

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



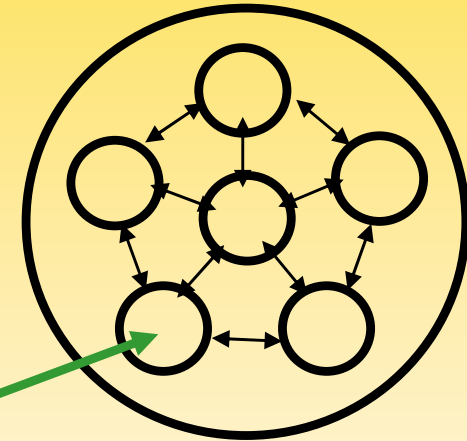
diskrétní proměnlivost

Zdroje fenotypové proměnlivosti:

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

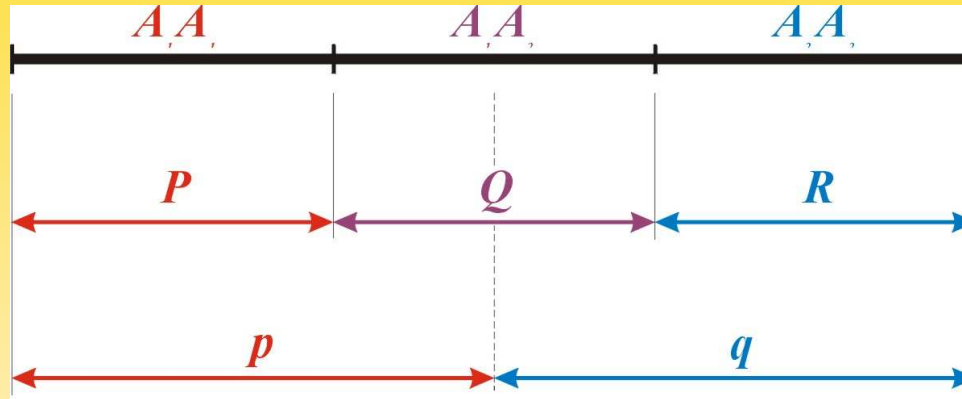
POPULACE

- 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	$P = n_1/N$	$Q = n_2/N$	$R = n_3/N$	
	$p = (2n_1 + n_2)/2N$		$q = (n_2 + 2n_3)/2N$	

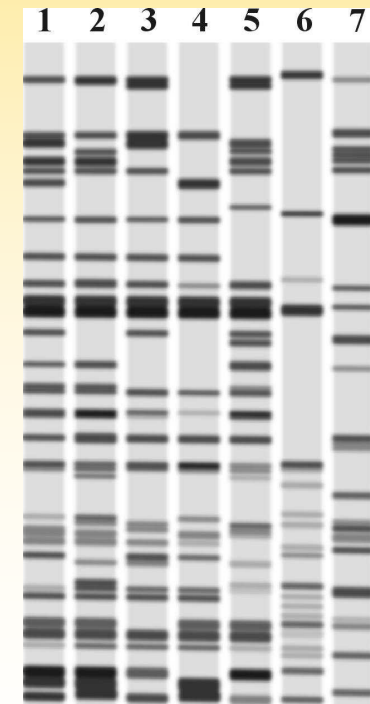
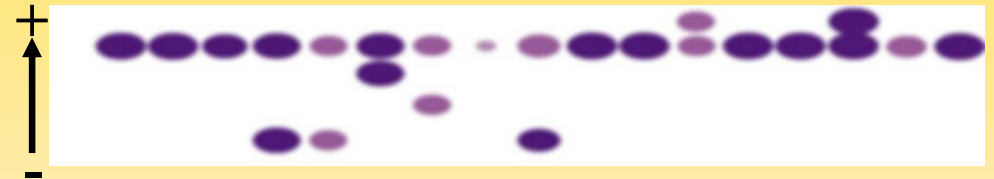
- E. B. Ford, 1939-1970: přástevník hluchavkový (*Panaxia dominula*)

genotyp	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	Σ
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

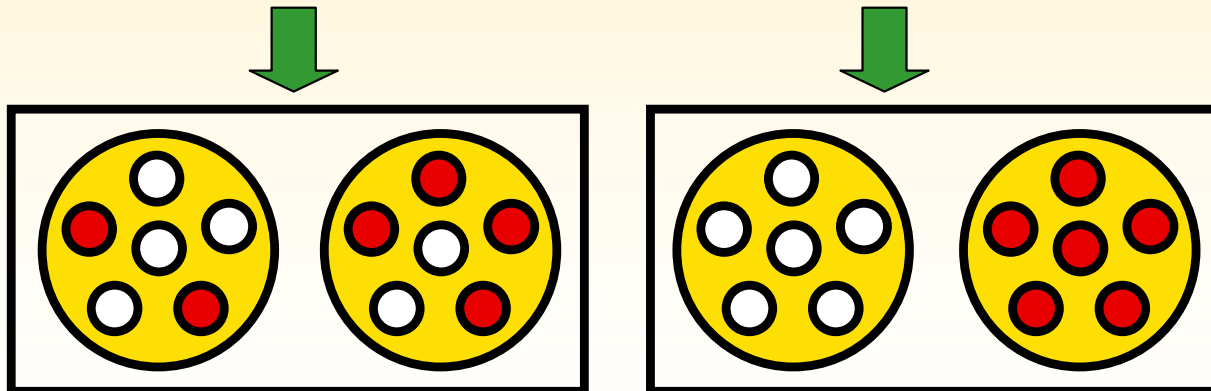
GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V PŘÍRODNÍCH POPULACÍCH

Metody studia genetické proměnlivosti:

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



Polymorfismus a polytypie



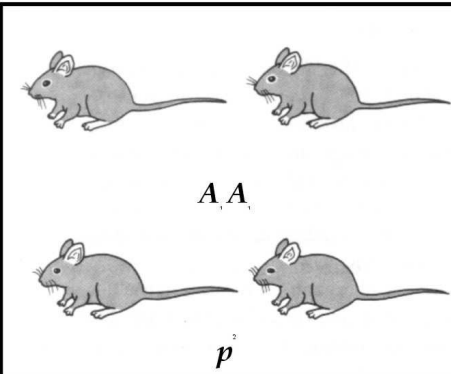
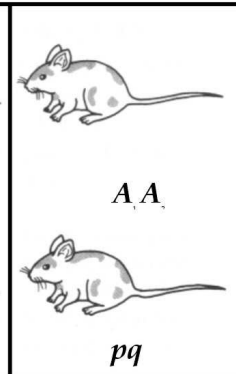
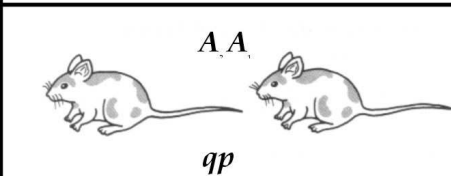
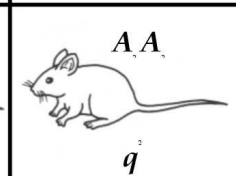
Hardyho-Weinbergův zákon

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)

		Samčí gamety	
		Alela A_1 Četnost p	Alela A_2 Četnost q
Samičí gamety	Alela A_1 Četnost p	 <p>A_1A_1 p^2</p>	 <p>A_1A_2 pq</p>
	Alela A_2 Četnost q	 <p>A_2A_1 qp</p>	 <p>A_2A_2 q^2</p>

Četnosti v zygotech:
 $A_1A_1: P' = p^2$
 $A_1A_2: Q' = pq+qp = 2pq$
 $A_2A_2: R' = q^2$

Hardyho-Weinbergův zákon

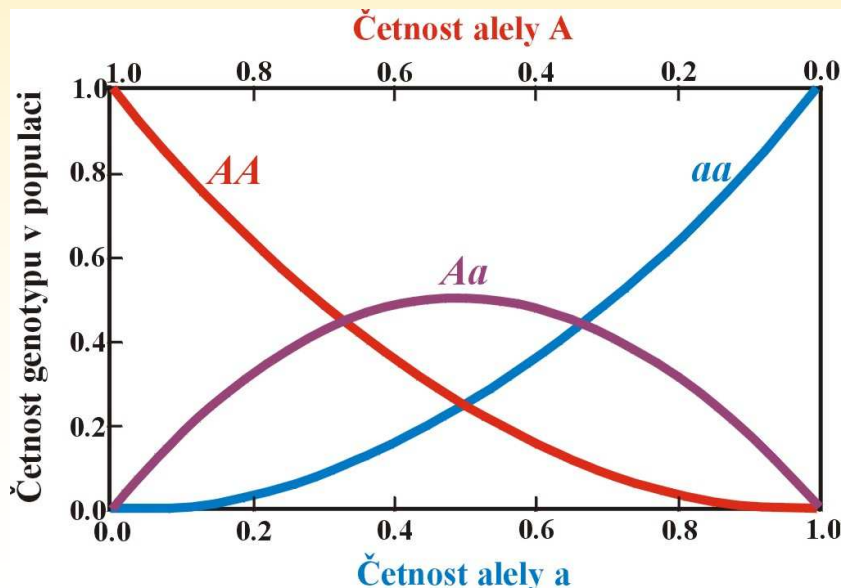
1. Četnosti alel z generace na generaci stálé

= Hardyho-Weinbergova rovnováha

2. HW rovnováhy dosaženo již po 1 generaci náhodného křížení

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

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:

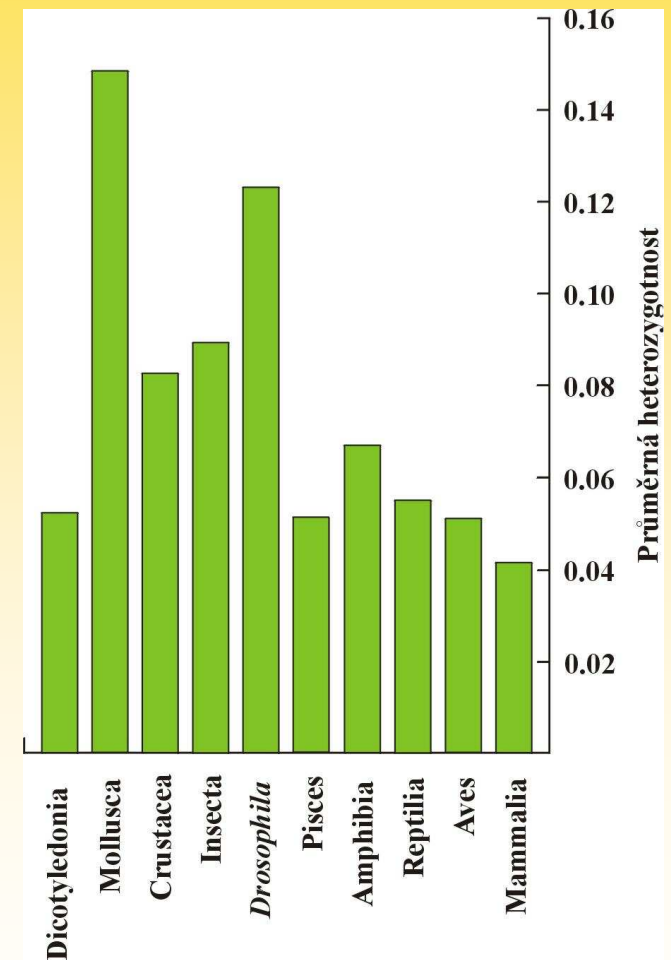
- průměrný počet alel na lokus, A
- podíl polymorfních lokusů, P
- průměrná skutečná heterozygotnost, H_o
- průměrná očekávaná heterozygotnost = genová diverzita, H_e

Sekvence DNA:

- nukleotidový polymorfismus, θ
- nukleotidová diverzita, π

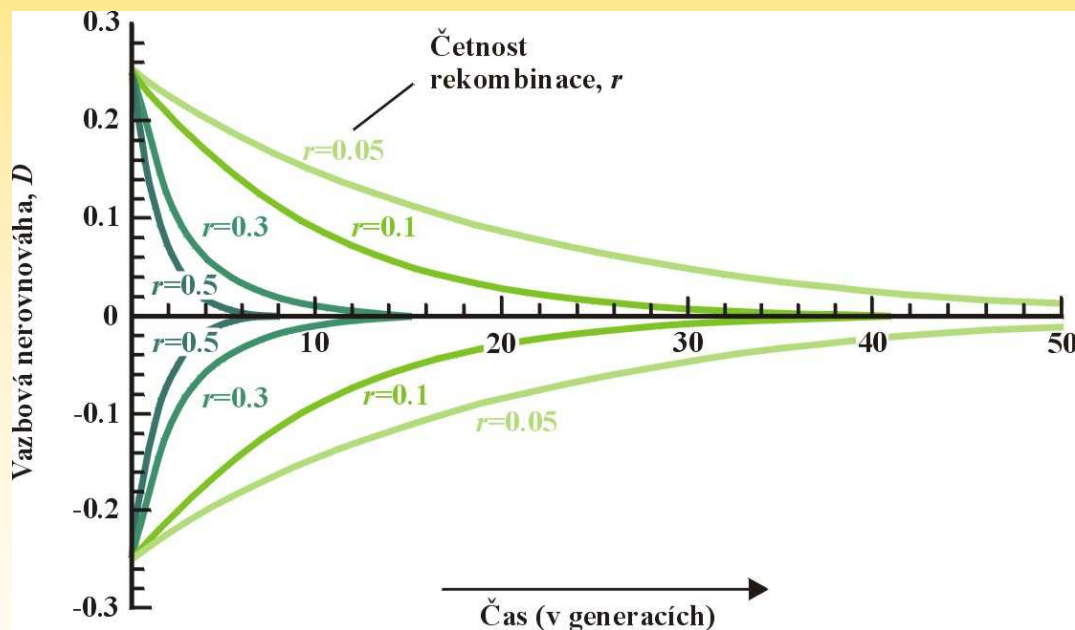
GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V PŘÍRODNÍCH POPULACÍCH

Taxon	Počet zkoumaných druhů	Podíl lokusů polymorfních	Průměrná heterozygotnost
Bezobratlí			
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
Obratlovci			
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
Rostliny celkem	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