



Πανεπιστήμιο
Αιγαίου

Ανοικτά
Ακαδημαϊκά
Μαθήματα



Γενετική της Διατήρησης

2. Γενετικές διαδικασίες και εξαφάνιση

Κώστας Θεοδώρου, Επίκουρος Καθηγητής
Τμήμα Περιβάλλοντος, Πανεπιστήμιο Αιγαίου

Άδειες Χρήσης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά, Μη Εμπορική Χρήση Παρόμοια Διανομή 4.0 [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, διαγράμματα, κείμενα, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



Χρηματοδότηση

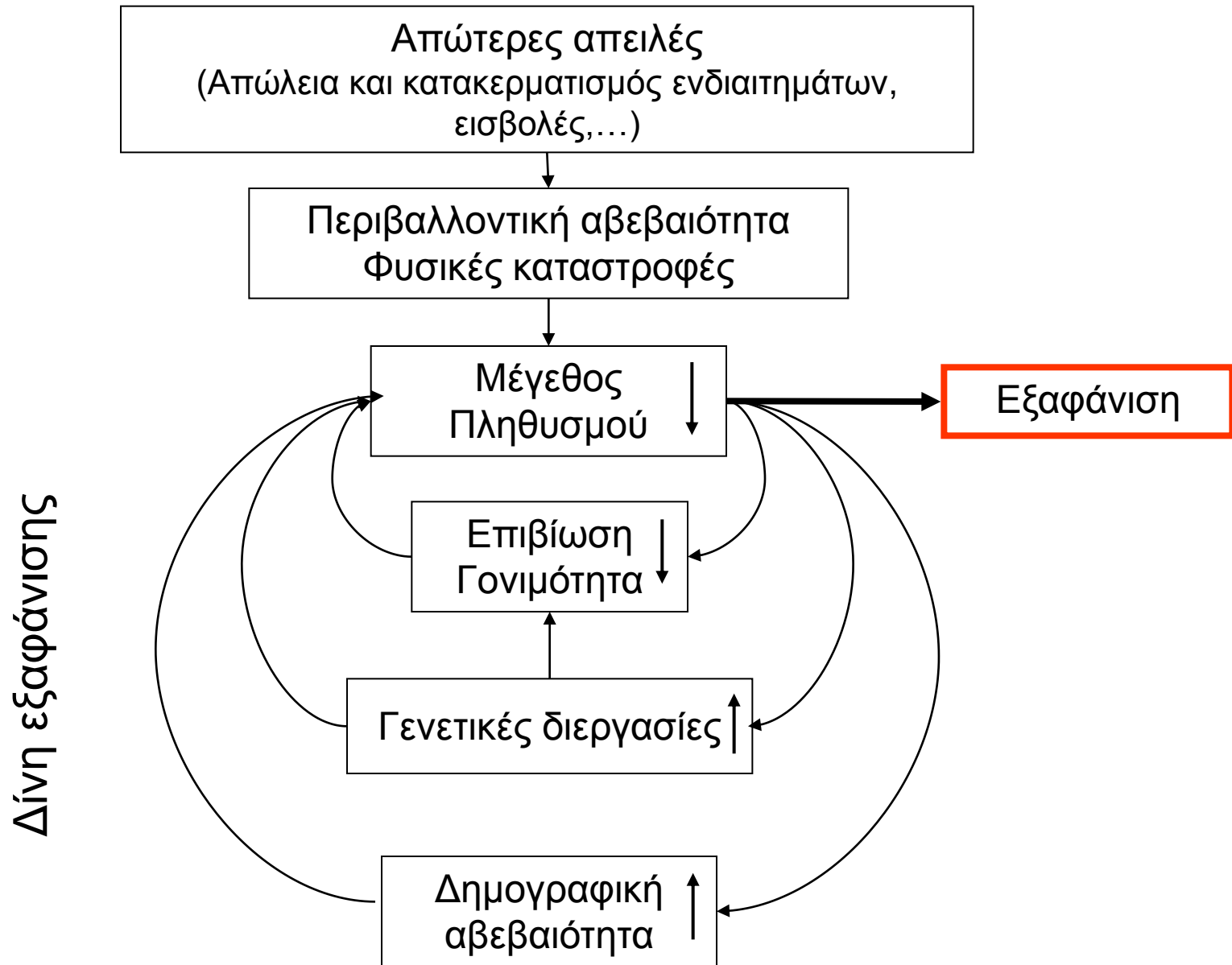
Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στο πλαίσιο του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα. Το έργο «**Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Πανεπιστήμιο Αιγαίου**» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.



Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Δίνη εξαφάνισης



Γενετική και Εξαφάνιση

Γενετικές διαδικασίες

- Επιλογή
- Μετάλλαξη
- Ομομιξία
- Γενετική παρέκκλιση

-
- ```
graph TD; A[Γενετικές διαδικασίες] --> B[Απώλεια γενετικής ποικιλότητας, Συσσώρευση επιβλαβών μεταλλάξεων, Ομοικτικός υποβιβασμός]; B --> C[Συνέπειες για τη βιωσιμότητα];
```
- Απώλεια γενετικής ποικιλότητας
  - Συσσώρευση επιβλαβών μεταλλάξεων
  - Ομοικτικός υποβιβασμός

## Συνέπειες για τη βιωσιμότητα

- Απώλεια του εξελικτικού δυναμικού
- Μείωση της αρμοστικότητας (επιβίωση, αναπαραγωγή)

# Γενετική ποικιλότητα

---

Η γενετική ποικιλότητα έχει δύο συνιστώσες :

- Τη γενετική ποικιλότητα στο εσωτερικό ενός πληθυσμού
- Τη γενετική διαφοροποίηση ανάμεσα στους πληθυσμούς

Μέτρηση της γενετικής ποικιλότητας :

- Το ποσοστό των πολυμορφικών γενετικών τόπων
- Η συχνότητα των ετεροζυγωτών
- Ο αριθμός των αλληλόμορφων
- **Διαφορές σε ποσοτικούς χαρακτήρες ανάμεσα στα άτομα**

# Ενδοπληθυσμιακή γενετική ποικιλότητα

Παράδειγμα: Ο αφρικανικός και ο ασιατικός λέοντας

| Αφρικανικός λέοντας | Γενετικός τύπος             | Αλληλόμορφα |      |      | Ετεροζυγωτία |
|---------------------|-----------------------------|-------------|------|------|--------------|
|                     |                             | 1           | 2    | 3    |              |
|                     | ADA                         | 0.56        | 0.33 | 0.11 | 0.564        |
|                     | DIAB                        | 0.61        | 0.39 |      | 0.476        |
|                     | ESI                         | 0.88        | 0.12 |      | 0.211        |
|                     | GPI                         | 0.85        | 0.15 |      | 0.255        |
|                     | GPT                         | 0.89        | 0.11 |      | 0.196        |
|                     | MPI                         | 0.92        | 0.08 |      | 0.147        |
|                     | 20 άλλοι γενετικοί<br>τύποι | 1.00        |      |      | 0            |

# Ενδοπληθυσμιακή γενετική ποικιλότητα

Παράδειγμα: Ο αφρικανικός και ο ασιατικός λέοντας

| Αφρικανικός λέοντας | Γενετικός τύπος             | Αλληλόμορφα |      |      | Ετεροζυγωτία |
|---------------------|-----------------------------|-------------|------|------|--------------|
|                     |                             | 1           | 2    | 3    |              |
|                     | ADA                         | 0.56        | 0.33 | 0.11 | 0.564        |
|                     | DIAB                        | 0.61        | 0.39 |      | 0.476        |
|                     | ESI                         | 0.88        | 0.12 |      | 0.211        |
|                     | GPI                         | 0.85        | 0.15 |      | 0.255        |
|                     | GPT                         | 0.89        | 0.11 |      | 0.196        |
|                     | MPI                         | 0.92        | 0.08 |      | 0.147        |
|                     | 20 άλλοι γενετικοί<br>τύποι | 1.00        |      |      | 0            |

- Ποσοστό πολυμορφικών τύπων :

$$P = 6/26 = 0.23$$

- Ποσοστό ετεροζυγωτών:

$$H = [0.564 + 0.476 + 0.211 + 0.255 + 0.196 + 0.147 + (20 \times 0)]/26 = 0.071$$

- Μέσος αριθμός αλληλόμορφων ανά γενετικό τύπο:

$$A = [3 + (5 \times 2) + (20 \times 1)]/26 = 1.27$$



# Ενδοπληθυσμιακή γενετική ποικιλότητα

---

## Παράδειγμα: Ο αφρικανικός και ο ασιατικός λέοντας

### Αφρικανικός λέοντας :

- Ποσοστό πολυμορφικών γεν. τόπων,  $P = 0.23$
- Ποσοστό ετεροζυγωτών,  $H = 0.071$
- Αριθμός αλληλόμορφων ανά γεν. τόπο,  $A = 1.27$



Η γενετική του ποικιλότητα είναι παρόμοια με των περισσότερων πληθυσμών θηλαστικών εκτός κινδύνου

### Ασιατικός λέοντας :

- Ποσοστό πολυμορφικών γεν. τόπων,  $P = 0.0$
- Ποσοστό ετεροζυγωτών,  $H = 0.0$



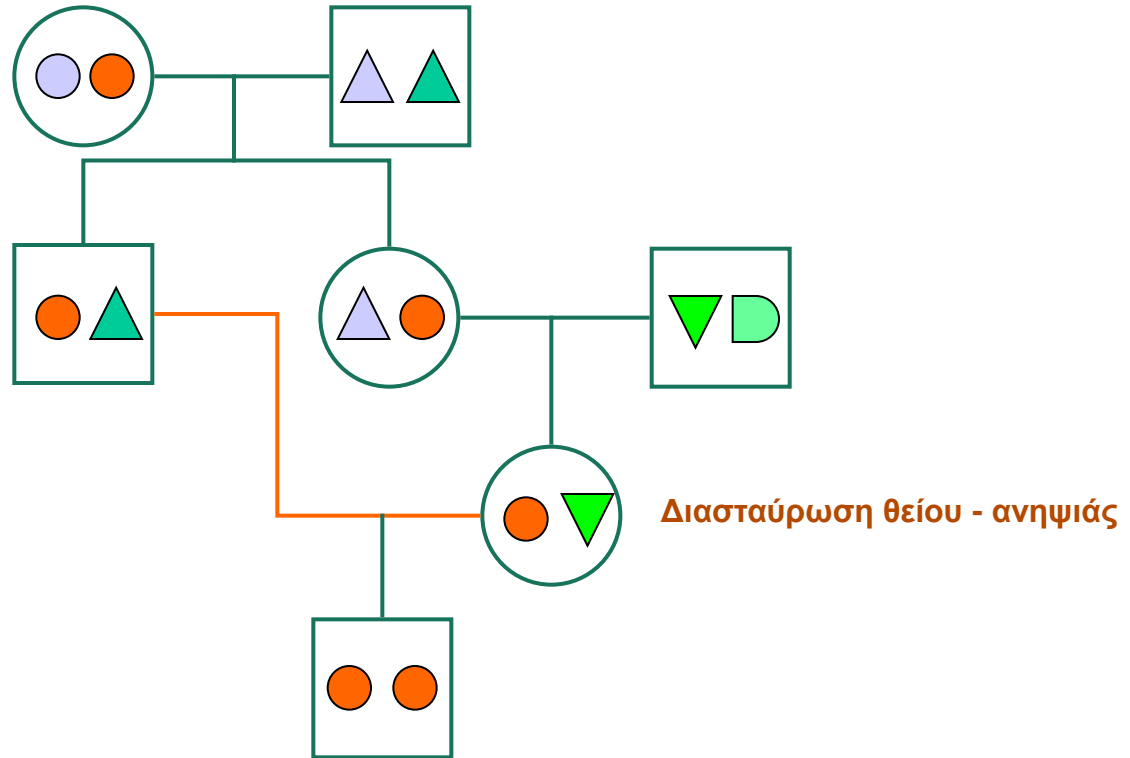
Σημερινό Μέγεθος < 250 άτομα  
1900 : λιγότερα από 20 άτομα



Μείωση της γενετικής ποικιλότητας

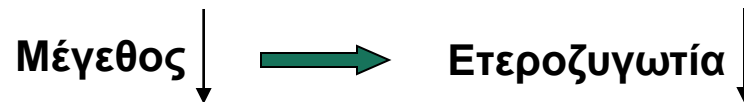
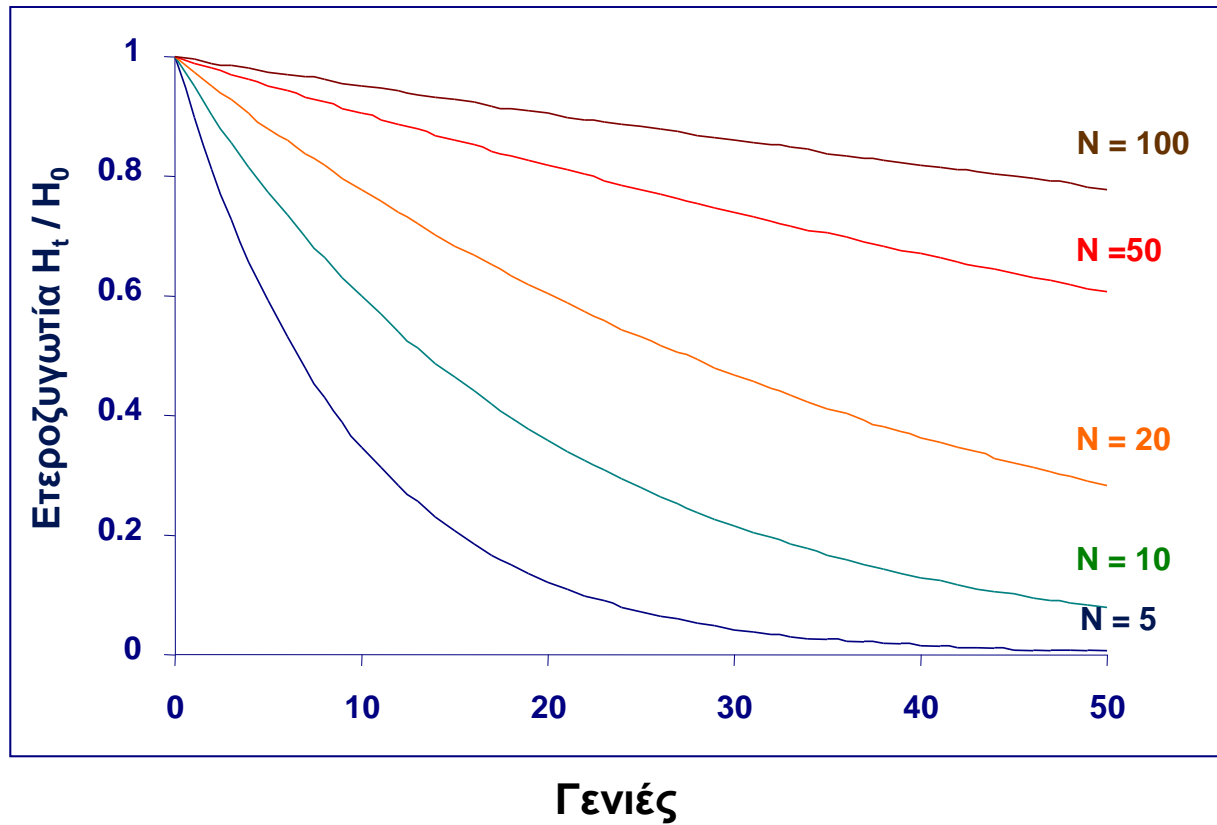
# Γενετικές διαδικασίες στο εσωτερικό μικρών πληθυσμών

## Διασταυρώσεις μεταξύ συγγενικών ατόμων



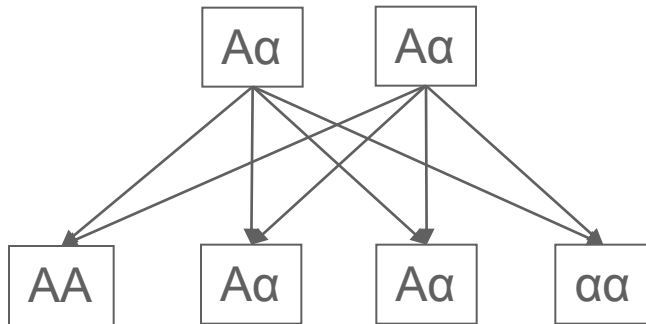
# Γενετικές διαδικασίες στο εσωτερικό μικρών πληθυσμών

## Ετεροζυγωτία και μέγεθος



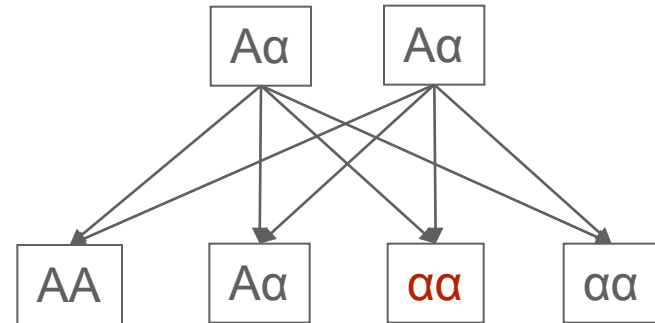
# Γενετικές διαδικασίες στο εσωτερικό μικρών πληθυσμών

Γενετική παρέκκλιση : οι τυχαίες διακυμάνσεις των συχνοτήτων των αλληλόμορφων



Αναμενόμενες αναλογίες στους απογόνους

(50% α, 50% A)

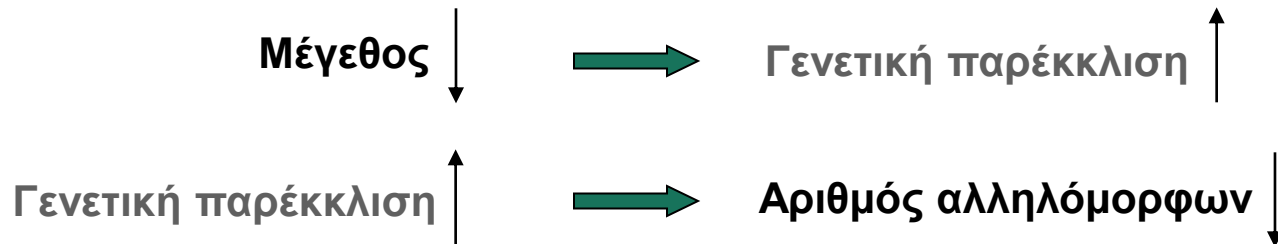
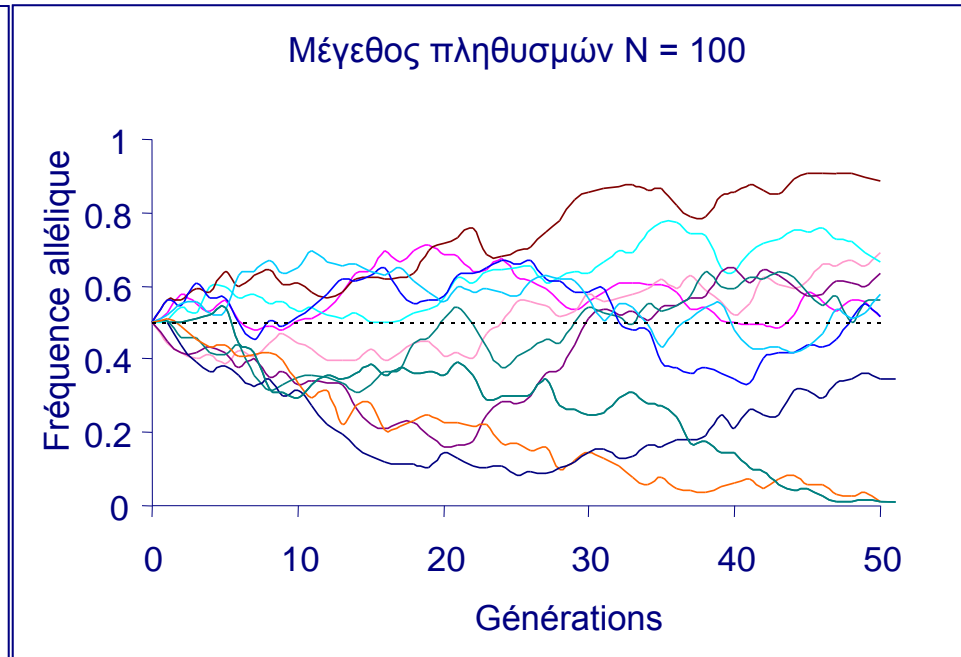
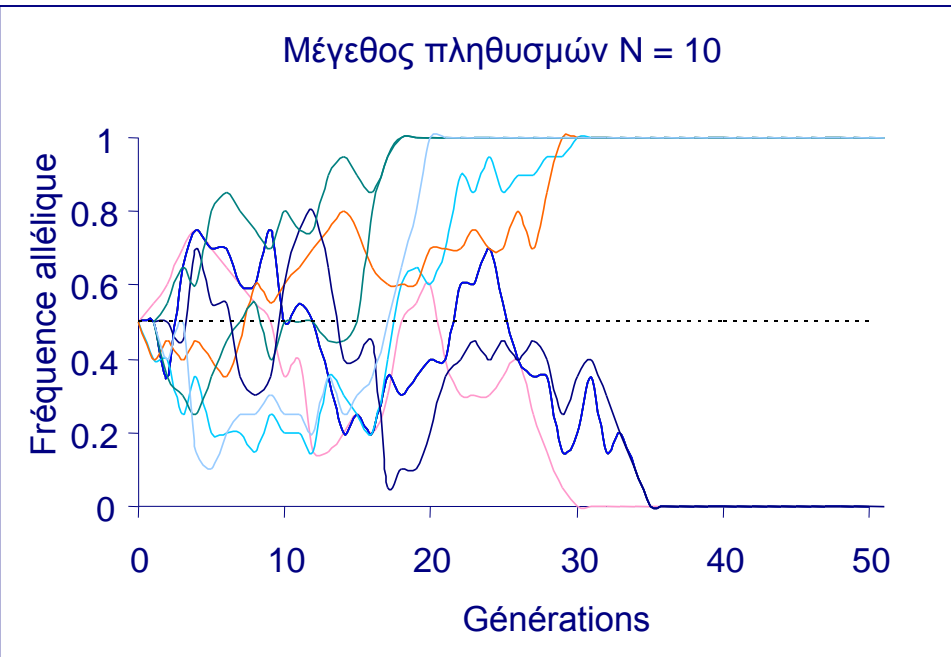


Παρατηρούμενες αναλογίες

(62.5% α, 37.5% A)

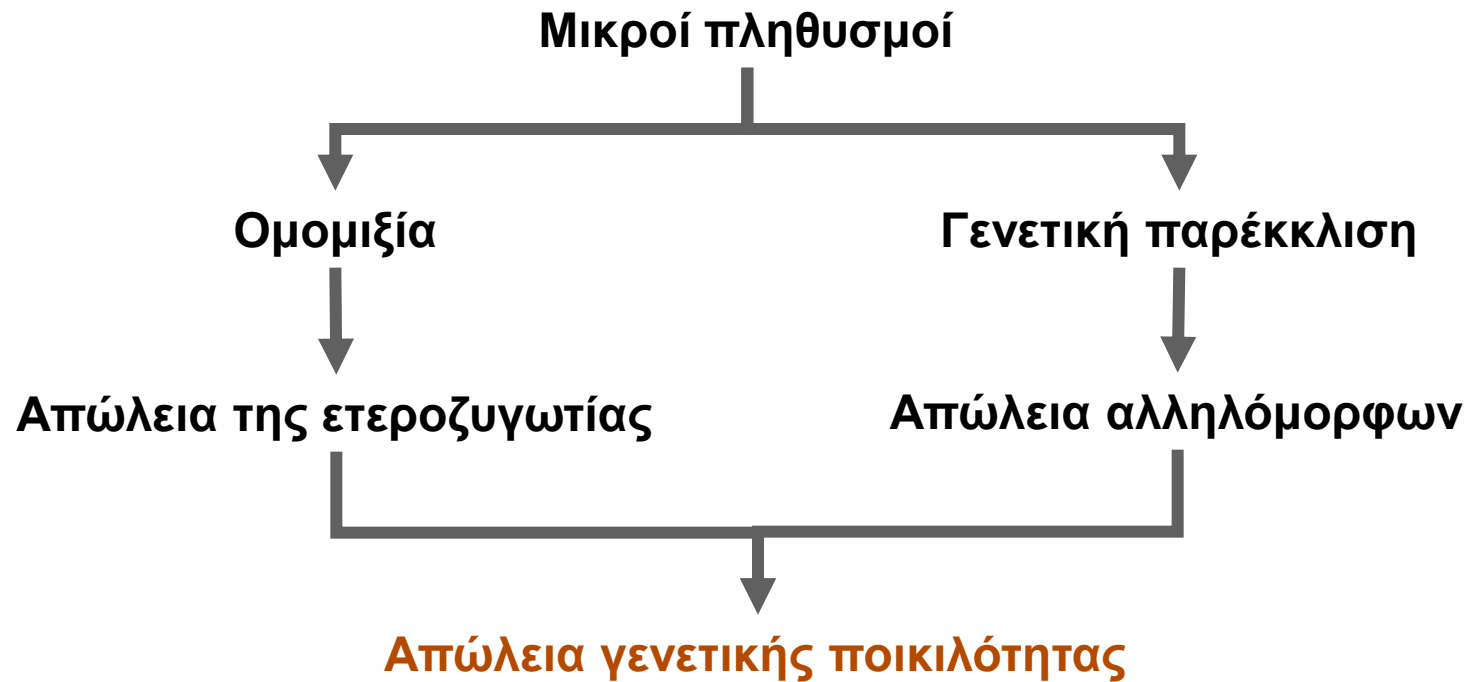
# Γενετικές διαδικασίες στο εσωτερικό μικρών πληθυσμών

## Γενετική παρέκκλιση



# Απώλεια της γενετικής ποικιλότητας

---



- Όσο πιο μικρό είναι το μέγεθος του πληθυσμού, τόσο πιο γρήγορη είναι η απώλεια της γενετικής ποικιλότητας
- Όσο περισσότερες είναι οι γενιές κατά τις οποίες ο πληθυσμός παραμένει μικρός, τόσο πιο σημαντική θα είναι η απώλεια της γενετικής ποικιλότητας

# Απώλεια της γενετικής ποικιλότητας - Δραστικό μέγεθος

---

## Ιδανικός πληθυσμός :

- Σταθερό μέγεθος
- Παμμισία
- Όλα τα άτομα έχουν την ίδια πιθανότητα να αφήσουν απογόνους

## Δραστικό μέγεθος ( $N_e$ ) :

Το μέγεθος ενός ιδανικού πληθυσμού που θα έχανε τη γενετική του ποικιλότητα με το ρυθμό που τη χάνει ο υπό μελέτη πληθυσμός

Σημείωση : Η μείωση της γενετικής ποικιλότητας μετράται από:

- a) Αύξηση του επιπέδου ομομιξίας (Inbreeding Effective Size)
- b) Μείωση της ετεροζυγωτίας
- c) Αύξηση της διασποράς των αλληλικών συχνοτήτων (Variance Effective Size)

# Απώλεια της γενετικής ποικιλότητας - Δραστικό μέγεθος

- Γιατί το δραστικό μέγεθος διαφέρει από το πραγματικό;
- Ασυμμετρία στον αριθμό αρσενικών και θηλυκών αναπαραγωγικών ατόμων

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

Παράδειγμα: Ο θαλάσσιος ελέφαντας



- Σχηματίζει χαρέμια (1 ♂ - 100 ♀)
- Πραγματικό μέγεθος χαρεμιού,  $N = 101$
- Δραστικό μέγεθος χαρεμιού,  $N_e = 3.96$



# Απώλεια της γενετικής ποικιλότητας - Δραστικό μέγεθος

- Γιατί το δραστικό μέγεθος διαφέρει από το πραγματικό;
- Διαφορές στην αναπαραγωγική επιτυχία ανάμεσα στις οικογένειες

$$N_e = (4N - 2) / (V + 2)$$

V : διασπορά στον αριθμό των απογόνων

Παράδειγμα: *Geospiza scandens*



$$V = 6.74$$

$$N_e / N \approx 0.46$$

# Απώλεια της γενετικής ποικιλότητας - Δραστικό μέγεθος

- Γιατί το δραστικό μέγεθος διαφέρει από το πραγματικό;
- Διακυμάνσεις του μεγέθους του πληθυσμού

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{g} \sum_{i=1}^g \frac{1}{N_i}$$

$N_i$ : το μέγεθος του πληθυσμού στη γενιά  $i$

Παράδειγμα: Ο θαλάσσιος ελέφαντας



Στενωπός :

100.000 → 30 → 100.000



Μέσο μέγεθος,  $N = 66.673$

Δραστικό μέγεθος,  $N_e = 60$

# Απώλεια της γενετικής ποικιλότητας - Συμπεράσματα

---

## Παράμετροι που επηρεάζουν τη γενετική ποικιλότητα

- Το μέγεθος του πληθυσμού
- Οι διακυμάνσεις του μεγέθους (π.χ. στενωπός)
- Ο αριθμός των ιδρυτών του πληθυσμού
- Οι διακυμάνσεις του μεγέθους των οικογενειών
- Αναλογία αρσενικών / θηλυκών

## Υποδείξεις

- ➔ Μεγιστοποίηση της φέρουσας ικανότητας
- ➔ Ελαχιστοποίηση της πιθανότητας εμφάνισης καταστροφών
- ➔ Μεγιστοποίηση του αριθμού των ιδρυτών
- ➔ Εξίσωση της συνεισφοράς των ατόμων
- ➔ Εξίσωση του αριθμού των ♂ και των ♀

## Γενετική ποικιλότητα και προσαρμογή

---

- Η γενετική ποικιλότητα είναι απαραίτητη για την προσαρμογή του πληθυσμού στις περιβαλλοντικές αλλαγές



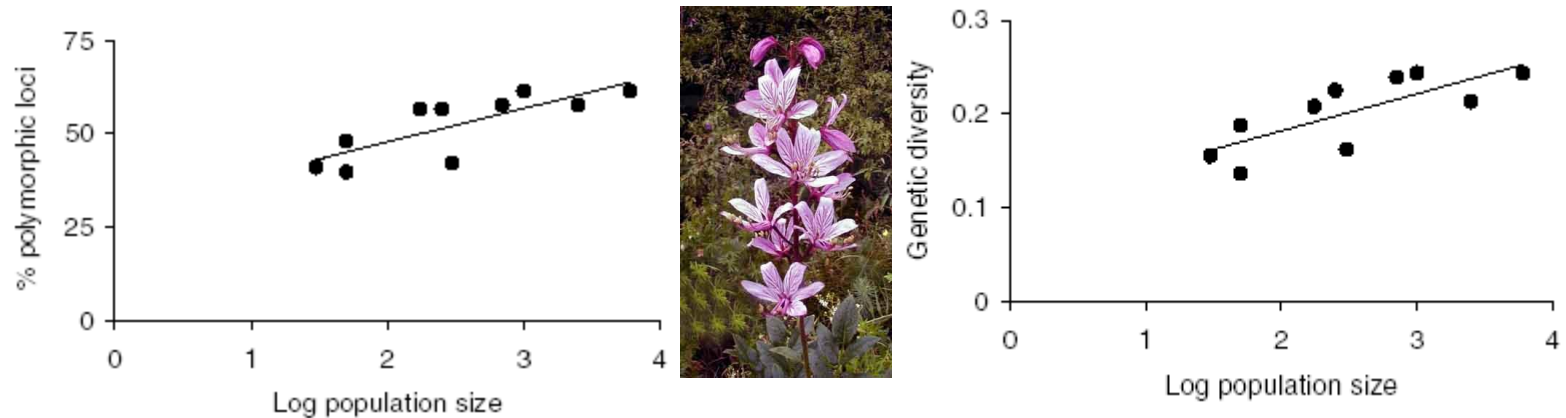
Τα μοντέλα της Ποσοτικής Γενετικής υποδεικνύουν

Ελάχιστο δραστικό μέγεθος για τη διατήρηση της γενετικής ποικιλότητας :

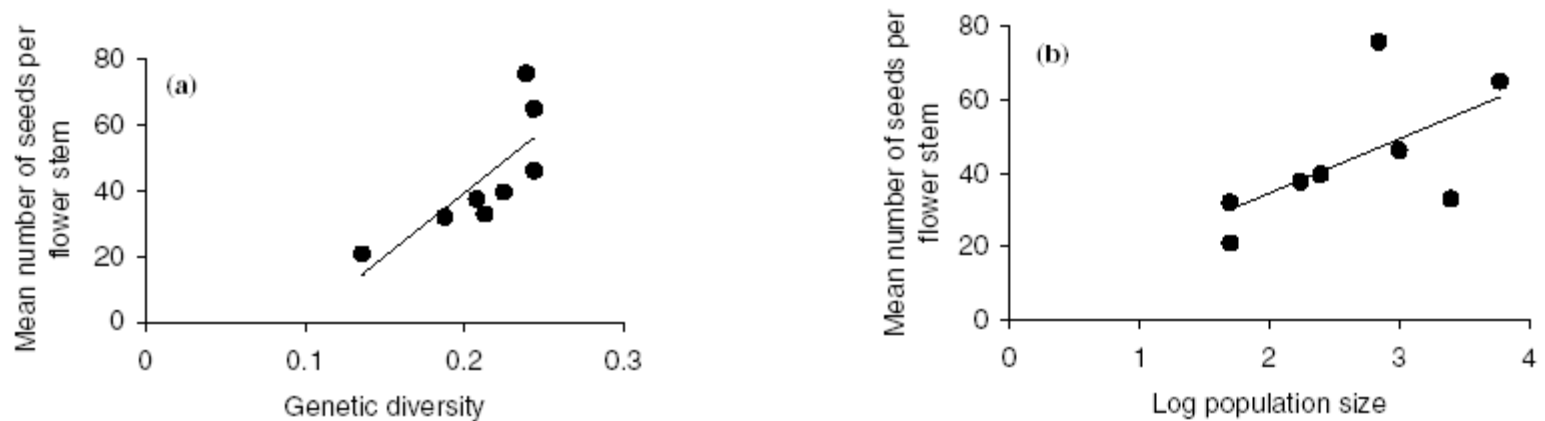
$$N_e = 500 - 5000 \text{ άτομα}$$

# Γενετική ποικιλότητα και αρμοστικότητα

## Μελέτη πάνω στο σπάνιο φυτό *Dictamnus albus*



- Η γενετική ποικιλότητα είναι συσχετισμένη με το μέγεθος του πληθυσμού



- Η γενετική ποικιλότητα είναι συσχετισμένη με την αρμοστικότητα του πληθυσμού

# Γενετική ποικιλότητα και εξαφανίσεις ειδών

Πολλά από τα απειλούμενα είδη έχουν χαμηλή γενετική ποικιλότητα



Θαλάσσιος ελέφαντας



Lion tamarin



Γατόπαρδος

Table 1. Percentages of threatened taxa with lower heterozygosity than taxonomically related nonthreatened taxa ( $H_t < H_{nt}$ ) in a range of major taxa and the magnitudes of those differences

| Taxon         | $H_t < H_{nt}$ , % | Median difference, % | Mean difference, % | $n$ | $P$     |
|---------------|--------------------|----------------------|--------------------|-----|---------|
| All           | 77                 | 40                   | 35                 | 170 | <0.0005 |
| Animals       | 78                 | 38                   | 35                 | 134 | <0.0005 |
| Vertebrates   | 78                 | 35                   | 35                 | 129 | <0.0005 |
| Homeotherms   | 81                 | 43                   | 40                 | 94  | <0.0005 |
| Mammals       | 84                 | 46                   | 42                 | 63  | <0.0005 |
| Birds         | 74                 | 40                   | 35                 | 31  | 0.001   |
| Poikilotherms | 69                 | 26                   | 20                 | 35  | 0.001   |
| Invertebrates | 80                 | 67                   | 37                 | 5   | 0.140   |
| Plants        | 75                 | 57                   | 38                 | 36  | <0.0005 |
| Angiosperms   | 81                 | 58                   | 40                 | 21  | 0.005   |
| Gymnosperms   | 67                 | 51                   | 35                 | 15  | 0.012   |

$n$ , Number of threatened taxa;  $P$ , probabilities based on Wilcoxon's signed rank tests.

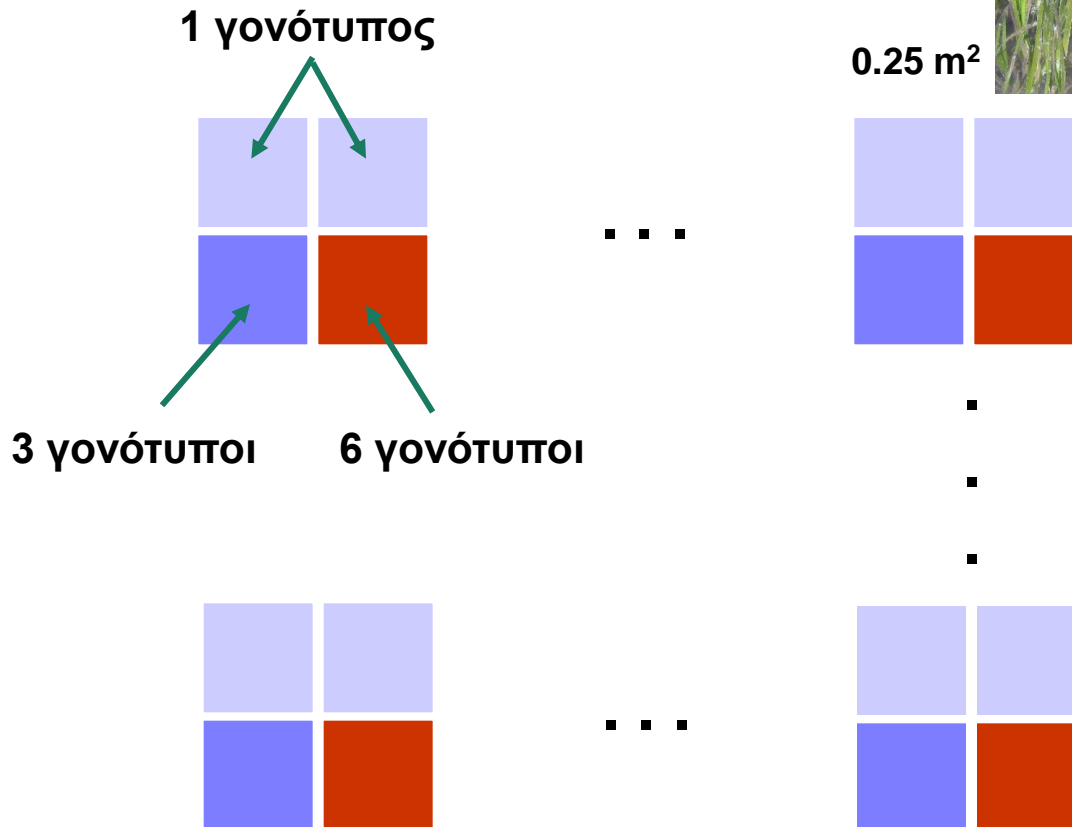
77% των απειλούμενων τάξεων έχουν χαμηλότερη ετεροζυγωτία σε σχέση με κοντινά φυλογενετικά μη απειλούμενα τάξα

# Γενετική Ποικιλότητα και Οικοσυστημικές Λειτουργίες

- Πείραμα σε παράκτιο οικοσύστημα (Βαλτική)
- Θαλάσσια πύα *Zostera marina*



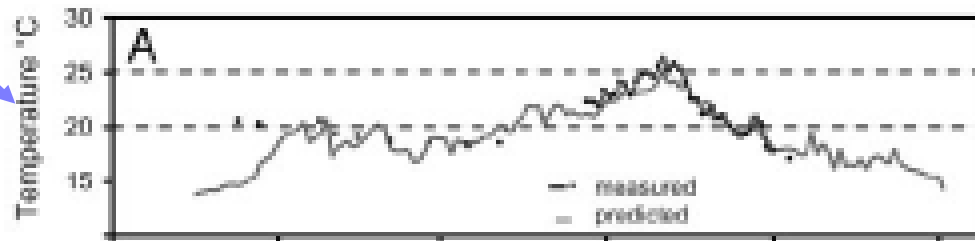
## Πειραματικός σχεδιασμός



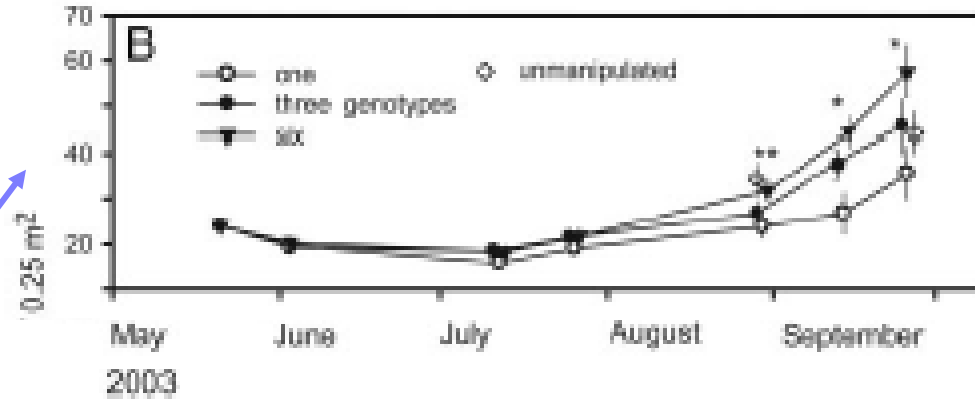
# Γενετική Ποικιλότητα και Οικοσυστημικές Λειτουργίες

- Ανάκαμψη μετά από κλιματική διαταραχή

Θερμοκρασία



Αρχίζει να πεθαίνει  
Σταμάτημα ανάπτυξης



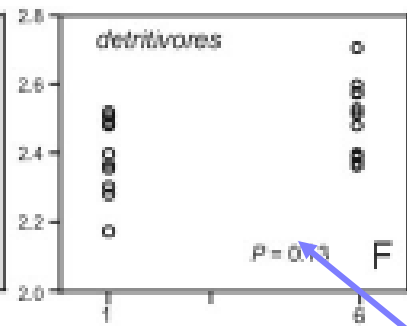
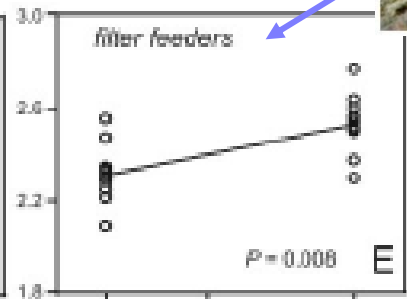
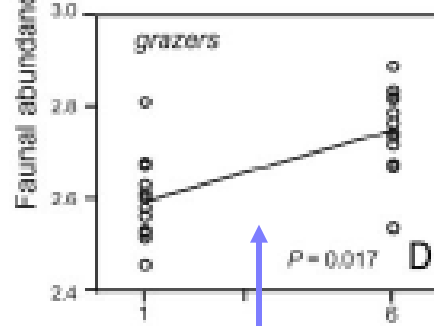
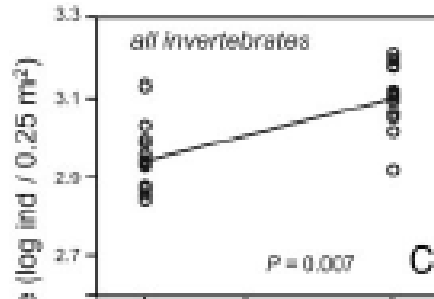
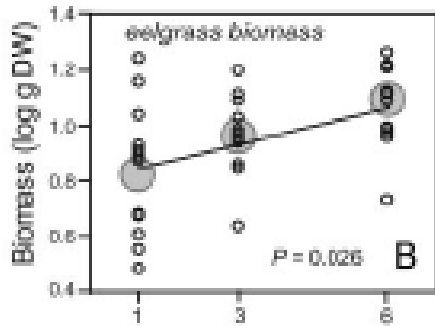
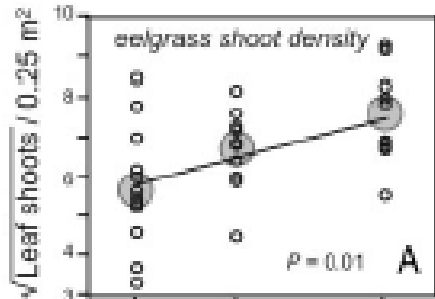
Αριθμός βλαστών / 0.25 m<sup>2</sup>



# Γενετική Ποικιλότητα και Οικοσυστημικές Λειτουργίες

- Γενετική ποικιλότητα και παραγωγικότητα της *Z. marina* και της συνδεδεμένης πανίδας

Πυκνότητα της *Z. marina*



Βιομάζα της *Z. marina*



# Συσσώρευση επιβλαβών μεταλλάξεων

---

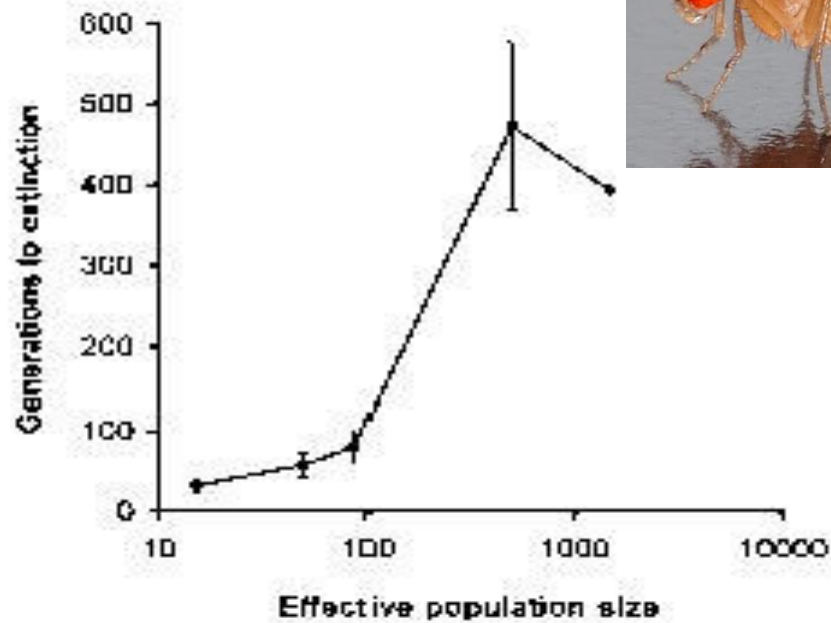
- Σε κάθε γενιά, επιβλαβή αλληλόμορφα εμφανίζονται στον πληθυσμό μέσω της μετάλλαξης
- Αύξηση της συχνότητας των επιβλαβών αλληλόμορφων λόγω γενετικής παρέκκλισης
- Μείωση της αρμοστικότητας του πληθυσμού

• : Τα επιβλαβή αλληλόμορφα μειώνουν τον ρυθμό επιβίωσης και / ή αναπαραγωγής των ατόμων

# Συσσώρευση επιβλαβών μεταλλάξεων

- Πειραματικοί πληθυσμοί *Drosophila melanogaster*  
(Reed & Bryant, (2000), *Animal Conservation* 3, pp. 7 – 14)

Μέσος χρόνος μέχρι την εξαφάνιση



Δραστικό μέγεθος πληθυσμών

# Ομομικτικός υποβιβασμός

---

- Οι ομομικτικές διασταυρώσεις αυξάνουν την πιθανότητα οι απόγονοι να είναι ομοζυγώτες
- • Αύξηση της συχνότητας των ατόμων  $aa$
- • Μείωση της αρμοστικότητας των ατόμων  $aa$
- • Μείωση της αρμοστικότητας του πληθυσμού

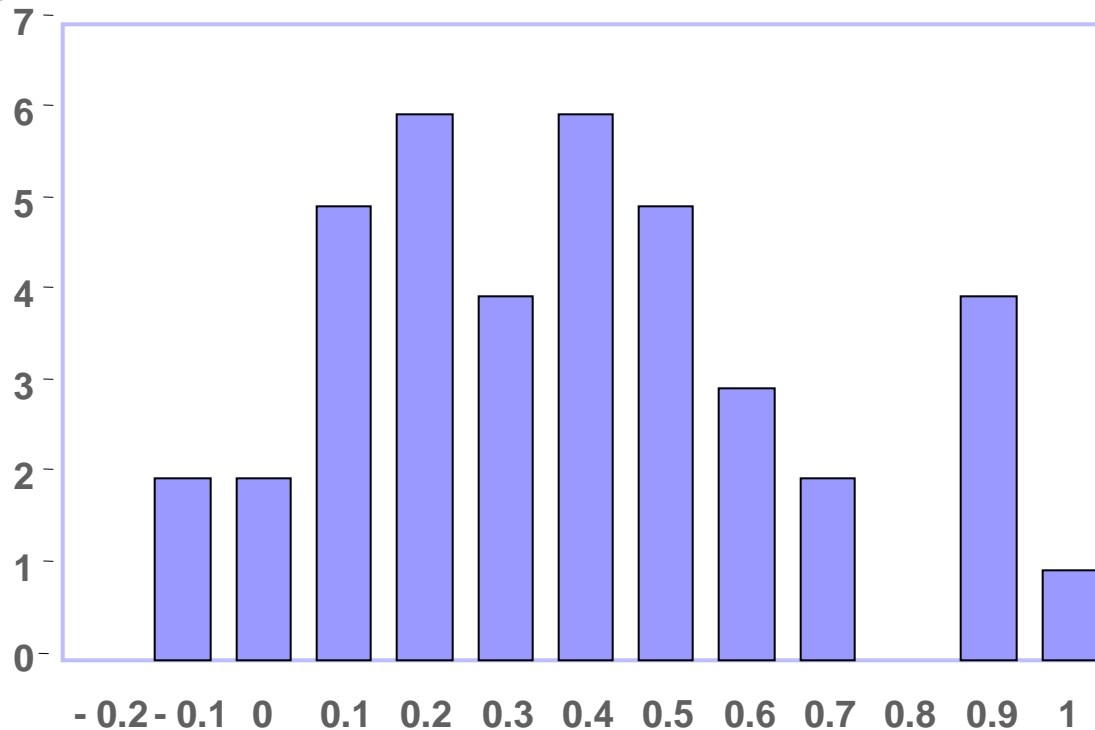
Ομομικτικός υποβιβασμός,  $\delta$ :

$$\delta = (W_0 - W_F) / W_0$$

# Ομοικτικός υποβιβασμός σε συνθήκες αιχμαλωσίας

Ρυθμός επιβίωσης των νεαρών ατόμων σε 44 πληθυσμών θηλαστικών σε συνθήκες αιχμαλωσίας

Αριθμός πληθυσμών



Ομοικτικός υποβιβασμός απογόνων διασταυρώσεων αδερφού-αδερφής ή γονέα-απογόνου

# Ομομικτικός υποβιβασμός σε άγριους πληθυσμούς

7 είδη πουλιών, 9 είδη θηλαστικών  
4 είδη ποικιλόθερμων  
15 είδη φυτών

137 χαρακτηριστικά συνδεδεμένα με την αρμοστικότητα

|              | $\delta \pm$ τυπική απόκλιση | $\delta \pm$ τυπική απόκλιση<br>Για τις περιπτώσεις<br>$\delta \oplus 0$ |
|--------------|------------------------------|--------------------------------------------------------------------------|
| Ομοιόθερμα   | $0.268 \pm 0.041$            | $0.509 \pm 0.081$                                                        |
| Ποικιλόθερμα | $0.197 \pm 0.028$            | $0.201 \pm 0.031$                                                        |
| Φυτά         | $0.264 \pm 0.032$            | $0.331 \pm 0.038$                                                        |

Σύγκριση μεταξύ αιχμάλωτων και φυσικών πληθυσμών  
(επιβίωση νεαρών ατόμων για  $F = 0.25$ ) :

$\delta$  στην αιχμαλωσία (Ralls et al. 1988) :  $0.314 \pm 0.044$

$\delta$  στη φύση (Crnokrak & Roff 1999) :  $0.539 \pm 0.121$

## Το κερκινέζι του Μαυρίκιου (*Falco punctatus*)

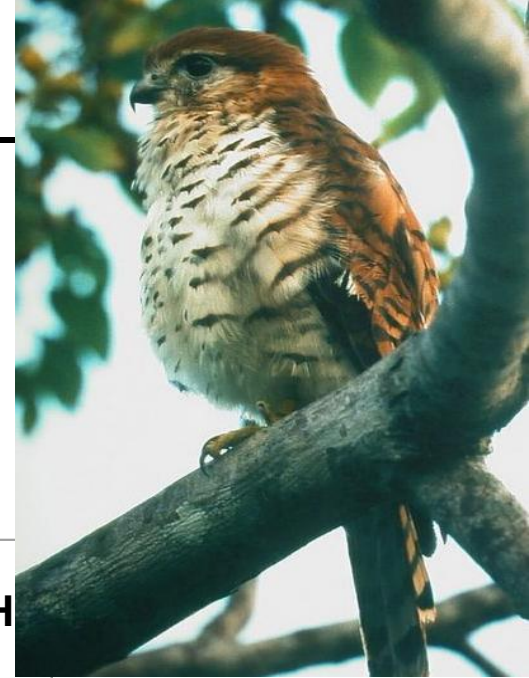
- Καταστροφή του δάσους → 1974: 4 άτομα
- DDT (δεκαετία 40)
- Εντατική διαχείριση → 1997: 400 - 500 άτομα

### Παρατηρήσεις:

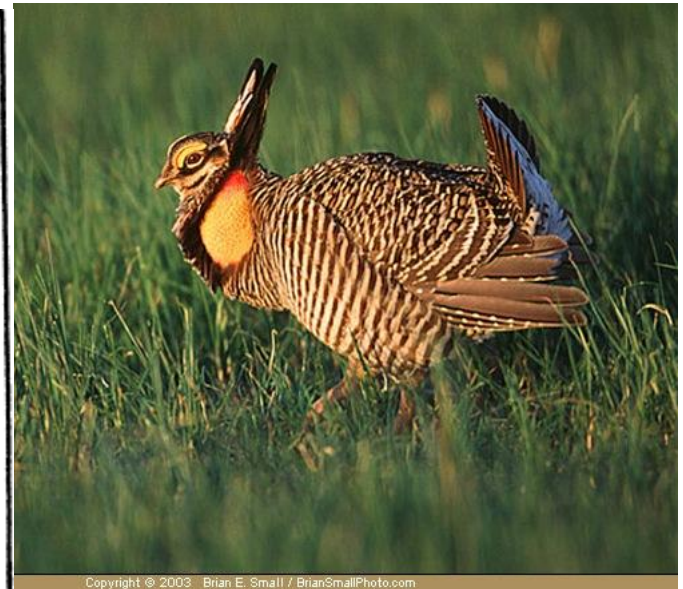
1.

|                                   | Αρ.<br>αλληλόμορφων<br>/γενετικό τόπο | Ετεροζυγωτία, Η |
|-----------------------------------|---------------------------------------|-----------------|
| <b><u>Mauritius kestrel</u></b>   | <b>1.41</b>                           | <b>0.10</b>     |
| <b>European kestrel</b>           | <b>5.50</b>                           | <b>0.68</b>     |
| <b>Canary Island kestrel</b>      | <b>4.41</b>                           | <b>0.64</b>     |
| <b>South African rock kestrel</b> | <b>5.00</b>                           | <b>0.63</b>     |
| <b>Greater kestrel</b>            | <b>4.50</b>                           | <b>0.59</b>     |
| <b>Lesser kestrel</b>             | <b>5.41</b>                           | <b>0.7</b>      |

2. Ρυθμοί επιβίωσης και αναπαραγωγής χαμηλότεροι από τα άλλα κερκινέζια



# Αγριόγαλος *Tympanuchus cupido pinnatus*



## Πληθυσμοί στην πολιτεία του Ιλλινόις



1810-1820



1940



1962



46 άτομα

1994



# Αγριόγαλος *Tympanuchus cupido pinnatus*

## Σύγκριση της γενετικής ποικιλότητας των διαφορετικών πληθυσμών

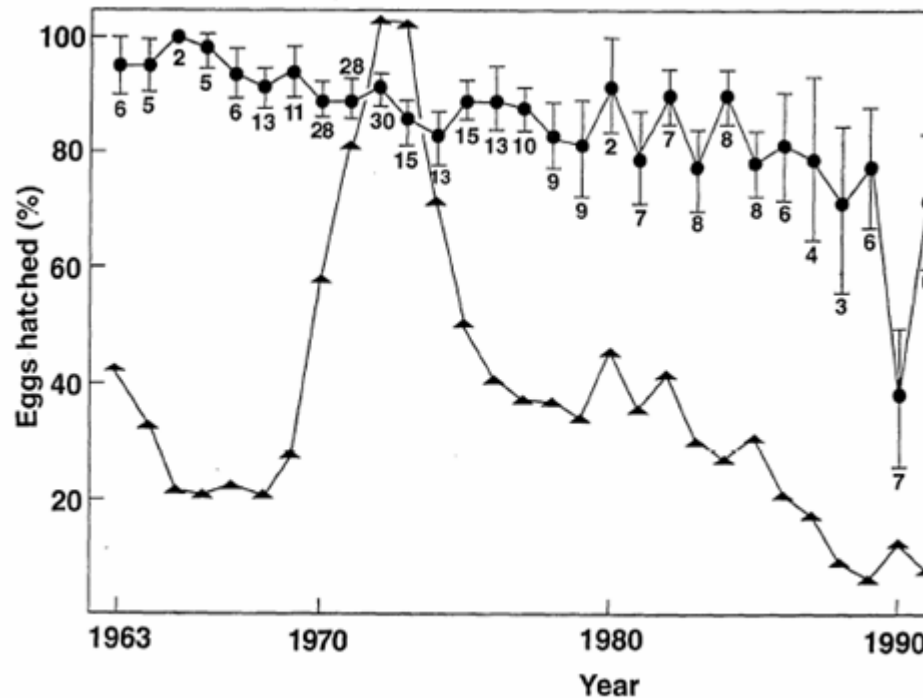
|                      | Illinois | Kansas | Minnesota | Nebraska |
|----------------------|----------|--------|-----------|----------|
| Ετεροζυγωτία, H      | 0.571    | 0.597  | 0.654     | 0.626    |
| Αριθμός αλληλόμορφων | 3.67     | 5.83   | 5.33      | 5.83     |

# Αγριόγαλος *Tyrannuchus cupido pinnatus*

## Δημογραφικές παράμετροι του πληθυσμού του Ιλλινόις

% επιτυχημένων εκκολάψεων (κύκλοι)

Αριθμός κοκόρων (τρίγωνα)



- Μειώση του μεγέθους
- Μείωση του ρυθμού των γεννήσεων (συνιστώσα της αρμοστικότητας)

Περιβαλλοντικές παράμετροι

ή γενετικοί παράγοντες

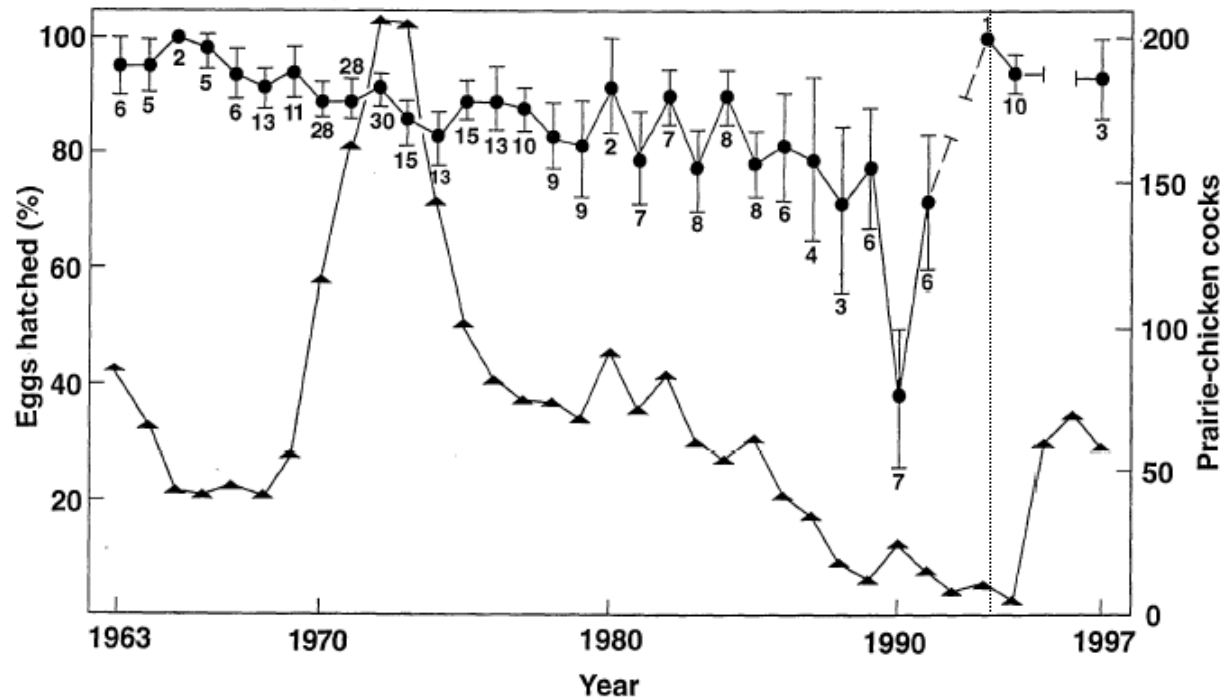


# Αγριόγαλος *Tyrannuchus cupido pinnatus*

1992 – 1997 : εισαγωγή 271 ατόμων από Μινεσότα, Κάνσας, Νεμπράσκα

% επιτυχημένων εκκολάψεων (κύκλοι)

Αριθμός κοκόρων (τρίγωνα)



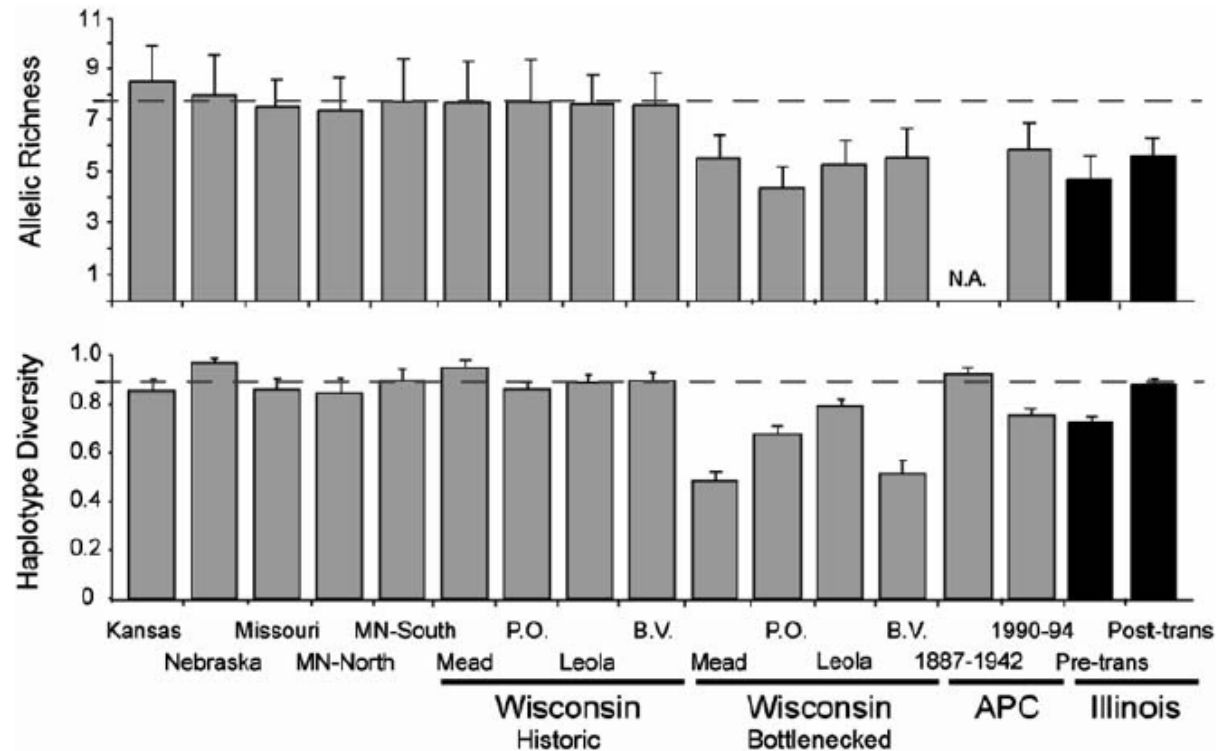
- Αύξηση του μεγέθους (Δημογραφική διάσωση)
- Αύξηση της αρμοστικότητας (Γενετική διάσωση ή Ετέρωση)

# Αγριόγαλος *Tympanuchus cupido pinnatus*

## Μερικά χρόνια μετά...

### Γενετική ποικιλότητα

**Fig. 1** Pre- (1974–1993) and post- (2003) translocation levels of genetic diversity (microsatellite allelic richness and mtDNA haplotype diversity) in the Illinois population (*black bars*) compared to five large contemporary populations (Kansas, Nebraska, Missouri and Minnesota-North and South), as well as five historical and contemporary populations from Wisconsin and the APC), which have gone through documented demographic bottlenecks. The dashed line represents the mean allelic richness/haplotype diversity value for non-bottlenecked populations

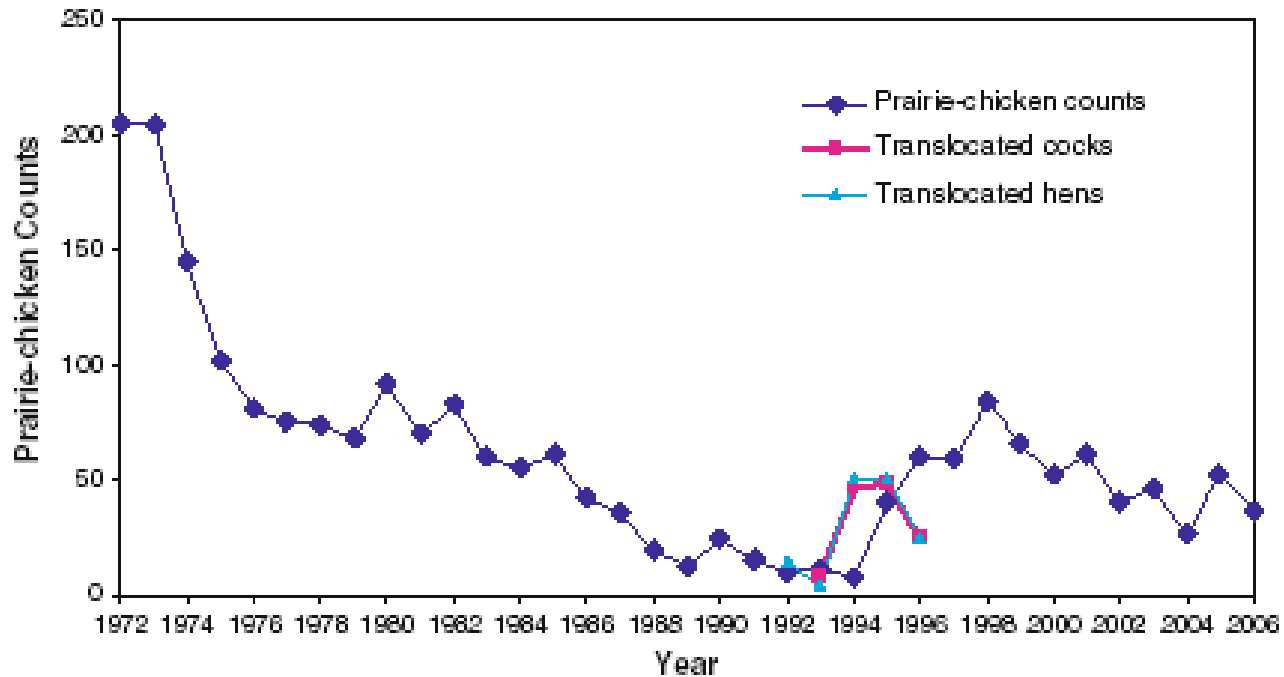


- Αύξηση της γενετικής ποικιλότητας λόγω των εισαγωγών

# Αγριόγαλος *Tympanuchus cupido pinnatus*

Μερικά χρόνια μετά...

Μέγεθος πληθυσμού



- Ο πληθυσμός σταθεροποιείται (;) σε λιγότερα από 50 άτομα...

# Συμπεράσματα για τη Διαχείριση

---

## Διάγνωση:

- Έχει μειωθεί η γενετική ποικιλότητα πληθυσμού;
- Έχουν μειωθεί ο ρυθμός επιβίωσης και/ή ο αναπαραγωγικός ρυθμός;

## Διαχείριση :

- Αύξηση του μεγέθους

Συγκράτηση της γενετικής ποικιλότητας,  $N_e = 500 - 5000$

Αποφυγή συσσώρευσης επιβλαβών μεταλλάξεων,  $N_e = 100 - 1000$

- Σύνδεση με άλλους πληθυσμούς – μεταφορά ατόμων

Δημογραφική ενίσχυση

Αύξηση της γενετικής ποικιλότητας

Αύξηση της αρμοστικότητας (ετέρωση)