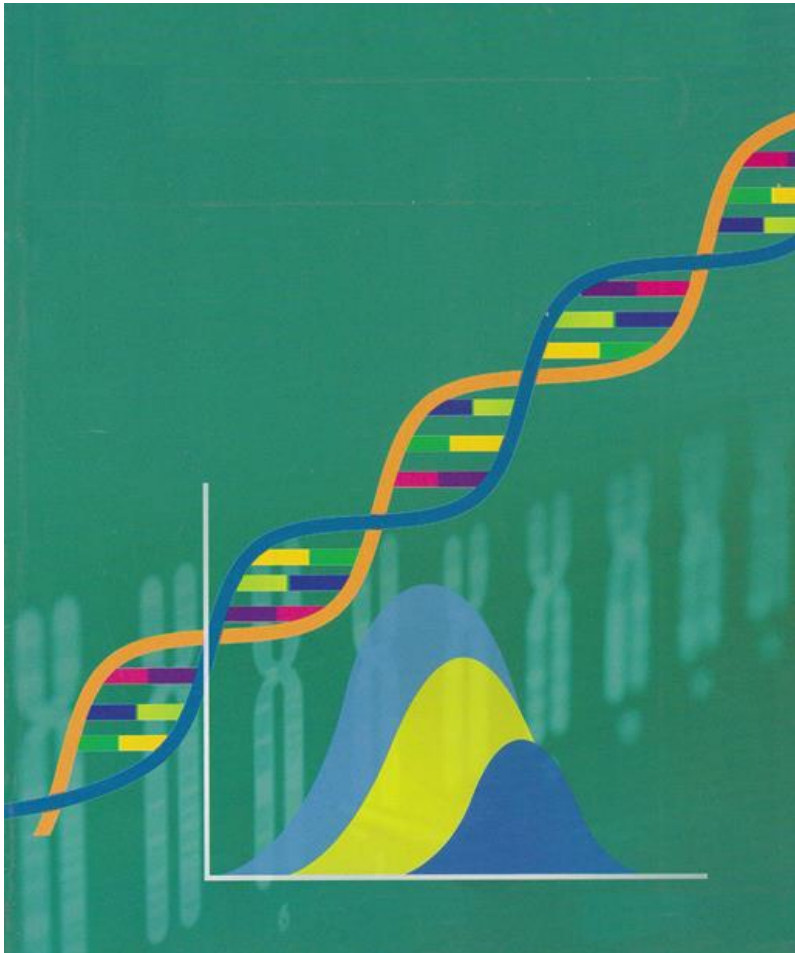


ΠΛΗΘΥΣΜΙΑΚΗ & ΕΞΕΛΙΚΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ



Η εξέλιξη των ποσοτικών γνωρισμάτων

1

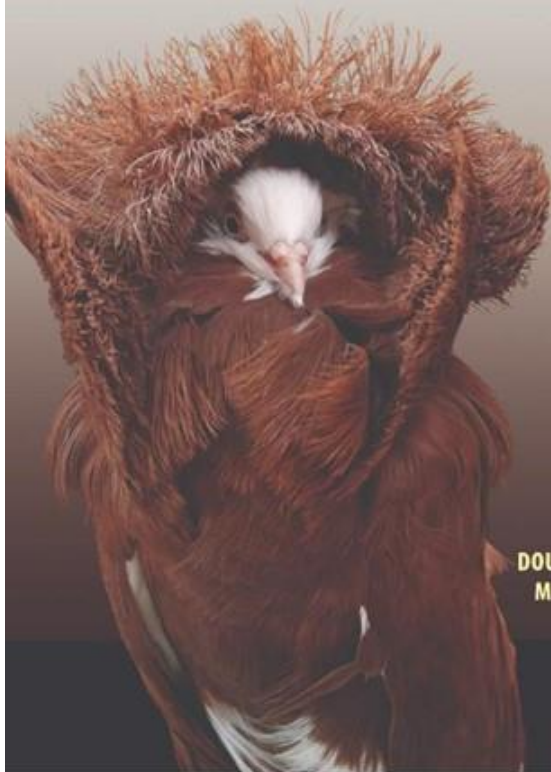
- Δυναμική εξέλιξης των π.γ.
- Τύποι εξέλιξης
- Ποσοτικοποίηση επιλογής

Ιωάννης Τοκατλίδης



εξέλιξη

4η ΑΜΕΡΙΚΑΝΙΚΗ - 1η ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΚΔΟΣΗ



DOUGLAS J. FUTUYMA
MARK KIRKPATRICK

Utopia

6

Φαινοτυπική Εξέλιξη



Ποια ήταν η πιο σημαντική πρόοδος στην ανθρώπινη ιστορία; Η φωτιά; Ο τροχός; Ο ηλεκτρονικός υπολογιστής; Ίσως η πιο ισχυρή περίπτωση να είναι η αξιοποίηση της εξέλιξης από τους προγόνους μας, περίπου 11.000 έτη πριν. Τότε ανέπτυξαν φυτά αΐ του που έδιναν περισσότερους κόκκους και αεγλάδες που παρήγαγαν περισσότερο γάλα. Η βελτίωση μέσω τεχνητής επιλογής παρήγαγε εφημερωμένα φυτά και ζώα που έδωσαν στους πρώτους αγρότες σημαντικά περισσότερη τροφή από όσα μπορούσαν να φανταστούν οι πρόγονοί τους (Εικόνα 6. 1). Για πρώτη φορά στην ιστορία, οι άνθρωποι είχαν αβθονία σε πόρους. Εγκατέλειψαν έναν νομαδικό τρόπο ζωής και εγκαταστάθηκαν σε κοινότητες που έγιναν τα πρώτα χωριά και ύστερα οι πρώτες πόλεις. Μόνο τότε μπόρεσαν να πραγματοποιηθούν τα περισσότερα στοιχεία του πολιτισμού – κτήρια, γραφή, εμπόριο. Κοντολογίς, η γενετική τροποποίηση των φυτών και των ζώων μέσα από την βελτίωση με τεχνητή επιλογή είναι το θεμέλιο του ανθρώπινου πολιτισμού. Η ανακάλυψη της δύναμης της βελτίωσης μέσα από τεχνητή επιλογή είναι απλά η ανακάλυψη ότι ο συνδυασμός της τεχνητής επιλογής και της κληρονομικότητας μπορεί να προκαλέσουν μεγάλες εξελικτικές αλλαγές. Και όπως τόνισε ο Λαρβίνος, οι εξελικτικές αλλαγές που προκλήθηκαν από την τεχνητή επιλογή σε εφημερωμένα ζώα και φυτά αντικατοπτρίζουν τις αλλαγές που μπορεί να προκαλέσει η φυσική επιλογή στον φυσικό κόσμο.

Χαρακτηριστικά, όπως είναι η παραγωγή σπερμάτων στο καλαμπόκι ή η παραγωγή γάλακτος στις αεγλάδες και το σωματικό ύψος στους ανθρώπους, είναι παραδείγματα ποσοτικών χαρακτηριστικών (quantitative traits). Αυτά είναι χαρακτηριστικά που επιδεικνύουν ολική ποικιλότητα και δέχονται την επίδραση πολλών, κάποιες φορές χιλιάδων, γενετικών τόπων (και για τον λόγο αυτό λέγονται και πολυγονδιακά χαρακτηριστικά – polygenic traits). Η ποσοτική γενετική (quantitative genetics) μελετά τον τρόπο που κληρονομούνται και εξελίσσονται τα ποσοτικά χαρακτηριστικά.

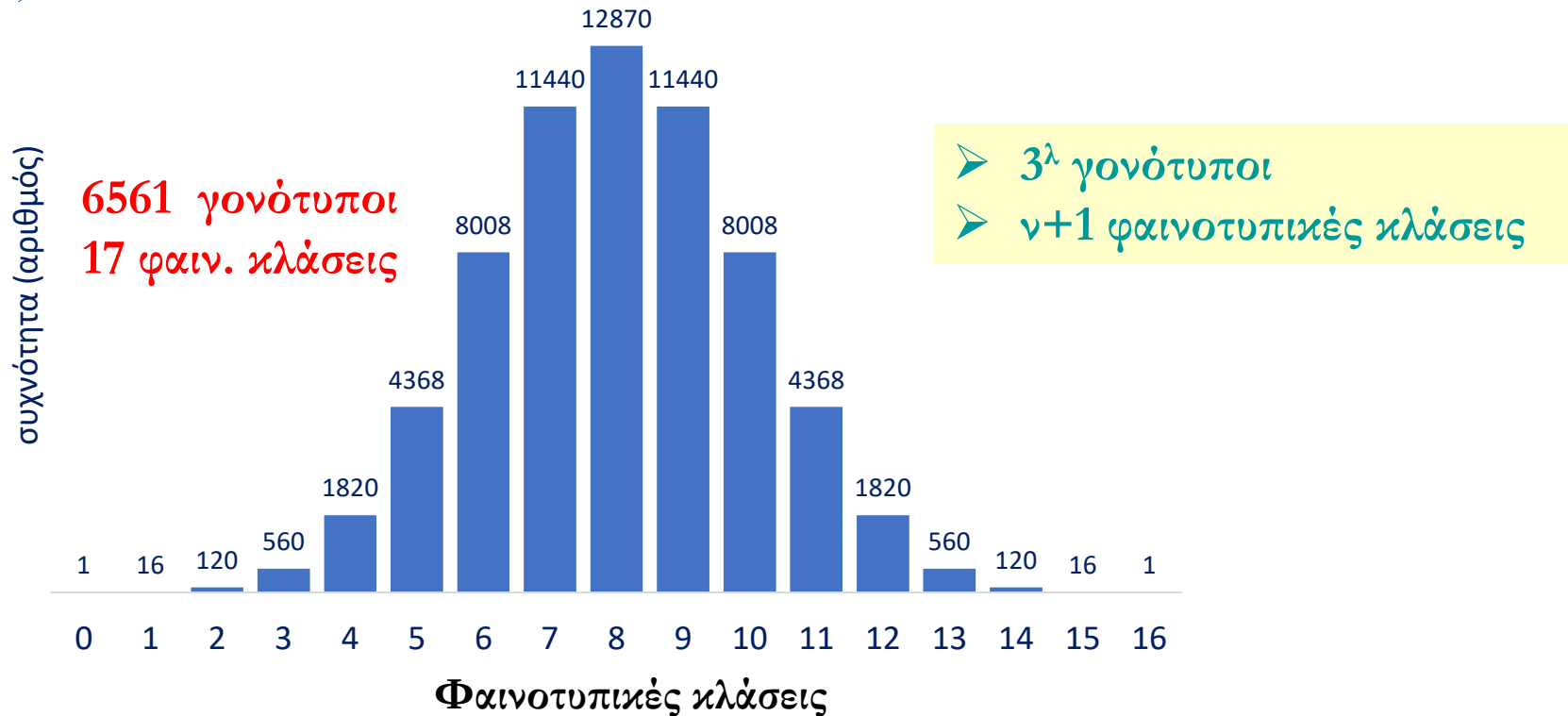
Η φύση των ποσοτικών γνωρισμάτων

Ποιοτικά γνωρίσματα	Ποσοτικά γνωρίσματα
Μία γονιδιακή θέση	Πολλές γονιδιακές θέσεις
Μικρή γενετική ποικιλότητα	Μεγάλη γενετική ποικιλότητα
Λίγοι διακριτοί γονότυποι & φαινότυποι	Φάσμα γονοτύπων & φαινοτύπων
Μικρή επίδραση από περιβάλλον	Μεγάλη επίδραση από περιβάλλον
Ασυνεχή	Συνεχή
Γενετική ποικιλότητα	Γενετική & περιβαλλοντική ποικιλότητα
Απλή κληρονομικότητα – αρκεί η παρατήρηση	Πολύπλοκη κληρονομικότητα – αναγκαία στατιστικά εργαλεία
Μεγάλη κληρονομικότητα και ανταπόκριση στην επιλογή	Μικρή κληρονομικότητα και ανταπόκριση στην επιλογή
Κληρονομούνται ανεξάρτητα	Γενετική σύνδεση

Η φύση των ποσοτικών γνωρισμάτων

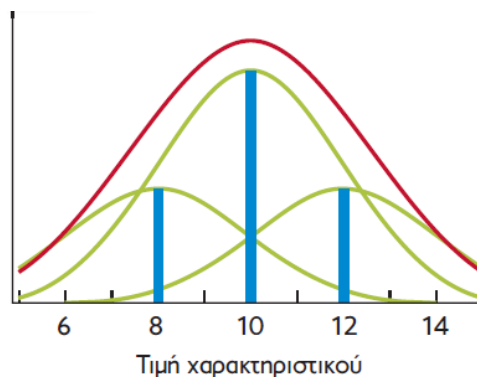
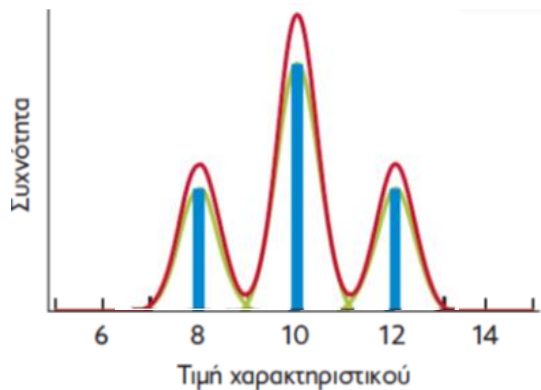
Ποιοτικά γνωρίσματα	Ποσοτικά γνωρίσματα
Μία γονιδιακή θέση	Πολλές γονιδιακές θέσεις
Μικρή γενετική ποικιλότητα	Μεγάλη γενετική ποικιλότητα

$\lambda=8, v=16$

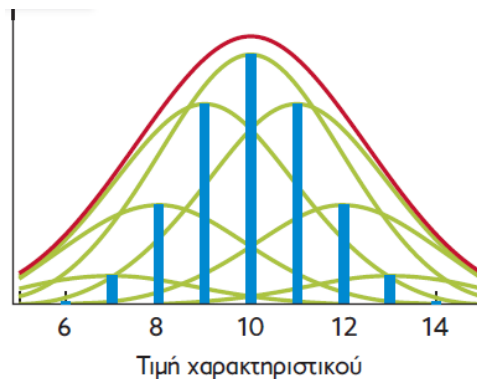
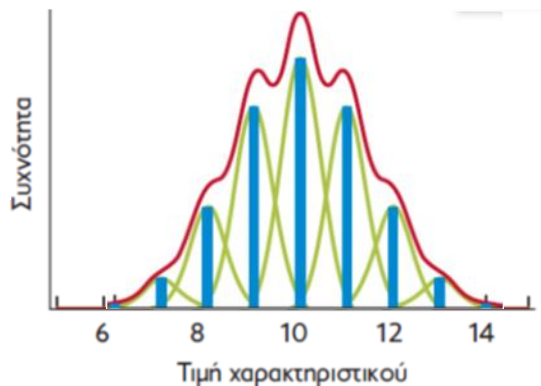


Συνδυασμός γενετικού με περιβαλλοντικό παράγοντα

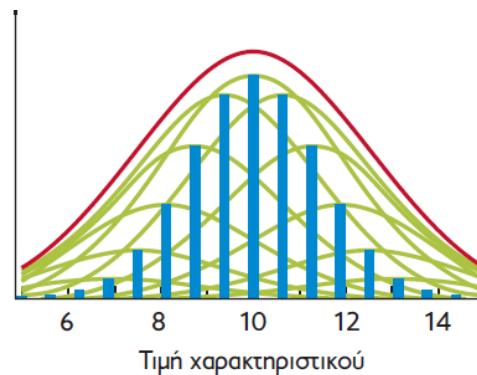
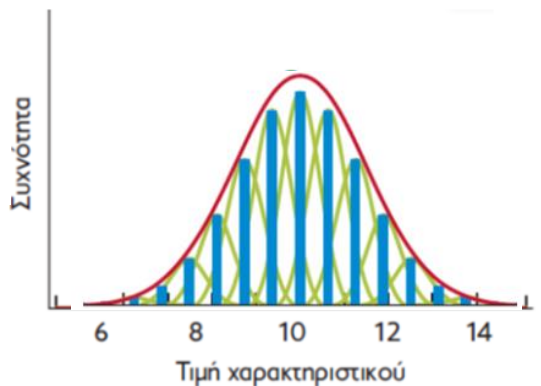
1 ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΤΥΠΟΣ



3 ΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΤΥΠΟΙ



6 ΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΤΥΠΟΙ



Με αύξηση του αριθμού των γενετικών τύπων που ελέγχουν το γνώρισμα ή/και της επίδρασης του περιβάλλοντος το γνώρισμα καθίσταται μια συνεχής μεταβλητή

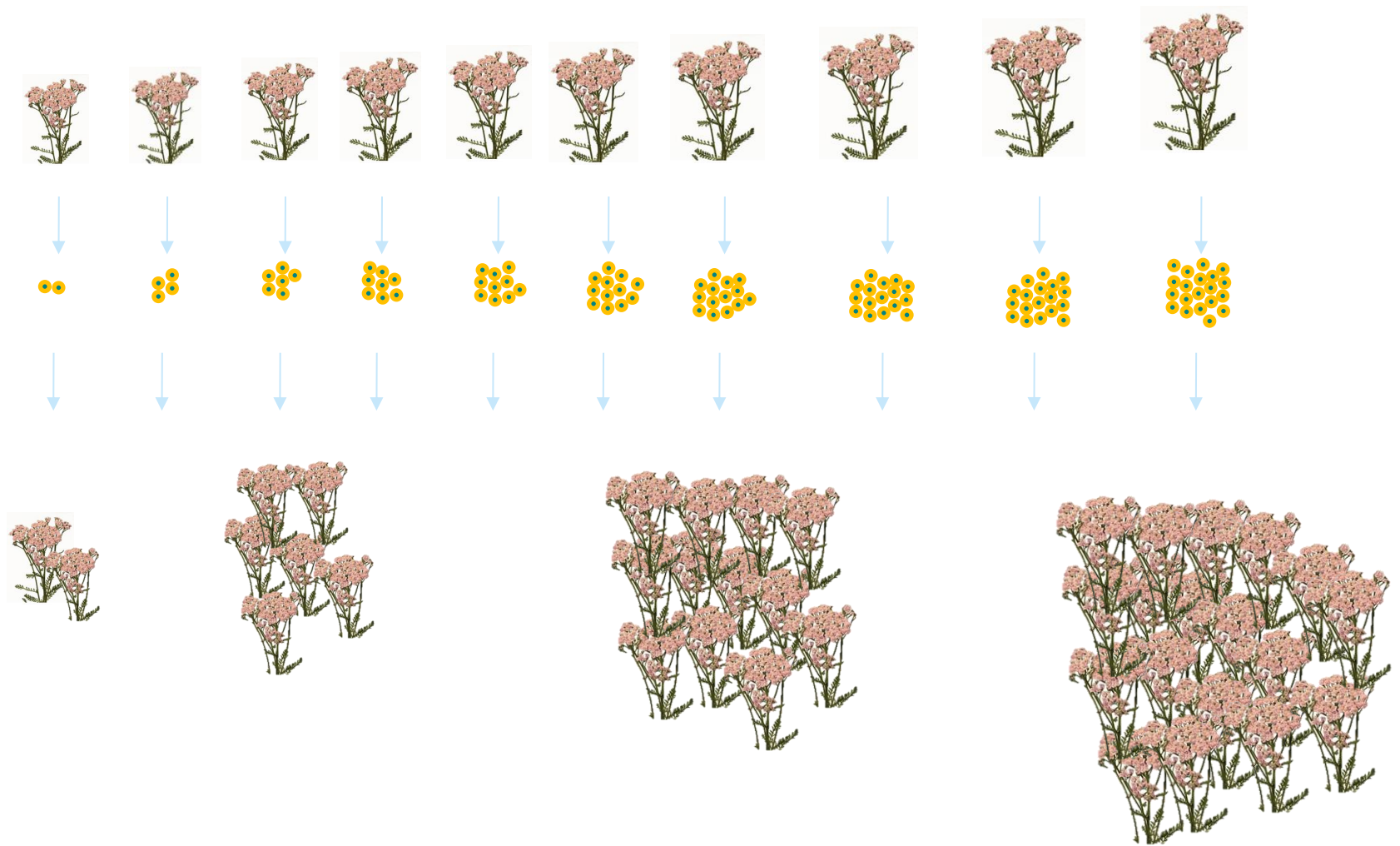
Εικόνα 6.3

Μεγαλύτερη περιβαλλοντική διακύμανση

Η ΕΝΝΟΙΑ ΤΗΣ ΦΥΣΙΚΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ & ΕΞΕΛΙΞΗΣ

- Η φυσική εξέλιξη για ένα γνώρισμα συνίσταται στη μεταβολή της μέσης φαινοτυπικής τιμής του πληθυσμού για το γνώρισμα αυτό
- Η εξέλιξη ενός πληθυσμού λόγω φυσικής επιλογής καθορίζεται από τη σχετική αναπαραγωγική ικανότητα (fitness / αρμοστικότητα) των γονοτύπων που τον συνιστά

Η ΕΝΝΟΙΑ ΤΗΣ ΦΥΣΙΚΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ & ΕΞΕΛΙΞΗΣ



- αύξηση της συχνότητας του γονότυπου
- αύξηση των αλληλόμορφων του γονότυπου

ΕΡΩΤΗΜΑΤΑ:

- Δυναμική εξέλιξης των ποσοτικών γνωρισμάτων
 - Πόσο δραστικά εξελίσσονται τα π.γ.;
- Τύποι επιλογής και εξέλιξης των π.γ.
 - Που οδηγεί η επιλογή και εξέλιξη;
- Ποσοτικοποίηση επιλογής & εξέλιξης
 - Κατά πόσο συμβάλλει η επιλογή στην εξέλιξη;
 - Συνέπεια (αξιοπιστία) επιλογής;

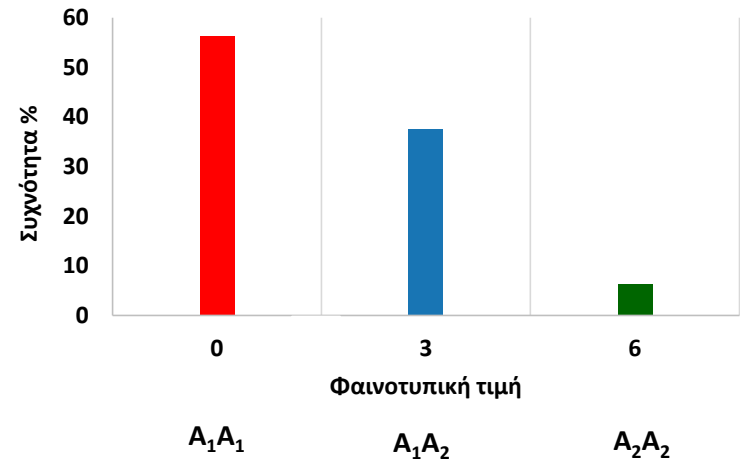
Η ΔΥΝΑΜΙΚΗ ΕΞΕΛΙΞΗΣ ΤΩΝ ΠΟΣΟΤΙΚΩΝ ΓΝΩΡΙΣΜΑΤΩΝ

αλληλόμορφα	συχνότητα
A_1	$p = 0,75$
A_2	$q = 0,25$

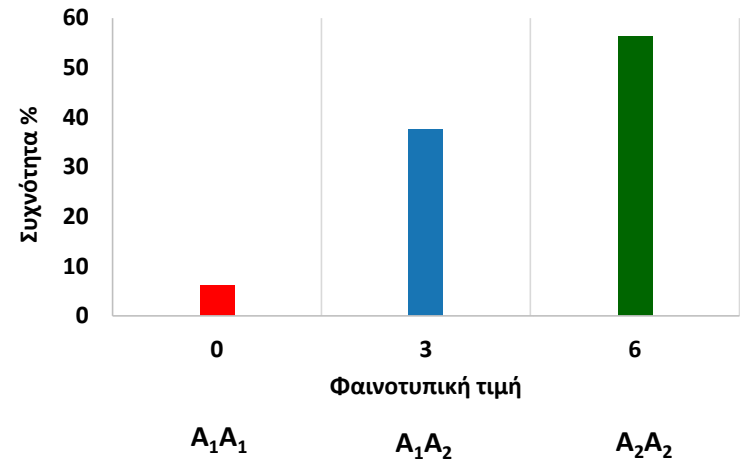
1 γενετικός τύπος ($\lambda=1$)

επιλογή

αλληλόμορφα	συχνότητα
A_1	$p = 0,25$
A_2	$q = 0,75$

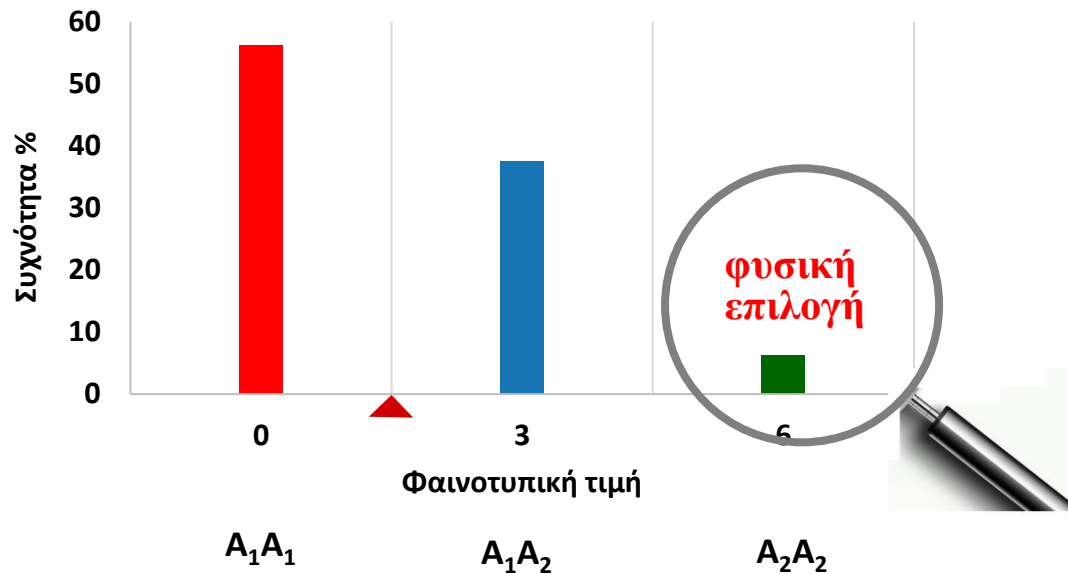


εξέλιξη



αλληλόμορφα	συχνότητα	φαιν. τιμή
A_1	$p = 0,75$	0
A_2	$q = 0,25$	3

γονότυποι	συχνότητα%	φαιν. τιμή	συμβολή
$A_1 A_1$	56,25 (p^2)	0	0
$A_1 A_2$	37,5 ($2pq$)	3	1,125
$A_2 A_2$	6,25 (q^2)	6	0,375
Πληθυσμός			1,5

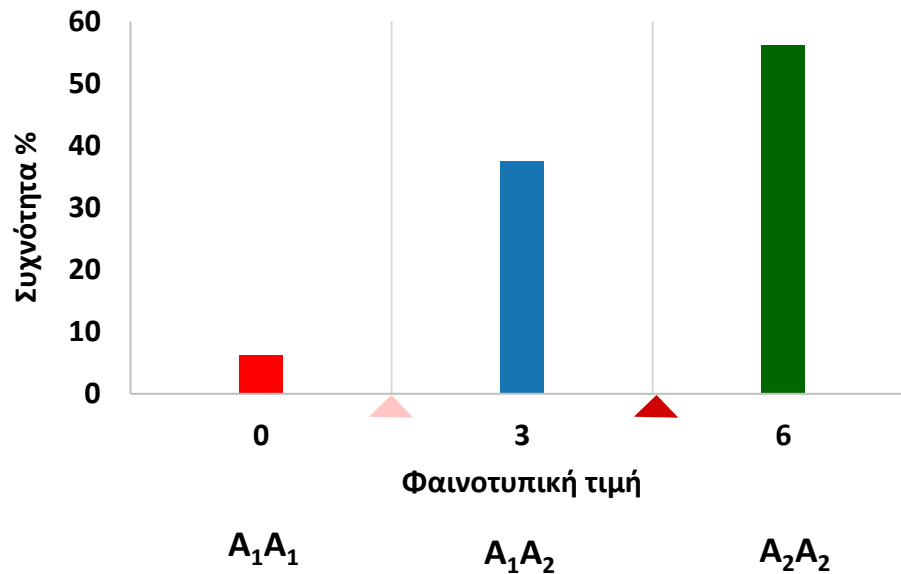


Η φυσική επιλογή
θα εστιάσει στον
ενοϊκό γονότυπο
(περιλαμβάνει
μόνο επιθυμητά
αλληλόμορφα)

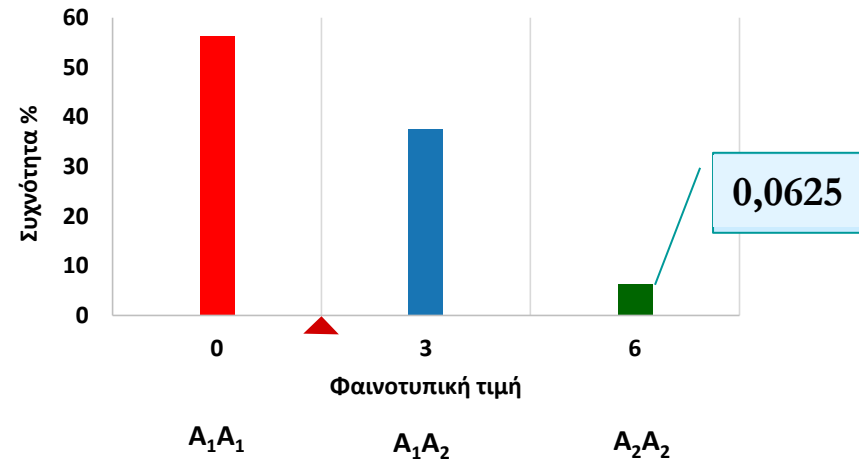
αλληλόμορφα	συχνότητα	φαιν. τιμή
A_1	$p = 0,25$	0
A_2	$q = 0,75$	3

Αύξηση της συχνότητας του ευνοϊκού αλληλόμορφου

γονότυποι	συχνότητα%	φαιν. τιμή	συμβολή
$A_1 A_1$	6,25 (p^2)	0	0
$A_1 A_2$	37,5 ($2pq$)	3	1,125
$A_2 A_2$	56,25 (q^2)	6	3,375
Πληθυσμός			4,5

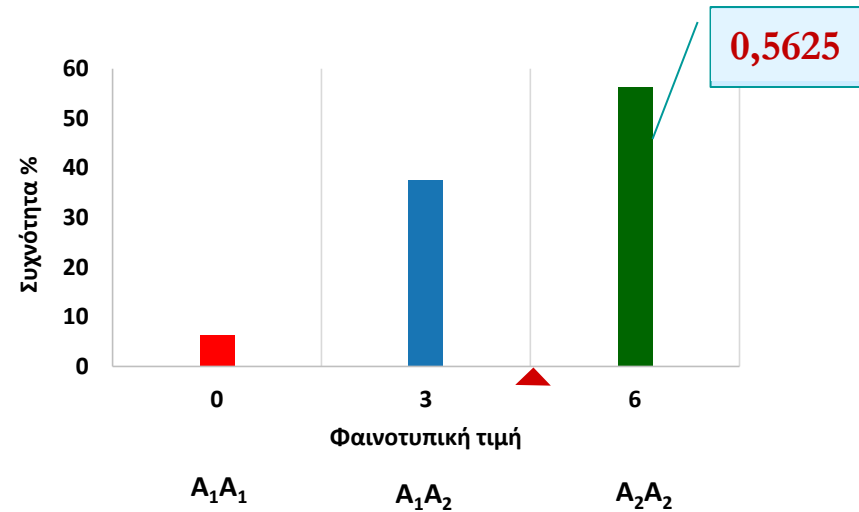


αλληλόμορφα	συχνότητα
A_1	$p = 0,75$
A_2	$q = 0,25$



1 γενετικός τύπος ($\lambda=1$)

αλληλόμορφα	συχνότητα
A_1	$p = 0,25$
A_2	$q = 0,75$



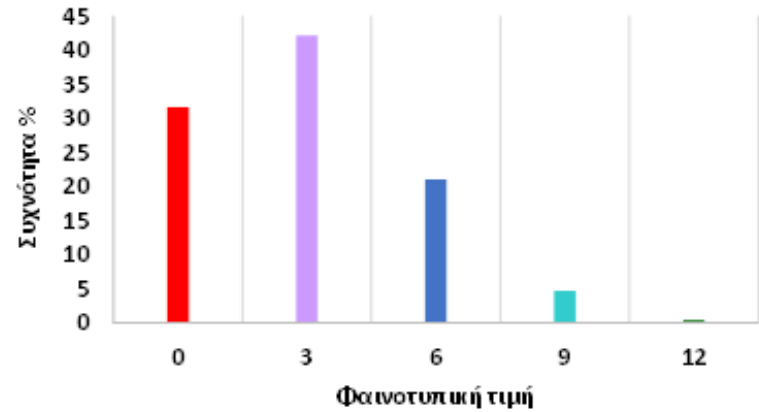
αύξηση της συχνότητας του ευνοϊκού αλληλομόρφου κατά 3 φορές αυξάνει τον ευνοϊκότερο γονότυπο κατά 9 φορές και τη μέση φαιν. τιμή στον πληθυσμό κατά 3 μον.

αλληλόμορφα		συχνότητα
A ₁	B ₁	p = 0,75
A ₂	B ₂	q = 0,25

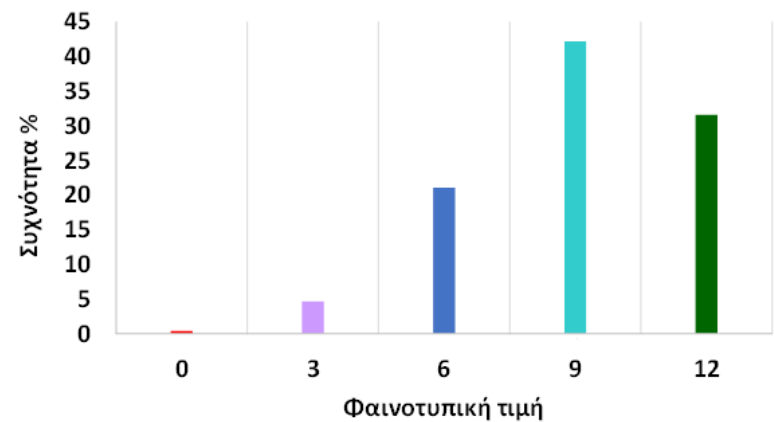
$$\lambda = 2$$

επιλογή

αλληλόμορφα		συχνότητα
A ₁	B ₁	p = 0,25
A ₂	B ₂	q = 0,75



εξέλιξη



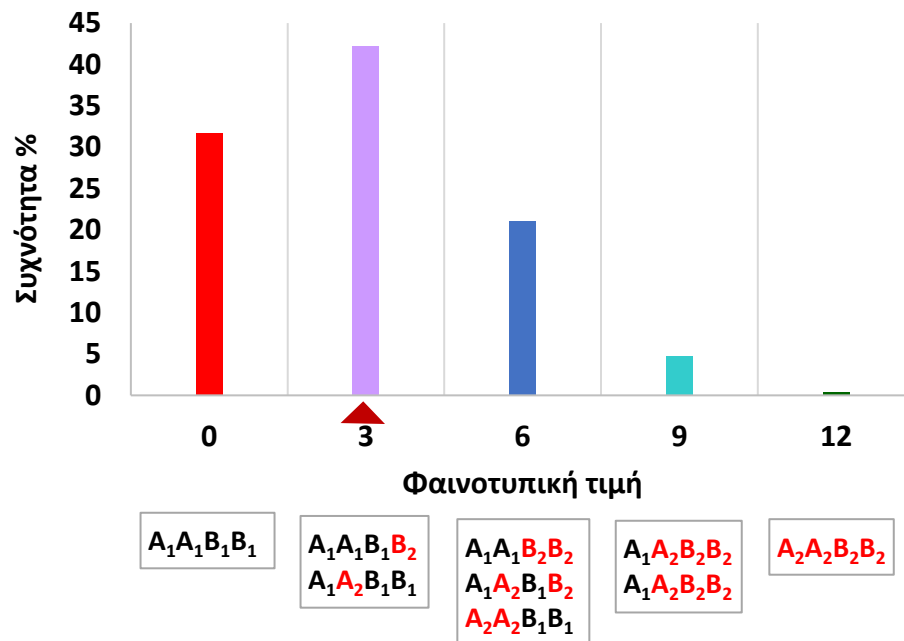
αλληλόμορφα		συχνότητα	φαιν. τιμή
A ₁	B ₁	p = 0,75	0
A ₂	B ₂	q = 0,25	3

42,18

21,1

4,68

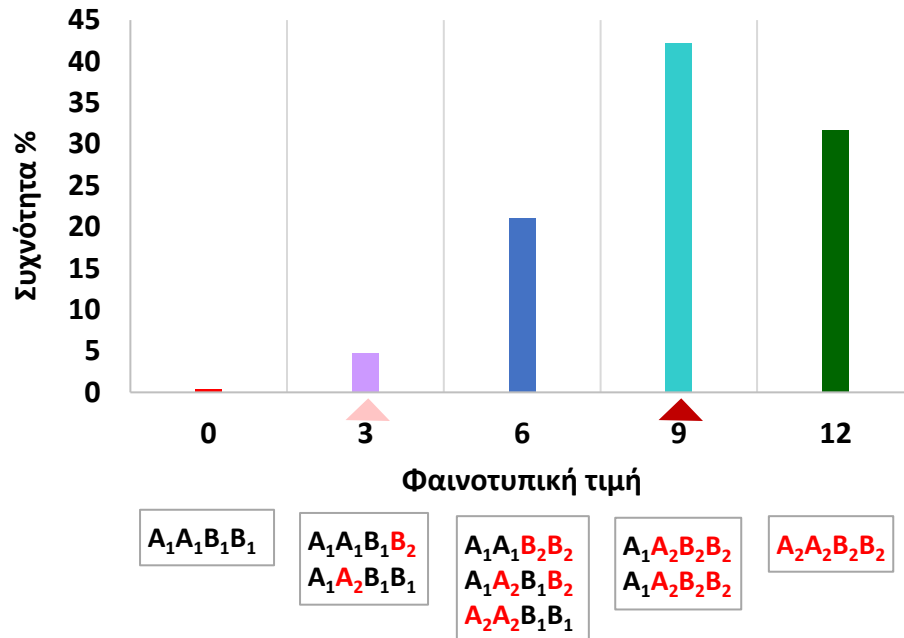
γονότυποι	συχνότητα%	φαιν. τιμή	συμβολή
A ₁ A ₁ B ₁ B ₁	31,64 (p ⁴)	0	0
A ₁ A ₁ B ₁ B ₂	21,09 (2p ³ q)	3	0,63
A ₁ A ₁ B ₂ B ₂	3,52 (p ² q ²)	6	0,21
A ₁ A ₂ B ₁ B ₁	21,09 (2p ³ q)	3	0,63
A ₁ A ₂ B ₁ B ₂	14,06 (4p ² q ²)	6	0,84
A ₁ A ₂ B ₂ B ₂	2,34 (2pq ³)	9	0,21
A ₂ A ₂ B ₁ B ₁	3,52 (p ² q ²)	6	0,21
A ₂ A ₂ B ₁ B ₂	2,34 (2pq ³)	9	0,21
A ₂ A ₂ B ₂ B ₂	0,39 (q ⁴)	12	0,05
πληθυσμός			3



αλληλόμορφα		συχνότητα	φαιν. τιμή
A ₁	B ₁	p = 0,25	0
A ₂	B ₂	q = 0,75	3

Αύξηση της συχνότητας του ευνοϊκού αλληλόμορφου

γονότυποι	συχνότητα%	φαιν. τιμή	συμβολή
A ₁ A ₁ B ₁ B ₁	0,39 (p ⁴)	0	0
A ₁ A ₁ B ₁ B ₂	2,34 (2p ³ q)	3	0,07
A ₁ A ₁ B ₂ B ₂	3,52 (p ² q ²)	6	0,21
A ₁ A ₂ B ₁ B ₁	2,34 (2p ³ q)	3	0,07
A ₁ A ₂ B ₁ B ₂	14,06 (4p ² q ²)	6	0,84
A ₁ A ₂ B ₂ B ₂	21,09 (2pq ³)	9	1,90
A ₂ A ₂ B ₁ B ₁	3,52 (p ² q ²)	6	0,21
A ₂ A ₂ B ₁ B ₂	21,09 (2pq ³)	9	1,90
A ₂ A ₂ B ₂ B ₂	31,64 (q ⁴)	12	3,80
πληθυσμός			9

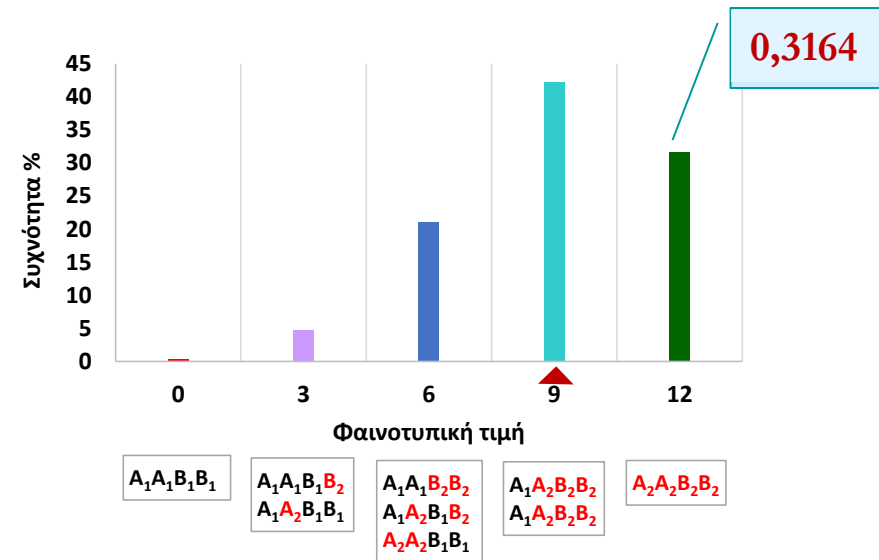
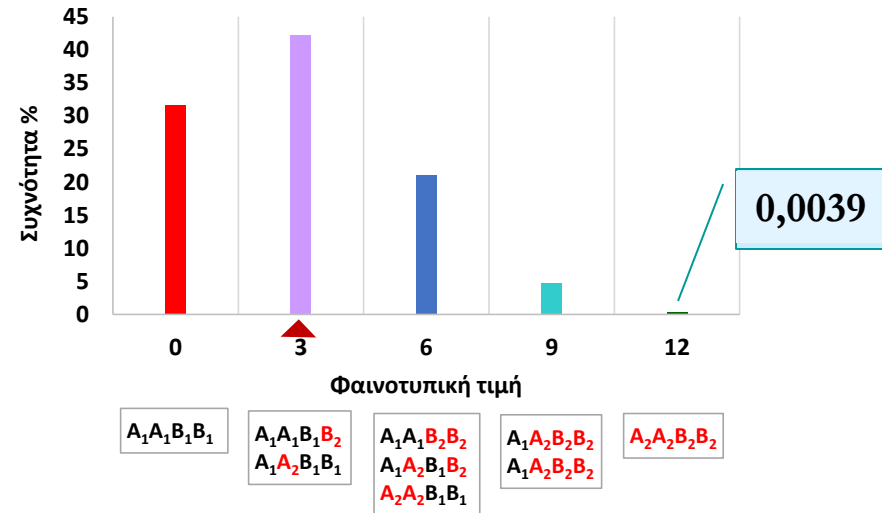


αλληλόμορφα		συχνότητα
A ₁	B ₁	p = 0,75
A ₂	B ₂	q = 0,25

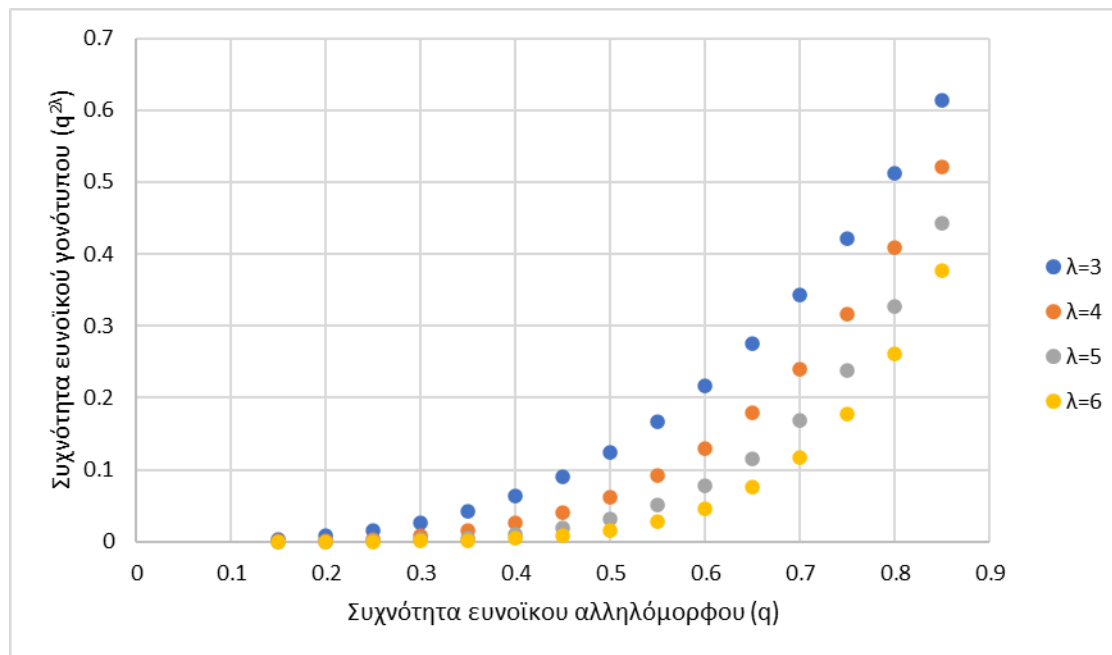
$$\lambda = 2$$

αλληλόμορφα		συχνότητα
A ₁	B ₁	p = 0,25
A ₂	B ₂	q = 0,75

αύξηση της συχνότητας των ευνοϊκών αλληλομόρφων κατά 3 φορές αυξάνει τον ευνοϊκότερο γονότυπο > 80 φορές και τη μέση φαιν. τιμή στον πληθυσμό κατά 6 μον.



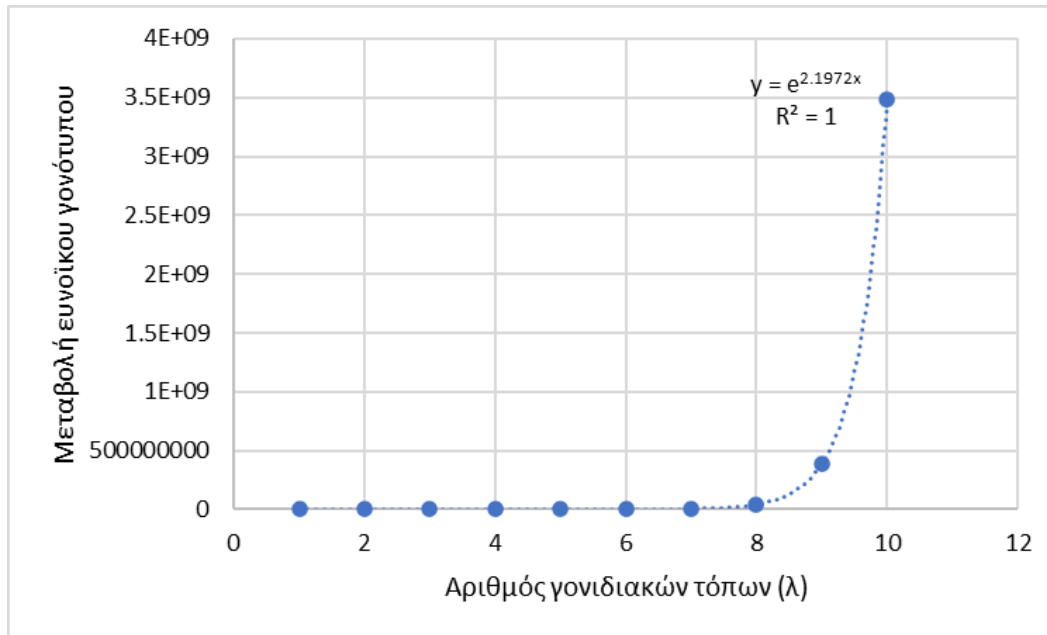
		ΜΕΤΑΒΟΛΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑΣ ΕΥΝΟΪΚΟΥ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΟΥ (q)														
		0.15	0.2	0.25	0.3	0.35	0.4	0.45	0.5	0.55	0.6	0.65	0.7	0.75	0.8	0.85
ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΥΝΟΪΚΟΥ ΓΟΝΟΤΥΠΟΥ (q ^{2λ})																



Τα ποσοτικά γνωρίσματα μπορούν να εξελιχθούν δραστικά μόνο με διαφοροποίηση της συχνότητας των αλληλομόρφων

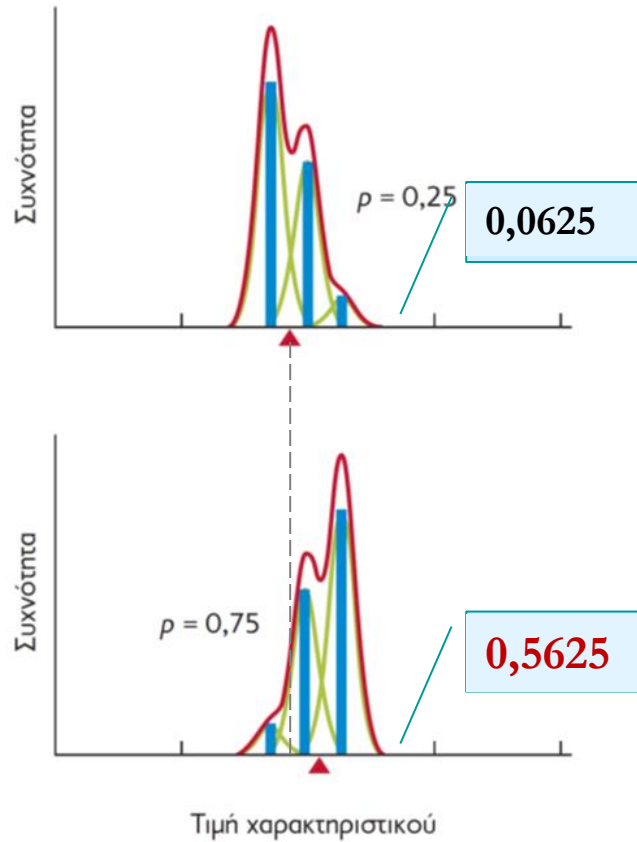
q: 0.25 → 0.75

	λ	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
	2λ	2	4	6	8	10	12	14	16	18	20
ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΥΝΟΪΚΟΥ ΓΟΝΟΤΥΠΟΥ	0.25 ^{2λ} (ΑΡΧΙΚΗ)	0.0625	0.003906	0.000244	1.53E-05	9.54E-07	5.96E-08	3.73E-09	2.33E-10	1.46E-11	9.09E-13
	0.75 ^{2λ} (ΤΕΛΙΚΗ)	0.5625	0.316406	0.177979	0.100113	0.056314	0.031676	0.017818	0.010023	0.005638	0.003171
	ΜΕΤΑΒΟΛΗ (ΤΕΛ/ΑΡΧ)	9	81	729	6561	59049	531441	4782969	43046721	3.87E+08	3.49E+09

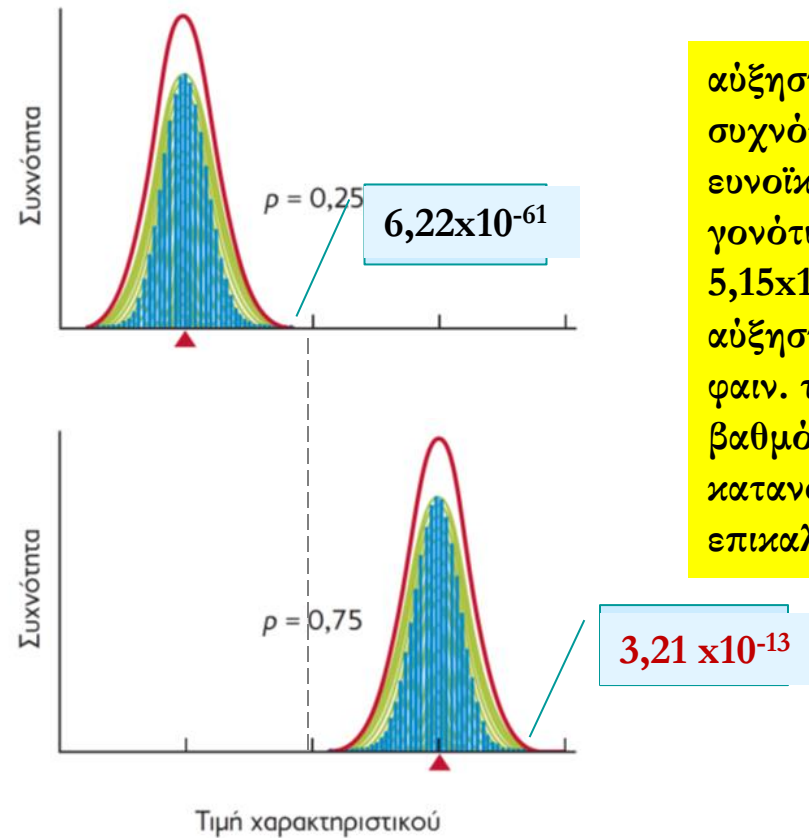


Τα ποσοτικά γνωρίσματα μπορούν να εξελιχθούν δραστικά μόνο με διαφοροποίηση της συχνότητας των αλληλομόρφων

(A) 1 γενετικός τόπος



(B) 50 γενετικοί τόποι

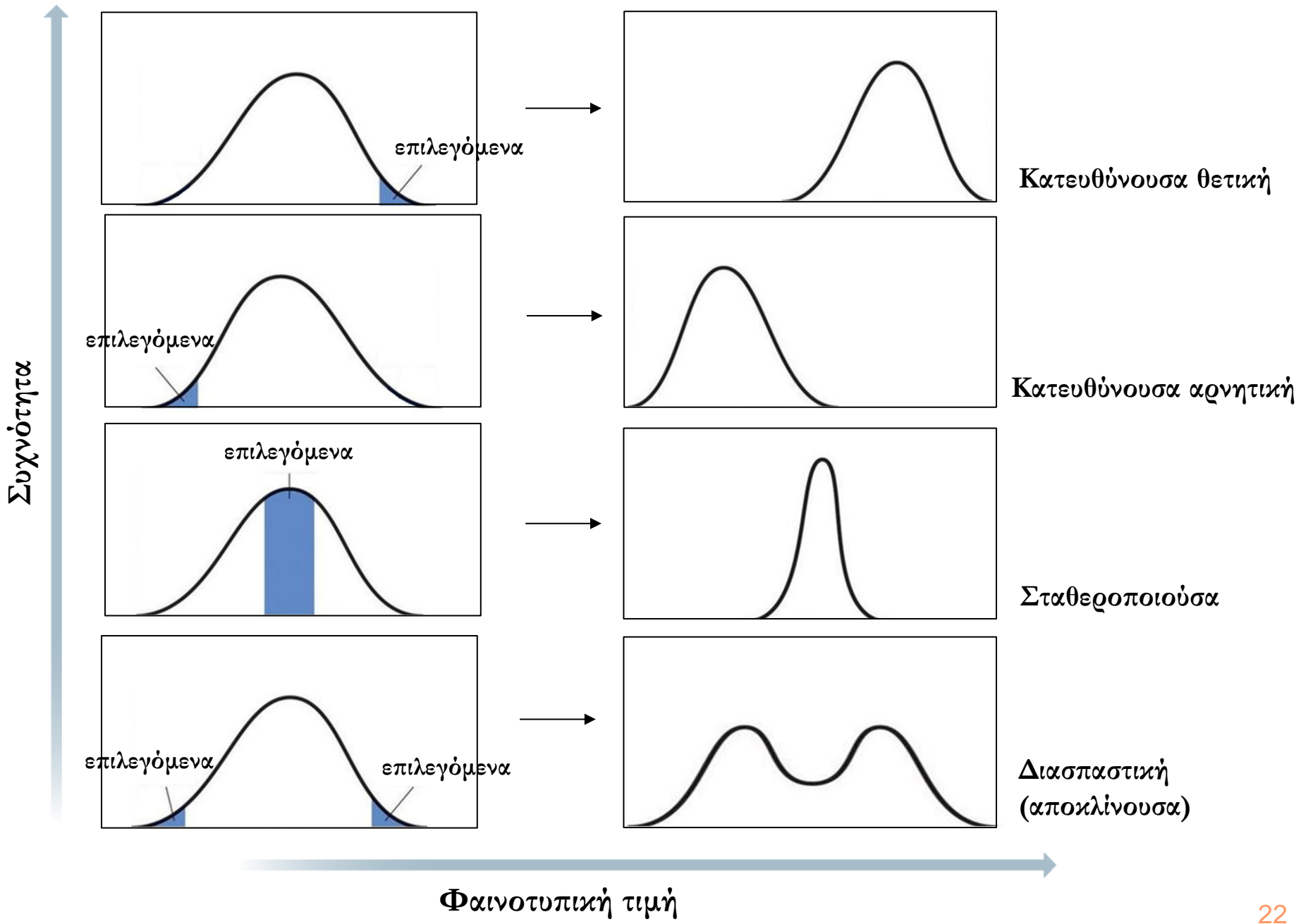


αύξηση της
συχνότητας του
ευνοϊότερου
γονότυπου κατά
 $5,15 \times 10^{47}$ φορές και
αύξηση της μέσης
φαιν. τιμής σε
βαθμό που οι δυο
κατανομές δεν
επικαλύπτονται

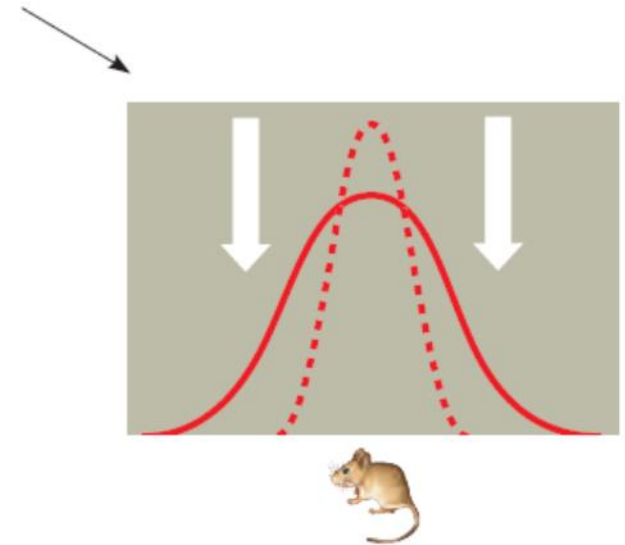
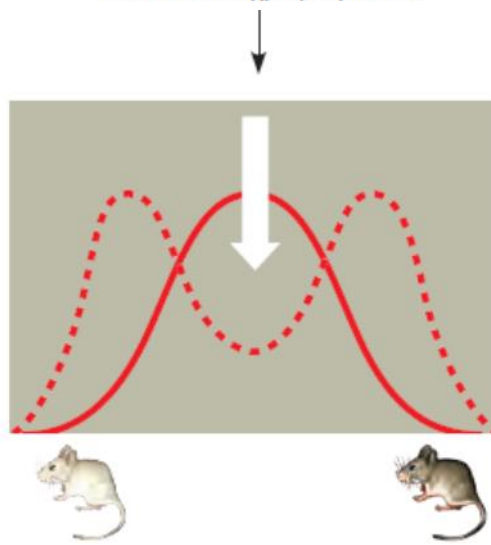
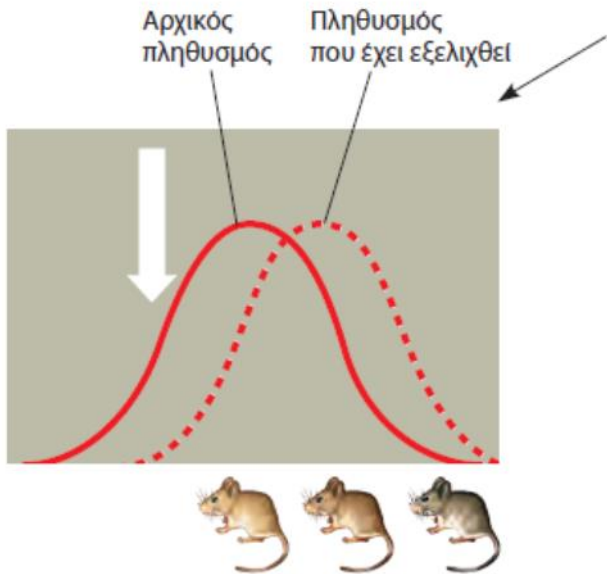
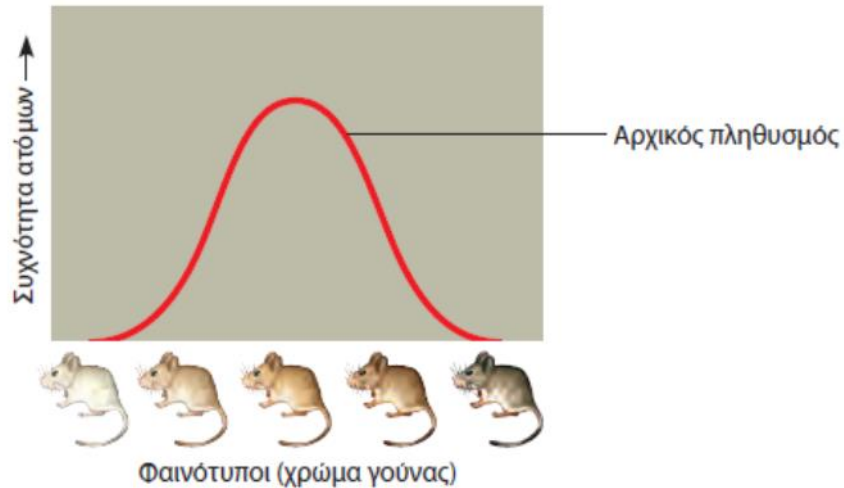
Τα ποσοτικά γνωρίσματα μπορούν να εξελιχθούν δραστηκά μόνο με διαφοροποίηση της συχνότητας των αλληλομόρφων

ΤΥΠΟΙ ΕΠΙΛΟΓΗΣ ΚΑΙ ΑΡΜΟΣΤΙΚΟΤΗΤΑ

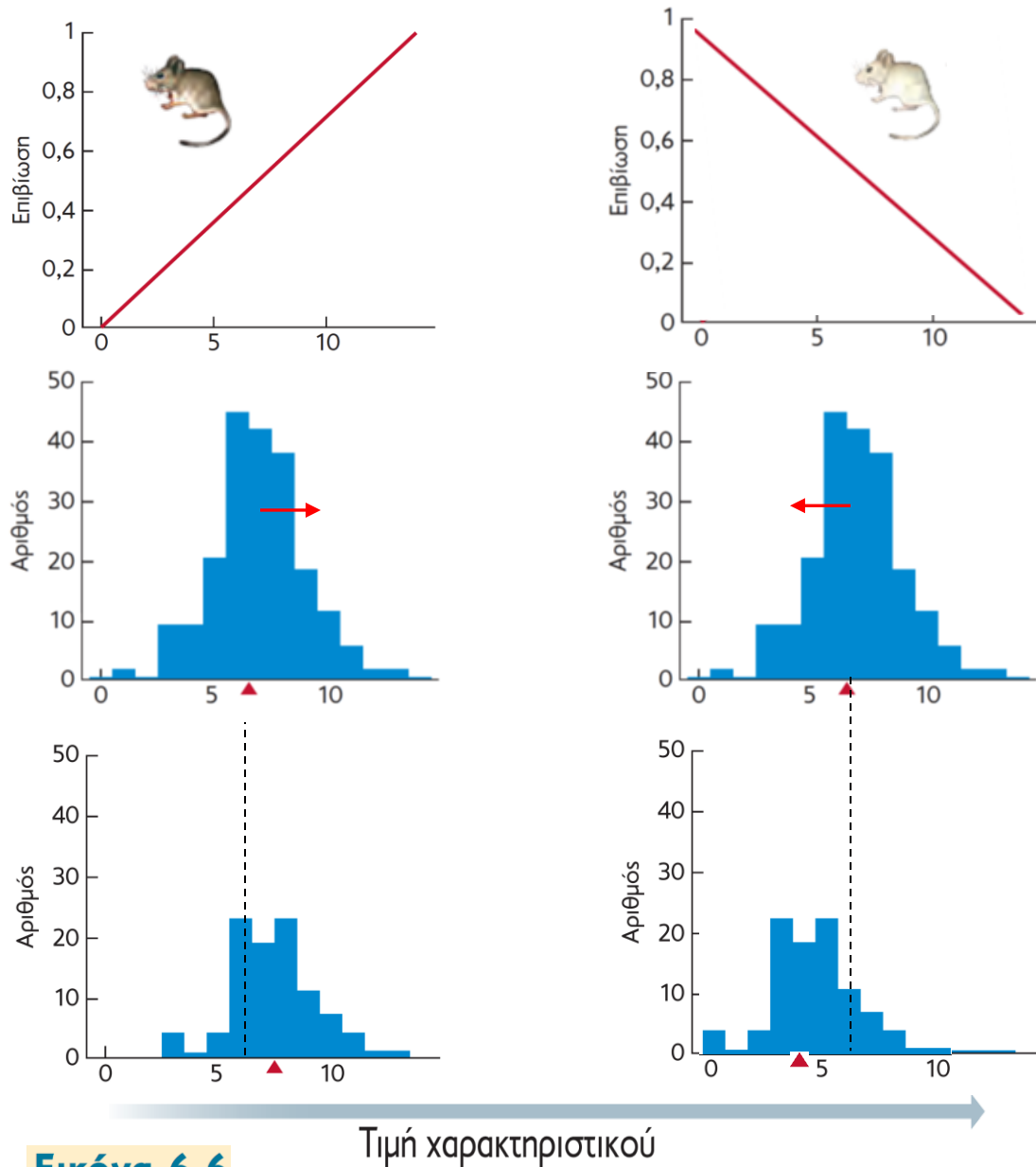
- Κατευθύνουσα (Directional)
- Σταθεροποιούσα (Stabilizing)
- Διασπαστική (Disruptive / Divergent)



Αρμοστικότητα: Η «σχετική αναπαραγωγική ικανότητα»



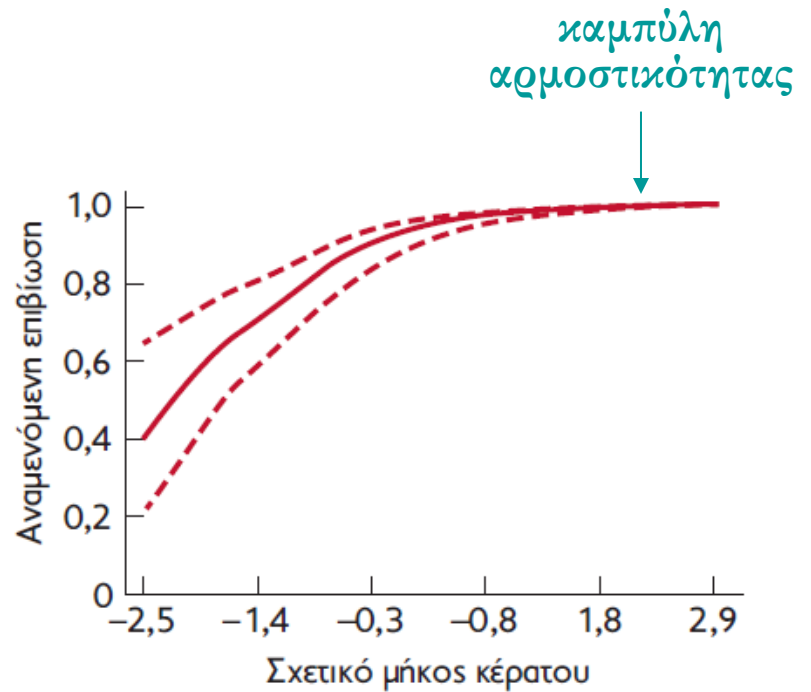
(A) Κατεύθυνουσα



Στην καμπύλη αρμοστικότητας οι συχνότητες των ακραίων τιμών αυξάνονται προς την κατεύθυνση επιλογής και μειώνονται προς την αντίθετη κατεύθυνση

Εικόνα 6.6

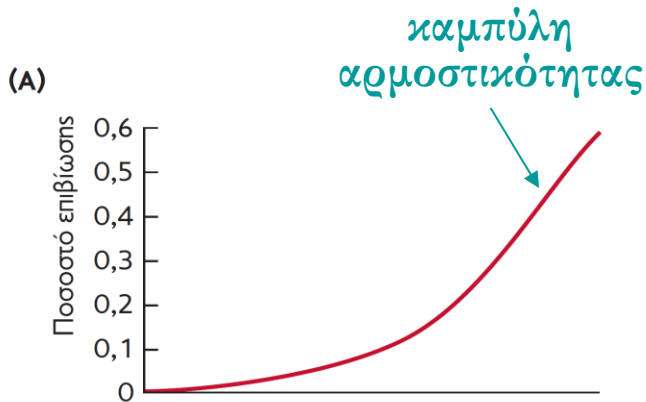
ΚΑΤΕΥΘΥΝΟΥΣΑ ΕΠΙΛΟΓΗ



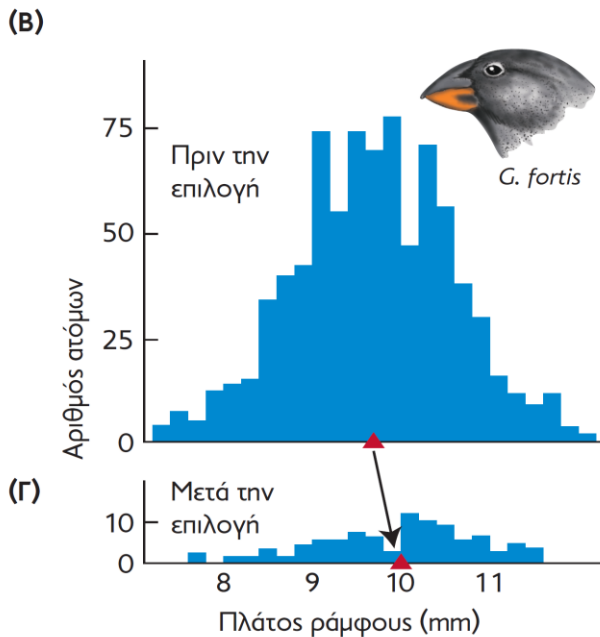
Εικόνα 6.5

Η αύξηση του μήκους του κέρατου στη σαύρα (*Phrynosoma mcalli*) συνδέεται με μεγαλύτερη επιβίωση έναντι του θηρευτή (*Lanius ludovicianus*). Η συνάρτηση αρμοστικότητας καταλήγει σε βέλτιστο φαινότυπο και σταθεροποιείται.

ΚΑΤΕΥΘΥΝΟΥΣΑ ΕΠΙΛΟΓΗ



Το αυξημένο πλάτος του ράμφους στους σποροφάγους σπίνους των Galápagos (*Geospiza fortis*) συνδέεται με μεγαλύτερο ποσοστό επιβίωσης σε χρονιά με ξηρασία



Συνάρτηση αρμοστικότητας που προέκυψε από δεδομένα της ίδιας γενεάς (επισφαλής?)

Το ενδεχόμενο εξέλιξης εξαρτάται από τη διαχρονική πίεση του κρίσιμου περιβαλλοντικού παράγοντα

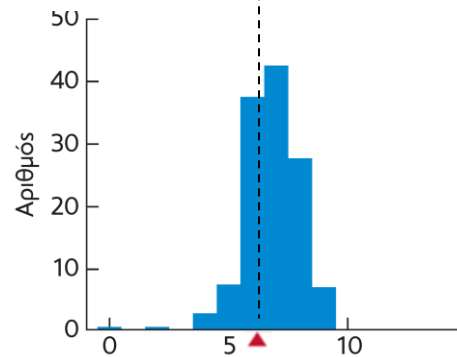
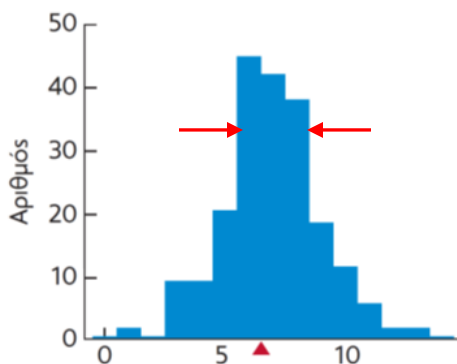
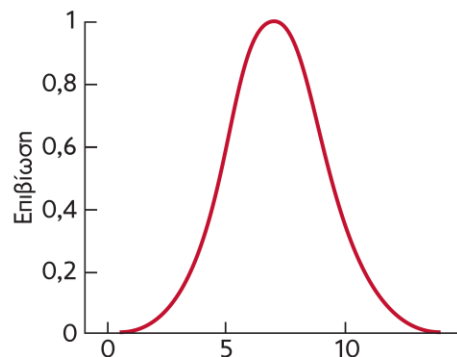
Εικόνα 6.7

ΚΑΤΕΥΘΥΝΟΥΣΑ ΕΠΙΛΟΓΗ



Ανάγκη προσαρμογής του σιταριού σε ισχυρούς ανέμους και κατακρημνίσεις που το πλαγιάζουν κατευθύνει την επιλογή προς χαμηλότερα ύψη

(B) Σταθεροποιούσα

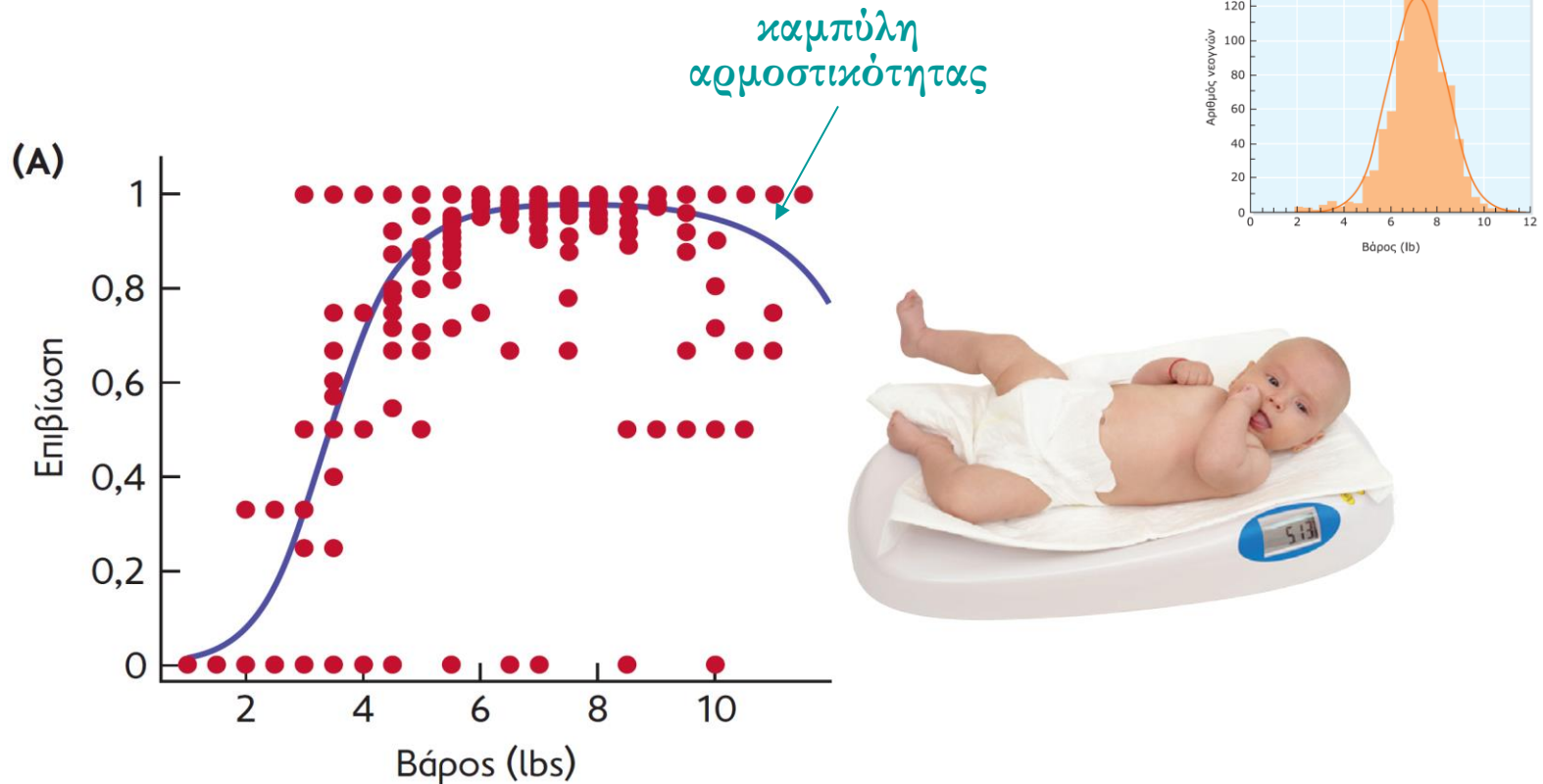


Η καμπύλη αρμοστικότητας είναι φθίνουσα προς ακραίες τιμές δύο κατευθύνσεων και αυξάνονται οι συχνότητες στις ενδιάμεσες τιμές

Εικόνα 6.6

Τιμή χαρακτηριστικού

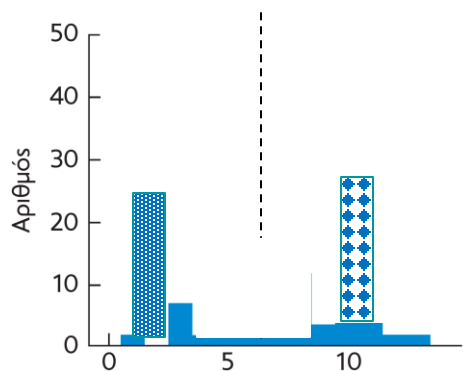
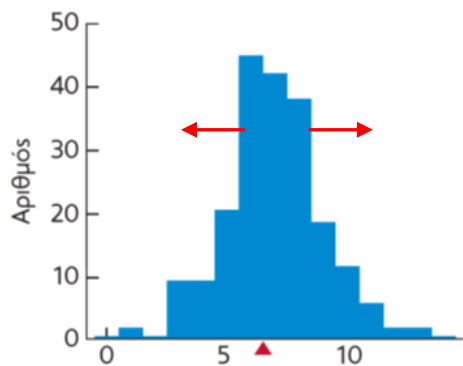
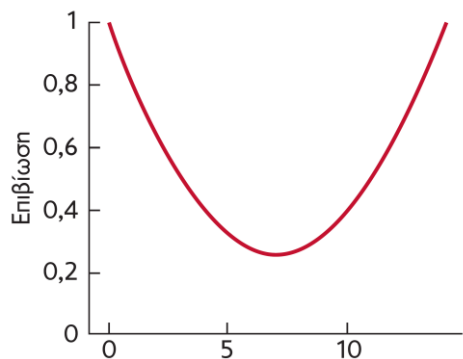
ΣΤΑΘΕΡΟΠΟΙΟΥΣΑ ΕΠΙΛΟΓΗ



Εικόνα 6.8 (A)

Κατά τη γέννηση, τα μωρά με πολύ μικρότερο ή πολύ μεγαλύτερο βάρος έχουν μειωμένη πιθανότητα επιβίωσης. Η συνάρτηση αρμοστικότητας δείχνει ενδιάμεσους φαινότυπους ως βέλτιστους.

(Γ) Διασπαστική

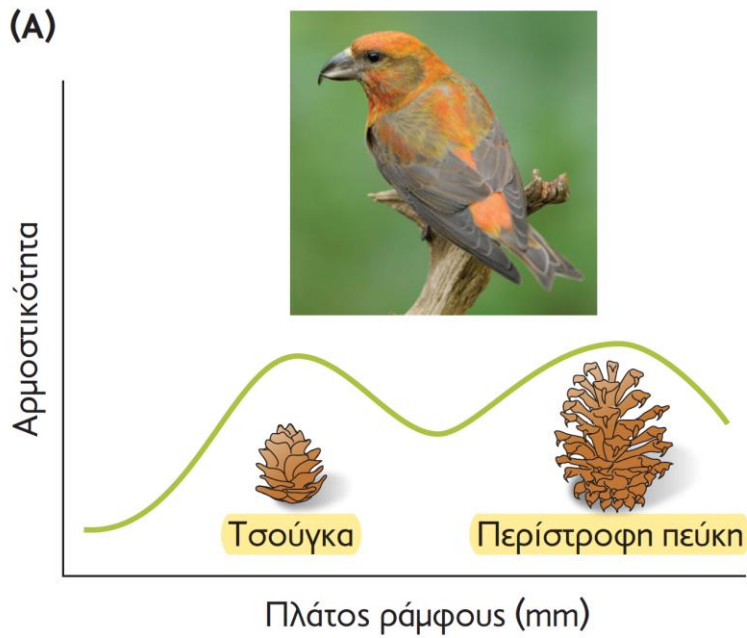


Η καμπύλη αρμοστικότητας είναι φθίνουσα στις μέσες τιμές και αυξάνονται οι συχνότητες προς τις ακραίες τιμές

Η αναστολή ανταλλαγής γονιδίων μεταξύ των αποκλιπόντων πληθυσμών μπορεί να οδηγήσει σε ΝΕΑ ΕΙΔΗ

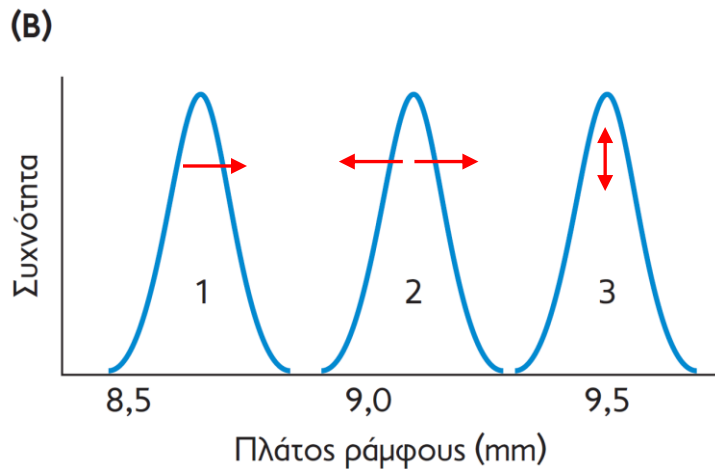
Εικόνα 6.6

Τιμή χαρακτηριστικού



Εικόνα 6.9

Ο σταυρομύκης (*Loxia curvirostra*) ειδικεύεται στην εξαγωγή σπερμάτων από κώνους κωνοφόρων και η συνάρτηση αρμοστικότητας εμφανίζει πολλαπλές κορυφές.



Με βάση την καμπύλη αρμοστικότητας (A), τρεις υποθετικοί πληθυσμοί θα επιδιώξουν επιλογή (1) κατευθύνουσα, (2) διασπαστική και (3) σταθεροποιητική

n τιμές (x_1, x_1, \dots, x_n) :

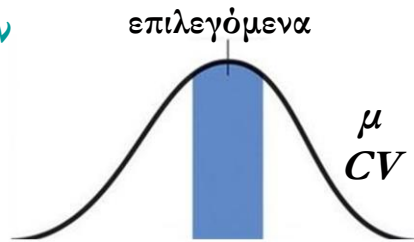
Μέση τιμή (μ):
$$\mu = \frac{\sum x_i}{n} = \frac{x_1 + x_2 + \dots + x_n}{n}$$

Διακύμανση (σ^2):
$$\sigma^2 = \frac{\sum (x_i - \mu)^2}{n - 1} = \frac{(x_1 - \mu)^2 + (x_2 - \mu)^2 + \dots + (x_n - \mu)^2}{n - 1}$$

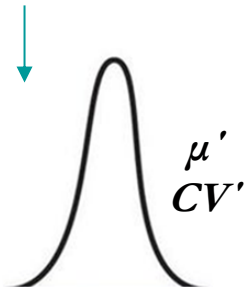
Τυπική απόκλιση (σ):
$$\sigma = \sqrt{\sigma^2}$$

Συντελεστής παραλλακτικότητας (CV):
$$CV = \sigma / \mu$$

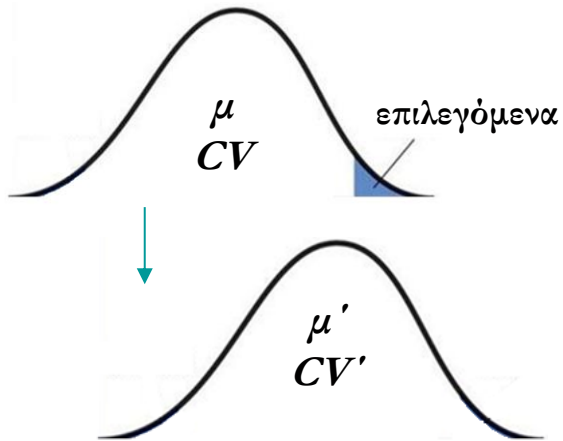
πληθυσμός πριν
την επιλογή



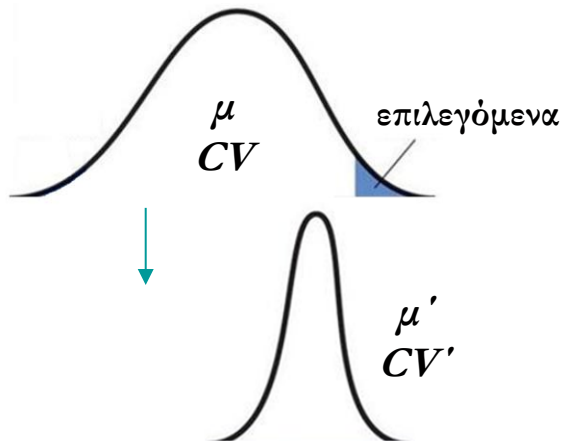
πληθυσμός μετά
την επιλογή



$$\left. \begin{array}{l} \mu' = \mu \\ CV' < CV \end{array} \right\} \text{ Σταθεροποιούσα}$$



$$\left. \begin{array}{l} \mu' > \mu \\ CV' \approx CV \end{array} \right\} \text{κατευθύνουσα}$$



$$\left. \begin{array}{l} \mu' > \mu \\ CV' < CV \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{κατευθύνουσα} \\ \text{σταθεροποιούσα} \end{array}$$

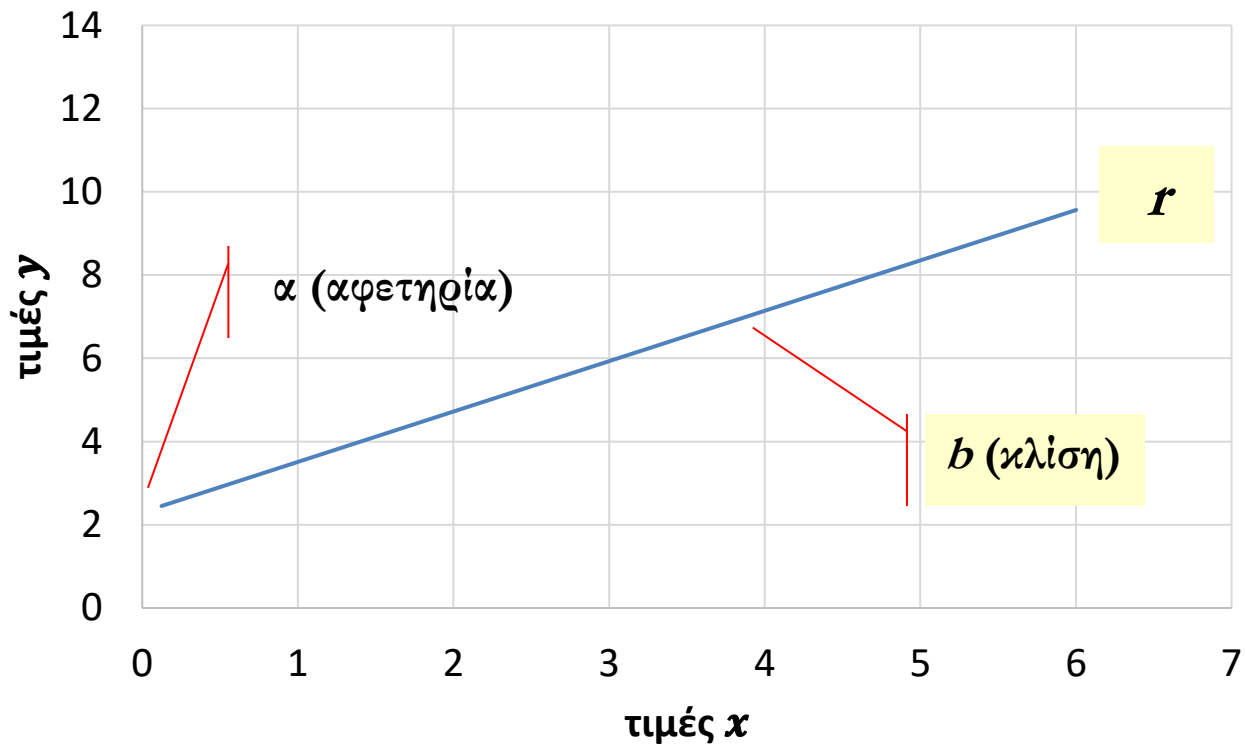
ΠΟΣΟΤΙΚΟΠΟΙΗΣΗ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

- **Διαβάθμιση επιλογής**
- **Συντελεστής κληρονομικότητας**

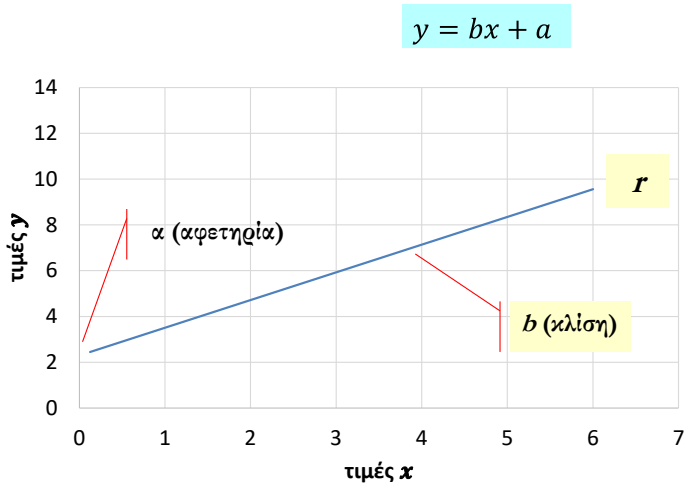
ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

ΓΡΑΜΜΙΚΗ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΚΑΙ ΣΥΜΜΕΤΑΒΟΛΗ

$$y = bx + a$$



ΓΡΑΜΜΙΚΗ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΚΑΙ ΣΥΜΜΕΤΑΒΟΛΗ



(j)	(x_j)	(y_j)	xy	x^2	y^2
1	x_1	y_1	x_1y_1	x_1^2	y_1^2
2	x_2	y_2	x_2y_2	x_2^2	y_2^2
3	x_3	y_3	x_3y_3	x_3^2	y_3^2
⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮
⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮
⋮	⋮	⋮	⋮	⋮	⋮
n	x_n	y_n	x_ny_n	x_n^2	y_n^2
	Σx	Σy	Σxy	Σx^2	Σy^2

έλεγχος σημαντικότητας:

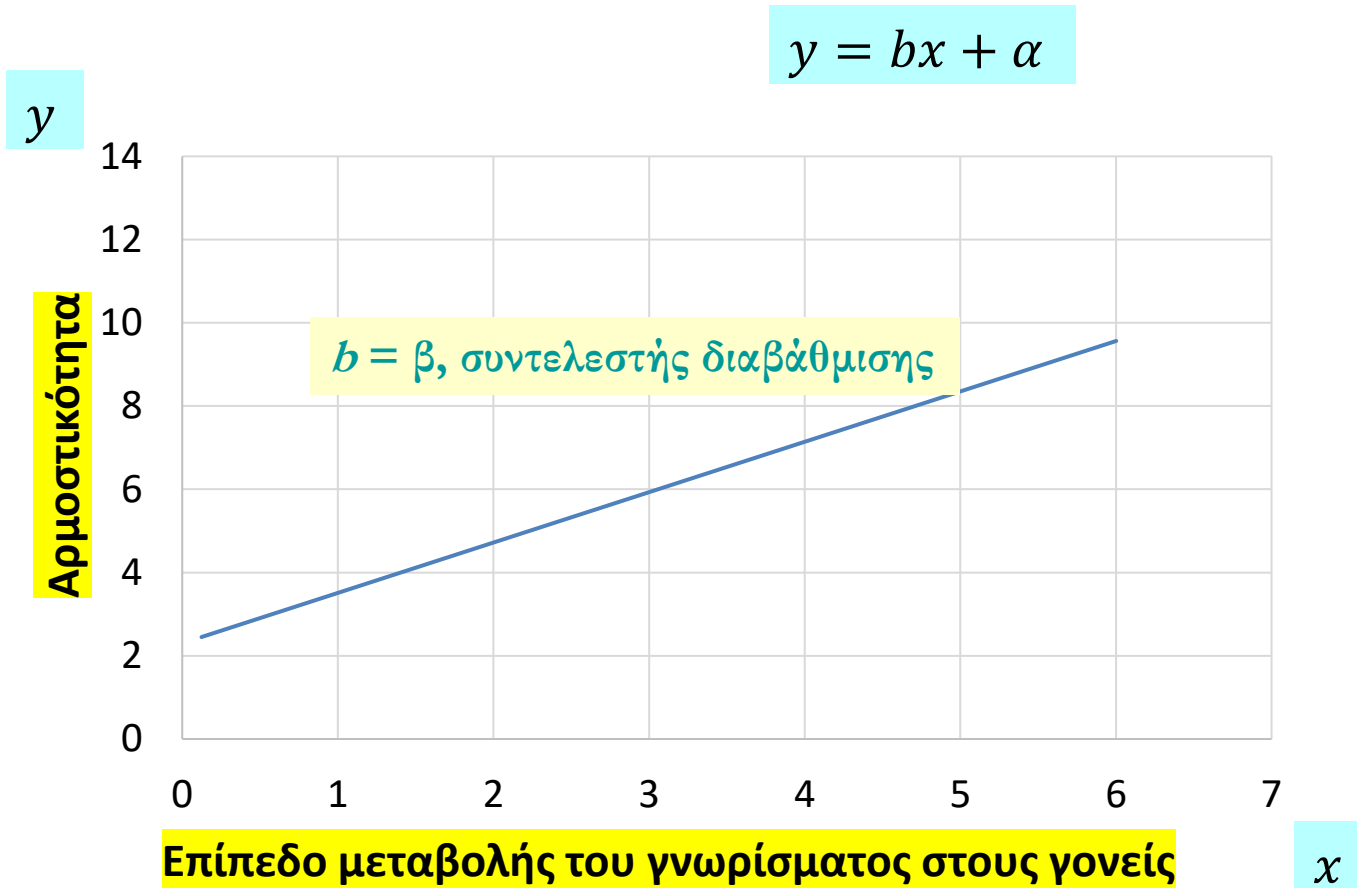
$$t = \frac{r\sqrt{n-2}}{\sqrt{1-r^2}} \quad (\text{B.E.} = n-2)$$

$$r_{x,y} = \frac{\Sigma xy - \Sigma x \Sigma y / n}{\sqrt{[\Sigma x^2 - (\Sigma x)^2 / n][\Sigma y^2 - (\Sigma y)^2 / n]}}$$

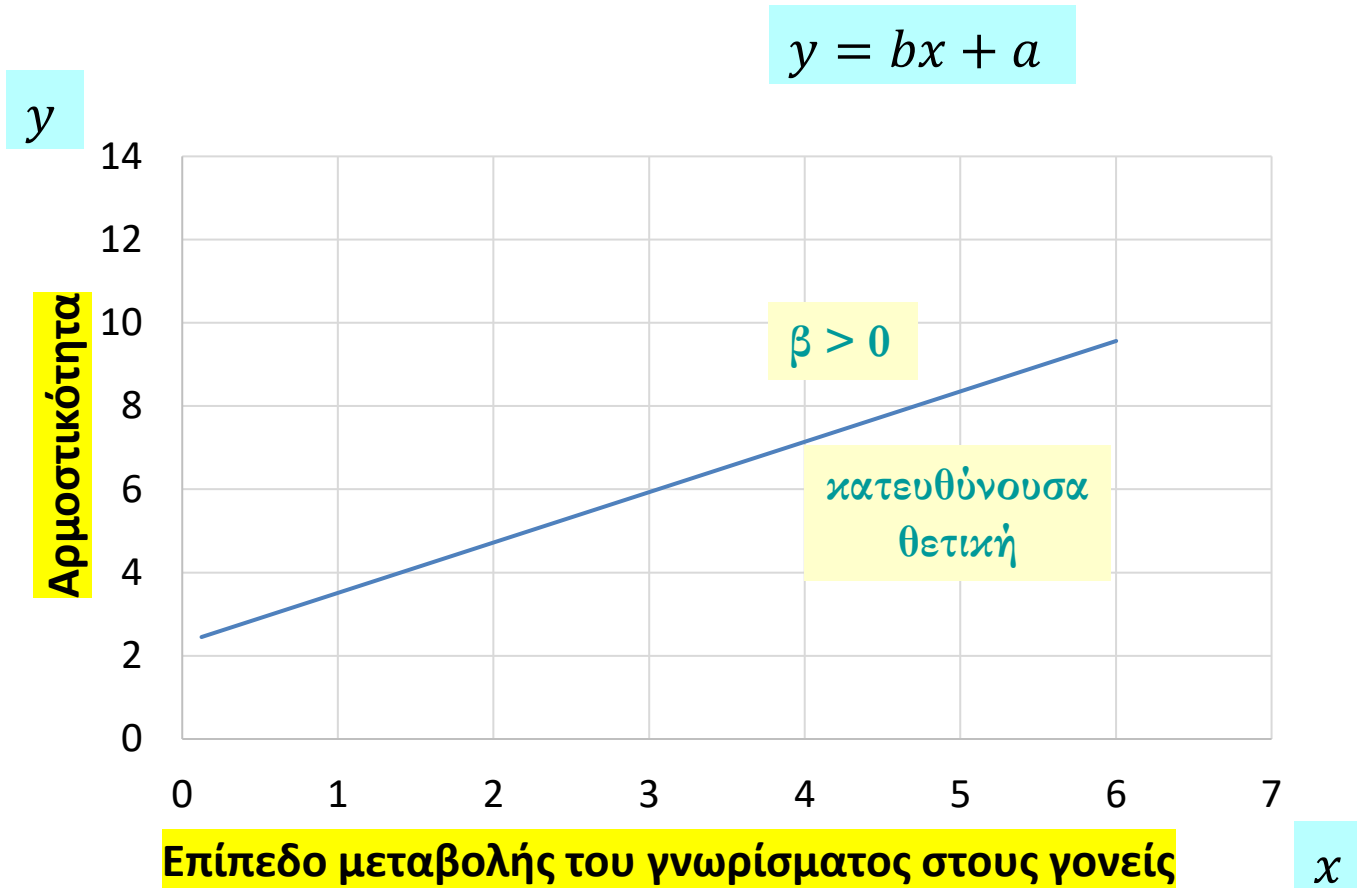
$$b = \frac{\Sigma xy - \Sigma x \Sigma y / n}{\Sigma x^2 - (\Sigma x)^2 / n}$$

$$\alpha = \frac{\Sigma y - b \Sigma x}{n}$$

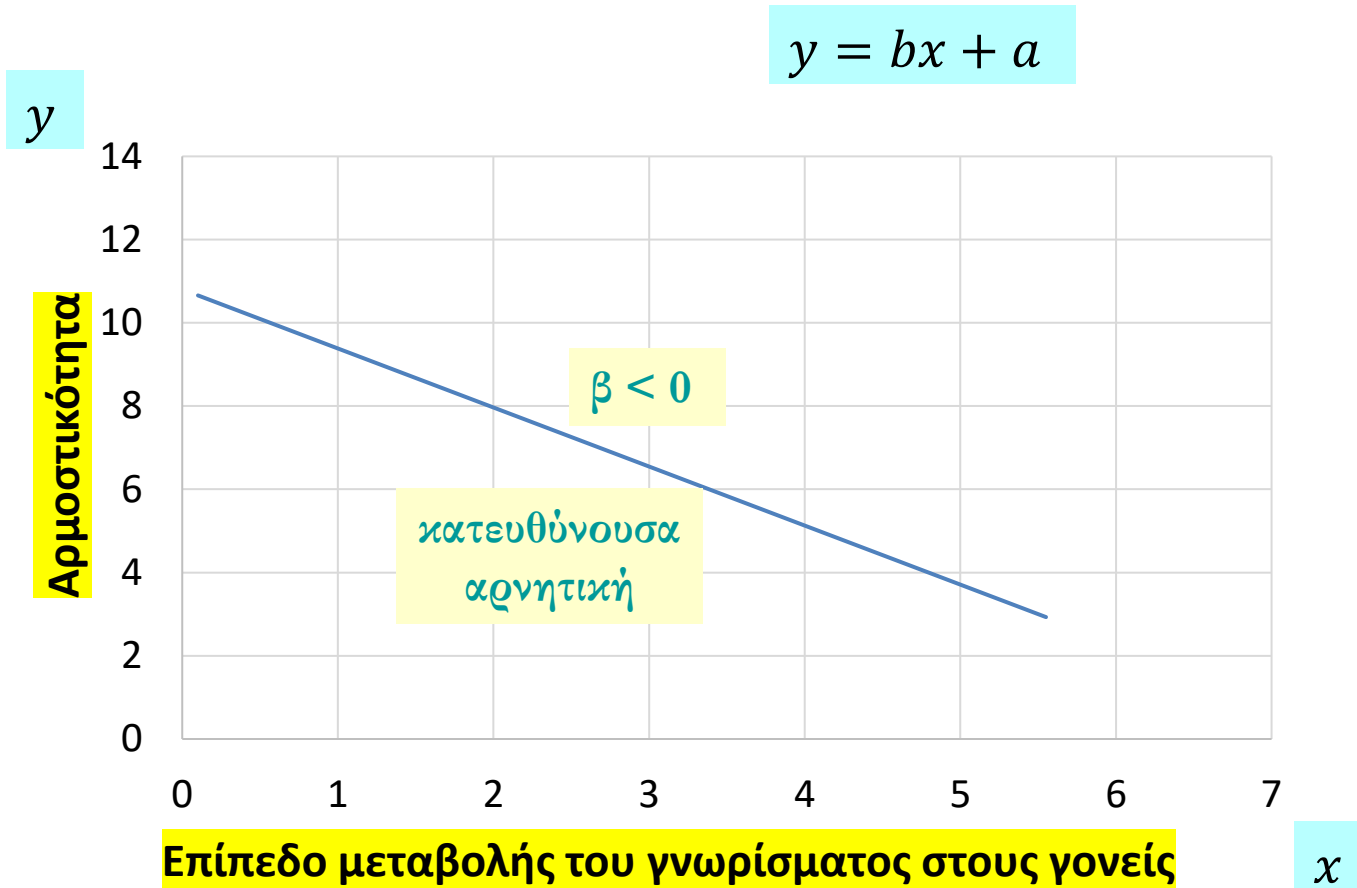
ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΕΠΙΛΟΓΗΣ



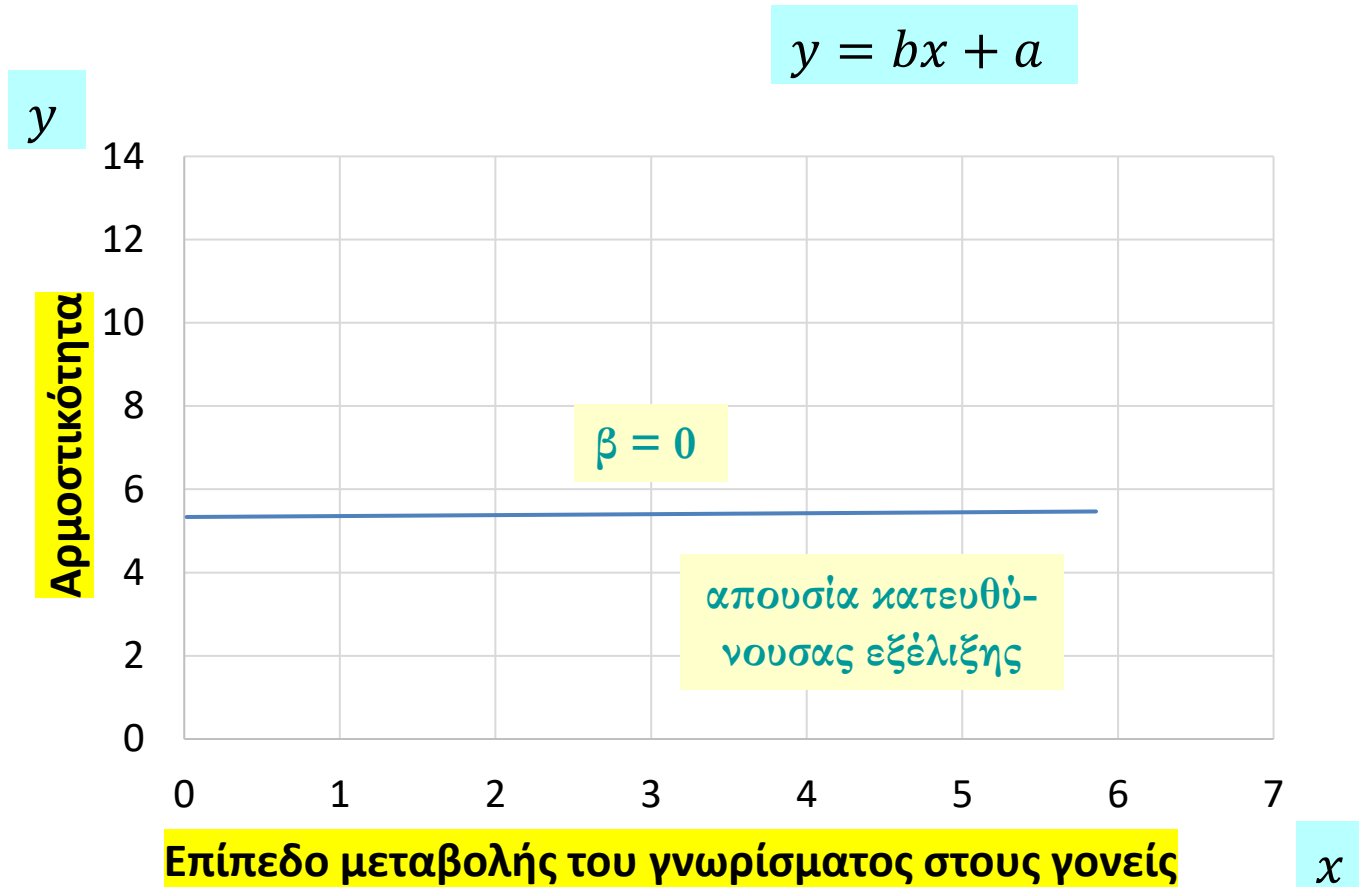
ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΕΠΙΛΟΓΗΣ



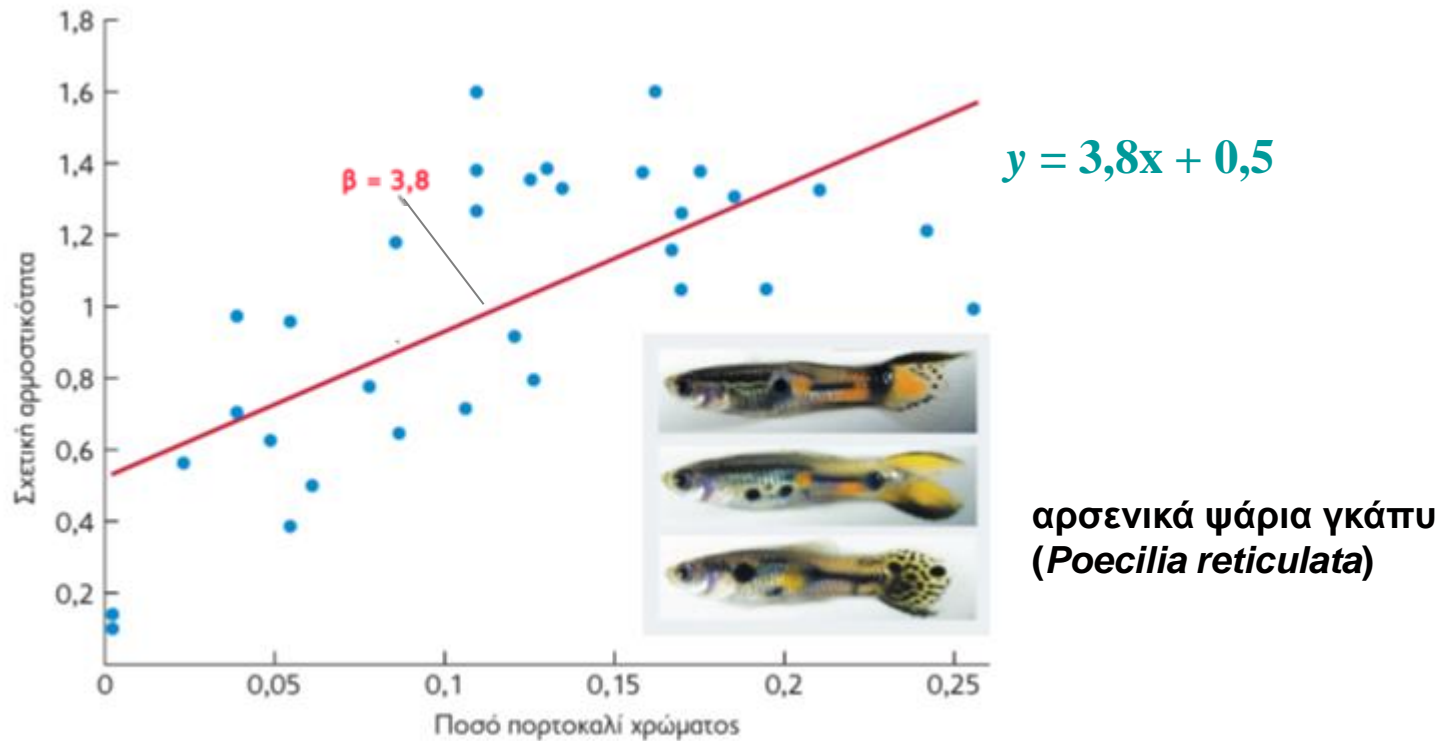
ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΕΠΙΛΟΓΗΣ



ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΕΠΙΛΟΓΗΣ



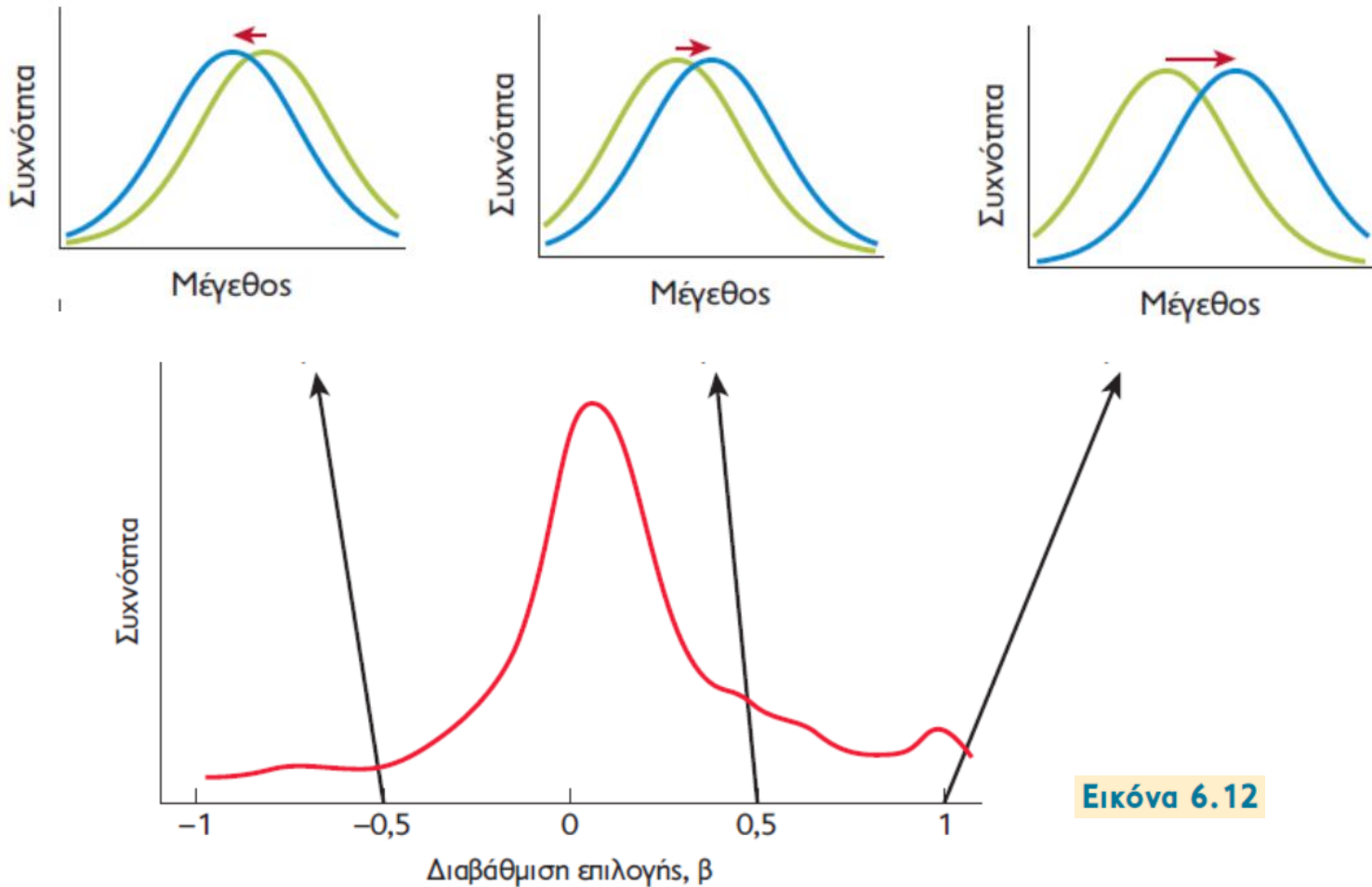
ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ ΕΠΙΛΟΓΗΣ



Εικόνα 6.11

Αν (θεωρητικά) το ποσοστό του πορτοκαλί χρώματος αυξηθεί από 0 σε 1, η σχετική συμμετοχή αρσενικών σε διασταυρώσεις θα αυξηθεί από 0,5 σε 4,3

ΜΟΝΤΕΛΟ ΔΡΑΣΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΟΥΣΑΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ



Εικόνα 6.12

Κατευθύνουσα επιλογή με τιμές διαβάθμισης -0,5, 0, +0,5, +1.

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ (H^2)

$$P = G + E$$

P η συνολική φαινοτυπική διακύμανση

G η γενετική διακύμανση

E η περιβαλλοντική διακύμανση

$$H^2 = G / P$$

H^2 ο συντελεστής κληρονομικότητας υπό
την ευρεία έννοια

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ (H^2)

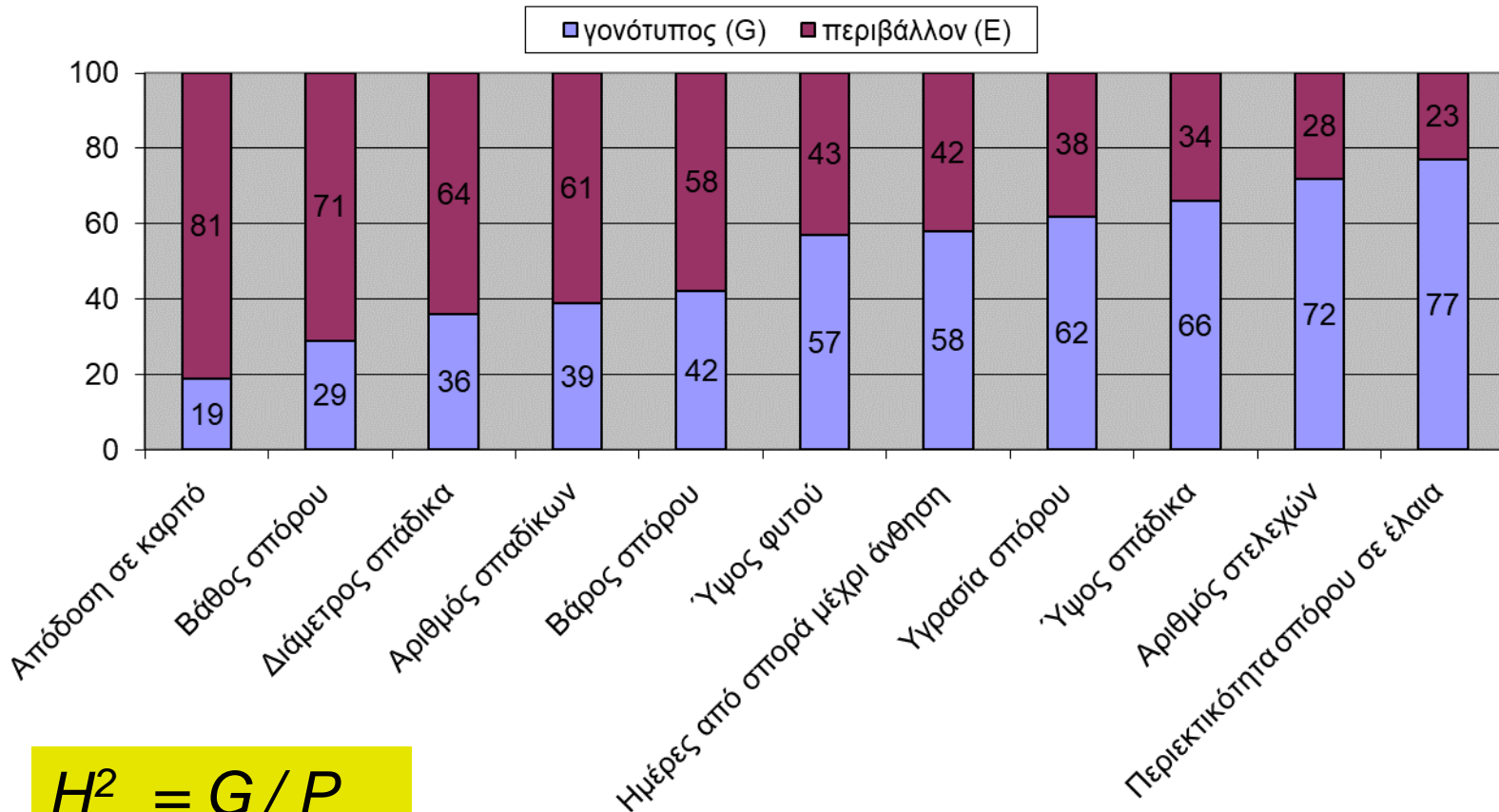
Συντελεστές κληρονομικότητας (H^2) για διάφορα γνωρίσματα στο καλαμπόκι

Γνώρισμα	H^2 (%)
Απόδοση σε καρπό	19
Βάθος σπόρου	29
Διάμετρος σπάδικα	36
Διάμετρος εκκοκισμένου σπάδικα	37
Μήκος σπάδικα	38
Αριθμός σπαδίκων	39
Βάρος σπόρου	42
Αριθμός σειρών/σπάδικα	57
Ύψος φυτού	57
Ημέρες από σπορά μέχρι άνθηση	58
Υγρασία σπόρου	62
Ύψος σπάδικα	66
Αριθμός στελεχών	72
Περιεκτικότητα σπόρου σε έλαια	77



ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ (H^2)

Η επίδραση του γονότυπου και του περιβάλλοντος στην έκφραση ποσοτικών χαρακτήρων



$$H^2 = G / P$$

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ (h^2)

$$P = G + E$$

P η συνολική φαινοτυπική διακύμανση

G η γενετική διακύμανση

E η περιβαλλοντική διακύμανση

$$G = G_{de} + G_a$$

G_{de} το μέρος της G που οφείλεται σε κυριαρχικές και επιστατικές αλληλεπιδράσεις

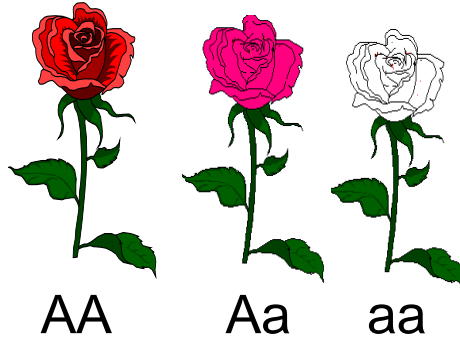
G_a το μέρος της G που οφείλεται σε αθροιστικές αλληλεπιδράσεις

$$h^2 = G_a / P$$

h^2 ο συντελεστής κληρονομικότητας υπό τη στενή έννοια

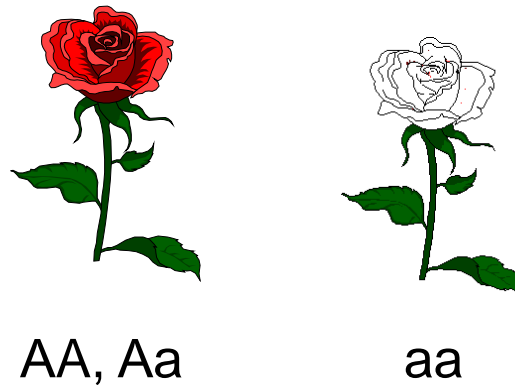
Χρώμα άνθους: $A \rightarrow$ κόκκινο, $a \rightarrow$ άσπρο

$A+a:$



Απόλυτα προβλέψιμο αποτέλεσμα σημαίνει απόλυτη κληρονόμηση του γνωρίσματος

$A>a:$



Μερικά προβλέψιμο αποτέλεσμα σημαίνει μερική κληρονόμηση του γνωρίσματος

αλληλόμορφα	συχνότητα	Ύψος φυτού
A_1	$p = 0,5$	10 μον.
A_2	$q = 0,5$	8 μον

1 ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΤΟΠΟΣ

$A_1 + A_2$		
γενότυποι	συχνότητα	Ύψος φυτού
A_1A_1	0,25	20
A_2A_2	0,25	16
A_1A_2	0,50	18

επιλογή για μεγάλο ύψος

100% των απογόνων
με μεγάλο ύψος

$A_1A_2 > A_1A_1, A_2A_2$		
γενότυποι	συχνότητα	Ύψος φυτού
A_1A_1	0,25	20
A_2A_2	0,25	16
A_1A_2	0,50	>20

επιλογή για μεγάλο ύψος

50% των απογόνων
με μεγάλο ύψος

αλληλόμορφα		Ύψος φυτού
A ₁	B ₁	10 μον.
A ₂	B ₂	8 μον

2 ΓΕΝΕΤΙΚΟΪ ΤΌΠΟΙ

(A ₁ + A ₂) + (B ₁ + B ₂)		
γενότυποι	Συχνότητα	Ύψος φυτού
A ₁ A ₁ B ₁ B ₁	1/16	40
A ₁ A ₁ B ₁ B ₂	2/16	38
A ₁ A ₁ B ₂ B ₂	1/16	36
A ₁ A ₂ B ₁ B ₁	2/16	38
A ₁ A ₂ B ₁ B ₂	4/16	36
A ₁ A ₂ B ₂ B ₂	2/16	34
A ₂ A ₂ B ₁ B ₁	1/16	36
A ₂ A ₂ B ₁ B ₂	2/16	34
A ₂ A ₂ B ₂ B ₂	1/16	32

επιλογή για μεγάλο ύψος

100% των απογόνων
με μεγάλο ύψος

αλληλόμορφα		Ύψος φυτού
A ₁	B ₁	10 μον.
A ₂	B ₂	8 μον

2 ΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΤΥΠΟΙ

A ₁ A ₂ > ..., B ₁ B ₂ > ...		
γενότυποι	Συχνότητα	Ύψος φυτού
A ₁ A ₁ B ₁ B ₁	1/16	40
A ₁ A ₁ B ₁ B ₂	2/16	>40
A ₁ A ₁ B ₂ B ₂	1/16	36
A ₁ A ₂ B ₁ B ₁	2/16	>40
A ₁ A ₂ B ₁ B ₂	4/16	>>40
A ₁ A ₂ B ₂ B ₂	2/16	>40
A ₂ A ₂ B ₁ B ₁	1/16	36
A ₂ A ₂ B ₁ B ₂	2/16	>40
A ₂ A ₂ B ₂ B ₂	1/16	32

επιλογή για μεγάλο ύψος

25% των απογόνων
με μεγάλο ύψος

αλληλόμορφα				Ύψος φυτού
A ₁	B ₁	..	N ₁	10 μον.
A ₂	B ₂	..	N ₂	8 μον

λ ΓΕΝΕΤΙΚΟΪ ΤΌΠΟΙ

A₁A₂B₁B₂ ... N₁N₂

επιλογή για μεγάλο ύψος

$2^\lambda / 2^{2\lambda}$ των απογόνων
με μεγάλο ύψος

λ = 5

επιλογή για μεγάλο ύψος

3,13%

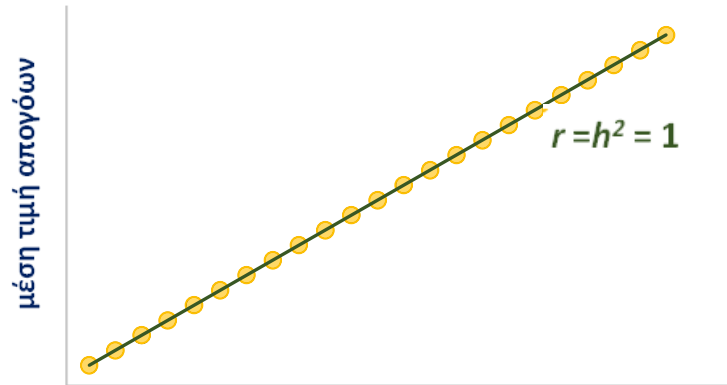
λ = 10

επιλογή για μεγάλο ύψος

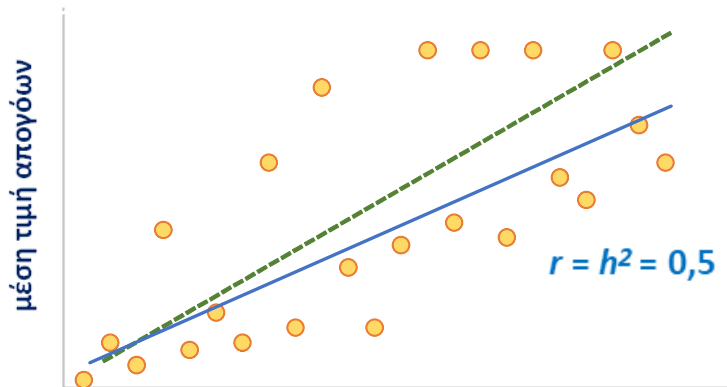
0,098%

Εκτίμηση του h^2 από το συντελεστή συσχέτισης (r) γονέων-απογόνων

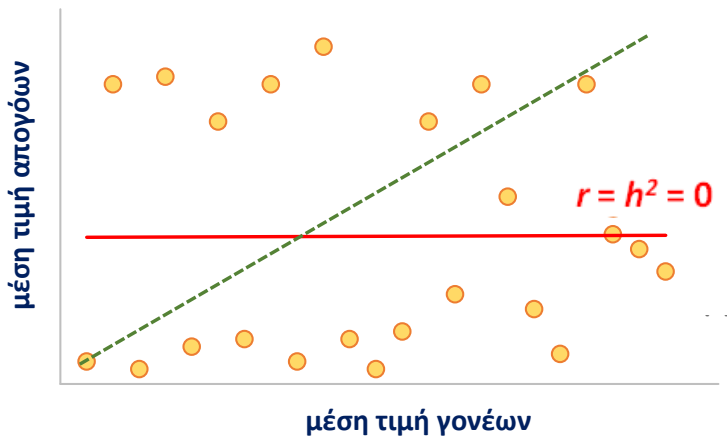
Επίπεδο ομοιότητας γονέων - απογόνων



απόλυτη ομοιότητα $\rightarrow h^2 = 1$



μερική ομοιότητα $\rightarrow h^2 < 1$

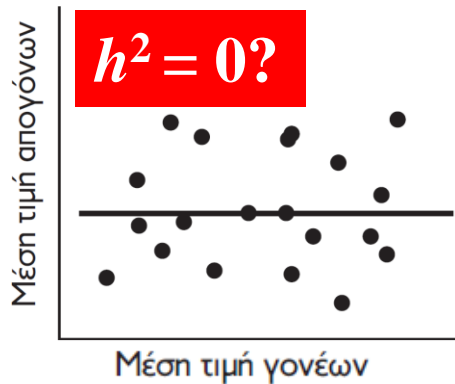


καμιά ομοιότητα $\rightarrow h^2 = 0$

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ (h^2)

h^2

(A)



Μια τέτοια σχέση δικαιολογείται μόνο από την απουσία γενετικής παραλλακτικότητας με τις φαινοτυπικές διαφορές να οφείλονται αποκλειστικά στην επίδραση του περιβάλλοντος

Εικόνα 6.14

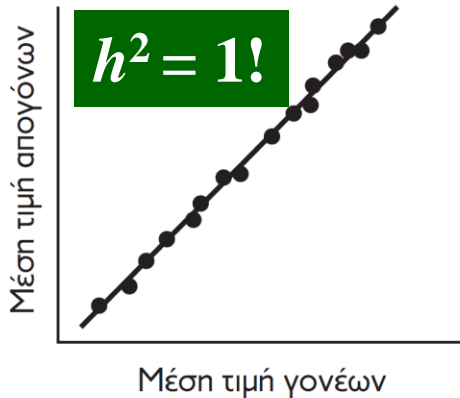
Η τιμή $h^2 = 0$ είναι θεωρητική

Σε γνωρίσματα με πολύ μικρή κληρονομικότητα το h^2 παίρνει τιμές $< 0,2$

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ (h^2)

h^2

(B)



Μια τέτοια σχέση δικαιολογείται μόνο σε μονογονιδιακά γνωρίσματα με αθροιστική αλληλεπίδραση των αλληλόμορφων

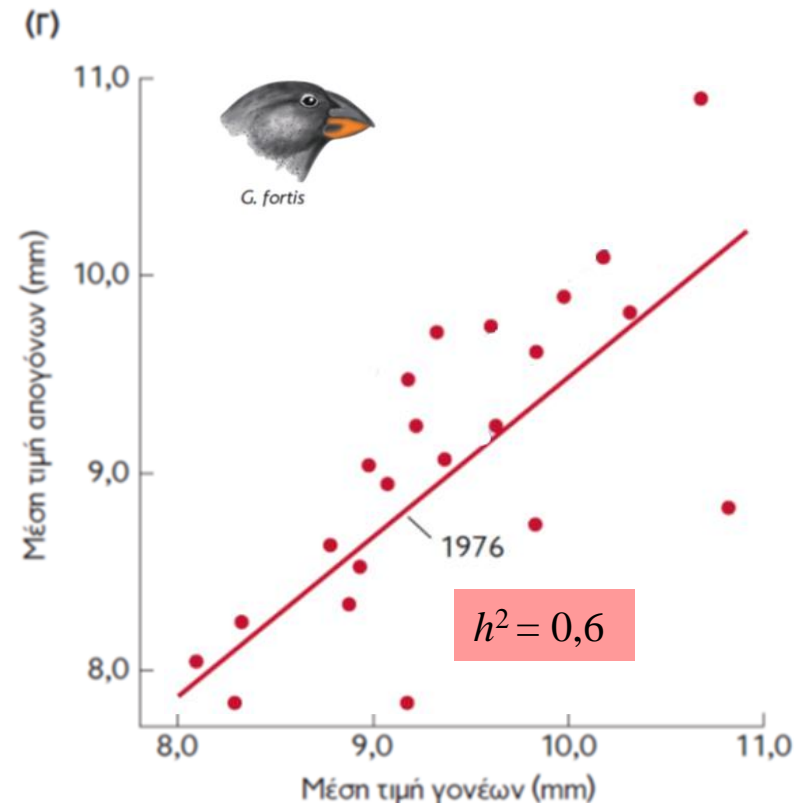
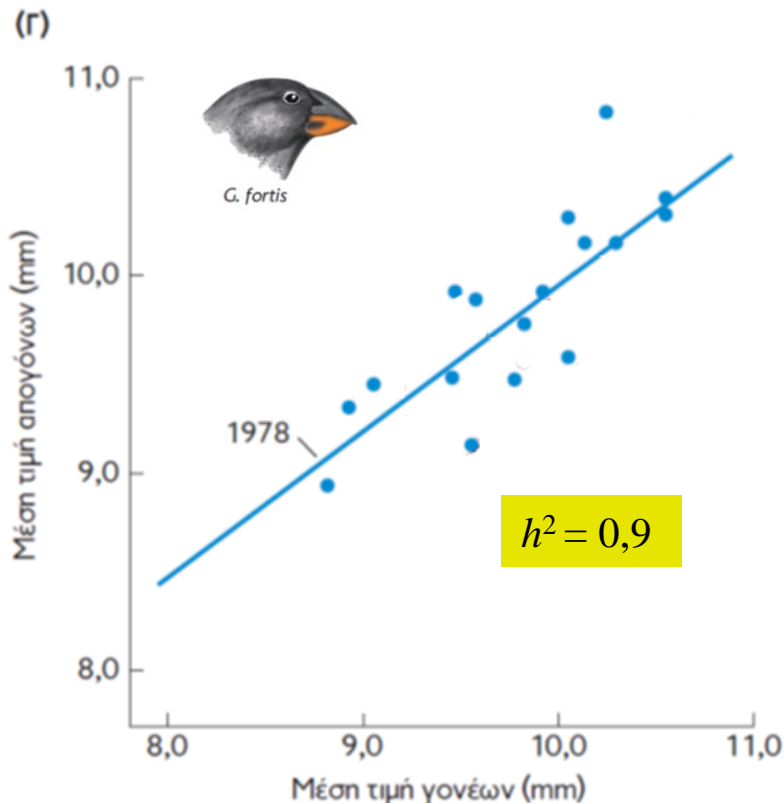
Η τιμή $h^2 = 1$ είναι θεωρητική

Οι μέγιστες τιμές του συντελεστή κληρονομικότητας σε ποσοτικά γνωρίσματα είναι $\sim 0,8$

Οι συνήθεις τιμές του συντελεστή κληρονομικότητας σε ποσοτικά γνωρίσματα είναι $0,2 - 0,6$

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ (h^2)

h^2



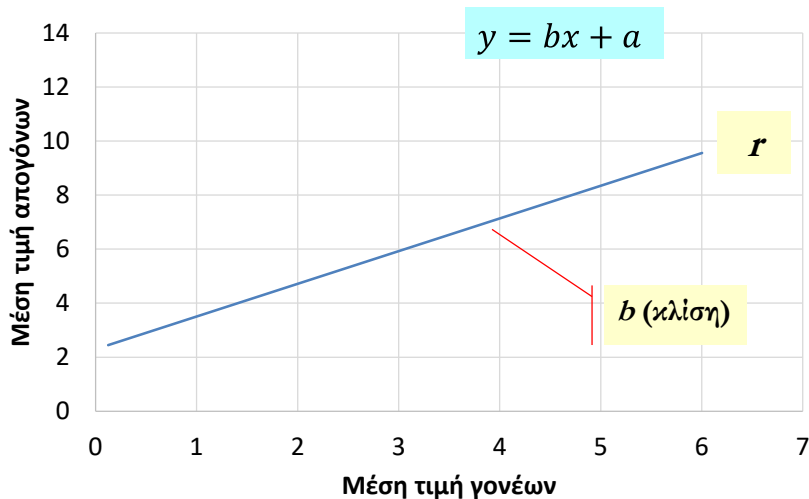
Η τιμή $h^2 = 0,9$ για το πλάτος στο ράμφος των σπίνων *Geospiza fortis* είναι επισφαλής.

ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

Ο συντελεστής κληρονομικότητας υποδηλώνει:

- Την πιθανότητα μεταβολής του γνωρίσματος στους απογόνους μετά από επιλογή στους γονείς και παίρνει τιμές 0 έως 1
- Σε ποιο βαθμό οι μέσες τιμές των απογόνων συγκλίνουν ή αποκλίνουν από τη γραμμή συμμεταβολής της συσχέτισής τους με τις μέσες τιμές των γονέων (το r προσεγγίζει την τιμή 1 με απόλυτη σύγκλιση και την τιμή 0 με μεγάλη απόκλιση)
- Σε ποιο βαθμό το γνώρισμα επηρεάζεται από το περιβάλλον (όσο μικρότερος τόσο μεγαλύτερη η επίδραση του περιβάλλοντος)

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ vs ΔΙΑΒΑΘΜΙΣΗ



$b = \beta =$ συντελεστής διαβάθμισης

$r = h^2 =$ συντελεστής κληρονομικότητας

Το β μπορεί να πάρει οποιαδήποτε τιμή (θετική ή αρνητική) και έχει μονάδες (μετράει τις μονάδες μεταβολής του γνωρίσματος στους απογόνους για κάθε μονάδα μεταβολής στους γονείς)

Το h^2 ΔΕΝ έχει μονάδες, παίρνει τιμές 0 έως +1 και εκτιμάει την συνέπεια μεταβολής του γνωρίσματος στους απογόνους όταν μεταβάλλεται στους γονείς (βαθμός ομοιότητας γονέων – απογόνων)

ΣΥΝΟΨΗ_1

- Τα ποσοτικά γνωρίσματα εξελίσσονται δραστικά ακόμη και απουσία μεταλλάξεων λόγω πολλών γενετικών τόπων. Αλλαγές στις συχνότητες των αλληλομόρφων διαφοροποιούν δραστικά τις συχνότητες των γονότυπων
- Το περιβάλλον ασκεί καταλυτική πίεση για επιλογή στα ποσοτικά γνωρίσματα του πληθυσμού
- Το ενδεχόμενο εξέλιξης εξαρτάται από τη διαχρονική πίεση του κρίσιμου περιβαλλοντικού παράγοντα που μπορεί να οδηγήσει σε **μόνιμη μεταβολή**
- Η κατευθύνουσα επιλογή συμβάλλει σε εξέλιξη όταν μεταβάλλεται η μέση τιμή του πληθυσμού είτε θετικά είτε αρνητικά
- Η σταθεροποιούσα επιλογή & εξέλιξη μειώνει τη διακύμανση του πληθυσμού χωρίς να μεταβάλλεται η μέση τιμή του
- Η πίεση επιλογής σε ποσοτικά γνωρίσματα ενδέχεται να συμβάλλει ταυτόχρονα σε κατευθύνουσα και σταθεροποιούσα εξέλιξη
- Η διασπαστική εξέλιξη είναι απόρροια αμφίδρομης κατευθύνουσας επιλογής που οδηγεί σε αποκλίνοντα peaks της συνάρτησης αρμοστικότητας
- Η πίεση επιλογής μπορεί να ασκείται ταυτόχρονα σε περισσότερα του ενός ποσοτικά γνωρίσματα και να συμβάλλει σε διαφορετικές κατευθύνσεις εξέλιξης

ΣΥΝΟΨΗ_2

- Ο συντελεστής της γραμμικής συσχέτισης (r) μεταξύ απογόνων και γονέων ως προς το γνώρισμα αποτελεί μέτρο του συντελεστή κληρονομικότητας (h^2) του γνωρίσματος
- Ο συντελεστής κληρονομικότητας (h^2) εκφράζει την πιθανότητα η επιλογή να οδηγήσει σε εξέλιξη (ο επιλεγόμενος γονότυπος να επικρατήσει στον πληθυσμό)
- Ο συντελεστής συμμεταβολής (b) της γραμμικής συσχέτισης μεταξύ απογόνων και γονέων ως προς το γνώρισμα αποτελεί μέτρο του συντελεστή διαβάθμισης επιλογής (β) για το γνώρισμα
- Ο συντελεστής διαβάθμισης επιλογής (β) εκφράζει το μέσο ρυθμό μεταβολής του γνωρίσματος σε σχέση με την πίεση επιλογής (\approx μονάδες μεταβολής στους απογόνους ανά μονάδα μεταβολής στους γονείς)

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Σε ένα πληθυσμό η συχνότητα των αλληλομόρφων είναι 0,3 για το A_1 και 0,7 για το A_2 . Η φαινοτυπική τους τιμή είναι 2 για το A_1 και 1 για το A_2 . Μετά από επιλεκτική πίεση υπέρ του αλληλομόρφου A_1 , η συχνότητά του γίνεται 0,9. Να βρεθεί η φαινοτυπική τιμή στον πληθυσμό πριν και μετά τη εξέλιξη
2. Στον πληθυσμό της άσκησης 1, εκτός από τα αλληλόμορφα τα αλληλόμορφα A_1 και A_2 στο γνώρισμα εμπλέκονται και τα αλληλόμορφα B_1 και B_2 , με φαινοτυπική τιμή 0 και 3, αντίστοιχα. Αν η συχνότητα τους αρχικά είναι 0,8 και 0,2, ενώ μετά την εξέλιξη μεταβάλλεται σε 0,4 και 0,6, να βρεθεί η φαινοτυπική τιμή στον πληθυσμό πριν και μετά τη εξέλιξη
3. Η συνολική γενετική διακύμανση για ένα γνώρισμα είναι 50 gr^2 , ο συντελεστής κληρονομικότητας υπό την ευρεία έννοια είναι $H^2=0,5$ και υπό τη στενή έννοια $h^2=0,4$, ποια είναι η συνολική φαινοτυπική διακύμανση και ποια τα συστατικά της; Σε ποια επίπεδα θεωρητικά κυμαίνεται η κληρονομικότητα του γνωρίσματος;
4. Το φυτικό είδος *Achillea milleflium* spp φύτεται σε διάφορα υψόμετρα μετά από προσαρμογή στο ύψος του φυτού. Σε πληθυσμό σε ενδιάμεσο υψόμετρο εκτιμήθηκε το μέσο ύψος 30 cm με τυπική απόκλιση 10,5 cm. α) Μετακινήθηκε σε μεγαλύτερο υψόμετρο και το ύψος του φυτού μετρήθηκε 20 cm με διακύμανση 49 cm^2 . β) Μετακινήθηκε και σε μικρότερο υψόμετρο και το ύψος φυτού διαφοροποιήθηκε σε 40 cm με διακύμανση 64 cm^2 . Τι είδους εξέλιξη/προσαρμογή παρατηρήθηκε;