



Πανεπιστήμιο  
Αιγαίου

Ανοικτά  
Ακαδημαϊκά  
Μαθήματα



## Ποσοτική Γενετική

Κώστας Θεοδώρου, Επίκουρος Καθηγητής  
Τμήμα Περιβάλλοντος, Πανεπιστήμιο Αιγαίου



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ  
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ  
ανάπτυξη στην κοινωνία της γνώσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΣΠΑ  
2007-2013

ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ

# 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.

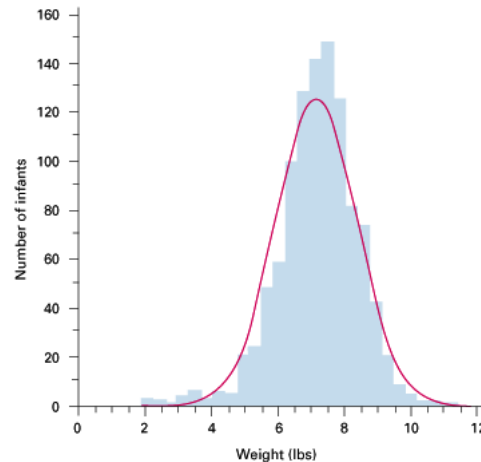


Η Ποσοτική Γενετική ασχολείται με την ποικιλότητα που παρουσιάζουν οι πληθυσμοί σε ποσοτικά χαρακτηριστικά (φαινότυπους)

- Τα χαρακτηριστικά που μελετά είναι συνεχή (ύψος, ταχύτητα, βάρος)

Παράδειγμα:

Αριθμός βρεφών



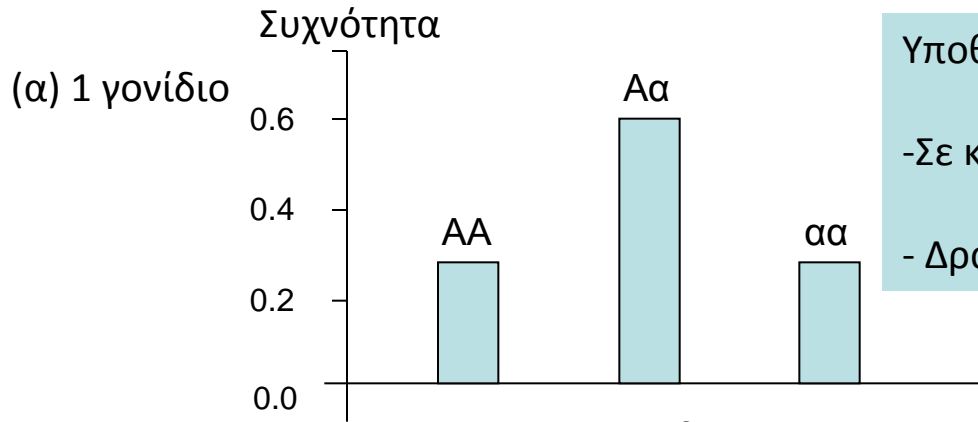
© Addison Wesley Educational Publishers

Βάρος στη γέννηση

- Τα χαρακτηριστικά είναι πολυγονιδιακά:  
η έκφρασή τους εξαρτάται από μεγάλο αριθμό γονιδίων

# Ποσοτική Γενετική

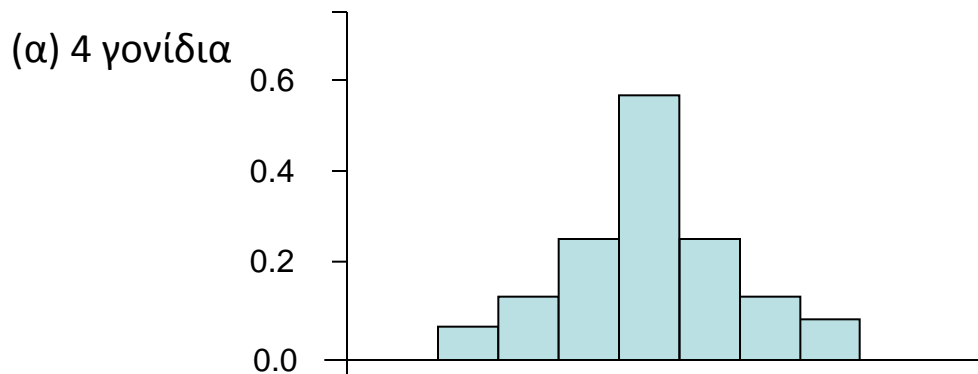
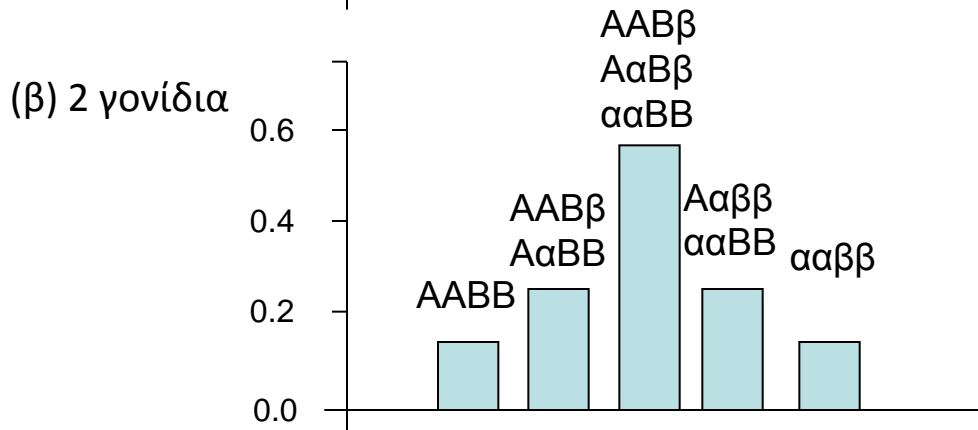
## Η επίδραση πολλών γονιδίων πάνω στη φαινοτυπική ποικιλότητα:



Υποθέσεις:

- Σε κάθε γενετικό τόπο: συνεπικράτηση

- Δράση διαφορετικών γενετικών τόπων: προσθετική

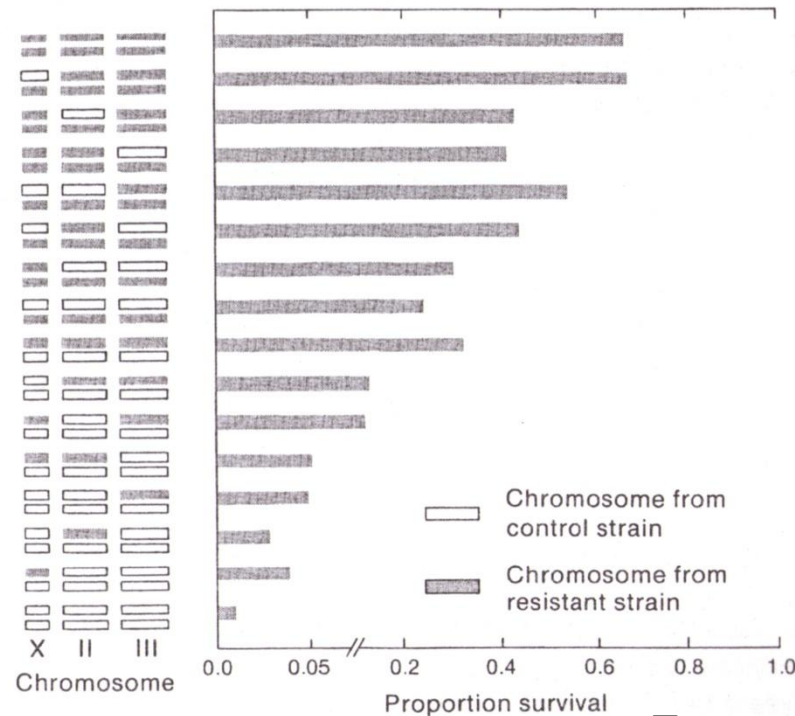


Φαινοτυπική τιμή  
(π.χ. επιβίωση, μέγεθος)

Τα ποσοτικά χαρακτηριστικά εξαρτώνται από τη δράση πολλών γονιδίων:

Πληθυσμός *D. melanogaster* εκτεθειμένος στο DDT (resistant strain)

Πληθυσμός *D. melanogaster* χωρίς DDT (control strain)

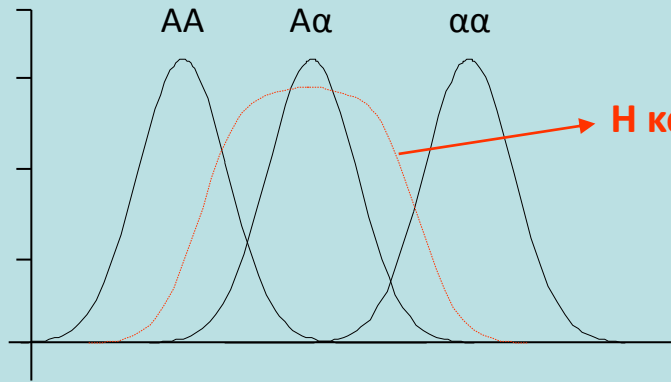


Ποσοστό επιβίωσης

Η αντίσταση στο DDT εξαρτάται από τη συνδυαστική δράση μεγάλου αριθμού γονιδίων που βρίσκονται διασκορπισμένα πάνω στο γονιδίωμα

## Η επίδραση του περιβάλλοντος στη φαινοτυπική ποικιλότητα:

Φαινοτυπική τιμή ενός χαρακτηριστικού  
(π.χ. επιβίωση, μέγεθος)



Περιβάλλον (π.χ. θερμοκρασία, υγρασία)

Η κατανομή του χαρακτηριστικού στον πληθυσμό

Το χαρακτηριστικό παρουσιάζει συνεχή κατανομή -έστω και αν καθορίζεται από ένα γενετικό τόπο - λόγω της αλληλεπίδρασης των γενότυπων με το περιβάλλον.

# Ποσοτική Γενετική

---

## Ερωτήματα που θέτει η Ποσοτική Γενετική:

- Σε ποιο ποσοστό η φαινοτυπική ποικιλότητα οφείλεται στο περιβάλλον και σε ποιο ποσοστό οφείλεται στα γονίδια;
- Όταν υπάρχει επιλογή για ένα φαινότυπο, πόσο γρήγορα μεταβάλλεται το χαρακτηριστικό;
- Ποια είναι η καλύτερη μέθοδος για την επιλογή και τη διασταύρωση ατόμων ώστε να προκύψουν οι επιθυμητοί φαινότυποι (τεχνητή επιλογή);
- Πόσα γονίδια καθορίζουν ένα χαρακτηριστικό;
- Ποια είναι η σχετική συνεισφορά κάθε γονιδίου σε ένα χαρακτηριστικό (λίγα σημαντικά αλληλόμορφα ή πολλά με μικρή επίδραση το καθένα);
- Πως αλληλεπιδρούν τα αλληλόμορφα των διαφόρων γενετικών τόπων;
  - Αθροιστικό αποτέλεσμα ή επικράτηση κάποιων αλληλόμορφων;
- Ποια χαρακτηριστικά είναι συνδεδεμένα (δηλαδή, συνεξελίσσονται);



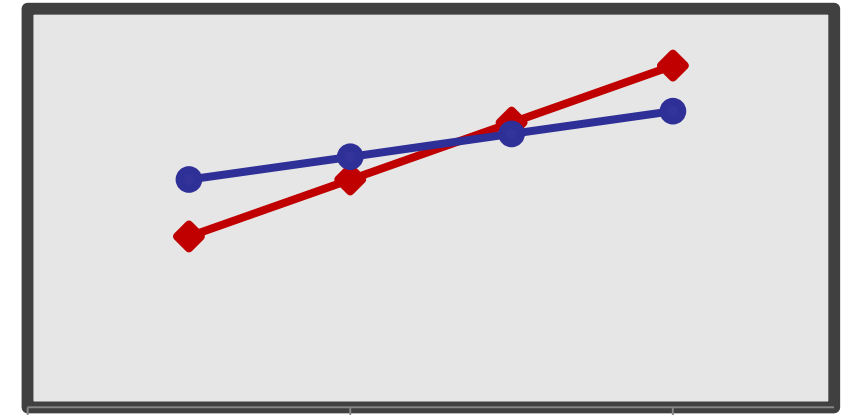
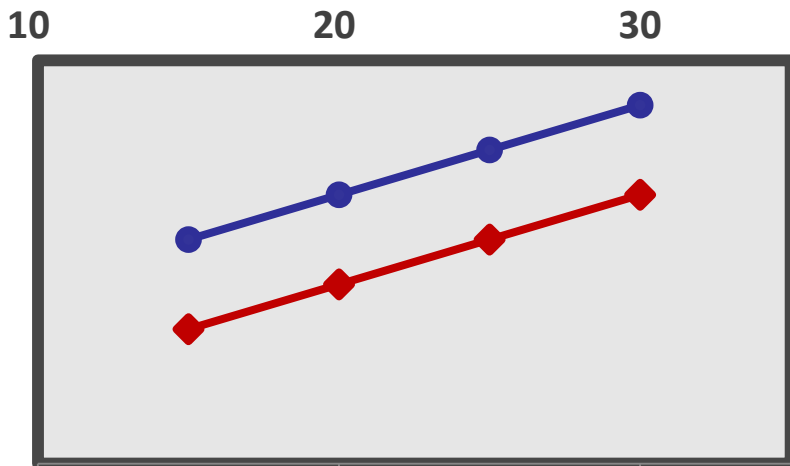
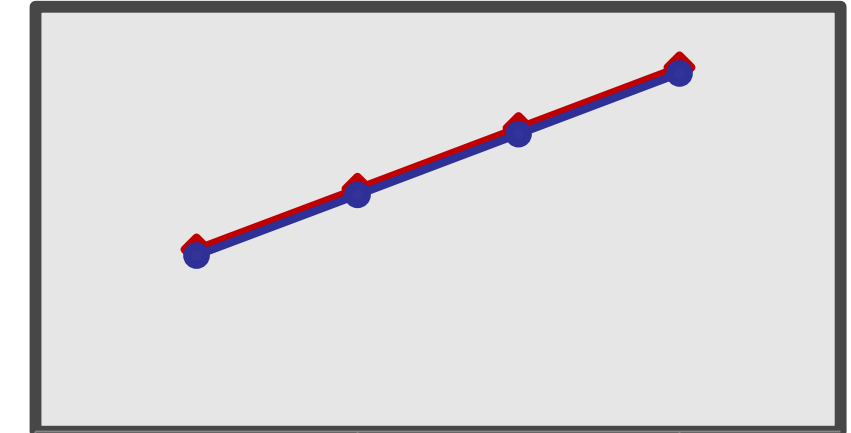
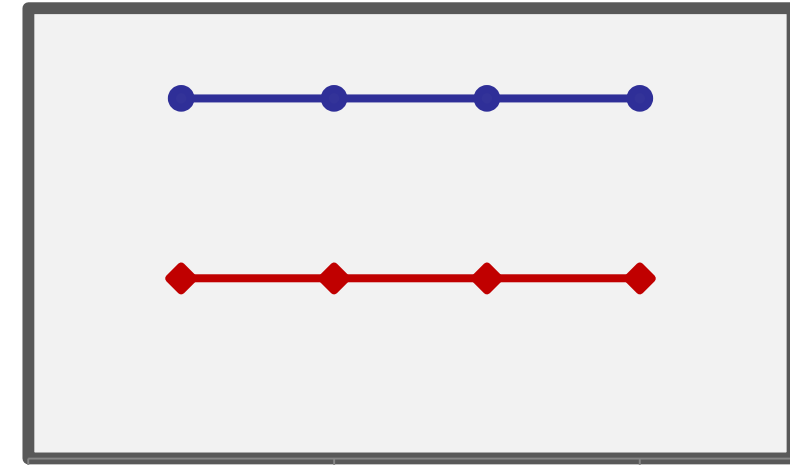
# Ποσοτική Γενετική

Φαινότυπος = Γενότυπος \* Περιβάλλον

Ύψος φυτού (cm)

Γενότυπος 1

Γενότυπος 2



10 20 30

10 20 30

Θερμοκρασία(°C)

# Ποσοτική Γενετική

Φαινότυπος = Γενότυπος + Περιβάλλον

Η φαινοτυπική τιμή του ατόμου  $i$  στο περιβάλλον  $j$ :

$$P_{ij} = G_i + E_j$$

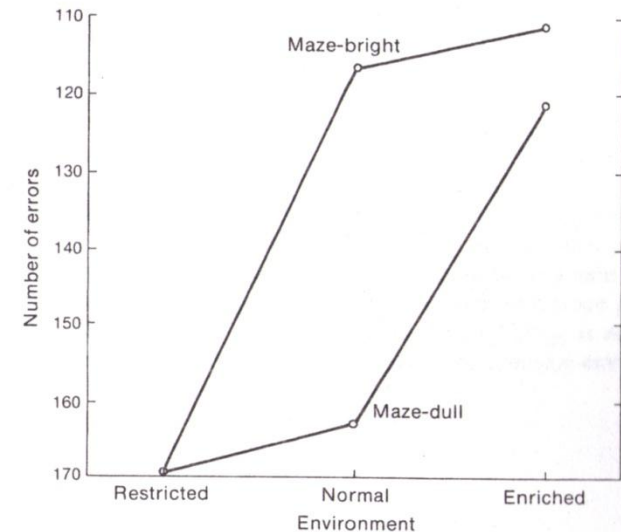
Αν η επίδραση του γενότυπου πάνω στο φαινότυπο εξαρτάται από το περιβάλλον, τότε υπάρχει αλληλεπίδραση γενότυπου-περιβάλλοντος:

$$P_{ij} = G_i + E_j + GE_{ij}$$

Παράδειγμα:

Οι επιδόσεις αρουραίων σε λαβύρινθο, ανάλογα με το γενότυπο (“έξυπνοι” και “βλάκες”) και το περιβάλλον που αναθράφηκαν (οπτικά ερεθίσματα)

Αριθμός λαθών



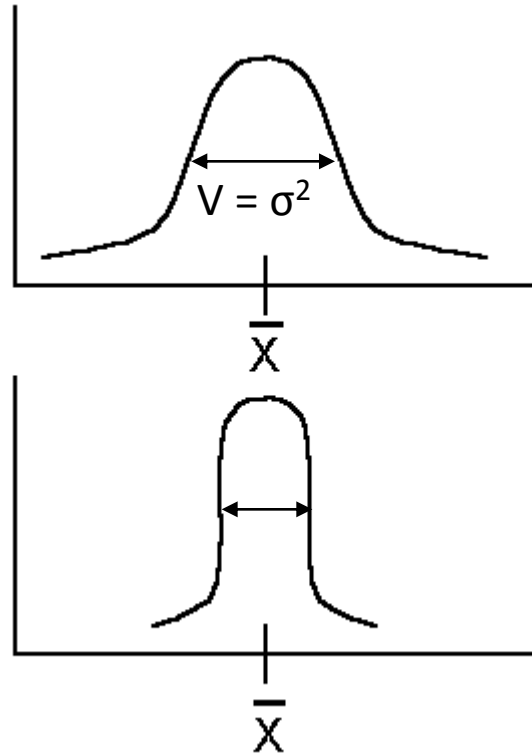
Φτωχό    Φυσιολογικό    Πλούσιο  
Περιβάλλον

# Ποσοτική Γενετική

---

## Στατιστική ποσοτικών χαρακτηριστικών:

Ένα συνεχές χαρακτηριστικό χαρακτηρίζεται από τη μέση τιμή και τη διασπορά του



Υπενθύμιση:

Στο διάστημα  $(\bar{X} - \sigma, \bar{X} + \sigma)$  το 67% των ατόμων

Στο διάστημα  $(\bar{X} - 2\sigma, \bar{X} + 2\sigma)$  το 95% των ατόμων

## Στατιστική ποσοτικών χαρακτηριστικών:

Η διασπορά ενός φαινοτυπικού χαρακτηριστικού:

$$V_P = V_G + V_E + 2 \text{COV}_{GE}$$

Η συνεισφορά της  
γενετικής διασποράς (ποικιλότητας)

Η επίδραση της περιβαλλοντικής διασποράς

$$\text{COV}_{GE} > 0$$

αν ορισμένοι γενότυποι έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα  
να βρίσκονται σε ένα συγκεκριμένο περιβάλλον

### **Κληρονομησιμότητα (heritability):**

Το ποσοστό της φαινοτυπικής διασποράς που οφείλεται στο γενετικό παράγοντα

$$h^2 = V_G / V_P$$

### **Σχόλια:**

- 1. Η κληρονομησιμότητα είναι μέγεθος πληθυσμιακό και όχι του κάθε ατόμου**
- 2. Η κληρονομησιμότητα αντιστοιχεί σε ένα συγκεκριμένο πληθυσμό και περιβάλλον**

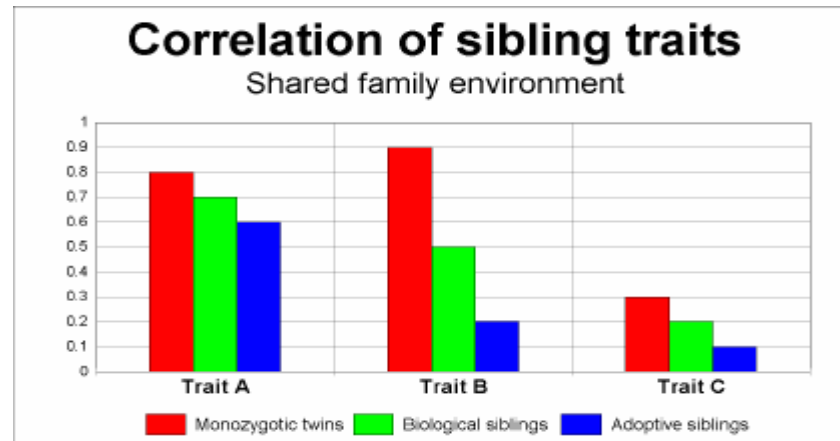
## Υπολογισμός κληρονομησιμότητας: Φαινοτυπική ομοιότητα μεταξύ συγγενών

### Υποθέσεις:

- Συγγενικά άτομα έχουν περισσότερα κοινά αλληλόμορφα απ' ό,τι ξένα άτομα
- Άρα, συγγενικά άτομα θα έχουν μεγαλύτερη φαινοτυπική ομοιότητα απ' ό,τι ξένα άτομα

### Συμπέρασμα:

Όσο πιο έντονη είναι η συσχέτιση ανάμεσα στους φαινότυπους συγγενικών ατόμων, τόσο μεγαλύτερη είναι η κληρονομησιμότητα.



Χαμηλή κληρονομησιμότητα	Μέση κληρονομησιμότητα	Υψηλή κληρονομησιμότητα
Γλώσσα	Βάρος	Ομάδα αίματος

### Υπολογισμός κληρονομησιμότητας: Φαινοτυπική ομοιότητα μεταξύ συγγενών

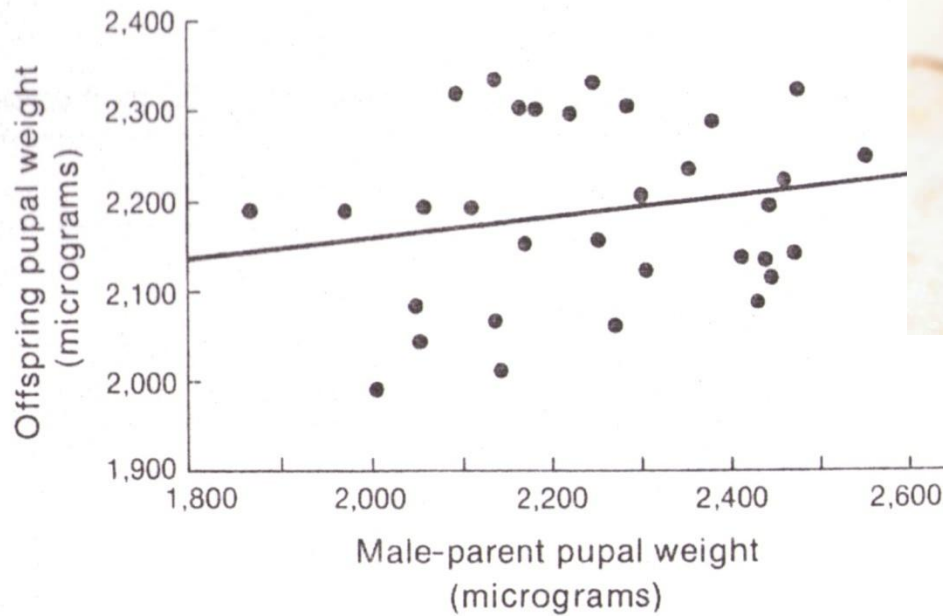
#### Μέτρηση της κληρονομησιμότητας:

Η κληρονομησιμότητα δίνεται από την κλίση της γραμμικής παλινδρόμησης του φαινότυπου των απογόνων ως προς το φαινότυπο των γονέων ( $h^2 \sim b$ ).

#### Υπενθύμιση:

Η κλίση της γραμμικής παλινδρόμησης δείχνει ποιο ποσοστό της μεταβολής στην τιμή της μεταβλητής  $y$  οφείλεται σε μεταβολή της τιμής στη μεταβλητή  $x$ .

## Υπολογισμός κληρονομησιμότητας: Φαινοτυπική ομοιότητα μεταξύ συγγενών

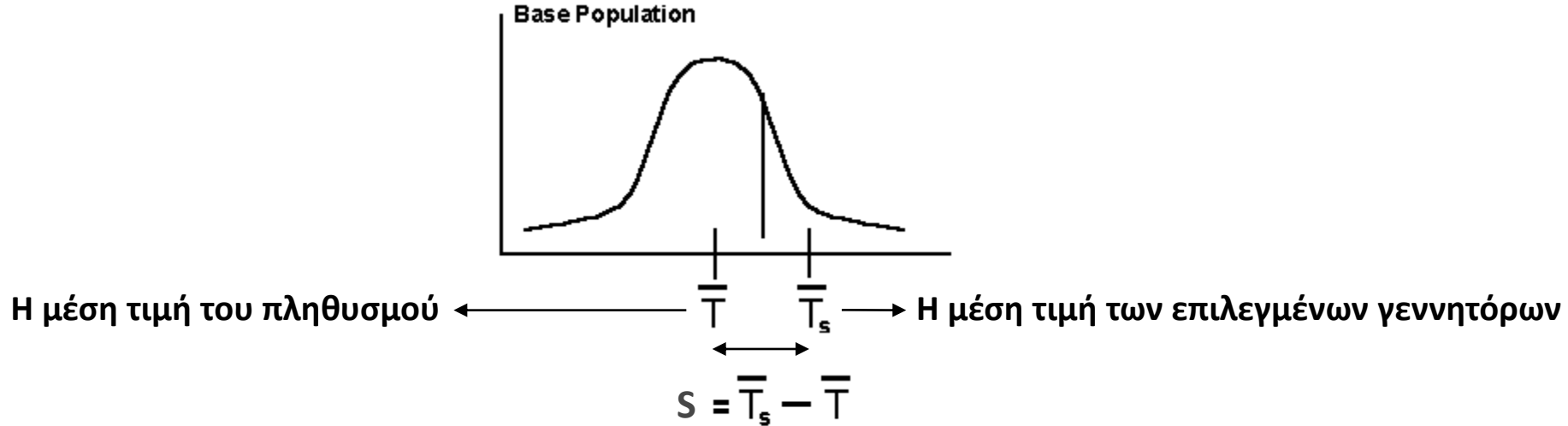


**Το βάρος χρυσαλίδας των απογόνων σε σχέση με το μέσο βάρος χρυσαλίδας του πατέρα τους σε ένα πληθυσμό του σκαθαριού *Tribolium castaneum***



## Υπολογισμός κληρονομησιμότητας: Απόκριση του πληθυσμού στην επιλογή

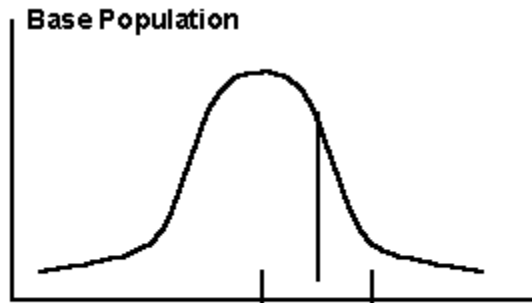
Η απόκριση στην κατευθυντική επιλογή εξαρτάται από την κληρονομησιμότητα



Κατανομή ενός ποσοτικού χαρακτηριστικού στον πληθυσμό

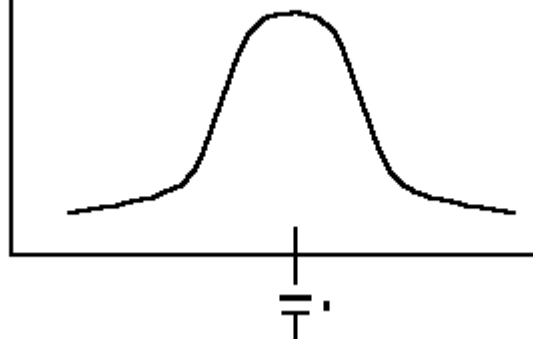
# Ποσοτική Γενετική

Η απόκριση στην κατευθυντική επιλογή εξαρτάται από την κληρονομησιμότητα



$$S = \bar{T}_s - \bar{T}$$

Population after mating among selected parents)



Μεταβολή της μέσης τιμής  
λόγω επιλογής:

$$R = \bar{T}' - \bar{T}$$



$$h^2 = R / S$$

Κατανομή του ποσοτικού χαρακτηριστικού στους απογόνους  
των επιλεγμένων ατόμων

## Παράδειγμα: Το μέγεθος του κελύφους ενός απειλούμενου είδους σαλιγκαριού στην Ταϊτή (*Partula spp*)



Γονείς, P	Απόγονοι, O	Γονείς, P	Απόγονοι, O	Γονείς, P	Απόγονοι, O
6.8	7.3	7.5	7.3	7.8	7.5
6.9	7.4	7.6	7.7	7.9	7.6
6.9	7.6	7.6	7.7	7.9	7.7
7.1	7.5	7.6	7.9	7.9	7.7
7.3	7.3	7.6	7.4	7.9	7.7
7.3	7.2	7.6	7.5	7.9	7.8
7.3	7.4	7.6	7.4	8.0	7.7
7.4	7.7	7.7	7.6	8.0	7.9
7.5	7.6	7.7	7.9	8.0	7.8
7.5	7.5	7.8	7.5	8.1	7.8
7.5	7.7	7.8	7.8	8.1	7.8
7.5	7.4	7.8	7.9	8.1	7.9
7.5	7.8	7.8	7.6	8.5	8.1
7.5	7.6				

**Παράδειγμα: Το μέγεθος του κελύφους ενός απειλούμενου είδους σαλιγκαριού στην Ταϊτή (*Partula spp*)**



**Το μέσο μέγεθος των γονέων:**

$$\bar{P} = \sum_{i=1}^n P_i / n = 7.65mm$$

**Το μέσο μέγεθος των απογόνων:**

$$\bar{O} = \sum_{i=1}^n O_i / n = 7.63mm$$

**Η φαινοτυπική ποικιλότητα των γονέων:**

$$V_p = \sum_{i=1}^n (P_i - \bar{P})^2 / (n - 1) = 0.125mm$$

**Η φαινοτυπική ποικιλότητα των απογόνων:**

$$V_o = \sum_{i=1}^n (O_i - \bar{O})^2 / (n - 1) = 0.043mm$$

**Η συνδιακύμανση του κελύφους γονέων και απογόνων:**

$$COV_{OP} = \sum_{i=1}^n (P_i - \bar{P})(O_i - \bar{O}) / (n - 1) = 0.050$$

**Παράδειγμα: Το μέγεθος του κελύφους ενός απειλούμενου είδους σαλιγκαριού στην Ταϊτή (*Partula spp*)**



**Η συνδιακύμανση του κελύφους γονέων και απογόνων:**

$$COV_{OP} = \sum_{i=1}^n (P_i - \bar{P})(O_i - \bar{O}) / (n-1) = 0.050$$

**Η συσχέτιση ανάμεσα στα κελύφη γονέων και απογόνων:**

$$r_{PO} = COV_{OP} / \sqrt{V_P \cdot V_O} = 0.679$$

**Ο συντελεστής παλινδρόμησης γονέων-απογόνων:**

$$b_{OP} = COV_{OP} / V_P = 0.40$$

**Συμπεράσματα:**

- Θετική συσχέτιση ανάμεσα στο μέγεθος των κελύφων γονέων και απογόνων (μεγαλύτεροι γονείς δίνουν μεγαλύτερα παιδιά)
- 40% της ποικιλότητας που παρατηρείται οφείλεται στη γενετική ποικιλότητα (60% στο περιβάλλον)

- Κληρονομησιμότητα της ευφυΐας στους ανθρώπους

Συσχέτιση του δείκτη IQ ανάμεσα σε άτομα με διαφορετικούς βαθμούς συγγένειας και ομοιότητας στο περιβάλλον

<i>Paring</i>	<i>Weighted average correlation</i>
Monozygotic (MZ) (together)	0.86
MZ (apart)	0.72
Midparent–midoffspring together	0.72
Midparent–offspring together	0.50
Dizygotic (together)	0.60
Siblings (together)	0.47
Siblings (apart)	0.24
Single parent–offspring (together)	0.42
Single parent–offspring (apart)	0.22
Half siblings	0.31
Cousins	0.15
Nonbiological sibling pairs (adopted–natural pairings)	0.29
Nonbiological sibling pairs (adopted–adopted pairings)	0.34
Adopting midparent–offspring	0.24
Adopting parent–offspring	0.19

# Ποσοτική Γενετική

- Κληρονομησιμότητα της ευφυΐας στους ανθρώπους

- Μελέτες δείχνουν ότι η κληρονομησιμότητα της γενικής ευφυΐας είναι > του 50% στα παιδιά.

- Η κληρονομησιμότητα αλλάζει με την ηλικία (μελέτη σε δίδυμα παιδιά):

