



Πανεπιστήμιο
Αιγαίου

Ανοικτά
Ακαδημαϊκά
Μαθήματα



Εξέλιξη σε μικρούς πληθυσμούς

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.



Ομομιξία

Ομομιξία: οι διασταυρώσεις μεταξύ συγγενικών ατόμων

Συγγενικά είναι **δύο άτομα** όταν έχουν τουλάχιστον ένα κοινό πρόγονο

Ομομικτικό είναι **ένα άτομο** όταν προέρχεται από συγγενικά άτομα

Η ομομιξία οφείλεται

```
graph TD; A[Η ομομιξία οφείλεται] --> B[Σύστημα αναπαραγωγής]; A --> C[Πεπερασμένο μέγεθος πληθυσμού];
```

Σύστημα αναπαραγωγής

αυτογαμία,

διασταυρώσεις αδερφών, ξαδέρφων κτλ

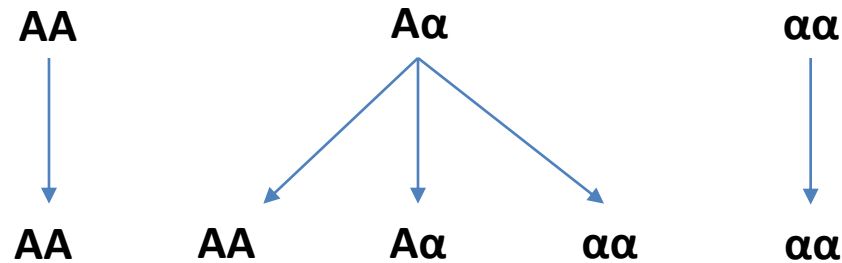
Πεπερασμένο μέγεθος πληθυσμού

Γενικευμένη ομομιξία

Ανεξάρτητη του συστήματος αναπαραγωγής

Ομομικτικά συστήματα αναπαραγωγής

Αυτογαμία



	AA	Aa	aa
Μια γενιά	P	H	Q
Επόμενη γενιά	$P' = P + H/4$	$H' = H/2$	$Q' = Q + H/4$

Ομομικτικά συστήματα αναπαραγωγής

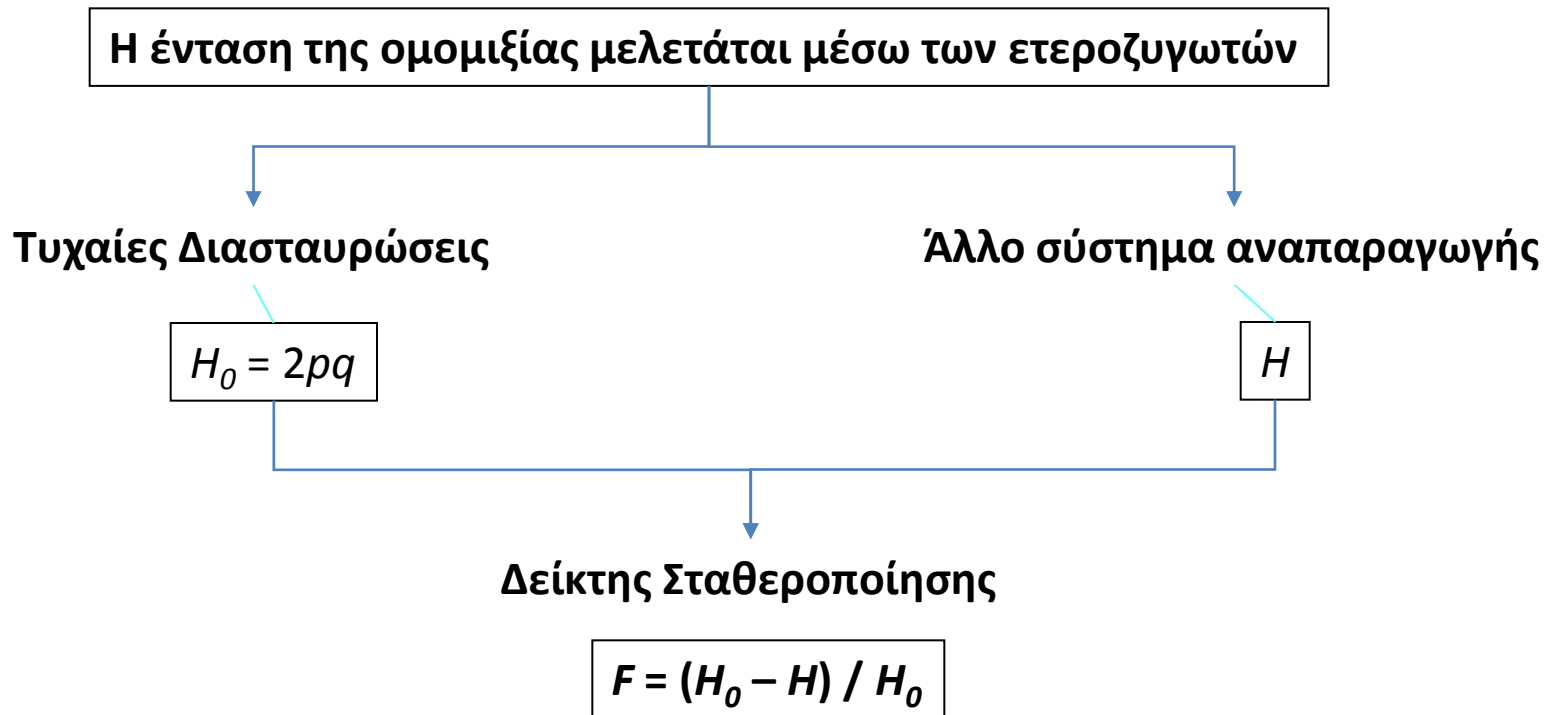
Αυτογαμία

Συμπεράσματα:

- Αλλαγή των γενοτυπικών συχνοτήτων  Μείωση των ετεροζυγωτών
- Οι αλληλικές συχνότητες δεν μεταβάλλονται

Ομομικτικά συστήματα αναπαραγωγής

Γενική Περίπτωση



Ομομικτικά συστήματα αναπαραγωγής

Γενική Περίπτωση

Η συχνότητα των ετεροζυγωτών : $H = 2pq(1 - F)$

AA	Aa	aa
$p^2 + pqF$	$2pq(1-F)$	$q^2 + pqF$

$$-1 < F < 1$$

$F > 0$: Ομομικτικό σύστημα

$F < 0$: Αποφυγή ομομιξίας

$F = 0$: Τυχαίες διασταυρώσεις

Γενικευμένη Ομομιξία

- Ομομιξία λόγω του πεπερασμένου μεγέθους του πληθυσμού
(Ανεξάρτητη από το σύστημα αναπαραγωγής)

Ομομιξία στο επίπεδο του ατόμου

Δύο ομόλογα γονίδια

Όμοια από τη φύση

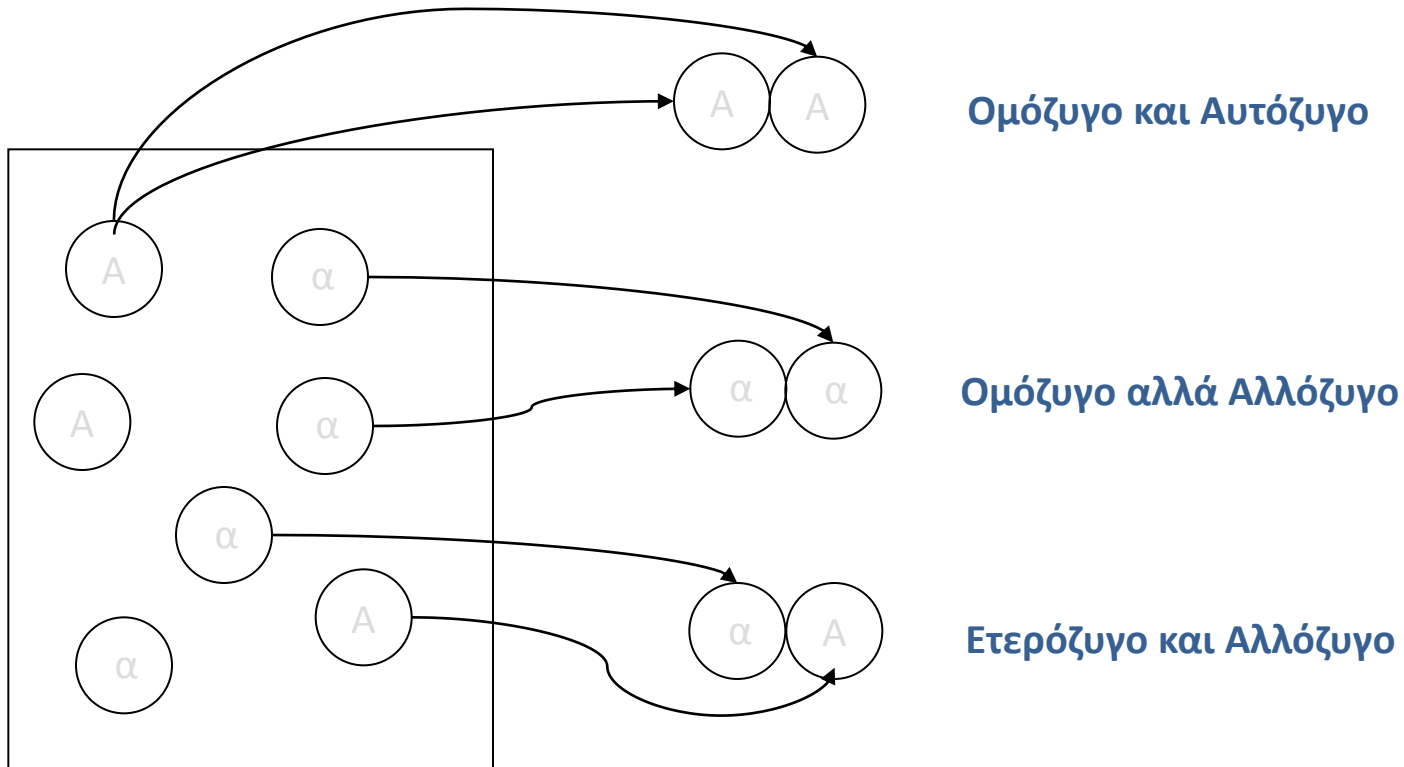
Όμοια από προέλευση

Ομόζυγο άτομο – Ετερόζυγο άτομο

Αυτόζυγο άτομο – Αλλόζυγο άτομο

Αυτόζυγο άτομο: τα ομόλογα γονίδια του ατόμου είναι όμοια από προέλευση

Ομομιξία στο επίπεδο του ατόμου



Ομόζυγο και Αυτόζυγο

Ομόζυγο αλλά Αλλόζυγο

Ετερόζυγο και Αλλόζυγο

Γονικό γονιδιακό απόθεμα

Υποθέτουμε ότι οι γονείς δεν έχουν όμοια από προέλευση γονίδια

Ομομιξία στο επίπεδο του ατόμου

Συντελεστής ομομιξίας ενός ατόμου I, f_I

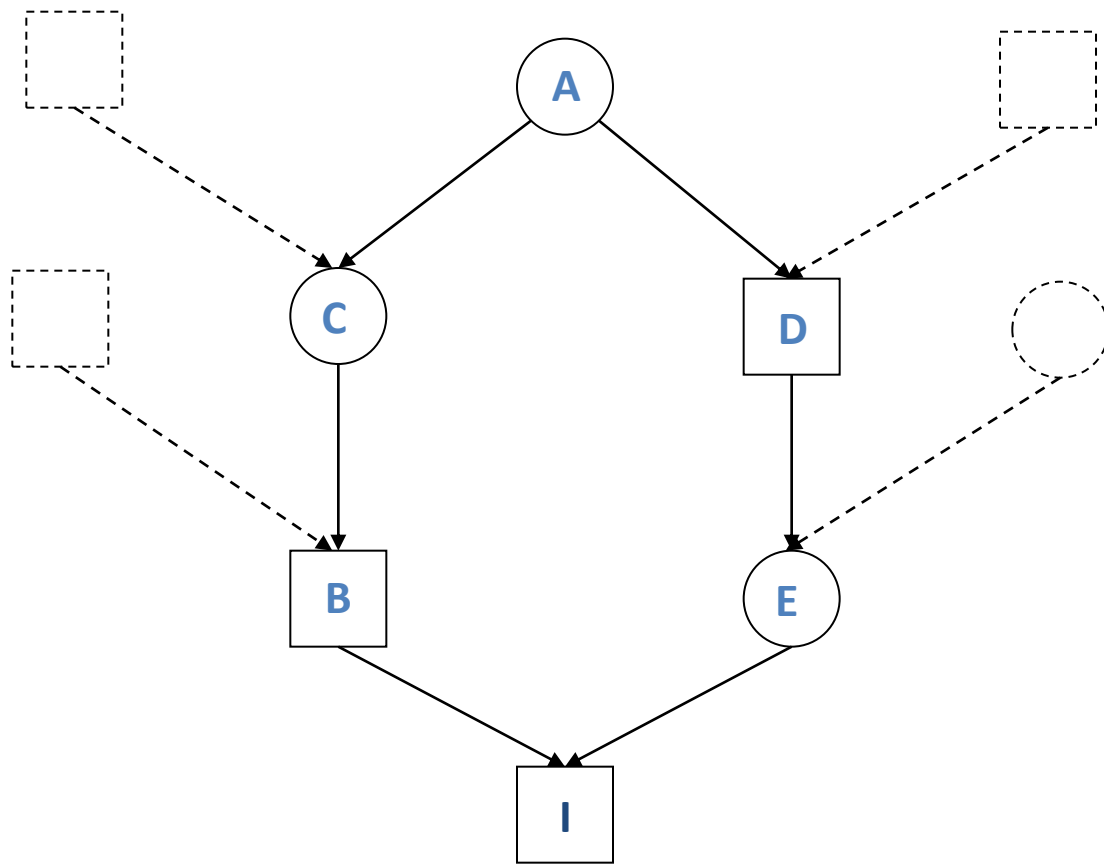
Η πιθανότητα δύο ομόλογα γονίδια του να είναι όμοια από προέλευση

Συντελεστής συγγένειας δύο ατόμων I, J, ϕ_{IJ}

Η πιθανότητα δύο ομόλογα γονίδια, ένα από το I και το άλλο από το J , να είναι όμοια από προέλευση

$$f_I = \phi_{PI}$$

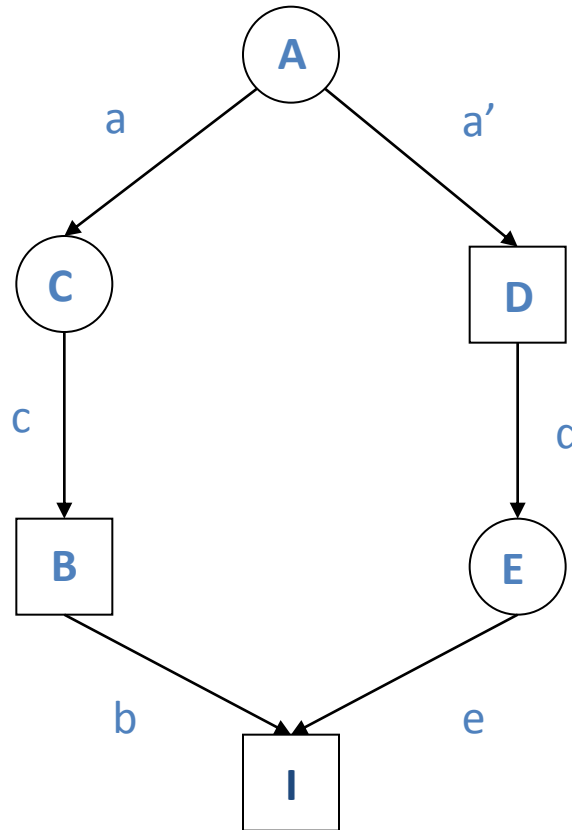
Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα



○ : Θηλυκά

□ : Αρσενικά

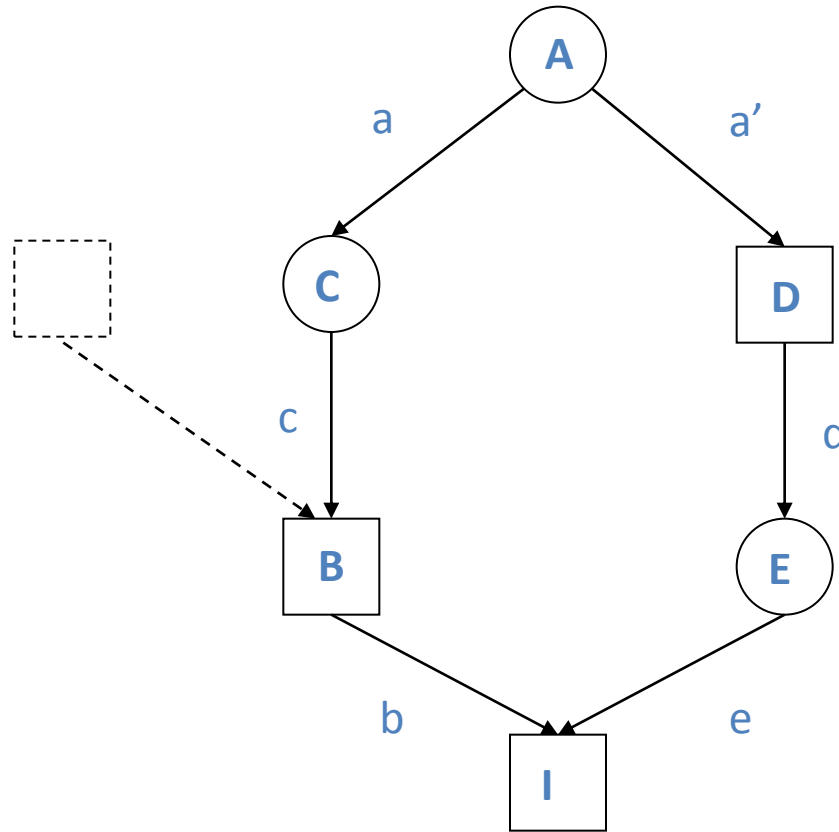
Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα



Ποια η πιθανότητα το άτομο I να είναι αυτόζυγο;

Ισοδύναμα : Ποια οι πιθανότητες οι γαμέτες **b** και **e** να φέρουν τα ίδια γονίδια;

Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα

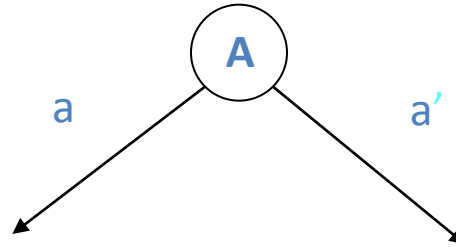


Ποια η πιθανότητα οι γαμέτες **b** και **c** να φέρουν το ίδιο γονίδιο;

$$\text{Prob}(\mathbf{b} = \mathbf{c}) = 1 / 2$$

Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα

Ποια η πιθανότητα οι γαμέτες a και a' να φέρουν το ίδιο γονίδιο;



Ας πούμε ότι το άτομο A έχει δύο γονίδια K, Λ

Προσοχή : K και Λ δε δηλώνουν τον γενότυπο αλλά αν τα γονίδια είναι όμοια από προέλευση

Στις 2 από τις 4 περιπτώσεις έχω ίδιους γαμέτες :

$$\text{Prob}(a = a') = 1/2$$

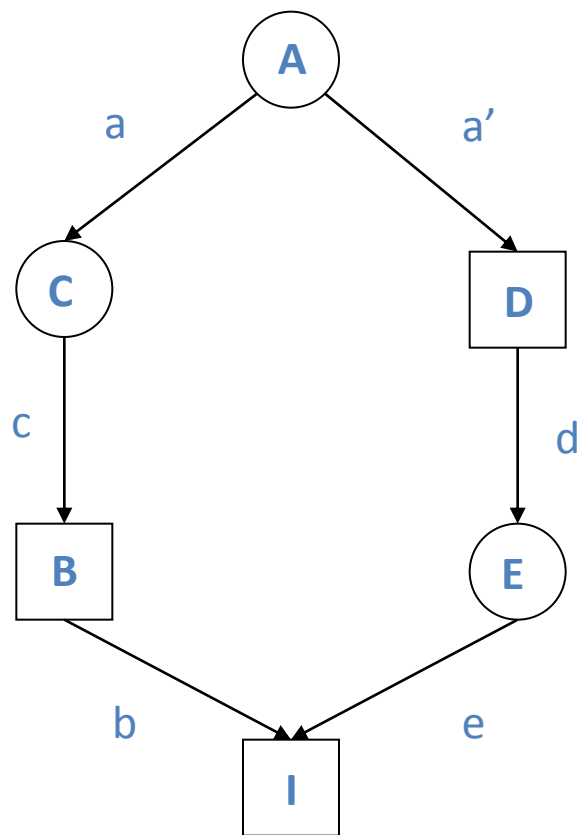
1. $a = K, a' = K$
2. $a = \Lambda, a' = \Lambda$
3. $a = K, a' = \Lambda$
4. $a = \Lambda, a' = K$

Αλλά

Αν το A είναι ομομικτικό

$$\text{Prob}(a = a') = \frac{1}{2} + \frac{1}{2} f_A$$

Υπολογισμός του συντελεστή ομοιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα



$$\text{Prob}(\mathbf{b} = \mathbf{e}) = \text{Prob}(b = c) \times \text{Prob}(c = a) \times \text{Prob}(a = a') \times \text{Prob}(a' = d) \times \text{Prob}(d = e)$$

$$= \left(\frac{1}{2}\right)^5 (1 + f_A)$$

Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα

Ο συντελεστής ομομιξίας ενός ατόμου I



$$f_i = (1/2)^n (1+f_A)$$

n : ο αριθμός των ατόμων από τον ένα γονέα μέχρι τον άλλο μέσω του κοινού προγόνου A

f_A : ο συντελεστής ομομιξίας του κοινού προγόνου

Αν υπάρχουν διαφορετικά μονοπάτια που οδηγούν στον ή στους κοινούς προγόνους



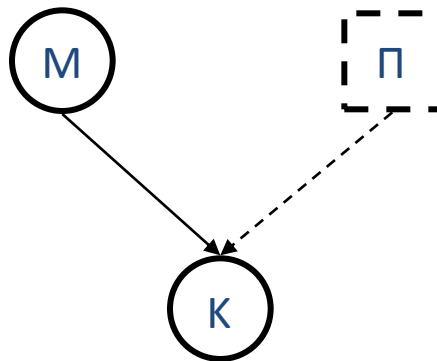
$$f_i = \sum (1/2)^{N_i} (1+f_A)$$

N_i : ο αριθμός των ατόμων στο κάθε μονοπάτι

Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα

Να υπολογίσετε τον συντελεστή συγγένειας μητέρας - κόρης

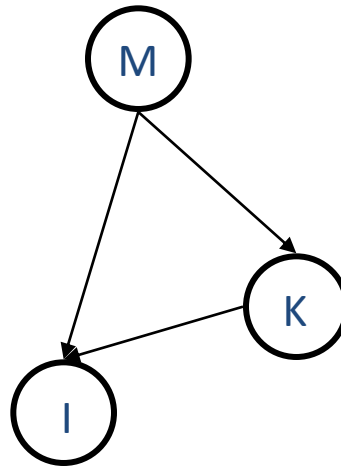
$$\Phi_{MK} = ;$$



Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα

Να υπολογίσετε τον συντελεστή συγγένειας μητέρας - κόρης

$$\phi_{MK} = ;$$



M : κοινός πρόγονος

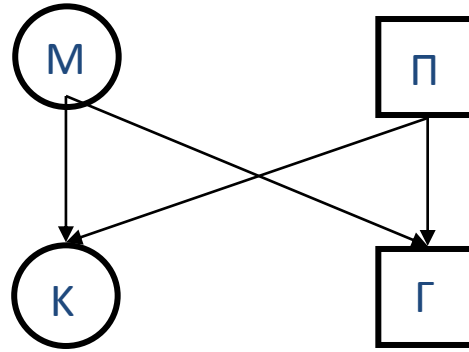
Δύο άτομα στο δέντρο

$$\phi_{MK} = f_I = (1/2)^2 = 1/4$$

Υπολογισμός του συντελεστή ομομιξίας από τα γενεαλογικά δέντρα

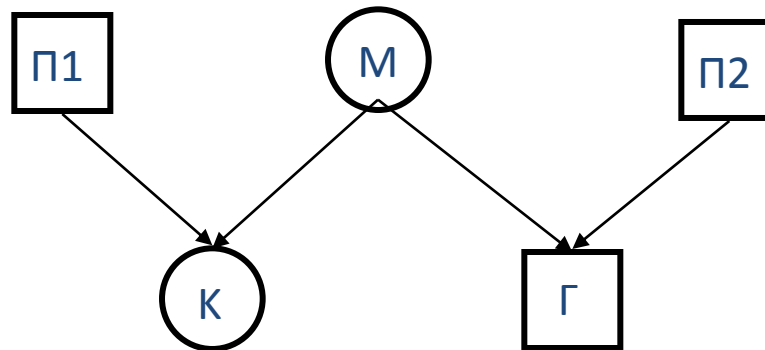
Να υπολογίσετε τον συντελεστή συγγένειας δύο αδερφών

$\Phi_{\text{ΚΓ}} = ;$



Να υπολογίσετε τον συντελεστή συγγένειας δύο ετεροθαλών αδερφών

$\Phi_{\text{ΚΓ}} = ;$



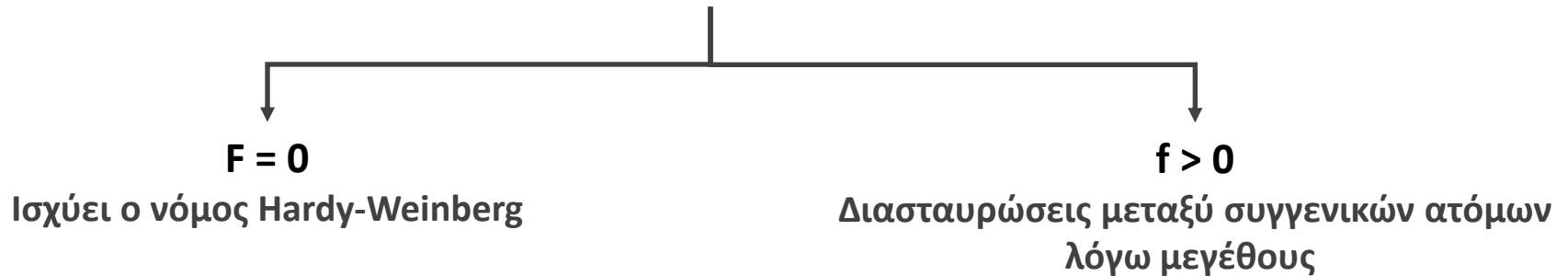
Μέτρηση των διαφορετικών πηγών ομομιξίας

- Δείκτης σταθεροποίησης F :

Απόκλιση από τις αναλογίες Hardy-Weinberg λόγω του **συστήματος αναπαραγωγής**

- Συντελεστής ομομιξίας f : Ομοιότητα από προέλευση
(Ομομιξία λόγω μικρού πληθυσμιακού μεγέθους)

Σε ένα μικρό πληθυσμό με τυχαίες διασταυρώσεις



Μέτρηση των διαφορετικών πηγών ομομιξίας

Παράδειγμα: Οι γαζέλες του Σπεκ

- **1970:** Στον ζωολογικό κήπο του Σεν Λούις, ΗΠΑ
1 αρσενικό – 3 θηλυκά
- **1982:**

Μέση τιμή του $f = 0.149$



Ομομιξία λόγω του μικρού μεγέθους

Παρατήρηση:
 $H = 0.5$

Παμμίξια:
 $H_0 = 0.375$

$$F = 1 - H / H_0$$



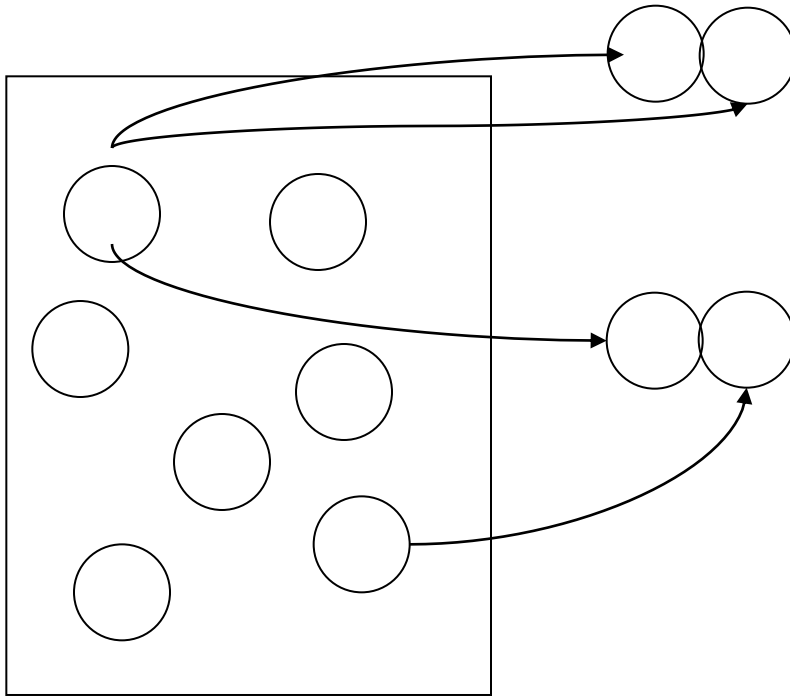
$$F = - 0.333$$



Σύστημα αναπαραγωγής:
Αποφυγή της ομομιξίας

Συντελεστής ομομιξίας και μέγεθος πληθυσμού

Πληθυσμός N ερμαφρόδιτων ατόμων
($2N$ διαφορετικά γονίδια)



Πιθανότητα τραβήγματος: $1/2N$

Πιθανότητα όμοια από προέλευση: 1

Πιθανότητα τραβήγματος: $1 - 1/2N$

Πιθανότητα όμοια από προέλευση: f_g



Μέσος συντελεστής ομομιξίας f_g

$$f_{g+1} = 1 / 2N + (1 - 1 / 2N) f_g$$

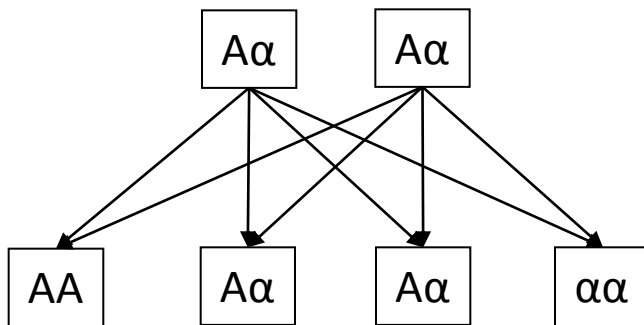


Πιο μικρός ο πληθυσμός \rightarrow πιο γρήγορη η αύξηση του f

Γενετική παρέκκλιση

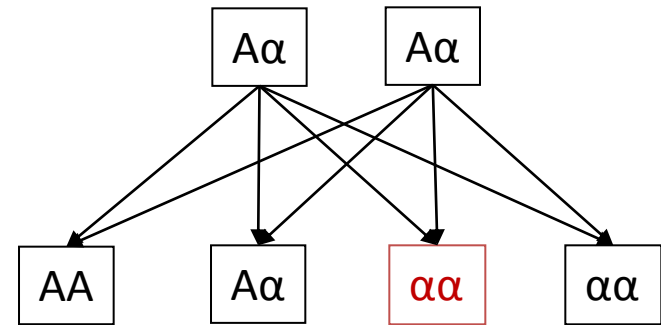
Γενετική παρέκκλιση : η *τυχαία* διακύμανση των αλληλικών συχνοτήτων

Παράδειγμα:



Αναμενόμενοι απόγονοι

(50% α, 50% A)



Υλοποιημένοι απόγονοι

(62.5% α, 37.5% A)



Αλλαγή των αλληλικών συχνοτήτων

Ιδιότητες της γενετικής παρέκκλισης

- Η γενετική παρέκκλιση δεν είναι κατευθυντική
- Δεν έχει τάση να επαναφέρει τις αρχικές αλληλικές συχνότητες
- Οι αλλαγές συσσωρεύονται με το πέρασμα των γενεών

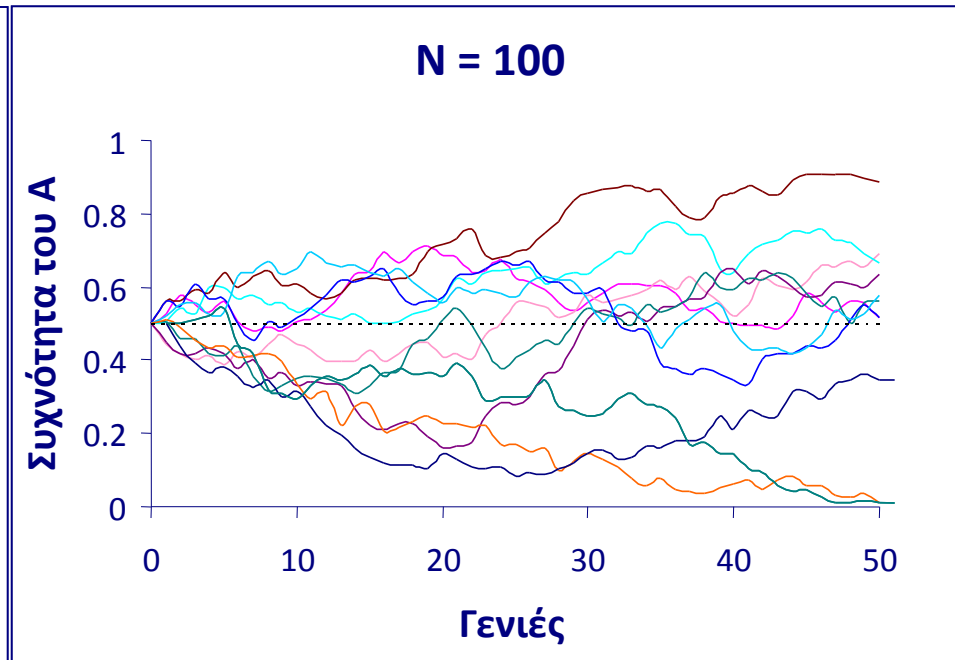
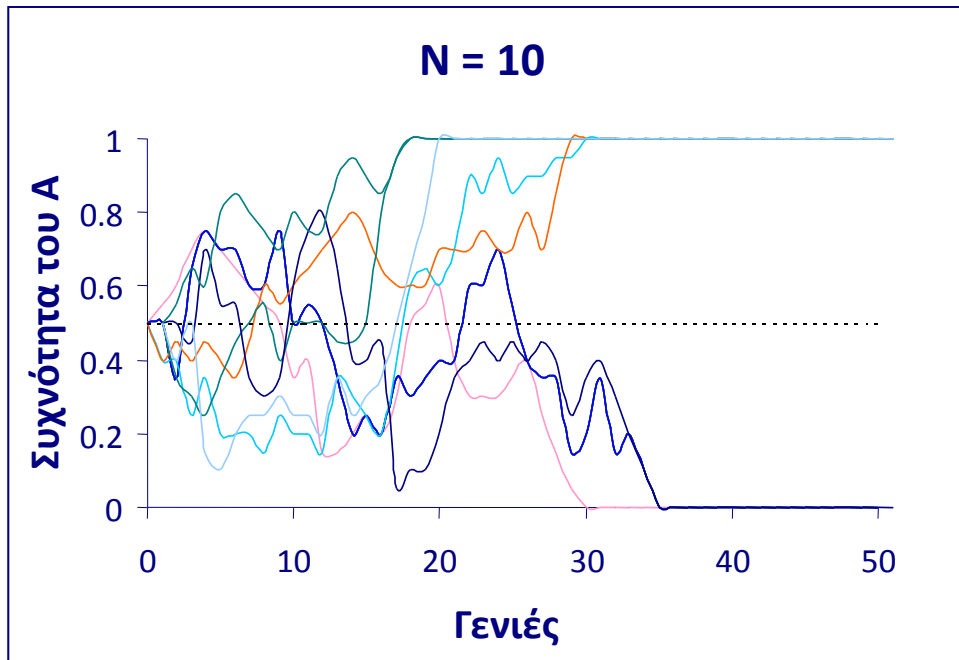


Ένα από τα αλληλόμορφα θα σταθεροποιηθεί

Γενετική παρέκκλιση

- Πληθυσμός N ατόμων – $2N$ γονίδια

- Αρχική συχνότητα του A : p_0



Μέγεθος πληθυσμού ↓

Γενετική παρέκκλιση ↑

Γενετική παρέκκλιση ↑

Αριθμός αλληλόμορφων ↓

Γενετική παρέκκλιση και ετεροζυγωτία

Σημείωση: η Γενετική Παρέκκλιση δεν επηρεάζει το Νόμο Hardy-Weinberg

- Αναμενόμενη συχνότητα ετεροζυγωτών στην γενιά g:

$$E(H) = H_0(1 - 1 / 2N)^g$$



Η γενετική παρέκκλιση προκαλεί μείωση της ετεροζυγωτίας



Πιο μικρός ο πληθυσμός ~~πιο~~ γρήγορη η μείωση του H

Συνέπειες της γενετικής παρέκκλισης

1. Τυχαίες αλλαγές στις αλληλικές συχνότητες
2. Με το πέρασμα του χρόνου, ένα από τα αλληλόμορφα σταθεροποιείται
3. Μείωση της ετεροζυγωτίας $H_g = H_0(1 - 1 / 2N)^g$
4. Διαφοροποίηση ανάμεσα στους πληθυσμούς



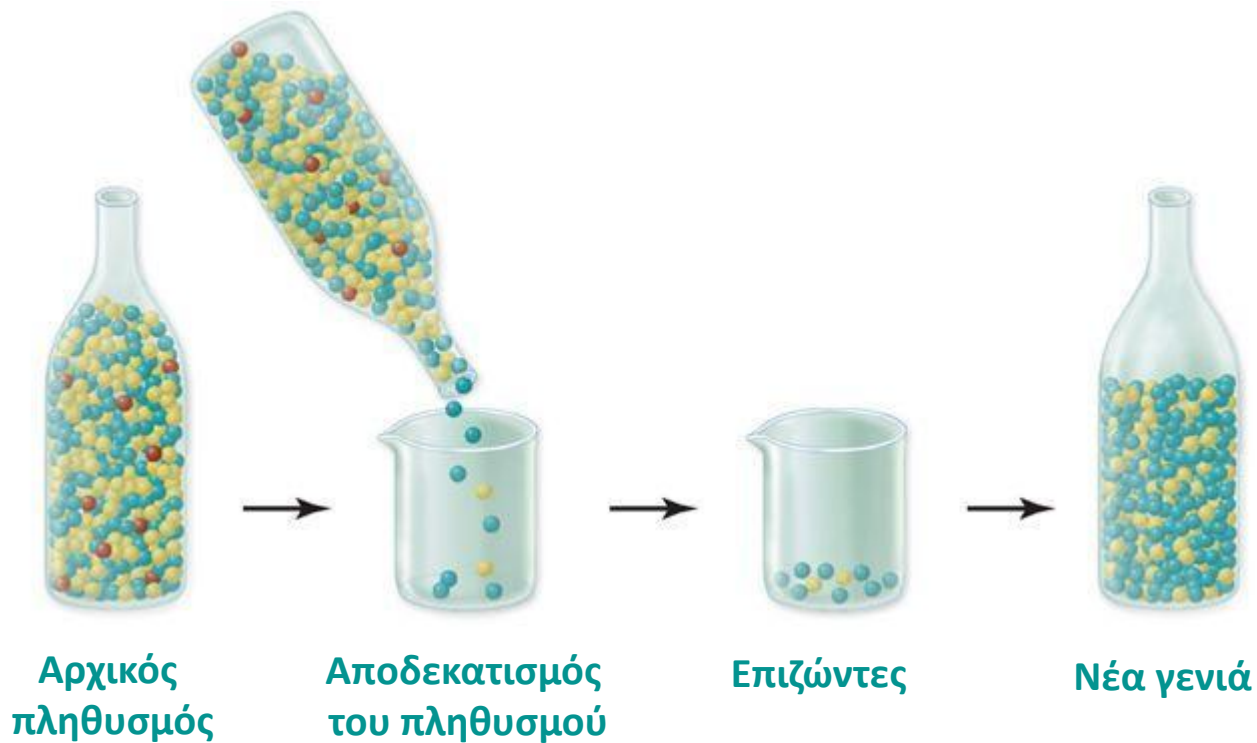
Γενετική Ομοιομορφία του πληθυσμού



Μείωση της επιλογικής τιμής (βιωσιμότητας) του πληθυσμού

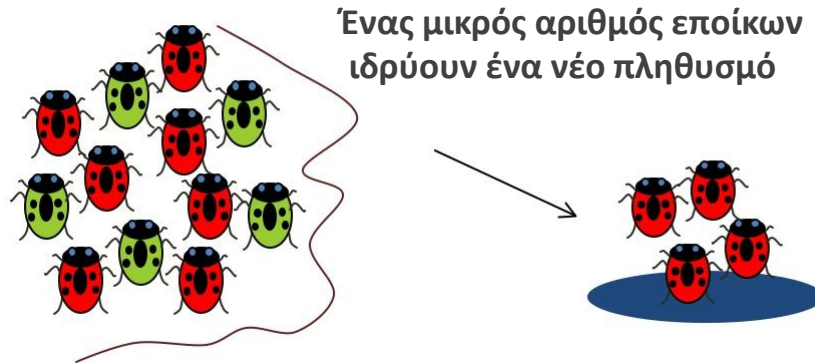
Πότε η γενετική παρέκκλιση παίζει σημαντικό ρόλο;

1. Πληθυσμοί μικρού μεγέθους
2. Πληθυσμιακή στενωπός (bottleneck)

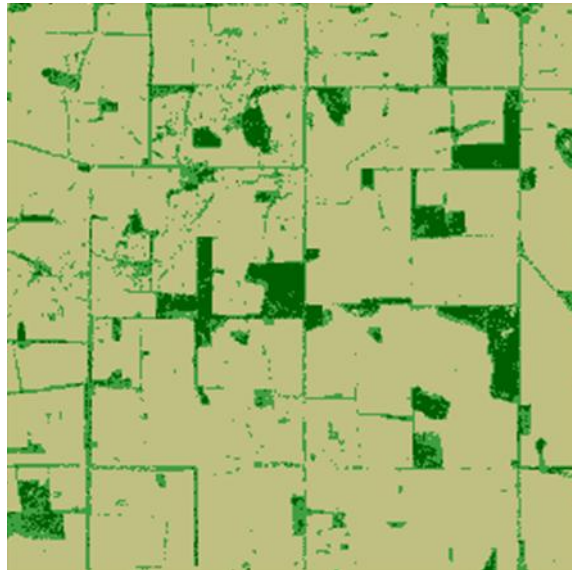


Πότε η γενετική παρέκκλιση παίζει σημαντικό ρόλο;

3. Το φαινόμενο του ιδρυτή

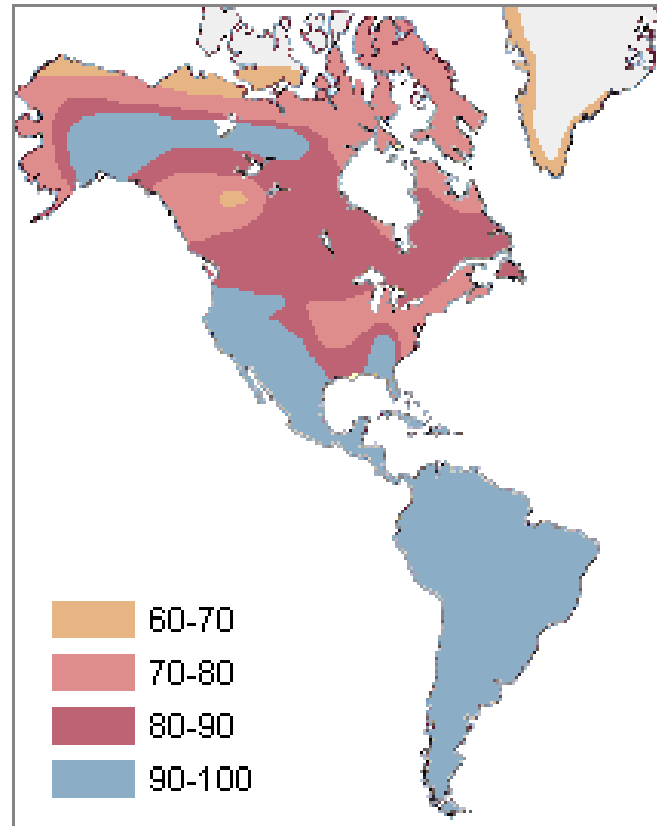


4. Κατακερματισμός του πληθυσμού



Γενετική παρέκκλιση σε φυσικούς πληθυσμούς

% Των Ινδιάνων της Αμερικής που έχει ομάδα αίματος O



Νότια και Κεντρική Αμερική : 90-100% τύπος αίματος O



Έχουν προέλθει από ένα μικρό αριθμό ιδρυτών μετά από του τελευταίους παγετώνες (10.000χρ)

Γενετική παρέκκλιση σε φυσικούς πληθυσμούς

- Ο βορειότερος θαλάσσιος ελέφαντας (*Mirounga Angustirostris*)



- 1890: 20 άτομα
- 1900: < 100 άτομα
- Σήμερα: 100.000 άτομα
- Ομόζυγος σε 24 γενετικούς τόπους

- Ο νοτιότερος θαλάσσιος ελέφαντας (*Mirounga Leonina*) έχει γενετική ποικιλότητα
- DNA από σκελετούς του 19ου αιώνα: υπήρχε γενετική ποικιλότητα και στο βορειότερο θαλάσσιο ελέφαντα

⇒ Η στενωπός εξάλειψε την γενετική ποικιλότητα του πληθυσμού

⇒ Η στενωπός επηρέασε τη βιωσιμότητα του πληθυσμού;

Γενετική παρέκκλιση σε φυσικούς πληθυσμούς

- Ο πάνθηρας της Φλόριδας (*Puma concolor coryi*)



- Ο πληθυσμός παρέμεινε μικρός για πολλές γενιές ($N < 100$)
- Σήμερα: 30 – 50 αναπαραγωγικά άτομα

Παρατηρήσεις:

- Στραβή ουρά
- Τσουλούφι στην πλάτη
- Κρυφορχία
- Χαμηλή ποιότητα σπέρματος
- Μικρότερη γενετική ποικιλότητα από άλλους πάνθηρες

Λόγω Γενετικής Παρέκκλισης:

συσώρευση των συγκεκριμένων γονιδίων και μείωση της γενετικής παρέκκλισης