

Populāciju un sabiedrību ekoloģija

Populāciju ģenētika

Īss apskats

Kāpēc populācijas ģenētika?

Bioloģiskās daudzveidības (Riodežaneiro) konvencija:

- saglabāšana līmeņos
 - sugu
 - ekosistēmu
 - ģenētiskās daudzveidības

Ģenētiskā erozija?

Neatgriezeniska ģenētiskās daudzveidības samazināšanās



Termini

- **Genofonds [gene pool]**
 - alēļu daudzveidība
- **Ģenētiskā daudzveidība [genetic diversity]**
 - alēļu un to kombināciju daudzveidība

Ģenētisko eroziju izraisošie faktori

- **Urbanizācija**
- **Klimata izmaiņas**
- **Medniecība**
- **Zvejniecība**
- **Intensīvā lauksaimniecība**
 - šķirņu (alēļu) dominēšana
 - jaunas patogēnu formas
 -
- ???

Kā noteikt un mērīt ģenētisko eroziju?

| | |
|-----------------------|---|
| Molekulārās metodes | Dārgi, metodiski sarežģīta, vēsturisko datu trūkums |
| Kvantitatīvās pazīmes | Laikietilpīgi, neērti, vēsturisko datu trūkums |
| Daudzveidības indeksi | Subjektīvi, resurs-ietilpīgi |
| Tālīzpēte (+GIS) | Vēsturisko datu trūkums + datu kvalitāte |



Erozijas draudu varbūtība (Score of the threat of genetic erosion)

Subjektīvi, cik reāli?

Kāpēc vajadzīgas ģenētiskās erozijas kvantitatīvas mērīšanas un monitoringa metodes?

'Līdz 2010 gadam jāsasniedz būtiska bioloģiskās daudzveidības zuduma samazināšanās'

(Strategic Plan for CBD, 2002)

'Ja mērījumi nevar tikt adekvāti pārbaudīti, tie nevar pretendēt uz sabiedrisko maksājumu atbalstu'

(European Court of Auditors, 2005)

Ģenētiskās daudzveidības saglabāšana

• *In situ*

Saglabāšana dabiskās izplatības areālos

- teritorijas ar īpašu aizsardzības statusu
- turpinās populāciju evolūcija

• *Ex situ*

Saglabāšana speciālās kolekcijās

- gēnu bankas (sēklas!, sperma, DNS paraugi)
- "lauku" kolekcijas (veģetatīvi pavairojamie augi)
- speciāli ganāmpulki (arī īpaša retu dzīvnieku saglabāšanas stimulācija)
- *in vitro* kolekcijas

Populācijas

Populācija – minimāla pati sevi atražojuša vienas sugas īpatņu grupa, kas ilgstošu laiku apdzīvo noteiktu teritoriju, veido patstāvīgu ģenētisko sistēmu un formē savu ekoloģisko nišu.

Minimālās vienības:

- gēns (iedzimtā informācija)
- populācija (mikroevolūcija)
- biogeocenoze (ekosistēma)
- suga (makroevolūcija, sistemātika)

Zinātnieki ar lielu ieguldījumu populācijas ģenētikas attīstībā

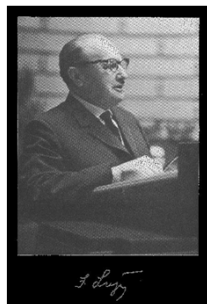


Sergejs Četverikovs



Theodosius Dobzhansky

Zinātnieki ar lielu ieguldījumu populācijas ģenētikas attīstībā: Latvija



Jānis Lūsis
(1897-1979)

Populāciju ģenētiskais raksturojums

Populāciju ģenētiskā heterogenitāte

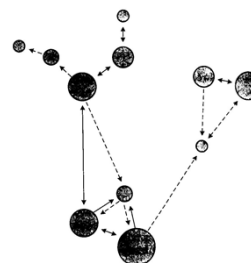
- atsevišķu īpatņu heterozigotitāte pēc daudziem gēniem
- ģenētiskās atšķirības starp īpatņiem
- ģenētiskās atšķirības starp populācijām

Populāciju ģenētiskais raksturojums

Populāciju ģenētiskā vienotība
(neskatoties uz heterogenitāti)

Populācija - sarežģīta ģenētiskā sistēma,
kura atrodas dinamiskā līdzsvarā

Populāciju struktūra



Metapopulācija, populāciju tīkls

Populāciju ģenētiskais raksturojums

Pamata rādītāji, kas raksturo populāciju ģenētisko struktūru

- alēļu spektrs un to frekvences (statika)
- to izmaiņas laikā (dinamika)

Papildus rādītāji

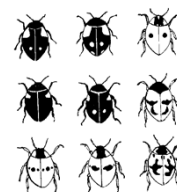
- heterozigotitātes pakāpe
- homozigotu/heterozigotu attiecība
-

Populāciju raksturojums

Morfoloģiskās īpatnības

fēni, pazīmju fenotipiskais variants

- no *fenotips*, pretstatījums jēdzienam *gēns*
- var izmantot, ja nav iespējams pētīt ģenētiku
- jāņem vērā, ka fēnu pamatā var būt sarežģīta un atšķirīga ģenētiskā determinācija



Adalia bipunctata

Ideālie ģenētiskie marķieri

- polimorfi
- multialēliski
- kodominanti
- nav epistāze (starpģēnu mijiedarbība)
- "neitrāli" - nav fenotipisku efektu, kas izmaina pielāgotību
- nav mijiedarbības ar ārējo vidi

Bioķīmiskie marķieri



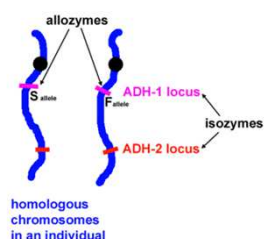
Theodor Svedberg, Arne Tiselius
Nobeļa prēmija 1926, 1948



Richard Lewontin

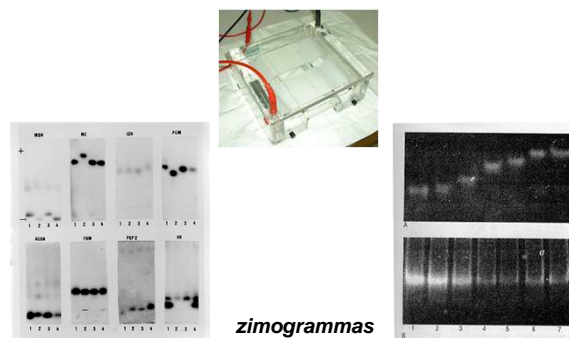
Bioķīmiskie marķieri

- **Izozīmi** – polimorfi enzīmi, kurus kontrolē dažādi lokusi.
- **Alozīmi** – enzīmu varianti, kurus kodē viena gēna alēles.



Alozīmu analīze ar elektroforēzi

Cietes un poliakrilamida gēli



zimogrammas

Alozīmu analīze

Priekšrocības

- ātras un samērā vienkāršas analīzes metodes
- relatīvi zemas izmaksas
- zimogrammās var atšķirt lokusus un alēles
- kodominance
- augsta atkārtotamība

Alozīmu analīze

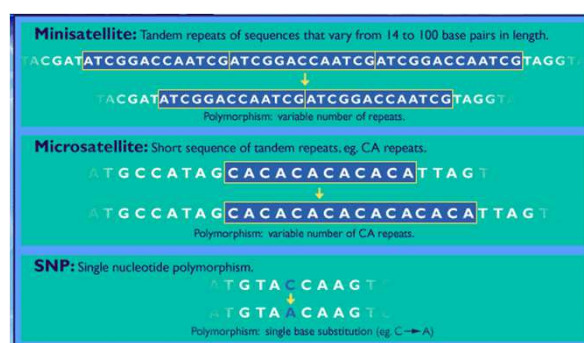
Vājās vietas

- samērā maz lokusu
- samērā zems polimorfisma līmenis
- zimogrammu interpretācijas grūtības poliploidijas vai duplikāciju gadījumā, kā arī ja enzīms ir starpkroku heterodimērs
- proteīni ar identisku elektroforetisko mobilitāti var nebūt homologi
- ne vienmēr alozīmu formas ir selektīvi neitrālas
- enzīmu ekspresija ir audu specifiska un var izmainīties dažādos organisma fizioloģiskos stāvokļos

Molekulārie marķieri

DNS īpatnību polimorfisms noteiktā lokusā

- var pārklāt visu genomu
- augsts polimorfisms
- var būt kodominanti
- izpaužas visās šūnās (neatkarīgi no audiem, vecuma, gēnu ekspresijas un tml.)
- parasti balstās uz polimerāzes ķēdes reakciju (PCR)



DNS marķieru pielietojanas priekšrocības

- Daudzveidība tiek noteikta DNS līmenī
 - Ārējā vide neietekmē šīs īpašības
 - Īpašības nav atkarīgas no fizioloģiskās auga stadijas.
- Dod iespēju īsā laika posmā iegūt daudz datu
- Var tikt izmantota kā nedestruktīva (saudzējoša) metode polimorfisma noteikšanai
- Iespēja iegūt datus no nedzīva materiāla

Datu analīze

- alēļu frekvences populācijā
- heterogentāte - homozigotitāte
- populāciju līdzība - ģenētiskā distance
- populāciju klasifikācija (klasterizācija)

Populācijas heterozigotāte

heterogenitātes indekss

$$h = (1 - \sum p_i^2)$$

p_i – katras alēles frekvence katrā lokusā

Divu populāciju salīdzināšana

ģenētiskās līdzības koeficients

$$S_{ij} = 2N_{ij} / (N_i + N_j)$$

N_{ij} – i un j paraugu kopīgo alēļu skaits

N_i – i parauga alēļu skaits

N_j – j parauga alēļu skaits

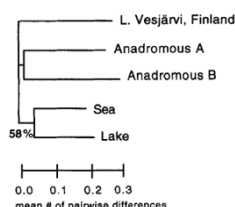
Rezultātu prezentācija

Table 4. Frequencies of polymorphic RAPD bands (in bp) scored in the four perch populations studied

| Band | Lake | Sea | Anadromous A | Anadromous B |
|------------|------|------|--------------|--------------|
| <i>A4</i> | | | | |
| 950 | 0.13 | 0.83 | 0.20 | 0.17 |
| 1300 | 1.00 | 1.00 | 1.00 | 0.83 |
| 1350 | 0.00 | 0.17 | 0.80 | 0.33 |
| <i>A11</i> | | | | |
| 850 | 0.63 | 0.17 | 0.60 | 0.67 |
| 1000 | 1.00 | 1.00 | 0.80 | 0.83 |
| <i>C18</i> | | | | |
| 570 | 0.11 | 0.14 | 0.00 | 0.00 |
| 600 | 0.89 | 0.86 | 1.00 | 1.00 |
| 840 | 0.89 | 0.29 | 0.20 | 0.80 |
| 880 | 0.00 | 0.14 | 0.20 | 0.00 |
| 900 | 0.13 | 0.00 | 0.20 | 0.20 |
| 950 | 0.78 | 0.57 | 0.60 | 0.83 |
| 1078 | 0.89 | 1.00 | 1.00 | 1.00 |

Monomorphic bands are not included.

Nesbo et al., *Hereditas*, 1998, 129, 241-249



Ideālā populācija

- tajā ir bezgalīgi daudz indivīdu,
- tā ir pilnīgi izolēta no citām savas sugas populācijām, un tādēļ nenotiek savstarpēja gēnu apmaiņa starp tām,
- tajā nenotiek ne mutācijas, ne izlase,
- tajā ir absolūta panmiksija.

Panmiksija – populācijas īpatņu savstarpējās krustšanās veids, pie kura visas iespējamās krustojumu kombinācijas var notikt ar vienādu varbūtību.

Populāciju ģenētiskais raksturojums Modelis

| | | |
|--------|-----------|-----------|
| | $p(A)$ | $q(a)$ |
| $p(A)$ | $p^2(AA)$ | $pq(Aa)$ |
| $q(a)$ | $pq(Aa)$ | $q^2(aa)$ |

Hārdija - Veinberga vienādojums

$$p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1$$

Konsekvences:

- alēļu frekvences starp paaudzēm ideālā populācijā nemainās – populācija atrodas **līdzsvarā**
- ja ir notikušas nejaušas alēļu frekvenču izmaiņas populācija nonāk līdzsvarā vienas paaudzes laikā (gēni autsomā)

Hārdija - Veinberga vienādojums

Nosaka attiecības starp alēļu frekvencēm un genotipu/fenotipu frekvencēm

- Zinot alēļu frekvences var noteikt genotipu/fenotipu frekvences

$$f_{AA} = p^2 \quad f_{Aa} = 2pq \quad f_{aa} = q^2$$

- Pēc fenotipiem var noteikt alēļu frekvences

$$q = \sqrt{f_{aa}} \quad p = 1 - q$$

Hārdija - Veinberga vienādojums

Konsekvences:

retās alēles populācijā atrodas galvenokārt tikai heterozigotiskā stāvoklī

| p | q | A- | Aa | aa | $a_{aa}/(a), \%$ |
|--------|--------|------------|------------|------------|------------------|
| 0.5 | 0.5 | 0.75 | 0.5 | 0.25 | 50.0 |
| 0.6 | 0.4 | 0.84 | 0.48 | 0.16 | 40.0 |
| 0.7 | 0.3 | 0.91 | 0.42 | 0.09 | 30.0 |
| 0.8 | 0.2 | 0.96 | 0.32 | 0.04 | 20.0 |
| 0.9 | 0.1 | 0.99 | 0.18 | 0.01 | 10.0 |
| 0.99 | 0.01 | 0.9999 | 0.0198 | 0.0001 | 1.0 |
| 0.999 | 0.001 | 0.999999 | 0.001998 | 0.000001 | 0.1 |
| 0.9999 | 0.0001 | 0.99999999 | 0.00019998 | 0.00000001 | 0.01 |

Faktori, kas izjauc ģenētisko līdzsvaru

- ģenētiskais dreifs
- inbrīdings
- gēnu plūsmas
- mutācijas
- dabiskā izlase

Populāciju raksturojums

Īpatņu skaits

- ļoti atšķirīgs, no desmitiem līdz miljoniem
- N_c - absolūtais populāciju īpatņu skaits, *census size*
- N_e - efektīvais populācijas īpatņu skaits, nosacītais īpatņu skaits, kuri piedalās reprodukcijā

Populāciju raksturojums

Īpatņu skaits

N_e atkarīgs no:

- vecuma struktūras
- vīrišķo (N_m) un sievišķo (N_f) īpatņu proporcijas
- gadu skaita starp paaudzes nomaiņām
- pēcnācēju skaita mātītēm un to atšķirībām
- ģenētiskā sloga
- inbrīdīngā pakāpes

Efektīvais populācijas īpatņu skaits

- Atkarībā no vīrišķo (N_m) un sievišķo (N_f) īpatņu proporcijas

$$N_e = (4 N_m \cdot N_f) / (N_m + N_f)$$

$$N_e = 500 \quad N_f = N_m = 250$$

$$N_e = (4 \cdot 250 \cdot 250) / (250 + 250) = 500$$

$$N_e = N_e - \text{reāli ļoti reti}$$

$$N_e = 500 \quad N_f = 450, N_m = 50$$

$$N_e = (4 \cdot 50 \cdot 450) / (50 + 450) = 180$$

$$(36\% \text{ no } 500)$$

Efektīvais populācijas īpatņu skaits

- Atkarībā no pēcnācēju skaita atšķirībām starp mātītēm

$$N_e = 4N_c / (\sigma^2 + 2)$$

σ^2 – izkliede atsevišķu mātīšu pēcnācēju skaitā

Jo lielākas atšķirības jo mazāks N_e

- Atkarībā no populācijas īpatņu skaita svārstībām pa gadiem (t)

$$1/N_e = 1/t \cdot (1/N_1 + 1/N_2 + \dots + 1/N_t)$$

Populāciju raksturojums

Populācijas minimālais skaits

Skaits, zem kura populācija ir apdraudēta

- svarīgs N_e , ne N_c
- konkrēts, atkarībā no sugas

Viens no kritērijiem $N_e = 50/500$

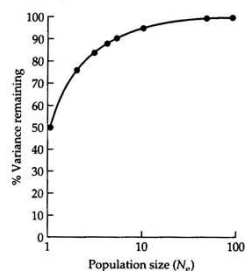
- 50 – min skaits sugas ģenētiskās daudzveidības īstermiņa saglabāšanai
- 500 – nepieciešamais skaits ilgstošai reprezentatīvai genofonda saglabāšanai

Demogrāfiski šaurā vieta [demographic bottleneck]

- Saglabātā σ_g^2 (%) vienas paaudzes laikā

$$1 - (1/2N_e)$$

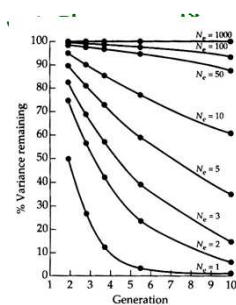
svārstās no 50 līdz 100%



Demogrāfiski šaurā vieta [demographic bottleneck]

- Saglabātā σ_g^2 (%) (t) laikā

$$[1 - (1/2N_e)]^t$$



Demogrāfiski šaurā vieta [demographic bottleneck]

• Saglabājušos alēļu skaits

$$E_{(n)} = m - \sum_{j=1}^j (1 - p_j)^{2N_e}$$

m – sākuma alēļu skaits

p_j – j alēles frekvence

Liela varbūtība reto alēļu izzušanai

Izejas populācijā 8 alēles ar frekvencēm:

0.80, 0.07, 0.03, 0.03, 0.02, 0.02, 0.02, 0.01

N_e Saglabājušos alēļu skaits
pēc 1 paaudzes

| | |
|------|-------|
| 1000 | ~8.00 |
| 100 | 7.81 |
| 10 | 3.86 |
| 5 | 2.69 |
| 1 | 1.35 |

"Pudeles kakla" efekts [genetic (demographic) bottleneck]



Mirounga angustirostris
[northern elephant seal]



Mirounga leonina
[southern elephant seal]

"Pudeles kakla" efekts [genetic (demographic) bottleneck]

Reducēts alēļu skaits

19. gs. beigās [northern elephant seal] saglabājās tikai ap 20-50 īpatņi.

Mūsdienās ap 100 000 – 150 000 īpatņi.

Visi pārbaudītie izoenzīmu lokusi
homozigotiski!

Minimālas atšķirības atsevišķos lokusus
DNS līmenī

"Pudeles kakla" efekts [genetic (demographic) bottleneck]

Reducēts alēļu skaits

[southern elephant seal] populācija
nekad nav kritusies zemāk par 1000
īpatņi.

Mūsdienās ap 700 000 – 800 000 īpatņi

Mainības līmenis DNS līmenī līdzīgs kā
cilvēkam, pelei un citiem zīdītājiem.

Pastāv būtiskas ģenētiskas atšķirības
starp populācijām, kas veidojušās
vairāku tūkstošu gadu atpakaļ.

"Pudeles kakla" efekts [genetic (demographic) bottleneck]

Reducēts alēļu skaits

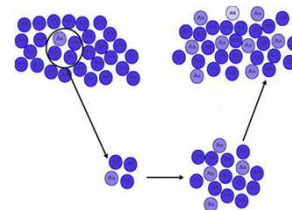
Gepardam, acīmredzot, ir bijis periods
ar līdz minimumam samazinātu īpatņu
skaitu.

52 pārbaudītie lokusi neatklāja nekādu
polimorfismu.

Var savstarpēji pārstādīt ādu no
jebkura īpatņa (kā dvīņiem vai
inbrēdām pelēm).

Dibinātāja efekts

Jauna populācija veidojas no neliela
īpatņu skaita, kuru genotips ir nejaušs un
var būtiski atšķirties no mātes
populācijas



Dibinātāja efekts

- **Tay-Sachs disease**
 - aškenāzi ebreji ASV
 - 1/27 (Aa)
 - franču Kanāda
 - Cajun indiāņi, ASV
 - kopējā populācija
 - 1/250 (Aa)
- **Huntington's disease**
 - augsta frekvence starp "afrikaner" Dienvidāfrikā (Keiptauna)
 - 1/29 000 (aa)
 - holandiešu kolonija 1652. g.
 - melnie Dienvidāfrikā
 - 1/10 000 000 (aa)



Figure 26-12 AN AMISH CHILD WITH ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME. The child has shortened limbs and six fingers on each hand. All the Amish with this syndrome are descendants of a single couple that helped found the Amish community in Lancaster County, Pennsylvania, in 1744. Because of inbreeding in the isolated community, the recessive trait is now common.
Sastopamība 1/200. Starp 30 iecelotājiem no Šveices (1744) vienam pārim gēns bija heterozigotiskā stāvoklī.

Inbrīdings

Varbūtība, ka abām viena lokusa alēlēm ir kopēja izcelsme

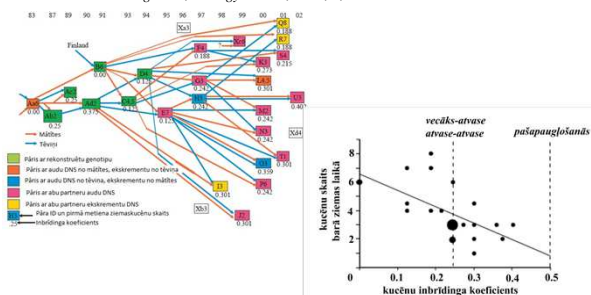
$$\Delta F = 1/2N_e$$

ΔF – inbrīdīga pieaugums paaudzes laikā

Inbrīdīga depresija

Inbrīdīga ietekme

Vilku *Canis lupus* populācija Skandināvijā.
Liberg et al., *Biology Letters*, 2005, 1, 17-20.



Attēli no Reija Liepas prezentācijas

Inbrīdīga koeficienta (H) pieaugums par 0.1 samazināja izdzīvojušo kucēnu skaitu 1. metienā par 1.15

Gēnu plūsma

Migrācija

$$D_{pt}/H_t = 1/(4N_e \cdot m + 1)$$

D_{pt} – populāciju diverģence
 H_t – kopējā ģenētiskā mainība
 m – migrācijas frekvence

$N_e \cdot m$ – reproducētās spējīgu migrējošo īpatņu skaits

Ja D_{pt} 3% (0.03) tad $N_e \cdot m = 8.1$

Ja D_{pt} 35% (0.35) tad $N_e \cdot m = 0.46$

Ja $N_e \cdot m > 1.0$ populācijas īpaši neatšķiras

Dabiskā izlase

Izlase kontrolē reproduktīvo spēju – varbūtību atstāt pēcnācējus

Dažādas pazīmes dažādi ietekmē reproduktīvo spēju

Izlase pēc fenotipa, ne genotipa

Izlases veidi

- **Pēc virziena**
 - virzošā
 - dizruptīvā
 - stabilizējošā

Izlases veidi

• Objekts

- individuālā
- grupu, ģimeņu (sarežģīta sociālā struktūra, altruisms)

Individuālā izlase efektīvākā, nekā grupu

- individuālais dzīves cikls īsāks, nekā grupai
- ģenētiskā mainība starp indivīdiem lielāka, nekā starp grupām
- augstāka korelācija starp reproduktīvo spēju un individuālām pazīmēm, nekā grupu īpašībām

Izlases veidi

• Tiešā - netiešā izlase

- korelācijas, preadaptācija
 - plejotropijas efekti
 - ģenētiskā saistība

• Destabilizējoša izlase

Izlase

Izlase – atsevišķu genotipu diferenciālā izdzīvotība (spēja atstāt pēcnācējus)

W – pielāgotība (1 – labākam genotipam)

S – selekcijas koeficients = 1-W (W = 1-S)

| | Genotipi | | | |
|---------------------|-----------------|---|-----------------------|-------------------|
| | AA | Aa | aa | Kopā |
| Sākuma frekvences | p^2 | $2pq$ | q^2 | 1 |
| Pielāgotība (W) | 1 | 1 | 1-s | |
| Pēc izlases = W' | p^2 | $2pq$ | $q^2 (1-s)$ | 1-sq ² |
| | | <i>W – vidējā populācijas pielāgotība</i> | | |
| Jaunās frekvences | $\frac{p^2}{W}$ | $\frac{2pq}{W}$ | $\frac{q^2 (1-s)}{W}$ | 1 |

Mutācijas

• A ⇌ a

• Mutāciju līdzsvars (frekvences nemainās)

$$p = \frac{v}{\mu + v}$$

- p (A frekvence)
- q (a frekvence)

$$q = \frac{\mu}{\mu + v}$$

• Populācija cenšas iet uz stabilo līdzsvaru

Ja $\mu = 10^{-5}$, $v = 10^{-6}$, $p = q = 0.5$
līdzsvars pēc vairāku tūkstošu paaudžu

Mutācijas

• Mutāciju slogs

populācijas daļa, kura mirst mutāciju dēļ

Mutāciju slogs ir atkarīgs tikai no mutāciju frekvences, bet ne no izlases koeficienta!

• Ģenētiskais slogs

L – pielāgotības samazinājums

$$1-L = \frac{W}{W_{\max}}$$

$$L = \frac{W_{\max} - W}{W_{\max}}$$

Populāciju raksturojums

Populācijas minimālais skaits

Skaits, zem kura populācija ir apdraudēta

- svarīgs N_e , ne N_c
- konkrēts, atkarībā no sugas

Viens no kritērijiem $N_e = 50/500$

- 50 – min skaits sugas ģenētiskās daudzveidības īstermiņa saglabāšanai
- 500 – nepieciešamais skaits ilgstošai reprezentatīvai ģenofonda saglabāšanai