

Zmienność genetyczna – czym jest, jak rozwijały się koncepcje o niej, zwłaszcza na poziomie molekularnym.

Od momentu powiązania teorii Darwina z zasadami Mendla, powstała **genetyka populacyjna**, szacująca zmienność genetyczną i modelującą ją na różne sposoby, szukająca odpowiedzi na pytanie co kształtuje tę zmienność, jak wpływa zmienność na specjację itd.

brakowało jednak danych empirycznych dotyczących zmienności genetycznej, szacowano ją głównie na podstawie zmienności fenotypowej, nie wyodrębniono jeszcze i nie potwierdzono istnienia komponentu genetycznego.

Były różne przekonania:

Teoria klasyczna - zmienność genetyczna w obrębie gatunku, populacji, powinna być znikoma, dominować powinny homozygoty (heterozygoty tylko 1 na 1000 przypadków) z tzw. allelem dzikim – decydującym o tym, że gatunek wygląda właśnie tak jak wygląda i ma takie a nie inne przystosowania. Istniała już teoria doboru więc wiadomo było, że jest selekcja, ale wg nich była to głównie selekcja kierunkowa, eliminująca rzadkie allele (mutacje) z populacji, a więc zmienność genetyczną (selekcja miała rolę „oczyszczającą”). Ewolucja adaptacyjna możliwa jest dzięki pojedynczym korzystnym mutacjom, które szybko ulegają utrwaleniu prowadząc do całkowitej dominacji allelu dzikiego. Małe znaczenie rekombinacji ze względu na dużą jednorodność genomu. Powstało też wtedy pojęcie tzw. **obciążenia genetycznego** – rozumiano to tak, że powstaje w populacji zmienność genetyczna, zmutowane allele, które są eliminowane przez selekcję, ale nie wszystkie – niektóre są maskowane przez geny korzystne, ale jest pula „negatywnej” zmienności genetycznej. I jeśli w populacji coś się dzieje niedobrego, jak inbred, to ujawniają się te negatywne geny.

Jak działa selekcja kierunkowa? Modele teoretyczne.

Selekcja faworyzująca jakiś allele – po 50 pokoleniach działania selekcji na taki allele otrzymujemy prawie same homozygoty, podobnie w przypadku selekcji negatywnej. Podobnie gdy heterozygoty są słabsze selekcyjnie, albo gdy heterozygoty są faworyzowane.

Czy są dane empiryczne potwierdzające taką teorię?

Było kilka takich sugestii, np. ćma krępak nabrzożak, przykład melanizmu industrialnego. Na terenach zanieczyszczonych z większą frekwencją występowała forma czarna niż biała, lepiej ukrywająca się na drzewach. Przypuszczano, że allele C decydował o barwie czarnej, a allele c, o białej. Przykład ten się dezaktualizuje, są badania podważające te teorie.

Teoria równowagowa – w opozycji do teorii klasycznej, dobór sprzyja pojawianiu się i utrzymywaniu wysokiej zmienności. Zmienność genetyczna jest powszechna i ważna adaptacyjnie, nie ma czegoś takiego jak allele dziki, jest wiele różnych alleli charakterystycznych dla populacji a nowe allele mogą zmieniać zdolności adaptacyjne populacji. Rekombinacja ma ważniejszą rolę od mutacji. Różnice między populacjami są znikome. Różne uzasadnienia:

Faworyzowane są heterozygoty, bo mają różne geny, mogą wytworzyć dwa różne białka, mają większe możliwości reagowania na różne warunki środowiska.

Zmienne dostosowanie genotypów - w obrębie gatunku, czy populacji są grupy osobników bytujące w nieco odmiennych środowiskach, i w każdym środowisku trochę inny genotyp jest faworyzowany.

Dostosowanie zależne od frekwencji - wzajemne układy częstości między genotypami, decydują czy dany genotyp jest preferowany przez selekcję czy eliminowany, że np. rzadki genotyp zwraca uwagę i jest preferowany (przykład blondynki w Turcji, oraz jaskrawo ubarwionych motyli których barwy działają odstraszaająco na ptaki).

Wiele eksperymentów i obserwacji popiera teorię równowagową.

Pierwsze dowody molekularne, w latach 60' badania na naturalnych populacjach, metodą elektroforezy białek, udowodniono, że jest spora zmienność genetyczna w populacjach. Jednak nie tak wysoki jak przewidywała teoria równowagowa.

Klasyki zaczęli więc dostosowywać swoją teorię i stworzyli tzw. **teorię neutralną** (neoklasyczna) – zmienność jest spora, ale nie ma ważnej roli jeśli chodzi o adaptację, mutacje nie wpływają na dostosowanie osobników, a zmienność którą obserwujemy jest powodowana równowagą między intensywnością mutacji a dryfem genetycznym. Najważniejszą rolę ma selekcja kierunkowa, oczyszczająca.

Teorię neutralną miały popierać badania na polimorfizmie białek krwi, u różnych ras ludzi, wynikło, że nie ma zależności między dostosowaniem a białkami.

Żeby poprzeć teorię selekjonistów, zaczęto szukać związku między poziomem zmienności genetycznej a dostosowaniem osobników. Mierzono heterozygotyczność i starano się porównywać gatunki czy populacje żyjące w różnych środowiskach, np. golce afrykańskie – żyjące w sposób dość osiadły w stabilnych niszach, mają dość niską zmienność genetyczną. Twierdzono, że małe gatunki prowadzące osiadły tryb życia powinny mieć niższą zmienność niż duże i mobilne gatunki. Porównywano też zmienność genetyczną z cechami osobników, np. płodnością, plennością, odpornością – u niektórych gatunków wyższy poziom heterozygotyczności odpowiada za wyższą masę młodego po urodzeniu, czy przeżywalność.

Jaką teraz teorię się przyjmuje?

Na pewno jest zmienność, ale nie aż taka jak przewidywała teoria równowagowa. Raczej gdzieś pomiędzy. Dlaczego? Bo niektóre obszary genomu ulegają silnej presji selekcyjnej i może być zmienność silnie eliminowana, a w innych obszarach mutacje się gromadzą i zmienność jest faworyzowana. W czasie ewolucji różne fragmenty genomu podlegały różnej presji selekcyjnej. Czego jeszcze nie wiadomo: identyfikacja fragmentów DNA podlegających różnym typom selekcji, częstość różnych typów doboru; dokładne czynnościowe związki między zmiennością molekularną a dostosowaniem organizmów.

Po co zmienność genetyczna w ekologii molekularnej?

W pewnym momencie zwrócono uwagę na rolę zmienności genetycznej w ochronie gatunków. W małych populacjach zagrożonych gatunków zmienność jest niska i w trudnych warunkach środowiska może łatwo wyginać (samonapędzający się „krąg/wir wymierania”).

Zmienność genetyczna warunkowana jest mutacjami oraz selekcją.

Anemia sierpowata – zwłaszcza w układzie homozygotycznym niebezpieczna, cecha która powinna być naturalnie eliminowana z populacji, ale w niektórych populacjach ma sporą frekwencję, bo daje odporność na malarię (prawdopodobnie wiciowcom malarycznym trudniej w takich krwinkach się rozwijać). W układzie heterozygotycznym tylko część krwinek jest zniekształcona.

Zmienność genetyczna może być funkcjonalna albo neutralna (presja selekcyjna nie wpływa na nią. O frekwencji poszczególnych form decydują losowe procesy, zwłaszcza dryf genetyczny).

Dryf genetyczny – jak działa? Zrobiono eksperyment aby to pokazać, na *D. melanogaster*, obserwowano kolor oczu, szacowano na tej podstawie frekwencję alleli. W pierwszym pokoleniu była frekwencja allelu ok. 50%, potem wybierano po 16 osobników z każdej populacji i mnożono j między sobą. Po 19 pokoleniach większość populacji albo w ogóle nie posiadała allelu warunkującego czerwoną barwę oczu, albo prawie tylko ten allel, mimo że nie było żadnej presji – tylko losowe procesy wynikające z segregacji alleli do tego doprowadziły.

Zmienność adaptacyjna – jest cały czas bardzo trudna do badania, bo allele cały czas pod bardzo silnym wpływem środowiska, zmienność ilościowa a nie jakościowa. Trudno powiedzieć coś o efektach działania danego genu, bo zależy on od innych genów, wpływu środowiska; np. wydajność mleka u krów – dwa osobniki mogą mieć dobre geny, ale jeśli jeden będzie od początku głodzony i trzymany w niekorzystnych warunkach to wydajność będzie niższa, mimo genów.

Zmienność neutralna – allele mikrosatelitarne, można oceniać czyste różnice genetyczne między populacjami, nie podlega presji selekcyjnej, jest łatwa do badania, można oceniać poziom zmienności.

Obciążenie genetyczne – gdy powstają szkodliwe mutacje recesywne, maskowane przez allele dominujące, i gdy następuje np. inbred jest spora szansa że się ujawnią jeśli powstaną homozygoty recesywne.

Co się dzieje w populacjach, które były pod wpływem procesów silnie wpływających na zmienność genetyczną, jak np. efekt szyjki od butelki? Jeżeli badamy populację zaraz po tym, niska zmienność neutralna np. loci mikrosatelitarnych, może też świadczyć o niskiej częstości szkodliwych alleli, oraz niższa jest zmienność adaptacyjna. Eliminacja alleli jest szybsza niż eliminacja heterozygotyczności. Jeśli miało to miejsce dawno, to można obserwować bardzo duże rozbieżności jeśli chodzi o zmienność genetyczną – mogła się ona nie odbudować na odpowiednim poziomie, a szkodliwa zmienność genetyczna jest na dość wysokim poziomie.

Populacja zrównoważona, to taka, gdzie jest równowaga między mutacjami, migracjami i dryfem i frekwencje alleli pozostają w równowadze Hardy'ego-Weinberga.

Przykład, głuszce, różne populacje – silnie odizolowana wysoko w Pirenejach od wielu lat (właściwie podgatunek), silny dryf i eliminacja wielu alleli, oraz populacja w Szkocji, która wyginęła w XVIII w. i potem została reintrodukowana, ze Skandynawii. Odbudowano populację, ale jest to właśnie przykład na szyjkę od butelki. Populacja powstała z ograniczonej puli genetycznej. Wystąpił dryf genetyczny, nie było „zasilania” nowymi osobnikami z nowymi genami. Pojawiły się niekorzystne zjawiska z tym związane, trudności w rozrodzie, mutacje objawiające się fenotypowo, wysoka częstość zmienności szkodliwej.

Podsumowując – jakie procesy oddziałują na zmienność genetyczną:

- mutacje, pierwotne źródło zmienności genetycznej;
- selekcja decyduje o tym czy się mutacje utrzymają, czy się rozprzestrzeniają;
- im większa populacja, na większym obszarze, tym większa jej zmienność genetyczna; jeśli populacja izolowana, to dryf działa szybko;
- populacje między którymi przepływ genów istnieje, powinny mieć wyższą zmienność genetyczną;
- efekt założyciela (szyjki od butelki)