

Количественные признаки

Признаки, по которым нет четких фенотипов, а есть непрерывное варьирование
Например – рост у человека – если мы попросим всех сидящих в зале сказать свой рост, а затем построим распределение – мы не получим четких фенотипических классов. Мы получим распределение, близкое к нормальному.

Почему так происходит?

На формирование количественного признака влияют как множество локусов, так и условия среды и взаимодействие со средой данного генотипа

В отличие от моногенных признаков, здесь не получится выделить эффект одного локуса за одно скрещивание. Не потому, что его нет, а потому, что он мал.

Настоящие количественные признаки – измеримые – рост, вес

Счетные признаки – число позвонков, щетинок, чешуй

Признаки с пороговым проявлением – кровяное давление, индекс массы тела, содержание масел в семенах

Генетическое определение у все сходное и к ним применяется одинаковый аппарат анализа

Что нам хотелось бы знать про количественные признаки

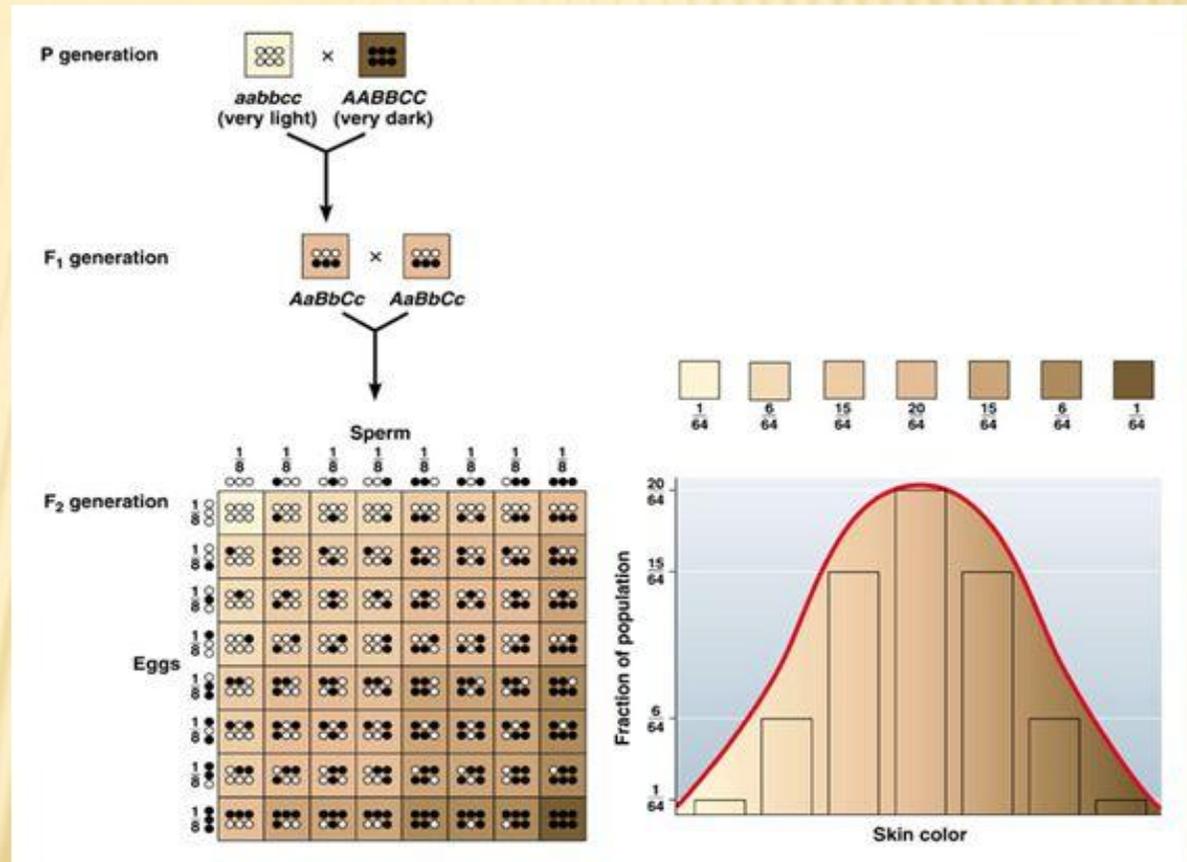
1. Каково генетическое определение количественных признаков? Подчиняются ли они менделевским закономерностям?
2. Как отделить эффект генотипа от эффекта среды?
3. Сколько локусов влияет на количественный признак и насколько большой вклад они вносят?
4. Насколько велика доля генетических факторов в изменчивости количественных признаков в природных популяциях?
5. Как поддерживается это генетическое разнообразие?
6. Какова роль мутаций, сцепления, доминирования, эпистаза и плейотропии в эволюции количественных признаков?
7. Как связаны количественные и качественные признаки?

Polygenic Inheritance

- **A group of alleles act together for one trait**
 - **Height, & eye color**
 - **Fingerprints!**
 - **Controlled by multiple genes**
 - **All are different!**
- **Because of embryonic development- even identical twins have different fingerprints**

POLYGENIC INHERITANCE

- ✘ Multiple genes have an additive effect on a single character in the phenotype
 - + Example: Skin Color or height
 - + Usually is described by a bell-shaped curve with majority clustered in the middle

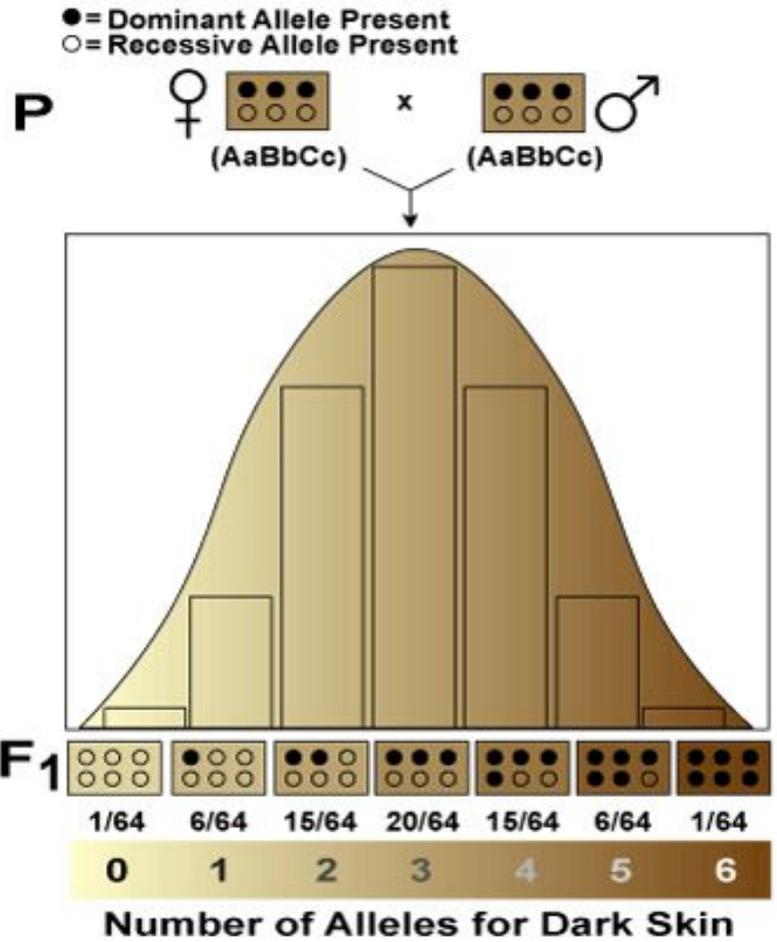


Мы знаем, что дети высоких родителей обычно выше, чем дети невысоких .

Для количественных признаков мы можем ожидать, что дети покажут значение, промежуточное между родителями – если, конечно, велика доля аддитивной дисперсии

Сколько же локусов влияют на значение количественного признака? Обычно мы не знаем, сколько именно, но, скорее всего, много. С другой стороны, даже если таких локусов меньше 10, можно получить гладкую кривую варьирования . Важно еще помнить, что вклад каждого локуса не обязан быть равным, и, как правило, не бывает.

Вклад среды в формирование фенотипа по количественному признаку может быть очень разным в зависимости от места и времени, так же как и доля собственно генетической дисперсии . Несмотря на то, что фенотипическая вариация непрерывная, количественные признаки все-таки подчиняются менделевским закономерностям. Фишер в 1918 году показал, что такой тип варьирования объясним менделевскими закономерностями, просто по большому числу полиморфных локусов.



Dept. Biol. Penn State ©2002

Генетические маркеры цвета глаз

Ученые из медицинского центра Роттердамского университета (Erasmus University Medical Center Rotterdam) проанализировали 37 SNP из 8 генов у 6000 коренных жителей Роттердама (Liu et al., 2009). 67.6% из них имели голубые глаза, 22.8% - карие, 9.6% - промежуточный цвет глаз. В итоге были отобраны лишь 6 наиболее значимых замен в 6 генах. Все эти гены кодируют белки, отвечающие за производство составляющих радужной оболочки глаза, кожи и пигментов волос (эумеланин и феомеланин).

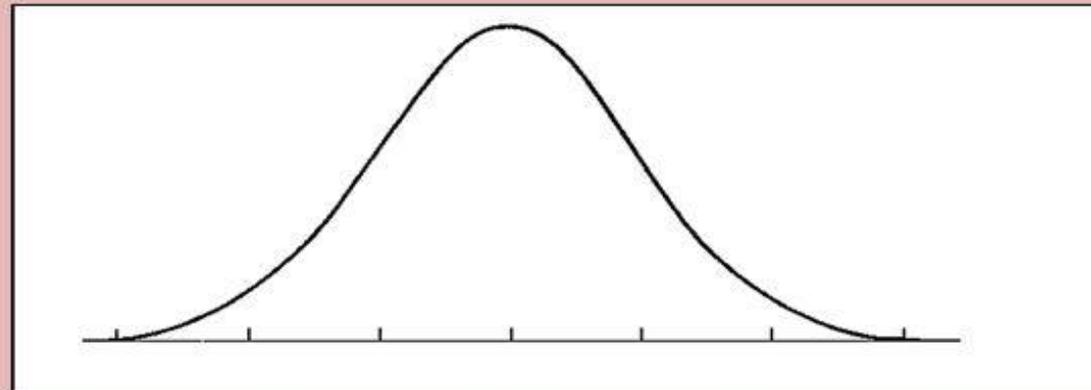


| Ген | SNP |
|----------------|------------|
| <i>HERC2</i> | rs12913832 |
| <i>OCA2</i> | rs1800407 |
| <i>SLC24A4</i> | rs12896399 |
| <i>SLC45A2</i> | rs16891982 |
| <i>TYR</i> | rs1393350 |
| <i>IRF4</i> | rs12203592 |

Тестирование этих генов позволяет предсказать карий цвет глаз с вероятностью 93%, голубой — 91%, промежуточный цвет - 73%.

Continuous and discontinuous variation

- When there are many possibilities, then the trait shows continuous variation
- The graph produces a bell-shaped curve with smooth transitions between the groups of frequencies



Изменчивость количественных признаков

Источники вариации количественных признаков:

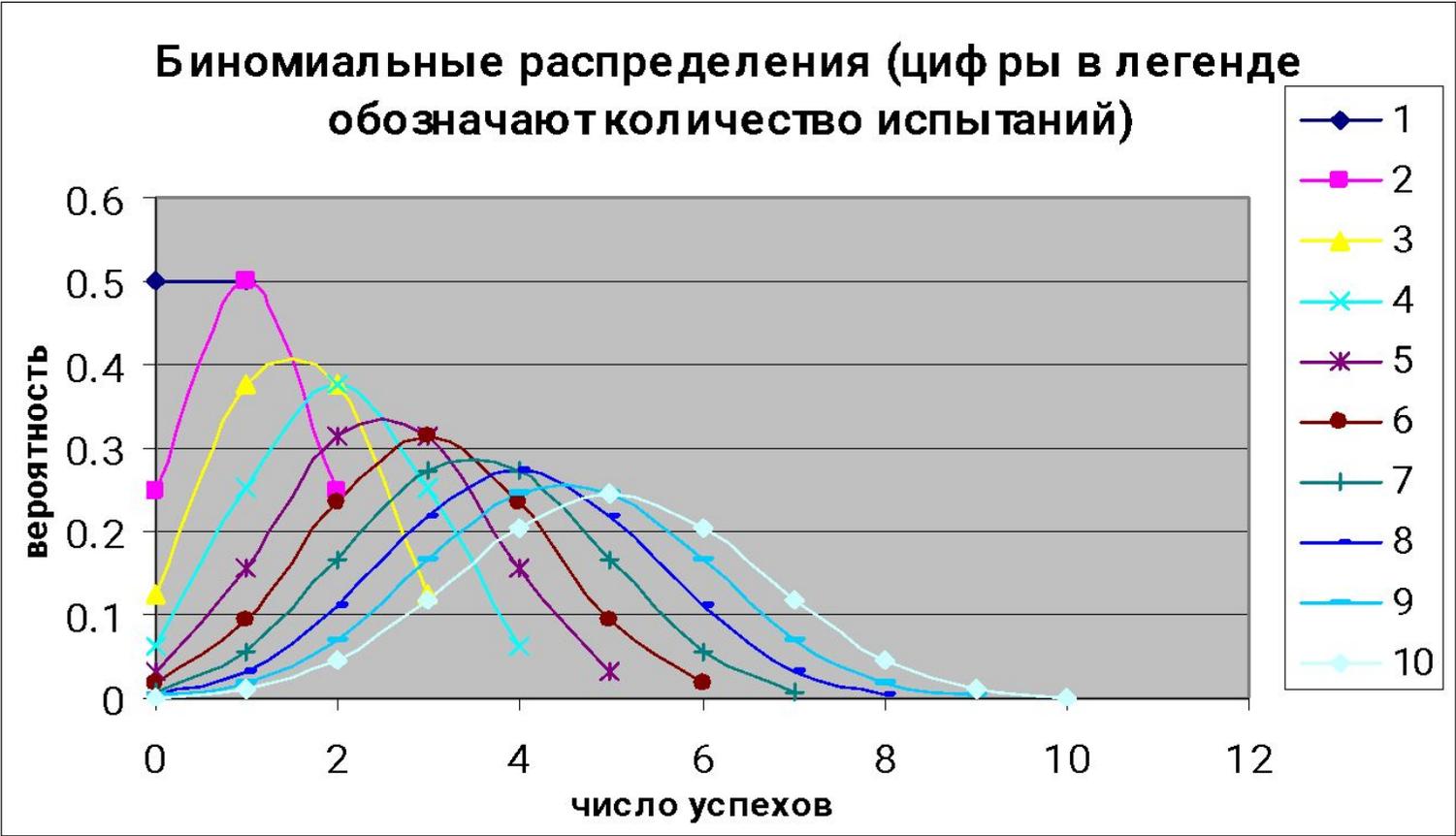
- 1) Гены
- 2) Факторы внешней среды
- 3) «Шум развития»



Распределение длин лепестков у 50 особей *Iris setosa*, собранных Рональдом Фишером

Нормальное распределение – распространенный тип распределения количественных признаков, возникающий, если признак формируется в результате воздействия большого количества факторов, ни один из которых не оказывает преобладающего значения.

Пусть на признак влияет n независимых факторов, каждый из которых может либо увеличить, либо уменьшить значение признака на единицу, в зависимости от своего наличия или отсутствия. Для простоты предположим, что наличие и отсутствие равновозможны. В этом случае признак в популяции будет иметь *биномиальное распределение* - распределение количества «успехов» в последовательности из n независимых случайных экспериментов, таких что вероятность «успеха» в каждом из них равна p . С ростом числа испытаний биномиальное распределение приближается к нормальному.



Разложение фенотипической дисперсии

$$V_p = V_g + V_e$$

The diagram illustrates the decomposition of phenotypic variance (V_p) into genetic variance (V_g) and environmental variance (V_e). The equation $V_p = V_g + V_e$ is centered at the top. Below the equation, three arrows point upwards to the terms: V_p , V_g , and V_e . The arrow pointing to V_p is labeled "фенотипическая дисперсия" (phenotypic variance). The arrow pointing to V_g is labeled "генетическая дисперсия" (genetic variance). The arrow pointing to V_e is labeled "средовая дисперсия" (environmental variance).

фенотипическая дисперсия

генетическая дисперсия

средовая дисперсия

Из чего складывается значение признака у данной особи?

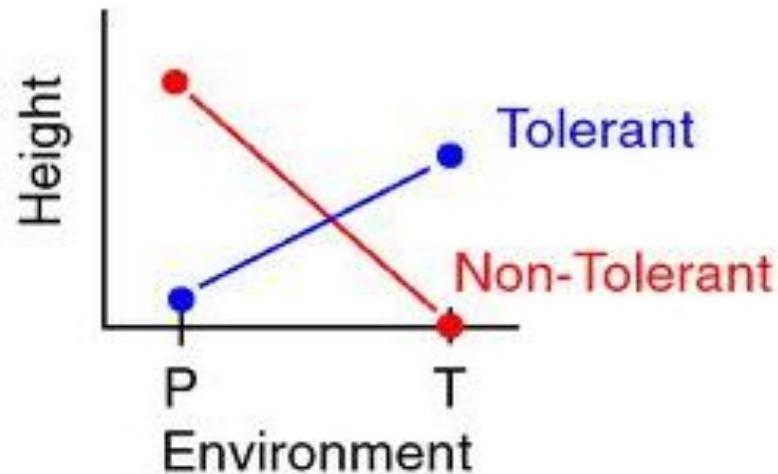
Модель дисперсионного анализа

$$P = G + E + G \times E + \varepsilon$$

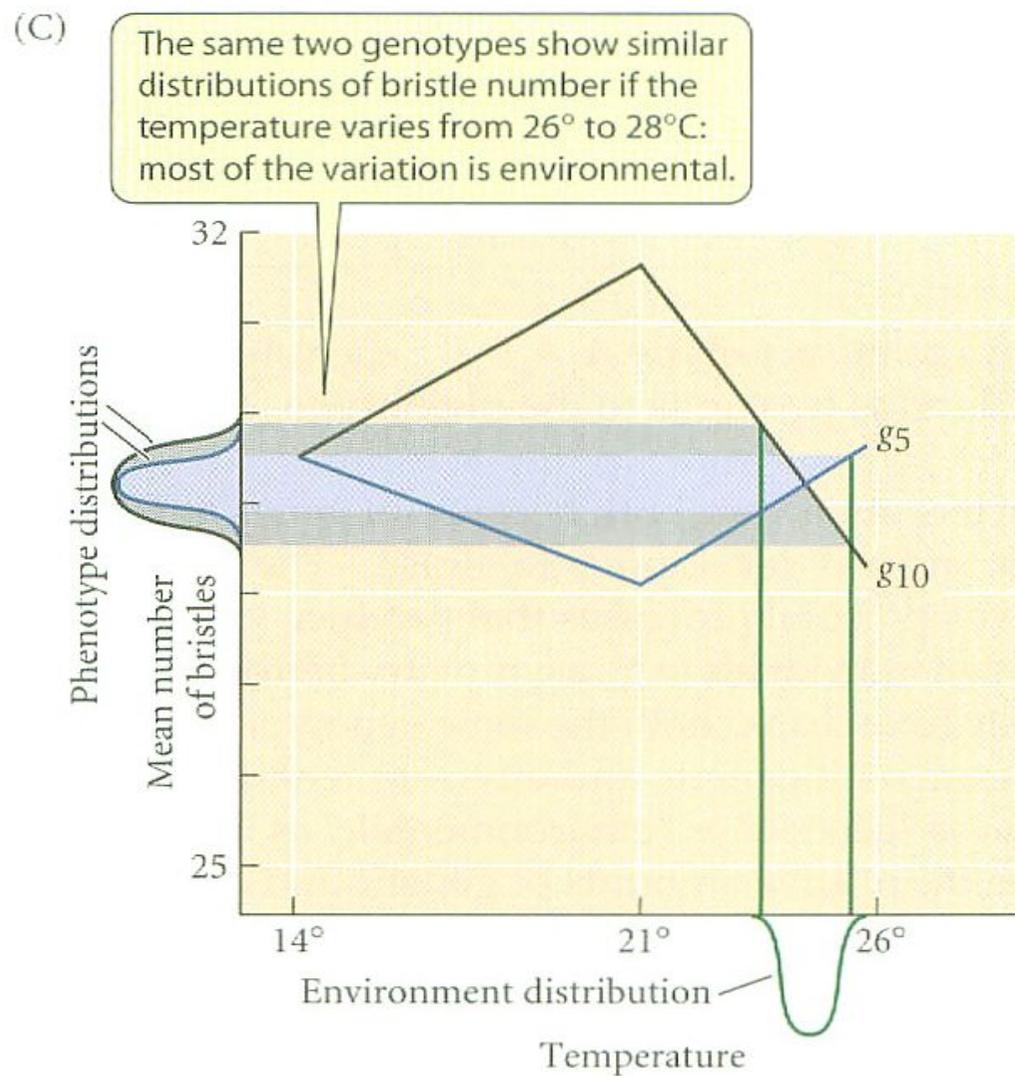
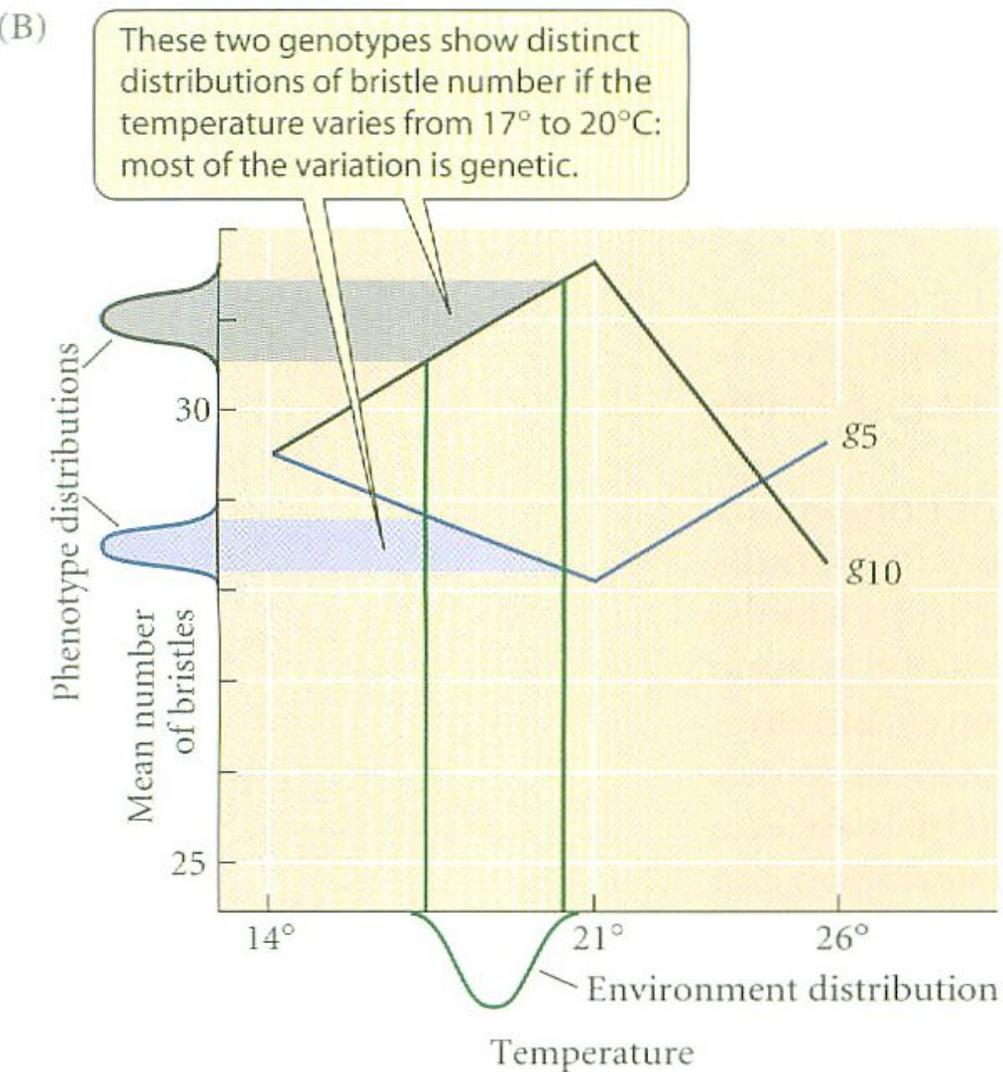
Эффект аллеля определяется как среднее значение признака у его носителей, разница между которыми приписывается влиянию среды.

Аналогично «эффектом среды» можно назвать среднее значение признака у особей разных генотипов, выросших в данной среде.

Взаимодействие «генотип-среда»: разные генотипы могут по-разному реагировать на разные условия среды.



При наличии взаимодействия между генотипом и средой при разных условиях признак может оказаться имеющим или нет «наследственные различия».



Чтобы определить генетическую составляющую тотальной фенотипической дисперсии по количественному признаку, нам надо отделить ее от влияния среды (Спасибо Фишеру за методологию). Более того, для понимания эволюции нам надо бы знать, как в популяции поддерживается генетическая дисперсия по данному признаку. То есть знать важность таких факторов, как мутации, сцепление, эпистаз и плейотропия, и их роль в эволюции количественных признаков.

Про качественные признаки нас интересует, в общем, то же самое

Еще до Фишера Иогансен исследовал зависимость веса семян у потомков от веса семян у родителей в чистых линиях бобов (1903). Оказалось, что между линиями такая зависимость есть, а внутри – нет. Так было показано, что есть генетическая компонента дисперсии (между линиями) и средовая (внутри линии)

$$P = G + E$$

Наследственность – способность признака передаваться по наследству потомкам.

Наследуемость – доля фенотипической дисперсии, объясняемая генетическими факторами:

$$H^2 = \frac{V_g}{V_p}$$

Признак может быть наследственным, но его наследуемость может равняться нулю.

Например, в «чистых линиях» даже у моногенных признаков наследуемость равна нулю, так как отсутствуют генетические различия между особями – следовательно, вся изменчивость – средовая.



Измерение наследуемости в широком смысле

Коэффициент генетической детерминации – доля влияния фактора «семья» в однофакторном дисперсионном анализе потомства нескольких семей.

Таблица 7. Однофакторный дисперсионный анализ.

M- от бор по морфологии, T- от бор по темпам развития, C- конт роль.

| Тип щетинок | вариант опыта | Степень свободы | | Средний квадрат | | F | p | Доля влияния фактора, h ² |
|---------------|---------------|----------------------|----------------------|----------------------|----------------------|------|------|--------------------------------------|
| | | Факторная компонента | Случайная компонента | Факторная компонента | Случайная компонента | | | |
| абдоминальные | M | 12 | 52 | 35.98 | 11.29 | 3.19 | 0.00 | 0.30 |
| | T | 12 | 52 | 38.71 | 7.34 | 5.28 | 0.00 | 0.46 |
| | C | 12 | 52 | 37.61 | 6.28 | 5.99 | 0.00 | 0.50 |

Опыты на дрозофиле: измерялось число абдоминальных щетинок у потомков n=13 пар, по k=5 особей в потомстве.

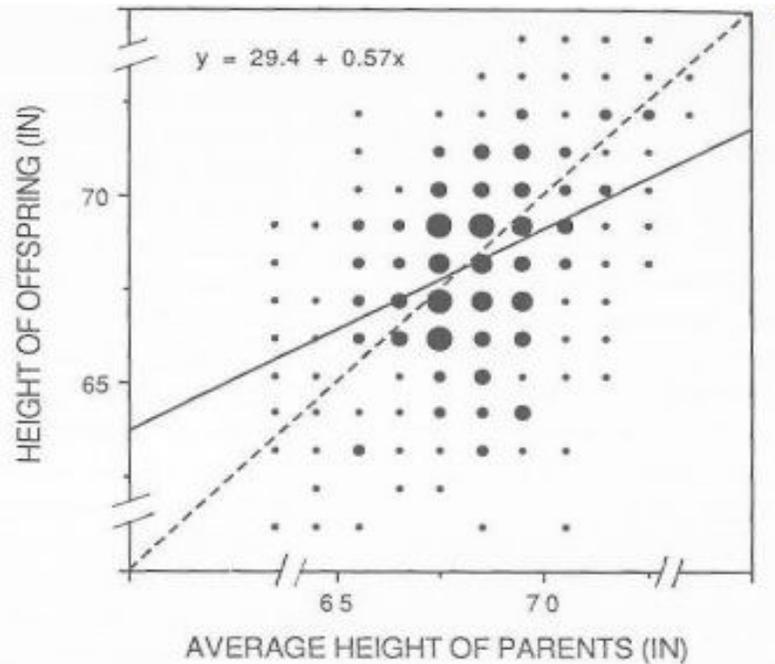
Число степеней свободы для фактора = n-1

Число степеней свободы для случайной компоненты = n(k-1)

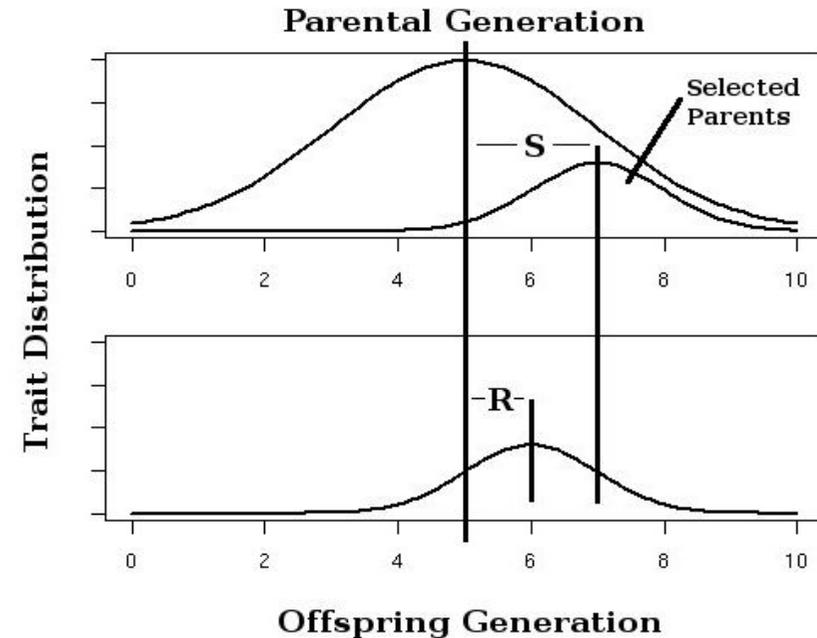
$$H^2 = \frac{4(F - R)}{F + (k - 1)R}$$

, где F – средний квадрат факторной компоненты,
R – средний квадрат случайной компоненты.

Способы измерения наследуемости в узком смысле (доля аддитивной генетической дисперсии)



Наследуемость – коэффициент регрессии значения признака у потомков на значение признака у родителей (имеет смысл рассматривать только статистически значимые величины).



Наследуемость – отношение ответа на отбор (R) к селекционному дифференциалу (S)

Наследуемость

| Trait | Heritability | Trait | Heritability |
|---|--------------|---|--------------|
| Personality (adult samples) | | Psychiatric illnesses (liability estimates) | |
| Big Five | | Schizophrenia | .80 |
| Extraversion | .54 | Major depression | .37 |
| Agreeableness (aggression) | .42 | Panic disorder | .30–.40 |
| Conscientiousness | .49 | Generalized anxiety disorder | .30 |
| Neuroticism | .48 | Phobias | .20–.40 |
| Openness | .57 | Alcoholism | .50–.60 |
| Big Three | | Antisocial behavior | |
| Positive emotionality | .50 | Children | .46 |
| Negative emotionality | .44 | Adolescents | .43 |
| Constraint | .52 | Adults | .41 |
| Intelligence | | Social attitudes | |
| By age in Dutch cross-sectional twin data | | Conservatism | |
| Age 5 | .22 | Under age 20 years | .00 |
| Age 7 | .40 | Over age 20 years | .45–.65 |
| Age 10 | .54 | Right-wing authoritarianism (adults) | .50–.64 |
| Age 12 | .85 | Religiousness | |
| Age 16 | .62 | 16-year-olds | .11–.22 |
| Age 18 | .82 | Adults | .30–.45 |
| Age 26 | .88 | Specific religion | Near zero |
| Age 50 | .85 | | |

Фенотипическое значение

$$P = G + E + I_{GE},$$

где P — фенотипическое значение

G — генотипическое значение

E — средовое отклонение (вся совокупность негенетических причин и обстоятельств, которые влияют на выраженность признака)

I_{GE} — взаимодействие генотип-среда

Норма реакции – фенотипическая изменчивость особей с одинаковым генотипом.

Изменения в пределах нормы реакции чаще всего адаптивны (модификационная изменчивость) – следовательно, являются результатом естественного отбора.

Разные генотипы могут различаться шириной нормы реакции.



Загар – пример обратимых изменений в пределах нормы реакции



Касты муравьев определяются питанием