

10. Genetická variabilita v populacích (frekvence alel a genotypů), HWE

Dobrý den, vítám Vás u další přednáška z modulu Genetika zvířat, jejímž tématem je: Genetická variabilita v populacích a Hardy-Weinbergova rovnováha. V přednášce si představíme podstatu genetické variability a již zmíněné Hardy-Weinbergovy rovnováhy. Genetikou variabilitu chápeme jako zastoupení jednotlivých genotypů a genů (alel) v populaci a jejich změny ve sledu generací.

Podstatou genetické variability je zastoupení jednotlivých genů na úrovni jedince. Genetickou variabilitu na úrovni jedince si můžeme představit na následujícím příkladu. Uvažujme, že jednotlivé fenotypy v populaci, jsou založeny na genové sérii. To znamená, že se v populaci pro daný znak vyskytuje větší počet alel, v našem případě čtyři. Jednotlivé alely jsou umístěny na jednom lokusu a vykazují mezi sebou úplnou dominanci – v našem případě alela c^+ pro divoké zbarvení je úplně dominantní nad všemi ostatními alelami a alela pro albinotické zbarvení je recesivní pro všechny zbylé alely. Protože genotyp pro daný znak se sestavuje pouze ze dvou alel, může jedinec vykazovat pouze jednu ze čtyř fenotypových projevů. Z pohledu genetiky, nás ale hlavně zajímá genetická variabilita v rámci populace, která je ale založena právě na genetické variabilitě jedince.

Genetickou variabilitu na úrovni populace sleduje zastoupení jednotlivých genotypů a genů v populaci a její změny mezi následujícími generacemi. Pro ukázkou předpokládáme následující populaci 10 jedinců s uvedenými fenotypy: 5 jedinců s divokým zbarvením, 3 jedince se zbarvením činčila a 2 jedince se zbarvením himalájské. Protože každý jedinec nese dvě alely pro dané zbarvení, v dané populaci (generaci) je 20 alel. Budeme dále předpokládat následující zastoupení alel. To znamená že v uvedené generaci (populaci) se vyskytuje 7 alel pro divoké zbarvení, 5 alel pro zbarvení činčila, 4 alely pro zbarvení himalájské a 4 alely pro zbarvení albín. Na základě jednotlivých poměrů můžeme zjistit, podíl jednotlivých alel, který je uveden zde. Dále pokud bychom uvažovali případ, že nás zajímá pouze četnost alely pro divoké zbarvení a četnost ostatních alel jako celku, to znamená součet všech ostatních alel pro ostatní zbarvení, tak dostáváme četnost alel pro divoké zbarvení 35 % a 65 % ostatních alel pro ostatní typy zbarvení.

Z pohledu genetiky zvířat populace můžeme dělit na populace s polymorfními lokusy mutialelické, to znamená že v populaci se vyskytují různé genotypy a v populaci je zastoupeno více forem alel jednoho genu. Dále populace s monomorfními lokusy, to znamená že v populaci se vyskytuje pouze jeden typ alely a populace s polymorfními lokusy byalelické, to znamená že se v populaci vyskytují pouze dvě formy alel jednoho genu.

Pokud budeme uvažovat populaci s bialelickými lokusy a neúplnou dominancí, tak v populaci se budou vyskytovat tři formy fenotypů, založené na třech formách genotypů. Homozygot dominantní, heterozygot a homozygot recesivní. Absolutní počet homozygotů dominantní značíme jako velké D , absolutní počet heterozygotů značíme jako velké H a absolutní počet homozygotů recesivní značíme velké R . Celkový počet jedinců v populaci značíme velké N . Četnosti jednotlivých genotypů, získáme jako podíl jednotlivých absolutních počtů genotypů ku celkovému počtu jedinců v populaci či generaci. Relativní počet homozygotů dominantních

značíme malé „d“, relativní počet heterozygotů značíme jako malé „h“ a relativní počet homozygotů recesivních značíme jako malé „r“.

Na základě relativních četností jednotlivých genotypů jsme schopni stanovit i relativní počet alel v populaci. Kdy relativní počet dominantí alely značíme jako malé „p“ a získáme ji jako součet relativních četností dominantních homozygotů a poloviny relativní četnosti heterozygotů. Protože homozygot dominantní nese obě alely dominantí tzn. 100 % a heterozygot pouze jednu alelu dominantí, to znamená polovinu svého genotypu, představuje dominantní alela, proto je polovina četnosti heterozygotů. Relativní četnost recesivní alely v populaci značíme malé „q“. Pro získání relativní četnosti alely recesivní může využít ekvivaletní vztah pro získání alely dominantní v populaci, kdy se jedná o součet relativní četnosti homozygotů recesivních a poloviny relativní četnosti heterozygotů.

Pokud budeme znát frekvence jednotlivých alel, kdy se budou účastnit reprodukce, jsme schopni odhadnout relativní genotypové zastoupení následné populace. Homozygot dominantí v následné generaci vznikne spojením dominantí alely od otce a dominantí alely od matky, to znamená četnost dominantí alely v subpopulaci samců a četnost dominantí alely v subpopulaci samic. Protože očekáváme, že v populaci jsou shodné četnosti dominantí alely u subpopulace otců i matek a matematicky se tyto četnosti násobí, tak z toho vyplývá, že odhad četnosti dominantních homozygotů v následné populaci získáme jako frekvence dominantí alely v rodičovské populaci nadruhou. Podobně postupujeme u četnosti homozygotů recesivních v následné generaci, kterou získáváme jako frekvence recesivní alely v rodičovské populaci nadruhou. Genotyp heterozygota v následné generaci můžeme získat dvojím způsobem. První způsob, kdy dominantí alelu předává otec a recesivní alelu matka, či naopak dominantní alelu získává jedinec od matky a recesivní alelu získává od otce, proto očekávanou četnost heterozygotů v následné generaci můžeme získat jako dvojnásobek četnosti dominantí a recesivní alely v rodičovské populaci.

Obecně se uvádí značení, malé d, malé h, malé r jako četnost genotypů v původní rodičovské populaci a p^2 , $2pq$ a q^2 jako četnost genotypů v populaci následné.

Dalším pojmem, kterým se budeme v přednášce zabývat je Hardy-Weinbergova rovnováha. Principem Hardy-Weinbergovy rovnováhy je, že četnost alel a genotypů v populaci zůstává konstantní, neboli neměnná. Pokud o populaci hovoříme, že se nachází ve zmíněné Hardy-Weinbergově rovnováze, znamená to, že z generace na generaci zůstává četnost genotypů a genů konstantní. Toto platí pokud nejsou přítomny narušující vlivy.

Mezi zmíněné narušující vlivy patří: Selektce, Mutace, Migrace, Nenáhodné pářování a Genetický drift. Je důležité si uvědomit, že mimo laboratorní podmínky jsou minimálně jeden nebo více těchto „narušujících“ vlivů vždy přítomny.

Hardy-Weinbergova rovnováha je v přírodě nemožná. Genetická rovnováha je brán jako ideální stav, který představuje základnu pro měření genetické změny v populaci.

Příklady jak některé z uvedených jevů narušují Hardy-Weinbergovu rovnováhu si uvedeme na následujících obrázcích. Pokud z původní populace vybereme jen určitý genotyp za rodiče následné populace, zákonitě změníme genetické zastoupení v následné populaci.

Podobně, mutace také mění genetické zastoupení populace, protože pokud dojde k mutaci jedné alely pro divoké zbarvení na alelu pro zbarvení činčila či mutaci z alely pro zbarvení himalájské na alelu pro zbarvení činčila, opět zákonitě dojde k změně četností genotypů v populaci.

Při imigraci genotypů z cizí populace, či emigraci genotypů do dalších populací, opět dochází k změně poměrů genotypů v populaci jedinců.

Nenáhodné připařování, může být bráno jako ekvivalent selekce, a tudíž také dochází k změně zastoupení genotypů v následující populaci.

Další jev, který narušuje Hardy-Weinbergovu rovnováhu je genetický drift. Obecně se předpokládá, že pokud se populace nachází v Hardy-Weinbergově rovnováze, tak daná populace má nekonečnou velikost. Tato skutečnost však neplatí pro běžné populace. Pokud máme dvě populace se stejnou četností jednotlivých genotypů ale dané populace se liší v absolutní velikosti. Tak i při vyloučení ostatních narušujících jevů v následné generaci se dají očekávat jiné četnosti genotypů. Protože v menší populaci dochází k narušení pravidla, že každý jedinec má stejnou pravděpodobnost stát se rodičem jedinců v jedinců v následné generaci.

Pokud opětovně budeme uvažovat populaci s bialelickými lokusy a neúplnou dominancí a budeme uvažovat, že populace se nachází v Hardy-Weinbergově rovnováze, tudíž že nebudou přítomny žádné narušující jevy, jako selekce, mutace, migrace genetický drift ani nenáhodné připařování, tak četnost alel, a jednotlivých genotypů bude konstantní, to znamená že v jakékoliv následné generaci, bude relativní četnost jednotlivých genotypů a genů shodná s relativní četností ve výchozí populaci.

Z podstaty Hardy-Weinbergovy rovnováhy vyplývá, že nevyšší četnost heterozygotů v populaci, při dodržení Hardy-Wienbergovy rovnováhy, je rovna 50%. Proto pokud je v populaci vyšší relativní četnost heterozygotů vyšší než zmíněných 50% daná populace se nemůže nacházet v Hardy-Weinbergově rovnováze.

V této přednášce jsme si uvedli podstatu genetické variability a principy Hardy-Weinbergovy rovnováhy. Děkuji Vám za pozornost a těším se na setkání u další přednášky.