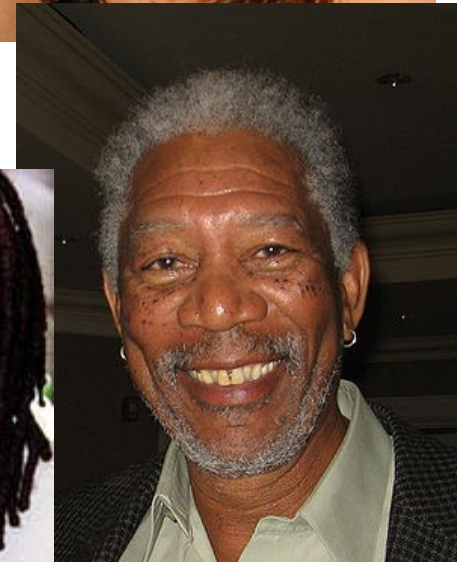
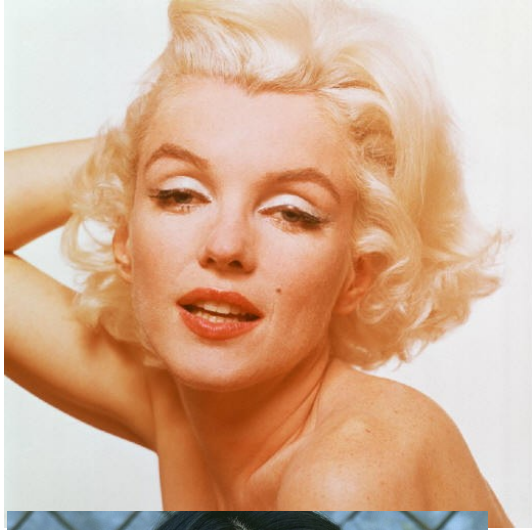


GENETICKÁ A FENOTYPOVÁ PROMĚNLIVOST

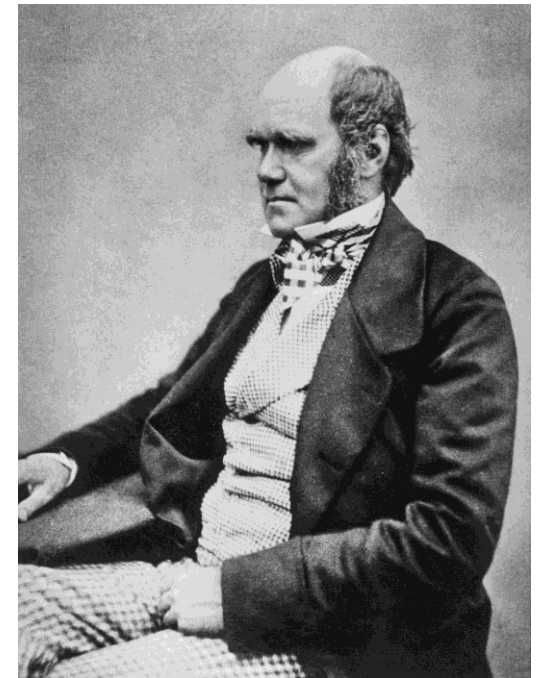


Evoluce jako dvoustupňový proces:

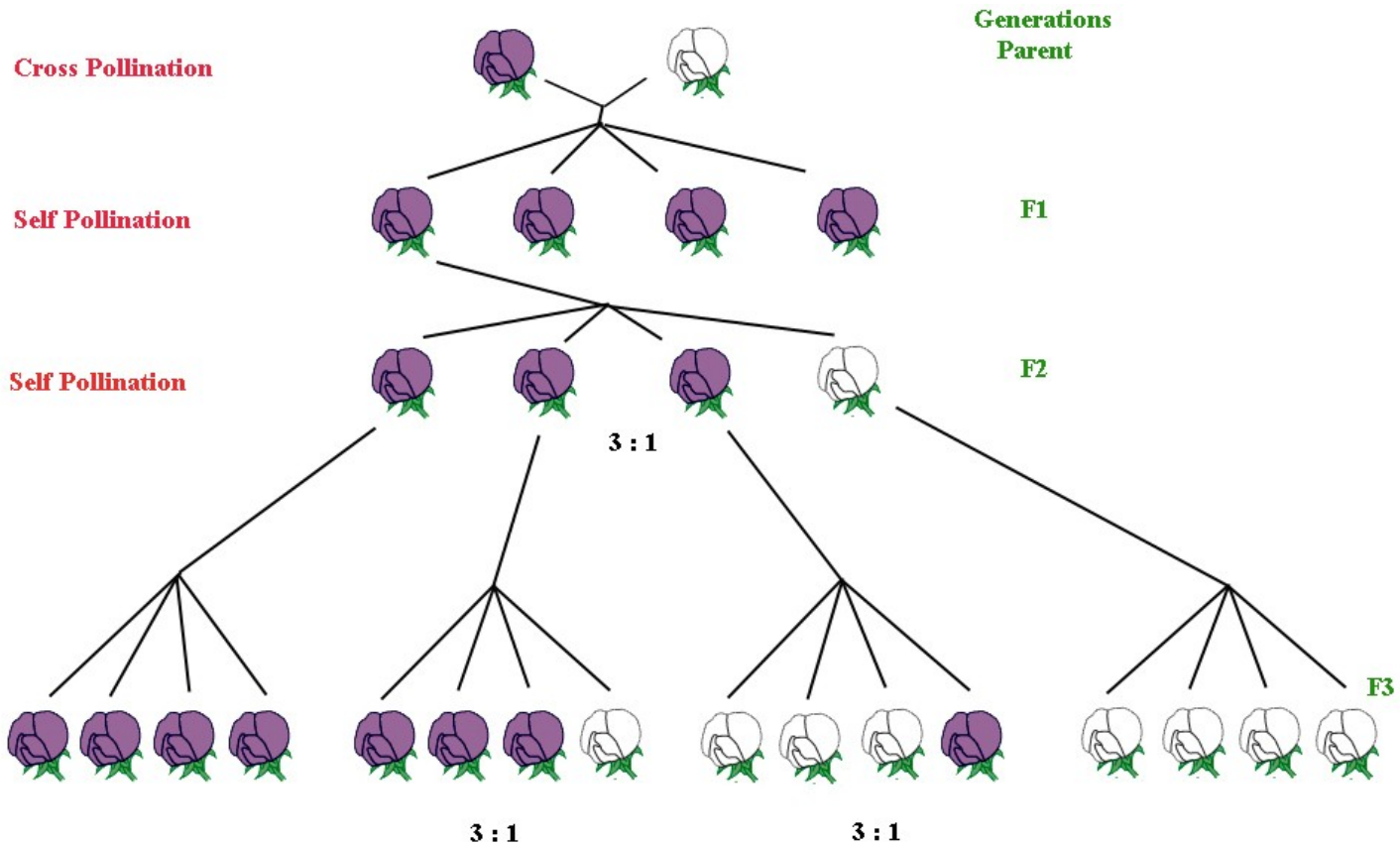
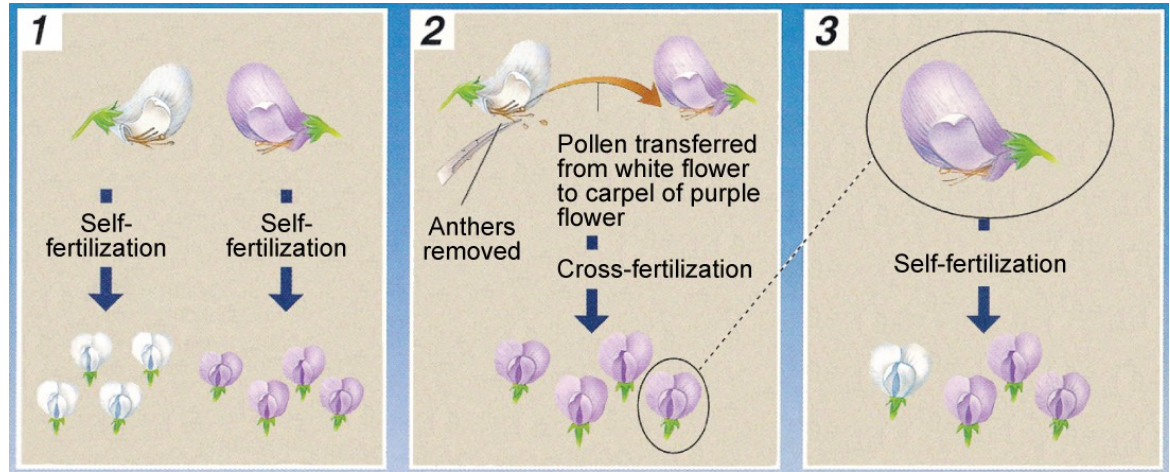
1. proměnlivost mezi jedinci v populaci
2. změny v zastoupení jednotlivých variant z generace na generaci

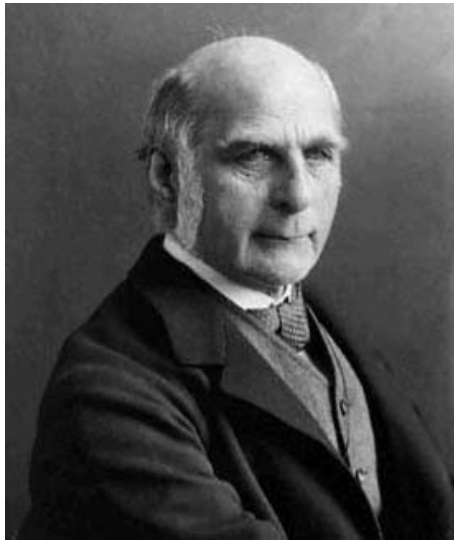


R.A. Fisher



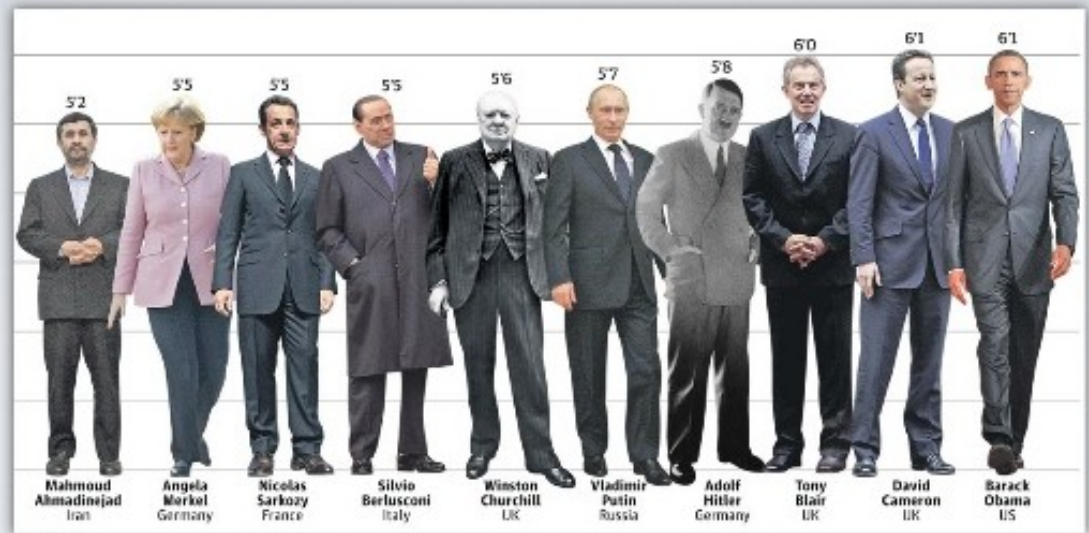
Míra zvýšení reprodukční zdatnosti libovolného organismu v libovolném čase je rovna jeho genetické proměnlivosti v tomto čase.





F. Galton

Continuous And Discontinuous Variation



CVHS GCSE POWERPOINT SHARE

Biometrikové: kontinuální proměnlivost

mnoho genů

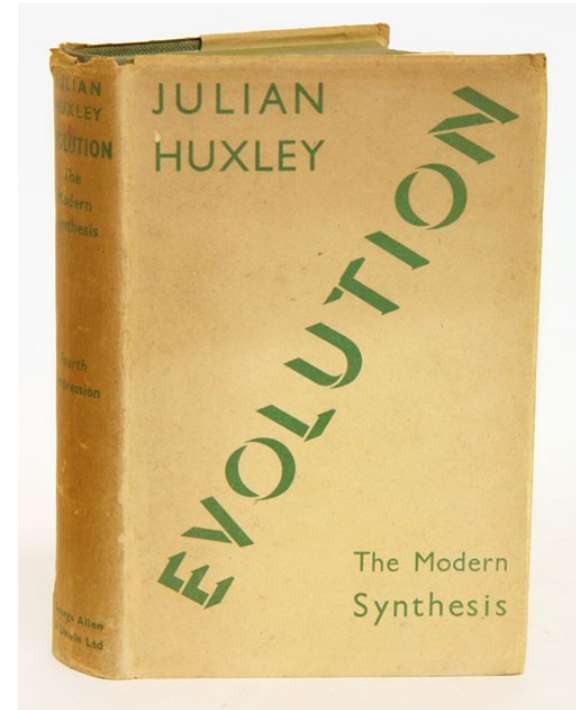
často silný vliv prostředí

Zdroje fenotypové proměnlivosti:

rozdíly v genotypu

rozdíly v podmínkách prostředí

maternální vlivy (paternální vlivy)



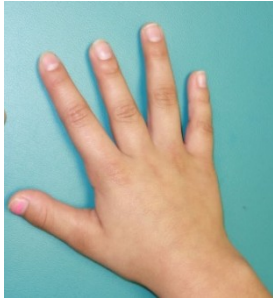

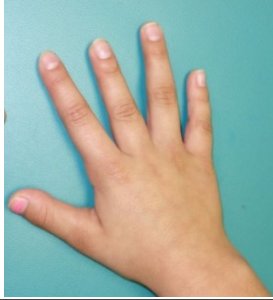

Paradox:

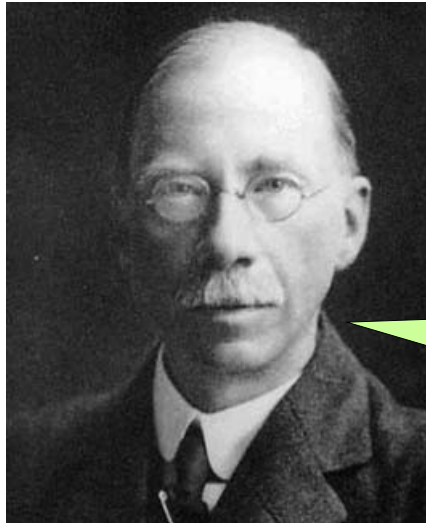
pro evoluční biology důležité studovat fenotypové projevy

pro genetiky snazší studovat přímo molekuly



Reginald C. Punnett: brachydaktylie

	B	b
B	 BB	 Bb
b	 Bb	 bb



George Udny Yule

Proč v populacích nepozorujeme poměr 3:1?



Co je to gen?

1. Počátky vývoje pojmu gen

Za vznik nového vědeckého oboru se obvykle pokládá formulace několika základních zákonů a vytvoření základních pojmů, které později ve-

později „znovuobjevní“. Zásahu o založení nového oboru jim však po právu cizinci nepřestili, částečně asi i proto, že tehdy ieš-

**VLADIMÍR
VONDREJS**

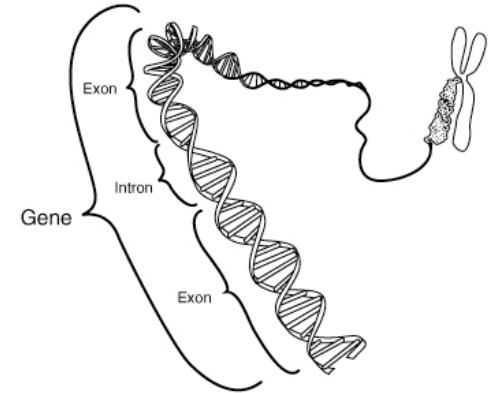
gen ... dodnes problém s vymezením
lokus ... zde = gen

alely = alternativní formy genu (dnes širší význam)

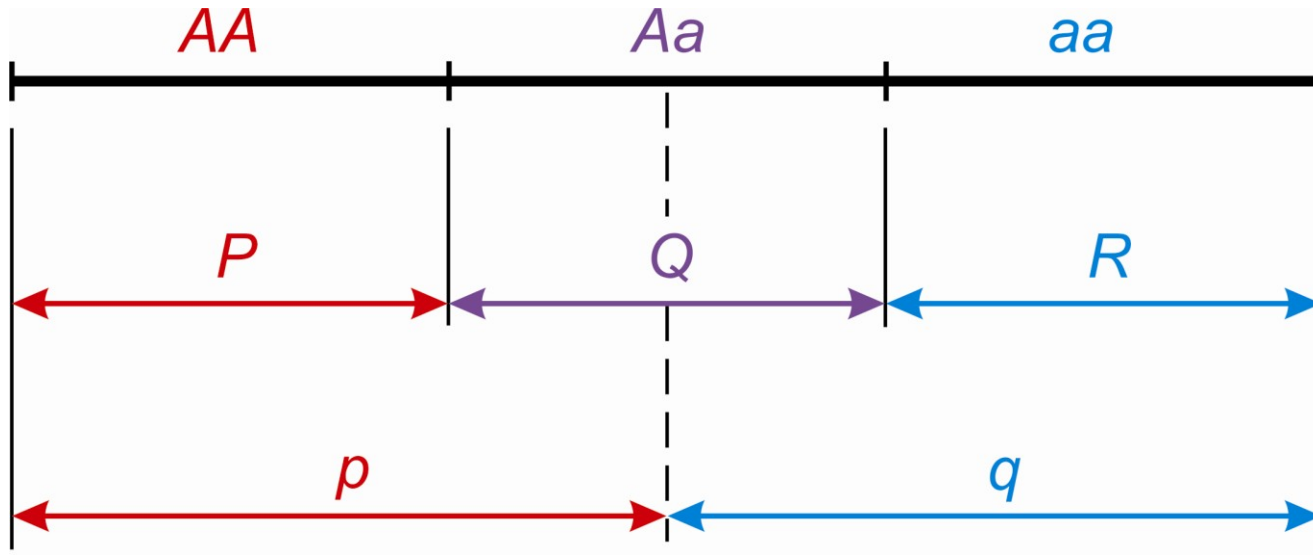
genom = soubor všech genů jedince (jaderný, mitochondriální...)

genotyp = soubor alel jednoho nebo více genů jedince

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



Genotypové a alelové frekvence



Relativní četnosti = frekvence: genotypové: P (G_{AA}), Q (G_{Aa}), R (G_{aa})

alelové (genové): p (A), q (a)

$$P + Q + R = 1$$

$$p + q = 1$$

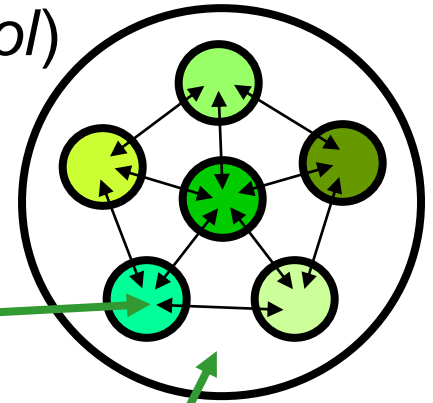
Evolve probíhá v populacích...

T. Dobzhansky, E. Mayr:

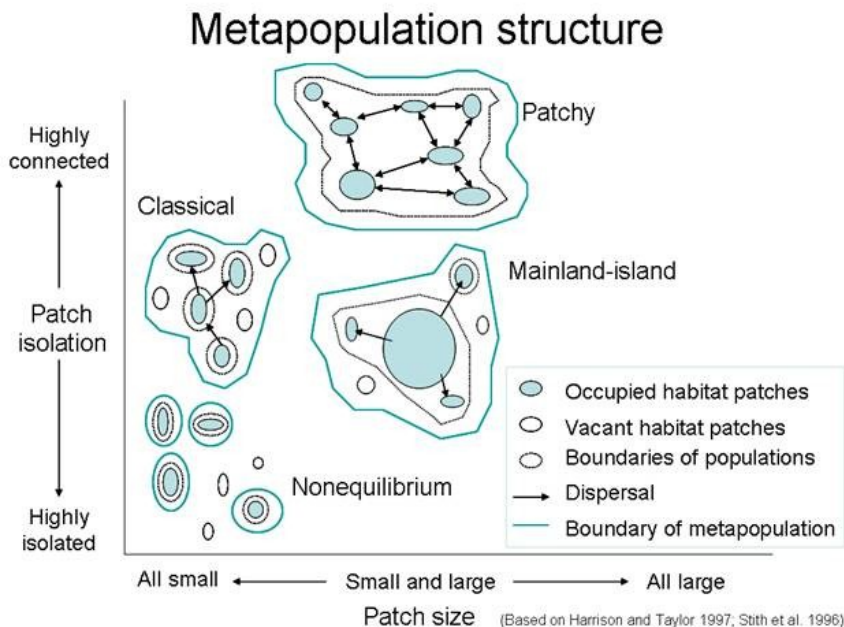
populace jako společný **genofond** (*gene pool*)

≈ soubor sdílených genů

lokální populace (subpopulace, děmy)



globální populace, metapopulace



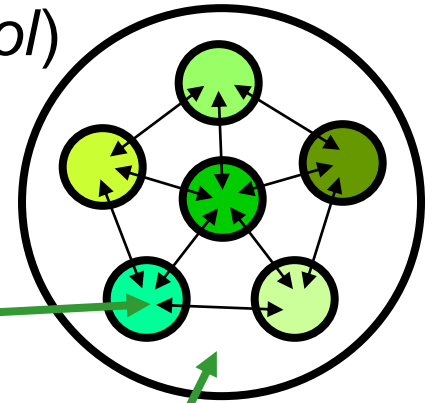
Evolve probíhá v populacích...

T. Dobzhansky, E. Mayr:

populace jako společný **genofond** (*gene pool*)

≈ soubor sdílených genů

lokální populace (subpopulace, démy)



globální populace, metapopulace

Lokální populace sdílejí i **system páření/párování** (*system of mating*)

populace přírodní, experimentální, zemědělské,
modelové

Modelové populace – Hardy-weinbergovská p.

Vlastnosti:

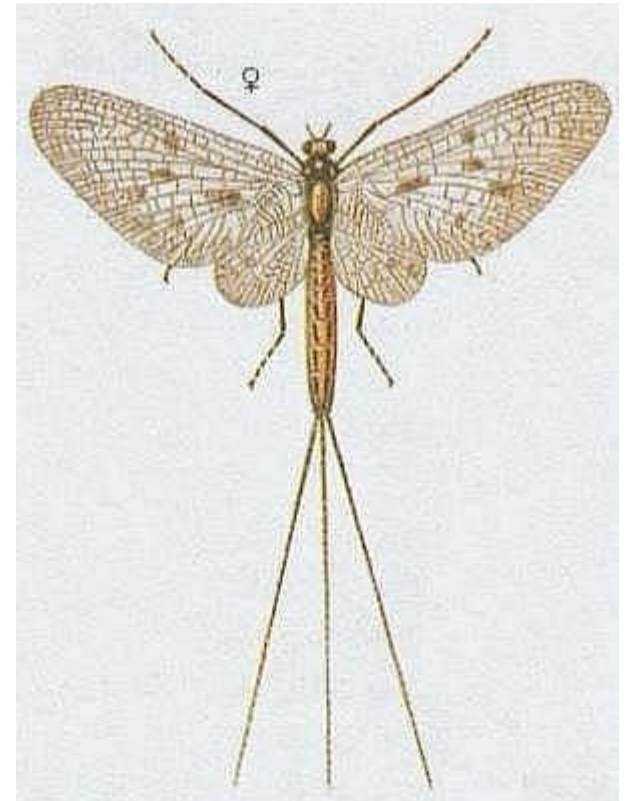
diploidní

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 (efektivně nekonečná) velikost

žádná migrace

žádná mutace

žádná selekce

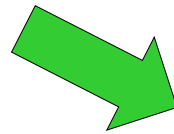
Proč v přírodě nepozorujeme mendelovské poměry 3:1?



R. C. Punnett







1908



Godfrey Harold Hardy

HARDYHO-WEINBERGŮV PRINCIP

		Samčí gamety	
		Alela A	a
Samičí gamety	Alela Frekv.		
	A p	 <p>AA</p> <p>$p \times p = p^2$</p>	 <p>Aa</p> <p>$p \times q = pq$</p>
a q	 <p>aA</p> <p>$q \times p = qp$</p>	 <p>aa</p> <p>$q \times q = q^2$</p>	

Frekvence
v zygotech:

$$AA: G_{AA}' = p^2$$

$$Aa: G_{Aa}' = pq + qp = 2pq$$

$$aa: G_{aa}' = q^2$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$



Godfrey Harold Hardy
(1877-1947)



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:

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

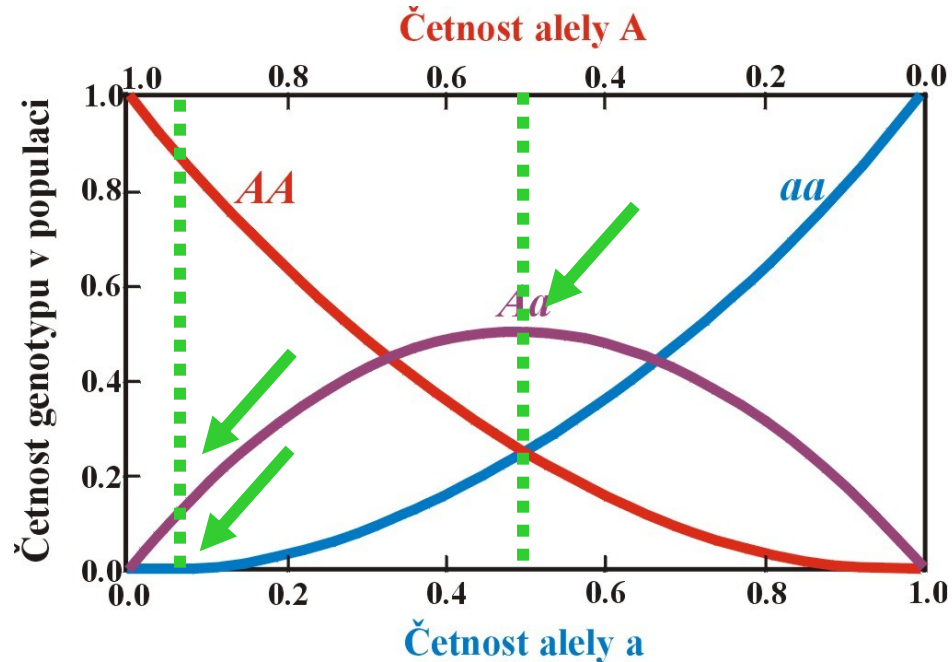
$$\text{samci: } p + q$$

více alel:

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

$$\text{obecně } p_i^2 + 2p_{ij}$$

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

Možné příčiny neplatnosti H-W rovnováhy:

Metodické příčiny:

nulové alely, *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:

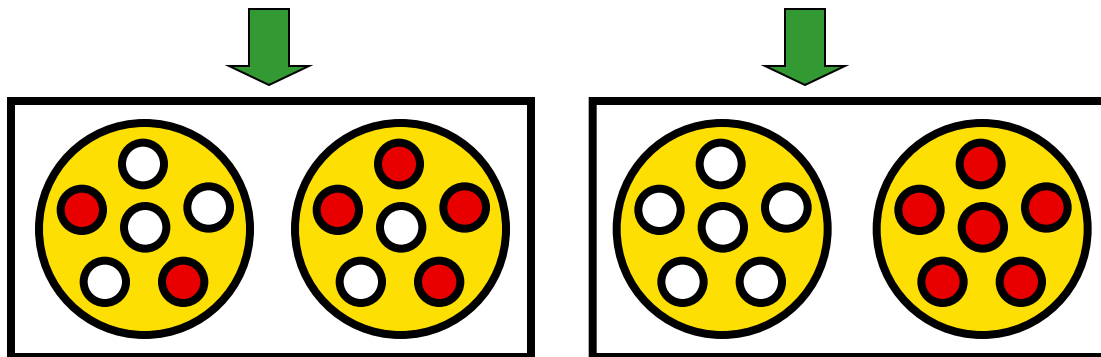
elektroforéza proteinů

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

PCR, sekvenování, NGS, 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



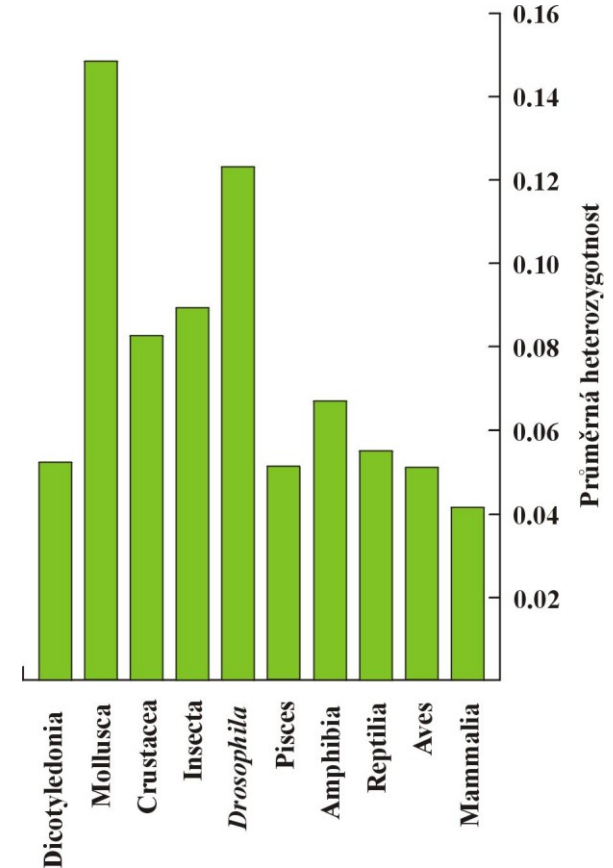
A. Sturtevant, T. Dobzhansky:
„rovnovážný“ model
proměnlivost normou



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
Obratlovci			
ryby	51	0.152	0.051
obojživelníci	13	0.269	0.079
plazi	17	0.219	0.047
ptáci	7	0.150	0.047
hločavci	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

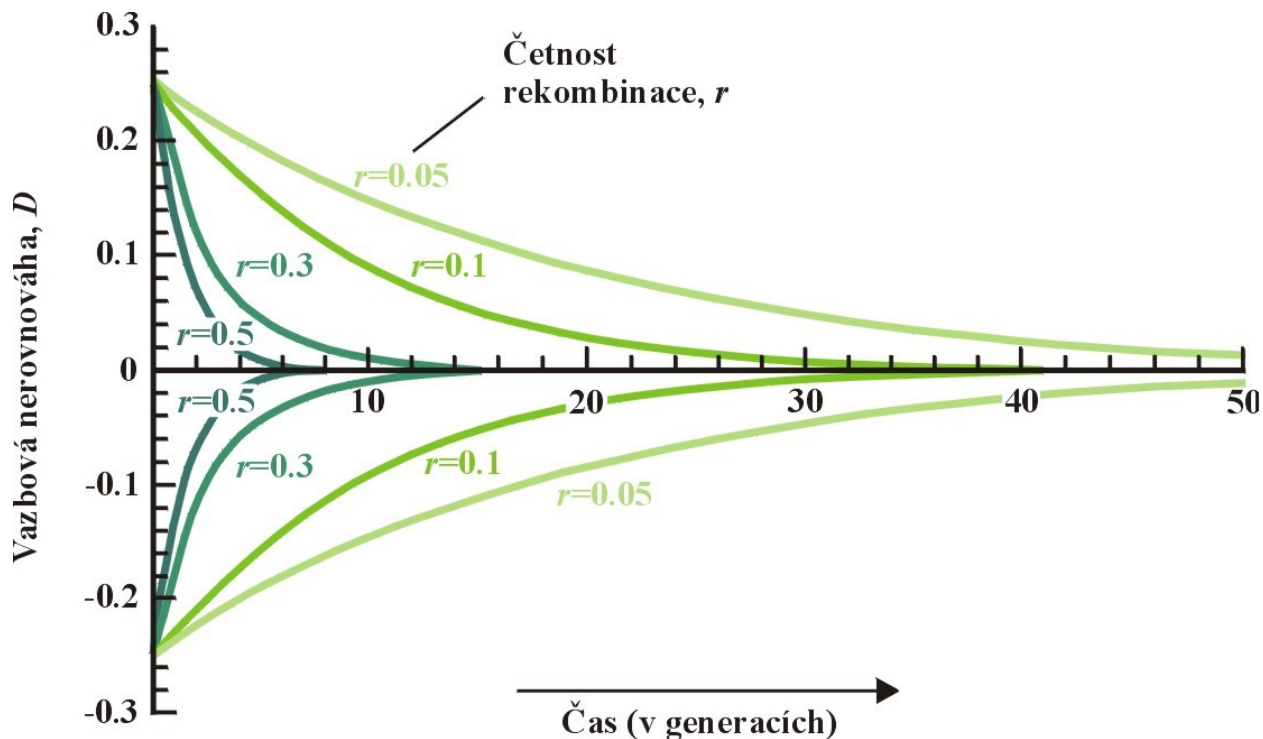
blízkost lokusů = **vazba**

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 :



Příčiny vazbové nerovnováhy:

vazbová nerovnováha nemusí být mezi lokusy na stejném chromozomu!

absence rekombinace (např. inverze)

nenáhodnost oplození

selekce

recentní mutace

vzorek směsí 2 druhů s různými frekvencemi

recentní splynutí 2 populací

náhodný genetický posun (drift)