

# **GENETICKÁ A FENOTYPOVÁ PROMĚNLIVOST**

**Evoluce jako dvoustupňový proces:**

- 1. proměnlivost mezi jedinci v populaci**
- 2. změny v zastoupení jednotlivých variant z generace na generaci**

**Vztah rychlosti evoluce a genetické proměnlivosti →  
základní teorém přírodního výběru (Fisher, 1930):**

**Míra zvýšení reprodukční zdatnosti libovolného organismu v libovolném čase  
je rovna jeho genetické proměnlivosti v tomto čase**

**Francis Galton, biometrikové**



**kontinuální proměnlivost**

**Gregor Mendel, mendelisté**



**diskrétní proměnlivost**

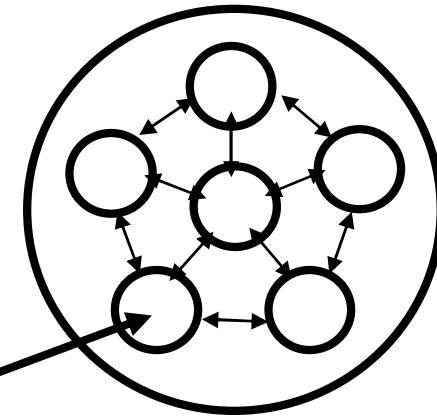
## Zdroje fenotypové proměnlivosti:

- rozdíly v genotypu
- rozdíly v podmínkách prostředí
- maternální vlivy (paternální vlivy)

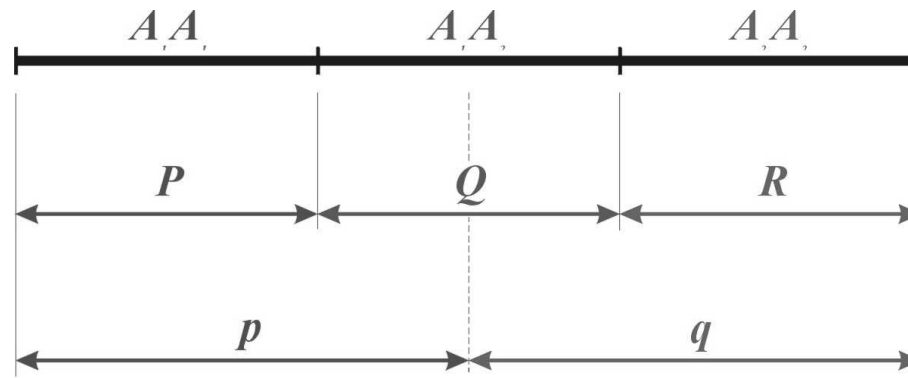
## POPULACE

- společný genofond (gene pool)
- společný areál
- lokální populace (subpopulace, démy, mendelovské populace)
- globální populace, metapopulace

populace experimentální, zemědělské, modelové



## Genotypové a alelové (genové) frekvence



genotypové:  $P, Q, R$

alelové:  $p, q$

$$P + Q + R = 1$$

$$p + q = 1$$

Genotyp	$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$	Celkem
Počet	$n_1$	$n_2$	$n_3$	$N$
Frekvence	$P = n_1/N$	$Q = n_2/N$	$R = n_3/N$	
	$p = (2n_1 + n_2)/2N$		$q = (n_2 + 2n_3)/2N$	

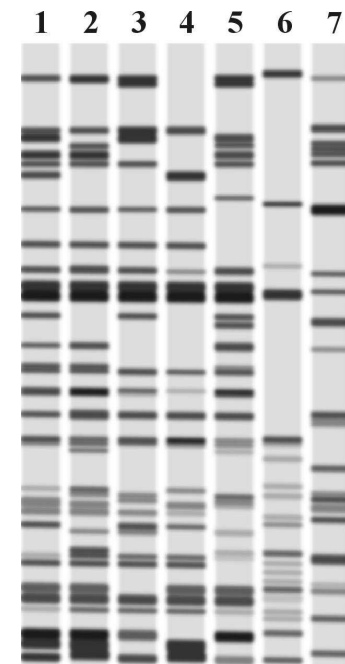
- E. B. Ford, 1939-1970: přástevník hluchavkový (*Panaxia dominula*)

genotyp	$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$	$\Sigma$
počet	17062	1295	28	18385
genotypová frekvence	0,928	0,070	0,002	1
alelová frekvence	$A_1 = 0,963$		$A_2 = 0,037$	1

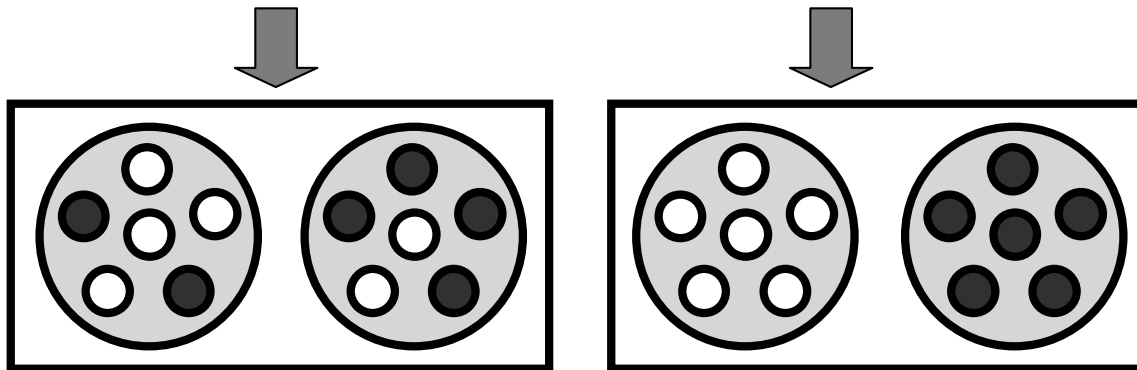
# GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V PŘÍRODNÍCH POPULACÍCH

Metody studia genetické proměnlivosti:

- elektroforéza proteinů
- analýza restričních fragmentů  
(Southern blotting, RFLP, DNA fingerprinting)
- PCR, sekvencování, mikrosatelity ...



## Polymorfismus a polytypie



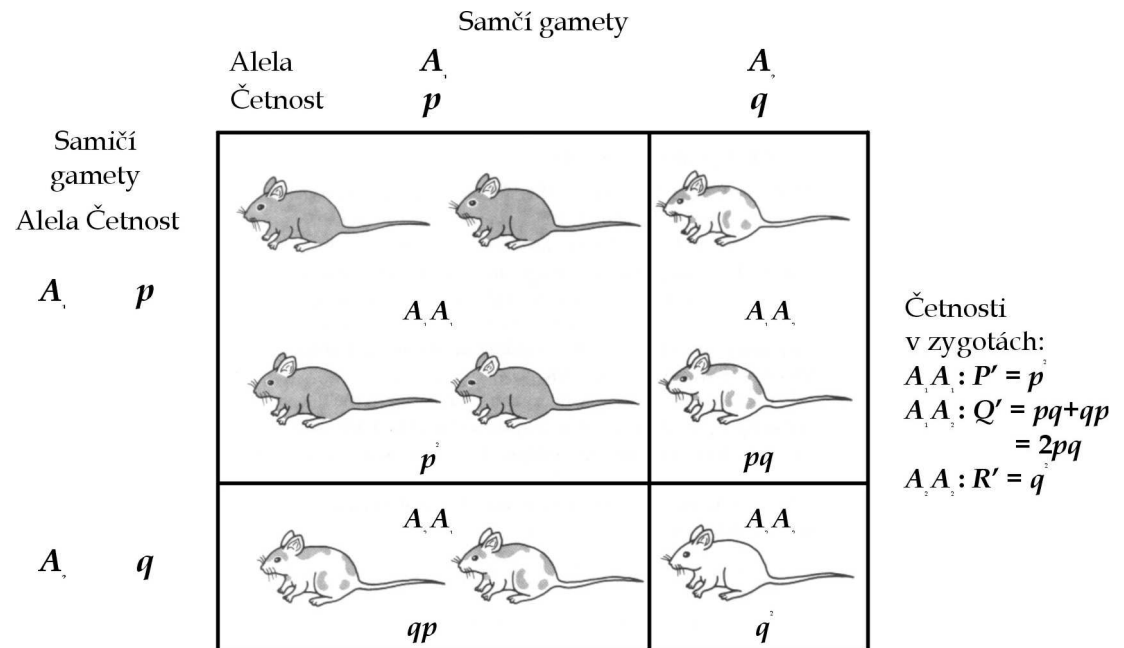
# Hardyho-Weinbergův zákon

Vlastnosti modelové („panmiktické“) populace:

- diploidní organismy
- pohlavní rozmnožování
- diskrétní generace
- dvě alely, segregující 1:1
- četnosti alel stejné u samců i samic
- náhodné oplození
- velmi velká velikost
- absence migrace
- absence mutací
- absence přírodního výběru

vztah četností:  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

1908: G. H. Hardy (1877-1947)  
Wilhelm Weinberg (1862-1937)



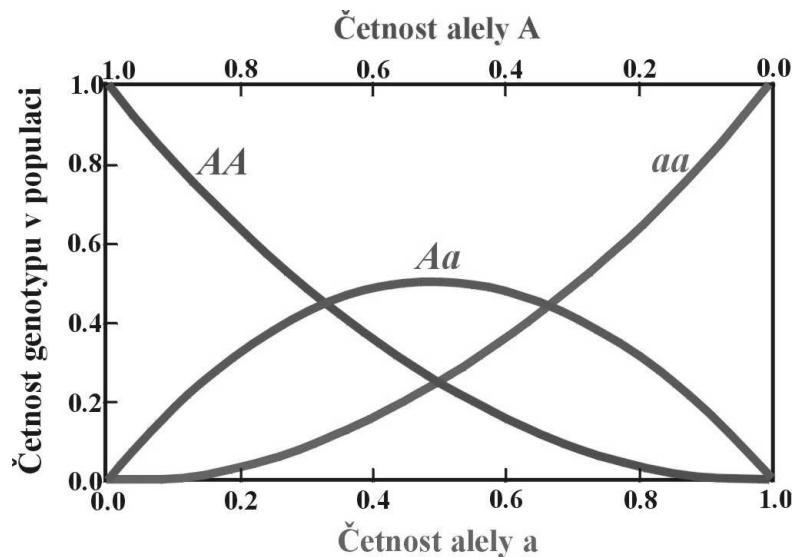
## Hardyho-Weinbergův zákon

1. Četnosti alel z generace na generaci stálé  
= Hardyho-Weinbergova rovnováha

2. HW rovnováhy dosaženo již po 1 generaci náhodného křížení

- geny vázané na pohlaví: u samců genotypové = fenotypové četnosti
- pro 3 geny:  $(p + q)^2 \rightarrow p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr$

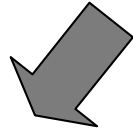
### Četnosti heterozygotů a homozygotů pro vzácnou alelu



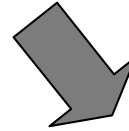
- heterozygoti nejfrekventovanější při  $p=q=0,5$
- $Q$  se snižuje rychlostí  $2pq$
- $R$  rychlostí  $q^2$   
 $\Rightarrow$  zvyšování  $Q/R \rightarrow$  vzácná alela většinou v heterozygotním stavu

## **GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V PŘÍRODNÍCH POPULACÍCH**

**Otázka rozsahu proměnlivosti v přírodních populacích:**



**H. Muller: „klasický“ model  
proměnlivost omezená**



**T. Dobzhansky: „rovnovážný“ model  
proměnlivost normou**

**Alozymový polymorfismus a heterozygotnost:**

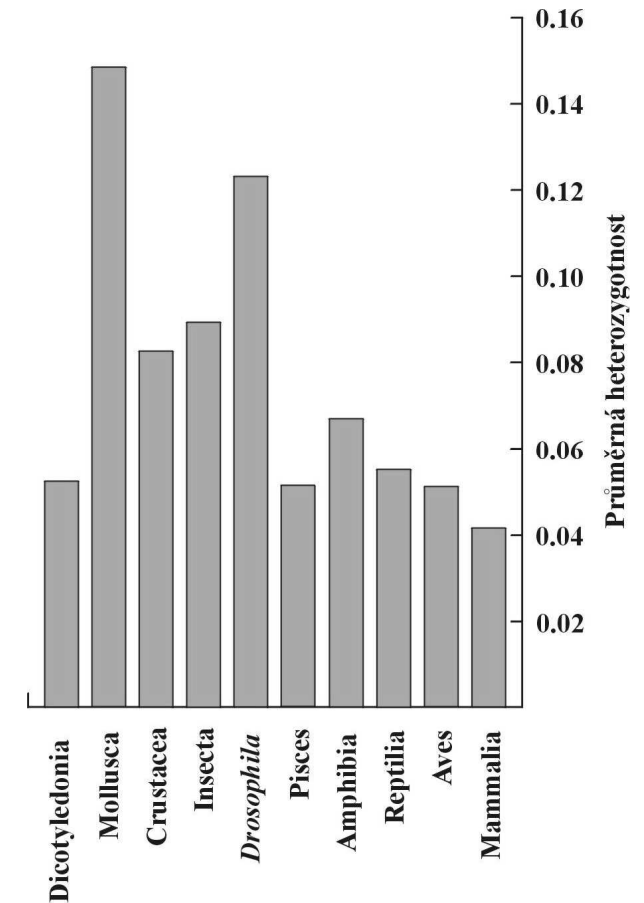
- průměrný počet alel na lokus,  $A$
- podíl polymorfních lokusů,  $P$
- průměrná skutečná heterozygotnost,  $H_o$
- průměrná očekávaná heterozygotnost = genová diverzita,  $H_e$

**Sekvence DNA:**

- nukleotidový polymorfismus,  $\theta$
- nukleotidová diverzita,  $\pi$

## GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V PŘÍRODNÍCH POPULACÍCH

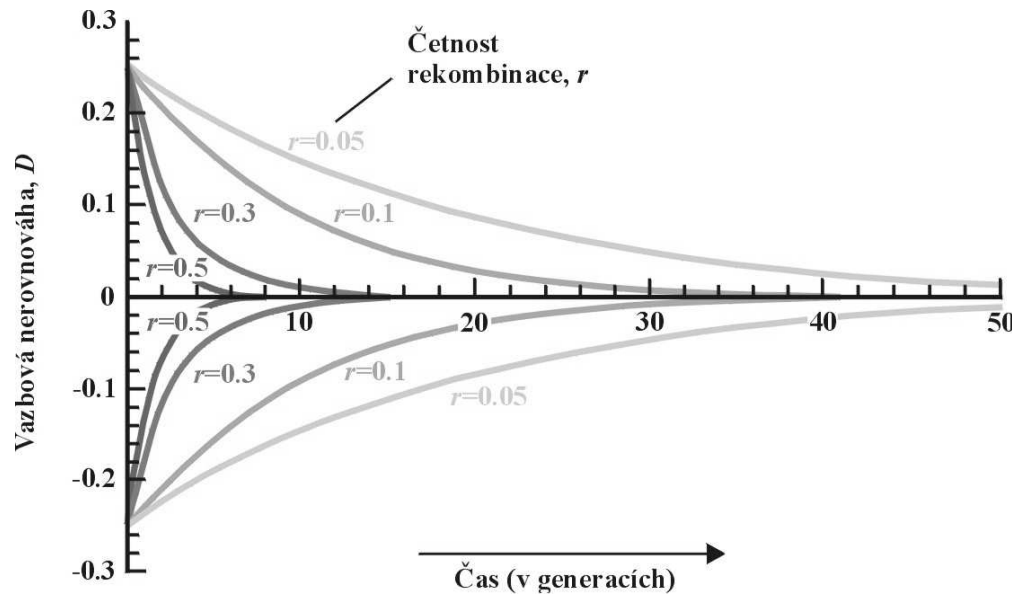
Taxon	Počet zkoumaných druhů	Podíl lokusů polymorfních	Průměrná heterozygotnost
<b>Bezobratlí</b>			
mořští plži	5	0.175	0.083
suchozemští plži	5	0.437	0.150
ostatní mořští bezobratlí	9	0.587	0.147
haplodiploidní blanokřídlí	6	0.243	0.062
<i>Drosophila</i>	43	0.431	0.140
ostatní hmyz	23	0.329	0.074
bezobratlí celkem	93	0.397	0.112
<b>Obratlovci</b>			
ryby	51	0.152	0.051
obojživelníci	13	0.269	0.079
plazi	17	0.219	0.047
ptáci	7	0.150	0.047
hlodavci	26	0.202	0.054
savci	46	0.147	0.036
obratlovci celkem	135	0.173	0.049
<b>Rostliny celkem</b>	473	0.505	--





## Proměnlivost na více lokusech - vazbová nerovnováha

- koeficient vazbové nerovnováhy,  $D$
- vztah vazbové nerovnováhy a rekombinace:



### Příčiny vazbové nerovnováhy:

1. nenáhodnost oplození
2. přírodní výběr
3. dva druhy s různými četnostmi
4. recentní mutace
5. recentní splynutí 2 populací
6. absence rekombinace
7. náhodný genetický posun