

Evolúció diploid populációkban

Folyamat:

1. Szaporodás: Zigóták kialakulása
2. Szelekció: eltérő utódszám, más-más túlélés

Szaporodás, Szelekció; Szaporodás, Szelekció; Szaporodás, Szelekció; ...; ...

Szexuálisan szaporodás: Két jelenség:

1. Ivaros szaporodás: Mely típus, mely típussal?
2. Genotípus - fenotípus megfeleltetés

Szexuálisan szaporodás

Alapfeltétek:

1. Diploid egyedek (szóma), haploid ivarsejtek.
2. Autoszómás lokuszok, a két szexben azonosak a gén eloszlások.
3. A populáció kellően nagy, azaz a determinisztikus modellek használhatók.
4. Nem átfedők a generációk.

Gén frekvenciák és a Hardy-Weinberg arány

Tekintsünk N db diploid egyedet, és 1 lokuszon 2 db allélt, „A”-t és „a”-t.

Genotípus	AA	Aa	aa
Száma	n_1	n_2	n_3
Frekvenciája	$P=n_1/N$	$Q=n_2/N$	$R=n_3/N$

Ahol $N := n_1 + n_2 + n_3$

Nyilván $P+Q+R=1$

Allél frekvenciák:

„A” allél aránya $p=(2 n_1+ n_2)/2N=P+Q/2$

„a” allél aránya $q= (2 n_3+ n_2)/2N=R+Q/2$

Általában nem tudjuk csak p és q ismeretében kiszámolni P , Q és R !

Ugyanis Pl:

1. Genotípus -fenotípus megfeleltetés nem ismert, vagy nem bijekció.
2. Nem azonos a túlélése a genotípusoknak. Pl:

Genotípus	AA	Aa	aa
Frekvenciája	p	0	q

A „gén pool” megközelítés: (Pl. Rajokban ívó halak: az ikrák és a tej jól kevertek.)

Kérdés: mi lesz a diploid egyedek genotípusának eloszlása?

Feltételek:

1. Véletlen párosodás: az ivarsejtek párba állása véletlenszerű! Pánmixis
2. A sikeres ivarsejt populációk gén eloszlása azonos a szülői populációk gén eloszlásával. A két haploid ivarsejt (sperma, petesejt) populációkban azonosak az allél eloszlások (feltétel!). Minden ivarsejt, és minden zigóta túlélési valószínűsége azonos.
3. Minden egyednek azonos a fitnessze: speciálisan minden egyed, a nemeken belül, azonos mennyiségű ivarsejtet termel.
4. A zigóták frekvenciáját a szelekció előtt számoljuk ki!

Sperma	Pete	Diploid
A	A	p^2
A	a	pq
a	A	qp
a	a	q^2

„Aa” genotípus azért azonos az „aA” genotípussal, mert autózómás allélt tekintetünk és nincs különbség az anyai és az apai allélok között (Mendeli öröklődés, az anyai vagy apai öröklődés nem ilyen.)

Genotípusok eloszlása

AA **Aa** **aa**
 p^2 $2pq$ q^2

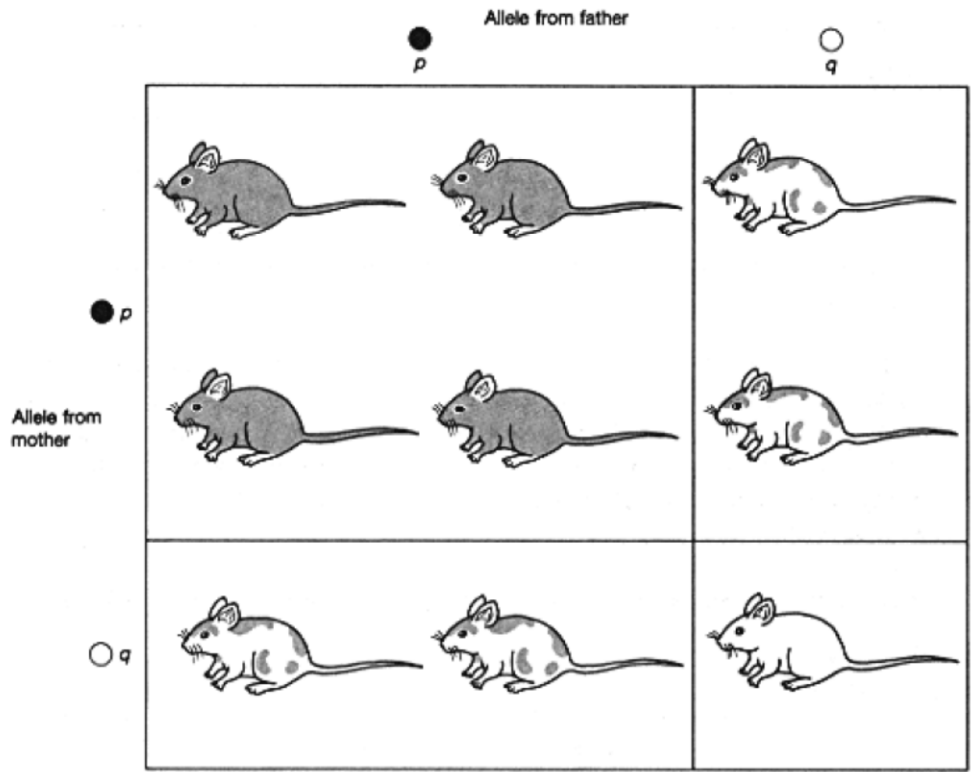


Figure 3.2
 A geometrical representation of the Hardy-Weinberg ratio.

Párosodási rendszer megközelítés: (Belső megtermékenyítés este.) Azonos feltételek!

Tudjuk, hogy az utódok genotípusa és arányai a következők

♂ \ ♀	AA	Aa	aa
AA	AA Aa aa 1 0 0	AA Aa aa 1/2 1/2 0	AA Aa aa 0 1 0
Aa	AA Aa aa 1/2 1/2 0	AA Aa aa 1/4 1/2 1/4	AA Aa aa 0 1/2 1/2
aa	AA Aa aa 0 1 0	AA Aa aa 0 1/2 1/2	AA Aa aa 0 0 1

Párosodási valószínűségek pánmixis esetén:

♂ \ ♀	P	Q	R
P	PP	PQ	PR
Q	QP	QQ	QR
R	RP	RQ	RR

Párosodás	Valószínűsége	Zigóta arány		
♂ \ ♀		AA	Aa	aa
AA × AA	P^2	P^2	0	0
AA × Aa	PQ	$PQ/2$	$PQ/2$	0
Aa × AA	QP	$QP/2$	$QP/2$	0
AA × aa	PR	0	PR	0
aa × AA	RP	0	RP	0
Aa × Aa	Q^2	$Q^2/4$	$Q^2/2$	$Q^2/4$
Aa × aa	QR	0	$QR/2$	$QR/2$
aa × Aa	RQ	0	$RQ/2$	$RQ/2$
aa × aa	R^2	0	0	R^2
Összeg	1	p^2	$2pq$	q^2

Felhasználva, $p=P+Q/2$ és $q=R+Q/2$ definíciókat!

Általánosítási lehetőségek:

1. A zigótáknak más és más az életképessége: pl. egy adott genotípusnak nagyobb a vetélési aránya.
2. A párosodás nem véletlenszerű:
 - a. Maguk az allélok határozzák meg a párba állást: pl. ha egy nővénynél a gén meghatározza a virágzás idejét, korai virágok korai virágokkal.
Párválasztás: bizonyos párok között gyakoribb a sikeres párosodás.
 - b. Egyedek eloszlása: lokális szaporodás esetén, időteletével rokonok közötti szaporodás egyre valószínűbb, ha az egyedek nem vándorolnak messzire.
3. A genotípusok különböző sikerrel párosodnak. Pl. szexuális szelekció.
4. Az utódok nem egy jól kevert populációból származnak. (Wahlund effect)

Wahlund-effekt: Tekintsünk két szeparált populációt, amelyek külön-külön Hardy-Weinberg egyensúlyban vannak. Az 1. populációban legyen p_1 míg a 2.

populációban p_2 a A allél aránya. Ha az 1. populációból N_1 és a 2. populációból N_2 zigóta kerül a mintánkba, akkor ebben a kevert mintában a genotípusok eloszlása

$$\text{AA} \quad \frac{N_1}{N_1 + N_2} p_1^2 + \frac{N_2}{N_1 + N_2} p_2^2$$

$$\text{Aa} \quad \frac{N_1}{N_1 + N_2} 2p_1(1 - p_1) + \frac{N_2}{N_1 + N_2} 2p_2(1 - p_2)$$

$$\text{aa} \quad \frac{N_1}{N_1 + N_2} (1 - p_1)^2 + \frac{N_2}{N_1 + N_2} (1 - p_2)^2$$

Drosophila polymorpha (Brazília), hasi szín

	Sötét / EE	Átmeneti/Ee	Világos/ ee	Totál
Megfigyelt	3669	3174	927	8070
Várt	3825	3462	783	8070

Illeszkedés vizsgálat (χ^2) kimutatja, hogy a minta nem követi a Hardy-Weinberg eloszlást, aminek az oka, hogy kevesebb a heterozigóta.

Lehetséges okok:

1. Heterozigótáknak kisebb a túlélése. De labor vizsgálatok szerint, nagyobb.

2. **Nem véletlenszerű a párosodás: hasonló a hasonlóval párosodik.**
3. **Keverék minta. Nem egy populációból származnak a minták (Wahlund - effektus).**

Mire jó a Hardy-Weinberg eloszlás?

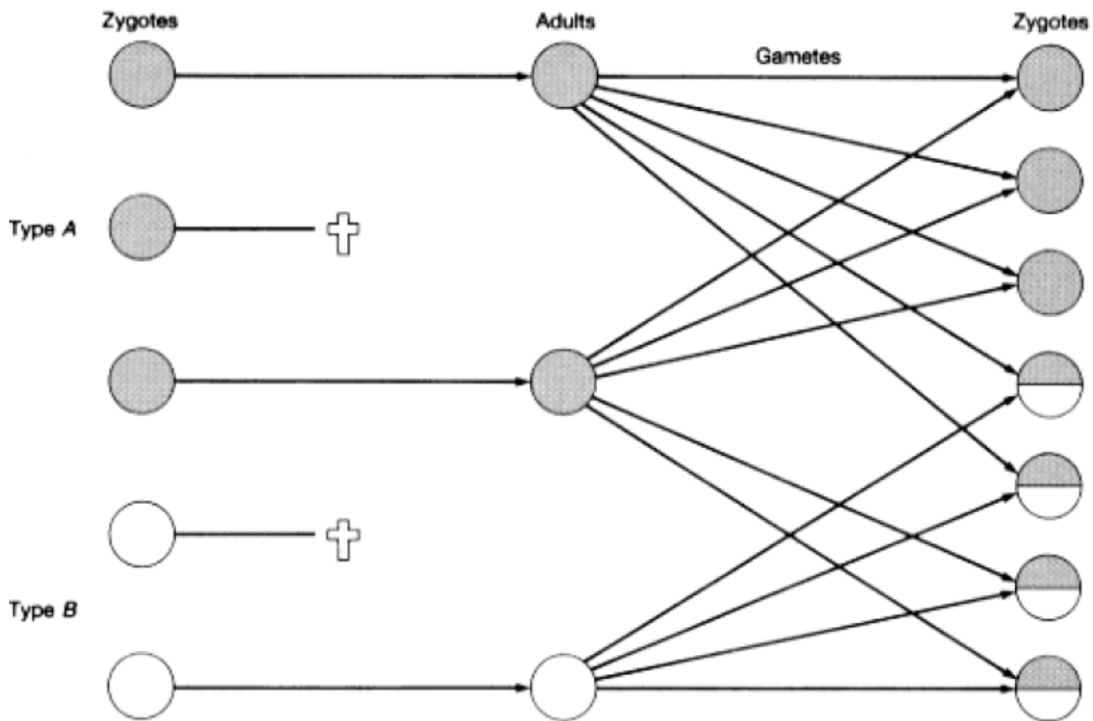
1. **Elméleti vizsgálatok: kevesebb a változók száma. (fenotípusok eloszlása 2 paraméteres ugyanis P,Q,R (de $R=1-P-Q$), míg egyensúlyban egy allél relatív arányával ez leírható.**
2. **Konkrét vizsgálatokkor, null hipotézisek felállításához használjuk:**
 - a. **Van-e szelekció?**
 - b. **A párosodási rendszer panmiktikus?**
 - c. **Termékenységben vagy túlélésben van-e különbség?**

Fitnesz (rátermettség)

Az adaptáció során a populáció (fenotipikus és genetikai) összetétele változik, hiszen azok a típusok szaporodnak el, amelyeknek vagy a túlélési rátájuk vagy a szaporodási sikerük nagyobb. A fitnesz egyszerre méri ezt a két faktort.

Elkülönülő generációkkal rendelkező és egy évet élő fajt, pl. rovarok, polip. Ekkor egy adott típus fitnesze, nem más, mint az átlagos utódszáma az adott típusú egyedeknek, a következő generációban.

Azaz, a típus abszolút fitnesze = (a szaporodási kor elérésének átlagos valószínűsége) \times (az adott típus átlagos utódszáma)



Az „A” típus $2/3$ éri meg a szaporodási kort és átlagosan 5 utódja van, így $5 \times 2/3 = 10/3$.

A „B” típus $1/2$ éri meg a szaporodási kort és átlagosan 4 utódja van, így $4 \times 1/2 = 2$.

A populációgenetikában ugyancsak használják a „relatív fitnessz” fogalmát is, amikor a legnagyobb fitnessű típushoz hasonlítják a többi típus fitnesszét. Ha $W_1 > W_2$ és W_3

Genotípus	AA	Aa	aa
Abszolút	W_1	W_2	W_3
Relatív	1	W_2 / W_1	W_3 / W_1

E fogalom akkor hasznos, ha a populáció méret fix (v.ö. Darwin eredeti gondolatmenetével).

Marginális fitnessz: (populáció genetika) a két egymást nem átfedő generáció tekintetében az autoszómás allél típusok átlagos utódszáma.

Fisher nyomán: Mendeli, pánmiktikus populáció, autoszómás allél!

Induljunk ki p és q frekvenciájú „A” illetve „a” ivarsejtből! (szülőknek felel meg, azaz ivarsejtektől-ivarsejtekig számolunk)

N legyen az össz-gamétaszám a szülői populációban!

Zygote eloszlás: H-W egyensúlyban

Genotípus	AA	Aa=aA	aa
Frekvencia	p^2	$2pq$	q^2
Darabszám	$0.5 N p^2$	$0.5 N 2pq$	$0.5 N q^2$
Gaméták száma	$2W_{11}$	$2W_{21}=2W_{12}$	$2W_{22}$

Hány gaméta képződik?

„AA” képez : $2W_{11}$ db ivarsejtet, amelyek mind „A” gént hordozzák

„Aa” képez W_{12} db „A” és W_{12} db „a” ivarsejtet.

„aa” képez $2W_{22}$ db „a” ivarsejtet.

Így, „A” ivarsejtek várható száma :

$$\begin{aligned} & 0.5 N (p^2 2W_{11} + 2pq W_{12}) = \\ & = 0.5 N 2p (pW_{11} + qW_{12}) = \\ & = N p (pW_{11} + qW_{12}) \end{aligned}$$

„a” ivarsejtek várható értéke

$$0.5 N 2pq W_{12} + 0.5 N q^2 2W_{22} = N q (pW_{12} + qW_{22})$$

Azaz egy „A” allél következő generációban $pW_{11}+qW_{12}$ másolattal van jelen, Hasonlóan egy „a” allél következő generációban $pW_{12}+qW_{22}$ másolattal van jelen. Vegyük észre, ha allélokat tekintjük, mint replikátorokat, akkor az allélok átlagos utódszáma a következő generációban függ az allélok eloszlásától.

A marginális fitness lényegében azt adja meg, hogy egy adott típusú szülői gaméták, az aktuális gaméta eloszlásnak megfelelően milyen zygótákat alkotnak, és e zygóták hány adott típusú gamétát alkotnak a következő gaméta generációban. Azaz a marginális fitness a gaméták átlagos növekedési rátája.

A fitness fogalom a következőkön alapul:

1. Nem egyednek, hanem egy adott típusú egyedek sokaságának van fitnessze, ami nem más, mint az átlagos utódszáma a következő generációban. Attól, hogy egy adott tulajdonságot hordozó egyed, igen szerencsétlen (pl. agyoncsapja a villám), még nem jelenti azt, hogy az adott tulajdonság fitnessze 0.
2. A fitness környezet függő. Pl. a mai modern társadalomban a rövidlátók utódszáma nem kisebb, mint az átlag, sőt háborúk esetén nagyobb, hiszen nem sorozzák be őket katonának. Ezzel szemben a gyűjtögető-vadászó közösségekben valószínű alacsonyabb volt.
3. A fitness egy adott generációra vonatkozik. Lásd játékelmélet, frekvenciafüggő fitness (fenotípusok eloszlásától függ) és marginális fitness (allél eloszlástól függ).
4. A klasszikus fitness, egy adott tulajdonsággal rendelkező egyedek halmazára lett bevezetve, hiszen az egyedekre hat a szelekció. Később, génekre is bevezették, lásd „marginális fitness”.
5. Az egész populációnak nincs fitnessze, hiszen nem a populáció replikálódik. Gondoljunk arra az esetre, amikor egy területen a „népesség” (nettó egyedszám) ugyan nem változik, de ennek ellenére, ezen populáción belül még erőteljes szelekció, így evolúció lehetséges (v.ö. Darwin eredeti gondolatmenetével).

Előnyös gén elterjedése

Tekintsünk egy diploid, pánmiktikus populációt, melyben 1 lókuszon két allél határozza meg a fenotípust! A generációk nem fednek át.

Jelölje „A” az előnyös allélt, és „a” a másikat. Jelölje p a „A” relatív frekvenciáját, és $q=1-p$ a „a”-ét!

Relatívfrekvencia változását leíró modell:

Genotípus	AA	Aa	aa
Fitnessz	$1+s$	$1+hs$	1
Zigóta frekvencia	p_n^2	$2p_nq_n$	q_n^2
Relatív aránya a gamétáknak	$p_n^2(1+s)$	$2p_nq_n(1+hs)$	q_n^2

„s” a „A” homozigóta előnye, „h” a genotípus - fenotípus megfeleltetést írja le: ha „A” domináns, akkor $h=1$; ha „A” receszív, akkor $h=0$; ha intermedier az öröklődés, akkor $h=1/2$.

Totális növekedési arány

$$\begin{aligned}
 T &:= p_n^2(1+s) + 2p_nq_n(1+hs) + q_n^2 \\
 &= p_n^2 + sp_n^2 + 2p_nq_n + 2p_nq_nhs + q_n^2 \\
 &= p_n^2 + 2p_nq_n + q_n^2 + sp_n^2 + 2p_nq_nhs \\
 &= 1 + s(p_n^2 + 2p_nq_nh)
 \end{aligned}$$

A $n+1$ zigóta generációban a „A” allélok aránya:

$$\{ 2 \times \text{„AA” felnőttek száma} + \text{„Aa” felnőttek száma} \} / 2T.$$

Így

$$p_{n+1} := \frac{2p_n^2(1+s) + 2p_nq_n(1+hs)}{2[1 + s(p_n^2 + 2p_nq_nh)]}.$$

A növekedés

$$\Delta p_n = p_{n+1} - p_n := \frac{p_n^2(1+s) + p_nq_n(1+hs)}{1 + s(p_n^2 + 2p_nq_nh)} - p_n,$$

Közös nevező!

$$\Delta p_n = \frac{p_n^2(1+s) + p_nq_n(1+hs) - p_n[1 + s(p_n^2 + 2p_nq_nh)]}{1 + s(p_n^2 + 2p_nq_nh)},$$

Emeljük ki p_n !

$$\Delta p_n = p_n \frac{p_n(1+s) + q_n(1+hs) - 1 - s(p_n^2 + 2p_nq_nh)}{1 + s(p_n^2 + 2p_nq_nh)},$$

Bontsuk fel az első két ()!

$$\Delta p_n = p_n \frac{p_n + sp_n + q_n + q_n hs - 1 - s(p_n^2 + 2p_n q_n h)}{1 + s(p_n^2 + 2p_n q_n h)},$$

Mivel $p_n + q_n = 1$.

$$\Delta p_n = p_n \frac{sp_n + q_n hs - s(p_n^2 + 2p_n q_n h)}{1 + s(p_n^2 + 2p_n q_n h)},$$

Emeljük s!

$$\Delta p_n = p_n s \frac{p_n + q_n h - p_n^2 - 2p_n q_n h}{1 + s(p_n^2 + 2p_n q_n h)}.$$

$$\Delta p_n = p_n s \frac{p_n(1 - p_n) + q_n h(1 - 2p_n)}{1 + s(p_n^2 + 2p_n q_n h)}.$$

Mivel, $q_n = 1 - p_n$

$$\Delta p_n = sp_n q_n \frac{p_n + h(1 - 2p_n)}{1 + s(p_n^2 + 2p_n q_n h)}.$$

Ha s kellően kicsi (gyenge szelekció), akkor $1 + s(p_n^2 + 2p_n q_n h) \approx 1$.

Mivel $\frac{dp}{dt} = \lim_{\Delta t \rightarrow 0} \frac{p(t + \Delta t) - p(t)}{\Delta t}$ így nyerjük

$$\frac{dp}{dt} = sp(1 - p)[p + h(1 - 2p)].$$

Ha s és p kellően kicsi, akkor közelítőleg: $\frac{dp}{dt} = sp[p + h]$.

Ha s, p kellően kicsi és „A” domináns, akkor közelítőleg: $\frac{dp}{dt} = sph$.

Ha s, p kellően kicsi és „A” recesszív, akkor közelítőleg: $\frac{dp}{dt} = sp^2$.

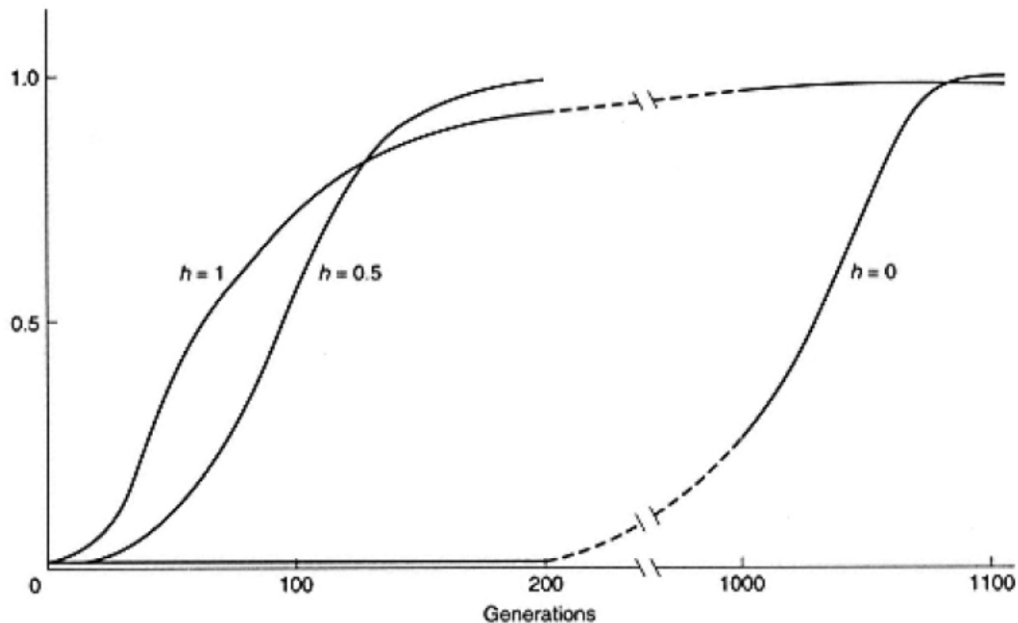


Figure 3.4
Increase in frequency of a favourable gene. Fitnesses, $aa = 1.0$; $Aa = 1 + 0.1$
 h ; $AA = 1.1$. Initial frequency of $A = 0.01$.

Kezdetben a „A” gén ritka, így a „AA” homozigóta még ritkább.

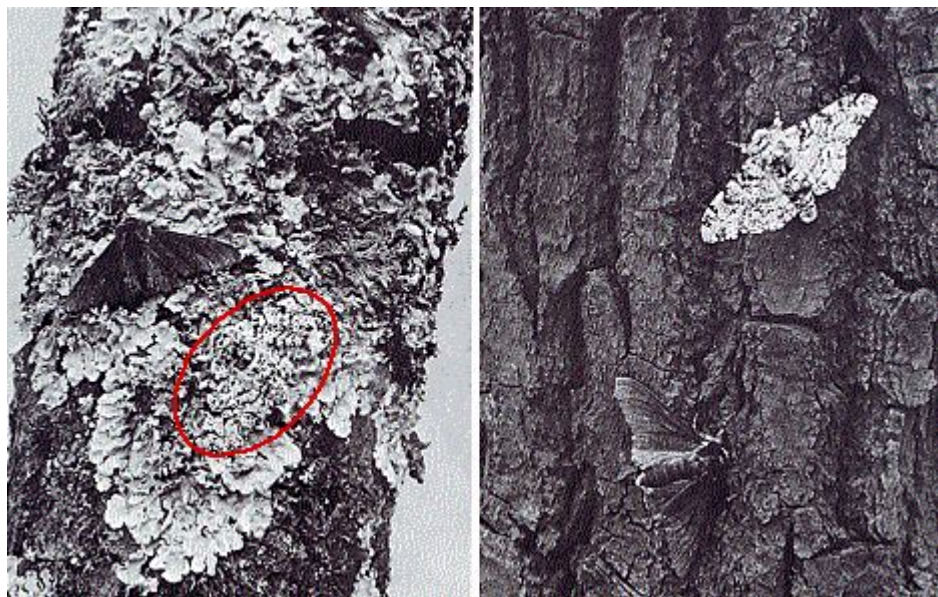
Teljes dominancia esetén $h=1$, azaz „Aa” fitnessze is $1+s$, így még akkor is, ha ritka „A” gén, kifejeződik előnyös fenotípusa a „Aa” heterozigótákban.

Ha „A” recesszív, ekkor $h=0$, és a ritka „A” gén előnye csak a még ritkább „AA” homozigótákban nyilvánul meg, ezért a folyamat sokkal lassabb.

Ha a generációs időegység év, akkor a recesszív esetben a gén elterjedéséhez nagyon sok generáció szükséges egy pánmiktikus populációban. Így, az várható, hogy a gyors adaptációs esetekben az előnyös gén domináns vagy közel domináns öröklődés menetet mutat.

Mi gyorsíthatja ezt a folyamatot? Beltenyészet, nem véletlenszerű párosodás.

Nyírfaaraszoló *Biston betulria*



Fekete szín dominánsan öröklődik.

	<i>carbonaria</i>	Typical	Total
Birmingham (urban)			
Released	154	64	218
Recaptured	82	16	98
% recaptured	53.2	25	
Dorset (rural)			
Released	473	496	969
Recaptured	30	62	92
% recaptured	6.3	12.5	

Jelölés - visszafogás módszer esetén, ha valamely visszafogási ráta kisebb, akkor ennek két oka lehet:

1. eltérő túlélési ráták
2. eltérő elvándorlási ráták.

Ha migrációs ráták nem függenek a helytől, akkor a fenti kísérletek azt bizonyítják, hogy a túlélési esélyek mások.

Közel 70 másik molylepke fajban (amelyek ugyancsak a fák lombkoronájában élne) hasonló gyors szelekció ment végbe. Ok: a melanizmus (bőrfeketedés) általában dominánsan öröklődik.

Egyéb genotípus - fenotípus megfeleltetés esetére

TABLE 17.1 Change in allele frequency for some simple models of selection

	Fitnesses of Diploid Genotypes			Genic Fitnesses		Selection Coefficient $W_P - W_Q$	Rate of Change dp/dt
	W_{QQ}	W_{PQ}	W_{PP}	W_Q	W_P		
Haploid				1	$1 + s$	s	spq
Additive	$1 - s$	1	$1 + s$	$1 - sq$	$1 + sp$	s	spq
Dominant P	1	$1 + s$	$1 + s$	$1 + sp$	$1 + s$	sq	spq^2
Recessive P	1	1	$1 + s$	1	$1 + sp$	sp	sp^2q
Overdominant	$1 - s_1$	1	$1 - s_2$	$1 - s p_e q$	$1 - s q_e p$	$s (p_e - p)$	$s pq(p_e - p)$
Underdominant	$1 + s_1$	1	$1 + s_2$	$1 + s p_e q$	$1 + s q_e p$	$s (p - p_e)$	$s pq(p - p_e)$

Here $p_e = s_1/(s_1 + s_2)$ and $s = s_1 + s_2$.

Evolution © 2007 Cold Spring Harbor Laboratory Press

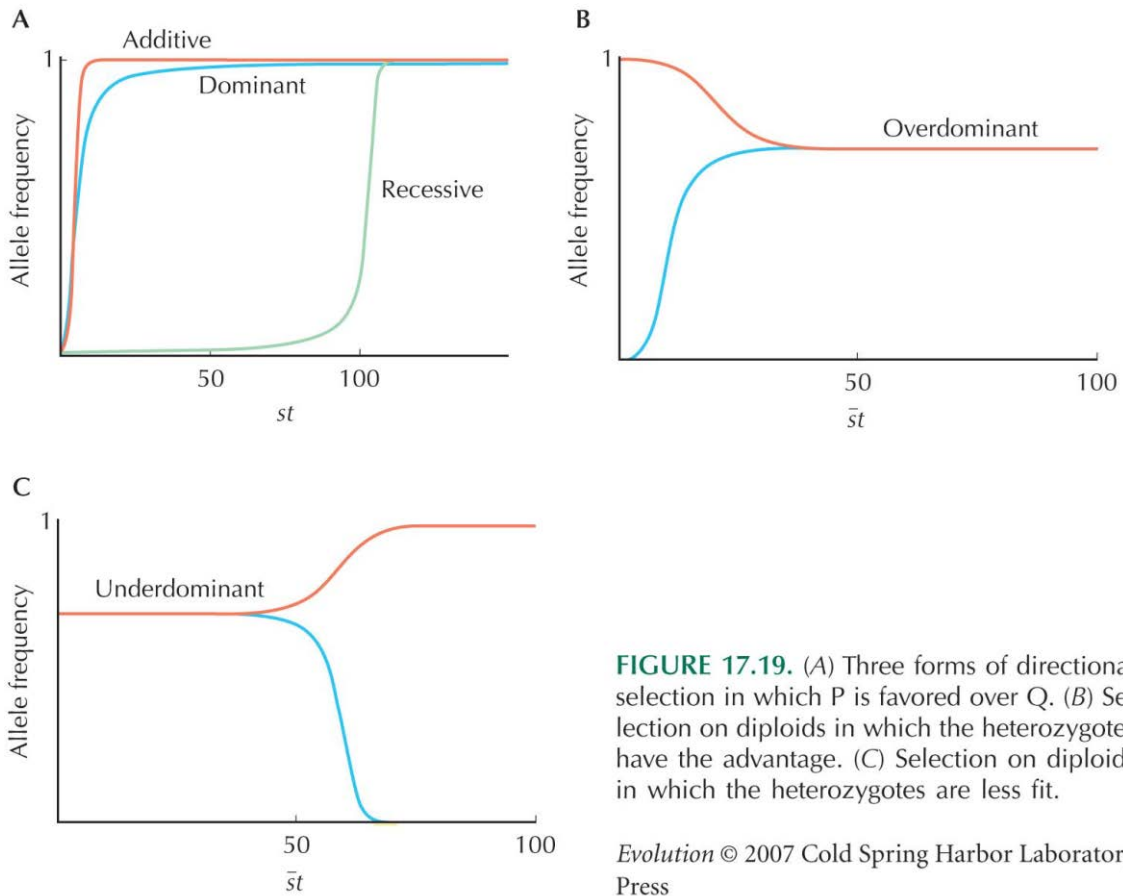


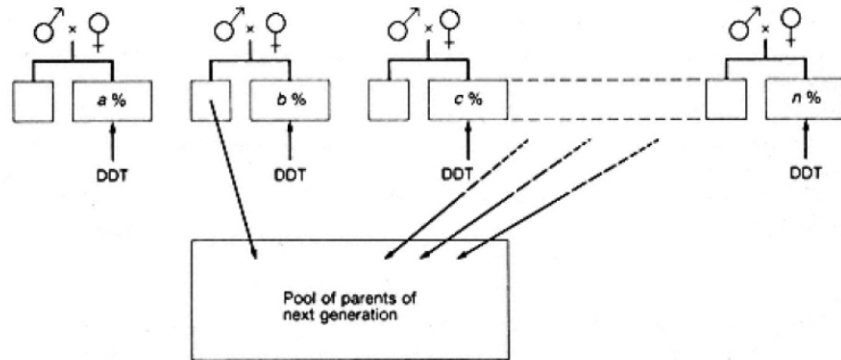
FIGURE 17.19. (A) Three forms of directional selection in which P is favored over Q. (B) Selection on diploids in which the heterozygotes have the advantage. (C) Selection on diploids in which the heterozygotes are less fit.

Evolution © 2007 Cold Spring Harbor Laboratory Press

Növény védőszerek elleni rezisztencia

A rezisztencia ugyancsak dominánsan öröklődő géneken kódolt.

Testvér - Szelekciós (sib-selection) kísérlet:



Külön-külön szaporítunk párokat, és az utódokat két részre osztjuk. Az egyiket részen elvégezzük a szelekciót, azaz esetünkben kezeljük az adott növény védőszerrel. Azokból a nem kezelt egyedekből állítjuk össze a következő generációt, amelyek testvérei a legjobban szerepeltek, azaz esetünkben a legnagyobb volt a túlélési rátájuk.

Rezisztencia mechanizmusai:

1. Méregtelítés, pl. DDT-t egy enzim vagy lebontja, vagy oxidálja (hatástalanítja), pl. legyek.
2. Alternatív enzim vagy anyagcsere út jön létre, pl. organofoszfátázok az acetilkolinészterázt blokkolják. Ha létrejön egy olyan új acetilkolinészteráz enzim, amelyet nem blokkol a mérge, akkor rezisztencia alakul ki (atka, kullancs, moszkító, döglégy...)
3. A kutikulán nehezebben jut át a hatóanyag.
4. Viselkedés: elkerülni a mérget.
5. Gyors kiválasztás