

Miten geenit elelevät **populaatioissa**, vieläpä pitkiä aikoja?

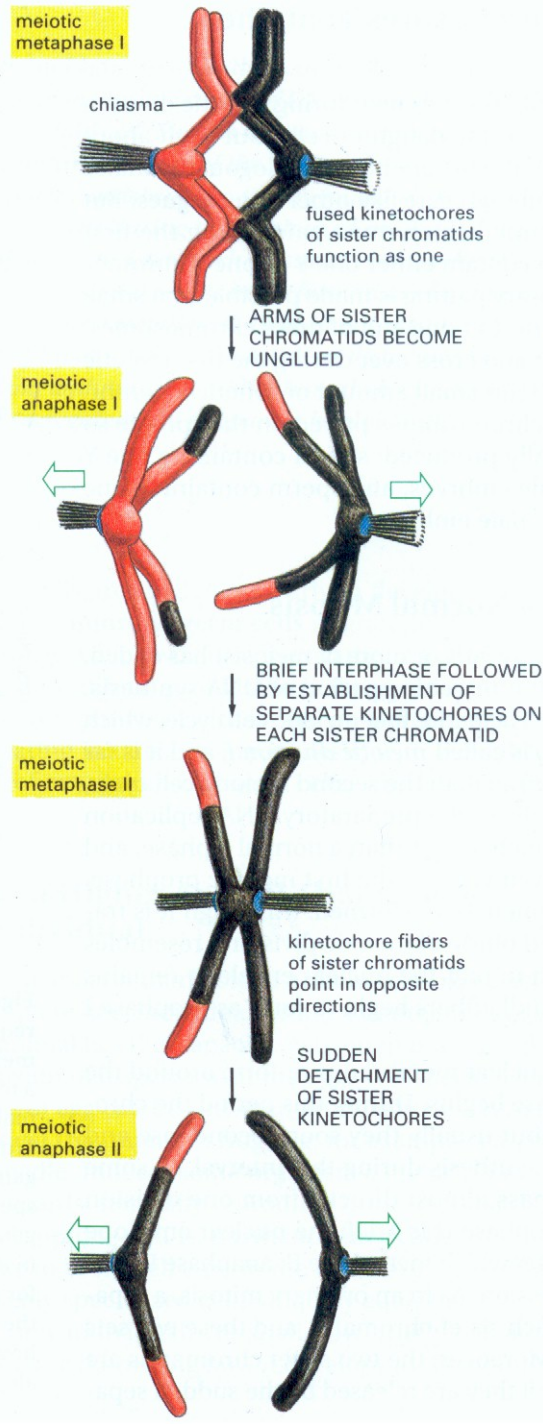
Populaatio on lisääntymisyhteisö ja lisääntymisjatkumo

Yksilöt ovat geenien tilapäisiä yhteenliittymiä, mutta populaatiossa geenit elelevät “ikuisesti” [kunnes katoavat]

Nykyisin tavattavat geenit ovat eläneet jo “puoli ikuisuutta”, tosin muuttuen ja kehittyen

Meioosi jakaa geenit tytärsoluille/gameeteille

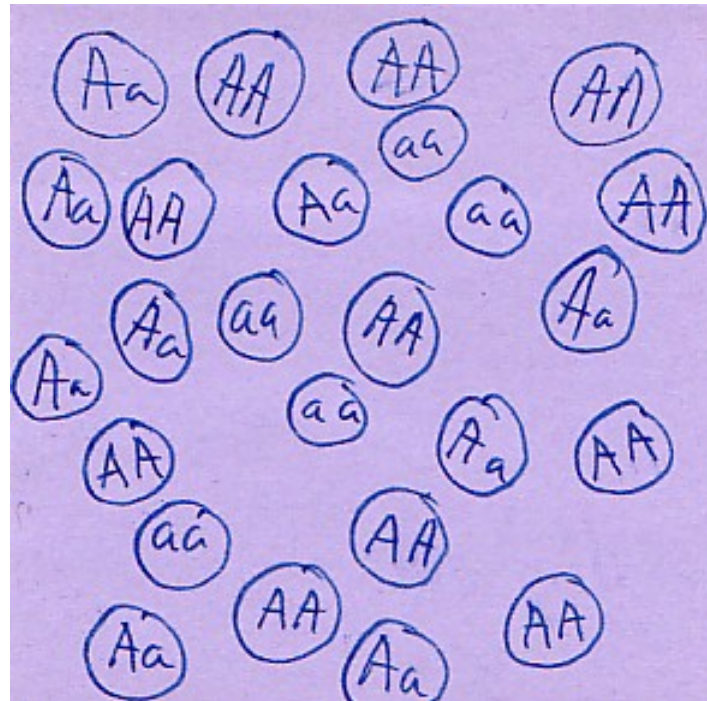
Geeneihin syntyy muutoksia eli mutaatioita. Saman geenin eri muotoja sanotaan **alleeleiksi**



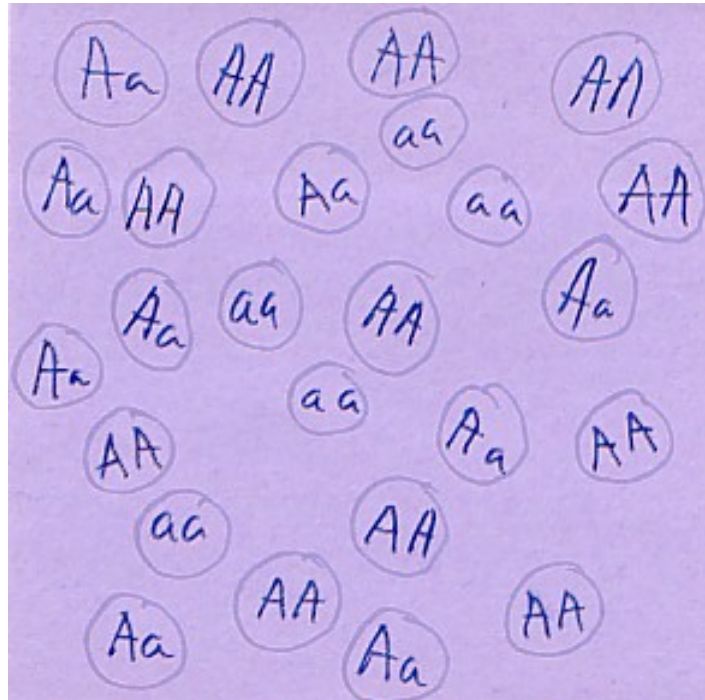
Meioosissa kromosomit segregoituvat tutun mallin mukaan, ensin vastinkromosomien kinetokorit omiin napoihinsa (halkeamatta) ja sitten sisarkromosomit omiinsa, siten että kinetokori halkeaa.

Diplodi yksilö tuottaa meioosissa haploideja gameetteja, ja tämä vuorottelu on myös populaatiogenetiikan perusjuttu

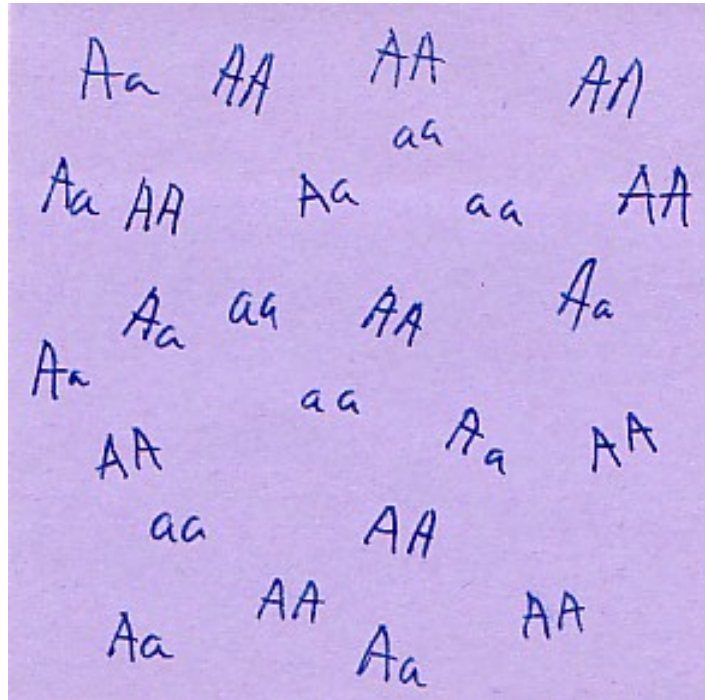
Keksijät: **Castle, Hardy, Weinberg, Tchetverikov**, noin 1905-1910



Genotyyppejä	AA	11
	Aa	9
	aa	5
Yksilöitä		25



Genotyyppejä	AA	11
	Aa	9
	aa	5
Yksilöitä		25



Genotyyppejä	AA	11	Alleeleita	$2 \times 11 + 9 = 31$
	Aa	9		
	aa	5		$2 \times 5 + 9 = 19$
Yksilöitä		25		50



Alleeleita

A

31

a

19

Alleeleita

50



Alleleleita

A

31 $31/50 = 0.62$

a

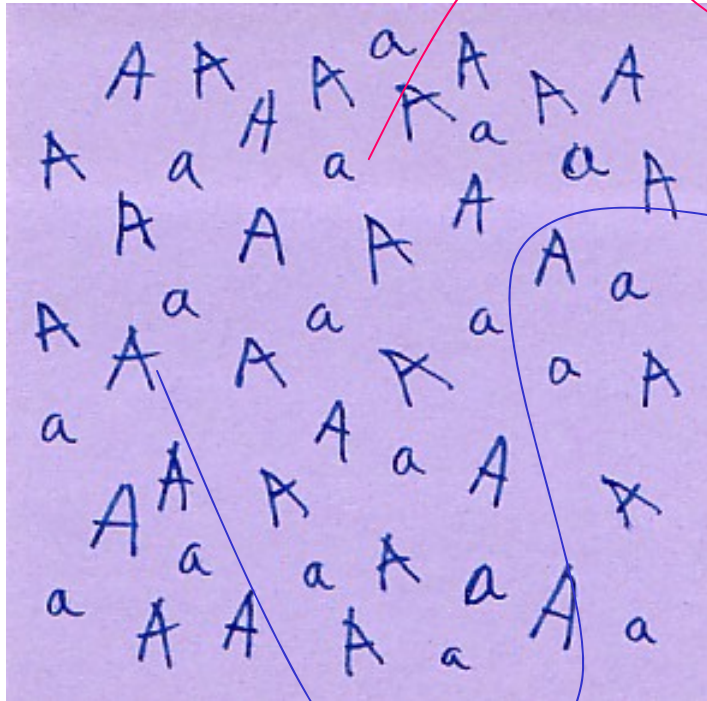
19 $19/50 = 0.38$

Alleleleita

50

Kuvitellaanpa alleelit irrallisiksi
Gameeteissa ne ovatkin irrallisia ja yleensä heitteillä





	$A \frac{31}{50}$	$a \frac{19}{50}$
$A \frac{31}{50}$	AA 0.384 $\left(\frac{31}{50}\right)^2$	Aa $2 \cdot \left(\frac{31}{50}\right) \cdot \left(\frac{19}{50}\right)$
$a \frac{19}{50}$	Aa 0.471	aa $\left(\frac{19}{50}\right)^2$ 0.144

Alleelien satunnainen parituminen uusiksi genotyypeiksi

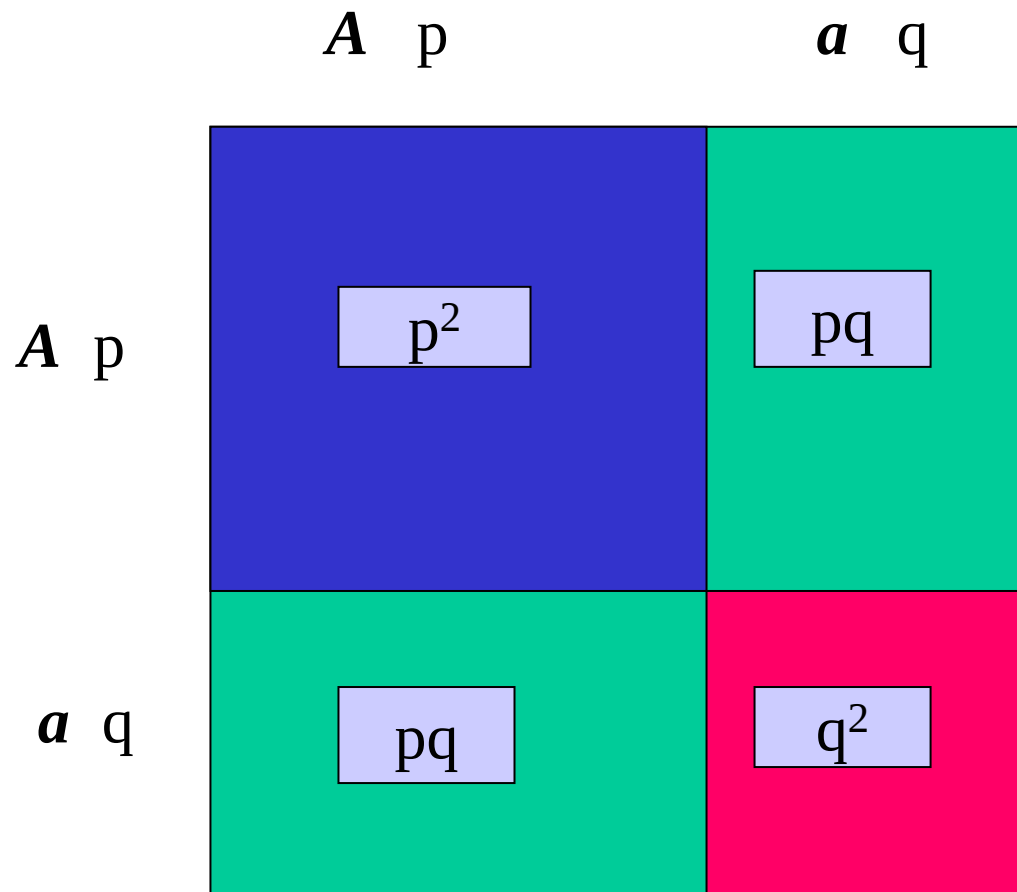
	$A \frac{31}{50}$	$a \frac{19}{50}$
$A \frac{31}{50}$	$AA \text{ } 0.384$ $\left(\frac{31}{50}\right)^2$	Aa $2 \cdot \left(\frac{31}{50}\right) \cdot \left(\frac{19}{50}\right)$
$a \frac{19}{50}$	$Aa \text{ } 0.471$	aa $\left(\frac{19}{50}\right)^2$ 0.144

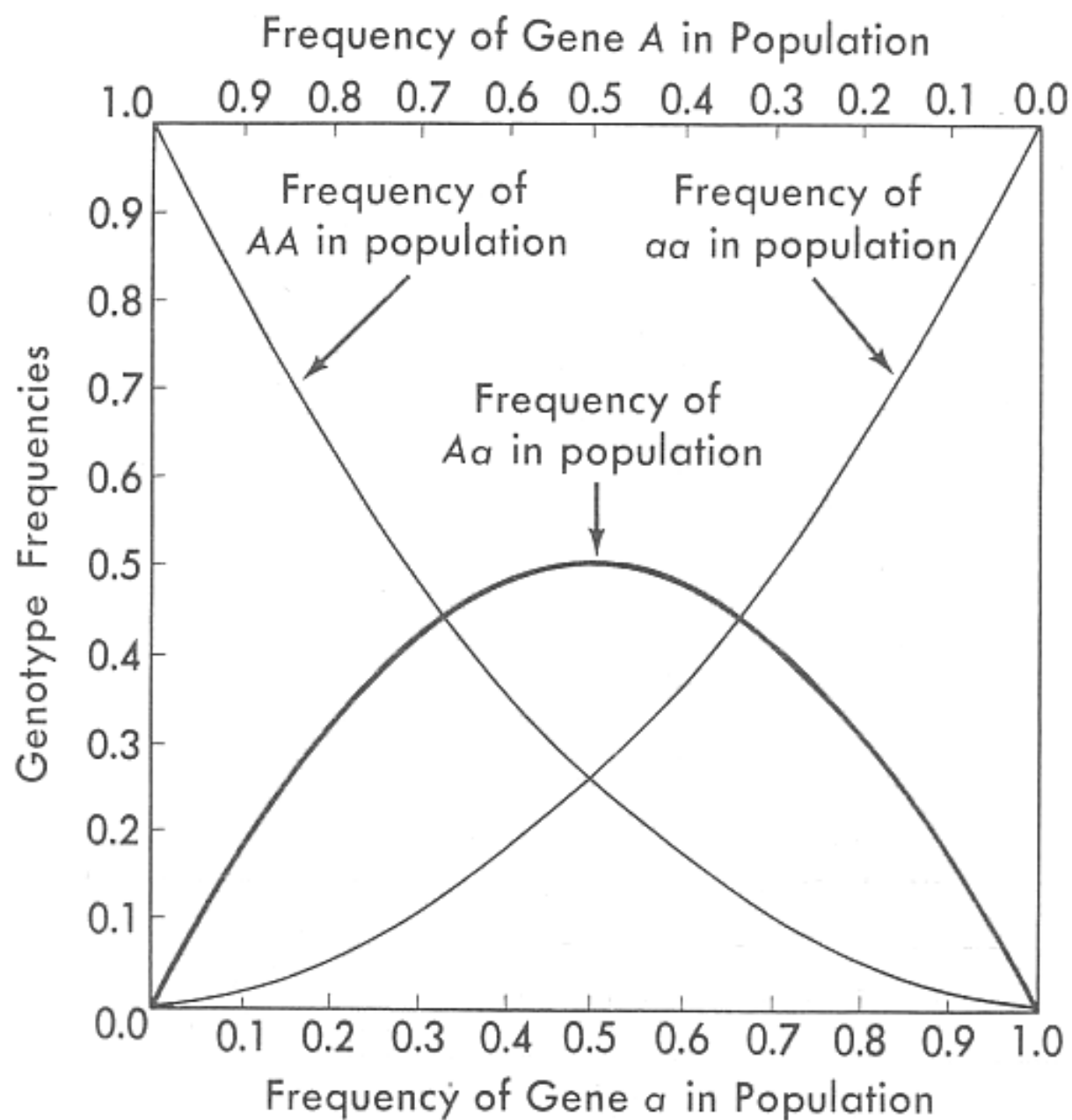
Hardyn ja Weinbergin malli!

Hardyn ja Weinbergin mallin osat

Alleelit	A	a	
Alleelien frekvenssit $p + q = 1, q = 1-p$	p	q	
Genotyypit	AA	Aa	aa
Genotyypifrekvenssit $(p + q)^2 = 1$	p^2	$2pq$	q^2

Fenotyypifrekvenssit riippuvat dominanssisuhteista.
Usein on tapana että a on resessiivinen alleeli, jolloin q^2 on resessiivisen (esim. sairauden) frekvenssi





Hardyn ja Weinbergin malli **X-kromosomaaliselle** alleeliparille

$$f(A) = p$$

$$f(a) = q$$

Koirilla: genotyyppi $A/Y = p$, $a/Y = q$

Naarailla: genotyypit $AA = p^2$, $Aa = 2pq$, $aa = q^2$

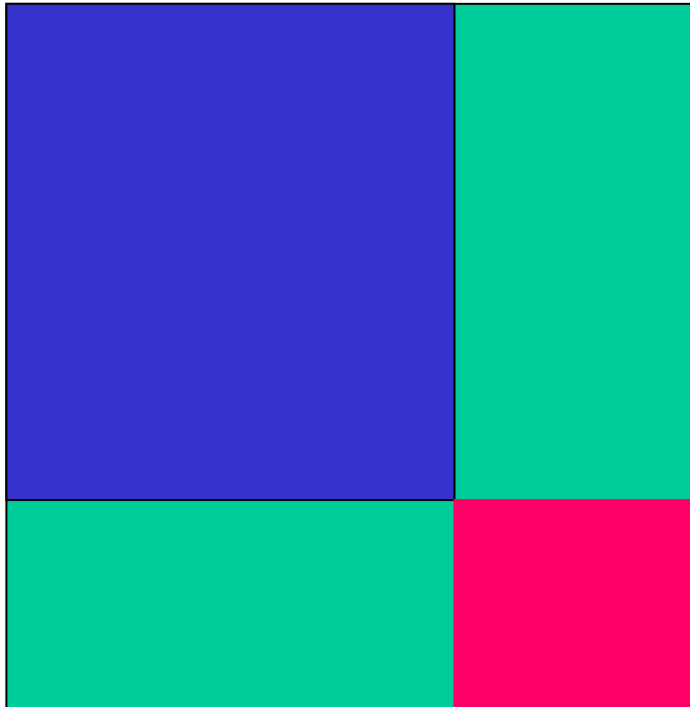
HW XY-systeemissä, X-kromosomissa olevat tekijät

A

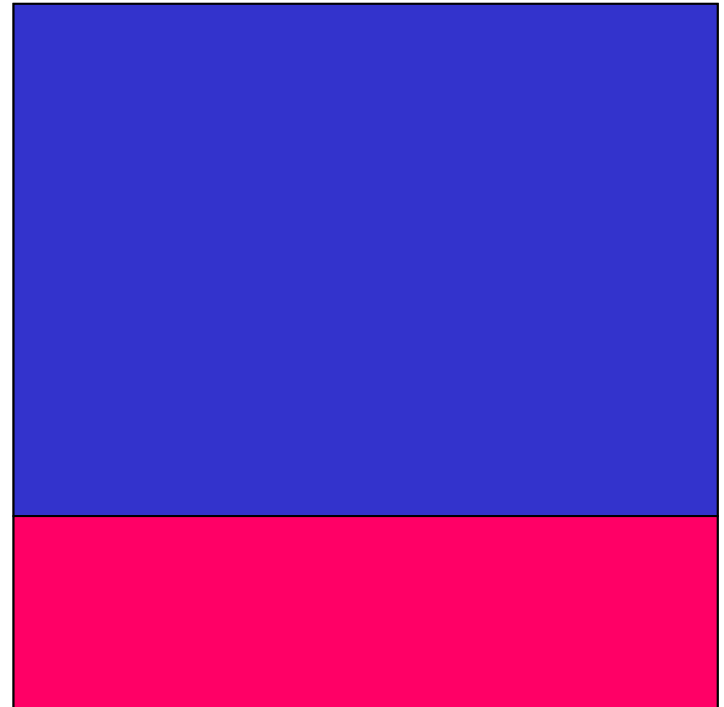
a

Y

A



naaraat (tai XX)



koiraat (tai XY)

Kolmen alleelin Hardy & Weinberg -malli

ABO -**veriryhmät** johtuvat saman geenilokuksen kolmesta eri **alleelistasta**, joiden frekvenssit ovat **p**, **q** ja **r**.

	I^A p	I^B q	i r
I^A p	A p^2	AB pq	A pr
I^B q	AB pq	B q^2	B qr
i r	A pr	B qr	O r^2

Kun (**jos**) populaatio on tasapainossa, saadaan genotyyppifrekvenssit alleelifrekvensseistä:

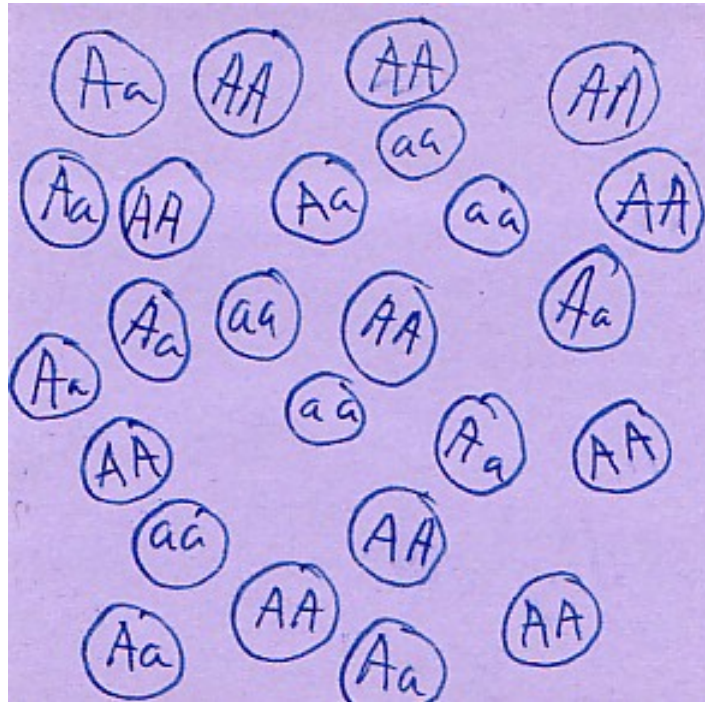
$$(p + q + r)^2 = p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr$$

	I^A	I^B	i
I^A	A	AB	A
I^B	AB	B	B
i	A	B	0

Mitokondrio ja Y-kromosomi eivät noudata mitään HW-mallia, koska ne periytyvät haploidisti

Hardyn ja Weinbergin *tasapaino* (equilibrium)

Nämä genotyypit oli piirretty post-it –
lapulle aivan mielivaltaisesti, tähdäten
vain siihen, että kaikkia tyyppjä on,
mutta lukumäärästä piittaamatta



**Odotettu HW:n
mukaan**



Genotyyppiä	AA	11	9.6
	Aa	9	11.8
	aa	5	3.6
Yksilöitä		25	

Jotta Hardyin ja Weinbergin *tasapaino* olisi **voimassa**,
populaation olisi täytettävä tietyt ***oletukset***

Gameettien pariutuminen on satunnaista (panmiksia)

- ei (satunnaista enempää) sukusiitosta
- ei alueellisia eroja alleelifrekvensseissä
- ei siis immigraatiota
- ei sukupuolieroja alleelifrekvensseissä
- ei genotyyppien selektiota ennen laskentaa

HW-tasapainossa oleva populaatio on siis **MALLI**

Malli (hypoteesi) tuottaa testattavia ennusteita

HW-mallia käytetään paljon tutkittaessa populaatioita

- Muuntelevien entsyymigeenien (allotsyymien) avulla
- Mikrosatelliittimarkkereilla
- Muilla nukleaarisilla merkkigeeneillä tms

Jos HW-tasapaino vallitsee, todetaan populaatiota koskevien oletusten olevan voimassa

- Jos havaitaan *poikkemia*, ne kertovat jostakin **ekologisesta** ilmiöstä, kuten migraatiosta, jakautumisesta osapopulaatioihin, yksilöiden epätasaisesta osanotosta lisääntymistapahtumassa, siitepölyn kaukoleviämisestä, luonnonvalinnasta yms.

Balansoiva selektio on kehittänyt ja ylläpitää ABO-veriryhmäpolymorfismia ihmiskunnassa ja kädellisissä

Tauti	Veriryhmä ero		Veriryhmä
	altis		tolerantti
Pohjukaissuolihaava	0	36 %	A
Mahahaava	0	16	A
Mahasyöpä	A	20	0
Pernisiöösi anemia	A	26	0
Rutto	0	?	muut
Kolera	0	?	muut
Isorokko	A	<	

Äiti-lapsi inkompatibiliteetti O-äitien A-lapset: 5%

Rh-tekijä

Mahahaavat aiheuttaa *Helicobacter pylori*

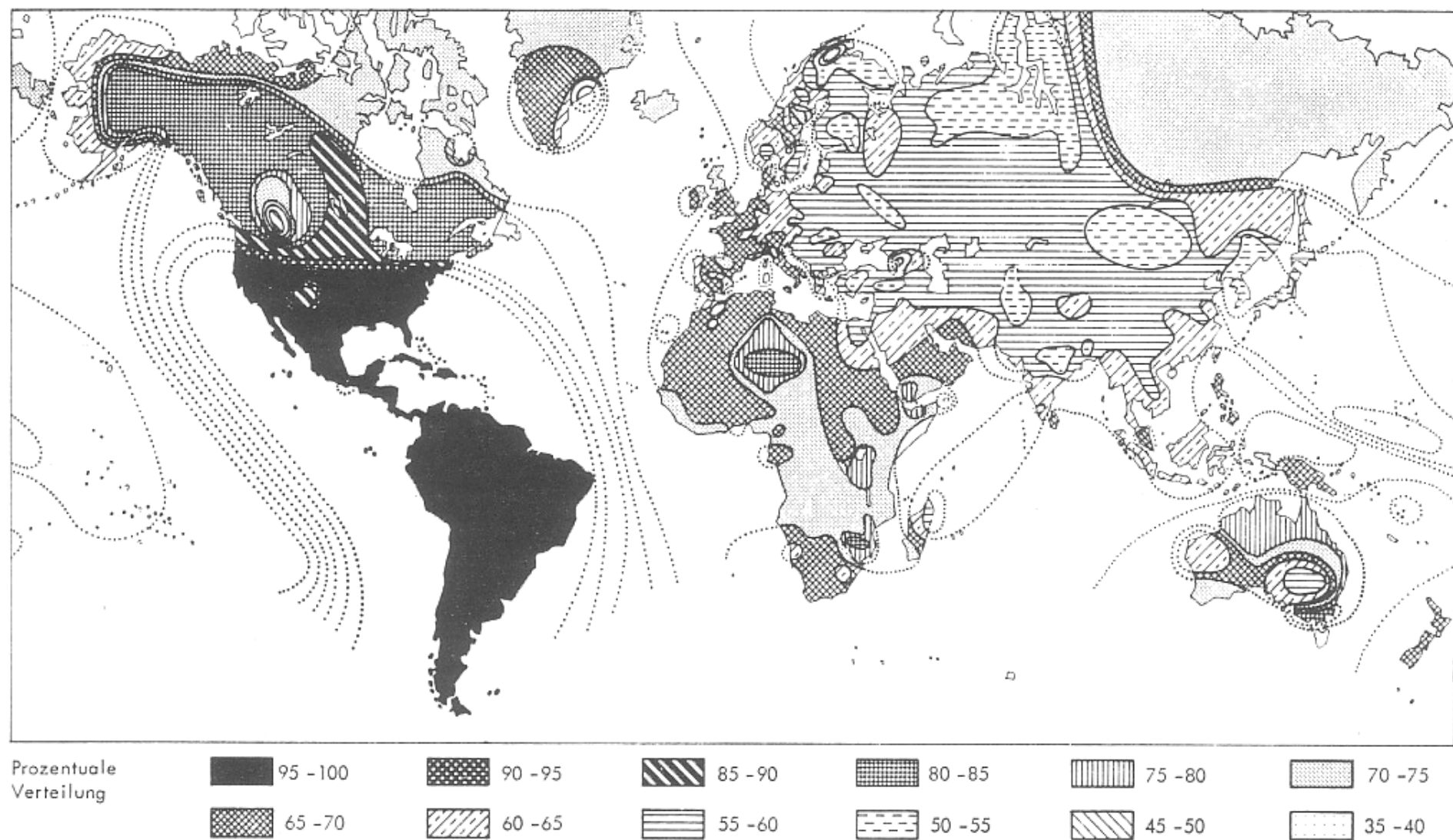


Abb. 92: Häufigkeitsverteilung des O-Allels in den Populationen der menschlichen Ursprungsbevölkerungen der Erde (nach Mourant et al. 1958 aus Fischer-Lexikon 15).

O-alleelin (eli *i*) runsaus maailmassa (alkuperäiskansoissa) kertoo rutoista, rokoista ja vaelluksista