

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

- spoločnosť 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

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

Typy populácií

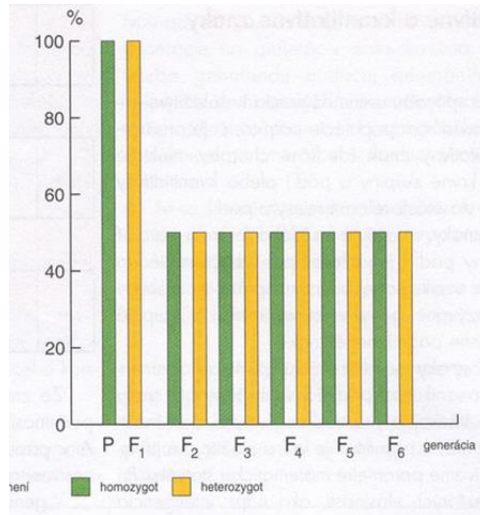
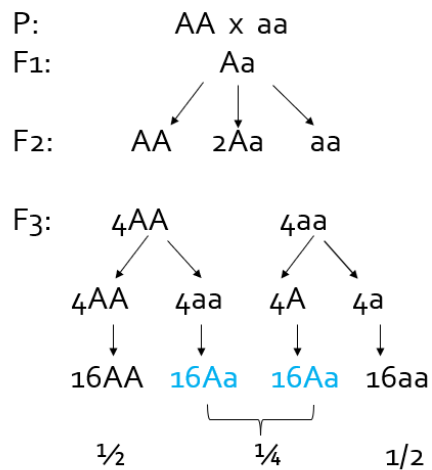
1. **Veľké** (nad 100 členov)
2. **Malé** (pod 100 členov)
 - Produkcia malého množstva gamét
 - Neschopnosť zabezpečenia reprezentatívnej vzorky génov
 - Vznikajú rozdelením veľkých populácií na menšie- **subpopulácie**
 - Často izolované od iných- **genetické izoláty**
 - Znížená genetická variabilita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

V populácii môže prebiehať:

1. **Panmixia**
2. **Autogamia**
3. **Imbríding**

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
- zabezpečuje rôznorodosť v populácii

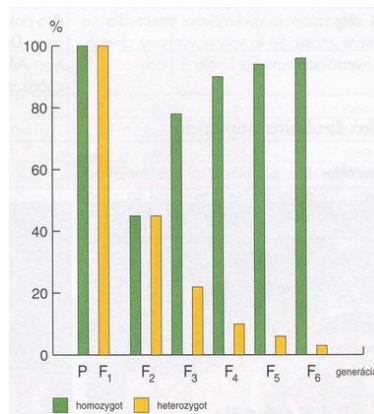
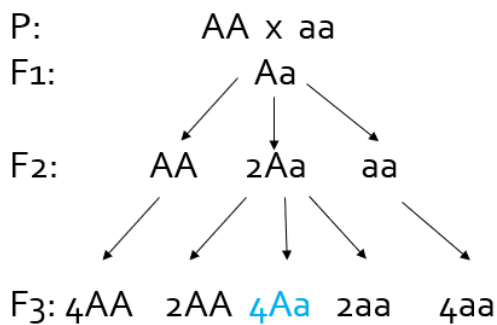


Autogamia

- 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 a 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

Genetická štruktúra populácie

Spôsoby skúmania:

- 1. Genotypové frekvencie**(početnosti genotypov)- percentuálne zastúpenie konkrétneho genotypu v populácii
- 2. Alelické frekvencie** (početnosti alel)- percentuálne zastúpenie alel v populácii

1. 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

$$N = D + H + R$$

Dominantní homozygoti	heterozygoti	Recesívni homozygoti
• $d = \frac{D}{N}$	• $h = \frac{H}{N}$	• $r = \frac{R}{N}$

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

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

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

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

2. 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

D.....AA= $p \times p = p^2$
 H.....Aa= $(p \times q) + (q \times p) = 2pq$
 R.....aa= $q \times q = q^2$

D+H+R=1

- Pomer jednotlivých genotypov v panmiktickej populácii
- Zachovaný vo všetkých generáciách

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

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

Kríženie drosophil

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

P: **VGVG x vgvg**

G: VG VG vg vg

F1: 4x 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%)

Na populačnej úrovni

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

$$q = 0,5$$

$$q^2 = 0,25$$

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

$$p^2 = 0,25$$

$$2pq = 0,5$$

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

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

- 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 CF

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