Genetyka Populacji

http://ggoralski.com

Frekwencje genotypów i alleli

Frekwencja genotypów
(FREKWENCJA = CZĘSTOŚĆ)

Frekwencję genotypów oblicza się dzieląc liczbę osobników o określonym genotypie w populacji przez całkowita liczbę osobników w populacji.

$$P_G = N_G/N$$

gdzie:

P_G – frekwencja genotypu,

N_G – liczba osobników z badanym genotypem,

N – całkowita liczba osobników w populacji

Frekwencje genotypów i alleli

Jeśli mówimy o genie posiadającym dwa allele: jeden dominujący, drugi recesywny u osobników diploidalnych, to:

$$P_D = N_D/N;\ P_R = N_R/N;\ P_H = N_H/N$$

gdzie:

P_D – frekwencja homozygot dominujących,

P_R – frekwencja homozygot recesywnych,

P_H – frekwencja heterozygot

Zadania

Populacja składa się z 500 osobników:
250 ma genotyp AA, 100 Aa, 150 aa.

Jakie są frekwencje poszczególnych genotypów?

$P_{AA} = 250/500 = 0,5$
$P_{Aa} = 100/500 = 0,2$
$P_{aa} = 150/500 = 0,3$

$= 1$

Frekwencje sumują się do 1!

Frekwencje genotypów i alleli

Frekwencja alleli (genów)

$$p_X = N_X / N$$

gdzie:

p_X – frekwencja allelu x,

N_X – liczba kopii allelu w populacji,

N – liczba wszystkich kopii alleli danego genu w populacji

Jeśli w diploidalnej populacji wszystkie genotypy mają taką sama płodność i żywotność to **powyższy wzór opisuje także proporcje liczby gamet zawierających poszczególne allele**.

Frekwencje genotypów i alleli

Obliczanie frekwencji alleli z frekwencji genotypów

Mamy następujące frekwencje genotypów:

P_{AA} P_{Aa} P_{aa}

Jak obliczyć frekwencje allelu A?

Zauważmy, że:

- w genotypie AA wszystkie allele są typu A,
- w genotypie Aa tylko ½ alleli jest typu A,
- w genotypie aa żaden allel nie jest typu A.

$$1P_{AA} + \frac{1}{2}P_{Aa} + 0P_{aa}$$

Analogicznie możemy przedstawić frekwencje dla allelu a.

$$0P_{AA} + \frac{1}{2}P_{Aa} + 1P_{aa}$$

Frekwencje genotypów i alleli

Tak więc, możemy przedstawić frekwencje poszczególnych alleli odwołując się do częstości występowania poszczególnych genotypów w sposób następujący:

frekwencja allelu A: $p_A = P_{AA} + \frac{1}{2}P_{Aa}$

frekwencja allelu a: $p_a = P_{aa} + \frac{1}{2}P_{Aa}$

a więc:

$$p = P_{HM} + \frac{1}{2}P_{HT}$$

gdzie: p – frekwencja allelu,

P_{HM} – frekwencja homozygoty

P_{HT} – frekwencja heterozygoty

Frekwencje genotypów i alleli

Obliczanie frekwencji alleli z liczby genotypów

Można też obliczyć frekwencję allelu z liczby genotypów:

$$p = (2N_{HM} + N_{HT})/2N$$

gdzie: p – frekwencja allelu,
N_{HM} – liczba homozygot,
N_{HT} – liczba heterozygot

Wzór ten można przekształcić:

$p = 2N_{HM}/2N + N_{HT}/2N$

$p = N_{HM}/N + N_{HT}/2N$

ponieważ: $N_x/N = P_x$

$$p = P_{HM} + ½P_{HT}$$

Zadanie

W populacji krów rozpatrujemy allele R i R'.

Homozygoty RR są czerwone, heterozygoty (RR') są łaciate, homozygoty R'R' są białe.

Populacja, licząca 500 krów składa się z:

50 czerwonych (RR) 300 łaciatych (RR') 150 białych (R'R')

Jakie są frekwencje poszczególnych alleli?

I metoda: Najpierw trzeba przeliczyć konkretne liczby na frekwencje dzieląc je przez 500, otrzymujemy frekwencje genotypów:

P(RR) = 50/500 = 0,1; P(RR') = 300/500 = 0,6; P(R'R') = 150/500 = 0,3

Teraz możemy wyliczyć frekwencje alleli:

p(R) = 0,1 + ½(0,6) = 0,4 p(R') = 0,3 + ½(0,6) = 0,6

Oczywiście, wiedząc że suma frekwencji musi się równać 1, można odejmując ją od 1, otrzymać tym sposobem frekwencję drugiego allelu:

p(R') = 1 – 0,4 = 0,6

Zadanie cd.

W populacji krów rozpatrujemy allele R i R'.

Homozygoty RR są czerwone, heterozygoty (RR') są łaciate, homozygoty R'R' są białe.

Populacja, licząca 500 krów składa się z:

50 czerwonych (RR) 300 łaciatych (RR')150 białych (R'R')

Jakie są frekwencje poszczególnych alleli?

II metoda:

Wykorzystujemy wzór:

$$p = (2N_{HM} + N_{HT})/2N$$

$$p(R) = (2N(RR) + N(RR'))/2N$$

$$p(R) = (2*50 + 300)/2*500 = 400/1000 = 0,4$$

$$p(R') = 1 - 0,4 = 0,6$$

Frekwencje genotypów i alleli

Obliczanie częstości powstawania/występowania genotypu z frekwencji allelu

Jak wspomniano wcześniej przy założeniu losowego kojarzenia i jednakowego przeżywania gamet, frekwencja allelu odpowiada frekwencji gamet wytwarzanych w populacji.
Aby obliczyć szansę powstania danego genotypu, należy pomnożyć prawdopodobieństwo spotkania się gamet będących nosicielami wymaganych alleli. Prawdopodobieństwo natrafienia na daną gametę będzie równe frekwencji tego typu gamet.
Jeśli chcemy więc obliczyć szansę powstania homozygoty AA, należy pomnożyć $p_A * p_A$:

$$P'_{AA} = p_A * p_A = p_A^2$$

Frekwencje genotypów i alleli

Obliczanie częstości powstawania/występowania genotypu z frekwencji allelu cd.

Aby obliczyć szansę powstania konkretnej heterozygoty (np. dziedziczącej allel A od ojca oraz a od matki), mnożymy:

$$P'_{Aa} = p_A * p_a$$

Jeśli chcemy obliczyć szansę powstania jakiejkolwiek heterozygoty, trzeba pamiętać, że istnieją dwie możliwe heterozygoty: Aa oraz aA, ponieważ prawdopodobieństwo powstania każdej z nich jest takie same, mnożymy je przez 2:

$$P'_{HT} = 2(p_A * p_a)$$

Jeśli przewidywana frekwencja genotypów różni się od frekwencji rzeczywistej, oznacza to, że na frekwencję występowania genotypu mają wpływ inne czynniki, np. dobór naturalny.

Zadanie

W populacji krów rozpatrujemy allele R i R'. Homozygoty RR są czerwone, heterozygoty (RR') są łaciate, homozygoty R'R' są białe.

Populacja, licząca 500 krów składa się z:

50 czerwonych (RR) 300 łaciatych (RR') 150 białych (R'R')

Przy założeniu losowego kojarzenia i jednakowego przeżywania gamet oblicz teoretyczną częstość występowania homozygot R'R'. Czy zgodna jest ona z aktualną częstością występowania tych homozygot?

$$P_{AA} = p_A^2$$

Wcześniej obliczyliśmy frekwencje alleli: p(R) = 0,4; p(R') = 0,6

$P_{R'R'} = 0,6^2 = 0,36$

0,36 = 360/1000 = 180/500 czyli NIE zgadza się

Zadanie

Oblicz częstość występowania allelu a w populacji w której 360 osobników to homozygoty dominujące (AA), 480 – heterozygoty (Aa), 160 – homozygoty recesywne (aa).

Następie oblicz jaka powinna być, przy wyliczonej frekwencji allelu a, frekwencja homozygoty AA. Czy zgadza się ona z frekwencją obserwowaną?

Metoda I: użyjemy wzorów: $\mathbf{pa = P_{aa} + \frac{1}{2}P_{Aa}}$; $\mathbf{P_{aa} = N_{aa}/N}$; $\mathbf{P_{Aa} = N_{Aa}/N}$

N = 360 + 480 + 160 = 1000

p_a = 160/1000 + 240/1000 = 400/1000 = 0,4

Metoda II: użyjemy wzoru: p_a = $\mathbf{(2N_{aa} + N_{Aa})/2N}$

p_a = (2*160 + 480)/2*1000 = (320 + 480)/2000 = 800/2000 = 0,4

Obliczamy frekwencję genotypu AA na podstawie frekwencji a:

użyjemy wzorów: $\mathbf{p_A = 1 – p_a}$; $\mathbf{P_{AA} = p_A^2}$

p_A = 1 – 0,4 = 0,6 ; $P_{AA} = 0,6^2$ = 0,36

0,36 = 360/1000 czyli zgadza się

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Populacja mendlowska i populacja panmiktyczna

Populacja mendlowska – zbiór osobników zdolnych do wzajemnego kojarzenia.

Teoretycznie wszystkie osobniki należące do danego gatunku mają, z definicji, możliwość krzyżowania się z każdym osobnikiem płci przeciwnej tego samego gatunku. W praktyce jednak, często w obrębie gatunku, istnieją populacje odizolowane od siebie wzajemnie na tyle, że nie istnieje między nimi przepływ genów. Takie populacje można więc traktować jak osobne populacje mendlowskie.

Populacja panmiktyczna – populacja w obrębie której wszystkie osobniki krzyżują się w sposób losowy - każdy osobnik może się skrzyżować z równym prawdopodobieństwem z każdym osobnikiem płci przeciwnej należącym do tej populacji.

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Założenia Prawa Hardy'ego-Weinberga

Prawo Hardy'ego-Weinberga dotyczy populacji która spełnia następujące warunki:

- Jest panmiktyczna
- Nie działa na nią dobór
- Nie występują mutacje
- Nie występują migracje (imigracja i emigracja)
- Populacje jest duża (co najmniej kilkaset osobników)

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Dalsze założenia w naszych rozważaniach

- Rozpatrujemy 1 gen (locus)
- Rozpatrywany gen znajduje się na chromosomie autosomalnym
- Gen ma 2 allele
- Pokolenia nie zachodzą na siebie (jedno pokolenie wymiera w całości, pojawia się następne)

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Przy spełnieniu wyżej wymienionych założeń:

- Frekwencje alleli w populacji nie zmieniają się z pokolenia na pokolenie
- Frekwencje genotypów zależą tylko od częstości alleli, ustalają się w pierwszym pokoleniu potomnym i wynoszą dla poszczególnych genotypów:

$$p^2\ (AA) : 2pq\ (Aa) : q^2\ (aa)$$

gdzie: $p = p_A$; $q = p_a$

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Wzór prawa H-W można otrzymać wykorzystując frekwencje alleli, a więc i gamet:

	A (p)	a (q)
A (p)	AA (p^2)	aA (qp)
a (q)	Aa (pq)	aa (q^2)

Otrzymujemy więc genotypy w następujących frekwencjach:

genotypy:	AA	Aa	aa
frekwencje:	p^2	2pq	q^2

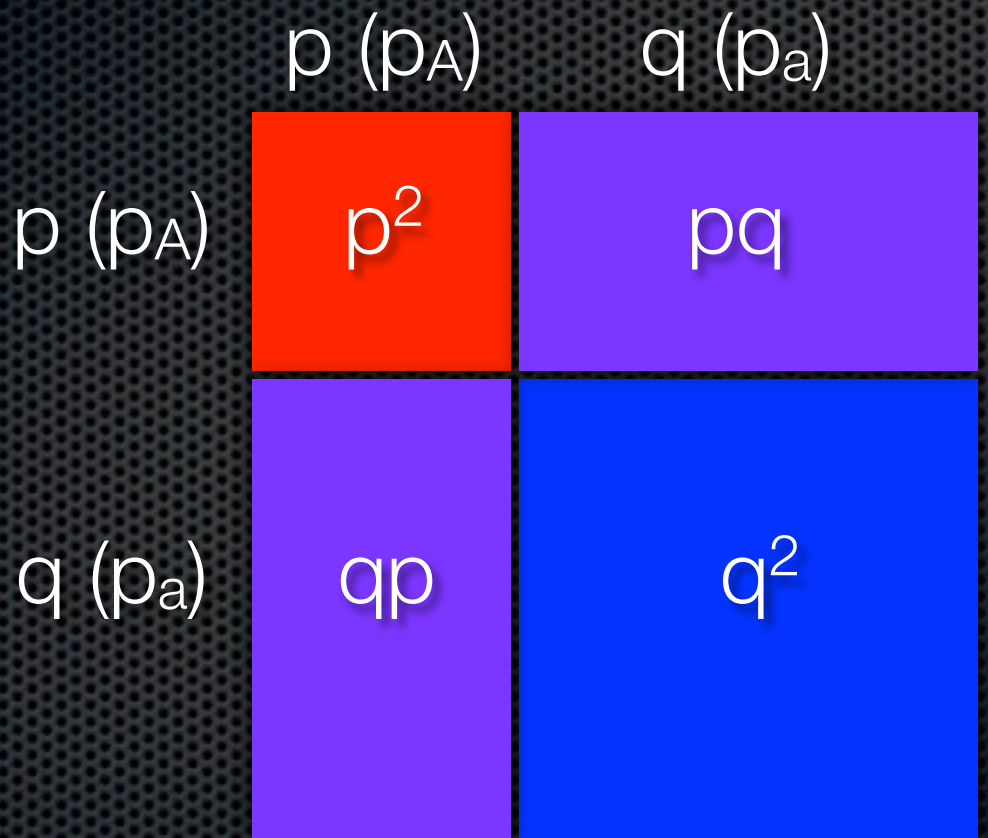
Prawo Hardy'ego-Weinberga

Proporcje genotypów zależą od frekwencji alleli i w ciągu jednego pokolenia, niezależnie od frekwencji genotypów w poprzednim pokoleniu, zostają ustalone w proporcjach:

$$P_{AA} = p^2 \mid P_{Aa} = 2pq \mid P_{aa} = q^2$$

Prawo Hardy'ego-Weinberga

Proporcje genotypów - ujęcie „geometryczne”



$P_{AA} = p^2 \mid P_{Aa} = 2pq \mid P_{aa} = q^2$

Zadanie

Przyjmijmy, że początkowe frekwencje genotypów w populacji wynoszą:

$P_D = 0{,}6$; $P_H = 0$; $P_R = 0{,}4$

Oblicz częstość genotypów w dwu następnych pokoleniach,

oblicz także frekwencje alleli na początku i dwu kolejnych pokoleniach.

Obliczamy **frekwencje genotypów** w następnym pokoleniu:

$P'_D = (P_D + \frac{1}{2} P_H)^2$; $P'_H = 2(P_D + \frac{1}{2} P_H)(P_R + \frac{1}{2} P_H)$; $P'_R = (P_R + \frac{1}{2} P_H)^2$

p p q q

Pokolenie 1:

$P'_D = (0{,}6 + \frac{1}{2}\, 0)^2 =$ **0,36**

$P'_H = 2(0{,}6 + \frac{1}{2}\, 0)(0{,}4 + \frac{1}{2}\, 0) =$ **0,48**

$P'_R = (0{,}4 + \frac{1}{2}\, 0)^2 =$ **0,16**

Pokolenie 2:

$P''_D = (0{,}36 + \frac{1}{2}\, 0{,}48)^2 =$ **0,36**

$P''_H = 2(0{,}36 + \frac{1}{2}\, 0{,}48)(0{,}16 + \frac{1}{2}\, 0{,}48) =$ **0,48**

$P''_R = (0{,}16 + \frac{1}{2}\, 0{,}48)^2 =$ **0,16**

Zadanie cd

Przyjmijmy, że początkowe frekwencje genotypów w populacji wynoszą:

$$P_D = 0{,}6 \; ; \; P_H = 0 \; ; \; P_R = 0{,}4$$

Oblicz częstość genotypów w dwu następnych pokoleniach,

oblicz także frekwencje alleli na początku i dwu kolejnych pokoleniach.

Obliczamy **frekwencje alleli** korzystając z wzorów:

$p = P_D + \frac{1}{2} P_H$; $q = P_R + \frac{1}{2} P_H$

Początkowa frekwencja alleli:

$p = 0{,}6 + \frac{1}{2} 0 =$ **0,6**; $q = 0{,}4 + \frac{1}{2} 0 =$ **0,4**

Pokolenie 1:

$P'_D = p^2 = 0{,}6^2 = 0{,}36$; $P'_H = 2pq = 2 * 0{,}6 * 0{,}4 = 0{,}48$; $P'_H = q^2 = 0{,}4^2 = 0{,}16$

$p' = 0{,}36 + \frac{1}{2} 0{,}48 =$ **0,6**; $q = 0{,}16 + \frac{1}{2} 0{,}48 =$ **0,4**

Pokolenie 2:

Ponieważ frekwencje genotypów w obu pokoleniach potomnych są takie same, takie same też są frekwencje alleli.

Prawo Hardy'ego-Weinberga - wnioski

Wnioski wynikające z prawa Hardy'ego-Weinberga

- Jak widać na powyższym przykładzie, przy podanych wyżej założeniach frekwencje genotypów ustalają się już w pierwszym pokoleniu potomnym, a frekwencje poszczególnych alleli nie ulegają zmianie pomiędzy pokoleniem początkowym i pokoleniami następnymi. pamiętając, że:
  $P'_D = p^2$; $P'_H = 2pq$; $p + q = 1$
  $p_1 = P'_D + \frac{1}{2} P'_H = p^2 + pq = p(p + q) = p$

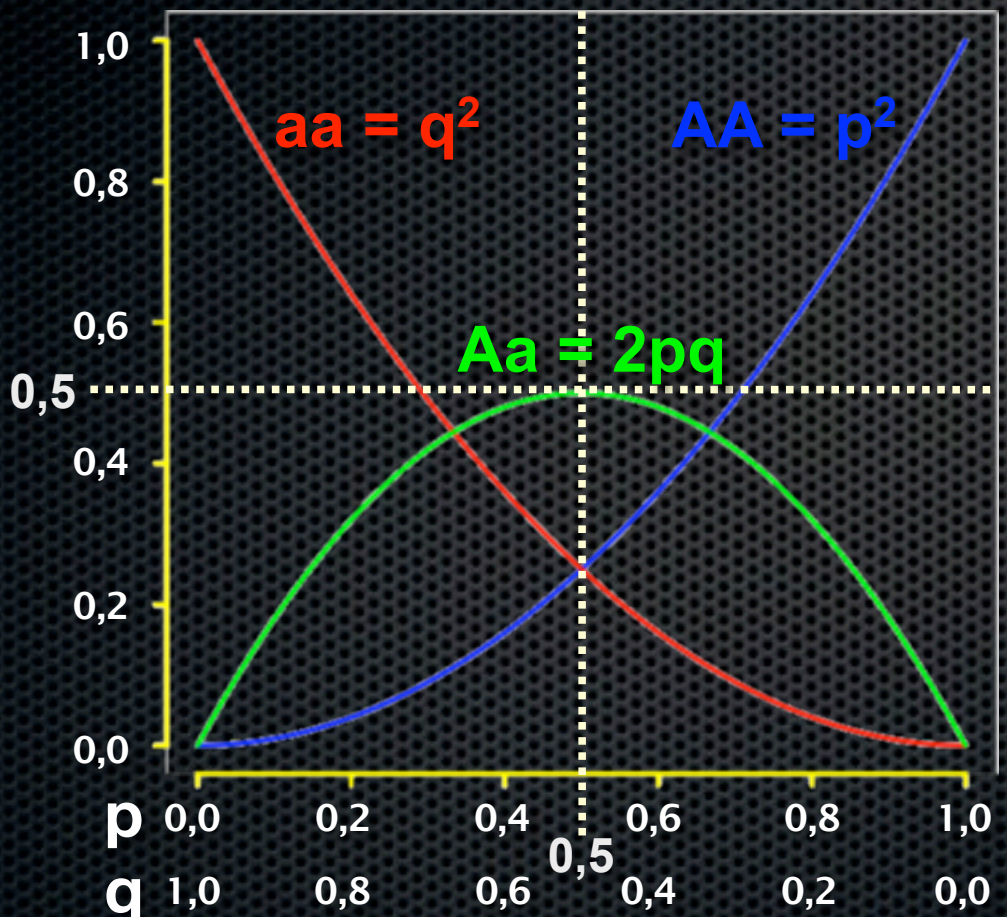
- Częstości genotypów określone w prawie Hardy'ego – Weinberga można uznać za frekwencje w stanie równowagi, który zostanie osiągnięty w pierwszym pokoleniu potomnym, nawet gdy początkowe częstości genotypów znacznie od niego odbiegają.

Prawo Hardy'ego-Weinberga - wnioski

- Dla danej frekwencji alleli mogą istnieć różne możliwe frekwencje genotypów, ale tylko jeden z ich zestawów odzwierciedla stan równowagi opisany w prawie Hardy'ego – Weinberga.
- Jeśli nastąpią zmiany w częstościach występowania genotypów, o ile nie powodują zachwiania frekwencji alleli w populacji, nie będą one trwałe, ponieważ frekwencje genotypów powrócą do poprzedniego stanu podczas jednego pokolenia.
- Jeśli zmiany będą dotyczyć frekwencji alleli, ustali się nowy stan równowagi wg. prawa Hardy'ego – Weinberga.

Prawo Hardy'ego-Weinberga - wnioski

- Frekwencje genotypów AA, Aa oraz aa w zależności od częstości alleli można przedstawić na wykresie, z którego wynika szereg wniosków:



- Dla każdego q frekwencje genotypów sumują się do 1.
- Częstości genotypów homozygotycznych mieszczą się między 0 a 1 a frekwencja heterozygot nie przekracza wartości 0,5
- Frekwencja genotypów heterozygotycznych jest najwyższa (0,5) gdy p = q = 0,5.
- Częstość heterozygot nie może być wyższa niż suma częstości homozygot.
- Przy niskich frekwencjach allelu, występuje on głównie w heterozygotach, przy wyższych w homozygotach.