

A black and white historical photograph of a busy street market in Detroit, Michigan. The street is filled with people, including men, women, and children, many of whom are carrying baskets or pushing carts. The buildings are multi-story, with many windows and balconies. A sign on the left reads 'FELZ & ZERWECK'S', and another on the right reads 'DANCA MALINA'. The overall scene depicts a bustling, everyday life in a past era.

Генетика популације

Популација

- скуп индивидуа исте врсте, које се налазе на одређеном простору, у одређеном времену, у међусобним односима слободне оплодње.

Слободна оплодња

-могућност да свака индивидуа оплоди другу индивидуу. При томе, индивидуе чине међусобно зависну заједницу и деле заједничке генетичке информације.

Популациона генетика

математичким моделима описује и прати начине наслеђивања на нивоу популације.

Генетичка конституција популације

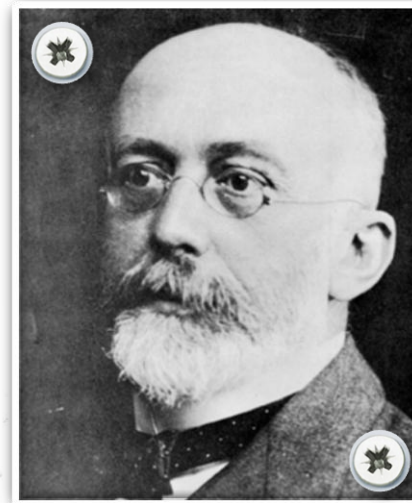
Алели	Гени	Генотипови
A	p	AA → p ²
a	q	Aa → 2pq
		aa → q ²

Hardy-Weinberg (1908)

Закон еквилибријума (равнотеже) велике популације

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$$

$$p + q = 1$$



Израчунавање фреквенције гена и генотипова

Два гена, интермедијерно наслеђивање ($A=a$):

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$$

$$A \longrightarrow p = D+H/2 = p^2+2pq/2 = p^2+pq$$

$$a \longrightarrow q = R+H/2 = q^2+2pq/2 = q^2+pq$$

Као пример 1. практикум 262. стр.

Два гена, доминантно-рецесивно наслеђивање ($A>a$):

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$$

$$A \longrightarrow p = 1 - q$$

$$a \longrightarrow q = \sqrt{q^2}$$

Као пример 3. практикум 264. стр.



Три гена, мултипли алелизам (A=B>O)

$$p + q + r = 1$$

$$\begin{aligned} \mathbf{A} &\longrightarrow \mathbf{p} \\ \mathbf{B} &\longrightarrow \mathbf{q} \\ \mathbf{O} &\longrightarrow \mathbf{r} \end{aligned}$$

$$p^2AA + 2prAO + 2pqAB + q^2BB + 2qrBO + r^2OO = 1$$

$$\underbrace{\hspace{10em}}_{\mathbf{A_}}$$

$$\downarrow \\ \mathbf{AB}$$

$$\underbrace{\hspace{10em}}_{\mathbf{B_}}$$

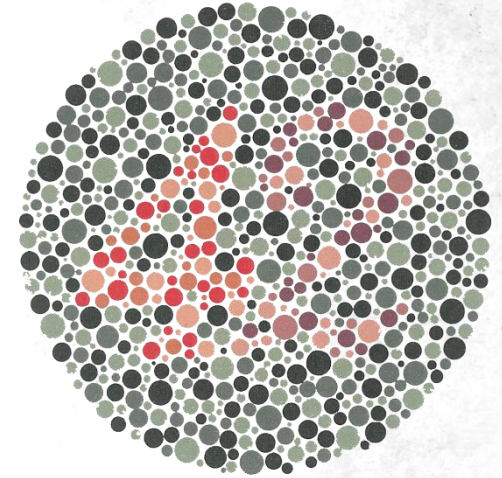
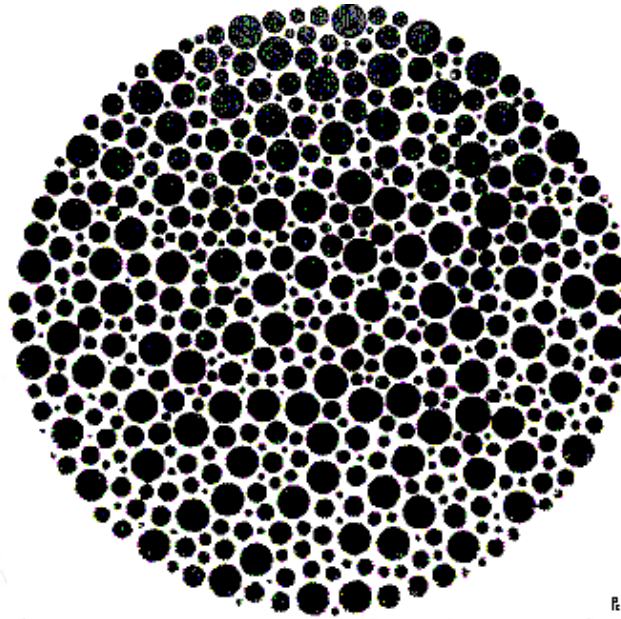
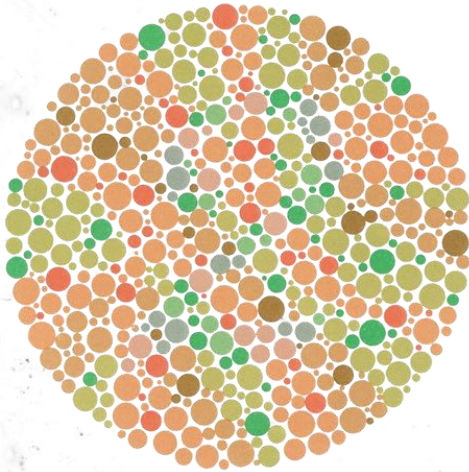
$$\downarrow \\ \mathbf{OO}$$

$$\mathbf{A} \longrightarrow \mathbf{p} = \mathbf{1} - \sqrt{(\mathbf{B} + \mathbf{O}) / \mathbf{N}}$$

$$\mathbf{B} \longrightarrow \mathbf{q} = \mathbf{1} - \sqrt{(\mathbf{A} + \mathbf{O}) / \mathbf{N}}$$

$$\mathbf{O} \longrightarrow \mathbf{r} = \sqrt{\mathbf{r}^2}$$

Полно везане болести

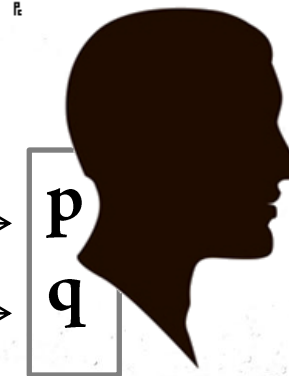


$X \longrightarrow p$
 $X^d \longrightarrow q$

$XX \longrightarrow p^2$
 $X^dX \longrightarrow 2pq$
 $X^dX^d \longrightarrow q^2$



$XY \longrightarrow p$
 $X^dY \longrightarrow q$



Пример 10. практикум 274. стр.

ЗАДАЦИ

18.1. КАО ПРИМЕР 1 И 2

Да би се израчунале тражене фреквенције гена, примењују се обрасци:

$$C \rightarrow p = D + \frac{H}{2}$$

$$c \rightarrow q = R + \frac{H}{2}$$

где су D, H и R вредности фреквенција одговарајућих зиготних типова:

D-фреквенција хомозигота доминантног алела

H-фреквенција хетерозигота и

R-фреквенција хомозигота рецесивног алела

Да би се израчунале ове три вредности, неопходно је да се полазна једначина подели са укупним бројем цветова:

$$\frac{8400}{24350} CC + \frac{9250}{24350} Cc + \frac{6700}{24350} cc = \frac{24350}{24350}$$

односно

$$1) \quad 0,34 CC + 0,38 Cc + 0,28 cc = 1$$

Па је:

$$C \rightarrow p = D + \frac{H}{2} = 0,34 + \frac{0,38}{2} = 0,53$$

$$c \rightarrow q = R + \frac{H}{2} = 0,28 + \frac{0,38}{2} = 0,47$$

Провера равнотежног стања популације:

♀	♂	$C \rightarrow p = 0,53$	$c \rightarrow q = 0,47$
$C \rightarrow p = 0,53$		$CC \rightarrow p^2 = 0,53^2 = 0,28$	$Cc \rightarrow pq = 0,53 \times 0,47 = 0,25$
	$c \rightarrow q = 0,47$	$Cc \rightarrow pq = 0,53 \times 0,47 = 0,25$	$cc \rightarrow q^2 = 0,47^2 = 0,22$

На основу израчунатих фреквенција, после генерације слободне оплодне, приказане у табели, добија се:

$$\text{II) } 0,28 CC + 0,50 Cc + 0,22 cc = 1$$

С обзиром да се једначине I и II разликују тј. да $I \neq II$, закључује се да популација није у равнотежи.

Чиниоци, који доводе до поремећаја равнотежног стања популације су:

- мутације
- миграције и
- селекција.

$$18.2. A \rightarrow p = D + \frac{H}{2} \quad a \rightarrow q = R + \frac{H}{2}$$

Решење примера под а):

$$10AA + 80Aa + 10aa = 100/100$$

$$0,10AA + 0,80Aa + 0,10aa = 1$$

$$A \rightarrow p = D + \frac{H}{2}$$

$$a \rightarrow q = R + \frac{H}{2}$$

па је:

$$A \rightarrow p = D + \frac{H}{2} = 0,10 + \frac{0,80}{2} = 0,50$$

односно

$$a \rightarrow q = 0,5, \text{ с обзиром да је } p+q=1$$

$$18.4. \quad MM \rightarrow p^2 \quad Mm \rightarrow 2pq \quad mm \rightarrow q^2$$

$$M \rightarrow p = 0,70$$

$$m \rightarrow q = 0,30$$

$$MM \rightarrow p^2 = 0,49$$

$$mm \rightarrow q^2 = 0,09$$

$$Mm \rightarrow 2pq = 0,42$$

$$18.5. \quad \begin{array}{l} D \rightarrow p_1 \\ d \rightarrow q_1 \end{array} \quad \begin{array}{l} E \rightarrow p_2 \\ e \rightarrow q_2 \end{array} \quad ddEE = q_1^2 \cdot p_2^2 \cdot 100 (\%)$$

$$D \rightarrow p_1 = 0,60$$

$$d \rightarrow q_1 = 0,40$$

$$E \rightarrow p_2 = 0,20$$

$$E \rightarrow q_2 = 0,80$$

$$ddEE \rightarrow = q_1^2 \cdot p_2^2 = 0,40^2 \cdot 0,20^2 \cdot 100\% = 0,16 \cdot 0,04 \cdot 100 = 0,64\%$$

18.12. КАО ПРИМЕР 6a)

Крвне групе	Фреквенција генотипова	Фреквенција гена
A=420	$A=420/1000=0,420$	$A \rightarrow p = 1 - \sqrt{B + O}$
B=183	$B=183/1000=0,183$	$B \rightarrow q = 1 - \sqrt{A + O}$
AB=76	$AB=76/1000=0,076$	$O \rightarrow r = \sqrt{O}$
OO=321	$OO=321/1000=0,321$	
Укупно 1000	1	

Фреквенција гена

$$A \rightarrow p = 1 - \sqrt{B + O} = 1 - \sqrt{0,183 + 0,321} = 0,29$$

$$B \rightarrow q = 1 - \sqrt{A + O} = 1 - \sqrt{0,420 + 0,321} = 0,14$$

$$O \rightarrow r = \sqrt{O} = \sqrt{0,321} = 0,57$$

$$\underline{p+q+r=1}$$

Обрасци за решавање задатака као што су пример 7. и 18.13.

BO СИСТЕМ КРВНИХ ГРУПА:

КРВНА ГРУПА $A = AA + AO = p^2 + 2pr$

КРВНА ГРУПА $B = BB + BO = q^2 + 2qr$

КРВНА ГРУПА $AB = AB = 2pq$

КРВНА ГРУПА $O = OO = r^2$

RO СИСТЕМ КРВНИХ ГРУПА:

$Rh^+ = DD_{mn} Dd = p^2 + 2pq$

$Rh^- = dd = q^2$

MN СИСТЕМ КРВНИХ ГРУПА:

КРВНА ГРУПА $M = MM = p^2$

КРВНА ГРУПА $MN = MN = 2pq$

КРВНА ГРУПА $N = NN = q^2$

18.13.

$O, M, Rh^- = r^2 \cdot p^2 \cdot 0,16 \cdot 100\%$

↓ ↓

$OO \quad MM$

$AB, N, Rh^- = 2pq \cdot q^2 \cdot 0,16 \cdot 100\%$

↓ ↓

$AB \quad NN$

$A, MN, Rh^+ = (p^2 + 2pr) \cdot 2pq \cdot 0,84 \cdot 100\%$

↓ ↗

$AA + AO \quad MN$

- Конечна решења:
- А) 1,44%
 - Б) 0,307%
 - Ц) 14,51%

18.15. КАО ПРИМЕР 10

Фреквенција болесних жена:

$$X^dX^d \rightarrow q^2 = \frac{1}{65536} \rightarrow q = \sqrt{\frac{1}{65536}} = \frac{1}{256}$$

$$X^dY \rightarrow q = \frac{1}{256}$$

Фреквенција мушкараца оболелих од далтонизма

18.16. КАО ПРИМЕР 10

Фреквенција болесних мушкараца (хемизиготи):

$$X^hY \rightarrow q = \frac{20}{500} = \frac{1}{25}$$

$$A) \quad p = 1 - q = 1 - \frac{1}{25} = \frac{24}{25}$$

Фреквенција нормалног гена

$$B) \quad XX \rightarrow p^2 = \left(\frac{24}{25}\right)^2 = \frac{576}{625}$$

Фреквенција здравих жена

$$X^hX \rightarrow 2pq = 2 \cdot \frac{24}{25} \cdot \frac{1}{25} = \frac{48}{625}$$

Фреквенција здравих жена (преносиоци)



Поремећај равнотеже у популацији

LIFE

ПОРЕМЕЋАЈ РАВНОТЕЖЕ У ПОПУЛАЦИЈИ

До поремећаја равнотеже у популацији долази
уколико услови за постојање равнотеже нису задовољени.

Миграције

Имиграције

Емиграције



Проток гена

Мутације

Наследне промене, које у ширем смислу представљају дисконтинуиране промене гена са фенотипским ефектом.

Подела мутација је сложена

- Директне и повратне
- Спонтане (природне) и индуковане
- Према дејству на фенотип:
тихе, неутралне, штетне, леталне...



Селекција

lat. selectio-избор

Природна селекција

До промене у фреквенцији гена долази услед различите фертилности и различите виталности генотипова у популацији

Вештачка селекција

Утицај човека

Одабир биљних и животињских генотипова са пожељним особинама.



Пример 13 /277. стр.

Миграција



Пре $45 AA + 0 Aa + 0 aa = 45 \implies a \rightarrow q = 0$

После $45 AA + 5 Aa + 0 aa = 50$

$$a \rightarrow q = R + H/2 = 0,05$$

$$A \rightarrow p = D + H/2 = 0,95$$

Пример 12 /276. стр.

Селекција

Број генерација

$$n = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0}$$

Фреквенција гена након n генерација

$$q_n = \frac{q_0}{1 + n \times q_0}$$



$$aa \rightarrow q_0^2 = \frac{1}{20000} \Rightarrow q_0 = \sqrt{\frac{1}{20000}} = \frac{1}{141}$$

$$q_n^2 = \frac{1}{40000} \Rightarrow q_n = \sqrt{\frac{1}{40000}} = \frac{1}{200}$$

БРОЈ ГЕНЕРАЦИЈА $n = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0}$

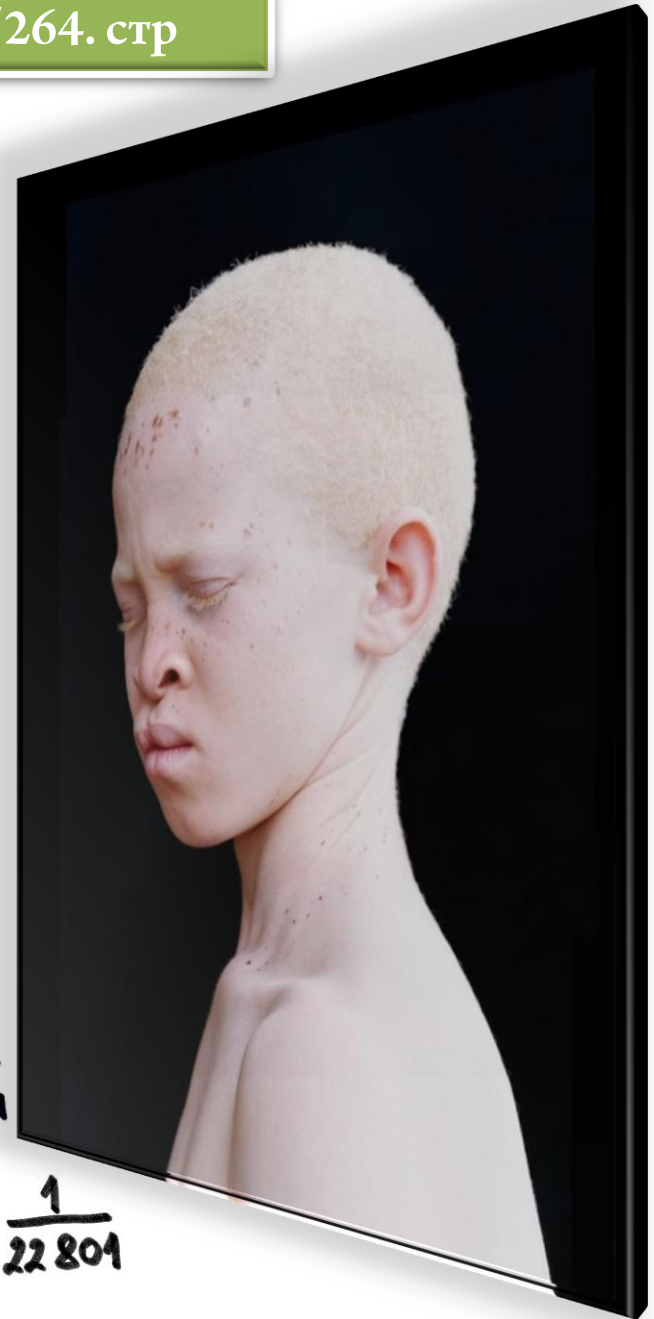
$$n = \frac{1}{\frac{1}{200}} - \frac{1}{\frac{1}{141}} = 200 - 141 = 59 \text{ ГЕНЕРАЦИЈА}$$

ФРЕКВЕНЦИЈА ГЕНА НАКОН n ГЕНЕРАЦИЈА

$$q_n = \frac{q_0}{1 + n \cdot q_0}$$

$$q_1 = \frac{\frac{1}{141}}{1 + 1 \cdot \frac{1}{141}} = \frac{\frac{1}{141}}{\frac{142}{141}} = \frac{1}{142} \quad (q_1)^2 = \left(\frac{1}{142}\right)^2 = \frac{1}{20164}$$

$$q_{10} = \frac{\frac{1}{141}}{1 + 10 \cdot \frac{1}{141}} = \frac{\frac{1}{141}}{\frac{151}{141}} = \frac{1}{151} \quad (q_{10})^2 = \left(\frac{1}{151}\right)^2 = \frac{1}{22801}$$



18.17./281.

$$aa \rightarrow q^2 = \frac{1}{25000} \rightarrow q_0 = \sqrt{\frac{1}{25000}} = \frac{1}{158}$$

$$A \rightarrow p = 1 - q = 1 - \frac{1}{158} = \frac{157}{158}$$

Из фреквенције задатих рецесивних хомозиготних генотипова може да се израчуна фреквенција рецесивног алела. Из тог резултата се добија и фреквенција доминантног алела.

Решење задатка под А)

Када су познате фреквенције алела, лако се израчунавају фреквенције генотипова.



$$AA \rightarrow p^2 = \left(\frac{157}{158}\right)^2 = \frac{24649}{24964}$$

$$Aa \rightarrow 2pq = 2 \cdot \frac{157}{158} \cdot \frac{1}{158} = \frac{314}{24964}$$

Решење задатка под Б)

$$aa \rightarrow q^2 = \frac{1}{50000} \rightarrow q_n = \sqrt{\frac{1}{50000}} = \frac{1}{224}$$

$$n = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0} = \frac{1}{\frac{1}{224}} - \frac{1}{\frac{1}{158}} = 224 - 158 = 66$$

Решење задатка под Ц)

$$q_n = \frac{q_0}{1 + n \cdot q_0}$$

$$q_1 = \frac{\frac{1}{158}}{1 + 1 \cdot \frac{1}{158}} = \frac{1}{159} \rightarrow (q_1)^2 = \left(\frac{1}{159}\right)^2 = \frac{1}{25281}$$

$$q_5 = \frac{\frac{1}{158}}{1 + 5 \cdot \frac{1}{158}} = \frac{1}{163} \rightarrow (q_5)^2 = \left(\frac{1}{163}\right)^2 = \frac{1}{26569}$$

Тражени број генерација

Фреквенције индивидуа у наредној и у петој генерацији



INBREEDING

Inbreeding Инбридинг

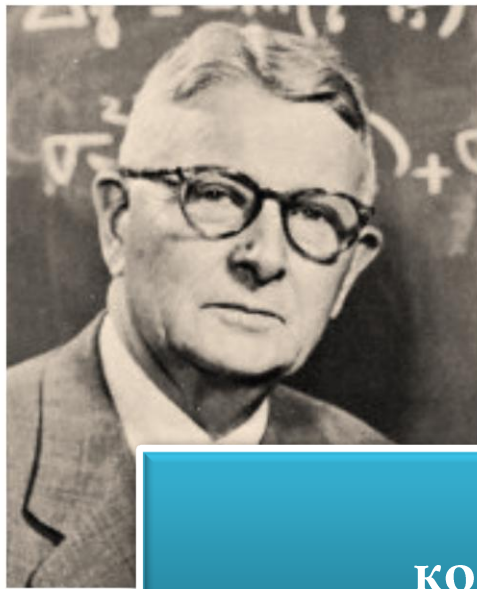


Lush, 1954

$$F_I = \sum \left(\frac{1}{2} \right)^n$$

$$F_I = \sum \left[\left(\frac{1}{2} \right)^n \times (1 + F_A) \right]$$

Wright-ов
коефицијент инбридинга



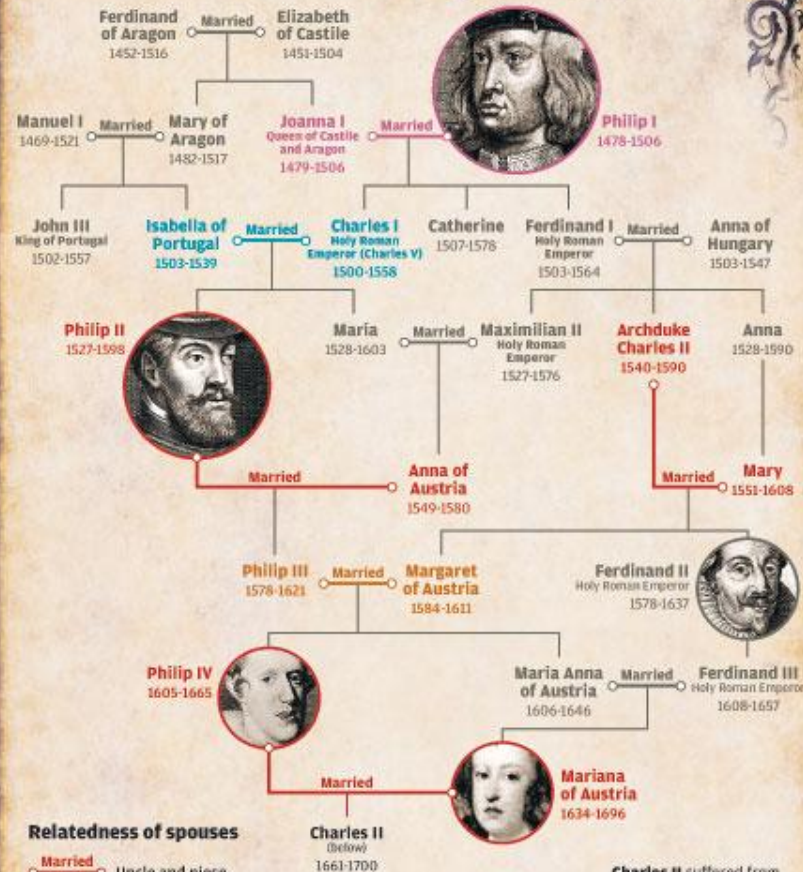
Inbreeding Инбрединг



Карлос II, Краљ Шпаније
(1661 – 1700)

Уое/Резу

Hapsburgs The family tree



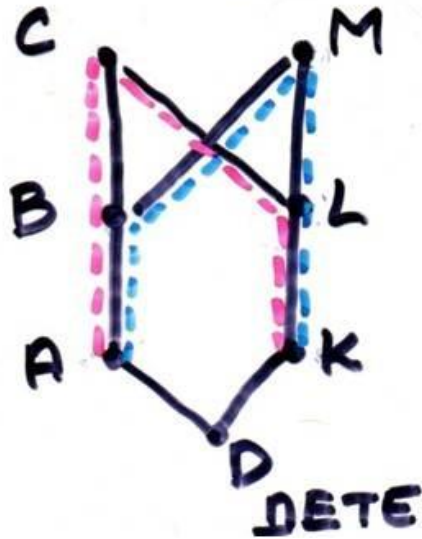
Relatedness of spouses

- Married: Uncle and niece
- Married: First cousins
- Married: First cousins once removed
- Married: Third cousins



Charles II suffered from physical and mental disabilities, including impotence or infertility leaving him unable to father a child, an inherited problem that ultimately ended the rule of the Hapsburgs in Spain. Marriages within the family by his ancestors led to him being almost as inbred as the child of an incestuous relationship.

ПРИМЕР 1. / 310.



ПРАБАБА И ПРАДЕДА

БАБА И ДЕДА

МАЈКА И ОТАЦ

ДЕТЕ

СТАБЕ $ABCLK + ABMLK$

$$F_D = \left(\frac{1}{2}\right)^5 + \left(\frac{1}{2}\right)^5 = \frac{1}{32} + \frac{1}{32} = \frac{2}{32} = \frac{1}{16} = 6\%$$

ПР. 2. / 311 $F_M = \frac{3}{8}$

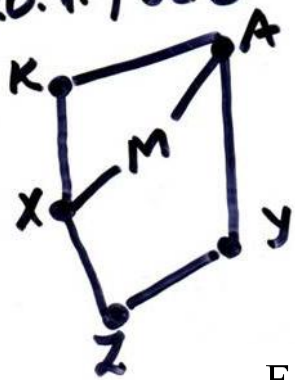
$ABCLK + ABMLK$

$$F_D = \left(\frac{1}{2}\right)^5 + \left[\left(\frac{1}{2}\right)^5 \cdot \left(1 + \frac{3}{8}\right)\right] = \frac{1}{32} + \left[\frac{1}{32} \cdot \left(1 + \frac{3}{8}\right)\right] \\ = \frac{1}{32} + \left(\frac{1}{32} \cdot \frac{11}{8}\right) = \frac{1}{32} + \frac{11}{256} = \frac{19}{256} = 7\%$$



ЗАДАЧА

20.1. / 328



$F_z = ?$

Стазе:

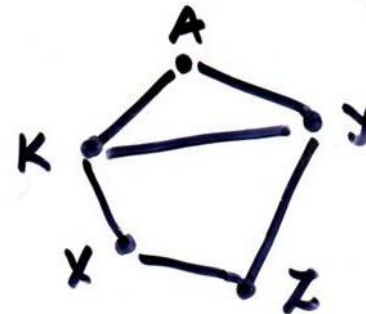
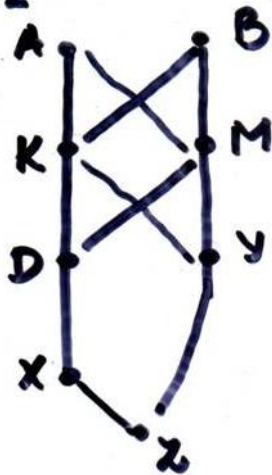
$$XK \underline{A} Y + XM \underline{A} Y = (1/2)^4 + (1/2)^4 = 1/16 + 1/16 = 1/8 \text{ (или 12,5\%)}$$

$F_z = ?$

Стазе:

$$XDK \underline{A} MY + XDK \underline{B} MY + XD \underline{K} Y + XD \underline{M} Y = (1/2)^6 + (1/2)^6 + (1/2)^4 + (1/2)^4 = 1/64 + 1/64 + 1/16 + 1/16 = 10/64 \text{ (или 15,6\%)}$$

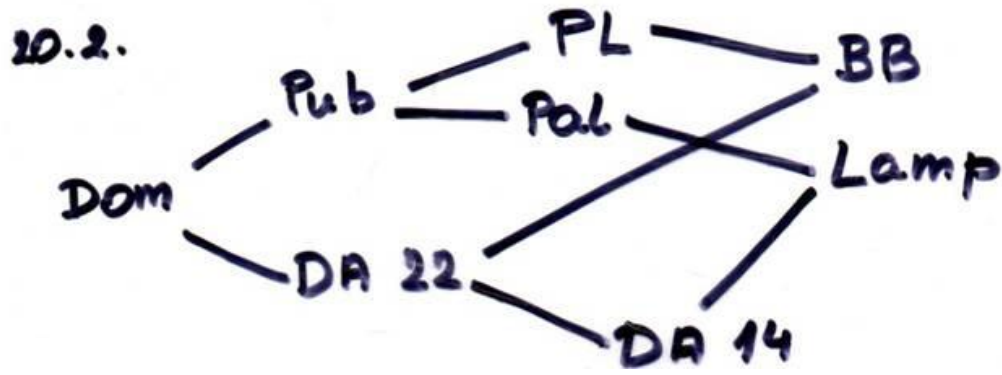
$F_z = ?$



$F_z = ?$

Стазе:

$$XK \underline{A} Y + X \underline{K} Y = (1/2)^4 + (1/2)^3 = 1/16 + 1/8 = 3/16 \text{ (или 18,75\%)}$$



$F_{\text{DOMINO}}=?$

Стазе:

$$\text{Pub-PL-**BB**-DA22} + \text{Pub-Pal-**Lamp**-DA14-DA22} = (1/2)^4 + (1/2)^5 = 1/16 + 1/32 = 3/32 \text{ (или } 9,375\%)$$

20.3.

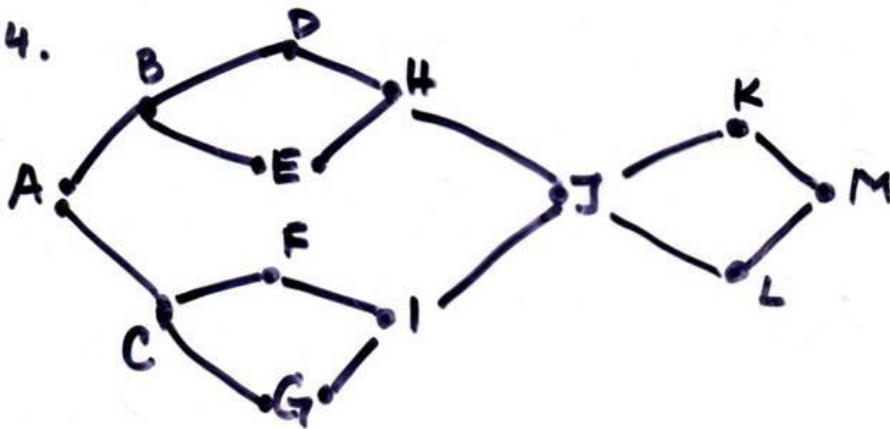
С обзиром да се задатак наставља на претходно решени и да се изглед родослова не мења, онда и одређене стазе остају непромењене. Разлика у односу на задатак 20.2. је та што је овде познат коефицијент инбридинга заједничког претка из друге стазе (**Lamp**), па се за њено израчунавање користи формула за израчунавање коефицијента инбридинга из родослова у којем је познат коефицијент заједничког претка.

$F_{\text{DOMINO}}=?$ ако је $F_{\text{Lamp}}=1/4$

Стазе:

$$\text{Pub-PL-**BB**-DA22} + \text{Pub-Pal-**Lamp**-DA14-DA22} = (1/2)^4 + [(1/2)^5 \cdot (1 + 1/4)] = 1/16 + [1/32 \cdot 5/4] = 13/128 \text{ (или } 10,1\%)$$

20.4.


 $F_A = ?$

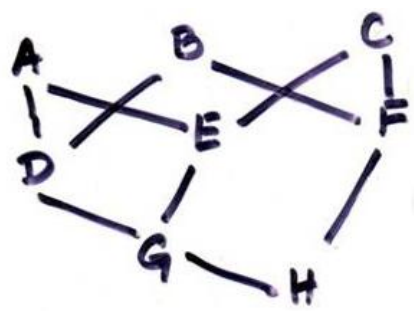
Стазе:

 $BDH\underline{J}IGC + BDH\underline{J}IFC + VEN\underline{J}IGC + VEN\underline{J}IFC$

Иако на први поглед изгледа да је за израчунавање коефицијента инбридинга довољно да се примени образац: $\Sigma(1/2)^n$ јер није добијена вредност коефицијента инбридинга индивидуе J (заједнички предак у свим стазама), родослов изгледа тако да овај предак може да се инбредује. Стаза, која служи да се израчуна коефицијента инбридинга индивидуе J је: $K\underline{L}M$, па је $F_J = (1/2)^3 = 1/8$. То значи да ће коефицијент инбридинга индивидуе A да се израчуна на следећи начин:

$$F_A = 4 \cdot [(1/2)^7 \cdot (1 + 1/8)] = 4 \cdot 9/1024 = 36/1024 \text{ (или } 3,5\%)$$

20. Б.



а) $F_H = ?$

Стазе:

$GDAECF \rightarrow$ ова стаза не може да се искористи јер су њој два заједничка претка, па су стазе из којих може да се израчуна коефицијент инбридинга индивидуе Н:

$GDBF$

$GECF$, па је

$$F_H = (1/2)^4 + (1/2)^4 = 1/8 \text{ (или } 12,5\%)$$

б) Решење под б) је исто као и под а) јер задате вредности коефицијента индивидуа А и В не утичу на резултат, јер оне не представљају заједничке претке у одређеним стазама.