



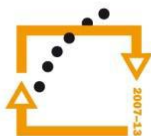
evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE
DO ROZVOJE
VZDĚLÁVÁNÍ

„Propojení výuky oborů Molekulární a buněčné biologie a Ochrany a tvorby životního prostředí“

Reg. č.: CZ.1.07/2.2.00/28.0032



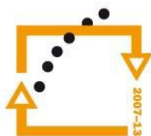
evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE
DO ROZVOJE
VZDĚLÁVÁNÍ

Genetika populací

Studium dědičnosti a proměnlivosti
skupin jedinců (populací)

Populace

Skupina jedinců, propojených příbuzenskými vztahy (často v důsledku vzájemného křížení) žijících na určitém stanovišti, oddělených bariérou od ostatních příslušníků téhož druhu

Ovlivňují ji **Základní genetické faktory:**

- velikost populace
- způsob rozmnožování

Populační genetik

- Studuje především pohlavně se rozmnožující vyšší organismy
 - tj. rostliny, živočichové a člověk

Populace

- Genofond (Genový fond)
 - soubor genů obsažených v gametách, které splynou v další generaci v zygoty
 - = gametový fond + zygotový fond

$500A$

$250AA, 250aa$

$500a$

$500Aa$

- Mendelovská populace
společenství jedinců, kteří se podílejí na společném genovém fondu

Genofond populace

– soubor genů obsažených v gametách, které splynou v další generaci v zygoty

= gametový fond + zygotový fond

tj.:

Je charakterizován na základě typu a četnosti alel (gamet) a genotypů (zygot/jedinců) v populaci

Genofond panmiktické populace (genové a genotypové frekvence)

Alely	Genotypy	Genotypové frekvence
A a	AA	P
	Aa	H
	aa	Q

Alela	Genové frekvence
A	p
a	q

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

$$p + q = 1$$

Typy populací

Podle způsobu rozmnožování:

1. Panmiktická – ideální
2. Alogamní - pohlavní rozmnožování
3. Autogamní - hermafroditi

Panmiktická populace

1. Pohlavně se rozmnožující jedinci, každý jedinec má stejnou šanci se uplatnit v rozmnožování. Kterákoliv samčí gameta gametového fondu genofondu se může spojit s kteroukoliv samičí gametou s pravděpodobností odpovídající četnosti genotypu v populaci.
2. Nedochází k překrývání generací.
3. Velká populace, **velký počet dospělých jedinců** (stovky až tisíce individuí); samci a samice jsou zastoupeni se stejnou četností.
4. **Nepůsobí žádné vnější faktory narušující její rovnováhu** – selekce, mutace, migrace (nebo je jejich účinek zanedbatelný).

Genofond panmiktické populace (genové a genotypové frekvence)

Alely	Genotypy	Genotypové frekvence
A a	AA	P
	Aa	H
	aa	Q

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Alela	Genové frekvence
A	p
a	q

$$p + q = 1$$

Panmiktická populace

$Aa \times Aa$		Samičí gamety	
		A	a
Samčí gamety	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

Panmiktická populace

$Aa \times Aa$		Samičí gamety	
		A	a
Samčí gamety	p	AA	Aa
	a	Aa	aa
	q		

Panmiktická populace

$Aa \times Aa$		Samičí gamety	
		A	a
Samčí gamety	p	AA	Aa
	a	Aa	aa
	q	pq	q ²

Panmiktická populace

$Aa \times Aa$		Samičí gamety	
		A	a
Samčí gamety	A	AA p^2	Aa pq
	a	Aa pq	aa q^2

Hardy-Weinbergův zákon

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

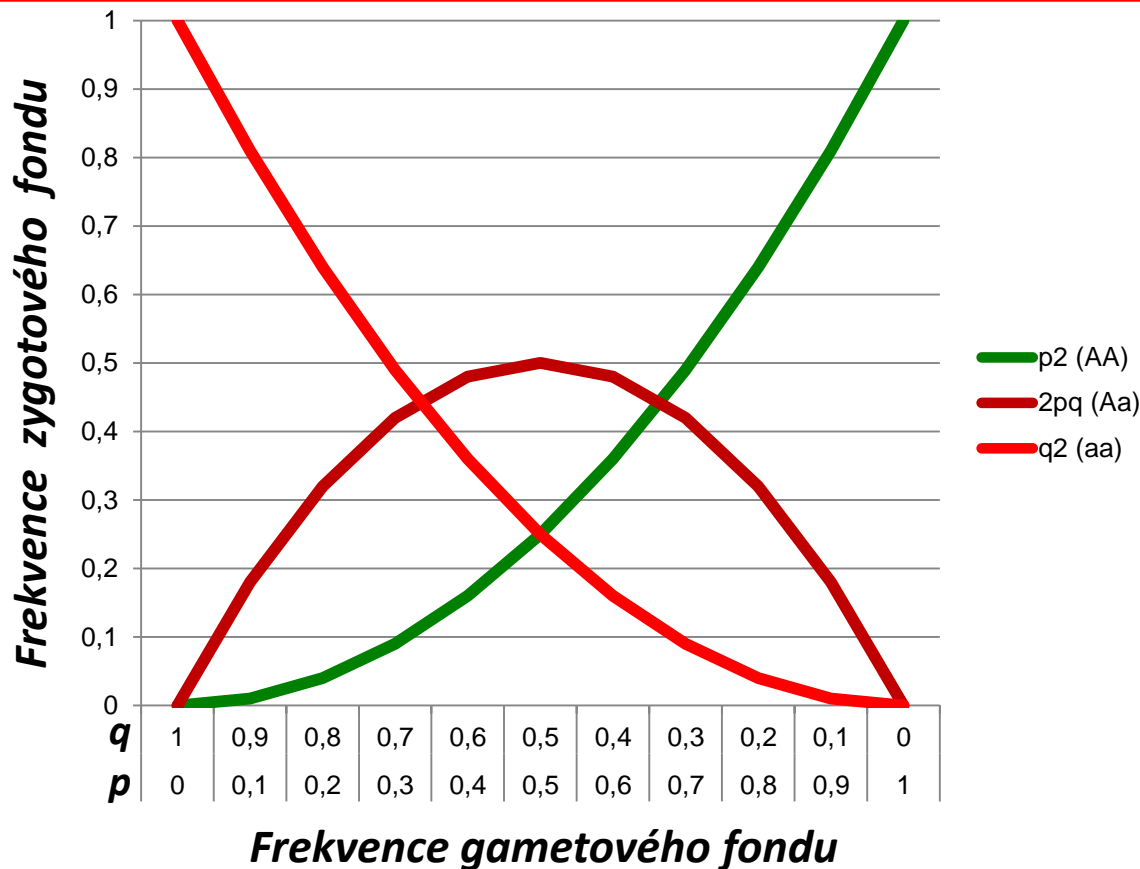
$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

Panmiktická populace

Hardy-Weinbergův zákon $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$p + q = 1$$



Využití:

- Stanovení rovnováhy / nerovnováhy v reálné populaci
- Stanovení genetické zátěže populace

Gonozómy - aplikace HW zákona

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 ; p + q = 1$$

	Genotyp	Frekvence
Muži	$X_A Y$	p
	$X_a Y$	q
Ženy	$X_A X_A$	p^2
	$X_A X_a$	2pq
	$X_a X_a$	q^2

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

MM – 64 osob

MN – 27 osob

NN – 9 osob

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

Četnosti fenotypů

MM – 64 osob

$$P = 0,64$$

MN – 27 osob

$$H = 0,27$$

NN – 9 osob

$$Q = 0,09$$

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

Četnosti fenotypů

Četnosti alel

MM – 64 osob

$P = 0,64$

$p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$

MN – 27 osob

$H = 0,27$

$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$

NN – 9 osob

$Q = 0,09$

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

Četnosti fenotypů

Četnosti alel

MM – 64 osob

$$P = 0,64$$

$$p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

MN – 27 osob

$$H = 0,27$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$

NN – 9 osob

$$Q = 0,09$$

Ideální, panmiktický stav:

$$p^2$$

$$2pq$$

$$q^2$$

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

Četnosti fenotypů

Četnosti alel

MM – 64 osob

$P = 0,64$

$p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$

MN – 27 osob

$H = 0,27$

$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$

NN – 9 osob

$Q = 0,09$

Ideální, panmiktický stav:

$$p^2 = 0,775^2 = 0,600$$

$$2pq = 2 * 0,775 * 0,225 = 0,349$$

$$q^2 = 0,225^2 = 0,051$$

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

Četnosti fenotypů

Četnosti alel

MM – 64 osob

$$P = 0,64$$

$$p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

MN – 27 osob

$$H = 0,27$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$

NN – 9 osob

$$Q = 0,09$$

Ideální, panmiktický stav:

$$p^2 = 0,775^2 = 0,600$$

$$2pq = 2 * 0,775 * 0,225 = 0,349$$

$$q^2 = 0,225^2 = 0,051$$

STATISTICKÉ OVĚŘENÍ !

(porovnání reálného a ideálního stavu)

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

Četnosti fenotypů

Četnosti alel

MM – 64 osob

$$P = 0,64$$

$$p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

MN – 27 osob

$$H = 0,27$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$

NN – 9 osob

$$Q = 0,09$$

Ideální, panmiktický stav:

$$p^2 = 0,775^2 = 0,600$$

$$2pq = 2 * 0,775 * 0,225 = 0,349$$

$$q^2 = 0,225^2 = 0,051$$

$$\chi^2 = \sum \frac{(x_i - e_i)^2}{e_i}$$

Stanovení rovnováhy v populaci

Realita

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

HW – zákon (Panmixie)

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př.

Četnosti fenotypů

Četnosti alel

MM – 64 osob

$$P = 0,64$$

$$p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

MN – 27 osob

$$H = 0,27$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$

NN – 9 osob

$$Q = 0,09$$

Ideální, panmiktický stav:

$$p^2 = 0,775^2 = 0,600$$

$$2pq = 2 * 0,775 * 0,225 = 0,349$$

$$q^2 = 0,225^2 = 0,051$$

$$\chi^2 = \sum \frac{(x_i - e_i)^2}{e_i}$$

$$=(0,64-0,6)^2/0,6 + (0,27-0,349)^2/0,349 + (0,09-0,051)^2/0,051 = 0,11$$

Stanovení genetické zátěže populace

Hardy-Weinbergův zákon

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000

Stanovení genetické zátěže populace

Hardy-Weinbergův zákon

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000 ($0,0001 = q^2$)

$$q = \sqrt{q^2}$$

Stanovení genetické zátěže populace

Hardy-Weinbergův zákon

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000 ($0,0001 = q^2$)

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0001} = 0,01$$

Stanovení genetické zátěže populace

Hardy-Weinbergův zákon

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000 ($0,0001 = q^2$)

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0001} = 0,01$$

$$p = 1 - q = 0,99$$

Stanovení genetické zátěže populace

Hardy-Weinbergův zákon

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000 (**0,0001** = q^2)

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0001} = 0,01$$

$$p = 1 - q = 0,99$$

$$p^2 = 0,99^2 = \mathbf{0,9801}$$

$$2pq = 2 * 0,99 * 0,01 = \mathbf{0,0198}$$

Stanovení genetické zátěže populace

Hardy-Weinbergův zákon

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000 ($0,0001 = q^2$)

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0001} = 0,01$$

$$p = 1 - q = 0,99$$

$$p^2 = 0,99^2 = 0,9801$$

tj. 98% dominantních homozygotů

$$2pq = 2 * 0,99 * 0,01 = 0,0198$$

tj. 1,98% heterozygotů

/a 0,01 % recesivních homozygotů/

Faktory narušující rovnováhu

Faktory systematické

- Způsob rozmnožování
- Migrace
- Mutace
- Selektce

Faktory disperzivní

- Genetický drift

Způsob rozmnožování

1. Autogamie (samooplození)
2. Příbuzenské křížení (inbríding)
3. Vnější křížení (outbríding)
4. Panmixie

Autogamie (samooplozování) Příbuzenské křížení (inbríding)

Důsledky

- **Homozygotizace** populace, koeficient inbrídingu
- Stálé alelová frekvence,
posun frekvence genotypů ve prospěch homozygotů
- Získávání čistých linií kulturních rostlin, živočichů,
laboratorních zvířat

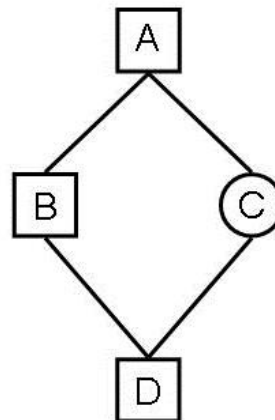
Autogamie (samooplozování) Příbuzenské křížení (inbríding)

Stanovení zátěže (ppd. výskytu recesivní alely)

- Koeficient inbrídingu F: $F = 1 - (H / 2pq)$

Genotyp:	AA	Aa	aa
Četnost:	$p^2 + Fpq$	$2pq - 2Fpq$	$q^2 + Fpq$

z rodokmenu: $F = (1/2)^n$



Vnější křížení (outbreeding)

- Křížení nepříbuzných jedinců
- Vnášení „nových“ cizích alel
- Změny v četnostech gamet, **heterozygotizace** populace
= často se uplatňuje **heterózní efekt**

Selekce

- Různý příspěvek různých GT do genového fondu
- Rychlá změna a posun frekvencí
vyjádřena pomocí Fitness (w)
 - Adaptivní hodnota /relativní zdatnost/ – (W)
 - Selekcční koeficient – (s)

$$W = 1 - s \quad <1 ; 0> \quad <\text{vitalita} ; \text{letalita}>$$

- **základní evoluční faktor!**

Faktory systematické - Selekcce - evoluční význam

Adaptabilita + Genetická variabilita

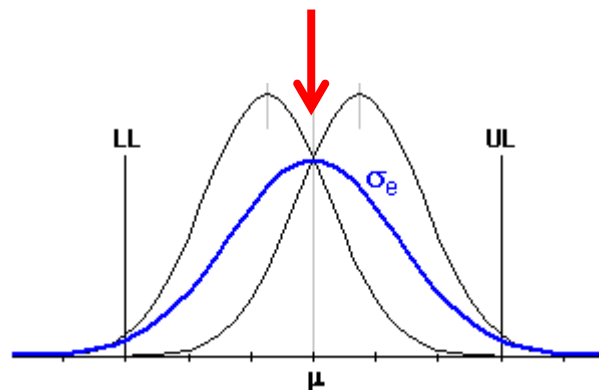
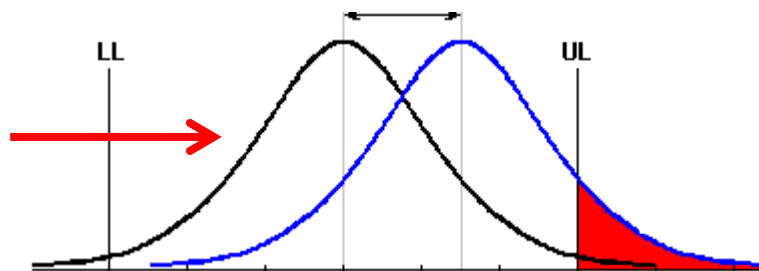
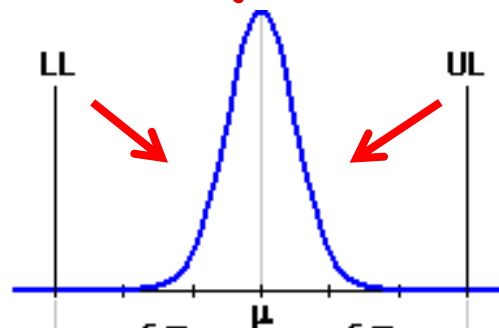
Selekcce

- stabilizující x usměrňující x disruptivní selekcce
- pozitivní x negativní (gen. zátěž)

Faktory systematické - Selekce - evoluční význam

Selekce:

- stabilizují
- usměrňující
- disruptivní



Faktory systematické - Evoluční význam selekce

Adaptabilita + Genetická variabilita

- Selektce pozitivní x negativní (gen. zátěž)
- Stabilizující x usměrněná x disruptivní selekce

Genetická homeostáze

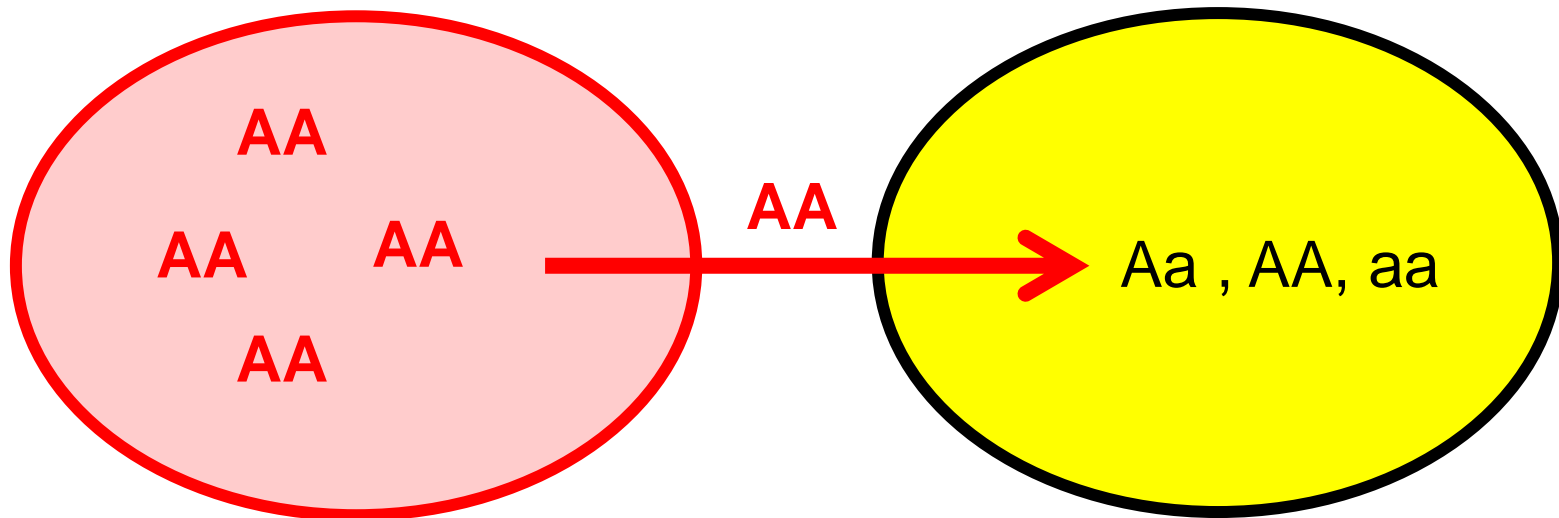
- schopnost populace zachovávat genetickou strukturu
- ochrana před výkyvy/krátkodobými vlivy

Fisherův fundamentální teorém

- Čím větší je genetická variabilita, na níž může působit pozitivní selekce směrem k vyšší fitness, tím větší je pokrok v populaci.

Migrace

- Změna frekvence recesivní (tj. i dominantní) alely
- Směr i rozsah změny se dá odhadnout
- Stálá migrace vede k vyrovnání frekvencí s donorovou populací



Mutace

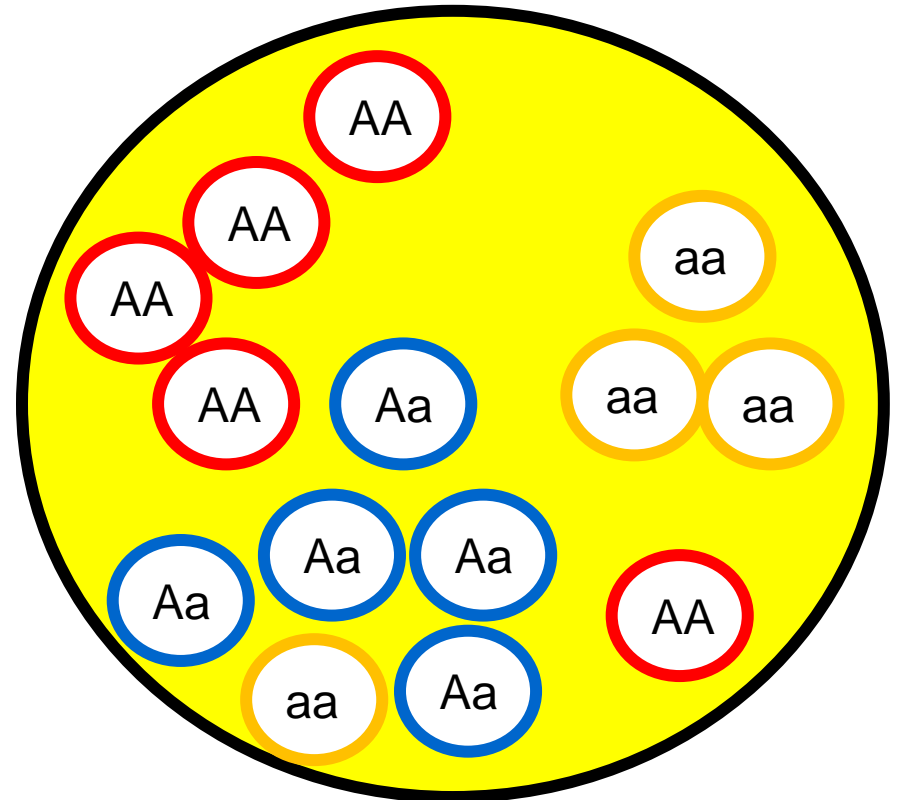
- Změna frekvence (charakteru) alely;
změna genového fondu po dlouhé době
- Vzácná x opakovaná (rekurentní)
- Evolučně významná je mutace pokud je
většího rozsahu nebo opakovaná

Genetický drift

Náhodný posun v alelových frekvencích

Rozdělení na malé izolované populace s naprosto odlišnými GT frekvencemi

- *Fixace alely*
- *Efekt zakladatele*
- *Efekt hrdla láhve*

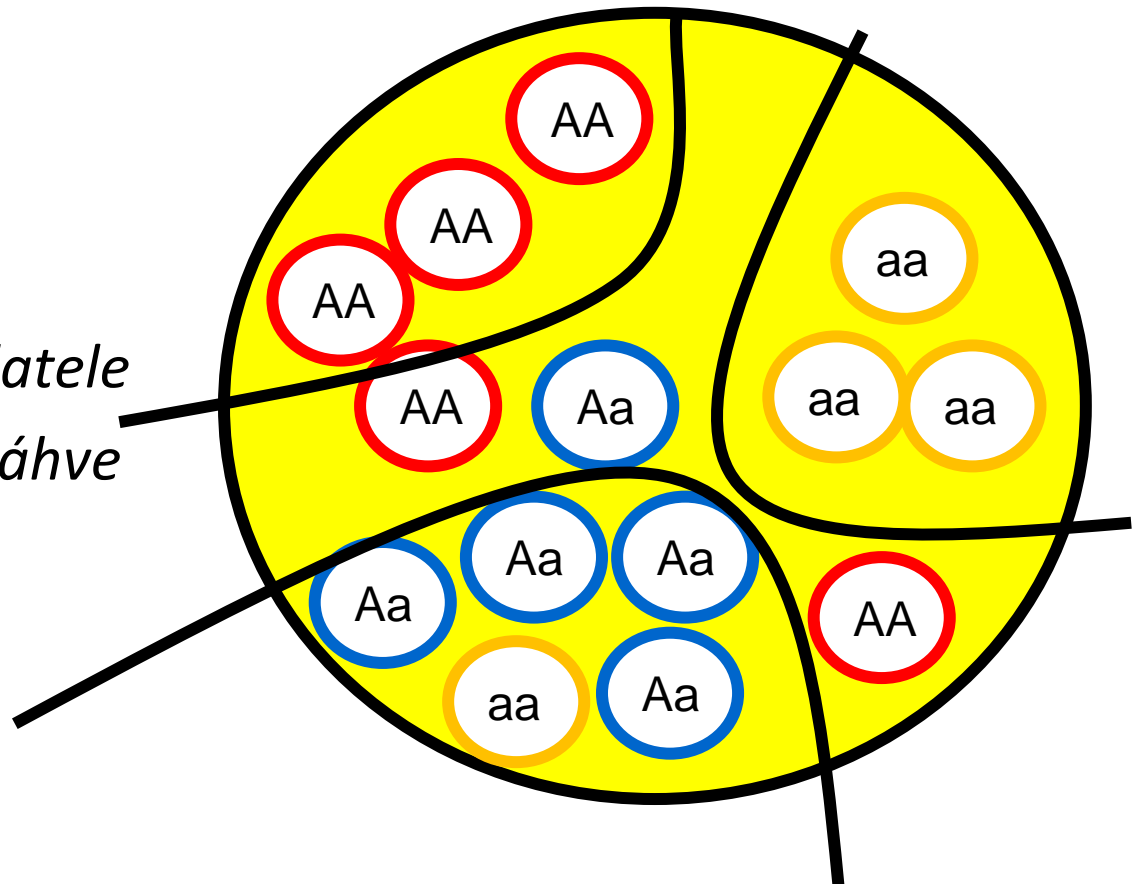


Genetický drift

Náhodný posun v alelových frekvencích

Rozdělení na malé izolované populace s naprosto odlišnými GT frekvencemi

- *Fixace alely*
- *Efekt zakladatele*
- *Efekt hrdla láhve*

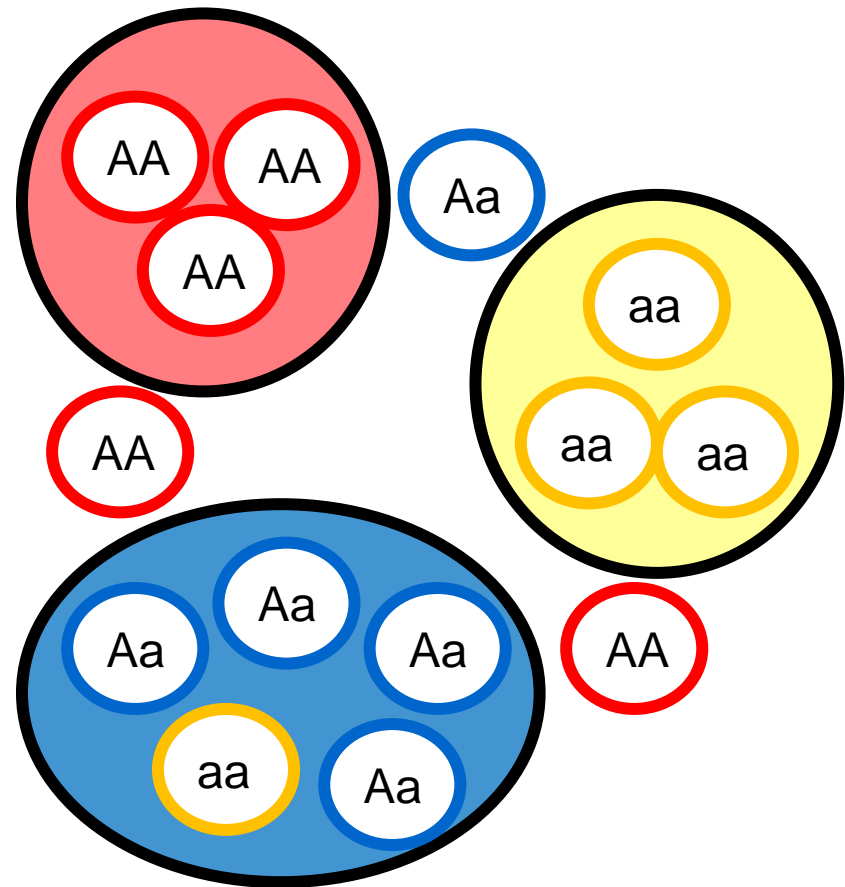


Genetický drift

Náhodný posun v alelových frekvencích

Rozdělení na malé izolované populace s naprosto odlišnými GT frekvencemi

- *Fixace alely*
- *Efekt zakladatele*
- *Efekt hrdla láhve*



Vznik nových druhů - speciace

- Přírodní selekce
- Divergence z přírodních odchylek

Speciace

- **alopatrická:** oddělené subpopulace
- **sympatrická:** společně žijící subpopulace, reprodukční izolace
- **parapatrická:** společně žijící subpopulace, překrývají se ale jen na okraji, reprodukční izolace
- **okamžitá:** náhlé oddělení

- **fyletická:** postupná speciace, přerod jednoho druhu v jiný
- **štěpná:** rozpad jednoho druhu na více druhů