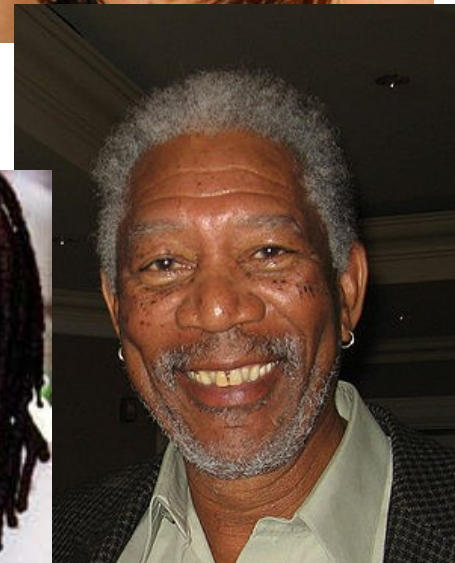
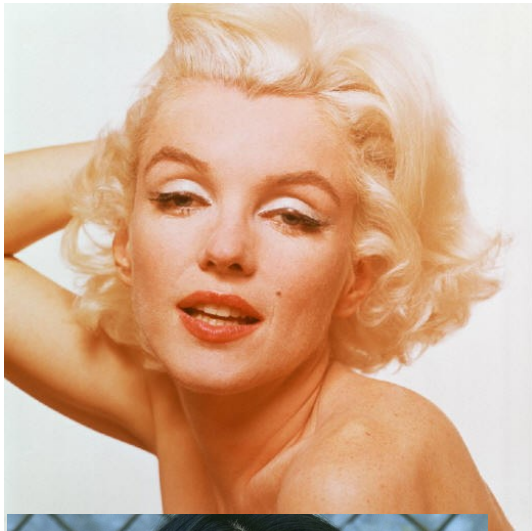


GENETICKÁ A FENOTYPOVÁ PROMĚNLIVOST



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

problémy:

mnoho genů

často silný vliv prostředí



kontinuální proměnlivost

Gregor Mendel, mendelisté

problémy:

pro evoluční biology důležité studovat fenotypové projevy

pro genetiky snazší studovat přímo molekuly



diskrétní proměnlivost

Zdroje fenotypové proměnlivosti:

rozdíly v **genotypu**

rozdíly v **podmínkách prostředí**

maternální vlivy (paternální vlivy)

POPULACE

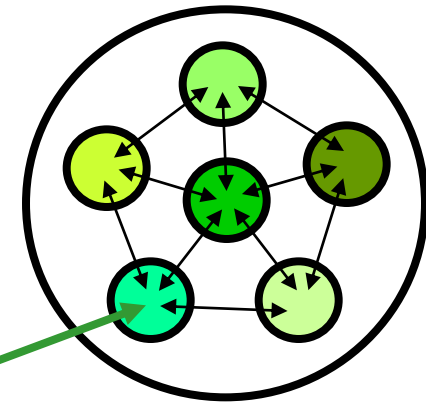
společný genofond (gene pool)

T. Dobzhansky, E. Mayr

společný areál

lokální populace (**subpopulace**, **démy**, mendelovské populace)

globální populace, metapopulace



populace experimentální, zemědělské, modelové

Základní pojmy:

gen

lokus

alely = alternativní formy genu

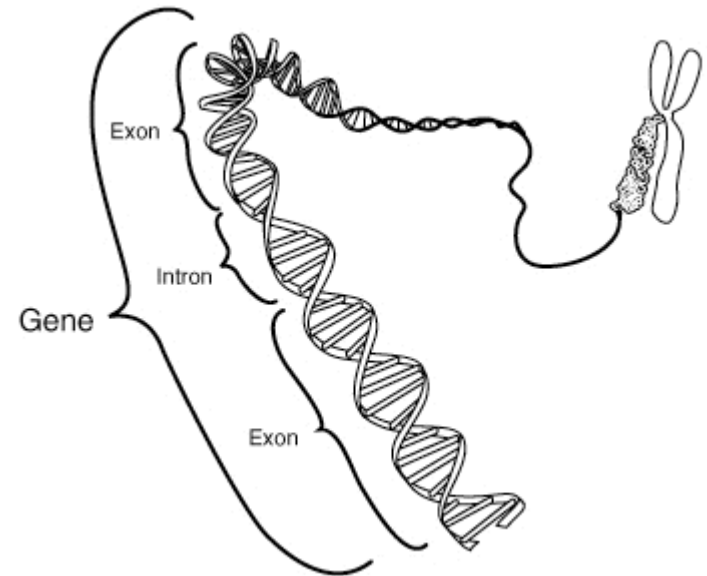
genom = soubor všech genů jedince (jaderný, mitochondriální...)

genotyp = soubor alel jednoho nebo více genů jedince

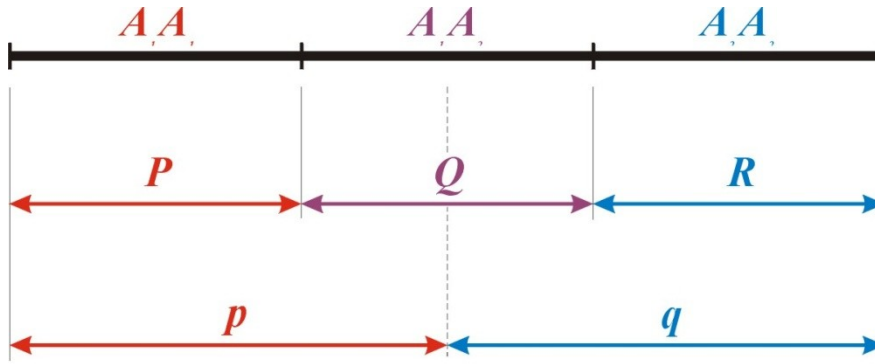
homozygot (AA , aa): stejné alely na lokusu

heterozygot (Aa): různé alely na lokusu

haplotyp (haploidní genotyp) = kombinace alel na různých částech sekvence DNA, které jsou přenášeny společně



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 [Callimorpha] 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

Modelové populace – Hardy-weinbergovská p.

Vlastnosti:

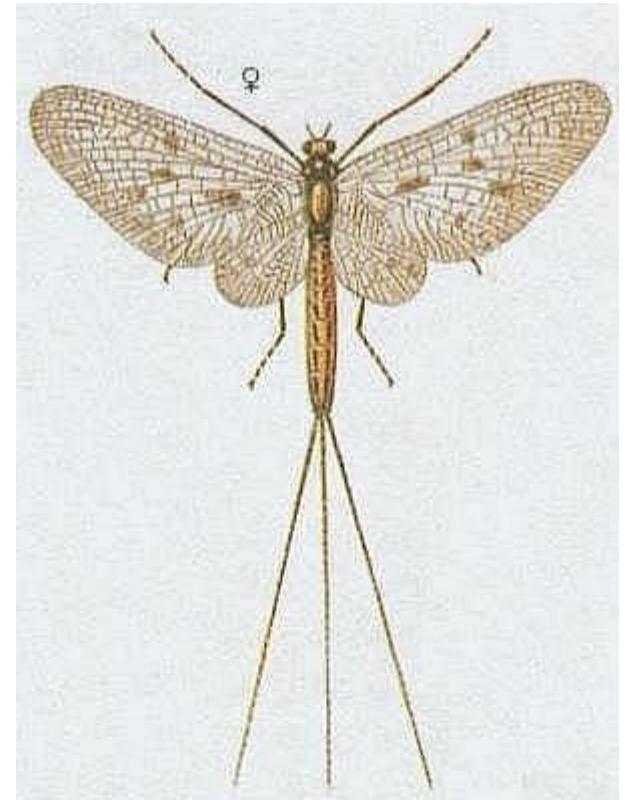
diploidní

pohlavní rozmnožování

diskrétní generace

2 alely, segregace 1:1

stejná frekvence alel u obou pohlaví



Modelové populace – Hardy-weinbergovská p.

Vlastnosti:

náhodné oplození (panmixie)

opak: asortativní páření, příbuzenské křížení

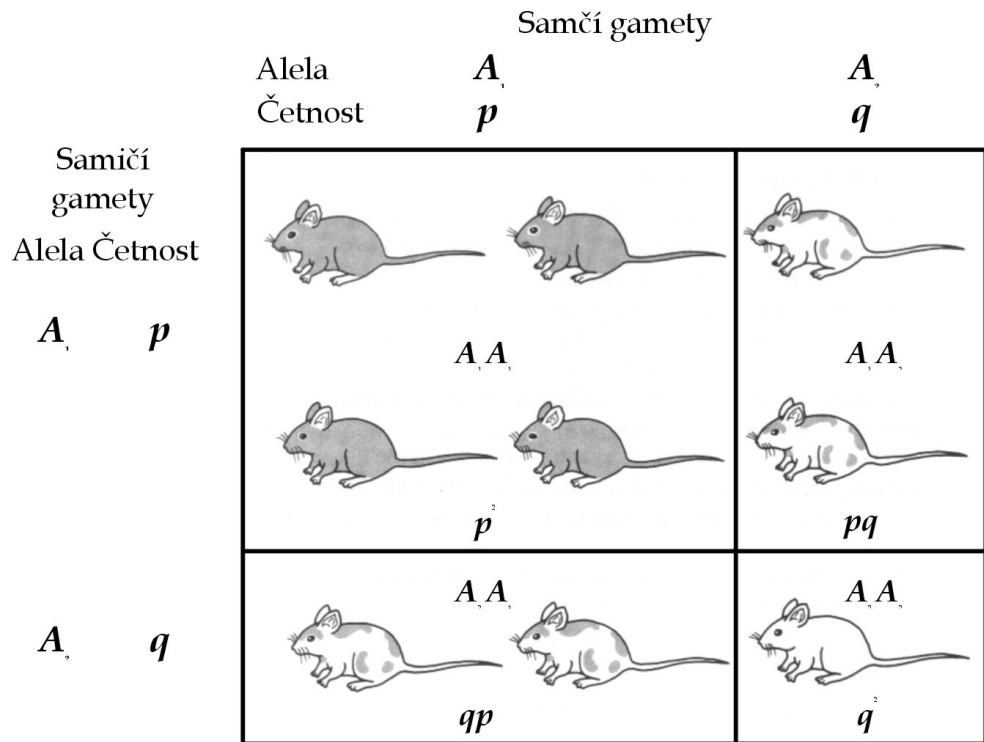
velmi velká (nekonečná) velikost

žádná migrace

žádná mutace

žádná selekce

HARDYHO-WEINBERGŮV PRINCIP



Četnosti
v zygotech:
 $AA : P = p^2$
 $Aa : Q = pq + qp = 2pq$
 $aa : R = q^2$



Godfrey Harold Hardy
(1877-1947)

vztah četností: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

1908

Wilhelm Weinberg
(1862-1937)



HARDYHO-WEINBERGŮV PRINCIP

1. Četnosti alel z generace na generaci stálé
= Hardyho-Weinbergova rovnováha
2. HW rovnováhy dosaženo již po 1 generaci náhodného křížení

Zobecnění:

geny vázané na X:

$$\text{samice: } p^2 + 2pq + q^2$$

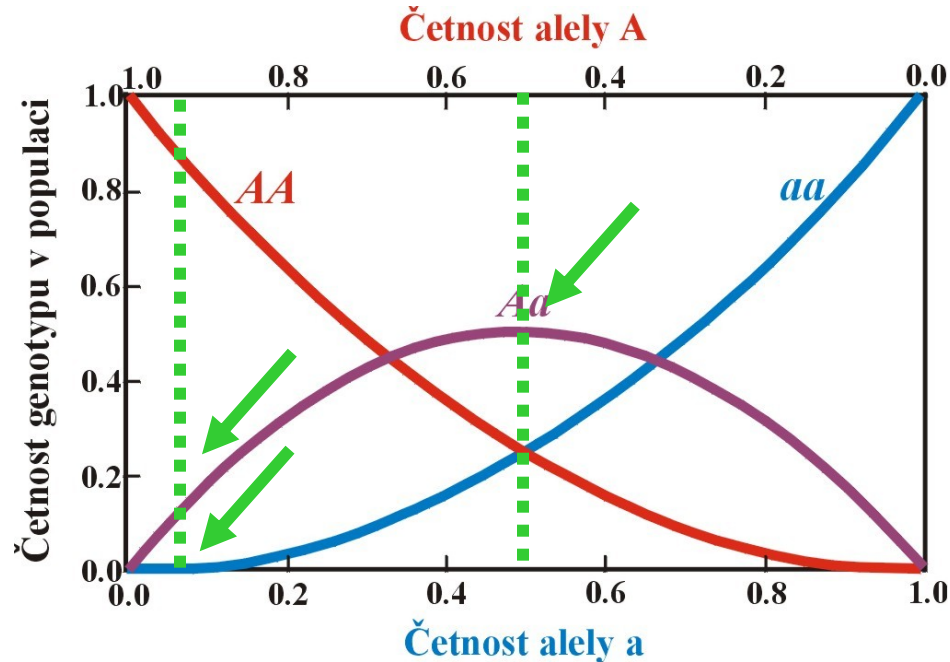
$$\text{samci: } p + q$$

více alel:

$$\text{3 alely: } p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr$$

$$\text{obecně } p_i^2 + 2p_{ij}$$

Frekvence vzácných alel



heterozygoti nejfrekventovanější při $p = q = 0,5$

Q se snižuje rychlostí $2pq$

R rychlostí $q^2 \Rightarrow$ zvyšování $Q/R \rightarrow$ vzácná alela „schována“
v heterozygotním stavu

Příčiny neplatnosti H-W rovnováhy:

Metodické příčiny

„null alleles“
„allelic dropout“

Neplatnost některého z předpokladů H-W populace:

Snížení heterozygotnosti:

selekce proti heterozygotům

nenáhodné křížení (inbreeding, pozitivní asortativní páření)

strukturovanost populace (rozdílné frekvence alel, srv. Wahlundův efekt)

Zvýšení heterozygotnosti:

selekce podporující heterozygoty

nenáhodné křížení (outbreeding, negativní asortativní páření)

Migrace

mutace

GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V POPULACÍCH

Metody studia genetické proměnlivosti:

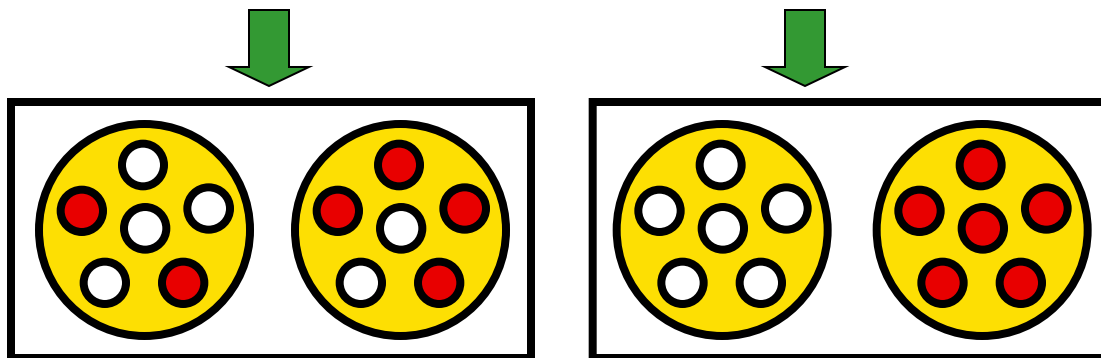
elektroforéza proteinů

analýza restričních fragmentů
(Southern blotting, RFLP, DNA fingerprinting)

PCR, sekvencování, mikrosatelity ...



Polymorfismus a polytypie



Polymorfismus:

podíl polymorfních lokusů (P)

velikost populačního vzorku většinou omezená \Rightarrow

hranice 5% ($P_{0.05}$) nebo 1% ($P_{0.01}$)

počet alel na lokus (A ; allele diversity, allele richness)

průměrná skutečná heterozygotnost (H_o)

průměrná očekávaná heterozygotnost (H_e) = genová diverzita

nukleotidový polymorfismus (θ)

nukleotidová diverzita (π)

GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V PŘÍRODNÍCH POPULACÍCH

Otázka rozsahu proměnlivosti v přírodních populacích:



T.H. Morgan, H. Muller:
„klasický“ model
proměnlivost omezená



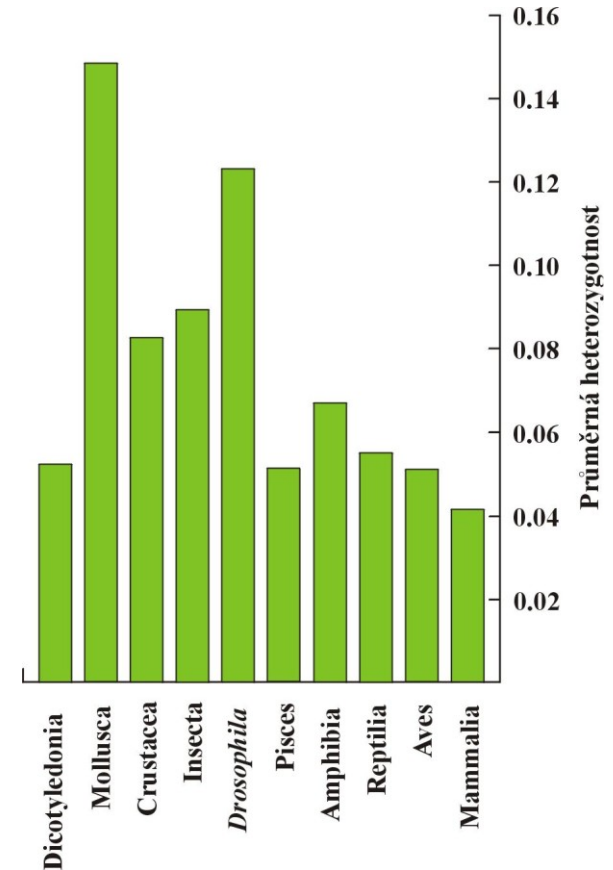
A. Sturtevant, T. Dobzhansky:
„rovnovážný“ model
proměnlivost normou



GENETICKÁ PROMĚNLIVOST V PŘÍRODNÍCH POPULACÍCH

1966: Harry Harris – člověk; Richard Lewontin, John Hubby – *D. pseudoobscura*

Taxon	Počet zkoumaných druhů	Podíl lokusů polymorfních	Průměrná heterozygotnost
Bezobratlí			
noříšší plži	5	0.175	0.083
suchozemští plži	5	0.457	0.150
ostatní noříšší bezobratlí	9	0.587	0.147
haplodiploidií 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
Obratlovcí			
ryby	51	0.152	0.051
obojživelníci	13	0.269	0.079
plazi	17	0.219	0.047
ptáci	7	0.150	0.047
hrochovi	26	0.202	0.054
savci	46	0.147	0.036
obratlovci celkem	135	0.173	0.049
Rostliny celkem	473	0.505	–



mikrosatelity, minisatelity → vysoké mutační tempo, vysoká variabilita
otázka reprezentativnosti

PROMĚNLIVOST NA VÍCE LOKUSECH

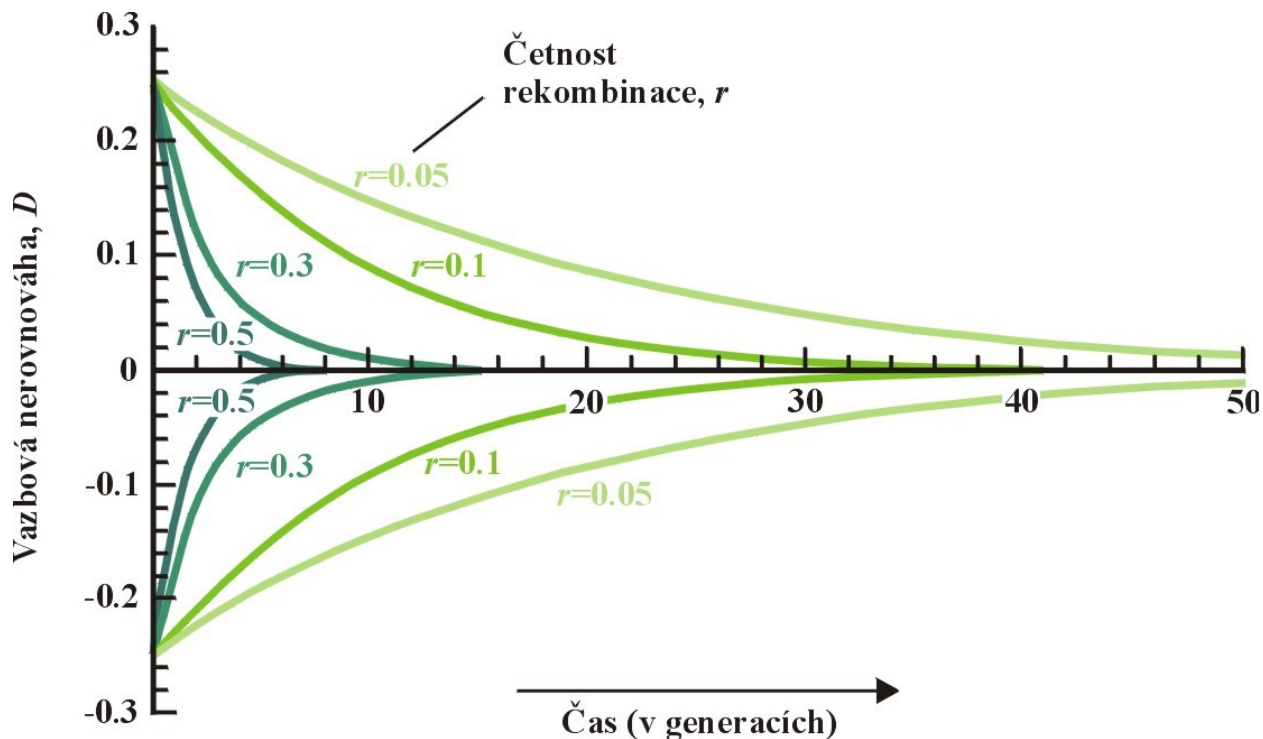
blízkost lokusů = **vazba**

platnost předpokladů H-W \Rightarrow ustavení vazbové rovnováhy

tento proces může být pomalý \Rightarrow **vazbová nerovnováha**

koeficient vazbové nerovnováhy D

vztah D a rekombinace r :



PROMĚNLIVOST NA VÍCE LOKUSECH

Příčiny vazbové nerovnováhy:

absence rekombinace (např. inverze)

nenáhodnost oplození

selekce

recentní mutace

vzorek směsí 2 druhů s různými frekvencemi

recentní splynutí 2 populací

náhodný genetický posun (drift)