

Ćwiczenie 07: Selekcja i mutacje

Selekcja naturalna i sztuczna.
Wartość przystosowawcza.
Rozprzestrzenianie się mutacji.

Kornelia Polok

1. Selekcja naturalna i sztuczna

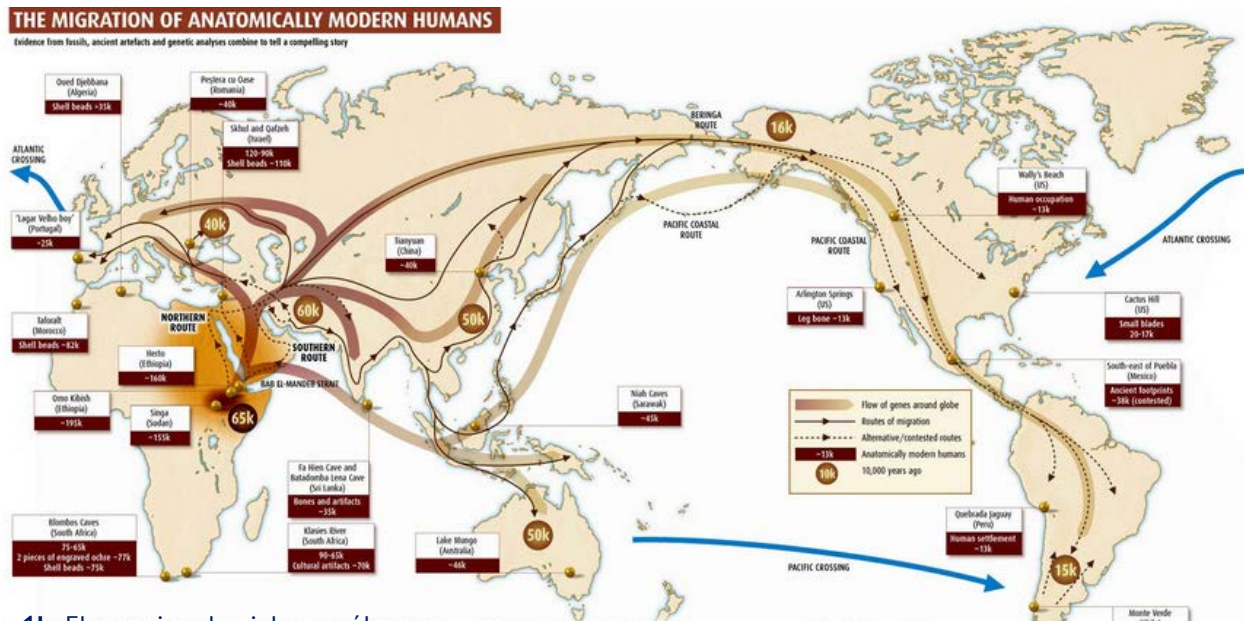
➔ Warunkiem niezbędnym dla ewolucji jest istnienie zmienności genetycznej. Selekcja działa jak siła napędowa, która umożliwia „wybór” zmienności najlepiej przystosowanej do środowiska. Bez selekcji zmiany genetyczne miałyby charakter losowy. Ekspansji na obszary prędkiej niezamieszkałe przez dany gatunek zawsze towarzyszy adaptacja genetyczna do zmian środowiskowych, której efekty można obserwować na poziomie molekularnym.

Adaptacja oznacza „w kierunku bycia przystosowanym” (*ad* + *aptus*). W szerszym ujęciu adaptacja określa w jaki sposób cechy fizyczne, fizjologiczne i behawioralne przekładają się na sukces reprodukcyjny. Selekcja sama w sobie nie tworzy nowych cech, jedynie eliminuje te nieprzystosowane. Ewolucja przez selekcję naturalną jest etapem dwustopniowym, Najpierw powstaje zmienność genetyczna na skutek procesów losowych. Potem działa selekcja. Proces ten ciągle się powtarza, ze względu na ciągły i losowy charakter zmienności genetycznej.

Adaptacja do środowiska jest efektem różnic w wartości dostosowawczej alleli i selekcji tych alleli, które mają wyższą wartość dostosowawczą. Utrwalenie korzystnej mutacji w populacji prowadzi do utrwalenia różnic między populacjami. Selekcji często towarzyszą inne procesy jak ekspansja czy procesy losowe. Migracja człowieka współczesnego z Afryki, która rozpoczęła się 200 tys. lat temu również była związana z adaptacją do różnorodnych warunków siedliskowych w



Rys.1a. Ekspansja *Solidago canadensis* na obszary podlegające intensywnemu koszeniu. W efekcie wypierane są rodzime gatunki, zmniejsza się bioróżnorodność, dochodzi do erozji gleby i zwiększenia zagrożenia suszą.



Rys.1b. Ekspansja człowieka współczesnego.

odniesieniu do temperatury, wilgotności, ilości światła słonecznego, zawartości tlenu, czego wyrazem jest zróżnicowanie współczesnej populacji ludzkiej. Do najbardziej znanych przykładów adaptacji należy pigmentacja skóry, tolerancja laktozy przez osobniki dorosłe. Z kolei adaptacja do wysokości i związanej z tym niższej zawartości tlenu w powietrzu jest realizowana jako zwiększona pojemność płuc i większe tempo oddychania (Tybetańczycy i Etiopczycy) lub podniesione stężenie hemoglobiny we krwi, które zwiększa efektywność transportu tlenu (Andyjczycy).

1.1. Selekcja naturalna

Selekcja naturalna: nieprzypadkowa różna przeżywalność, oraz zdolność do reprodukcji osobników na skutek różnic fenotypowych. Jest to kluczowy mechanizm prowadzący do zmian w cechach dziedzicznych w ciągu pokoleń. Selekcja naturalna wynika z niezliczonej ilości niewielkich zmian w środowisku i w genomie.

Często efekty selekcji mają bezpośredni wpływ na człowieka jak chociażby ewolucja odporności na antybiotyki patogenów, odporności na pestycydy. Zrozumienie selekcji jest kluczowe zarówno z punktu widzenia naukowego jak i praktycznego. Selekcja naturalna zawsze działa na fenotyp, bowiem to on wchodzi w interakcję ze środowiskiem. Selekcja jest ślepa w tym sensie, że działa na fenotyp niezależnie czy dana cecha jest dziedziczna czy nie. Większa przeżywalność określonego fenotypu oznacza większą „przeżywalność” określonego genotypu, a to prowadzi do zmian w populacji.

Pojęcie selekcji naturalnej zostało wprowadzone przez Darwina, na długo przed rozwojem współczesnej genetyki. Początkowo selekcję uważano za samodzielny przyczynę ewolucji. Mutacje stanowiły teżą przeciwstawną, niezbyt chętnie przyjmowaną, gdyż uważano, że prowadzą one zawsze do niekorzystnych zmian. T. Dobzhansky jako pierwszy stwierdził, że mutacje są istotą ewolucji, gdyż dostarczają zmienności genetycznej, na którą działa selekcja. Z kolei Ernst Mayr zauważył kluczową rolę bariery reprodukcyjnej jako mechanizmu specjacji.

1.1.1. Reprodukacja

Kluczową obserwacją związaną z selekcją jest zdolność organizmów do zwiększania liczebności w tempie wykładniczym (postęp geometryczny). Przykładowo, *E. coli* dzieli się co 30 minut. Jedna komórka daje dwie potomne, dwie potomne dają 4 itd. W ciągu doby jedna komórka wyprodukuje 2^{48} komórek potomnych ($2,8 \times 10^{14}$). Oznacza to, że każda populacja wytwarza tyle potomstwa, że może wzrastać wykładniczo. W praktyce tak się nie dzieje, gdyż większość potomstwa nie przeżywa. Populacje naturalne na ogół utrzymują stałą liczebność w długim czasie. Mniejsza przeżywalność wynika często z ograniczeń środowiskowych, dostępu do pokarmu, obecności drapieżców, patogenów.

Niektóre cechy dają lepsze przystosowanie do aktualnie panujących warunków środowiskowych. Zmienność genetyczna (mutacje) mają charakter losowy, natomiast zdolność do przeżycia nie ma charakteru losowego, gdy wpływa na przystosowanie do środowiska i tym samym reprodukcję i przeżywalność.



Rys.1.1.1. Ostrygi. Jednorazowo składają 114 mln jaj. Gdyby te wszystkie jaja przeżyły i dały dorosłe ostrygi i następnie same wyprodukowały 114 mln jaj, to w ciągu pięciu pokoleń liczba ostryg byłaby większa niż liczba elektronów we wszechświecie.

1.1.2. Zmienność

W każdej populacji istnieje zmienność genetyczna wynikająca z losowych mutacji, a także zmienności indukowanej przez czynniki środowiskowe (np. mutageny w środowisku, promieniowanie, środowisko endogenne). Niektóre osobniki mają większe zdolności przeżycia, czy też większe zdolności reprodukcyjne, co prowadzi do ewolucji populacji.

1.2. Selekcja sztuczna

Selekcja sztuczna odnosi się do selekcji gatunków użytkowych roślin i zwierząt przez człowieka. Wybierane są cechy użyteczne z punktu widzenia człowieka. Mechanizm genetyczny selekcji sztucznej nie różni się od mechanizmu selekcji naturalnej. Różnica polega na czynniku selekcyjnym, którym w przypadku selekcji sztucznej są potrzeby człowieka. Oznacza to, że selekcja prowadzi do poprawy wartości użytkowej, ale niekoniecznie do lepszego przystosowania do środowiska. Przykładowo, rośliny uprawne bez wspomaganie w postaci odchwaszczania i zwalczania szkodników, bardzo szybko wyginęłyby w środowisku naturalnym.

Z drugiej strony człowiek istotnie wpływa na selekcję w populacjach naturalnych gatunków wykorzystywanych przez człowieka. Dlatego rozróżnienie między selekcją naturalną i sztuczną nie jest ostre. W rzeczywistości jest to rozróżnienie między selekcją zamierzoną a niezamierzoną. Przykładem selekcji niezamierzonej jest ewolucja antybiotykooporności bakterii jako efekt nadużywania antybiotyków.

1.3. Selekcja w populacjach ludzkich

Selekcja pozytywna to tendencja do zwiększenia w populacji częstości cech podnoszących wartość przystosowawczą. Cecha, która podlega selekcji pozytywnej musi być:

- korzystna, czyli musi zwiększać szanse osobnika na przeżycie i wydanie potomstwa;
- musi być dziedziczna.

Cechy pozytywne są bardzo różnorodne, np. barwa ochronna, zdolność wykorzystania nowego pokarmu, zmiana kształtu, wielkości. Każda cecha, która doprowadzi do posiadania większej liczby potomstwa zacznie przeważać w populacji.

Częstość niektórych alleli może wzrastać na skutek procesów losowych. Ponadto selekcja może działać eliminując allele niekorzystne.

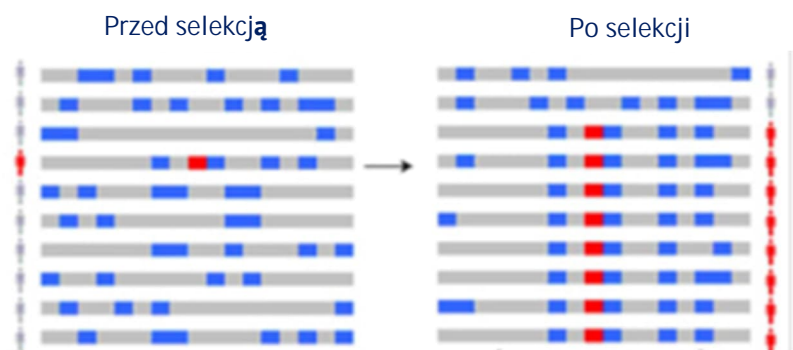
1.3.1. Ślady selekcji na poziomie DNA

Selekcja na poziomie molekularnym oznacza, że jeden wariant DNA jest częstszy ze względu na jego korzystny wpływ na organizm.

Przykład

Populacja składa się z wielu osobników charakteryzujących się polimorfizmem na poziomie DNA. Zakładamy, że allel o korzystnym wpływie na fenotyp powstaje na skutek mutacji. W kolejnych pokoleniach potomkowie tego allele będą coraz częstsze w populacji. Razem z allelem zmutowanym będzie wzrastała częstość alleli sprzężonych. Proces ten nosi nazwę „porwania”

(hitchhiking) lub „selektywnego omiatania” (selective sweep). Dziedziczone są fragmenty chromosomu sprzężone z allelem. Jednocześnie na skutek rekombinacji z upływem czasu segment wokół selekjonowanego allele zmniejsza się. Wzór wariantów DNA (najczęściej SNP) w obrębie bloku określany jest jako haplotyp. Bloki zawierają wiele SNP, ale tylko kilka jednoznacznie identyfikuje blok. SNP, które specyficznie identyfikują haplotyp określane są jako znacznikowe SNP.



Rys.1.3.1. Działanie selekcji na poziomie DNA. Na szaro pokazano allele pierwotne, niebieski to allele podlegające selekcji razem ze zmutowanym (czerwony) allelem o korzystnym wpływie na fenotyp. Allele w pobliżu allele zmutowanego zostały „porwane” i utrwalone.



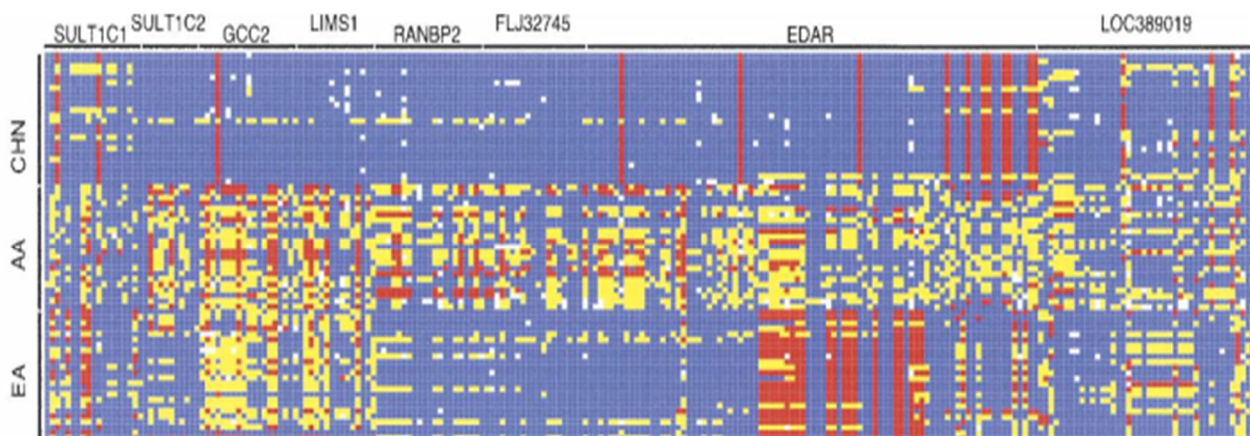
1.3.2. Ślady selekcji pozytywnej u człowieka

Sekwencjonowanie genomu ludzkiego oraz genomów naczelnych, a także stworzenie katalogu zmienności człowieka umożliwiło poszukiwanie śladów selekcji w sekwencji DNA. Na rysunku poniżej pokazano region genomu człowieka dla trzech populacji:

- CHN: chińskiej;
- AA: amerykańskiej pochodzenia afrykańskiego;
- EA: amerykańskiej pochodzenie afrykańskiego.

Rzędy odpowiadają pojedynczym osobnikom. U góry podano nazwę genów zlokalizowanych w omawianym regionie. Genotypy zaznaczono odpowiednio:

- Homozygoty względem częstego allele: niebieskie
- Homozygoty względem allele rzadkiego: czerwone
- Heterozygoty: żółte.



Rys.1.3.2. Ślady selekcji pozytywnej w populacjach ludzkich.

Na podstawie rozkładu alleli w analizowanych populacjach proszę podać:

- A. Dla każdej populacji proszę wskazać regiony/geny, dla których widoczne są ślady selekcji pozytywnej. (1 punkt/populacja)
- B. W jakim regionie występują homozygoty względem allele rzadkiego, Proszę podać jakich populacji dotyczą. (1 punkt)
- C. O czym może świadczyć obecność w locus z punktu B częstego allele w stanie homozygotycznym w populacji chińskiej Proszę uwzględnić funkcję genu, który występuje w regionie homozygotycznym względem allele rzadkiego. (2 punkty).

2. Wartość przystosowawcza (dostosowanie)



Aby ocenić znaczenie selekcji należy ocenić zależność między genotypem a fenotypem, przeżywalnością i zdolnością do reprodukcji w określonym środowisku.

Dostosowanie (fitness) na ogół jest definiowane jako miara zdolności reprodukcyjnej określonego genotypu w danym środowisku. Im więcej potomstwa dany osobnik wytwarza, tym większa jest jego zdolność przystosowawcza.

Począwszy od V wydania „Pochodzenia gatunków” Darwin zaczął pisać o zdolności do przeżycia najlepiej przystosowanych osobników zastępując pierwotną definicję dostosowania. Była to niefortunna decyzja, gdyż zdolność do przeżycia nie zawsze musi być związana z zdolnością do wkładu w następne pokolenie. Tylko ten ostatni czynnik jest istotny z punktu widzenia populacji. Dlatego pojęcie zdolności do przeżycia najlepiej przystosowanych jest mylące. Oczywiście osobnik, który nie przeżyje nie reprodukuje się, ale osobnik który przeżyje, a nie ma z różnych powodów potomstwa, nie przekaze genów przyszłym pokoleniom, jego przystosowanie nie będzie miało znaczenia z populacyjnego punktu widzenia. Cechy, które wpływają na długość życia, lub czynią je łatwiejszym nie mają znaczenia ewolucyjnego, jeżeli nie zostaną przekazane potomstwu.

2.1. Dostosowanie absolutne, W

Dostosowanie absolutne to wkład osobnika w kolejne pokolenie. Może być oznaczany jako proporcjonalna zmiana liczebności genotypu w poszczególnych pokoleniach. Najczęściej obliczany jako wartość średnia dla osobnika danego typu (np. heterozygoty). Dostosowanie absolutne określa wkład danego genotypu w populację. Jeżeli wartość dostosowania absolutnego jest większa od 1, to liczebność tego genotypu wzrasta, jeżeli mniejsza od 1 to liczebność genotypu maleje.

Przykład 2.1.

Populacja składa się z 200 osobników, 150 Aa, 30 AA i 20 aa. W kolejnym pokoleniu zaobserwowano 170 osobników Aa, 20 AA i 10 aa. Proszę podać dostosowanie absolutne poszczególnych genotypów.

• Aa: $170/150 = 1,13$

• AA: $20/30 = 0,67$

• aa: $10/20 = 0,5$



2.1.1. Z populacji będącej w stanie równowagi Hardy-Weinberga wybrano 1000 osobników. Częstości alleli wynosiły odpowiednio A: 0,65, a: 0,35. W kolejnym pokoleniu stwierdzono 730 heterozygot Aa, 170 homozygot AA i 100 homozygot aa.

A. Proszę podać dostosowanie absolutne wszystkich genotypów. (2 punkty)

B. Czy w kolejnym pokoleniu zaszła selekcja? Proszę udowodnić. (1 punkt)

2.2. Dostosowanie względne, w

➔ Dostosowanie danego genotypu niewiele mówi, jeżeli nie możemy go porównać z dostosowaniem innego genotypu. Dostosowanie względne określa zmiany w częstościach genotypów, przy czym dostosowanie absolutne można wykorzystać do oceny dostosowania względnego. Dostosowanie względne ocenia się w stosunku do najliczniejszego genotypu.

Przykład 2.2

🔴 W przykładzie 2.1 w drugim pokoleniu było 170 osobników Aa, 20 AA i 10 aa. Dostosowanie względne obliczamy przyrównując liczebności do genotypu najliczniejszego. Zatem,

- ▶ $w_{Aa} = 170/170 = 1$
- ▶ $w_{AA} = 20/170 = 0,12$
- ▶ $w_{aa} = 10/170 = 0,06$

🔴 Na podstawie dostosowania względnego możemy obliczyć współczynnik selekcji.

- ▶ $s_{AA}: 1-s = 0,12, s = 0,88$
- ▶ $s_{aa}: 1-s = 0,06, s = 0,94$

Współczynnik selekcji określa różnicę dostosowania genotypu względem genotypu najlepiej dostosowanego.

Jeżeli populacja jest w równowadze Hardy-Weinberga przed selekcją, to znając względne dostosowanie możemy obliczyć częstości genotypów i alleli po selekcji.

Wpływ selekcji na częstości genotypów			
Genotyp	AA	Aa	aa
Częstość przed selekcją	p^2	$2pq$	q^2
Dostosowanie względne	w_{AA}	w_{Aa}	w_{aa}
Częstość po selekcji	$p^2 w_{AA}$	$2pq w_{Aa}$	$q^2 w_{aa}$
Dostosowanie całkowite	$W_t = p^2 w_{AA} + 2pq w_{Aa} + q^2 w_{aa}$		
Częstość po selekcji	$p^2 w_{AA} / W_t$	$2pq w_{Aa} / W_t$	$q^2 w_{aa} / W_t$



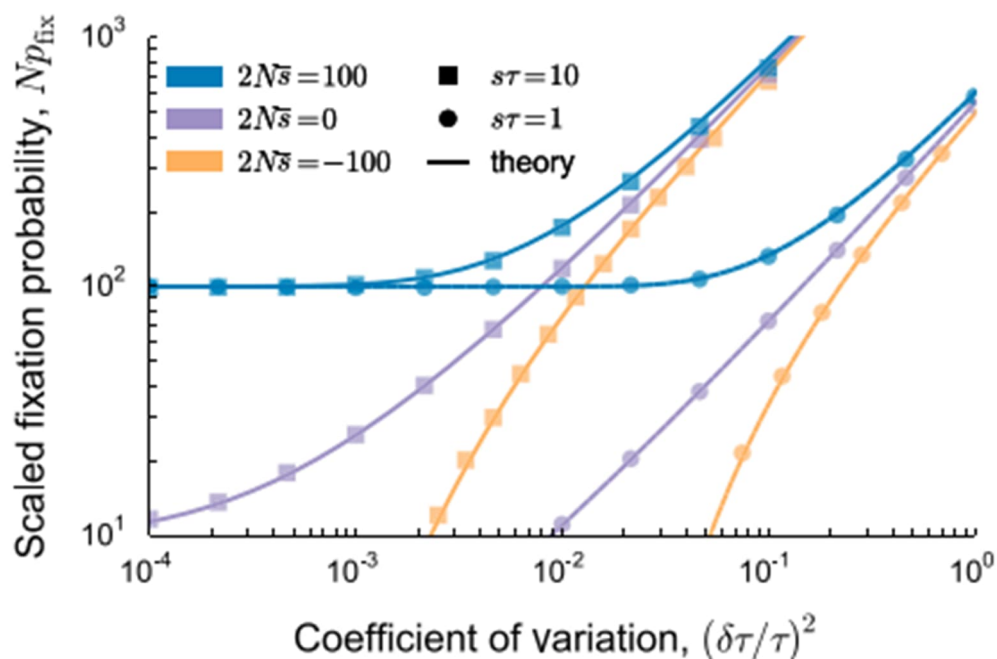
2.2.1. W kontrolowanym doświadczeniu z różnymi genotypami stwierdzono, że przeżywalność zygot wynosiła: GG – 0,92; Gg – 0,9, gg – 0,56. Proszę podać względne dostosowanie genotypów (1 punkt) oraz współczynnik selekcji (1 punkt).

2.2.2. Osoby z mukowiscydozą na ogół nie posiadają potomstwa, co oznacza, że współczynnik selekcji w ich przypadku wynosi 1. Zdolności reprodukcyjne heterozygot i homozygot dominujących w locus warunkującym mukowiscydozę są takie same. Częstość allele recesywnego wynosi 0,02 w obecnej populacji. Jak będzie częstość mukowiscydozy w następnym pokoleniu? (4 punkty/całość)

3. Wpływ mutacji na populację

Mutacje są głównym źródłem zmienności. Evolucja w zmiennym środowisku zależy od tego jaki efekt będą miały mutacje. Mogą one prowadzić do obniżenia dostosowania (szkodliwe), są neutralne lub korzystne. Mutacje o znaczeniu adaptacyjnym, które podnoszą dostosowanie rozprzestrzeniają się szybko w populacji. Wiele mutacji ma jednak charakter neutralny. Mutacje neutralne rozprzestrzeniają się wolno i podlegają procesom losowym.

Fluktuacje środowiskowe redukują skuteczność selekcji. Przy dużych fluktuacjach środowiskowych, rozróżnienie między mutacjami korzystnymi i niekorzystnymi jest trudne. Na ich utrwalenie większy wpływ ma dryf genetyczny. Ponadto zmienność środowiska prowadzi do utrwalenia większości mutacji niezależnie od ich wpływu na fenotyp. W niektórych przypadkach mutacje niekorzystne typu utraty funkcji mogą być częściej utrwalane niż mutacje korzystne.



Rys.3. Możliwość utrwalenia mutacji w zależności od zmienności środowiskowej \bar{s} i współczynnika zmienności. Linia niebieska pokazuje mutacje korzystne, fioletowa – neutralne, pomarańczowa – niekorzystne.

Odpowiedzi

1. Selekcja naturalna i sztuczna

1.3. Selekcja w populacjach ludzkich



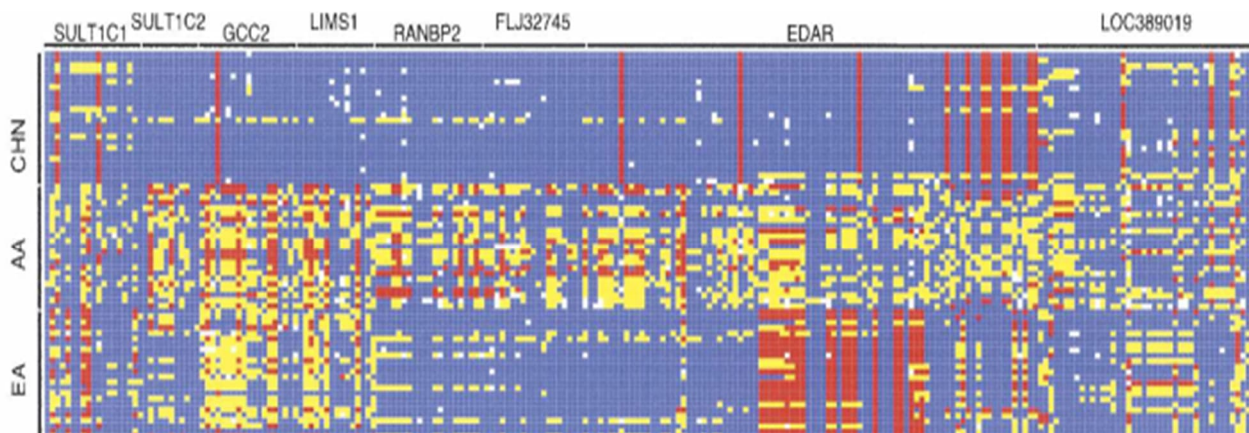
1.3.2. Ślady selekcji pozytywnej u człowieka

Sekwencjonowanie genomu ludzkiego oraz genomów naczelnych, a także stworzenie katalogu zmienności człowieka umożliwiło poszukiwanie śladów selekcji w sekwencji DNA. Na rysunku poniżej pokazano region genomu człowieka dla trzech populacji:

- CHN: chińskiej;
- AA: amerykańskiej pochodzenia afrykańskiego;
- EA: amerykańskiej pochodzenie afrykańskiego.

Rzędy odpowiadają pojedynczym osobnikom. U góry podano nazwę genów zlokalizowanych w omawianym regionie. Genotypy zaznaczono odpowiednio:

- Homozygoty względem częstego allela: niebieskie
- Homozygoty względem allela rzadkiego: czerwone
- Heterozygoty: żółte.



Rys.1.3.2. Ślady selekcji pozytywnej w populacjach ludzkich.

Na podstawie rozkładu alleli w analizowanych populacjach proszę podać:

A. Dla każdej populacji proszę wskazać regiony/geny, dla których widoczne są ślady selekcji pozytywnej. (1 punkt/populacja)

- Chińska: region genu *EDAR*, w części 3', pomiędzy *EDAR* i *LOC389019*.
- Amerykańska pochodzenia europejskiego:
 - ▶ region genu *EDAR*, silny ślad selekcji, homozygoty względem allela rzadkiego;
 - ▶ region genu *GCC2*, *LIMS1*, ślad selekcji, zwiększony udział heterozygot świadczy o wzroście częstości allela rzadkiego w populacji.

- Amerykańska pochodzenia afrykańskiego: regiony GGC2, LIMS1, RANBP2, EDAR, za regionem FLJ32745, duży udział heterozygot, który świadczy o wzroście częstości allele rzadkiego.

B. W jakim regionie występują homozygoty względem allele rzadkiego, Proszę podać jakich populacji dotyczą. (1 punkt)

- W regionie EDAR
- Dotyczy populacji amerykańskiej pochodzenia europejskiego oraz populacji chińskiej.

C. O czym może świadczyć obecność w locus z punktu B częstego allele w stanie homozygotycznym w populacji chińskiej Proszę uwzględnić funkcję genu, który występuje w regionie homozygotycznym względem allele rzadkiego. (2 punkty).

- EDAR koduje receptor powierzchniowy dla ektodysplazyny A, która uczestniczy w rozwoju tkanek ektodermalnych, jego ekspresja zachodzi głównie w trakcie rozwoju embrionalnego. Istotna jest ona dla prawidłowego rozwoju skóry, włosów, paznokci, zębów oraz gruczołów potowych. Forma allele występująca w populacjach azjatyckich jest prawdopodobnie odpowiedzialna za różnice fenotypowe takie jak, grubsze włosy, więcej gruczołów potowych, mniejsze piersi. Uważa się, że wariant ten powstał w Chinach, 30 tys. lat temu, gdy panował tam ciepły i wilgotny klimat. 20 tys. lat temu wariant pojawił się u autochtonicznej ludności amerykańskiej, prawdopodobnie na skutek przekrzyżowania z populacjami azjatyckimi, które przeszły przez cieśninę Beringa w okresie ochłodzenia klimatu.

2. Wartość przystosowawcza

2.1. Dostosowanie absolutne

2.1.1. Z populacji będącej w stanie równowagi Hardy-Weinberga wybrano 1000 osobników. Częstości allele wynosiły odpowiednio A: 0,65, a: 0,35. W kolejnym pokoleniu stwierdzono 730 heterozygot Aa, 170 homozygot AA i 100 homozygot aa.

A. Proszę podać dostosowanie absolutne wszystkich genotypów. (2 punkty)

- Aby ocenić dostosowanie absolutny należy określić zmianę liczebności genotypów w poszczególnych pokoleniach. Wiemy, że populacja jest w równowadze Hardy-Weinberga oraz znamy częstości allele i liczebność populacji, Na tej podstawie określimy liczebności poszczególnych genotypów.

▶ AA: $(0,65)^2 = 0,4225$; $0,4225 \times 1000 = 422,5$

▶ aa: $(0,35)^2 = 0,1225$; $0,1225 \times 1000 = 122,5$

▶ Aa: $= 2 \times 0,65 \times 0,35 = 0,455$; $0,455 \times 1000 = 455$

- Dostosowanie absolutne obliczymy jako proporcję genotypów danego typu w poszczególnych pokoleniach.

▶ AA: $170/422,5 = 0,40$

▶ aa: $100/122,5 = 0,82$

▶ Aa: $730/455 = 1,60$

B. Czy w kolejnym pokoleniu zaszła selekcja? Proszę udowodnić. (1 punkt)

- Genotypy różnią się dostosowaniem absolutnym, przy czym wzrasta udział heterozygot kosztem homozygot.
- O selekcji mogą także świadczyć zmiany częstości alleli.
- W kolejnym pokoleniu było 1000 osobników, w tym Aa – 730, AA – 170, aa - 100
 - ▶ Częstość A: $2 \times 170 + 730/2000 = 0,535$
 - ▶ Częstość a: $2 \times 100 + 730/2000 = 0,465$
- Z obliczonych częstości alleli wynika, iż zwiększa się udział allela recesywnego, zatem możemy wnioskować o selekcji w kierunku tego allela, przy czym przewagę mają heterozygoty (naddominacja). Ich udział jest większy niż wynikałoby to z prawa Hardy-Weinberga ($2 \times 0,535 \times 0,465 = 0,49755$, $0,49755 \times 1000 = 497,6$). W populacji jest 730 heterozygot, a z prawa Hardy-Weinberga wynika, że powinno być 497,6.

2.2. Dostosowanie względne

2.2.1. W kontrolowanym doświadczeniu z różnymi genotypami stwierdzono, że przeżywalność zygot wynosiła: GG – 0,92; Gg – 0,9, gg – 0,56. Proszę podać względne dostosowanie genotypów (1 punkt) oraz współczynnik selekcji (1 punkt).

- Dostosowanie względne określamy w stosunku do genotypu najlepiej dostosowanego. W doświadczeniu najlepiej dostosowane były homozygoty GG, gdyż miały najwyższą przeżywalność.
 - ▶ $w_{GG} = 0,92/0,92 = 1$
 - ▶ $w_{Gg} = 0,9/0,92 = 0,98$
 - ▶ $w_{gg} = 0,56/0,92 = 0,61$
- Współczynnik selekcji wynosi
 - ▶ $s_{Gg}: 1-s = 0,98$, $s = 0,02$
 - ▶ $s_{gg}: 1-s = 0,61$, $s = 0,39$

2.2.2. Osoby z mukowiscydozą na ogół nie posiadają potomstwa, co oznacza, że współczynnik selekcji w ich przypadku wynosi 1. Zdolności reprodukcyjne heterozygot i homozygot dominujących w locus warunkującym mukowiscydozę są takie same. Częstość allela recesywnego wynosi 0,02 w obecnej populacji. Jak będzie częstość mukowiscydozy w następnym pokoleniu?

- Współczynnik selekcji dla genotypu mm wynosi 1, zatem dostosowanie względne wynosi 0.
- Homozygoty MM oraz heterozygoty Mm nie różnią się zdolnościami reprodukcyjnymi, stąd ich dostosowanie względne wynosi 1.
- Ponieważ częstość mukowiscydozy dotyczy dużej, losowo krzyżującej się populacji, możemy wykorzystać prawo Hardy-Weinberga do obliczenia częstości alleli i genotypów w obecnej populacji.
- Wykorzystamy tabelę z punktu 2.2

Wpływ selekcji na częstość mukowiscydozy: częstość alleli q = 0,02, p = 0,98			
Genotyp	MM	Mm	mm
Częstość przed selekcją	$p^2 = (0,98)^2 = 0,9604$	$2pg = 2 \times 0,98 \times 0,02 = 0,0392$	$q^2 = 0,0004$
Dostosowanie względne	$W_{MM} = 1$	$W_{Mm} = 1$	$W_{mm} = 0$
Częstość po selekcji	$p^2w_{MM} = 0,9604$	$2pqw_{Mm} = 0,0392$	$q^2w_{mm} = 0$
Dostosowanie całkowite	$W_t = p^2w_{MM} + 2pqw_{Mm} + q^2w_{mm} = 0,9604 + 0,0392 + 0 = 0,9996$		
Częstość genotypów po selekcji	$p^2w_{MM}/W_t = 0,9604/0,9996 = 0,9608$	$2pqw_{Mm}/W_t = 0,0392/0,9996 = 0,0392$	$q^2w_{mm}/W_t = 0$

• Nową częstość alleli obliczamy z częstości genotypów obserwowanych:

- ▶ $q = \frac{1}{2} \times 0,0392 = 0,0196$,
- ▶ $p = 0,9804$

• Częstość mukowiscydozy to $q^2 = (0,0196)^2 = 0,000384$