

Otázka: Genetika populací

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): Tereza Benešová

GENETIKA POPULACÍ

- Populace je soubor jedinců stejného druhu, který žije společně na určitém území v daném čase.
- Dochází zde k výměně informací, tudíž i genetické informací.
- Soubor všech alel všech jedinců v populaci se nazývá genofond.
- Vývoj genofonu se mění, alely se šíří nebo mizí.
- To ovlivňuje četnosti homozygotů a heterozygotů.
- Záleží na velikosti populace a způsobu rozmnožování.

Způsoby rozmnožování:

Autogamie (samooplození)

- Čistá autogamie neexistuje. Vyskytuje se u rostlin, vzácně u některých živočichů.

Alogamie (splynutí dvou jedinců)

- Tento způsob je nejčastější. Existuje dva různé extrémy:
 - **Panmixie** je náhodné splývání gamet jedinců. Čistá panmixie neexistuje, např. větrosprašné rostliny (pyl) nebo někteří mořští živočichové.
 - **Inbreeding** je příbuzenské křížení. Dochází k němu v malých populacích. Je zde zvýšené riziko dědičných chorob.

Vývoj genofondu

1) V autogamní inbrední populaci:

- Bude vzrůstat frekvence dominantních i recesivních homozygotů, zatímco frekvence heterozygotů bude úměrně klesat.

Modelový příklad:

- P: Aa x Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

2) V panmiktické velké populaci:

- Neboli: velká populace a není zde pohlavní výběr.
- V této populaci se udržuje stálý poměr frekvencí (četností) jednotlivých alel i genotypů po celou dobu jejich trvání.

- Udržuje se zde stálé neměnné složení genofondu, tzn. množství homozygotů a heterozygotů.
- Např.: Četnost dominantní alely A se označí jako p . Pokud se p vynásobí stem, vznikne nám četnost v procentech. Četnost recesivní alely a se označí jako q . Pokud se q vynásobí stem, vznikne nám četnost v procentech. Proto platí: $p + q = 1$

Hardyho-Weinbergův zákon (1908)

- Neboli základní zákon genetiky populací. Autoři tohoto zákona jsou britský matematik Godfrey H. Hardy a německý lékař Wilhelm Weinberg.
- Vyjadřuje rovnováhu genofondu v panmiktické populaci.
- Hardyho-Weinbergova zákona se využívá k výpočtu frekvencí jednotlivých alel v populaci.

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

	A (p)	a (q)
A (p)	AA (pp)	Aa (pq)
a (q)	Aa (pq)	aa (qq)

- Kde p je frekvence dominantních homozygotů, $2pq$ je frekvence heterozygotů a q je frekvence recesivních homozygotů.

Příklad: Bylo zjištěno, že v populaci lidí v ČR je 84 % lidí Rh^+ krví (jedná se o znak dominantní a autozomní). Vypočítejte frekvence jednotlivých genotypů a alel v populaci.

- 84 % má Rh^+ -> RR nebo Rr : 100% = 0,84
- **16 %** má Rh^- -> rr : 100% = 0,16 ... četnost genotypu rr
- $q^2 = 0,16$ -> $q = 0,4$ *100% = **40%** ... četnost alely r v populaci
- $p + q = 1$ -> $1 - 0,4 = 0,6$ *100% = **60%** ... četnost alely R v populaci
- $p = 0,6$ -> $p^2 = 0,36$ *100% = **36%** ... četnost genotypu RR
- $2pq = 2 * 0,6 * 0,4 = 0,48$ *100% = **48%** ... četnost genotypu Rr

TEORIE SPECIACE

- 30. léta 20. stol:
 - Ernst **Mayr** (1904–2005) evoluční biolog
 - Theodosius **Dobzhansky** (1900-1975) evoluční biolog a genetik

Vznik reprodukčních bariér:

- Mezi populacemi druhu nedochází k výměně genů, každá populace se může dále vyvíjet jiným směrem.
- **Prezygotické bariéry**
 - Častěji u druhů, které se potkávají. Například různá doba rozmnožování, odlišný způsob námluv...
- **Postzygotické bariéry**
 - Častěji u izolovaných druhů, nesetkávají se. Zygota či časně embryo umírá nebo se rodí neživotaschopná mláďata či neplodní kříženci...

SYMPATRICKÁ SPECIACE

Nové druhy vznikají na stejném území (areály se prolínají). Vzácně, neboť vznik RIM je ztížen možným křížením obou forem. Častěji prezygotické bariéry, velký význam přírodní a pohlavní výběr.

Příčiny speciace:

- **ekologické** (postupné přizpůsobování jednotlivých populací různým biotopům, např. koljušky, vrtule...)
- **etologické** (změny chování)

ALOPATRICKÁ SPECIACE

- Nové druhy vznikají po oddělení areálů, mezi populacemi není kontakt. Takto asi vzniká

většina druhů.

VIKARIANTNÍ

- Přírodní překážka (řeka, pohoří...). Původní areál rozdělen na 2 (či více), oba s početnými populacemi. Na začátku v obou populacích stejný genofond. Rozrůznění genofondů působí selekce, kdy v obou areálech působí odlišné přírodní podmínky, a tedy selekční tlak (vznikají ekotypy).

PERIPATRICKÁ

- Odštěpení malé části jedinců, kteří osídlí ostrov (horu, jezero...). Alespoň zpočátku se více než selekce uplatňují migrace a drift – **Efekt zakladatele**. Podobné změny genofondů působí **Efekt hrdla láhve** – genetický drift v období, kdy je velikost populace kriticky malá (postihne-li celou populaci druhu, vzniká tzv. chronospecies)
- **Ekotyp**
 - Genetická podjednotka druhu vzniklá jako výsledek selektivního procesu v přírodním prostředí a vykazující adaptabilitu (přizpůsobení) na dané prostředí.
 - Jednotlivé ekotypy se od sebe liší.
 - Mohou se ale volně křížit s jedinci patřícími k jiným ekotypům téhož druhu, poddruhu, variety a mohou vznikat selekčním tlakem, který je vlastní každému prostředí.

Změny genetické struktury populace

- Pouze ve velké panmiktické populaci existuje rovnovážné složení genofondů (frekvence alel se v čase nemění).
- V reálných populacích se uplatňují různé procesy, které tuto rovnováhu narušují a způsobují (podstatné) změny alelových a genotypových četností v generacích potomků.

I. SELEKCE (výběr)

- Nedochozí k náhodnému párování.

Pozitivní selekce:

- Některým jedincům přináší jejich fenotyp (genotyp) nějakou výhodu → jsou přednostně vybíráni k reprodukci, mají více potomků a své alely předají do další generace, kde se zvýší četnost těchto alel.

Negativní selekce:

- Některým jedincům přináší jejich fenotyp (genotyp) nějakou nevýhodu (nemoc, slabost, „obyčejnost“) → nemají žádné potomky (nebo jen velmi málo) a tudíž se jejich fenotyp nepřenesou do další generace a postupně zcela zanikne.

Co selekci způsobuje?

- **a) Přírozený výběr** (natural selection)
 - Způsobeno podmínkami prostředí (organismy jsou vystaveny selekčnímu tlaku, jemuž někteří jedinci odolávají lépe, jiný hůře).
- **b) Pohlavní výběr** (sexual selection)
 - Způsobena potřebami (požadavky) druhého pohlaví (nejčastěji samičí volba), někdo vyhovuje více, jiný méně.
- **c) Umělý výběr** (artificial selection)
 - Jedinci pro reprodukci jsou vybíráni člověkem (šlechtění)
- **Přírodní výběr umožňuje adaptaci druhu k (měnícímu se) prostředí.** Díky selekci může (teoreticky) v populaci dojít k rozšíření výhodných znaků (alel). Naopak nevýhodné znaky (alely) jsou selekcí z populace eliminovány.
- **Selekce se uplatňuje především ve velkých populacích, kde je větší konkurence.**

V různých částech areálu velké populace mohou panovat rozdílné podmínky prostředí, působí různý selekční tlak. Genofond se v různých oblastech vyvíjí odlišně (vybírány jsou jiné fenotypy/genotypy) a tím vznikají geografické poddruhy (ekotypy). Při dostatečné izolaci z nich mohou vzniknout samostatné druhy.

II. MUTACE (viz mutace)

Jedná se o náhodné a neusměrněné změny DNA, např.:

- dominantní alela se změní na recesivní (nebo naopak)
- vznikají nové alely (nová informace, vlastnost)
- Mutace mají velmi malou četnost (1 mutovaná alela připadá asi na 10^5 až 10^{12} replikací), tudíž mají jen malý význam pro změnu alelových četností (změnu genofondu).

Z hlediska evoluční výhodnosti (vlivu na zdatnost) je mutace dělí na:

- **neutrální** (nemají vliv na zdatnost)
- **negativní** (snižují zdatnost)
- **pozitivní** (zvyšují zdatnost)

Převažují neutrální a negativní mutace. Zda je mutace pozitivní či neutrální závisí na konkrétní situaci (je to relativní).

MUTACE A SELEKCE

- Ve velké populaci je tendence k udržování genetické rovnováhy a pouze pozitivní mutace mají šanci, že se rozšíří. K tomu ale nemusí dojít nebo je rozšíření alely jen dočasné (např. populace má stabilní strategie přežití a není připravené na změnu).
- Negativní mutace jsou většinou eliminovány negativní selekcí. Pouze v malé populaci se mohou rozšířit (malá konkurence, malý selekční tlak).

Proč negativní mutace trvale nevymizí ani z genofondu velké populace?

- Je-li mutovaná alela dominantní, pak buď skutečně časem vymizí, nebo neustále vzniká znova (např. achondroplazie, polydaktylie).
- Je-li mutovaná alela recesivní, šíří ji v populaci heterozygoti.
- Příčinou rozšíření neutrální nebo mírně negativní alely může být genetická draft – silná genová vazba na jinou selekčně pozitivní alelu.

Pozitivní x negativní mutace

- Jestli je mutace pozitivní záleží na:
 - vnitřních podmínkách, tj. s jakými dalšími alelami tvoří výsledný genotyp (např. mohutné paroží a slabé nohy u jelena)
 - vnějších podmínkách
- Trombofilie je dnes nevýhodná, ale ve středověku byla. Ztráta letu u tažných ptáků (hnízdiště). Srpkovitá anémie
- Frekvenčně závislá selekce – čím je tato mutace vzácnější, tím je výhodnější (např. leváci a zbraně).

III. IZOLACE POPULACE

- Osamostatnění několika jedinců z původní (velké) populace. Čím je osamostatněná populace menší a čím je izolovanější, tím větší vliv na změnu genofondu mají následující procesy:
 - Inbreeding
 - Genetický drift (= posun)
 - Migrace

GENETICKÝ DRIFT

- Náhodné posuny ve frekvenci alel. Potomků je málo, takže se u nich nevyskytnou všechny kombinace alel, které by se objevit mohly. Některé alely se mohou trvale **ztratit** (eliminovat) nebo **fixovat**.
- Je-li populace roztržena na ostrůvky malých subpopulací, v každé z nich bude genetický drift probíhat jinak (díky náhodě). Příkladem je nápadný rozdíl v četnosti krevních skupin u různých indiánských kmenů.
- V místech s podobnými či stejnými podmínkami prostředí mohou díky vzájemné izolaci a náhodnému genovému posunu (driftu) vzniknout různé populace s výrazně odlišnými genofondy (genotypy a fenotypy jedinců). Ty pak lze považovat za jednotlivé poddruhy, přičemž při dostatečné izolaci vzniknou samostatné druhy.
- Díky genetickému driftu může být v populaci fixována i neutrální nebo dokonce negativní mutovaná alela.

MIGRACE (genetický tok)

- **Emigrace**
 - Genofond je ochuzen o alely odcházejících jedinců. Některé druhy alel už ve zbylé populaci nezůstanou. Také poměry frekvencí ostatních alel budou jiné (ve zbylé populaci i v oddělené populaci emigrantů).
- **Imigrace**
 - Genofond je obohacen o alely (někdy zcela nové) nově příchozích jedinců.
- Emigrace a drift (mohou působit společně) genofond ochuzují, imigrace jej obohacuje.

1. [Genetické zákonitosti v populacích](#)
2. [Genetika populací – maturitní otázka](#)
3. [Gonozomální dědičnost a genetika populací](#)