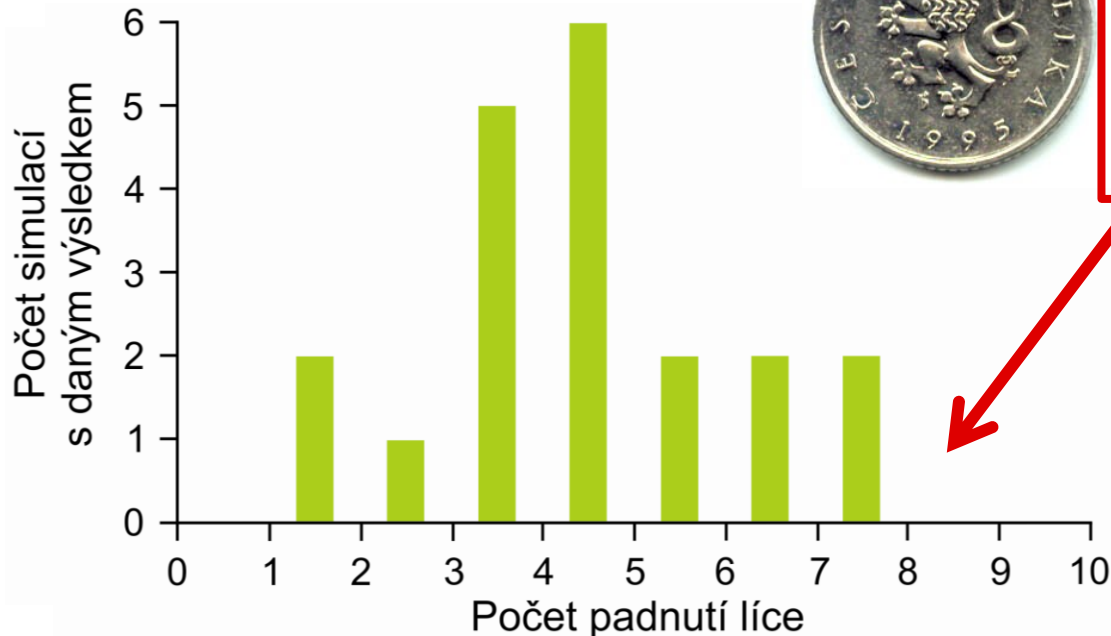


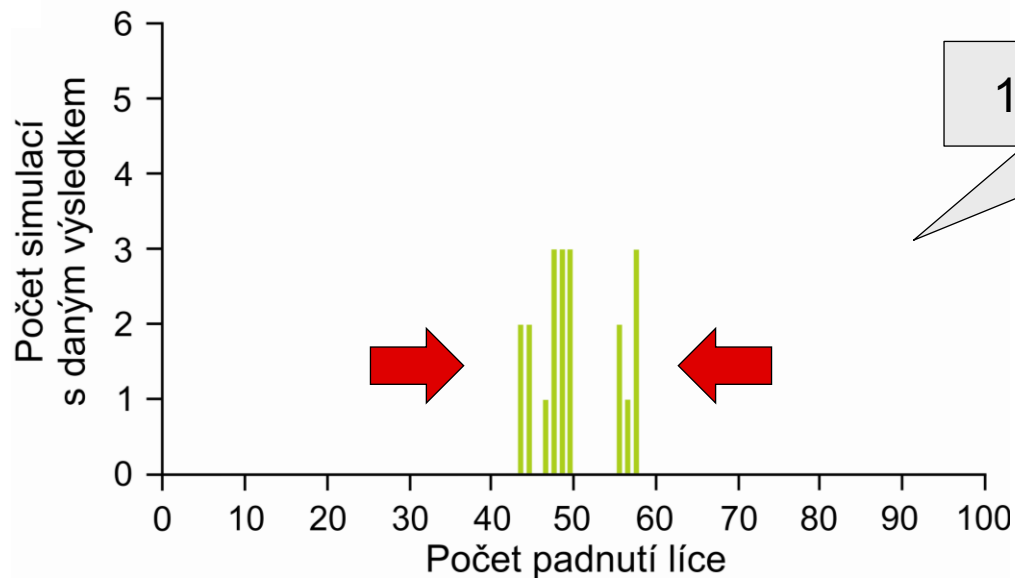
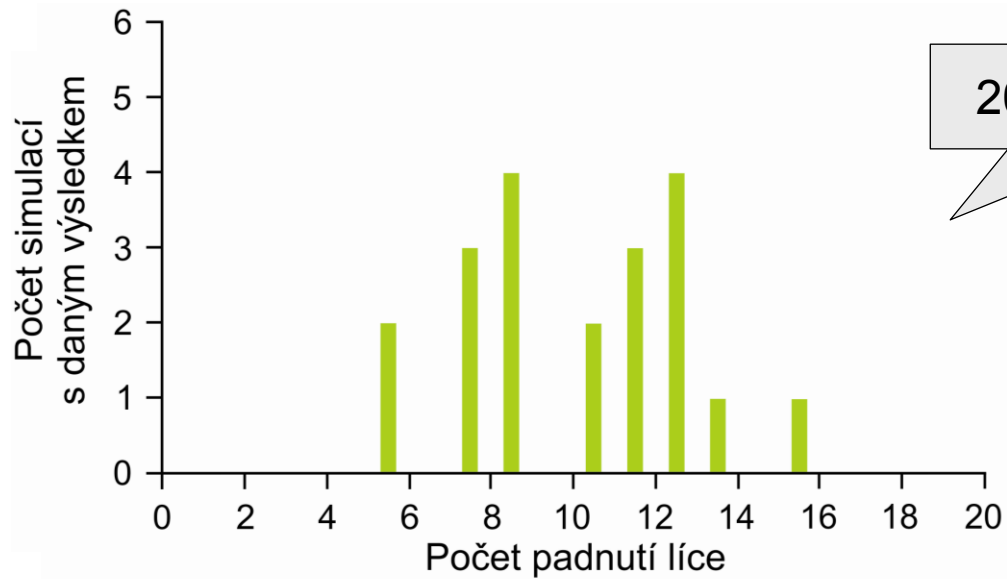
**NÁHODNÝ
GENETICKÝ
POSUN**

HW model: nekonečně velká populace \Rightarrow pravděpodobnost jevu
(frekvence alel/genotypů) = frekvence jevu (frekvence alel/genotypů)
[$\times p^2, 2pq, q^2$ ve skutečnosti pravděpodobnosti]

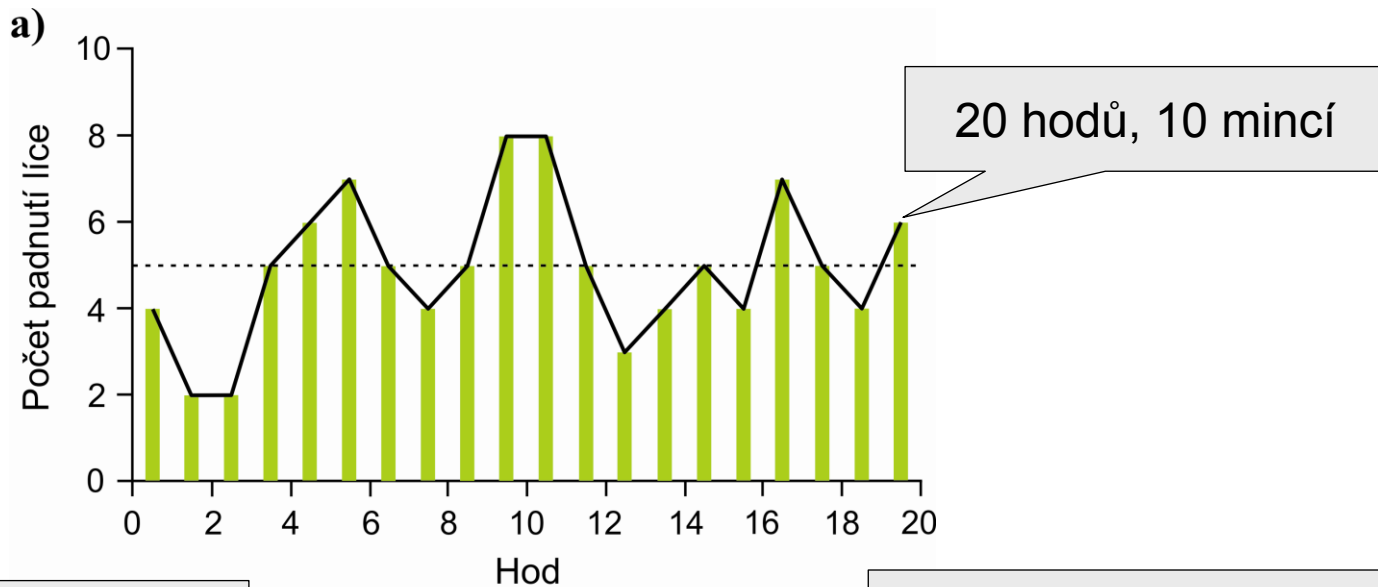
\times velikost populace většinou omezená

Př. 20 hodů 10 mincemi ($\sim N = 5$):

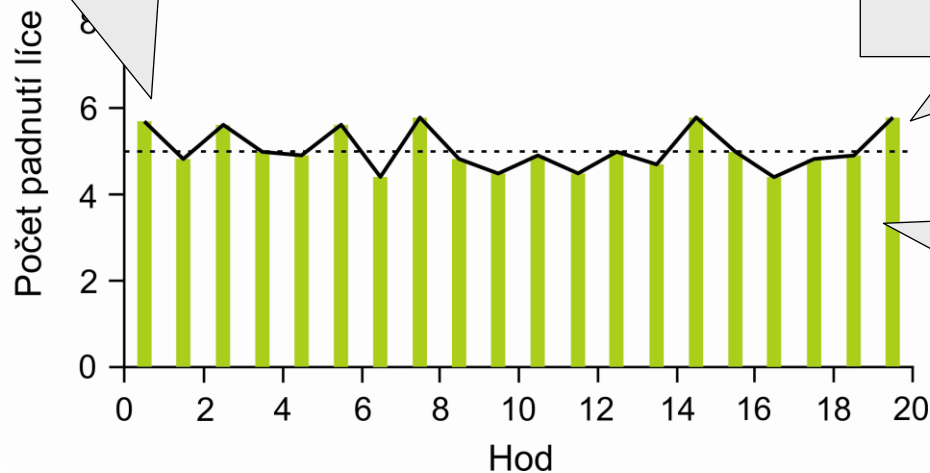




S větším počtem mincí menší rozptyl kolem očekávané hodnoty

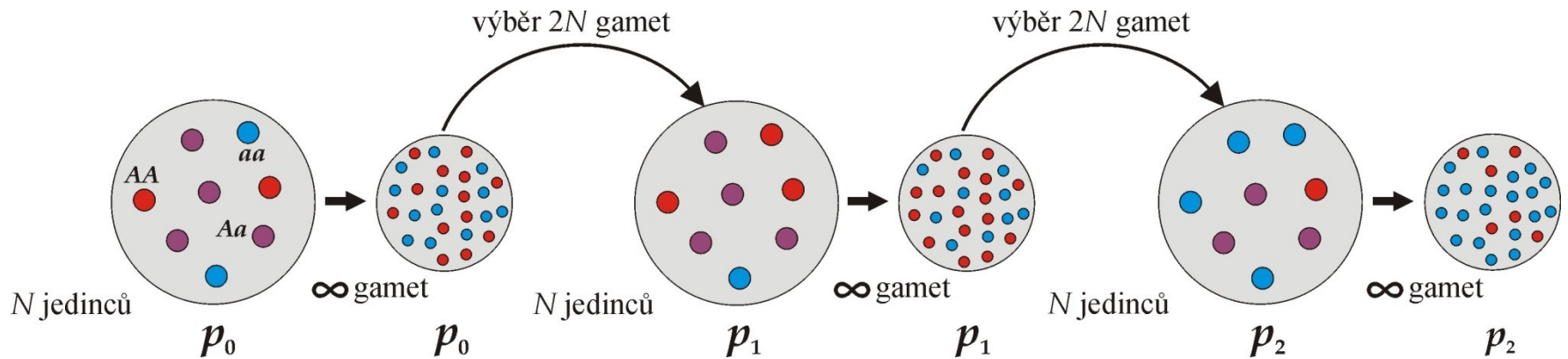


20 hodů, 100 mincí

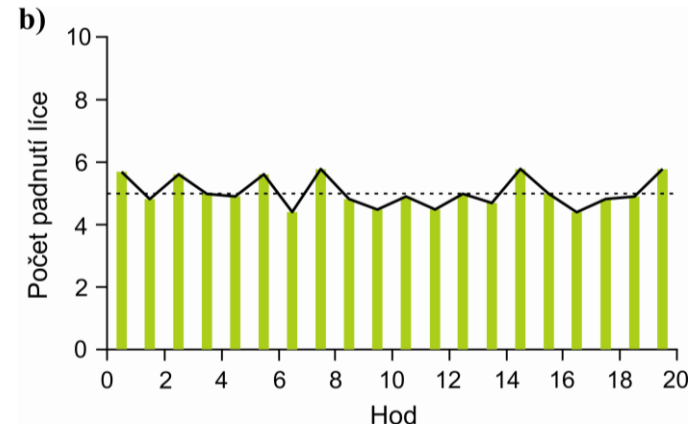
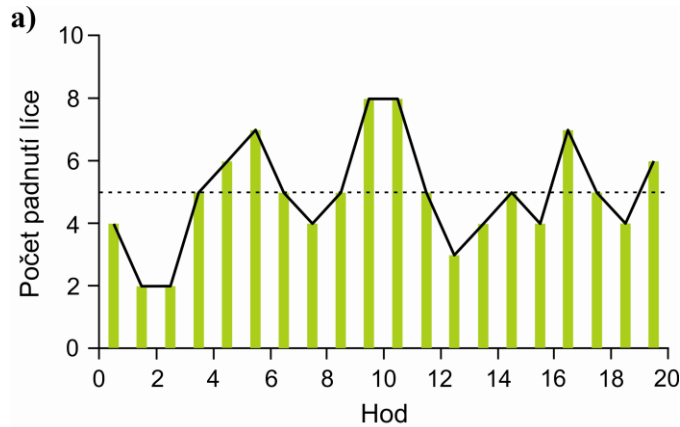


S větším počtem mincí menší rozptyl kolem očekávané hodnoty

Náhodný výběr gamet z genofondu (*sampling error*):



Výsledkem náhodného výběru je kolísání frekvencí mezi generacemi
= **náhodný genetický posun = genetický drift (*random genetic drift*)**

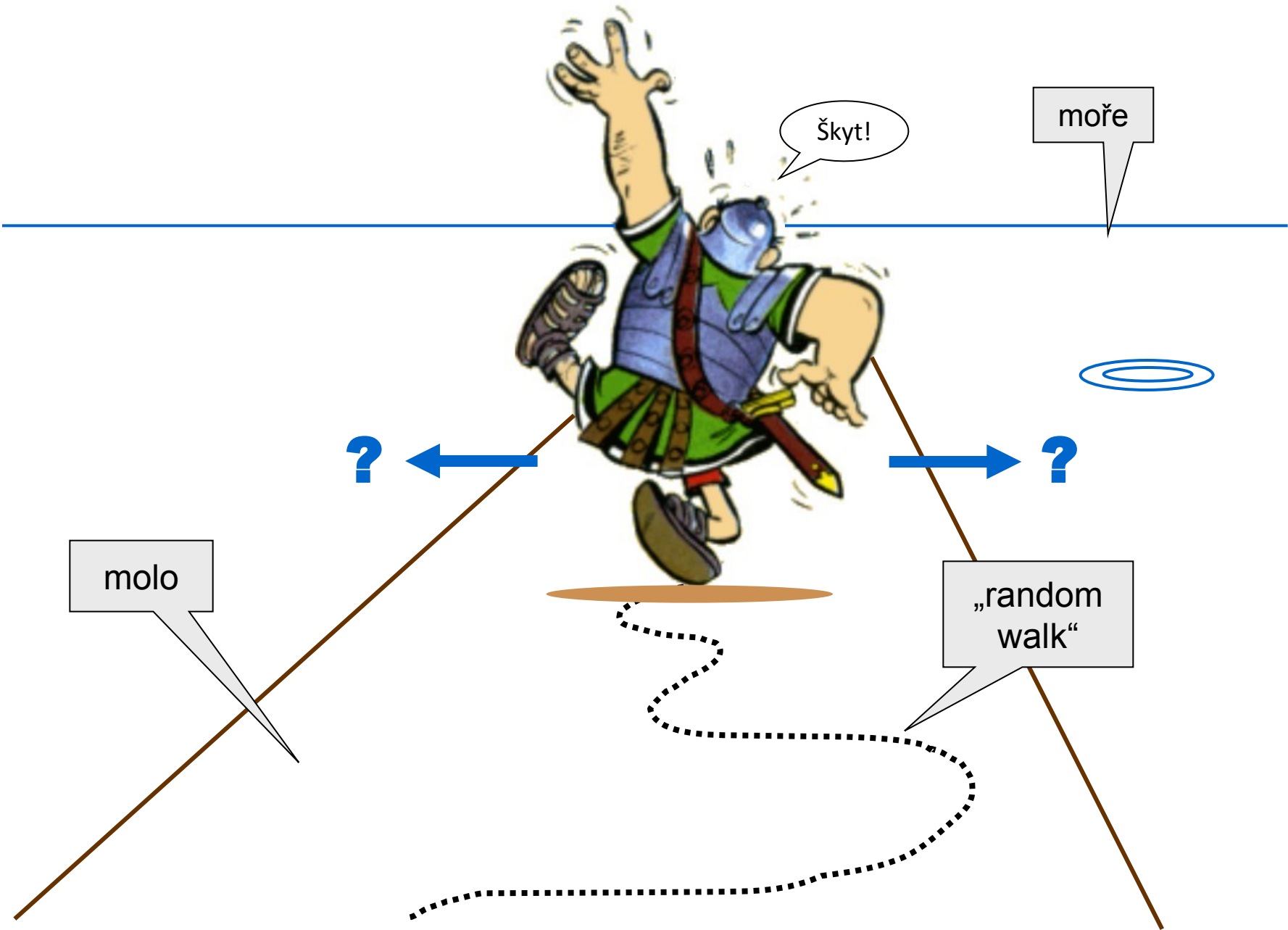


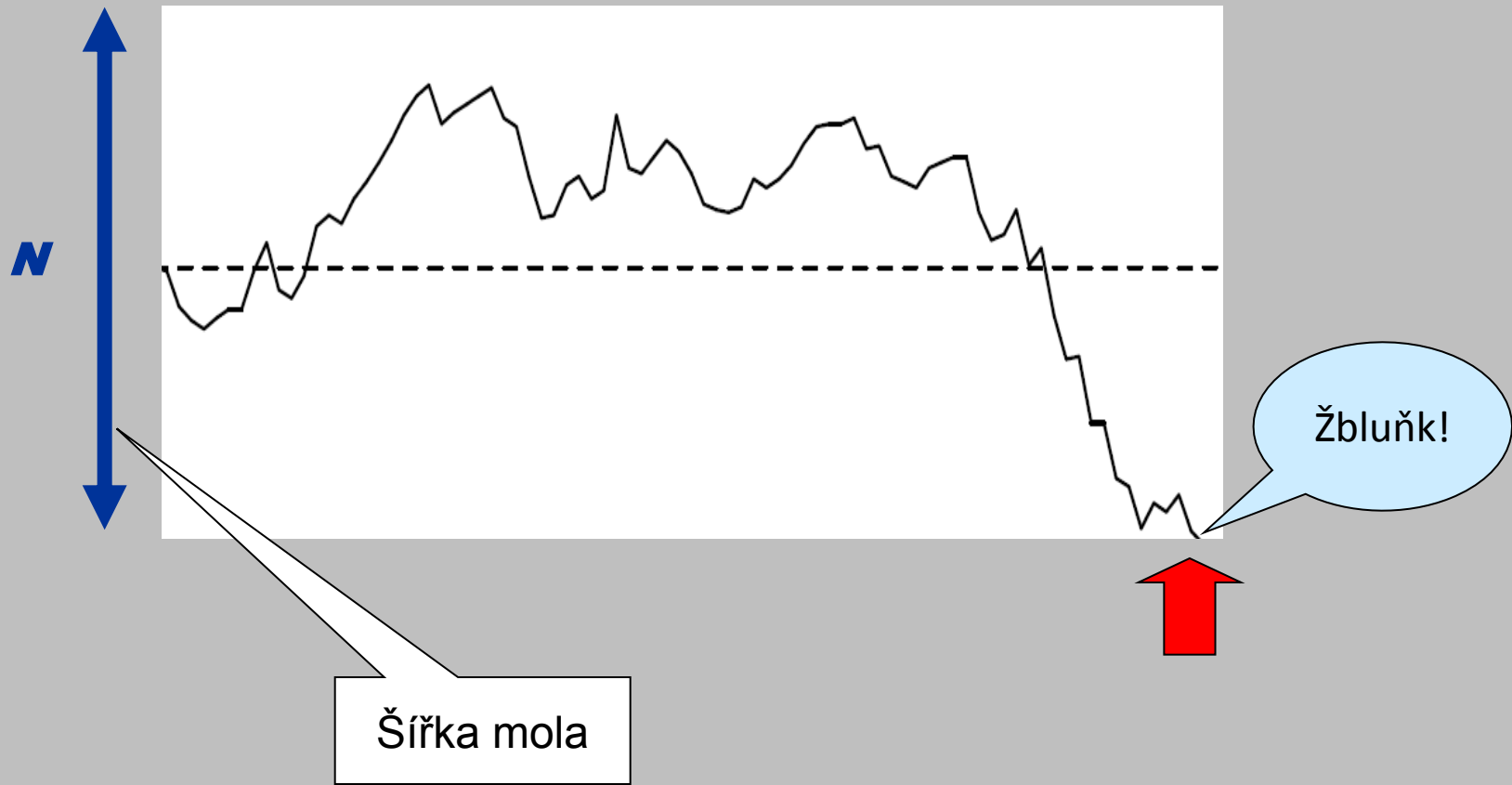
Závěr 1: Kolísání frekvencí alel je nepřímo úměrné velikosti populace.

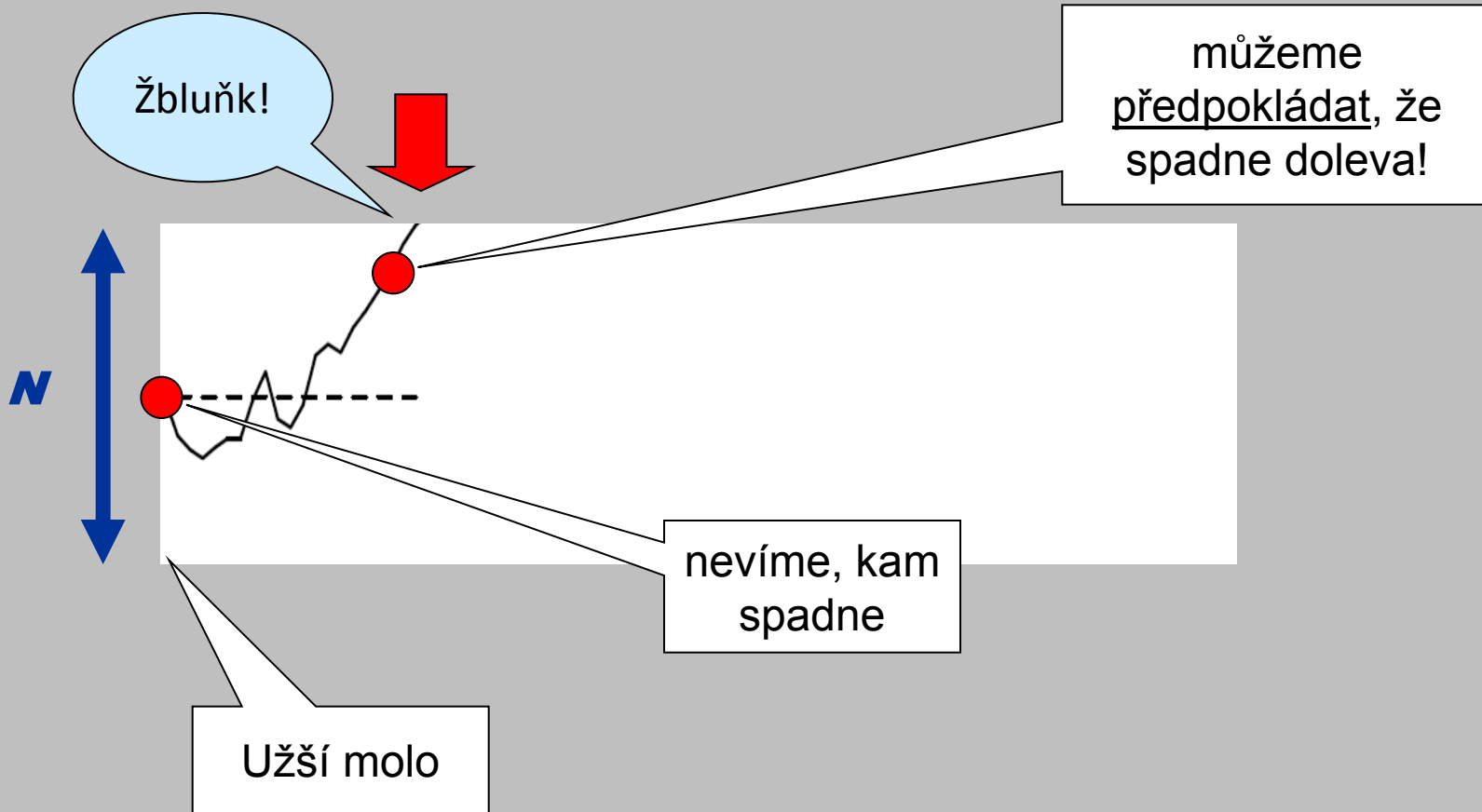
Závěr 2: Genetický drift nemá směr.

Simulace hodu mincí: pravděpodobnost, že padne hlava, stále 0,5
 × pokud v jedné generaci změna $p = 0,5 \rightarrow p' = 0,6 \Rightarrow \Pr(H) > 0,5$

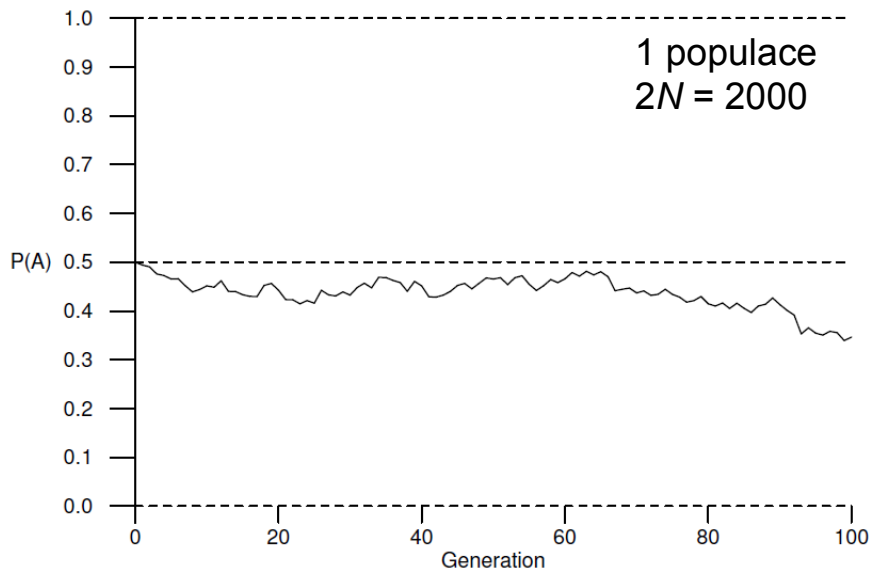
Závěr 3: Při driftu neexistuje žádná tendence vrátit se k původnímu stavu. Změny se v čase kumulují.







Modelování driftu:

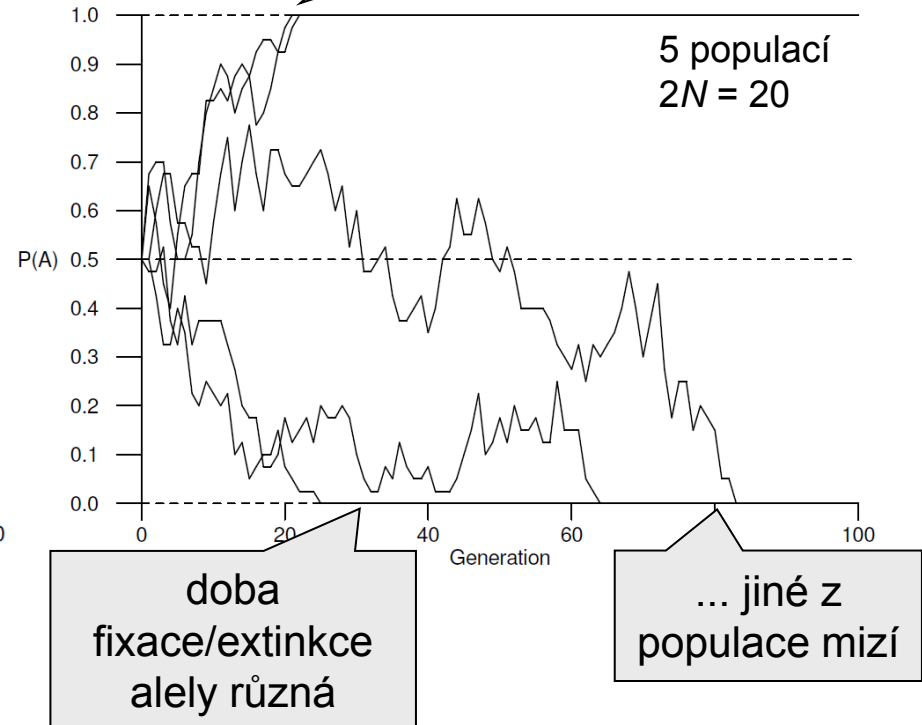
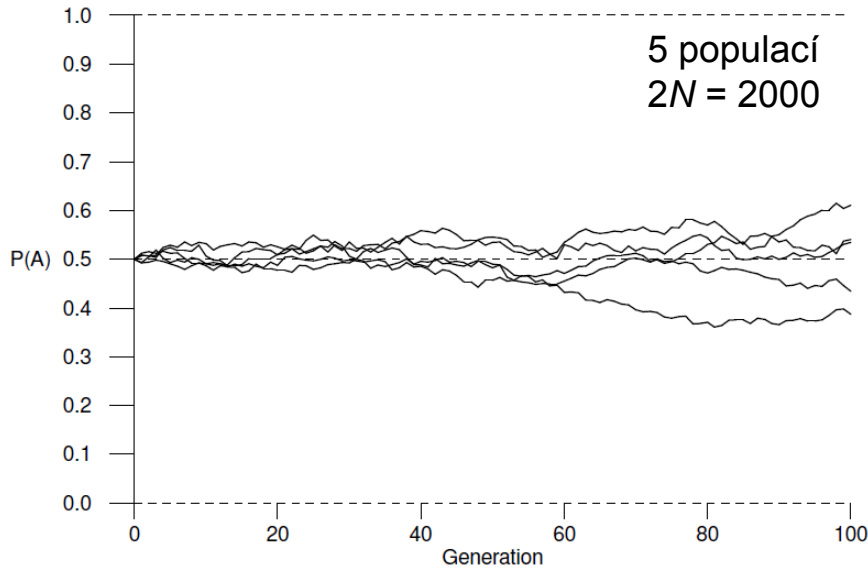


Závěr 4: Konečným výsledkem je buď fixace, nebo extinkce alely.

Závěr 5: Pravděpodobnost fixace alely je rovna její frekvenci.

⇒ pravděpodobnost fixace nově vzniklé alely u diploidů = $1/(2N)$

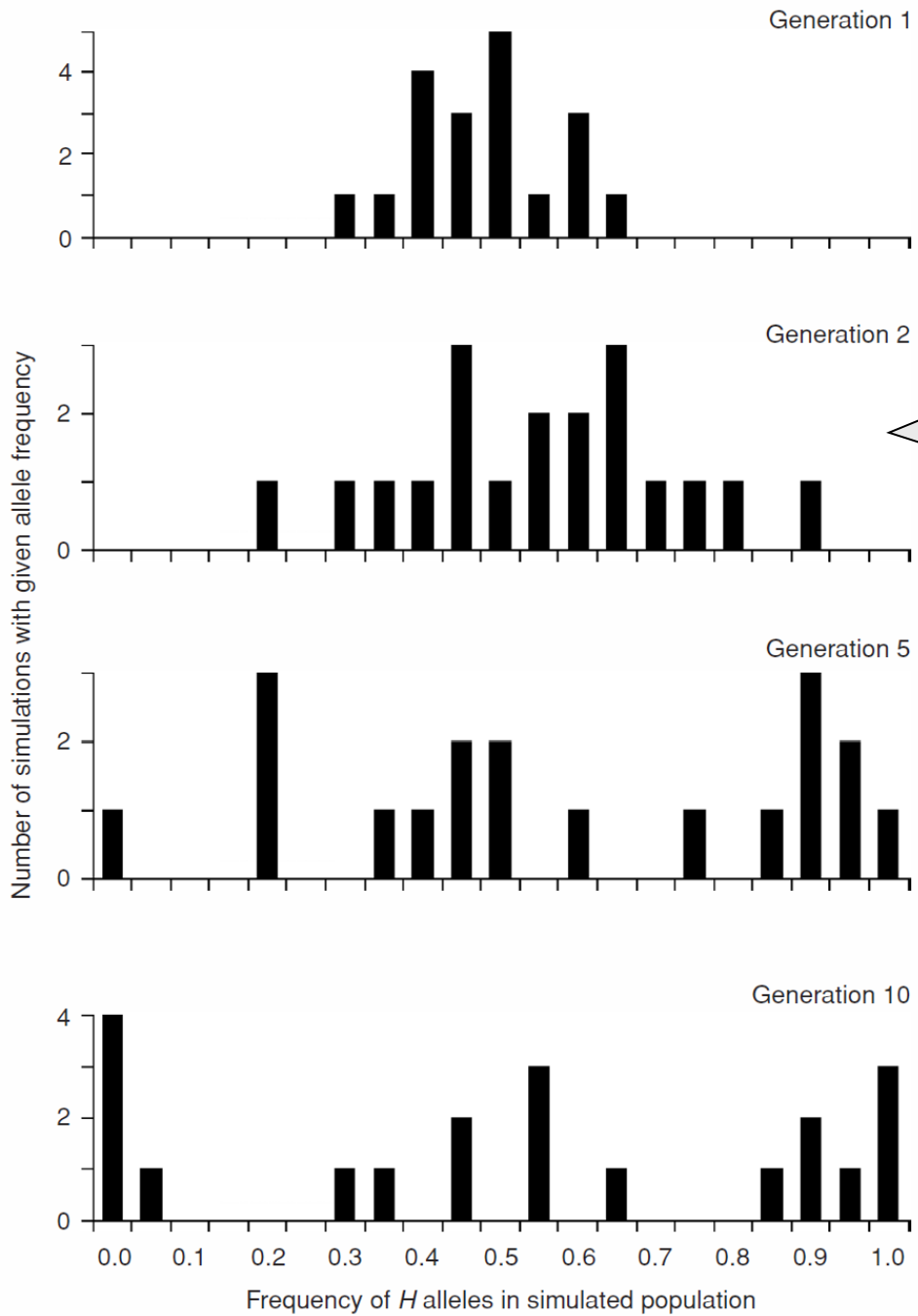
Modelování driftu:



Závěr 6: Průměrná doba fixace/extinkce = $4N$.

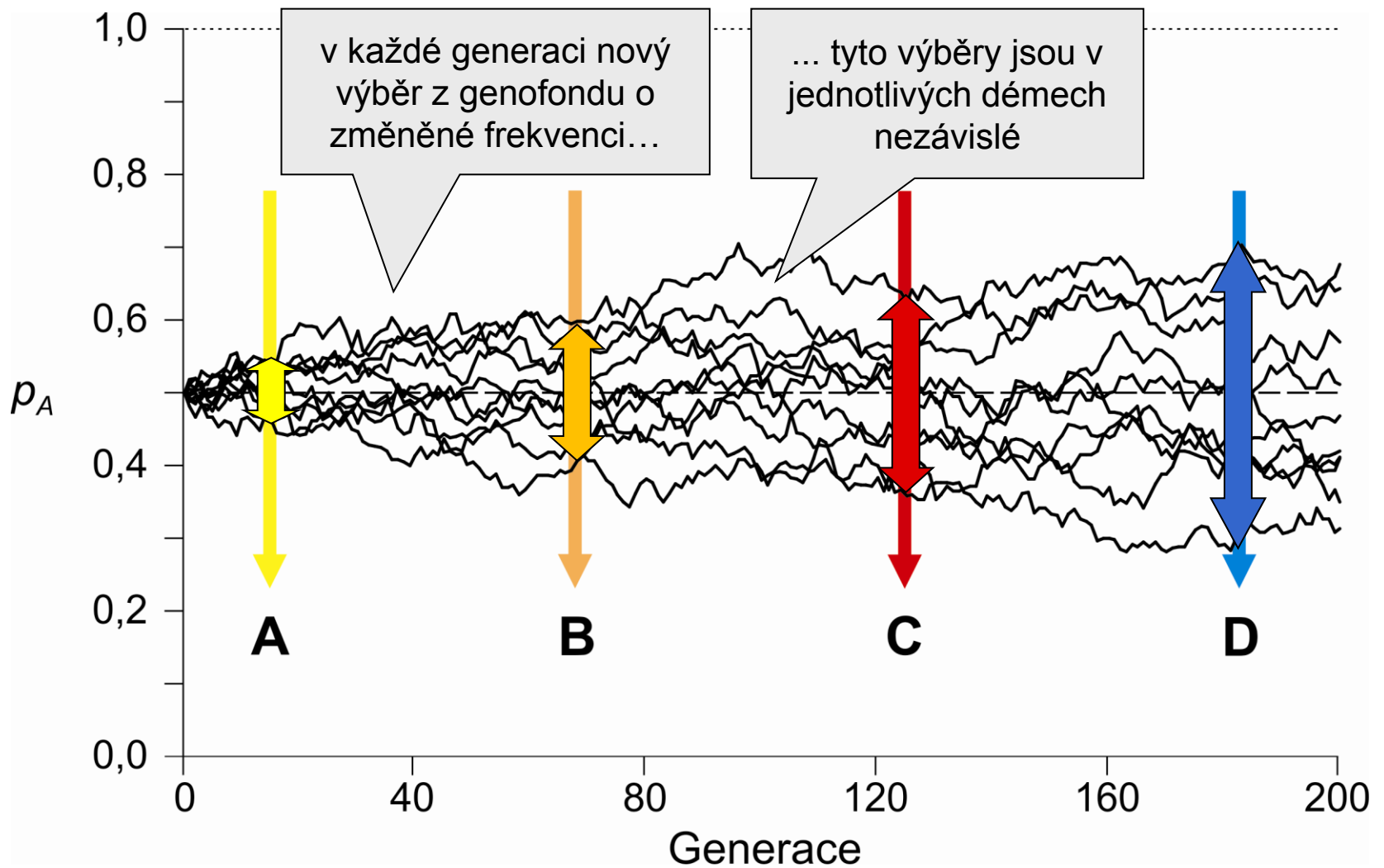
Závěr 7: Důsledkem driftu je ztráta variability v démech.

drift ~ místnost s lepkavými stěnami

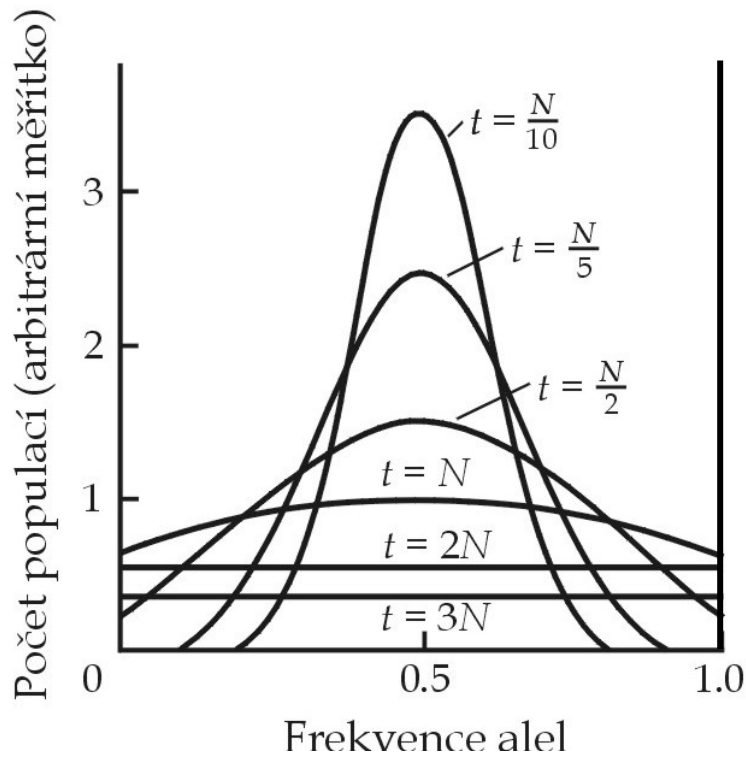


kumulace
změn

stále více
simulací s
extrémními
frekvencemi



Závěr 8: Drift vede k divergenci mezi dèmey.



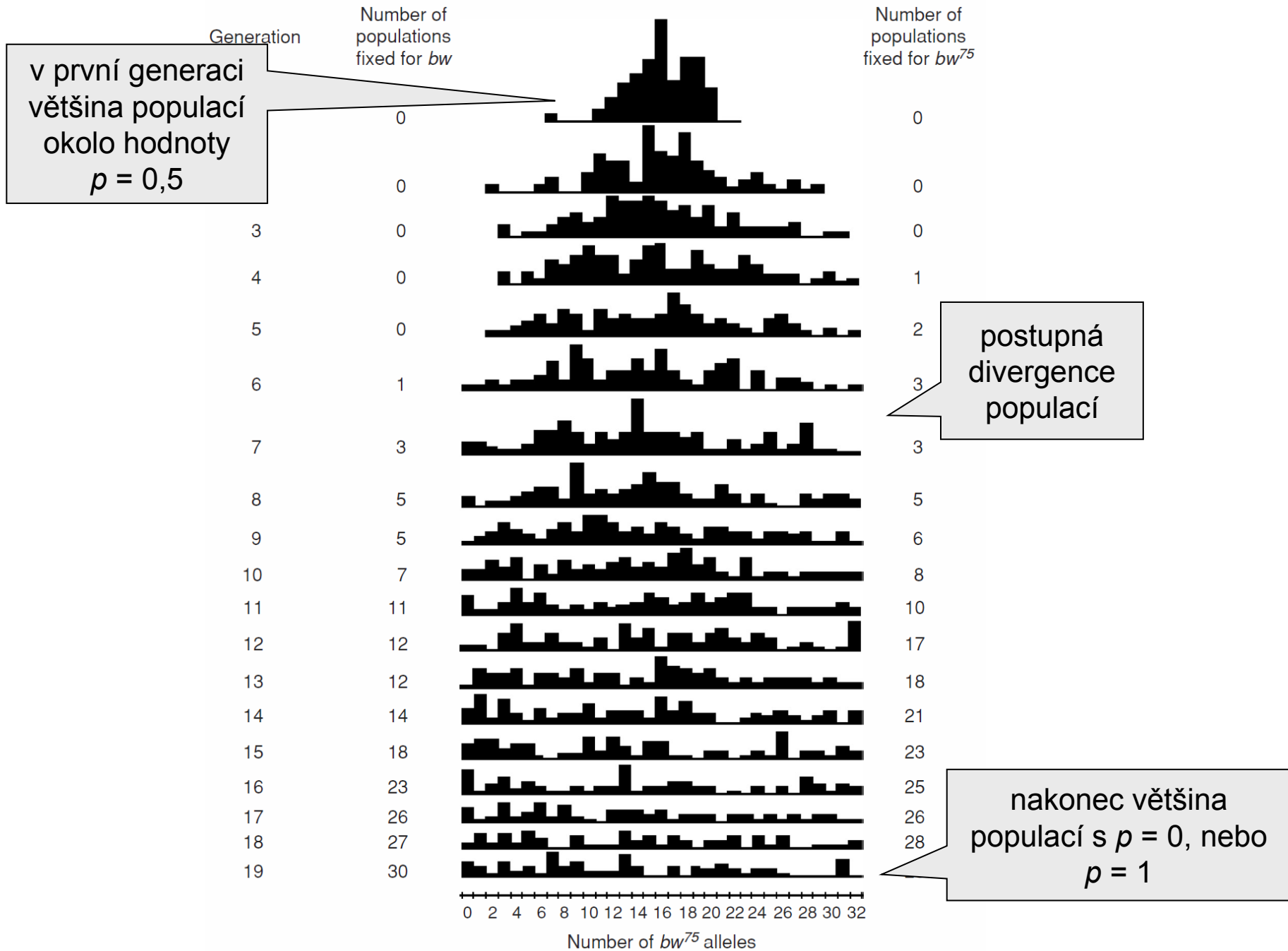
Peter Buri (1956):

107 populací *D. melanogaster*

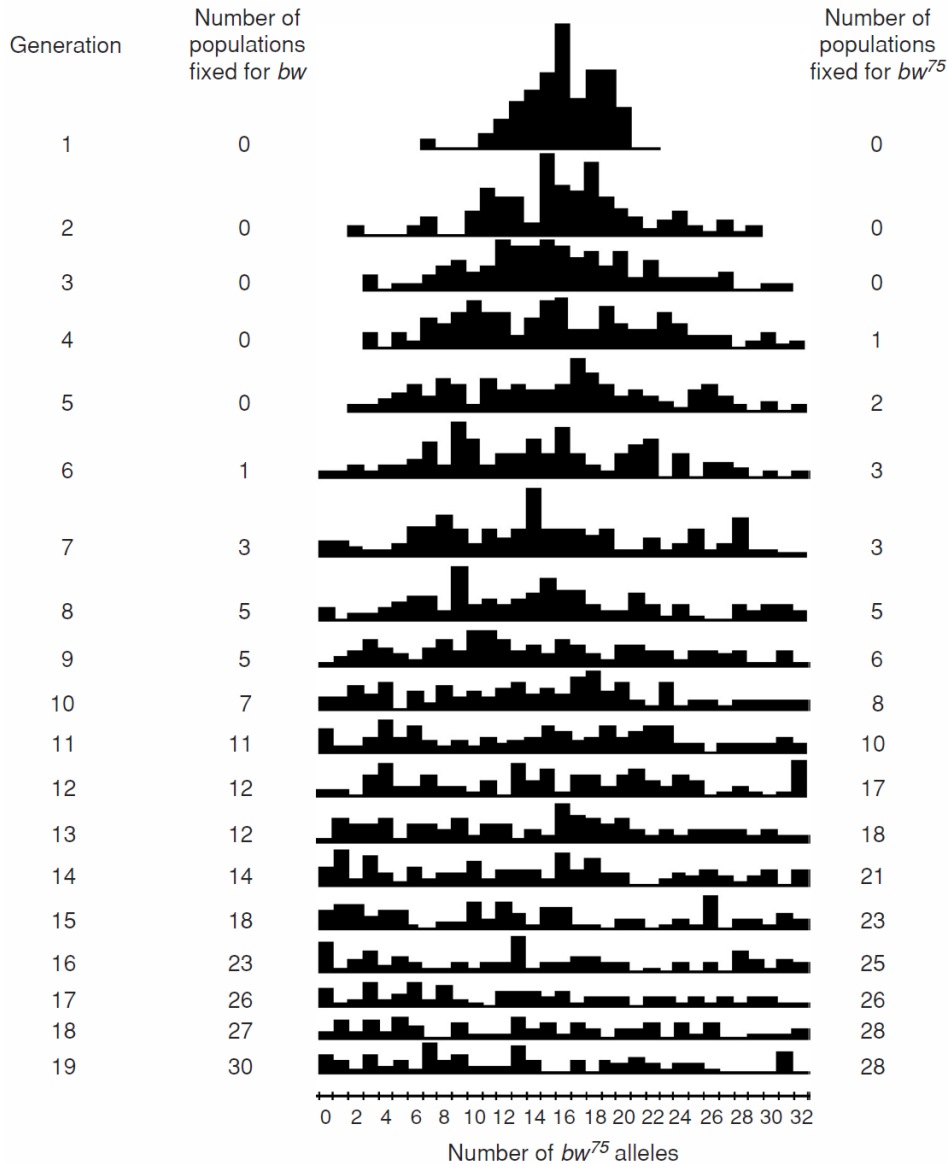
nulová generace: 16 heterozygotických jedinců bw^{75}/bw (brown eyes) v každé populaci

v každé generaci náhodný výběr 8 samců a 8 samic

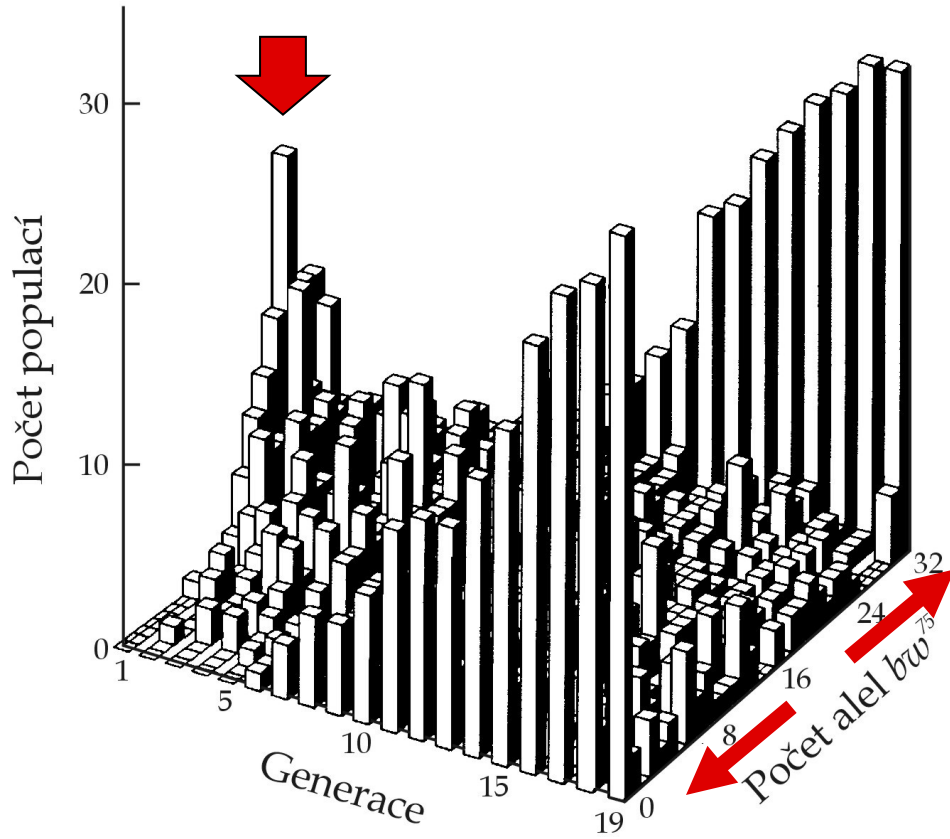
19 generací



Buri (1956):

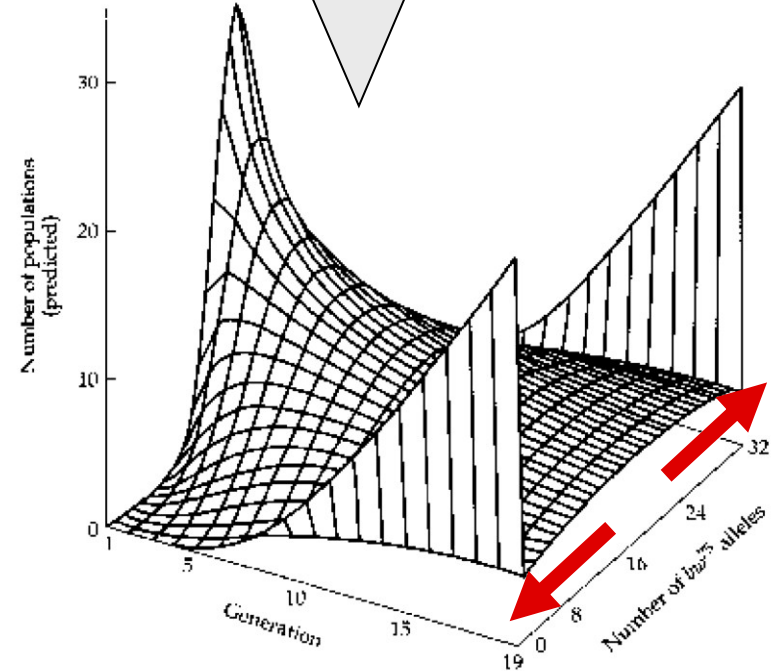


- průměr p_{bw} přes 107 populací stejný → **drift nemá směr**
- odchylka od $p_{bw} = 0,5$ roste → **změny driftem se kumulují**
- v 19. generaci ve > 50 % populací fixace jedné z alel → **drift způsobuje ztrátu variability v lokálních populacích**
- **drift způsobuje růst autozygotnosti (IBD) v populaci**
- v 19. generaci 30 děmů fixováno pro alelu bw a 28 pro bw^{75} → **drift způsobuje divergenci mezi děmy**



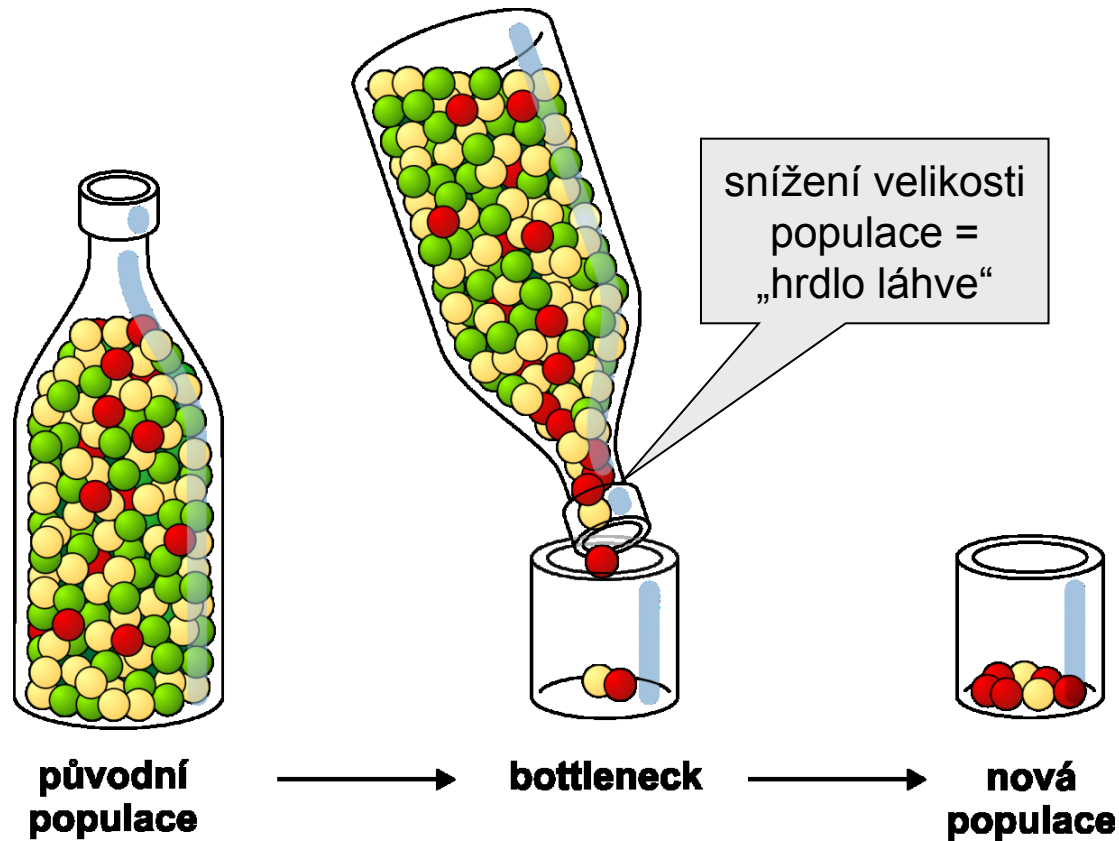
Buri (1956)

matematická simulace
(difúzní aproximace)



Efekt hrdla láhve a efekt zakladatele

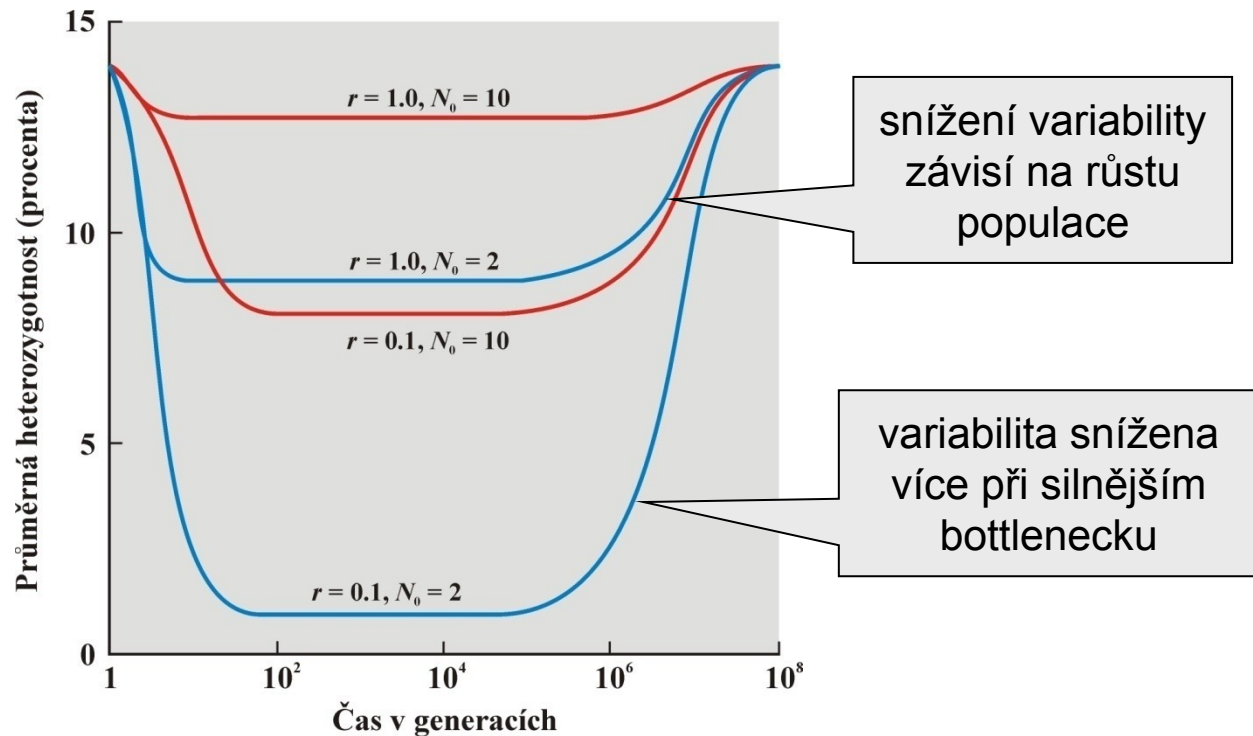
drift v malých populacích × i velké populace se občas mohou zmenšit
→ během tohoto období výrazná evoluční změna



Bottleneck

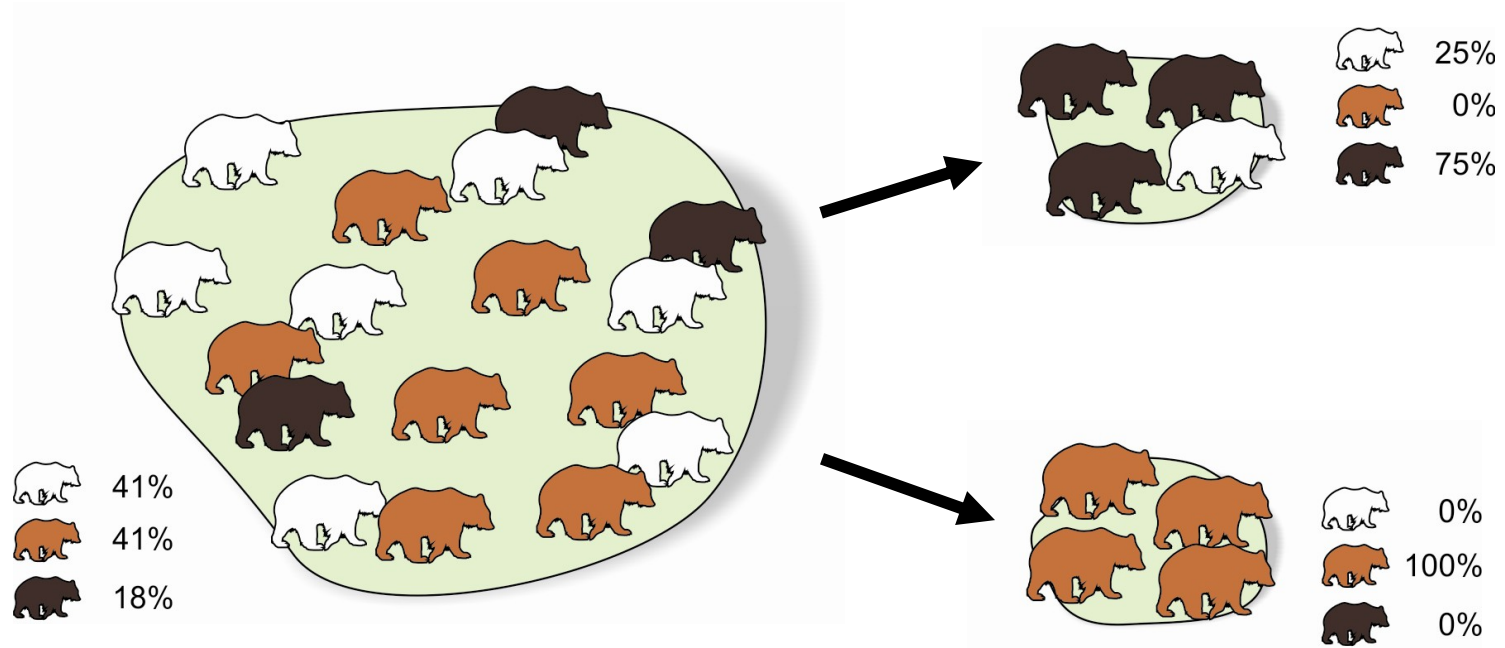
vlivem bottlenecku se sníží variabilita

rozsah této redukce závisí na snížení N_e a délce trvání bottlenecku



míra snížení variability odlišná pro různé genetické znaky (autozomy, mtDNA, Y...) – různá N_e !

Efekt zakladatele:



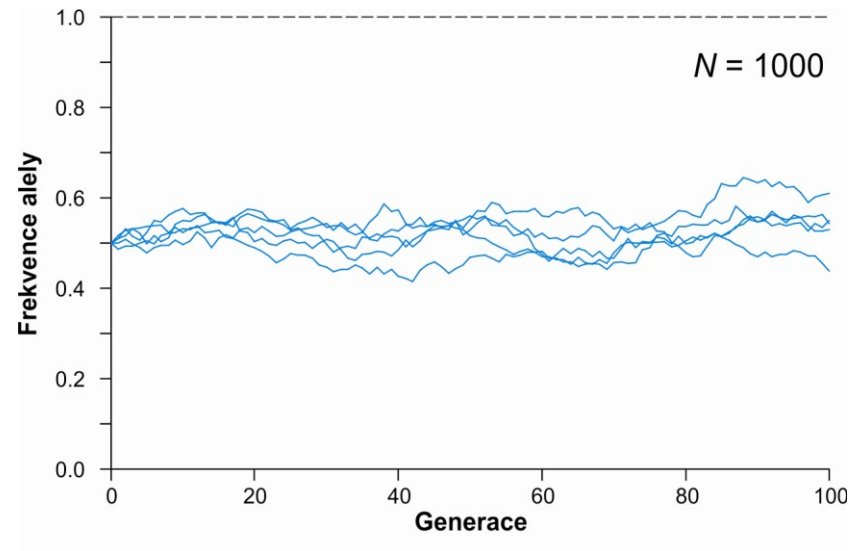
kolonizace nového území (např. ostrova)

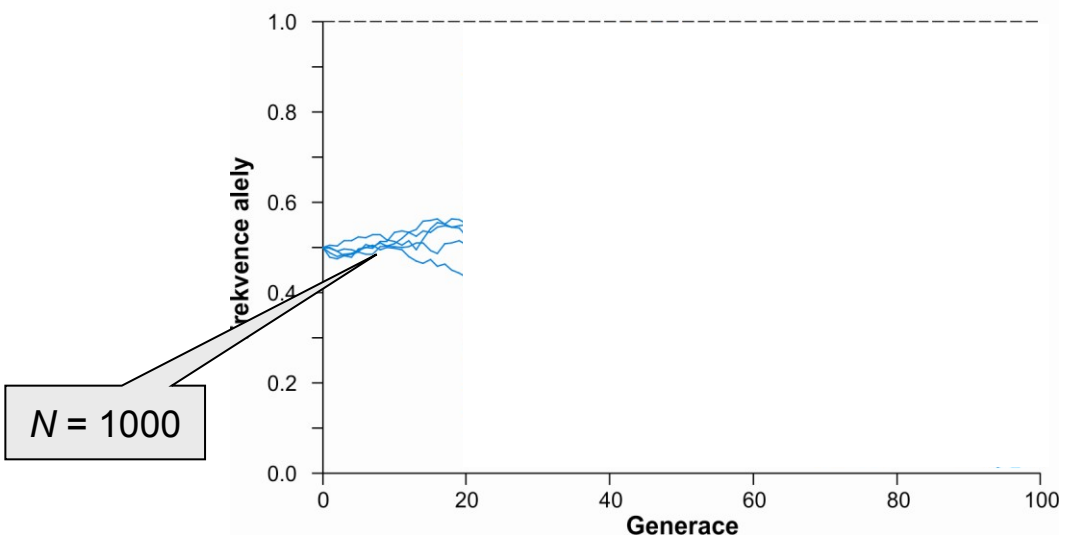
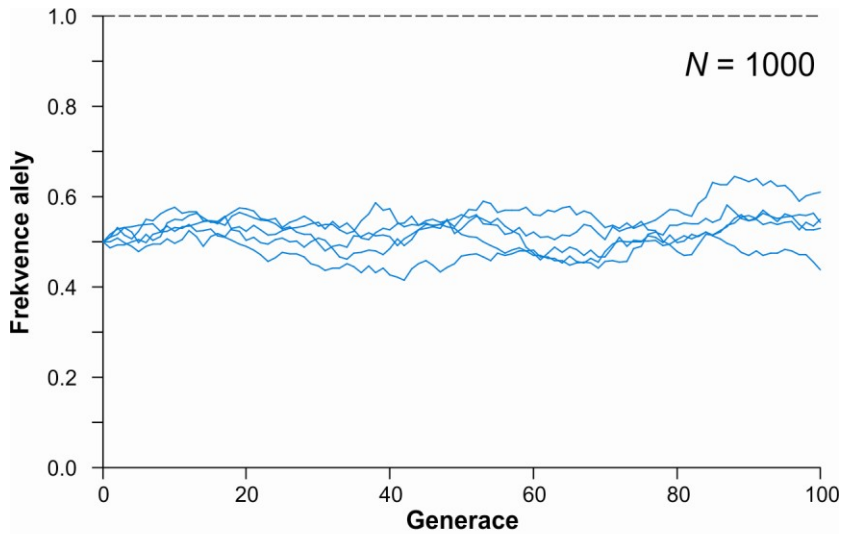
vlivem nízkého počtu zakladatelů (i jedna březí samice)

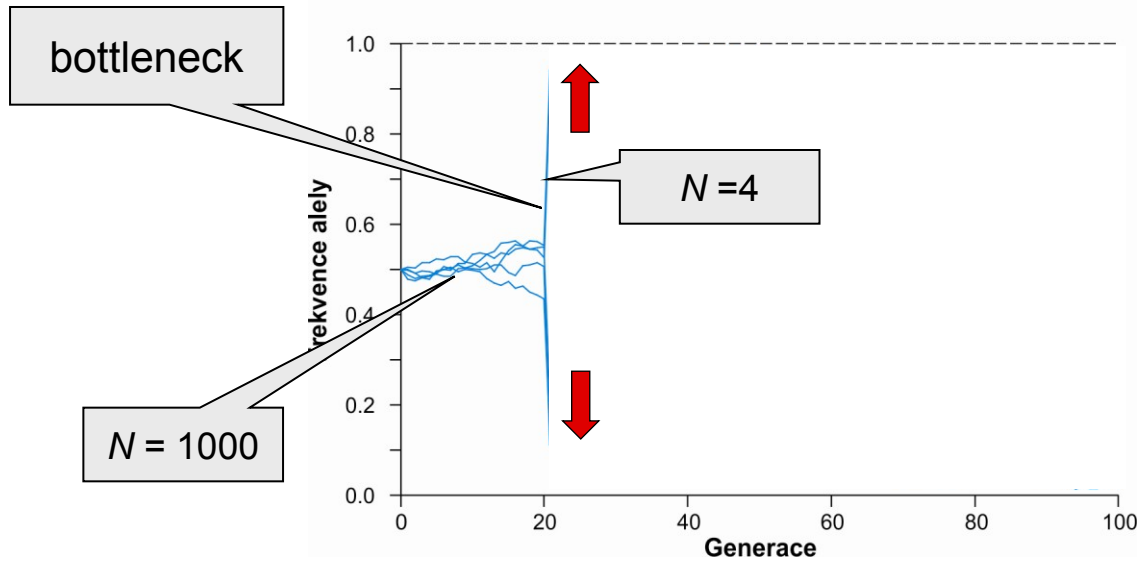
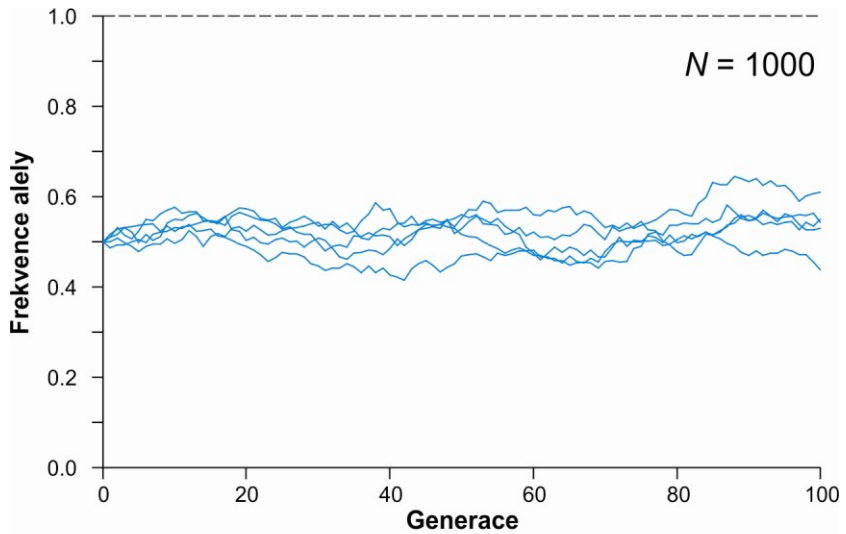
→ náhodný posun ve frekvencích alel

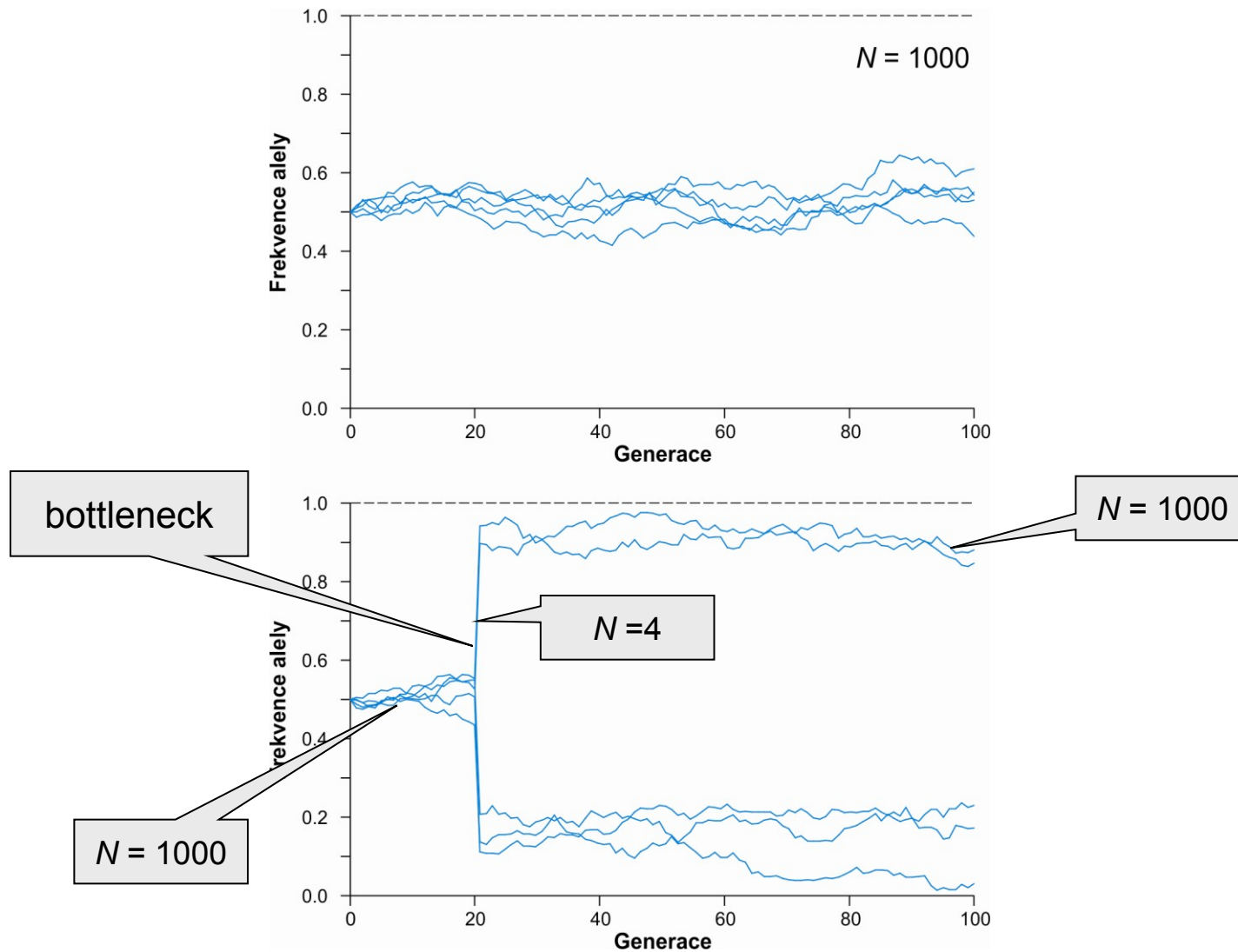
→ snížení variability

jiné podmínky prostředí → speciace







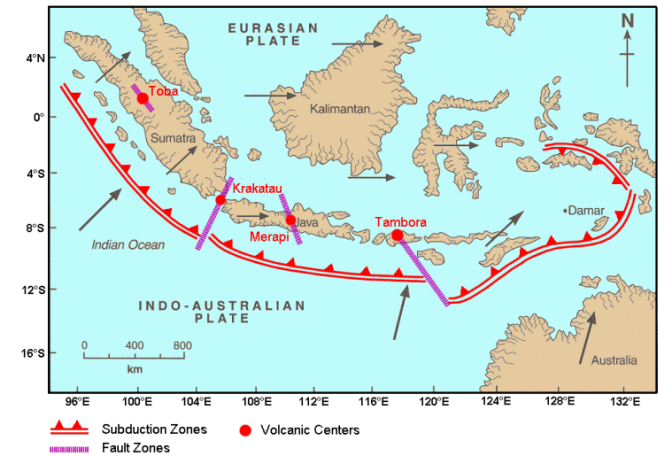
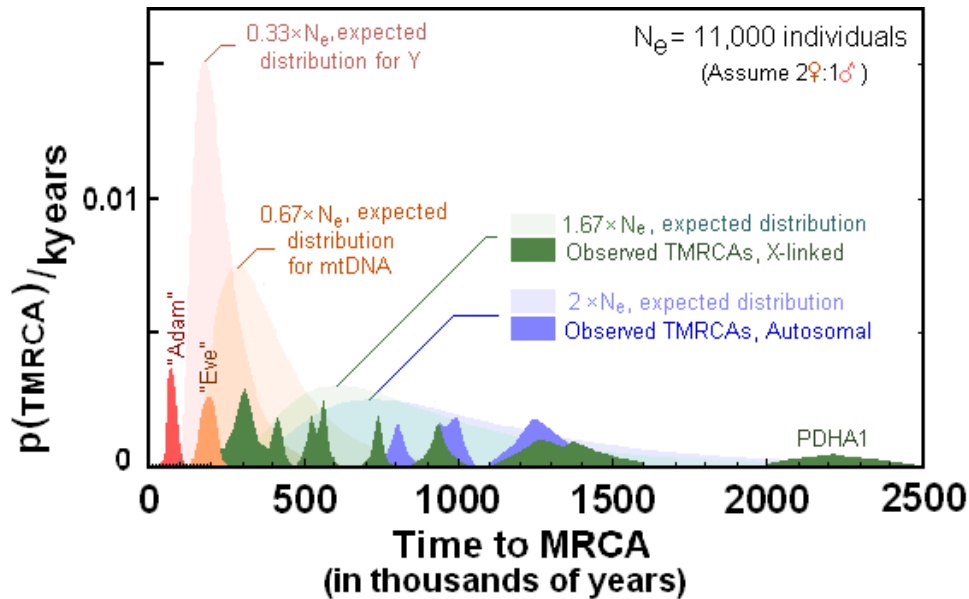


Jestliže velikost populace rychle vzroste, vliv driftu klesne \Rightarrow změny, ke kterým dojde během redukce populace, jsou „zmrazeny“

vulkán Toba 73 000 let

2800 km³ (Tambora 80, Krakatoa 18 km³)

~ 10 000 jedinců



× genetická data recentní bottleneck nepodporují

„long bottleneck“ hyp.: v subsaharské Africe během 100 000 let periodické snížení N na 2000

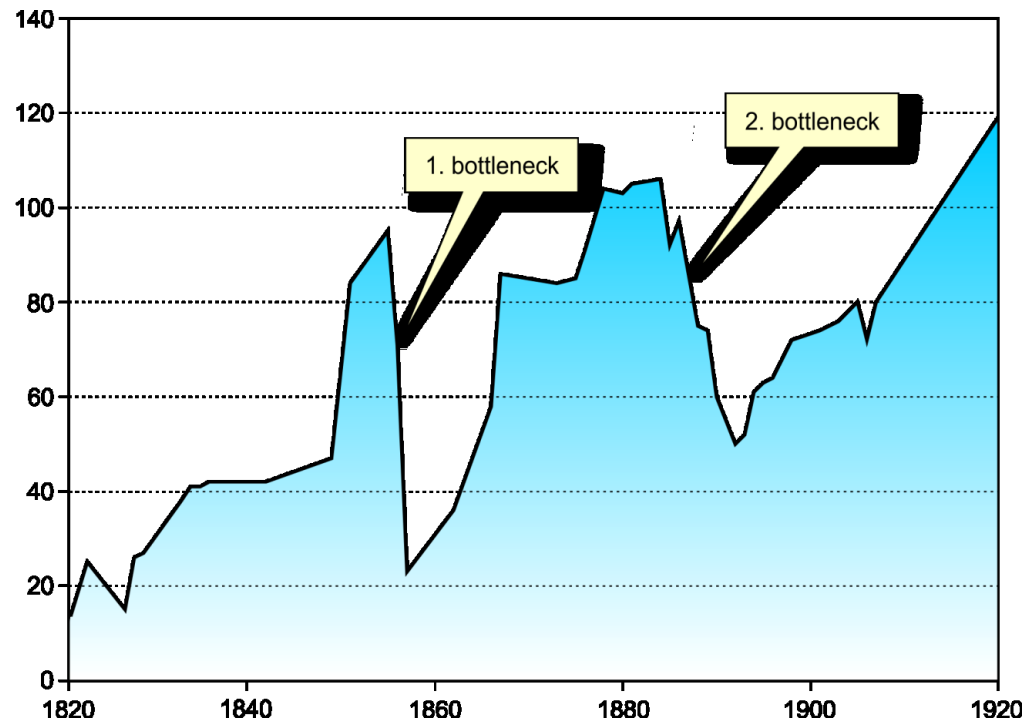
Tristan da Cunha:

1816 vojenská posádka

1817 posádka zrušena;

skotský desátník **William Glass** zakládá se svou rodinou malou kolonii (celkem 20 jedinců) → **efekt zakladatele**

během 80 let 2 výrazné bottlenecky

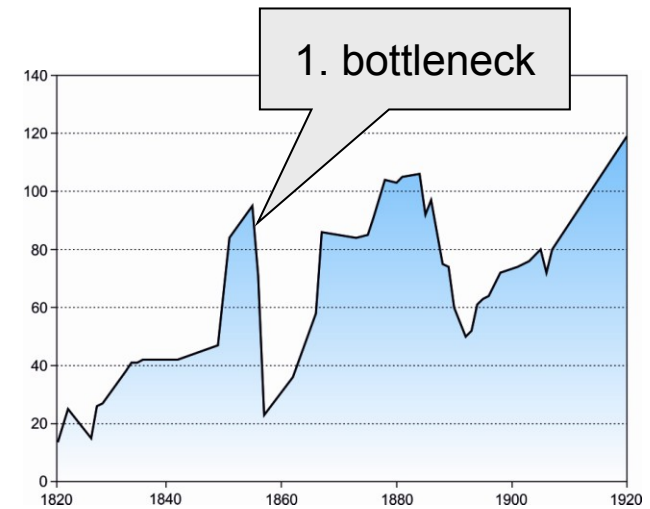
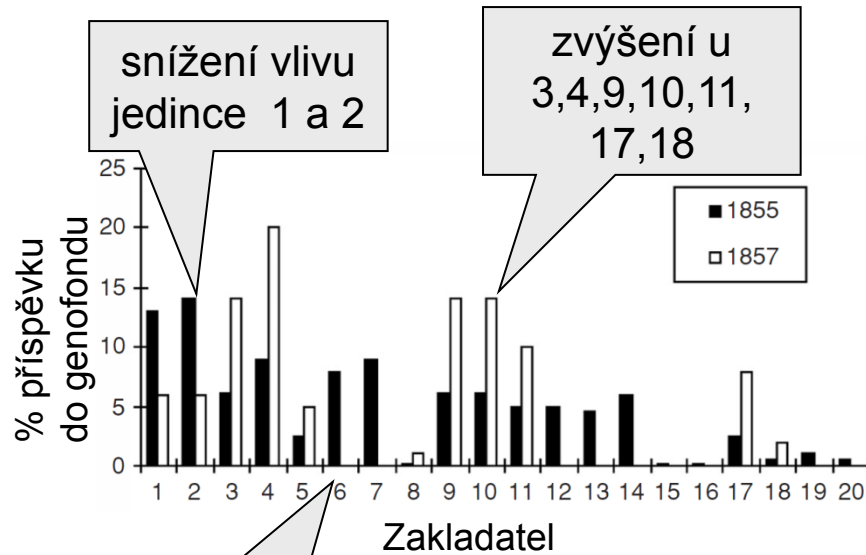


1851: příjezd misionáře

1853: Glassova smrt

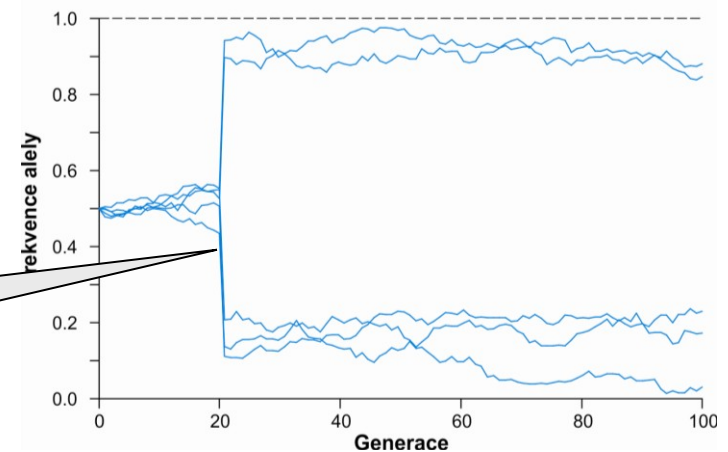
1856: odplutí 25 Glassových potomků do Ameriky, odjezd dalších 45 lidí s misionářem

⇒ 103 jed. (1855) → 33 (1857) ... **1. bottleneck**

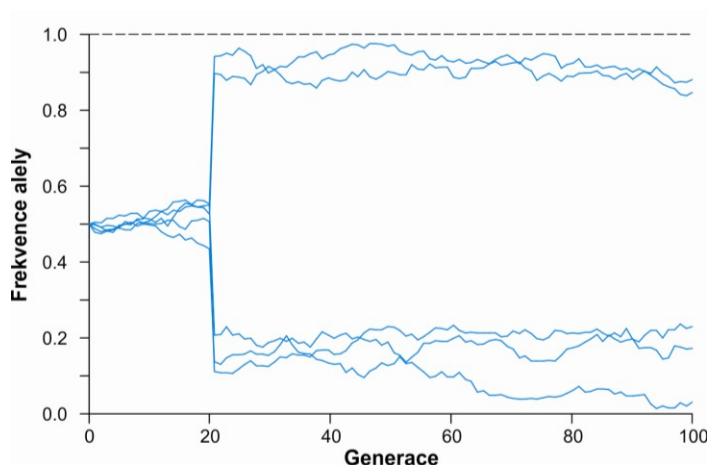
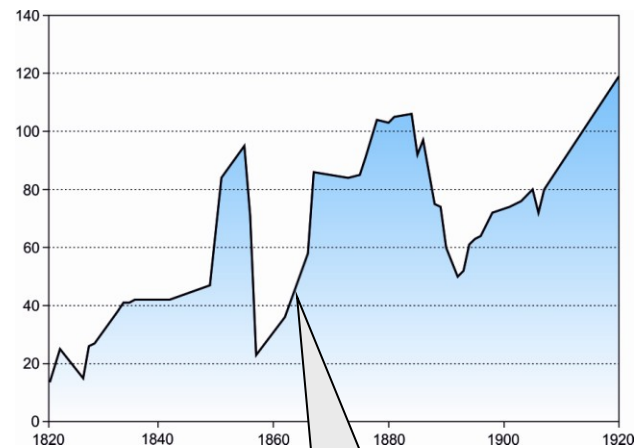
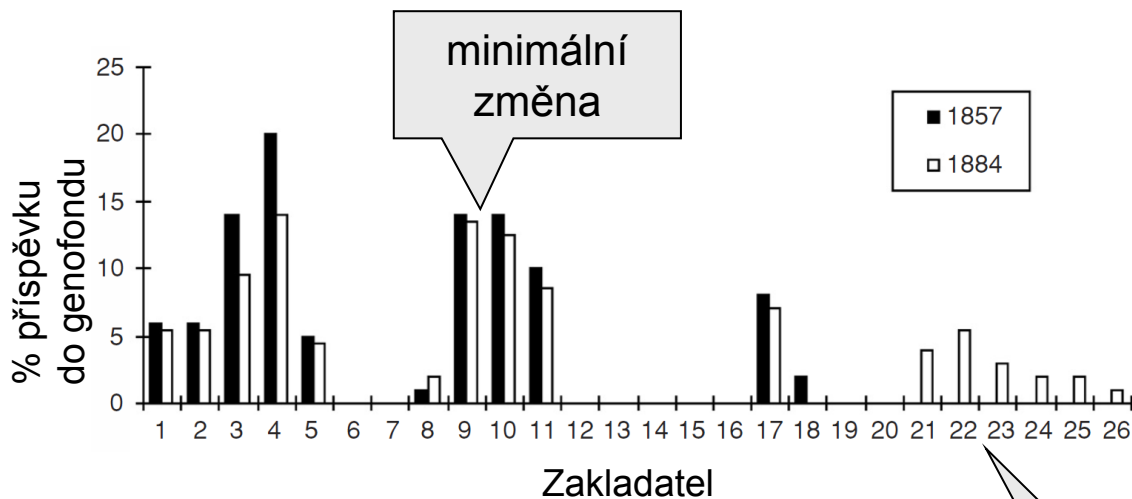


úplná ztráta
6,7,12-16,19,20

výrazná
změna



1857–1884: růst populace ⇒ konzervace změn vyvolaných předchozím
 bottleneckem → méně změn během 27 let než během 2 let 1855–1857



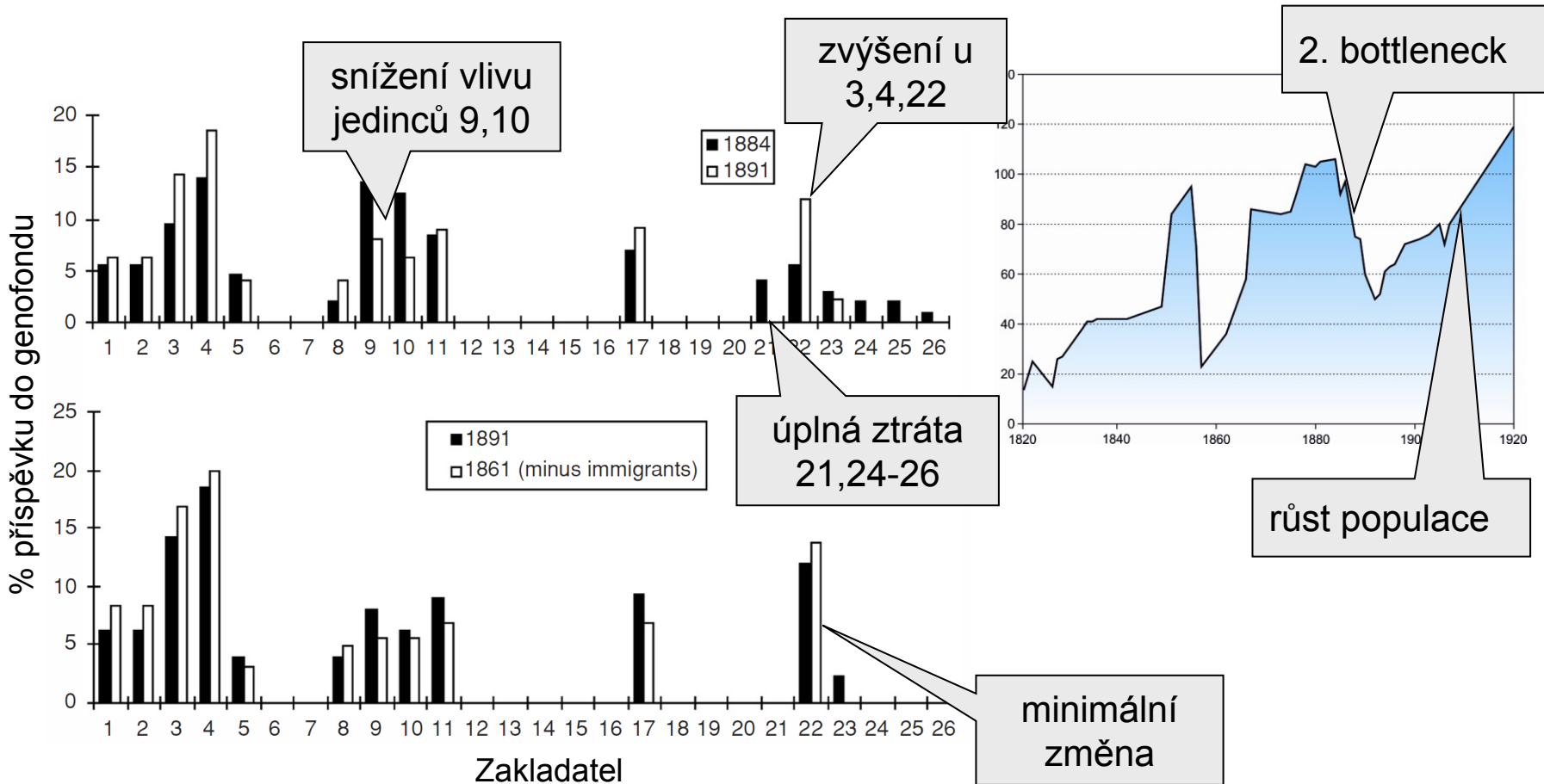
noví
 zakladatelé
 21-26

růst
 populace

minimální
 změna

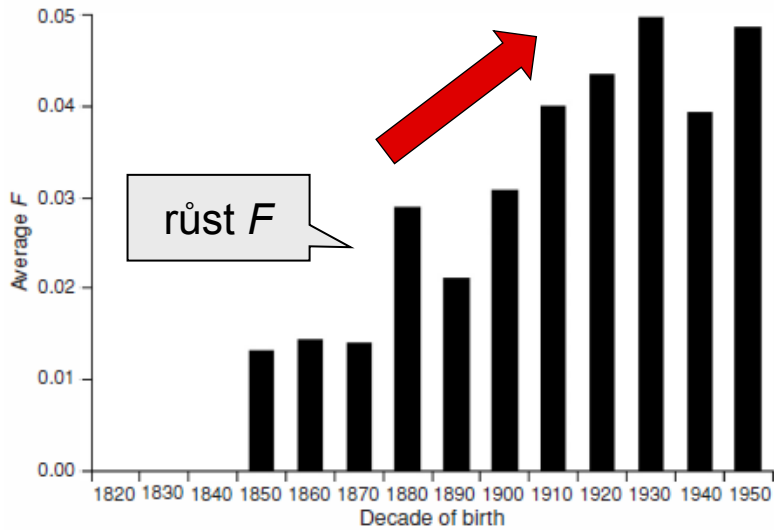
1884–1891: utonutí 15 mužů, zbyli pouze 4 dospělí, z nich 2 velmi staří („Island of Widows“) → odplutí mnoha vdov s dětmi

⇒ 106 jed. (1884) → 59 (1891) ... **2. bottleneck**



následující růst opět „konzervoval“ změny

Inbreeding na Tristan da Cunha:

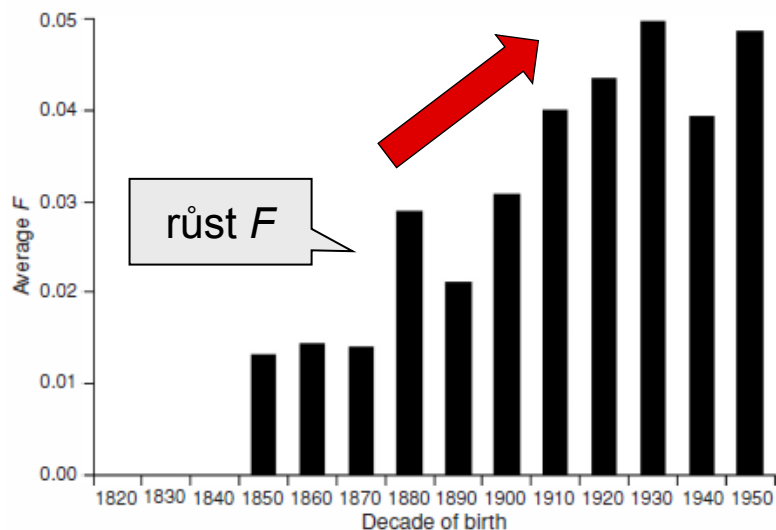


Přes outbreedingovou strategii (výběr nejméně příbuzného partnera), tj. $F_{IS} < 0$, míra autozygotnosti rostla



Gazella spekei

Inbreeding na Tristan da Cunha:



Přes outbreedingovou strategii (výběr nejméně příbuzného partnera), tj. $F_{IS} < 0$, míra autozygotnosti rostla



Table 3.3. First Eight Marriages between Biological Relatives on Tristan da Cunha Showing Date of Marriage, Number of Available Women of Marriageable Age,^a and Number of Available Women Not Related to Groom

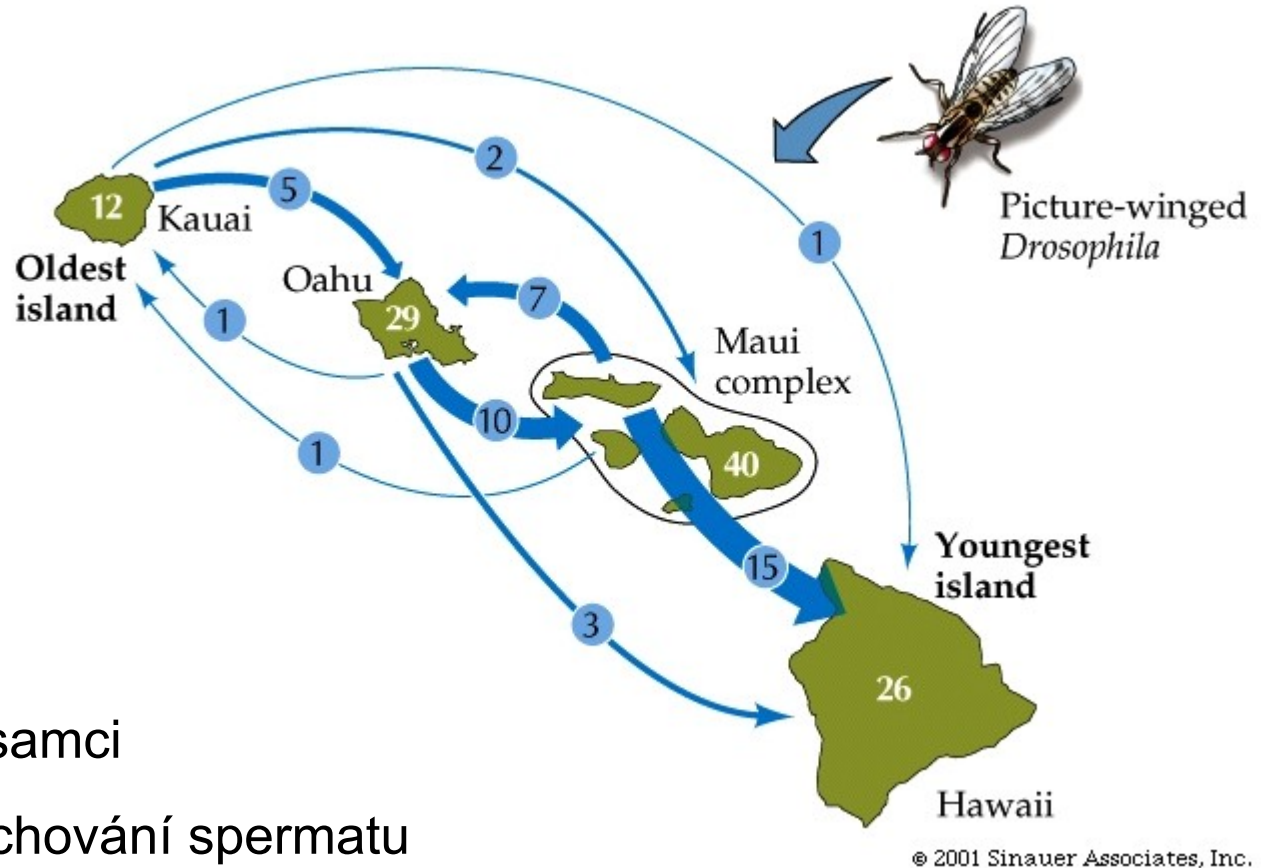
Marriage between Relatives	Date of marriage	Number of available women	Number of non relatives
1	1854	7	3
2	1856	9	2
3	1871	1	0
4	1876	1	0
5	1884	7	1
6	1888	8	0
7	1893	3	0
8	1898	1	0

k dispozici žádná nepříbuzná žena!

^a Sixteen years and over, single, and not a sister of the groom.

Efekt zakladatele:

Drosophila - Havaj



páření s více samci

dlouhodobé uchování spermatu

disperze větrem

⇒ velikost zakladatelské populace ~ max. 4

volná nika → 10–100-násobný růst populace

Efekt zakladatele:

vesnice Salinas v Dominikánské republice:

Altagracia Carrasco

→ několik potomků minimálně se 4 ženami

Carrasco heterozygotní pro substituci T → C

v 5. exonu genu pro 5- α -reduktázu 2

⇒ TGG (Trp) → CGG (Arg) na 246. pozici proteinu

enzym katalyzuje změnu testosteronu na DHT (dihydrotestosteron)

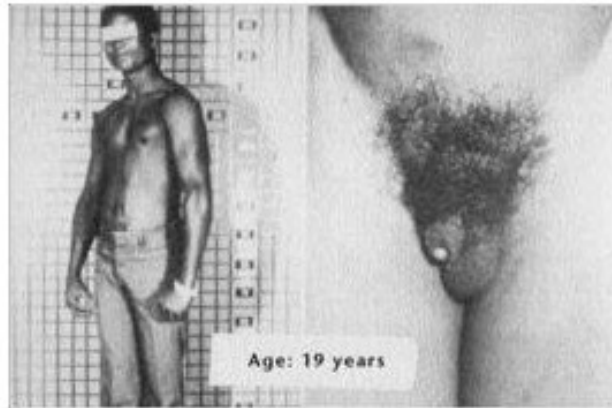
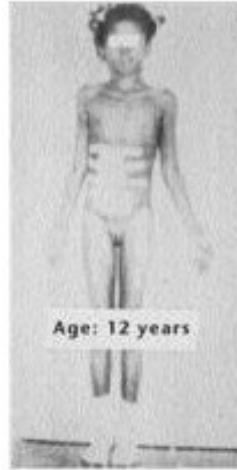
⇒ nízká aktivita mutantního enzymu u homozygotů vede k tomu, že chlapci mají testes, ale ostatní znaky dívčí

v pubertě zvýšená produkce testosteronu ⇒ změna v muže

ve vesnici vysoká frekvence výskytu, zvláštní termín *guevedoces*
(= „penis ve 12“)



guevedoces:



Drift a vazbová nerovnováha:

zvýšení rodokmenového inbreedingu (F)

stejně jako změny frekvencí alel i změny multilokusových frekvencí gamet

čím více lokusů, tím více kategorií gamet \Rightarrow větší chyba výběru

driftem vzniká náhodná vazbová nerovnováha

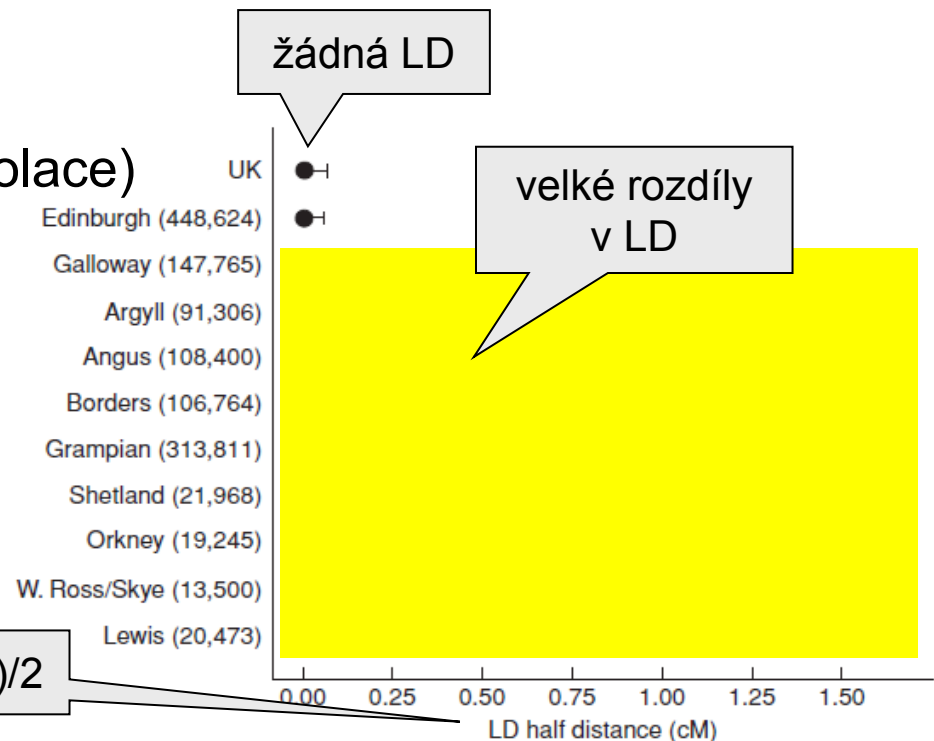
Př.1: 34 mikrosatelitů, chr. X
UK včetně 10 oblastí ve Skotsku
(venkov: menší populace, větší izolace)

\rightarrow malé rozdíly frekvencí alel

\rightarrow velké rozdíly LD ve vesnických oblastech

\Rightarrow **velké rozdíly v LD i tam, kde žádné rozdíly ve frekvencích alel**

$$= (\max - \min) / 2$$



Drift a vazbová nerovnováha:

Př.2: 3 Mb telomerická oblast chr. X u člověka, Kalábrie a Sardinie:

lokus *G6PD*: cca. 400 mutací → nedostatečná aktivita enzymu

lokus *Med1* → unikátní deficiencie → hemolytická anémie u hemi- a homozygotních jedinců → izolace oblasti, FE

G6PD a *Med1* deficientní muži →
neschopnost rozeznat červenou a zelenou

⇒ vazbová nerovnováha mezi *G6PD*, *Med1*
a skupinou genů barevného vidění na X



Drift a vazbová nerovnováha:

Sardinie: také FE u *G6PD* (fénická kolonizace ostrova v 5. stol. př.n.l.)

× prakticky úplná absence barvosleposti u mužů s nedostatečností *G6PD*

V obou případech LD mezi *G6PD* a geny pro barevné vidění, ale v opačných směrech!

Protože na mnoha místech Itálie žádná LD a navíc v Kalábrii a na Sardinii LD v opačném směru ⇒ v rámci Itálie jako celku bychom žádnou LD nedetekovali

Drift způsobuje LD náhodně ⇒ asociace např. mezi chorobou a molekulárním markerem nemá univerzální platnost! (jen pro danou lokální populaci)



Drift a nenáhodné oplození:

Asortativní páření → 3 různé rovnováhy: AB/AB , ab/ab , Ab/Ab (aB/aB)

o konkrétní rovnováze rozhodují počáteční podmínky ⇒ drift hraje roli hlavně zpočátku × blízko rovnovážného stavu jeho role minimální

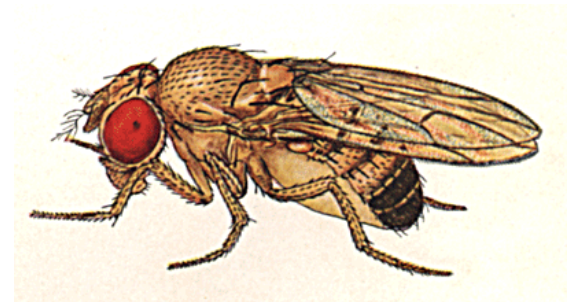
Disasortativní páření → udržuje polymorfismus, snižuje LD

Drosophila melanogaster: disasort. páření pro feromonový fenotyp,
⇒ ve velké populaci žádná LD

u samců žádná a u samic minimální rekombinace

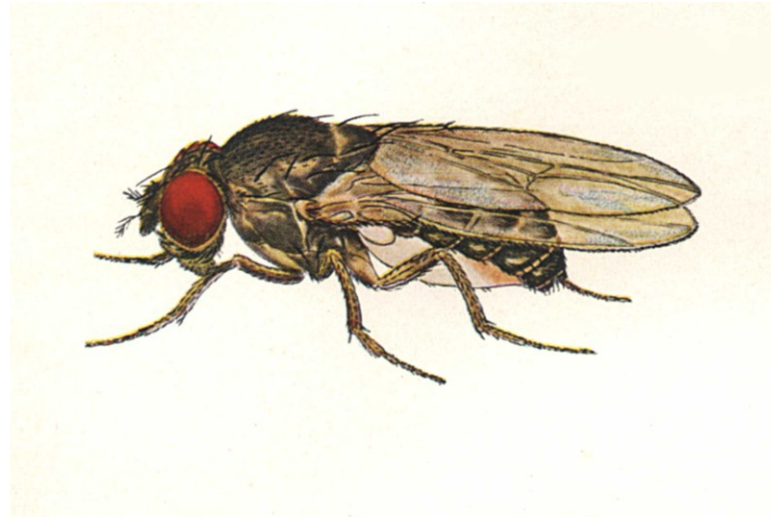
⇒ při FE nebo bottlenecku dočasná LD ⇒ DA páření pro všechny lokusy ⇒ nedochází ke ztrátě variability

⇒ *D. melanogaster* je „pufrována“ proti ztrátě variability během období bottlenecků



Drift a nenáhodné oplození:

- × *D. pseudoobscura*: rekombinace, žádné DA páření \Rightarrow větší vliv FE a bottlenecku



Evoluční výstup zřídka určen jedním mechanismem,
ale interakcí více mechanismů
(zde drift + rekombinace + systém páření)