

Ποσοτική Γενετική

ΒΕΛΤΙΩΣΗ & ΠΡΟΣΤΑΣΙΑ ΔΑΣΟΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΠΟΡΩΝ



Σύνοψη

Τα γνωρίσματα που παρατηρούμε (φαινότυπος) είναι η συνδυασμένη έκφραση του γενοτύπου και του περιβάλλοντος

Τα γονίδια κληρονομούνται ακολουθώντας συγκεκριμένους νόμους

- Οι νόμοι αυτοί ισχύουν για όλα τα γονίδια όλων των οργανισμών

Στους πληθυσμούς, οι συχνότητες των αλληλομόρφων και των γενοτύπων χαρακτηρίζουν τη γενετική ποικιλότητα

Η γενετική σύσταση των πληθυσμών αλλάζει από γενιά σε γενιά σε μια διαδικασία που λέγεται εξέλιξη

- Υπάρχουν 5 εξελικτικές δυνάμεις που δρουν ταυτόχρονα και καθορίζουν την πορεία της γενετικής δομής των πληθυσμών και των ειδών: μετάλλαξη, επιλογή, ροή γονιδίων, εκτροπή και αναπαραγωγή

Ποσοτικά χαρακτηριστικά

Στη φύση, η ποικιλότητα που παρατηρούμε συνήθως δεν είναι διακριτή, αλλά συνεχής. Δεν περιγράφεται μέσα από κλάσεις ποιοτικών χαρακτήρων, αλλά μέσα από μετρήσεις ποσοτικού χαρακτήρα

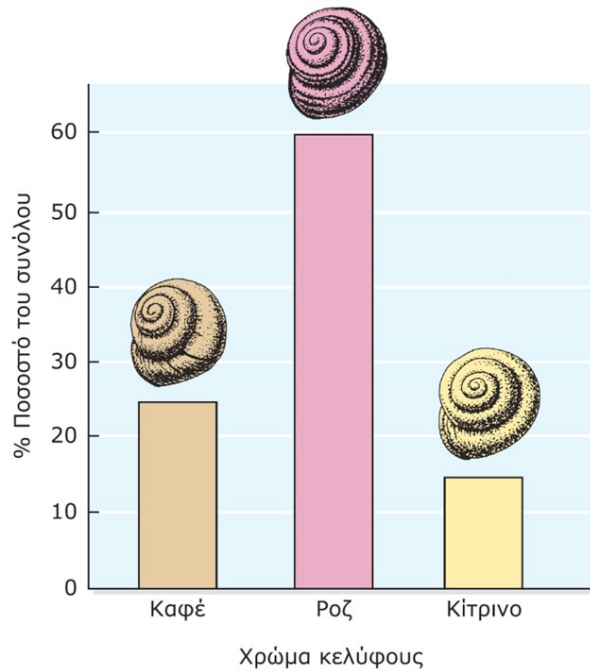
- Εμφανίζονται πολλές ενδιάμεσες τιμές

Ποσοτικοί είναι σχεδόν όλοι οι σημαντικοί χαρακτήρες για τη δασοπονία, όπως το ειδικό βάρος του ξύλου, η στηθαία διάμετρος, η παραγωγή ρητίνης, το ύψος, ο όγκος, ο ρυθμός φωτοσύνθεσης, οι διαστάσεις των φύλλων, το βάρος των σπερμάτων, κ.α.

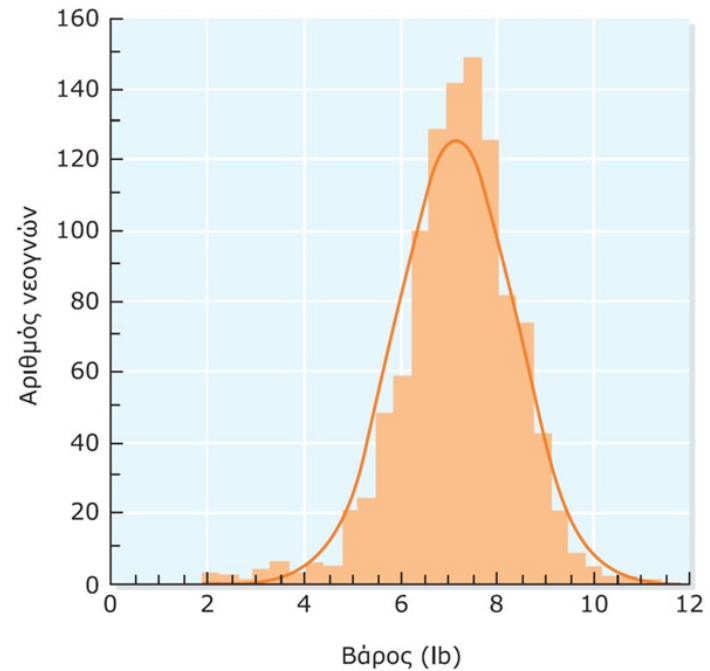
Ο καλύτερος τρόπος για να εκφράσουμε τα χαρακτηριστικά αυτά είναι η χρήση μιας ποσοτικής κλίμακας, π.χ. του μέτρου, ή του χιλιόγραμμου

Ποιοτικά και ποσοτικά γνωρίσματα

Χρώμα κελύφους στο σαλιγκάρι
Ceraea nemoralis



Βάρος νεογνών – ποσοτικό γνώρισμα



Πηγή: Russel (2009)

Ποσοτικά γνωρίσματα

Τα ποσοτικά χαρακτηριστικά δεν ακολουθούν κάποιο διαφορετικό γενετικό μηχανισμό

- Οι νόμοι του Mendel ισχύουν σε όλα τα γονίδια

Στα ποσοτικά γνωρίσματα δεν παρατηρούνται οι γνωστές μενδελικές αναλογίες στους απογόνους των διασταυρώσεων

- Παρατηρούμε το σύνολο της δράσης πολλών γονιδίων με μενδελική δράση

Οι λόγοι που οι νόμοι του Mendel δεν μπορούν να παρατηρηθούν άμεσα στα αποτελέσματα των ποσοτικών χαρακτηριστικών είναι:

- Η δράση πολλών γονιδίων για το ίδιο χαρακτηριστικό
- Η επίδραση του περιβάλλοντος

Ισχύουν και τα δύο αίτια ταυτόχρονα

Επίδραση πολλαπλών γονιδίων

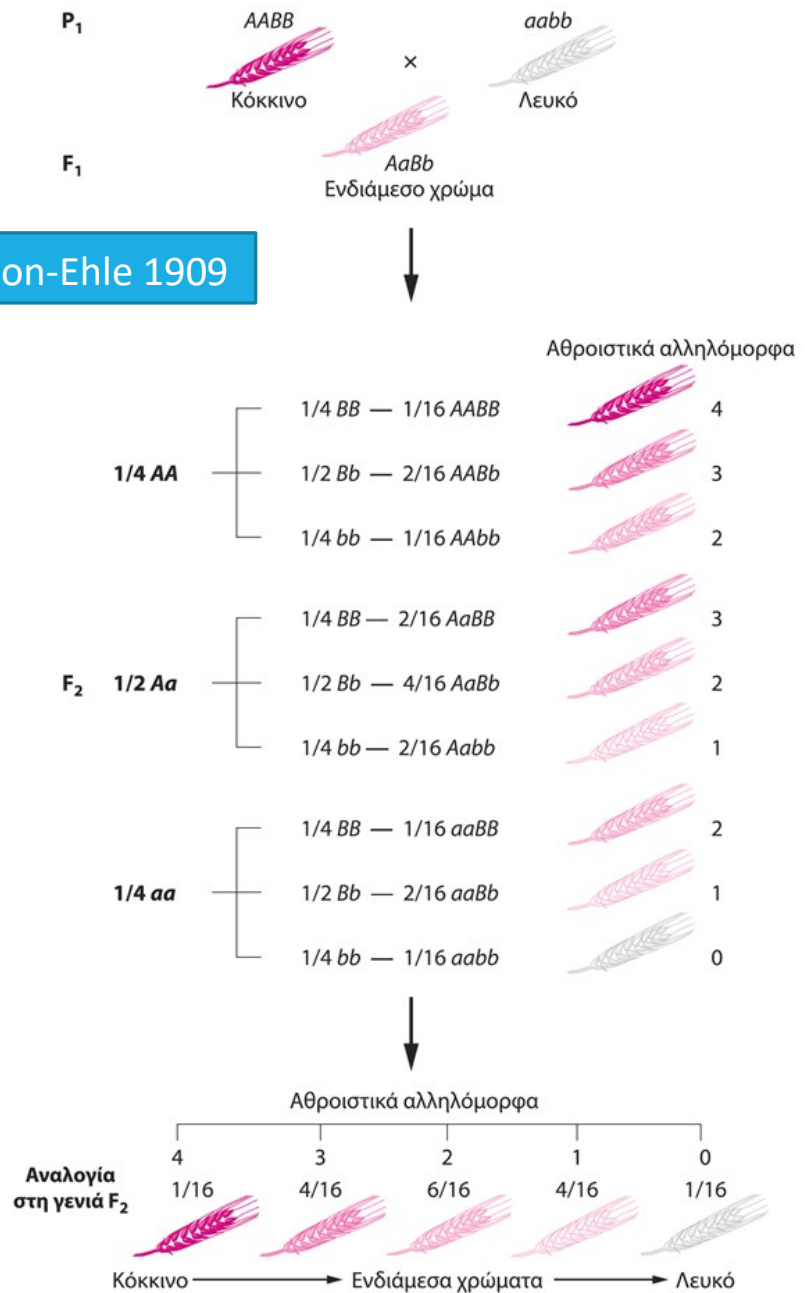
Φαινοτυπική παραλλακτικότητα στο χρώμα των σπόρων του σιταριού στην F2 γενιά

Τα γονίδια A και B έχουν από δύο αλληλόμορφα σε ενδιάμεση κυριαρχία, ενώ επιδρούν ταυτόχρονα στον χαρακτήρα

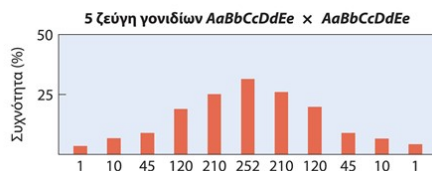
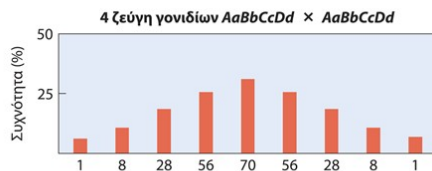
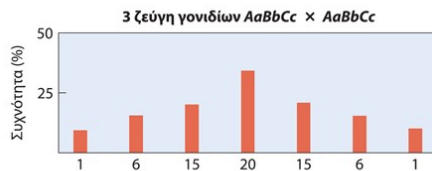
Αθροιστική δράση των γονιδίων

Το κάθε γονίδιο χωριστά ακολουθεί τους νόμους του Mendel

Πείραμα Nilsson-Ehle 1909



Συχνότητες εμφάνισης διακριτών κλάσεων



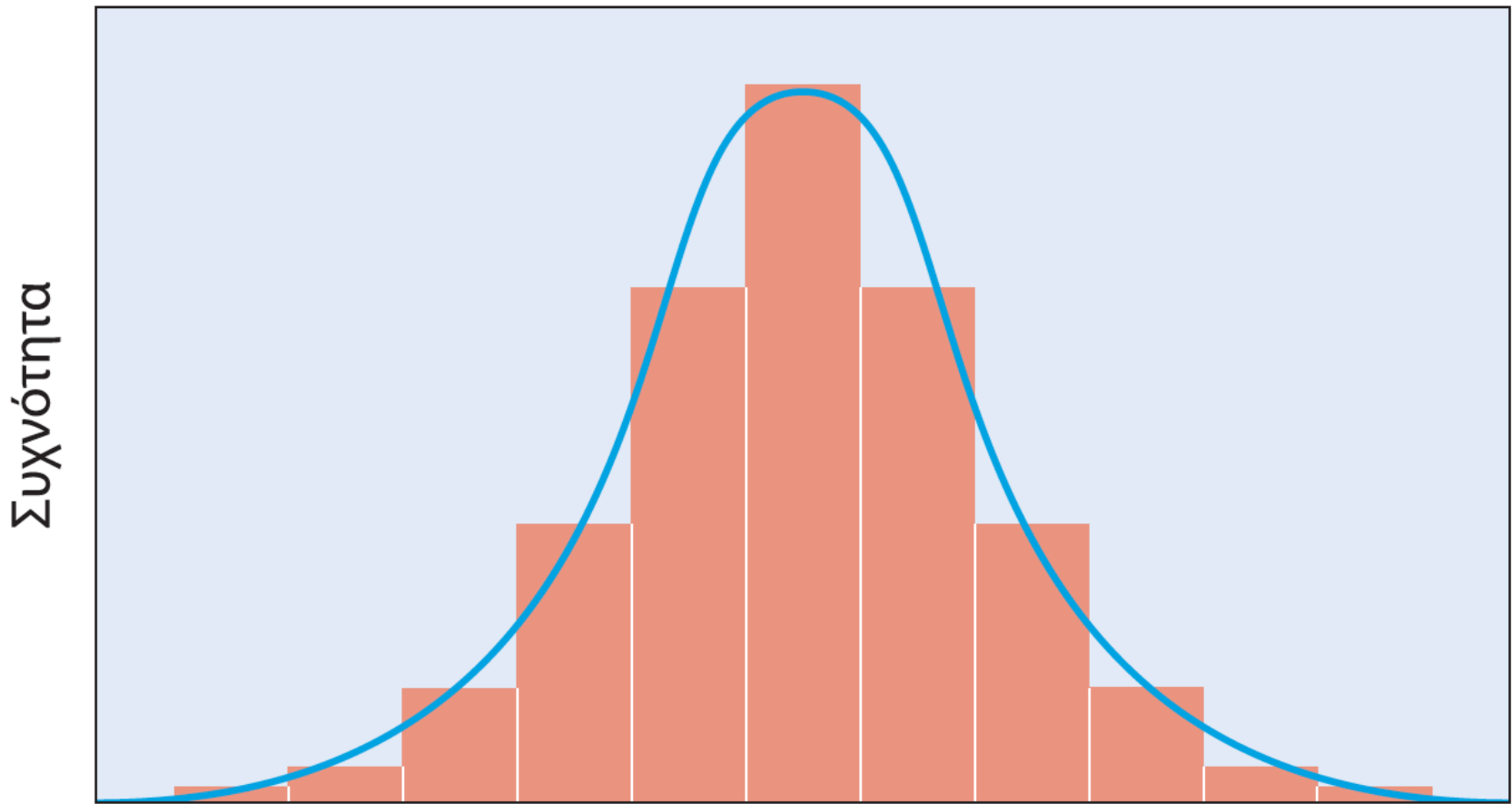
Συχνότητες εμφάνισης γενετικά διακριτών κλάσεων από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων ατόμων για 1-5 ζεύγη αλληλομόρφων

Κάθε φαινότυπος προκύπτει από διαφορετικό αριθμό αθροιστικών αλληλομόρφων

Η σύνθετη κληρονομία ενός χαρακτήρα από πολλά γονίδια οδηγεί σε μια συνεχή φαινοτυπική κατανομή

- Κανονική κατανομή

Πηγή:
Klug et al.
(2017)



Φαινοτυπικές κλάσεις

Πηγή: Klug et al. (2017)

Επίδραση πολλαπλών γονιδίων στο φαινότυπο

Κανονική κατανομή συχνοτήτων, που εμφανίζει τη χαρακτηριστική κωδωνοειδή καμπύλη

Πολυγονιδιακή υπόθεση



Οι William Bateson και G. Udny Yule διατύπωσαν την πολυπαραγοντική ή **πολυγονιδιακή** υπόθεση της κληρονομικότητας

- Πολλά γονίδια, που ακολουθούν τους νόμους του Mendel, συνεισφέρουν στο φαινότυπο με **αθροιστικό τρόπο**
- Βασίστηκε στα αποτελέσματα του πειράματος του Nilsson-Ehle

Η ποσοτική ποικιλότητα είναι αποτέλεσμα της δράσης πολλών επιμέρους γονιδίων, όπου το καθένα έχει πολύ μικρή επίδραση στην έκφραση του χαρακτηριστικού αυτού

- Έχει αποδειχτεί ότι αυτό δεν ισχύει πάντα

Για παράδειγμα, η αύξηση ενός δέντρου επηρεάζεται από πολλές φυσιολογικές παραμέτρους (φωτοσύνθεση, αναπνοή), που συνολικά εμπλέκει πολλές βιοχημικές διαδικασίες που με τη σειρά τους ελέγχονται από πολλά γονίδια

- Πειραματικά, δεν βρέθηκαν ποτέ «πολυγονίδια»

Περιβαλλοντική επίδραση

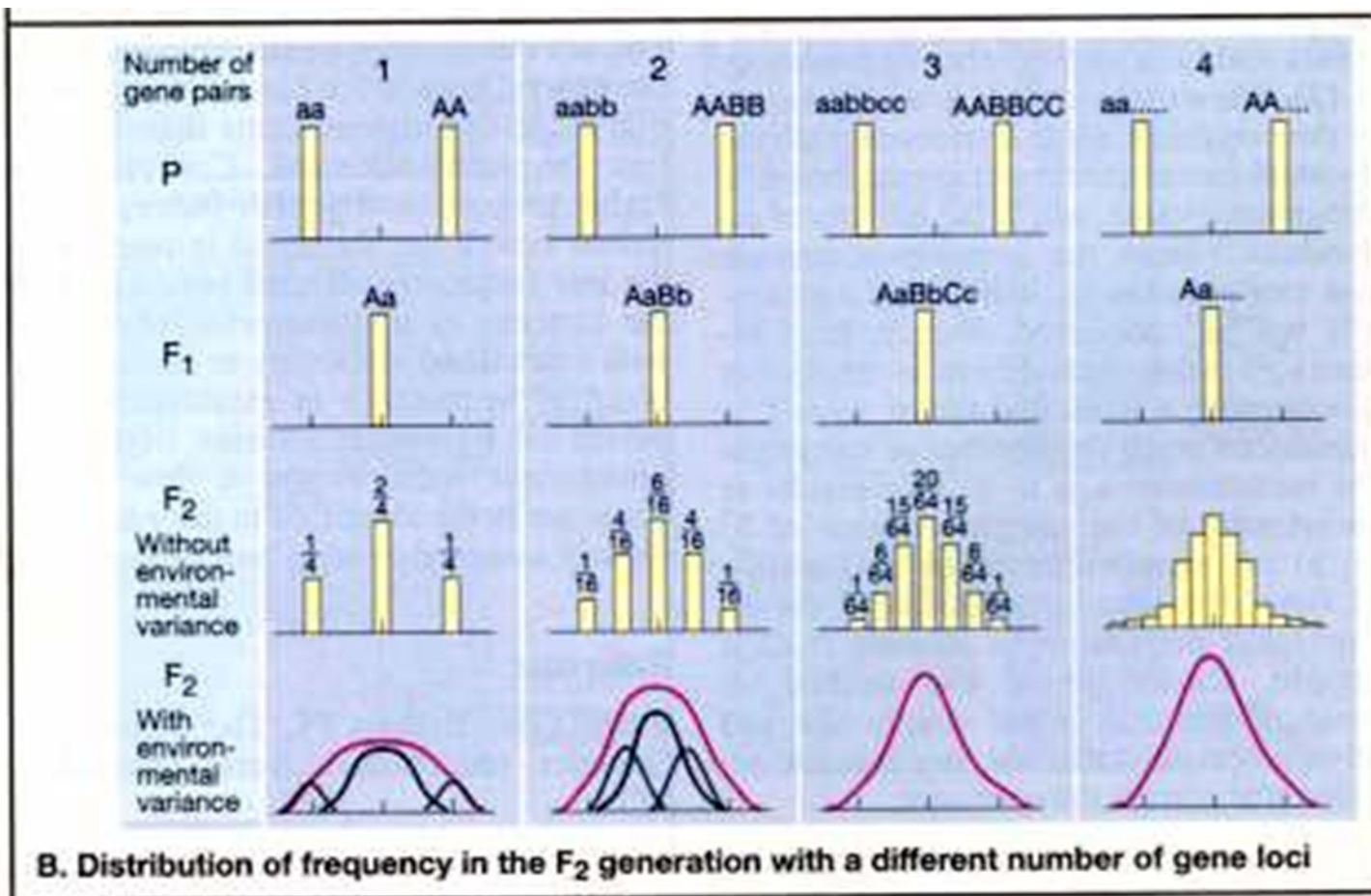
Από μελέτες ποσοτικών γνωρισμάτων σε φυτά με τον ίδιο γονότυπο, έχει βρεθεί ότι οι φαινοτυπικές διαφορές μεταξύ γονοτύπων είναι μικρές σε σχέση με τις διαφορές που εμφανίζουν στο φαινότυπό τους άτομα του ίδιου γενότυπου

- Υπάρχει ποικιλότητα ανάμεσα στους φαινότυπους του ίδιου γενότυπου

Μπορεί να οδηγηθούμε σε συνεχή κανονική κατανομή από την επίδραση του περιβάλλοντος

- Ακόμα και αν υπάρχει μόνο ένα γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτηριστικό

Η διαφοροποίηση των ποσοτικών από τους ποιοτικούς χαρακτήρες δεν είναι μόνο θέμα αριθμού γονιδίων που ελέγχουν ένα χαρακτήρα, αλλά και θέμα περιβάλλοντος και της επίδρασής του στις εκφράσεις των γονοτύπων



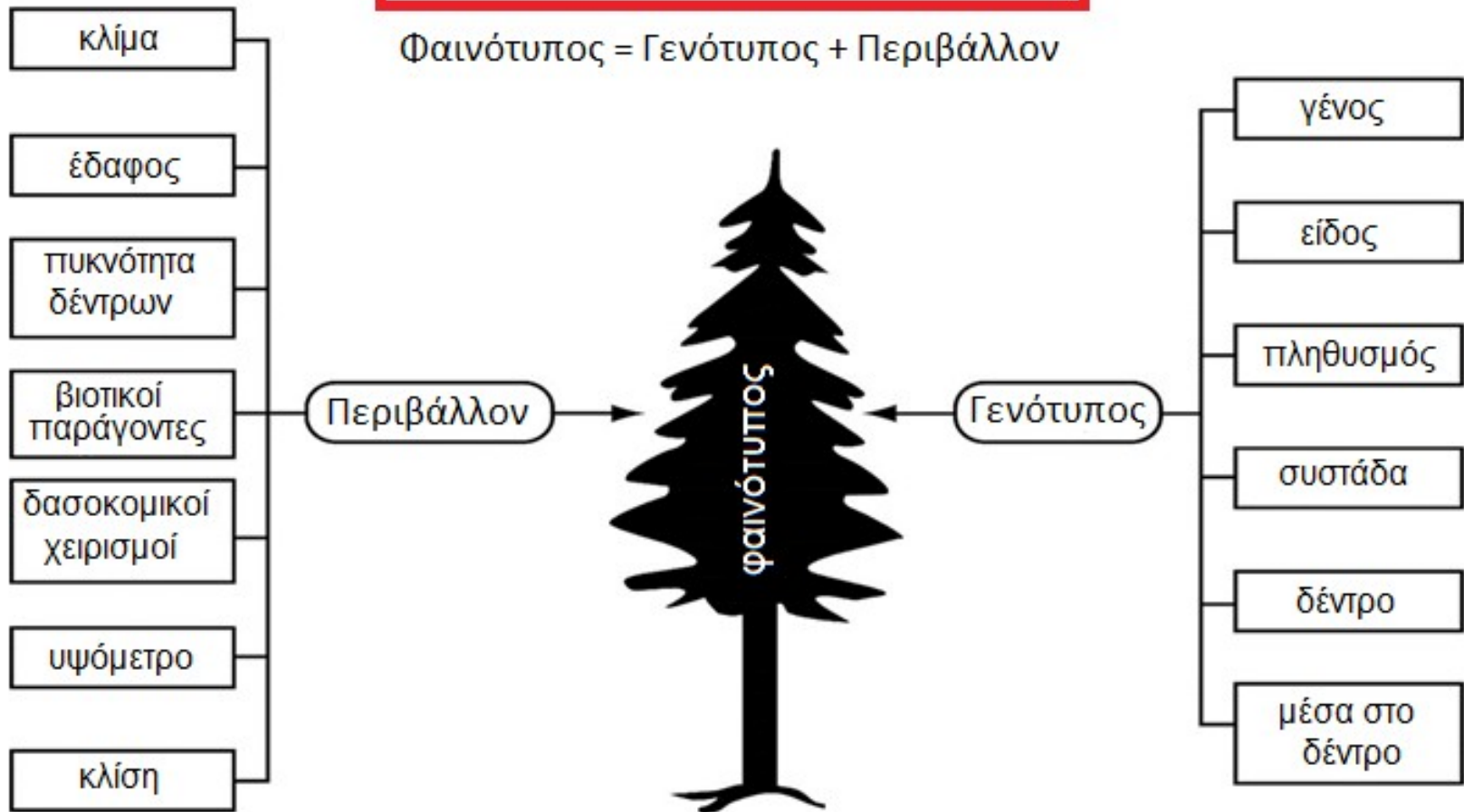
Ποσοτικά γνωρίσματα

Η διακύμανση του φαινοτύπου καθορίζεται τόσο από τον αριθμό των γονιδίων, όσο και από την επίδραση του περιβάλλοντος, με τη δεύτερη να είναι πολύ ισχυρή

$$P=G+E$$

Phenotype = Genotype + Environment

Φαινότυπος = Γενότυπος + Περιβάλλον



Φαινότυπος – νόρμα αντίδρασης

Ο κάθε φαινότυπος περιέχει την πληροφορία του γονοτύπου και την επίδραση του περιβάλλοντος

- Μόνο η πληροφορία του γονοτύπου περνά στην επόμενη γενιά
- Στα ποσοτικά γνωρίσματα, η επίδραση του περιβάλλοντος είναι σημαντική

$$P=G+E$$

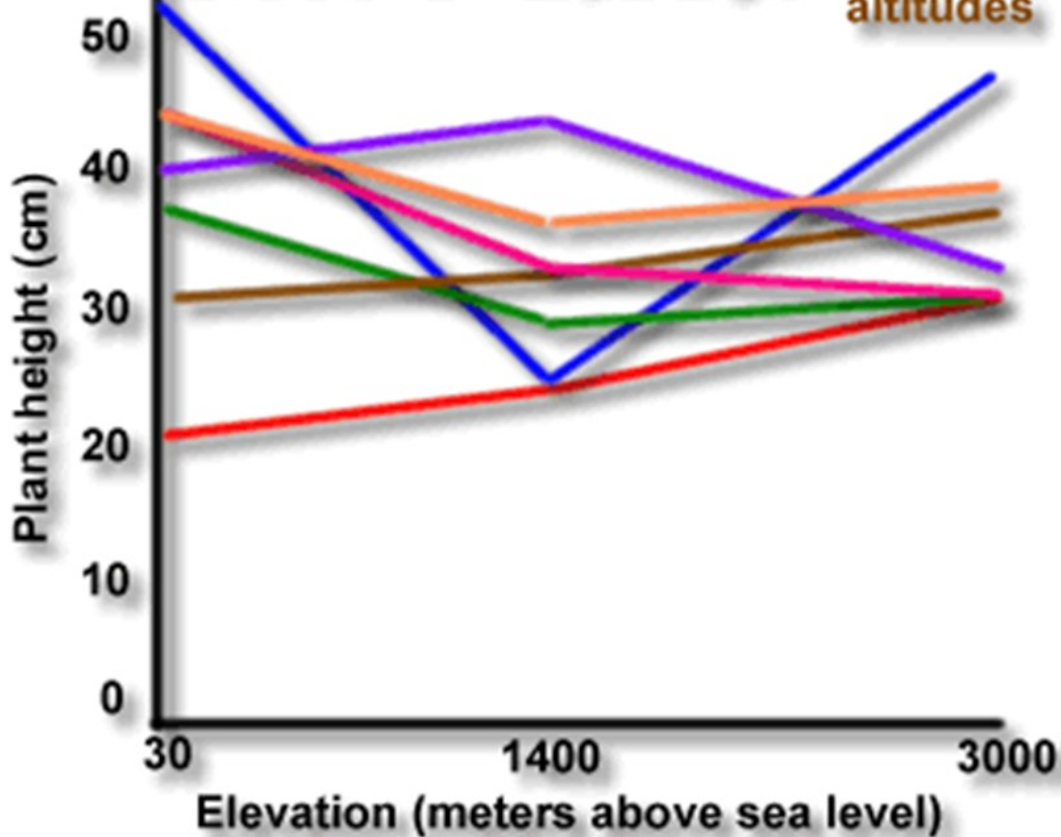
- P = φαινότυπος, G = γονότυπος, E = περιβάλλον

Για κάθε γονότυπο, η επίδραση του περιβάλλοντος δημιουργεί πολλούς φαινότυπους

- Ο κάθε γονότυπος δεν συνδέεται άμεσα με κάποιο φαινότυπο, αλλά με ένα σύνολο φαινοτύπων

Το σύνολο των φαινοτύπων που αντιστοιχούν σε ένα γονότυπο λέγεται **νόρμα αντίδρασης** (reaction norm) του γονότυπου αυτού

The norms of reaction for cuttings from seven different *Achillea* plants grown at three altitudes



Νόρμα αντίδρασης σε διαφορετικά υψόμετρα

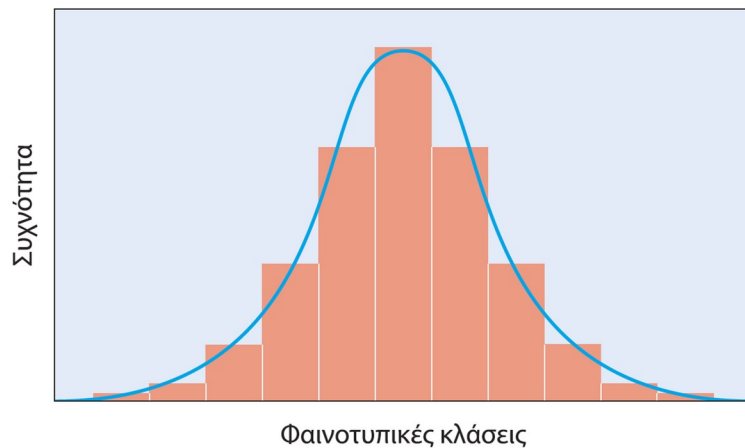
Δοκιμάστηκαν φυτά από 7 κλώνους του φυτού *Achillea* σε τρία διαφορετικά υψόμετρα. Παρά τη γενετική ομοιομορφία του κάθε γενότυπου, σε κάθε υψόμετρο υπήρχε διαφορετικός φαινότυπος



Φυτείες δέντρων με έναν κλώνο

Φυτεία παραγωγής χαρτοπολτού με έναν κλώνο ευκαλύπτου. Όλα τα φυτά της ώριμης φυτείας έχουν τον ίδιο γονότυπο. Οι διαφορές των φαινοτύπων των δέντρων οφείλονται σε περιβαλλοντική ετερογένεια μέσα στη φυτεία.

Μελέτη ποσοτικών γνωρισμάτων



Έλλειψη καθαρού συσχετισμού μεταξύ γονότυπου και φαινότυπου στα ποσοτικά χαρακτηριστικά

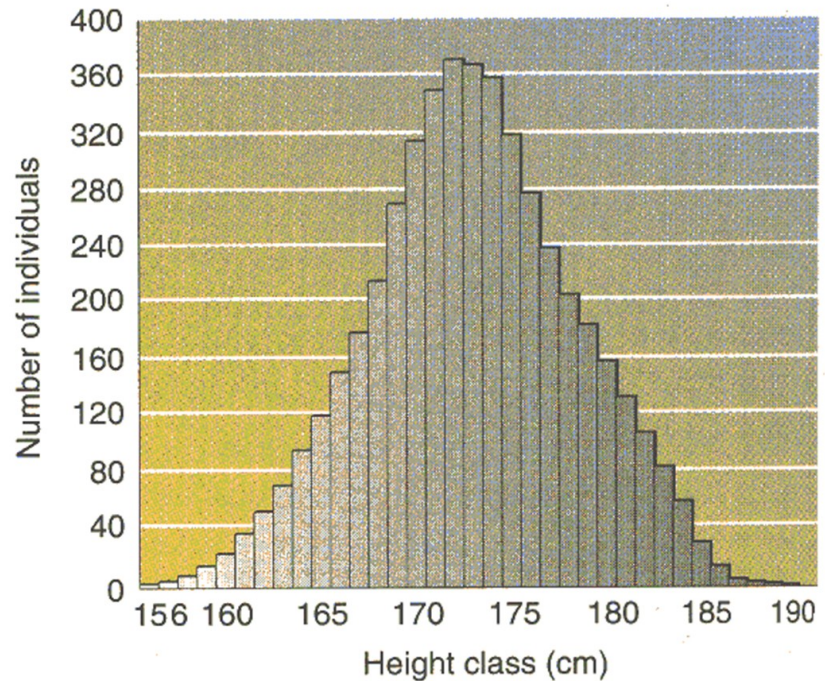
- Δεν επιτρέπει την απευθείας μελέτη του τρόπου μεταφοράς των γονιδίων από γενιά σε γενιά με το μενδελικό τρόπο

Πειραματικές διαδικασίες για τη μελέτη της ποικιλότητας των ποσοτικών χαρακτηριστικών στους πληθυσμούς

- Κανονική κατανομή

Κανονική κατανομή

Η μελέτη ενός ποσοτικού χαρακτηριστικού σε ένα μεγάλο πληθυσμό αποκαλύπτει ότι τα άτομα με τους ακραίους φαινότυπους είναι λίγα, ενώ προοδευτικά είναι περισσότερα αυτά που βρίσκονται κοντά στη μέση τιμή του πληθυσμού



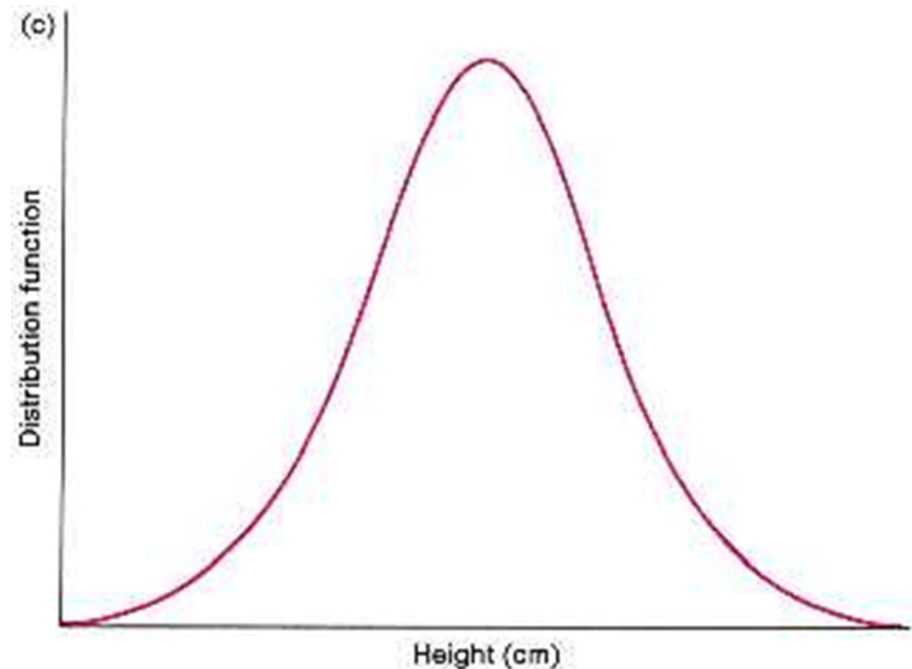
Κωδωνοειδής καμπύλη

Συμμετρική κατανομή με κωδωνοειδές σχήμα

- Κανονική κατανομή (normal distribution)

Η γραφική παράσταση της κανονικής κατανομής συμβολίζει τον αριθμό των μετρήσεων κατά κλάση μέτρησης

- Λέγεται και καμπύλη του Gauss



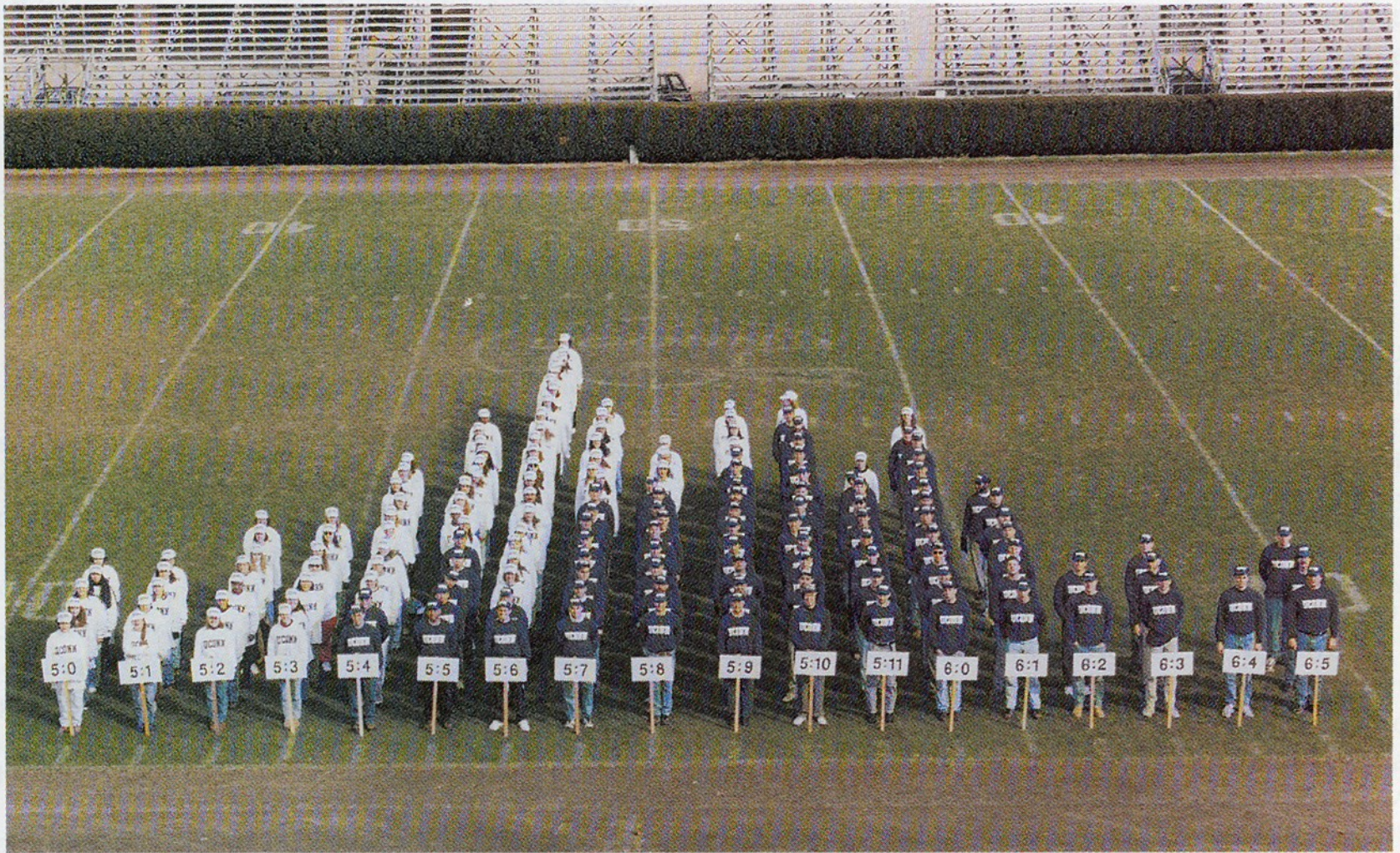
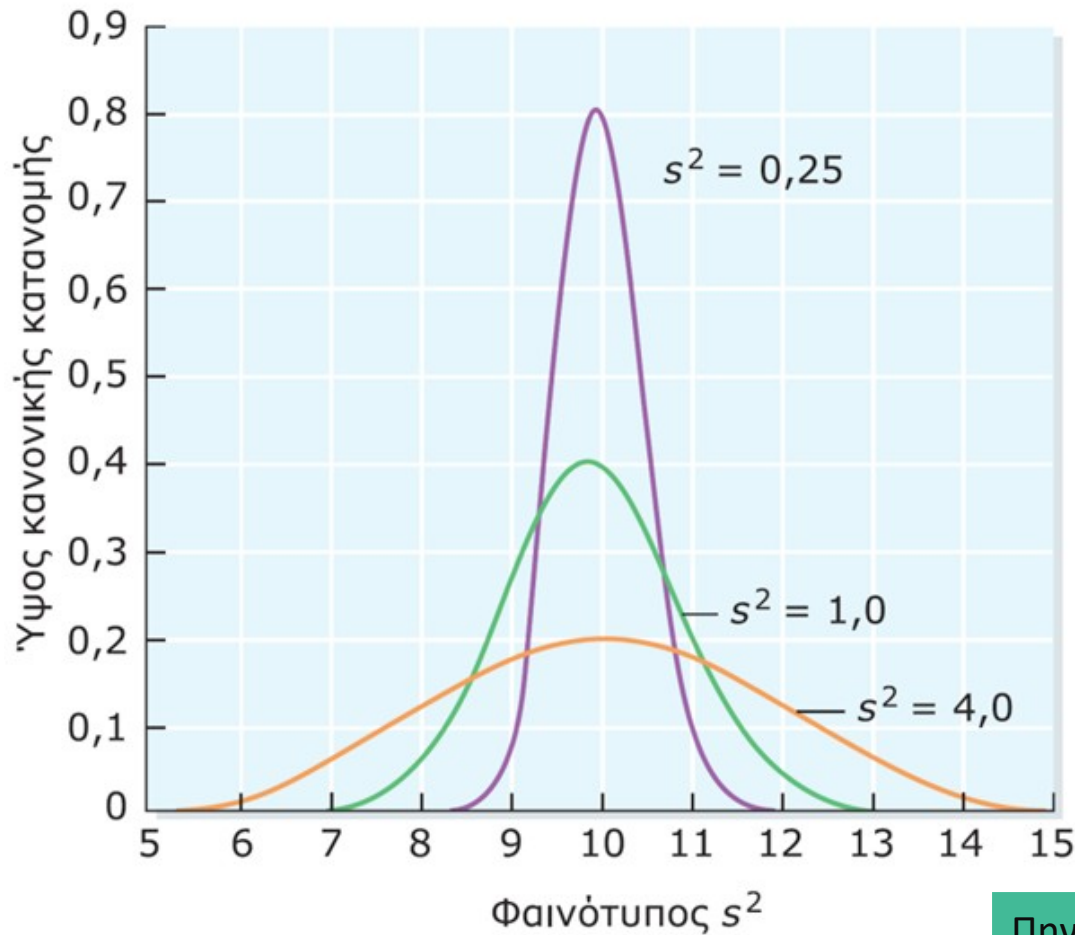


Figure 15.3 Genetics scholars at the University of Connecticut in Storrs, who have helpfully arranged them-

selves by height to form a “living histogram.” [Photo by Peter Morenus, courtesy of Linda Strausbaugh.]



Πηγή: Russel (2009)

Διασπορά τιμών από το μέσο όρο

Τρεις διαφορετικές κατανομές οι οποίες έχουν τον ίδιο μέσο όρο αλλά διαφορετικές τιμές διακύμανσης

Ποσοτική γενετική

Μας ενδιαφέρει να προβλέψουμε πως θα είναι οι απόγονοι κάποιων γονέων των οποίων γνωρίζουμε το φαινότυπο

Σκοπός είναι η διεξαγωγή συμπερασμάτων σχετικά με το φαινότυπο των απογόνων με μόνη πληροφορία το φαινότυπο των γονέων (ή ενός μόνο γονέα)

- Τεχνητή επιλογή

Κυρίαρχος προβληματισμός:

- Ο καταμερισμός της έκφρασης ενός χαρακτηριστικού (μέσος όρος) σε γενετικό και περιβαλλοντικό κομμάτι
- Ο αντίστοιχος καταμερισμός της παρατηρούμενης φαινοτυπικής ποικιλότητας σε γενετικό και περιβαλλοντικό κομμάτι

Χρησιμοποιείται η ανάλυση διακύμανσης (ANOVA)

Ποσοτική γενετική

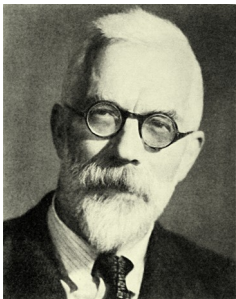
Ποσοτική γενετική

- Ο κλάδος της Γενετικής που μελετά τα ποσοτικά χαρακτηριστικά
 - Ακολουθούν μια συνεχή (κανονική) κατανομή
 - Δέχονται την επίδραση του περιβάλλοντος

Η ποσοτική γενετική είναι ένας κλάδος με πρακτικό προσανατολισμό

- Σε αντίθεση με την κλασική γενετική που στόχο έχει πιο πολύ την περιγραφή των κληρονομικών μηχανισμών στους οργανισμούς

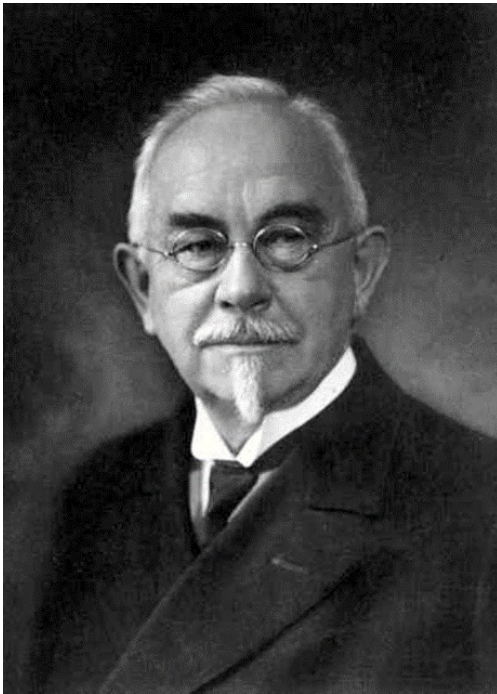
Λόγω της φύσης των ποσοτικών γνωρισμάτων, η ποσοτική γενετική αξιοποιεί τη στατιστική για τη μελέτη των γνωρισμάτων αυτών



Roland A. Fisher (1890-1962): ανέπτυξε τα στατιστικά εργαλεία για τη μελέτη των ποσοτικών γνωρισμάτων

Το πείραμα του Johannsen

Wilhelm Ludvig Johannsen
(1857-1927)



Πείραμα με φασόλια (1902-1907)
(αυτογονιμοποιούμενο φυτό)

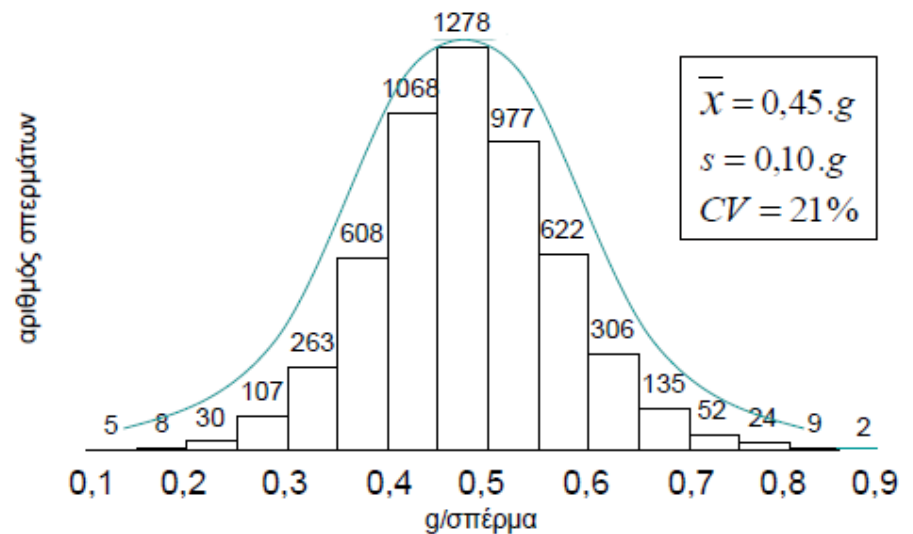


Πείραμα Johannsen

Προμήθεια και ζύγιση 5494 σπόρων φασολιού



Βάρος αρχικών σπόρων



Πηγή: Τοκατλίδης (2016)

Πείραμα Johannsen

Επιλογή 19 σπόρων με διαφορετικό μέγεθος και κατάταξη



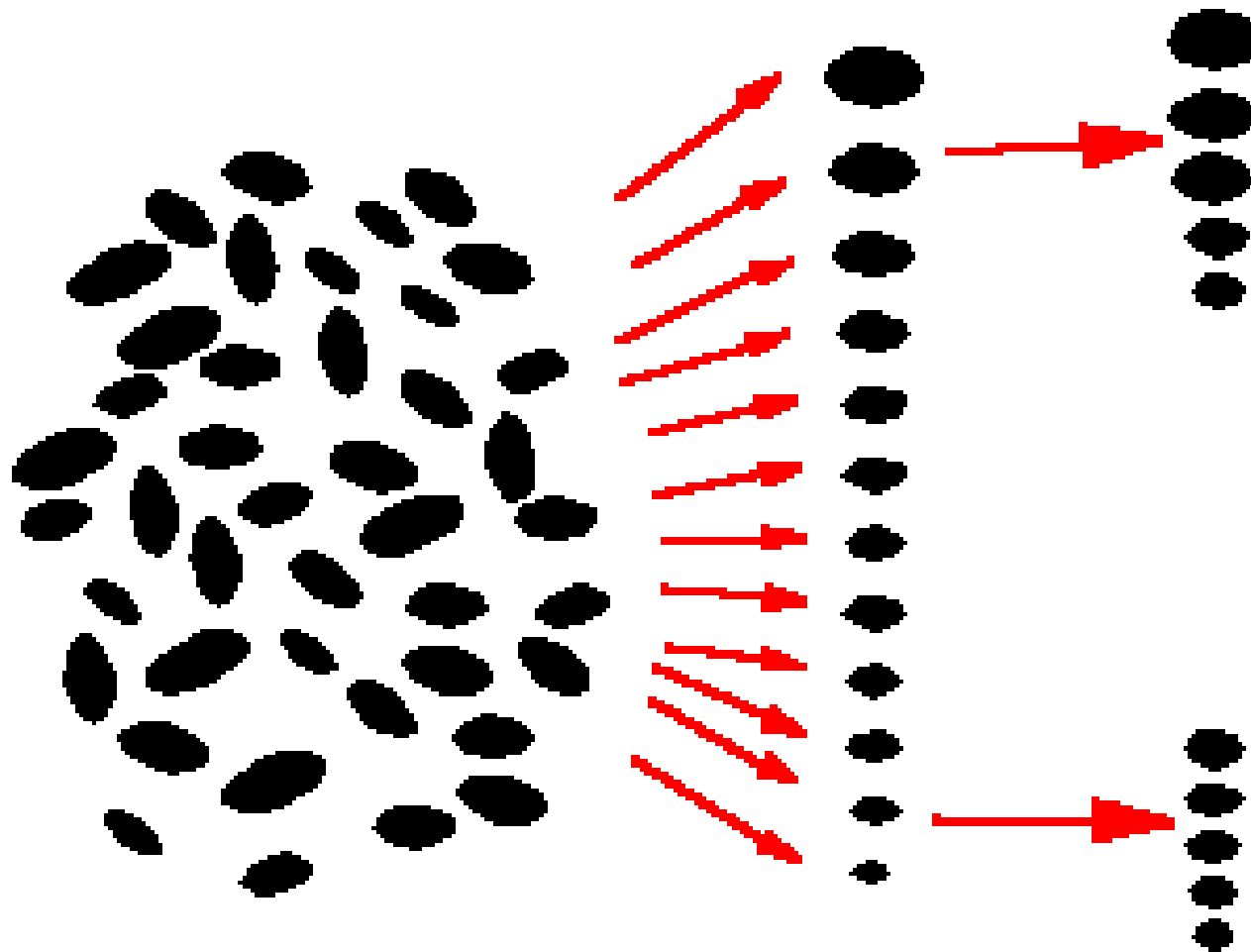
Πηγή: Τοκατλίδης (2016)



Πηγή: Τοκατλίδης (2016)

Πείραμα Johanssen

Κάθε σπόρος έδωσε το δικό του φυτό και έτσι προέκυψαν 19 φυτά. Οι νέοι σπόροι (απόγονοι) χωρίστηκαν σε 19 οικογένειες, κάθε οικογένεια είχε απογόνους του ίδιου φυτού. Υπήρξαν διαφορές ανάμεσα στις οικογένειες αλλά και ανάμεσα σε σπόρους της ίδιας οικογένειας



Πείραμα Johannsen

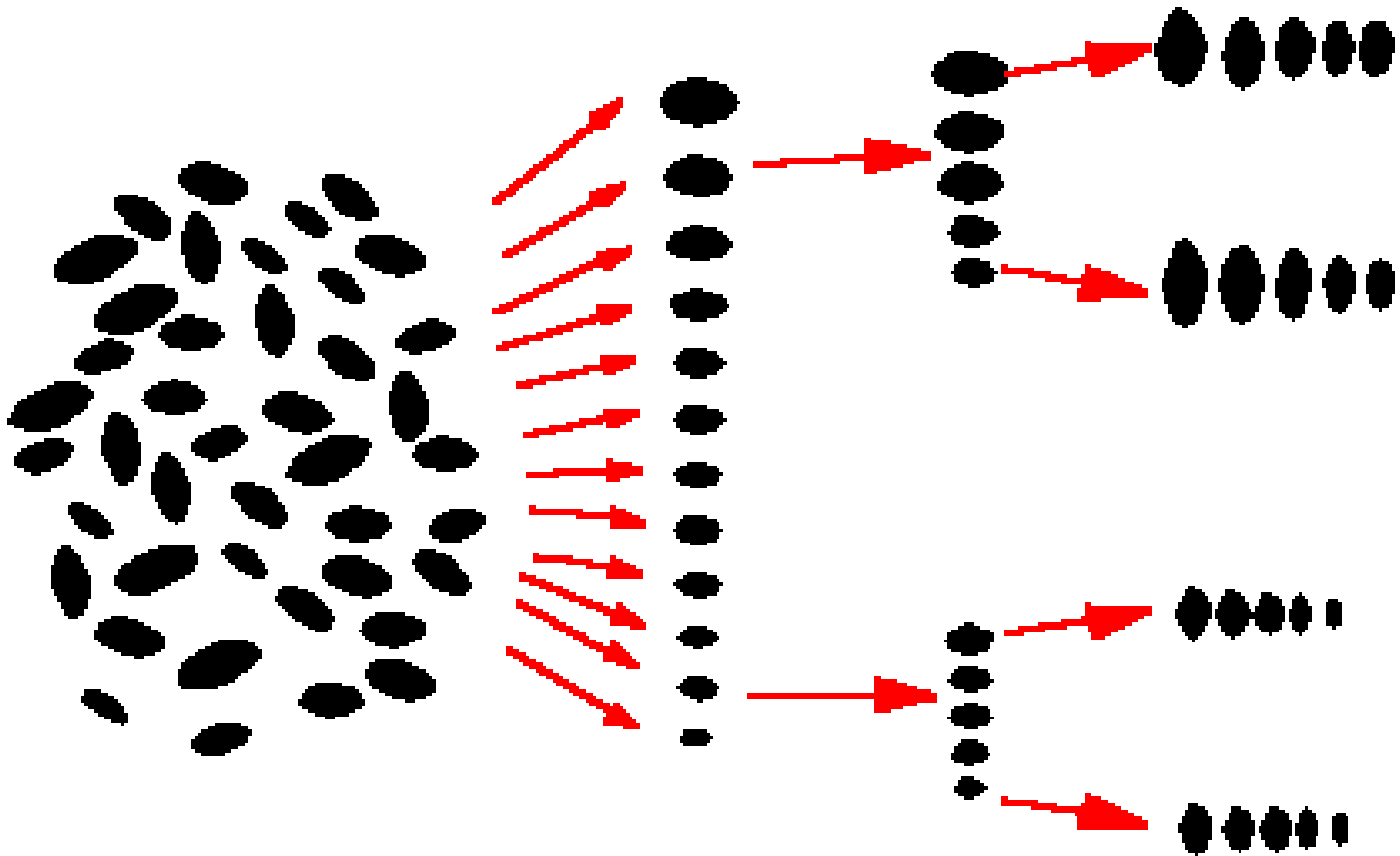
Οι μέσοι όροι του βάρους των σπόρων των 19 οικογενειών διέφεραν μεταξύ τους. Φυτά που προέκυψαν από σπόρο με μεγάλο βάρος έδιναν απογόνους με επίσης μεγάλο μέσο όρο βάρους και αντίστοιχα για όλες τις οικογένειες



Πηγή: Τοκατλίδης (2016)

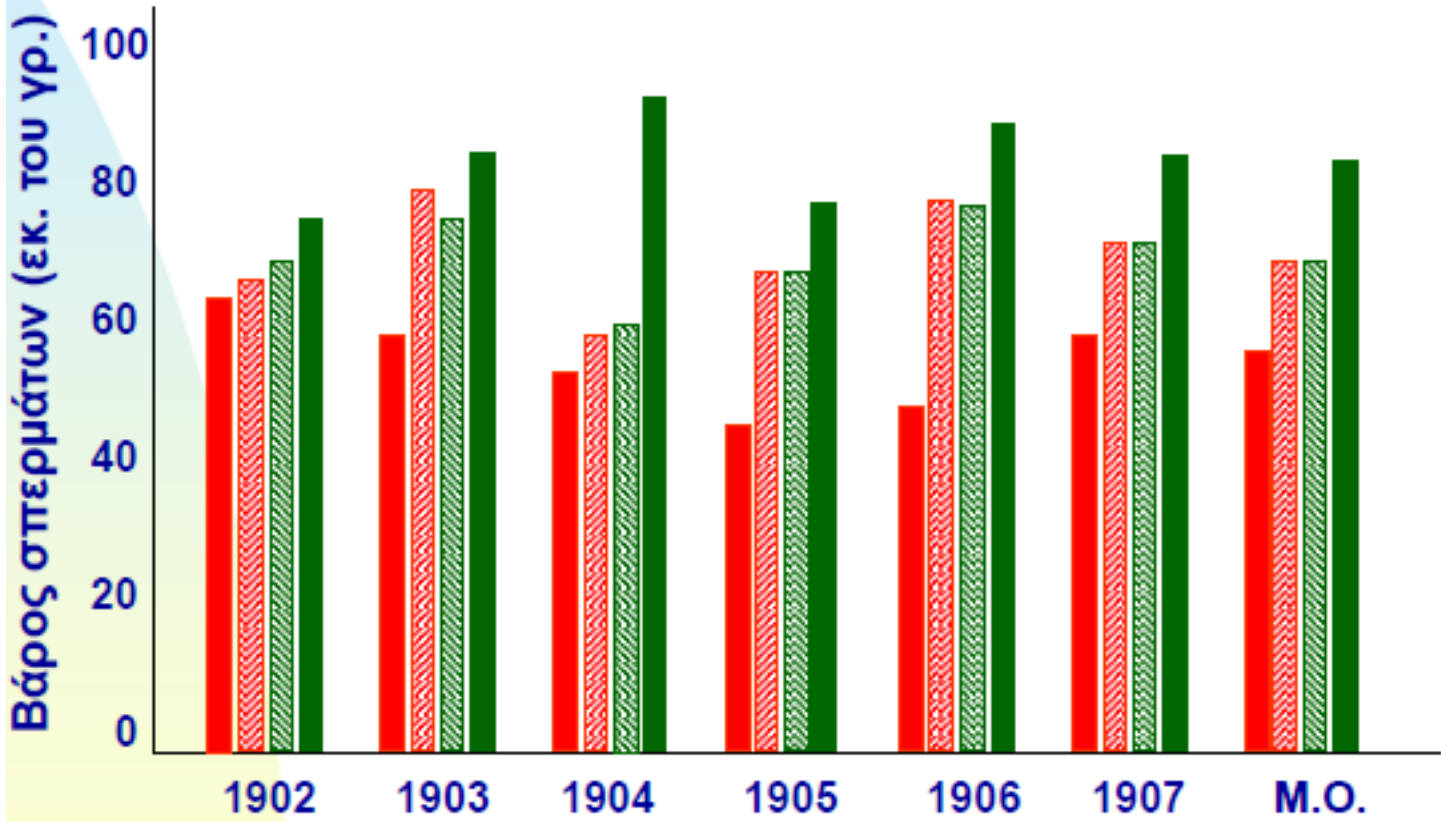
Πείραμα Johannsen

Οι απόγονοι των μεγαλύτερων και μικρότερων σπόρων για κάθε οικογένεια αξιολογήθηκαν για 5 χρόνια



Πείραμα Johannsen

Κάθε χρόνο φύτευε το μεγαλύτερο και το μικρότερο σπόρο από κάθε οικογένεια και μετρούσε το βάρος των σπόρων της επόμενης γενιάς



- Μέσο βάρος μικρών σπερμάτων
- ▨ Μέσο βάρος σπερμάτων απογόνων μικρών σπόρων
- Μέσο βάρος μεγάλων σπερμάτων
- ▨ Μέσο βάρος σπερμάτων απογόνων μεγάλων σπόρων

Πηγή: Τοκατλίδης (2016)

Πείραμα Johanssen

Για κάθε χρονιά έσπερνε 19 μικρούς και 19 μεγάλους σπόρους, δύο από κάθε οικογένεια. Οι μέσοι όροι βάρους των σπόρων των γονέων διέφεραν (αφού είχαν επιλεγεί) αλλά οι μέσοι όροι του βάρους των απογόνων όχι, αφού ήταν απόγονοι των ίδιων φυτών και είχαν ίδιο γονότυπο

Συμπεράσματα πειράματος

Υπάρχει σαφής διάκριση μεταξύ κληρονομούμενης και μη ποικιλότητας

- Η περιβαλλοντική επίδραση δεν κληρονομείται

Η αυτογονιμοποίηση οδηγεί τελικά σε γονοτυπική ομοζυγωτία

- Καθαρές σειρές

Η επιλογή δεν είναι μέσο που δημιουργεί γενετική ποικιλότητα

- Η επιλογή είναι μια μέθοδος που μπορεί να μεταβάλλει ένα χαρακτήρα από γενιά σε γενιά, όταν ο πληθυσμός στον οποίο εφαρμόζεται παρουσιάζει γενετική ποικιλότητα

Οι ποσοτικοί χαρακτήρες είναι πολύ ευαίσθητοι στην επίδραση του περιβάλλοντος

Ο Johanssen απέδειξε ότι ο φαινότυπος είναι αποτέλεσμα της επίδρασης των γονιδίων και του περιβάλλοντος

- Ο ίδιος επινόησε τους όρους «γονότυπος» και «φαινότυπος»