

Popis populací

Genetika populací vychází z:

- Genetická data populace mohou být vyjádřena jako frekvence (četnosti) alel a genotypů.
- Každý gen má nejméně dvě alely (diploidní organizmy).
- Součet všech frekvencí alel v populaci může být považován za charakteristiku populace (genofond).
- V populaci mohou být frekvence alel různých genů velmi odlišné.
- Dvě populace stejného biologického druhu nemusí mít stejné frekvence genotypů a alel.

Frekvence genotypů a alel

Výpočet frekvencí genotypů

Genotypy	absolutní frekvence	relativní frekvence
AA	D	$d = \frac{D}{N}$
Aa	H	$h = \frac{H}{N}$
aa	R	$r = \frac{R}{N}$
Součet	$D + H + R = N$	$d + h + r = 1$

Výpočet frekvencí alel

Frekvence (četnost) vyjadřuje pravděpodobnost výskytu. Pro jednoduchost se používá model lokusu se 2 alelami A & $a \Rightarrow 3$ genotypy; rozsah populace N ; absolutní (velká písmena) a relativní (malá písmena) genotypové a alelové frekvence.

Alely	absolutní frekvence	relativní frekvence
A	$P = 2D + H$	$p = \frac{2D + H}{2N} = \frac{P}{2N}$ nebo $p = d + \frac{1}{2}h$
a	$Q = 2R + H$	$q = \frac{2R + H}{2N} = \frac{Q}{2N}$ nebo $q = r + \frac{1}{2}h$
Součet	$P + Q = 2N$	$p + q = 1$



Vypočítejte frekvence alel a genotypů v populaci lidí, kde byly určeny krevní skupiny MN v těchto četnostech: $M = 36$; $MN = 48$; $N = 16$? Existuje více způsobů výpočtu. Zkuste použít všechny možnosti !

Genetická struktura různých populací člověka v rámci jednoho genu

Populace	frekvence genotypů (%)			frekvence alel	
	<i>MM</i>	<i>MN</i>	<i>NN</i>	<i>M</i>	<i>N</i>
Eskymáci (Grónsko)	83,48	15,64	0,88	0,913	0,087
Indiáni v USA	60,00	35,12	4,88	0,776	0,224
Běloši v USA	29,16	49,38	21,26	0,540	0,460
Černoši v USA	28,42	49,64	21,94	0,532	0,468
Ainiové v Japonsku	17,86	50,20	31,94	0,430	0,570
domorodci v Austrálii	3,00	29,60	67,40	0,178	0,822

Genetická rovnováha

Hardyho - Weinbergův zákon

Jestliže se velká diploidní populace pohlavně panmikticky rozmnožuje, nemění se její genetická struktura, protože její alelové a genotypové četnosti jsou konstantní z generace na generaci. Pak se hovoří, že populace je v **genetické (genotypové) rovnováze**.

Princip genetické rovnováhy odhalili nezávisle na sobě v roce 1908 anglický matematik G.H. Hardy a německý lékař W. Weinberg. **Hardyho-Weinbergův zákon** (princip rovnováhy) je jeden ze základních koncepcí genetiky populací kvalitativních znaků. Předpovídá, jak budou přenášeny frekvence alel z generace na generaci za specifických podmínek. Zákon rovnováhy má tři hlavní vlastnosti:

1. **frekvence alel předpovídají (určují) frekvence genotypů,**
2. **v rovnováze se frekvence alel a genotypů nemění z generace na generaci,**
3. **rovnováha je dosažena za jednu generaci náhodného páření.**

Podmínky H.-W. rovnováhy

1. Populace je nekonečně velká, což v praxi znamená, že populace je dost velká na to, aby náhodné chyby výběru a další náhodné efekty byly zanedbatelné.
2. Organismy jsou diploidní.
3. Páření v populaci se děje náhodně (panmixie).
4. Generace se nepřekrývají.
5. Nepůsobí selekce proti žádnému genotypu, tzn. všechny rozmnožované genotypy jsou stejně životaschopné a plodné (všichni jedinci mají stejnou plodnost).
6. Nepůsobí další faktory včetně mutace, migrace a náhodného driftu (evoluční síly).



Základní model je mnohybrid s alelami **A** a **a**. Mendelistickou segregaci můžeme vyjádřit binomickým rozvojem: $(a+b)^n = (A+a)^2 = 1 AA + 2 Aa + 1aa$. Zobecňuje se **f(A) ~ p, f(a) ~ q**.

		spermie	
		A (p)	a (q)
vajíčka	A (p)	AA $p \times p$ p^2	Aa $p \times q$ pq
	a (q)	Aa $p \times q$ pq	aa $q \times q$ q^2

Gamety vybrané z genofondu populace tvoří genotypy příští generace. V tomto případě samci a samice mají stejné frekvence (p) dominantní alely **A** a stejné frekvence (q) recesivní alely **a**. Po páření mají tři genotypy AA, Aa a aa frekvence p^2 , $2pq$ a q^2 .

Distribuci genotypů v příští generaci za genetické rovnováhy lze zapsat:

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

$$d + h + r = 1$$

Pokud je populace v genetické rovnováze, mohou být frekvence alel a genotypů vypočítány pouze ze známé frekvence jednoho genotypu (zpravidla recesivního homozygota).

		spermie	
		A (p = 0,7)	a (q = 0,3)
vajíčka	A (p = 0,7)	AA p^2 0,49	Aa pq 0,21
	a (q = 0,3)	Aa pq 0,21	aa q^2 0,09

V této populaci je frekvence dominantní alely $f(A) = p = 0,7$ a frekvence recesivní alely $f(a) = q = 0,3$. použitím rovnice genetické rovnováhy jsou frekvence genotypů v příští generaci $AA = 0,49$, $Aa = 0,42$ a $aa = 0,09$.

Frekvence alel zůstávají konstantní z generace na generaci:

$$P^2 + \frac{1}{2} 2pq = 0,49 + \frac{1}{2} 0,42 = 0,70$$

$$q^2 + \frac{1}{2} 2pq = 0,09 + \frac{1}{2} 0,42 = 0,30$$

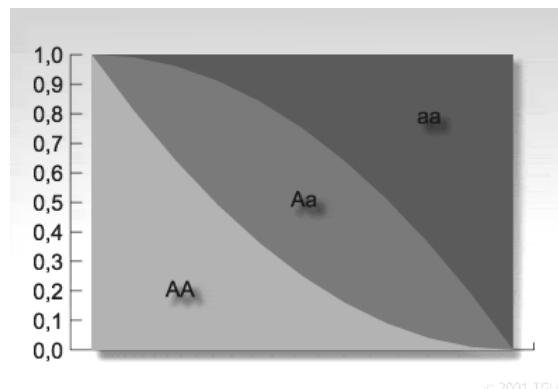
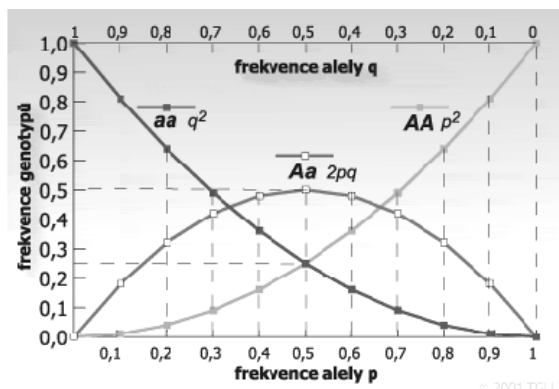
Jedna frekvence alel může v různých populacích mít různé frekvence genotypů. Ale jen jedna populace je v genetické rovnováze, neboť její frekvence genotypové odpovídají frekvencím rovnice genetické rovnováhy $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

p (A)	q (a)	p^2 (AA)	$2pq$ (Aa)	q^2 (aa)
0,80	0,20	0,60	0,40	0,00
0,80	0,20	0,61	0,38	0,01
0,80	0,20	0,64	0,32	0,04
0,80	0,20	0,70	0,20	0,10
0,80	0,20	0,75	0,10	0,15
0,80	0,20	0,80	0,00	0,20

Rovnovážný stav pro různé frekvence alel. Všimněte si, že čím nižší četnost alely, tím větší je její výskyt v heterozygotech:

p (A)	q (a)	p ² (AA)	2pq (Aa)	p ² (aa)	p ² + 2pq	2pq:q ²
0,99	0,01	0,9801	0,0198	0,0001	0,9999	198:1
0,95	0,05	0,9025	0,0950	0,0025	0,9975	38:1
0,90	0,10	0,81	0,18	0,01	0,99	18:1
0,80	0,20	0,64	0,32	0,04	0,96	8:1
0,70	0,30	0,49	0,42	0,09	0,91	4,7:1
0,60	0,40	0,36	0,48	0,16	0,84	3:1
0,50	0,50	0,25	0,50	0,25	0,75	2:1
0,40	0,60	0,16	0,48	0,36	0,64	1,3:1
0,30	0,70	0,09	0,42	0,49	0,51	0,86:1
0,20	0,80	0,04	0,32	0,64	0,36	0,5:1
0,10	0,90	0,01	0,18	0,81	0,19	0,22:1

Grafické zobrazení genetické rovnováhy - vztah mezi frekvencemi genotypů a alel odvozený z H.-W. rovnováhy.



Odvodte vztah mezi genetickou rovnováhou a genetickou variabilitou?
Odhadněte význam genetické rovnováhy k procesu evoluce?

Testování genetické rovnováhy

Rovnovážný genetický stav v populaci nastává, když platí:

$$p^2 \cdot q^2 = \left(\frac{2pq}{2}\right)^2 \approx d.r = \left(\frac{h}{2}\right)^2 \qquad \frac{2pq}{\sqrt{p^2 \cdot q^2}} = 2 \approx \frac{h}{\sqrt{d.r}} = 2$$

Populace je v genetické rovnováze, když frekvence genotypů pozorovaných **P** (skutečných) se statisticky neliší od frekvencí genotypů za genetické rovnováhy **O** (očekávané). Na vyhodnocení se používá test dobré shody - χ^2 (chí kvadrát) test (viz. pravděpodobnost a genetika):

$$\chi^2_{n-1} = \sum \frac{(P - O)^2}{O}$$

P - pozorované absolutní frekvence genotypů
O - očekávané absolutní frekvence genotypů



Speciální případy genetiky populací**Geny vázané na X chromozomu**

Četnosti genotypů a alel za rovnovážného stavu u genů vázaných na pohlaví (na nehomologním úseku X chromozomu) jsou rozdílné podle pohlaví:

	homogametní pohlaví (samice - female)			heterogametní pohlaví (samci - male)	
genotypy	$X^A X^A$	$X^A X^a$	$X^a X^a$	$X^A Y$	$X^a Y$
četnosti genotypů	p^2	$2pq$	q^2	p	q
gamety:	$p_f = d + \frac{1}{2}h$ $q_f = r + \frac{1}{2}h$			$p_m = d$ $q_m = r$	
A					
a					

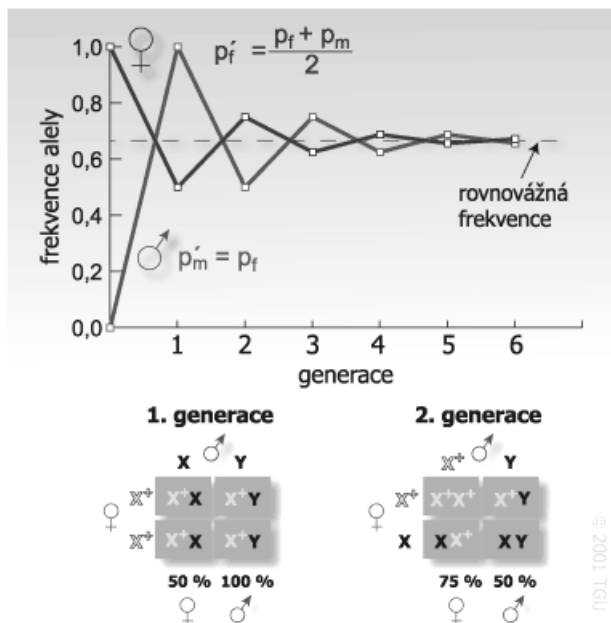


U heterogametního pohlaví dávají četnosti alel přímo četnosti genotypů, nevyskytují se heterozygoti (hemizygotnost)!

Očekávané relativní frekvence na X chromozom vázané vlastnosti:

frekvence samců	očekávané frekvence u samic
0,90	0,81
0,50	0,25
0,10	0,01
0,01	0,0001
0,001	0,000001
0,0001	0,00000001
$r = q$	$r = q^2$

Jestliže frekvence alel na X chromozomu se liší u samců (m) a samic (f), pak populace není v rovnováze. Genetická rovnováha je dosažena, když: $p_f = p_m$ a $q_f = q_m$. Ta není dosažitelná za jednu generaci. Protože samci dědí maternální X chromozom a frekvence alel u samic určuje frekvenci alel u samců v příští generaci: $p'_m = p_f$ a $q'_m = q_f$. Dcery získají X chromozom maternální a paternální a frekvence alel je průměrem rodičovských frekvencí: $p'_f = \frac{p_f + p_m}{2}$ a $q'_f = \frac{q_f + q_m}{2}$.



Multialelizmus - mnohonásobné alely

Genová a genotypová četnost rovnovážného stavu při alelické sérii (více než dvě alely v genovém páru v populaci) může být zapsána:

četnost alel: $p + q + \dots + z = 1$
 četnost genotypů: $(p + q + \dots + z)^2 = 1$

Asi nejznámějším genem s více alelami je gen pro krevní skupinu ABO u lidí. Lokus *I* (isoaglutinin) má tři alely: I^A , I^B , I^O a tedy šest možných genotypů: $I^A I^A$, $I^B I^B$, $I^O I^O$, $I^A I^B$, $I^A I^O$, $I^B I^O$. Alely *A* a *B* jsou vůči sobě kodominantní a obě jsou dominantní vůči alele *O*. Z toho vyplývá, že ve fenotypu lze určit jen čtyři kombinace: A ($I^A I^A$, $I^A I^O$), B ($I^B I^B$, $I^B I^O$), AB ($I^A I^B$) a O ($I^O I^O$).

	p (I^A)	q (I^B)	r (I^O)
p (I^A)	p^2 $I^A I^A$ skupina A	pq $I^A I^B$ skupina AB	pr $I^A I^O$ skupina A
q (I^B)	pq $I^A I^B$ skupina AB	q^2 $I^B I^B$ skupina B	qr $I^B I^O$ skupina B
r (I^O)	pr $I^A I^O$ skupina A	qr $I^B I^O$ skupina B	r^2 $I^O I^O$ skupina O

Rovnice genetické rovnováhy pro ABO lokus je:

$$p^2(AA) + 2pq(AB) + q^2(BB) + 2pr(AO) + 2qr(BO) + r^2(OO) = 1$$

