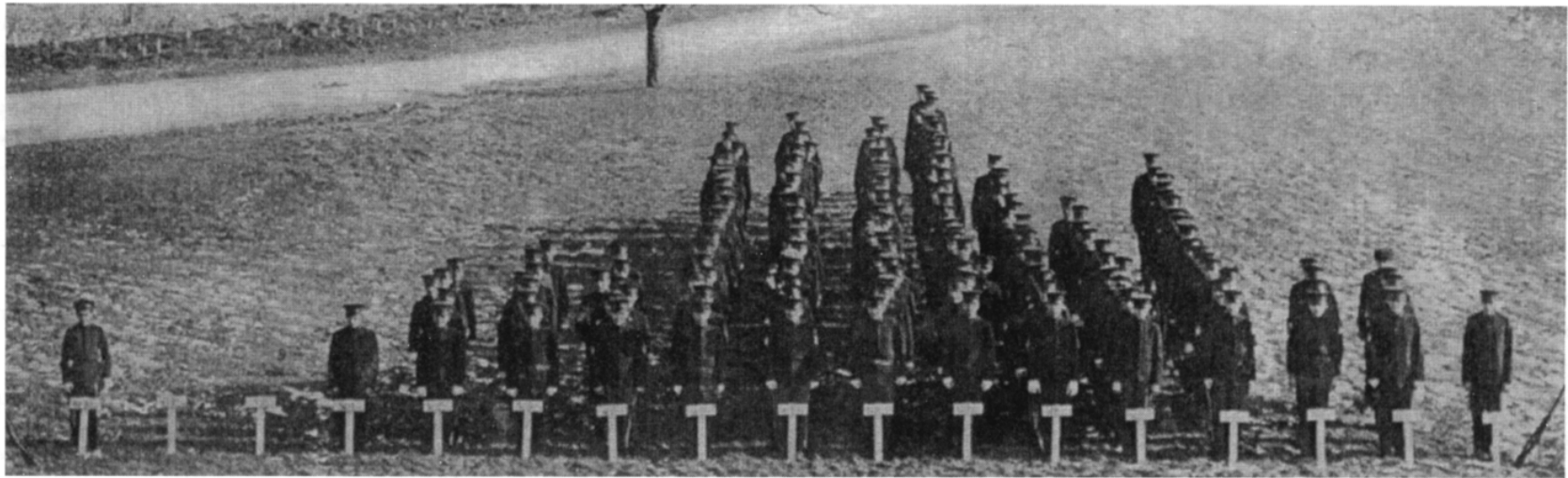


Kvantitatiivinen genetiikka

- määrällisten ominaisuuksien periytymisen hallinta
- mendelismi oli aluksi vastatuulella siksi että darwinistit, joilla oli paljon valtaa Britanniassa, olivat tottuneet määrällisen genetiikan piirteisiin: jatkuvat jakautumat, vähittäinen muutos jne
- oli myös kehitetty BIOMETRIA (eli tilastotiede), jonka toimialaa määrällisten ominaisuuksien genetiikka on vieläkin (normaali- ym. jakautumat, korrelaatiot, regressiot)



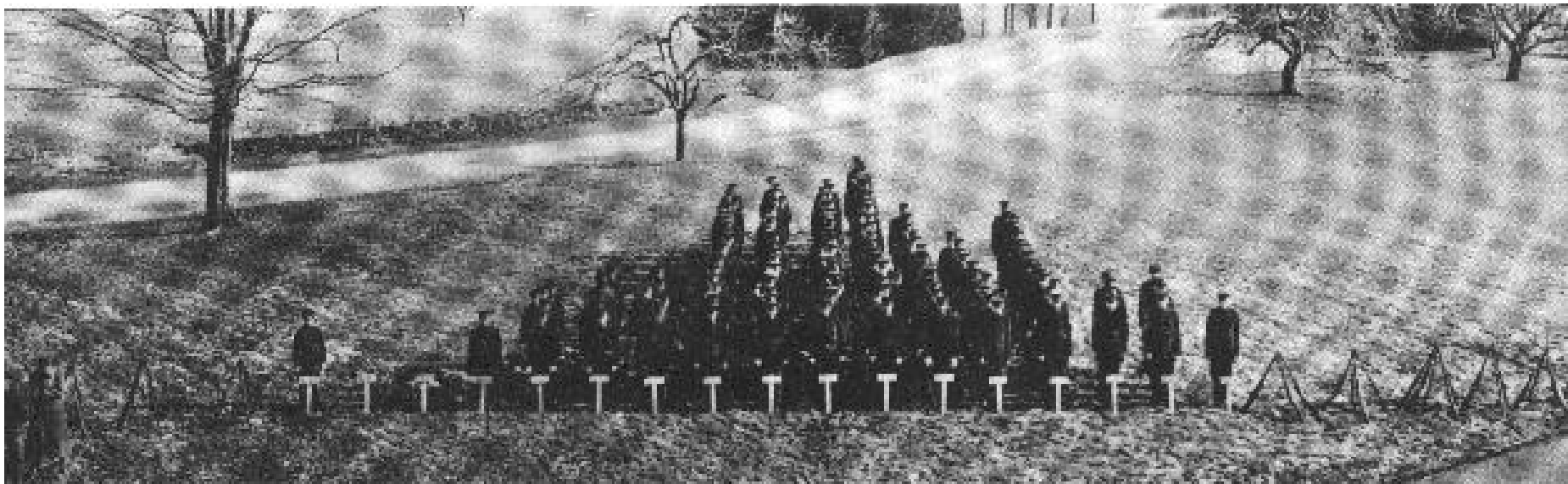
4:10 4:11 5:0 5:1 5:2 5:3 5:4 5:5 5:6 5:7 5:8 5:9 5:10 5:11 6:0 6:1 6:2

FIGURE 2.—A living histogram from Connecticut State Agricultural College (BLAKESLEE 1914). The number of men is 175, the mean height is 67.3 in., and the standard deviation is 2.7 in.



FIGURE 3.—A modern version of Figure 2, from Connecticut State University in 1996. The means and standard deviations in inches are as follows: males, 70.1 ± 3.0 ; females, 64.8 ± 2.7 ; combined, 67.6 ± 4.0 . Photo from LINDA STRAUSBAUGH.

Genetics 147: 1-6



Alkuperäisessä kuvassa on myös asiaankuuluvat kiväärit

Joitakin määrällisten ominaisuuksien hallinnan juttuja

Keskiarvo

$$\bar{x} = \frac{\sum fx}{n} \text{ or } \frac{\sum x}{n}$$

Varianssi

$$s^2 = \frac{\sum f(x - \bar{x})^2}{n - 1}$$

Keskihajonta

$$s = \sqrt{\frac{\sum f(x - \bar{x})^2}{n - 1}}$$

Regressiokerroin b kannattaa käytännössä laskea varianssin ja kovarianssin laskukaavojen

Regressio

$$(n-1)s_{XY} = \sum_{i=1}^n x_i y_i - \frac{(\sum_{i=1}^n x_i)(\sum_{i=1}^n y_i)}{n}$$

ja

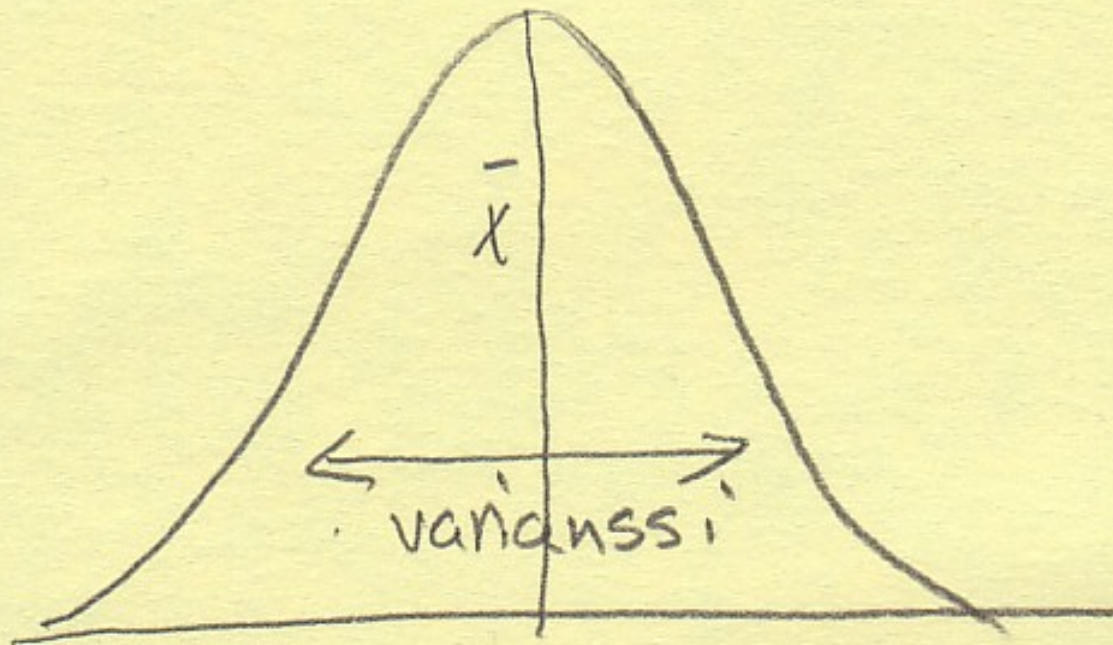
(10.11)

$$(n-1)s_X^2 = \sum_{i=1}^n x_i^2 - \frac{(\sum_{i=1}^n x_i)^2}{n}$$

avulla. Niihin perustuva estimaatin kaava on

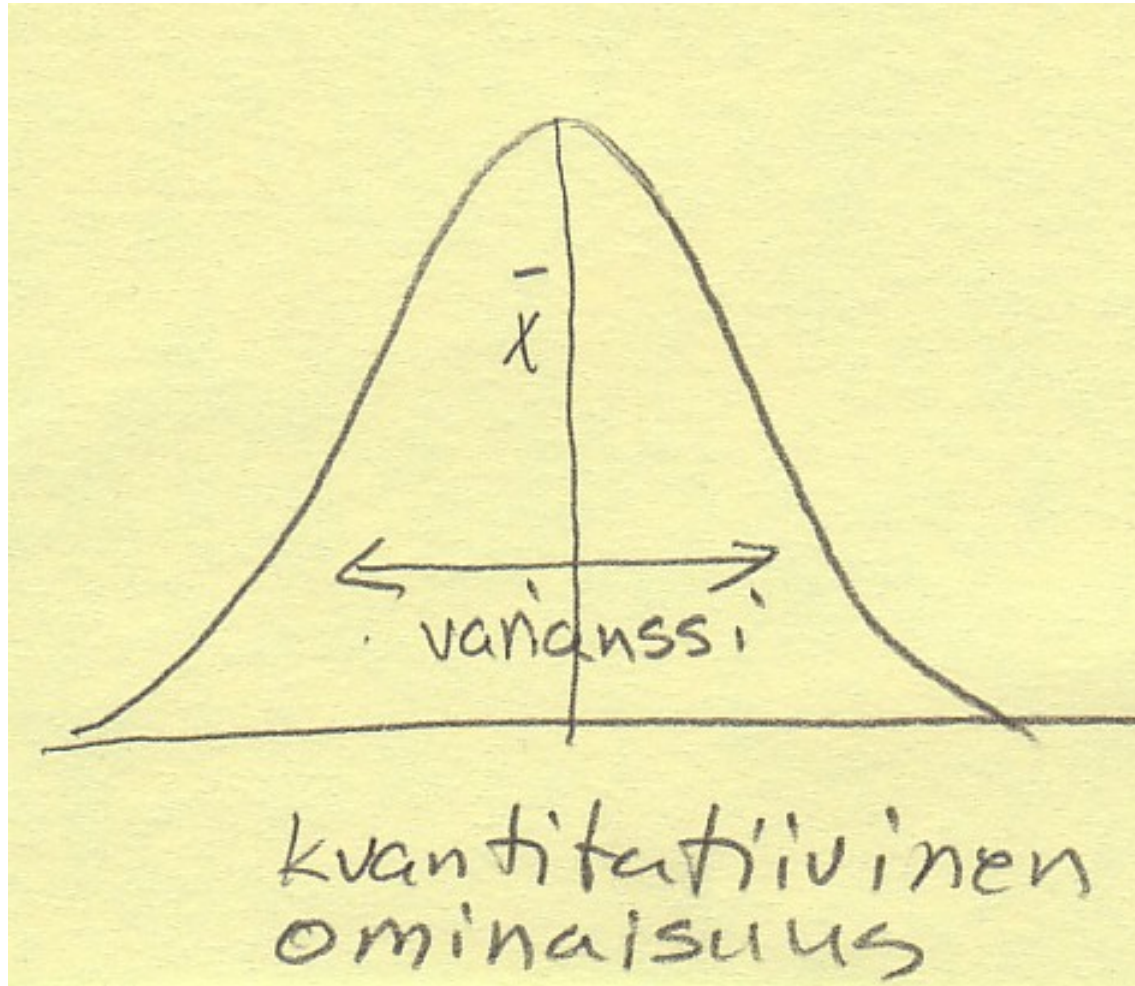
$$b = \frac{(n-1)s_{XY}}{(n-1)s_X^2}, \quad (10.12)$$

joka supistamalla palautuu kaavaan (10.9).



kvantitatiivinen
ominaisuus

Varianssi koostuu geneettisestä ja ympäristön aiheuttamasta



Nilsson-Ehle (ruotsalainen) esitti ensimmäisenä mendelistisen mallin määrälliselle ominaisuudelle 1908

Tutkittavana hällä oli vehnänjyvän punertava väri

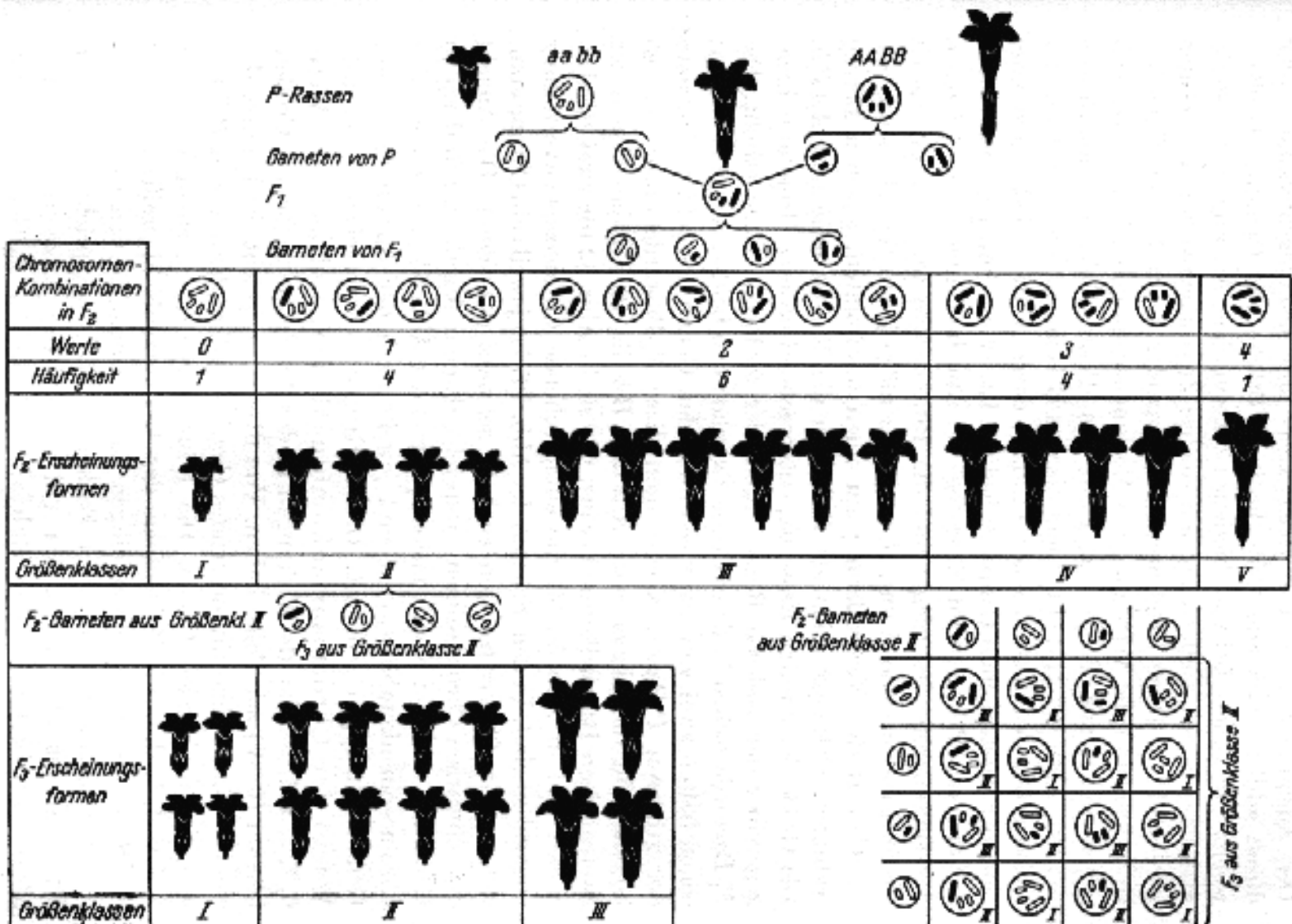
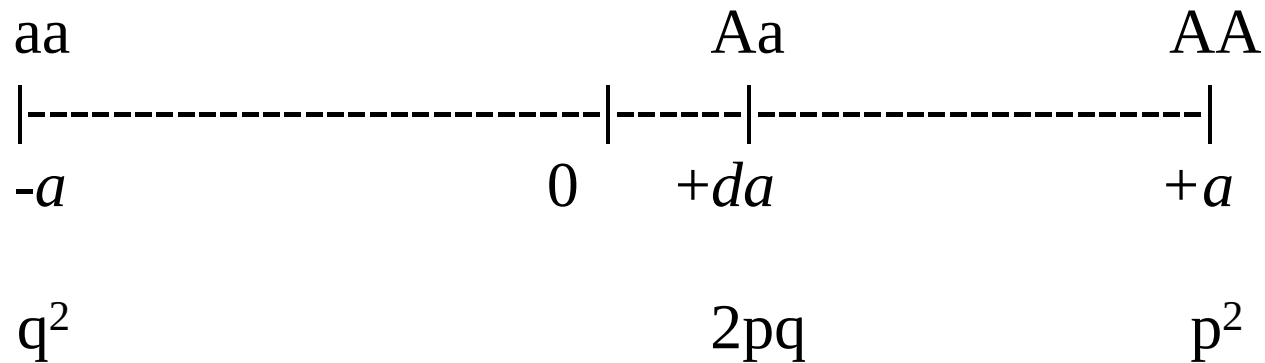


Abb. 107. Schema einer Kreuzung zwischen zwei Rassen, die sich durch zwei einander in der Wirkung verstärkende Genepaare unterscheiden. Bewirktes Merkmal: die Blütengröße. Wirkungsweise in beiden Paaren intermediär.

Kvantitatiivisen periytymisen malli



$$m = p^2 a - q^2 a + 2pqda = a(p - q)(p + q) + 2pqda$$

$$= a(p - q) + 2pqda$$

d on dominanssikerroin

Jos $d = 0$, $m = a(1 - 2q)$

jos $d = 1$, $m = a(1 - 2q^2)$

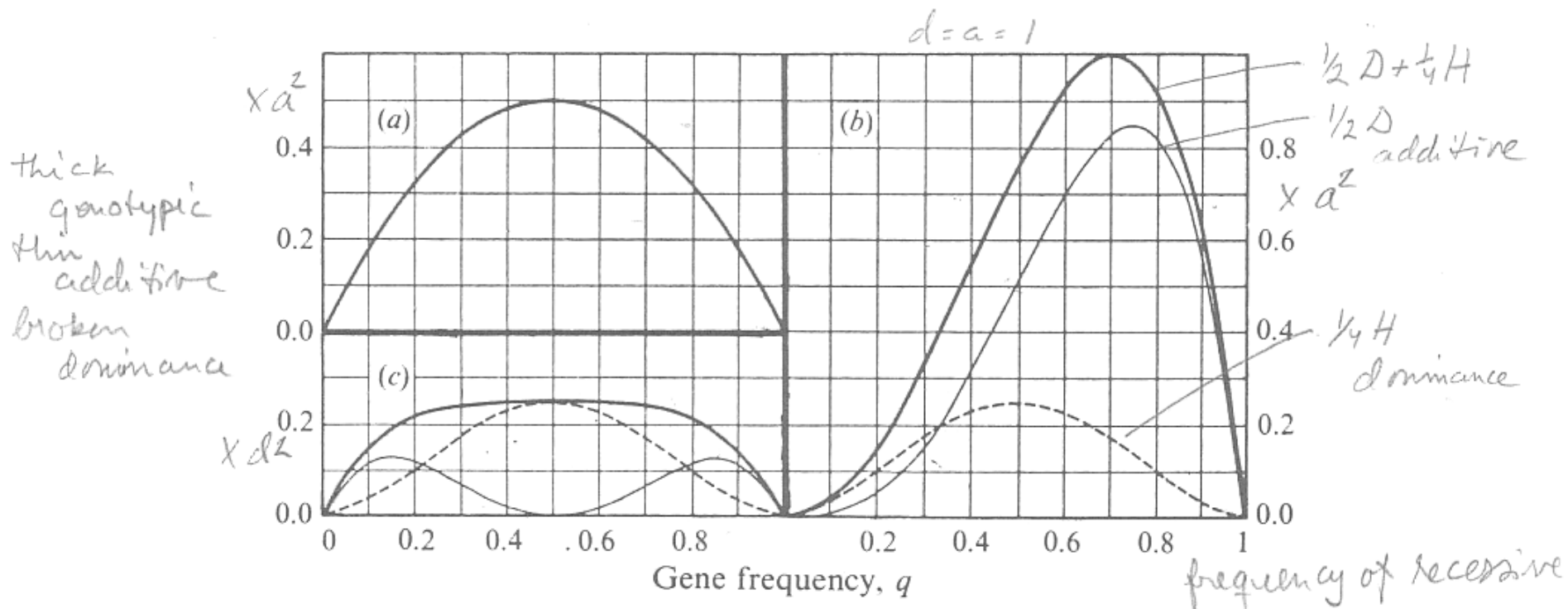


Fig. 8.1. Magnitude of the genetic components of variance arising from a single locus with two alleles, in relation to the gene frequency. Genotypic variance – thick lines; additive variance – thin lines; dominance variance – broken lines. The gene frequency, q , is that of the recessive allele. The degrees of dominance are: in (a) no dominance ($d=0$); in (b) complete dominance ($d=a$); and in (c) 'pure' overdominance ($a=0$). The figures on the vertical scale, showing the amount of variance, are to be multiplied by a^2 in graphs (a) and (b), and by d^2 in graph (c).

additiivinen aa / AA

dominanssi Aa / 0

aa / (Aa+AA)

Kahden alleeliparin vaikutuksen yhdistäminen

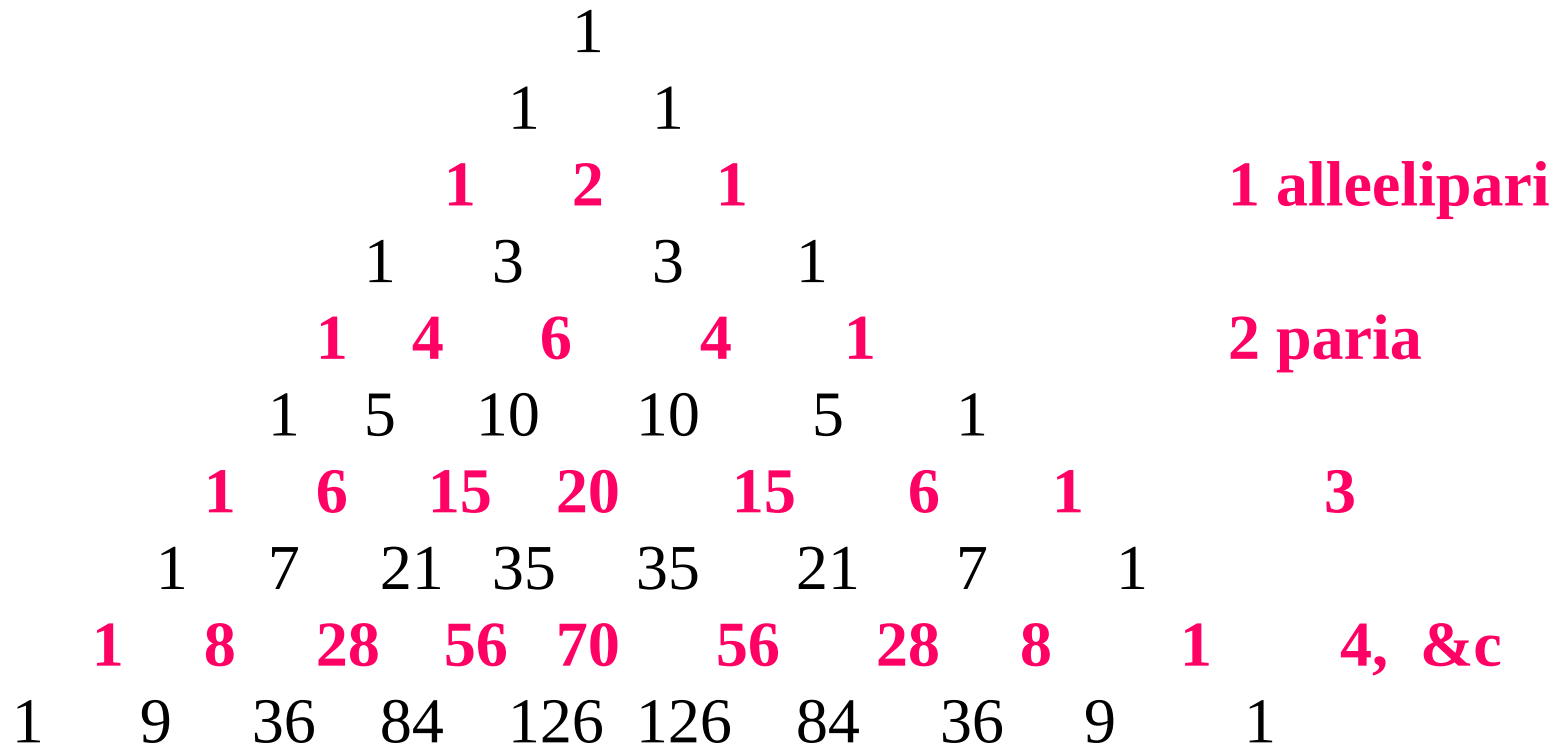
		AA	Aa	aa
		p^2	$2pq$	q^2
BB	r^2	$2a$	$a + d$	0
Bb	$2rs$	$a + d$	$2d$	$d - a$
bb	s^2	0	$d - a$	$-2a$

Pyyhitäänpä dominanssi pois:

		AA	Aa	aa
		p^2	$2pq$	q^2
BB	r^2	$2a$	a	0
Bb	$2rs$	a	0	$-a$
bb	s^2	0	$-a$	$-2a$

		aaBB			
		AABb	AAbb	Aabb	
AABB	$p^2 r^2$	AaBB	AaBb	aaBb	aabb
	$2rsp^2 + 2pqr^2$	$q^2 r^2 + p^2 s^2 + 4pqrs$	$2rsq^2 + 2pqs^2$	$q^2 s^2$	
	$2a$	a	0	$-a$	$-2a$
1	4	6	4	1	

Pascalin kolmio eli binomijakautuma -taika



Tästä saa johdettua lukusuhteet 1, 2, 3, 4 tai vaikka kuinka monen alleeliparin jakautumille, helposti ja paljoakaan muistamatta. Lopulta jakautuma noudattaa normaalijakatumaa

Esimerkki: vanha kunnon käärmelasku

Risteytetään 200 cm pitkät käärmeet

A B C d E		A B c d E
-----	X	-----
a b C d e		a b C d E

Peruspituus 150 cm. Jokainen isolla kirjaimella merkitty alleeli lisää pituutta 10 cm. Ennusta jälkeläisen jakautuma pituusluokkiin.

Esimerkki: vanha kunnon käärmelasku

Risteytetään 200 cm pitkät käärmeeet

$$\begin{array}{cccccc} \mathbf{A} & \mathbf{B} & \mathbf{C} & d & \mathbf{E} & \\ \hline a & b & \mathbf{C} & d & e & \end{array} \quad \times \quad \begin{array}{cccccc} \mathbf{A} & \mathbf{B} & c & d & \mathbf{E} & \\ \hline a & b & \mathbf{C} & d & \mathbf{E} & \end{array}$$

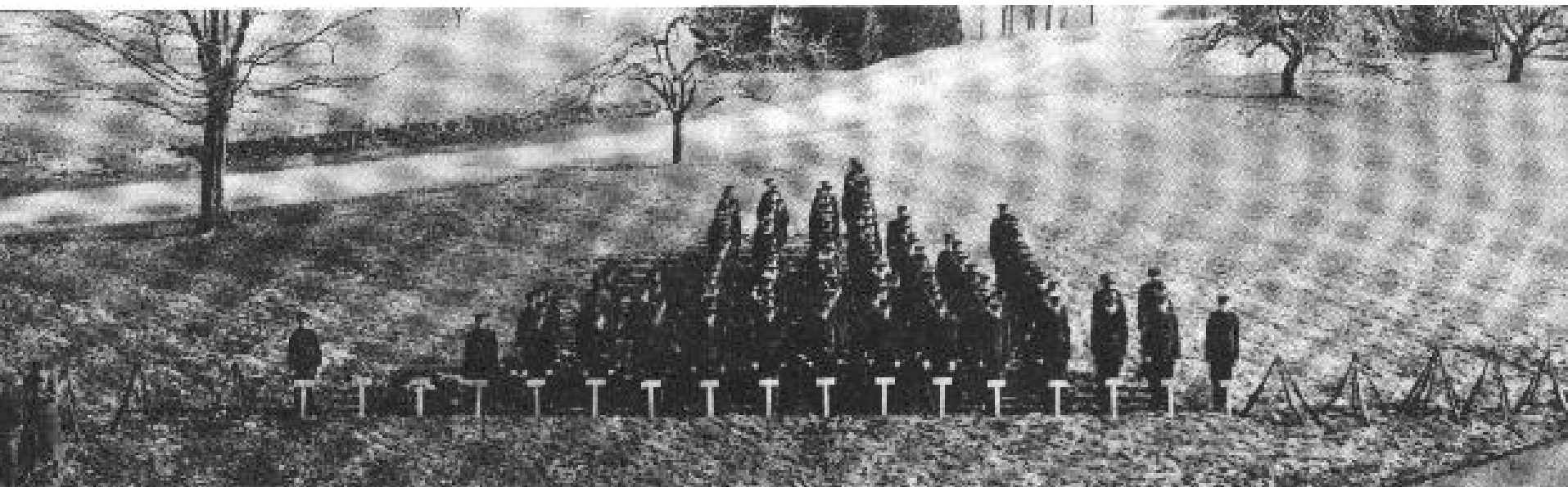
Peruspituus 150 cm. Jokainen isolla kirjaimella merkitty alleeli lisää pituutta 10 cm. Ennusta jälkeläisen jakautuma pituusluokkiin.

Ratkaisu: heterotsygoottisia lokuksia on kuusi, eli niistä voi tulla jälkeläiselle “pieni tai iso kirjain”. Jokainen jälkeläinen saa varmasti yhden C:n ja yhden E:n, joten pienin poikanen on 170 cm

170	180	190	200	210	220	230	Pituusluokka
1	6	15	20	15	6	1	Pascal, rivi 7

Jos populaatiossa on sellaisia **segregoituvia alleelipareja**, jotka vaikuttavat tiettyyn mittaominaisuuteen, siitä koituu tietenkin geneettistä muuntelua

Muuntelua aiheuttaa myös ympäristö



Määrällisiin ominaisuuksiin vaikuttaa myös ympäristö, eikä suinkaan pelkästään 2 tai useampia $\pm$ alleelipareja.

Usein halutaankin tietää, kuinka iso osa varianssista eli yksilöiden välisistä eroista johtuu geneettisistä syistä, ja mikä osa ympäristöstä

Geneettisen osuuden mitan nimi on *heritabiliteetti*

Heritabiliteetti

Yksilöt antavat alleeleistaan **näytteen** gameettien kautta seuraavaan sukupolveen. Sellainen yksilö, jolla on monta *plus*-alleelia, antaa tietysti gameetteihinkin useampia *plus*-alleeleita kuin sellainen, jolla niitä on vähän.

Tätä tosiasiaa käytetään hyväksi kvantitatiivisessa genetiikassa. Vanhempien ja jälkeläisten tai sisarusten välillä on tiettyä korrelaatiota näiden *plus*-alleelien määrässä.

**SUKULAISTEN VÄLINEN KORRELAATIO JOHTUU
GEENEISTÄ**

Table 10.2

<i>Relatives</i>	<i>Covariance*</i>	<i>Regression (b) or correlation (t)</i>
Offspring and one parent	$\frac{1}{2} V_A$	$b = \frac{1}{2} h^2$
Offspring and mid-parent	$\frac{1}{2} V_A$	$b = h^2$
Half sibs	$\frac{1}{4} V_A$	$t = \frac{1}{4} h^2$
Full sibs	$\frac{1}{2} V_A + \frac{1}{4} V_D + V_{Ec}$	$t \geq \frac{1}{2} h^2$

*The contributions of epistatic interactions are ignored, and so are the possible environmental contributions to relatives other than full sibs.

Table 10.5 Composition of the components of variance between and within pairs of twins, omitting interaction components.

	<i>Between pairs, σ_b^2</i>	<i>Within pairs, σ_w^2</i>
Identical (MZ)	$V_A + V_D + V_{Ec}$	V_{Ew}
Fraternal (DZ)	$\frac{1}{2} V_A + \frac{1}{4} V_D + V_{Ec}$	$\frac{1}{2} V_A + \frac{3}{4} V_D + V_{Ew}$
Difference	$\frac{1}{2} V_A + \frac{3}{4} V_D$	$\frac{1}{2} V_A + \frac{3}{4} V_D$

Fenotyyppinen varianssi **V_p** aiheutuu eri osista:

additiivisesta geneettisestä V_a,

dominanssin aiheuttamasta geneettisestä V_d,

geeni-interaktioiden V_i aiheuttamasta geneettisestä ja vielä

ympäristön V_e aiheuttamasta, sekä lopulta

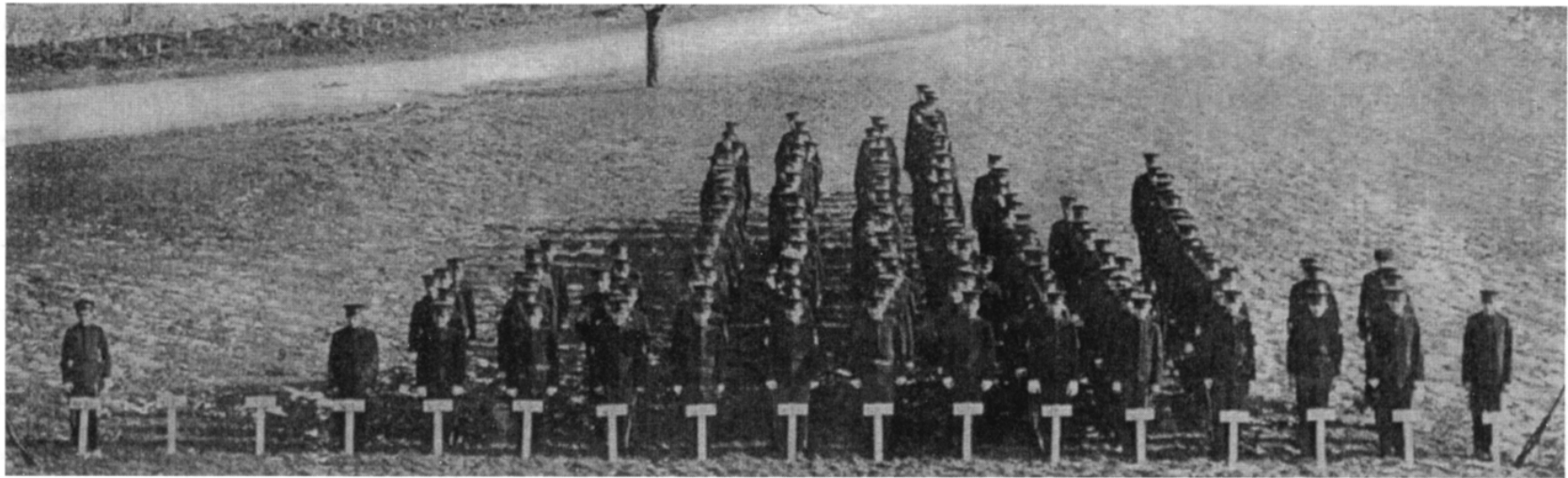
kaikkien näiden mahdollisista interaktioista eli vuorovaikutuksista.

$$\mathbf{V_p = V_a + V_d + V_i + V_e}$$

Heritabiliteetti ahtaassa mielessä h^2 **määritellään** additiivisen geneettisen varianssin **V_a** osuudeksi koko fenotyyppisestä varianssista **V_p** :

$$h^2 = V_a / V_p$$

Tämä on tärkeä estimaatti koska jalostugenetiikka hyötyy vain ahtaasta heritabiliteetista



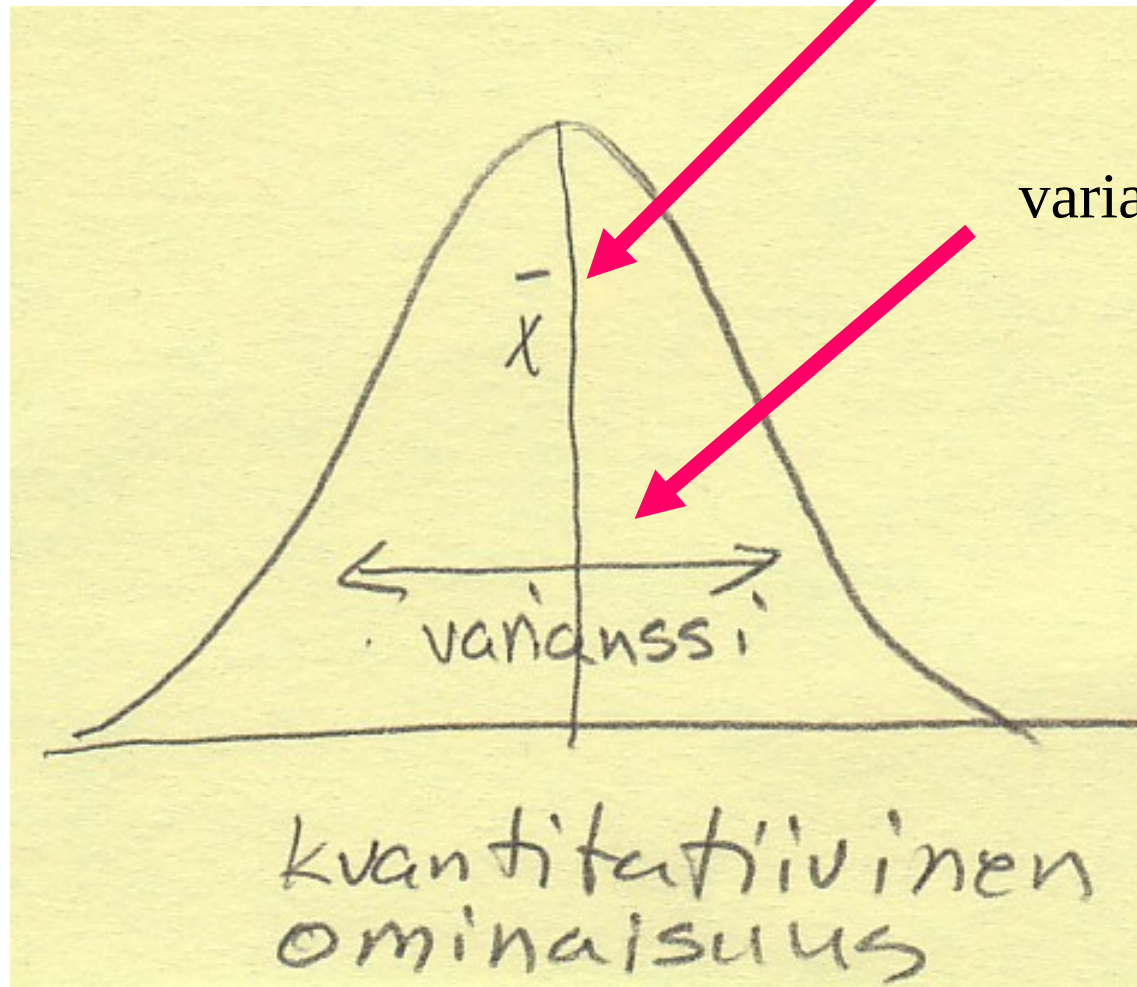
4:10 4:11 5:0 5:1 5:2 5:3 5:4 5:5 5:6 5:7 5:8 5:9 5:10 5:11 6:0 6:1 6:2

FIGURE 2.—A living histogram from Connecticut State Agricultural College (BLAKESLEE 1914). The number of men is 175, the mean height is 67.3 in., and the standard deviation is 2.7 in.

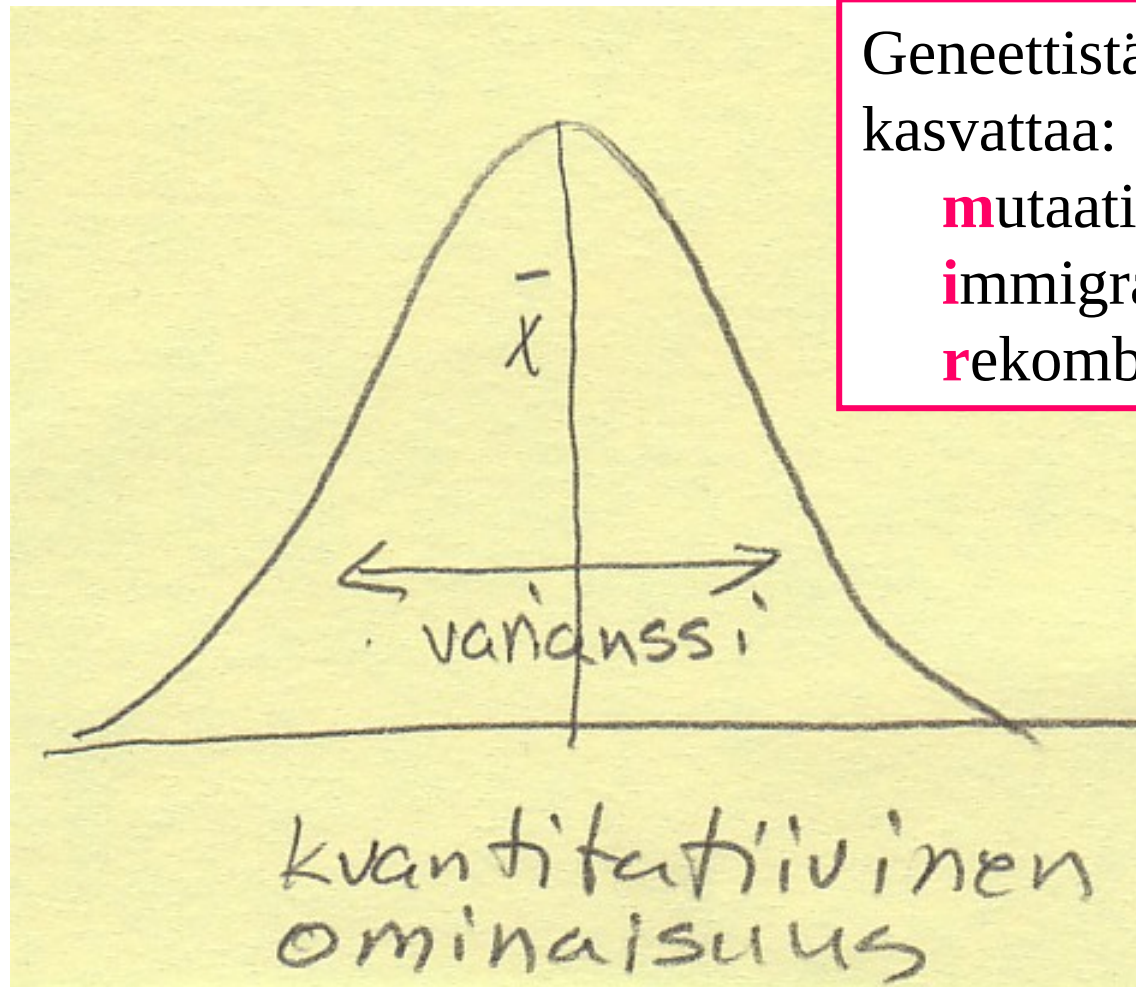


FIGURE 3.—A modern version of Figure 2, from Connecticut State University in 1996. The means and standard deviations in inches are as follows: males, 70.1 ± 3.0 ; females, 64.8 ± 2.7 ; combined, 67.6 ± 4.0 . Photo from LINDA STRAUSBAUGH.

Genetics 147: 1-6



Varianssi koostuu geneettisestä ja ympäristön aiheuttamasta



Geneettistä varianssia kasvattaa:

mutaatio

immigraatio

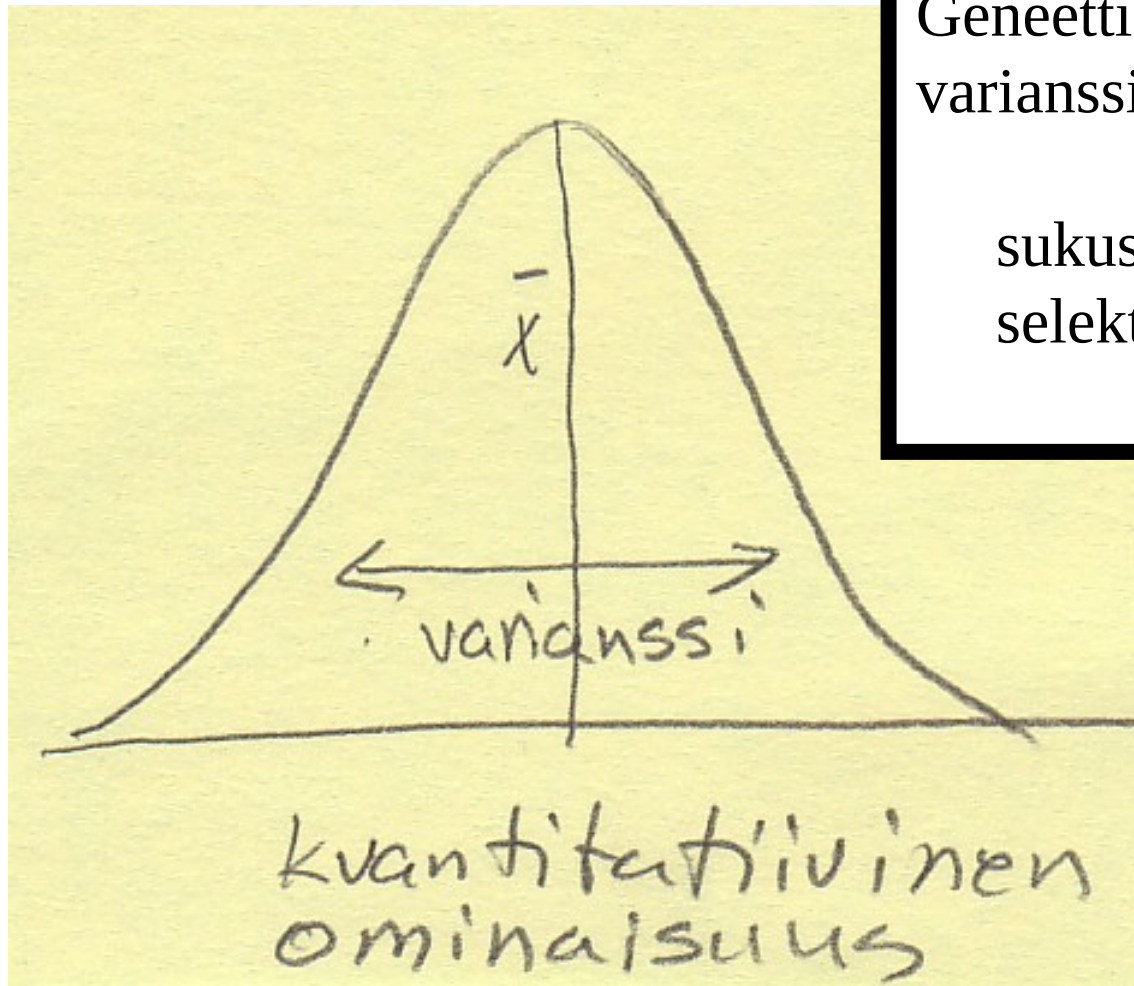
rekombinaatio

MIR

Varianssi koostuu geneettisestä ja ympäristön aiheuttamasta

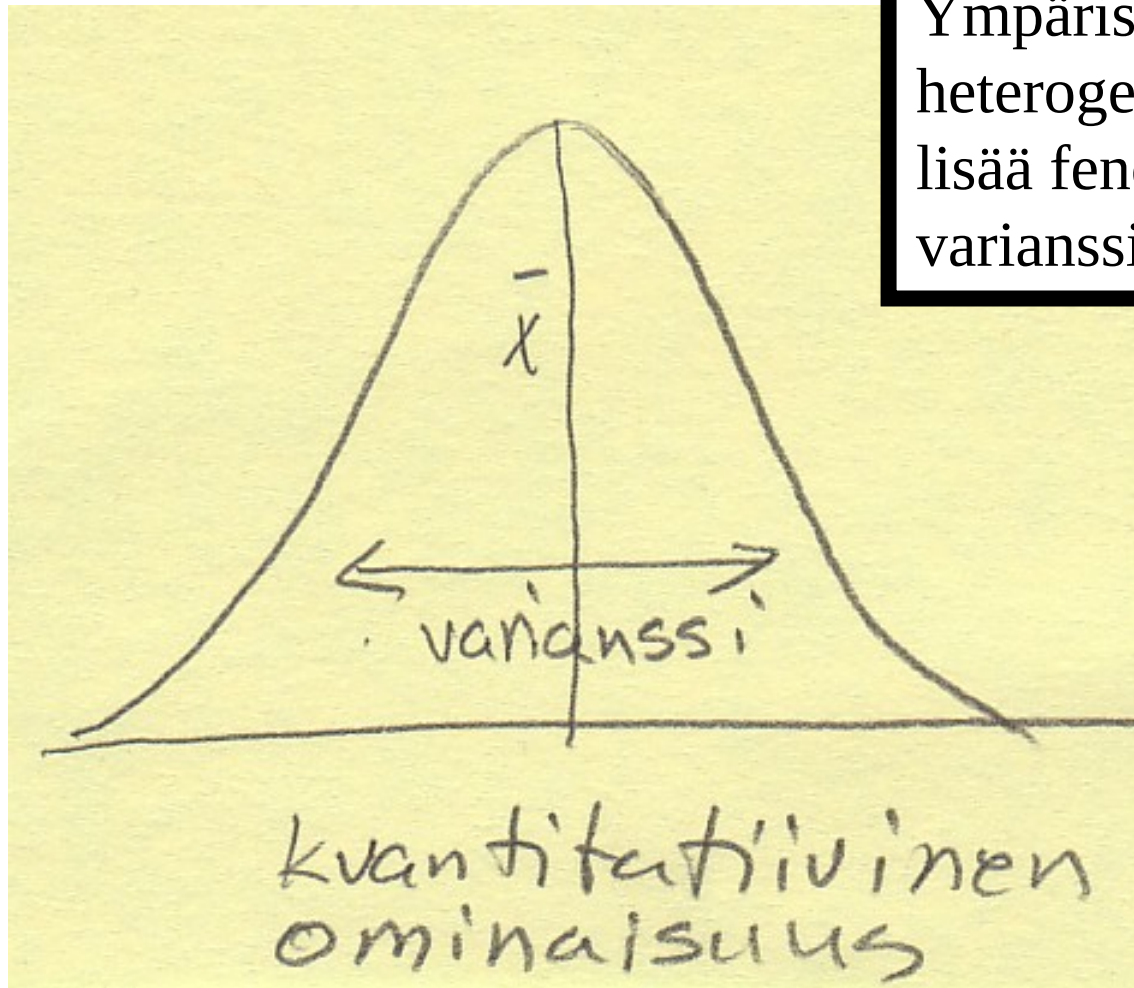
Geneettistä
varianssia vähentää:

sukusiitos
selektio



Varianssi koostuu geneettisestä ja ympäristön aiheuttamasta

Ympäristön
heterogeenisuus
lisää fenotyyppistä
varianssia



 $h^2(\%)$

Man

Stature	65
Serum immunoglobulin (IgG) level	45

Cattle

Body weight (adult)	65
Butterfat, %	40
Milk-yield	35

Pigs

Back-fat thickness	70
Efficiency of food conversion	50
Weight gain per day	40
Litter size	5

Poultry

Body weight (at 32 wks)	55
Egg weight (at 32 wks)	50
Egg production (to 72 wks)	10

Mice

Tail length (at 6 wks)	40
Body weight (at 6 wks)	35
Litter size (1st litters)	20

Drosophila melanogaster

Abdominal bristle number	50
Body size	40
Ovary size	30
Egg production	20

Heritabiliteettiestimaatteja

Jalostushyödyn ja heritabiliteetin välillä on seuraava helppo yhteys:

$$G = h^2I$$

G on **jalostushyöty** (Gain), h^2 on additiivinen heritabiliteetti ja I on valinnan intensiteetti, so. se osuus populaatiosta joka karsitaan pois. Tämä johtuu hyvin yksinkertaisesti siitä, että jos "suuruus" johtuu tietyistä alleeleista, on niitä alleeleita "suurten" jälkeläisissä sitten enemmän kuin keskinkertaisten jälkeläisissä.

Fitness = Geneettinen kelpoisuus

Määritelmä:

Yksilön lisääntymiskykyisten jälkeläisten osuus seuraavasta sukupolvesta (survival x fertiliteetti x fekunditeetti)

tai laajemmin:

Yksilön geenien osuus seuraavan sukupolven geenipoolissa
(tämä "inclusive fitness" selittää mm. yhteiskuntahyönteisten systeemit ja harvinaisen altruismin, ehkä myös sen, että ihmiset elävät niin vanhoiksi)

Selektion muodot

Darwinin vallankumouksellinen idea ei ollut suinkaan polveutumisen keksiminen (ihminen apinasta), vaan evolutiivisen kehityksen ajovoiman oivallus:

luonnollinen valinta (natural selection) ja

survival of the fittest

”Jos yksilöiden välillä on muuntelua elossapysymisessä ja jälkeläistenjättökyvyssä, parhaat saavat eniten jälkeläisiä”

ADAPTAATIO (SOPEUTUMINEN)



With respect to our *first Principle*, it is notorious how powerful is the force of habit. The most complex and difficult movements can in time be performed without the least effort or consciousness. It is not positively known how it comes that habit is so efficient in facilitating complex movements; but physiologists admit² "that the conducting power of the nervous fibres increases with the frequency of their excitement." This applies to the nerves of motion and sensation, as well as to those connected with the act of thinking. That some physical change is produced in the nerve-cells or nerves which are habitually used can hardly be doubted, for otherwise it is impossible to understand how the tendency to certain acquired movements is inherited. That they are inherited we see with horses in certain transmitted paces, such as cantering and ambling, which are not natural to them,—in the pointing of young pointers and the setting of young setters—in the peculiar

² Müller, 'Elements of Physiology,' Eng. transl. vol. ii. p. 939. See also Mr. H. Spencer's interesting speculations on the same subject, and on the genesis of nerves, in his 'Principles of Biology,' vol. ii. p. 346; and in his 'Principles of Psychology,' 2nd edit. pp. 511--557.

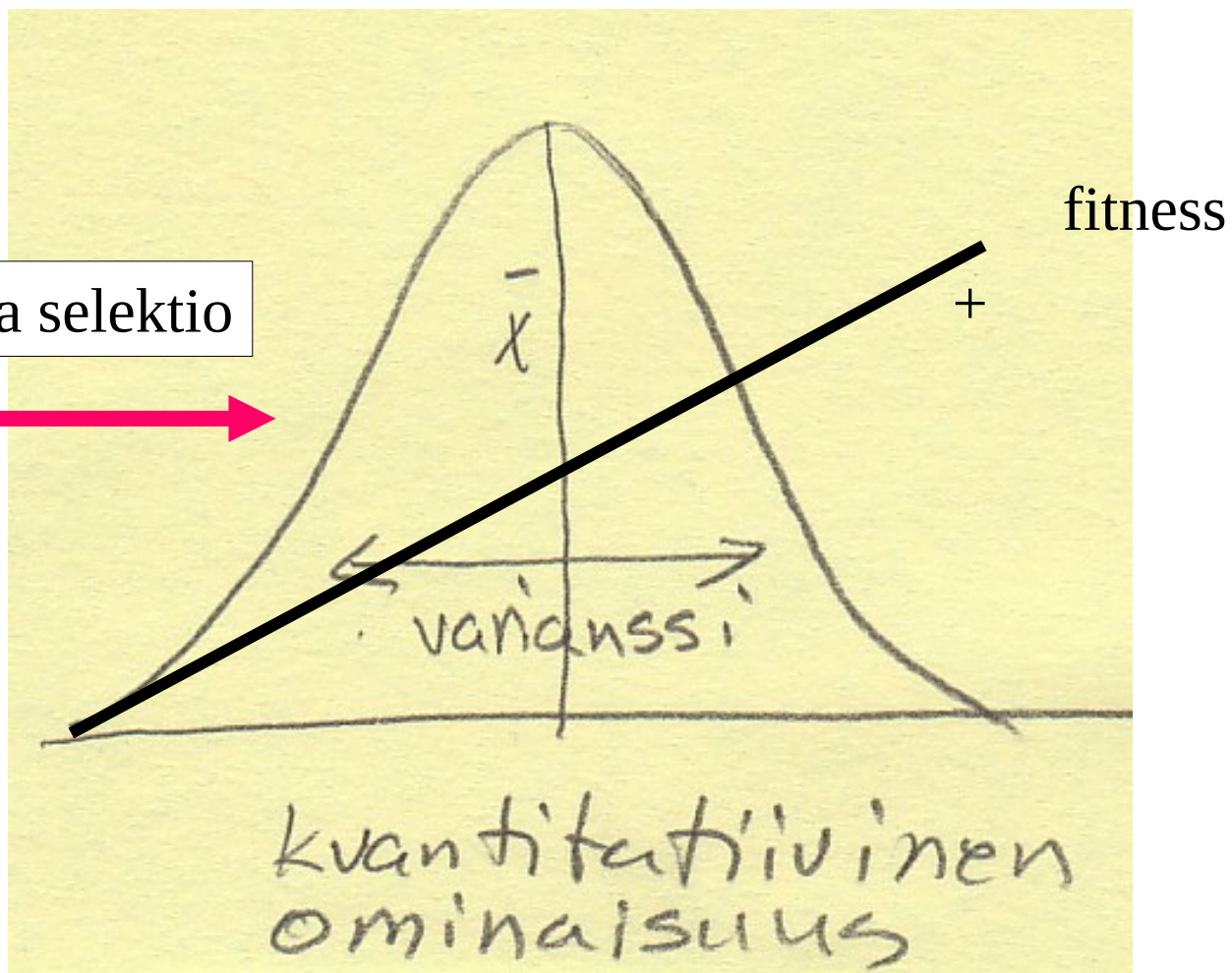
tation, as in the case of the contraction of the iris preventing too much light from falling on the retina, might afterwards have been taken advantage of and modified for this special purpose.

It further deserves notice that reflex actions are in all probability liable to slight variations, as are all corporeal structures and instincts; and any variations which were beneficial and of sufficient importance, would tend to be preserved and inherited. Thus reflex actions, when once gained for one purpose, might afterwards be modified independently of the will or habit, so as to serve for some distinct purpose. Such cases would be parallel with those which, as we have every reason to

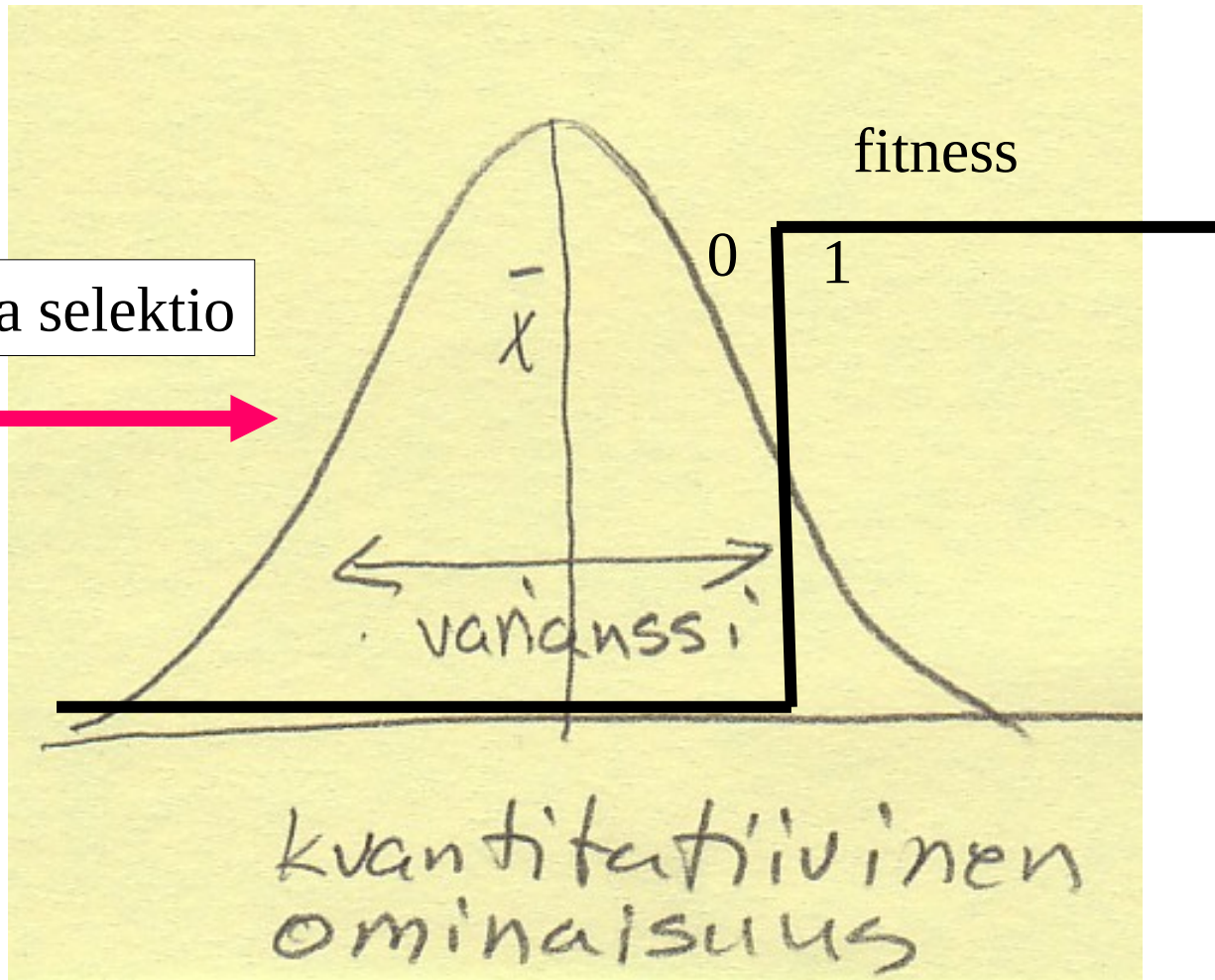
Charles Darwin (1872): The expression of the emotions in man and animals

Näissä lainauksissa Darwin on selvästi hankittujen ominaisuuksien periytymisen kannalla

Suuntaava selektio

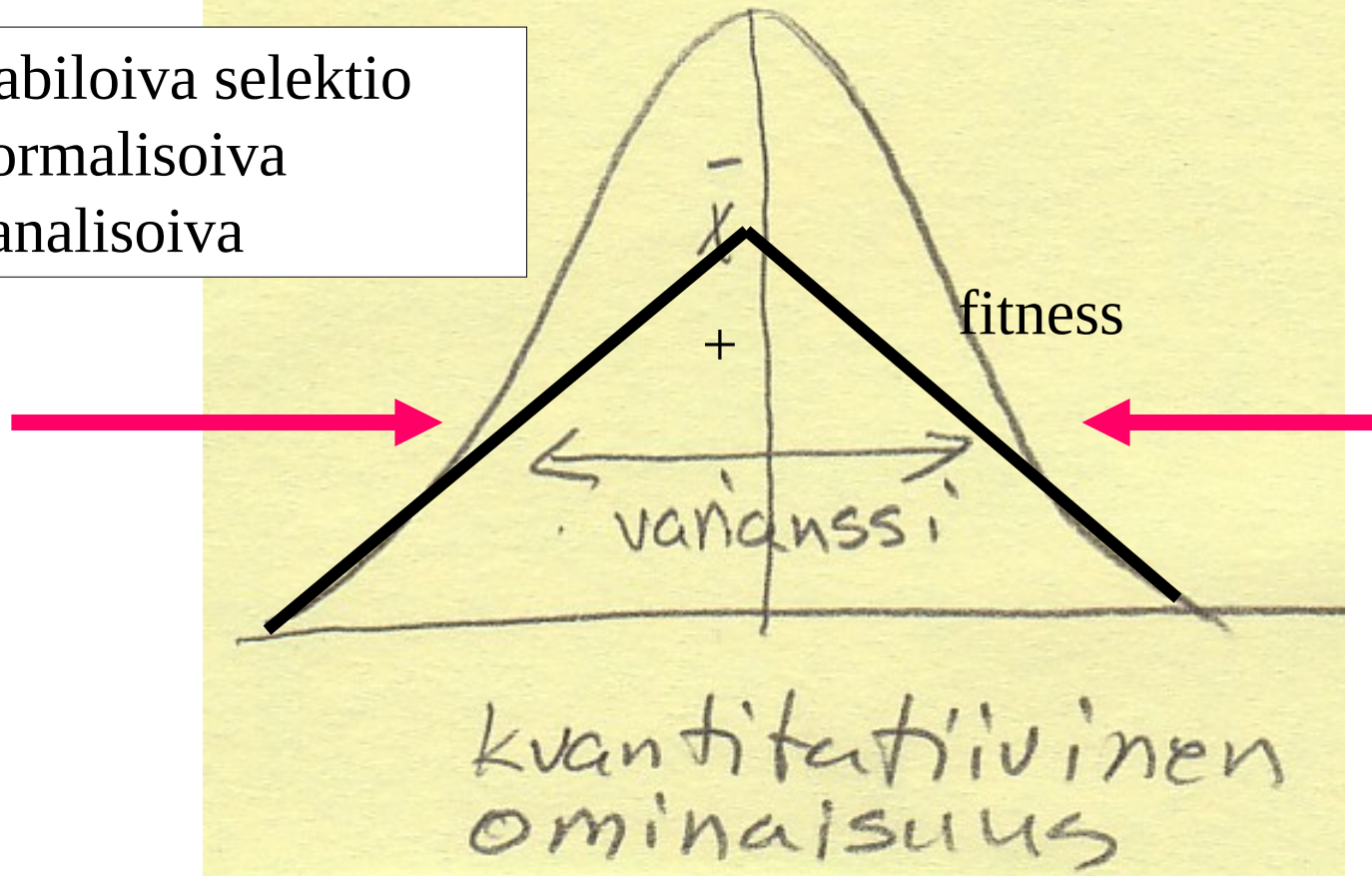


Suuntaava selektio



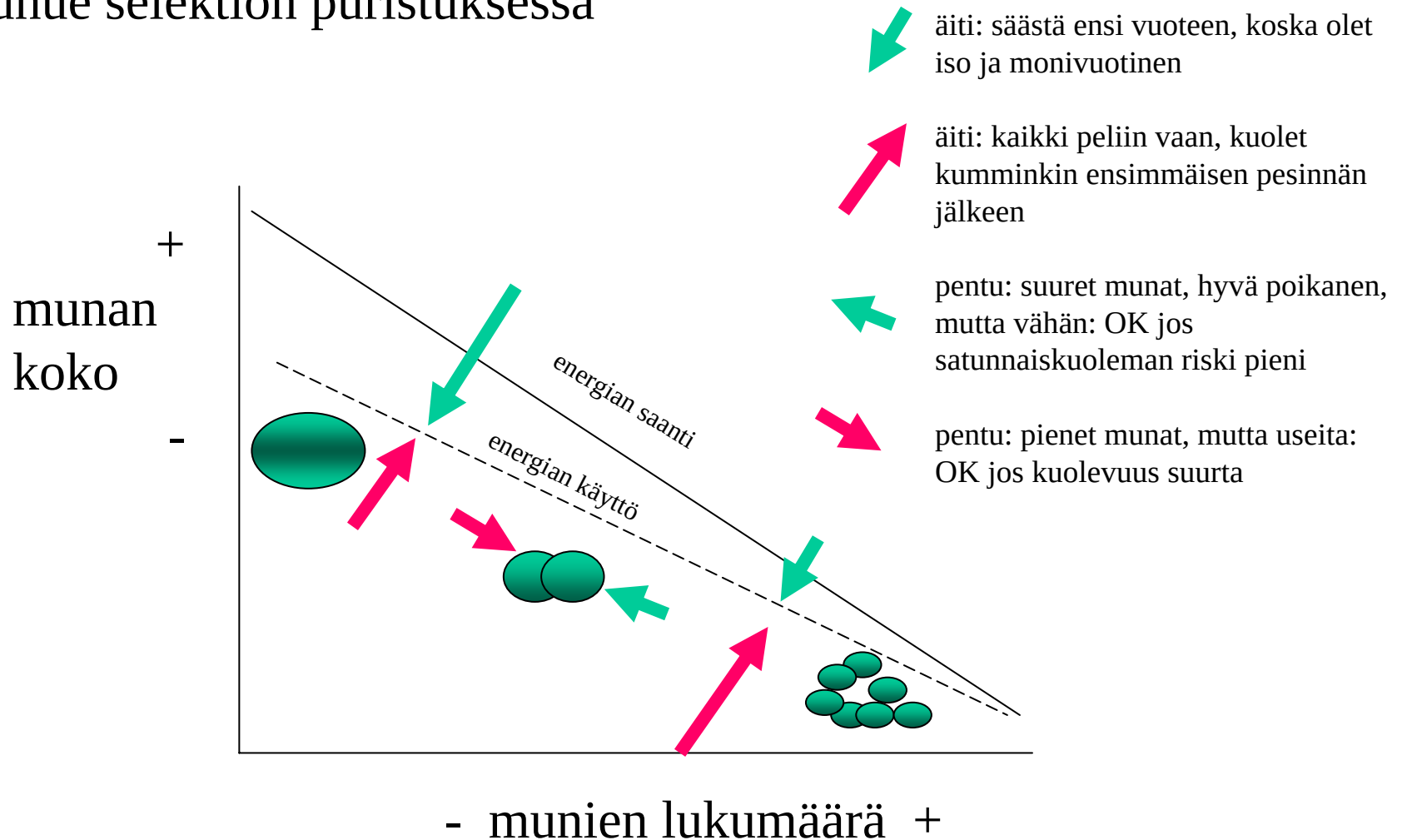
Näin rajusti voi toimia ihminen avustaessaan kotieläimensä evoluutiota

Stabiloiva selektio
Normalisoiva
Kanalisoiva

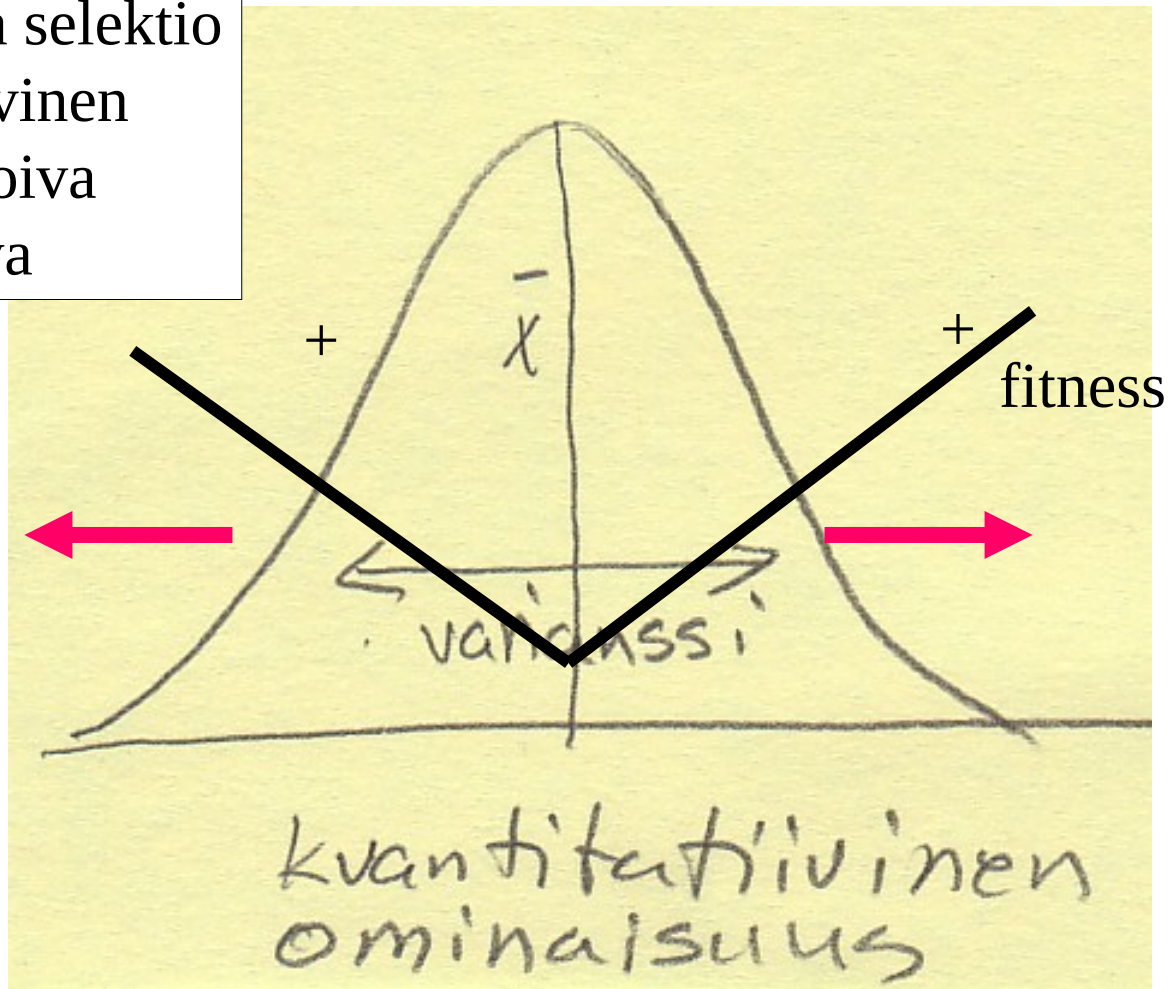


Luonnonvalinnan yleisin muoto. "Keskiarvovyksilöiden" etu liittyy siihen, että koko elimistö ja sen kehitys tapahtuu vakioympäristössä. Äärityypit ovat harvinaisia, kehityksen harmonia kärsii?

Munue selektion puristuksessa



Hajottava selektio
Disruptiivinen
Diversifioiva
Kirjavoiva

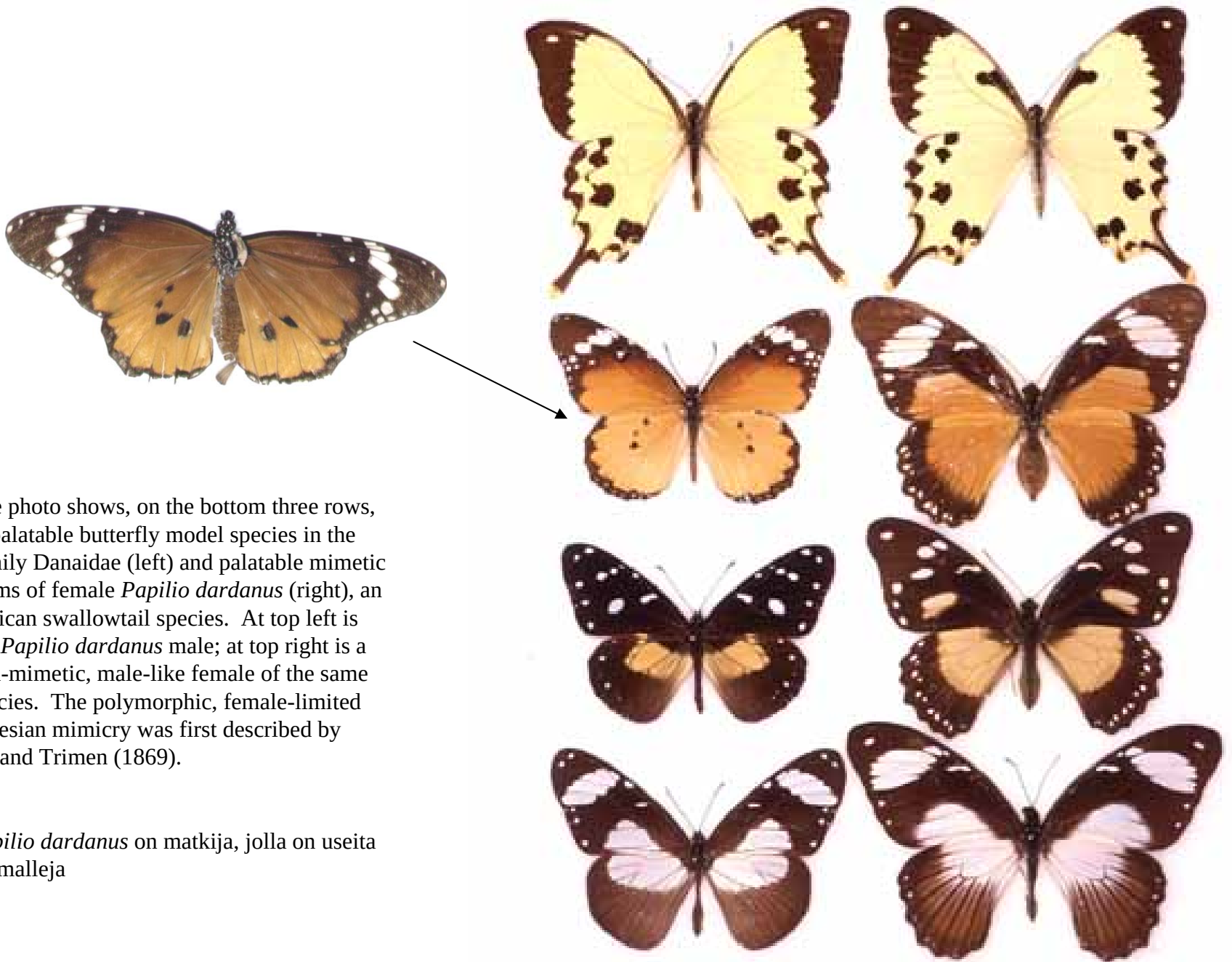




Tämä liiskattu Afrikan monarkkiperhonen on pahanmakuinen ja varoitusvärillinen, linnut eivät sitä syö, tai jos yrittävät, oppivat nopeasti.

Monet muut perhoset ovat saman näköisiä ja hyötyvät siitä. Hyötyä on vain niin kauan, kuin pahanmakuiset ovat enemmistönä. Mimikry –ilmiö on kiintoisa evoluutiobiologian esimerkki.

Koirilla ei ole aposemaattista väritystä (se on se nimi), koska ne haluvat kerskailla etevyydellään (seksuaaliselektion muoto: hyvät geenit – rehellinen mainos).



The photo shows, on the bottom three rows, unpalatable butterfly model species in the family Danaidae (left) and palatable mimetic forms of female *Papilio dardanus* (right), an African swallowtail species. At top left is the *Papilio dardanus* male; at top right is a non-mimetic, male-like female of the same species. The polymorphic, female-limited Batesian mimicry was first described by Roland Trimen (1869).

Papilio dardanus on matkija, jolla on useita eri malleja

The photo shows unpalatable swallowtail model species (left) and palatable mimetic forms of female *Papilio memnon* (right). At bottom is the *Papilio memnon* male. This polymorphic, female-limited Batesian mimicry was first described by Alfred Russel Wallace (1865).



Cepaea nemoralis

Erilaisilla juovituksilla ja pohjaväriillä arvellaan olevan erilainen suojaväriarvo eri ympäristöissä. Jotta ”laji” voisi hyötyä niistä kaikista, on syntynyt polymorfismi eli monimuotoisuus. Kaikki nämä yksilöt on kerätty pieneltä alueelta Saksan Hessenin osavaltiossa sijaitsevasta Cleebergin kyläpahasesta.

Miksi suojaväriä tarvitaan?
Rastaat syö näitä kernaasti ja on visuaalisia saalistajia.

suojaväri heinikossa?

suojaväri pyökinlehdillä?





