

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 lidopů
- 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 x 36  
jedinci NN tvoří všechny gamety s alelou N = 2 x 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 x 36 + 48 = 120  
celkový počet gamet s alelou N = 2 x 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 <sup>A</sup>	28	4
I <sup>B</sup>	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

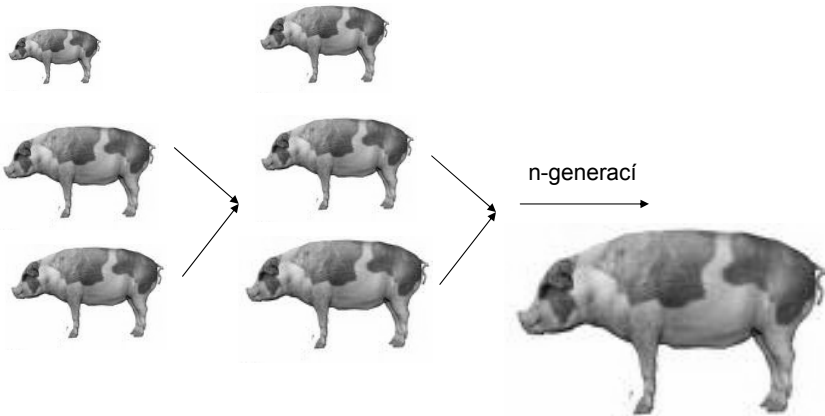
**Jak funguje evoluce?**

- **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*

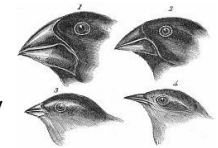
Charakterizujeme si však postupně všechny tyto mechanismy.

**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 přežít 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**

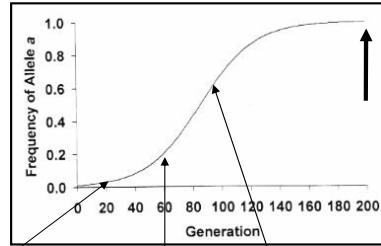
obrázek ukazuje příklad selekce u lokusu se dvěma alelami A, a

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

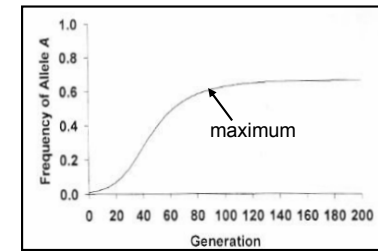
- přírodní výběr dokáže velmi rychle nahradit alelu A alelou a (musí však působit po celou dobu)
- rychlost závisí na počáteční alelové četnosti a hodnotách fitness genotypů

**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 %

$a = 0,01$

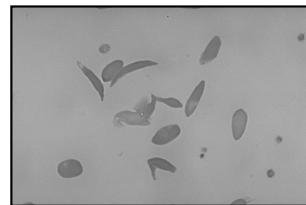


- AA a aa má malou fitness, avšak vysoká fitness Aa vrací do genofondu A i a a obě alely se tak v populaci stále udržují
- po asi 80 generacích dosahuje selekce maximálních četností - A nenahradilo  $a =$  konečné alelové četnosti jsou vyvážené - **balancovaná selekce (stabilizující selekce)** (př. srpkovitá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

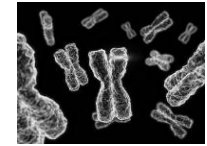
Přírodní výběr je pro nás jako evoluční faktor problematický – **selekce probíhá na úrovni fenotypu vlivem prostředí** – nejedná se o neutrální evoluci.

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

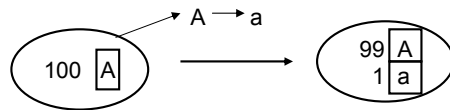
My budeme **evoluci sledovat na genotypové úrovni jako genetickou rozmanitost**, kde hlavními evolučními silami budou **mutace, genetický drift a genový tok**.

MutaceMutace

- 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

MutacePř.:

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*.

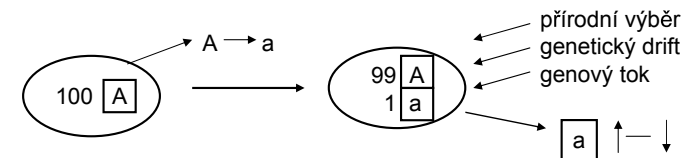
Nyní budeme uvažovat **mutaci**, která proběhne v jedné gametě a která způsobí změnu alely *A* na alelu novou *a*.

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



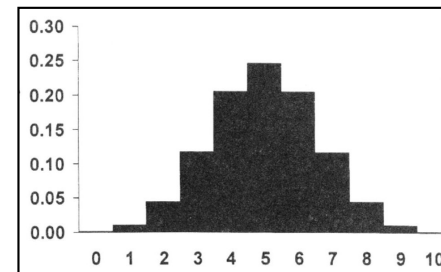
- změna je sice malá, avšak mutace přináší kvalitativně novou informaci – alela *a*
- zda se bude četnost alely *a* zvyšovat, snižovat nebo bude stálá záleží na dalších evolučních silách
- jakmile máme lokus, který je zastoupen alespoň dvěma alelami = genetický polymorfismus – **můžeme sledovat průběh 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 minci 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 5A a 5a
- např. 3A a 7a – do genofondu přispějí méně alelami A a více a oproti předpokladu

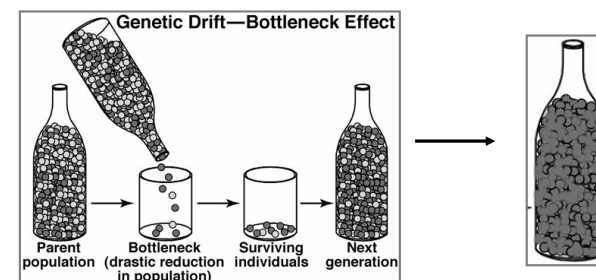
- tento proces náhodnosti probíhá u každého rodiče – z generace na generaci se mění četnosti v genofondu populace

- 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**

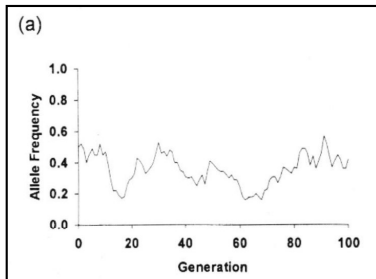


- poté již alelové četnosti zůstávají 0,0 nebo 1,0 až do doby než je do populace vnesena nová alela procesem mutace nebo migrace

**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)

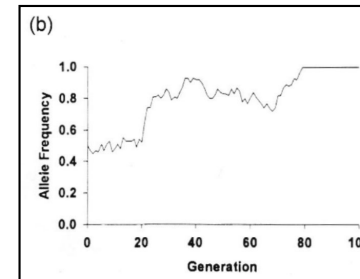


- četnosti se pohybují náhodně nahoru a dolů
- po 100 generacích se hodnota (0,42) příliš neodlišuje od počáteční

**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)

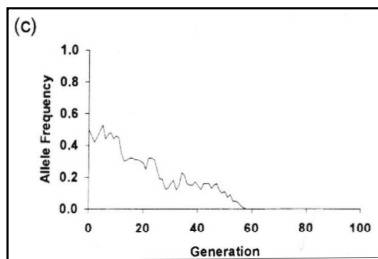


- posun četnosti alely pokračuje směrem nahoru a dolů až do chvíle, kdy se alela fixuje
- všichni jedinci v populaci mají dvě kopie stejné alely, druhá alela je ztracena

**Genový posun**

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

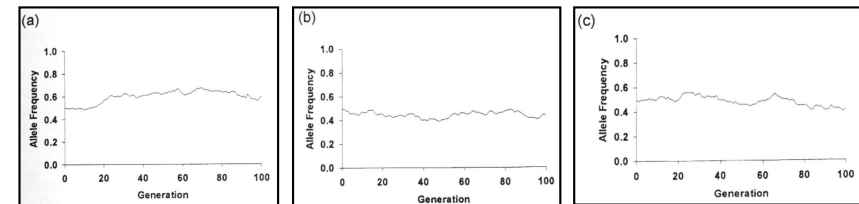
- začínáme s alelovými frekvencemi 0,5
- genetický drift necháme působit po 100 generací
- velikost populace - 50 jedinců (25 párů), každý pár bude mít 2 děti (velikost populace zůstává stejná)



- 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)



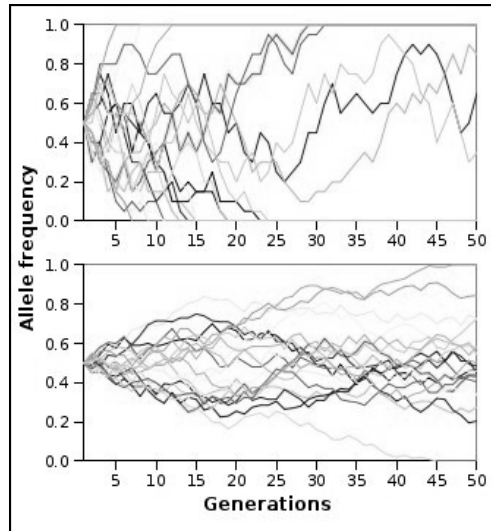
Situace v populaci s počtem 1000 reprodukcí se jedinců.

- 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 tok****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**

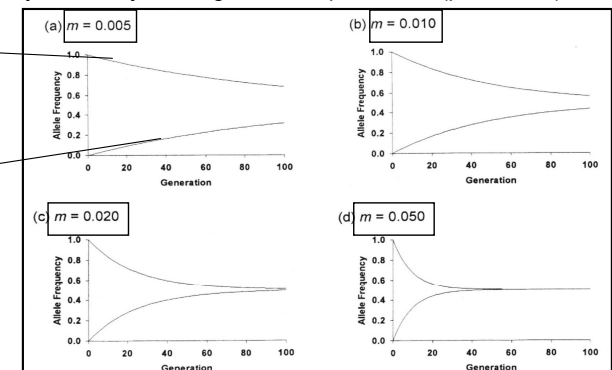
- nastává tehdy, pokud se někteří jedinci přemísťují z jedné populace do jiné a tam se reprodukují (migrace)
- má dva hlavní efekty na alelové četnosti
  - do populace přináší nové geny
  - může časem zvyšovat vzájemnou genetickou podobnost (příbuznost)

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 nevhodnější 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)**

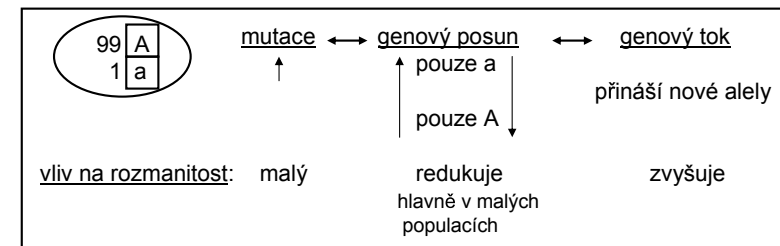
- popsané evoluční síly jsou přirozené, stále působící procesy, které působí buď v souladu nebo proti sobě
- výsledek (změny alelových četností) závisí na dynamice a rovnováze těchto sil

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)

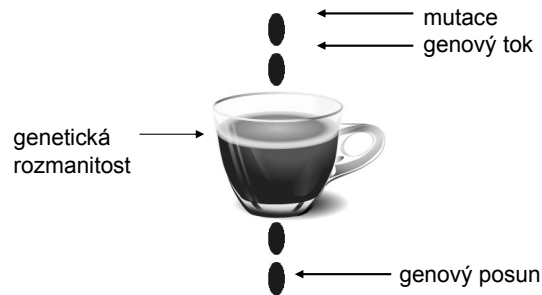
Pozn.: není však vždy jednoduché říct, co bylo konkrétně příčinou:

- 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* populacíPříklad dřevného šálku

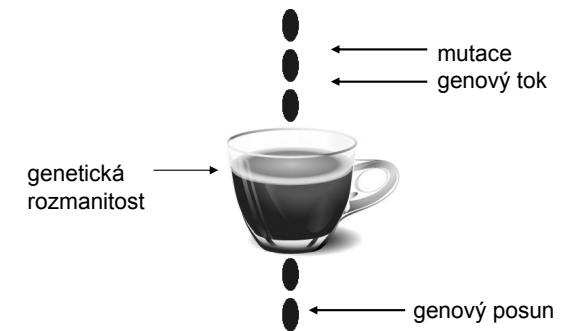
rovnováha



- 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* populacíPříklad dřevného šálku

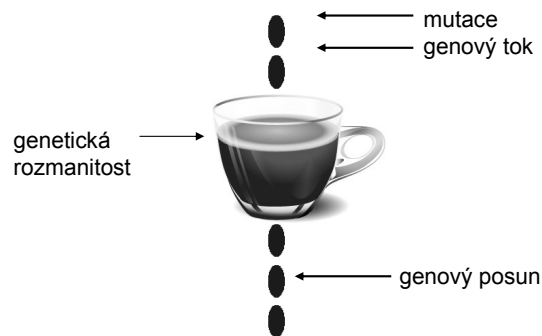
nerovnováha I



- 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* populacíPříklad dřevného šálku

nerovnováha II

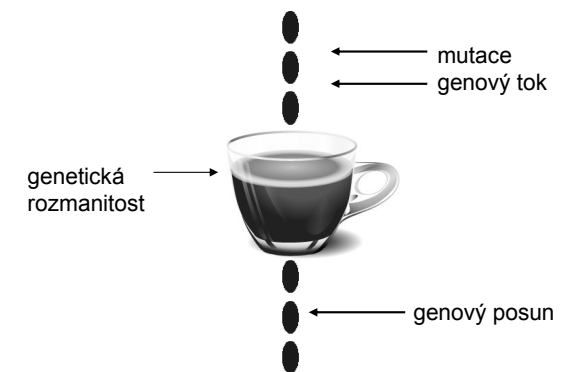


- 3) **pokud bude nárůst rozmanitosti v důsledku vzniku nových mutací a genového toku menší než pokles v důsledku genového posunu = rozmanitost populace klesá**

Vliv dynamiky a rovnováhy evolučních sil na rozmanitost *uvnitř* populacíPříklad dřevného šálku

dynamika

(interakce x velikost faktoru)



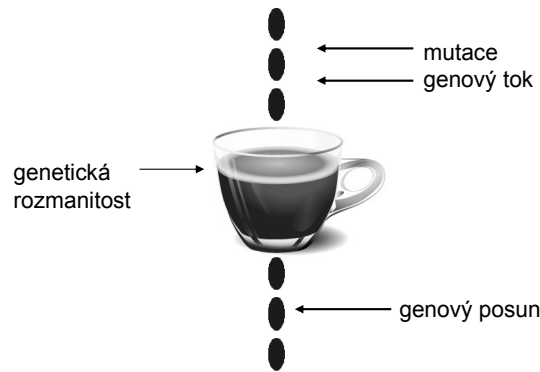
Čím větší bude proud přitékající tekutiny (síla mutace / genového toku), tím rychlejší bude změna genetické rozmanitosti.

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

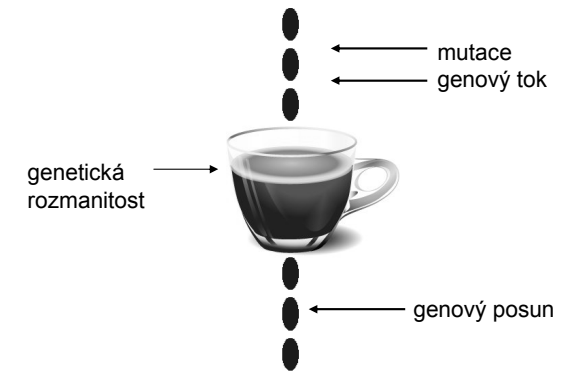
- počáteční četnost
- délka působení



- 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

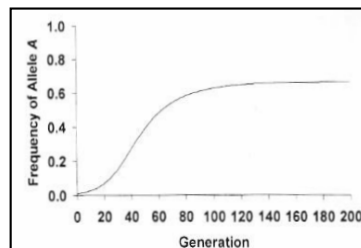


**Poznatek:**  
Vůbec nepotřebujeme selekci, vše běží na úrovni alel (DNA), selekce do toho pak promlouvá vlivem výhodnosti prostředí – změnou prostředí = selekce nemusí působit kontinuálně.

Vsuvka i o významu přírodního výběru.

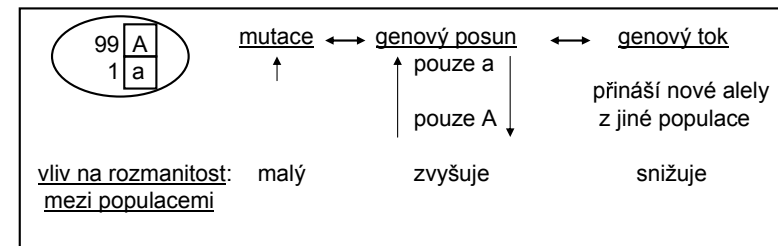
Vliv selekce na rozmanitost *uvnitř* populací

- **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

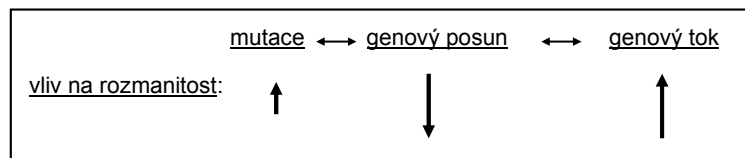


viz animace

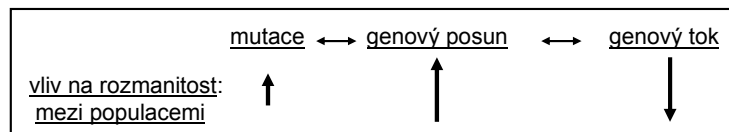
**Genový posun** - může v průběhu času zvyšovat genetickou rozmanitost mezi populacemi – dělá je odlišnějšími (populace se liší fixovanými a eliminovanými alelami)  
- malá x velká, malá x malá

**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 (speciati) – 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 kobyta = 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 organismů
  - 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