



Základy hodnocení genetické variability AnGR.

Modul no. 2: Conservation and Sustainable Use of Animal Genetic Resources

Luboš Vostrý

Česká zemědělská univerzita v Praze

Fakulta agrobiologie, potravinových a přírodních zdrojů

Genetická variabilita

- Genetická variabilita je variabilita alel a genotypů objevující se v studované populaci.
- Genetický polymorfismus tvoří významnou část vnitropopulační genetické variability. ➡ Genetická variabilita je podmíněna existencí genetických polymorfismů.
- Genetické polymorfizmy mění evoluční potenciál populací a to z důvodu jejich schopnosti reagovat na krátkodobé selekční tlaky



Faktory ovlivňující genetickou variabilitu

- Historická a současná velikost populace
- Efekt hrdla láhve v populaci
- Šlechtitelský program
- Přirozená selekce
- Rozdílná intenzita mutací
- Imigrace či emigrace mezi populacemi
- Interakce mezi uvedenými činiteli



Co-funded by
the European Union

Genetická variabilita

Vznik a zdroje genetické variability

- Genetická variabilita – existence mnohonásobných alel mnoha genů
- Zdroj genetické rozmanitosti - polymorfismus genů
- Vznik genetické variability - mutace x udržení v populaci = selekce
- Výhoda polymorfních genů – dávají vzniknout velkému množství variant různých genotypů
- Genetická variabilita je dána především **velkým množstvím genetické informace** zakódované v molekulách DNA (deoxyribonukleové kyseliny) přítomných v jádrech buněk ve formě chromozomů.



Co-funded by
the European Union

Metody hodnocení genetické diverzity

➤ Rodokmenová analýza

- Komplettnost rodokmenů
- Ukazatele odvozené od společného předka
- Ukazatele pravděpodobnosti původu genů

➤ Molekulárně genetické metody

- Polymorfní informační index
- Očekávaná a pozorovaná heterozygotnost
- Wrightovi fixační koeficienty



Co-funded by
the European Union

Metody hodnocení genetické diverzity

- Mezi základní ukazatele hodnocení genetické diverzity patří:
 - Koeficient příbuzenské plemenitby
 - Koeficient příbuznosti
 - Efektivní velikost populace
- Tyto ukazatele je možné využít jak u rodokmenových tak molekulárně genetických metod



Co-funded by
the European Union

Rodokmenová analýza

➤ Komplettnost rodokmenu

- Zásadní parametr pro studium genetické variability
- Výše komplettnosti rodokmenu určují přesnost odhadnutých následujících parametrů
- Vyjádření:
 - Procentické zastoupení známých předků v jednotlivých generacích
 - Čím vyšší hodnoty ve většině generací, tím vyšší přesnost analyzovaných koeficientů



Co-funded by
the European Union

Rodokmenová analýza

- Ukazatele odvozené od společného předka
 - Koeficient příbuzenské plemenitby (F_x)
 - Koeficient příbuznosti (R_{xy})
 - Efektivní velikost populace (N_e)

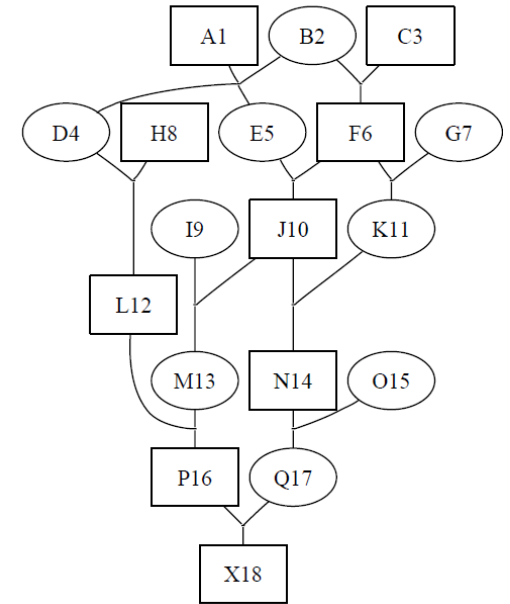


Co-funded by
the European Union

Koeficient příbuzenské plemenitby - Inbreeding

Koeficient příbuzenské plemenitby (F_x) kvantifikuje hodnotu příbuzenské plemenitby jako:

Malécot G (1948), pravděpodobnost, že dvě alely na homologním úseku chromosomu jsou identické dle původu (IBD, autozygotnos).



Autozygotnost je stav jednoho lokusu, na kterém jsou dvě alely identické dle původu (IBD).

Alely identické dle vztahu

$A_1 A_2$

Alely identické dle původu

$A_3 A_3$

Koeficient příbuznosti (R_{XY} ; Wright, 1922)

R_{XY} , dle Wrighta, jedná se o korelaci mezi genetickou hodnotu (aditivní) mezi dvěma jedinci (korelace mezi genetickými hodnotami dvou jedinců).

$$R_{XY} = \frac{\sum[(1/2^n)(1+F_A)]}{\sqrt{(1+F_X)(1+F_Y)}}$$



Co-funded by
the European Union

Efektivní velikost populace

Efektivní velikost populace – je počet nepříbuzných zvířat, který by v ideální populaci (panmiktické populaci) vedl ke stejné ztrátě genetické proměnlivosti – nárůstu koeficientu příbuzenské plemenitby

$$N_e = \frac{1}{\frac{1}{2\Delta F}} = \frac{4 N_m + N_f}{N_m \times N_f}$$

N_m – počet samců v reprodukci

N_f – počet samic v reprodukci

ΔF – nárůst koeficientu příbuzenské plemenitby za 1 generaci



Co-funded by
the European Union

Rodokmenová analýza

- Ukazatele pravděpodobnosti původu genů
 - Efektivní počet zakladatelů (f_e)
 - Počet shodně přispívajících zakladatelů, od kterých se očekává, že budou vytvářet shodnou genetickou diverzitu (proměnlivost) jako sledovaná populace
 - Efektivní počet předků (f_a)
 - Je mírou genetické diverzity, která vysvětluje nedávné zúžení rodokmenu, částečně vysvětluje ztrátu alelické (genetické) diverzity v porovnání se základní generací.
 - Efektivní počet genomů zakladatelů (f_g)
 - Vyjadřuje počet shodných přispívajících zakladatelů bez ztráty alel (genů), který by se očekával, že bude produkovat shodné množství diverzity jako v hodnocené populaci.



Co-funded by
the European Union

Genetická proměnlivost a základní předci

- Maximalizovat zachování genetické proměnlivosti v rámci uzavřené populace je možné tehdy, když se páří shodný, anebo větší počet potomků od každého základního předka.
- Velký počet potomků minimalizuje náhodnou ztrátu genetické proměnlivosti, která se vyskytovala v generaci základních předků.
- Shodné zastoupení základních předků v generacích potomků posilňuje genetickou proměnlivost, která se zjistila u každého základního předka, který nebyl vyřazený z populace potomků, pokud další alely základných předků jsou přítomné u vícero jedinců.



Co-funded by
the European Union

Molekulárně genetické metody

Polymorfní informační index

- Uvádí se jako kritérium variability (informovatelnosti) analyzovaných lokusů
- Používá se hlavně ve studiích zabývajících se vazbovou nerovnováhou

Očekávaná a pozorovaná heterozygotnost

- slouží ke studiu vnitropopulační variability a stavu FX v populaci
- na základě poměru těchto dvou veličin se hodnotí ztráta/nárůst proměnlivosti v populaci

Wrightovi fixační koeficienty

F_{IS} – ztráta genetické proměnlivosti jedince vůči subpopulaci

F_{ST} – diferenciací genetické podobnosti mezi subpopulacemi

F_{IT} – ztráta genetické diverzity jedince vůči cele populaci



Co-funded by
the European Union



Siedlce University
of Natural Sciences
and Humanities

Partners:



Czech University
of Life Sciences Prague



Děkuji vám za pozornost!

This presentation has been supported by the Erasmus+ KA2 Cooperation Partnerships grant no. 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068 "Innovation of the structure and content of study programs in the field of animal genetic and food resources management with the use of digitalisation - Inovácia obsahu a štruktúry študijných programov v oblasti manažmentu živočíšnych genetických a potravinových zdrojov s využitím digitalizácie". The European Commission support for the production of this presentation does not constitute an endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.



Luboš Vostrý



vostry@af.czu.cz



Co-funded by
the European Union