

VZNIK GENETICKÉ PROMĚNLIVOSTI

- **HW princip** → za daných podmínek **náhodné oplození a mendelovská dědičnost stačí k udržení polymorfismu**

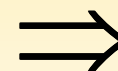
× **reálné populace:**

- omezená velikost
- oplození nemusí být náhodné
- mezi lokálními populacemi migrace
- vznik nových alel mutací
- často selekce

+

- **transpozice**
- **molekulární tah**

**= nejdůležitější
mikroevoluční
mechanismy**



- **mutace**
- **rekombinace**
- **tok genů (migrace)**
- **příbuzenské křížení**
- **přírodní výběr**
- **náhodný genetický posun**

MUTACE

- **spontánní** × **indukované**
- **v zárodečných buňkách** × **somatické**
- **podle škodlivosti/prospěšnosti účinku:**
 - prospěšné**
 - škodlivé**
 - neutrální**
- **podle rozsahu:** **genové (bodové), chromozomové, genomové**

bodové mutace:

- **substituce (transice, transverze)**
 - **inzerce**
 - **delece**
- } **indels** → **posunutí čtecího rámce**
- **synonymní**
 - **nesynonymní (záměnové)**
 - měníci smysl (missense)**
 - nesmyslné (nonsense)**

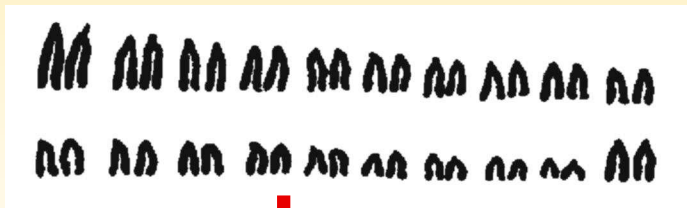
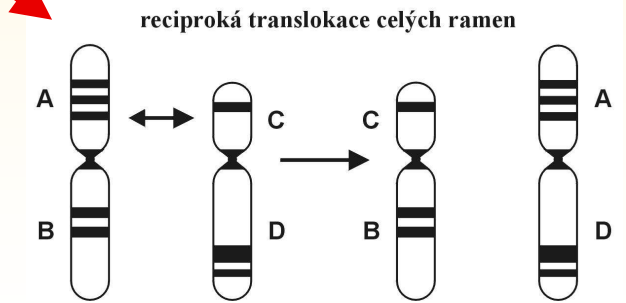
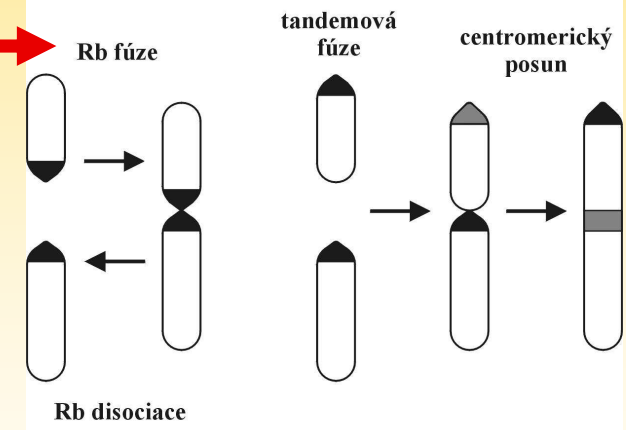
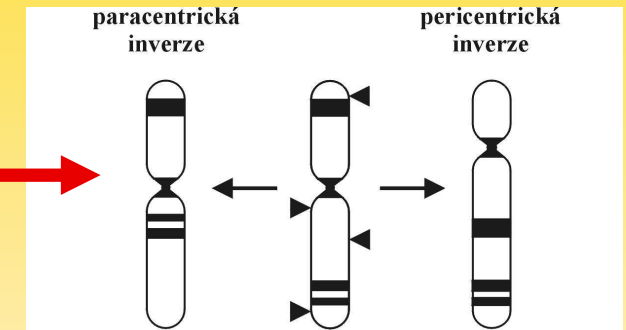
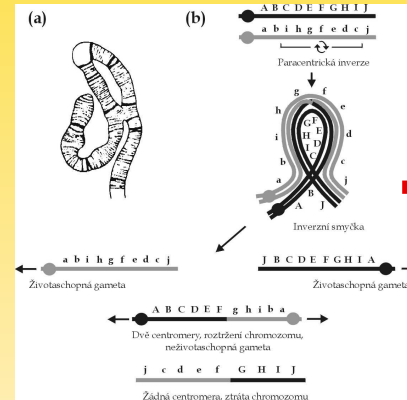
zpětné mutace, rekurentní (opakující se) mutace, mutační tlak

→ změna četnosti alely mutací velmi pomalá

MUTACE

chromozomové mutace (chromozomové přestavby):

- **inverze**
 - pericentrické
 - paracentrické
- **translokace**
- **fúze a disociace (robertsonské translokace),
reciproké translokace celých ramen (WART)**



myš domácí



- **duplikace a delece**

MUTACE

genomové mutace:

-somie

-ploidie (tetra-, tri-, okta-, ... poly-)

Adaptivní (směřované) mutace?



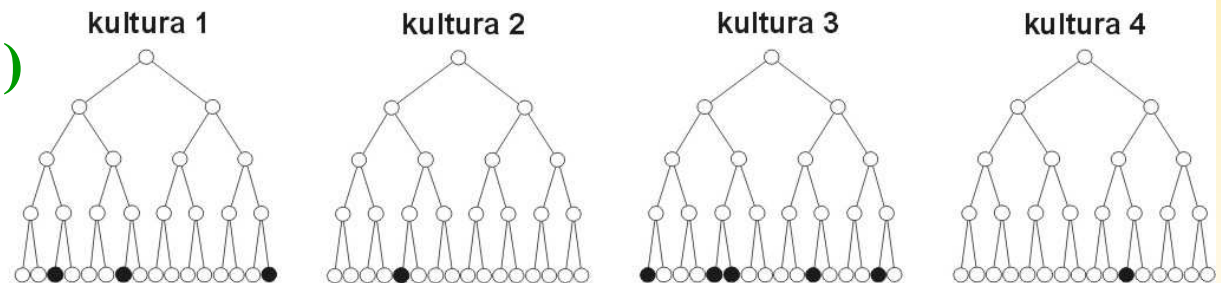
S. Luria & M. Delbrück (1943)



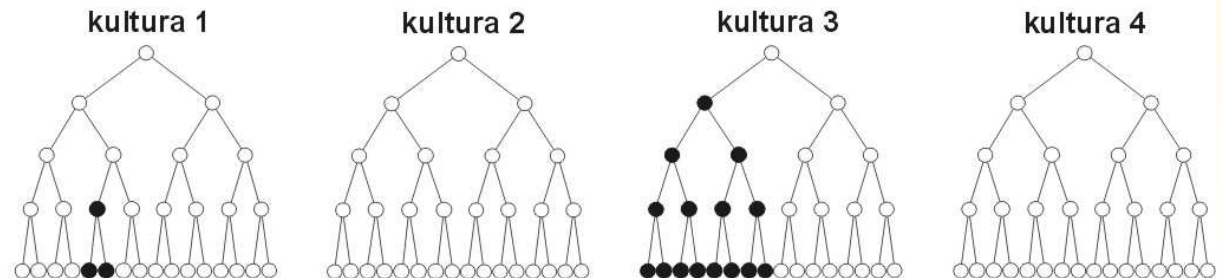
flukтуаční test



(a) mutace vyvolané prostředím



(b) náhodné mutace



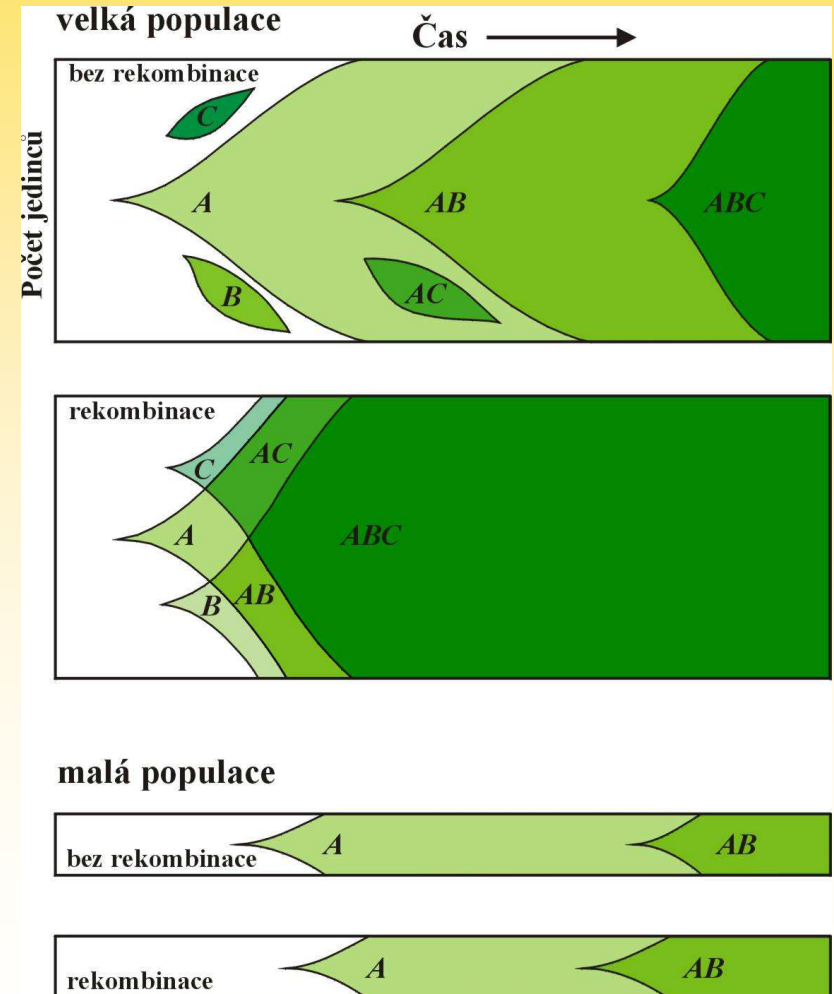
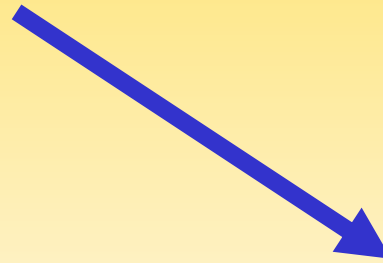
REKOMBINACE

→ nové genotypy

**Evoluční důsledky
rekombinace:**

**Rekombinace
a polymorfismus:**

- absence rekombinace
⇒ **vazbová nerovnováha**
- ztráta polymorfismu:
 - selective sweep; **hitchhiking**
 - background selection



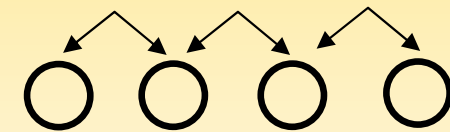
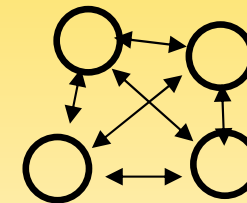
MIGRACE (TOK GENŮ)

- **Míra toku genů, m** = je podíl genových kopií, který se do populace dostal v dané generaci imigrací z jiných populací

Modely:

- **island (ostrovní model)**
- **stepping-stone** - jednorozměrný, dvourozměrný
- **isolation by distance ... neighborhood**

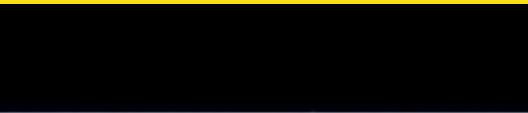
Linanthus parryi



Metody odhadu:

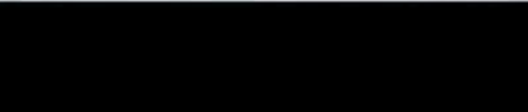
- **přímé** (capture-mark-recapture, CMR)
- **nepřímé**: F-statistika $\rightarrow F_{ST} = 1/(4Nm + 1) \Rightarrow Nm = (1/F_{ST} - 1)/4$
... Nm = počet migrantů na generaci

Vznik genetické proměnlivosti



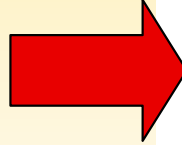
ú:

ace subpopulací,
netické
na druhů migrace

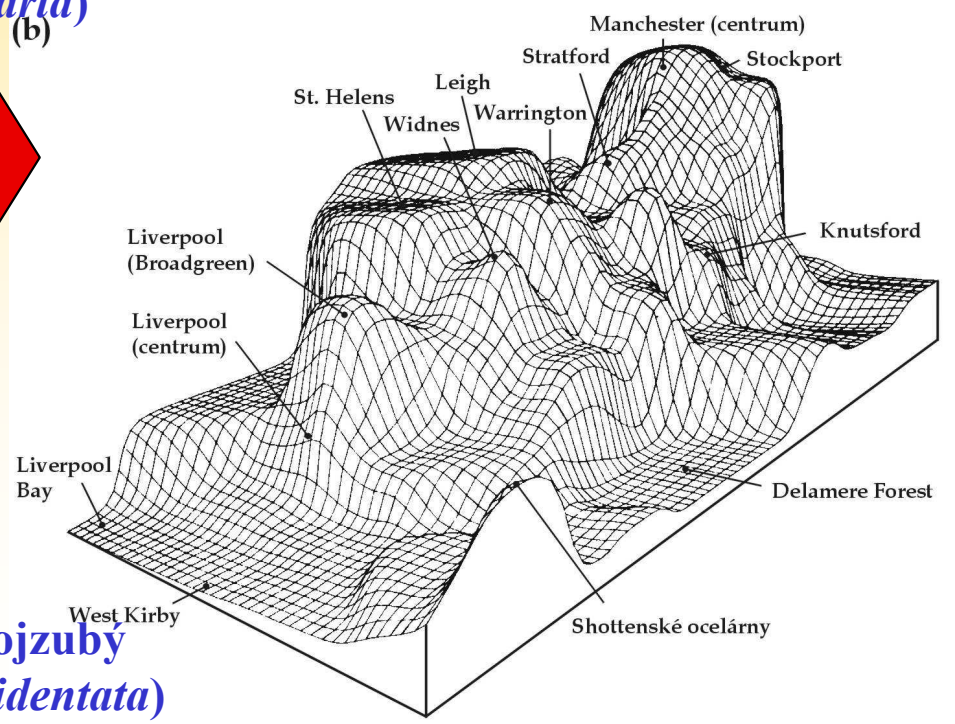
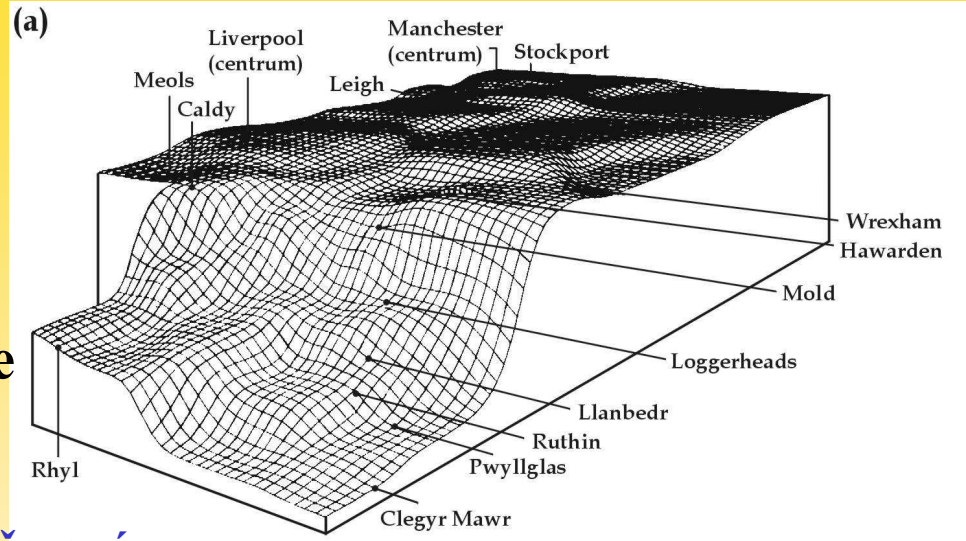


drsnokřídlec březový
(*Biston betularia*)

Přech forem
můr v Anglii



zejkovec dvojjubý
(*Gonodontis bidentata*)



PŘÍBUZENSKÉ KŘÍŽENÍ (INBREEDING)

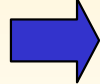
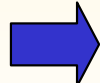
- Př.: opakované samooplození (samosprašnost):

výchozí generace - HW rovnováha: $1/4 AA$, $1/2 Aa$, $1/4 aa$

1. generace samooplození: $3/8 AA$, $2/8 Aa$, $3/8 aa$

2. generace samooplození: $7/16 AA$, $2/16 Aa$, $7/16 aa$

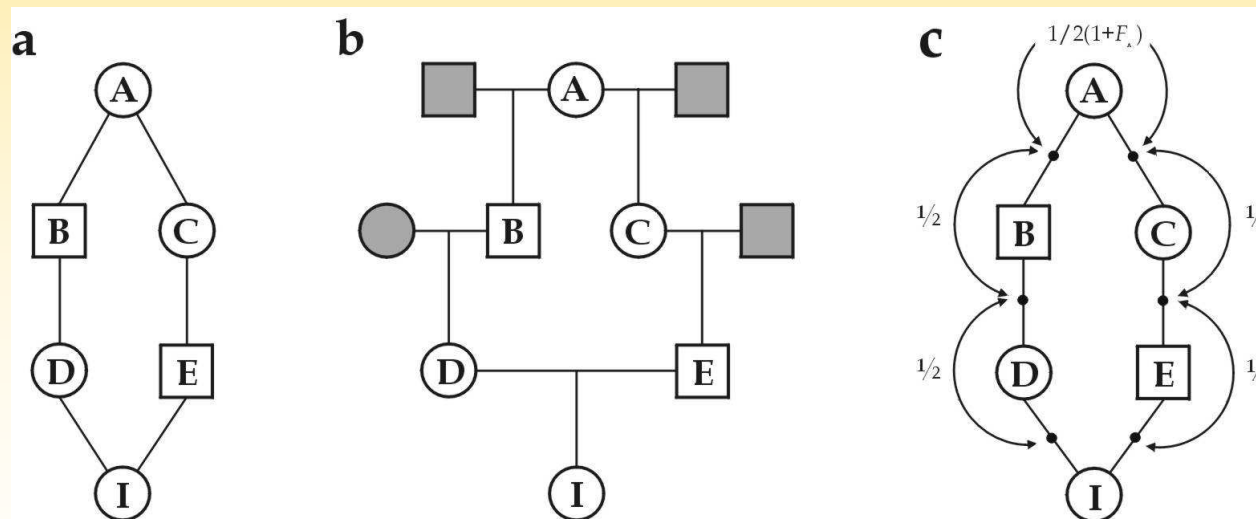
- Inbreedingem se mění frekvence *genotypů*, frekvence *alel* se nemění
- Inbreeding postihuje **všechny** lokusy \Rightarrow **vazebná nerovnováha**

Koeficient inbreedingu, F  **pravděpodobnost autozygotnosti**
 **snížení heterozygotnosti**

INBREEDING

1. Pravděpodobnost autozygotnosti:

- **autozygotnost** - **alely identické původem** (identical by descent, **IBD**)
 × **alozygotnost** - buď heterozygot, nebo homozygot, ale alely ne IBD (identical by state, **IBS**)
- ⇒ inbrední populace = taková, u níž pravděpodobnost autozygotnosti v důsledku křížení mezi příbuznými > v panmiktické populaci



$$F = (1/2)^i (1 + F_A)$$

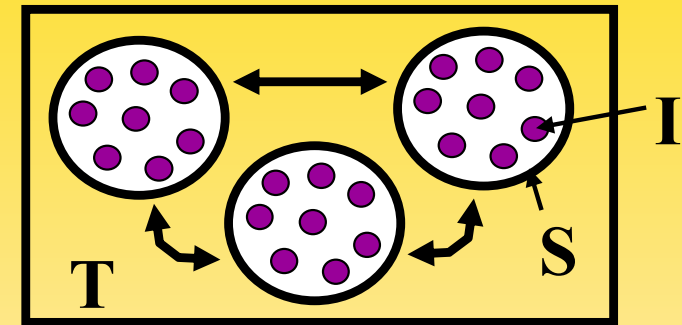
INBREEDING

2. Snížení heterozygotnosti:

- S. Wright: F-statistika

$$F_{IS} = (H_S - H_I)/H_S \quad F_{ST} = (H_T - H_S)/H_T \quad F_{IT} = (H_T - H_I)/H_T$$

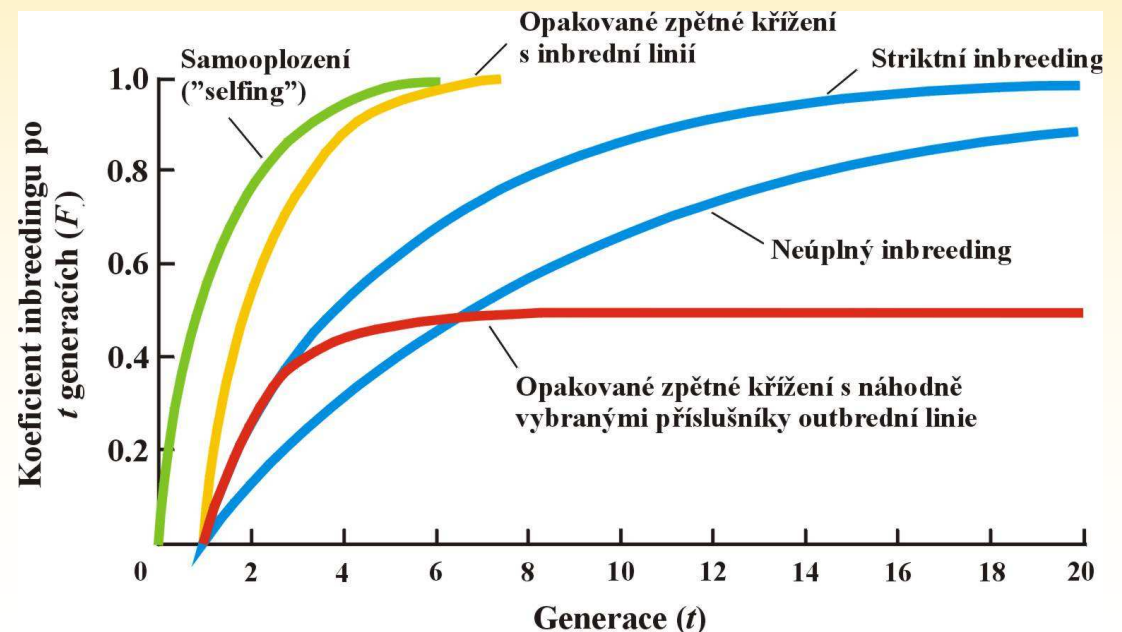
$$(1 - F_{IS}) (1 - F_{ST}) = 1 - F_{IT}$$



Genetické důsledky inbreedingu:

- zvýšení frekvence homozygotů
- zvýšení rozptylu fenotypového znaku
- **inbrední deprese**
- vazbová nerovnováha

Zvýšení koeficientu inbreedingu



INBREEDING

- inbrední deprese



Marie Terezie



Rudolf II.

- “hybrid vigour”