

# Inovace studia molekulární a buněčné biologie

reg. č. CZ.1.07/2.2.00/07.0354

Investice do rozvoje vzdělávání



INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

*Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky.*

# Předmět: KBB/OGPSB

Investice do rozvoje vzdělávání



INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

*Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky.*

# Genetika populací

Studium dědičnosti a proměnlivosti skupin jedinců (populací)

Dana Šafářová

Investice do rozvoje vzdělávání



*Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky.*

Cíl přednášky: Objasnění podstaty dědičnosti znaků v rámci populace; vymezení pojmů Hardy-Weinbergerovy rovnováhy, charakteristika faktorů narušujících rovnováhu populace a jejich důsledky.

Klíčová slova: genofond, panmiktická populace, mutace, přírodní výběr, selekce, genetický drift, evoluce, speciace.

# Populace

- Skupina jedinců určitého druhu, která zaujímá určité stanoviště a je oddělena od podobných populací
- Skupina jedinců určitého taxonu, kteří se od sebe liší genotypově a fenotypově
- Skupina jedinců, propojených příbuzenskými vztahy (často v důsledku vzájemného křížení) žijících na určitém stanovišti

# Populace

Skupina jedinců, propojených příbuzenskými vztahy (často v důsledku vzájemného křížení) žijících na určitém stanovišti

Základní genetické faktory:

- velikost populace
- způsob rozmnožování

# Populační genetika

- Studuje především pohlavně se rozmnožující vyšší organismy
  - rostliny, živočichy a člověka

# Populace

- **Genofond (Genový fond)**
    - soubor genů obsažených v gametách, které splynou v další generaci v zygoty
- = **gametový fond + zygotový fond**

500A	250AA, 250aa
500a	500Aa

- **Mendelistické populace:**  
společenství jedinců, kteří se podílejí na společném genovém fondu



# Genový fond ( genotypové frekvence )

Alely	Genotypy	GT frekvence
A <sub>1</sub> A <sub>2</sub>	A <sub>1</sub> A <sub>1</sub>	P
	A <sub>1</sub> A <sub>2</sub>	H
	A <sub>2</sub> A <sub>2</sub>	Q

Alela	Genové frekvence
A <sub>1</sub>	p
A <sub>2</sub>	q

$$P + H + Q = 1$$

$$p + q = 1$$

$$p = P + 1/2H$$

$$q = Q + 1/2H$$

# Typy populací

- Podle způsobu rozmnožování
  1. Alogamní - pohlavní rozmnožování
  2. Autogamní - hermofroditi
  3. Panmiktická - ideální

# Panmiktická populace

- (1) **Pohlavně se rozmnožující jedinci, každý jedinec má stejnou šanci se uplatnit v rozmnožování.** Kterákoliv samčí gameta gametového fondu genofondu se může spojit s kteroukoliv samičí gametou s pravděpodobností odpovídající četnosti genotypu v populaci.
- (2) **Nedochází k překrývání generací.**
- (3) **Velká populace, velký počet dospělých jedinců** (stovky až tisíce individuů); samci a samice jsou zastoupeni se stejnou četností.
- (4) **Nepůsobí žádné vnější faktory narušující její rovnováhu** – selekce, mutace, migrace (nebo je jejich účinek zanedbatelný).

# Genový fond ( genotypové frekvence ) panmiktické populace

Alely	Genotypy	GT frekvence
A <sub>1</sub>	A <sub>1</sub> A <sub>1</sub>	P
	A <sub>1</sub> A <sub>2</sub>	H
A <sub>2</sub>	A <sub>2</sub> A <sub>2</sub>	Q

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + 1/2H$$

$$q = Q + 1/2H$$

Alela	Genové frekvence
A <sub>1</sub>	p
A <sub>2</sub>	q

$$p + q = 1$$



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

# Panmiktická populace

		Samičí gamety	
		$A_1$ $p$	$A_2$ $q$
Samčí gamety	$A_1$ $p$	$A_1A_1$ $p^2$	$A_1A_2$ $pq$
	$A_2$ $q$	$A_1A_2$ $pq$	$A_2A_2$ $q^2$



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

# Panmiktická populace

		Samičí gamety	
		A <sub>1</sub>	A <sub>2</sub>
Samčí gamety	A <sub>1</sub>	A <sub>1</sub> A <sub>1</sub> p <sup>2</sup>	A <sub>1</sub> A <sub>2</sub> pq
	A <sub>2</sub>	A <sub>1</sub> A <sub>2</sub> pq	A <sub>2</sub> A <sub>2</sub> q <sup>2</sup>

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

---

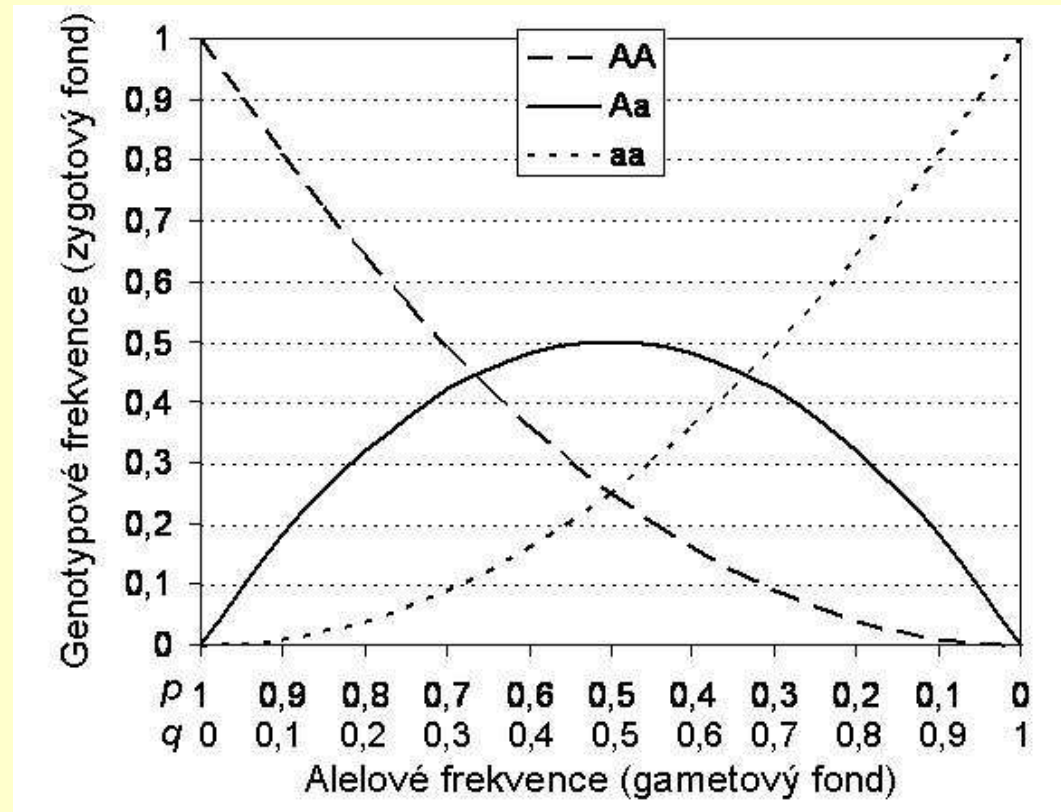
$$P + H + Q = 1$$

# Panmiktická populace

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$



Využití:  
stanovení rovnováhy / nerovnováhy v reálné populaci

# Gonozomy – aplikace HW zákona

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

	Genotyp	Frekvence
Muži	$X_A Y$	$p$
	$X_a Y$	$q$
Ženy	$X_A X_A$	$p^2$
	$X_A X_a$	$2pq$
	$X_a X_a$	$q^2$



# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Př.

MM – 64 osob

MN – 27 osob

NN – 9 osob



evropský  
sociální  
fond



EVRO

MINISTERS  
MLÁDEŽE A



OP V  
pro konkurenci

INVI  
DO  
VZD

# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Př.

MM – 64 osob       $\rightarrow P = 0,64$

MN – 27 osob       $\rightarrow H = 0,27$

NN – 9 osob         $\rightarrow Q = 0,09$



evropský  
sociální  
fond



MINISTERS'  
MLÁDEŽE A



OP V:  
pro konkanci

INVI  
DO  
VZD

# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Př.

$$\text{MM} - 64 \text{ osob} \quad \rightarrow P = 0,64$$

$$\text{MN} - 27 \text{ osob} \quad \rightarrow H = 0,27$$

$$\text{NN} - 9 \text{ osob} \quad \rightarrow Q = 0,09$$

$$\rightarrow p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$



evropský  
sociální  
fond



EVRO

MINISTERS  
MLÁDEŽE A



OP V  
pro konkurenci

INVI  
DO  
VZD

# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Př.

MM – 64 osob

$$\rightarrow P = 0,64$$

$$\rightarrow p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

MN – 27 osob

$$\rightarrow H = 0,27$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$

NN – 9 osob

$$\rightarrow Q = 0,09$$



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

$$p^2 =$$

$$2pq =$$

$$q^2 =$$

# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Př.

$$\text{MM} - 64 \text{ osob} \quad \rightarrow P = 0,64$$

$$\text{MN} - 27 \text{ osob} \quad \rightarrow H = 0,27$$

$$\text{NN} - 9 \text{ osob} \quad \rightarrow Q = 0,09$$

$$\rightarrow p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

$$p^2 = 0,775^2 = 0,600$$

$$2pq = 2 * 0,775 * 0,225 = 0,349$$

$$q^2 = 0,225^2 = 0,051$$

# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Př.

$$\text{MM} - 64 \text{ osob} \quad \rightarrow P = 0,64$$

$$\text{MN} - 27 \text{ osob} \quad \rightarrow H = 0,27$$

$$\text{NN} - 9 \text{ osob} \quad \rightarrow Q = 0,09$$

$$\rightarrow p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE  
MŠMT

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

$$p^2 = 0,775^2 = 0,600$$

$$2pq = 2 * 0,775 * 0,225 = 0,349$$

$$q^2 = 0,225^2 = 0,051$$

$$\chi^2 = \sum \frac{(x_i - e_i)^2}{e_i}$$

# Stanovení rovnováhy v populaci

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

$$P + H + Q = 1$$

$$p = P + \frac{1}{2} H$$

$$q = Q + \frac{1}{2} H$$

Př.

MM – 64 osob

$$\rightarrow P = 0,64$$

$$\rightarrow p = 0,64 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,775$$

MN – 27 osob

$$\rightarrow H = 0,27$$

$$q = 0,09 + \frac{1}{2} * 0,27 = 0,225$$

NN – 9 osob

$$\rightarrow Q = 0,09$$



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

$$p^2 = 0,775^2 = 0,600$$

$$2pq = 2 * 0,775 * 0,225 = 0,349$$

$$q^2 = 0,225^2 = 0,051$$

$$\chi^2 = \sum \frac{(x_i - e_i)^2}{e_i}$$

$$=(0,64-0,6)^2/0,6 + (0,27-0,349)^2/0,349 + (0,09-0,051)^2/0,051 = 0,11$$



# Stanovení genetické zátěže populace

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000

$$q = \sqrt{q^2} =$$

# Stanovení genetické zátěže populace

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000

$$q = \sqrt{q^2} = 1/100 = 0,01$$

# Stanovení genetické zátěže populace

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000

$$q = \sqrt{q^2} = 1/100 = 0,01$$

$$p = 1 - q = 0,99$$

# Stanovení genetické zátěže populace

## Hardy-Weinbergův zákon

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

$$p + q = 1$$

Př. Frekvence choroby v populaci 1 : 10 000

$$q = \sqrt{q^2} = 1/100 = 0,01$$

$$p = 1 - q = 0,99$$

$$p^2 = 0,99^2 = 0,9801$$

$$2pq = 2 * 0,99 * 0,01 = 0,0099$$



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání  
pro konkurenceschopnost

INVESTICE  
DO ROZVOJE  
VZDĚLÁVÁNÍ

# Faktory narušující rovnováhu

## A) Faktory systematické

- Způsob rozmnožování
- Migrace
- Mutace
- Selektce

## B) Faktory disperzivní

- Genetický drift

# Populace podle způsobu rozmnožování

1. Autogamie
2. Příbuzenské křížení (inbríding)
3. Vnější křížení (outbrídíng)
4. Panmixie

# Autogamie (samooplozování)

## Příbuzenské křížení (inbríding)

- Homozygotizace populace
- Stálá alelová frekvence
- Získávání čistých linií kulturních rostlin, živočichů, lab. zvířat

# Vnější křížení (outbríding)

- Křížení nepříbuzných jedinců
- Vnášení nových, cizích alel
- Heterozygotizace populace = **heterózní efekt**



# Selekce

- Různý příspěvek různých GT do genového fondu
- Rychlá změna a posun frekvencí
  - Fitness ( $w$ )
  - Adaptivní hodnota – ( $W$ )
  - Selekcční koeficient – ( $s$ )

$$W = 1 - s \quad <1 ; 0> \quad <\text{vitalita} ; \text{letalita}>$$

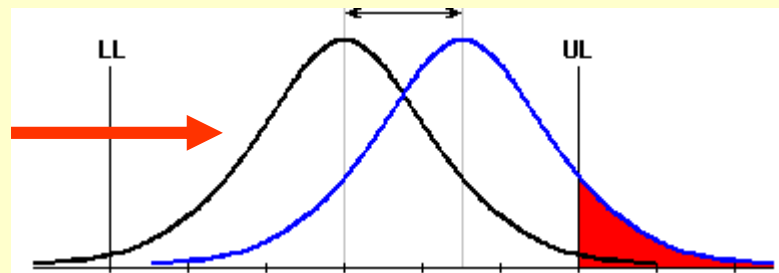
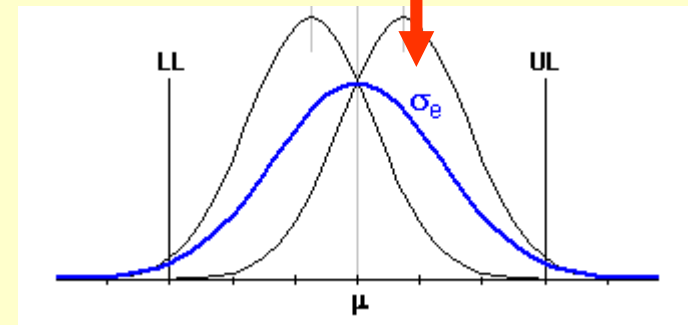
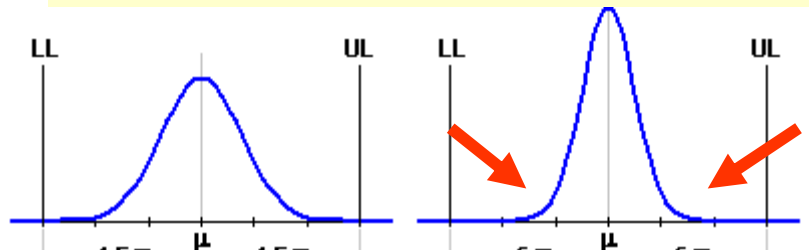
- základní evoluční mechanismus

# Faktory systematické – Selekcce

## - evoluční význam

Adaptabilita + Genetická variabilita

- Selekcce pozitivní x negativní (gen. zátěž)
- Stabilizující x usměrňující x disruptivní selekcce



# Migrace

- Změna frekvence recesivní alely
- Směr i rozsah změny se dá odhadnout
  
- Stálá migrace vede k vyrovnání frekvencí s donorovou populací

# Mutace

- Změna frekvence (charakteru) alely; změna genového fondu po dlouhé době
- Vzácná x opakovaná (rekurentní)

# Genetický drift

- Náhodný posun v alelových frekvencích
- Rozdělení na malé izolované populace s naprosto odlišnými GT frekvencemi
  - Fixace alely
  - Efekt zakladatele
  - Efekt hrdla láhve

# Faktory systematické – Selekcce

## - evoluční význam

Adaptabilita + Genetická variabilita

- Selekcce pozitivní x negativní (gen. Zátěž)
- Stabilizující x usměrněná x disruptivní selekcce
- **Genetická homeostáze**
  - schopnost populace zachovávat genetickou strukturu
  - ochrana před výkyvy/krátkodobými vlivy
- **Fisherův fundamentální teorém**
  - Čím větší je genetická variabilita, na níž může působit pozitivní selekcce směrem k vyšší fitness, tím větší je pokrok v populaci.

# Vznik nových druhů - speciace

- Přírodní selekce
- Divergence z přírodních odchylek

## Speciace

- **alopatrická:** oddělené subpopulace
- **sympatrická:** společně žijící subpopulace, reprodukční izolace
- **parapatrická:**
- **okamžitá:** náhlé oddělení
  
- **fyletická:** postupná speciace
- **štěpná:** rozpad na více druhů