

# Dynamika populací

doc. Ing. Tomáš Urban, Ph.D.

*urban@mendelu.cz*



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tato prezentace je spolufinancována  
Evropským sociálním fondem  
a státním rozpočtem České republiky

## Cíle genetiky populací

- ▼ popsat frekvence alel a genotypů
- popsat změny frekvencí alel a genotypů v čase (genetické změny v populacích)
- analyzovat faktory vedoucí ke změnám alelových a genotypových frekvencí
- určit, jak tyto faktory mění frekvence alel a genotypů

## Výjimky H.-W. předpokladů

- Působí **selekce**, **migrace** (tok genů), **mutace**
- Malá populace (drift) a inbríding
- Vazba
- Geny umístěné na pohlavních chromozomech

## Procesy narušující genetickou rovnováhu

- **Stochastické (náhodné) změny**
  - nelze určit směr, ale jen velikost změn četnosti alel a genotypů ano
  - náhodný (genetický) drift, náhodné změny v migraci, ve směru a intenzitě selekce
- **Systematické (nenáhodné, soustavné) změny**
  - lze určit směr a velikost změny v četnosti alel a genotypů
  - opakované mutace, jednosměrné migrace, dlouhodobý selekční tlak

## Vliv selekce na četnost autozomálních genů

- Selektce přírodní a umělá; pozitivní a negativní
- Když jsou různé skupiny jedinců lišící se svým fitness
  - **FITNESS** – pravděpodobnost, že se určitý genotyp zúčastní na genové výstavbě další generace (adaptivní hodnota genotypu, reprodukční způsobilost): **W** (0 - 1)
    - Složky: životaschopnost (jak dlouho), páření (kolikrát), plodnost (kolik)
  - **SELEKČNÍ KOEFICIENT** – síla, intenzita působící na každý genotyp, snižující jeho fitness : **s** (0 - 1)
- odezva na selekci, když jsou genetické rozdíly mezi skupinami jedinců

## Vliv selekce na četnost autozomálních genů

$$s + W = 1$$
$$s = 1 - W$$
$$W = 1 - s$$

- Pravděpodobnost produkce gamet nesoucí alelu **a**:

$$P(aa) = f(aa) \cdot W_{aa} = q^2 \cdot (1 - s)$$

## Selekce přes jednu generaci I

RODIČE	Genotypy			Alely	
	AA	Aa	aa	A	a
frekvence	0,36	0,48	0,16	0,60	0,40
<b>W</b>	<b>1,00</b>	<b>0,95</b>	<b>0,30</b>		

---

Po selekci

frekvence	0,36	0,456	0,048	$\bar{W} = 0,864$	
-----------	------	-------	-------	-------------------	--

---

Přepočít na 100%

frekvence	0,4167	0,5278	0,0555	0,6806	0,3194
-----------	--------	--------	--------	--------	--------

➤ Průměrný fitness populace:

$$\bar{W} = p^2 \cdot W_{AA} + 2pq \cdot W_{Aa} + q^2 \cdot W_{aa}$$

## Selekce přes jednu generaci II

Frekvence	AA	Aa	aa	HWE
před	0,36	0,48	0,16	ANO
po	<b>0,4167</b>	<b>0,5278</b>	<b>0,0555</b>	NE

Rodiče		AA	Aa	aa
AA x AA	0,1736	0,1736		
AA x Aa	0,4398	0,2199	0,2199	
AA x aa	0,0463		0,0463	
Aa x Aa	0,2785	0,0696	0,1393	0,0696
Aa x aa	0,0586		0,0293	0,0293
aa x aa	0,0031			0,0031
<b>Potomci</b>		<b>0,4632</b>	<b>0,4348</b>	<b>0,1020</b>

Alely - frekvence u rodičů před selekcí	
$f(A) = p$	0,6000
$f(a) = q$	0,4000

Alely - frekvence u rodičů po selekci	
$f(A) = p'$	<b>0,6806</b>
$f(a) = q'$	<b>0,3194</b>



Potomci	A	a
	0,6806	0,3194
A	0,6806	0,4632
a	0,3194	0,2174
		0,1020
AA		
	0,4632	0,4348
		0,1020

$$\Delta p = +0,0806$$

$$\Delta q = -0,0806$$

Alely - frekvence u potomků	
$f(A) = p_1$	<b>0,6806</b>
$f(a) = q_1$	<b>0,3194</b>

HWE - ANO

## Př. změny letálních alel v homozygotním genotypu

- Rodičovská populace v rovnováze (úplná dominance):
  - $p^2 (AA) + 2pq (Aa) + q^2 (aa) = 1$      $W_{aa} = 0,00$      $s_{aa} = 1,00$

- **Úplná selekce na genotyp  $aa$**   $\Rightarrow$  pro další plemenitbu v populaci rodičů jen genotypy  $p^2 (AA) + 2pq (Aa)$

- Frekvence alel v  $F_1$  generaci bude:

• alela **A**:                      alela **a**:

$$p_1 = \frac{1}{1 + q_0} \qquad q_1 = \frac{q_0}{1 + q_0}$$

$$n = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0}$$

$$q_n = \frac{q_0}{1 + n \cdot q_0}$$

- Změna četnosti alel mezi generací rodičů a potomků

$$\Delta q = q_1 - q_0 = -\frac{q_0^2}{1 + q_0} \cong -q_0^2$$

Úplná selekce ( $s = 1$ ) vůči genotypu recesivního homozygota v průběhu 1000 generací

Generace	frekvence p	frekvence q	$p^2$	$2pq$	$q^2$
0	0,5	0,5	0,25	0,50	0,25
1	0,67	0,33	0,45	0,44	0,12
2	0,75	0,25	0,56	0,38	0,06
3	0,80	0,20	0,64	0,32	0,04
4	0,833	0,167	0,694	0,278	0,028
5	0,857	0,143	0,734	0,245	0,020
10	0,917	0,083	0,841	0,152	0,007
40	0,976	0,024	0,953	0,047	0,001
70	0,986	0,014	0,972	0,028	0,0002
100	0,9902	0,0098	0,9805	0,0194	0,0001
200	0,9950	0,0050	0,9900	0,0100	0,00003
1000	0,9990	0,0010	0,9980	0,0020	0,000001



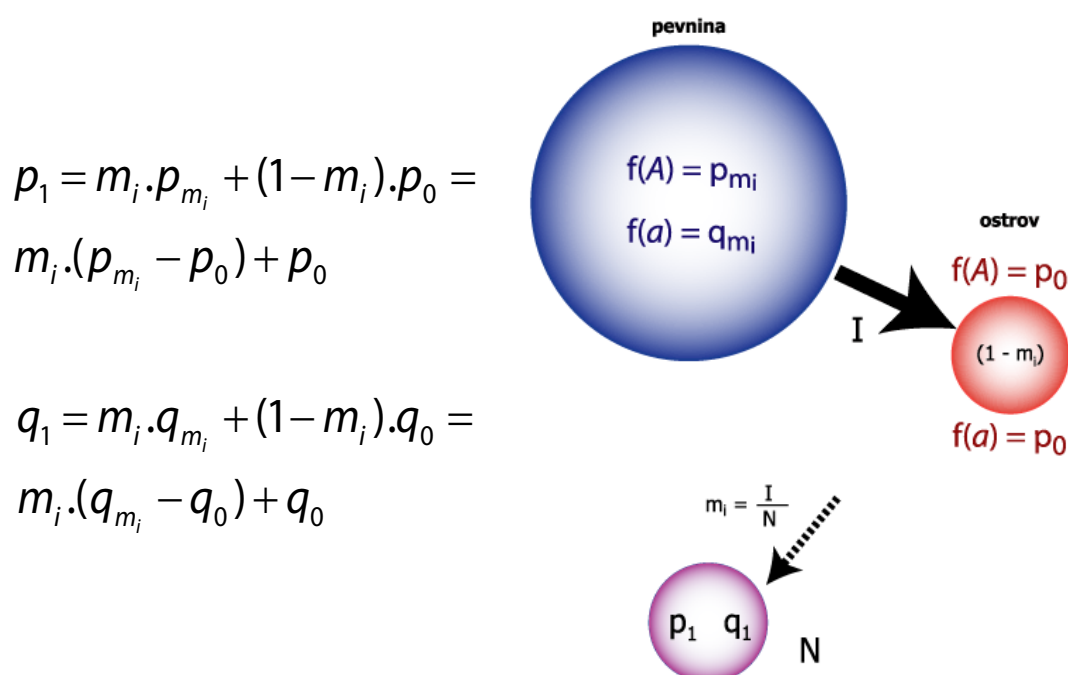
## Vliv migrace na změnu četnosti alel - *gene flow*

- Přemístění genotypů z jedné populace do druhé: Emigrace, **Imigrace**
  - začlenění nového zvířete z jiné populace
  - zakoupení nového plemeníka a jeho začlenění do plemenitby
  - import nových plemen (na zušlechtění, ...)
- **Př.:** model pevnina → ostrov
  - $m_i$  – koeficient migrace (podíl migrantů vzhledem k velikosti nové smíšené populace)

$$m_i = \frac{I}{N}$$

- $p_{mi}$  - frekvence alely A v imigrující populaci (na pevnině)
- $p_0$  - frekvence alely A v původní populaci (ostrov)
- $(1 - m_i)$  - relativní četnost jedinců v původní populaci (ostrov)
- $p_1$  a  $q_1$  - četnosti alel smíšené populace

### Migrace (model pevnina → ostrov)



## Změna četnosti alel při migraci

- Závisí na :
  - četnosti imigrantů, četnosti imigrujících alel a alel v původní populaci

$$\Delta p = p_1 - p_0 = m_i (p_{m_i} - p_0)$$

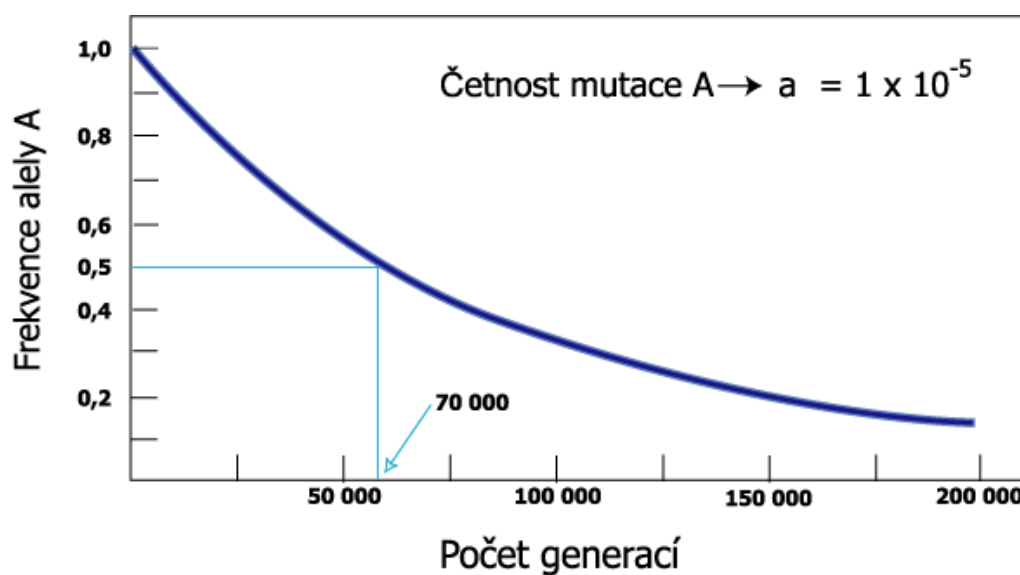
$$\Delta q = q_1 - q_0 = m_i (q_{m_i} - q_0)$$

- Genetická rovnováha nastane, když genové četnosti původní populace se vyrovnají s četnostmi imigrující populace:  $p_0 = p_{mi}$  nebo  $q_0 = q_{mi}$

## Vliv genové mutace na změnu četnosti alel

- Chemická změna v genu, v sekvenci bazí
- Obvykle fatální ( $W = 0$ ;  $s = 1,0$ )
- Běžně nemají velký význam ( $10^{-5} - 10^{-8}$ )
- Významné jsou mutace opakující se
- Jejich vliv probíhá současně se selekcí

## Vliv genové mutace na změnu četnosti alel



### Opakovaná jednosměrná mutace (nevratná)

- alela **A** mutuje intenzitou **u** na alelu **a**
  - četnost alel:  $p_0 ; q_0 = (1 - p_0)$
- nové četnosti alel
  - **A** ...  $p_1 = p_0 - up_0$
  - **a** ...  $q_1 = q_0 + up_0 = (1 - p_1)$

- změna četnosti alel za 1 generaci

$$\Delta p = (p_1 - p_0) = (p_0 - up_0) - p_0 = -up_0$$

$$\Delta q = (q_1 - q_0) = (q_0 + up_0) - q_0 = +up_0$$

- Změna četnosti alel je závislá na počáteční četnosti alel a na intenzitě přímé mutace



## Zpětná mutace

- mutace  $A \rightarrow a$
  - mutace  $a \rightarrow A$
- $$\begin{array}{ccc}
 p_0 & \xrightarrow{u} & q_0 \\
 A & \xleftarrow{v} & a
 \end{array}$$

$$p_1 = p_0 - up_0 + vq_0 \qquad q_1 = q_0 - vq_0 + up_0$$

Změna četnosti alel mezi generacemi:

$$\Delta p = p_1 - p_0 = -up_0 + vq_0$$

$$\Delta q = q_1 - q_0 = -vq_0 + up_0$$

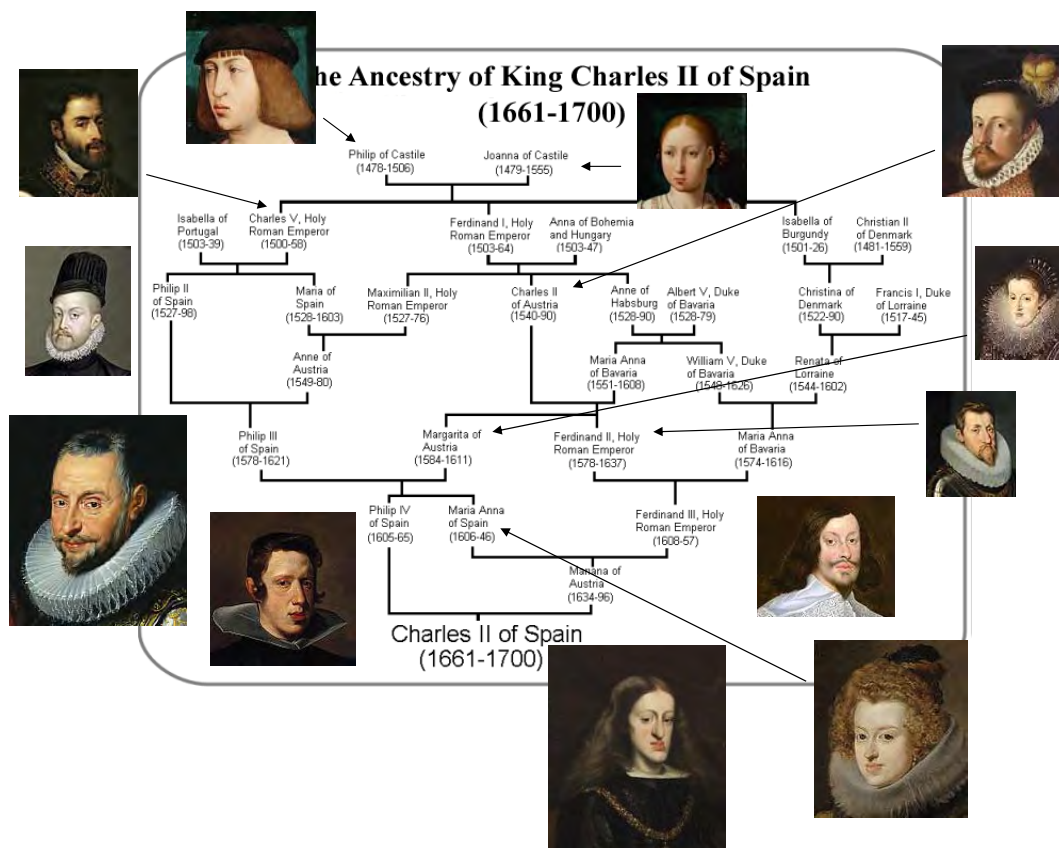
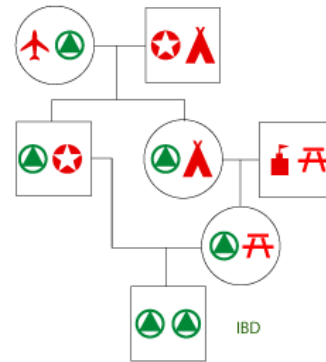
ROVNOVÁHA:  $p \cdot u = q \cdot v$  neboli  $p/q = v/u$

## Vliv velikosti populace

- H.W. rovnováha - *nekonečně* velká populace !!!
  - selekce je předvídatelná a determinovatelná
- **ALE**
- reálné populace mají konečnou velikost
- velikost má vliv na dynamiku populace
  - výkyvy frekvencí alel - drift
  - inbríding

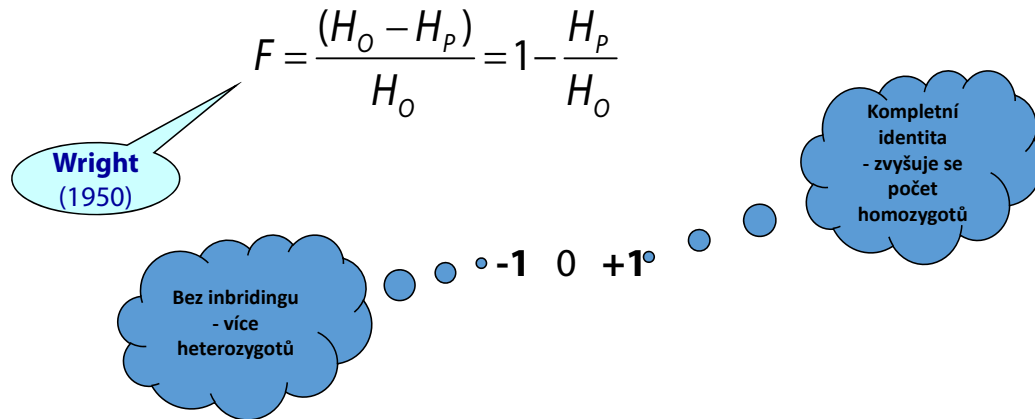
## Inbríding a příbuznost

- inbríding - oplození mezi příbuznými jedinci
- Koeficient příbuzenské plemenitby **F** - pravděpodobnost, že 2 alely v genu u jednoho jedince mají totožný původ (**IBD**) – byly odvozeny replikací z jedné alely v předešlých generacích

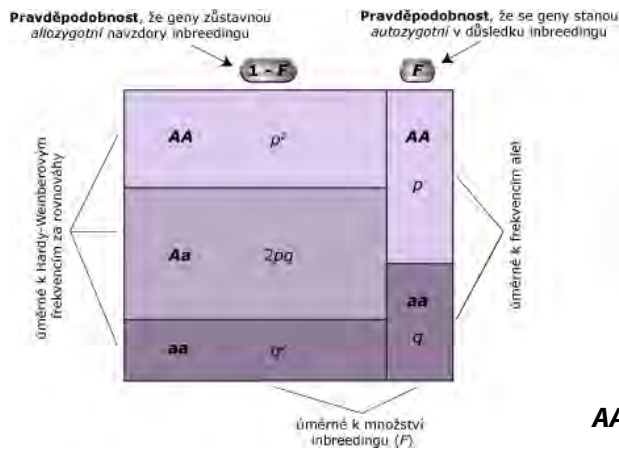


## Koeficient inbrídingu

- ✓ Při náhodném oplození (HWE):  $h = H_0 = 2pq$
- ✓ koeficient inbrídingu ~ efekt inbrídingu (podíl snížení heterozygotnosti ve vztahu k panmixii při stejných frekvencích alel):



## Odvození četností genotypů za působení inbrídingu (F)



**Aa**

$$h = H_p = H_0 - H_0 F = H_0(1 - F) = 2pq(1 - F)$$

$$p = D + H/2 \rightarrow$$

$$D = p - 2pq(1 - F)/2 \rightarrow \dots$$

$$\rightarrow D = p^2(1 - F) + Fp$$

$$AA \quad d = p^2(1 - F) + Fp = p^2 + Fpq$$

$$aa \quad r = q^2(1 - F) + Fq = q^2 + Fpq$$

## Vliv příbuzenské plemenitby I

- Základní efektem je zvyšování četností homozygotních genotypů na úkor heterozygotů
  - $\Rightarrow F \approx$  index fixace alely
- Četnost genotypů při inbrídingu, za 1 generaci

•  $AA$        $Aa$        $aa$

↓            ↓            ↓

$$[p^2 + Fpq] + [2pq \cdot (1 - F)] + [q^2 + Fpq] = 1,00$$

## Vliv příbuzenské plemenitby II

- Vzrůstá počet homozygotních genotypů a snižuje se počet heterozygotů
- **Heterozygotnost**
  - $Het = Het_{HW}(1-F) = 2pq(1-F)$
  - $F \sim$  heterozygotní deficit
- ✓ Velikost změn je dána:
  - hodnotou  $F$
  - velikostí počátečních frekvencí alel
- Alelové frekvence se **nemění!**
- Inbrední deprese

## Projevy inbrední deprese

- Snižuje plodnost – velikost vrhu a kvalita spermií
- Zvyšuje výskyt genetických onemocnění
- Nižší porodnost
- Vyšší mortalita mláďat
- Nižší růstová intenzita
- Menší velikost dospělých jedinců
- Ztráta či nedostatečnost funkce imunitního systému
- ...

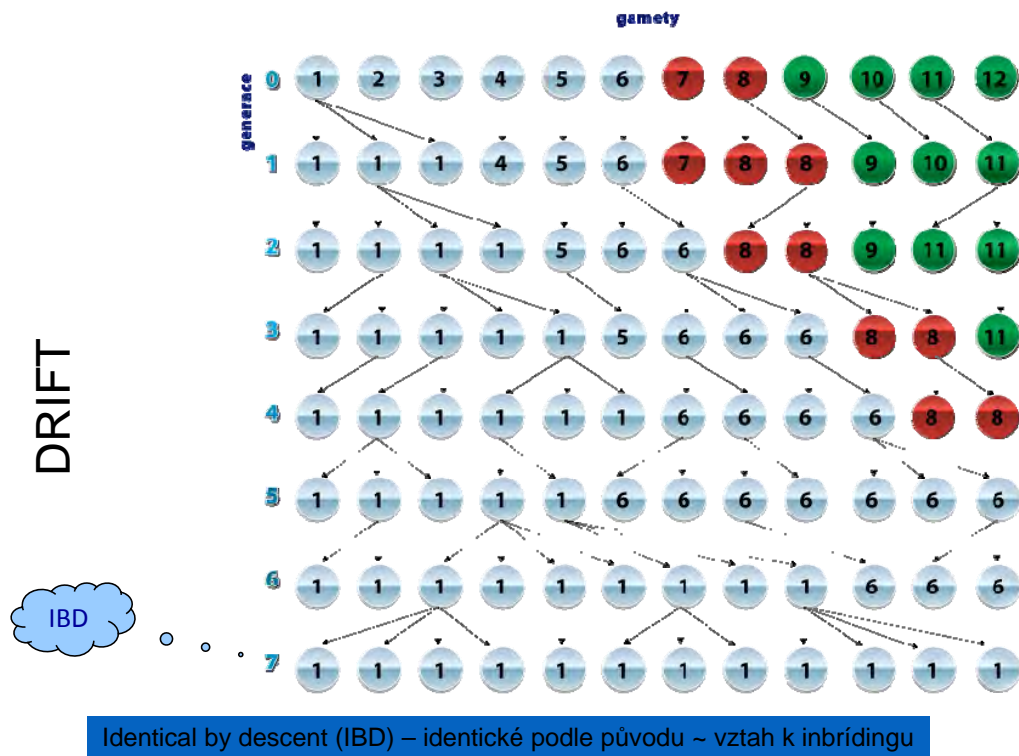
## Náhodný genový (genetický) drift (posun)

- Náhodný (stochastický) evoluční proces
- Změny četnosti alel v malých populacích v důsledku náhodného výběru vzorku mezi gametami, chyba výběru
- Čím menší výběr, tím větší je jeho chyba
- Variabilita alelových četností v následující generaci

$$s_{(p;q)}^2 = \frac{p(1-p)}{n}$$

směrodatná odchylka:  $s_{p;q} = \pm \sqrt{\frac{p \cdot q}{2N}}$

Jeho velikost je dána velikostí populace a četností alel -  
**nelze kontrolovat směr !!!**



## Účinek genetického driftu po jednu generaci

$$s_{p;q} = \pm \sqrt{\frac{p \cdot q}{2N}}$$

Nepředpověditelná předpověď!  
 Distribuce je však známá!

Velikost populace N	Počet gamet 2N	Směrodatná odchylka s	Rozptyl očekávaný při 95 % pravděp. $p \pm 2s$
<b>p = q = 0,5</b>			
5	10	0,16	0,18 - 0,82
50	100	0,05	0,40 - 0,60
500	1000	0,016	0,468 - 0,532
<b>p = 0,3 q = 0,7</b>			
5	10	0,145	0,01 - 0,59
50	100	0,046	0,208 - 0,392
500	1000	0,0145	0,271 - 0,329

## Příklad simulace GD I.

- ✓ Počáteční frekvence alely *A* je  $p = 0,5$
- ✓ Počáteční frekvence alely *a* je  $q = 0,5$
- ✓ Velikost populace  $N = 5$
- ✓ Počet generací 1 – 100

Generace	Frekvence <i>A</i>	Frekvence <i>a</i>
1	<b>0,5</b>	<b>0,5</b>
2	<b>0,40</b> <sub>6139182974861</sub>	<b>0,59</b> <sub>3860817025139</sub>
3	<b>0,09</b> <sub>63863334649935</sub>	<b>0,90</b> <sub>3613666535007</sub>
4	<b>0,00</b>	<b>1,00</b>

$$F = \frac{1}{2N} = 0,1$$

eliminace alely *A*

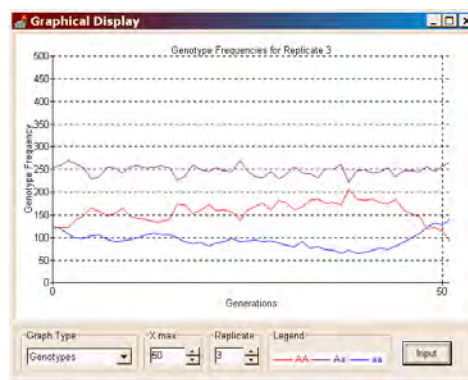
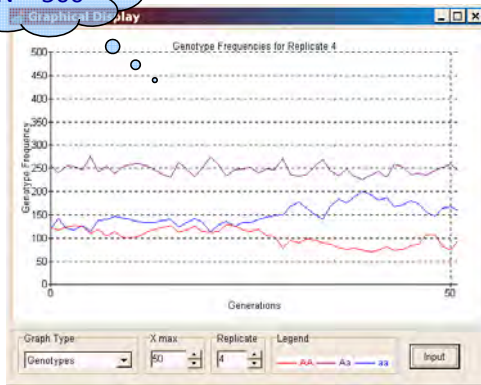
fixace alely *a*

## Příklad simulace GD II.

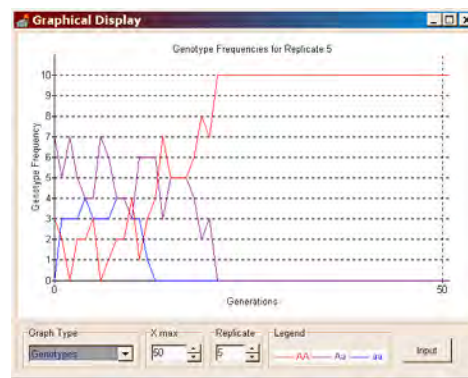
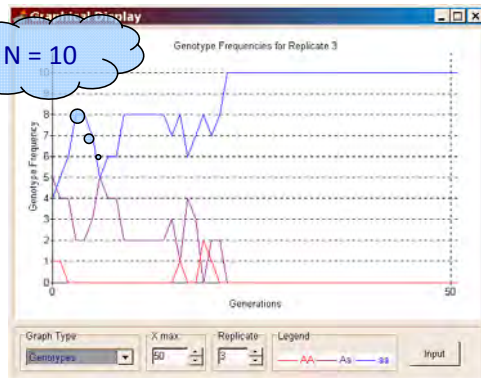
- ✓ Počáteční frekvence alely *A* je  $p = 0,5$
- ✓ Počáteční frekvence alely *a* je  $q = 0,5$
- ✓ Velikost populace je  $N = 100$
- ✓ Počet generací 1 - 100

Generace	Frekvence <i>A</i>	Frekvence <i>a</i>
1	<b>0,5</b>	<b>0,5</b>
2	<b>0,56</b> <sub>8280861725784</sub>	<b>0,43</b> <sub>1719138274216</sub>
3	<b>0,57</b> <sub>5873980370522</sub>	<b>0,42</b> <sub>4126019629478</sub>
4	<b>0,33</b> <sub>4372396138572</sub>	<b>0,66</b> <sub>6562760386143</sub>
	⋮	⋮
99	<b>0,01</b> <sub>94424676540079</sub>	<b>0,98</b> <sub>0557532345992</sub>
100	<b>0,02</b> <sub>93774019006036</sub>	<b>0,97</b> <sub>0622598099396</sub>

N = 500



N = 10

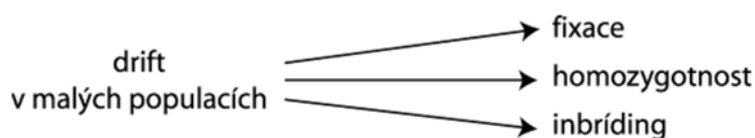


## Závěr GD

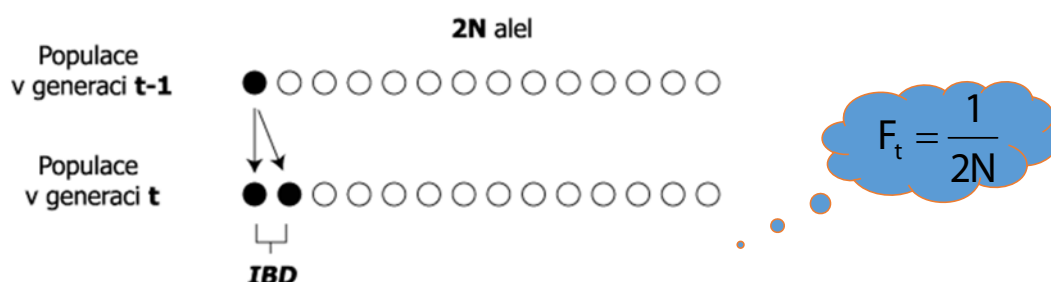
- ✔ ztráta genetické diverzity a fixace alel v populacích, a z toho vyplývající redukce evolučního potenciálu
- ✔ diverzifikace mezi populacemi pocházejících ze stejného zdroje (fragmentování populací)
- ✔ GD znásobuje účinnost přirozené selekce



## Drift jako příčina inbrídingu

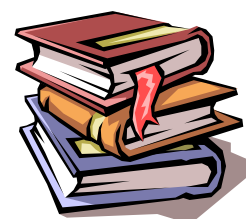


- protože se alely stávají identické podle původu (IBD)



## Genetika populací - závěr

- Výsledky lze využít:
  - Porovnání plemen a linií, druhy
  - Zkoumání procesu evoluce
  - Záměrná šlechtitelská práce
  - Předcházení nadměrnému inbrídingu
  - Ochrana genových rezerv



- Kvalitativní znaky (gen ~ znak)
- Kvantitativní znaky (geny v anonymitě *davu*)