

Κληρονομικότητα

ΒΕΛΤΙΩΣΗ & ΠΡΟΣΤΑΣΙΑ ΔΑΣΟΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΠΟΡΩΝ



Σύνοψη

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

- $P=G+E$

Τα γονίδια κληρονομούνται ακολουθώντας συγκεκριμένους νόμους

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

Η φαινοτυπική ποικιλότητα μπορεί να διαχωριστεί σε γενετική (κληρονομούμενη) και περιβαλλοντική (μη κληρονομούμενη)

- Ο διαχωρισμός της ποικιλότητας σε γενετική και περιβαλλοντική είναι το κύριο αντικείμενο της ποσοτικής γενετικής

Τα ποσοτικά γνωρίσματα ακολουθούν την κανονική κατανομή και η μέτρησή τους γίνεται με στατιστικές μεθόδους

Κληρονομική ποικιλότητα

Υπάρχουν δύο τρόποι να διαπιστώσουμε αν η φαινοτυπική ποικιλότητα που παρατηρούμε σε ένα χαρακτηριστικό είναι κληρονομική ή όχι:

- Να εξετάσουμε αν η φαινοτυπική ομοιότητα μεταξύ συγγενών είναι μεγαλύτερη από την ομοιότητα μεταξύ μη συγγενών
- Να βρούμε κάποιο γενετικό δείκτη, του οποίου η ποικιλότητα συσχετίζεται με την ποικιλότητα του χαρακτηριστικού που εξετάζουμε
 - Σύνδεση γονιδίου δείκτη με γονίδιο/α που ελέγχουν το χαρακτήρα

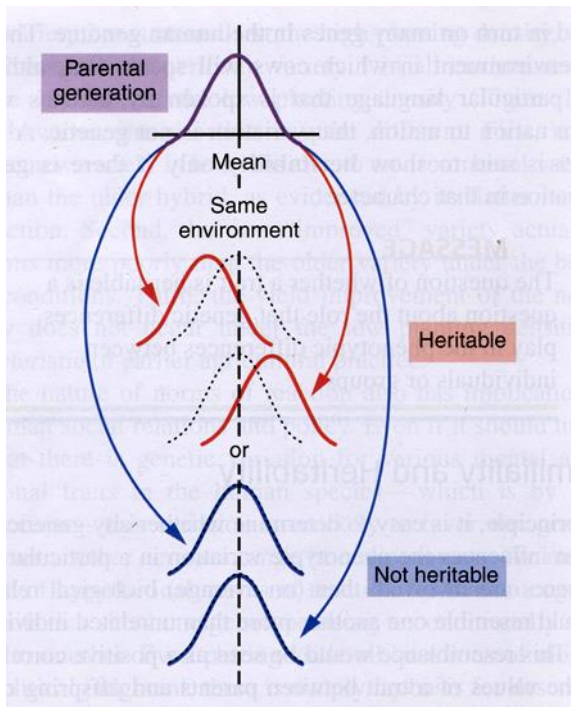
Σε φυσικούς πληθυσμούς είναι πρακτικά αδύνατον να μετρήσουμε την κληρονομικότητα

- Περιβάλλον ανομοιογενές
- Αναπαραγωγή σύνθετη

Για την πρώτη προσέγγιση (σύγκριση μεταξύ συγγενών και μη-συγγενών), απαιτούνται συγκρίσεις φαινοτύπων στο ίδιο περιβάλλον

- Φυτείες με ειδικό πειραματικό σχεδιασμό
- Τεχνητές διασταυρώσεις

Πειραματική προσέγγιση



Πείραμα κοινού περιβάλλοντος

Σύγκριση ομάδων απογόνων

- Οικογενειών
- Πλήρων απογόνων
- Ετεροθαλών απογόνων

Δοκιμές (τεστ) απογόνων

- Κατάλληλος πειραματικός σχεδιασμός
- Τυχαιοποίηση στο χώρο
- Επανάληψη των οικογενειών
- Αντιπροσώπευση εδαφικών και κλιματικών συνθηκών
- Σύγκριση οικογενειών απογόνων μέσα από στατιστικά εργαλεία

Γραμμικό πρότυπο

Ο φαινότυπος είναι το προϊόν της επίδρασης του γενοτύπου και του περιβάλλοντος

- $P = G + E$

Έχοντας ένα σύνολο φαινοτύπων, μετρούμε τον κάθε φαινότυπο και βρίσκουμε το μέσο όρο (μ) και τη διακύμανση (σ^2), οπότε ο κάθε ένας φαινότυπος μπορεί να αποδοθεί από τη σχέση

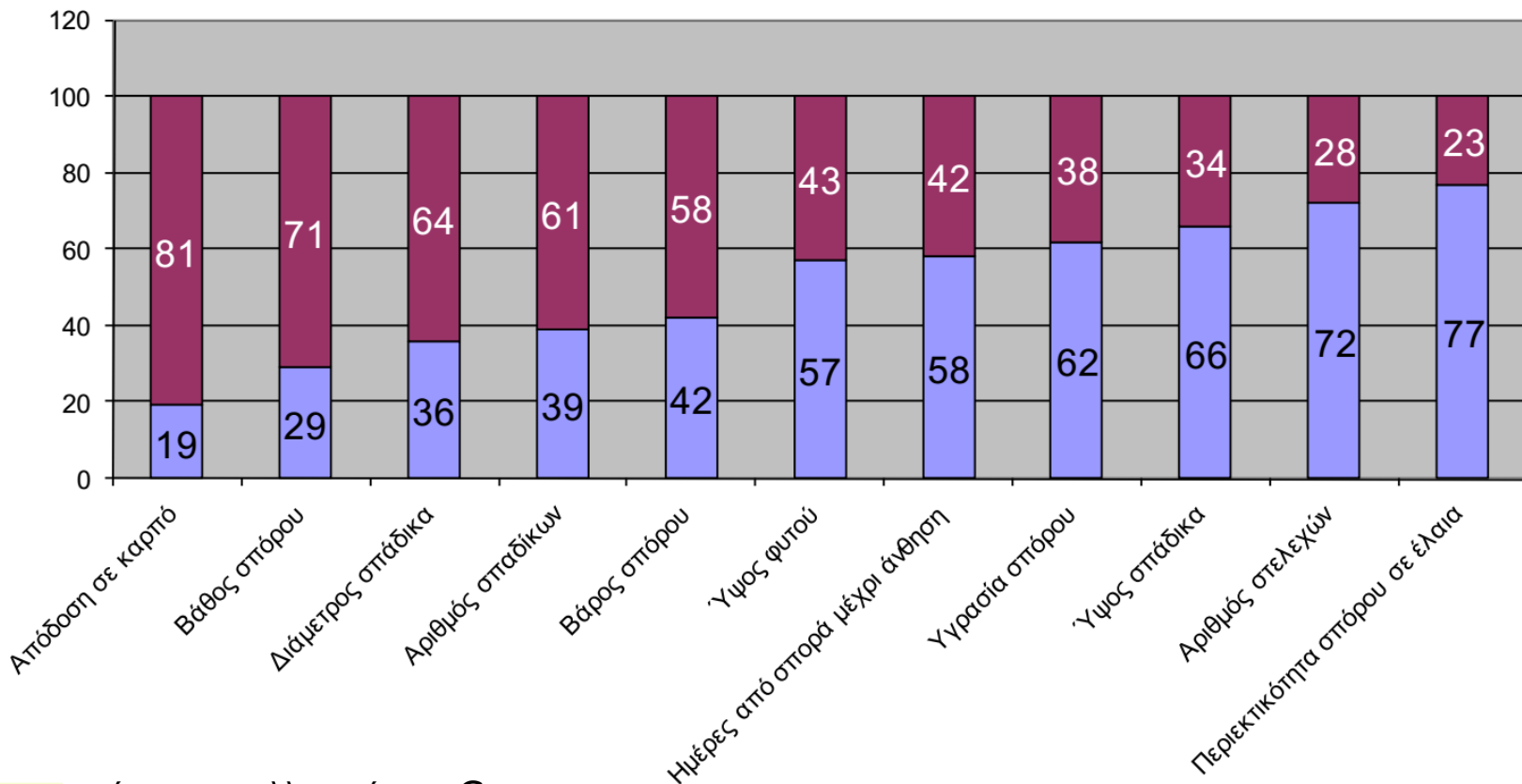
- $P_i = \mu + G_i + E_i$

- Ο κάθε φαινότυπος μπορεί να αποδοθεί ως ο μέσος όρος των μετρήσεων συν την απόκλιση του φαινότυπου αυτού από το μέσο όρο
 - Δεχόμαστε ότι η απόκλιση μπορεί να είναι λόγω γενοτύπου και λόγω περιβάλλοντος

Με το ίδιο σκεπτικό, η διακύμανση του φαινότυπου μπορεί να αποδοθεί από τη σχέση

- $\sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2$

- Η διακύμανση του φαινότυπου σε ένα σύνολο παρατηρήσεων έχει μια γενετική και μια περιβαλλοντική συνιστώσα



Κληρονομήσιμη παραλλακτικότητα G

Μη κληρονομήσιμη παραλλακτικότητα E

Πηγή: Τοκατλίδης (2016)

Επίδραση γενότυπου και περιβάλλοντος στους φαινότυπους του καλαμποκιού

Για κάθε χαρακτηριστικό έγινε καταμερισμός της ποικιλομορφίας σε συνθήκες καλλιέργειας για το καλαμπόκι

Καταμερισμός φαινοτυπικής ποικιλότητας

Έστω ότι μετρούμε το ύψος σε 1000 δέντρα ενός δάσους. Βρίσκουμε τον μέσο όρο του ύψους (μ) και τη διακύμανση (σ^2)

- Για τη φαινοτυπική διακύμανση ισχύει η σχέση $\sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2$

Αν όλα τα δέντρα που μετρήσαμε ήταν μέλη του ίδιου κλώνου, όλα θα είχαν τον ίδιο γενότυπο, οπότε δεν θα υπήρχε καθόλου γενοτυπική διακύμανση ($\sigma_G^2 = 0$) και η φαινοτυπική διακύμανση θα εξαρτάται μόνο από την περιβαλλοντική διακύμανση

- $\sigma_P^2 = \sigma_E^2$

Αν τα δέντρα είχαν μεν διαφορετικούς γενότυπους αλλά αναπτύσσονταν σε τελείως ομοιόμορφο περιβάλλον (που είναι πρακτικά αδύνατο), τότε δεν θα υπήρχε καθόλου περιβαλλοντική διακύμανση ($\sigma_E^2 = 0$) και η φαινοτυπική διακύμανση θα εξαρτάται μόνο από τη γενετική ή γενοτυπική διακύμανση

- $\sigma_P^2 = \sigma_G^2$

Η διακύμανση σ^2 πολλές φορές συμβολίζεται και με V

Πρότυπα φαινοτύπων γονέων και απογόνων

Η επίδραση του γενότυπου στη διαμόρφωση των φαινοτυπικών χαρακτηριστικών των ίδιων των δέντρων δεν είναι τόσο σημαντική, όσο η επίδραση στη διαμόρφωση των φαινοτυπικών χαρακτηριστικών των απογόνων των δέντρων αυτών

- Αυτό που ενδιαφέρει είναι αν το γενετικό μέρος της ποικιλότητας μπορεί να περάσει στην επόμενη γενιά
- Αν και «γενετικό», το μέρος της ποικιλομορφίας που ορίζουμε σαν σ_G^2 δεν περνά απαραίτητα στην επόμενη γενιά, αν έχουμε εγγενή πολλαπλασιασμό (φυλετικό πολλαπλασιασμό)
 - Απόκλιση κυριαρχίας και επίστασης

Μας ενδιαφέρει να επιλέγουμε τα άτομα με βάση χαρακτηριστικά, που θέλουμε να δούμε στους απογόνους τους

- Μέσα από τον φαινότυπο των γονέων να μπορούμε να προβλέπουμε τον φαινότυπο των απογόνων

Εγγενής πολλαπλασιασμός

Ο γενότυπος περνά μέσα από την αναπαραγωγή στην επόμενη γενιά

- Κάθε γονίδιο ακολουθεί τους νόμους του Mendel

Από τους διπλοειδείς γονείς σχηματίζονται απλοειδείς γαμέτες (μείωση), που στη συνέχεια συγχωνεύονται για να σχηματιστεί ο ζυγώτης και στη συνέχεια ο απόγονος

- Σε κάθε γονίδιο, ο γαμέτης μεταφέρει ένα μόνο αλληλόμορφο από κάθε γονέα και η επιλογή του γίνεται τυχαία
- Στο ζυγώτη εμφανίζονται πολλοί διαφορετικοί συνδυασμοί γενοτύπων από το γενετικό υλικό των δύο γονέων, έτσι ώστε κάθε απόγονος να έχει διαφορετικό γενότυπο

Για τα γονίδια που έχουν αθροιστική δράση, ο απόγονος λαμβάνει το μέσο όρο των εκφράσεων των γονιδίων των γονέων

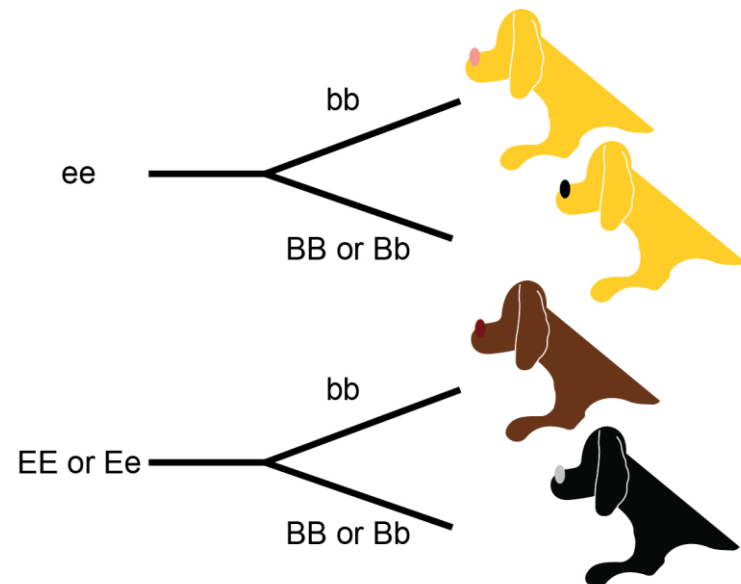
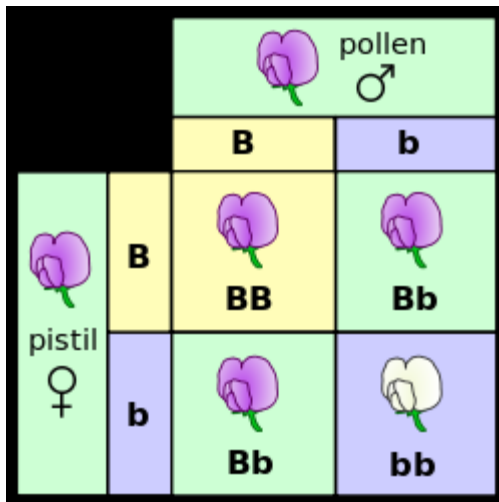
Δύο αποκλίσεις από το μοντέλο της αθροιστικής δράσης των γονιδίων

- **Απόκλιση κυριαρχίας:** το ένα αλληλόμορφο είναι κυρίαρχο πάνω στο άλλο και οι ετερόζυγοι γενότυποι δεν δίνουν ενδιάμεσο φαινότυπο
- **Απόκλιση επίστασης:** ένα γονίδιο ελέγχει την έκφραση ενός άλλου γονιδίου

Αποκλίσεις από το πρότυπο της αθροιστικής δράσης

Κυριαρχία - υποτέλεια

Επίσταση



Γραμμικό πρότυπο με αθροιστική δράση

Ο γενότυπος που ελέγχει ένα γνώρισμα μπορεί να επιμεριστεί στην αθροιστική δράση των γονιδίων (A) και στις αποκλίσεις κυριαρχίας (D) και επίστασης (I)

- $G = A + D + I$

Σε ένα σύνολο φαινοτύπων, η σχέση απόδοσης του κάθε φαινότυπου σε σχέση με το μέσο όρο (μ) του συνόλου, γίνεται

- $P_i = \mu + G_i + E_i$, άρα

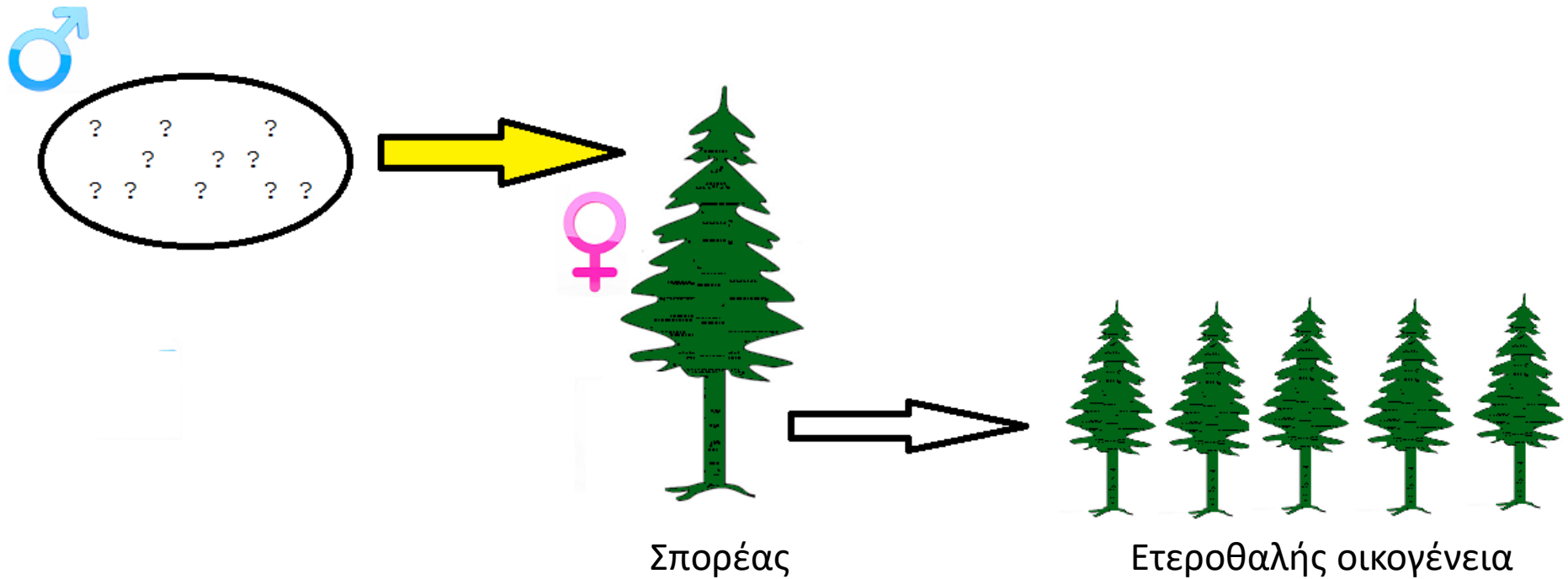
- $P_i = \mu + A_i + D_i + I_i + E_i$

- Ο κάθε φαινότυπος μπορεί να αποδοθεί ως ο μέσος όρος των μετρήσεων συν την απόκλιση της αθροιστικής δράσης των γονιδίων, την απόκλιση της κυριαρχίας, την απόκλιση της επίστασης και την απόκλιση της περιβαλλοντικής επίδρασης

Με το ίδιο σκεπτικό, η διακύμανση του φαινότυπου μπορεί να αποδοθεί από τη σχέση

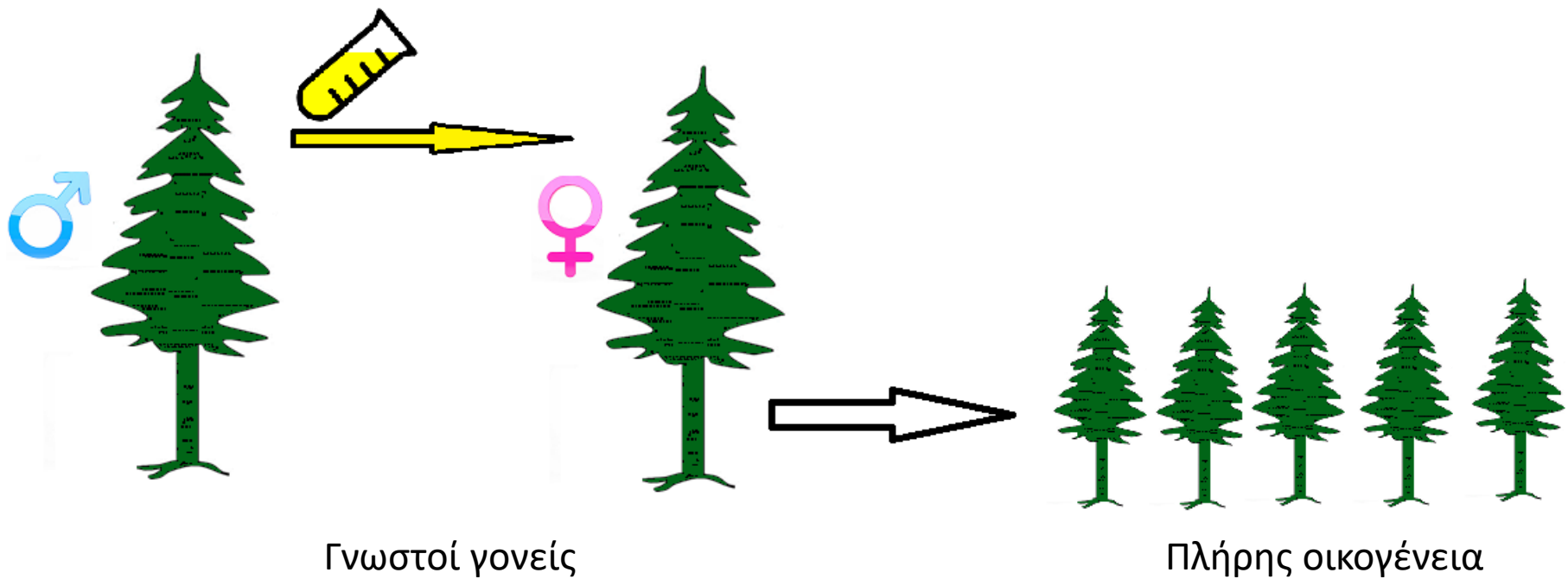
- $\sigma_p^2 = \sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 + \sigma_E^2$

- Η διακύμανση του φαινότυπου σε ένα σύνολο παρατηρήσεων έχει μια αθροιστική, μία μη αθροιστική και μια περιβαλλοντική συνιστώσα



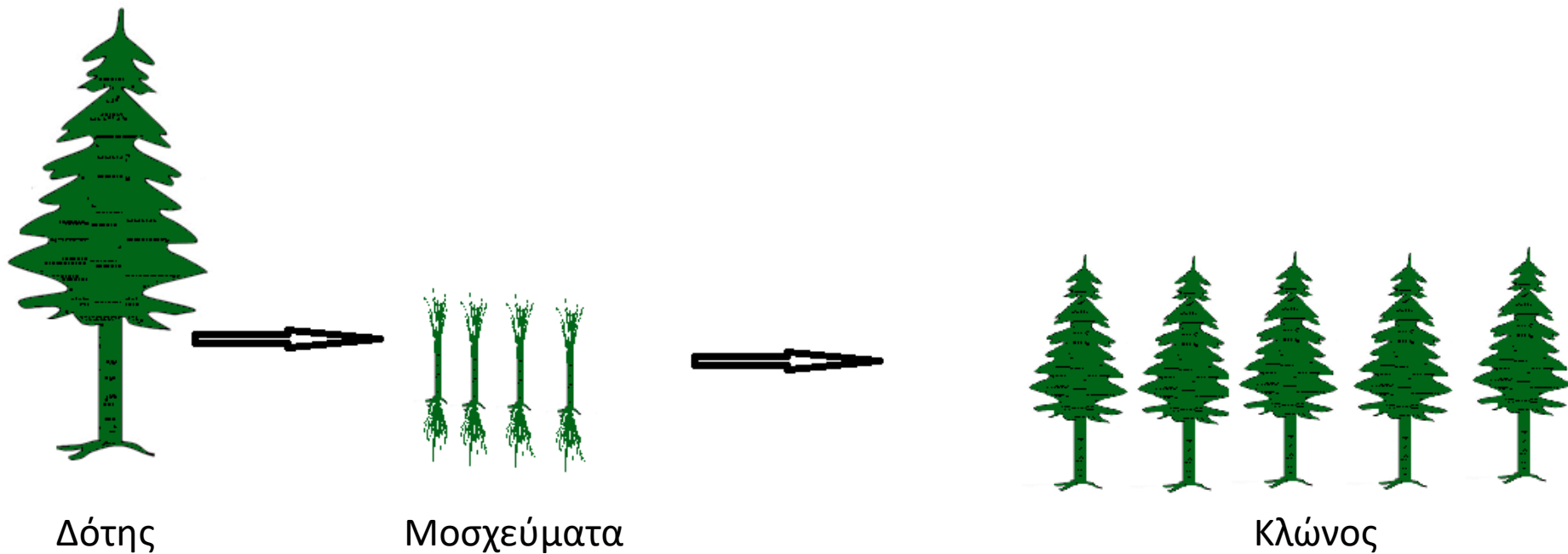
Ελεύθερη επικονίαση

Ο θηλυκός γονέας (σπορέας) επικονιάζεται με γύρη από άγνωστους αρσενικούς γονείς, με αποτέλεσμα μία ετεροθαλή οικογένεια με μόνο γνωστό τον θηλυκό γονέα



Τεχνητή επικονίαση

Ο θηλυκός γονέας (σπορέας) επικονιάζεται με γύρη από γνωστό αρσενικό γονέα με τεχνητό τρόπο, με αποτέλεσμα μία πλήρη οικογένεια με δύο γονείς γνωστούς



Αγενής πολλαπλασιασμός

Ο μόνος γονέας (δότης) παρέχει μοσχεύματα που φυτρώνουν και γίνονται μέλη ενός κλώνου, με ίδιο γενότυπο, τόσο μεταξύ τους όσο και με το δότη

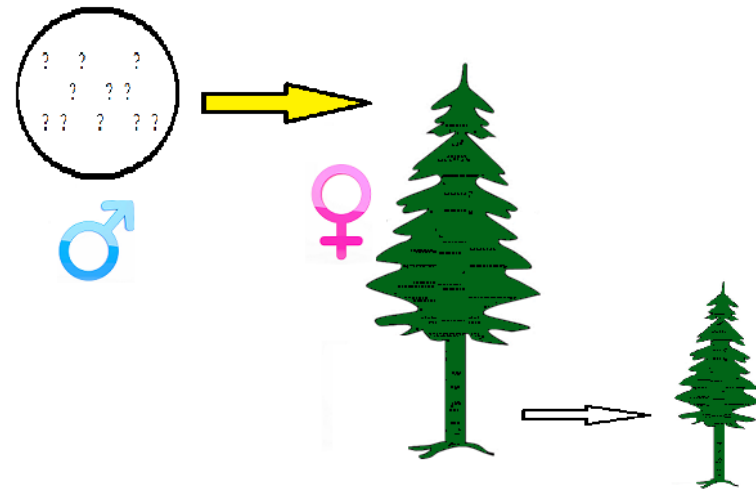
Πρόβλεψη φαινοτύπου απογόνου στην ελεύθερη επικονίαση

Με βάση τον φαινότυπο του γονέα θέλουμε να προβλέψουμε τον φαινότυπο του απογόνου

Παράγοντες αβεβαιότητας

- Άγνωστος αρσενικός γονέας
- Απόκλιση κυριαρχίας
- Απόκλιση επίστασης
- Περιβάλλον

Η επίδραση του μέρους της αθροιστικής δράσης των γονιδίων του θηλυκού γονέα, περνά στην επόμενη γενιά, κατά το μισό



Πρόβλεψη φαινοτύπου απογόνου στην τεχνητή επικονίαση

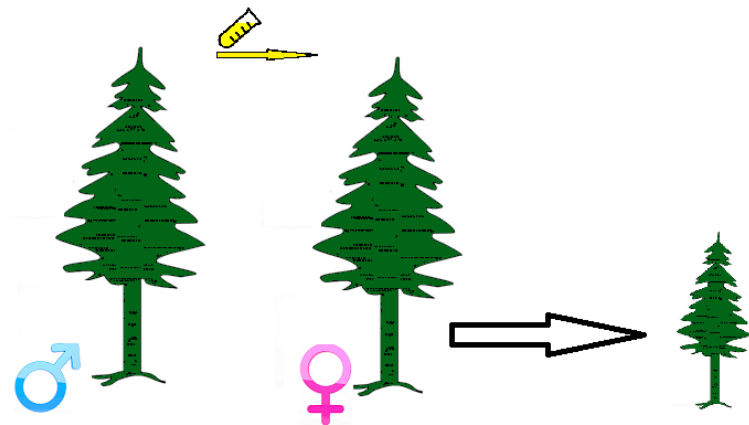
Με βάση τους φαινοτύπους των γονέων θέλουμε να προβλέψουμε τον φαινότυπο του απογόνου

Παράγοντες αβεβαιότητας

- Απόκλιση κυριαρχίας
- Απόκλιση επίστασης
- Περιβάλλον

Η επίδραση της αθροιστικής δράσης των γονιδίων περνά στην επόμενη γενιά

- Και ένα μέρος της μη αθροιστικής δράσης, που σχετίζεται με συνδυασμούς συγκεκριμένων αλληλομόρφων των γονέων



Πρόβλεψη φαινοτύπου απογόνου στον αγενή πολλαπλασιασμό

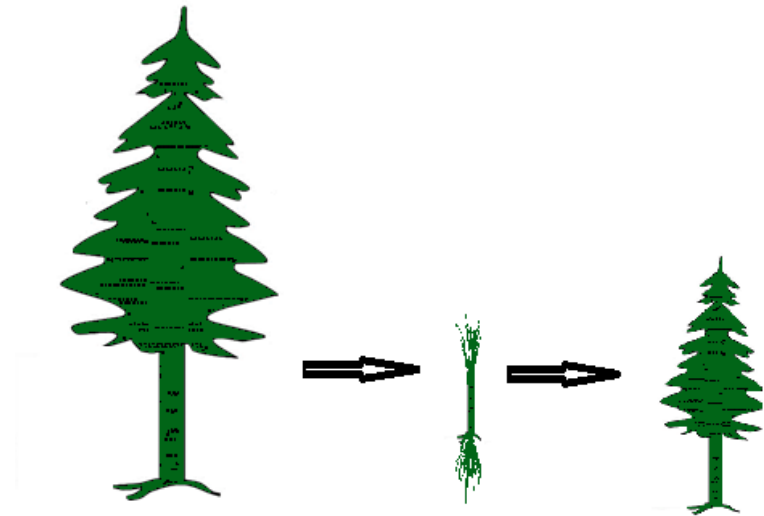
Με βάση τον φαινότυπο του γονέα θέλουμε να προβλέψουμε τον φαινότυπο του απογόνου

Παράγοντας αβεβαιότητας

- Περιβάλλον

Η επίδραση ολόκληρου του γενότυπου περνά στην επόμενη γενιά

- Αθροιστική και μη αθροιστική δράση



Αγενής πολλαπλασιασμός και γενοτυπική αξία

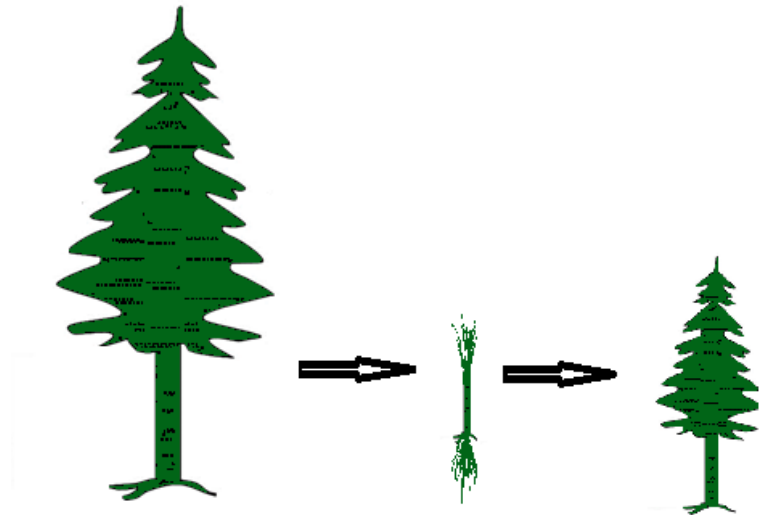
Ένας γονέας δίνει ατόφιο το γενότυπό του όταν είναι δότης (donor) υλικού (μοσχευμάτων, εμβολίων) για βλαστικό πολλαπλασιασμό

- Προκύπτουν απόγονοι με ακριβώς ίδιο γενότυπο, που λέγονται μέλη (ramets) ενός κλώνου

$$P = G + E = A + D + I + E$$

- Η τιμή G λέγεται **γενοτυπική αξία** και περνά στους απογόνους

Στον αγενή πολλαπλασιασμό κληρονομείται τόσο η αθροιστική όσο και η μη αθροιστική συνιστώσα του γενότυπου



Εγγενής πολλαπλασιασμός και βελτιωτική αξία

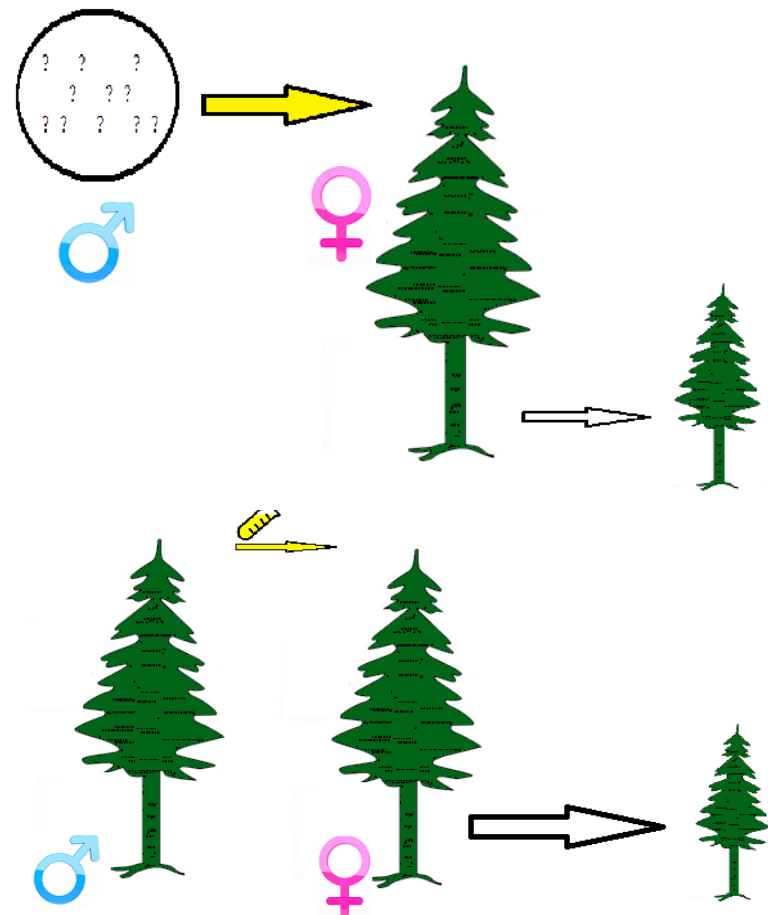
Ένας γονέας δίνει ένα αλληλόμορφο από κάθε γονίδιο στην επόμενη γενιά

- Προκύπτουν απογόνους που έχουν γενετική ομοιότητα με το γονέα αλλά δεν έχουν ίδιο γενότυπο
- Κληρονομείται μόνο η αθροιστική συνιστώσα του γενότυπου

$$P = G + E = A + D + I + E$$

- Η τιμή A λέγεται **βελτιωτική αξία** και περνά στους απογόνους
- Αναφέρεται και ως αθροιστική αξία

Βελτιωτική αξία ενός ατόμου είναι το ποσό της γενοτυπικής αξίας που μεταβιβάζεται στους απογόνους από τυχαία διασταύρωση με όλα τα άλλα άτομα του πληθυσμού



Γενοτυπική και βελτιωτική αξία

Η βελτιωτική αξία είναι πάντα υποσύνολο της γενοτυπικής αξίας

- Η γενοτυπική αξία περιλαμβάνει το σύνολο της γενετικής πληροφορίας που περνά στους απογόνους με βλαστικό πολλαπλασιασμό, ενώ η βελτιωτική αξία περιλαμβάνει το μέρος της γενετικής πληροφορίας που περνά στους απογόνους με εγγενή πολλαπλασιασμό

Η γενοτυπική και η βελτιωτική αξία δεν μπορούν να μετρηθούν απ' ευθείας σε έναν πληθυσμό

- Οι βελτιωτικές αξίες των γονέων εκτιμώνται σε **δοκιμές απογόνων**, όπου πολλές οικογένειες φυτεύονται σε κοινό περιβάλλον, σε τυχαιοποιημένα και επαναλαμβανόμενα πειραματικά τεμάχια (blocks)
- Οι γονείς των οποίων οι απόγονοι έχουν καλύτερη επίδοση σε ένα γνώρισμα, θεωρούμε ότι έχουν μεγάλη βελτιωτική αξία
 - Απλές εκτιμήσεις σε λίγους απογόνους

Εκτίμηση μέσης απόδοσης απογόνων

Στις δοκιμές (πειράματα) απογόνων μπορούμε να εκτιμήσουμε ποσοτικά τη μέση αξία των απογόνων σε επίπεδο οικογενειών

- Δοκιμές απογόνων ετεροθαλών οικογενειών (ελεύθερη επικοινωνία)
 - Half sib
- Δοκιμές απογόνων πλήρων (ομοθαλών) οικογενειών (τεχνητή διασταύρωση)
 - Full sib

Στον εγγενή πολλαπλασιασμό, οι απόγονοι σχετίζονται με τους γονείς και κληρονομούν τη βελτιωτική τους αξία

- Εξαιτίας της μενδελικής κληρονόμησης, υπάρχουν άπειροι γαμετικοί συνδυασμοί που μπορούν να εμφανιστούν στους απογόνους
- Για το λόγο αυτό, κάθε απόγονος είναι διαφορετικός από τον άλλον

Δεν είναι δυνατό να εκτιμήσουμε τη βελτιωτική αξία κάθε απογόνου

- Μπορούμε όμως να εκτιμήσουμε τη μέση βελτιωτική αξία κάθε οικογένειας

Γραμμικό πρότυπο σε μια δοκιμή απογόνων

Σε ένα πείραμα απογόνων, σε κοινό περιβάλλον, οι απόγονοι μοιράζονται στο χώρο σε οικογένειες (ετεροθαλείς ή πλήρεις), σε επαναλήψεις και με συγκεκριμένο σχεδιασμό

Σε μια οικογένεια N απογόνων, ο κάθε φαινότυπος μπορεί να εκφραστεί για ένα ποσοτικό γνώρισμα μέσα από το γραμμικό πρότυπο, σαν το άθροισμα του μέσου όρου των φαινοτύπων του πειράματος, συν την απόκλιση από αυτόν το μέσο όρο

Αυτή η απόκλιση μπορεί να οφείλεται στην **αθροιστική** δράση των γονιδίων (βελτιωτική αξία A), στις μη αθροιστικές γενετικές αποκλίσεις **κυριαρχίας** (D) και **επίστασης** (I) και στην επίδραση του **περιβάλλοντος** (E). Για κάθε φαινότυπο (από 1 ως N):

- $P_1 = \mu + A_1 + D_1 + I_1 + E_1$
- $P_2 = \mu + A_2 + D_2 + I_2 + E_2$
-
-
-
- $P_N = \mu + A_N + D_N + I_N + E_N$

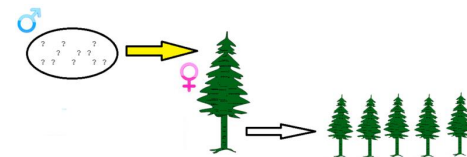
Γραμμικό πρότυπο σε δοκιμή απογόνων ετεροθαλών οικογενειών

Για μια ετεροθαλή οικογένεια ($HS = \text{half sib}$), ο μέσος όρος των φαινοτύπων των απογόνων, με βάση το γραμμικό μοντέλο είναι:

- $$\bar{P}_{HS} = \mu + \bar{A}_{HS} + \bar{D}_{HS} + \bar{I}_{HS} + \bar{E}_{HS}$$

Ο σχεδιασμός της δόκιμης απογόνων στο χώρο μας επιτρέπει με τις επαναλήψεις στο χώρο και την τυχαία δειγματοληψία να απλοποιήσουμε τη σχέση αυτή, καθώς:

- Η ομοιογένεια του περιβάλλοντος της δοκιμής απογόνων και οι επαναλήψεις στο χώρο μηδενίζουν το σύνολο των αποκλίσεων λόγω της περιβαλλοντικής επίδρασης, οπότε $\bar{E}_{HS} = 0$
- Καθώς θεωρούμε ότι σε όλες τις συζεύξεις συμμετείχαν ένας μόνο θηλυκός γονέας και ένα τυχαίο δείγμα αρσενικών γονέων του πληθυσμού, υπολογίζουμε ότι το σύνολο των αποκλίσεων λόγω της μη αθροιστικής γονιδιακής δράσης θα μηδενίζεται, οπότε $\bar{D}_{HS} + \bar{I}_{HS} = 0$



Γραμμικό πρότυπο σε δοκιμή απογόνων ετεροθαλών οικογενειών

Η μέση βελτιωτική αξία της οικογένειας θα είναι το άθροισμα των μέσων όρων της βελτιωτικής αξίας των δύο γονέων κάθε απογόνου:

- $\bar{A}_{HS} = \frac{1}{2}\bar{A}_F + \frac{1}{2}\bar{A}_M$
- Καθώς οι αποκλίσεις της επίδρασης των αρσενικών γονέων μηδενίζονται λόγω τυχαίου δείγματος και ο θηλυκός γονέας είναι μόνο ένας, η μέση βελτιωτική αξία μιας ετεροθαλούς οικογένειας ισούται με το μισό της βελτιωτικής αξίας του θηλυκού γονέα
- $\bar{A}_{HS} = \frac{1}{2}A_F$ καθώς $\bar{A}_M = 0$

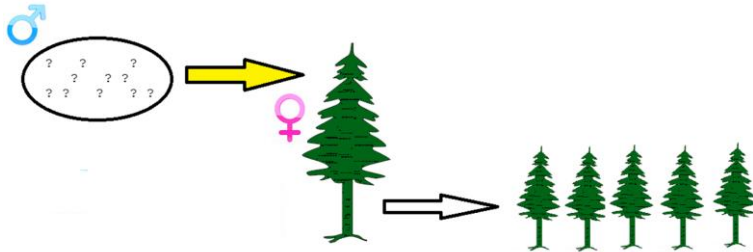
Με αυτούς τους υπολογισμούς, ο μέσος φαινότυπος μιας ετεροθαλούς οικογένειας γίνεται:

- $\bar{P}_{HS} = \mu + \frac{1}{2}A_F$

Η απόκλιση από το μέσο όρο εξαιτίας της βελτιωτικής αξίας της ετεροθαλούς οικογένειας λέγεται **γενική συνδυαστική ικανότητα** (GCA_F)

- $\bar{A}_{HS} = \frac{1}{2}A_F = GCA_F$

Μέση απόδοση ετεροθαλών οικογενειών



Μέση βελτιωτική αξία των απογόνων μιας ετεροθαλούς οικογένειας

- $\bar{A}_{HS} = \frac{1}{2} A_F = GCA_F$

Μέση φαινοτυπική αξία των απογόνων μιας ετεροθαλούς οικογένειας

- $\bar{P}_{HS} = \mu + GCA_F$
- Όπου μ η μέση φαινοτυπική τιμή όλων των οικογενειών του πειράματος
- Η απόκλιση της φαινοτυπικής αξίας της κάθε οικογένειας από το μέσο όρο του πειράματος είναι η GCA_F της οικογένειας αυτής

Θεωρούμε ότι ένα τυχαίο δείγμα αρσενικών γαμετών από τον πληθυσμό γονιμοποιεί ένα θηλυκό γονέα-σπορέα

- Θεωρούμε ότι η μέση βελτιωτική αξία των αρσενικών γαμετών είναι 0 (μέσος όρος θετικών και αρνητικών τιμών)

Γενική συνδυαστική ικανότητα (GCA_F)

- Η μέση βελτιωτική αξία μιας ετεροθαλούς οικογένειας
- Ισούται με το μισό της βελτιωτικής αξίας του θηλυκού γονέα

Με τη χρήση της GCA_F μπορούμε να εντοπίσουμε τις οικογένειες με τη μεγαλύτερη βελτιωτική αξία

- Μπορούμε να προβλέψουμε την απόδοση των μελλοντικών απογόνων ενός θηλυκού γονέα

Γραμμικό πρότυπο σε δοκιμή απογόνων πλήρων οικογενειών

Για μια πλήρη (ομοθαλή) οικογένεια ($FS = \text{full sib}$), ο μέσος όρος των φαινοτύπων των απογόνων, με βάση το γραμμικό μοντέλο είναι:

- $$\bar{P}_{FS} = \mu + \bar{A}_{FS} + \bar{D}_{FS} + \bar{I}_{FS} + \bar{E}_{FS}$$

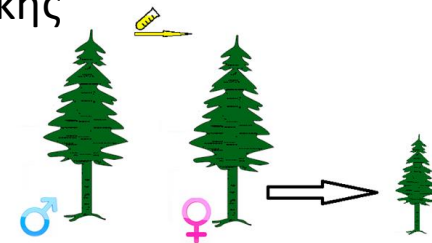
Η ομοιογένεια του περιβάλλοντος και οι επαναλήψεις στο χώρο μηδενίζουν το σύνολο των αποκλίσεων λόγω της περιβαλλοντικής επίδρασης, οπότε $\bar{E}_{FS} = 0$

Η μέση βελτιωτική αξία της οικογένειας θα είναι το άθροισμα των μέσων όρων της βελτιωτικής αξίας των δύο γονέων κάθε απογόνου:

- $$\bar{A}_{FS} = \frac{1}{2}\bar{A}_F + \frac{1}{2}\bar{A}_M$$

Η απόκλιση της πλήρους οικογένειας από το μέσο όρο του πειράματος λόγω της αθροιστικής δράσης των γονιδίων είναι το άθροισμα της γενικής συνδυαστικής ικανότητας των γονέων, GCA_F και GCA_M , έτσι:

- $$\bar{A}_{FS} = \frac{1}{2}A_F + \frac{1}{2}A_M = GCA_F + GCA_M$$



Γραμμικό πρότυπο σε δοκιμή απογόνων πλήρων οικογενειών

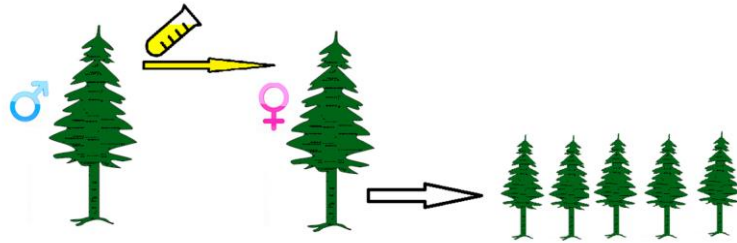
Όλοι οι απόγονοι μιας πλήρους οικογένειας έχουν και τους δύο γονείς κοινούς, οπότε κληρονομούν και ένα μέρος της μη αθροιστικής δράσης των γονιδίων

- Επειδή οι γονείς έχουν συγκεκριμένα αλληλόμορφα σε μη αθροιστικά γονίδια που μπορεί να δημιουργήσουν συγκεκριμένους συνδυασμούς γενοτύπων στους απογόνους για τα γονίδια αυτά
- Η απόκλιση από το μέσο όρο εξαιτίας της δράσης αυτών των γονιδίων (μη αθροιστικών) για τους συγκεκριμένους δύο γονείς λέγεται ειδική συνδυαστική ικανότητα (SCA_{FM})
- $\bar{D}_{FS} + \bar{I}_{FS} = SCA_{FM}$

Με αυτούς τους υπολογισμούς, ο μέσος φαινότυπος μιας πλήρους (ομοθαλούς) οικογένειας γίνεται:

- $\bar{P}_{FS} = \mu_0 + GCA_F + GCA_M + SCA_{FM}$

Μέση απόδοση πλήρων (ομοθαλών) οικογενειών



Μέση βελτιωτική αξία των απογόνων μιας πλήρους οικογένειας

- $\bar{A}_{FS} = \frac{1}{2}(A_F + A_M) = GCA_F + GCA_M$

Μέση φαινοτυπική αξία των απογόνων μιας πλήρους οικογένειας

- $\bar{P}_{FS} = \mu_0 + GCA_F + GCA_M + SCA_{FM}$
- Όπου μ_0 η μέση φαινοτυπική τιμή όλων των οικογενειών του πειράματος
- Η απόκλιση της φαινοτυπικής αξίας του κάθε απογόνου μιας πλήρους οικογένειας από το μέσο όρο της βελτιωτικής αξίας των δύο γονέων είναι η SCA_{FM} της οικογένειας αυτής

Μία τεχνητή διασταύρωση όπου η γύρη ενός γνωστού αρσενικού γονέα γονιμοποιεί ένα θηλυκό γονέα-σπορέα

- Θεωρούμε ότι η μέση βελτιωτική αξία των απογόνων είναι ο μέσος όρος των βελτιωτικών αξιών των δύο γονέων
- Ίσο με το άθροισμα των GCA_F και GCA_M

Ειδική συνδυαστική ικανότητα (SCA_{FM})

- Δεν σχετίζεται με τη μέση βελτιωτική αξία μιας πλήρους οικογένειας
- Εκφράζει την ικανότητα ενός ζευγαριού γονέων να συνδυάζει μη αθροιστικές επιδράσεις στους απογόνους της μεταξύ τους διασταύρωσης

Με τη χρήση της SCA_{FM} μπορούμε να εντοπίσουμε τις οικογένειες με τη βέλτιστη αξιοποίηση της μη-αθροιστικής γενετικής επίδρασης στον φαινότυπο

- Μπορούμε να προβλέψουμε την απόδοση των μελλοντικών απογόνων ενός συγκεκριμένου ζευγαριού γονέων

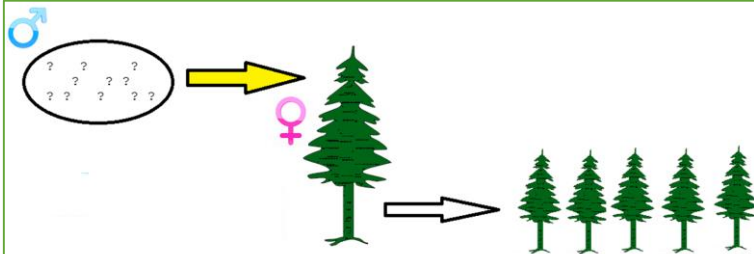
Γενική και ειδική συνδυαστική ικανότητα

Γενική συνδυαστική ικανότητα

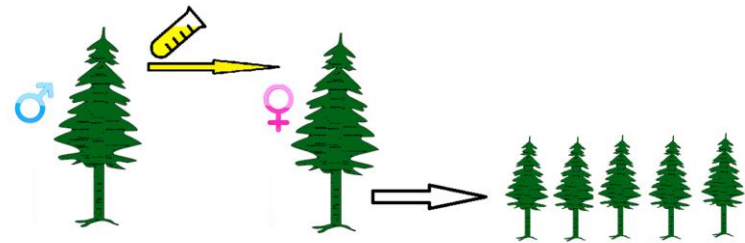
Ιδιότητα ενός ατομικού γονέα

Εξαρτάται από την αθροιστική δράση των γονιδίων του γονέα

Σχετίζεται με τη βελτιωτική αξία του γονέα



Ειδική συνδυαστική ικανότητα



Ιδιότητα ενός ζευγαριού γονέων

Εξαρτάται από τη μη αθροιστική δράση των γονιδίων των γονέων

Δεν σχετίζεται με την ατομική βελτιωτική αξία των δύο γονέων

Γενετικές διακυμάνσεις και κληρονομικότητα

Γνωρίζουμε ότι η διακύμανση του φαινότυπου μπορεί να αποδοθεί από τη σχέση

- $\sigma_P^2 = \sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 + \sigma_E^2$

Η παραλλακτικότητα μεταξύ των βελτιωτικών αξιών σ_A^2 μπορεί να εκτιμηθεί μόνο με πειράματα απογόνων μετά από εγγενή πολλαπλασιασμό

Υπολογίζουμε δύο δείκτες που εκφράζουν το σχετικό ποσό του γενετικού ελέγχου ενός γνωρίσματος στον πληθυσμό

- Κληρονομική ικανότητα με την ευρεία έννοια (broad sense heritability)
 - $H_b^2 = \sigma_G^2 / \sigma_P^2$
- Κληρονομική ικανότητα με τη στενή έννοια (narrow sense heritability)
 - $H_n^2 = \sigma_A^2 / \sigma_P^2$

Συντελεστής κληρονομικής ικανότητας με την ευρεία έννοια

$$H_b^2 = \sigma_G^2 / \sigma_P^2$$

$$H_b^2 = \sigma_G^2 / (\sigma_G^2 + \sigma_E^2)$$

$$H_b^2 = (\sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2) / (\sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 + \sigma_E^2)$$

Εκφράζει το ποσοστό της συνολικής φαινοτυπικής ποικιλότητας ενός γνωρίσματος ενός πληθυσμού (πειράματος) που οφείλεται σε γενετικούς παράγοντες (αθροιστικούς και μη)

- Δεν μας λέει σε ποιο βαθμό ένα γνώρισμα είναι γενετικό ή όχι
- Ισχύει για ένα περιβάλλον και για έναν πληθυσμό, όπου γίνεται το πείραμα
- Είναι δείκτης που αφορά έναν πληθυσμό και όχι ένα άτομο (δέντρο)



Παίρνει τιμές από 0 ως 1

- Αν $H_b^2=0$, τότε η ποικιλότητα ενός γνωρίσματος οφείλεται αποκλειστικά στην επίδραση του περιβάλλοντος
- Αν $H_b^2=1$, τότε η ποικιλότητα ενός γνωρίσματος οφείλεται αποκλειστικά στην επίδραση γενετικών παραγόντων

Συντελεστής κληρονομικής ικανότητας με τη στενή έννοια

$$H_n^2 = \sigma_A^2 / \sigma_P^2$$

$$H_n^2 = \sigma_A^2 / (\sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 + \sigma_E^2)$$

Παίρνει τιμές από 0 ως 1

- Αν $H_n^2=0$, τότε η ποικιλότητα ενός γνωρίσματος οφείλεται αποκλειστικά στην επίδραση του περιβάλλοντος ή σε μη αθροιστικούς γενετικούς παράγοντες
- Αν $H_n^2=1$, τότε η ποικιλότητα ενός γνωρίσματος οφείλεται αποκλειστικά στην επίδραση της αθροιστικής δράσης των γονιδίων

Ο H_n^2 εκφράζει το κλάσμα της φαινοτυπικής παραλλακτικότητας που αναλογεί στην παραλλακτικότητα μεταξύ των **βελτιωτικών αξιών** των δέντρων στον πληθυσμό

Ο H_n^2 εκφράζει το βαθμό στον οποίο οι εγγενώς παραγόμενοι απόγονοι μοιάζουν με τους γονείς τους

- Εμμέσως εκφράζει την αναμενόμενη αποτελεσματικότητα της τεχνητής επιλογής



Υπολογισμός συντελεστών κληρονομικής ικανότητας

Οι συντελεστές αυτοί δεν μπορούν να μετρηθούν σε φυσικές συστάδες

Ο συντελεστής κληρονομικής ικανότητας με την ευρεία έννοια H_b^2 μπορεί να υπολογιστεί σε πειραματικές φυτείες κλώνων, όπου όλοι οι απόγονοι προέρχονται από βλαστικό πολλαπλασιασμό

Ο συντελεστής κληρονομικής ικανότητας με τη στενή έννοια H_n^2 υπολογίζεται σε δοκιμές απογόνων, ετεροθαλών ή πλήρων, όπου όλοι οι απόγονοι προέρχονται από φυλετικό πολλαπλασιασμό

Δύο προσεγγίσεις μέτρησης:

- Με επιμερισμό της διακύμανσης του φαινοτύπου, ανάλογα με τον πειραματικό σχεδιασμό της πειραματικής φυτείας, με στατιστική ανάλυση (ανάλυση διακύμανσης - ANOVA)
- Με τους συντελεστές συσχέτισης και παλινδρόμησης μεταξύ των φαινοτυπικών τιμών γονέων και απογόνων

Οι μετρήσεις αυτές είναι εκτιμήσεις που σχετίζονται πολύ από το μέγεθος του δείγματος, του περιβάλλοντος του πειράματος, της ηλικίας των φυτών και δεν ανταποκρίνονται στους πραγματικούς συντελεστές κληρονομικότητας των πληθυσμών

- Είναι όμως προσεγγίσεις

Plantation #1

Block #1 Block #2

| | |
|----------|----------|
| Family 8 | Family 6 |
| Family 7 | Family 2 |
| Family 3 | Family 9 |
| Family 4 | Family 8 |
| Family 9 | Family 5 |
| Family 6 | Family 1 |
| Family 2 | Family 7 |
| Family 1 | Family 4 |
| Family 5 | Family 3 |

Plantation #2

Block #1 Block #2

| | |
|----------|----------|
| Family 3 | Family 8 |
| Family 7 | Family 5 |
| Family 9 | Family 1 |
| Family 8 | Family 9 |
| Family 4 | Family 4 |
| Family 1 | Family 6 |
| Family 2 | Family 2 |
| Family 5 | Family 3 |
| Family 6 | Family 7 |

Διάταξη πειραματικών επιφανειών

Οι πειραματικές φυτείες των δοκιμών απογόνων έχουν συγκεκριμένο σχεδιασμό και διάταξη στο χώρο, με επαναλήψεις, που επιτρέπει τον επιμερισμό της φαινοτυπικής ποικιλότητας σε γενετικό (αθροιστικό ή μη αθροιστικό) και περιβαλλοντικό μέρος

Συσχέτιση και παλινδρόμηση

Συντελεστής συσχέτισης ανάμεσα σε δύο γνωρίσματα x και y

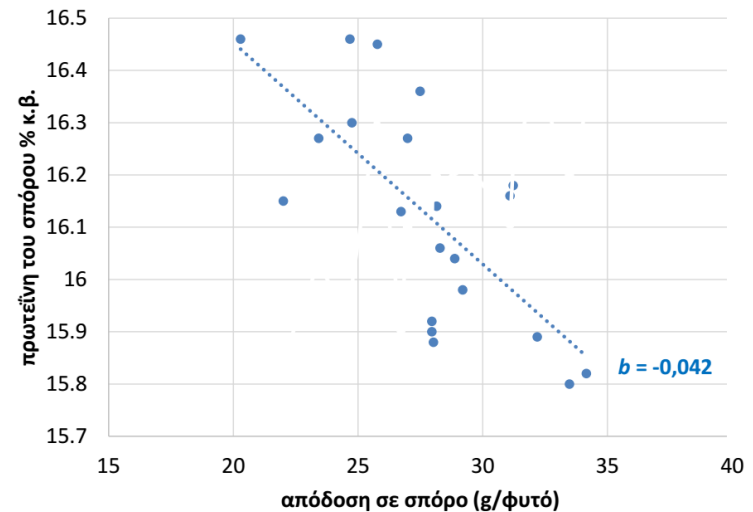
$$r_{x,y} = \frac{\Sigma xy - \Sigma x \Sigma y / n}{\sqrt{[\Sigma x^2 - (\Sigma x)^2 / n][\Sigma y^2 - (\Sigma y)^2 / n]}}$$

Συντελεστής συμμεταβολής (b) του y σε συνάρτηση με το x

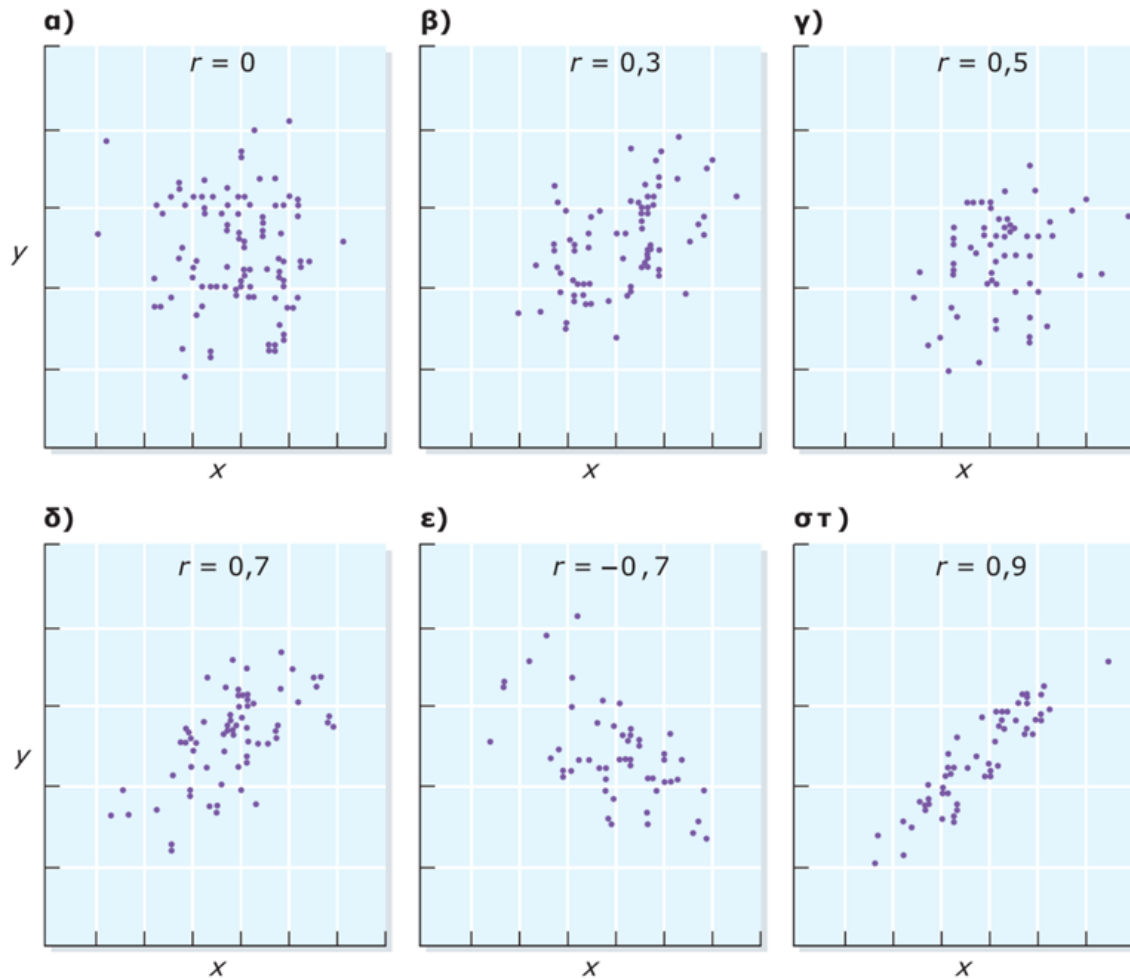
Λέγεται και συντελεστής παλινδρόμησης

$$y = bx + \alpha$$

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



Πηγή: Τοκατλίδης (2016)



Πηγή: Russel (2009)

Διαγράμματα διασποράς που εκφράζουν τη συσχέτιση των μεταβλητών x και y

Στα διαγράμματα (β), (γ), (δ) και (στ) απεικονίζονται θετικές συσχετίσεις, ενώ στο διάγραμμα (ε) απεικονίζεται αρνητική συσχέτιση

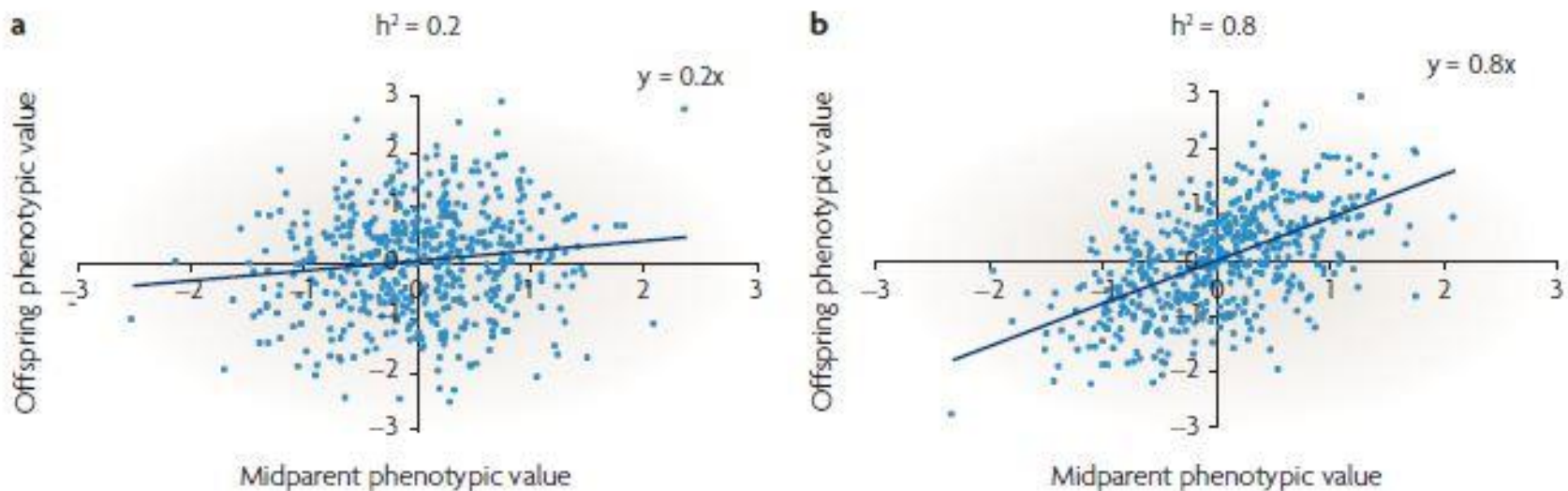


Figure 2 | **Estimation of heritability from the regression of offspring phenotype on the average phenotype of the parents.** The slope of the regression line is an estimate of the narrow-sense heritability for traits with a heritability of 0.2 (a) and 0.8 (b) and phenotypic variance of 1. The variances of the observations about the regression line are 0.98 (a) and 0.68 (b), demonstrating that the average phenotypic value of the parents (midparent phenotypic value) is a better predictor of the offspring phenotypic value if heritability is high.

Πηγή: <http://www.cureffi.org/>

Υπολογισμός H_n^2 μέσα από τον συντελεστή παλινδρόμησης (b)

Υπολογίζοντας τον συντελεστή παλινδρόμησης (b) ανάμεσα στις φαινοτυπικές τιμές γονέων και απογόνων στην ουσία υπολογίζουμε τον συντελεστή κληρονομικής ικανότητας με τη στενή έννοια

Προσοχή: γονείς και απόγονοι δεν έχουν μόνο τα γονίδιά τους κοινά (π.χ. περιβάλλον)

Παραδείγματα συντελεστών κληρονομικής ικανότητας

Από το α ως το ε, κατηγορίες κληρονομικότητας για δασοπονικούς χαρακτήρες, σε φθίνουσα σειρά:

- α. αριθμός πλάγιων κλαδιών, ανθεκτικότητα στους παγετούς και στις χιονοθλασίες, μήκος ίνας του ξύλου, διάφοροι ανατομικοί χαρακτήρες, παραγωγή ρητίνης, ειδικό βάρος
- β. ευθυτένεια, μονός κορμός, διάμετρος πλάγιων κλαδιών, γωνία πλάγιων κλαδιών, διάφορες αιτίες παραμόρφωσης του κορμού, προσβολές από έντομα
- γ. ταχύτητα αύξησης σε ύψος, διάμετρος, ομοιόμορφη αύξηση του κορμού, μέγιστη απόσταση μεταξύ σπονδύλων ή κλαδιών, επικορμικά κλαδιά, εφεκλυσμενογενές ξύλο, μηχανικές ιδιότητες του ξύλου, καταλληλότητα για παραγωγή χαρτοπολτού και χαρτιού, ιδιότητες πίσης και επεξεργασίας ξύλου
- δ. ομοιόμορφη αύξηση σε ύψος και διάμετρο, προσβολές από ζώα, ομοιόμορφη πυκνότητα ξύλου
- ε. φυσική αποκλάδωση

Σημασία των συντελεστών κληρονομικής ικανότητας



Η γνώση των συντελεστών κληρονομικής ικανότητας για τα κυριότερα δασοπονικά είδη αποτελεί οδηγό για το δασολόγο της πράξης

- Βελτίωση μιας συστάδας με την εφαρμογή των μεθόδων της δασοκομικής
 - Επιλογή σπορέων σε φυσικά δάση
 - Εντοπισμός φαινοτύπων με χαρακτήρες που βρίσκονται κάτω από ισχυρό γενετικό έλεγχο
- Βελτίωση των χαρακτηριστικών των απογόνων σε δάση με φυσική αναγέννηση

Σημασία των συντελεστών κληρονομικής ικανότητας



Γενετική βελτίωση της νέας συστάδας που θα προέλθει από την τεχνητή φύτευση των απογόνων των αρχικών δέντρων που επιλέχτηκαν για σπορείς

- Επιλογή υλικού για αναδασώσεις με βάση χαρακτηριστικά με υψηλούς συντελεστές κληρονομικής ικανότητας
- Δημιουργία παραγωγικών φυτειών
- Δημιουργία νέων δασών προστατευτικού χαρακτήρα

Για φυτείες κλώνων χρειαζόμαστε τον H_b^2 (με την ευρεία έννοια)

Για αναδασώσεις σποροφύτων χρειαζόμαστε τον H_n^2 (με τη στενή έννοια)

Σημασία των συντελεστών κληρονομικής ικανότητας

Οι συντελεστές κληρονομικής ικανότητας περιγράφει το ποσοστό της ποικιλότητας **ενός χαρακτηριστικού** που περνά στους απογόνους

- Αν είναι υψηλός, μπορούμε να βελτιώσουμε το γνώρισμα στις επόμενες γενιές μέσα από την επιλογή
- Αν είναι χαμηλός, εστιάζουμε στη βελτίωση των περιβαλλοντικών συνθηκών της συστάδας
 - Βελτίωση εδάφους
 - Καλλιέργεια δάσους

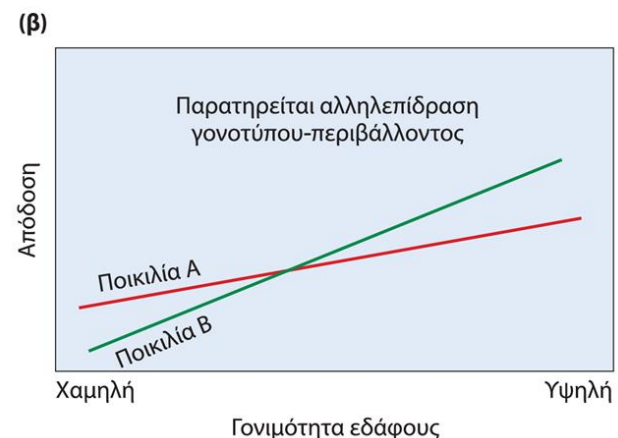
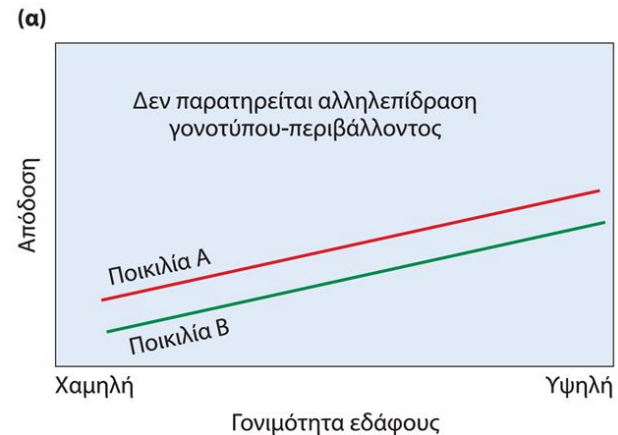


Αλληλεπίδραση γενοτύπου περιβάλλοντος

Συχνά παρατηρούμε έλλειψη «συνέπειας» στην απόδοση των φαινοτύπων, όταν αυτοί συγκρίνονται μεταξύ τους, όταν αλλάζει το περιβάλλον της σύγκρισης

- Διαφορετικά περιβάλλοντα προκαλούν διαφορετικές φαινοτυπικές εκφράσεις από τους γενότυπους
- Συμβολίζεται με GE_{ij} : αλληλεπίδραση του γενοτύπου j όταν αναπτύσσεται στο περιβάλλον i

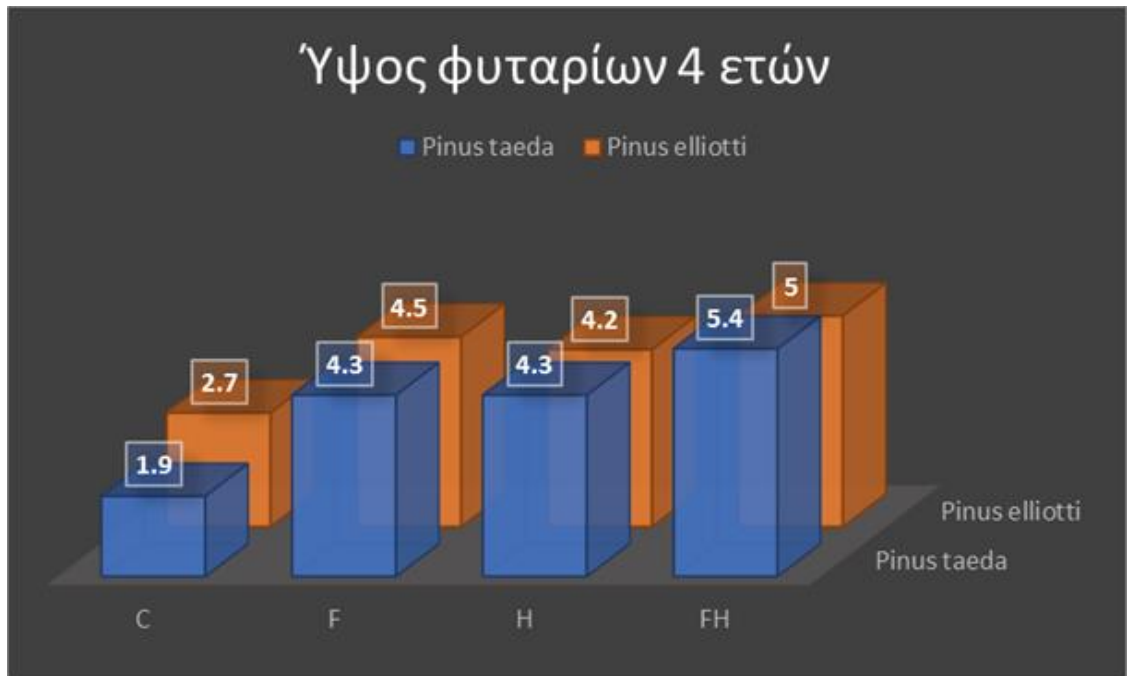
Πηγή: Klug et al. (2016)



Διαφορετική απόκριση δύο ειδών πεύκης σε χειρισμούς

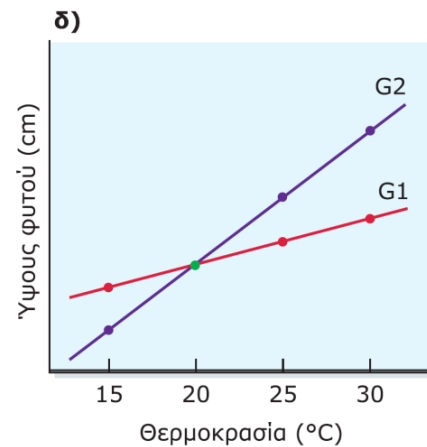
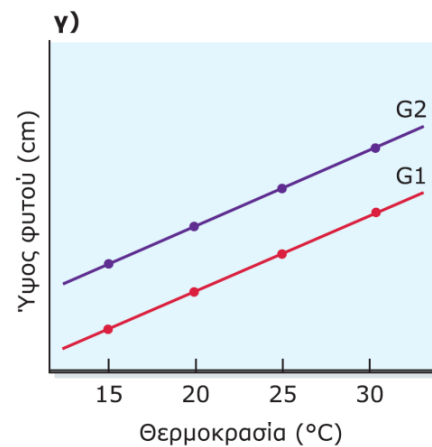
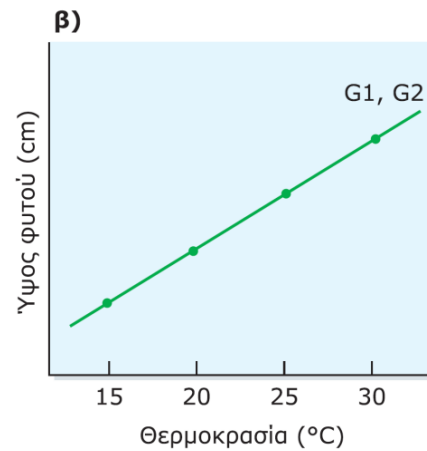
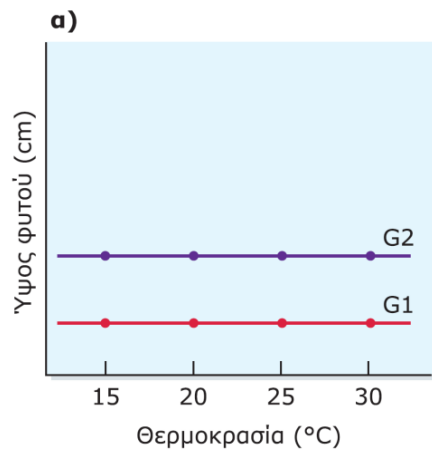
Διαφορετικοί γενότυποι δύο ειδών πεύκης ανταποκρίνονται διαφορετικά στην καθ' ύψος αύξηση (m), σε διαφορετικά περιβάλλοντα λόγω καλλιεργητικών χειρισμών

Αλληλεπίδραση γενοτύπου περιβάλλοντος



C: χωρίς παρέμβαση, F = λίπανση, H = αφαίρεση ζιζανίων, FH = λίπανση και αφαίρεση ζιζανίων

Colbert et al. 1990



Πηγή: Russel (2009)

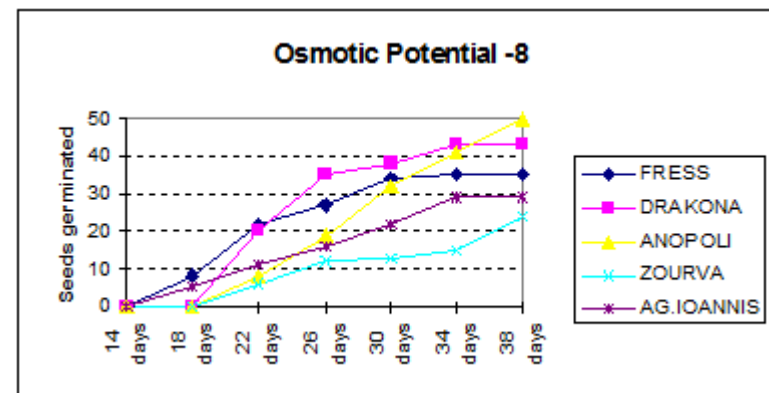
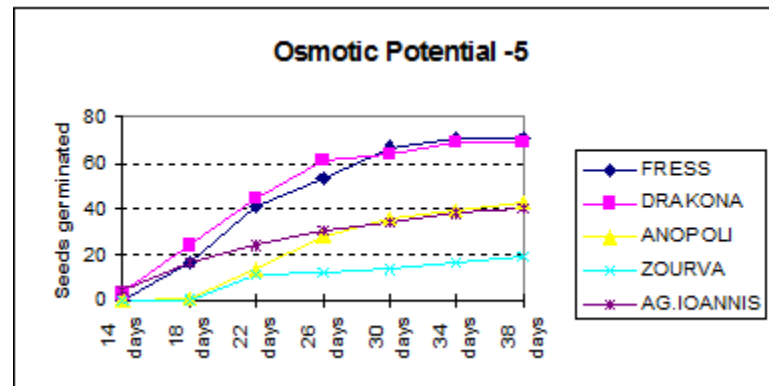
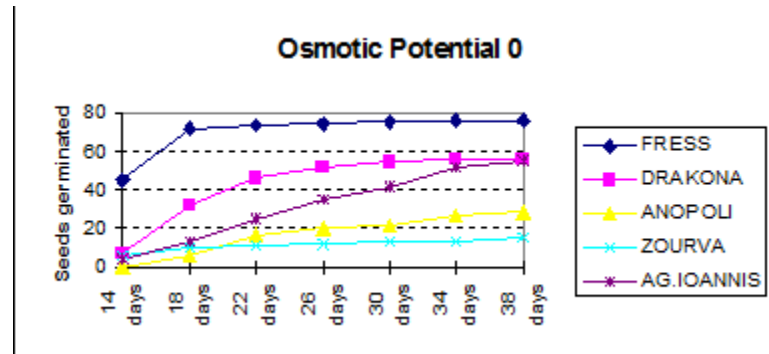
Υποθετικό παράδειγμα γενετικών και περιβαλλοντικών επιδράσεων

α) καμία επίδραση της θερμοκρασίας στο ύψος, β) καμία επίδραση του γενότυπου στο ύψος, γ) επίδραση γενότυπου και επίδραση θερμοκρασίας στο ύψος, δ) αλληλεπίδραση γενότυπου περιβάλλοντος (θερμοκρασίας) στο ύψος

Φυτρωτικότητα τα σπερμάτων κυπαρισσιού κάτω από συνθήκες στρες

Για το μεσογειακό
κυπαρίσσι, διαφορετικές
συνθήκες υδατικού στρες
προκαλούν διαφορετική
συμπεριφορά φύτευσης
για διαφορετικές
προελεύσεις της Κρήτης

Αλληλεπίδραση γενοτύπου
περιβάλλοντος



Αλληλεπίδραση γενοτύπου περιβάλλοντος

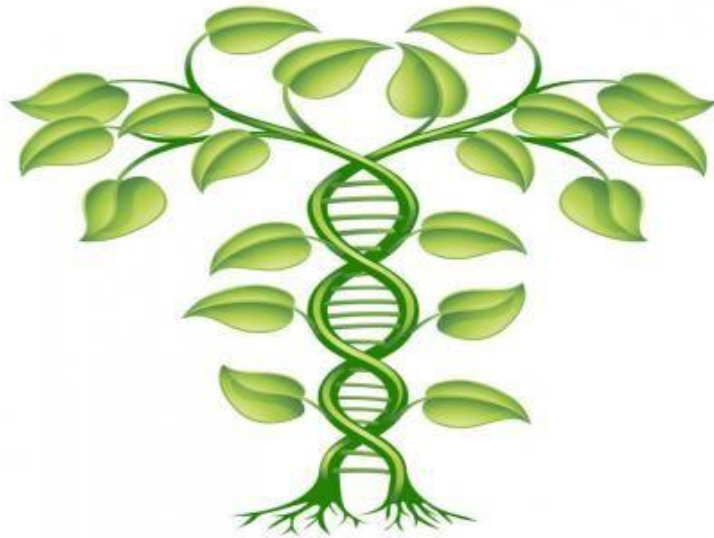
Η αλληλεπίδραση γενοτύπου περιβάλλοντος επιδρά στον φαινότυπο και μπορεί να ενταχτεί στο γενικό μοντέλο:

- $P_{ij} = \mu + G_j + E_i + GE_{ij}$
- Ο φαινότυπος ενός γενοτύπου j που αναπτύσσεται σε ένα περιβάλλον i έχει απόκλιση από το μέσο όρο, λόγω της επίδρασης του γενοτύπου, του περιβάλλοντος και της αλληλεπίδρασης γενοτύπου περιβάλλοντος

Η σημασία της αλληλεπίδρασης αυτής είναι σημαντική για τη δασοπονία

- Οι γενότυποι εκφράζονται διαφορετικά σε διαφορετικά περιβάλλοντα
 - Επειδή εκφράζονται διαφορετικές ομάδες γονιδίων σε διαφορετικά περιβάλλοντα
- Εκτός από την απόδοση ενός χαρακτηριστικού πρέπει να εξετάζουμε και τη σταθερότητά του σε διαφορετικά περιβάλλοντα
 - Ειδικά στη δασοπονία όπου τα περιβάλλοντα εμφανίζουν πολύ μεγάλη ποικιλομορφία
 - Πολλά είδη έχουν μεγάλη γεωγραφική εξάπλωση που καλύπτουν διαφορετικούς τύπους οικοσυστημάτων

Προσδιορισμός γενότυπου σε ποσοτικά γνωρίσματα



Η γενετική ανάλυση των ποσοτικών γνωρισμάτων, ως τώρα, εξετάστηκε μέσα από τον επιμερισμό της φαινοτυπικής ποικιλότητας

- Πειράματα απογόνων

Μπορούμε να δούμε τα ποσοτικά γονίδια πάνω στο DNA?

- Χαρτογράφηση γονιδιακών τόπων ποσοτικών γνωρισμάτων (QTL) σε πληθυσμούς απογόνων
- Συσχετισμοί ποσοτικών γνωρισμάτων με συγκεκριμένα γονίδια

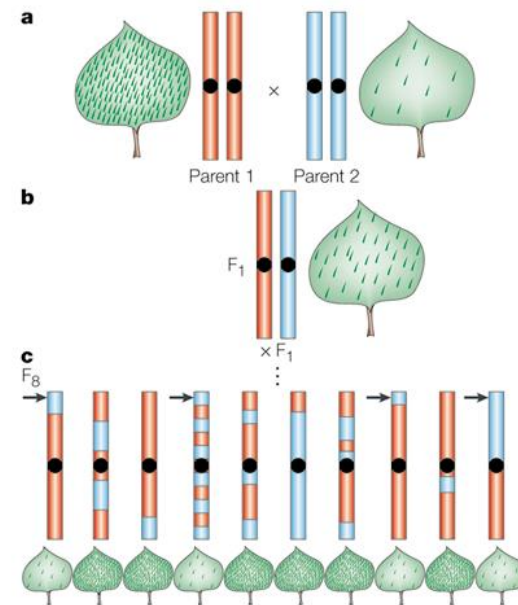
Γονιδιακοί τόποι ποσοτικών γνωρισμάτων (QTL)

Χρωμοσωμικές περιοχές που φέρουν ένα ή περισσότερα γονίδια που συνεισφέρουν σε ένα ποσοτικό γνώρισμα

- Γονιδιακοί τόποι ποσοτικών γνωρισμάτων (Quantitative Trait Loci – QTL)

Ο εντοπισμός και η χαρτογράφηση των QTL βασίζεται στην αναζήτηση συσχετισμών μεταξύ δεικτών DNA και φαινοτύπων

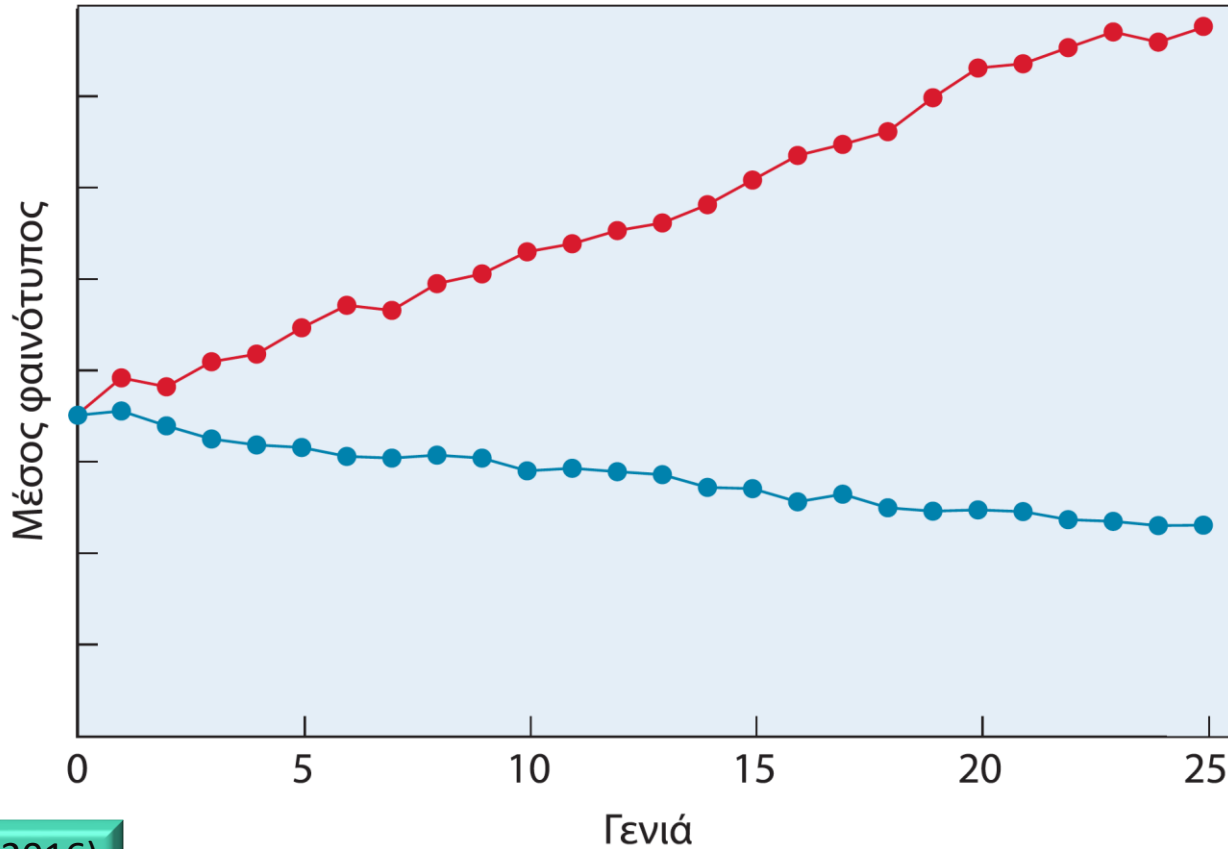
- Δείκτης DNA (μοριακός δείκτης): σημείο/-α πάνω στο DNA που μπορούμε να αναζητήσουμε στο εργαστήριο και να περιγράψουμε την ποικιλομορφία του/-ς



Nature Reviews | Genetics

Πηγή: Mauricion (2001)

(α)



Πηγή: Klug et al. (2016)

Εντοπισμός QTL: Εύρεση γενετικά διαφορετικών γονέων για ένα γνώρισμα

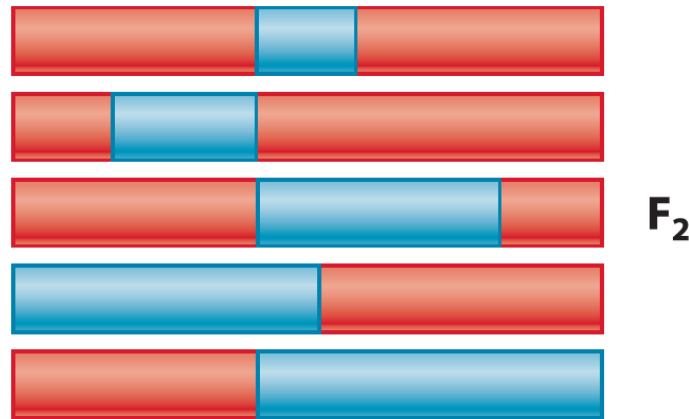
Άτομα της 25ης γενιάς από δύο αποκλίνουσες σειρές που προέκυψαν από τεχνητή επιλογή επιλέγονται για να χρησιμοποιηθούν ως γονείς (σε μεγάλο βαθμό ομοζυγωτοί)

(β)

$P_1 \times P_2$



$F_1 \times F_1$

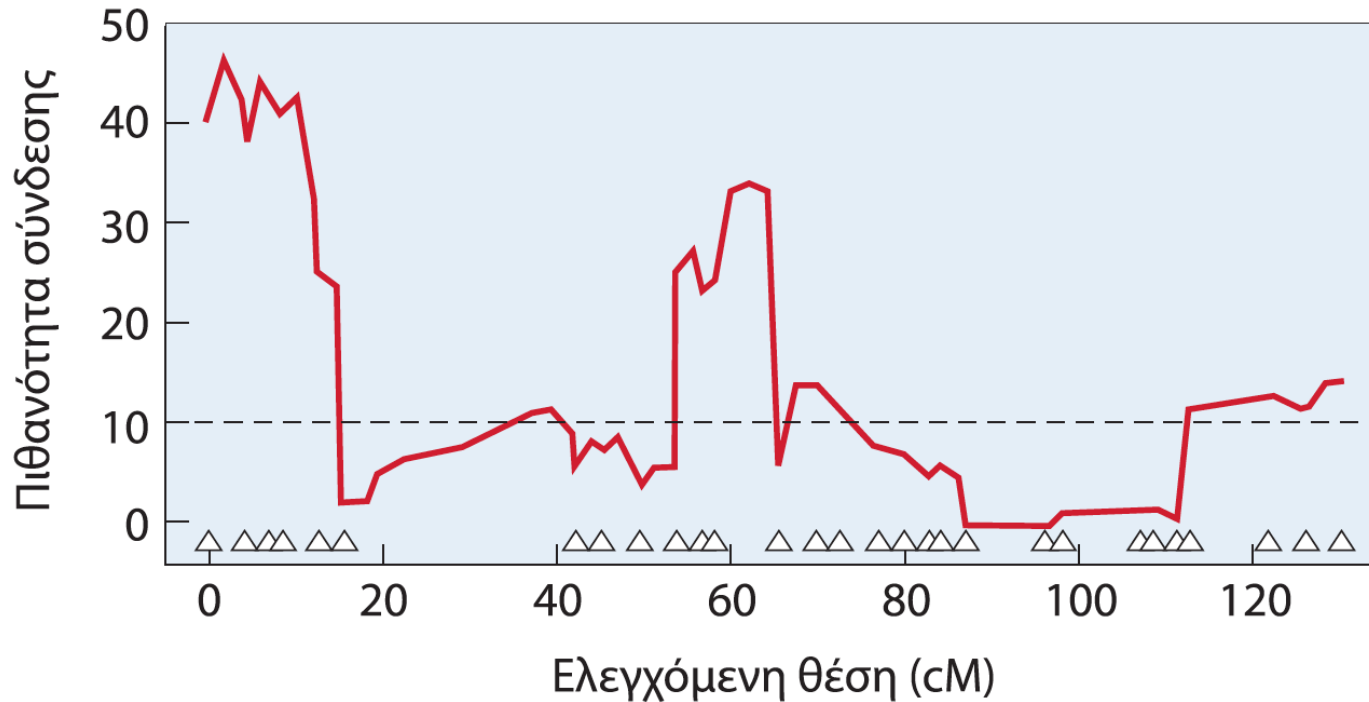


Πηγή: Klug et al. (2016)

Εντοπισμός QTL: Δημιουργία πληθυσμού χαρτογράφησης QTL

Οι γονείς διασταυρώνονται και προκύπτει η γενιά F1 (δεν περιλαμβάνεται στο σχήμα) και η γενιά F2 προκύπτει από τη διασταύρωση των ατόμων της γενιάς F1. Λόγω του διασκελισμού, τα F2 άτομα φέρουν διαφορετικά ποσοστά των γονιδιωμάτων των αρχικών γονέων (έγχρωμα τμήματα των ράβδων). Στην F2 γενιά αναλύονται οι δείκτες DNA, καθώς και οι φαινότυποί τους.

(γ)



Πηγή: Klug et al. (2016)

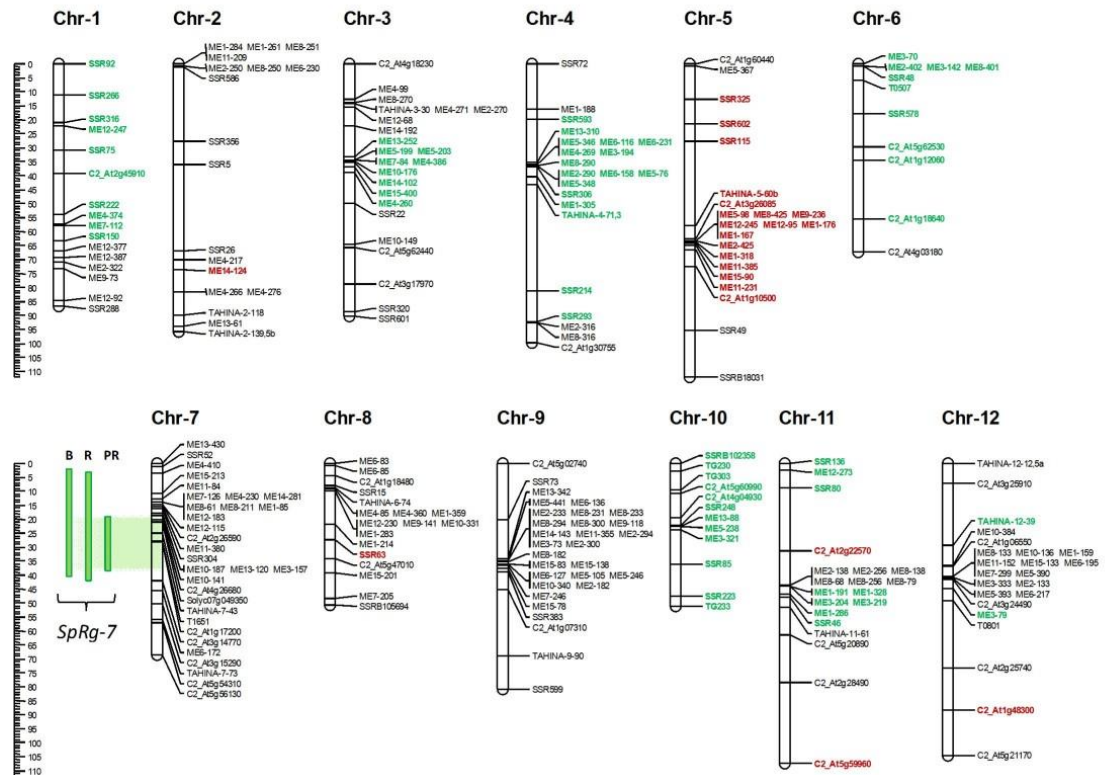
Εντοπισμός QTL: Πιθανότητα σύνδεσης ενός δείκτη με κάποιο QTL

Πιθανότητα ύπαρξης σύνδεσης σε συνάρτηση με τη χρωμοσωμική θέση: Οι αποστάσεις στο γενετικό χάρτη (centimorgans - cM) υπολογίζονται από τις παρατηρούμενες συχνότητες ανασυνδυασμού. Οι κορυφές που ξεπερνούν την οριζόντια διακεκομμένη γραμμή αντιπροσωπεύουν στατιστικά σημαντικά αποτελέσματα

Χάρτης σύνδεσης QTL για τη ντοματιά

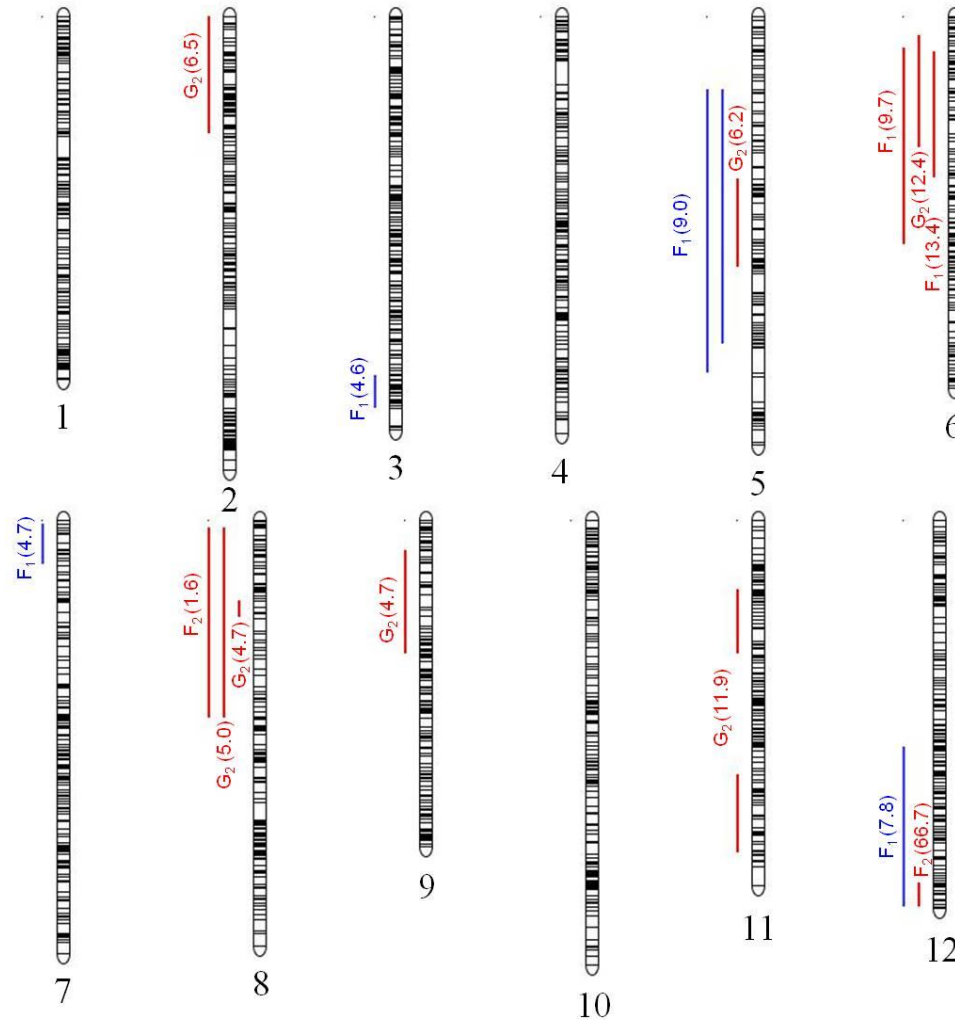
Χάρτης σύνδεσης για πληθυσμό F2 από *S. lycopersicum* (cv. An127) × *S. pennellii* (PE-47) και QTLs για αναπτυξιακά γνωρίσματα

Τα χρώματα συμβολίζουν τη συσχέτιση με τους αρχικούς γονείς: κόκκινο για την καλλιεργούμενη ντοματιά και πράσινο για την άγρια ποικιλία



Χάρτης σύνδεσης QTL για το *Pinus pinaster*

Χάρτης σύνδεσης για QTLs
για την εξοικονόμηση νερού
(W_i) και τη σύνθεση
ισοτόπων άνθρακα ($\delta^{13}C$)



■ W_i
■ $\delta^{13}C$

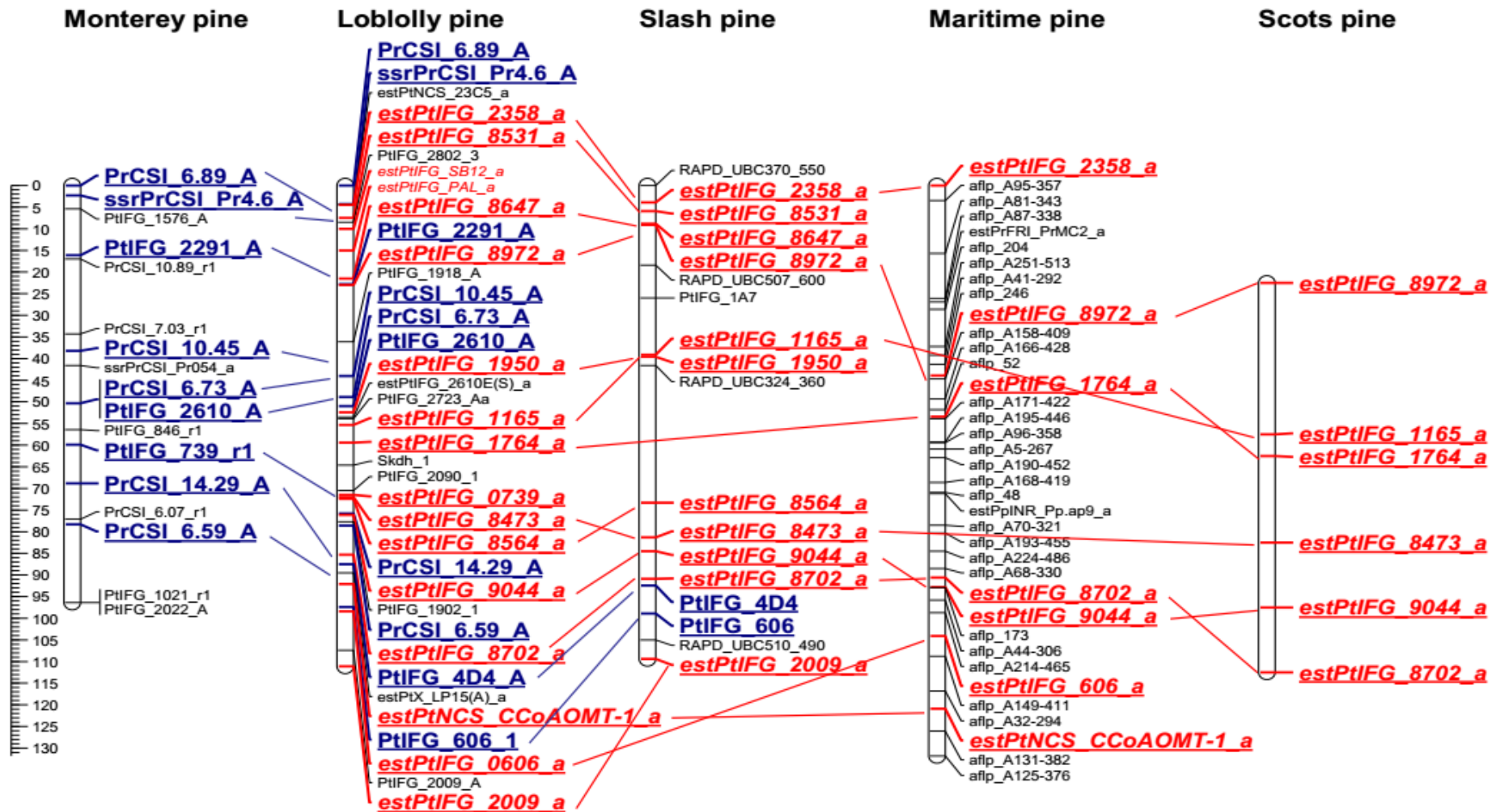


Figure Credit: Kostya Krutovsky, Texas A&M University