



Analýza stavu biodiverzity živočišných genetických zdrojů pomocí rodokmenových údajů

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

Luboš Vostrý

Česká zemědělská univerzita v Praze, Fakulta agrobiologie, potravinových a
přírodních zdrojů

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068



Co-funded by
the European Union

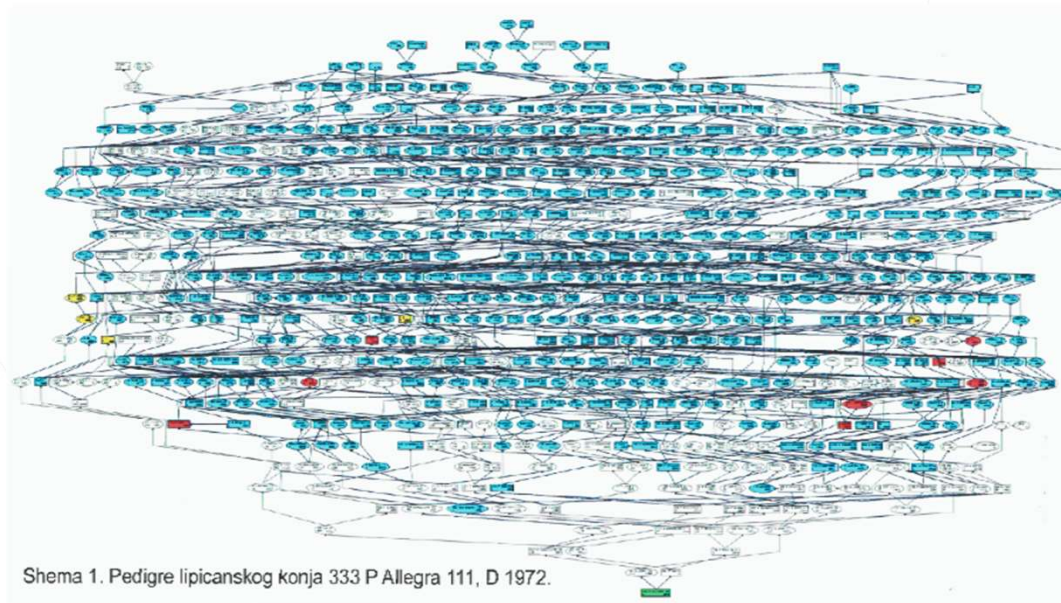
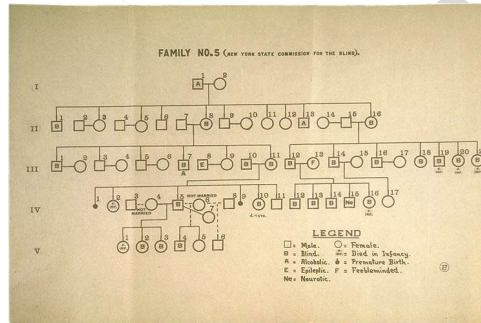
Práce s rodokmeny

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068



Co-funded by
the European Union

Typy rodokmenových záznamů



Shema 1. Pedigre lipicanskog konja 333 P Allegra 111, D 1972.

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068



Co-funded by
the European Union

jedinec	otec	matka	rok narození	pohlaví
1	0	0	0	Pes
2	0	0	0	Fena
3	1	0	12.03.1996	Pes
4	1	2	06.11.1999	Fena
5	1	2	06.11.1999	Pes
6	5	2	20.05.2001	Pes
7	6	4	23.08.2005	Fena

jedinec	otec	matka	rok narození	pohlaví
1	0	0	0	Pes
2	0	0	0	Fena
3	1	0	12.03.1996	Pes
4	1	2	06.11.1999	Fena
5	1	2	06.11.1999	Pes
6	5	2	20.05.2001	Pes
7	6	4	23.08.2005	Fena



Co-funded by
the European Union

Koeficient příbuzenské plemenitby

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068



Co-funded by
the European Union

Základní pojmy

Identita dle původu - Identity by descent (IBD) popisuje stav kopií alely, které mohou být vysledovány zpět k společnému předku přes libovolným počtem generací bez mutace, který nesl danou formu alely.

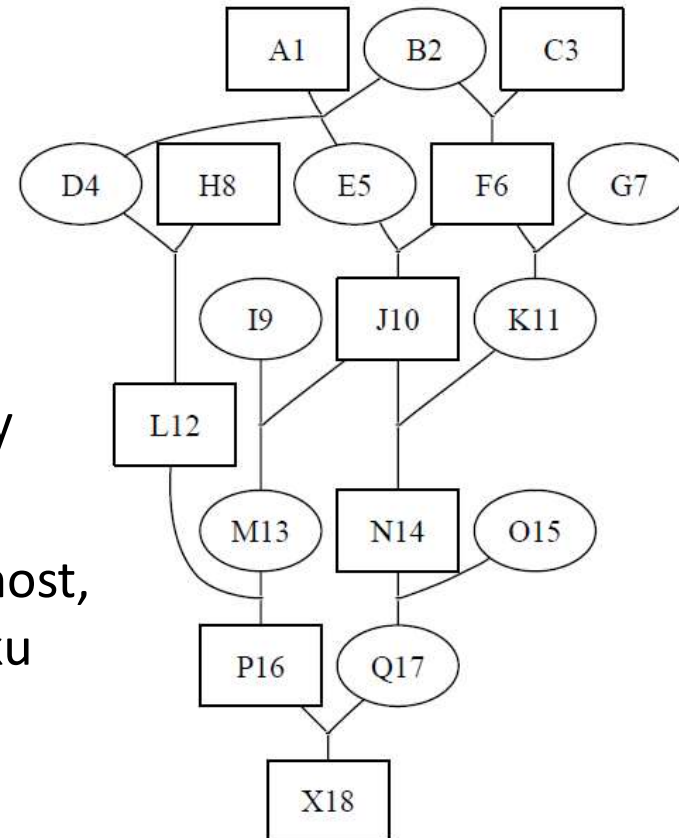
Opakem k IBD je **identita dle stavu - Identity by state (IBS)** představuje stav náhodného výskytu dvou identických alel („chemicky identických“)

Autozygosita je stav genotypu, ve kterém jsou dvě alely identické dle původu (IBD).

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).



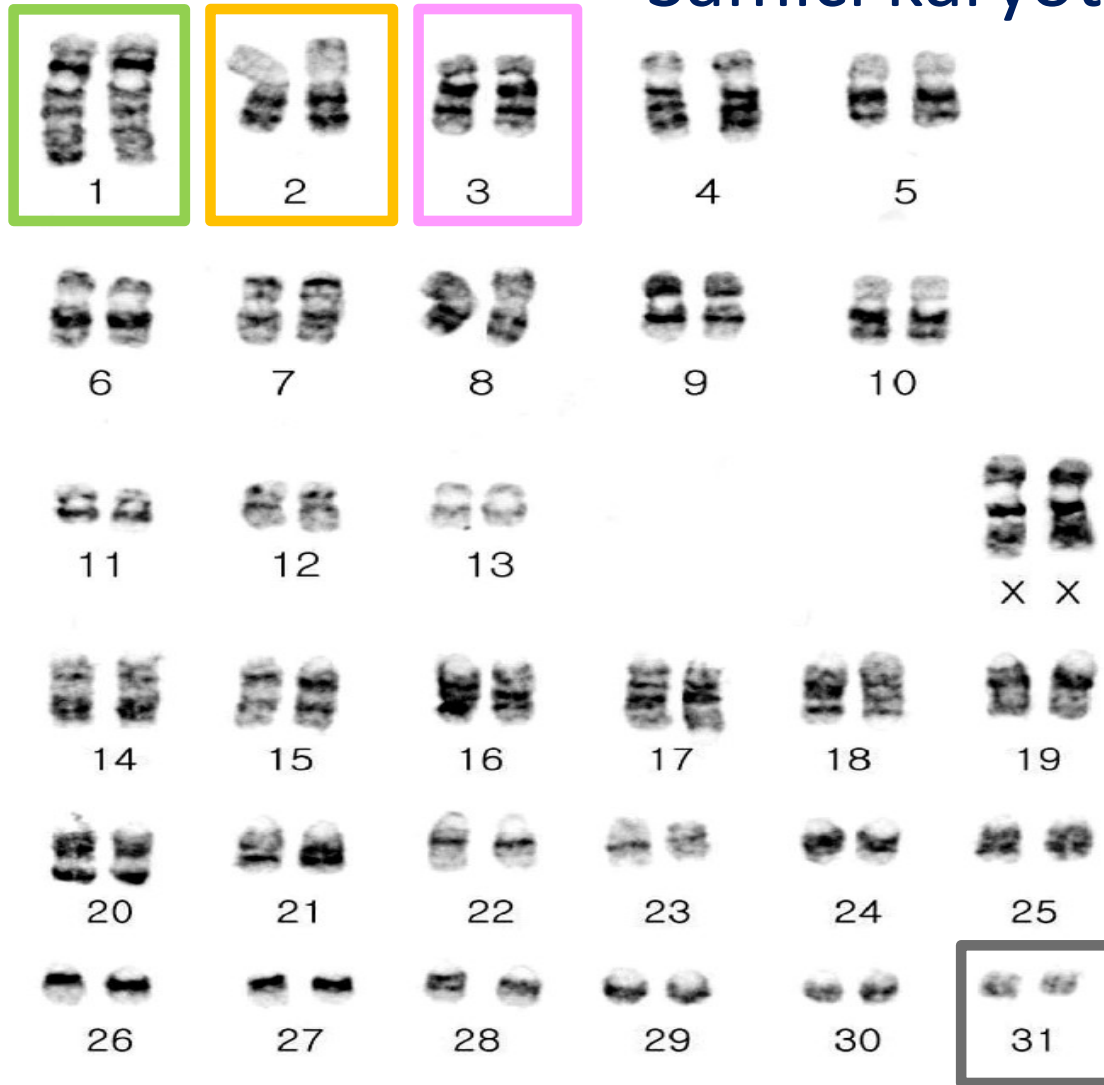
Autozygotnost je stav jednoho lokusu, na kterém jsou dvě alely identické dle původu (IBD).

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068

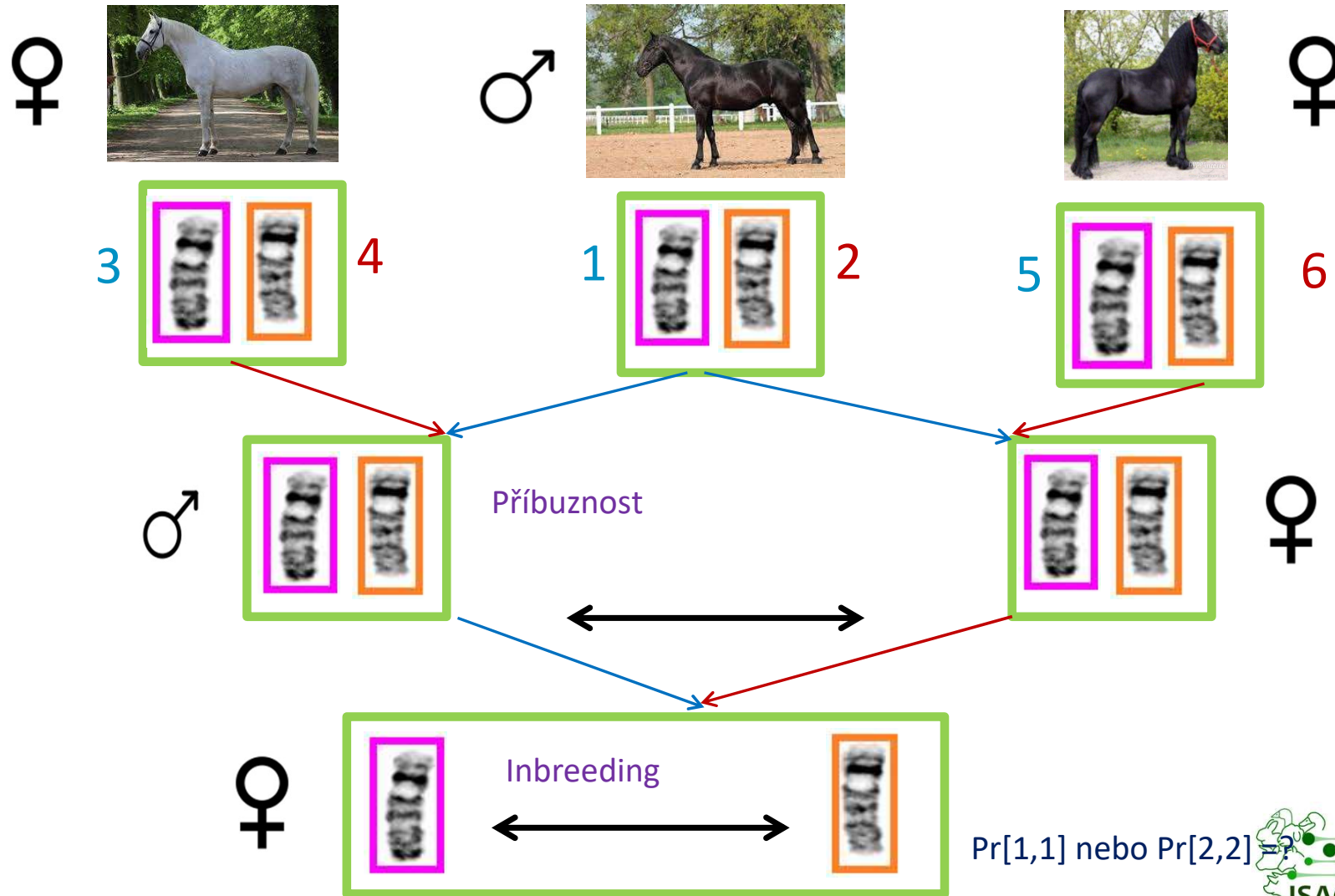


Co-funded by
the European Union

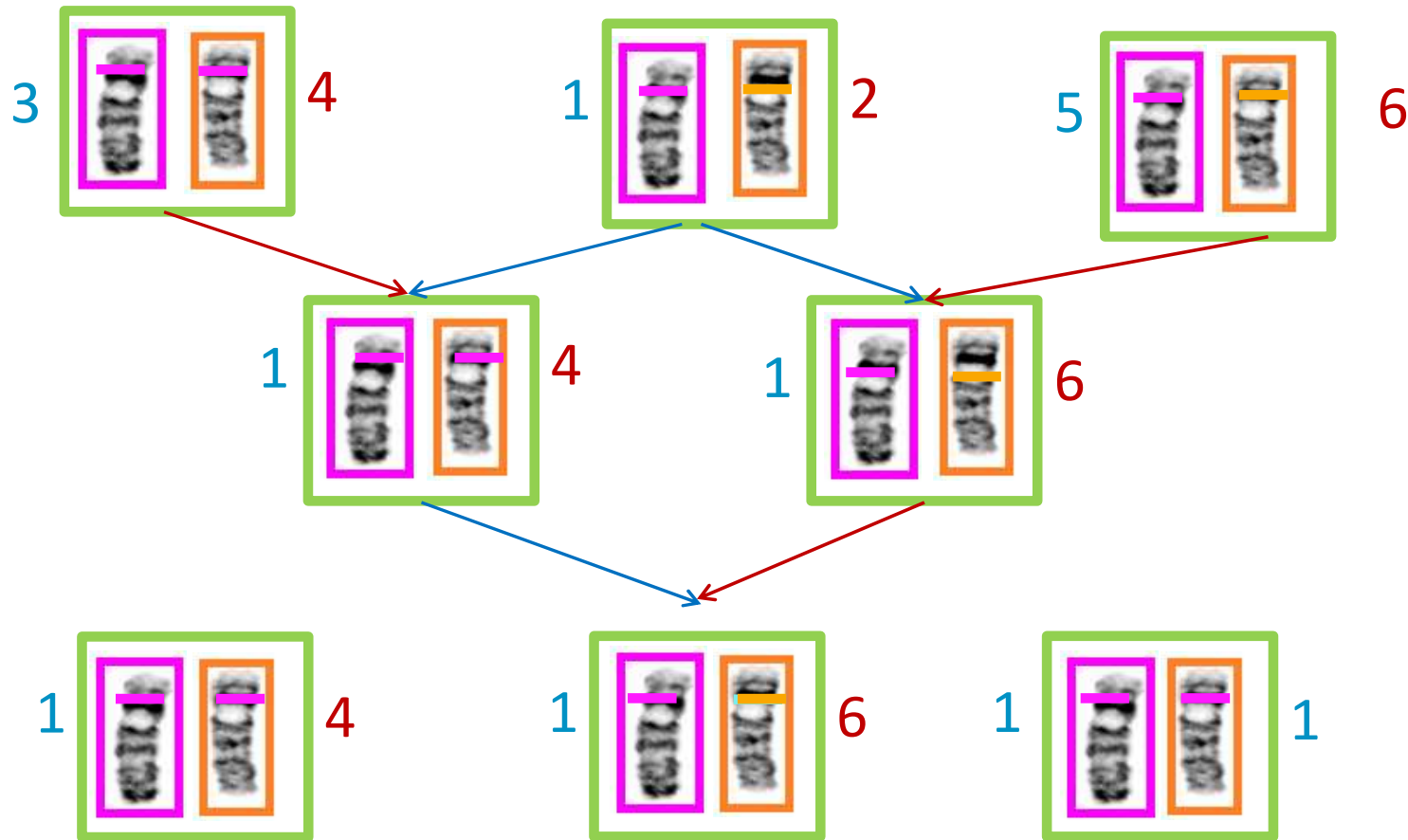
Samičí karyotyp koně (2*32)



Chromozmy identické dle původu (IBD)?



Dvě alely segregující se v populaci (růžová & oranžová).

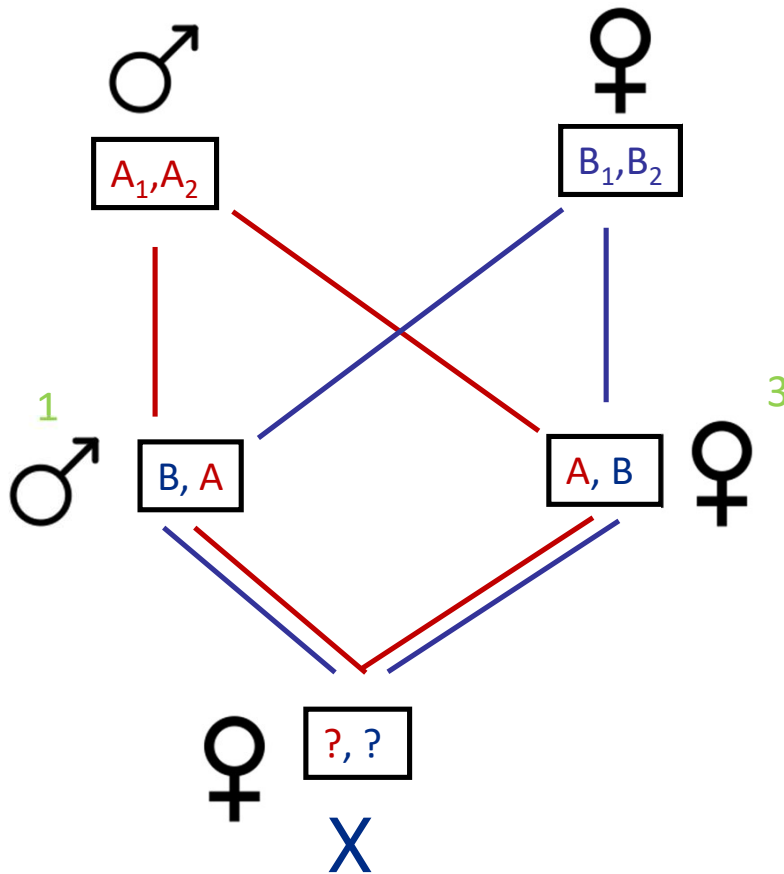


Homozygot
(IBS)

Heterozygot
(DBS & DBD)

Autozygotní
(IBD)

$$F_x = \Pr(A1 \equiv A1) \text{ nebo } \Pr(A2 \equiv A2) \text{ a } \Pr(B1 \equiv B1) \text{ nebo } \Pr(B2 \equiv B2) = ?$$



Vzhledem k tomu, že hodnota IBD je "nepozorovatelná", používáme rodokmenové záznamy, abychom odvodili pravděpodobnost, že dvě alely na homologním úseku lokusu u daného jedince jsou IBD.

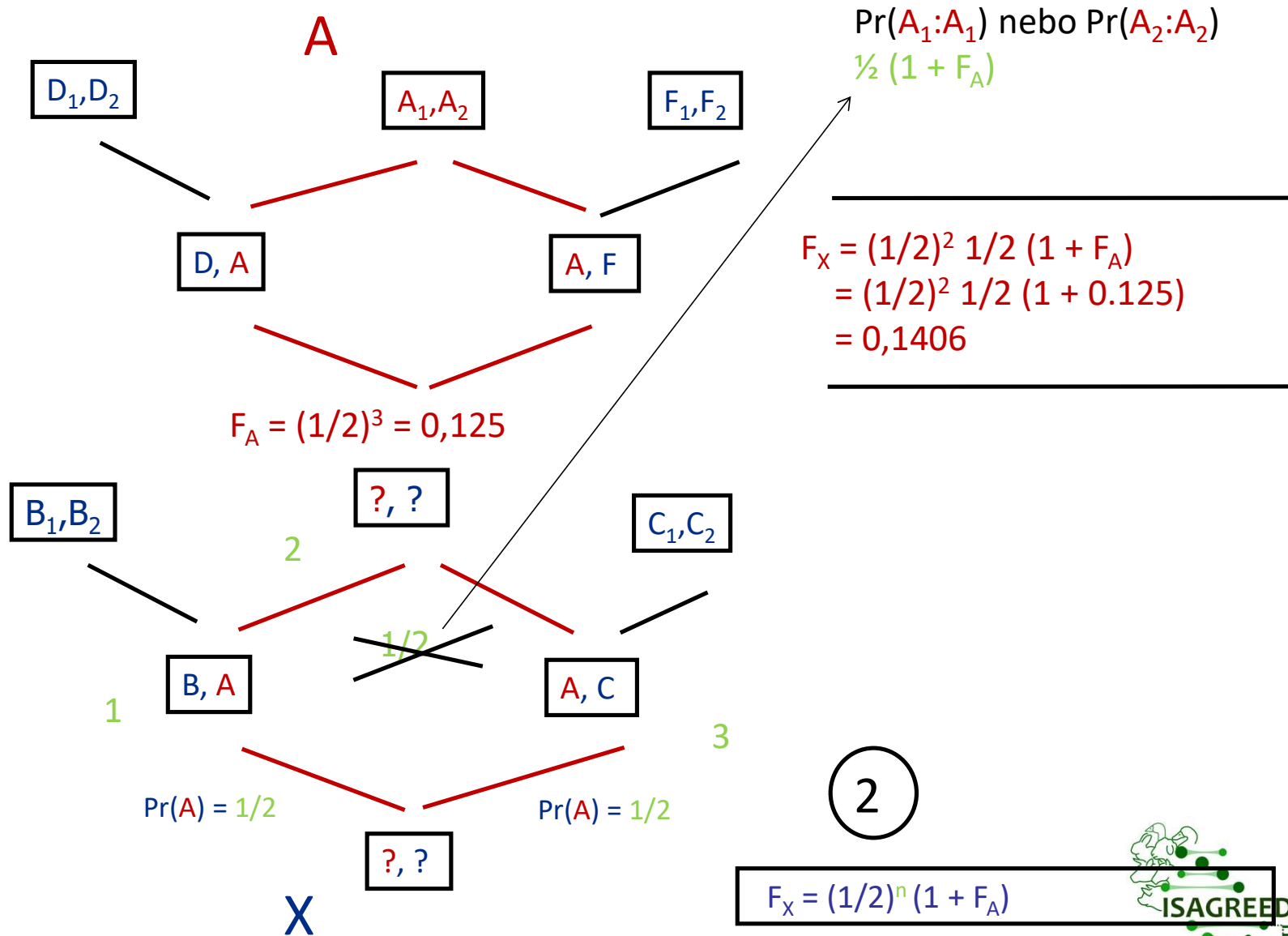
$$\begin{aligned} \text{a. } & \Pr(A_1:A_1) \text{ or } \Pr(A_2:A_2) \\ &= (1/2)^3 (1 + 0) \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} \text{b. } & \Pr(B_1:B_1) \text{ or } \Pr(B_2:B_2) \\ &= (1/2)^3 (1 + 0) \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} F_x &= (1/2)^3 + (1/2)^3 \\ &= 0,250 \end{aligned}$$

3

$$F_x = \sum (1/2)^n$$



Obecný vztah může být napsán jako:

$$F_X = \sum (1/2)^n (1 + F_A)$$

F_X = koeficient příbuzenské plemenitby

n = počet generací v cestě od jednoho rodiče zpět ke společnému předku

F_A = koeficient příbuzenské plemenitby společného předka



Co-funded by
the European Union

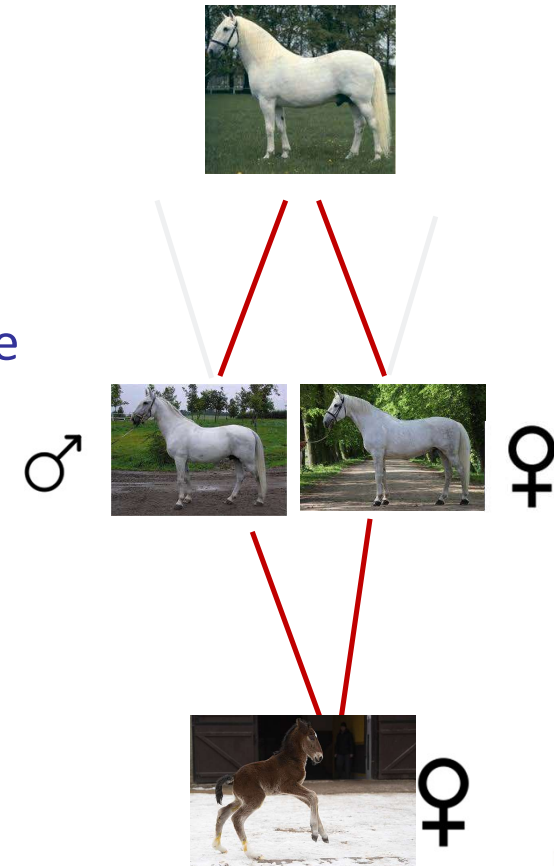
Interpretace koeficientu příbuzenské plemenitby – co to znamená

Individuální koeficient příbuzenské plemenitby (F_x) je definovaný jako:

a. Pravděpodobnost, že část genomu jedince je autozygotní (IBD),

Druhý přístup,

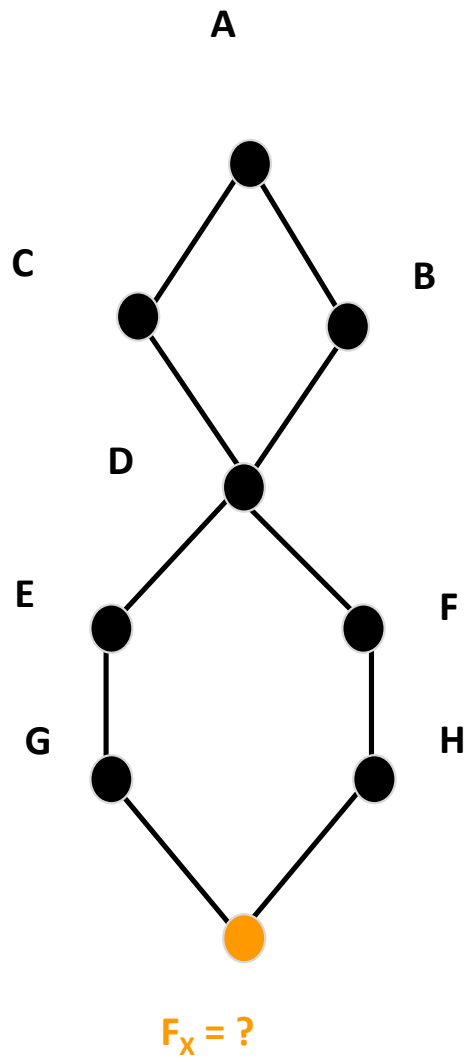
b. Pravděpodobnost, že náhodně vybrané dve alely na jednom lokusu chromozomu jsou autozygotní.



$$F_x = 0,125 = (1/8)$$



Co-funded by
the European Union



$$G_{EDFH} = (1/2)^5$$

$$F_X = (1 + F_D)$$

$$F_F = C_{AB} = (1/2)^3$$

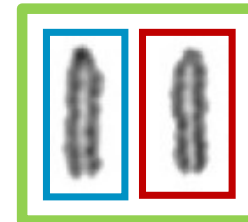
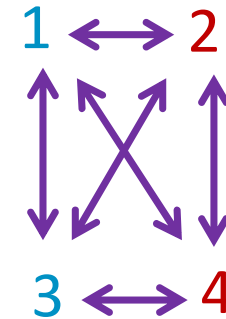
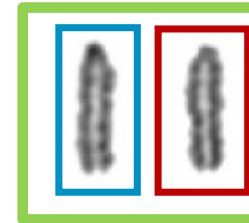
$$F_X = 0,03125 (1 + 125) = 0,03515625$$

Klasický koncept založený na rodokmenech

Příbuznost

Všechna hodnocení příbuznosti jsou založena na konceptu IBD: dva jedinci jsou příbuzní, jestliže sdílejí (nejméně jeden) chromozóm, chromozómový segment, alelu, bodovou mutaci ..., která je identická dle původu (IBD).

Poznámka: Společný předek nutností!



IBD ?

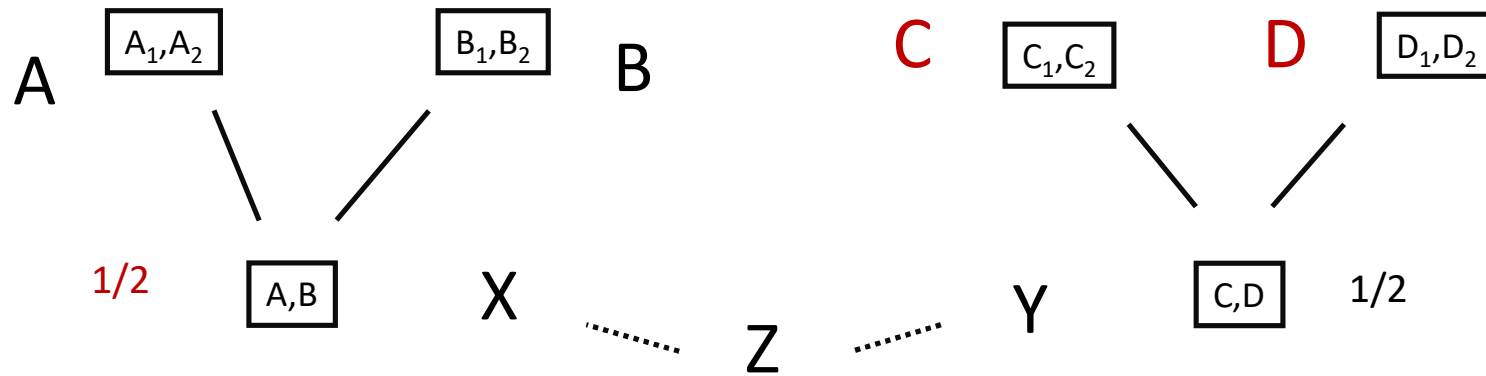


Co-funded by
the European Union

Původový koeficient (Kinship coefficient, Coancestry coefficient)

$$f_{XY}(\Theta)$$

Je definovaný jako pravděpodobnost, že alela náhodně vybraná u jednoho jedince (X) je identická dle původu s náhodně vybranou alelou od jiného jedince (Y)



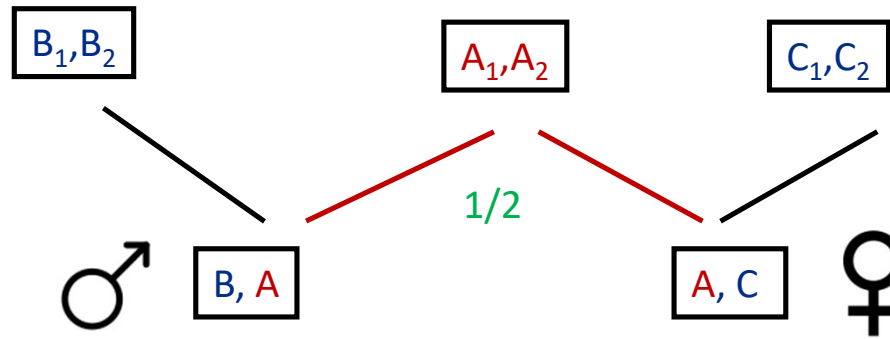
$$\begin{aligned}
 - f_{XY} &= \frac{1}{4}f_{AC} * \frac{1}{4}f_{AD} * \frac{1}{4}f_{BC} * \frac{1}{4}f_{BD} \\
 &= \frac{1}{4}(f_{AC} + f_{AD} + f_{BC} + f_{BD}) \\
 - f_{XY} &= F_Z \\
 - f_{ZZ} &= \frac{1}{2} (1 + F_Z)
 \end{aligned}$$

Poznámka: f_{XY} dvou jedinců je shodná jako koef. příbuz. plem. jejich hypotetického potomka.

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068



Co-funded by
the European Union



$$f_{XY} = \frac{1}{4}(f_{BA} + f_{BC} + f_{AA} + f_{AC})$$

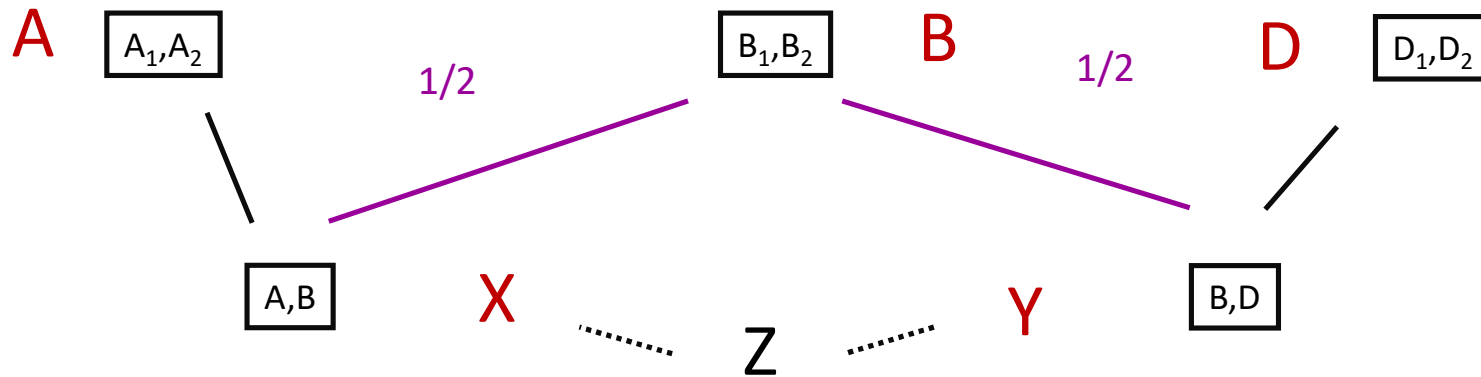
$$= \frac{1}{4}(0 + 0 + \frac{1}{2} \cdot 1 + 0) = 0,125$$

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

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

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

$$R_{XY} = 2 f_{XY} / [(1+F_X)(1+F_Y)]^{0.5}$$



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

$$= [(1/2)^2 * 1] / 1 = 0,25$$

Aditivní koeficient příbuznosti

Aditivní koeficient příbuznosti (a_{xy}), je kvantitativní mírou podobnosti, která se vztahuje k počtu alel společným mezi dvěma jedinci.

Minimální hodnota a_{xy} je 0, maximální hodnota je 2.

Poslední hodnota se získává pro vztah plně inbredního jedince se sebou samým => jak můžeme očekávat, že pro libovolnou alelu v určitém lokusu jednoho jedince budou v tomto lokusu 2 alely IBD.

TABULÁRNÍ METODA

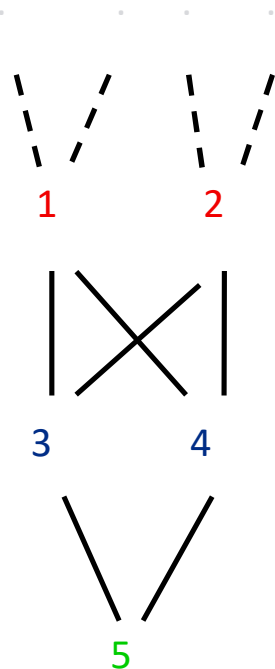


POPULACE

ADITIVNÍ MATICE PŘÍBUZNOSTI

- additivní (genetická) příbuznost (a_{xy}) mezi všemi jedinci v populaci (rodokmenu),
→ mimodiagonální prvky.
- koeficient příbuzenské plemenitby (F_z) pro všechny jedince v populaci (rodokmenu),
→ odvozen z diagonálních prvků ($F_z = a_{zz} - 1$, as $a_{zz} = 2f_{xy} = 2 \cdot 0,5 (1 + F_z)$).

ADITIVNÍ MATICE PŘÍBUZNOSTI



Rodokmen

j/i	1 (.,.)	2 (.,.)	3 (1,2)	4 (1,2)	5 (3,4)
1 (.,.)	1	0	1/2	1/2	1/2
2 (.,.)	0	1	1/2	1/2	1/2
3 (1,2)	1/2	1/2	1	1/2	3/4
4 (1,2)	1/2	1/2	1/2	1	3/4
5 (3,4)	1/2	1/2	3/4	3/4	5/4

$$f_{zz} = \frac{1}{2} (1 + F_z) \Leftrightarrow 2f_{zz} = (1 + F_z) \Leftrightarrow F_z = 2f_{zz} - 1$$

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068

Co-funded by
the European Union

Vztahy mezi koeficienty

Aditivní koeficient příbuznosti odpovídá dvojnásobku původového koeficientu.

$$a_{XY} = 2 f_{XY} (2\Theta)$$

Aditivní koeficient příbuznosti odpovídá koeficientu příbuznosti dle Wright (1922) (R_{XY}) pro dva nepříbuzné jedince.

$$a_{XY} = 2 f_{XY} / [(1+F_X)(1+F_Y)]^{0.5}$$

- Jestliže jedinci X a Y nejsou inbrední, koeficient příbuznosti (Wright, 1922) je roven aditivnímu koeficientu příbuznosti a také dvojnásobku původového koeficientu těchto dvou jedinců.

$$R_{XY} = a_{XY} / [(1+F_X)(1+F_Y)]^{1/2}$$

$$= a_{XY} / (a_{XX} a_{YY})^{1/2}$$

- Také je roven dvojnásobku koeficientu příbuzenské plemenitby potencionálního potomka těchto dvou jedinců.

$$F_Z = f_{XY} = \frac{1}{2} a_{XY}$$



Děkuji Vám za pozornost!

Partners:



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

Erasmus+ project 2021-1-SK01-KA220-HED-000032068



Co-funded by
the European Union

Zdroje obrázků

- <https://www.nhkladruby.cz/fotogalerie>
- https://www.researchgate.net/figure/GBG-banded-female-horse-karyotype-drawn-from-a-single-early-metaphase-cell-350-bands_fig1_261592417
- Pedigre lipicanskog konja 333 P Alegra 111, D 1972