

POPULAČNÁ GENETIKA

Mgr. Lucia Brezniaková

GVPT Martin

Populačná genetika

- Skúma dedičnosť a premenlivosť veľkých skupín jedincov v populácii a medzi populáciami
- Vysvetľuje pôvod
- Popisuje faktory, ktoré ju v priebehu evolúcie ovplyvňujú
- Určuje genetickú variabilitu pomocou určenia genetickej štruktúry populácie

Populácia

- spoločenstvo jedincov rovnakého druhu, pohlavne rozmnožujúca sa, plodiaca životaschopné potomstvo, oddelená časovo a priestorovo od iných jedincov toho istého druhu
- Fenotypovo a genotypovo polymorfná (jedinci sa navzájom odlišujú)

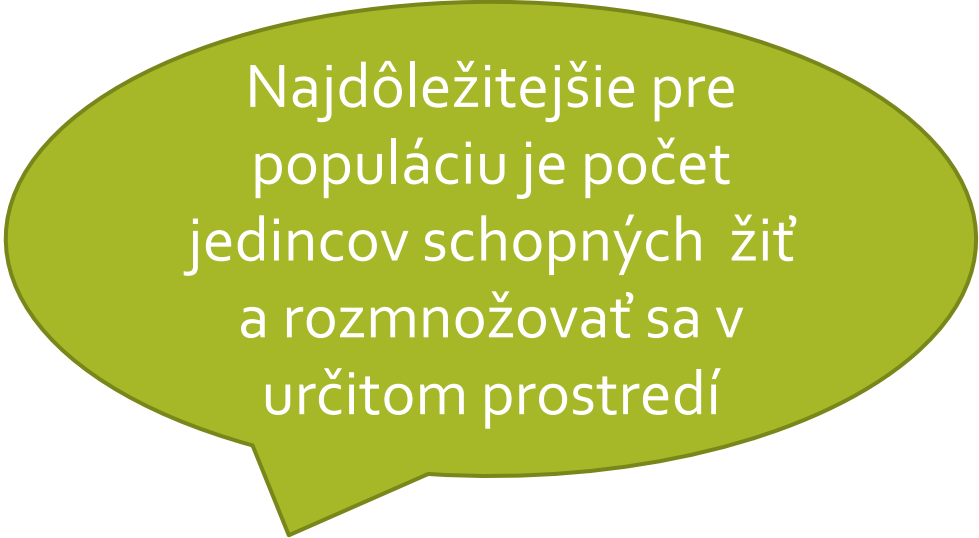
Genofond

- Súbor génov všetkých členov určitej populácie

Veľkosť populácie

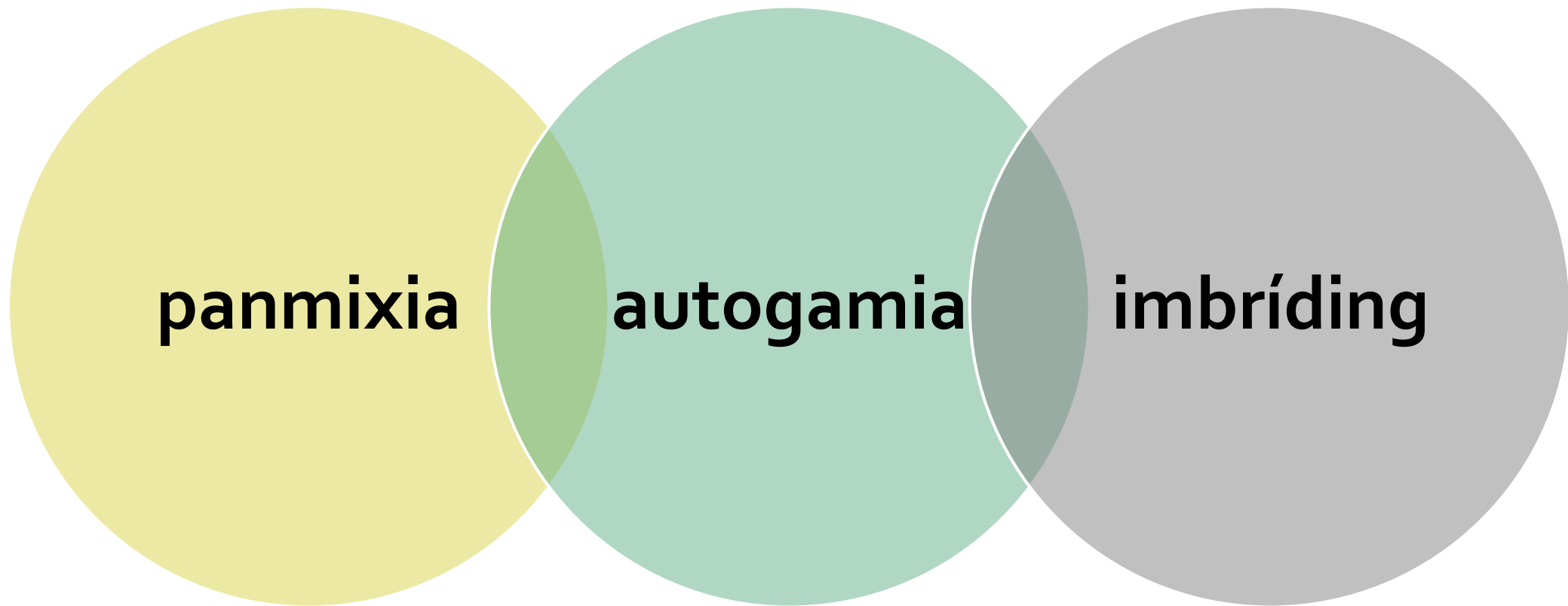
Typy populácii

1. **Veľké** (nad 100 členov)
2. **Malé** (pod 100 členov)
 - Produkcia malého množstva gamét
 - Neschopnosť zabezpečenia reprezentatívnej vzorky génov
 - Vznikajú rozdelením veľkých populácii na menšie- **subpopulácie**
 - Často izolované od iných- **genetické izoláty**
 - Znížená genetická variabilita
 - Majú menšiu pravdepodobnosť prežitia



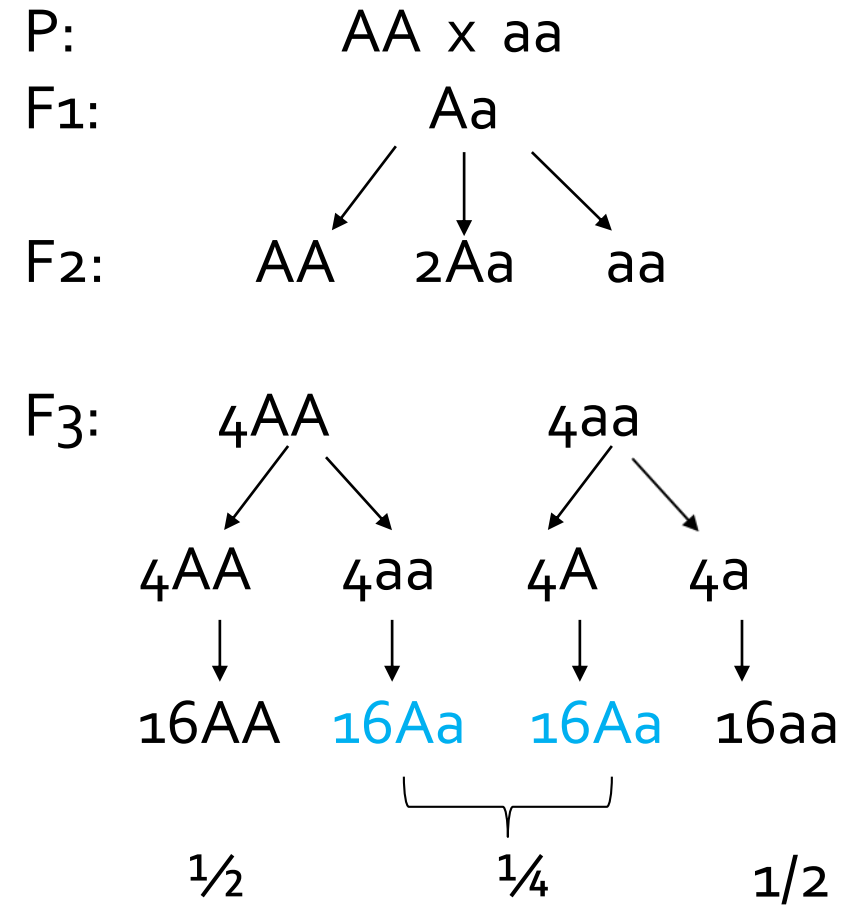
Najdôležitejšie pre populáciu je počet jedincov schopných žiť a rozmnožovať sa v určitom prostredí

V populáciách môže prebiehať



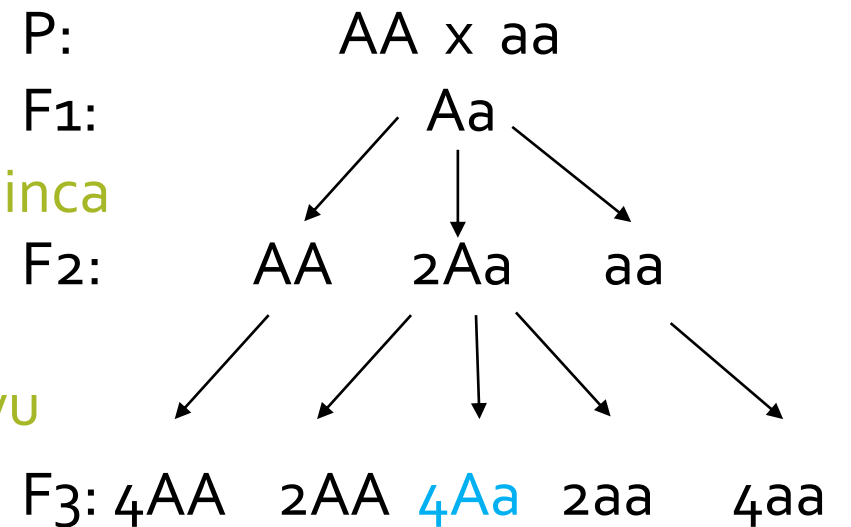
Panmixia

- Náhodné párenie v populácii
- Rovnaká šanca pre všetkých členov spáriť sa (u človeka nie)
- Udržiava konštantný pomer genotypov v populácii
- Zachovanie heterozygotov do nasledujúcich generácií



Autogamia

- Oplodnenie samičej gaméty samčou toho istého jedinca
- Samoopelivé rastliny
- populácia má tendenciu vrátiť sa do pôvodného stavu
- Heterozygoti sa budú vytrácať až úplne zmiznú
- Rozpad populácie na homozygotné pôvodné zložky- čisté línie AA a aa

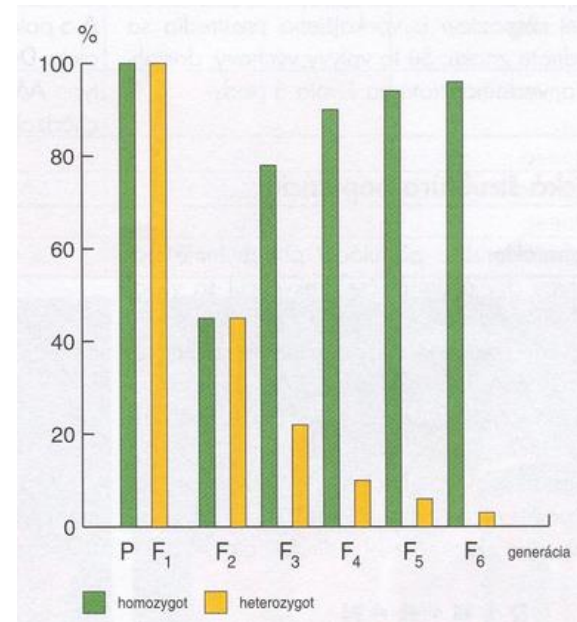


Imbríding

- Krajný prípad autogamie
- Kríženie medzi príbuznými jedincami (majú spoločného predka)

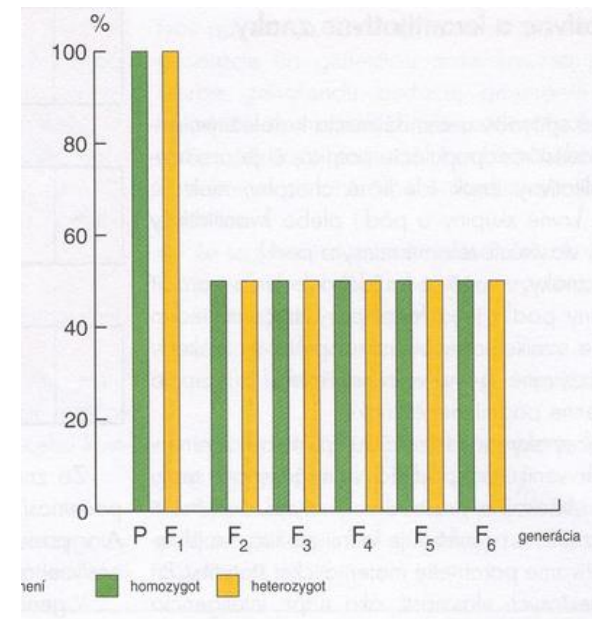
autogamia imbríding

- znižujú genetickú heterogenitu populácie
- Prispievajú k homogenite
- Škodlivejšie pre jedinca(prejavenie recesívnych letálnych alel
- Ozdravenie populácie- homozygoti sa nedostanú do reprodukčného veku, eliminácia recesívnych letálnych alel



panmixia

- zabezpečuje rôznorodosť v populácii



Genetická štruktúra populácie

Spôsobyskúmania:

1. **Genotypové frekvencie**(početnosti genotypov)

- Percentuálne zastúpenie konkrétneho genotypu v populácii

2. **Alelické frekvencie** (početnosti alel)

- Percentuálne zastúpenie alel v populácii

A. Genotypové frekvencie

Príklad: autozómový monogénne podmienený znak určený génom A

A- dominantná alela génu A

a- recesívna alela génu A

3 genotypy génu : AA, Aa, aa

N- celkový počet jedincov v populácii

D- počet dominantných homozygotov AA

H- počet heterozygotov Aa

R- počet recesívnych homozygotov aa

$$N = D + H + R$$

Pre populáciu z N jedincov

$$N = D + H + R$$

Dominantní
homozygoti

- $d = \frac{D}{N}$

heterozygoti

- $h = \frac{H}{N}$

Recesivní
homozygoti

- $r = \frac{R}{N}$

Napr. $N=100$, $D=70$, $H=20$, $R=10$
Aká je štruktúra populácie?

Dominantní
homozygoti

$$d = \frac{D}{N}$$

$$d = 70/100 = 0,7$$

heterozygoti

$$h = \frac{H}{N}$$

$$h = 20/100 = 0,2$$

Recesívni
homozygoti

$$r = \frac{R}{N}$$

$$r = 10/100 = 0,1$$

Početnosti genotypov

$$N = D + H + R$$

B. Alelické frekvencie

- Početnosť A= p

- Početnosť a= q

$$p = d + 1/2h = 0,7 + 1/2 \cdot 0,2 = 0,8$$

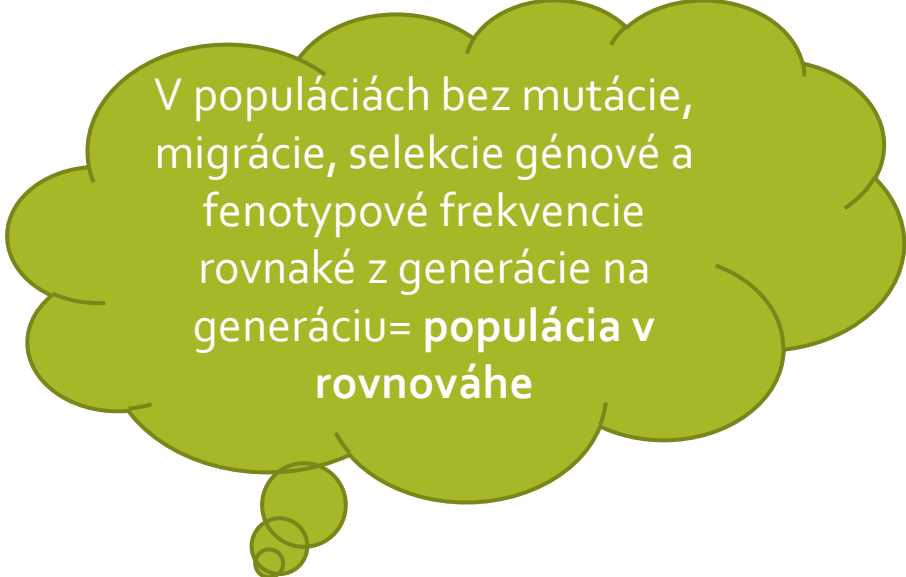
$$q = r + 1/2h = 0,1 + 1/2 \cdot 0,2 = 0,2$$

ak má gén Aa

$$p + q = 1$$

$$0,8 + 0,2 = 1$$

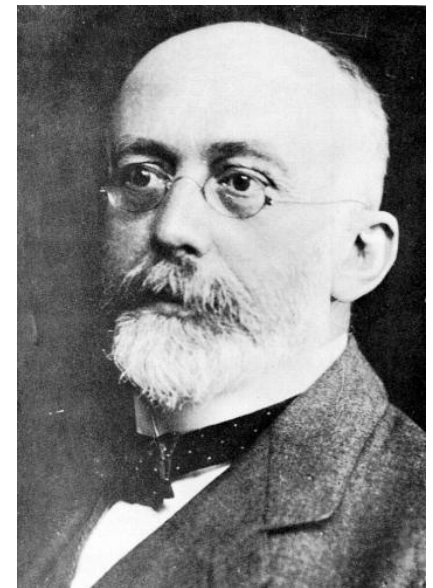
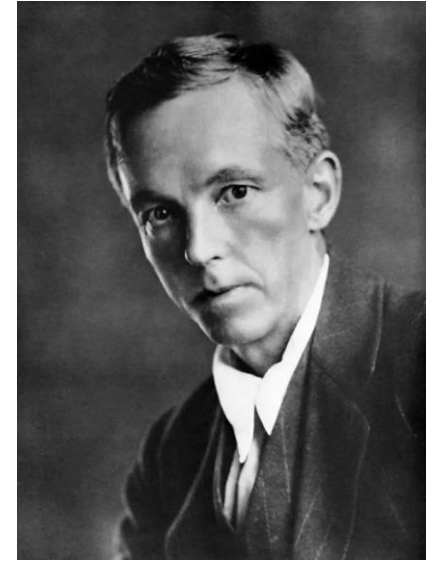
- Početnosť alel sa udáva v percentách alebo v desatinných číslach



V populáciách bez mutácie, migrácie, selekcie génové a fenotypové frekvencie rovnaké z generácie na generáciu = **populácia v rovnováhe**

Hardyho- Weinbergov zákon (Zákon o populačnej rovnováhe)

- 1908 nezávisle od seba matematik G.H. Hardy a lekár W.Weinberg
- Zjednodušený matematický model , ktorý kvantitatívne vyjadruje genetickú variabilitu
- Platí pre ideálnu populáciu, ktorá sa v prírode nevyskytuje
- Vyjadruje vzťah medzi alelickými a genotypovými frekvenciami v populácii



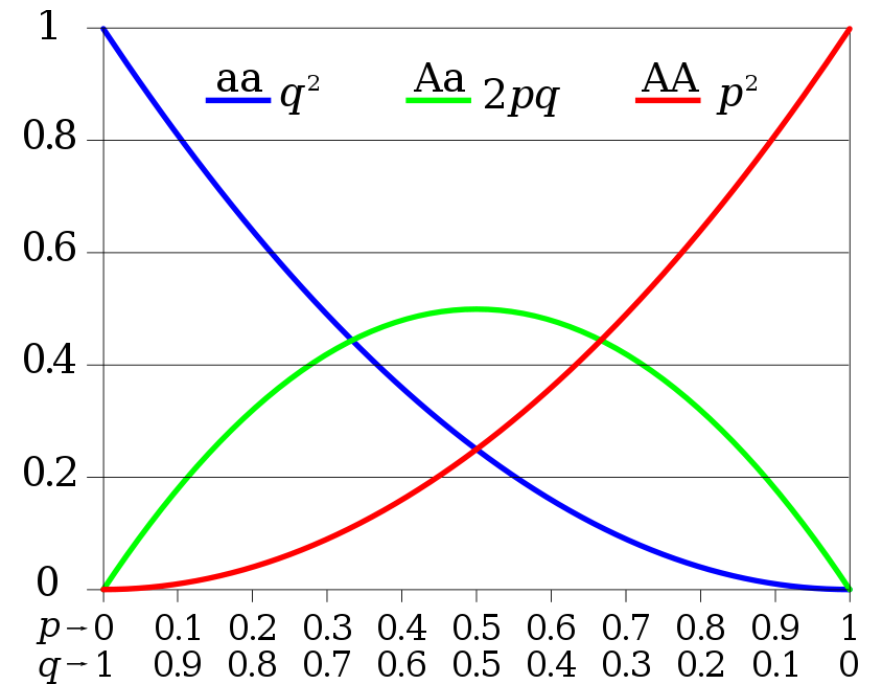
Znenie zákona

- V panmiktickej populácii sa genotypové zloženie populácie z generácie na generáciu nemení

$$p^2 (AA) + 2pq (Aa) + q^2 (aa) = 1$$
$$(p+q)^2 = 1$$

Podmienky rovnováhy

- Panmiktická (pravá) populácia- modelová populácia v prírode sa nevyskytujúca
- Dostatočná veľkosť populácie, ktorá sa nemení
- Jedinci všetkých genotypov plodní
- Bez rušivých vplyvov- mutácia, selekcia, migrácia

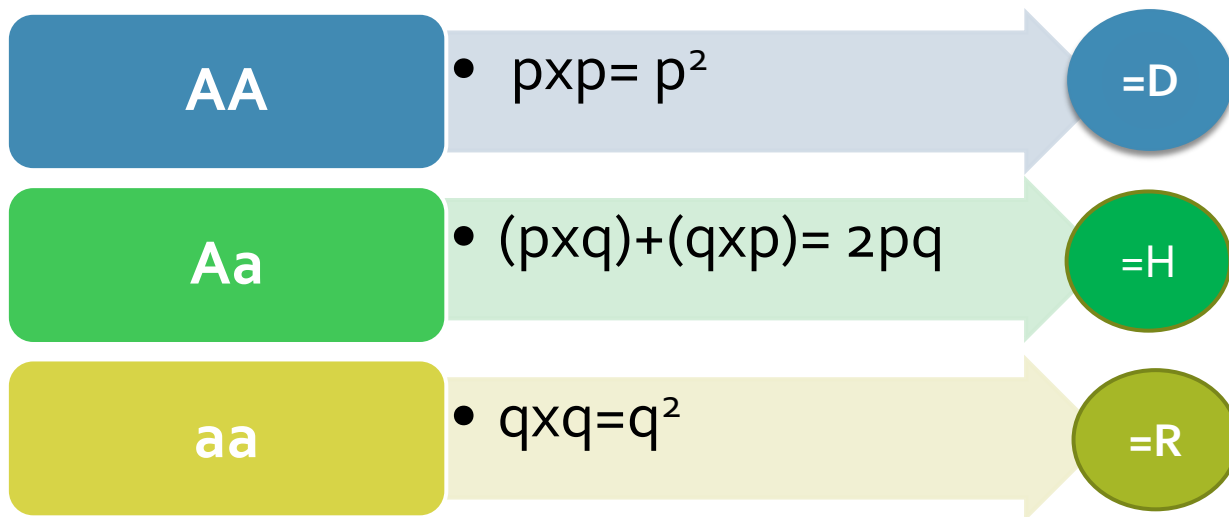


Kombinačný štvorec

- Vyjadruje vzťahy medzi frekvenciami alel v populácii rodičov a F₁
- zastúpenie genotypov v nasledujúcej generácii

Kombinačný vzorec				
gaméty		A♂	a♂	Gén-alely
		p=0,8	q=0,2	Ich relatívna frekvencia
A♀	p=0,8	AA	Aa	genotypy
		0,8x0,8=0,64	0,8x0,2=0,16	Ich relatívna frekvencia
a♀	q=0,2	Aa	aa	genotypy
		0,2x0,8=0,16	0,2x0,2=0,04	Ich relatívna frekvencia

Pravdepodobnosť zastúpenia genotypov v nasledujúcej generácii



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

Pomer jednotlivých genotypov v panmiktickej populácii
Zachovaný vo všetkých generáciách

Kříženie drosophíl

samička dlhokrídla **VGVG** x samček krátkokrídly **vgvg**

P: **VGVG** x **vgvg**

G: VG VG vg vg

F₁: $\frac{1}{4}$ x VGvg

P: **VGvg** x **VGvg**

G: VG vg VG vg

F₂: VGVG VGvg vgVG vgvg Genotyp: 1:2:1 (25%: 50%: 25%)

Fenotyp: 3:1 (75%: 25%)

Vyjadrenie na populačnej úrovni

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

$$q = 0,5$$

$$q^2 = 0,25$$

$$p = 1 - 0,5 = 0,5$$

$$p^2 = 0,25$$

$$2pq = 0,5$$

$$0,25VGG + 0,5Vgvg + 0,25vgvg = 1$$

Využitie zákona

1. v populácii s geneticky podmieneným ochorením prebieha neustála selekcia- inak by došlo k znovu objaveniu ochorenia- tendencia k návratu do pôvodného stavu
2. pri objavení nežiadúcej alely, možno na vzorke populácie objaviť jej frekvenciu

Napr. cystická fibróza- frekvencia výskytu 1:2000

Cystická fibróza

- Autozómovo recesívne ochorenie
- Frekvencia 1:2000

Frekvencia recesívnych homozygotov aa $r=1/2000=0,0005$

Frekvencia recesívnej alely $q=\sqrt{aa}=\sqrt{0,0005}=0,023$

Frekvencia dominantnej alely $p=1-q=1-0,023=0,977$

Frekvencia dominantných homozygotov AA $d=p^2=0,977^2=0,9545=95,45\%$

Frekvencia heterozygotov Aa $h=2pq=2\times 0,977\times 0,023=0,045=4,5\%$

Genotypové zloženie populácie

AA Aa aa

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

$$0,9545 + 0,045 + 0,0005 = 1$$

Z početnosti Aa vyplýva, že v populácii bude **4,5% heterozygotov**, ktorí nie sú chorí

Pri zosobášení dvoch partnerov, ktorí sú prenášačmi **až 20,25%** ($4,5 \times 4,5$) pravdepodobnosť na chorého potomka

Zmeny v početnosti alel v populácii

Prirodzená populácia

- Dynamická
- Nové frekvencie génov a genotypov
- Smeruje k novej rovnováhe
- Zmeny vyvolané mutáciou, selekciou a genetickým tlakom

Mutácie v populácii

- Zdroj genetickej premenlivosti
- Evolučný činiteľ
- Nové gény s novými fenotypmi
- Frekvencia mutácii 10^{-5} , 10^{-10} na jednu bunku a jednu populáciu

Selekcia

- Výber
- Určuje časť jedincov, ktorá sa bude rozmnožovať
- Závisí od schopnosti genotypu prispôbovať sa podmienkam prostredia (geneticky kontrolované)

Výber

1. prirodzený – faktory prostredia
2. Umelý- zámerná činnosť človeka

Génový drift

- Génový posun
- Ak nie je populácia dostatočne veľká, aby zopakovala svoj genofond
- Dochádza k náhodnej zmene génov

Zdroje

<https://oskole.detiamy.sk/clanok/populacna-genetika>

https://en.wikipedia.org/wiki/Hardy%E2%80%93Weinberg_principle

<https://www.sutori.com/en/item/wilhelm-weinberg-1862-1937-wilhelm-weinberg-a-german-physician-didn-t-collabor>

<https://www.themarginalian.org/2018/05/13/g-h-hardy-a-mathematicians-apology-ambition/>