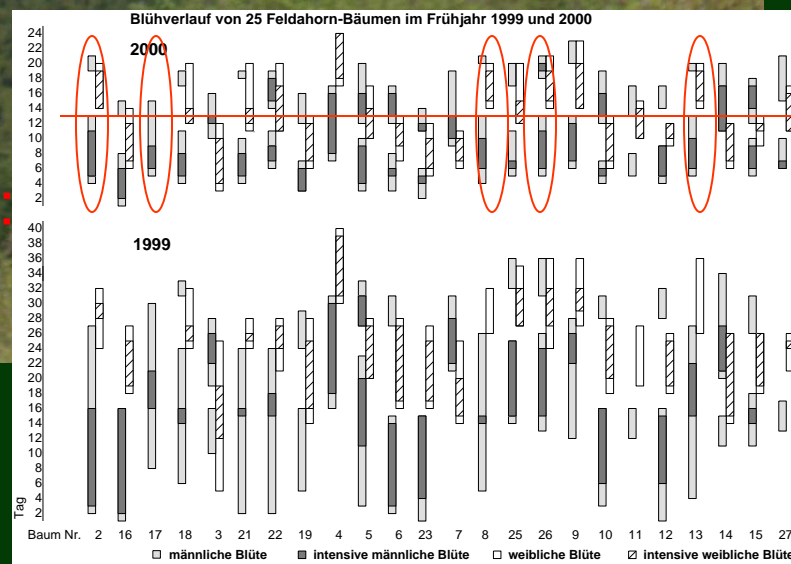


# Fenologický posun vlivem rozdílných stanovištních podmínek – posun nástupu vegetace v závislosti of nadmořské výšky

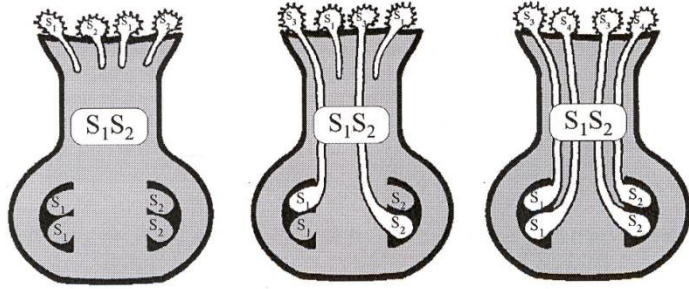


Různá doba kvetení klonů javoru  
ve společné výsadbě jako příklad  
genetické kontroly reprodukční fenologie:

Semenný sad *Acer pseudoplatanus*



# genetická – prezygotické mechanizmy

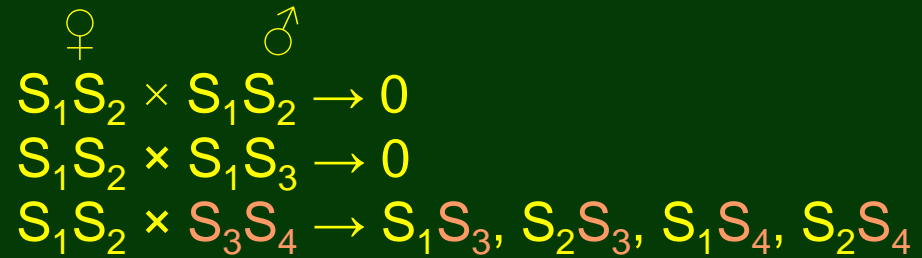
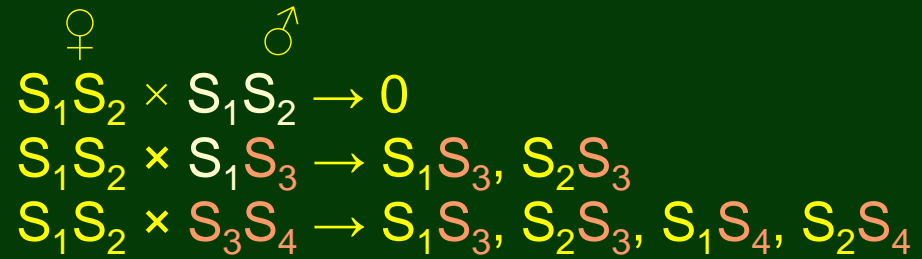


Cross:  $S_1S_2 \times S_1S_2$

$S_1S_2 \times S_1S_3$

$S_1S_2 \times S_3S_4$

Gametofytická inkompatibilita

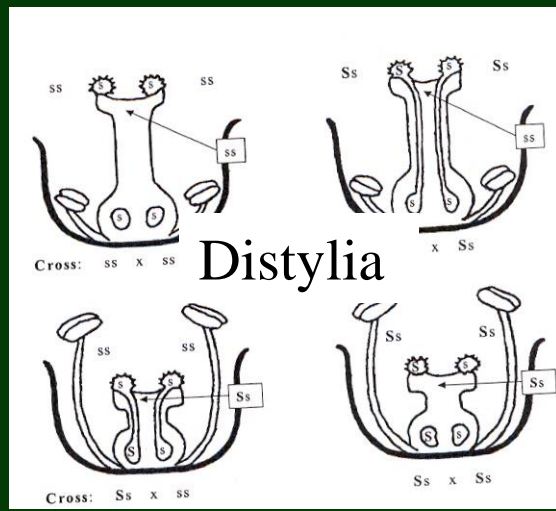


## Jehličnany:

- Odlišná pozice samčích a samicích květenstev
- Odlišná doba prášání a receptivity na jedinci
- Polyembryonie a aborce embryí z příb. křížení

## postzygotické mechanizmy

např. polyembryonie x letální alely



Cross:  $ss \times ss$

$x Ss$

Cross:  $Ss \times Ss$

$x ss$