

Inovace studia molekulární a buněčné biologie reg. č. CZ.1.07/2.2.00/07.0354

Investice do rozvoje vzdělávání



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

Populační genetika (KBB/PG)

Investice do rozvoje vzdělávání



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

Migrace (genový tok)

RNDr. Petr Nádvorník, Ph.D.

Investice do rozvoje vzdělávání



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

Cíl přednášky

- Seznámení s migrací, jak ovlivňuje rovnovážné frekvence alel v populacích, seznámení s Wahlundovým principem při přerušení izolace, s genetickou divergencí a s odhadem velikosti migrace

Klíčová slova

- Migrace, recipientní a donorová populace, jednosměrná a obousměrná migrace, Wahlundův princip, genetická divergence, privátní alely

Investice do rozvoje vzdělávání



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

Migrace (genový tok)

- **Vzniká tehdy, když se jedinci z jedné populace přemísťují do populace jiné a tam se kříží s jejími členy**
- **Genový tok nemění alelové četnosti u druhu jako celku, ale v lokálních populacích (subpopulacích) – jestliže alelové četnosti v těchto subpopulacích účastnících se migrace byly různé**
- **Ostrovní model migrace – předpokládá rozdělení velké populace do mnoha geograficky rozptýlených subpopulací (jako ostrovy v moři); subpopulace jsou zároveň tak velké, že zanedbáváme náhodný genetický drift**
- **Rozdělením velké populace na subpopulace vzniká působením driftu genetická divergence**
- **Migrace naopak působí proti divergenci subpopulací a zmenšuje genetické rozdíly mezi nimi**
- **Recipientní subpopulace – do ní migrují jedinci z (často sousedních) subpopulací donorových**
- **Velikost migrace m – udává rychlost migrace neboli pravděpodobnost, že jakýkoliv náhodně vybraný gen (alela) v subpopulaci pochází od migranta**

Jednosměrná migrace

- Uvažujme lokální populaci (recipientní), do které s určitou četností migrují jedinci z jiné subpopulace (donorové) – dochází k vzájemnému křížení
- Je-li podíl migrantů m , pak v další generaci bude v recipientní populaci $1 - m$ genů původních a m genů z populace donorové
- V donorové populaci je četnost alely $A=P$, v recipientní populaci je četnost $A=p_0$

- Po jedné generaci migrace bude v recipientní populaci četnost alely A rovna p_1

$$p_1 = (1 - m)p_0 + mP = p_0 - m(p_0 - P)$$

- Změna alelové četnosti Δp za jednu generaci: $\Delta p = p_1 - p_0$

$$\Delta p = p_0 - m(p_0 - P) - p_0 = -m(p_0 - P)$$

- **Není-li migrace přerušena, pak se četnost alely mění tak dlouho, dokud se alelové četnosti v obou populacích nevyrovnají ($p_0 - P = 0$)**

- **Rychlost změny alelových četností po jedné generaci:**

$$\begin{aligned} p_1 - P &= p_0 - m(p_0 - P) - P = \\ &= p_0 - mp_0 - P + mP = \\ &= (1 - m)p_0 - (1 - m)P = \\ &= (1 - m)(p_0 - P) \end{aligned}$$

- **Rozdíl v četnostech po dvou generacích:**

$$p_2 - P = (1 - m)^2(p_0 - P)$$

- **Rozdíl v četnostech po t generacích:**

$$p_t - P = (1 - m)^t(p_0 - P)$$

- **Četnost alely v recipientní populaci (p_t) po uplynutí t generací migrace se známou rychlostí m:**

$$p_t = (1 - m)^t(p_0 - P) + P$$

- **Oboustranná migrace – studovaná populace je jak donorová, tak recipientní**

Přerušeni izolace a Wahlundův princip

- Přerušeni izolace se týká fúze předtím izolovaných subpopulací migrací
- Fúze populací redukuje četnost homozygotů – tento jev se nazývá Wahlundův princip
- Dvě izolované populace, v nichž má alela a četnosti q_1 a q_2
- Průměrná četnost homozygotů aa v subpopulacích je

$$\overline{(q)}^2(1 - F) + \overline{q}F$$

\overline{q} je průměrná četnost alely ve všech subpopulacích

F je fixační index F_{ST}

- Po jedné generaci náhodného oplození bude četnost aa rovna $(\overline{q})^2$
- Proto bude průměrná četnost homozygotních genotypů před fúzí populací vždy větší než četnost po fúzi o rozdíl ΔR

$$\Delta R = \overline{(q)}^2(1 - F) + \overline{q}F - (\overline{q})^2 = -(\overline{q})^2F - \overline{q}F = \overline{q}(1 - \overline{q})F = \overline{p}qF$$

- V lidských populacích se fúze populací (přerušeni izolace) projeví poklesem celkové četnosti dětí s vrozenými vývojovými vadami, které jsou podmíněné recesivními alelami (př. cystická fibróza, albinismus)

- Redukci v četnosti recesivních homozygotů podmíněnou fúzí populací možno vyjádřit nejen v termínech F , ale i pomocí variance alelové četnosti mezi subpopulacemi
- Variance σ^2 měří stupeň disperze souboru hodnot od průměru – vypočítáme jako průměr čtverců mínus čtverec průměru

$$\sigma^2 = \overline{q^2} - (\bar{q})^2$$

- Vyjádření Wahlundova principu v termínech variance alelové četnosti – 2 populace před fúzí:
průměrná alelová četnost a se označí $\bar{q} = (q_1 + q_2)/2$

- Průměrná četnost homozygotů aa před fúzí populací je větší než četnost po fúzi o σ^2

Tedy: $\overline{pq} F = \sigma^2$

tedy $F_{ST} = \sigma^2 / (\bar{p} \bar{q})$

Migrace a genetická divergence

- Již malá migrace stačí k tomu, aby zabránila statisticky významné genetické divergenci mezi subpopulacemi vznikající náhodným genetickým posunem
- Uvažujme působení náhodného genetického posunu při současné migraci s rychlostí m :

$$F_t = \{1/(2N) + [1 - 1/(2N)]F_{t-1}\}(1 - m)^2$$

Při rovnováze $F_t = F_{t-1} = F_R$

$$F_R = \{1/(2N) + [1 - 1/(2N)]F_R\}(1 - m)^2$$

Pokud je m malé, tak $F_R = 1/(4Nm + 1)$

- Rovnice má stejný tvar jako rovnice pro mutace, pouze místo N_u je zde použito Nm
- Mutace a migrace tedy teoreticky fungují podobně, ale rychlost migrace je normálně mnohem větší než rychlost mutace
- Počet migrantů na generaci = Nm , tedy F_R klesá se vzrůstajícím počtem migrantů – děje se tak velmi rychle

- $N_m=0$ (žádná migrace) $F_R=1,00$
- $N_m=0,25$ (1 migrant každou 4. generaci) $F_R=0,50$
- $N_m=0,5$ (1 migrant každou 2. generaci) $F_R=0,33$
- $N_m=1$ (1 migrant každou generaci) $F_R=0,20$
- $N_m=2$ (2 migranti každou generaci) $F_R=0,11$

Odhady velikosti migrace

- Založen na teoretických modelech, kde logaritmus N_m klesá jako lineární funkce četnosti privátních alel ve vzorcích ze subpopulací
- Privátní alely = alely, které se vyskytují pouze v jedné subpopulaci
- Mezi organismy značná variace N_m
- Mnoho hodnot N_m je $<$ nebo $= 2$, to znamená že se značně uplatňuje náhodný genetický posun
- V reálných populacích je popis migrace složitější – migranti přicházejí hlavně z okolních populací, kde alelové četnosti podobné, tedy vliv migrace je malý
- U člověka rychlost migrace záleží na stáří, pohlaví, manželském a socioekonomickém stavu, hustotě populace, ...