



Πανεπιστήμιο
Αιγαίου

Ανοικτά
Ακαδημαϊκά
Μαθήματα



Μετάλλαξη και Επιλογή

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.



Μετάλλαξη

Ορισμός : κάθε κληρονομήσιμη μορφολογική μεταβολή του γενετικού υλικού (ακολουθία DNA)

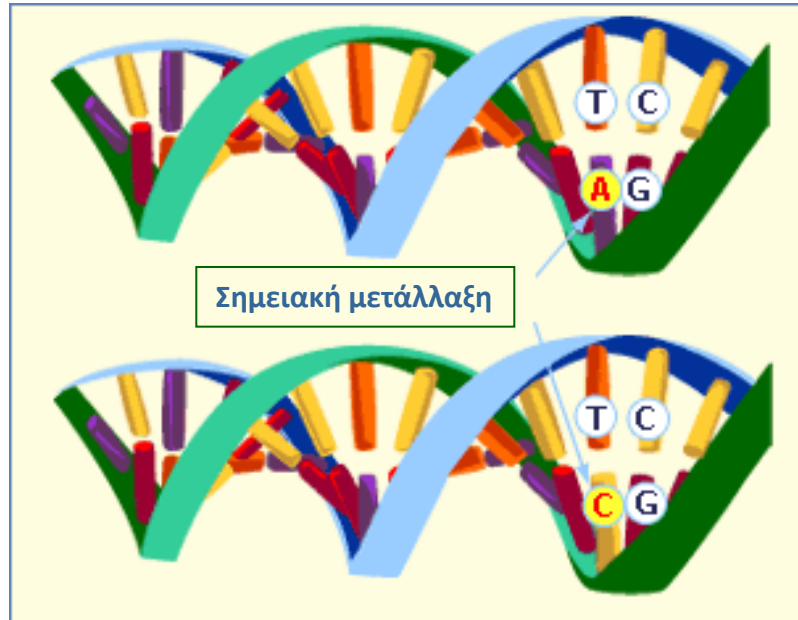
Βασικά είδη μεταλλάξεων:

- **Σημειακές μεταλλάξεις :** αντικατάσταση μιας βάσης από μια άλλη ή μικρές προσθήκες-αφαιρέσεις βάσεων σε ένα γονίδιο

Άγριος τύπος

Σημειακή μετάλλαξη

Μεταλλαγμένος τύπος



Σημειακές μεταλλάξεις

- Πιθανά αποτελέσματα μιας σημειακής μετάλλαξης

Wild type allele:

M D D Q S R M L Q T L A G V N L
atggacgatcaatccaggatgctgcagactctggccgggggtgaacctg

silent (third base pair) mutation:

M D D Q S R M L Q T L A G V N L
atggacgatcaatccaggatgctgcaactctggccgggggtgaacctg

point mutation (missense):

M D D Q S R M L K T L A G V N L
atggacgatcaatccaggatgctgaagactctggccgggggtgaacctg

point mutation (nonsense):

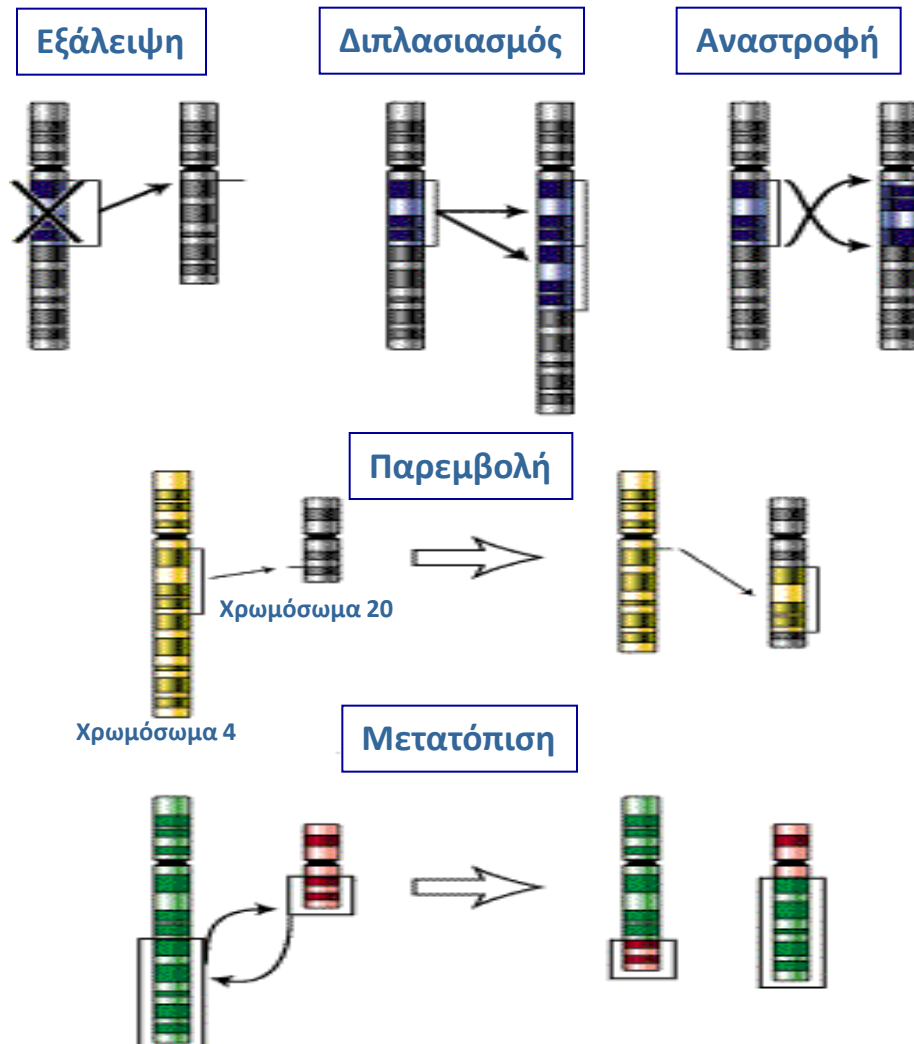
M D D Q S R M L stop
atggacgatcaatccaggatgctgtagactctggccgggggtgaacctg

frameshift leading to premature termination:

M D D Q S R M L R L W P G stop
atggacgatcaatccaggatgctgagactctggccgggggtgaacctg

Χρωσωμικές μεταλλάξεις

- Χρωσωμικές μεταλλάξεις : αλλαγές στον αριθμό και τη διάταξη ολόκληρων γονιδιακών ομάδων



Μεταλλάξεις γονιδιώματος

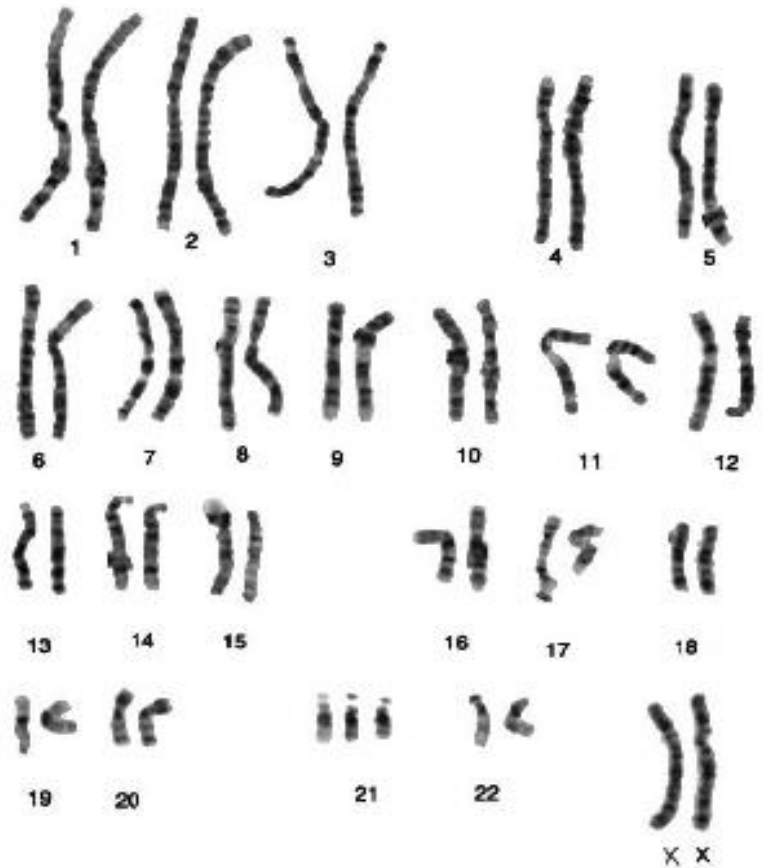
- Μεταλλάξεις γονιδιώματος : αλλαγές στο χρωμοσωμικό αριθμό

Γένος Anemone



Σύνδρομο Down

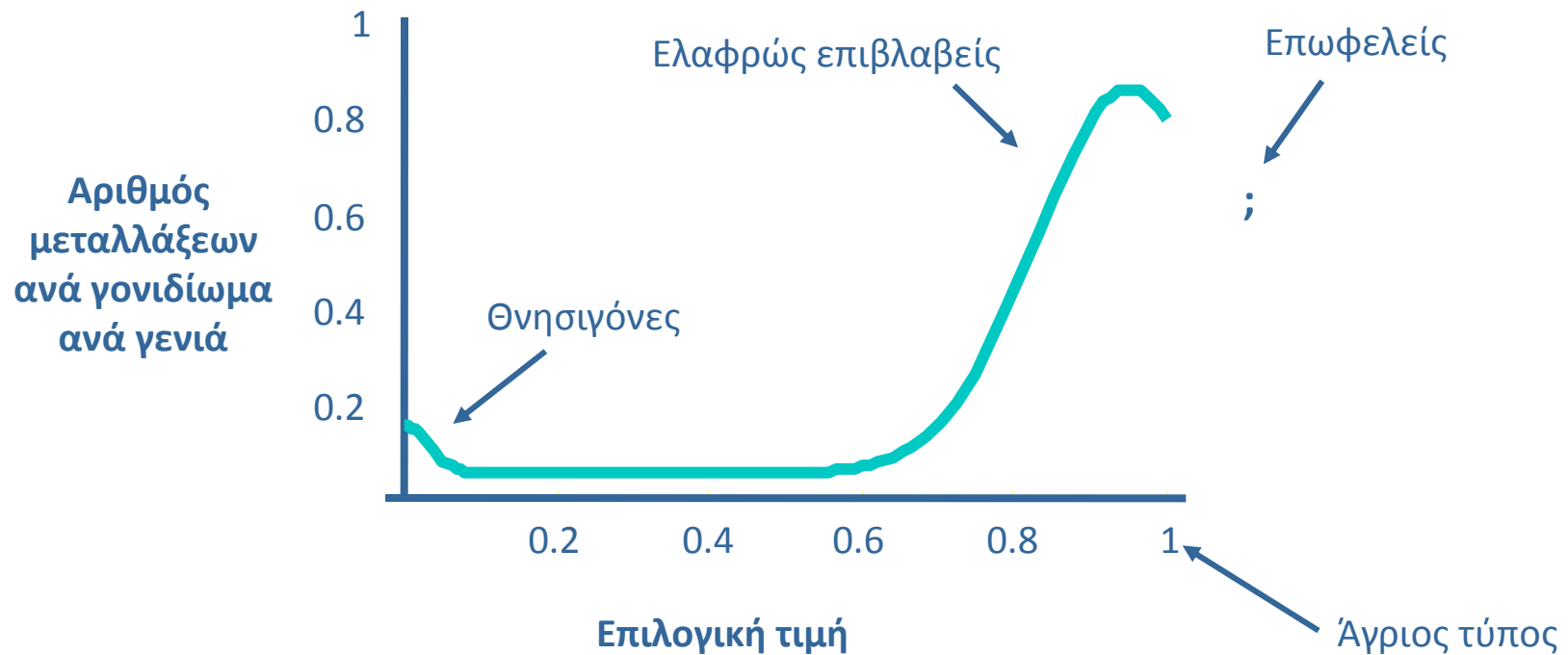
Trisomy 21
47,XX,+21



Σημειακές Μεταλλάξεις

Σημαντικές παράμετροι:

- Ρυθμός μετάλλαξης: αριθμός μεταλλάξεων ανά γενιά
- Επίπτωση πάνω στην επιλογική τιμή (αρμοστικότητα)



Σημειακές Μεταλλάξεις

Αλλαγή των αλληλικών συχνοτήτων λόγω μετάλλαξης



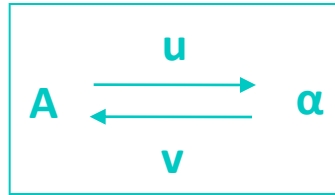
Η συχνότητα του A μετά από μια γενιά μεταλλάξεων:

$$p_1 = (1 - u) p_0$$

Ερωτήσεις:

- Ποια είναι η συχνότητα του A μετά από g γενιές;
- Πόσος χρόνος χρειάζεται για να μειωθεί η συχνότητα του A στο μισό ($u = 10^{-5}$);
- Τι συμπεραίνουμε για το ρόλο της Μετάλλαξης στην Εξέλιξη;

Αντίστροφες Σημειακές Μεταλλάξεις



- Η συχνότητα του A μετά από μια γενιά μεταλλάξεων:

$$p_1 = (1 - u) p_0 + v q_0$$

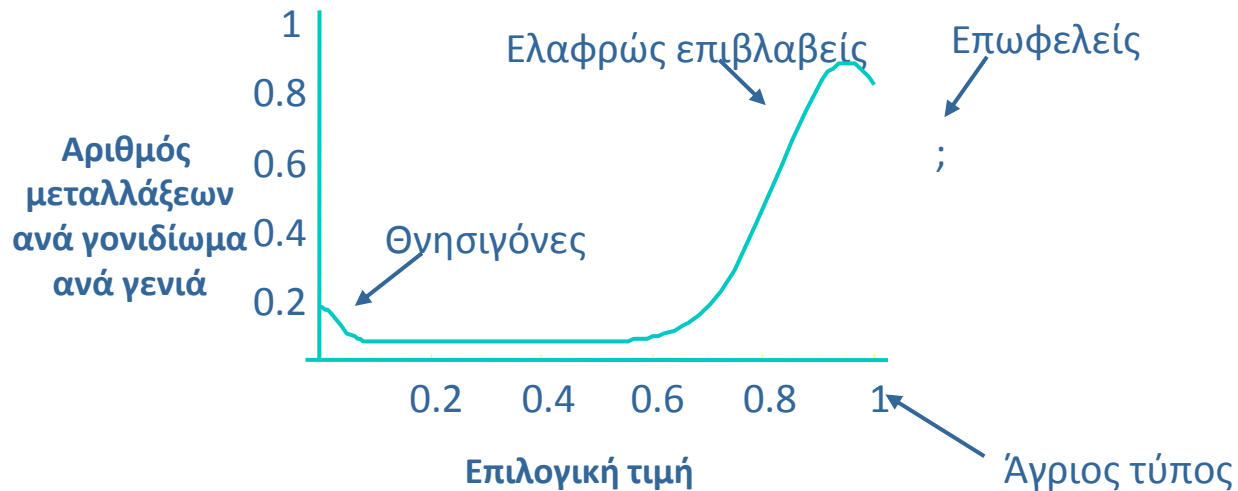
- Ποια είναι η συχνότητα του A στην ισορροπία ($\Delta p = 0$);

$$(u = 10^{-5}, v = 10^{-6})$$

Μετάλλαξη - Ανακεφαλαίωση

Μερικά συμπεράσματα:

- Η μετάλλαξη είναι η πηγή της γενετικής ποικιλότητας (και εξέλιξης) αλλά αλλάζει τις αλληλικές συχνότητες πολύ αργά.
- Ο ρυθμός μεταλλάξεων και το αποτέλεσμα των μεταλλάξεων πάνω στην επιλογική τιμή είναι καθοριστικά για την εξέλιξη και επιβίωση ενός πληθυσμού.



Επιλογή

- Επιλογική τιμή γενότυπου : επιβίωση x γονιμότητα
- Βασικό μοντέλο επιλογής

Υποθέσεις:

- Τυχαίες διασταυρώσεις
- Επιλογή πάνω στην επιβίωση
- Επιλογικές τιμές σταθερές στον χρόνο και το χώρο
- Άπειρο μέγεθος πληθυσμού

Βασικό μοντέλο επιλογής

Γενότυποι	AA	Aa	aa	Σύνολο
Σχετικές επιλογικές τιμές	w_1	w_2	w_3	
Συχνότητα πριν την επιλογή	p^2	$2pq$	q^2	1
Συχνότητα μετά την επιλογή	$\frac{w_1 p^2}{\bar{w}}$	$\frac{w_2 2pq}{\bar{w}}$	$\frac{w_3 q^2}{\bar{w}}$	1

Μέση επιλογική τιμή πληθυσμού: $\bar{w} = w_1 p^2 + 2w_2 pq + w_3 q^2$

Βασικό μοντέλο επιλογής

- Συχνότητα του A μετά την επιλογή :

$$p' = \frac{w_1 p^2 + w_2 pq}{\bar{w}}$$

- Αλλαγή των αλληλικών συχνοτήτων από γενιά σε γενιά :

$$\Delta p = pq \frac{(w_1 - w_2)p + (w_2 - w_3)q}{\bar{w}}$$

Μέση επιλογική τιμή, $\bar{w} = w_1 p^2 + 2w_2 pq + w_3 q^2$

Βασικό μοντέλο επιλογής

- Διερεύνηση της εξίσωσης:

$$\Delta p = pq \frac{(w_1 - w_2)p + (w_2 - w_3)q}{\bar{w}}$$

- Ο όρος pq : Χωρίς γενετική ποικιλότητα δεν υπάρχει επιλογή
- Ο όρος \bar{w} : Πιο καλά προσαρμοσμένος ο πληθυσμός, πιο αργή η επιλογή
- Και η κατεύθυνση της επιλογής (ποιο αλληλόμορφο και ποιος γενότυπος επιλέγεται);

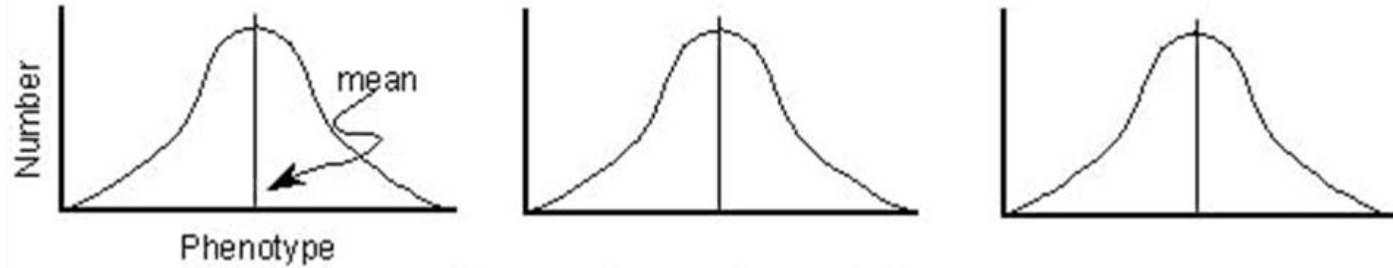
Βασικό μοντέλο επιλογής

- Κατεύθυνση της επιλογής:
(Ποιος γενότυπος είναι πιο προσαρμοσμένος στο περιβάλλον;)
- $w_1 > w_2 > w_3$ (Επικράτηση)
- $w_1 < w_2 > w_3$ (Υπερεπικράτηση)
- $w_1 > w_2 < w_3$ (Υποεπικράτηση)

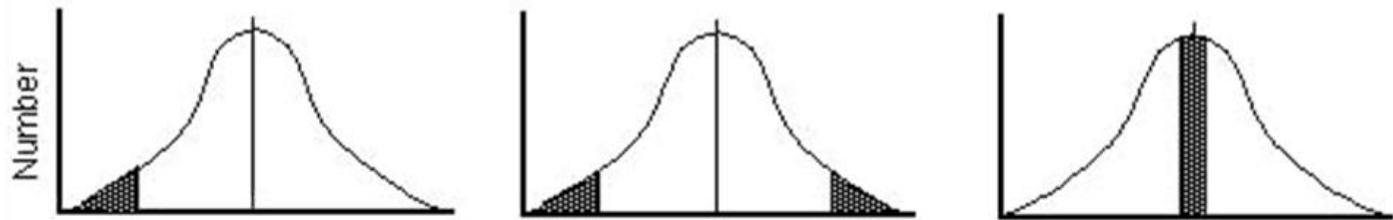
Γενότυποι	AA	Aa	αα
Επικράτηση	1	$1 - hs$	$1 - s$
Υπερεπικράτηση	$1 - s_1$	1	$1 - s_2$
Υποεπικράτηση	$1 + s_1$	1	$1 + s_2$

Το αποτέλεσμα της επιλογής πάνω στους φαινότυπους

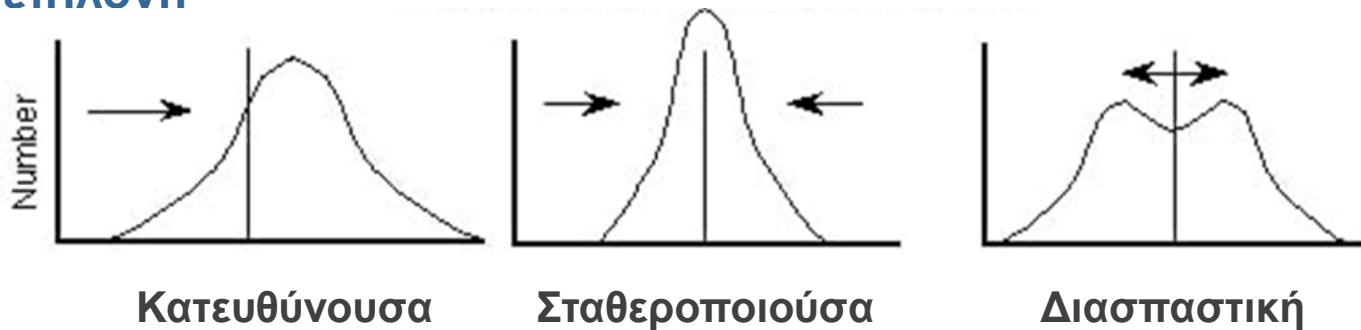
Αρχική κατανομή ενός χαρακτηριστικού



Αρνητική δράση της επιλογής



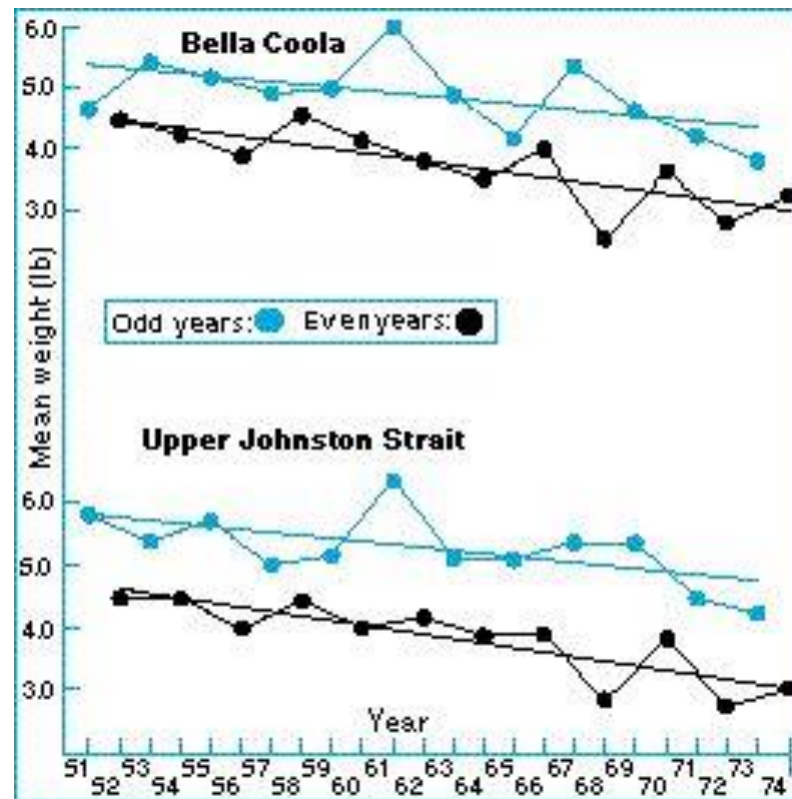
Κατανομή του χαρακτηριστικού μετά την επιλογή



Τύποι επιλογής - παραδείγματα

- Κατευθύνουσα επιλογή

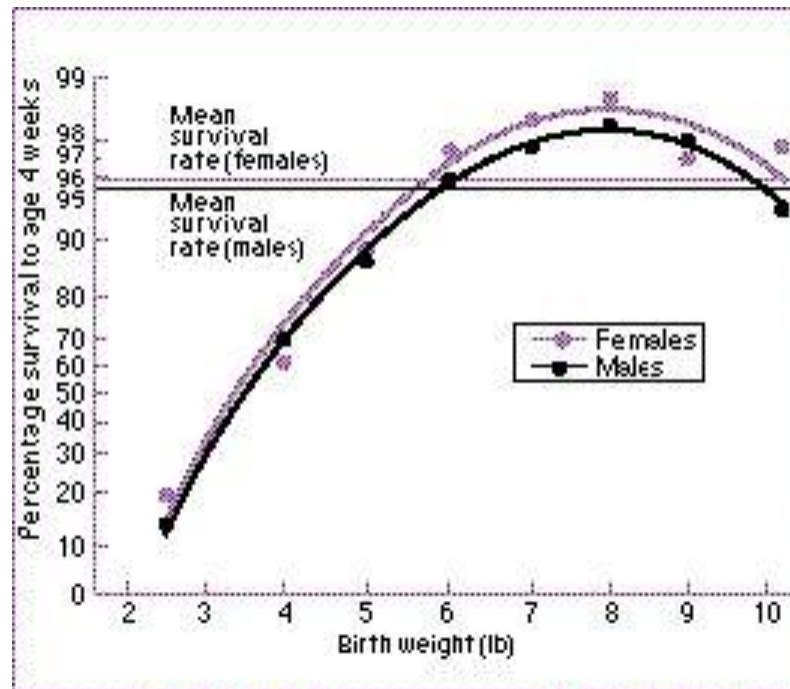
Παράδειγμα: Η επίδραση της αλιείας πάνω στο βάρος ενός είδους σολομού (*Onchorhynchus gorbuscha*) σε δύο ποτάμια στον Καναδά



Τύποι επιλογής - παραδείγματα

- Σταθεροποιούσα επιλογή

Παράδειγμα: Η βρεφική θνησιμότητα στον άνθρωπο σε συνάρτηση με το βάρος στη γέννα



Τύποι επιλογής - παραδείγματα

- Διασπαστική επιλογή

Παράδειγμα: ο μιμητισμός της πεταλούδας *Papilio dardanus*

Μη μιμητικό αρσενικό και θηλυκό

Τρία είδη δηλητηριωδών πεταλούδων



Τρεις μορφές του θηλυκού της *P. dardanus*

Ισορροπία μετάλλαξης – επιλογής

Μετάλλαξη
εισάγει επιβλαβή
αλληλόμορφα

Επιλογή
τα απομακρύνει



Ισορροπία
Μετάλλαξης - Επιλογής

Αλλαγή της συχνότητας του a λόγω επιλογής και μετάλλαξης:

$$\Delta q = \Delta q_s + \Delta q_u$$

Ισορροπία μετάλλαξης – επιλογής

- Περιπτώσεις:

Το αλληλόμορφο α υπολειπόμενο

$$q_{eq} \approx \sqrt{\frac{u}{s}}$$

Το αλληλόμορφο α επικρατές

$$q_{eq} \approx \frac{u}{s}$$

Γενική επικράτηση

$$q_{eq} \approx \frac{u}{hs}$$

- Ερώτηση: Πως επηρεάζουν οι παράμετροι h , s τη συχνότητα του α στην ισορροπία;

Γενετικό φορτίο

Ορισμός : Η μείωση της επιλογικής τιμής του πληθυσμού εξαιτίας της ύπαρξης ατόμων με διαφορετικές επιλογικές τιμές

$$L = \frac{w_{\max} - \bar{w}}{w_{\max}}$$

- Μεταλλακτικό φορτίο (επικράτηση)

AA	Aa	aa
1	1-hs	1-s

- Πως εκφράζεται το μεταλλακτικό φορτίο σε αυτήν την περίπτωση;
- Ποιο είναι το μεταλλακτικό φορτίο στην ισορροπία μετάλλαξης – επιλογής;

Γενετικό φορτίο

- Εξισορροπημένο φορτίο (υπερεπικράτηση)

AA	Aa	αα
$1-s_1$	1	$1-s_2$

Φορτίο:

$$L = s_1 p^2 + s_2 q^2$$

Συχνότητες στην
ισορροπία:

$$q_{eq} = \frac{s_1}{s_1 + s_2}, p_{eq} = \frac{s_2}{s_1 + s_2}$$

Φορτίο στην
ισορροπία:

$$L = \frac{s_1 s_2}{s_1 + s_2}$$
