

11. Genetika kvantitativních znaků – kvalitativní a kvantitativní znaky, rozklad fenotypové variance?

Dobrý den, vítám Vás u další přednáška z modulu Genetika zvířat, jejímž tématem je: Genetika kvantitativních znaků. V přednášce si představíme kvalitativní a kvantitativní znaky a rozklad fenotypové variance.

Pokud se bavíme o užítkovosti jedince, bavíme se o tzv. fenotypu. Protože fenotyp představuje soubor pozorovatelných vlastností a znaků vykazovaných jedincem a je funkcí genotypu a prostředí. Jedná se tedy o souboru všech znaků a vlastností jedince, které nás z pohledu genetiky zvířat zajímají.

Tyto pozorované užítkovosti obecně dělíme na znaky, či znaky kvalitativní a vlastnosti neboli vlastnosti kvantitativní. Když se bavíme o kvalitativních znacích, jedná se o znaky s jasným rozlišením mezi fenotypy, tj. s jasně rozlišitelnými kategoriemi (např. srst, přítomnost rohů, ...). Tyto znaky jsou ovlivněny malým počtem genů velkého účinku, nebo také majorgeny či oligogeny. Vliv vnějšího prostředí na daný znak je zanedbatelný. Protože pokud budeme uvažovat například zbarvení jedince, tak jestli je jedinec v komfortním prostředí, či diskomfortním prostředí, vždy bude mít stejné zbarvení. Znaky kvalitativní vykazují tzv. alternativní proměnlivost: například zvířata jsou buď černá, nebo bílá nic mezi těmito barvami. Mezi znaky patří například zbarvení zvířat, genetické choroby a další.

Kvantitativní vlastnosti jsou vlastnosti se spojitým neboli kontinuálním vývinem vlastnosti. Vlastnosti jsou ovlivněny velký počet genů malého účinku neboli minorgeny či polygeny. Vliv vnějšího prostředí se na vlastnosti podílí různým podílem u různých vlastností. To znamená, že pokud bude zvíře v komfortním prostředí bude mít jinou užítkovost než v prostředí diskomfortním. Kvantitativní vlastnosti vykazují spojitou neboli kontinuální, proměnlivost a patří sem například užítkové vlastnosti a produkční ukazatele.

Zde si uvedeme vztah genotypu a fenotypu jak u kvalitativních znaků, tak u kvantitativních vlastností. U kvalitativních znaků se genotyp přímo promítá do fenotypu. Naopak u kvantitativních vlastností, je genotypový projev ovlivňován pomocí vývojových činitelů, kam může patřit například odchov jedince, prodělané onemocnění aj,. Tyto vývojové činitele utvářejí tzv. potenciální schopnost a ta je dále ovlivněná podmínkami prostředí a teprve pak se projevuje ve fenotypu.

Pro genetiku zvířat je nejdůležitější variabilita populace neboli proměnlivost. Na základě proměnlivosti v populaci můžeme vybírat a selektovat jedince. Pokud by nebyla v populaci proměnlivost, není možné vybrat nejlepšího jedince pro tvorbu následné populace. Zde si představíme podstatu genetické proměnlivosti a přechod mezi kvalitativním znakem a kvantitativní vlastností. Pokud bychom uvažovali, že zbarvení jedince je řízeno pouze jedním genovým párem a jednalo by se o neúplnou dominanci, tak v populaci se budou vyskytovat tři možné kombinace zbarvení – hnědá, oranžová a žlutá, tak jak je uvedeno na obrázku vlevo nahoře. Pokud by bylo například zbarvení ovlivněno dvěma geny na dvou lokusech, již by se jednalo o pět barevných kombinací, jak je uvedeno v obrázku vlevo dole. Pokud bychom uvažovali geny na třech lokusech, tak by bylo v populaci sedm barevných variant, jako na obrázku vpravo nahoře. Pokud ale budeme uvažovat velké množství genů, již se dostaneme do takzvané spojitě proměnné, jak je uvedeno vpravo dole. Pokud uvažujeme pouze jeden gen

bavíme se o takzvané „Mendelistické genetice“, a pokud uvažujeme velké množství genů, již se bavíme o tzv. „Biometrické genetice“. Kterou následně popisujeme pomocí populačně statistických parametrů.

Na obrázku je znázorněno normální rozdělení pro výšku člověka tzv. Gaussova křivka. Tato Gaussova křivka má několik charakteristik. Prvním z nich je, že kolem průměru se vyskytuje největší četnost pozorování dané veličiny, v tomto případě výšky člověka. A čím více jdeme k extrémům buď kladným či záporným, četnost jednotlivých hodnot, v tomto případě u výšky člověka klesají.

Mezi základní populační parametry patří aritmetický průměr. Aritmetický průměr udává střední neboli průměrnou hodnotu dané populace. Například průměrná hodnota mléčné užitkovosti holštýnského skotu v ČR v roce 2022 byla 10 440 kg. Vztah pro získání aritmetického průměru je uveden na snímku vlevo nahoře. Dalšími, a z pohledu genetiky zvířat, důležitějšími parametry jsou rozptyl a směrodatná odchylka, kterými je hodnocena proměnlivost populace. Směrodatná odchylka představuje průměrnou odchylku v užitkovosti všech jedinců v populaci od průměru dané populace. Například směrodatná odchylka pro mléčnou užitkovost holštýnského skotu v ČR v roce 2022 je 600 kg mléka. To znamená, že každá dojnice je v průměru odchýlena o 600 kg mléka od průměrné hodnoty populace. Některá dojnice dosahují vyšší odchylky a některé nižší, ale v průměru se odchýlovali všechny o 600 kg. Směrodatná odchylku nemůžeme spočítat přímo, protože pokud sečteme všechny odchylky od průměru populace, vždy dostaneme hodnotu 0. Proto směrodatnou odchylku získáváme jako odmocnina z rozptylu. Kdy rozptyl představuje průměrný čtverec odchylek od průměru. A jak již z popisu vyplývá, čtverec odchylek je vždy kladné číslo většinou odchýlené od nuly.

Pokud budeme vycházet ze základní definice fenotypu, tak fenotyp je vždy definován jako funkce genotypu a prostředí, v tomto případě jako součet úrovně genotypu, prostředí a vztahu neboli interakce mezi genotypem a prostředím.

Pokud tento vztah převedeme do fenotypové variability, tak fenotypová proměnlivost je ovlivněna proměnlivostí genetickou a proměnlivostí prostředkovou. Kdy genetickou variabilitu je možné rozložit na proměnlivost ovlivněnou aditivní složkou genotypu, proměnlivost ovlivněnou složkou dominance a proměnlivost ovlivněnou složkou genových interakcí neboli epistází. Prostředkovou proměnlivost je možné rozdělit na proměnlivost ovlivněnou trvalým či dočasným prostředím.

Na tomto snímku si vysvětlíme pojmy aditivita, dominance a interakce. Pojem aditivita je možné vysvětlit následovně. Každý gen má nějaký účinek, obecně se předpokládá, že dominantní alela vykazuje vyšší hodnotu užitkovosti (např. v průměru 5 kg) než alela recesivní (např. v průměru 2 kg). Genetická hodnota daného jedince, u kterého uvažujeme daný genotyp, pokud je ovlivněna pouze efektem aditivity tak dosahuje hodnotu 38 kg. Tuto hodnotu jsme získali součtem účinků jednotlivých genů. Naopak dominance představuje vztah dvou genů na jednom lokusu. Například: Pokud existuje, dejme tomu superdominance, to znamená, že pokud jsou alely na jednom lokusu v heterozygotní sestavě, dochází k zvýšení užitkovosti například o 10 kg. Genetická hodnota daného genotypu ovlivněna pouze efektem dominance (D) je tedy 20 kg, protože obsahuje pouze dva genové páry v heterozygotní sestavě. A interakce neboli epistází, představuje vztah mezi dvěma geny na různých lokusech. Dejme tomu, že existuje vztah mezi dominantní alelou A a dominantní alelou B a tento vztah zvyšuje užitkovost o 10 kg. V námi uvažovaném genotypu tedy efekt interakce zvýší užitkovost o 20 kg, protože

genotyp obsahuje jednu dominantní alelu A a dvě dominantní alely B. Součtem efektů aditivity, dominance a interakce dostáváme celkovou genetickou hodnotu a ta činí u námi uvažovaném genotypu 78 kg.

Efekt prostředí tedy dělíme na efekty systematické neboli trvalé, a nesystematické neboli dočasné. Efekty systematické působí na celou skupinu zvířat ve stejném směru a velikosti. Což umožňuje jejich korekci. A to jak buď výpočetním postupem, nebo standardizací prostředí. Mezi tyto efekty patří například věk jedince, četnost vrhu, hospodářství, rok, roční období a jiné. Naopak nesystematické efekty mohou působit pouze na jednoho jedince, a navíc v neznámé velikosti a směru. Z důvodu, že nevíme ani velikost, ani směr daného efektu, není možné tyto efekty eliminovat. Patří sem například tzv. residuální chyba, která vnáší nepřesnosti do většiny genetických odhadů.

V této přednášce jsme si uvedli základní rozdíl mezi kvalitativními znaky a kvantitativními vlastnostmi a představili jsme si koncept fenotypu a fenotypové proměnlivosti. Děkuji za pozornost a těším se na setkání u další přednášky.