Obecná genetika

Genetika populací, Hardyho-Weinbergův zákon

Prof. Ing. Dušan GÖMÖRY, DrSc.
Ing. Roman LONGAUER, CSc.
Ústav zakládání a pěstění lesů
LDF MENDELU Brno

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

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

Vlastnosti populace : nominální velikost (absolutní počet jedinců), hustota, dynamika vývoje, struktura (věková, pohlavní), rozptyl atd.

Z genetického hlediska jsou základními vlastnostmi populace:

efektivní velikost: je dána početností (nominální velikosti) populace, ale také míry, v jaké se jednotliví členové populac podílejí na reprodukci (od reprodukčního fitness jedinců)

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

Systém reprodukce

panmixe – úplně náhodné párování (nejenom rodičů), při kterém je pravděpodobnost spojení kterýchkoliv dvou gamet nezávislá na jejich původu (rodičovském jedinci) a genotypu

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

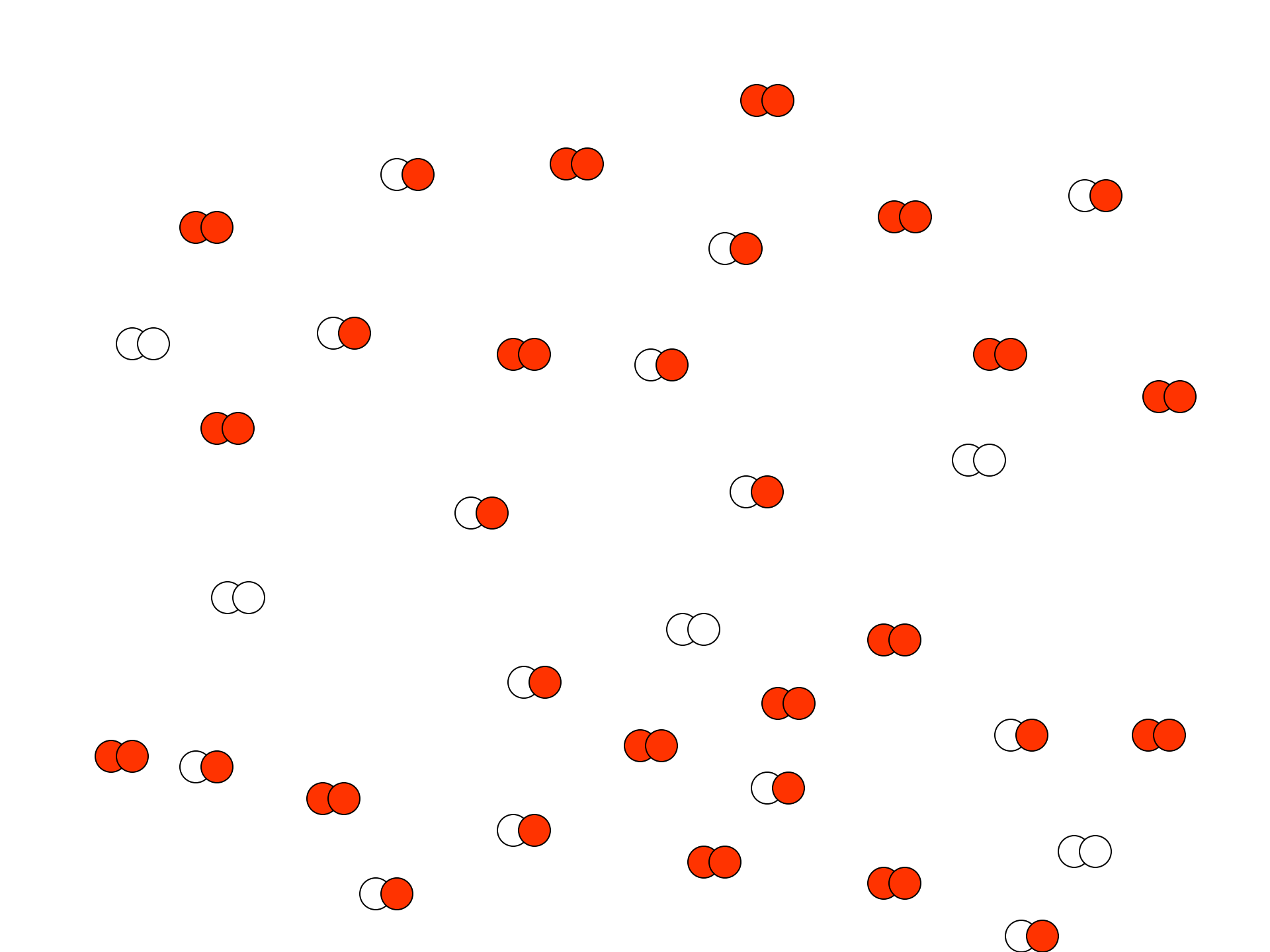
Struktura populace

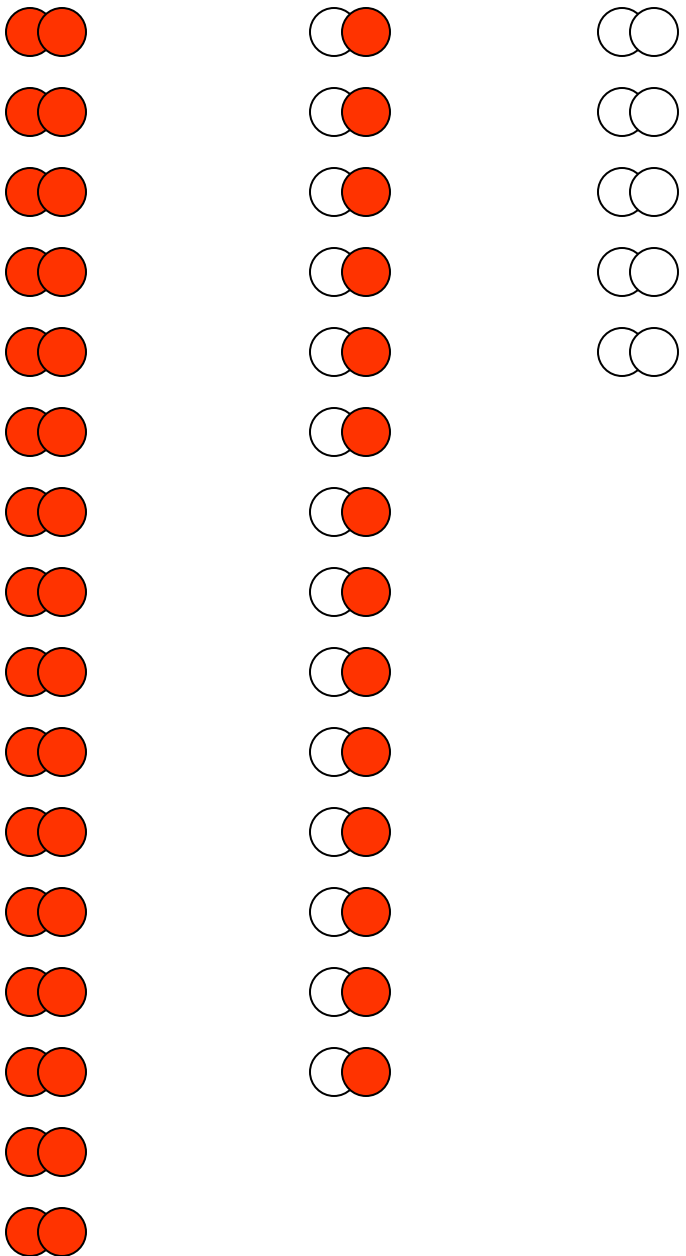
Fenotypová – zastoupení fenotypů anebo fenotypových tříd (barva, výška, typ větvení stromů)

Genetická
genotypová – zastoupení genotypů
alelická – zastoupení jednotlivých variant genu - alel

Četnost genotypu: $P(A_iA_j) = N(A_iA_j)/N$

Četnost alely: $p(A_i) = P(A_iA_i) + ½\Sigma\, P(A_iA_j);\ i \neq j$





Počty genotypů

$N(AA) = 16$

$N(Aa) = 14$

$N(aa) = 5$

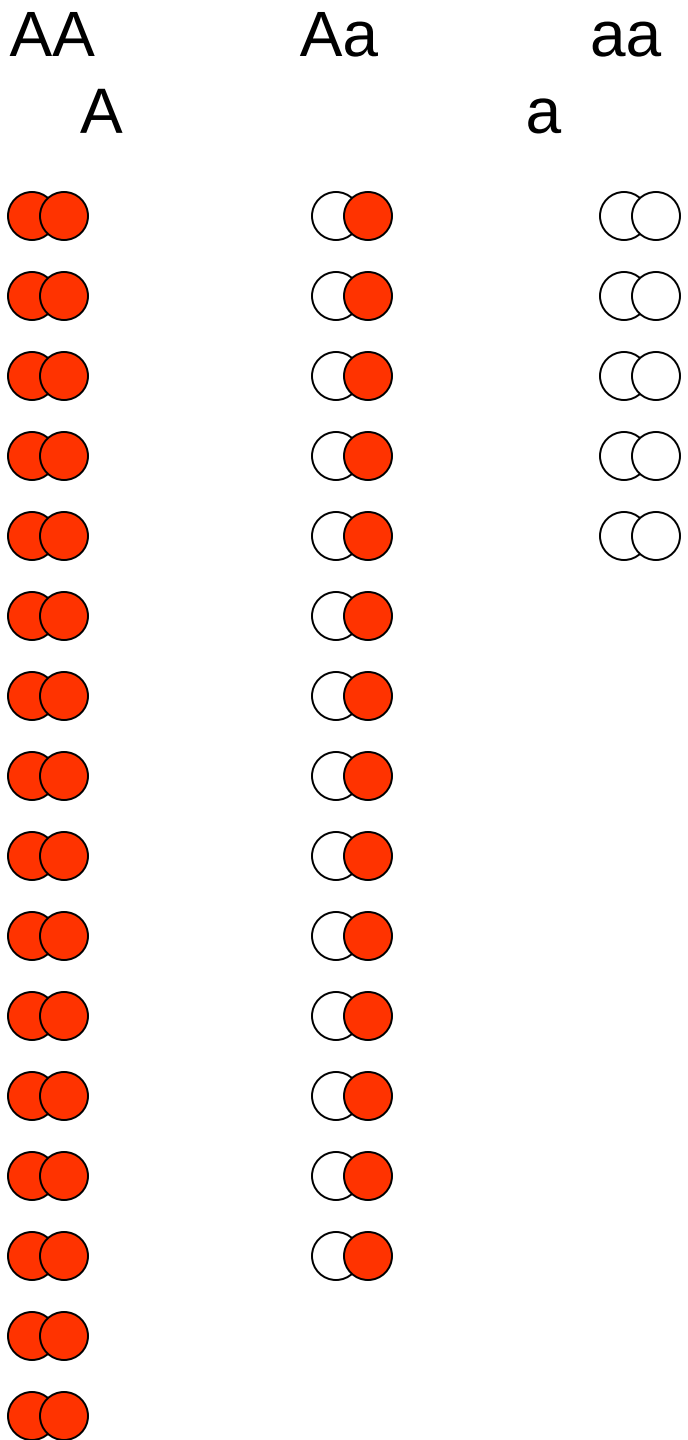
$N = 35$

Četnosti genotypů

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

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

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



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

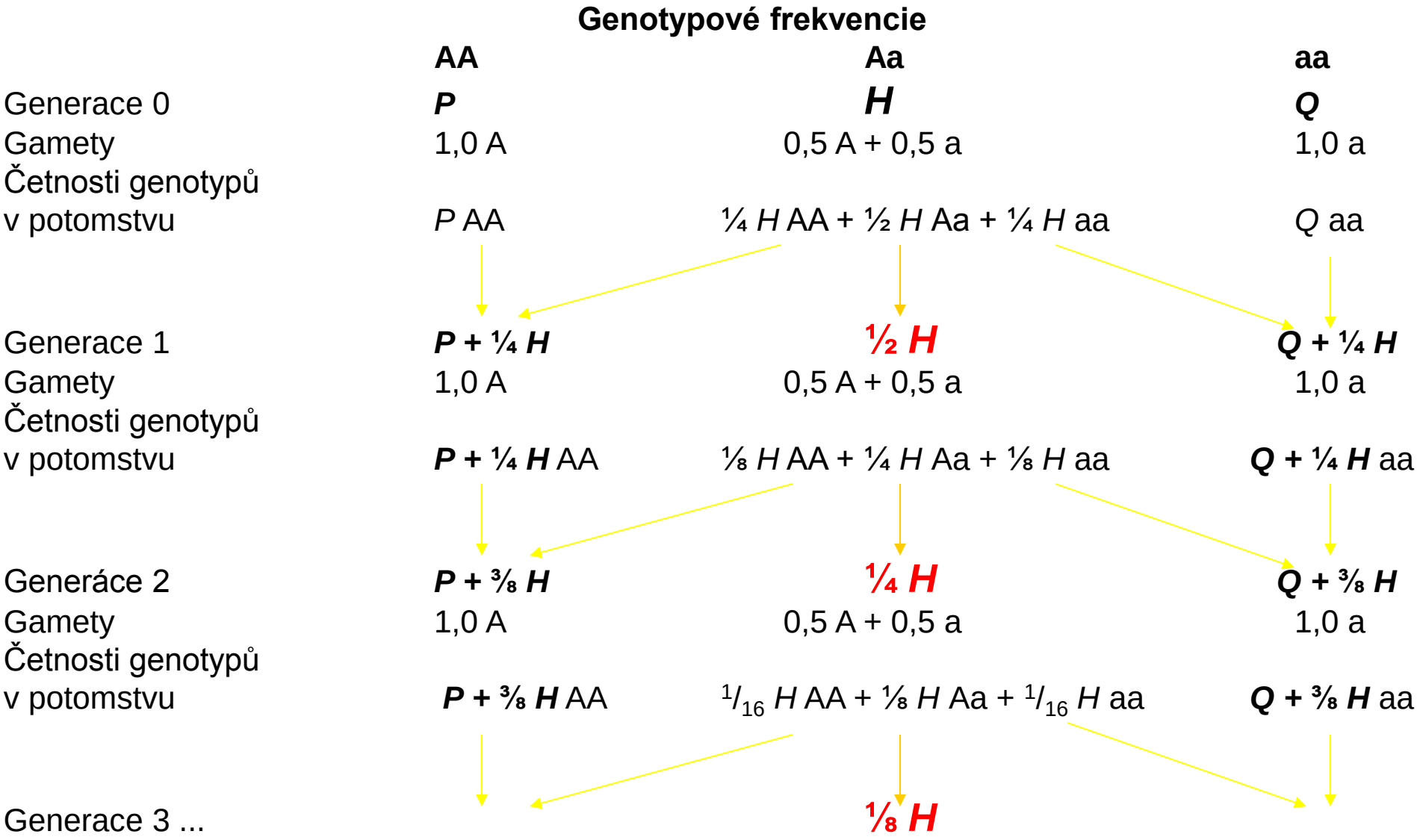
$p(A) = P(AA) + ½\ P(Aa)$

$= 0,657$

$p(a) = P(aa) + ½\ P(Aa)$

$= 0,343$

Vývoj genotypové struktury autogamní populace



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

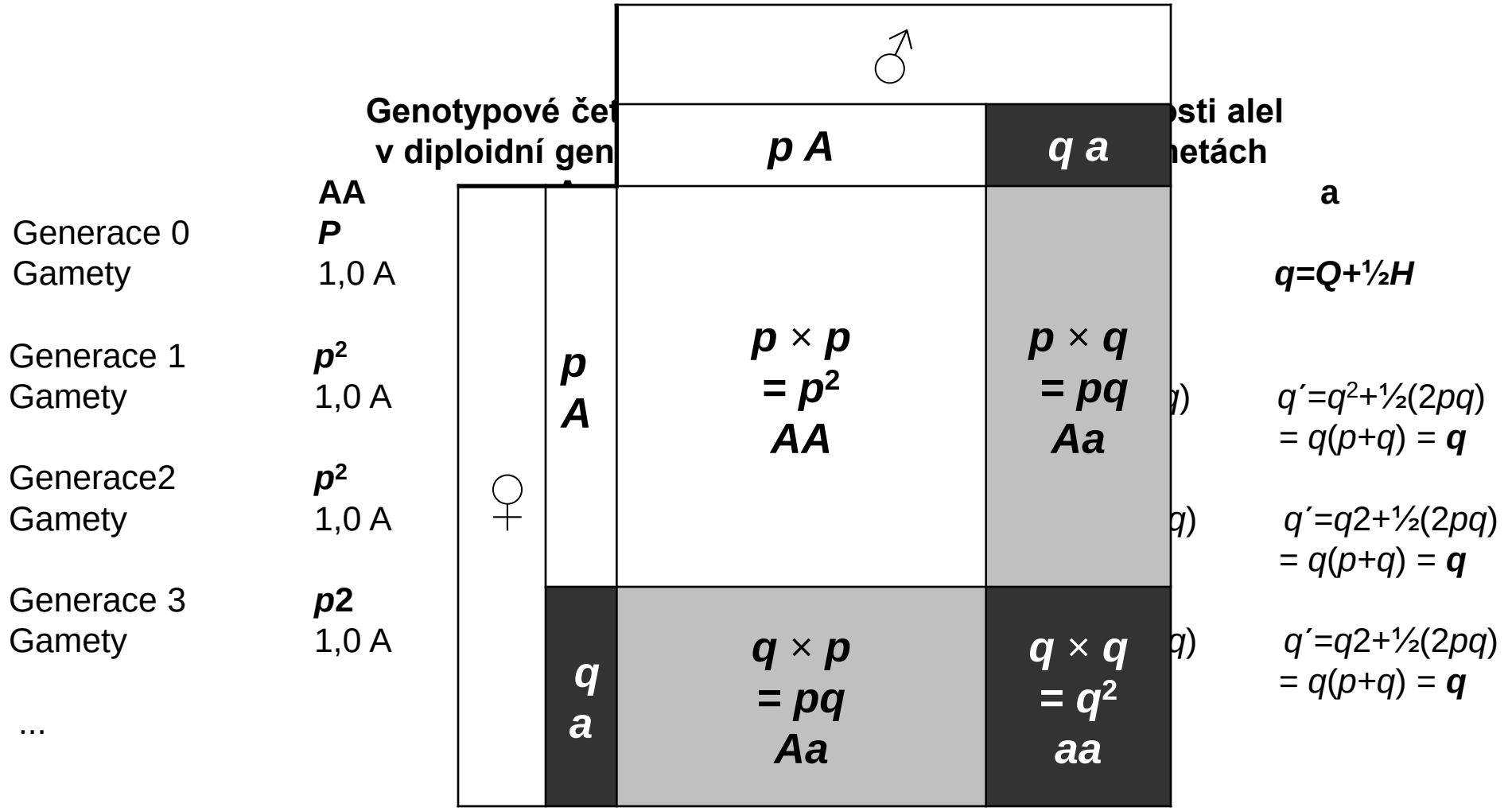
- selekcii
- mutacím
- migraci
- genetickému driftu (náhodným změnám)

= evoluční faktory

Jedna generace náhodného párování dostačuje na ustálení genotypové struktury

Vývoj genotypové a alelické struktury panmiktické populace Hardy-Weinbergův zákon

Rostlinné populace



♀		♂		
		P AA	*H Aa*	*Q aa*
	P *AA*	P^2 *AA*×*AA* **1,0 *AA***	*PH* *AA*×*Aa* **0,5 *AA*+0,5 *Aa***	*PQ* *AA*×*aa* **1,0 *Aa***
	H *Aa*	*PH* *Aa*×*AA* **0,5*AA*+ 0,5*Aa***	H^2 *Aa*×*Aa* **0,25*AA*+0,5*Aa* +0,25*aa***	*QH* *Aa*×*aa* **0,5*Aa*+ 0,5*aa***
	Q *aa*	*PQ* *aa*×*AA* **1,0 *Aa***	*QH* *aa*×*Aa* **0,5*Aa*+0,5*aa***	Q^2 *aa*×*aa* **1,0*aa***

Vývoj genotypové a alelické struktury panmiktické populace

Živočišní populace

	Genotypové frekvence rodičů			Alelické frekvence	
	AA	**Aa**	**aa**	**A**	**a**
Generace 0	***P***	***H***	***Q***		
				p=P+½H	***q=Q+½H***

		Genotypové frekvence potomstva		
		AA	**Aa**	**aa**
Křížení	Frekv.			
AA × AA	P^2	P^2	0	0
AA × Aa	$2PH$	PH	PH	0
AA × aa	$2PQ$	0	$2PQ$	0
Aa × Aa	H^2	$¼H^2$	$½H^2$	$¼H^2$
Aa × aa	$2HQ$	0	HQ	HQ
aa × aa	Q^2	0	0	Q^2
Generace 1		$(P+½H)^2$ **$= p^2$**	$2(P+½H)(Q+½H)$ **$= 2pq$**	$(Q+½H)^2$ **$= q^2$**

	$p´=p^2+½(2pq)$ **$= p$**	$q´=q^2+½(2pq)$ **$= q$**

Vývoj genotypové a alelické struktury panmiktické populace

Živočíšní populace

	Genotypové frekvence rodičů			Alelické frekvencie	
	AA	**Aa**	**aa**	**A**	**a**
Generace 1	$\boldsymbol{p^2}$	$\boldsymbol{2pq}$	$\boldsymbol{q^2}$		
				$p^2+½(2pq)$	$q^2+½(2pq)$
				$\boldsymbol{= p}$	$\boldsymbol{= q}$

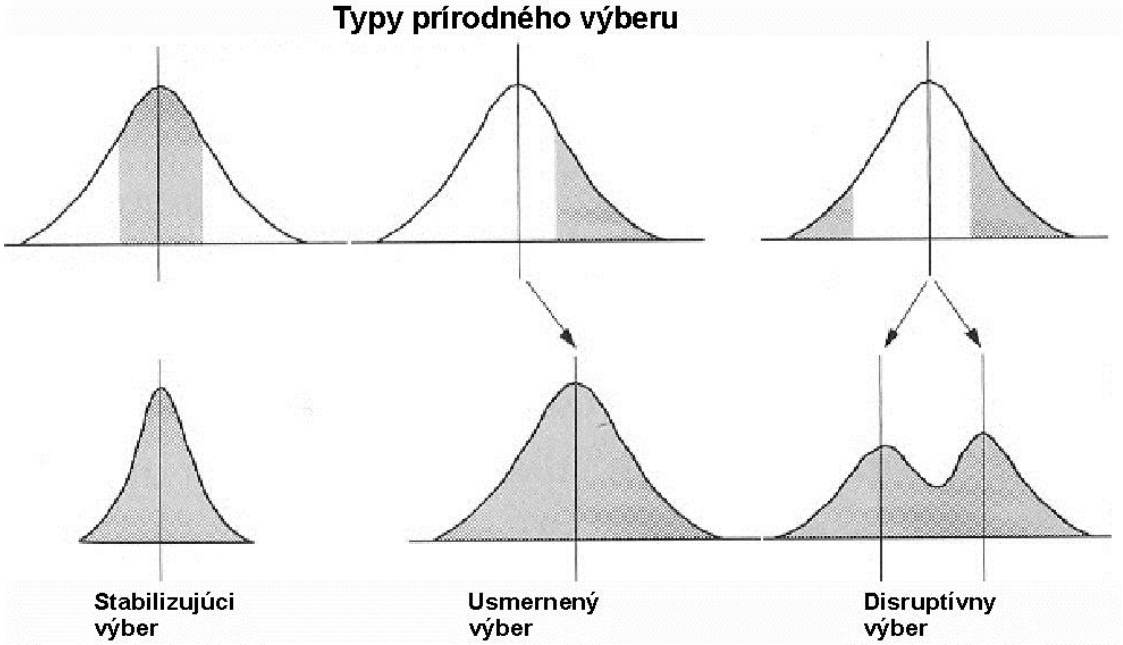
		Genotypové frekvence potomstva		
Křížení	Frekv.			
AA × AA	p^4	p^4	0	0
AA × Aa	$4p^3q$	$2p^3q$	$2p^3q$	0
AA × aa	$2p^2q^2$	0	$2p^2q^2$	0
Aa × Aa	$4p^2q^2$	p^2q^2	$2p^2q^2$	p^2q^2
Aa × aa	$2pq^3$	0	$2pq^3$	$2pq^3$
aa × aa	q^4	0	0	q^4
Generace 2	$p^2(p^2+2pq+q^2)$	$2pq(p^2+2pq+q^2)$	$q^2(p^2+2pq+q^2)$		
	$\boldsymbol{= p^2}$	$\boldsymbol{= 2pq}$	$\boldsymbol{= q^2}$		
				$p^2+½(2pq)$	$q^2+½(2pq)$
				$\boldsymbol{= p}$	$\boldsymbol{= q}$

...

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

Fitness (biologická zdatnost = životaschopnost × plodnost)

Vliv výběru na promenlivost polygénního fenotypového znaku:



Selekce

Genetický základ selekcie:
- 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 z populace vymizí za 1 generaci

Selekcia v nekonečne veľkých populáciach

Parciální selekce u aditivity genů:
$s_{AA} = 0$, $0 < s_{aa} < 1$, $s_{Aa} = ½s_{aa}$

Generace	Genotypové frekvence				Frekvence alel v gametách		
	AA	*Aa*	*aa*	Spolu	*A*	*a*	Σ
0					***p***	***q***	1
1 – zygoty	p^2	$2pq$	q^2	1			
1 – po selekci	p^2	$(1–s/2)2pq$	$(1–s)q^2$	$1 – sq$			
1 – nové frekvence u dospělých jedinců	$p^2/(1 – sq)$	$(1–s/2)2pq/(1 – sq)$	$(1 –s)q^2/(1 –sq)$	1	$p^2/(1–sq) + ½(1–s/2)2pq/(1–sq) =$ $\mathbf{p(1 – sq/2)/(1 – sq)}$	$(1–s)q^2/(1–sq) + ½(1–s/2)2pq/(1–sq) =$ $\mathbf{q[1–s/2(1+q)]/(1 – sq)}$	1
2	...						

$\mathbf{\Delta q =}\ q[1–s/2(1+q)]/(1 – sq) – q = (q – sq/2 – sq^2/2 – q – sq^2)/(1 – sq) = \mathbf{–spq/2(1 – sq)}$

Důsledky genetického driftu:

- náhodné změny četností alelické a genotypů v malých populacích
- změny frekvencí alel s nízkým zastoupením i v populacích větších

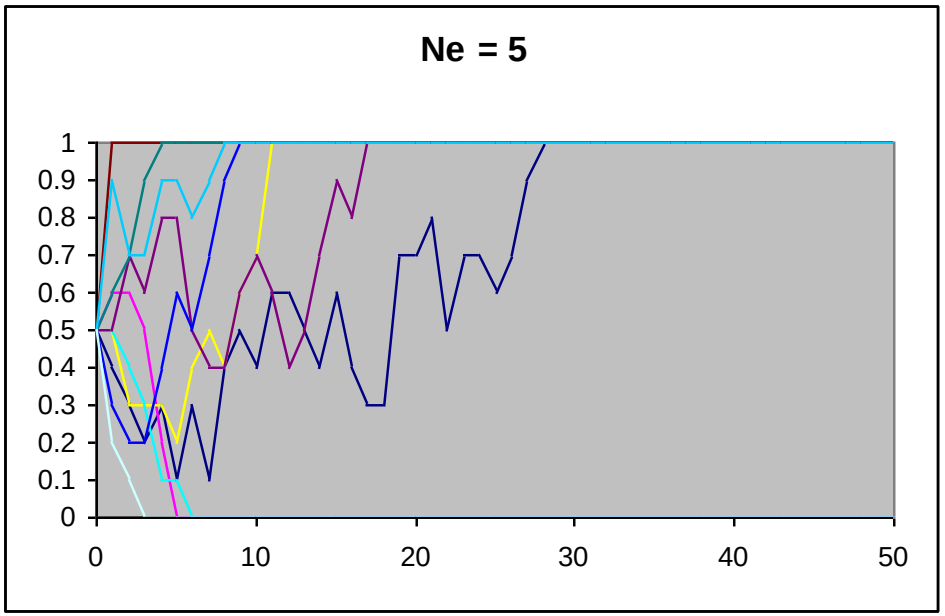
Genetický drift

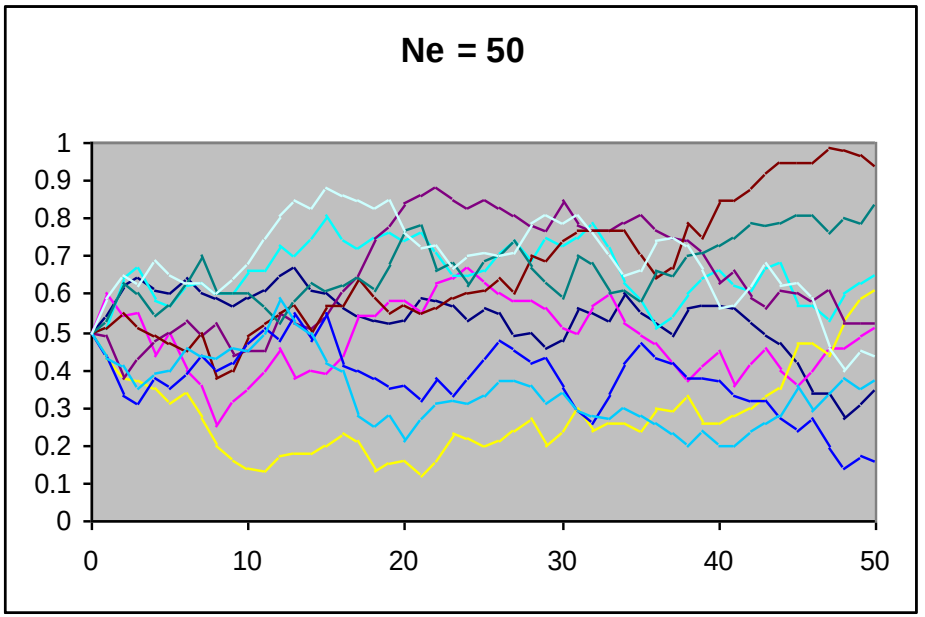
$$P_i(x) = \binom{2N}{x} p_i^x (1-p_i)^{2N-x}$$

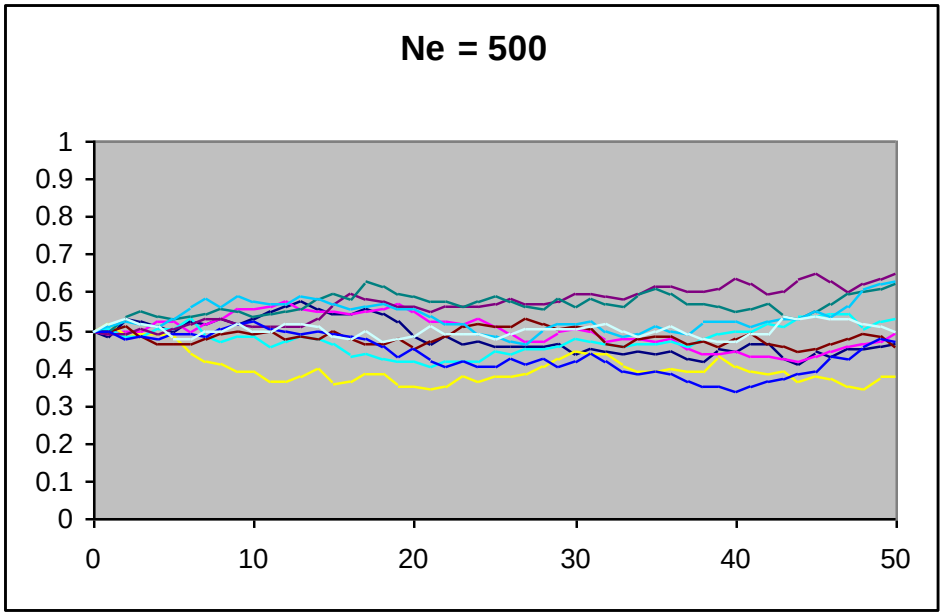
$$\binom{2N}{x} = \frac{(2N)!}{(2N-x)!x!}$$

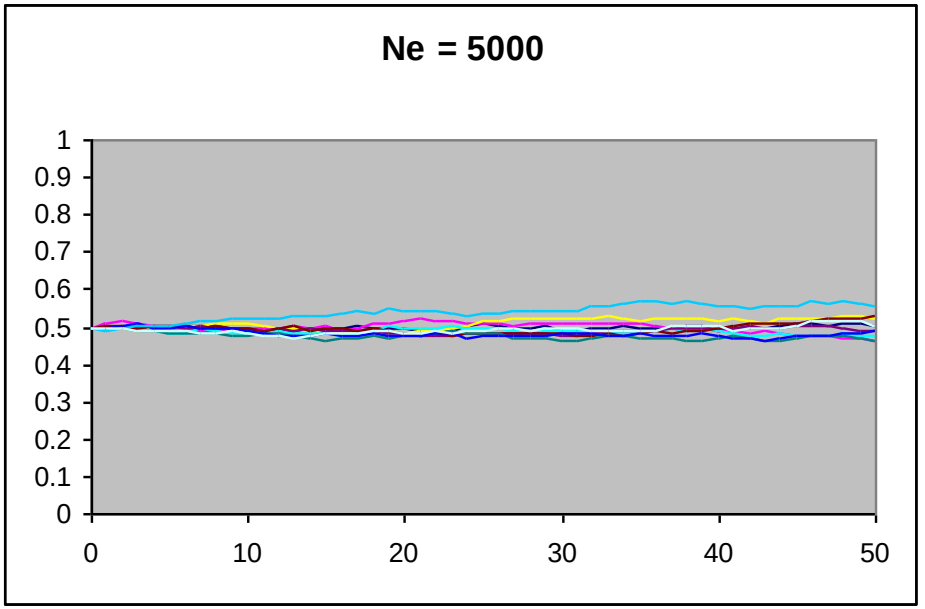
2N=4	**0**	**1**	**2**	**3**	**4**
			p_i		
x	0	0,25	0,5	0,75	1
0	1	0,3164	0,0625	0,0039	0
1	0	0,4219	0,2500	0,0469	0
2	0	0,2109	0,3750	0,2109	0
3	0	0,0469	0,2500	0,4219	0
4	0	0,0039	0,0625	0,3164	1

Genetický drift

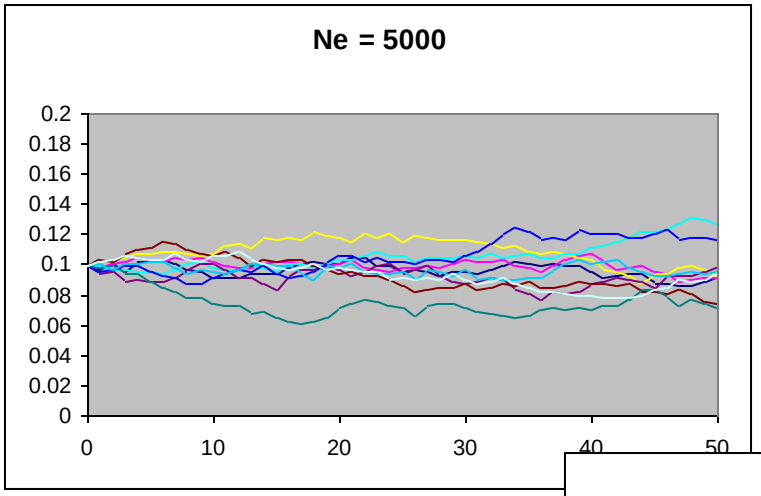


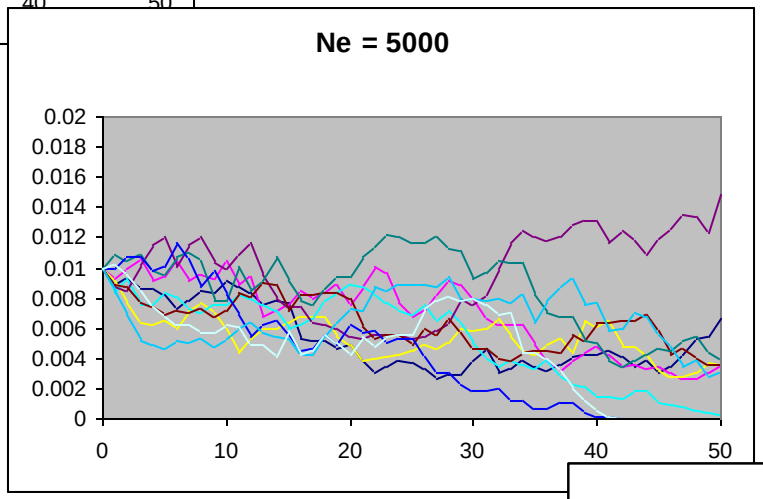


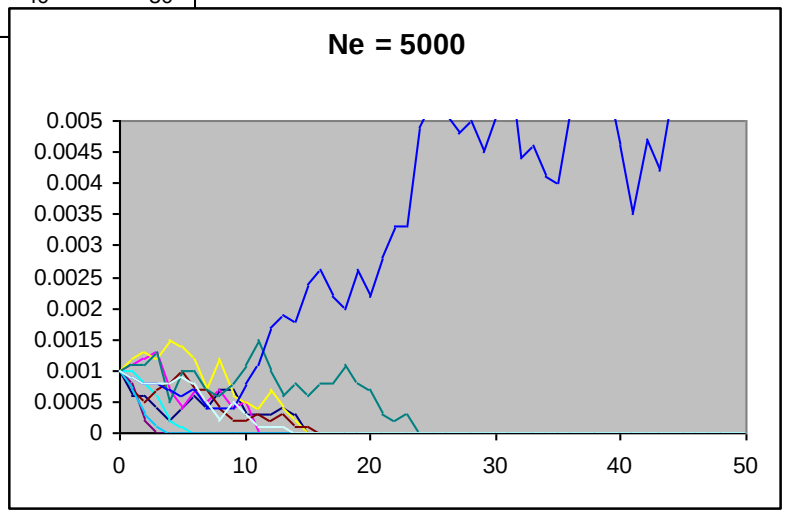




Genetický drift





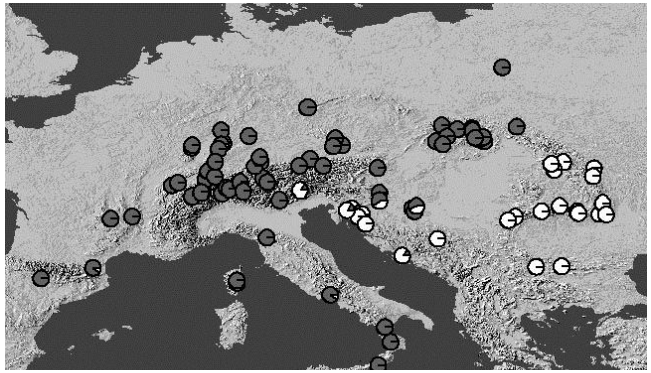


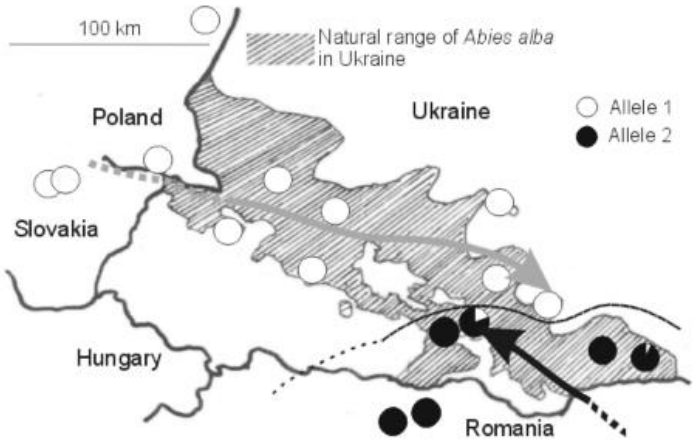
Genetický drift (posun)

- efekt hrdla láhve (bottleneck effect)
- efekt zakládatele (founder effect)

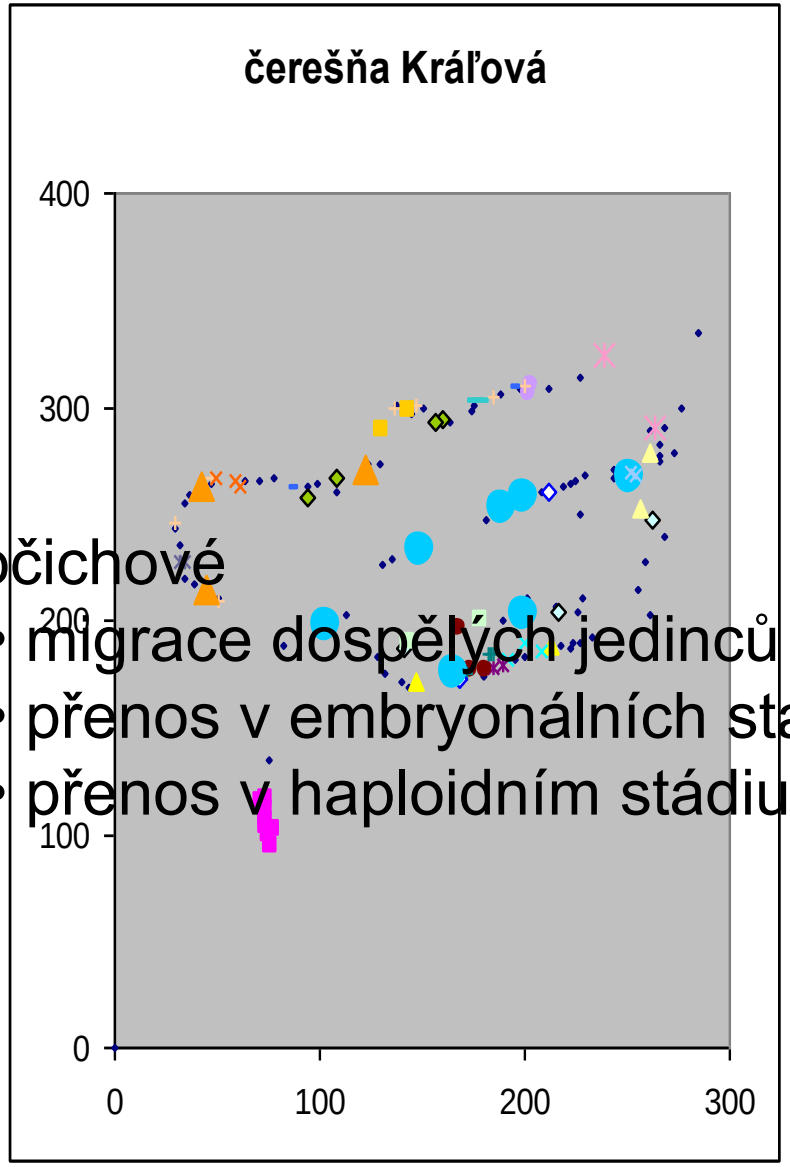
Migrace
Přenos genů mezi populacemi

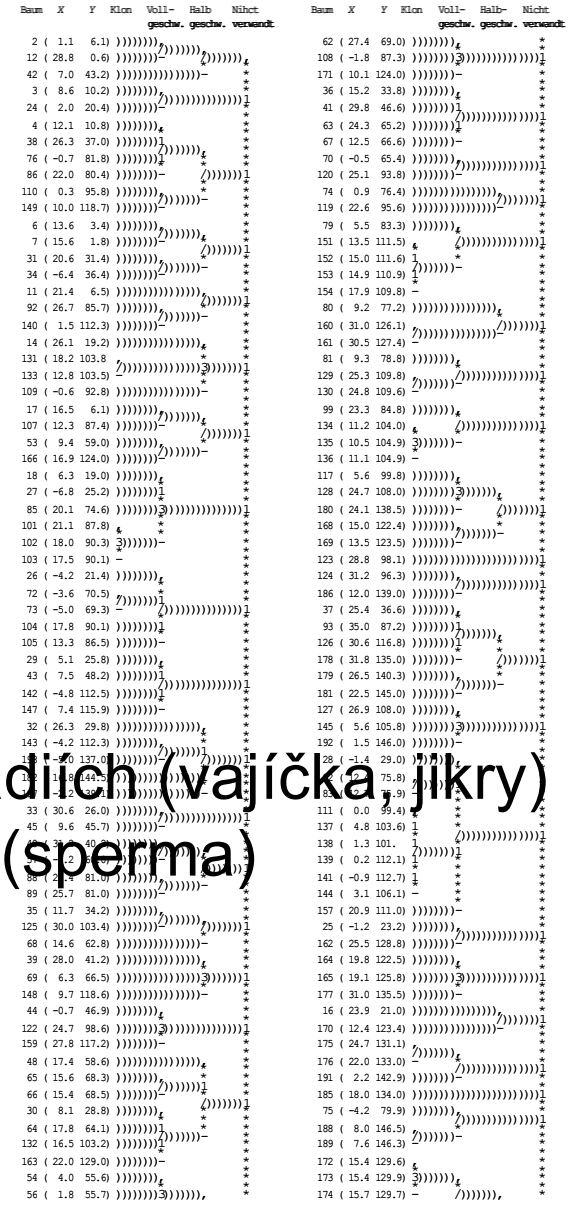
- **pylem**
- **semeny**
- **vegetativně**
  - kořenovým vymlazovaním
  - hroužením
  - zakořeněním prenesené části





Migrace





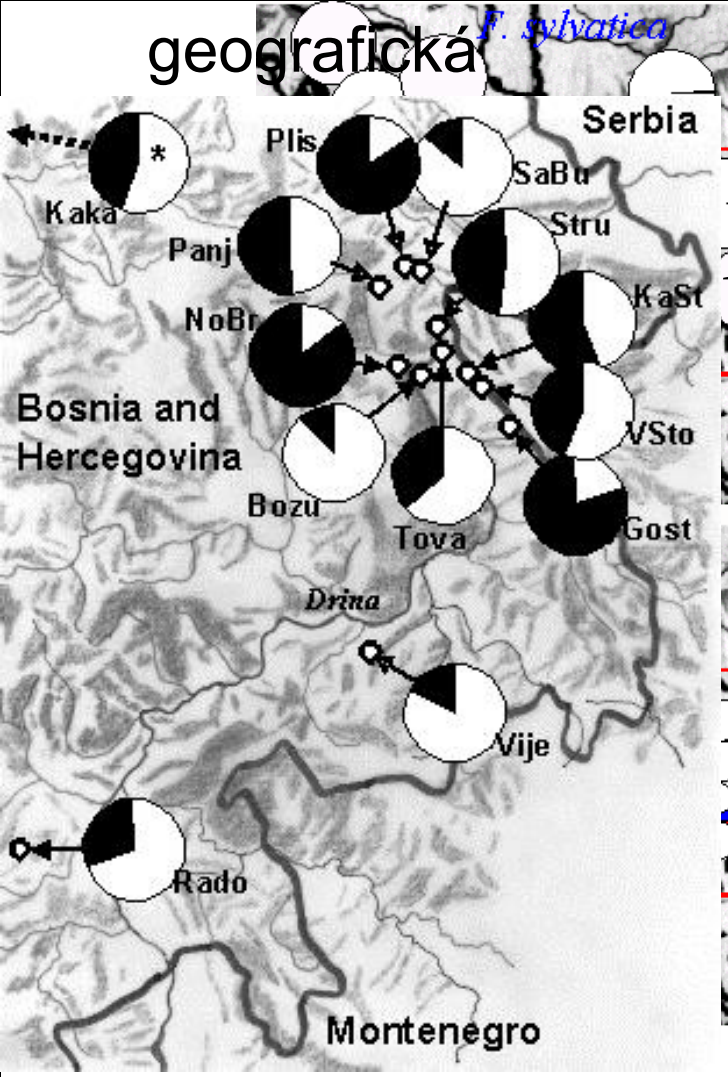
Živočichové

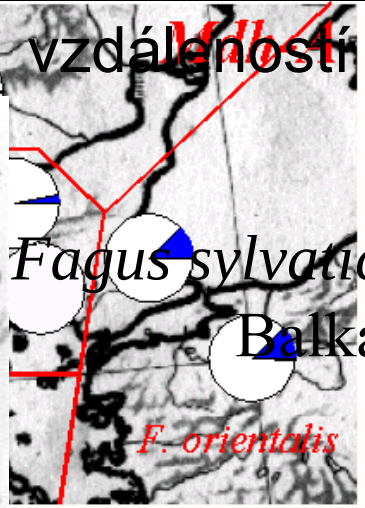
- migrace dospělých jedinců
- přenos v embryonálních stadiích (vajíčka, jikry)
- přenos v haploidním stádiu (sperma)

Izolace

- geografická (v nespojitém areálu)
- vzdáleností (v spojitém areálu)
- fenologická
  - sezónní rytmus
  - denní rytmus
- výšková (fenologická)
- genetická
  - prezygotické mechanizmy
    - gametofytická inkompatibilita
    - sporofytická inkompatibilita
  - postzygotické mechanizmy
    - aborce semen
    - sterilita kříženců
    - snížená životaschopnost kříženců

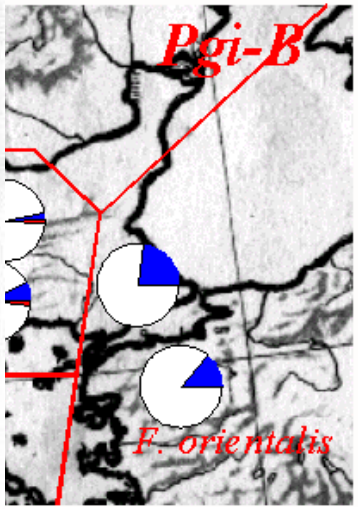
geografická vzdálenostní

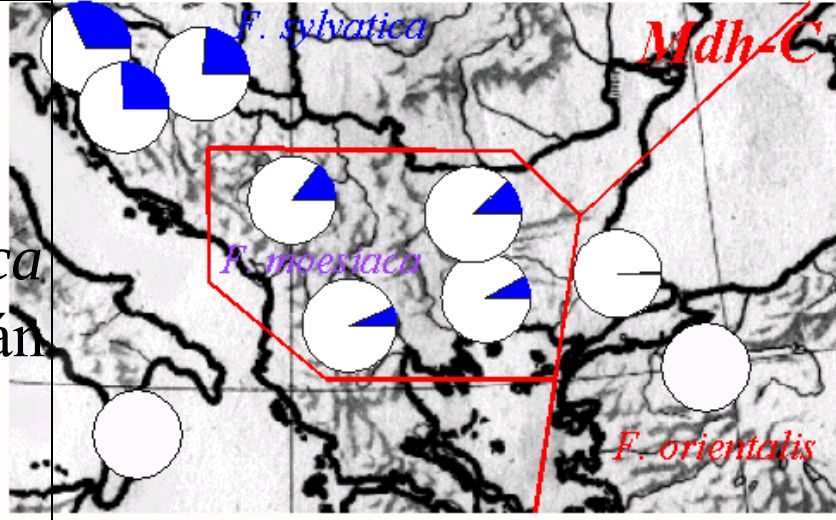




Fagus sylvatica

Balkán

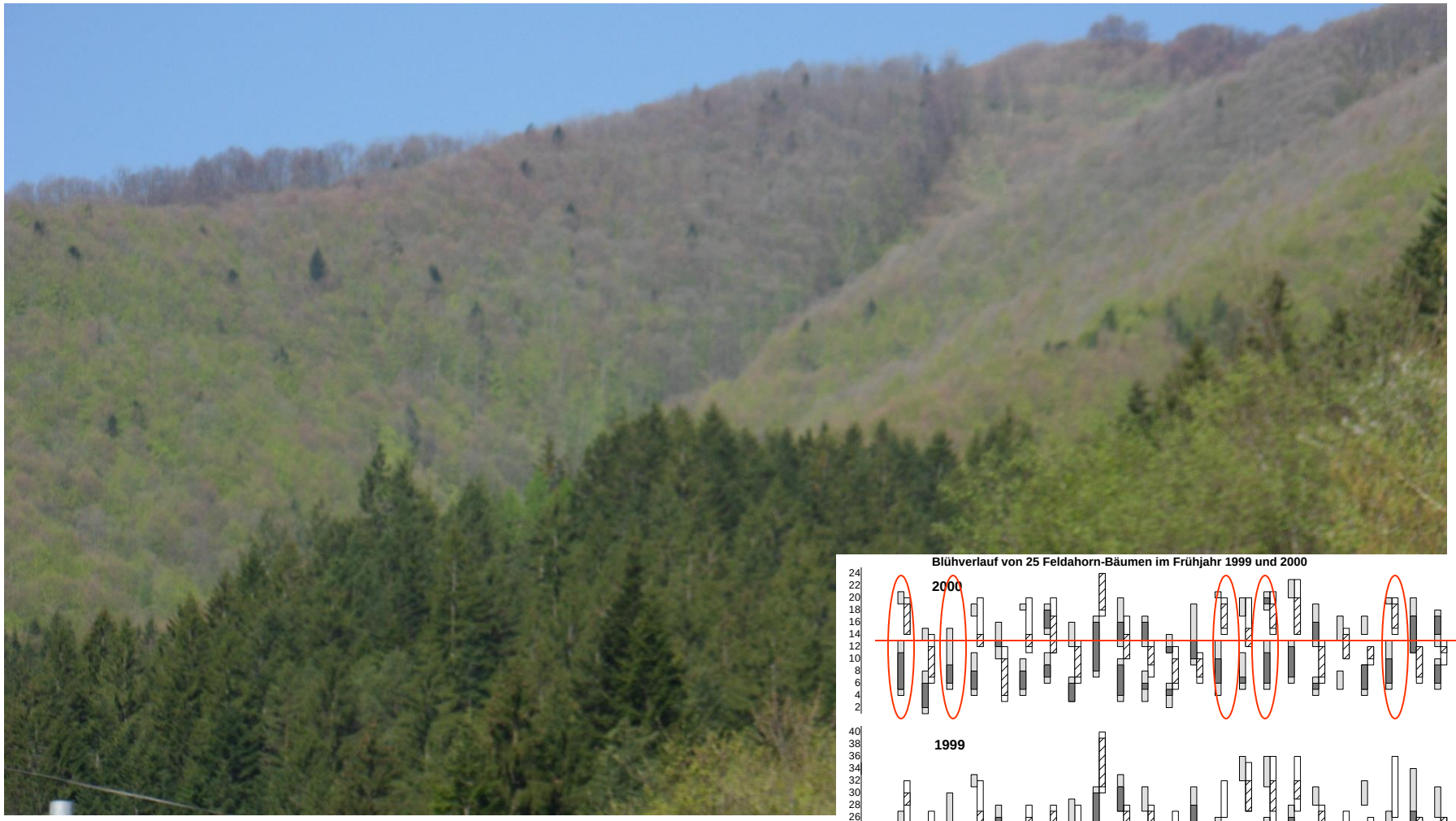


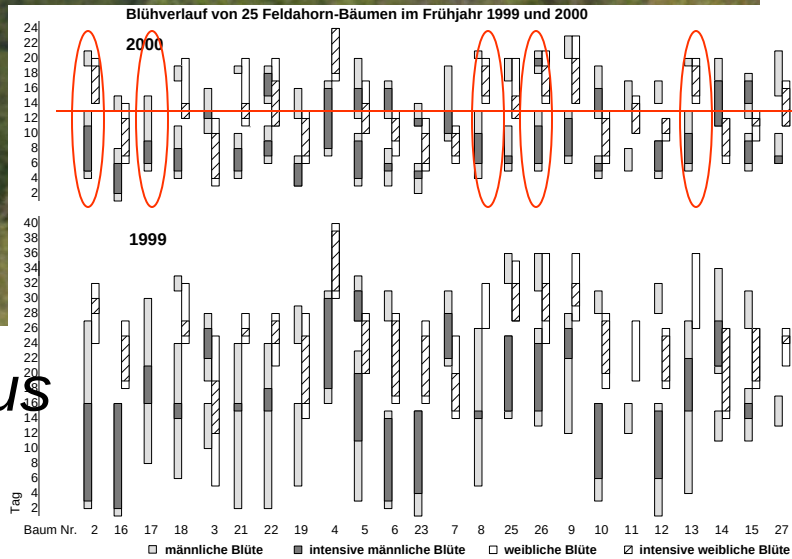


Picea omorika

Bosna

výšková



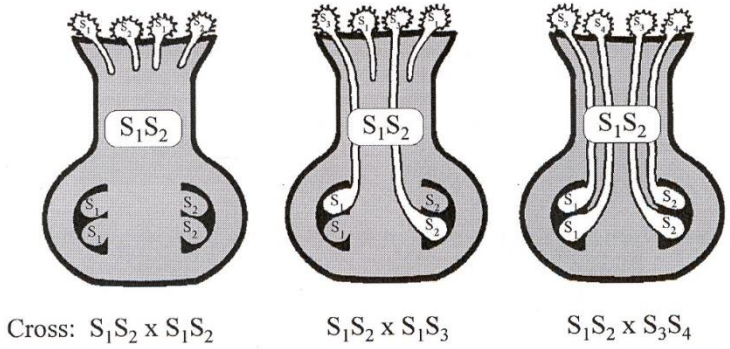


fenologická

Acer pseudoplatanus

sem. sad.

genetická – prezygotické mechanizmy



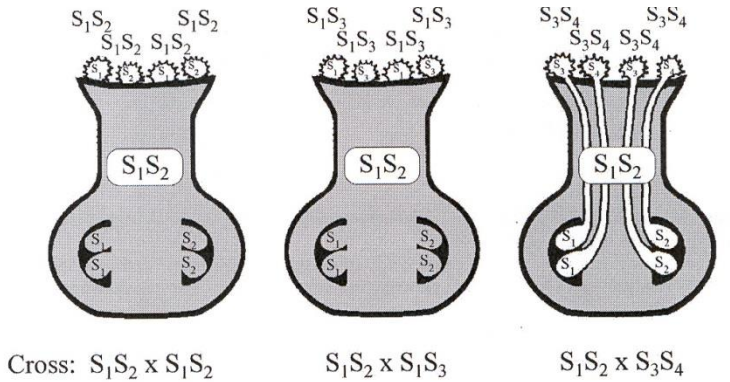
Gametofytická inkompatibilita

♀ ♂

$S_1S_2 \times \mathbf{S_1S_2} \rightarrow 0$

$S_1S_2 \times \mathbf{S_1S_3} \rightarrow S_1\mathbf{S_3}, S_2\mathbf{S_3}$

$S_1S_2 \times \mathbf{S_3S_4} \rightarrow S_1\mathbf{S_3}, S_2\mathbf{S_3}, S_1\mathbf{S_4}, S_2\mathbf{S_4}$



Sporofytická inkompatibilita

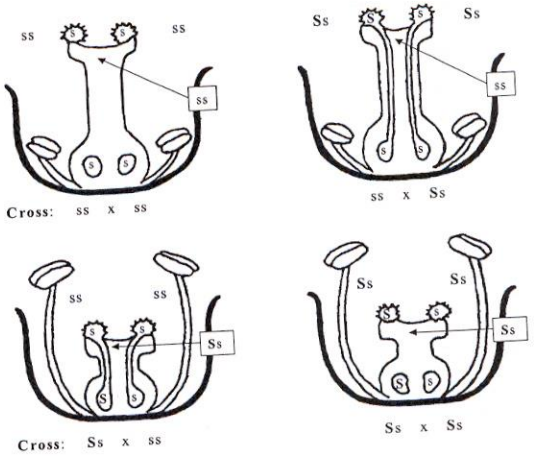
♀ ♂

$S_1S_2 \times S_1S_2 \rightarrow 0$

$S_1S_2 \times S_1S_3 \rightarrow 0$

$S_1S_2 \times \mathbf{S_3S_4} \rightarrow S_1\mathbf{S_3}, S_2\mathbf{S_3}, S_1\mathbf{S_4}, S_2\mathbf{S_4}$

postzygotické mechanizmy
letální alely



Distylia