

### Zmienność genetyczna

to zmienność w obrębie gatunku, populacji i między populacjami.

Na zróżnicowanie genetyczne między populacjami można spojrzeć jak na zmienność genetyczną w populacjach: jako zmienność adaptacyjną i neutralną.

Od czego zależy zróżnicowanie genetyczne między populacjami?

Bezpośrednio związane z przepływem genów między populacjami – im intensywniejszy, tym kompozycje genetyczne bardziej jednorodne. Im intensywniejszy przepływ osobników między populacjami, tym mniejsze zróżnicowanie genetyczne między nimi.

Jakie różnice są jeśli chodzi o wzorce zróżnicowania genetycznego?

Jeśli chodzi o zmienność adaptacyjną, to zróżnicowanie to będzie kształtowane przez efekty selekcji, wpływ czynników środowiskowych, który będzie kształtował frekwencję alleli. Jeśli chodzi natomiast o zmienność neutralną to frekwencje alleli będą zależały albo od wyraźnych biologicznych różnic między populacjami, uniemożliwiających istnienie przepływu genów, albo od długotrwałej izolacji między populacjami.

W jaki sposób szacujemy zróżnicowanie genetyczne?

Jeśli mamy pulę alleli mikrosatelitarnych w obrębie gatunku, szacujemy liczbę alleli, frekwencję, wyznaczamy heterozygotyczność, szacujemy heterozygotyczność obserwowaną. Okazuje się, że są duże rozbieżności jeśli chodzi o wartość oczekiwaną a obserwowaną, oczekiwana jest znacznie wyższa niż ta wynikająca z danych. Może to wynikać z tego, że cała pula genetyczna jest podzielona na podgrupy – populacje w obrębie gatunku, które są odrębne. Nie każdy allel z każdym może więc tworzyć układ heterozygotyczny. Podjednostki genetyczne które nazywamy populacjami, różnią się frekwencją poszczególnych alleli, (choć nie zawsze tak jest).

Pierwsze miary zróżnicowania genetycznego (lata 70'), tzw. **statystyka G**, wykorzystywano tzw. całkowitą heterozygotyczność oczekiwaną, oraz heterozygotyczność oczekiwaną dla każdej populacji. Ta całkowita heterozygotyczność składa się z 2 komponentów: heterozygotyczność występująca w populacjach, oraz zróżnicowanie genetyczne między populacjami (ta część heterozygotyczności oczekiwanej, która wynika nam z różnic występowania alleli w poszczególnych populacjach).

$G_{ST}$  – pokazywał udział zróżnicowania genetycznego między populacjami w całkowitej obserwowanej heterozygotyczności.

Co się dzieje przy uzyskiwaniu wyników tą statystyką?

Jeśli miara zróżnicowania genetycznego = 0, to oznacza, że heterozygotyczność całkowita, jest równa heterozygotyczności w poszczególnych podjednostkach – populacjach. Tak jest jeżeli frekwencje alleli we wszystkich populacjach są jednakowe. Czyli całkowita heterozygotyczność obserwowana w obrębie gatunku nie jest kształtowana przez różnice między populacjami.

Zróżnicowanie = 1 oznacza, że heterozygotyczność w obrębie podjednostek jest = 0. Czyli populacje są utrwalone pod względem różnych alleli, w każdej populacji występuje inny allel, jest to jeden jedyny allel, heterozygotyczność wewnątrzpopulacyjna istnieje, a heterozygotyczność całkowita wynika z różnic między populacjami.

Zazwyczaj wartości te są gdzieś pośrodku między 0 a 1.

Następnie wprowadzono **statystykę F**, też bazującą na heterozygotyczności szacowanej na podstawie badań całego gatunku, populacji i subpopulacji. Jest obecnie najszerszej wykorzystywana do szacowania zróżnicowania genetycznego.  $F_{ST}$  – inaczej indeks utrwalenia, pokazuje jak silnie dany allel jest w podjednostce utrwalony. Prosta miara szacowana na podstawie porównania zróżnicowania między poziomami.

Do tej analizy dodano analizę wariancji i zaczęto szacować to zróżnicowanie jako wariancję frekwencji alleli między populacjami. Porównywano ją do całkowitej wariancji frekwencji alleli obserwowanej w obrębie gatunku.

Jakie wartości przyjmuje  $F_{ST}$ ? Zwykle od 0 do 1, czasami ujemne, zwykle wynikają z błędów próby. Takie ujemne wyniki świadczyłyby, że osobniki dobierają sobie bardzo podobne genetycznie do

siebie osobniki. Może się to pojawić, ale trzeba mieć bardzo mocne podłoże teoretyczne, biologiczne, żeby uznać to za wynik istotny.

Są 4 klasy zróżnicowania dla tej statystyki F:

0 – 0,05 – bardzo małe zróżnicowanie genetyczne, przepływ genów między populacjami bardzo intensywny, nie ma podstaw, żeby uznać że tworzą odrębne jednostki

0,05 – 0,15 – często występują, świadczą o umiarkowanym, przeciętnym zróżnicowaniu genetycznym między populacjami, świadczą że jest niewielka izolacja, ale nietrwale

0,15 i więcej – duże zróżnicowanie genetyczne, świadczące o długotrwałym ograniczeniu przepływu genów między populacjami

powyżej 0,25 – zwykle w przypadku odrębnych podgatunków, gatunków.

To co było na slajdach:

Statystyka G

$H_T$  – całkowita heterozygotyczność oczekiwana

$$H_T = D_{ST} + H_S$$

$H_S$  – średnia heterozygotyczności oczekiwanych w każdej populacji

$D_{ST}$  – zróżnicowanie genetyczne między populacjami (część heterozygotyczności wynikająca z różnic między populacjami)

$G_{ST}$  – współczynnik zróżnicowania genetycznego

$$G_{ST} = D_{ST}/H_T$$

$G_{ST} = 0 \rightarrow H_T = H_S \rightarrow$  frekwencje alleli są jednakowe w populacjach

$G_{ST} = 1 \rightarrow H_S = 0 \rightarrow$  w populacjach nie ma zmienności ale utrwalone są w nich odmienne allele  $\rightarrow$  cała obserwowana heterozygotyczność wynika ze zróżnicowania genetycznego populacji

Statystyka F

$F_{ST}$  – indeks utrwalenia; spadek heterozygotyczności w populacjach w stosunku do całkowitej heterozygotyczności w wyniku zjawiska izolacji i dryfu genetycznego

$$F_{ST} = (H_T - H_S)/H_T$$

Okazuje się, że istnienie takiego zróżnicowania międzypopulacyjnego jest bardzo powszechną rzeczą, nawet w przypadku gatunków uważanych za bardzo panmiktyczne, np. węgorz europejski (wspólne tarło w m. Sargassowym, dla wszystkich osobników z różnych regionów geograficznych), ma on jednak strukturę genetyczną między populacjami, co może wynikać z tego, że osobniki z różnych regionów docierają na tarło w różnym czasie.

Jakie są **główne czynniki** decydujące o pojawieniu się struktury genetycznej, zróżnicowania genetycznego między populacjami?

Czynniki geograficzne, behawioralne, kulturowe (u ludzi), historyczne i ekologiczne.

**Geograficzne** to bariery jak rzeki, morza, wysokie pasma górskie, duża odległość. Przykład – płaz północnoamerykański, w górach, zwykle takie populacje są dość izolowane. U *Rana cascade* gromadzono materiał z populacji znajdujących się w różnej odległości od siebie, na dużym obszarze. Stwierdzono bardzo silną zależność między dystansem geograficznym a genetycznym. Powyżej 25km praktycznie brak już przepływu genów między populacjami.

Zależność między dystansem genetycznym i geograficznym jest najczęstszym wzorcem zróżnicowania w naturze, chociaż bywa zaburzony. Pierwotną strukturę tą może zaburzać działalność człowieka. Przykład – pstrąg tęczy, Ameryka Płd., porównano na przestrzeni wieków (próby muzealne), duże różnice, a obecnie zanik zróżnicowania. Tamy, degradacja środowiska, rolnictwo – wiele populacji ginie, zatarciu ulega wzorzec izolacji przez dystans.

Przykład populacji na wyspach – normica ruda i mysz leśna, zróżnicowanie genetyczne na lądzie okazało się dużo wyższe niż między wyspą a lądem. Inne badania, na zagrożonym w skali kontynentalnej sępie, populacje na wyspach są osiadłe, a kontynentalne migrują do Afryki na zimowiska. Okazało się, że na płw. Iberyjskim nie ma zróżnicowania genetycznego praktycznie, a o

wiele wyższe jest u populacji na wyspach.

Nie zawsze to co się wydaje wyraźną barierą genetyczną jest nią rzeczywistość. Tak u żaby w Chinach, gdzie bariery górskie okazało się że nie zwiększyły zróżnicowania genetycznego. To stąd że składa ona jaja do strumieni, a nie do wód stałych, więc jest rozprzestrzenianie między populacjami.

Czynniki **behawioralne** – wiele z nich jest identyfikowanych dopiero po wykonaniu badań molekularnych, oszacowaniu zmienności genetycznej, bo same obserwacje nie wystarczają. Są to różne typy podgrup w obrębie gatunków, populacja, stada, grupy rodzinne, kolonie, ławice, mogą decydować o tym, że pojawia się genetyczne zróżnicowanie. Przykład to dwie grupy pustulek, mające asynchroniczne legi. Część składa jaja wcześniej, inna grupa później. Czy jest to związane tylko z tym, że osobniki później znajdują partnera, etc., czy też te grupy wykazują tendencję do dobierania się w pary pod względem preferencji co do terminu przystępowania do lęgów. Zmierzone zróżnicowanie genetyczne, okazało się że takie istnieje, a więc te grupy różniące się fenologią lęgu różnią się też frekwencją alleli.

Duża grupa czynników to czynniki **historyczne**, czyli takie o których możemy właściwie tylko wnioskować na podstawie zróżnicowania genetycznego istniejącego między populacjami obecnie. Bardzo istotna jest tu izolacja w refugiach lodowcowych – ślady tego zróżnicowania są u wielu różnych gatunków. To zjawisko polega na tym, że gatunki wraz z postępowaniem lądolodu musiały się wycofywać do refugium, gdzie klimat był bardziej przystępny. Po ustąpieniu lodowca rozprzestrzeniały się znowu – postglacjalna rekolonizacja kontynentu. Zróżnicowanie międzypopulacyjne jest nadal warunkowane przez te czynniki historyczne.

Czynniki antropogeniczne – działają w niewielkiej skali czasowej, ale silnie wpływają na zróżnicowanie genetyczne. Jest to np. fragmentacja siedlisk, a za tym idzie fragmentacja populacji. Powstają metapopulacje, albo i całkowicie odizolowane. Drogi, jezdnie, autostrady bardzo ograniczają przepływ genów między populacjami małych gatunków naziemnych jak płazy, ślimaki, węże. Ale też np. owca kanadyjska.

Rozwój miast to też czynnik decydujący o zróżnicowaniu genetycznym między populacjami. Można na to spojrzeć dwojako: biorąc pod uwagę gatunki które zostały uwięzione wewnątrz środowisk miejskich w wyniku szybkiego rozwoju terenów zurbanizowanych: owady, płazy, gady, gatunki o ograniczonej dyspersji, ale też niektóre ptaki i ssaki. W takich odizolowanych małych populacjach główną rolę ma dryf genetyczny, zanika wzorzec izolacji przez dystans, populacje są od siebie całkowicie izolowane.

Druga sprawa to pojawienie się środowisk zurbanizowanych na terenie występowania gatunku. Może to prowadzić do rozdzielenia niegdyś wymieniających między sobą geny populacjami, ale też do powstawania tzw. populacji synurbijnych – takich które przystosowują się do występowania w mieście. Taka populacja może się izolować od populacji ze środowisk naturalnych chociażby w behawiorze rozrodu.

Następna sprawa to efekt założyciela. Zawęża się pula genetyczna i rozbudowuje się przez jakiś czas, ale w oparciu tylko o pulę założycielską. Może prowadzić do wyraźnego zróżnicowania między populacjami.

Przykład synurbizacji stwierdzono np. u kosa, gatunku leśnego zaadaptowanego do miast. Populacje leśne i miejskie różnią się od siebie morfologicznie i pod względem rozrodu. Badano ich zróżnicowanie genetyczne w całej Europie, okazało się, że zróżnicowanie między populacją miejską a otaczającymi terenami naturalnymi jest dość małe, a duże jest między poszczególnymi populacjami miejskimi. Tłumaczy się to niezależną kolonizacją środowisk miejskich z okolic. I brak przepływu między osobnikami z poszczególnych miast. Potwierdza to hipotezę miejskiej wyspy.

Badania na pustulce – zaproponowano hipotezę żabich skoków – że powstaje populacja miejska w jednym mieście, z osobników które przystosowują się do środowiska miejskiego i ich potomstwo po wysyceniu środowiska przemieszcza się do następnego miasta i następnego... co się sprawdziło w badaniach.