

ژنتیک جمعیت

ژنتیک جمعیت توصیفی جبری از ساختار ژنتیکی جمعیت و بیانگر نحوه تغییر فراوانی الل ها در جمعیت با گذر زمان است.

این فصل اولین فصل از 3 فصلی است که طی آن ها به بررسی ژنتیک جمعیت می پردازیم و از آن برای فهمیدن نحوه پیش روی تکامل استفاده می کنیم.

بیشتر پایه های ریاضیاتی تغییرات ژنتیکی جمعیت ها در بازه زمانی کوتاهی (دهه 1920 و 1930) توسط 3 نفر ایجاد شوند:

R.A.Finher, J.B.S.Haldane, S.wright

اختلاف هایی در بین این 3 نفر به وجود آمد ولی اختلاف نظر آن ها در این مورد بود که کدامیک از مکانیزم های تکاملی مهم تر هستند نه اینکه این مکانیزم ها چگونه عمل می کنند.

در سالهای 1960 فعالیت در زمینه ژنتیک جمعیت افزایش یافت و در ابتدا این فعالیت ها در 3 زمینه بود.

1. کامپیوترهای با سرعت بالا امکان انجام حجم زیادی از محاسبات در بازه زمانی کوتاهی را

فراهم کردند به همین دلیل شبیه سازی های پیچیده از جمعیت های واقعی به منابع

آزمایشات ژنتیکی افزوده شوند.

2. تکنیک الکتروفورز وسیله ای برای جمع کردن مقدار زیادی داده تجربی فراهم کرد که این

داده ها برای چک کردن مفروضات روش های ریاضیاتی مورد نیاز بودند.

اطلاعات و ادغام داده های حاصل از الکتروفورز منجر به ایجاد اختلاف نظرهایی در مورد نقش تغییرات تکاملی خنثی در جمعیت های طبیعی شد. در آخر، تکنیک های جدید که شامل ژنتیک مولکولی هستند برای آنالیز ارتباط بین گونه ها و سرعت فرآیند های تکاملی مورد استفاده قرار می گیرند.

HARDY – WEINBERG EQUILIBRIUM

ابتدا با برخی از تعاریف شروع می کنیم. در اکثر موارد "گونه" را به عنوان گروهی از ارگانیسم ها که به طور بالقوه توانایی آمیزش با یکدیگر را دارند تعریف می کنیم. بسیاری گونه ها از جمعیت ها تشکیل شده اند.

interbreeding group of orquioms that themselves are usually subdivided into partially inilatead breeding groups called demes.

همانگونه که بعداً خواهیم دید این *deme* ها یا جمعیت های محلی هستند که در تکامل شرکت می کنند. در سال 1908، *G.H.Hardy* یک ریاضیدان انگلیسی و *w.weinberg* یک فیزیکیدان آلمانی به طور مستقل موفق به کشف قانونی شوند که بیانگر ارتباط بین فراوانی اللی و فراوانی ژنوتیپی در جمعیتی با خصوصیات زیر بود: جمعیت دیپلوئید و شامل افرادی که به واسطه تولید مثل جنسی تکثیر می شوند. آمیزش به طور تصادفی رخ داده، اندازه جمعیت بزرگ بوده و هیچ مهاجرت و همچنین جهش در جمعیت وجود ندارد.

این قانون دارای 3 جنبه است:

1. فراوانی اللی در لوکوس های اتوزوم در جمعیت از یک نسل به نسل دیگر تغییر نخواهد

کرد (تعادل فراوانی اللی)

2 فراوانی ژنوتیپ ها در جمعیت با استفاده از فراوانی اللی قابل پیش بینی است (تعادل در

فراوانی ژنوتیپی)

3 تعادل خنثی است - به این معنی که اگر تعادل به هم بخورده با گذشت یک نسل و با وجود

آمیزش تصادفی تعادل دوباره برقرار خواهد شد ولی فراوانی اللی متفاوت از وضعیت قبلی

خواهد بود (اگر تمامی شرایط لازم برقرار باشند)

Calculating Allelic Frequencies :

اگر یک لوکوس اتوزوم را در یک ارگانیزم دیپلوئید دارای تولید مثل جنسی در نظر بگیریم فراوانی

اللی با استفاده از یکی از دور روش زیر قابل اندازه گیری است.

راه اول بوسیله شمردن ژن ها انجام می شود

$$q = \frac{\text{تعداد الهای } a}{\text{تعداد کل ها ال}} , \text{ فراوانی ال } a \text{ فراوانی ال}$$

اصطلاح و فراوانی می توان به صورت مختصر شده $f(a)$ نوشته شود. برای مثال، فراوانی ال به

صورت $f(a)$ نوشته خواهد شد. از آنجایی که هموزیگوت ها دارای 2 نسخه از ال مورد نظر و هتروزیگوت

ها دارای یک نسخه از ال هستند و همچنین تعداد کل ال ها، برابر با 2 برابر تعداد افراد است (هر فرد

دارای 2 ال است) می توانیم فراوانی اللی را به روش زیر محاسبه کنیم.

برای مثال در نظر بگیرید، توزیع فنوتیپی گروه‌های خونی MN (توسط ال‌های هم‌توان $M.N(Codominant)$ کنترل می‌شوند) در بین 200 نفر انسان که به‌طور تصادفی از *Columbus, ohio* انتخاب شده‌اند.

$$M \text{ نوع } (MM \text{ ژنوتیپ}) = 114$$

$$MN \text{ نوع } (MN \text{ ژنوتیپ}) = 76$$

$$N \text{ نوع } (NN \text{ ژنوتیپ}) = 10$$

200

در نتیجه

$$P = f(M) = \frac{2(114) + 76}{2(200)} = \frac{304}{400} = 0.76$$

$$q = f(N) = \frac{2(10) + 76}{2(200)} = \frac{96}{400} = 0.24$$

فراوانی ال‌های N, M باید با هم جمع شده و معادل 1 شوند ($p + q = 1$) در نتیجه

$$(p = 1 - q, \quad q = 1 - p)$$

راهی دیگر برای محاسبه فراوانی اللی بر پایه اطلاعات ما از فراوانی ژنوتیپی است که در این مثال

برابر است با:

$$f(MM) = \frac{114}{200} = 0/57$$

$$f(MN) = \frac{76}{200} = 0/38$$

$$f(NN) = \frac{10}{200} = 0/05$$

برای محاسبه p, q بر اساس فراوانی های ژنوتیپی به روش زیر عمل می کنیم:

$$p = f(M) = \frac{2 \times \text{تعداد کل } MM + \text{تعداد } MN}{2 \times \text{تعداد کل}} = \frac{2 \times \text{تعداد } MM}{2 \times \text{تعداد کل}} + \frac{\text{تعداد } MN}{2 \times \text{تعداد کل}}$$

$$= f(MM) + \frac{1}{2} f(MN)$$

$$q = f(N) = \frac{2 \times \text{تعداد کل } NN + \text{تعداد } MN}{2 \times \text{تعداد کل}} = \frac{2 \times \text{تعداد } NN}{2 \times \text{تعداد کل}} + \frac{\text{تعداد } MN}{2 \times \text{تعداد کل}}$$

$$= f(NN) + \frac{1}{2} f(MN)$$

در نتیجه فراوانی اللی می تواند به صورت فراوانی هموزیگوت ها به نصف فراوانی هتروزیگوت ها

محاسبه شود.

$$p = f(M) = f(MM) + \frac{1}{2} f(MN) = 0/57 + \frac{1}{2} \times 0/38 = 0/76$$

$$q = f(N) = f(NN) + \frac{1}{2} f(MN) = 0/05 + \frac{1}{2} \times 0/38 = 0/24$$

یا

$$q = 1 - p = 1 - 0/76 = 0/24$$

یک جمعیت دیپلوئید با تولید مثل جنسی که دارای یک لوکوس اتوزوم برای جدا کردن 2 آلل است را در نظر می‌گیریم (هر فرد یکی از ژنوتیپ $MM - NN - MN$ را دارد). بعداً بحث را به ژن‌های چند اللی و چندین لوکوسی گسترش می‌دهیم. در حال حاضر توجه خود را به سیستم ژنتیکی مشابه لوکوس MN در انسان معطوف می‌کنیم. 5 فرض زیر برای برقراری تعادل $Hardy - weinberg$ لازم هستند.

آمیزش تصادفی:

اولین فرضی وجود آمیزش تصادفی است به این معنی که احتمال آمیزش 2 ژنوتیپ وابسته به فراوانی (یا احتمال) آن ژنوتیپ‌ها در جمعیت است. اگر ژنوتیپ MM شامل 90٪ جمعیت باشد در این صورت هر فرد دارای شانس 90٪ (احتمال = $0/9$) برای آمیزش با فرد دارای ژنوتیپ MM است. احتمال آمیزش MM, MM برابر $0/81$ ($0/9 \times 0/9$) است.

انحراف از آمیزش تصادفی نتیجه 2 دلیل است، انتخاب و شرایط.

اگر اعضا یک جمعیت افرادی با فنوتیپ خاص را بیشتر یا کمتر از حالت تصادفی به عنوان جفت انتخاب کنند جمعیت وارد $assortative\ mating$ می‌شود. اگر افراد دارای فنوتیپ مشابه بیشتر از حالت تصادفی با هم آمیزش کند آمیزش همسان پسندانه رخ می‌دهد. اگر آمیزش بین افراد با فنوتیپ غیر مشابه بیشتر از حالت تصادفی رخ داد آمیزش ناهمسان پسندانه یا $disassortative\ mating$ است.

انحراف از آمیزش تصادفی همچنین زمانی رخ می‌دهد که افراد آمیزش کننده بیشتر یا کمتر از حالت تصادفی با هم ارتباط ژنتیکی داشته باشند.

$Inbreeding$ آمیزش بین افراد خویشاوند است و $outbreeding$ آمیزش بین افرادی است که از

نظر ژنتیکی ارتباطی با هم ندارند. درون آمیزی نتیجه اندازه کوچک جمعیت یا *pedingree reatedness* است.

یکی از مشاهدات نامعقول در ژنتیک جمعیت این است که انحراف از آمیزش تصادفی موجب تغییر فراوانی ژنوتیپ ها می شود ولی تاثیری روی فراوانی اللی ندارد. جمعیتی را تصور کنید که در آن هر فرد والد 2 فرزند است. به طور متوسط هر فرد یک کپی از الل های خودش را به نسل بعد منتقل می کند. *Assortative mating* و درون آمیزی ترکیب زیگوتی (ژنوتیپ) از یک نسل به نسل بعد را تغییر می دهد ولی منجر به تغییر الل انتقال داده شده نمی شود. در نتیجه فراوانی ژنوتیپ ها و نه فراوانی الل ها در آمیزش غیر تصادفی تغییر می یابد.

بزرگ بودن اندازه جمعیت:

هر چند در هر نسل تعداد بسیار زیادی گامت تولید می شود ولی هر نسل حاصل نمونه برداری از بخش کوچکی از گامت های تولید شده توسط نسل قبل است. نمونه ممکن است نماینده کامل و دقیقی از جمعیت نباشد بخصوص اگر نمونه کوچک باشد.

در نتیجه دومین فرض تعادل *Hardy – weinberg* این است که جمعیت باید به طور نامحدود بزرگ باشد. یک جمعیت بزرگ نمونه بزرگی از گامت های موفق تولید می کند. با وجود نمونه بزرگتر احتمال اینکه فراوانی اللی فرزندان با دقت بیشتری بیانگر فراوانی اللی والدینشان باشد بیشتر است. زمانی که جمعیت کوچک باشد یا برخی الل ها نادر باشند تغییر فراوانی الل ها تنها تحت تاثیر شانس خواهد بود. این تغییرات با عنوان رانش ژنتیکی نامیده می شوند.