

VZNIK GENETICKÉ PROMĚNLIVOSTI

- HW princip → za daných podmínek náhodné oplození a mendelovská dědičnost stačí k udržení polymorfismu
 - × reálné populace:
 - omezená velikost
 - oplození nemusí být náhodné
 - mezi lokálními populacemi migrace
 - vznik nových alel mutací
 - často selekce
 - +
 - transpozice
 - molekulární tah
- = nejdůležitější mikroevoluční mechanismy
- ⇒
- mutace
 - rekombinace
 - tok genů (migrace)
 - příbuzenské křížení
 - přírodní výběr
 - náhodný genetický posun

MUTACE

- spontánní × indukované
- v zárodečných buňkách × somatické
- podle škodlivosti/prospěšnosti účinku:
 - prospěšné
 - škodlivé
 - neutrální
- podle rozsahu: genové (bodové), chromozomové, genomové

bodové mutace:

- substituce (transice, transverze)
 - inzerce
 - delece
- } indels → posunutí čtecího rámce
- synonymní
 - nesynonymní (záměnové)
 - měnící smysl (missense)
 - nesmyslné (nonsense)

zpětné mutace, rekurentní (opakující se) mutace, mutační tlak

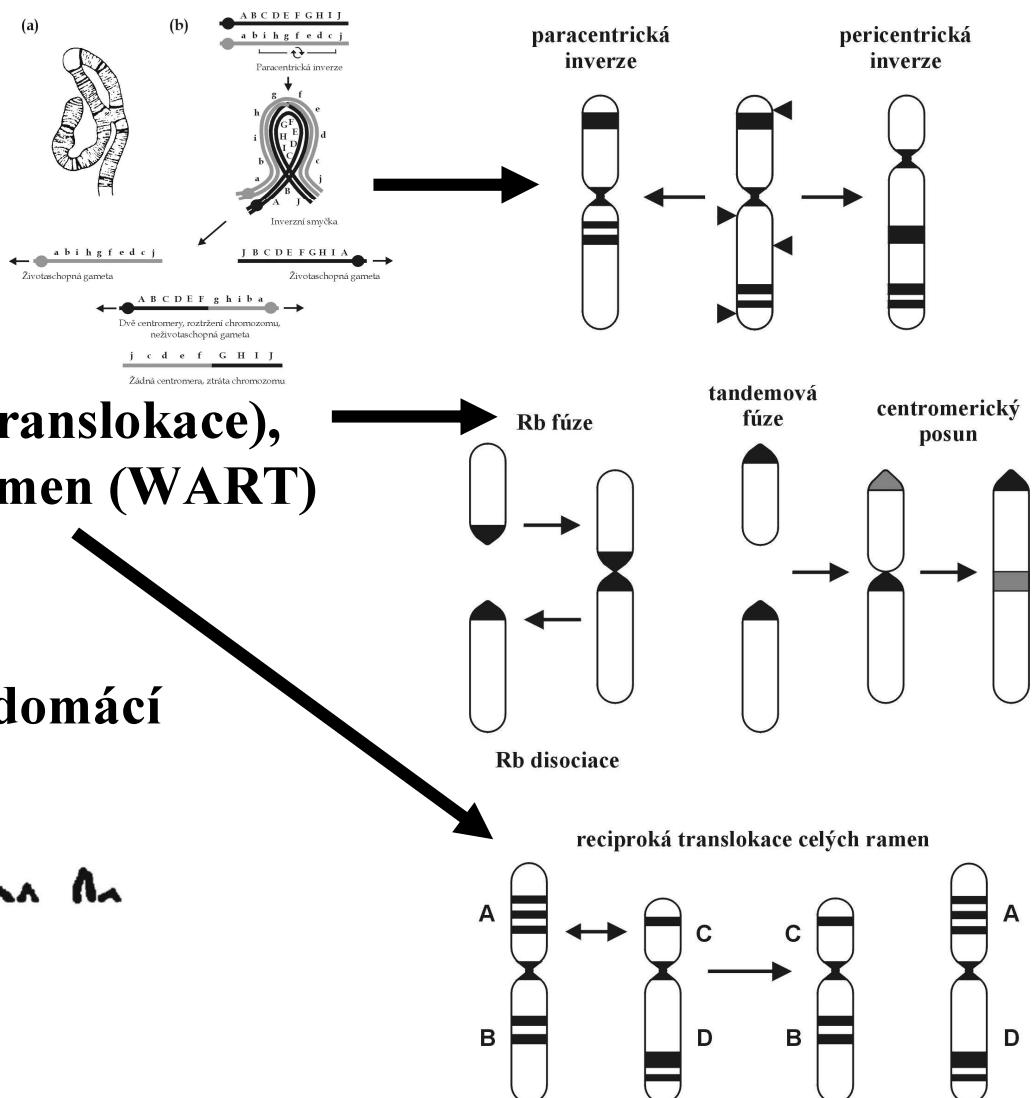
→ změna četnosti alely mutací velmi pomalá

MUTACE

chromozomové mutace (chromozomové přestavby):

- inverze
 - translokace
 - fúze a disoc
reciproké tr

pericentrické paracentrické

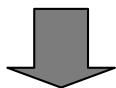


MUTACE

genomové mutace:

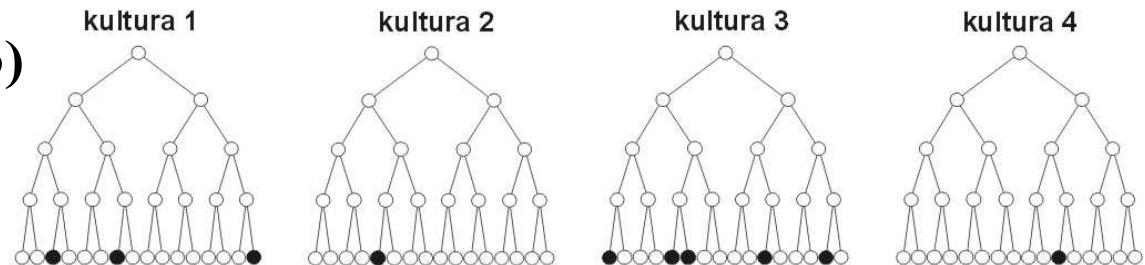
- somie
- ploidie (tetra-, tri-, okta-, ... poly-)

Adaptivní (směrované) mutace?

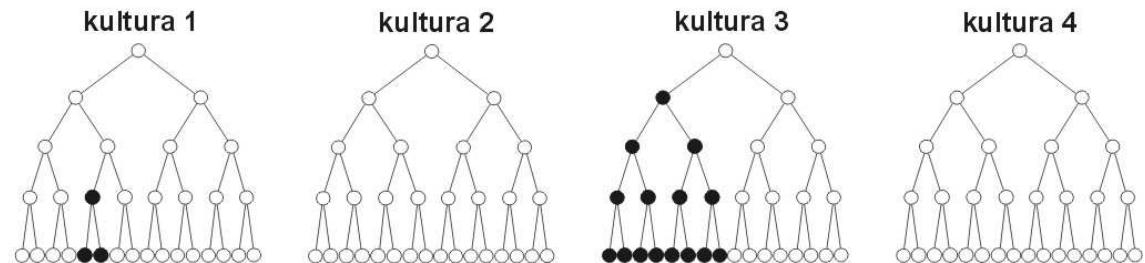


(a) mutace vyvolané prostředím

S. Luria & M. Delbrück (1943)



fluktuační test → (b) náhodné mutace



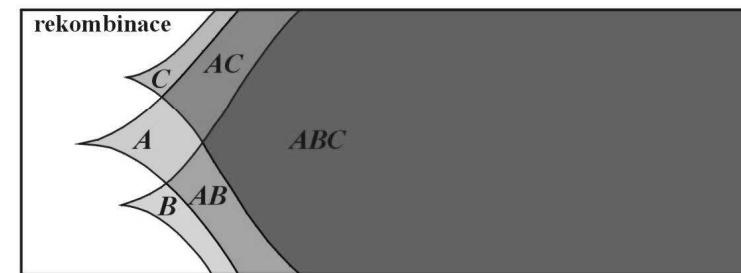
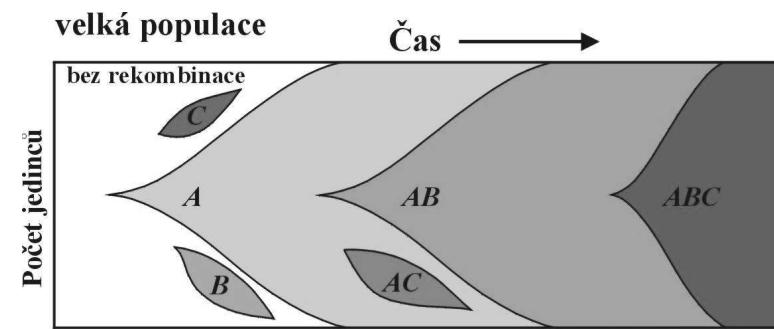
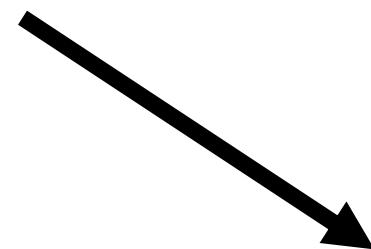
REKOMBINACE

→ nové genotypy

Evoluční důsledky
rekombinace:

Rekombinace
a polymorfismus:

- absence rekombinace
⇒ vazbová nerovnováha
- ztráta polymorfismu:
 - selective sweep; hitchhiking
 - background selection



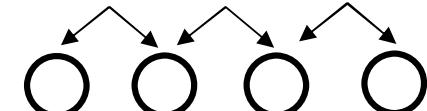
malá populace



MIGRACE (TOK GENŮ)

- Míra toku genů, m = je podíl genových kopií, který se do populace dostal v dané generaci imigrací z jiných populací

Modely:

- island (ostrovní model) 
- stepping-stone - jednorozměrný, dvourozměrný
- isolation by distance ... neighborhood 

Metody odhadu:

- přímé (capture-mark-recapture)
- nepřímé: F-statistika $\rightarrow F_{ST} = 1/(4Nm + 1) \Rightarrow Nm = (1/F_{ST} - 1)/4$
... Nm = počet migrantů na generaci

MIGRACE

Důsledky toku genů:

- genetická homogenizace subpopulací, zabraňující jejich genetické divergenci (\times u mnoha druhů migrace velmi omezená)

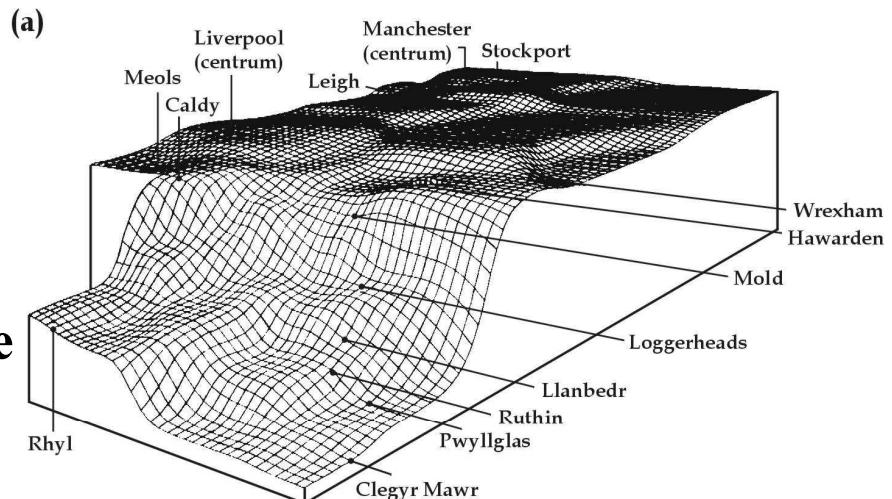
drsnokřídlec březový
(*Biston betularia*)

Př.: výskyt melanických forem
můr v Anglii

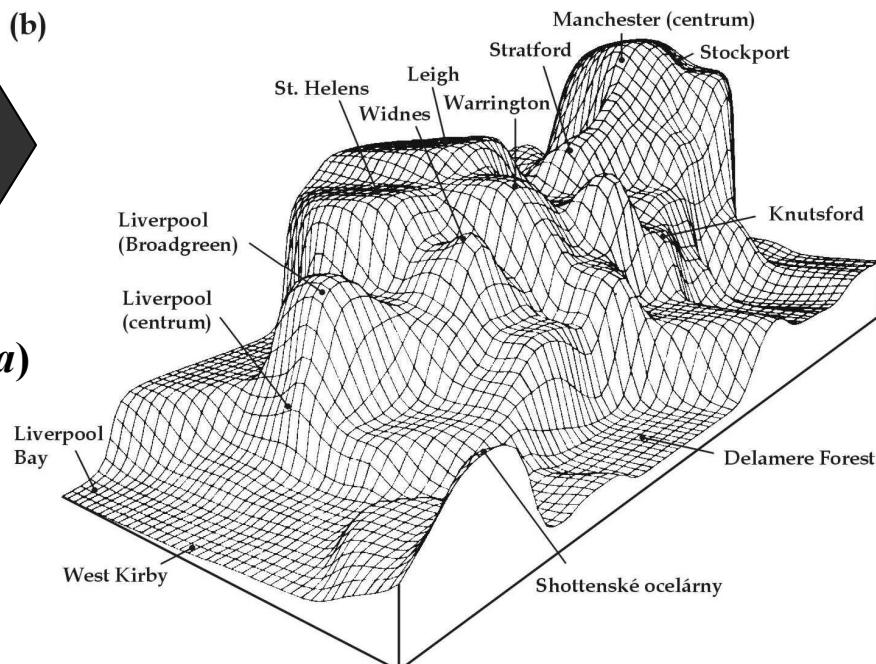
zejkovec dvojzubý
(*Gonodontis bidentata*)

Vliv struktury populace:

- hierarchické populace
- Wahlundův efekt



(b)



PŘÍBUZENSKÉ KŘÍŽENÍ (INBREEDING)

- Př.: opakované samooplození (samosprašnost):
výchozí generace - HW rovnováha: $1/4 AA, 1/2 Aa, 1/4 aa$
1. generace samooplození: $3/8 AA, 2/8 Aa, 3/8 aa$
2. generace samooplození: $7/16 AA, 2/16 Aa, 7/16 aa$

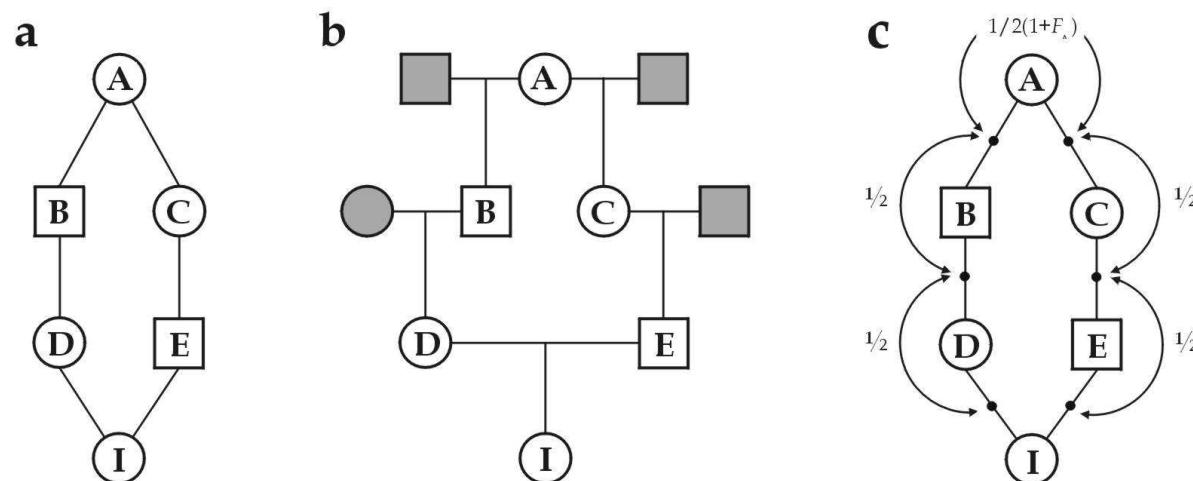
- Inbreedingem se mění četnosti *genotypů*, četnosti *alel* se nemění
- Inbreeding postihuje všechny lokusy \Rightarrow vazebná nerovnováha

Koeficient inbreedingu, F  pravděpodobnost autozygotnosti
 snížení heterozygotnosti

INBREEDING

1. Pravděpodobnost autozygotnosti:

- autozygotnost - alely identické původem (identical by descent, IBD)
x alozygotnost - bud' heterozygot, nebo homozygot, ale alely ne IBD
(identical by state, IBS)
- ⇒ inbrední populace = taková, u níž pravděpodobnost autozygotnosti v důsledku křížení mezi příbuznými > v panmiktické populaci



$$F = (1/2)^i (1 + F_A)$$

INBREEDING

2. Snížení heterozygotnosti:

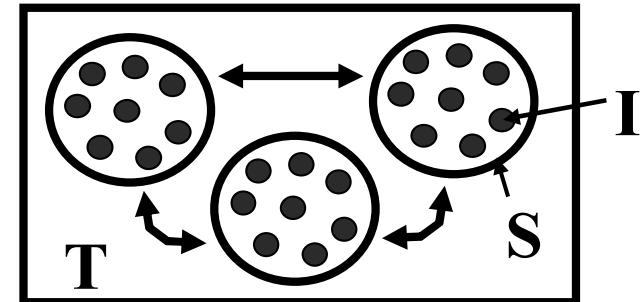
- S. Wright: F-statistika

$$F_{IS} = (H_S - H_I)/H_S \quad F_{ST} = (H_T - H_S)/H_T \quad F_{IT} = (H_T - H_I)/H_T$$

$$(1 - F_{IS}) (1 - F_{ST}) = 1 - F_{IT}$$

Genetické důsledky inbreedingu:

- zvýšení četnosti homozygotů
- zvýšení rozptylu fenotypového znaku
- inbrední deprese
- vazbová nerovnováha



Zvýšení koeficientu inbreedingu

