

# Genetika kvantitativních znaků

## ➤ Kvantitativní znaky

- Plynulá variabilita
- Metrické znaky
  - Hmotnost, výška
  - Dojivost
  - Srstnatost
  - Počet vajíček
  - Velikost vrhu
- Biochemické parametry (aktivita enzymů)
- Imunologie
  - Prahové znaky, rezistence (jinak u bakterií)

## ➤ Terminologie

- Polygeny (majorgeny, minorgeny) – bez dominance
- Aktivní a neutrální alely
  - Malý účinek na znak
  - Větší množství alel ovlivňujících znak spojený s plynulou proměnlivostí
  - Mezi genotypy nelze vést ostrou hranici
- Pleiotropní vliv (gen má charakter diskontinuítní i kvantitativní)

## ➤ Test aditivity

- Aditivní účinek polygenů

$$F_1 = 1/2 (P_1 + P_2)$$

$$F_2 = 1/4 (P_1 + P_2 + 2F_1)$$

$$B_1 = 1/2 (P_1 + F_1)$$

$$B_2 = 1/2 (P_2 + F_1)$$

- Multiplikativní účinek polygenů

$$F_1 = \sqrt{(P_1 \times P_2)}$$

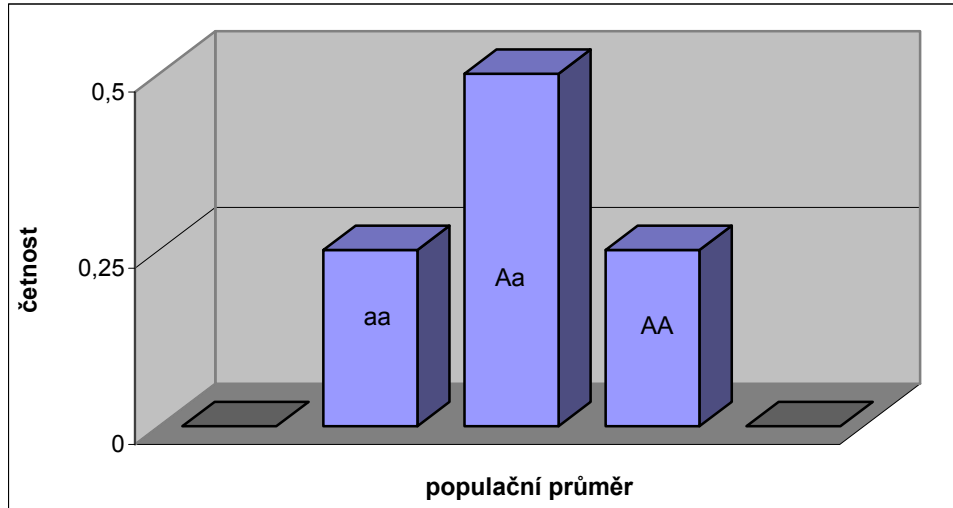
$$F_2 = F_1 [1 + 1/3n(\log P_1 / P_2)^2]$$

$$B_1 = \sqrt{(P_1 \times F_1)}$$

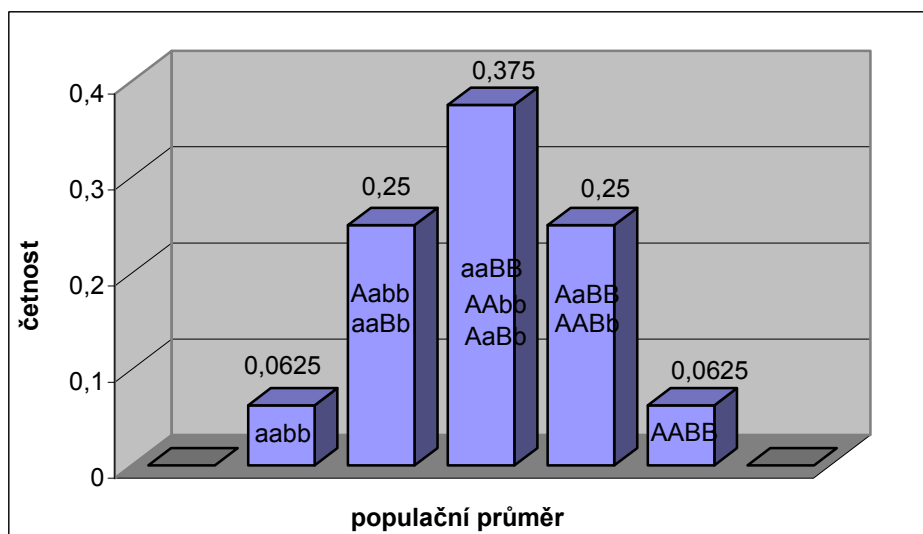
$$B_2 = \sqrt{(P_2 \times F_1)}$$

## ➤ Distribuce četnosti při:

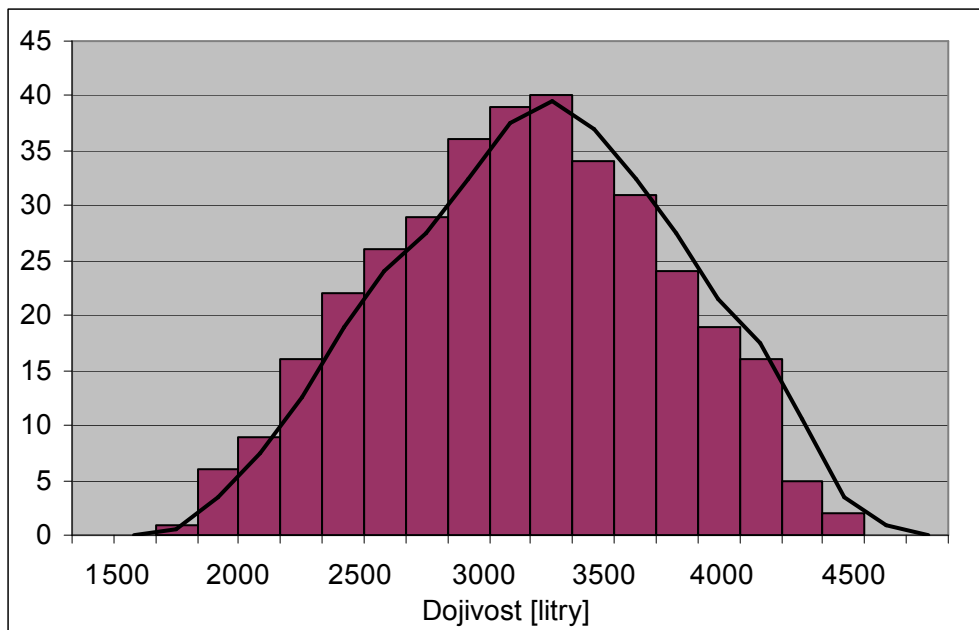
- Jednom lokuse



- Dvou lokusech



- Více lokusech



**Se vzrůstajícím počtem polygenů stoupá počet kategorií a klesá pravděpodobnost výskytu krajních genotypových hodnot.**

- Znárodnění binomickým rozvojem  $(a + b)^n$

Pro 2 lokusy (4 alely):  $a^4 + 4a^3b + 6a^2b^2 + 4ab^3 + b^4$

|                        |      |      |      |      |      |
|------------------------|------|------|------|------|------|
| Počet aktivních alel   | 0    | 1    | 2    | 3    | 4    |
| Počet neutrálních alel | 4    | 3    | 2    | 1    | 0    |
| Četnost genotypů       | 1/16 | 4/16 | 6/16 | 4/16 | 1/16 |

- Pascalův trojúhelník

|   |   |    |    |    |    |    |   |   |  |
|---|---|----|----|----|----|----|---|---|--|
|   |   |    |    | 1  |    |    |   |   |  |
|   |   |    |    | 1  | 1  |    |   |   |  |
|   |   |    | 1  | 2  | 1  |    |   |   |  |
|   |   | 1  | 3  | 3  | 1  |    |   |   |  |
|   |   | 1  | 4  | 6  | 4  | 1  |   |   |  |
|   | 1 | 5  | 10 | 10 | 5  | 1  |   |   |  |
|   | 1 | 6  | 15 | 20 | 15 | 6  | 1 |   |  |
| 1 | 7 | 21 | 35 | 35 | 21 | 7  | 1 |   |  |
| 1 | 8 | 28 | 56 | 70 | 56 | 28 | 8 | 1 |  |

Počet **fenotypů** (kategorií):  $2n + 1$

Počet **genotypů**:  $3^n$

Příklad 1, 2 na straně 6, 14 na straně 12.

Většina alel ovlivňujících kvantitativní znaky má velice malý účinek na znak, takže jej zpravidla nemůžeme viditelně pozorovat.

➤ Projev jedince

$$P = f(G + E)$$

G ... kombinovaný účinek genů v lokusech jedince

E ... kombinace všech negenetických faktorů

**Průměrný projev určitého fenotypu je genotypová hodnota G tohoto genotypu.**

**Kvantitativní znaky jsou určeny kombinovaným účinkem alel v mnoha lokusech, většinou s malým individuálním účinkem na znak a množstvím negenetických faktorů.**

Popis fenotypové hodnoty u jedince:

$$P = \mu + G + E = \mu + A + D + I + E$$

$$G = \mu + A + D + I$$

➤ Způsob měření odchylek u jedince

$$V_P = V_A + V_D + V_I + V_E$$

**Fenotypový rozptyl je pak mírou kolísání fenotypových hodnot kolem střední hodnoty populace (aditivní, neaditivní, genetický, negenetický)**

➤ **Populační průměr**

- Je určen výhradně genovými a odpovídajícími genotypovými četnostmi

|         |    |   |    |    |
|---------|----|---|----|----|
| Hodnota | -a | 0 | d  | +a |
| Genotyp | tt |   | Tt | TT |

kde 0 je střed mezi oběma homozygoty.

| Genotyp | Četnost | Hodnota | Četnost x hodnota |
|---------|---------|---------|-------------------|
| TT      | $p^2$   | a       | $ap^2$            |
| Tt      | $2pq$   | d       | $2pqd$            |
| tt      | $q^2$   | -a      | $-aq^2$           |
|         |         |         | $a(p - q) + 2pqd$ |

kde  $|a|$  je hodnota homozygotů, d je odchylka heterozygota od středu mezi dvěma homozygoty.

- Obecný vzorec pro výpočet populačního průměru s ohledem na alelický pár

$$M = a(p - q) + 2pqd$$

- Pro více alel

$$M = \sum a(p - q) + 2 \sum pqd$$

- Pro úplnou dominanci

$$M = a(1 - 2q^2)$$

**Příklad 4, 7, 8 na straně 7 resp. 9.**

- **Šlechtitelská hodnota jedince je dvojnásobek průměrné odchylky jeho potomků od populačního průměru, je-li jedinec pářen s náhodným vzorkem populace (sledovaný jedinec předá pouze polovinu genetické informace, druhá polovina je z náhodného vzorku).**

Šlechtitelská hodnota je průměrný projev potomků ve srovnání s průměrným projevem všech potomků ve stádě.

- Nemusí se nezbytně rovnat  $G$ , jde pouze **aditivní** hodnotu  $A$
- Je přímo úměrná počtu aktivních alel, které nese (součet účinků všech aktivních alel na všech lokusech zkoumaného znaku)
- Šlechtitelská hodnota heterozygota je uprostřed mezi šlechtitelskou hodnotou homozygotů

### Příklad

U plemene skotu Jersey byl sledován transferinový lokus, který ovlivňuje dojivost (účinek alel je možné zjistit elektroforeticky). Má dvě alely, dominantní  $Tf^A$  a recesivní  $Tf^D$  (dále  $T$  a  $t$ )

Genové četnosti:

$$p(T) = 0,67$$

$$q(t) = 0,33$$

Průměrná dojivost  $TT, Tt = 1882$  litrů  $\langle 1773; 1987 \rangle$

Nejlepší  $TT$  má  $P = 1987$  litrů,  $G = 1882$ ;  $E = +105$

Nejhorší  $TT$  má  $P = 1773$  litrů,  $G = 1882$ ;  $E = -109$

Průměrná dojivost  $tt = 2082$  litrů; je tedy o 200 litrů vyšší, než u  $TT$

Populační průměr  $p^2 + 2pq + q^2 = 1904$  litrů; je určen genovými a odpovídajícími genotypovými četnostmi.

Genotypové hodnoty jako odchylky od populačního průměru:

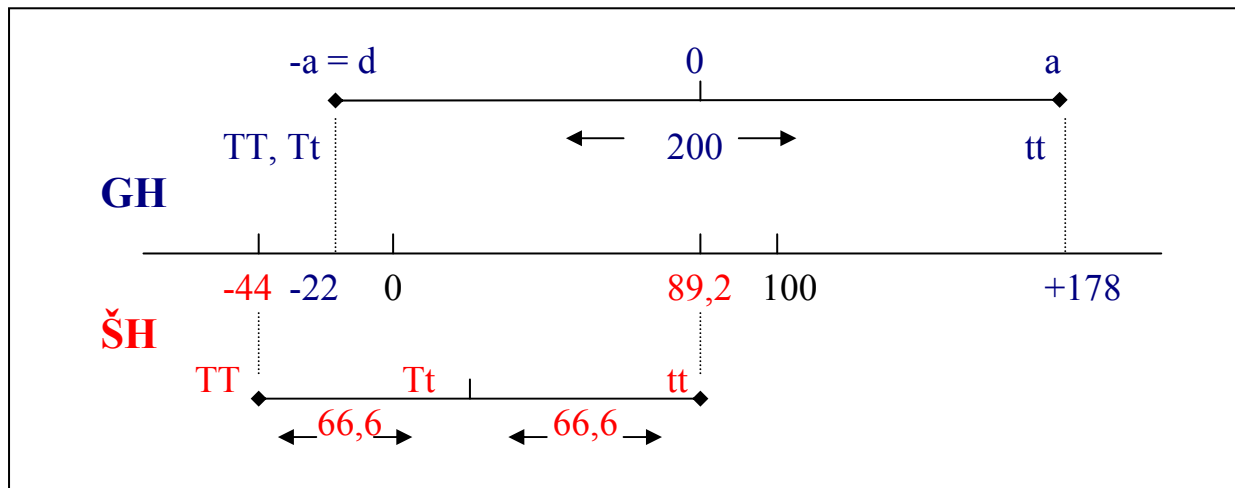
$$TT \text{ a } Tt = 1882 - 1904 = -22 \text{ litrů}$$

$$tt = 2082 - 1904 = 178 \text{ litrů}$$

Šlechtitelská hodnota se zjišťuje u býků. Může mít velké množství potomků v krátkém čase.

Šlechtitelská hodnota se zjistí křížením jednoho býka pro každý transferinový genotyp s náhodným vzorkem krav z populace.

|                            |                 |                         |                 |
|----------------------------|-----------------|-------------------------|-----------------|
| Genotyp býka               | $TT$            | $Tt$                    | $tt$            |
| Genotypová hodnota býka    | -22             | -22                     | +178            |
| Gamety býka                | $T$             | $1/2T + 1/2t$           | $t$             |
| Genotypy potomků           | $2/3TT + 1/3Tt$ | $1/3TT + 1/2Tt + 1/6tt$ | $2/3Tt + 1/3tt$ |
| Genotypová hodnota potomků | -22    -22      | -22    -22    +178      | -22    +178     |
| G = P                      | -22,0           | +11,3                   | +44,6           |
| Šlechtitelská hodnota býka | -44,0           | +22,6                   | +89,2           |



Šlechtitelská hodnota se nedá určit z fenotypového projevu jedince:

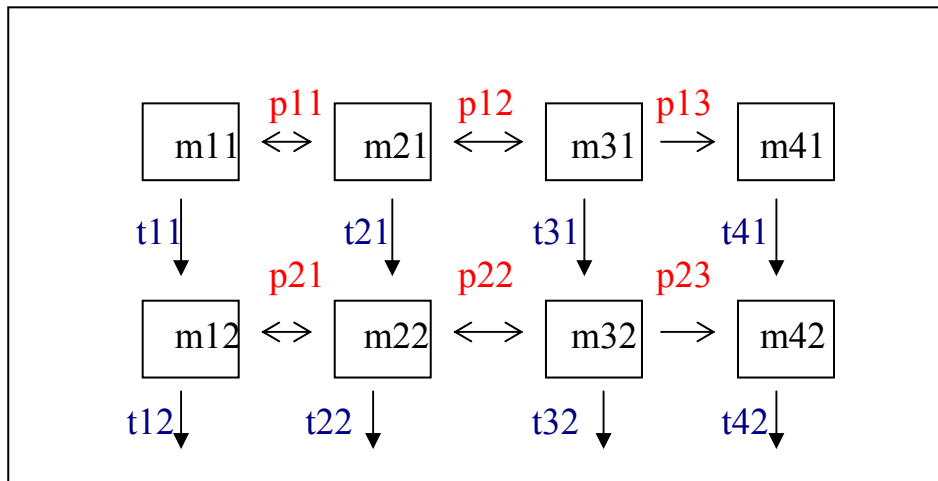
- Jedinec může mít vynikající fenotyp, ale málo aktivních alel
- Jedinec může mít slabý fenotyp, ale hodně aktivních alel

### ➤ Environmentální rozptyl

- Veškerá variabilita negenetického původu
- Zdroj chyby zmenšující přesnost měření
- Známé faktory
  - Výživa
  - Krmení
  - Hnojení
  - Ošetřování
  - Klimatické podmínky
  - Vliv matky
- Neznámé faktory, nemohou být kontrolovány
  - Vnější faktory - ovlivňují růst, plodnost, laktaci
  - Vývojové faktory - ovlivňují anatomickou strukturu (tvar skeletu, počet chaetae u drozofil atd.), po skončení vývoje se již nemění

## ➤ Odhad environmentálního rozptylu

- Mnohonásobné měření v případě, že můžeme jeden znak měřit více než jedenkrát
  - **Časové opakování** - dojivost, velikost vrhu
  - **Prostorové opakování** - anatomické znaky, u rostlin plody



Postup výpočtu: složka uvnitř jedince je způsobena **pouze vlivem vnějšího prostředí** způsobená časovými rozdíly mezi měřeními

složka mezi jedinci je **částečně genetické** (vývojový charakter) a **částečně environmentální** povahy

- Speciální environmentální rozptyl -  $V_{Es}$ 
  - Odlišuje rozptyl uvnitř jedince z časových nebo prostorových příčin
- Ovecný environmentální rozptyl -  $V_{eg}$ 
  - Variabilita mezi jedinci z trvalých nelokalizovatelných příčin



## ➤ Opakovatelnost

$$w = (V_G + V_{eg}) / V_P$$

- Jedná se v podstatě o míru korelace mezi opakovanými měřeními stejného jedince. Určuje horní mez:
  - Heritability  $V_A / V_P$
  - Míry genetické determinace znaku (heritabilita v širším slova smyslu)  $V_G / V_P$
- Indikuje přesnost, s jakou můžeme stejné výsledky získat z několika měření. Zřídka kdy má smysl dělat více jak 2 opakování.

## ➤ Možnosti zvýšení užitekosti

- **Zlepšení  $E$** 
  - Krmení
  - Hnojení
  - Ošetřování
  - Klimatické podmínky
- **Zvýšení  $\mu$** 
  - Působení na populaci jako celek
  - Linie s vyšším stupněm homozygotity
  - Příznivé působení dominance
  - Podmínky populace
- **Zvětšení  $A$** 
  - Vyřazení jedinců s nízkou genotypovou hodnotou

## ➤ Závislost genotypu na prostředí

- **Korelace  $V_E$  s  $V_G$** 
  - $(V_P = V_G + V_E + 2cov_{GE})$
  - V přírodě si ji silnější jedinec vytváří sám
  - Umělé podmínky, lepší dostane více
- **Interakce  $V_E$  s  $V_G$** 
  - Jeden genotyp je v jednom prostředí znevýhodněn, ve druhém naopak zvýhodněn
- **U inbredních linií reagují různé  $G$  na změny  $E$  různě**

[Příklad 11 na str. 11, 3 na str. 17.](#)