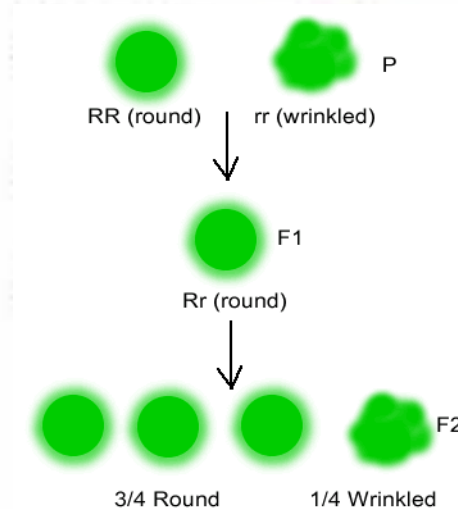




















Populačná genetika

Je toto populačná genetika?



		♂ gametes			
		$R Y$ $\frac{1}{4}$	$R y$ $\frac{1}{4}$	$r Y$ $\frac{1}{4}$	$r y$ $\frac{1}{4}$
♀ gametes	$R Y$ $\frac{1}{4}$	$RR YY$ $\frac{1}{16}$ 	$RR Yy$ $\frac{1}{16}$ 	$Rr Yy$ $\frac{1}{16}$ 	$Rr YY$ $\frac{1}{16}$ 
	$R y$ $\frac{1}{4}$	$RR Yy$ $\frac{1}{16}$ 	$RR yy$ $\frac{1}{16}$ 	$Rr yy$ $\frac{1}{16}$ 	$Rr Yy$ $\frac{1}{16}$ 
	$r Y$ $\frac{1}{4}$	$Rr Yy$ $\frac{1}{16}$ 	$Rr yy$ $\frac{1}{16}$ 	$rr yy$ $\frac{1}{16}$ 	$rr Yy$ $\frac{1}{16}$ 
	$r Y$ $\frac{1}{4}$	$Rr YY$ $\frac{1}{16}$ 	$Rr Yy$ $\frac{1}{16}$ 	$rr Yy$ $\frac{1}{16}$ 	$rr YY$ $\frac{1}{16}$ 

9  : 3  : 3  : 1 

 Round, yellow

 Wrinkled, yellow

 Round, green

 Wrinkled, green



indivídium

sledujeme znaky a vlastnosti u rodičov a ich potomkov

(Mendlove zákony)

populácia

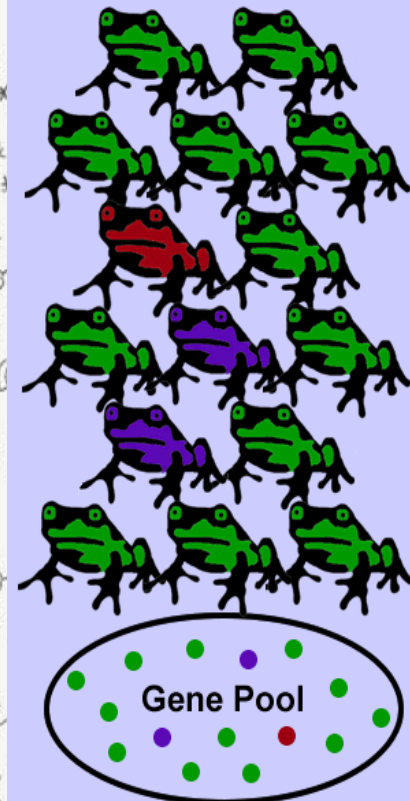
sledujeme znaky a vlastnosti v rámci celej populácie jedincov toho istého druhu

(??? zákon)

• Čo je populácia?

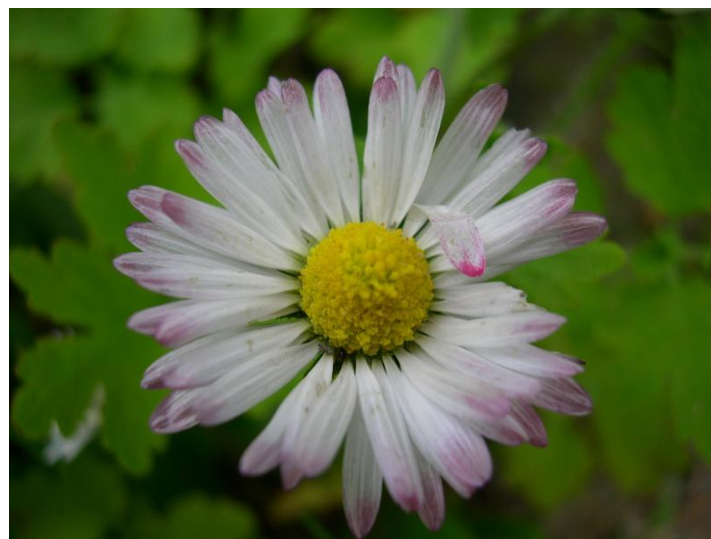
- „skupina jedincov určitého druhu, ktorá obýva isté územie v istom čase, jej členovia sú schopní vzájomného kríženia a vytvárajú fertilné potomstvo“
- Populácia vytvára genofond alebo gene pool - súhrn všetkých génov jednotlivých členov istej populácie utvára jej genofond čiže génovú výbavu

A population:



Príkladom populácie v ekologickom zmysle slova môže byť napr.

- súbor všetkých jedincov druhu sedmikráska (*Bellis perennis*) na jednej lúke (konkrétne miesto) v marci 2005 (konkrétny čas).

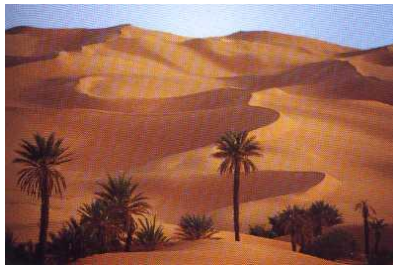


Každá prirodzená populácia aj keď vyzerá navonok jednotná je zložená z jedincov, ktorí sa fenotypovo, či genotypovo navzájom viac či menej odlišujú - hovoríme, že populácia je **genotypovo a fenotypovo polymorfná**



Populácia

□ Skupina jedincov určitého druhu, ktorá v prírode zaujíma určité stanovisko a je viac-menej priestorovo oddelená od podobných populácií toho istého druhu - geograficky ohraničená - ostrov, oáza, jazero, jaskyňa, náhorná plošina ...



□ Neohraničená



R. C. Punnett

1875-1967

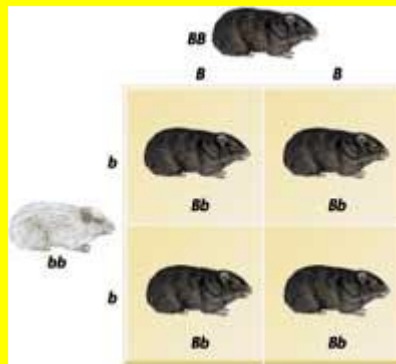
genetik



G. U. Yule

1871-1951

kritik mendelizmu

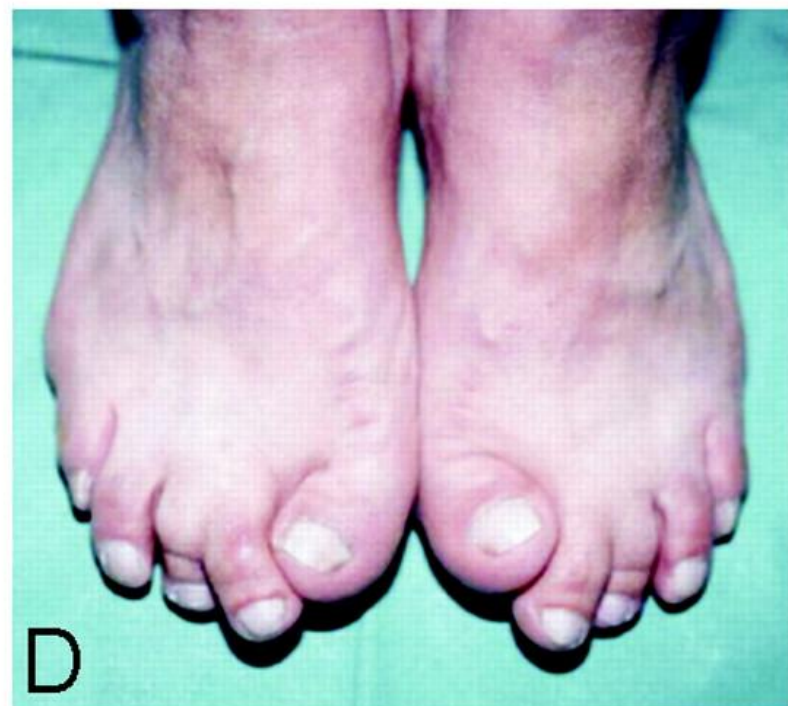
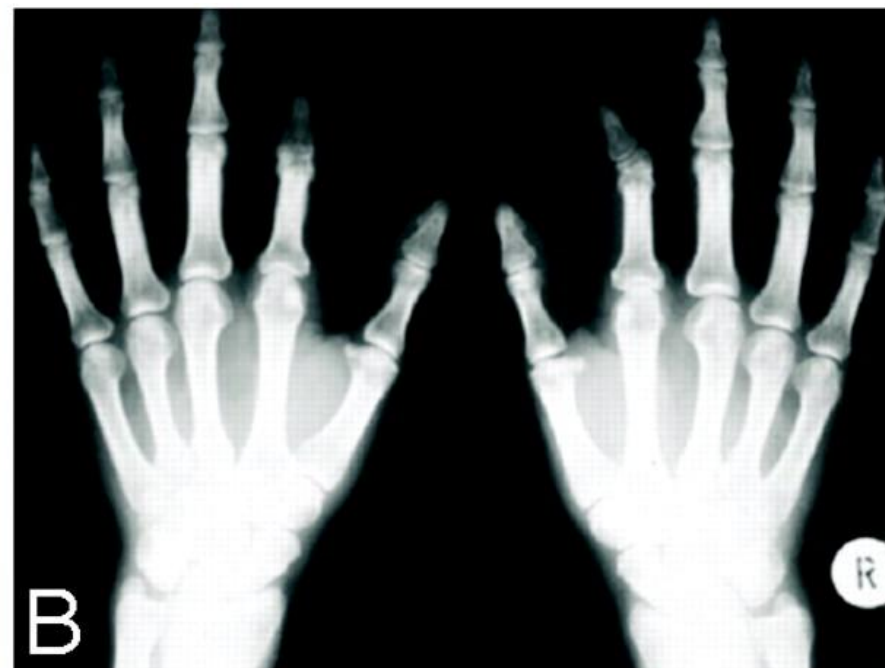




Brachydaktýlia
1905 Farabee dominantná
dedičnosť

$\frac{3}{4}$







G. H. Hardy

1877-1947

anglický matematik

1908

Hardy-Weinbergov zákon

počiatok modernej
populačnej genetiky



W. Weinberg

(1862-1937)

nemecký lekár





G. H. Hardy

1877-1947

anglický matematik

Hardy, G.H. 1908. Mendelian proportions in a mixed population. **Science** 28: 49-50

1908

Hardy-Weinbergov zákon

počiatok modernej
populačnej genetiky



Curt Stern 1943 v
Science upozornil na
Weinberga

Weinberg, W. 1908. Über den Nachweis der Vererbung beim Menschen Jahreshefte Vereins für vaterländische **Naturkunde in Württemberg** 64: 369-382



Castle-Hardy-Weinbergov zákon

W. E. Castle

1903 americký genetik, ktorý
ako prvý opísal vzťahy medzi
alelami a genotypickými
frekvenciami

Teória alelových frekvencií

Ak sa členovia populácie náhodne pária, môžeme z ich frekvencií alel predpokladať frekvenciu genotypov

Rozličné fenotypy → fenotypová frekvencia

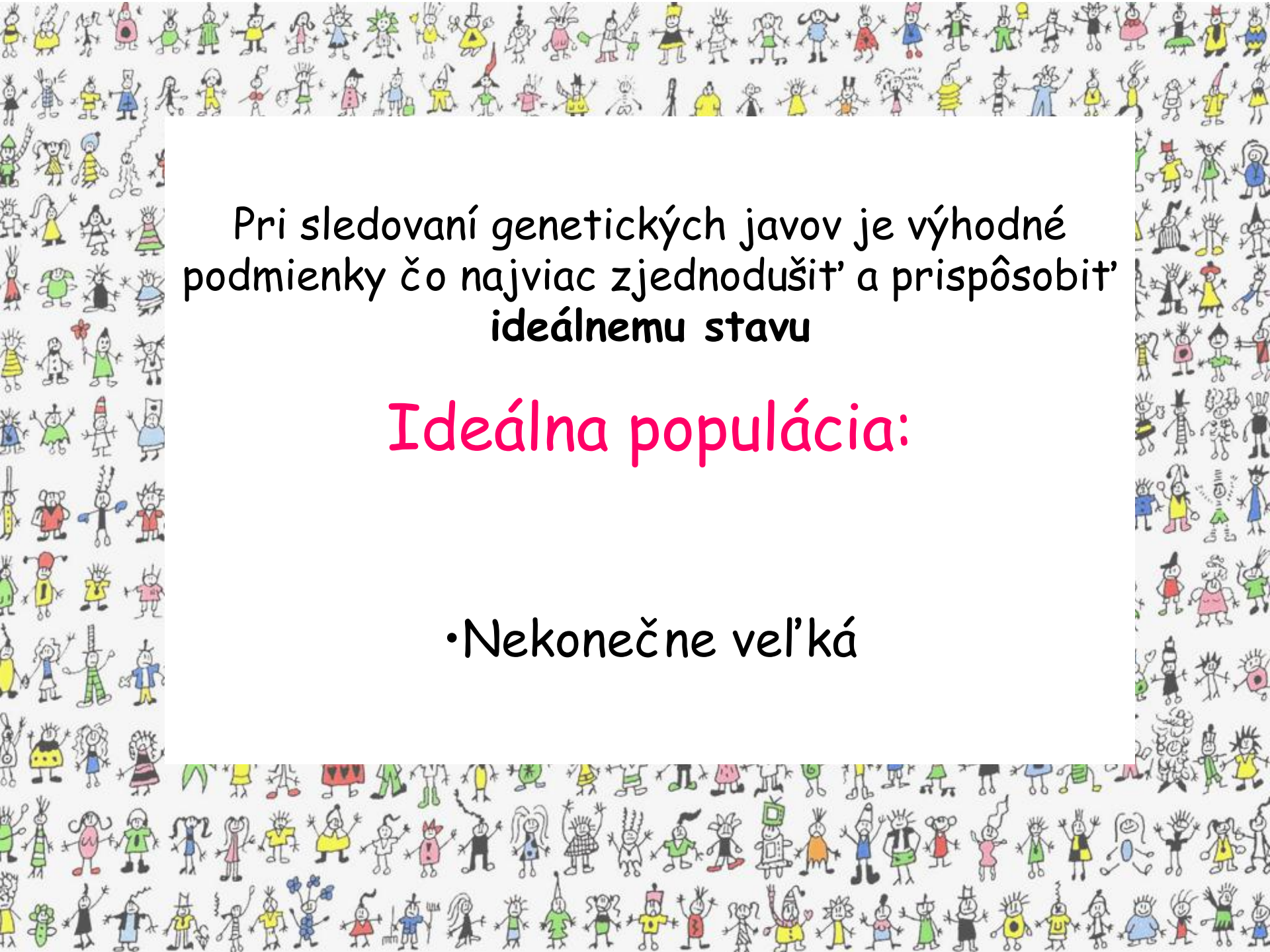
Časť jedincov v rámci populácie s príslušným fenotypom
3:1

Rozličné genotypy → genotypová frekvencia

Časť jedincov v rámci populácie s príslušným genotypom
1:2:1

Rozličné alely → frekvencia alel

Časť všetkých alel určitého génu kódujúcich rovnaký znak v rámci populácie

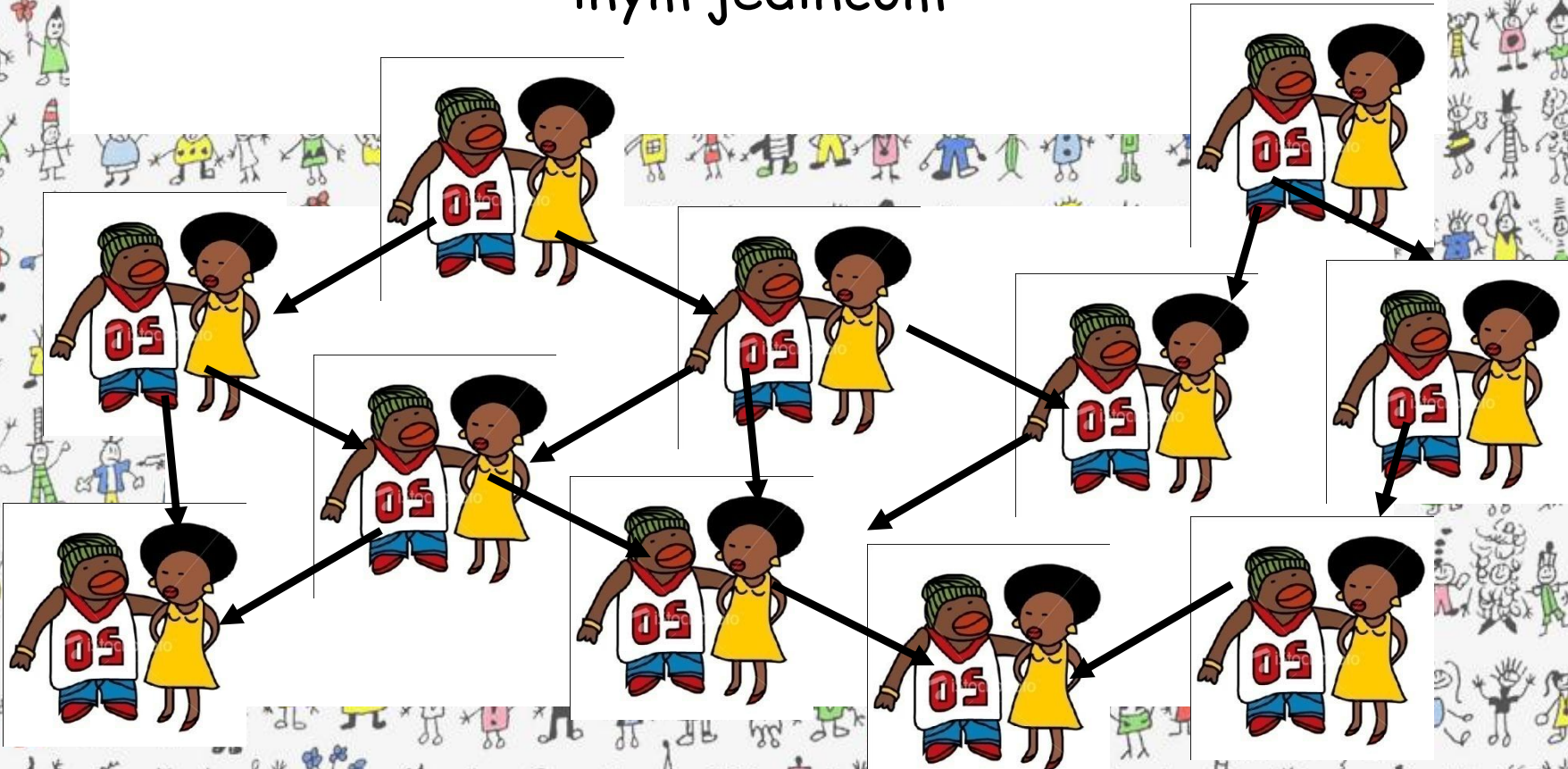


Pri sledovaní genetických javov je výhodné
podmienky čo najviac zjednodušiť a prispôbiť
ideálnemu stavu

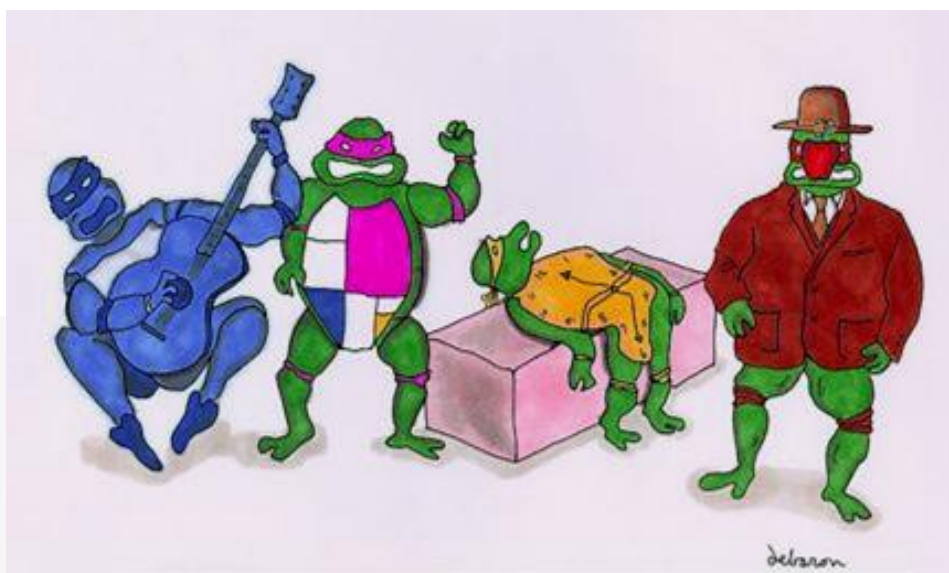
Ideálna populácia:

- Nekonečne veľká

• Panmiktická – každý jedinec musí mať rovnakú pravdepodobnosť krížit' sa s hociktorým iným jedincom

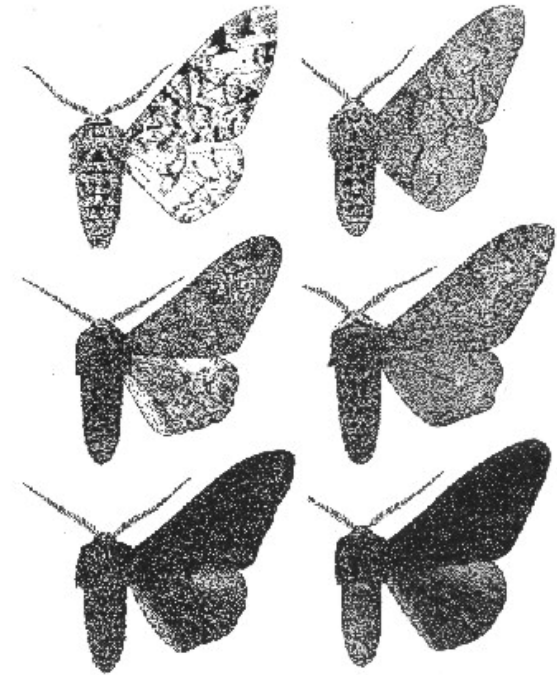
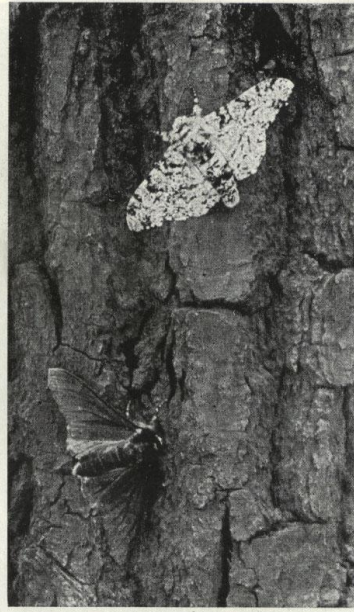


bez mutácií



Pomo Mutant Ninja Turtles

bez selekcie



Biston betularia - typická forma peper, carbonaria, insularia

1848 - typická forma fenotypu + 1 čierna mola

E.B.Ford + R. Goldschmidt - carbonaria dominantný fenotyp voči typickej forme

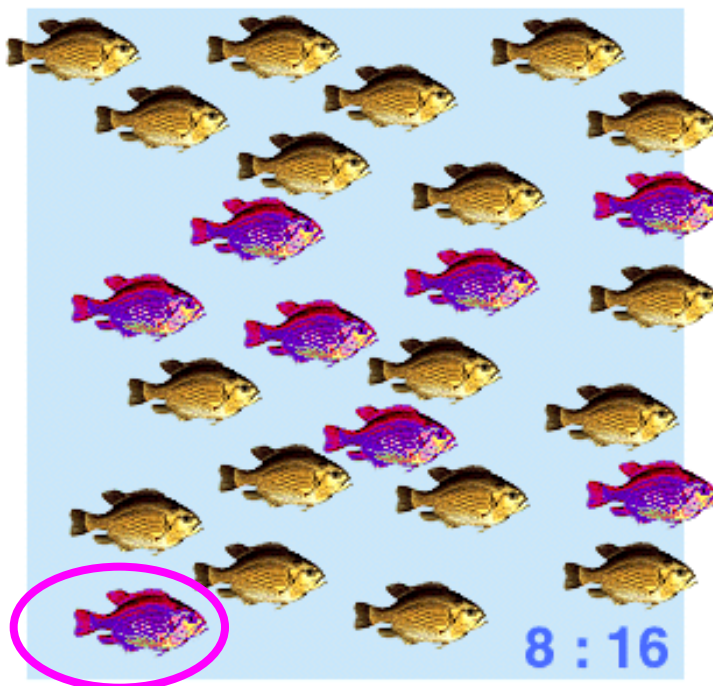
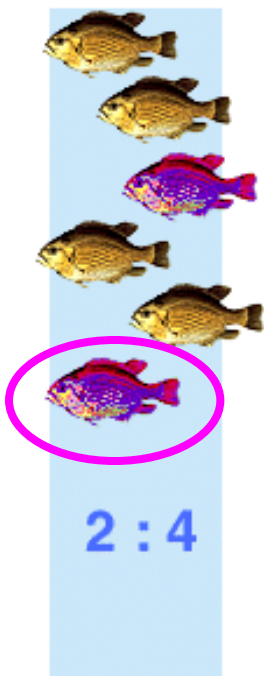
bez migrácie



bez genetického driftu

2:4 (0,5)

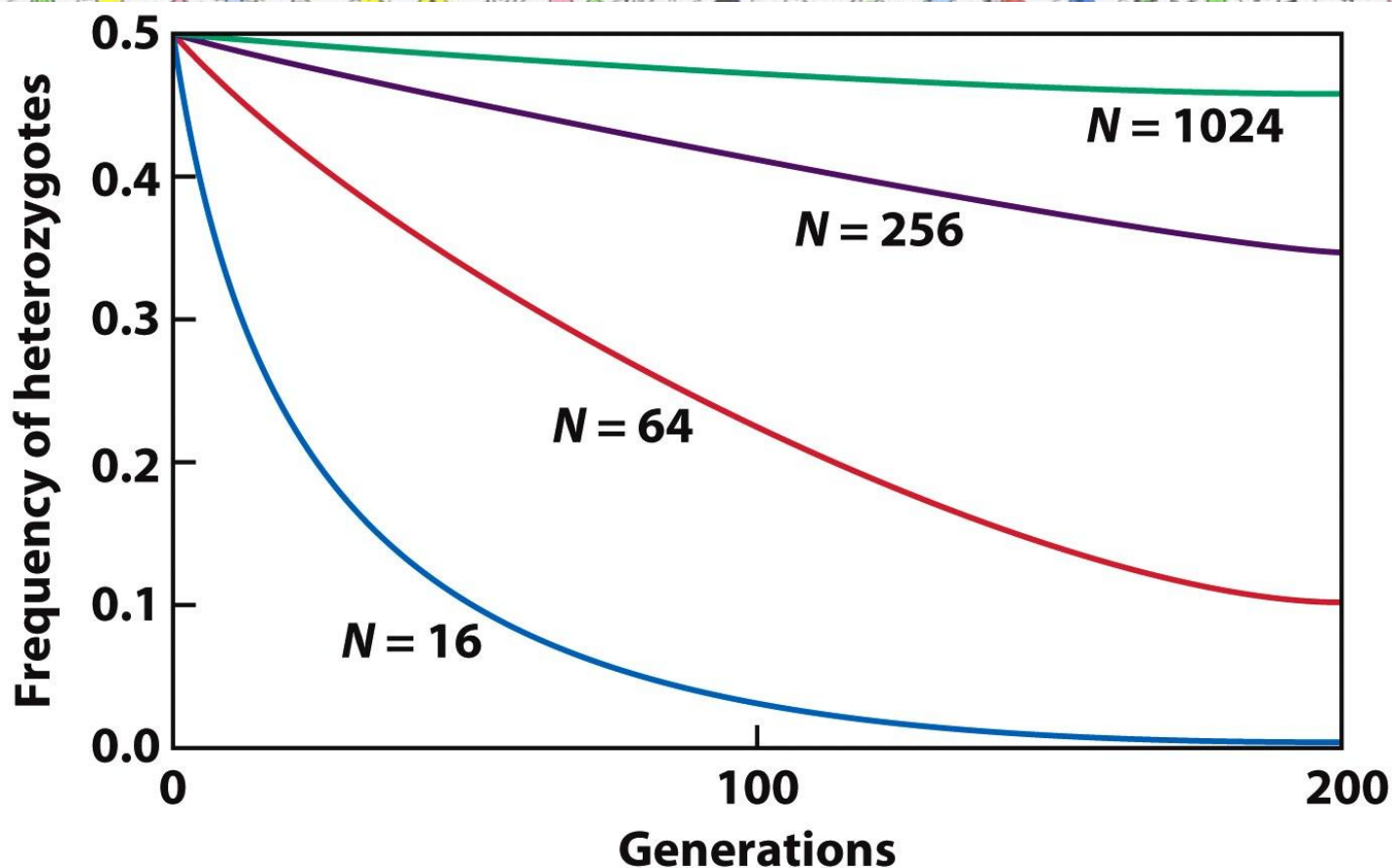
1:4 (0,25)



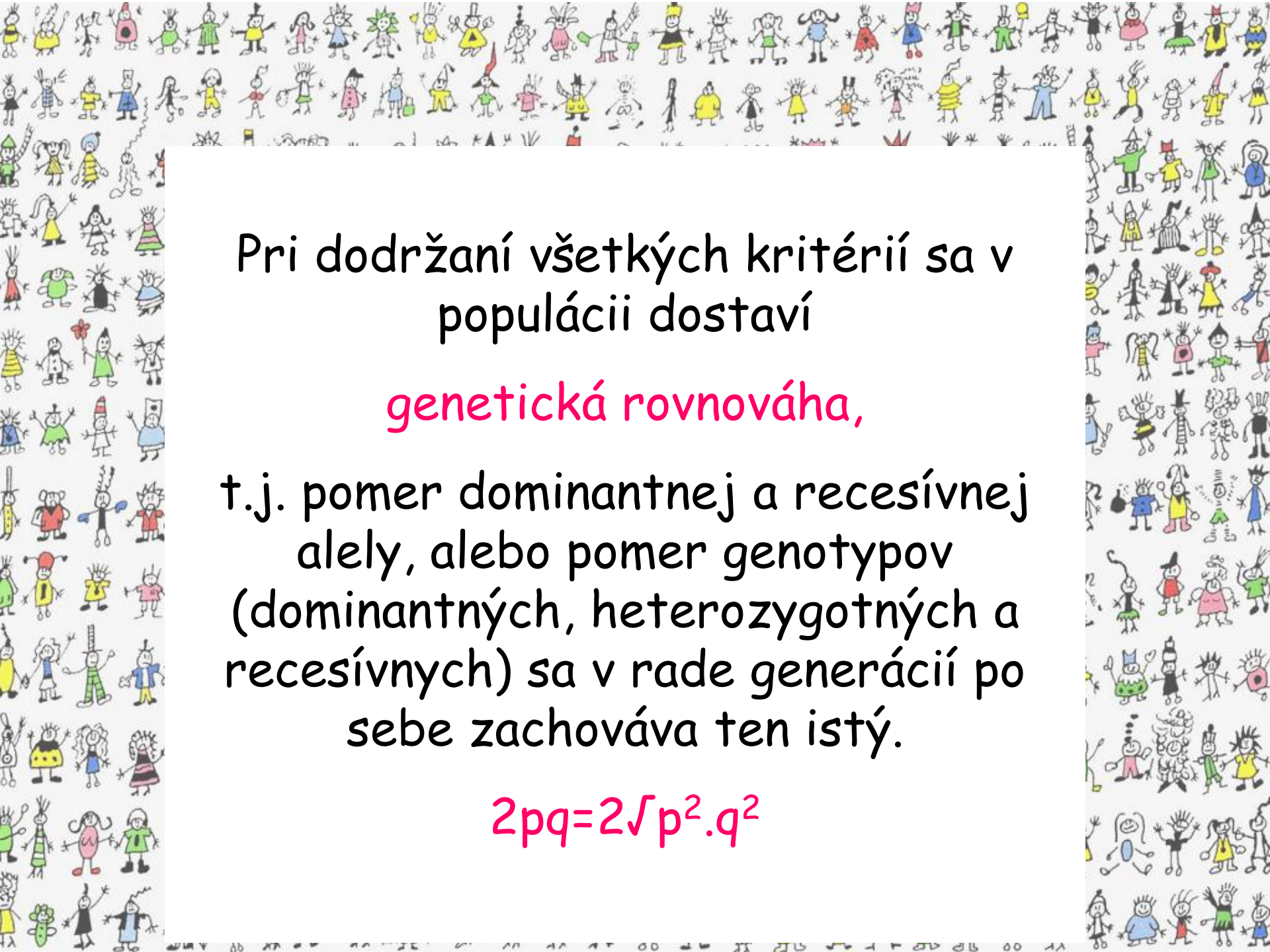
8:16 (0,5)

7:16 (0,4375)

V malých populáciách náhodná strata jedného jedinca má vplyv na genofond (gene pool) hoci rovnaká strata vo veľkej populácii taký vplyv nemá. Napríklad pomer purpurových a žltých rýb v malej populácii je 2:4 (0,5) a vo veľkej populácii je 8:16 (0,5). Po strate jednej purpurovej ryby z oboch populácií je pomer redukovaný v malej populácii na 1:4 (0,25) a vo veľkej populácii na 7:16 (0,4375). Zmena pomeru je výraznejšia pre malú populáciu.



Pokles početnosti heterozygotov vplyvom náhodného genetického posunu v populáciách s rôznym počtom jedincov N



Pri dodržaní všetkých kritérií sa v
populácii dostaví

genetická rovnováha,

t.j. pomer dominantnej a recesívnej
alely, alebo pomer genotypov
(dominantných, heterozygotných a
recesívnych) sa v rade generácií po
sebe zachováva ten istý.

$$2pq = 2\sqrt{p^2 \cdot q^2}$$

Ak sú splnené podmienky



A

p

a

q

A

AA
 p^2

p

Aa
pq

a

aA
qp

q

aa
 q^2



p - frekvencia dom. alely
 q - frekvencia dom. alely

Matematické vyjadrenie rovnovážneho stavu je rovnica:

$$p(A) + q(a) = 1$$

$$(p + q)^2 = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$
$$p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa = 1$$

relatívne hodnoty - celkový počet jedincov 100% = 1

Určenie frekvencie alel

Krvné skupiny M-N vo vzorke 6129 jedincov

M	$L^M L^M$	1787	$p^2=0,2911$
MN	$L^M L^N$	3039	$2pq=0,4968$
N	$L^N L^N$	1303	$q^2=0,2121$

$$L^M \quad p=0,5395$$

$$L^N \quad q=0,4605$$

$$p+q=1$$

$$2pq=2\sqrt{p^2 \cdot q^2}$$

Populácia pri panmixii

P	AA	x	aa	
F1	Aa			
F2	AA	2Aa	aa	
F3	$ \begin{array}{lcl} 4A & = & 16 AA & 1/4 \\ & \swarrow & & \\ & 4a & = & 16 Aa & \\ & \searrow & & & \\ & & & & 1/2 \\ & \swarrow & & & \\ & 4A & = & 16 Aa & \\ & \searrow & & & \\ 4a & & & & \\ & \swarrow & & & \\ & 4a & = & 16 aa & 1/4 \end{array} $			

Populácia pri autogamii

P	AA x aa			
F1	Aa			
F2	AA	2Aa	aa	
F3	4AA	2AA	4Aa	2aa
F4	16AA	8AA	4AA	8Aa

	homozygotov	heterozygotov
P	100	0
F1	0	100
F2	50	50
F3	75	25
F4	87,5	12,5

Albinizmus je zriedkavé ochorenie ľudí, podmienené **recesívnou alelou**, ktorej frekvencia napr. v USA je 1/20 000.

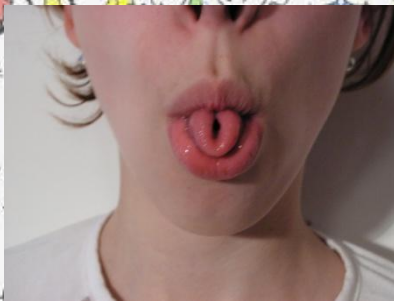
$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$q^2 \sim 1/20\ 000 \text{ (z toho druhá odmocnina)} \quad q \sim 1/141 = 0,007092$$



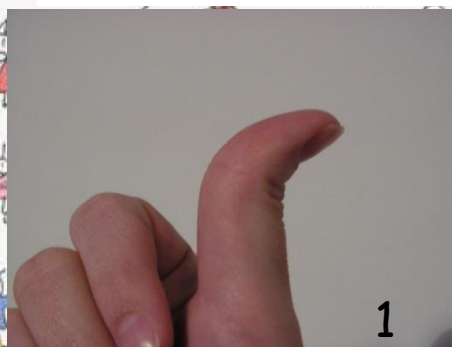
spermie →	140/141	1/141
vajíčka ↓	B	b
140/141 B	-----	140/20 000 Bb
1/141 b	140/20 000 Bb	1/20 000 bb Albino



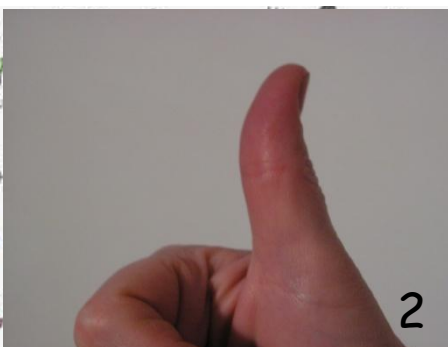


Mendelistická dedičnosť u ľudí: znaky podmienené jedným génom

„Skrúcač jazyka“ schopnosť skrútiť jazyk - dominantná
alela V, neschopnosť - recesívna alela v



1



2

„Stopársky palec“ na obr. 1 schopnosť ohnúť posledný článok palca do 90° uhla -
recesívna alela k

na obr. 2 neschopnosť ohnutia - dominantná alela K

Mendelistická dedičnosť u ľudí: znaky podmienené jedným génom

Tvar obočia

tvar - do „véčka“ dominantná alela V,
Tvar do oblúka - recesívna alela v

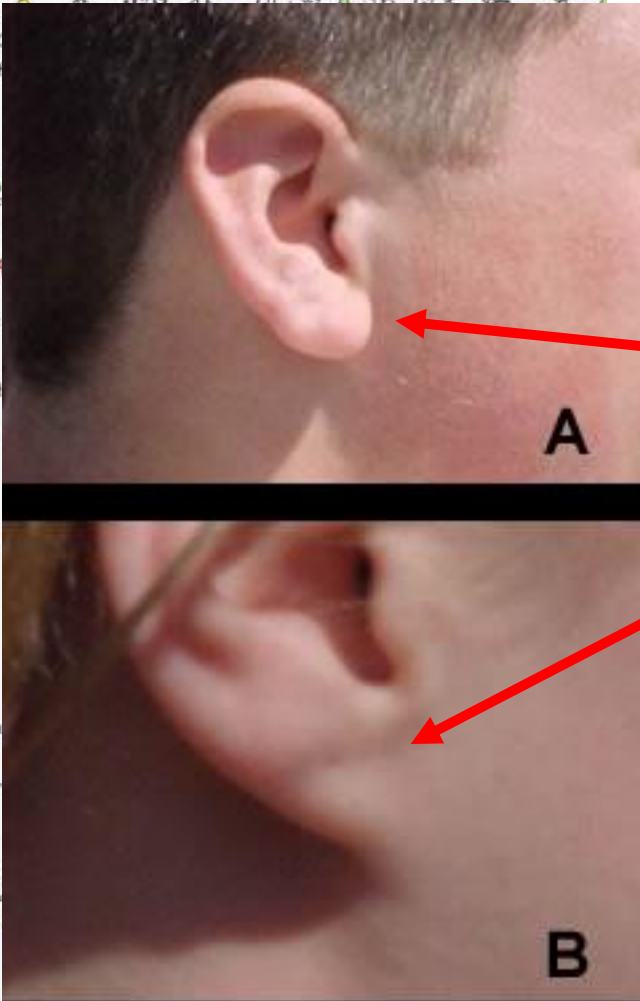


Mendelistická dedičnosť u ľudí: znaky podmienené jedným génom

Tvar ušného lalôčka

tvar - oddelený od tváre dominantná alela U,

tvar prirastený - recesívna alela u



Mendelistická dedičnosť u ľudí: znaky podmienené jedným génom

Chípkky na strednom článku prsta
prítomnosť - dominantná alela C,
neprítomnosť - recesívna alela c

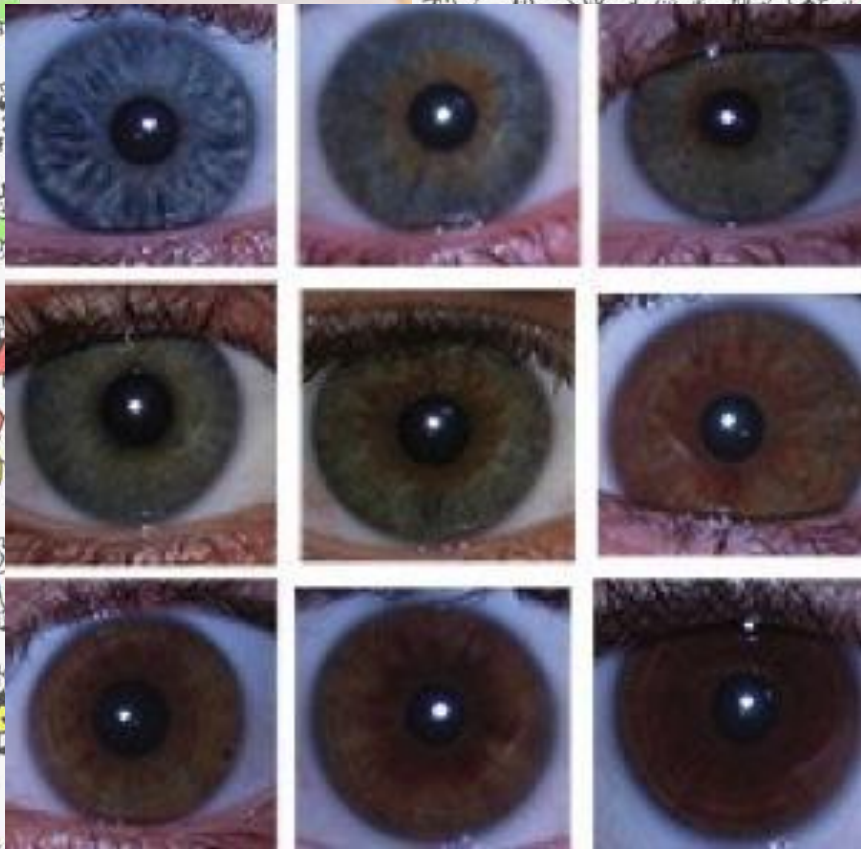


Mendelistická dedičnosť u ľudí: znaky podmienené jedným génom

Zafarbenie oka

Hnedá farba - dominantná alela A,

Modrá farba - recesívna alela a

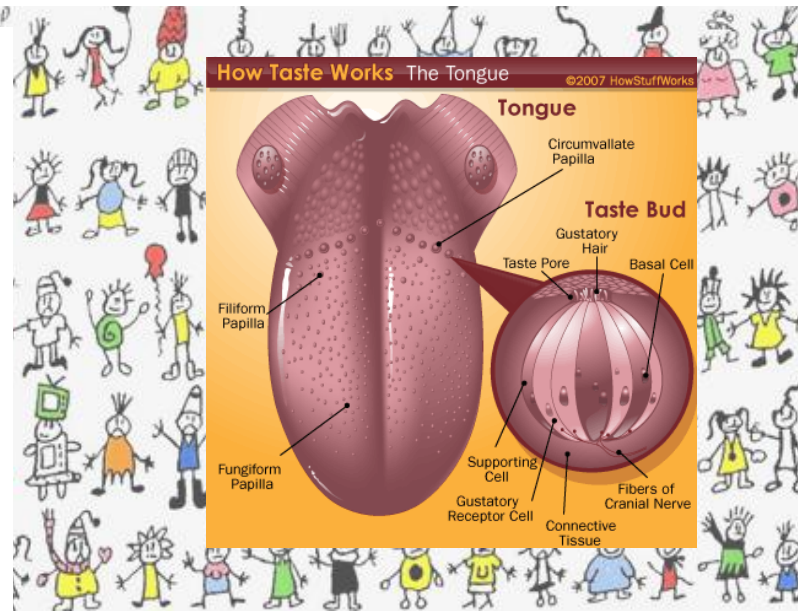
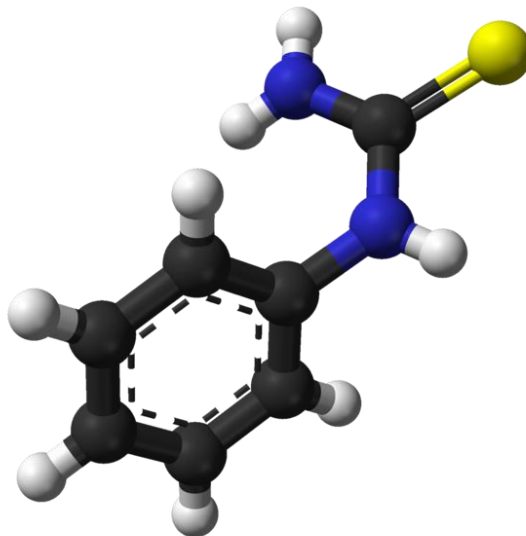
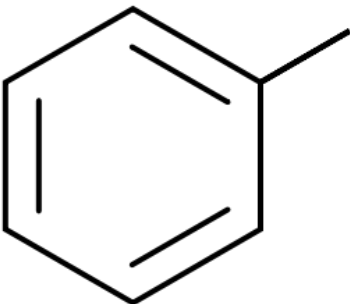
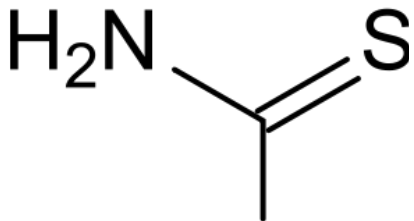




Mendelistická dedičnosť u ľudí: znaky podmienené jedným génom

Chutnosť PTC

Schopnosť cítiť - dominantná alela A,
Neschopnosť cítiť - recesívna alela a
1931 Arthur Fox



fenylketonuria - PKU

- 1/10 000
- $q^2=0,0001$
- $q=\sqrt{0,0001}=0,01$ $p=0,99$
- $2pq=0,00198$
- $p^2 + 2pq + q^2 = 1$
- $p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa = 1$

X viazané gény

$$1/10\ 000$$

$$q=0,0001$$

$$p=1-0,0001$$

$$2pq=?$$

Muži

p - zdraví

q - postihnutí (farboslepost')

Ženy

p^2 - zdravé

$2pq$ - přenašečky

q^2 - postihnuté (farboslepost')

ABO

I_A

I_B

i

AB

A

B

O



Mendelistická dedičnosť u ľudí: znaky podmienené jedným génom

- Alelové početnosti môžeme určiť spočítaním genotypov vo vzorke z populácie
- Za predpokladu náhodného oplodnenia umožňuje H-W princíp predpovedať z početnosti alel genotypové početnosti pre autozomové a X-viazané geny
- H-W neplatí pre populácie s príbuzenským alebo výberovým oplodnením, s nerovnakým prežívaním genotypov a geograficky rozdelené alebo s migráciou
- Genetické poradenstvo

Židia rodu Aškenazi

Gangliozidóza - nedostatok lyzozomálnych hydroláz.

Tay-Sachsova choroba

$q=0,017$ frekvencia

$2pq = 2 \cdot (0,017) \cdot (0,983) = 0,03$

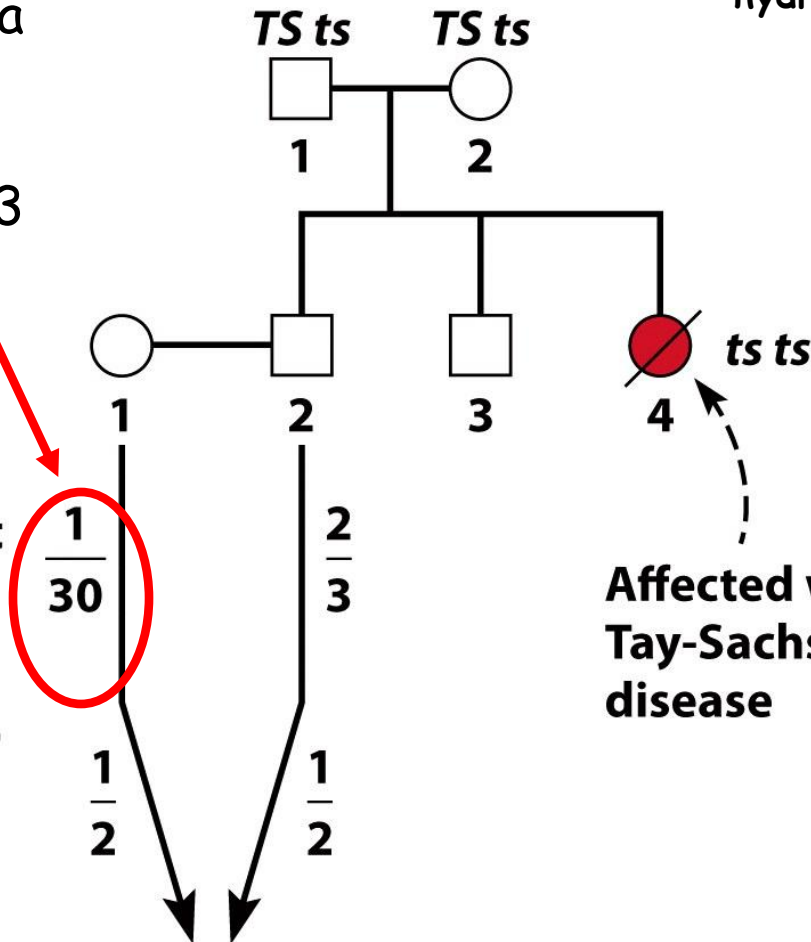
Probability parent is a carrier ($TS ts$)

Probability carrier parent transmits mutant allele

Risk child is affected $\frac{1}{30} \times \frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{180}$

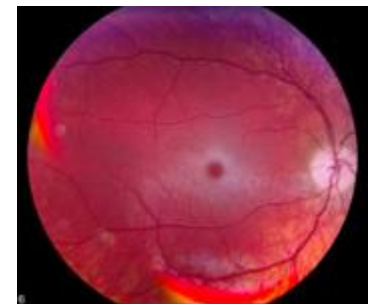
20krát väčšie riziko (0,006) než u náhodne vybratého dieťaťa v populácii kde je $q=0,017$ (0,00028)

II



Affected with Tay-Sachs disease

V mozgu sa nahromadí škodlivé množstvo gangliozidí (derivátov mastných kyselín)



Alelové početnosti sa systematicky menia pri rozdielnom prežívaní a reprodukcií genotypov

A - tmavé zafarbenie hmyzu
a - svetlé zafarbenie hmyzu



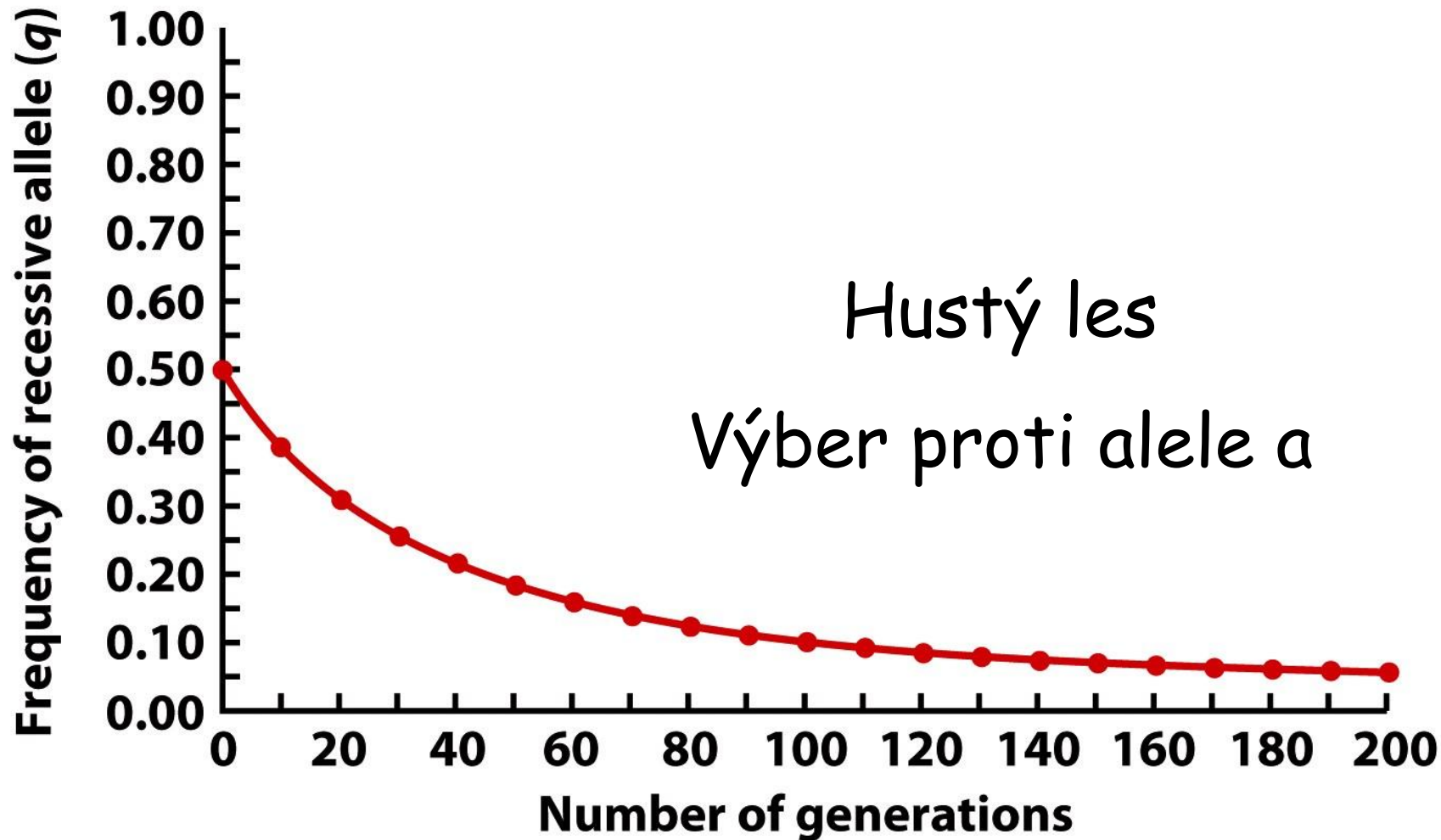
Biston betularia

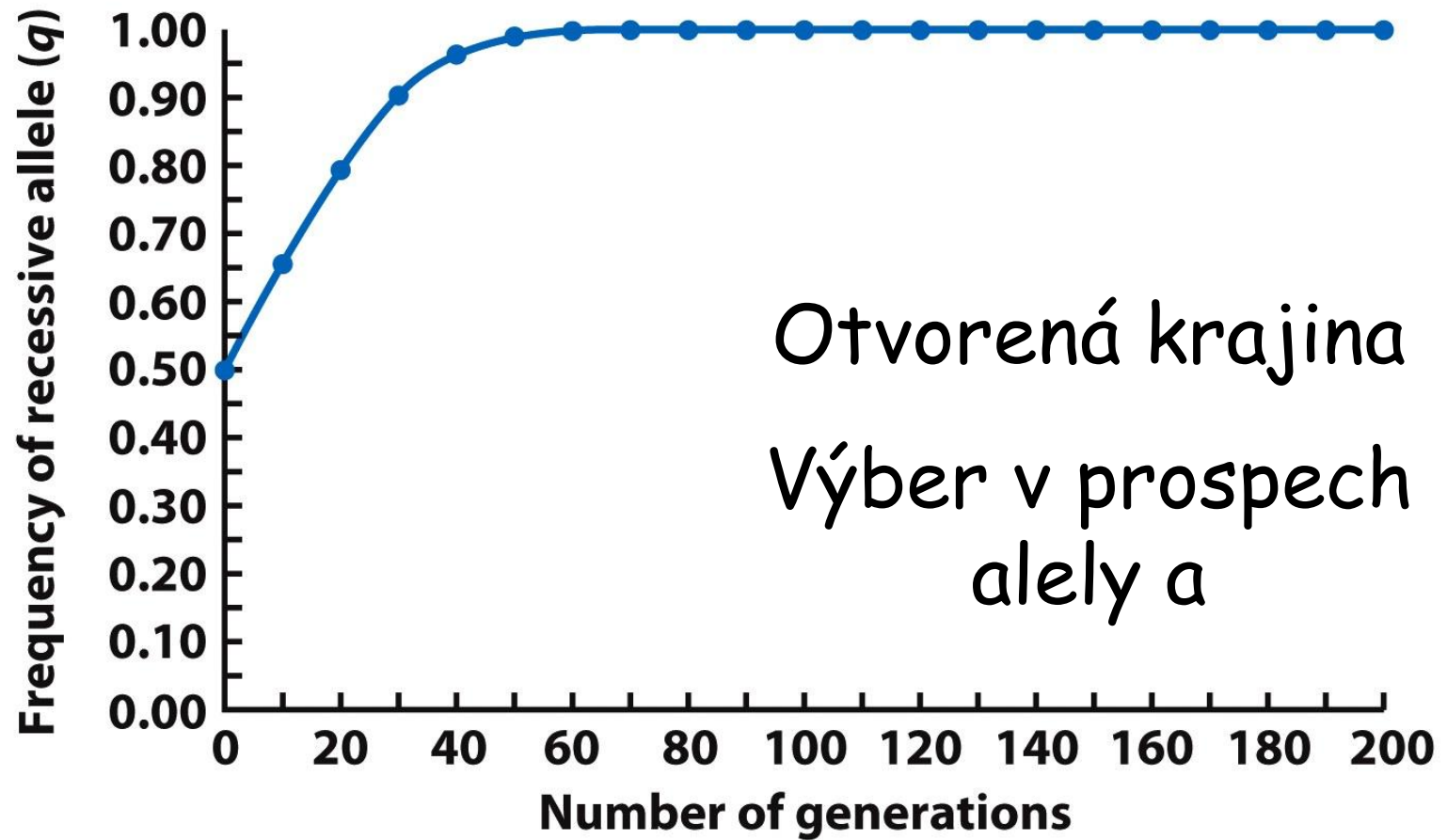


(a)



(b)







Prírodný výber nastáva vtedy, keď sa genotypy líšia v schopnosti prežívať a reprodukovať sa t.j. keď sa líšia v **zdatnosti (fitness)**

Schopnosť prežitia a reprodukcie sa nazýva zdatnosť alebo fitness je to kvantitatívny parameter w .

Každý člen populácie má svoju vlastnú hodnotu zdatnosti:

0 ak neprežije

1 ak prežije a splodí 1 dieťa

2 ak splodí 2 potomkov...

- Intenzita prírodného výberu sa meria selekčným koeficientom

Populácia, ktorá má stabilný počet jedincov má priemernú zdatnosť 1

