

Metody studia historie populací

1) **Metody studia genetické rozmanitosti** – komplexní fenotypové znaky, molekulární znaky.

2) **Mechanismy evoluce**

- **jak lze studovat evoluci a jak funguje**
- **mutace, přírodní výběr, genový posun a genový tok**

3) **Anageneze x kladogeneze** - co je vlastně druh

4) **Dva příklady studia historie populací** - historie irské populace
- odštěpení člověka od lidoopů

5) **Rozšíření zemědělství do Evropy** – migrace technologie nebo zemědělců
(příklad užitečnosti genetických analýz)

Jak lze studovat evoluci?

- získané údaje o zastoupení jednotlivých znaků v populaci vyjadřujeme v podobě tzv. **alelových četností** zkoumaných genů nebo DNA markerů
- **alelová četnost představuje zastoupení jednotlivých alel v populaci**
př. populace o 100 jedincích, 36 je genotypu MM, 48 MN a 16 NN

jedinci MM tvoří všechny gamety s alelou M = 2×36

jedinci NN tvoří všechny gamety s alelou N = 2×16

jedinci MN tvoří polovinu gamet s alelou M a polovinu s alelou N, tedy M = 48
N = 48

celkový počet gamet s alelou M = $2 \times 36 + 48 = 120$

celkový počet gamet s alelou N = $2 \times 16 + 48 = 80$

Celkový počet všech gamet v populaci je 200, tzn. že alelové četnosti zjistíme jako:

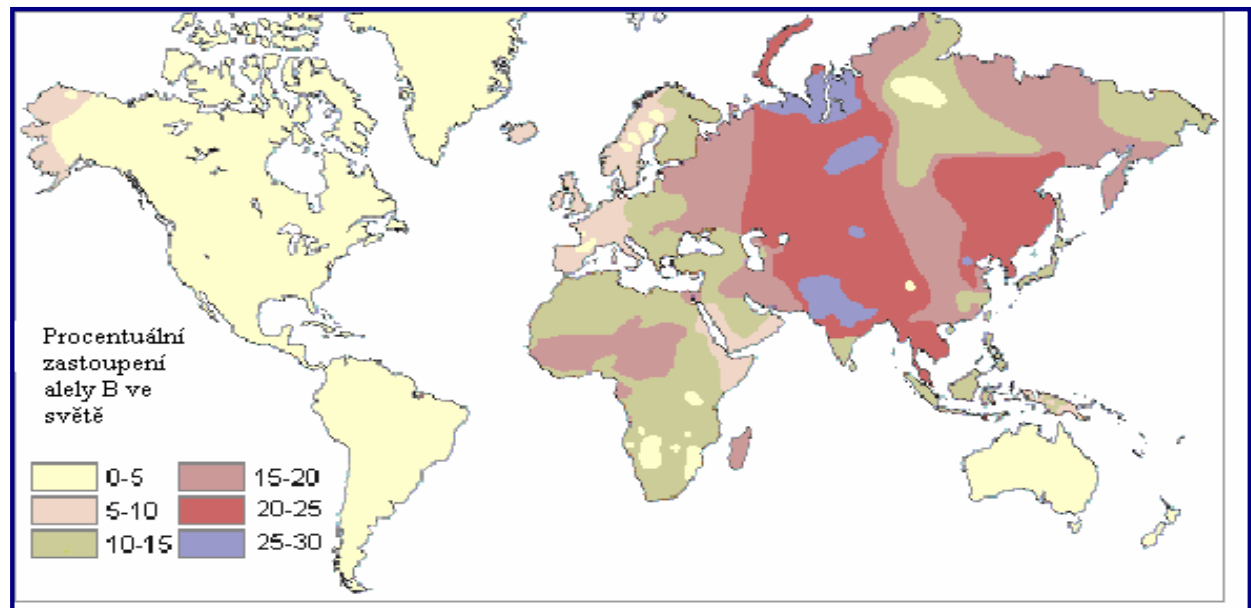
$$M = 120 / 200 = 0,6$$

$$N = 80 / 200 = 0,4$$

Tato populace je tedy charakteristická alelovými četnostmi M = 0,6 a N = 0,4.

- jiným příkladem je **distribuce krevních skupin ABO** a alelové četnosti pro jednotlivé populace

Alelové četnosti	SE	Papago
		%
I ^A	28	4
I ^B	11	0
i	61	96



- při studiu genetické rozmanitosti člověka **sledujeme změnu těchto četností** v průběhu času (z generace na generaci vs. v průběhu stovek generací = evoluce)

Pozn.:

- sledovat alelové četnosti jednotlivých genů by bylo náročné = sledují se náhodné **reprezentativní vzorky** genů (sekvencí) z populace
- rozmanitost vyjadřujeme také jako:
 - **polymorfismus** - odhad podílu polymorfních genů v dané populaci
 - **heterozygotnost** - podíl heterozygotních genů u typického jedince populace

Jak funguje evoluce?

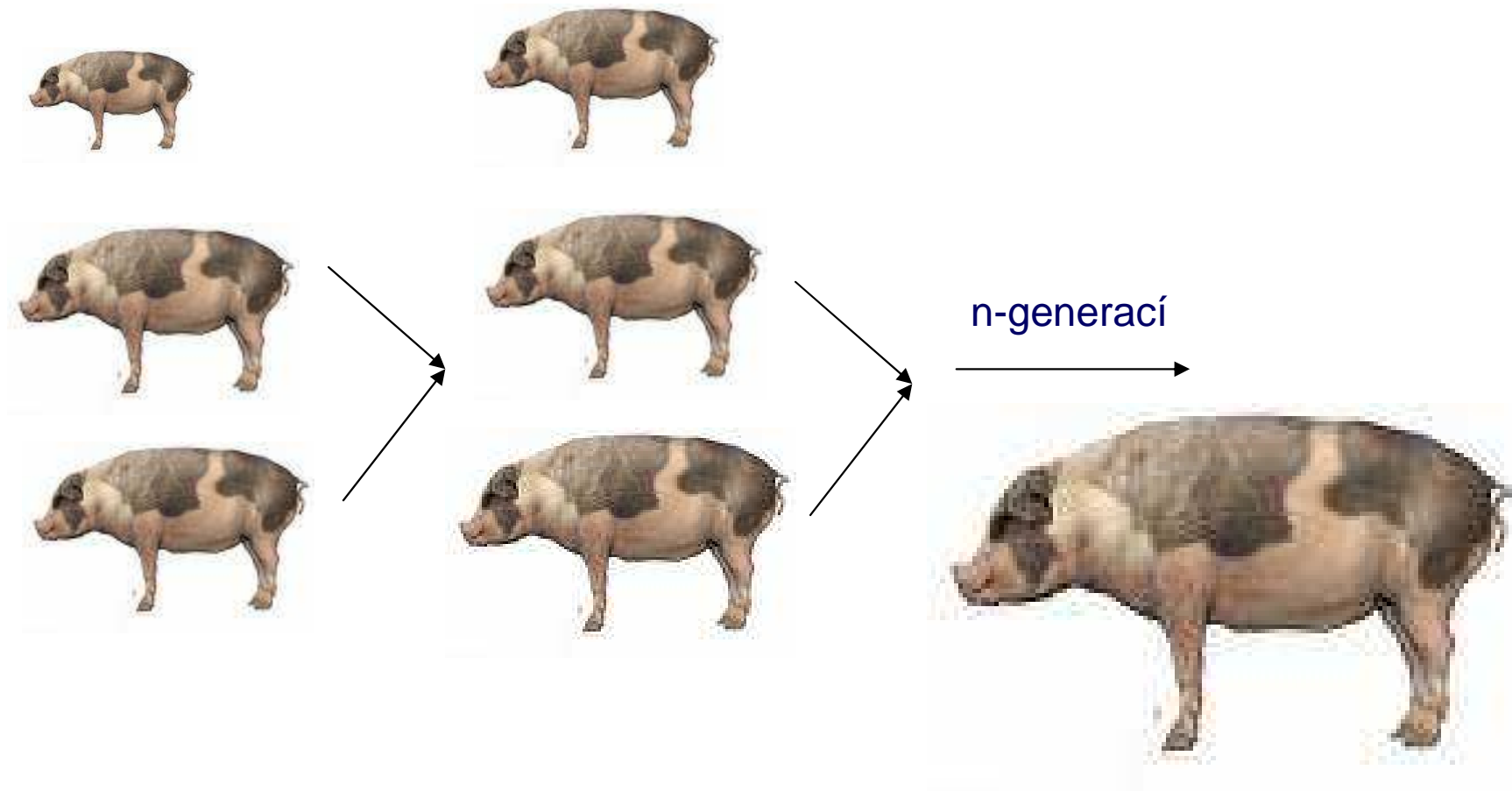
- **změna četností** *z generace na generaci* - genetické změny v populaci v relativně krátkém časovém intervalu – mikroevoluce – historie populace
- **změna četností** *v průběhu stovek generací* - genetické změny v populaci v dlouhodobějším měřítku - makroevoluce - speciace
- **v ideálních podmínkách** známých jako Hardy-Weinbergova rovnováha – alelové četnosti zůstávají stálé, **z generace na generaci se nemění**
- **v reálných populacích se však alelové četnosti mění** (probíhá evoluce) v důsledku působení evolučních sil - mutace, přírodní výběr, genetický drift a genový tok
- *nás budou zajímat především mutace, genetický drift a genový tok, protože tyto působí nezávisle na prostředí, zajímá nás totiž tzv. neutrální evoluce*

Charakterizujme si však postupně všechny tyto mechanismy.

Přírodní výběr (selekce)

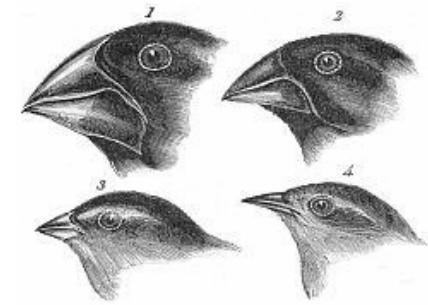
Přírodní výběr (selekce)

- Charles Darwin / Russel Wallace
- základní princip si lze představit pomocí umělého výběru, který prováděl člověk v procesu domestikace



Přírodní výběr

- Charles Darwin / Russel Wallace
- základní princip si lze představit pomocí umělého výběru, který prováděl člověk v procesu domestikace.



Pěnkava

- **podle Darwina** podobný proces probíhá i v přírodě - **schopnost přežití a páření závisí z části také na tom, jak dobře je jedinec adaptovaný na okolní prostředí**
- přirozená selekce, v přírodě = **přírodní výběr**
- vliv přírodního výběru na alelové četnosti závisí tedy na tom, jaký znak je v daném prostředí výhodnější

Přírodní výběr

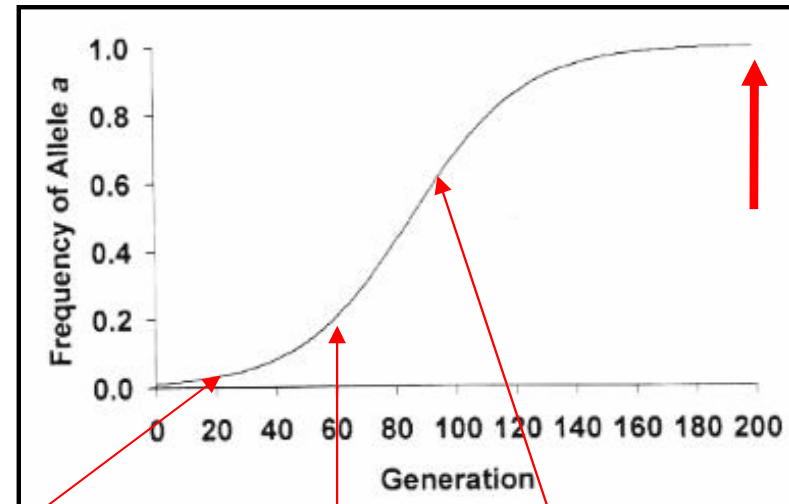
obrázek ukazuje příklad selekce u lokusu se dvěma alelami A, a

Genotyp	AA	Aa	aa
Fitness	90 %	95 %	100 %
Rozmnožuje se	90	95	100

Na začátku je $a = 0,01$

→
20 generací

0,029



změna je malá

výrazné zvýšení

četnost je 0,68

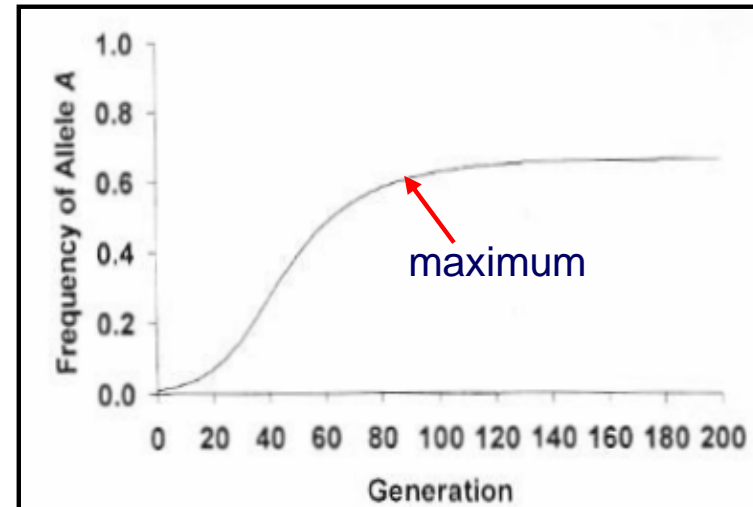
- **přírodní výběr dokáže velmi rychle nahradit alelu A alelou a** (musí však působit po celou dobu)
- rychlost závisí na **počáteční alelové četnosti** a hodnotách **fitness** genotypů

Přírodní výběr

- předchozí příklad - selekce **ve prospěch jedné a v neprospěch druhé alely** = nahrazení jedné alely druhou
- selekce však nemusí působit jen ve prospěch nějaké alely, **zvýhodnění** mohou být např. **jen heterozygoti**

Genotyp	AA	Aa	aa
Fitness	95 %	100 %	90 %

$$a = 0,01$$



- AA a aa má malou fitness, avšak vysoká fitness Aa vrací do genofondu A i a a **obě alely se tak v populaci stále udržují**
- po asi 80 generacích **dosahuje selekce maximálních četností** - A nenahradilo a = konečné **alelové četnosti jsou vyvážené** - **balancovaná selekce (stabilizující selekce)** (př. srpkovitá anemie)

Přírodní výběr

- příklad selekce ve prospěch heterozygotů – **srpkovitá anemie**

AA - normální hemoglobin

SS - srpkovitá anemie

AS - jen slabé postižení

- **v normálním prostředí** probíhá **selekce proti alele S**
jedinci SS mají velmi nízkou fitness



- **v prostředí malarických epidemií** - jedinci AS jsou v důsledku poškození erytrocytů k malárii odolnější = **vyšší fitness**
- **rovnováha v selektivních silách** (smrt v důsledku malárie a smrt v důsledku srpkovité anemie) **vede k navýšení alelové frekvence S až na více než 0,2**
právě v populacích s výskytem těchto malarických epidemií

Přírodní výběr - komplikace

Přírodní výběr je pro nás jako evoluční faktor **problematický** – **selekce probíhá na úrovni fenotypu vlivem prostředí** – nejedná se o neutrální evoluci.

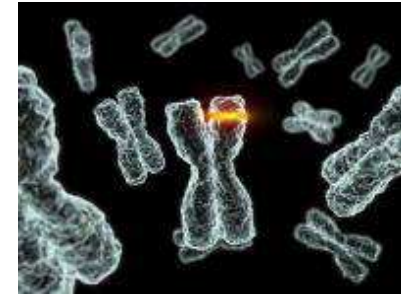
- přitom většina evolučních biologů sleduje **selekcí jako hlavní evoluční faktor, často jej sledují odděleně** (darwinisté, neodarwinisté, zamrzající evoluce dle prof. Flegra apod.)

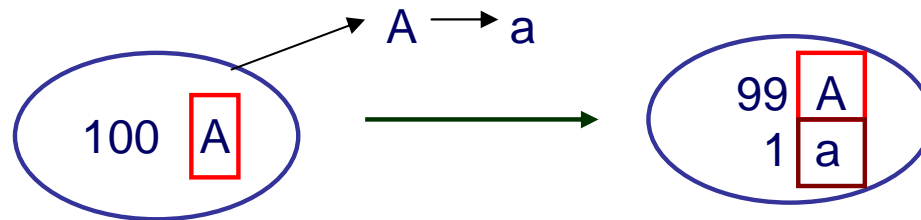
My budeme **evoluci** sledovat **na genotypové úrovni jako genetickou rozmanitost**, kde hlavními evolučními silami budou **mutace, genetický drift a genový tok**.

Mutace

Mutace

- náhodná změna v genetickém materiálu
- mutační působení na organizmy je stálé (především záření)
- jsou **hlavním zdrojem genetické rozmanitosti** a tedy i evoluce - **varianty**
- jednonukleotidové záměny, delece a inserce, reverze, duplikace apod.
- z evolučního hlediska jsou důležité **mutace v pohlavních buňkách nebo tkáních**
- přenos do dalších generací



Mutace**Př.:**

Sledujeme populaci o 50 jedincích (tedy 25 párů). Sledovaný lokus je zastoupen pouze dominantní alelou A.

Každý jedinec je genotypu AA, tvoří dvě stejné kopie gamet s alelou A, a tedy alelová frekvence pro alelu A je $100/100 = 1$

Každý pár má dvě děti, kterým předává zase alely A.

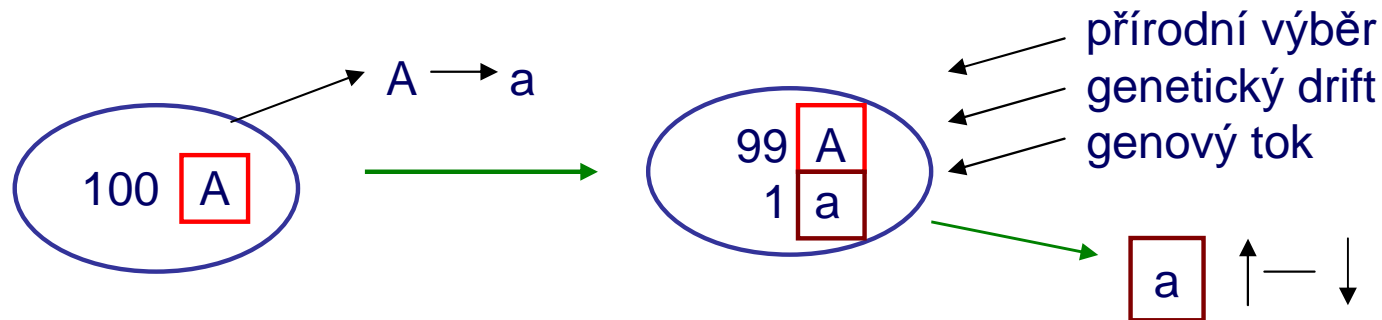
Nyní budeme uvažovat **mutaci**, která proběhne v jedné gametě a která způsobí změnu alely A na alelu novou **a**.

V další generaci pak sledujeme 99 alel A a jednu alelu a.

Četnost alely A klesla z 1,0 na $99/100 = 0,99$ a četnost alely a vzrostla z 0 na $1/100 = 0,01$.

Mutace

- mutace způsobují **změny v relativních alelových četnostech**, avšak zapříčiňují jen **malou**, ale významnou **část mikroevoluce**

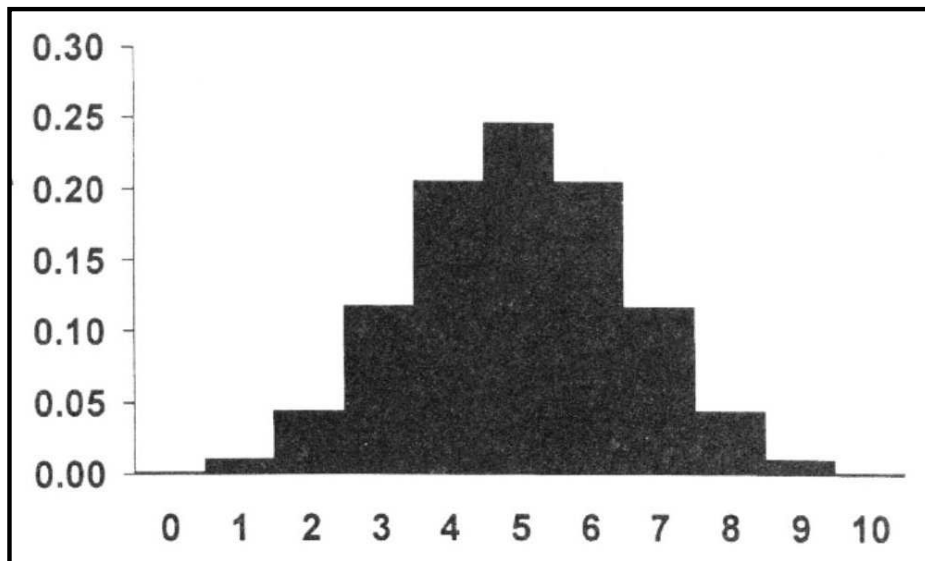


- změna je sice malá, avšak mutace přináší **kvalitativně novou informaci** – alela a
- zda se bude četnost alely a zvyšovat, snižovat nebo bude stálá** záleží na dalších **evolučních silách**
- jakmile máme lokus, který je zastoupen alespoň dvěma alelami = **genetický polymorfismus** – **můžeme sledovat průběh evoluce**

Genový posun
(Genetický drift)

Genový posun

- způsobuje **náhodnou změnu** v alelových frekvencích z generace na generaci
 - alelové frekvence se mohou **zvyšovat, snižovat nebo zůstávat** na stejných hodnotách
 - vše závisí na **pravděpodobnosti uplatnění se při reprodukci**
- analogie s házením mince – je šance 50:50, že padne rub nebo líc



- hodíme-li mincí 10krát, máme šanci na **5x líc a 5x rub**
- avšak **mohou padnout i jiné kombinace** - 6x líc a 4x rub
2x líc a 8x rub atd.
- při dalších 10 hodech je to podobné
- nejsme schopni dopředu říct, kolikrát padne líc a kolikrát rub, ale **jsme schopni vypočítat pravděpodobnost**, že tato situace nastane (viz obr.)

- **obr. ukazuje charakteristickou distribuci pravděpodobností** - největší je uprostřed (tedy 5 líců z deseti) a menší pravděpodobnosti pro méně nebo více líců
- avšak ve většině případů nezískáme přesně 5 líců (ostatní kombinace mají 75% pravděpodobnost)

Genový posun

- stejný princip pravděpodobností a distribuce vzorku **nastává i v populaci**

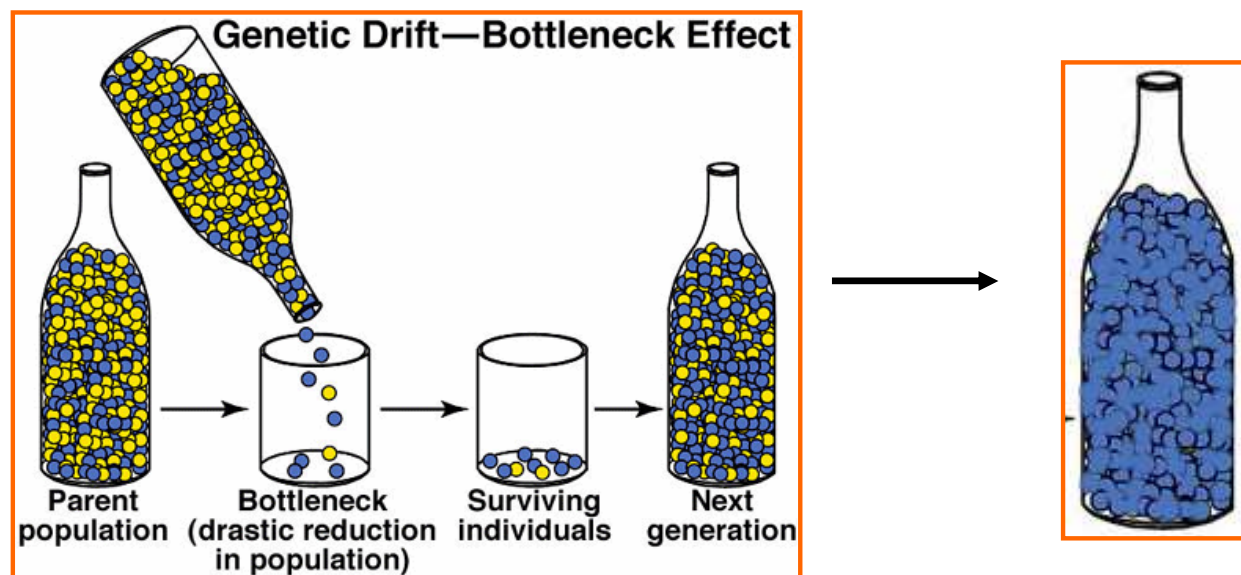
Předpokládejme, že jste heterozygot pro daný lokus s genotypem Aa .

- 50% šance pro přenos alely A a 50% šance pro alelu a
- pokud budeme mít 10 dětí – pravděpodobně budu přenášet jiné počty než 5 A a 5 a
- např. 3 A a 7 a – **do genofondu přispějí méně alelami A a více a oproti předpokladu**
- **tento proces náhodnosti probíhá u každého rodiče – z generace na generaci se mění četnosti v genofondu populace**
- např. v rodičovské populaci je alelová četnost 0,5 - četnost v další generaci pak může být stejná, menší nebo větší

Genový posun je stejně takto náhodný proces, v důsledku kterého se alelové četnosti mohou měnit v některém směru s rozdílnou intenzitou z generace na generaci.

Genový posun

- alelové četnosti se mohou dále měnit až do chvíle, kdy daná **alela zcela zmizí** nebo se **fixuje**

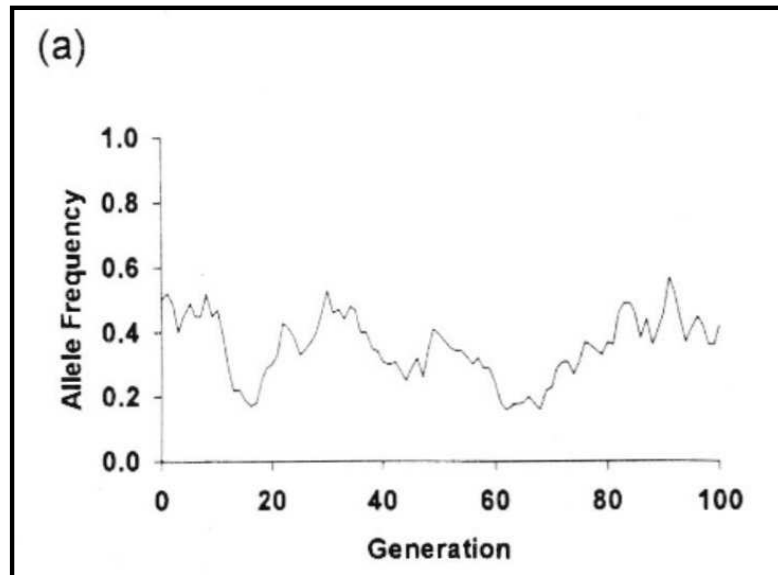


- poté již alelové četnosti zůstávají 0,0 nebo 1,0 až do doby než je do populace vnesena nová alela procesem mutace nebo migrace

Genový posun

Podívejme se nyní na tři příklady vlivu genetického driftu na strukturu populace.

- začínáme s alelovými frekvencemi 0,5
- genetický drift necháme působit po **100 generací**
- velikost populace - **50 jedinců** (25 párů), každý pár bude mít 2 děti (velikost populace zůstává stejná)

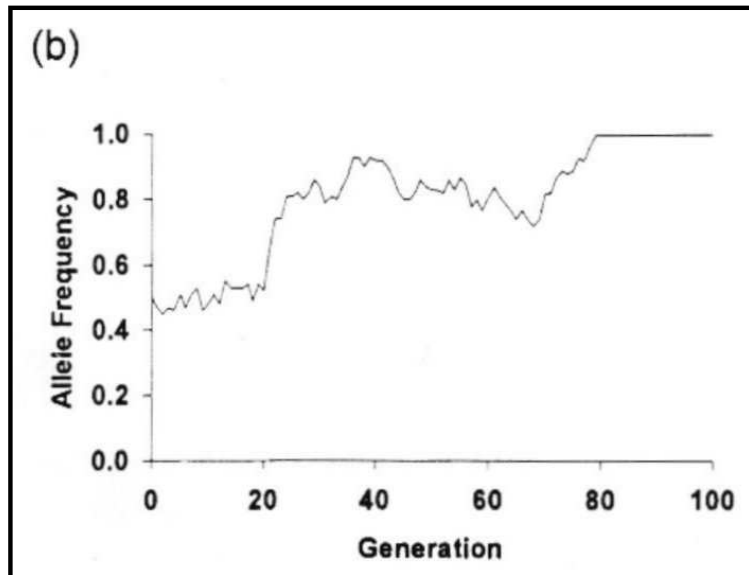


- četnosti se pohybují náhodně nahoru a dolů
- po 100 generacích se hodnota (0,42) příliš neodlišuje od počáteční

Genový posun

Podívejme se nyní na tři příklady vlivu genetického driftu na strukturu populace.

- začínáme s alelovými frekvencemi 0,5
- genetický drift necháme působit po 100 generací
- velikost populace - 50 jedinců (25 párů), každý pár bude mít 2 děti (velikost populace zůstává stejná)

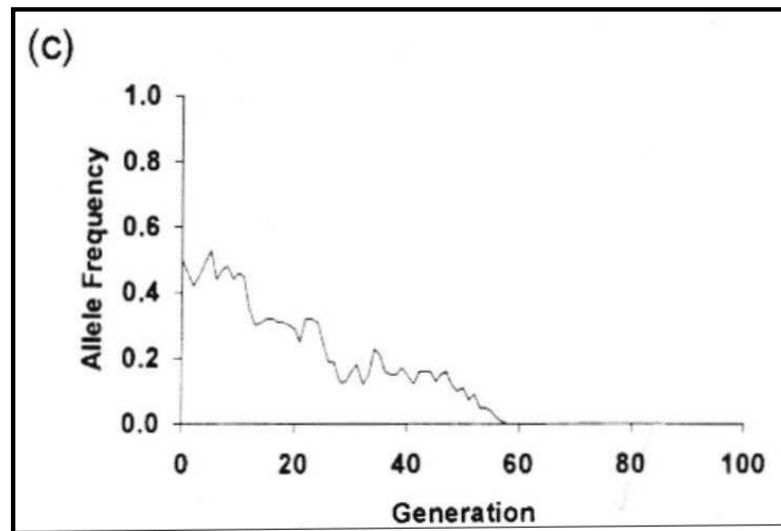


- posun četnosti alely pokračuje směrem nahoru a dolů až do chvíle, kdy se alela fixuje
- všichni jedinci v populaci mají dvě kopie stejné alely, druhá alela je ztracena

Genový posun

Podívejme se nyní na tři příklady vlivu genetického driftu na strukturu populace.

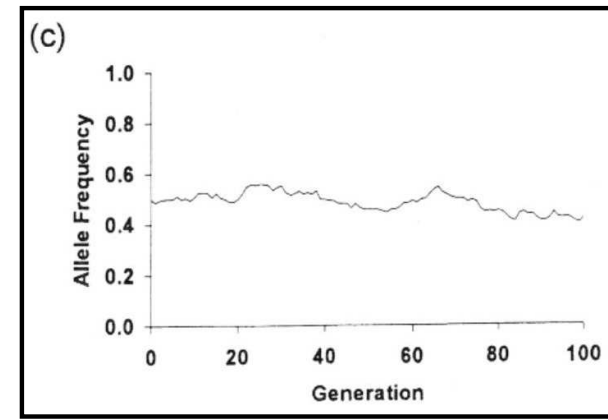
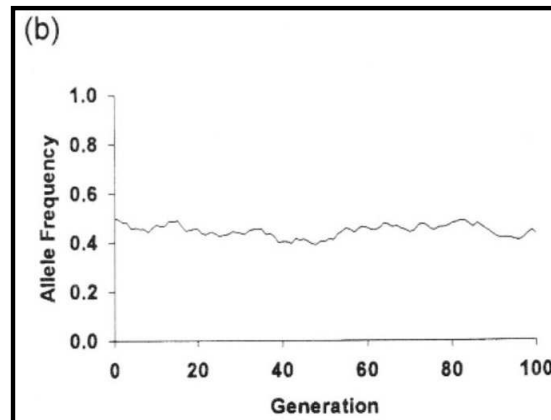
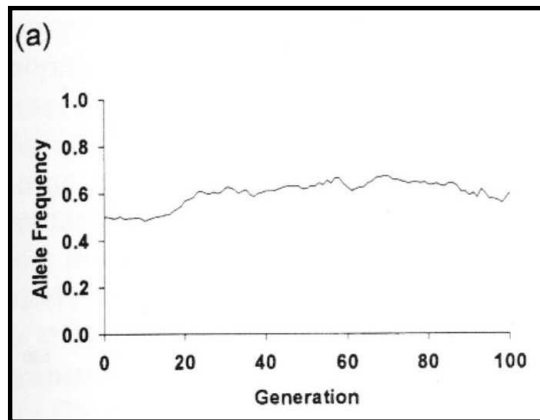
- začínáme s alelovými frekvencemi 0,5
- genetický drift necháme působit po 100 generací
- velikost populace - 50 jedinců (25 párů), každý pár bude mít 2 děti (velikost populace zůstává stejná)



- podobný případ jako předchozí
- avšak četnosti se posunují dolů až do chvíle, kdy je **alela kompletně ztracena**

Genový posun

- rychlost driftu (fixace a eliminace) závisí na velikosti populace (počet rozmnožujících se jedinců)



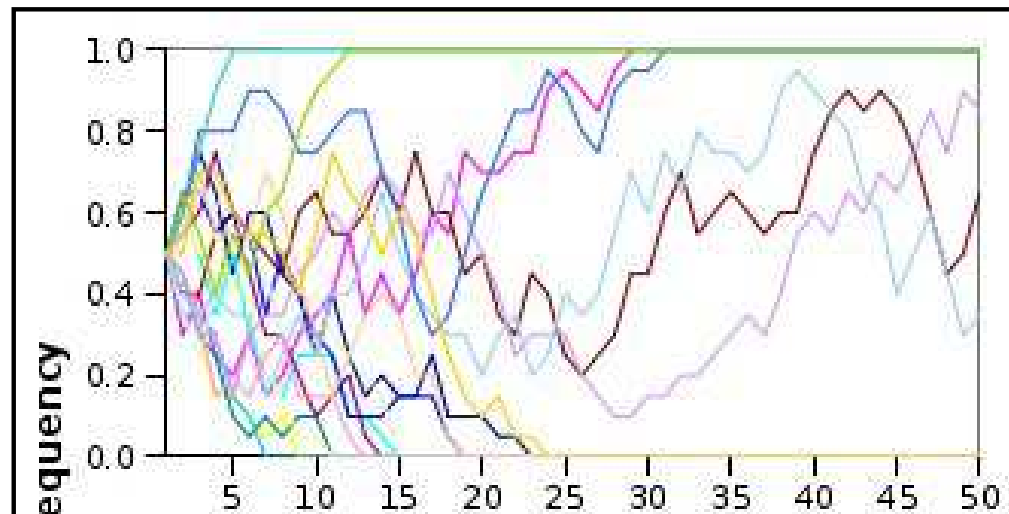
Situace v populaci s počtem 1000 reprodukcujících se jedinců.

- posun v alelových četnostech je mnohem menší
- čím je populace menší, tím je drift rychlejší** – teorie pravděpodobnosti a počtu příležitostí
 - čím je větší vzorek, tím blíže jsme předpokladu – snadno se stane, že při 4 hodech mincí padne 4x líc (fixace), avšak je velmi nepravděpodobné, že se tak stane při 4000 hodech

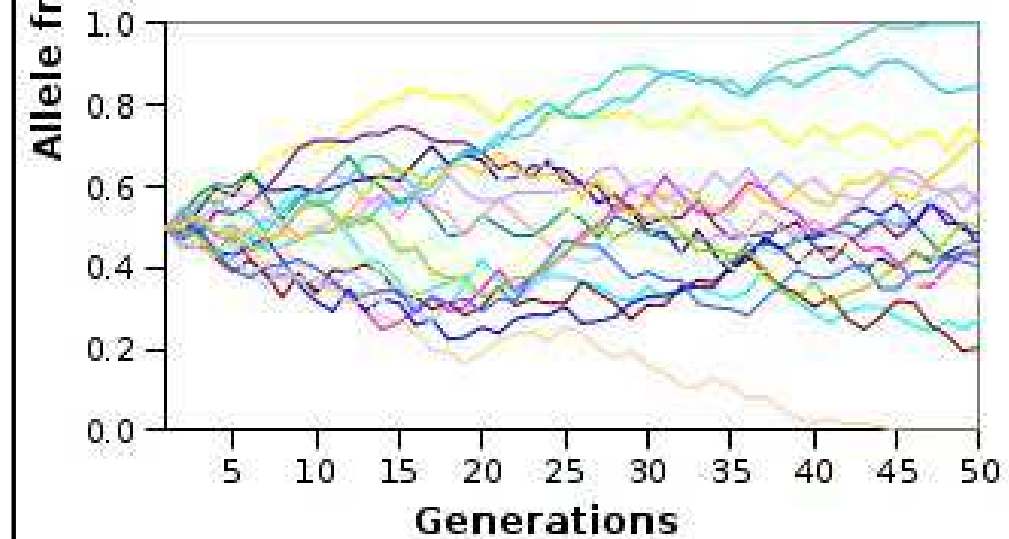
Genový posun

20 alel, četnost 0,5

N=10



N=100



Genový posun

Je potřeba si pamatovat dvě věci v souvislosti s možným dopadem genového posunu na lidskou evoluci:

- 1) Z evolučního hlediska mohou všechny populace vykazovat nějaký účinek posunu (driftu) (nejen ty malé) – ale ke změně je potřeba několik stovek generací a spolupůsobení dalších evolučních sil

- 2) Drift se v historii lidské populace mohl uplatňovat
 - lovci a sběrači častěji žili v malých lokálních skupinkách o asi 25 lidech, tyto byly součástí většího kmenového společenství (kolem 500 jedinců)

 - později byly populace větší, avšak počet rozmnožujících se jedinců byl vždy poloviční oproti celkovému počtu

 - v důsledku přírodních katastrof, výrazných změn klimatu apod.

Genový tok

Genový tok

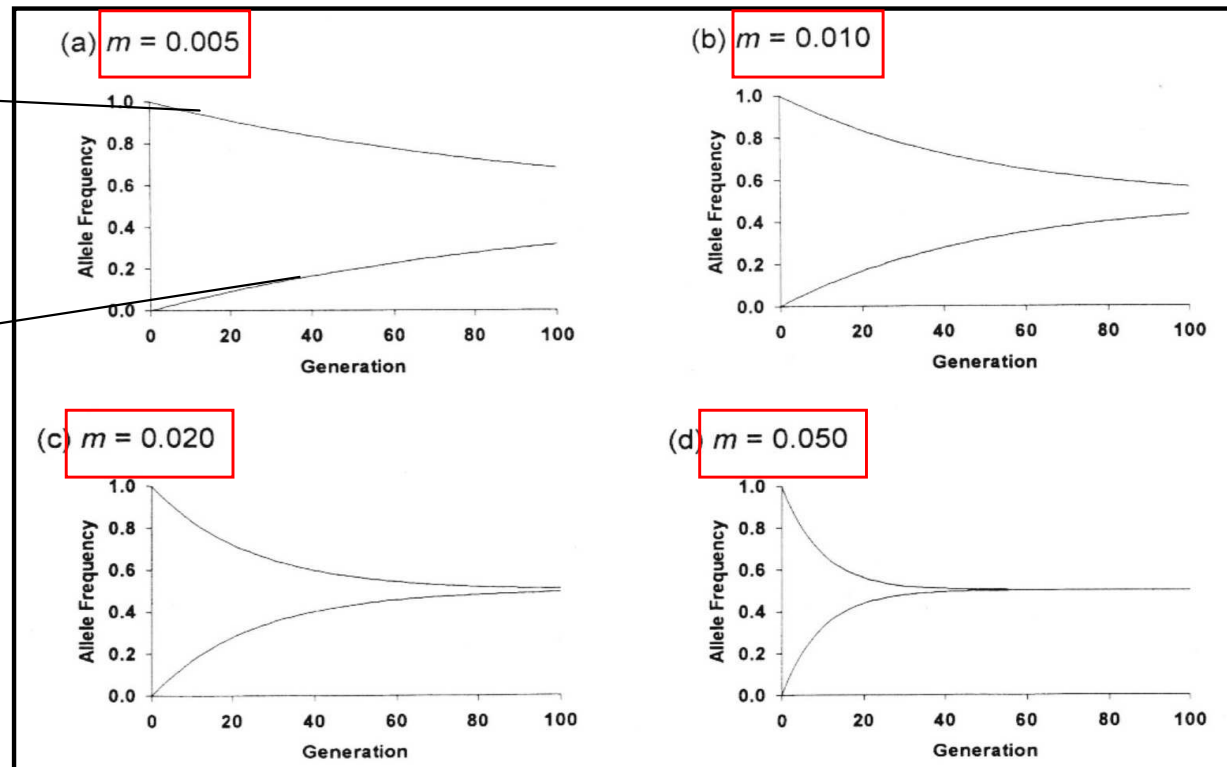
- nastává tehdy, pokud se někteří jedinci přemísťují z jedné populace do jiné a tam se reprodukují (migrace)
- má dva hlavní efekty na alelové četnosti
 - do populace přináší nové geny
 - může časem zvyšovat vzájemnou genetickou podobnost (příbuznost)

populace č. 1
alelová četnost = 1,0

populace č. 2
alelová četnost = 0,0

m = přechod malého
množství jedinců

velikost migrace se liší



Populace se postupem času stávají navzájem podobnějšími.

Čím vyšší je rychlost (míra) genového toku, tím rychleji se tyto dvě populace podobají.

Každý z evolučních mechanismů má **odlišný význam** a sílu v procesu evoluce

Mutace

- **nepostradatelný** evoluční faktor
- avšak málo účinný
 - nové mutace vznikají s velmi malou četností
 - bez ostatních faktorů mohou z populace vymizet

Genový posun

- **nejrychlejší** evoluční faktor
 - pro eliminaci/fixaci alely stačí v malé populaci několik málo generací

Genový tok

- **nejefektivnější** evoluční faktor
 - přenáší alely mezi populacemi

Přírodní výběr

- **nejvýznamnější** evoluční faktor
 - vybírá kombinace alel nejvhodnější pro dané podmínky

Každý sám však evoluci nezajistí = důležitá je vzájemná interakce a síla účinku

Dynamika a interakce mezi evolučními silami

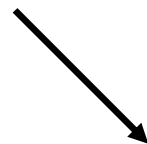
Interakce mezi evolučními silami

Předvedeme si jak působí evoluční síly na rozmanitost/podobnost:

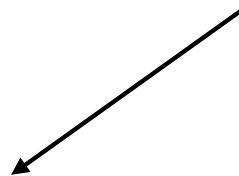
- každá sama
- ve vzájemné interakci

Evoluční stopa (podpis)

- popsané evoluční síly jsou přirozené, stále působící procesy, které působí buď v souladu nebo proti sobě
- **výsledek** (změny alelových četností) závisí na dynamice a rovnováze těchto sil



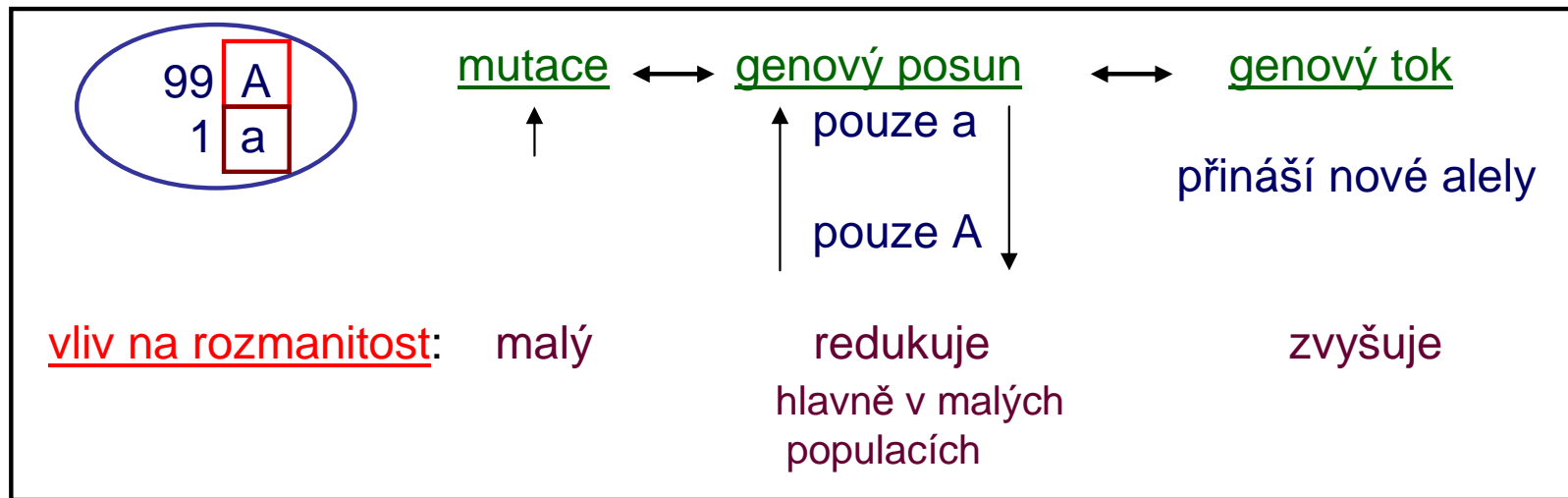
ovlivňují rozmanitost / podobnost sledovaných populací



na základě rozmanitosti či podobnosti můžeme poznat evoluční historii populace, genetickou vzdálenost a příbuznost

Interakce mezi evolučními silami

Př. 1: vliv evolučních sil na úroveň genetické rozmanitosti uvnitř populací



viz animace

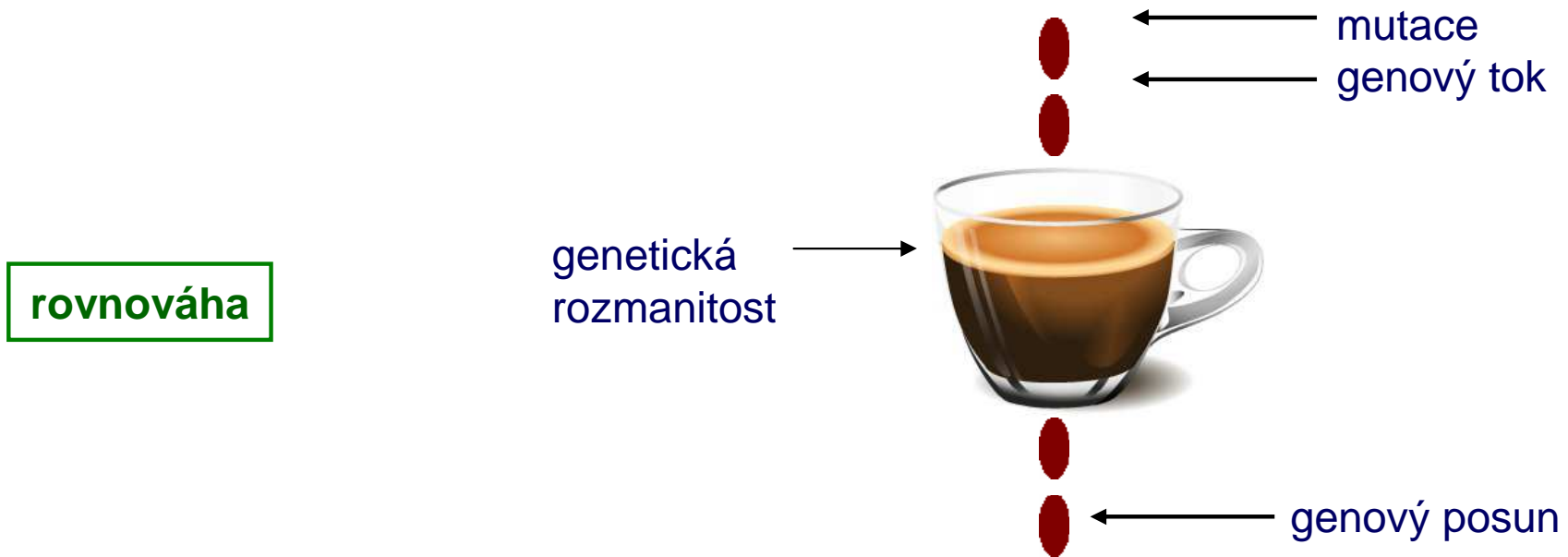
- **interakce** mezi mutační rychlostí, velikostí populace a rychlostí genového toku pak určuje rozmanitost v populaci (viz následující model děravého šálku)

Pozn.: není však vždy jednoduché říct, co bylo konkrétně příčinou:

- Například můžeme srovnat dvě populace a najít uvnitř každé vysokou úroveň genetické rozmanitosti – příčina, důsledek - větší velikosti populace
- vyšší rychlosti genového toku
 - nebo kombinace obou

Vliv dynamiky a rovnováhy evolučních sil na rozmanitost *uvnitř* populací

Příklad děravého šálku



- 1) **je-li systém v rovnováze** – tedy množství tekutiny vstupující do hrníčku je stejné jako to z něj vytékající = **nárůst rozmanitosti v důsledku vzniku nových mutací a genového toku je stejný jako pokles v důsledku genového posunu** = **rozmanitost populace se nemění, zůstává stálá** (nicméně proces nezamrzl, stále běží)

Vliv dynamiky a rovnováhy evolučních sil na rozmanitost *uvnitř* populací

Příklad děravého šálku

nerovnováha I

genetická
rozmanitost



mutace

genový tok

genový posun

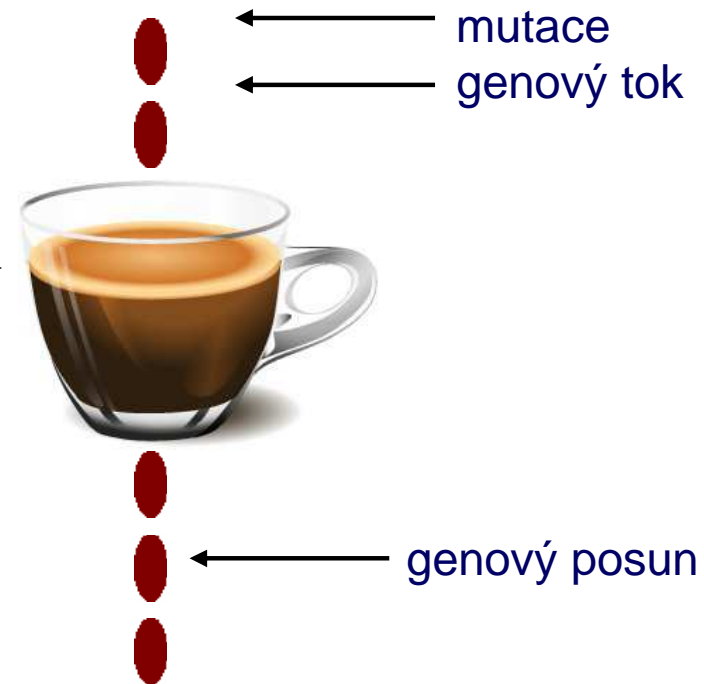
- 2) *pokud bude nárůst rozmanitosti v důsledku vzniku nových mutací a genového toku větší než pokles v důsledku genového posunu = rozmanitost populace roste*

Vliv dynamiky a rovnováhy evolučních sil na rozmanitost *uvnitř* populací

Příklad děravého šálku

nerovnováha II

genetická
rozmanitost



- 3) *pokud bude nárůst rozmanitosti v důsledku vzniku nových mutací a genového toku menší než pokles v důsledku genového posunu =*
= **rozmanitost populace klesá**

Vliv dynamiky a rovnováhy evolučních sil na rozmanitost *uvnitř* populací

Příklad děravého šálku

dynamika

(interakce x velikost faktoru)

genetická
rozmanitost



mutace

genový tok

genový posun

Čím větší bude proud přitékající tekutiny (síla mutace / genového toku), tím rychlejší bude změna genetické rozmanitosti.

Čím větší bude otvor na dně šálku (čím je menší populace), tím rychleji bude populace směřovat k fixaci nebo eliminaci alel a tím rychlejší bude úbytek genetické rozmanitosti.

Vliv dynamiky a rovnováhy evolučních sil na rozmanitost *uvnitř* populací

Příklad děravého šálku

- počáteční četnost
- délka působení

genetická
rozmanitost



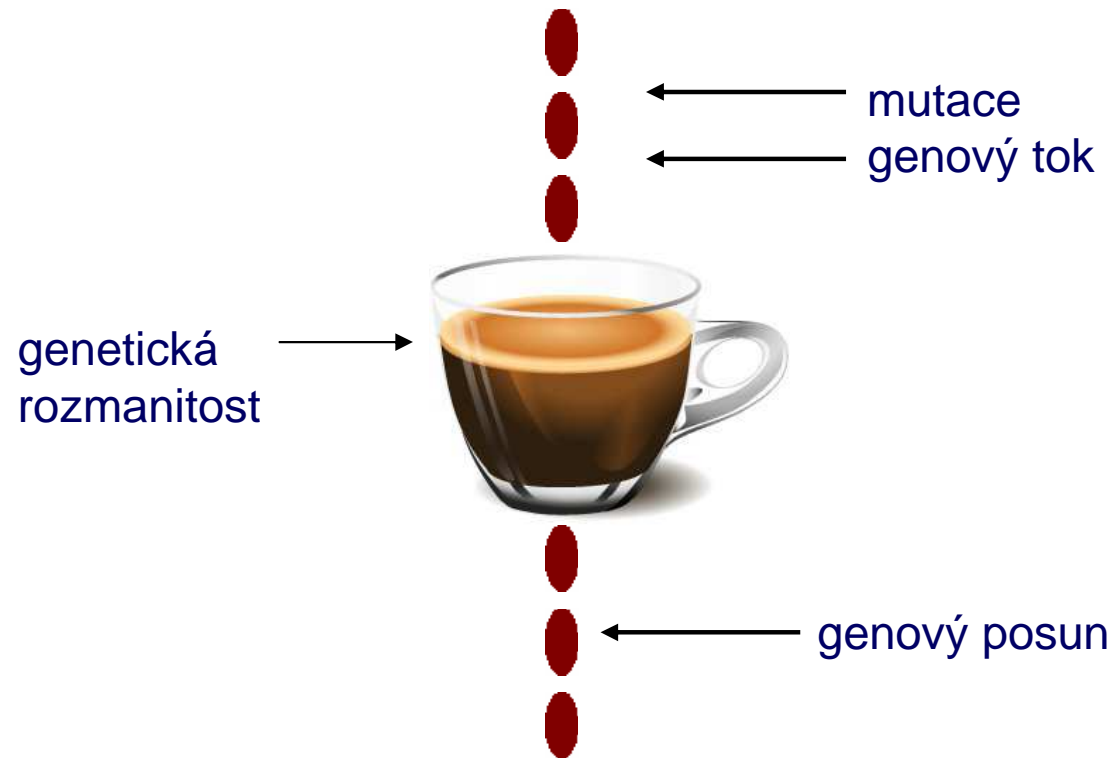
← mutace
← genový tok

← genový posun

- jednotlivé populace se pak výslednou genetickou rozmanitostí mohou ještě lišit podle toho, jakou měly rozmanitost v nějakém čase 0 (**počáteční alelové četnosti, množství mutantních alel**) a jak dlouho na ně evoluce působila (**stáří populace**)
- více se tomu budeme věnovat v kapitole „Genetická rozmanitost uvnitř populací“

Vliv dynamiky a rovnováhy evolučních sil na rozmanitost *uvnitř* populací

Příklad děravého šálku



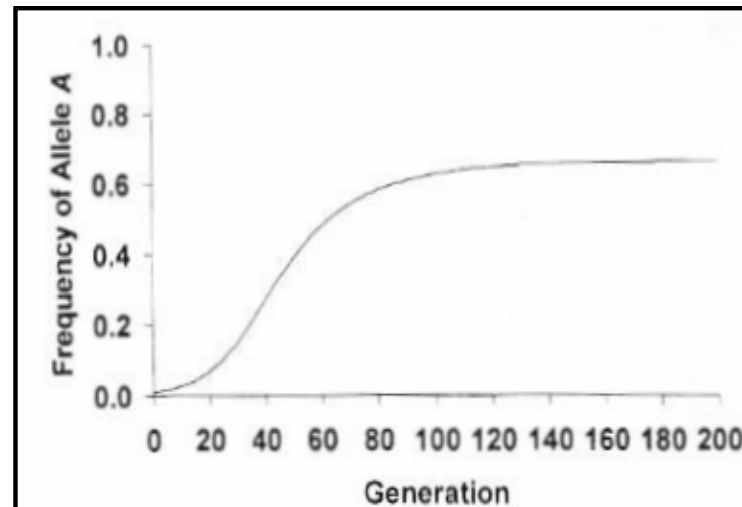
Poznatek:

Vůbec nepotřebujeme selekci, vše běží na úrovni alel (DNA), selekce do toho pak promlouvá vlivem výhodnosti prostředí – změnou prostředí = selekce nemusí působit kontinuálně.

Vsuvka i o významu přírodního výběru.

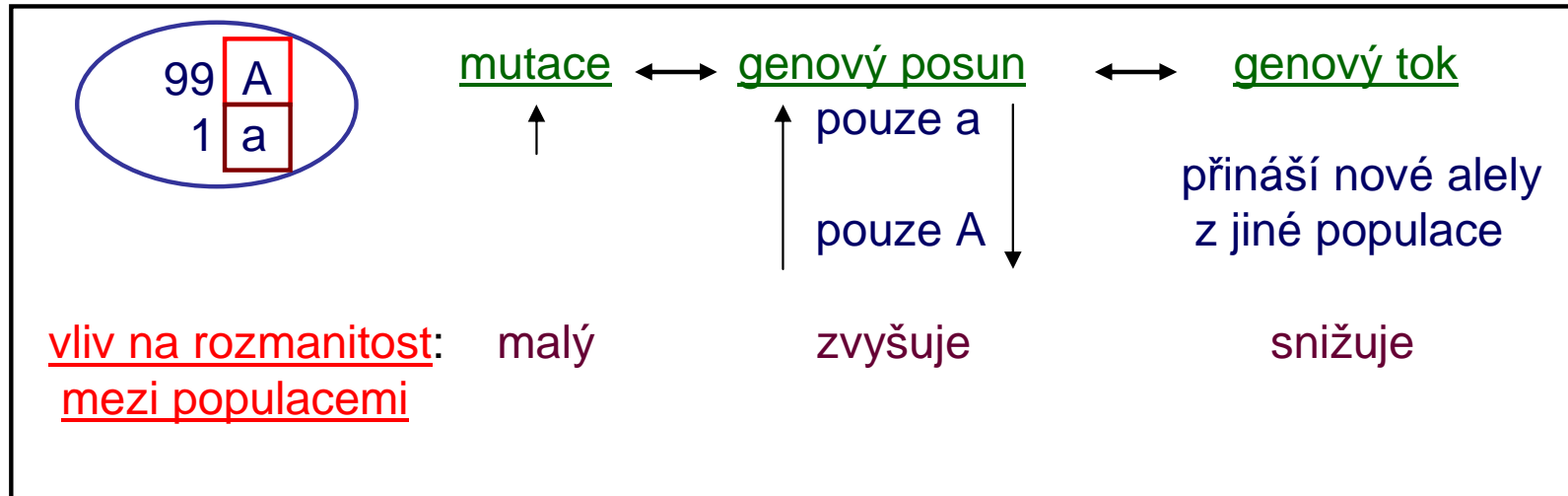
Vliv selekce na rozmanitost *uvnitř* populací

- **přírodní výběr** může také ovlivnit úroveň genetické rozmanitosti uvnitř populace
 - pokud probíhá selekce **ve prospěch jedné alely** = alelové četnosti jedné alely se zvyšují na úkor druhé = **rozmanitost se redukuje**
 - pokud probíhá selekce **ve prospěch heterozygotů** = **rozmanitost se** může naopak **zvyšovat**



Interakce mezi evolučními silami

Př. 2: **vliv evolučních sil na úroveň genetické rozmanitosti mezi populacemi**



viz animace

Genový posun - může v průběhu času **zvyšovat genetickou rozmanitost mezi populacemi** – dělá je odlišnějšími (populace se liší fixovanými a eliminovanými alelami)

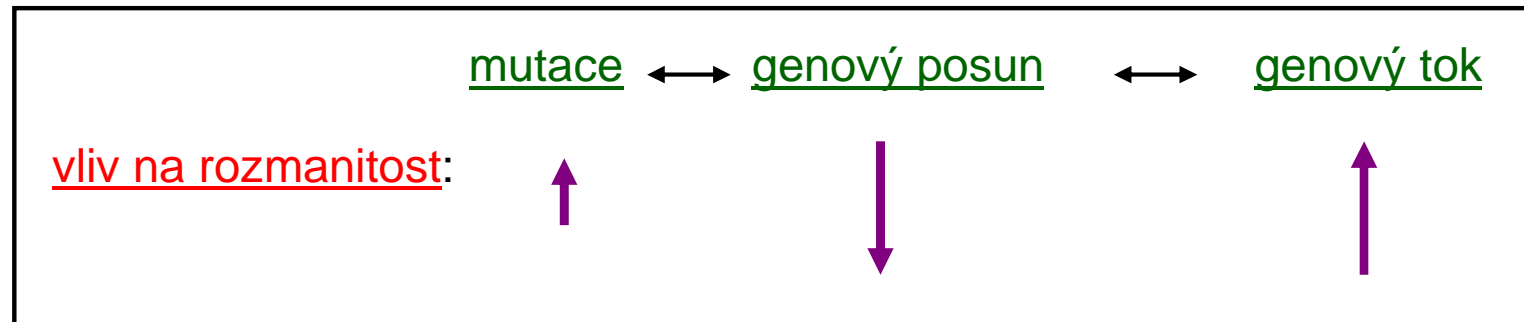
- malá x velká, malá x malá

Genový tok - může udělat populace **podobnějšími**

Přírodní výběr – může zvýšit i snížit genetické rozdíly v závislosti na typu selekce a rozdílnosti podmínek prostředí.

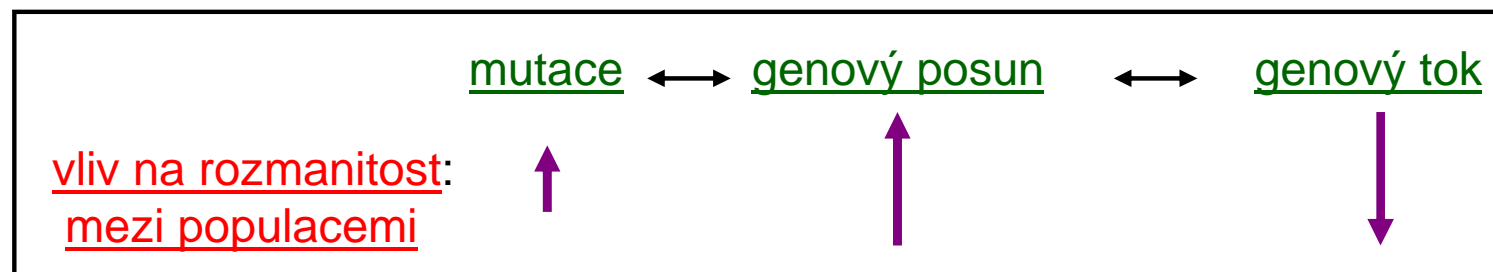
Vliv evolučních sil na úroveň genetické rozmanitosti (shrnutí):

Uvnitř populací:



- Umožňuje studovat historii populací – jejich stáří, vliv posunu a genového toku

Mezi populacemi:



- Umožňuje studovat historii druhu (speciaci) – stáří, vliv posunu a genového toku

Přehledně znázorňují animace ve studijních materiálech.

Metody studia historie populací

- 1) **Metody studia genetické rozmanitosti** – komplexní fenotypové znaky, molekulární znaky.
- 2) **Mechanismy evoluce** – mutace, přírodní výběr, genový posun a genový tok
- 3) **Anageneze x kladogeneze** - co je vlastně druh
- 4) **Dva příklady studia historie populací** - historie irské populace
- odštěpení člověka od lidoopů
- 5) **Rozšíření zemědělství do Evropy** – migrace technologie nebo zemědělců
(příklad užitečnosti genetických analýz)

Anageneze x kladogeneze
(evoluční vsuvka)

Evoluci lze chápat jako dva procesy:

- 1) **Anagenezi** – evoluce jedné evoluční linie daného druhu
- 2) **Kladogenezi** – charakterizující proces vzniku nových druhů procesem tzv. větvení („branching“ process) jednotlivých linií

Definice druhu

Biologický druh – jedinci stejného druhu jsou schopni mezi sebou přirozeného páření a jsou schopni mít plodné potomstvo

Př.: **komár x slon** - mnoho genetických rozdílů, není pochyb

kůň a osel - jsou si navzájem více podobnější jak fyzicky, tak geneticky a jsou schopni mít i potomstvo (osel x kobyly = mula vs. mezek)

- nicméně mula je sterilní = kůň a osel jsou evolučně izolované reprodukční jednotky, které **nejsou dále schopné sdílet své geny v dalších generacích** = dva druhy



Definice druhu

- **koncept biologického druhu** je však využitelný jen pro klasifikaci žijících organizmů
- **selhává u fosilií**, kde chybí přímý důkaz o schopnosti páření - **rozdílnost druhu je odvozována z fyzických odlišností**

= chybně pak můžeme rané populace člověka označit odlišným druhovým jménem, přestože jsou součástí jediné evoluční linie

= **není to druh ve smyslu biologického druhu, ale** smyslu časovém, **oddělující jednotlivé stupně vývoje** (podobně jako nemluvně vs. dítě)

- pro vysvětlení typů evoluce budeme tedy zatím chápat druh čistě jako biologický termín – biologický druh

- evoluci lze chápat jako dva procesy:

- 1. Anagenezi – evoluce jedné evoluční linie daného druhu**

2. Kladogenezi – charakterizující proces vzniku nových druhů procesem tzv. větvení („branching“ process) jednotlivých linií

Anageneze

- druh je rozdělen do většího počtu populací, které jsou **provázány genovým tokem**
- **nové mutace** jsou **sdíleny** prostřednictvím **genového toku**
- **kolísá dynamika mezi genovým posunem a genovým tokem** – nejdříve se zvyšují rozdíly mezi těmito populacemi, ale později je naopak tato interakce zmenšuje
- selekce někdy populační rozdíly zmenšuje, jindy geografickým gradientem způsobuje environmentální variabilitu

Druhy si udržují jednotnost prostřednictvím genového toku, ale stejně tak je zde produkována a udržována lokální a regionální variabilita (naš výlet kolem světa v první přednášce).

Kladogeneze - speciace

- pro zrození nového druhu musí být splněny dvě podmínky:

- 1) nějaká **část původního druhu** (obvykle malá populace) se musí stát **reprodukčně izolovanou** od ostatních = je **přerušen genový tok** (nebo alespoň významně redukován) – populace už mnohem obtížněji sdílejí společné geny

reprodukční izolace je nezbytná, avšak nikoliv dostatečná pro samotnou speciaci

2) vznik **genetického rozrůznění**

- např. **vznikem nových mutací** – objeví se jen v jedné populaci
- **genový posun**, který dělá izolovanou populaci geneticky ještě odlišnější, zejména pokud je populace malá
- **přírodní výběr** - pokud se izolovaná populace ocitá v odlišných podmínkách nebo zde působí jiný adaptivní tlak než u původní populace

Pokud uběhne dostatek času a vytvoří se dostatečná genetická odlišnost mezi rodičovskou a dceřinou populací, pak tyto **odlišnosti nakonec vedou k neschopnosti mít po páření fertilní potomstvo** – **vznikají dva nové druhy**