

$(1-F)$	F
AA: p^2	AA: p
Aa: $2pq$	
aa: q^2	aa: q



Πληθυσμιακή και
Εξελικτική Γενετική

Απόκλιση από την τυχαία αναπαραγωγή

Αριστοτέλης Παπαγεωργίου, Τμ. ΜΒΓ ΔΠΘ, apapage@mbg.duth.gr

Αναπαραγωγικό σύστημα

- Ως τώρα χρησιμοποιήσαμε το μοντέλο όπου η αναπαραγωγή είναι τυχαία
 - Όλες οι δυνατές διασταυρώσεις είναι ισοπίθανες
- Απόκλιση από την τυχειότητα έχουμε όταν οι διασταυρώσεις δεν γίνονται μεταξύ τυχαίων ατόμων, αλλά μεταξύ ατόμων που έχουν μεγαλύτερη ή μικρότερη σχέση μεταξύ τους
 - 1η περίπτωση: ομομειξία (inbreeding)
 - 2η περίπτωση: ετερομειξία (outbreeding)
- Καμία από τις δύο περιπτώσεις δεν αλλάζει τη συχνότητα των αλληλομόρφων στους πληθυσμούς, αλλά αλλάζει τις συχνότητες των γενοτύπων στην επόμενη γενιά
 - Επηρεάζει την ανακατανομή των αλληλομόρφων (γαμετών) σε γονότυπους

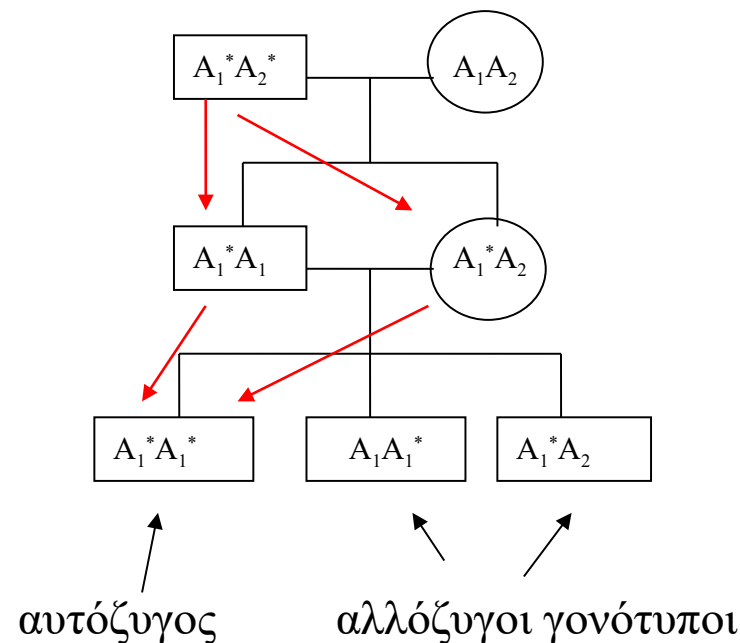
Ομομειξία

- Η διασταύρωση μεταξύ ατόμων που έχουν συγγενική σχέση μεταξύ τους
 - Στα ζώα εξαρτώνται από τη δυνατότητα ή μη της διασποράς και απομάκρυνσης από τον τόπο γέννησης
 - Στα φυτά από την απόσταση που μπορεί να μεταφερθεί η γύρη ή οι σπόροι
 - Σε μόνοικα ή κυρίως σε ερμαφρόδιτα φυτά, με αρσενικά και θηλυκά άνθη, υπάρχει η δυνατότητα **αυτογονιμοποίησης**
 - Ακραία περίπτωση είναι τα **κλειστόγαμα** φυτά, όπου η γονιμοποίηση γίνεται μέσα στο άνθος που δεν ανοίγει ποτέ



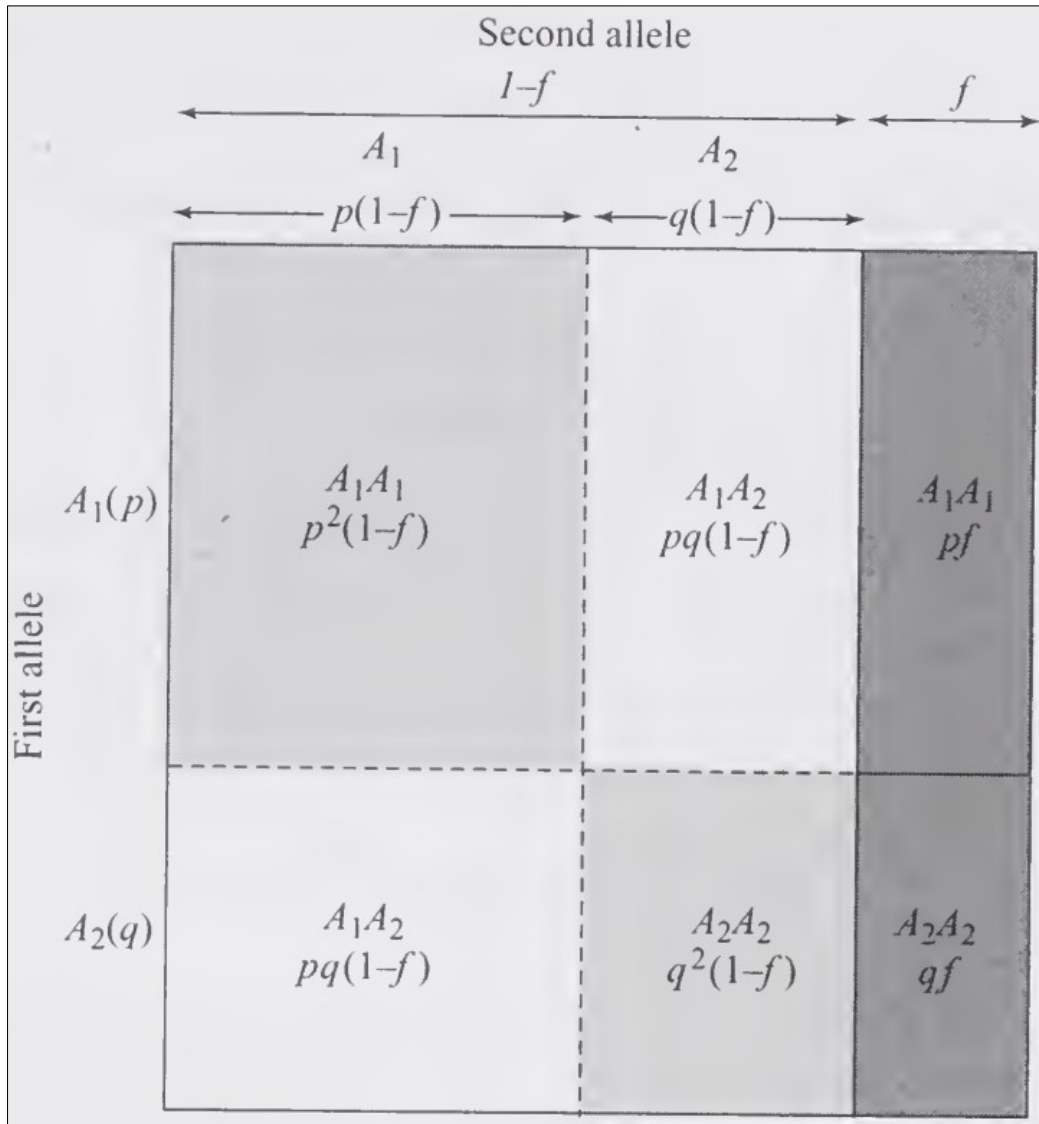
Αυτόζυγοι και αλλόζυγοι γονότυποι

- Τα αλληλόμορφα ενός γονιδίου ενός ομόζυγου ατόμου μπορεί να είναι:
 - **identical by descent** (IBD): «όμοια εκ καταγωγής»
 - να αποτελούν δηλαδή αντίγραφα του ίδιου γονιδίου ενός προγονικού ατόμου (αυτόζυγος γονότυπος)
 - **identical in state** (IBS): «όμοια εκ φύσεως»
 - να είναι όμοια αλλά να έχουν προέλθει από διαφορετικές πηγές (αλλόζυγος γονότυπος-έτσι χαρακτηρίζονται και οι ετεροζυγώτες)



Συντελεστής ομοειξίας f

- Ας ορίσουμε ως **συντελεστή ομοειξίας f** την πιθανότητα ότι δύο αλληλόμορφα που βρίσκονται στον ίδιο γονότυπο να είναι ίδια λόγω καταγωγής
 - Είναι δηλαδή και τα δύο αντίγραφα ενός αλληλομόρφου ενός κοινού προγόνου
- Ας υποθέσουμε ότι επιλέγουμε τυχαία ένα αλληλόμορφο (A με συχνότητα p) από τη γονιδιακή δεξαμενή ενός πληθυσμού
 - Η πιθανότητα το πρώτο αλληλόμορφο που επιλέγουμε να είναι A είναι p
 - Η πιθανότητα και το δεύτερο αλληλόμορφο να είναι A λόγω καταγωγής είναι pf



Συντελεστής ομοειξίας f

Αναλογία ομόζυγων γονοτύπων που προκύπτουν από IBD (σκύρα περιοχή) και ομόζυγων από IBS (λιγότερο σκούρα περιοχή)

Philip W. Hedrick. Genetics of Populations, 4th Edition (2010)

Συντελεστής ομοειξίας f



Sewall
Wright

- Στον γνωστό υποθετικό πληθυσμό με τα δύο αλληλόμορφα ισχύει:

$$P = p^2 + fpq$$

$$H = 2pq - 2fpq$$

$$Q = q^2 + fpq$$

$(1-F)$	F
AA: p^2	AA: p
Aa: $2pq$	
aa: q^2	aa: q

- Το πρώτο σκέλος κάθε σχέσης είναι η αναμενόμενη συχνότητα HW και το δεύτερο η απόκλιση λόγω ομοειξίας

Συντελεστής ομοειξίας f

- Από τη σχέση $H = 2pq - 2fpq$ λύνουμε ως προς f

$$f = 1 - \frac{H}{2pq}$$



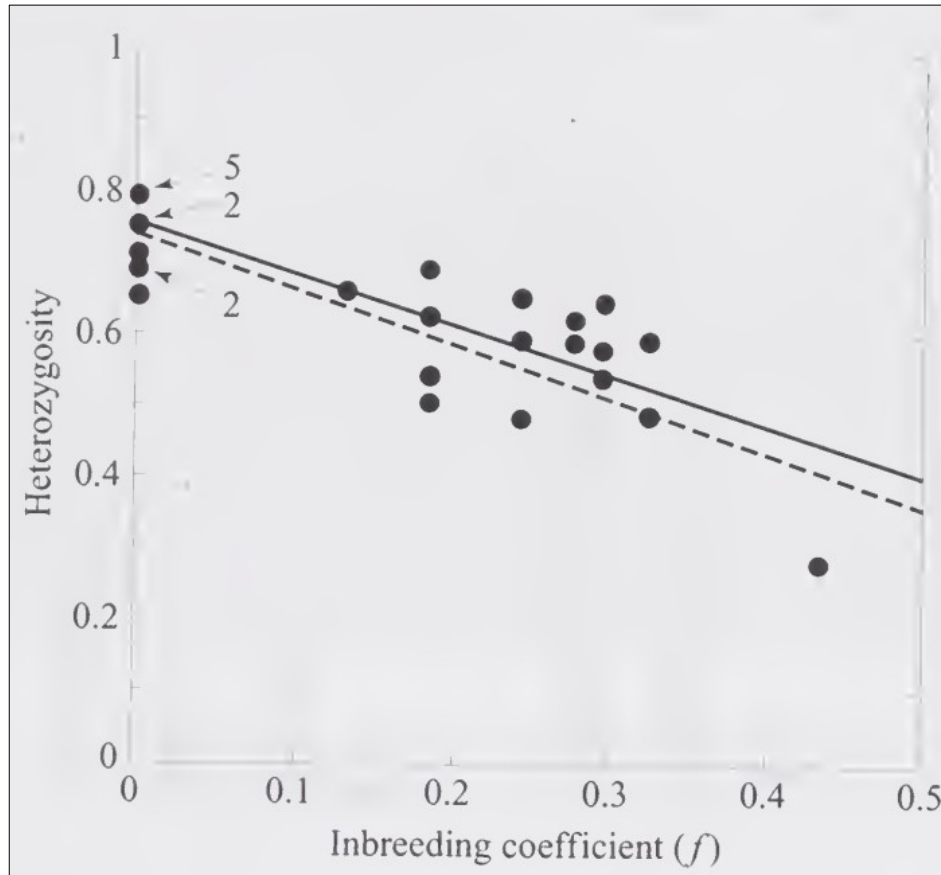
Σας θυμίζει κάτι αυτό;

- Ο συντελεστής ομοειξίας υπολογίζεται από τη σύγκριση παρατηρούμενης και αναμενόμενης ετεροζυγωτίας

Ομομειξία και ετεροζυγωτία

- Η ομομειξία αυξάνει τη συχνότητα των ομόζυγων γονότυπων και μειώνει αυτή των ετερόζυγων
 - Για το λόγο αυτό, σε ομομεικτικούς πληθυσμούς υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα εμφάνισης κληρονομικών ασθενειών
 - Οι συχνότητες των αλληλομόρφων δεν μεταβάλλονται
- Στην αυτογονιμοποίηση (φυτά), η ετεροζυγωτία μειώνεται κατά $1/2$ κάθε γενιά
 - Μετά από 6 γενιές, θεωρούμε ότι οι απόγονοι είναι πλήρως ομόζυγοι σε όλα τα γονίδια

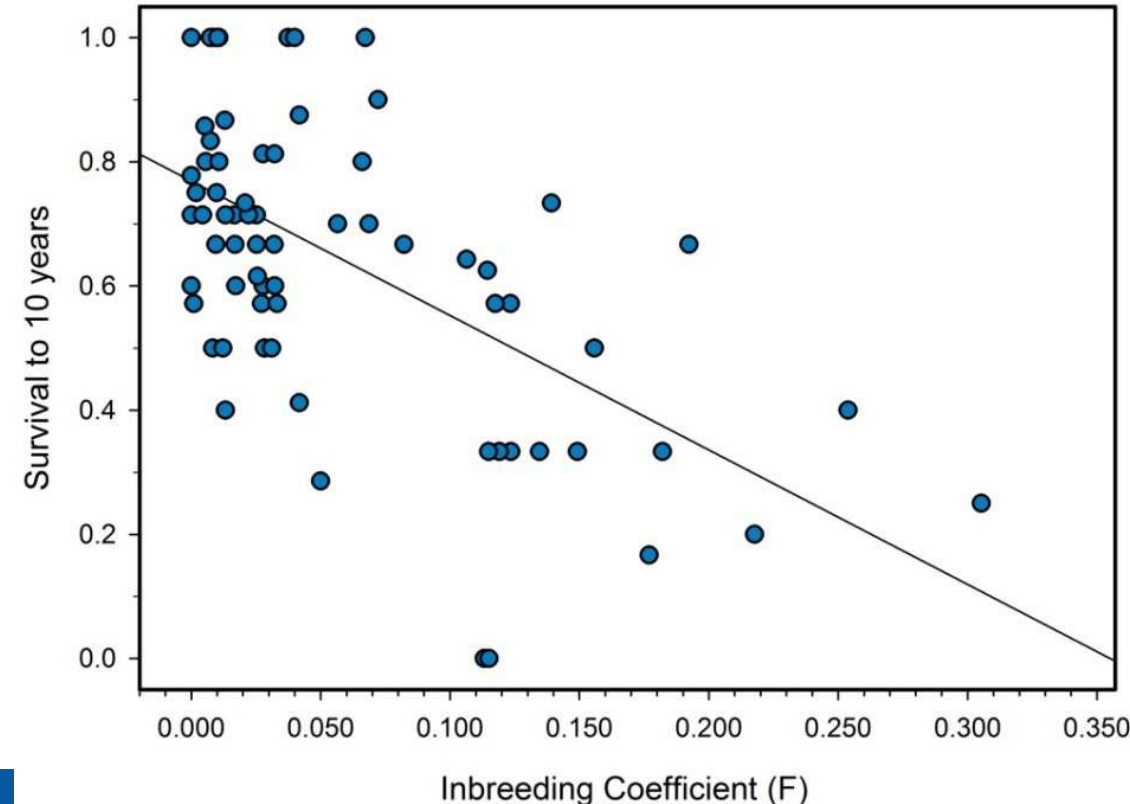
Ομοειξία και ετεροζυγωτία



Ετεροζυγωτία σε 29 μικροδορυφορικούς τόπους για 29 αιχμάλωτους λύκους στην Σκανδιναβία με γνωστούς συντελεστές ομοειξίας (από Ellegren, 1999). Η συμπαγής γραμμή είναι η παλινδρόμηση της παρατηρούμενης ατομικής ετεροζυγωτίας στο f και η διακεκομμένη γραμμή είναι η αναμενόμενη σχέση.

Philip W. Hedrick. Genetics of Populations, 4th Edition (2010)

Ομοειξία και κληρονομικές ασθένειες



- Survival and inbreeding coefficient (F) of offspring of 71 marriages from the Habsburg royal dynasty

Gonzalo Alvarez, Celsa Quinteiro and Francisco C. Ceballos (2011). Inbreeding and Genetic Disorder, Advances in the Study of Genetic Disorders, Dr. Kenji Ikehara (Ed.), ISBN: 978-953-307-305-7

Ομοειξία και κληρονομικές ασθένειες

TABLE 8.1 The ratio of the proportion of recessives with a given inbreeding coefficient (f) to the Hardy–Weinberg proportion of recessives for several allele frequencies.

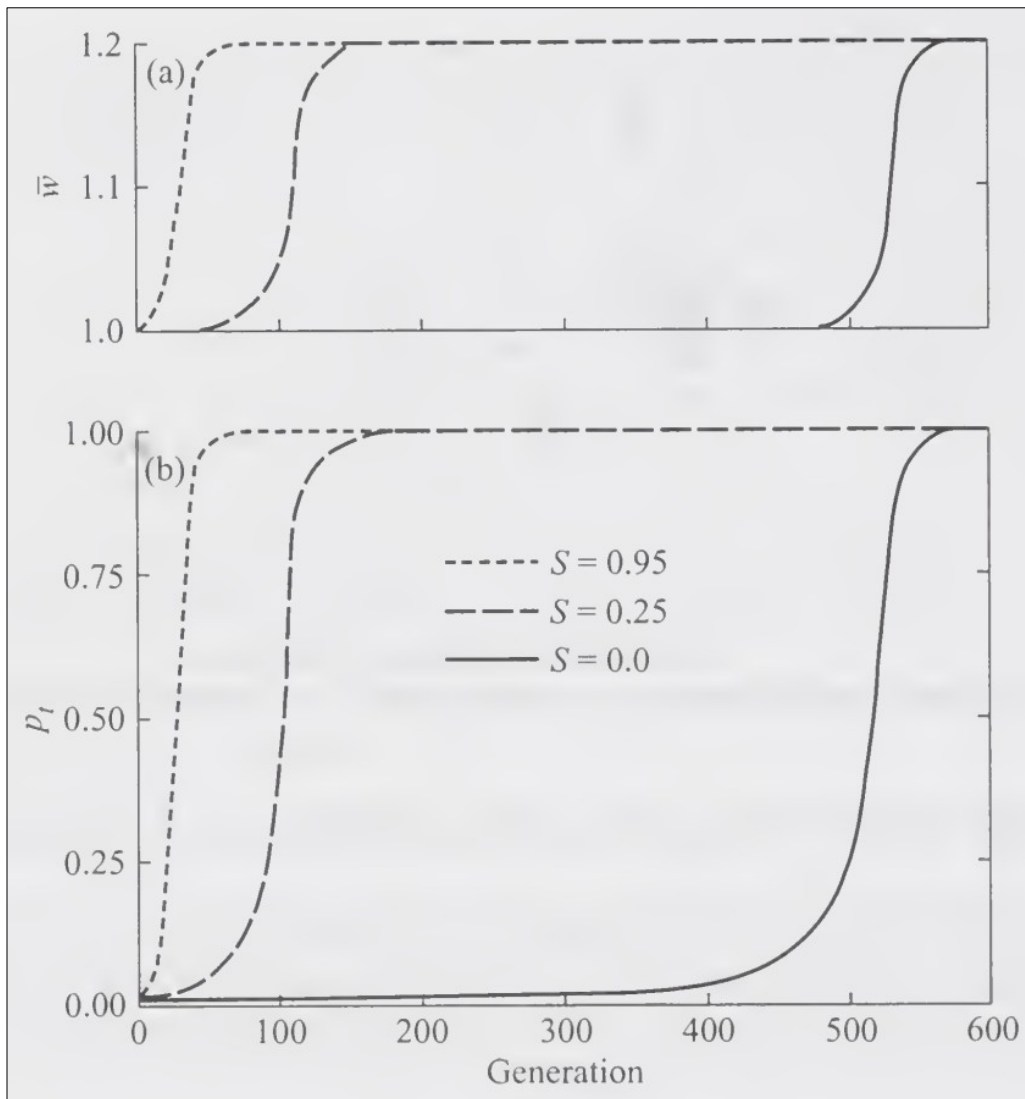
q	f		
	$\frac{1}{32}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{8}$
0.001	32.2	63.4	125.9
0.025	13.5	25.9	50.9
0.01	4.1	7.2	13.4
0.1	1.3	1.6	2.1
0.5	1.0	1.0	1.1

Philip W. Hedrick.
Genetics of
Populations, 4th
Edition (2010)

Ομομειξία και φυσική επιλογή

- Η ομομειξία **επιταχύνει** την κατευθύνουσα επιλογή και οδηγεί σε ταχεία παγίωση (καθιέρωση) του αλληλομόρφου που υπερέχει προσαρμοστικά
 - Επειδή η ομομειξία μειώνει την ετεροζυγωτία και έτσι τα αλληλόμορφα που υστερούν δεν μπορούν να παραμείνουν στον πληθυσμό σε ετερόζυγη κατάσταση
- Στην περίπτωση της υπερκυριαρχίας, η ομομειξία **επιβραδύνει** τη συνολική προσαρμογή των πληθυσμών
 - Επειδή η ομομειξία μειώνει τους ετεροζυγώτες, που έχουν υψηλή αρμοστικότητα

Ομομειξία και φυσική επιλογή



Αλλαγές στη μέση αρμοστικότητα (a) και στη συχνότητα του αλληλομόρφου που ευνοείται από την φυσική επιλογή (β), όταν υπάρχει επιλογή ενάντια στο υπολειπόμενο με $s=0.2$, αρχική συχνότητα του αλληλομόρφου 0.01 και όταν υπάρχει μερική αυτογονιμοποίηση (S) 0.0, 0.25 και 0.95 αντίστοιχα.

Η ομομειξία **επιταχύνει** την κατευθύνουσα επιλογή.

Philip W. Hedrick. Genetics of Populations, 4th Edition (2010)

Population Genetics Explorer

<https://media.hhmi.org/biointeractive/click/population-genetics-explorer/introduction>