

PORÓWNYWANIE POPULACJI POD WZGLĘDEM STRUKTURY

- obliczanie dystansu dzielącego grupy (subpopulacje) wyrażonego za pomocą indeksu F Wrighta (*fixation index*) w modelu jednego *locus*

Ćwiczenia III
Mgr Kaczmarek-Okrój
Dr Wioleta Drobik-
Czwaro

STRUKTURA POPULACJI

- Populacja >>> subpopulacje (stada, grupy, kolonie)

>>>> genetyczne zróżnicowanie

(częstości alleli w poszczególnych stadach są odmienne)

- dobór naturalny (różne genotypy w różnych subpopulacjach)
- losowe przekazywanie alleli
- różnice częstości alleli pomiędzy osobnikami zakładającymi subpopulacje

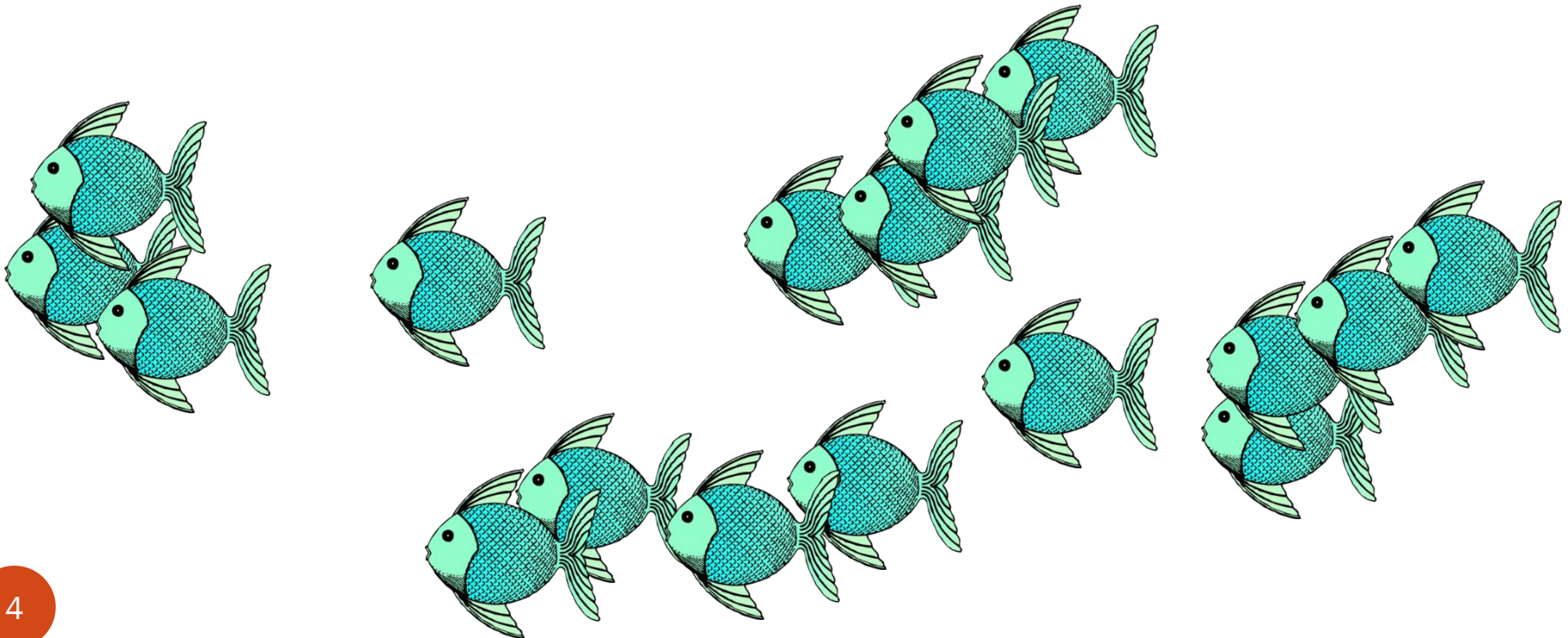
- >>> brak migracji

Populacje podzielone

- Struktura populacji
 - Podział populacji na mniejsze grupy (**subpopulacje**) w obrębie których odbywa się kojarzenie
- Zróżnicowanie genetyczne populacji
 - Odmiennie częstości alleli w poszczególnych subpopulacjach
 - Może wynikać z:
 - Doboru naturalnego faworyzującego różne genotypy w różnych populacjach
 - Losowego przekazywania alleli z pokolenia na pokolenie
 - Różnic częstości alleli między osobnikami zakładającymi subpopulacje

STRUKTURA HIERARCHICZNA POPULACJI

- Jeżeli migracja osobników między subpopulacjami byłaby tak intensywna, że wszystkie osobniki tworzyłyby w końcu jedną losowo kojarzącą się populację, nie wyróżnimy w niej struktury hierarchicznej



KOJARZENIE WSOBNE

- osobniki z subpopulacji mają wspólnych przodków
- wspólni przodkowie przekazują potomstwu *allele* identyczne ze względu na pochodzenie – mimo kojarzeń losowych
- Jeśli kojarzenie zachodzi między osobnikami spokrewnionymi, to jest to **kojarzenie wsobne**, a potomstwo powstałe w jego wyniku określa się jako **potomstwo wsobne**.

Kojarzenia wsobne prowadzą do:

- >>> redukcji częstości heterozygot
- >>> wzrostu częstości homozygot

- **F (wsp. wsobności)** – prawdopodobieństwo, że dwa allele z allele w danym locus u osobnika są identyczne przez pochodzenie
- H_I – prawdopodobieństwo, że gen u osobnika wsobnego jest heterozygotyczny (2 allele w locus)
- $H_S = 2pq$ – średnia heterozygotyczność w losowo kojarzących się subpopulacjach

$$F_{IS} = \frac{H_S - H_I}{H_S} = \frac{2pq - (2pq - 2pqF)}{2pq} = F$$

- F_{IS} - proporcjonalna redukcja heterozygotyczności z powodu kojarzenia wsobnego, w stosunku do subpopulacji jako całości

Indeks Fiksacji Wrighta (współczynnik wsobności)

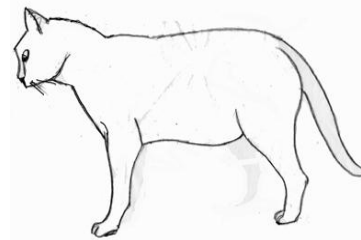
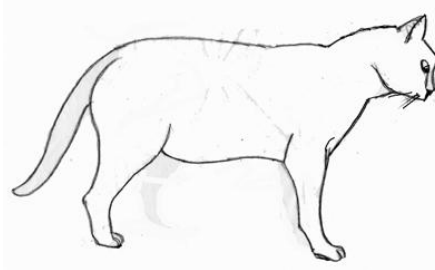
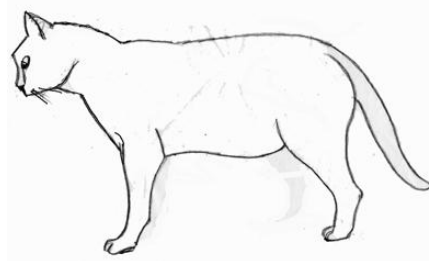
Oczekiwana
frekwencja
heterozygot

Średnia
frekwencja
heterozygot

$$F_{ST} = \frac{2\bar{p}\bar{q} - 2pq}{2\bar{p}\bar{q}}$$

\bar{p} = średnia frekwencja allelu p w subpopulacjach

B=0



B=1



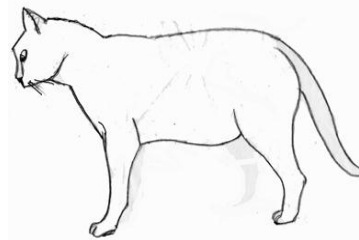
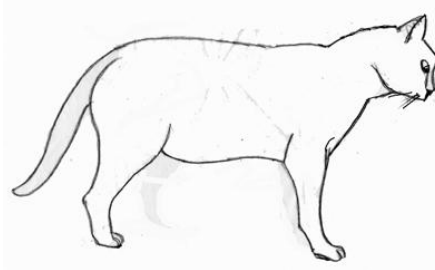
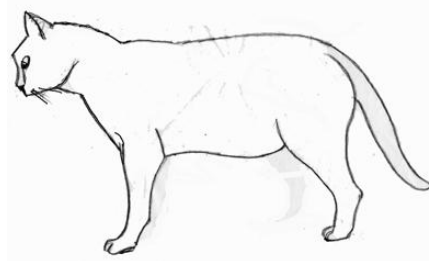
black
(*BB or Bb*)



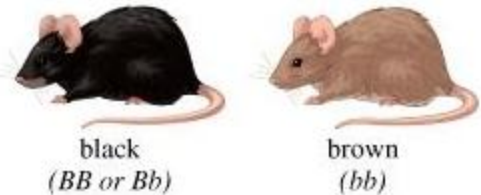
brown
(*bb*)

Ile wynosi współczynnik utrwalenia dla tej populacji?
O ile spadnie homozygotyczność po połączeniu się
subpopulacji?

$B=0,5$



$B=0,5$



Ile wynosi współczynnik utrwalenia dla tej populacji?
O ile spadnie homozygotyczność po połączeniu się subpopulacji?

Zadania

- Zad 1. O ile spadnie homozygotyczność po połączeniu się trzech subpopulacji w których frekwencje allelu A były równe odpowiednio 0,3, 0,5 oraz 0,9. Oblicz indeks F.

$$F = \frac{2\bar{p}\bar{q} - 2pq}{2\bar{p}\bar{q}}$$

Homozygotyczność

- Podział populacji na subpopulacje > spadek heterozygotyczności > wzrost homozygotyczności

homozygotyczność = 1 - heterozygotyczność

homozygotyczność_{osobno} > homozygotyczność_{razem}

$$R_{\text{osobno}} > R_{\text{razem}}$$

$$q_1=0,4 \\ R_1=0,16$$

$$q_2=0 \\ R_2=0$$

$$\bar{R} = \frac{0,16+0}{2} = 0,08$$

$$\bar{q} = \frac{0,4+0}{2} = 0,2$$

$$R=0,2^2=0,04$$

Zasada Wahlunda (efekt przzerwania izolacji)

Po połączeniu zróżnicowanych genetycznie subpopulacji obserwuje się spadek średniej homozygotyczności na skutek połączenia się subpopulacji :



częstość układów homozygotycznych maleje



rośnie częstość heterozygot

Zasada Wahlunda (efekt przerwania izolacji)

$$R_{osobno} - R_{razem} = \left(\frac{q_1^2 + q_2^2}{2} \right) - \bar{q}^2 = \sigma^2$$

- Połączenie subpopulacji, a następnie losowe kojarzenia powodują **obniżenie średniej wartości homozygot** w stopniu równym wariancji częstości alleli w subpopulacjach.

Wyjaśnia spadek średniej częstości urodzenia dzieci obciążonych chorobami genetycznymi w populacji ludzkiej przy nasileniu migracji.

$$P_{osobno} - P_{razem} = \left(\frac{p_1^2 + p_2^2}{2} \right) - \bar{p}^2 = \sigma^2$$

$$R_{osobno} - R_{razem} = \left(\frac{q_1^2 + q_2^2}{2} \right) - \bar{q}^2 = \sigma^2$$

Redukcja całkowitej homozygotyczności

$$\sigma_p^2 + \sigma_q^2 = 2\sigma^2$$

Im większa różnica we frekwencji alleli tym większy spadek homozygotyczności i wzrost heterozygotyczności po połączeniu

Zadanie

Sprawdź, jak zmieni się różnorodność genetyczna populacji po połączeniu osobników należących do trzech subpopulacji o następujących wartościach frekwencji alleli

$$S_I: p=0,3$$

$$S_{II}: p=0,5$$

$$S_{III}: p=0,9$$

Zróżnicowanie genetyczne populacji

Przy hierarchicznej strukturze populacji F jest oznaczany jako F_{ST}

- Indeks fiksacji Wrighta (współczynnik utrwalenia)

$$F = F_{ST} = \frac{2\bar{p}\bar{q} - \overline{2pq}}{2\bar{p}\bar{q}}$$

$\bar{p} \bar{q}$ Średnie frekwencje alleli

$\overline{2pq}$ Średnia frekwencja heterozygot dla subpopulacji

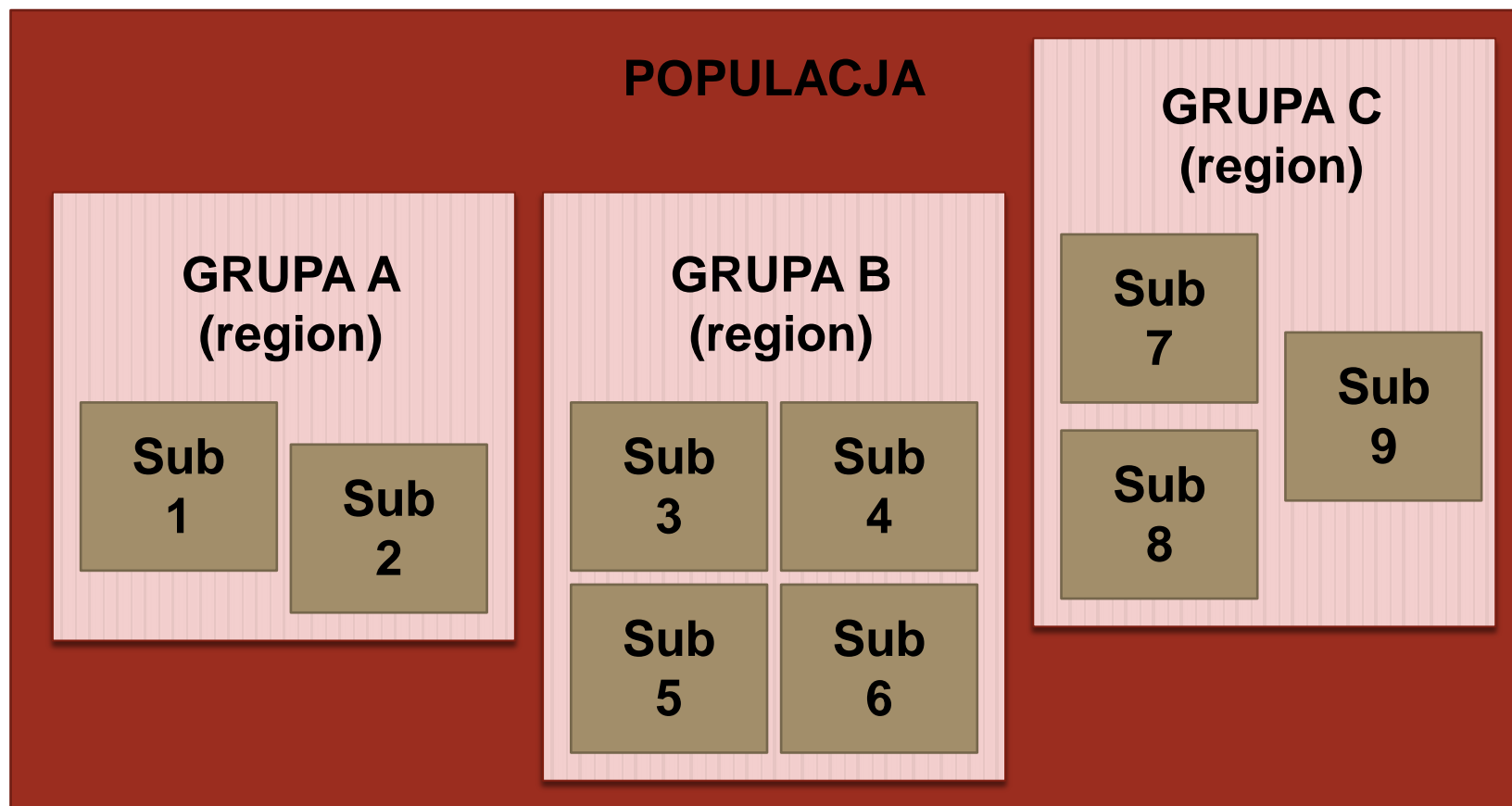
$$F_{ST} = \frac{2\sigma^2}{H_T}$$

więc:
$$F_{ST} = \frac{\sigma^2}{\bar{p}\bar{q}}$$

$2\bar{p}\bar{q}$ Średnia, oczekiwana frekwencja heterozygot po połączeniu się subpopulacji, oznaczana również jako H_T

$$H_T = 2\bar{p}\bar{q}$$

Hierarchiczna struktura populacji



Hierarchiczna struktura populacji

- Oznaczenia do wzorów:
 - H_S – średnia heterozygotyczność w losowo kojarzących się subpopulacjach
 - H_R – średnia, oczekiwana heterozygotyczność w obrębie grup (regionów)
 - H_T – średnia, oczekiwana heterozygotyczność w obrębie populacji
- Indeks F_{ST} - Współczynnik wsobności (utrwalenia) dla subpopulacji w obrębie całej populacji

$$F_{ST} = \frac{H_T - H_S}{H_T}$$

Mowi o odejściu od równowagi HW populacji jako całości

Hierarchiczna struktura populacji

- Współczynnik wsobności dla subpopulacji w obrębie grup

$$F_{SR} = \frac{H_R - H_S}{H_R}$$

- Współczynnik wsobności dla grup w obrębie populacji

$$F_{RT} = \frac{H_T - H_R}{H_T}$$

Interpretacja

Gatunek	Liczba populacji	Liczba <i>loci</i>	H_T	H_S	F_{ST}
Człowiek (Afryka, Europa, Azja Wschodnia)	3	35	0,130	0,121	0,069

7% zmienności dotyczy różnic genetycznych pomiędzy subpopulacjami,
a 93% zmienności występuje wewnątrz subpopulacji

Zadanie

- Oceń zróżnicowanie genetyczne na różnych szczeblach hierarchii populacji w której obserwowano następujące frekwencje allelu A (locus dwualleliczne):
 - Grupa A
 - Sub 1 – $p=0,573$
 - Sub 2 – $p=0,302$
 - Sub 3 – $p=0,339$
 - Grupa B
 - Sub 4 – $p=0$
 - Sub 5 – $p=0$
 - Sub 6 – $p=0,005$
 - Sub 7 – $p=0,010$
 - Sub 8 – $p=0,009$
 - Grupa C
 - Sub 9 – $p=0,224$
 - Sub 10 – $p=0,284$
 - Sub 11 – $p=0,195$


Zadanie 2

Oceń zróżnicowanie genetyczne w obrębie populacji o następującej strukturze:

Pop.	p	q	2pq (H _I)	p	q	H _A , H _B , H _C	HS	HR	HT			
A	0,573					H _A = (N=3)	$H_S = \frac{\sum H_I}{N}$ (N=11)		$p = \frac{\sum p}{N}$			
	0,302											
	0,339											
B	0,000					H _B = (N=5)				$H_R = \frac{\sum nH_{(A,B,C)}}{N}$ (N=11)	$q = \frac{\sum q}{N}$	
	0,000											
	0,005											
	0,010											
	0,009											
C	0,224					H _C = (N=3)						$H_T = 2pq$
	0,284											
	0,195											

Zadanie 2

Oceń zróżnicowanie genetyczne w obrębie populacji o następującej strukturze:

Pop.	p	q	2pq (H _I)	p	q	H _A , H _B , H _C	HS	HR	HT			
A	0,573	0,4893	0,4047	0,5953	H _A =0,4818 (N=3)	$H_S = \frac{\sum H_I}{N}$ (N=11)	$H_R = \frac{\sum nH_{(A,B,C)}}{N}$ (N=11)	$p = \frac{\sum p}{N}$ $q = \frac{\sum q}{N}$ $H_T = 2pq$			
	0,302	...	0,4216									
	0,339	...	0,4482									
B	0,000	...	0	0,0048	0,9952	H _B =0,0096 (N=5)						
	0,000	...	0									
	0,005	...	0,01									
	0,010	...	0,0198									
	0,009	...	0,0178									
C	0,224	...	0,3476	0,2343	0,7657	H _C =0,3588 (N=3)				$H_S = 0,225$	$H_R = 0,2336$	$H_T = 0,2900$
	0,284	...	0,4067									
	0,195	...	0,3140									
							 HETEROZYGOTYCZNOŚĆ					

Odp.:

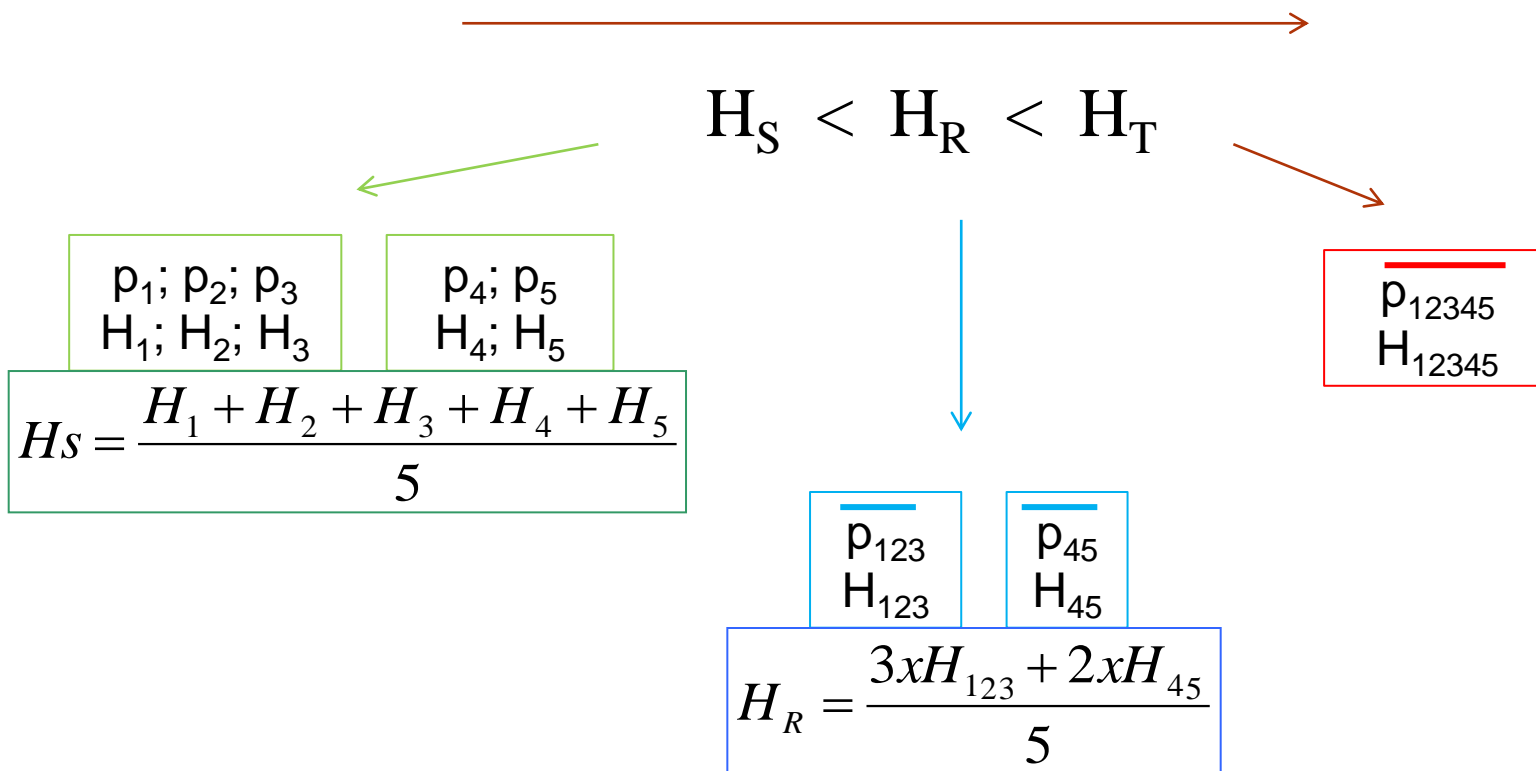
- $F_{ST} = 0,2241$
- $F_{SR} = 0,0368$
- $F_{RT} = 0,1945$

Interpretacja wartości indeksu FST

- 0 – 0,05 małe różnice między populacjami
- 0,05 - 0,15 średnie różnice
- 0,15 - 0,25 duże różnice
- > 0,25 bardzo duże różnice

Heterozygotyczność

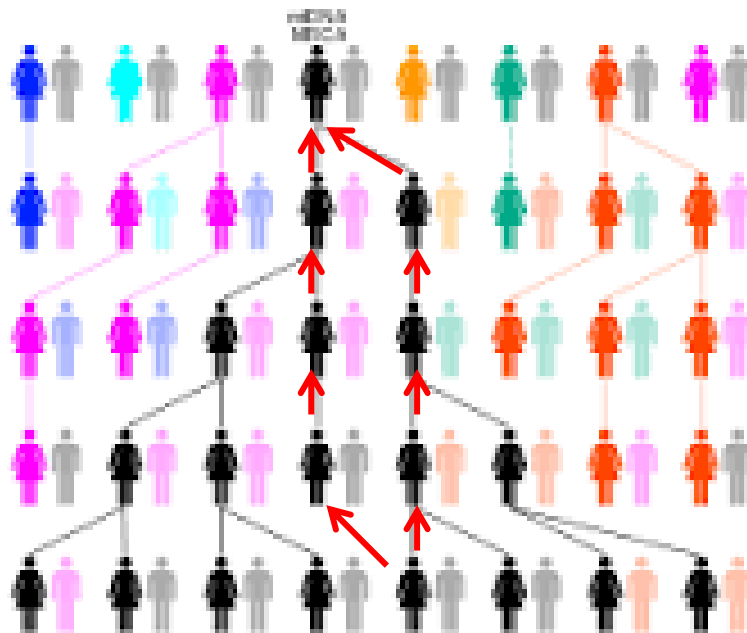
Rozpatrując różnorodność genetyczną w populacjach o układzie hierarchicznym zauważamy, że najwyższy poziom heterozygotyczności zawsze występuje na najwyższym piętrze hierarchii.



Inbred w populacjach kojarzonych losowo

Współczynnik inbredu

Prawdopodobieństwo, że dwa allele w losowo wybranym locus pochodzą od wspólnego przodka i są identyczne. Warunkiem koniecznym do wystąpienia inbredu jest wystąpienie w rodowodach ojca i matki tych samych osobników tzw. **wspólnych przodków**.



Inbred w populacjach kojarzonych losowo

- Liczebność osobników N
- Liczba różnych gamet = $2N$
- Prawdopodobieństwo wylosowania takiej samej gamety = $\frac{1}{2N}$
- Prawdopodobieństwo układu homozygotycznego $\frac{1}{2N}$ jest równe współczynnikom inbredu w pierwszym pokoleniu potomnym
= tempo przyrostu inbredu na pokolenie (ΔF)

Inbred w populacjach kojarzonych losowo

- Przyrost inbredu po t pokoleniach

$$F_t = 1 - (1 - \Delta F)^t$$

- Wielkość inbredu w pokoleniu t będzie zależeć od:
 - liczby pokoleń t
 - liczebności populacji, która warunkuje tempo wzrostu inbredu na pokolenie – $\Delta F = \frac{1}{2N}$
- Ile będzie wynosił współczynnik inbredu po t pokoleniach w populacjach kojarzonych losowo:

t \ N	10	60	200
1			
5			
20			

Inbred w populacjach kojarzonych losowo

- Gdy populacja jest mała jej struktura będzie się zmieniać nawet przy kojarzeniach wyłącznie losowych:
 - Przypadkowe zmiany frekwencji genów na skutek wyboru małej liczby gamet z bardzo dużej puli gamet pokolenia rodzicielskiego
 - W kolejnych pokoleniach zwiększać się będzie frakcja osobników homozygotycznych kosztem heterozygot
- Dla bardzo dużych wartości t ($t = \infty$) wielkość $(1-\Delta F)^t$, a więc współczynnik inbredu będzie równy 1 - wszystkie gamety będą przносиły ten sam identyczny gen.

Populacja wyidealizowana

- Ściśle izolowana
- Losowy dobór gamet (ich łączenie w zygoty)
- Pokolenia nie zachodzą na siebie
- Liczebność poszczególnych pokoleń jest stała

Efektywna wielkość populacji N_e

- Liczba osobników, które w populacji wyidealizowanej dawałyby taki sam przyrost inbredu jaki wystąpiłby w populacji rzeczywistej.
- W populacji, której efektywna wielkość wynosi N_e tempo przyrostu inbredu jest równe
$$\Delta F = \frac{1}{2N_e}$$
- Za bezpieczną N_e uznaje się 50, wtedy przyrost inbredu na pokolenie ΔF jest równy 1%.

Efektywna wielkość populacji N_e

Zmienna liczba osobników w kolejnych pokoleniach

- N_e jest to średnia harmoniczna z liczebności rzeczywistej w poszczególnych pokoleniach

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{t} \left(\frac{1}{N_1} + \frac{1}{N_2} \dots \dots + \frac{1}{N_t} \right)$$

- Zad.1. Jakie jest tempo przyrostu inbredu w populacji w której w pierwszym pokoleniu jest 100 osobników, w drugim pokoleniu 30 osobników, w trzecim pokoleniu 50 osobników?

Efektywna wielkość populacji N_e

Różna liczba samców i samic

- N_e jest liczona jako podwójna średnia harmoniczna z rzeczywistej liczby samców (N_m) i samic (N_f)

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{2} \left[\frac{1}{2} \left(\frac{1}{N_m} + \frac{1}{N_f} \right) \right] = \frac{1}{4N_m} + \frac{1}{4N_f}$$

- Zad 2. Jaka jest efektywna wielkość populacji (N_e) dla populacji w której w rozrodzie bierze udział 5 samców i 30 samic.

Efektywna wielkość populacji N_e

Wariancja w liczbie potomstwa

$$N_e = \frac{4N - 2}{V_k + 2}$$

Oszacuj efektywną wielkość dwóch populacji tchórzy czarnołąpych złożonych z 10 osobników każda (w tym 5 samic).

Samica	Liczba potomstwa A	Liczba potomstwa B
I	1	1
II	2	2
III	4	4
IV	8	3
V	8	6



Zadania

- Zad 3. Jaki będzie przyrost inbredu po 8 pokoleniach w populacji, w której w każdym sezonie do rozrodu przystępuje 120 samic i 20 samców?
- Zad 4. Jaki będzie przyrost inbredu po 3 pokoleniach w populacji, w której do rozrodu przystąpiło:
 - Sezon 1 – 10 samców i 40 samic
 - Sezon 2 – 14 samców i 80 samic
 - Sezon 3 – 6 samców i 40 samic