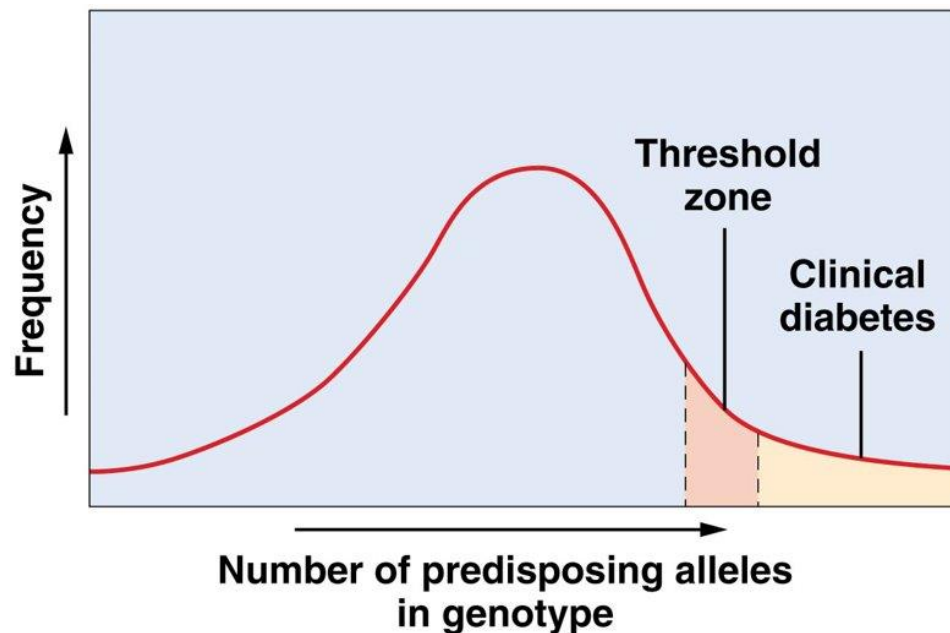


## Samenvatting Quantitative Genetics and Multifactorial Traits (H23)

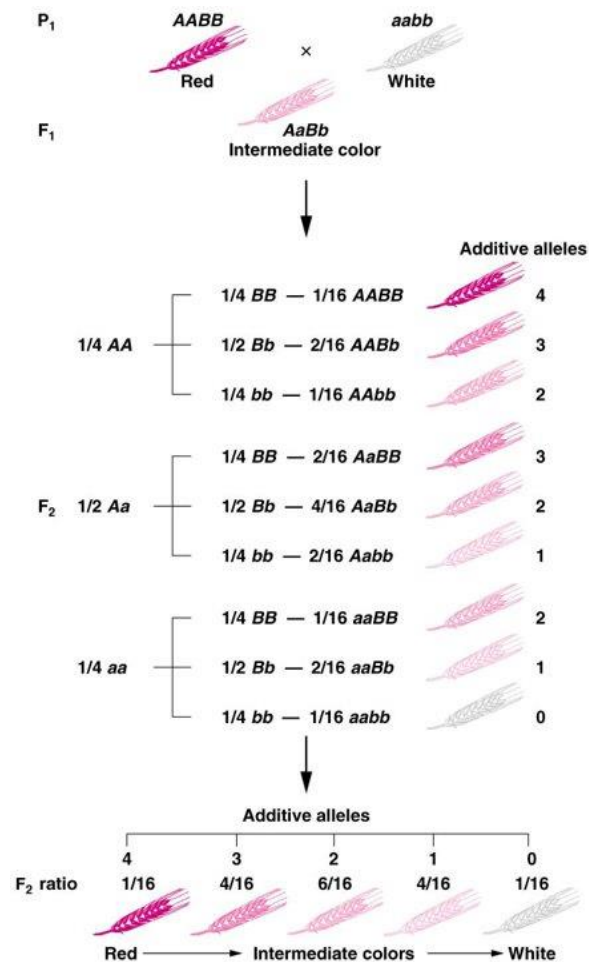
### 23.1 Not All Polygenic Traits Show Continuous Variation

- Traits with variation show a continuous range of phenotypes  
Denk bij continuous range aan bijvoorbeeld lengtes in populaties. Dit uit zich vaak ook als een normaal verdeling/bell curve.
- Quantitative variation is wanneer metingen in een range van fenotypen kwantitatief zijn. Denk hier weer aan lengte (Meters), bloeddruk, gewicht, etc.
- Quantitative inheritance heeft twee vormen: Monogenic inheritance en Polygenic inheritance. Monogenic inheritance is wanneer er 1 gen invloed heeft op de complete trait.
- Polygenic inheritance is juist wanneer een traits expressie beïnvloed word door meerdere genen.
- Multifactorial/Complex traits zijn traits die beïnvloed worden door zowel genen en omgeving van het organisme. Nature & nurture dus.
- Er zijn ook polygenic traits die geen continuous variation laten zien: Dit zijn Meristic traits. Meristic traits kunnen vaken in hele getallen geteld worden, bijvoorbeeld aantal seeds in een pod of eggs die en kip legt.
- Threshold traits zijn polygenic en vaak multifactorial. Threshold traits zijn een collectie van genen en omgevings omstadigheden die op een bepaald punt een threshold zone hitten. Type 2 Diabetes is hier een voorbeeld van.



## 23.2 Quantitative Traits Can Be Explained In Mendelian Terms

- **Quantitative patterns:** Dit zijn patronen die niet uitgelegd kunnen worden door Mendelian factors.
- **Multiple-gene hypothesis:** De hypothese die stelt dat individuele genen die zich in Mendelian fashion gedragen, bijdragen aan een fenotype op een cumulatieve en kwantitatieve manier. (Graan kleur is een voorbeeld)



- **Additive vs nonadditive alleles:** Additieve alelen zijn alelen die een contributie maken of iets toevoegen aan een fenotype. Dit is bijvoorbeeld wanneer een alel zich uit die roodheid toevoegt aan een bepaalde kleur, maar iets niet direct knalrood maakt. Bij **Nonadditive alleles** is er juist geen contributie, en moet dit alele alleen aanwezig zijn om een observeerbare verandering aan het fenotype te brengen.

- Het aantal polygenen ( $n$ ) die bijdragen aan een kwantitatieve trait word geschat met een  $F_2$  Ratio

**TABLE 23.1** Determination of the Number of Polygenes ( $n$ )  
Involved in a Quantitative Trait

$n$	Individuals Expressing Either Extreme Phenotype	Distinct Phenotypic Classes
1	1/4	3
2	1/16	5
3	1/64	7
4	1/256	9
5	1/1024	11

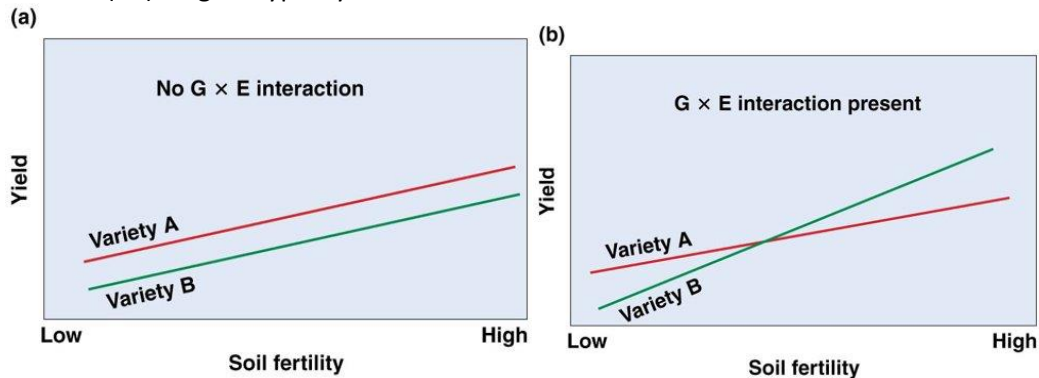
- Hiervoor luid  $(2n + 1)$  = number of distinct phenotypic categories observed.

### **23.3 The Study of Polygenic Traits Relies on Statistical Analysis**

- Polygenic traits uit zich vaak in een bellcurve/normaal verdeling.
- Weet wat variance, standard deviation en gemiddelden zijn.
- Verschillende fenotypen worden vaak aangegeven met F1, F2, etc.

### 23.4 Heritability Values Estimate the Genetic Contribution to Phenotypic Variability

- Heritability omschrijft de proportie van totale fenotypische variatie in een populatie vanwege genetische factoren. Dit laat echter niet zien tot hoe ver een eigenschap beïnvloed is door een individu's genotype.
- Heritability estimate is de proportie van fenotypische variatie die kan afgeleid worden naar genetische variatie in een populatie **IN een bepaalde omgeving**. Een voorbeeld is weer menselijke lengte: 65% van de algemene variatie in lengte kan afgeleid worden naar genetische verschillen van individuen. De heritability mean is 0.65.
- Phenotypic Variance ( $V_p$ ), bestaat uit deze componenten: Genotypic variance ( $V_g$ ), environmental variance ( $V_e$ ) en genotype-by-environment interaction variance.



- Broad-sense heritability ( $H^2$ ) meet de proportie van contributie van genotypische variance ten opzichten van totale fenotypische variatie.
- $H^2 = V_g / V_p$
- Narrow-sense heritability ( $h^2$ ) meet de proportie van fenotypische variance ALLEN DOOR additive genen.
- Additive variance vs Dominance variance vs interactive variance: Zoals de namen aangeven, additive variance komt door additive genes, dominance variance door dominante genen. Interactive variance is variance die ontstaat uit de interactie tussen meerdere genen.
- Artificial trait selection is wanneer er in een gecontroleerde omgeving geselecteerd wordt voor bepaalde wenselijke genen.

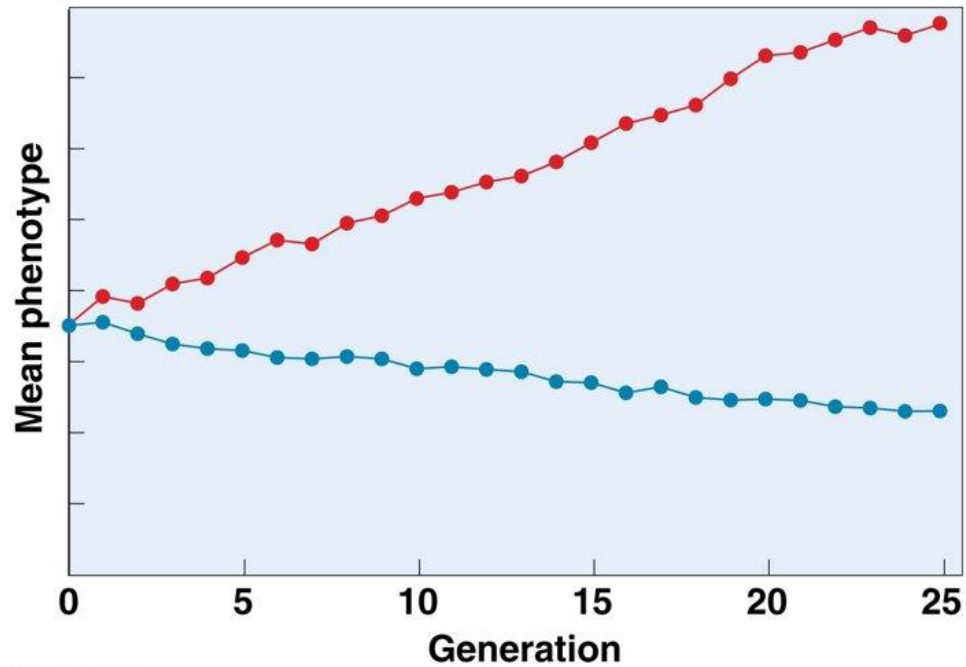
### **23.5 Twin Studies Allow an Estimation of Heritability in Humans**

- Twins zijn handig voor het bekijken van phenotypic variance voor multifactorial traits. Er zijn monozygotische en dizygotische twins. Monozygotic twins komen van 1 zygote. Het zijn dan identical twins. Dizygotic twins komen van twee verschillende fertilization events. Hierbij gaat het over fraternal twins.
- Bij monozygotic twins komt de fenotypische variatie door de omgeving of epigenetische redenen. Er is geen genotypische variance. Bij dizygotic twins wordt ongeveer de helft van de fenotypische variatie veroorzaakt door genotypische verschillen, en de ander helft door de omgeving.
- Concordance omschrijft de observatie dat gen expressie in allebei de twins hetzelfde is.
- Discordant geeft aan dat er maar 1 persoon een fenotype uitdrukt.

### 23.6 Quantitative Trait Loci Are Useful in Studying Multifactorial Phenotypes

- Quantitative trait loci (QTLs) zijn trait loci die invloed hebben op een bepaalde kwantitatieve trait. Om deze te ontdekken word er gekeken naar associaties tussen DNA markers en fenotypen.
- QTL Mapping is de kunstmatige selectie over meerdere generaties voor deze loci.

(a)



- Genetic mapping is wanneer er veel QTLs voor een bepaalde trait worden gemapt op het genoom, om zo de locaties en posities van de genen te noteren. QTL mapping word veel gebruikt in agriculture.

**TABLE 23.5** QTLs for Quantitative Phenotypes

Organism	Quantitative Phenotype	QTLs Identified
Tomato	Soluble solids	7
	Fruit mass	13
	Fruit pH	9
	Growth	5
	Leaflet shape	9
	Height	9
Maize	Height	11
	Leaf length	7
	Grain yield	18
	Number of ears	10

*Source:* Used with permission of Annual Reviews of Genetics, from “Mapping Polygenes” by S.D. Tanksley, *Annual Review of Genetics*, Vol. 27:205–233, Table 1, December 1993. © Annual Reviews, Inc.

- Er bestaat ook een expression QTL (eQTL) analysis. Dit is belangrijk voor het identificeren van genen die complexe ziektes veroorzaken. Er is naar eQTLs gedetecteerd in de genome wide association study van bijvoorbeeld asthma.