

## Ćwiczenie C10A

### Z Afryki do Europy: *Homo sapiens* i *H. neanderthalensis* - jeden gatunek?

## Zmienność genetyczna w populacjach naturalnych

### Pojęcie gatunku biologicznego

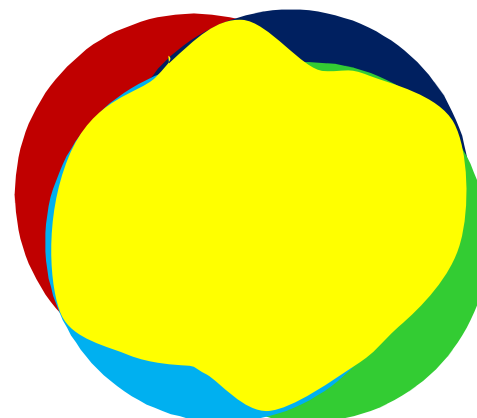
### Podobieństwo genetyczne

Prof. dr hab. Roman Zieliński

### 1. Zmienność genetyczna w populacjach naturalnych



Różnice osobnicze o podłożu genetycznym są powszechnie obserwowane w populacjach naturalnych. Występowanie w populacji co najmniej dwóch alleli danego genu nosi nazwę **polimorfizmu**. U człowieka efektem polimorfizmu są różnice w barwie oczu, włosów, obecności lub nie dołków policzkowych, przyrośniętych lub nie płatków uszu, występowanie różnych grup krwi i wiele innych cech. Poszczególne populacje ludzkie mogą różnić się częstościami występowania alleli warunkujących daną cechę. Jednakże zmienność genetyczna między współczesnymi populacjami ludzkimi nie jest istotna statystycznie. Większość zmienności jest w obrębie populacji, przy czym w różnych populacjach występują z reguły te same allele z podobną częstością.



**Rys.1.** Diagram ilustrujący zmienność genetyczną populacji ludzkich. Część żółta to zmienność wspólna dla wszystkich populacji.

#### 1.1. Zmienność izoenzymatyczna

Wprowadzenie izoenzymów do badań genetycznych po raz pierwszy wykazało istnienie znacznego polimorfizmu w populacjach naturalnych wielu gatunków roślin i zwierząt. Izozymy były pierwszą metodą umożliwiającą badanie procesów ewolucyjnych na poziomie molekularnym. W 1966 r., Lewontin i Hubby opublikowali pracę o wykorzystaniu izoenzymów w badaniach nad zmiennością *Drosophila melanogaster*. W tym samym roku Harris przedstawił zmienność izoenzymatyczną w populacjach ludzkich. Od tego czasu izoenzymy stały się standardem w badaniach populacyjnych aż do momentu wprowadzenia analiz DNA.

Przykładowo, analiza wariantów dysmutazy nadtlenkowej (SOD) dostarczyła pierwszych informacji o migracjach populacji europejskich. Wariant SOD2 charakterystyczny dla populacji fińskich i szwedzkich Wikingów wskazuje na ich migracje w rejony Morza Kaspijskiego oraz dorzecza Wisły i Odry. Rozprzestrzenienie allela jest częściowo zgodne z zapisami historycznymi.



## 1.2. Zmienność sekwencji nukleotydowych

Każda cząsteczka DNA jest efektem wielu przemian, które miały miejsce

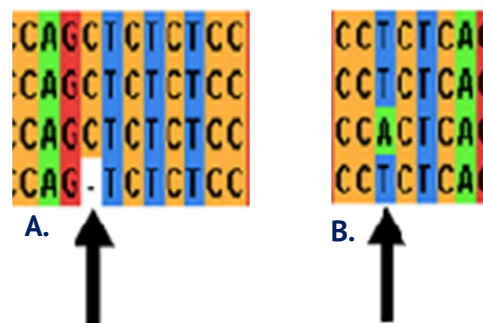
w procesie ewolucji. Zmienność na poziomie DNA można ocenić analizując markery DNA, które wykrywają różne sekwencje w genomie. Markery wykorzystujące startery komplementarne do transpozonów wykrywają miejsca insercji transpozonów. Z kolei markery wykorzystujące startery komplementarne do tandemowych powtórzeń wykrywają sekwencje powtarzalne, np. mikrosatelity. Różnorodność technik markerowych i łatwość ich stosowania sprawia, że stanowią one użyteczne narzędzie w analizach populacyjnych i filogenetycznych dostarczając informacji z wielu regionów genomu dla wielu osobników.

Postęp w metodach sekwencjonowania DNA, a zwłaszcza obniżenie kosztów umożliwia analizę sekwencji nukleotydowej. W ten sposób identyfikuje się mutacje punktowe. Mogą to być insercje i delecje na ogół analizowane łącznie jako **indel**. Jeżeli porównujemy dwie sekwencje i jedna z nich ma insercję, to druga automatycznie ma delecję. W takiej sytuacji czasami trudno określić, która zmiana była pierwotna.

Drugą grupę analizowanych mutacji punktowych stanowią substytucje, czyli tranzycje i transwersje. Jeżeli częstość danej substytucji w populacji jest wyższa od 1% to mówimy o **polimorfizmie pojedynczego nukleotydu**, SNP (ang. single nucleotide polymorphism).

W analizach sekwencji nukleotydowej w populacjach na ogół wykorzystuje się kilka wybranych sekwencji. Analizy sekwencji często opierają się na porównaniu pojedynczych osobników z populacji i nie dają obrazu zmienności populacji. W efekcie uzyskuje się szczegółowe informacje o niewielkim fragmencie genomu, które mogą nie odzwierciedlać zmienności populacji i przebiegu procesów ewolucyjnych. Ewolucja opisywana na podstawie pojedynczych sekwencji przedstawia raczej ewolucję genu lub fragmentu DNA niż danego taksonu.

**Rys.1.1.** Prawdopodobne wędrówki Wikingów odtworzone na podstawie allela SOD2 (Kirk 1975).

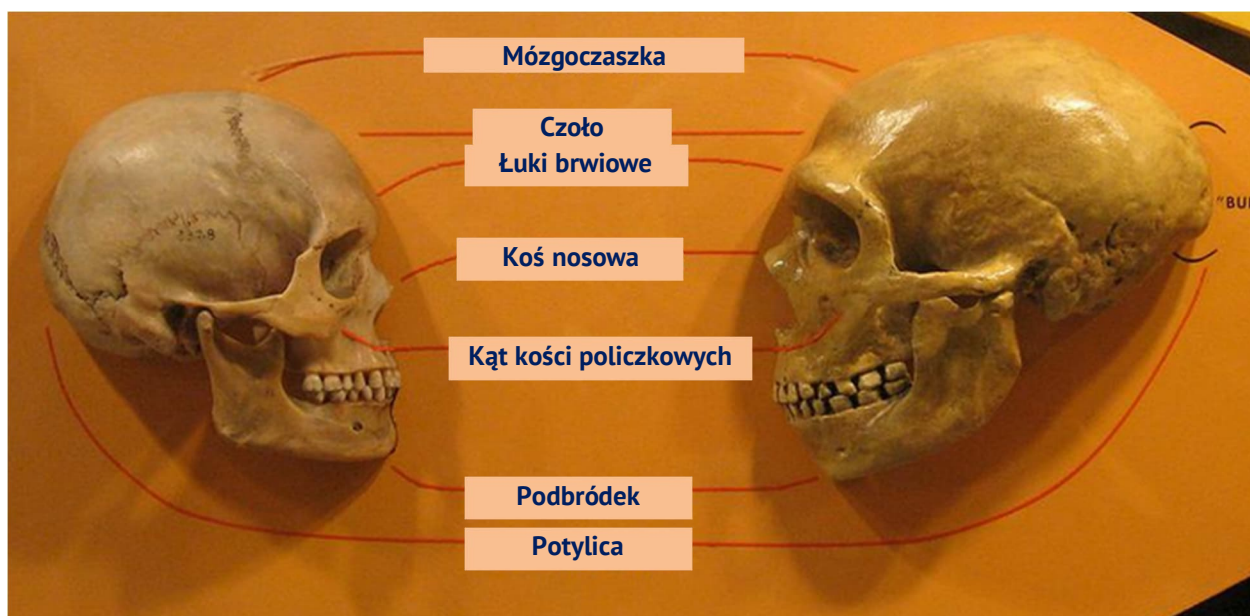


**Rys. 1.2.** Przykład delecji (A) i substytucji (B) w liniach transgenicznych *Pisum*. W przykładzie można jednoznacznie mówić o delecji, gdyż linia wyjściowa miała C.

## 2. Pojęcie gatunku biologicznego

➔ Gatunek jest podstawową jednostką klasyfikacji organizmów oraz podstawową jednostką ewolucyjną. Gatunki organizmów żywych mają dwuczłonowe nazwy. Pierwszy człon oznacza rodzaj, do którego gatunek należy, drugi człon jest charakterystyczny dla gatunku. Przykładowo, *Homo sapiens* jest jednym z gatunków z rodzaju *Homo*.

Gatunki często wyróżnia się na podstawie łatwo identyfikowalnych cech morfologicznych. Takie gatunki określane są mianem gatunków taksonomicznych, ponieważ cechy morfologiczne nie zawsze są wyznacznikiem różnic genetycznych pomiędzy analizowanymi populacjami. Przykładem może być *Homo neanderthalensis* i *Homo sapiens*, które uważane są za odrębne gatunki rodzaju *Homo*. Wyróżnia się je między innymi na podstawie budowy czaszki (Rys. 2). Tymczasem dane genetyczne, w tym obecność genów neandertalskich w genomie populacji europejskich i wschodnioazjatyckich wskazują na możliwość krzyżowania się *H. sapiens* i *H. neanderthalensis* i tym samym podważają status obu taksonów jako odrębnych gatunków. Aby odpowiedzieć na pytanie o odrębność gatunkową *H. sapiens* i *H. neanderthalensis* należy w pierwszej kolejności zdefiniować pojęcie gatunku, a następnie ocenić czy rozpatrywane taksony spełniają wymogi definicji.



Rys. 2. Porównanie czaszki *Homo sapiens* (po lewej) i *H. neanderthalensis* (po prawej).

### 2.1. Gatunek biologiczny

Na przestrzeni lat powstało wiele koncepcji gatunku i pojęcie to wciąż wzbudza wiele kontrowersji. Rozróżnianie gatunków na podstawie prostych cech jest wygodne zwłaszcza na potrzeby klasyfikacji. Z drugiej strony każda klasyfikacja powinna oddawać powiązania ewolucyjne. Ewolucja jest procesem genetycznym i pojęcie gatunku również powinno uwzględniać różnice genetyczne między populacjami. Ten warunek spełnia pojęcie gatunku biologicznego.

Pomiędzy gatunkami może występować bariera reprodukcyjna prezygotyczna i postzygotyczna.

- **Bariera reprodukcyjna prezygotyczna** polega na zapobieganiu wytwarzania zygoty. Ma ona charakter geograficzny (np. rozdzielenie morzem, górami, lądolodem), behawioralny (różne zachowania godowe), mechaniczny (niezgodność narządów płciowych), czasowy (np. różny czas kwitnienia, dojrzewania płciowego). Bariery prezygotyczne, np. geograficzne mogą doprowadzić do ewolucji gatunków, ale nie muszą. Gatunki po ustaniu bariery mogą nadal się swobodnie krzyżować, czego przykładem są liczne populacje, które były rozdzielone w czasie zlodowaceń, a po ich ustaniu ponownie swobodnie się krzyżowały.
- **Bariera reprodukcyjna postzygotyczna** jest uwarunkowana mechanizmami genetycznymi. Zygota może powstać, ale ma ona ograniczoną żywotność, a także ograniczoną płodność. W efekcie zygoty mieszańcowe nie wydają potomstwa. Bariera postzygotyczna może być spowodowana różną liczbą chromosomów u krzyżowanych form. Może ona także wynikać z braku lub ograniczonej homologii między chromosomami u mieszańca, co prowadzi do zaburzeń mejozy i powstawania nieżywotnych gamet. Bariery postzygotycznej nie można wyeliminować. Stanowi ona podstawową cechę gatunków biologicznych.

Istnienie postzygotycznej bariery reprodukcyjnej można łatwo sprawdzić przez krzyżowanie populacji mogących stanowić różne gatunki. Klasycznym przykładem mieszańca międzygatunkowego jest muł. Powstaje on w wyniku skrzyżowania klaczy konia i ogiera osła. Mieszańce są żywotne i posiadają korzystne cechy użytkowe. Muły na ogół są bezpłodne, co świadczy o istnieniu postzygotycznej bariery reprodukcyjnej między koniem a osłem, która uniemożliwia przepływ genów. Tym samym koń i osioł stanowią gatunki biologiczne.

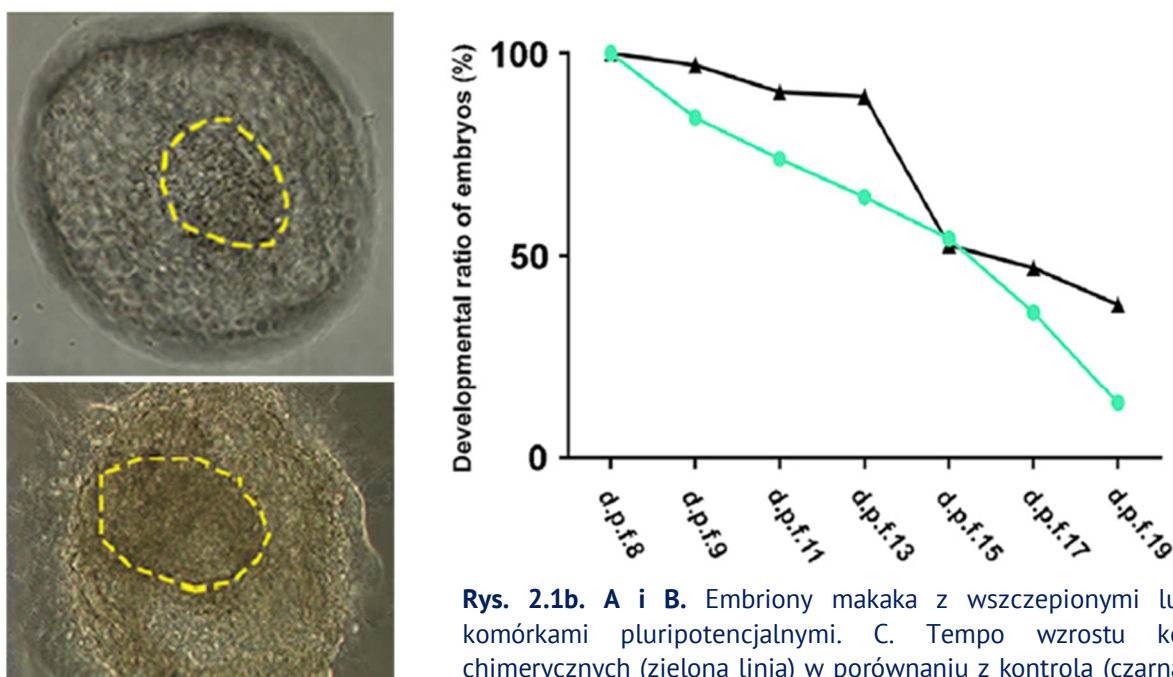
Krzyżowanie w celu sprawdzenia istnienia bariery reprodukcyjnej jest niepraktyczne. W przypadku człowieka jest ono także niemożliwe, gdyż populacje przodków *Homo* wymarły. Ponadto eksperymentalne krzyżowanie populacji ludzkich jest nieetyczne.

Innym sposobem oceny istnienia bariery reprodukcyjnej jest analiza różnic genetycznych. Czasami różnice genetyczne są oczywiste i polegają na różnej liczbie chromosomów, jak to ma miejsce u konia i osła. Podobna różnica genetyczna, czyli różna liczba chromosomów występuje między szympansem i człowiekiem. Mają one odpowiednio 48 i 46 chromosomów. Potencjalny mieszaniec miałby 47 chromosomów, co doprowadziłoby do zaburzeń w mejozie mimo, iż część chromosomów szympansa i człowieka jest homologiczna.



**Rys. 2.1a.** Muł jest bezpłodny ze względu na zaburzenia w mejozie. Jedną z przyczyn jest nieparzysta liczba chromosomów, 63. Powstaje ona z 64 chromosomów konia i 62 chromosomów osła.

O istnieniu bariery reprodukcyjnej między człowiekiem a małpami świadczą także trudności w utrzymaniu ludzko-małpich pluripotencjalnych komórek macierzystych. Przykładowo, ludzkie pluripotencjalne komórki macierzyste wszczepiono do blastocysty makaka (*Macaca fascicularis*). Otrzymane komórki przeżyły, mnożyły się i dały początek kilku liniom komórkowym w małpich embrionach. Jednakże chimeryczne komórki rozwijały się wolniej, wykazywały inny wzór ekspresji RNA i później rozpoczynały różnicowanie. Globalna transkrypcja chimerycznych komórek była zbliżona do transkrypcji typowej dla komórek makaka. Ponadto zaburzona była adhezja komórek. Obserwowano także brak kompatybilności między ligandami i receptorami. W efekcie dłuższe utrzymanie chimerycznych embrionów nie było możliwe (Tan et al., 2021). Otrzymane wyniki jednoznacznie potwierdzają występowanie bariery gatunkowej między człowiekiem a makakiem.



**Rys. 2.1b. A i B.** Embriony makaka z wszczepionymi ludzkimi komórkami pluripotencjalnymi. **C.** Tempo wzrostu komórek chimerycznych (zielona linia) w porównaniu z kontrolą (czarna linia). Tempo wzrostu określano jako procent żywych embrionów osiągających dane stadium rozwojowe (Tan et al., 2021).

Istnienie bariery reprodukcyjnej nie zawsze jest tak oczywiste jak w przypadku małp i człowieka. Dotyczy to zwłaszcza blisko spokrewnionych gatunków w obrębie rodzaju, które nie różnią się cytogenetycznie jak *H. sapiens* i *H. neanderthalensis*. Z drugiej strony bariera reprodukcyjna najczęściej jest efektem kumulacji wielu drobnych zmian. Zmiany te polegają na obecności różnych alleli, zróżnicowaniu sekwencji DNA zarówno kodujących jak i niekodujących, a także zróżnicowaniu populacji transpozonów. Procesy te prowadzą do zaburzeń parowania chromosomów homologicznych w mejozie u mieszańców i przekładają się na ich ograniczoną płodność, a nawet sterylność. Innymi słowy o istnieniu bariery reprodukcyjnej może świadczyć skład genetyczny populacji – pula genowa porównywanych taksonów. Porównanie puli genowych za pomocą analiz enzymatycznych oraz analiz DNA wykazało istnienie bariery gatunkowej u wielu populacji, które nie różniły się morfologicznie (tzw. gatunki kryptyczne). Wykazano także, że wiele gatunków taksonomicznych w rzeczywistości stanowi jeden gatunek biologiczny. Klasycznym przykładem są populacje i gatunki *D. melanogaster*, na podstawie których udało się powiązać poziom zróżnicowania genetycznego ze stadium dywergencji.

**Gatunek biologiczny to grupa populacji, które mają taką samą pulę genową i pomiędzy którymi występuje przepływ genów. Populacje różnych gatunków różnią się pulą genową, przepływ genów jest ograniczony na skutek istnienia genetycznie uwarunkowanej bariery reprodukcyjnej. Pula genowa to zestaw wszystkich genów danego gatunku z uwzględnieniem wszystkich form allelicznych. Specjacja to proces powstawania gatunków.**

Ponieważ gatunek biologiczny jest pojęciem ewolucyjnym, a ewolucja jest procesem ciągłym, populacje mogą znajdować się na różnym etapie specjacji. O dobrych gatunkach biologicznych mówimy, gdy pule genowe są różne i nie występuje między nimi przepływ genów, chociaż może wystąpić introgresja i/lub horyzontalny transfer genów. Populacje jednego gatunku mają takie same pule genowe oraz występuje swobodny przepływ genów. Pomędzy tymi skrajnościami występuje szereg stadiów pośrednich o różnym nasileniu przepływu genów. Różnica między introgresją a przepływem genów dotyczy skali. Introgresja jest zjawiskiem sporadycznym, a jej ślady w genomie obserwowane w postaci pojedynczych sekwencji obcego pochodzenia. O przepływie genów świadczy brak różnic w pulach genowych, a więc występowanie takich samych alleli z podobną częstością. Ślady dawnego przepływu genów między populacjami, które rozdzieliły się na skutek wymarcia, pojawienia się bariery geograficznej mogą być widoczne w postaci znacznego udziału sekwencji np. populacji wymarłej w genomie populacji współczesnej.

## 2.2. Czy *H. sapiens* i *H. neanderthalensis* są odrębnymi gatunkami?

Człowiek współczesny, *H. sapiens sapiens* pojawił się około 200 tys. lat temu w Afryce, skąd rozprzestrzenił się na pozostałe kontynenty około 50-60 tys. lat temu. W tym okresie Eurazja była zamieszkała przez autochtoniczne gatunki *Homo*, człowieka neandertalskiego i denisowiańskiego. Człowiek neandertalski, *H. neanderthalensis* (*H. sapiens neanderthalensis*) zamieszkiwał obszary Eurazji od 400 tys. do 40 tys. lat temu. Spokrewniony był z *H. denisova*, który występował na terenie Azji i Nowej Gwineji od 160 tys. do 15 tys. lat temu. Kontakt pomiędzy populacjami przybyłymi z Afryki oraz zamieszkującymi Eurazję stwarzał możliwość krzyżowania.

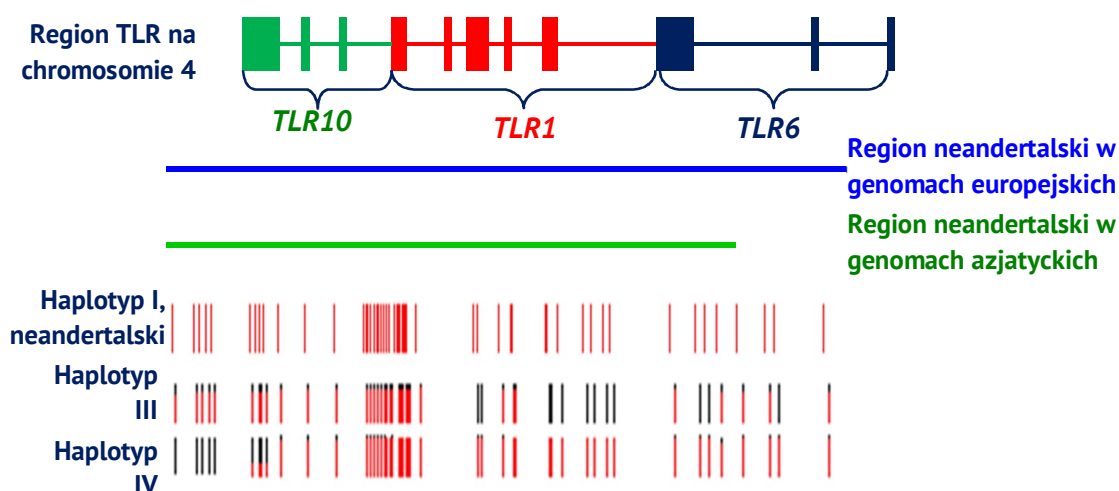


**Rys. 2.2a.** Zasięg *H. neanderthalensis* w Eurazji. Gatunek charakteryzował się znacznymi zdolnościami adaptacyjnymi zarówno do klimatu chłodnego, stepowego (Syberia) jak i umiarkowanego (Hiszpania).

Klasyczna koncepcja pochodzenia człowieka zakładała, że krzyżowanie z autochtonicznymi populacjami nie było istotne, gdyż ze względu na różnice gatunkowe i istnienie bariery reprodukcyjnej powstałe mieszańce miały obniżoną żywotność i płodność. Poglądowi temu przeczą badania z wykorzystaniem technologii archaicznego DNA (aDNA), które pozwoliły na

zsekwencjonowanie genomów populacji zamieszkujących tereny Eurazji przed przybyciem *Homo sapiens*. Badania te dostarczyły silnych dowodów na istotny przepływ genów między migrantami z Afryki reprezentującymi współczesnego człowieka, a lokalnymi populacjami *H. neanderthalensis*. Udział DNA neandertalskiego w genomach współczesnych populacji nieafrykańskich wynosi średnio 1,5-2,1%. Wartość ta wskazuje na krzyżowanie *H. sapiens* i *H. neanderthalensis* we wczesnym okresie po migracji, 47-65 tys. lat temu. Znacznie wyższy udział DNA neandertalskiego, dochodzący do 6%, w niektórych populacjach wschodnioazjatyckich, a także w populacji pochodzenia rzymskiego sugeruje kolejną falę krzyżowań w okresie 37-42 tys. lat temu. Pozyskanie niektórych alleli z populacji neandertalskich związane było z selekcją pozytywną zwiększającą zdolności przystosowawcze populacji ludzkich. Pochodzenia neandertalskiego jest wiele cech związanych z właściwościami skóry, włosów, a także z odpornością na choroby.

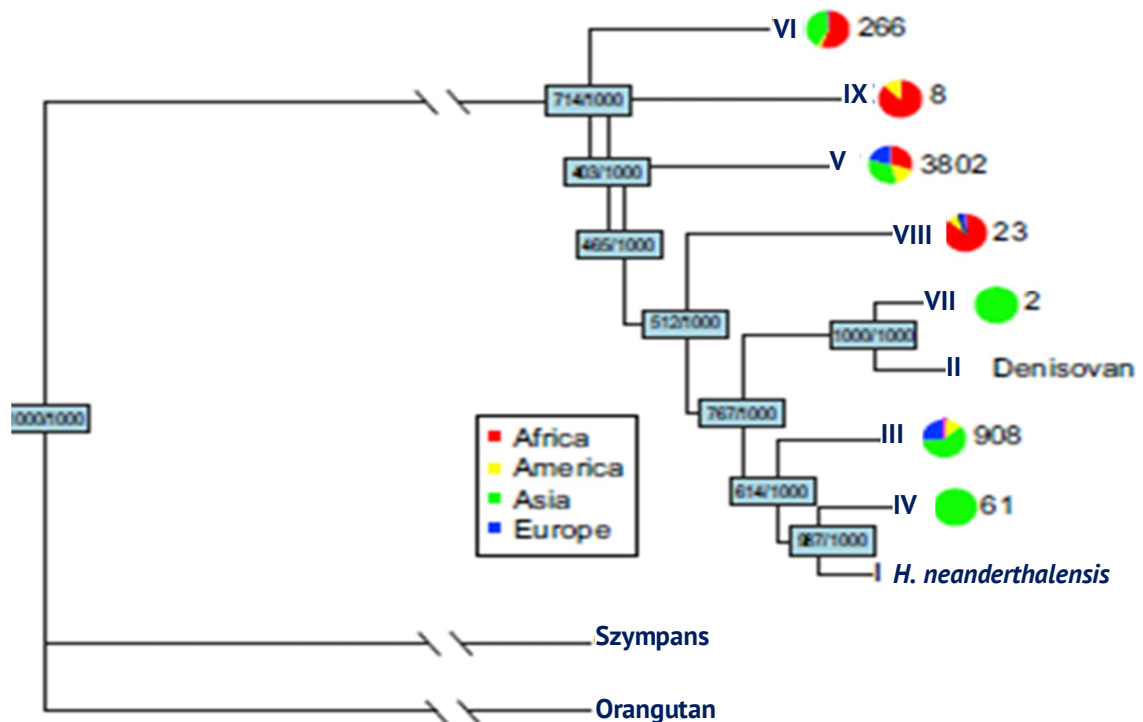
Przykładem genów pochodzenia neandertalskiego są geny kodujące receptory Toll-podobne, *TLR10*, *TLR1* i *TLR6*. Stanowią one klaster na chromosomie 4 o długości do 0,1 cM (Rys. 2.2b). W regionie tym zidentyfikowano fragmenty pochodzenia neandertalskiego o długości 143 par zasad. Występują one w dwóch haplotypach w populacjach pochodzenia nie-afrykańskiego (haplotypy III i IV).



**Rys. 2.2b.** Struktura regionu TLR na chromosomie 4. Linie niebieska i zielona pokazują fragment, który pochodzi od *H. neanderthalensis*. Na czerwono pokazano strukturę SNP w haplotypach neandertalskim oraz współczesnych, III i IV, które występują w nieafrykańskich populacjach i są pochodzenia neandertalskiego (Danneman et al., 2016).

**Haplotyp: wzór wariantów DNA (najczęściej SNP) w obrębie bloku w danym regionie chromosomu.**

Podobieństwo haplotypów III i IV do haplotypu neandertalskiego mierzone na podstawie nukleotydów jest wyższe niż ich podobieństwo do innych haplotypów pochodzących od *H. sapiens*. Haplotypy III i IV prawdopodobnie pochodzą z genomu *H. neanderthalensis* z gór Altaj. Haplotypy neandertalskie w regionie TLR zidentyfikowano także w genomach *H. sapiens* sprzed 7-8 tys. lat z terenów Europy.



**Rys. 2.2c.** Zróżnicowanie haplotypów w regionie TLR w populacjach ludzkich. Haplotyp III i IV są pochodzenia neandertalskiego. Diagramy kołowe przedstawiają częstość haplotypów w populacjach afrykańskich, amerykańskich, azjatyckich i europejskich analizowanych w projektach genomowych (Danneman et al., 2016).

Haplotyp III występuje z częstością 11-51% w populacjach nieafrykańskiego pochodzenia. Jego nieznaczna częstość (1%) w populacjach afrykańskich prawdopodobnie jest współczesnego pochodzenia. Haplotyp IV występuje z częstością 2-10% w populacjach azjatyckich. Haplotypy te zostały wprowadzone do genomu *H. sapiens* co najmniej dwukrotnie.



**Rys. 2.2d.** Częstość haplotypów neandertalskich III i IV (pomarańczowe) w populacjach analizowanych w ramach Projektu 1000 genomów. (Danneman et al., 2016).



Wysoka częstość haplotypów pochodzenia neandertalskiego (>1-2%) wskazuje na ich adaptacyjny charakter. Receptory TLR są głównym składnikiem wrodzonej odpowiedzi immunologicznej. Występują one na powierzchni komórki. Uczestniczą w aktywacji odpowiedzi immunologicznej adaptacyjnej. Geny pochodzenia neandertalskiego prowadzą do zwiększonej odporności na patogeny, ale jednocześnie zwiększają ryzyko chorób alergicznych.

Występowanie licznych cech neandertalskich oraz ich wysoka częstość wskazuje także na brak bariery reprodukcyjnej pomiędzy *H. sapiens*, który przybył z Afryki oraz *H. neanderthalensis*, który zamieszkiwał Eurazję. Stąd wielu autorów podaje nazwę *H. sapiens ssp. neanderthalensis* podkreślając przynależność tego taksonu do *H. sapiens*, który w tym ujęciu oznaczany jest jako *H. sapiens ssp. sapiens*. Oba taksony miałyby, więc rangę podgatunków. Podobnej rewizji taksonomicznej dokonano u wielu gatunków roślin i zwierząt. Należy pamiętać, że bariera reprodukcyjna nie występowała pomiędzy przodkami współczesnego człowieka, a *H. neanderthalensis*. Z drugiej strony porównanie puli genowych współczesnego *H. sapiens* i *H. neanderthalensis* także powinno odpowiedzieć na pytanie czy różnice między nimi mają charakter gatunkowy.

### 3. Podobieństwo genetyczne

➔ W badaniach nad specjacją kluczowe jest rozróżnienie procesów zachodzących wewnątrz gatunku od procesów prowadzących do powstawania gatunków (specjacji). W praktyce oznacza to odróżnienie zmienności wewnątrzgatunkowej od zmienności pomiędzy gatunkami. Na poziomie molekularnym (enzymy, DNA) należy odpowiedzieć na pytanie, czy obserwowane warianty różnych genów, markerów prezentują jeszcze zmienność alleliczną, czy też różnicują gatunki. Dlatego istotna jest analiza wielu osobników z danego gatunku. Analizy pojedynczych osobników nawet na poziomie sekwencji DNA nie pozwalają określić charakteru obserwowanej zmienności. Istotnym aspektem jest także konieczność analizy wielu sekwencji, markerów, cech. Dopóki analizuje się jedną sekwencję dopóty nie można mówić o ewolucji gatunków. Analiza jednej sekwencji pozwala wypowiadać się tylko na temat ewolucji badanej sekwencji.

Gatunki blisko spokrewnione są bardziej podobne genetycznie niż gatunki bardziej odległe. Inaczej mówiąc, gatunki blisko spokrewnione mają bardziej podobny genom i tym samym więcej sekwencji/genów wspólnych niż odległe taksony. Dlatego, aby ocenić zależności ewolucyjne pomiędzy poszczególnymi taksonami należy określić na ile podobne są ich genomy. W tym celu należy ocenić udział sekwencji wspólnych dla każdej pary gatunków, a następnie pogrupować gatunki na podstawie sekwencji wspólnych tworząc drzewo filogenetyczne.

#### 3.1. Miary podobieństwa genetycznego

W celu oceny różnic genetycznych pomiędzy taksonami, ale także pomiędzy populacjami tego samego gatunku oblicza się współczynnik podobieństwa genetycznego (I) lub jego odwrotność – odległość genetyczną (D). Pozwala on ilościowo ocenić stopień różnic genetycznych pomiędzy taksonami (populacjami). Najpowszechniej stosowaną miarą jest współczynnik podobieństwa genetycznego Nei'a (I), który wprowadzono dla enzymów, ale znajduje on również zastosowanie dla markerów DNA.

## 3.1.1. Podobieństwo genetyczne Nei'a

$$I = \frac{\sum p_x p_y}{\sqrt{\sum p_x^2 \sum p_y^2}}; \quad D = -\ln I$$

- I – podobieństwo genetyczne
- D – odległość genetyczna
- $p_x$  – częstość allele i w populacji x
- $p_y$  – częstość allele i w populacji y

## 3.1.2. Podobieństwo genetyczne Nei'a i Li

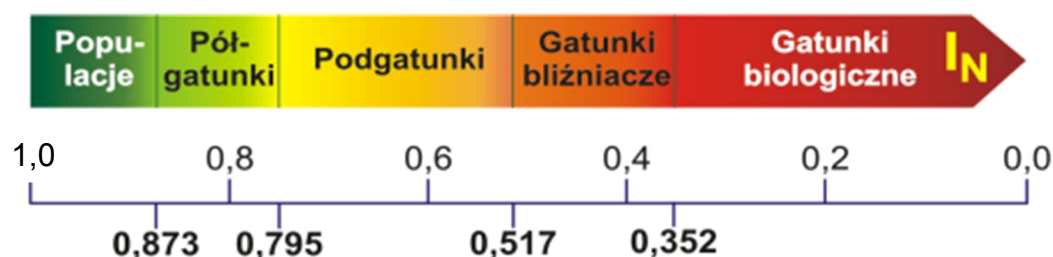
Standardowy współczynnik Nei'a wymaga obliczenia podobieństwa dla każdego locus osobno, a następnie podsumowania danych dla wszystkich loci. Dla dużej liczby markerów podobieństwo genetyczne Nei'a rutynowo oblicza się przy pomocy programów komputerowych. Czasami posługujemy się uproszczonym współczynnikiem podobieństwa genetycznego, który został opracowany dla analizy fragmentów RFLP i stosowany jest także w przypadku markerów DNA opartych o reakcję PCR.

$$I = \frac{2S}{T_1 + T_2}$$

- S – liczba prążków wspólnych dla dwóch taksonów
- T – liczba wszystkich prążków dla danego taksonu

## 3.1.3. Podobieństwo genetyczne a etap ewolucji

Znając wartości podobieństwa odpowiadające poszczególnym etapom ewolucji możemy określić na jakim etapie znajdują się analizowane przez nas taksony.





3.1.4. W tabeli poniżej przedstawiono wyniki analizy markerów PCR w czterech próbach Hominidów zebranych z różnych stanowisk.

	<i>Stanowisko A</i>	<i>Stanowisko B</i>	<i>Stanowisko C</i>	<i>Stanowisko D</i>
<i>Stanowisko A</i>	<b><math>T = 105</math></b>	$S = 75$	$S = 101$	$S = 23$
<i>Stanowisko B</i>		<b><math>T = 131</math></b>	$S = 78$	$S = 47$
<i>Stanowisko C</i>			<b><math>T = 109</math></b>	$S = 29$
<i>Stanowisko D</i>				<b><math>T = 103</math></b>

Korzystając z uproszczonego wzoru Nei'a i Li proszę obliczyć podobieństwo genetyczne badanych populacji oraz określić na jakim etapie dywergencji są te populacje.

	<i>Stanowisko A</i>	<i>Stanowisko B</i>	<i>Stanowisko C</i>	<i>Stanowisko D</i>
<i>Stanowisko A</i>				
<i>Stanowisko B</i>				
<i>Stanowisko C</i>				
<i>Stanowisko D</i>				



3.1.5. Proszę obliczyć podobieństwo genetyczne Nei'a dla badanych populacji oraz określić poziom ich dywergencji.

Allel	Azja (x)	Ameryka Północna (y)	Europa (z)
$I^A$	0,25	0,12	0,31
$I^B$	0,26	0,04	0,12
i	0,49	0,84	0,57

**Zad. 3.1.5. Samodzielne wykonanie: 5 punktów**

**Termin: 04.06.2022., 23:59**

## Odpowiedzi

### 3. Podobieństwo genetyczne

#### 3.1. Miary podobieństwa genetycznego

3.1.4. W tabeli poniżej przedstawiono wyniki analizy markerów PCR w czterech próbach Hominidów zebranych z różnych stanowisk.

	<i>Stanowisko A</i>	<i>Stanowisko B</i>	<i>Stanowisko C</i>	<i>Stanowisko D</i>
<i>Stanowisko A</i>	<b><math>T = 105</math></b>	$S = 75$	$S = 101$	$S = 23$
<i>Stanowisko B</i>		<b><math>T = 131</math></b>	$S = 78$	$S = 47$
<i>Stanowisko C</i>			<b><math>T = 109</math></b>	$S = 29$
<i>Stanowisko D</i>				<b><math>T = 103</math></b>

Korzystając z uproszczonego wzoru Nei'a i Li proszę obliczyć podobieństwo genetyczne badanych populacji oraz określić na jakim etapie dywergencji są te populacje.

- Wykorzystujemy wzór

$$I = \frac{2S}{T_1 + T_2}$$

- gdzie, S – liczba prążków wspólnych dla dwóch taksonów
- T – liczba wszystkich prążków dla danego taksonu

Wartości S i T są podane w tabeli.

- Dla pary A-A oczywiście mamy wartość 1.

- Para A-B
  - S dla A-B wynosi 75, zatem  $2S = 150$
  - Suma  $T_A + T_B = 105 + 131 = 236$
  - Stąd  $I = 150/236 = 0,64$

- Podobnie obliczamy pozostałe wartości

	<i>Stanowisko A</i>	<i>Stanowisko B</i>	<i>Stanowisko C</i>	<i>Stanowisko D</i>
<i>Stanowisko A</i>	<b>1,00</b>	0,64	0,94	0,22
<i>Stanowisko B</i>		<b>1,00</b>	0,65	0,40
<i>Stanowisko C</i>			<b>1,00</b>	0,27
<i>Stanowisko D</i>				<b>1,00</b>

• Korzystamy ze skali w punkcie 3.1.3

- ▶ A-C,  $I = 0,94$ , co plasuje je jako populacje jednego gatunku
- ▶ A-B i B-C,  $I = 0,64$  i  $0,65$ , co klasyfikuje je jako podgatunki
- ▶ B-D,  $I = 0,40$ , a więc są to gatunki bliźniacze
- ▶ A-D i C-D,  $I = 0,22$  i  $0,27$ , co odpowiada gatunkom biologicznym z pełną barierą reprodukcyjną.

3.1.5. Proszę obliczyć podobieństwo genetyczne Nei'a dla badanych populacjach oraz określić poziom ich dywergencji.

Allel	Azja (x)	Ameryka Północna (y)	Europa (z)
I <sup>A</sup>	0,25	0,12	0,31
I <sup>B</sup>	0,26	0,04	0,12
i	0,49	0,84	0,57
(p) <sup>2</sup>	<b>0,3702</b>	<b>0,7216</b>	<b>0,4354</b>

• Korzystamy ze wzoru Nei'a

• W tabeli mamy podane częstości alleli. Należy porównać populację Azji i Ameryki, Azji i Europy oraz Ameryki i Europy. Należy mnożyć te same allele z populacji azjatyckiej i amerykańskiej, np. częstość allele i w populacji azjatyckiej razy częstość allele i w populacji amerykańskiej.

• Ponieważ we wzorze jest suma kwadratów częstości, obliczamy ją dla wszystkich populacji.

- ▶ Suma  $(p_x)^2$  (Azja) =  $0,0625 + 0,0676 + 0,2401 = 0,3702$
- ▶ Suma  $(p_y)^2$  (Ameryka) =  $0,0144 + 0,0016 + 0,7056 = 0,7216$
- ▶ Suma  $(p_z)^2$  (Europa) =  $0,0961 + 0,0144 + 0,3249 = 0,4354$

• **Azja-Ameryka: 0,8729: na granicy, populacje jednego gatunku lub półgatunki**

- ▶ Suma  $p_x p_y = 0,25 \times 0,12 + 0,26 \times 0,04 + 0,49 \times 0,84 = 0,03 + 0,0104 + 0,4116 = 0,452$
- ▶ Pierwiastek iloczynu  $[(p_x)^2 (p_y)^2]^{1/2} = (0,3702 \times 0,7216)^{1/2} = (0,2671)^{1/2} = 0,5178$
- ▶  $I = 0,452 / 0,5178 = 0,8729$

• **Azja-Europa: 0,9664, populacje jednego gatunku**

- ▶ Suma  $p_x p_z = 0,25 \times 0,31 + 0,26 \times 0,12 + 0,49 \times 0,57 = 0,0775 + 0,0312 + 0,2793 = 0,388$
- ▶ Pierwiastek iloczynu  $[(p_x)^2 (p_z)^2]^{1/2} = (0,3702 \times 0,4354)^{1/2} = (0,1612)^{1/2} = 0,4015$
- ▶  $I = 0,388 / 0,4015 = 0,9664$

• **Ameryka Płn – Europa: 0,9292, populacje jednego gatunku**

- ▶ Suma  $p_y p_z = 0,12 \times 0,31 + 0,04 \times 0,12 + 0,84 \times 0,57 = 0,0372 + 0,0048 + 0,4788 = 0,5208$
- ▶ Pierwiastek iloczynu  $[(p_y)^2 (p_z)^2]^{1/2} = (0,7216 \times 0,4354)^{1/2} = (0,3142)^{1/2} = 0,5605$
- ▶  $I = 0,5208 / 0,5605 = 0,9292$