

Dynamika populací

Je-li populace v genetické rovnováze, je stabilizovaná bez dalšího vývoje - **evoluční stagnace**. V reálných populacích zvířat a rostlin, kdy nejsou splňovány výše zmíněné podmínky rovnováhy, je H.-W. genetická rovnováha neustále porušována a zároveň populace neustále směřují k obnovení rovnováhy. Genetická rovnováha je porušována řadou vnějších a vnitřních faktorů. Přirozené populace jsou dynamické, mění svou velikost a strukturu - **evoluční vývoj**.

Faktory evolučních změn

- **systematické (nenáhodné, soustavné)** - lze určit směr a velikost změny v četnosti alel a genotypů; *opakované mutace, jednosměrné migrace, dlouhodobý selekční tlak*,
- **stochastické (náhodné)** - nelze určit směr, ale jen rozsah změn četnosti alel a genotypů; *náhodný (genetický) drift, náhodné změny v migraci, ve směru a intenzitě selekce*.

Selekce

Selekce (výběr) je hlavní evoluční síla a hlavní nástroj záměrného zlepšování kulturních rostlin a domestikovaných živočichů s cílem změny genového složení populace, tedy **šlechtění**. Selektace je síla, která zvyšuje nebo snižuje frekvenci alely v populaci.

Podstatou selekce je, že se na tvorbě nové generace podílí jen vybraná část rodičů (určité genotypy s žádoucím fenotypovým projevem - vyšší životnost, plodnost, adaptace, užitkovost), aby se rychleji rozmnožily žádoucí geny a nevýhodné geny byly eliminovány. Děje-li se tak působením přírodních faktorů, jedná se o **přírodní selekci**. Rozhoduje-li o výběru rodičů člověk, jedná se o **selekci umělou**. Lze rozlišit selekci *pozitivní* (zařazování rozmnožujících se jedinců) a *negativní* (vyřazování jedinců). Selektace působí ve všech ontogenetických fázích vývoje jedince. Člověk však při šlechtění zvířat selektuje hlavně dospělé jedince.

Selekce působí na:

- **kvalitativní znaky** - můžeme sledovat přímo změny ve frekvencích alel a genotypů,
- **kvantitativní znaky** - protože neznáme počet podílejících se genů, můžeme sledovat efektivnost selekce posunem průměrné fenotypové hodnoty ve směru selekce.

Fitness (W) vyjadřuje podíl potomků produkovaných jedním genotypem v porovnání s genotypem jiným – reprodukční způsobilost genotypu, adaptivní hodnota (někdy pojmenována jako selektivní hodnota - *selective value*). Pravděpodobnost, že nějaký fenotyp přežije a zanechá potomky je mírou jeho fitness. Jeho hodnota není stejná u všech jedinců v populaci (vliv prostředí a ostatních genů – genetické pozadí).

Síla selekce je vyjádřena hodnotou **selekčního koeficientu (s)**. Jedná se o matematický rozdíl mezi hodnotou fitness jednoho genotypu a druhého genotypu.

Obě hodnoty (W, s) jsou uváděny v relativních hodnotách v intervalu 0 až 1.

$$s + W = 1$$

$$W = 1 - s$$

$$s = 1 - W$$

Jestliže všechny genotypy daného genu mají stejný počet potomků (AA:Aa:aa ~ 1:1:1), nepůsobí selekce na žádný genotyp a jejich fitness je $W = 1$.



Je-li adaptivní hodnota daného genotypu nulová, jakou hodnotu má selekční koeficient a jak se takovému genotypu říká ?

Pravděpodobnost produkce gamet nesoucí recesivní alelu a:

$$P(aa) = f(aa) \cdot W_{aa} = q^2(1-s)$$



Selekce proti recesivním homozygotům

Známe-li frekvence alel (p , q) a hodnotu selekčních koeficientů genotypů, lze odhadnout změnu frekvencí alel a genotypů po jednotlivých generacích. Genotyp recesivně homozygotní je často spojen s negativním, škodlivým působením a proto se vůči němu vede negativní selekce, aby byl odstraněn z populace. Účinnost selekce proti recesivním homozygotům ($s_{aa} = 1$) závisí na frekvenci recesivní alely.

Selekce proti recesivním homozygotům

	genotyp			celkem
	AA	Aa	aa	
počáteční frekvence genotypů	p^2	$2pq$	q^2	1
fitness (W)	1	1	$1 - s$	
podíl po selekci	p^2	$2pq$	$q^2(1 - s)$	$1 - sq^2 = \bar{W}$
frekvence genotypů po selekci	$\frac{p^2}{\bar{W}}$	$\frac{2pq}{\bar{W}}$	$\frac{q^2(1 - s)}{\bar{W}}$	1

Pro $s = 1$

$$q_1 = \frac{q_0}{1 + q_0}$$

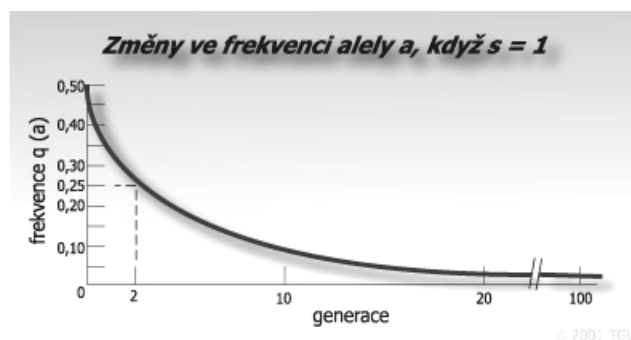
$$p_1 = \frac{p_0}{1 - sq_0^2}$$

za n generací

$$q_n = \frac{q_0}{1 + nq_0}$$

Úplná selekce ($s = 1$) vůči genotypu recesivního homozygota v průběhu 1000 generací

Generace	frekvence p	frekvence q	p^2	$2pq$	q^2
0	0,5	0,5	0,25	0,50	0,25
1	0,67	0,33	0,45	0,44	0,12
2	0,75	0,25	0,56	0,38	0,06
3	0,80	0,20	0,64	0,32	0,04
4	0,833	0,167	0,694	0,278	0,028
5	0,857	0,143	0,734	0,245	0,020
10	0,917	0,083	0,841	0,152	0,007
40	0,976	0,024	0,953	0,047	0,001
70	0,986	0,014	0,972	0,028	0,0002
100	0,9902	0,0098	0,9805	0,0194	0,0001
200	0,9950	0,0050	0,9900	0,0100	0,00003
1000	0,9990	0,0010	0,9980	0,0020	0,000001



Změna četnosti alely a mezi generací rodičů a generací jejich potomků:

$$\Delta q = q_1 - q_0 = -\frac{q_0^2}{1 - q_0} \cong -q_0^2$$



Lze při selekci recesivních homozygotů efektivně snížit četnost recesivní alely, odůvodněte?

Přehled změn četnosti recesivní alely q za jednu generaci selekce při různých hodnotách intenzity selekce:

	Genotypy			Alely	
	AA	Aa	aa	A	a
frekvence	0,36	0,48	0,16	0,60	0,40
fitness	1	0,95	0,30		
rodiče po selekci					
frekvence	0,36	0,456	0,048	$\overline{W} = 0,864$	
generace potomků					
frekvence	0,4167	0,5278	0,0555	0,6807	0,3194

$$\bar{W} = p^2 W_{AA} + 2pq W_{Aa} + q^2 W_{aa} - \text{průměrný fitness populace}$$

Mutace

Jediný zdroj vzniku nových alel jsou mutace. Bez působení dalších faktorů (selekce) však nemají mutace možnost měnit frekvence alel. Pro zjištění, zda je mutace síla měnící frekvence alel, je nutné změřit intenzitu mutace (poměr vzniku mutací; poměr nových mutovaných alel k počtu gamet). Mutace jsou většinou recesivní a fatální ($W = 0$, $s = 1$).

Známe-li **intenzitu mutace** (u), můžeme odhadnout změnu ve frekvenci alel za jednu generaci.

Alela A mutuje intenzitou u na alelu a :

$$p_0 = -up_0 \quad p_0 = (1 - p_0)$$

Nové četnosti alel A a a:

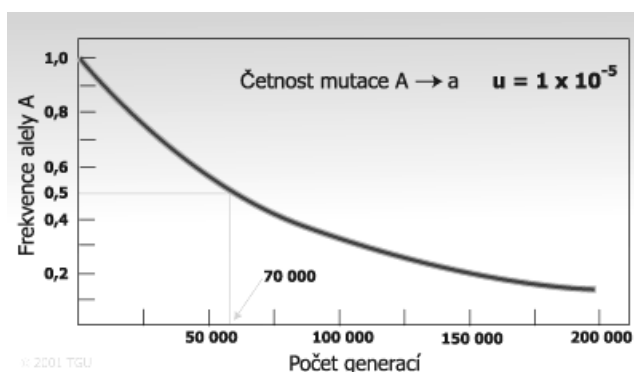
$$p_1 = p_0 - up_0$$

$$q_1 = (p_1) = q_0 + up_0$$

Změna četnosti alel za jednu generaci:

$$\Delta p = (p_1 - p_0) = (p_0 - up_0) - p_0 = -up_0$$

$$\Delta q = (q_1 - q_0) = (q_0 + up_0) - q_0 = +up_0$$

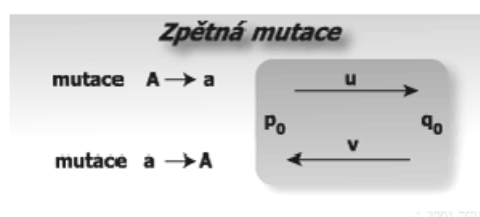


Graf popisuje stav populace, kdy se v první generaci vyskytovala pouze alela A ($p = 1,00$). S intenzitou mutace $1,0 \times 10^{-5}$ by bylo nutné 70 tisíc generací, aby se snížila četnost alely A na $p = 0,5$. Vliv mutace na změnu frekvence alely je extrémně slabý.

Pokud má mít mutace relativně důležitou roli v tvorbě genetické variability, musí být podpořena zejména selekcí (selekční hodnota mutace).



Zpětná mutace (probíhají mnohem méně často)



Nové četnosti alel A a a:

$$p_1 = p_0 - up_0 + vq_0$$

$$q_1 = q_0 - vq_0 + up_0$$

Změna četnosti alel za jednu generaci:

$$\Delta p = (p_1 - p_0) = -up_0 + vq_0$$

$$\Delta q = (q_1 - q_0) = -vq_0 + up_0$$

Genetická rovnováha:

$$p \cdot u = q \cdot v \approx \frac{p}{q} = \frac{v}{u}$$

Migrace

Velmi často jsou druhy rostlin a zvířat geograficky rozdělovány do subpopulací. Migrace je, když se jedinci pohybují mezi těmito subpopulacemi. Jedinci mohou imigrovat do sledované populace nebo emigrovat ze sledované populace. Migraci můžeme chápat také jako **tok genů** (*gene flow*) mezi dvěma populacemi, které jsou delší dobu izolované. Tento způsob ovlivnění genetické struktury populací se provádí zejména při šlechtění zvířat (nákup a prodej chovných zvířat).

Změna ve frekvenci alely A a a za jednu generaci imigrace může být zapsána:

$$\Delta p = (p_1 - p_0) = m_i(p_{mi} - p_0) \quad \Delta q = (q_1 - q_0) = m_i(q_{mi} - q_0)$$

kde:

p_0 = frekvence alely A v původní populaci

p_m = frekvence alely A v imigrující populaci

p_1 = frekvence alely A ve smíšené populaci

Δp = změna frekvence za jednu generaci

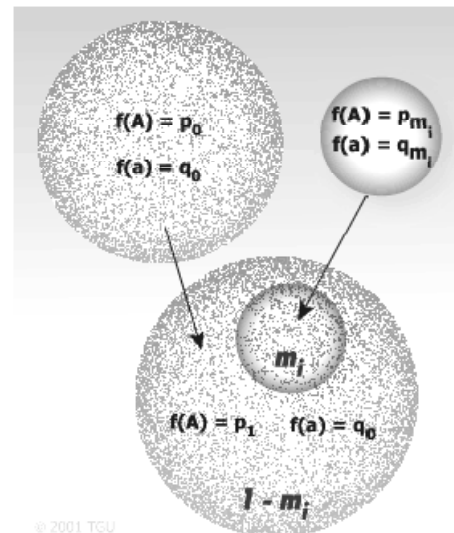
m = koeficient migrace (podíl migrujících jedinců k velikosti nové smíšené populace)

$$m_i = \frac{I}{N}$$

Četnost alel po imigraci:

$$p_1 = m_i p_{mi} + (1 - m_i) p_0 = m_i(p_{mi} - p_0) + p_0$$

$$q_1 = m_i q_{mi} + (1 - m_i) q_0 = m_i(q_{mi} - q_0) + q_0$$



Když jsou všechny faktory vyrovnané, dochází ke genetické rovnováze, když $p_0 = p_m$ nebo $q_0 = q_m$ (genové četnosti původní populace se vyrovnají s četnostmi imigrující populace).

Lze určit počet generací za soustavné migrace, aby byla dosažena požadovaná

frekvence alely A (p_t):
$$t = \frac{1}{m_i} \ln \frac{p_0 - p_{mi}}{p_t - p_{mi}}.$$

Náhodný posun (drift)

Sníží-li se výrazně velikost populace, začne se uplatňovat disperzivní proces, které mění frekvence genů v **malých populacích** nesystematickými, náhodnými procesy. Proces neúplného náhodného předání genů z jedné generace do druhé se nazývá **náhodný posun** (genetický drift). V malých populacích v důsledku náhodného výběru vzorku mezi gametami (chyba výběru) dochází ke změnám v četnosti alel (náhodnost evolučního procesu). Čím menší výběr, tím větší je jeho chyba. Velikost genetického driftu je dán variabilitou s^2 a jeho velikost se určuje směrodatnou odchylkou s . Nelze předpovědět směr změny frekvencí alel, pouze jeho velikost!

variabilita

$$S_{(p;q)}^2 = \frac{p(1-p)}{n}$$

směrodatná odchylka

$$S_{(p;q)} = \pm \sqrt{\frac{pq}{2N}}$$

Účinek genetického driftu po jednu generaci podle různých frekvencí alel a různých velikostí populace

Velikost populace N	Počet gamet 2N	Směrodatná odchylka	rozptyl při 95 % pravděpodobnosti
p = q = 0,5			
5	10	0,16	0,18 - 0,82
50	100	0,05	0,40 - 0,60
500	1000	0,016	0,468 - 0,532
p = 0,3 q = 0,7			p
5	10	0,145	0,01 - 0,59
50	100	0,046	0,208 - 0,392
500	1000	0,0145	0,271 - 0,329

V extrémním případě (minimální velikost populace) může vést genetický drift k náhodné **fixaci** jedné alely a **eliminaci** druhé (viz grafy níže). ▽

Počáteční frekvence alely A je p = 0,5

Počáteční frekvence alely a je q = 0,5

Počet generací 1 - 100

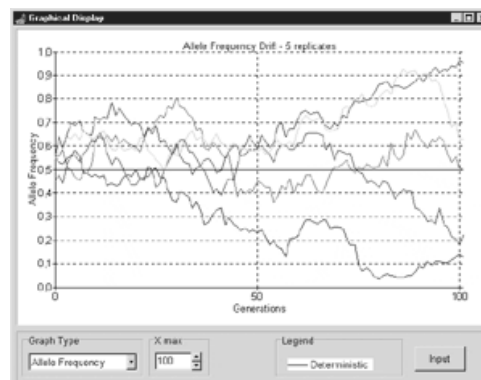
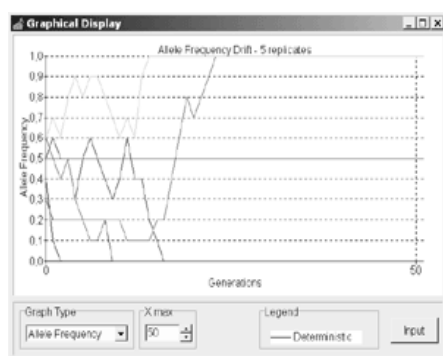
Velikost populace je N = 5

Velikost populace je N = 100

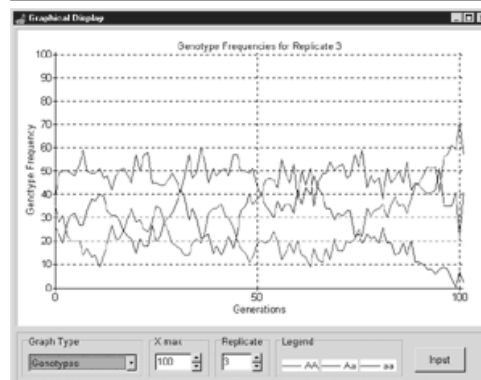
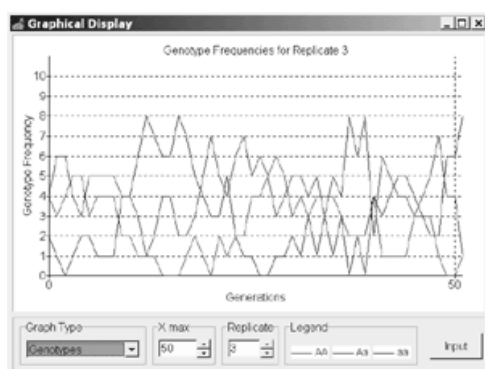
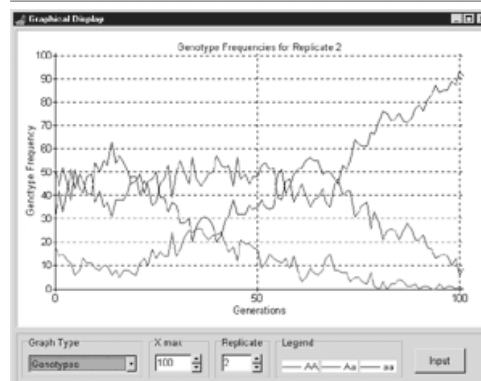
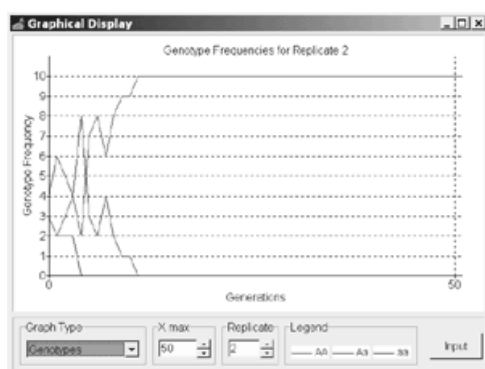
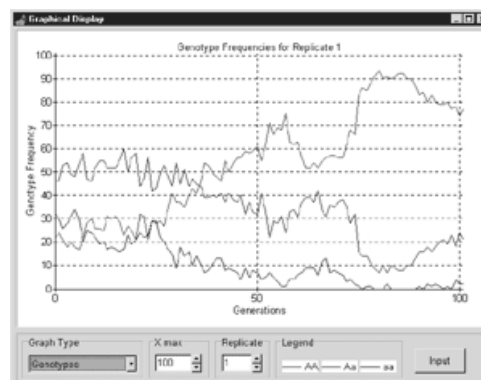
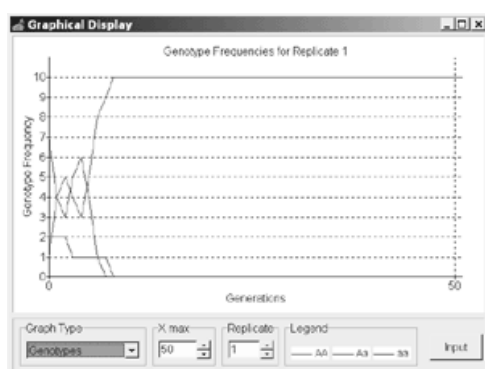
Genetický drift (N=5)			Genetický drift (N=100)		
generace	frekvence A	frekvence a	generace	frekvence A	frekvence a
1	0,5	0,5	1	0,5	0,5
2	0,40613918297	0,59386081702	2	0,56828086172	0,43171913827
3	0,09638633346	0,90361366653	3	0,57587398037	0,42412601962
4	0,0	1,0	4	0,33437239613	0,46656276038
	↖	↖	.	.	.
	eliminace alely A	fixace alely a	99	0,01944246765	0,98055753234
			100	0,02937740190	0,97062259809

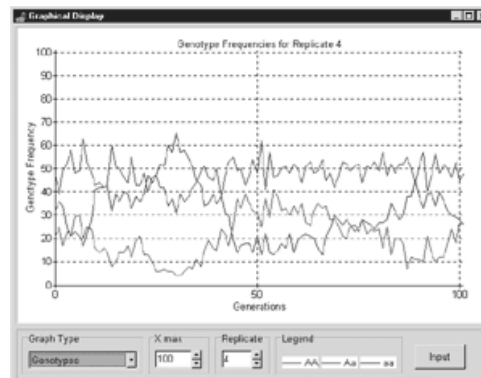
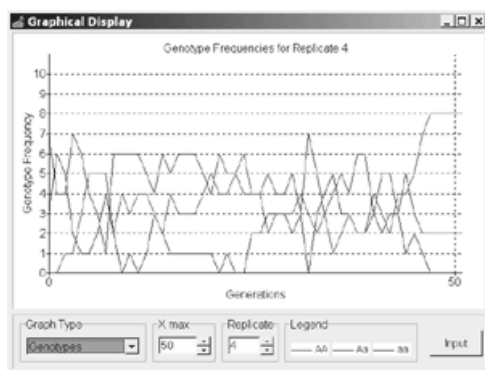
Graf pěti případů působení genetického driftu na frekvenci alely **A**
(levý sloupec N = 5, pravý sloupec N = 100; každá křivka představuje jednu populaci)
(všimněte si zejména případů fixace či eliminace alel a genotypů v populacích)





Grafy čtyř případů náhodného působení genetického driftu na frekvenci genotypů (celkem můžete sledovat náhodný vývoj frekvencí genotypů u čtyř populací) velikosti populací ve sloupcích souhlasí s předchozím případem





Inbreeding

Jedním z předpokladů H.-W. rovnováhy je náhodné křížení ve velké populaci. Je-li však populace malá může na změnu frekvencí alel působit náhodnost genetického driftu vedoucího k redukci genetické variability a snížení heterozygotnosti. Stejný efekt se může projevit při křížení příbuzných jedinců (**inbreeding, příbuzenská plemenitba**) - forma nenáhodného páření. V malých populacích jsou potencionální rodiče s větší pravděpodobností více příbuzní než ve velkých. Při inbreedingu se zvyšuje homozygotnost v populaci a to ve všech genech.

Základní efektem inbreedingu je zvyšování četností homozygotních genotypů na úkor heterozygotů. Extrémním případem inbreedingu je samooplození (velmi rozšířeno u rostlin). V tabulce níže je příklad samooplození po čtyři generace, kde prvním jedincem je heterozygot v jednom genu.

Generace	Genotypy			F
P ₁				0
	AA	Aa	aa	
F ₁	0,250	0,500	0,250	1/2
F ₂	0,375	0,250	0,375	3/4
F ₃	0,437	0,125	0,437	7/8
F ₄	0,468	0,063	0,468	15/16
F _n	$\frac{1 - \frac{1}{2}n}{2}$	$\frac{1}{2^n}$	$\frac{1 - \frac{1}{2}n}{2}$	$1 - \left(\frac{1}{2}\right)^n$
∞	1/2	0	1/2	1

Koeficient příbuzenské plemenitby F, míra stupně příbuznosti, vyjadřuje pravděpodobnost, že 2 alely v genu u jednoho jedince mají totožný původ, tzn. že dochází ke spojení původně identických genů téhož předka (*autozygotní*). V malých populacích při působení inbreedingu a sebeoplozování platí: **F = ½ N**.



Vhodnou mírou účinku inbreedingu je určení snížení heterozygotnosti. Frekvence heterozygotních jedinců v inbrední populaci je **H_i** a koeficient inbreedingu je definován jako úměrná redukce v H_i ve srovnání s hodnotou 2pq, kterou bychom očekávali při náhodném křížení:

$$F = (2pq - H_i) / 2pq \quad \rightarrow \quad H_i = 2pq(1 - F)$$

Četnost genotypů při inbreedingu, za 1 generaci:

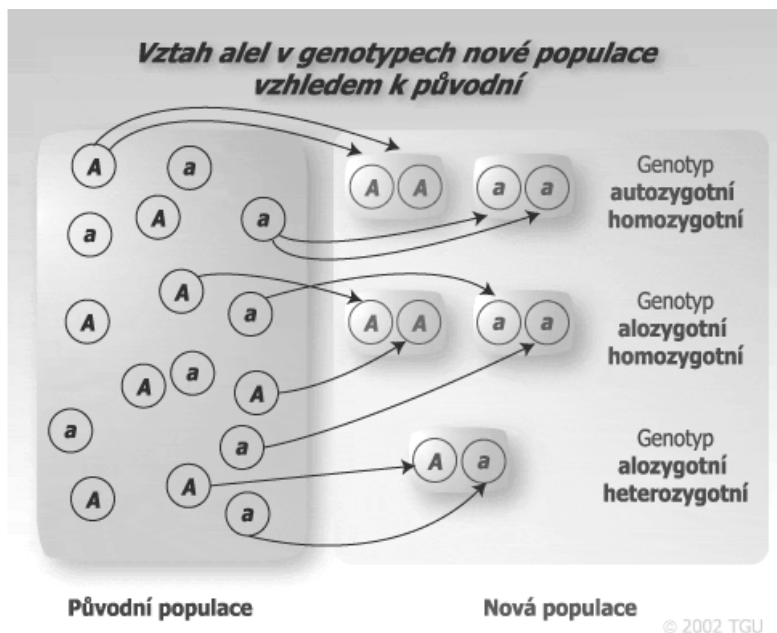
$$\begin{array}{ccc}
 \text{AA} & \text{Aa} & \text{aa} \\
 \downarrow & \downarrow & \downarrow \\
 [p^2 + Fpq] & + \quad 2pq(1 - F) & + \quad [q^2 + Fpq] = 1
 \end{array}$$

Důkaz, že se při inbridingu nemění frekvence alel:

$$\begin{aligned}
 p_1 &= (p^2 + Fpq) + \frac{1}{2} [2pq(1 - F)] = \\
 &= p^2 + Fpq + pq - Fpq = \\
 &= p^2 + pq = p(p + q) = p
 \end{aligned}$$

Koeficient inbridingu lze také použít k měření genetické příbuznosti uvnitř a mezi populacemi, pokud je definován jako pravděpodobnost, že jakékoliv dvě náhodně vybrané alely v populaci jsou identické původem a nemusí být od téhož jedince. Alely v populaci lze rozdělit na:

- **alozygotní** alely s pravděpodobností $(1 - F)$ - náhodný inbriding je neovlivňuje tento gen, pravděpodobnost jakéhokoliv určitého genotypu v populaci je rovna pravděpodobnosti při náhodném oplození,
- **autozygotní** alely s pravděpodobností F - jedinec musí být homozygotní a pak pravděpodobnost, že jedinec je homozygotní pro určitou alelu je rovna četnosti této alely v populaci.



Genotyp	Četnost v populaci		
	$F = (0; 1)$	$F = 0$	$F = 1$
AA	$p^2(1-F) + pF$	p^2	p
Aa	$2pq(1-F)$	$2pq$	0
aa	$q^2(1-F) + qF$	q^2	q
	alozygotní geny	autozygotní geny	
		1	1



Jakým dalším způsobem lze zjistit hodnotu koeficientu inbridingu v populaci?