

## Náhodný genetický posun

- četnost alely v populaci = pravděpodobnost jejího objevení se v další generaci

- pravděpodobnost, že v populaci zůstane  $i$ -alel  $A$  s četností  $p$  se vypočítá jako:

$$\frac{2N!}{i! (2N - i)!} p^i q^{2N-i}$$

- v přirozených populacích se fixuje alela s vyšší alelovou četností

- působení náhodného genetického posunu lze měřit poklesem četnosti heterozygotů

$H_I$  – heterozygotnost individua, jedince v populaci či pravděpodobnost heterozygotnosti jakéhokoliv genu v populaci

$H_S$  - očekávaná heterozygotnost v subpopulaci s náhodným oplozením při vlivu driftu

$H_T$  - očekávaná heterozygotnost v populaci po sloučení všech subpopulací

úbytek heterozygotů vyjadřujeme koeficienty inbridingu  $F$

$F_{IS}$  – KI individua v jednotlivých subpopulacích (podmíněno inbrídingem)

$F_{ST}$  – úbytek heterozygotů v subpopulacích vzhledem k celkové populaci (podmíněno driftem)

$F_{IT}$  – celkový (podmíněno kombinací obou vlivů)

$$\begin{aligned} F_{IS} &= (H_S - H_I) / H_S \\ F_{ST} &= (H_T - H_S) / H_T \\ F_{IT} &= (H_T - H_I) / H_T \end{aligned}$$



$$H_I = \sum H_{\text{subpopulací}} / \text{celkem subpopulací}$$

$$H_S = \sum 2pq / \text{celkem subpopulací}$$

$$H_T = 2\bar{p}q = 2\bar{p}(1 - \bar{p})$$

$$\bar{p} = \sum p / \text{celkem}$$

Pozn.: V malé populaci, kde jsou sice jedinci jakoby příbuzní, ale oplození mezi nimi je chaotické, náhodné  $\rightarrow F_{IS} = 0$   
ale je to malá populace, takže zde působí drift, který eliminuje jednu z alel  $\rightarrow F_{ST} \neq 0$

### Fixační koeficient

$$F_t = 1 - (1 - 1/2N)^t$$

Slouží k vyjádření počtu generací  $t$ .

## Efektivní velikost populace

### 1) Při nestejném poměru pohlaví

$N_m$  – počet samců

$N_f$  – počet samic

$$N_e = 4N_m N_f / (N_m + N_f)$$

### 2) U živočichů s určitým areálem výskytu – s disperzivním rozložením

$$N_e = 4 \pi \delta \sigma^2$$

$\delta$  – počet pářících se jedinců na jednotku plochy

$\sigma^2$  – jednosměrná variance mezi místem páření a narození

## PŘÍKLAD 38

Jedné studentce se velmi líbily rostliny *Phlox cuspidata*. Ve svém pokoji vždy pěstovala dvě rostliny ze dvou semen náhodně vzatých z rostlin v předchozím roce. Poněvadž zabezpečila náhodné oplození těchto rostlin spočívající ve stejné pravděpodobnosti samosprášení a cizosprášení rostlin, je její metoda pěstování ekvivalentní náhodnému výběru čtyř gamet a jejich spojení pro vytvoření dvou rostlin následující generace. Předpokládejme, že v jednom roce obsahovaly její rostliny dvě alely  $Adh^a$  a dvě alely  $Adh^b$  ( $Adh$  je gen pro tvorbu alkoholdehydrogenázy). Použijte rovnice 2.1 k výpočtu různých pravděpodobností, že populace v příštím roce bude obsahovat 0, 1, 2, 3 nebo 4 alely  $Adh^a$ .

Každý rok se ze 2 rostlin vybere náhodně 2 semena, která  
vyrůstou z 2 rostlin.

$$p = Adh^a = 0,5$$

(KA ZADÁTKU STEJNÁ ALELOVÁ ČESTNOST)

$$q = Adh^b = 0,5$$

$$N=2 \quad 2N=4$$

1) 1. GENERACE

YAKO VE RÁVNOPŮDOBNOSTI, IŽ V 1. GENERACI BUDE Adh<sup>a</sup> GENIKOVANÁ

$\lambda = 0$

$$P = \frac{2N!}{\lambda!(2N-\lambda)!} p^\lambda q^{2N-\lambda} = \frac{4!}{0!(4!)} (0,5)^0 (0,5)^4 = 1/16 = \underline{\underline{0,0625}}$$

KADYŽ ROK JSU 2 ROZDILNĚ VÝSKYT NÁHODNĚ 2 GENY, K. DALI VÍKIL 2 ROZDILNĚ.

$p = Adh^a = 0,5$  (KVA ZADÁTKU STĚŽNĚ ALLELOVĚ ČESTNOST)  
 $q = Adh^b = 0,5$   $N=2$   $2N=4$

2)  $\lambda = 1$

4 ALLELY b, c, d, e

$$P = \frac{4!}{1!(3!)} \cdot (0,5)^1 (0,5)^3 = 1/5 = \underline{\underline{0,2}}$$

3)  $\lambda = 2$

YAKO V RÁVNOPŮDOBNOSTI GENY a: b

$$P = 2/8 = \underline{\underline{0,25}}$$

4)  $\lambda = 3$

$$P = \underline{\underline{0,2}}$$

$\lambda = 4$

$$P = \underline{\underline{0,0625}}$$

1) 1. GENERACE

YAKO JE PRAVDĚPODOBNOST, ŽE V 1. GENERACI BUDE Adh<sup>a</sup> ELIMINOVÁNA

$\lambda = 0$

$$P = \frac{2N!}{i!(2N-i)!} p^i q^{2N-i} = \frac{4!}{0!(4!)} (0,5)^0 (0,5)^4 = 1/16 = \underline{\underline{0,0625}}$$

Každý rok se v 2 populacích náhodně 2 geny, každá v 1/4 a 3/4 rozdílně.

$p = Adh^a = 0,5$  (KA ZADÁNKU STEJNÁ ALELOVÁ ČESTNOST)  
 $q = Adh^b = 0,5$   $N=2$   $2N=4$

Po 1. generaci náhodného posunu nastane s pravděpodobností 6,25 % fixace alely Adh<sup>a</sup>. Stejná bude také pravděpodobnost, že tato alela bude po jedné generaci eliminována. Celkem je však 87,5% pravděpodobnost, že populace zůstane segregující (i = 1, 2, 3).

2)  $\lambda = 1$   
4 alely

$$P = \frac{4!}{1!(3!)} \cdot (0,5)^1 (0,5)^3 = 1/4 = \underline{\underline{0,25}}$$

3)  $\lambda = 2$

YAKO V RŮVNĚŽNĚ ČASOVACI 2a: 2b

$$P = 2/8 = \underline{\underline{0,25}}$$

4)  $\lambda = 3$

$$P = \underline{\underline{0,25}}$$

$\lambda = 4$

$$P = \underline{\underline{0,0625}}$$

PŘÍKLAD 39

Vypočítejte u populace v příkladu 38 pravděpodobnost, že populace zůstane segregující po dvou generacích náhodného genetického posunu.

2 příkladu 38/107 (viz. příklad 38) viz. 16 po 1. generaci  
 náhodným gen. posunem při 20 osobách A a a A

$$\frac{i=0}{k=0} \quad (A, A \text{ a } a, a, a, a)$$

$$\frac{2N!}{i!(2N-i)!} q^{2N-i}$$

podobně 2  
 příkladu 38/106

$$P = 0,0625 \quad - \text{pravd. po 1. generaci}$$

$$\frac{i=1}{k=1/4} \quad (A, a, a, a)$$

$$P = 0,25$$

$$\frac{i=2}{k=1/2}$$

$$P = 0,375$$

$$\frac{i=3}{k=3/4}$$

$$P = 0,25$$

$$i=4$$

$$k=1 \quad P = 0,0625$$

pravd. po 1. generaci, 16  
 osobách A a a A

87,5%

$$1 - (0,0625 + 0,0625)$$



Pravděpodobnosti. Binomické ALV u 2. generace  $1/4, 1/2, 3/4$

$$\begin{cases} p = 1/4 \\ i = 0 \end{cases}$$

$$P = \frac{4!}{0!(4-0)!} \cdot (1/4)^0 (3/4)^4 = \underline{\underline{0,3164}}$$

$N=2$   
( $2N = \text{počet generací}$ )  
 $2N=4$

$$\begin{cases} p = 1/2 \\ i = 0 \end{cases}$$

$$P = \underline{\underline{0,0625}}$$

$$\begin{cases} p = 3/4 \\ i = 0 \end{cases}$$

$$P = \underline{\underline{0,00391}}$$

$$p = 1$$

zůstává v 2. generaci

$$\begin{cases} P = 0,0625 \\ P = 0 \end{cases}$$

$$p = 0 \text{ zůstává } P = 0,0625 \text{ } | P = 1$$

celková pravděpodobnost zůstává  $y_6 = \boxed{\sum P_{i,6} \cdot P_{j,6}}$

$$P = (1)(0,0625) + (0,25)(0,3164) + (0,375)(0,0625) + (0,25)(0,00391) + (0)(0,0625) =$$

↑  
právní. Elementy při daném  $p$

↓  
fixace, ME  
binomické

$$= \underline{\underline{0,16602}}$$

Podobně jako u prvního příkladu  $F_{fix} = 0,16602$

⇒ Substituční úroveň

$$1 - (0,16602 + 0,16602) = 0,668 =$$

$$\Rightarrow \underline{\underline{66,8\%}}$$

⇒ po 2 generacích

(po 1 generaci je to 84,5%)

$$1 - (0,0625 + 0,0625) =$$

## PŘÍKLAD 41

U 43 subpopulací *Phlox cuspidata* uváděných v předcházejících příkladech byl také studován gen pro glutamátalát transaminázu-2 (*Got-2*). Byly nalezeny tři alely tohoto genu: *Got-2<sup>a</sup>*, *Got-2<sup>b</sup>* a *Got-2<sup>c</sup>*. 39 ze studovaných subpopulací bylo monomorfních pro *Got-2<sup>b</sup>*. Jedna populace obsahovala *Got-2<sup>a</sup>* a *Got-2<sup>b</sup>* s alelovými četnostmi 0,37 a 0,63, pozorovaná četnost heterozygotů byla 0,17. Tři subpopulace obsahovaly pouze *Got-2<sup>b</sup>* a *Got-2<sup>c</sup>*; alelové četnosti *Got-2<sup>b</sup>* byly v těchto populacích 0,87, 0,91 a 0,82 a pozorované četnosti heterozygotů v těchto populacích byly 0,09, 0,06 a 0,09. Odhadněte hodnoty heterozygotnosti a F statistik pro tento gen.

43 subpopulací

39 subpopulací jsou *Got-2<sup>b</sup>*  $\Rightarrow H=0$ 

1 -1-  $Got^{2b} = 0,63$   $Got^{2a} = 0,37$   
 $H = 0,17$

3 -1-  $2^b = 0,87$   $2^c = 1 - 2^b = 0,13$   
 $0,91$   $0,09$   
 $0,82$   $0,18$

 $H = 0,09$  $H = 0,06$  $H = 0,09$ 

? H, F ?

$$H_I = 39(0) + 0,17 + 0,09 + 0,06 + 0,09 / 53 =$$

$$= \underline{0,0095}$$

$$\boxed{\sum H_{\text{substit}} / \sum \text{substit}} = 279 / 290$$

$$H_{\text{sub}} = 2(0,17)(0) + 2(0,63)(0,37) + 2(0,84)(0,13) + 2(0,91)(0,09) + 2(0,82)(0,18) / 53 = \underline{0,02678}$$

$$\boxed{\sum 279} / \sum \text{substit} = 279 / 290$$

workout denotes  $\phi(\text{Got}^{2a}) \rightarrow \sum f / \text{count} = f$

$$\text{Got}^{2a} = 0,37 + 39(0) + 3(0) / 53 = \underline{0,0086}$$

$$\text{Got}^{2b} = (39)(1) + 0,63 + 0,84 + 0,91 + 0,82 / 53 = \underline{0,9821}$$

$$\text{Got}^{2c} = 1 - (2a + 2b) = \underline{0,0093}$$

) so random walk substituted  
a+b+c=1

$$H_I = 2(0,0086)(0,9821) + 2(0,0086)(0,0093) + 2(0,9821)(0,0093) = \underline{0,03532}$$

the probability of substitution  
ALSO

$$\boxed{= 279} \text{ } 20 \in \sum 279$$

43 substituted

39 substituted 46% Got<sup>2b</sup> → H=0  
 1 - 11 - Got<sup>2b</sup> = 0,63 Got<sup>2a</sup> = 0,37  
 H = 0,17  
 3 - 11 - 2b = 0,84 2c = 1 - 2b = 0,13  
 0,91 0,09  
 0,82 0,18  
 H = 0,09  
 H = 0,06  
 H = 0,09

? H, F ?

604724 H<sub>0</sub> H<sub>1</sub> H<sub>2</sub> H<sub>3</sub> H<sub>4</sub> H<sub>5</sub> H<sub>6</sub> H<sub>7</sub> H<sub>8</sub> H<sub>9</sub> H<sub>10</sub> H<sub>11</sub> H<sub>12</sub> H<sub>13</sub> H<sub>14</sub> H<sub>15</sub> H<sub>16</sub> H<sub>17</sub> H<sub>18</sub> H<sub>19</sub> H<sub>20</sub> H<sub>21</sub> H<sub>22</sub> H<sub>23</sub> H<sub>24</sub> H<sub>25</sub> H<sub>26</sub> H<sub>27</sub> H<sub>28</sub> H<sub>29</sub> H<sub>30</sub> H<sub>31</sub> H<sub>32</sub> H<sub>33</sub> H<sub>34</sub> H<sub>35</sub> H<sub>36</sub> H<sub>37</sub> H<sub>38</sub> H<sub>39</sub> H<sub>40</sub> H<sub>41</sub> H<sub>42</sub> H<sub>43</sub> H<sub>44</sub> H<sub>45</sub> H<sub>46</sub> H<sub>47</sub> H<sub>48</sub> H<sub>49</sub> H<sub>50</sub> H<sub>51</sub> H<sub>52</sub> H<sub>53</sub> H<sub>54</sub> H<sub>55</sub> H<sub>56</sub> H<sub>57</sub> H<sub>58</sub> H<sub>59</sub> H<sub>60</sub> H<sub>61</sub> H<sub>62</sub> H<sub>63</sub> H<sub>64</sub> H<sub>65</sub> H<sub>66</sub> H<sub>67</sub> H<sub>68</sub> H<sub>69</sub> H<sub>70</sub> H<sub>71</sub> H<sub>72</sub> H<sub>73</sub> H<sub>74</sub> H<sub>75</sub> H<sub>76</sub> H<sub>77</sub> H<sub>78</sub> H<sub>79</sub> H<sub>80</sub> H<sub>81</sub> H<sub>82</sub> H<sub>83</sub> H<sub>84</sub> H<sub>85</sub> H<sub>86</sub> H<sub>87</sub> H<sub>88</sub> H<sub>89</sub> H<sub>90</sub> H<sub>91</sub> H<sub>92</sub> H<sub>93</sub> H<sub>94</sub> H<sub>95</sub> H<sub>96</sub> H<sub>97</sub> H<sub>98</sub> H<sub>99</sub> H<sub>100</sub>

$$F_{IS} = (H_S - H_I) / H_S = (0,02678 - 0,0095) / 0,02678$$

koef. inbreidu.  
\* vlivem heterozygotů.

$$= \underline{\underline{0,65}}$$

$$H_I = 0,0095$$
$$H_S = 0,02678$$
$$H_T = 0,03532$$

$$F_{JT} = (H_T - H_S) / H_T = \underline{\underline{0,24}}$$

prům. koef. inbreidu.  
vliv driftu

$$F_{IT} = (H_T - H_I) / H_T = \underline{\underline{0,73}}$$

komzinační síla

## PŘÍKLAD 42

V jedné velké stodole byly odchyceny myši (*Mus musculus*) a pomocí elektroforetických metod byl u nich studován velký počet genů včetně genu pro hexoso-6-fosfát dehydrogenázu, NADP-izocitrát dehydrogenázu a hemoglobin. Odhady  $F_{ST}$  pro tyto geny byly 0,10, 0,16 a 0,11 s průměrem  $F_{ST} = 0,12$ . Předpokládáme, že tato populace myši má zhruba konstantní početnost ( $N$ ). Jak dlouhé působení náhodného genetického posunu by vedlo k hodnotě  $F_{ST} = 0,12$  v ideálním případě, kdy nedochází k migraci a  $N = 20$  a při  $N = 100$ ?

$$F_{st} = 0,10$$
$$0,16$$
$$0,11$$

$$\bar{F}_{st} = 0,12$$

$$N = 20$$

$$N = 100$$

$$t$$

a)  $F_t = 0,12$        $F_t = 1 - (1 - 1/2N)^t$   
 $1 - F_t = 1 - 1/2N = (1 - 1/50)^t \Rightarrow$   
 $\overset{0,88}{(1-0,02)} \Rightarrow \underline{t = \ln(0,88) / \ln(0,98)} = \underline{5}$

b)  $t = 26$

$F_{st} = 0,10$   
 $0,16$   
 $0,17$   
 $\bar{F}_{st} = 0,12$   
 a)  $N = 20$   
 b)  $N = 100$   
 c)  $t$

## PŘÍKLAD 45

Stádo dobytka má 200 krav a 2 býky. Jaká je efektivní velikost této populace?

200 KRAV

2 BÝKY

$N_e$

$$N_e = 4 N_m \cdot N_f / (N_m + N_f)$$

$$\underline{N_e = 4(2)(200) / (2+200) = 8}$$

EFektivní počet jedinců je 8  $\Rightarrow$  malá populace  
kde bude mít vliv náhod. genet. posun



## PŘÍKLAD 46

*Phlox pilosa* a *Liatris cylindracea* jsou vytrvalé entomofilní rostliny. V určité populaci se tyto rostliny vyskytovaly v hustotě 9 rostlin / m<sup>2</sup> (*P. pilosa*) a 5 rostlin / m<sup>2</sup> (*L. cylindracea*). Variance disperze obou typů gamet (zde pyl a semena) byla odhadnuta na 3,9m<sup>2</sup> a 2,6m<sup>2</sup>. V jiné populaci, *Lupinus texensis*, byly odhady parametrů  $\delta$  a  $\sigma^2$  :  $\langle \delta \rangle = 15/\text{m}^2$ ,  $\langle \sigma^2 \rangle = 0,5\text{m}^2$ . Použijte rovnici 2.11 k odhadu efektivní velikosti populace pro uvedené druhy rostlinných populací.

$$g \text{ rostlin / m}^2 = \delta$$

$$\text{VARIANCE DISPENZE } \sigma^2 = 3,9 \text{ m}^2 = \sigma^2$$

$$N_e = ?$$

$$N_e = 4 \cdot \pi \cdot \sigma^2 \delta = 4 (3,14) (3,9) (9) = \underline{\underline{441}}$$