9. Základy hodnotenia genetickej variability AnGR

Dobrý den, vítám Vás u další přednáška z modulu Consevationa nad Sustainable Use of Animal genetic, jejímž tématem jsou: Základy hodnocení genetické variability.
Obecně můžeme říci, že genetická variabilita je základem všech šlechtitelských programů a postupů. Pod pojmem genetická variability si představujeme variabilitu alel a genotypů, která se projevuje v sledované populaci.
Podstatou genetické variability je genetický polymorfizmus. Protože základem genetického polymorfizmu je variabilita alel na jednom lokusu, je právě genetická variabilita populace podmíněna právě existencí genetických polymorfizmů.
Genetické polymorfizmy mění díky své variabilitě evoluční potenciál populací a to z důvodu, že díky nim, mohou tyto populace reagovat na krátkodobé selekční tlaky.
Mezi efekty ovlivňující genetickou variabilitu populací řadíme:
Historickou a současnou velikost populace. Velikost populace výrazně ovlivňuje genetickou variabilitu. U malých, často uzavřených populací, dochází k výrazné ztrátě genetické variability. Dalším efektem, který ovlivňuje genetickou variabilitu v populaci, je Efekt hrdla láhve. A to z důvodu, že při výraznější redukci počtu jedinců v populaci, která mohla proběhnout v minulosti, dochází k snížení velikosti genetické variability. U takto ovlivněné populace, bez migrace nové genetické variability, ani díky navýšení počtu jedinců v současné populaci, nedojde k zvětšení genetické variability. Také šlechtitelské programy, prostřednictvím výběru rodičovských párů, omezují velikost genetické variability. Obdobě přirozená selekce snižuje hodnotu genetické variability. Dále také, jak již bylo řečeno, mutace a migrace mezi populacemi zvyšuje velikost genetické variability. A v neposlední řadě genetickou variabilitu ovlivňuje interakce mez všemi uvedenými faktory
Genetická variabilita v populaci je zajištěna existencí mnohonásobných alelických sérií alel mnoha genů a genetickým polymorfizmem. Genetická variabilita v populacích vznika pomocí výskytu pozitivních mutací, které jsou v populaci udržovány a upevňovány pomocí selekce, ať již přírodní, nebo umělé.
Genetická variabilita je dána především velkým množstvím genetické informace (genetického polymorfizmu) zakódované v molekulách DNA, která je přítomna v buněčných jádrech ve formě chromozomů.
Hodnotu genetické variability je možné zjišťovat pomocí rodokmenových či molekulárně genetických metod. Mezi rodokmenové analýzy zahrnujeme ukazatele o kompletnosti rodokmenů, ukazatele odvozené od společného předka a ukazatele pravděpodobnosti původu genů. Mezi molekulárně genetické metody popisující úroveň genetické variability patří: polymorfní informační index, očekávaná a pozorovaná heterozygotnost a Wrightovi fixační indexy.
Ovšem mezi nejzákladnější ukazatele hodnocení genetické variability patří koeficient příbuzenské plemenitby, neboli koeficient inbreedingu, koeficient příbuznosti a efektivní velikost populace. Tyto ukazatele je možné využít jak u rodokmenových tak molekulárně genetických metod.
Jedním z důležitých rodokmenových parametrů je tzv kompletnost rodokmenu. Jedná se základní parametr pro studium genetické variability, protože výše kompletnosti rodokmenových záznamů určuje přesnost následně odhadnutých parametrů. Vyjadřuje se jako procentické zastoupení známých předků v jednotlivých generací. Čím vyšší hodnoty procentuálního zastoupení předků ve většině generací, tím vyšší přesnost následně analyzovaných koeficientů.
Mezi zmíněné ukazatele odvozené od společného předa patří: Koeficient příbuzenské plemenitby, Koeficient příbuznosti a efektivní velikost populace.
Koeficient příbuzenské plemenitby neboli koeficient inbreedingu, kvantifikuje hodnotu příbuzenské plemenitby jako pravděpodobnost, že dvě alely na homologním úseku chromosomu jsou identické dle původu (identity by descent ve zkratce IBD, neboli autozygotní). Pod pojmem autozygotnost je definován stav jednoho lokusu, na kterém jsou dvě alely identické dle původu, to znamená pocházejí od jednoho předka. Dále také rozeznáváme alely identické dle stavu, to znamená že se jedná o genotyp například homozygot dominantní, ale alely byly získány od různých jedinců. Zde

na uvedeném příkladě jednu od jedince 1 a druhou od jedince 2. Na druhém příkladě máme také homozygota, ale obě alely získal od jednoho jedince – jedince 3, jedná se tedy o autozygotní alely, neboli alely identické dle původu.
Dalším parametrem je koeficient příbuznosti, jedná se o korelaci mezi genetickou hodnotu (aditivní) mezi dvěma jedinci (korelace mezi genetickým založením dvou jedinců). Koeficient příbuznosti můžeme získat na základě uvedeného vztahu. Kdy n představuje počet cest od jedince X a Y k společnému předku. A ve vztahu je dále zohledněn koeficient příbuzenské plemenitby společného předka jedince X a Y.
Dalším koeficientem, kterým je možné hodnotit genetickou variabilitu v populaci je efektivní velikost populace. Tento koeficient odhaduje množství nepříbuzných zvířat, které by v ideální populaci (panmiktické populaci) vedlo ke stejné ztrátě genetické proměnlivosti jako ve sledované populace – to znamená k stejnému nárůstu koeficientu příbuzenské plemenitby z generace na generaci, jaký je pozorován v analyzované populaci. Například dle FAO, pokud je hodnota efektivní velikosti populace nižší než 50 jedinců, jedná se o populace ohrožené, i když daná populace může ve skutečnosti vykazovat i tisíce jedinců.
Mezi ukazatele pravděpodobnosti původu genů patří. Efektivní počet zakladatelů, Efektivní počet předků a efektivní počet genomů zakladatelů. Pod pojmem efektivní počet zakladatelů si můžeme představit počet shodně přispívajících zakladatelů – jedinců s nezmámím otcem a matkou, kteří mohou vytvářet shodnou genetickou variabilitu jako sledovaná populace. Pod pojmeme efektivní počet předků si můžeme představit počet shodně přispívajících předků (nikoliv zakladatelů) kteří mohou vysvětlit shodnou genetickou variabilitu jako daná populace. Tento parametr vysvětluje možné nedávné zúžení rodokmenu neboli efekt hrdla láhve, a částečně vysvětluje ztrátu genetické diverzity v sledované populaci. Efektivní počet genoů zakladatelů: Vyjadřuje počet shodných přispívajících zakladatelů bez ztráty alel (genů), který by se očekával, že bude produkovat shodné množství diverzity jako v hodnocené populaci.
Z ukazatelů uvedených na předchozím snímku vyplývají zásady, pomocích, kterých je možné udržet dostatečnou míru genetické variability v populaci. Mezi tyto zásady patří, že maximalizace zachování genetické proměnlivosti v rámci uzavřené populace je možné při páření shodného, převážně většího počtu potomků od každého základního předka. Dále, že velký počet potomků minimalizuje náhodnou ztrátu genetické proměnlivosti. A 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 vícerých jedinců.
Mezi molekulárně genetické metody hodnocení genetické variability patří: Polymorfní informační index, který se uvádí jako kritérium variability (neboli informovatelnosti) analyzovaných lotusů a který se hlavně používá ve studiích zabývající se vazebnou nerovnováhou.
Další metodou je porovnání očekávané a pozorované heterozygotnosti. Tato metoda slouží ke studiu vnitropopualční variability a stavu neboli úrovně, koeficientu příbuzenské plemenitby v populaci. Na základě poměru těchto dvou veličin se hodnotí ztráta či nárůst proměnlivosti v populaci.
Další metodou jsou tak zvané Wrightovi fixační koeficienty, nebo také indexy. Tyto parametry porovnávají ztrátu genetické variability na úrovni, jedince, subpopulace a celé populace. Patří sem ztráta genetické proměnlivosti jedince vůči subpopulaci, ztráty genetické diverzity jedince vůči celé populaci a diferenciace genetické podobnosti mezi subpopulacemi, který je v úzkém slova smyslu brán jako fixační index a kvantifikuje míru genetické odlišnosti mezi populacemi. Pokud je hodnota Fst, tohoto již zmíněného fixačního koeficientu nižší než 0,05 jsou dvě subpopulace geneticky shodné. Pokud je hodnota fixačního koeficientu Fst vyšší než 0.125, pokládají se obě subpopulace za geneticky odlišné.
V této přednášce jsme si uvedli základní principy hodnocení genetické variability na základě rodokmenových a molekulárně genetických podkladových údajů. Děkuji za pozornost a těším se na setkání u další přednášky.