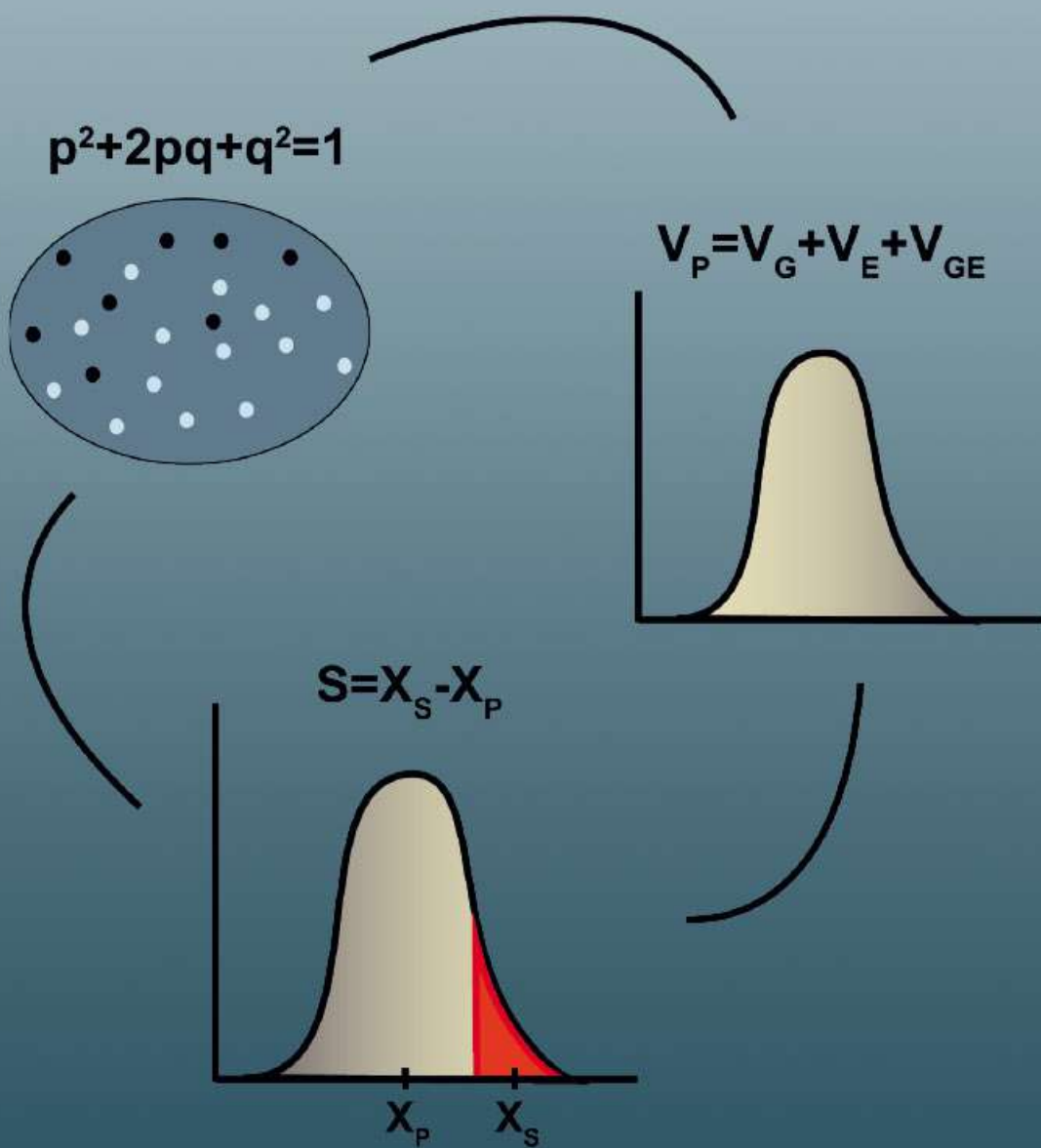


Pecsenye Katalin

A populációgenetika és a kvantitatív genetika határán



Debrecen
2015

Debreceni Egyetem
Evolúciós Állattani és Humánbiológiai Tanszék

Pecsenye Katalin

**A populációgenetika és a
kvantitatív genetika határán**



Debreceni Egyetemi Kiadó
Debrecen University Press
2015

Tartalomjegyzék

I. Genetikai bevezető

1. Kvalitatív tulajdonságok	12
1.1. Autoszómás öröklésmenetek	12
1.1.1. <i>Intermedier és kodomináns öröklésmenet</i>	12
1.1.2. <i>Domináns-recesszív öröklésmenet</i>	13
1.1.3. <i>Multiallélia</i>	13
1.2. Ivarhoz kötött öröklésmenetek	14
1.2.1. <i>Az ivarmeghatározás típusai</i>	14
1.2.1.A. <i>Kromoszómás ivarmeghatározás</i>	15
1.2.1.B. <i>Haplo-diplo ivarmeghatározás</i>	15
1.2.1.C. <i>Környezet által meghatározott ivar</i>	15
1.2.2. <i>Az X, illetve a Z kromoszómákhoz kötött jellegek speciális öröklődése</i>	16
1.2.2.A. <i>Kodomináns és intermedier jellegek</i>	17
1.2.2.B. <i>Domináns és recesszív jellegek</i>	17
1.3. Ivarra korlátozott és ivar által befolyásolt jellegek	18
1.3.1. <i>Ivarra korlátozott jellegek</i>	18
1.3.2. <i>Ivar által befolyásolt jellegek</i>	18
2. Anyai öröklés és anyai hatás	19
2.1. Anyai öröklés	19
2.1.1. <i>mtDNS</i>	19
2.1.1.A. <i>A mtDNS deléciók változatai</i>	19
2.1.1.B. <i>Filogeográfia</i>	20
2.1.2. <i>cpDNS</i>	20
2.2. Anyai hatás	20
2.2.1. <i>Az ecetmuslica bicoid génje</i>	21
2.2.2. <i>A nagyszájú pocsolycsiga házának csavarodása</i>	21
2.2.3. <i>A lisztmoly lárvájának szemszíne</i>	21
3. Penetrancia és expresszivitás	22
3.1. Penetrancia	22
3.2. Változatos expresszivitás	22
4. Kvantitatív tulajdonságok	22
4.1. A kvantitatív tulajdonságok általános jellemzői	22
4.1.1. <i>A jellegeloszlások jellemzői</i>	23
4.1.2. <i>A kvantitatív jellegek genetikai háttere</i>	23
4.1.3. <i>A kvantitatív jellegek additív és dominancia modellje</i>	24

4.2. Küszöbérték jellegek	25
4.2.1. <i>Protektív dimorfizmus</i>	25
4.2.2. <i>Szaporodási dimorfizmus</i>	26
4.2.3. <i>Életmenet-dimorfizmus</i>	27
4.2.3.A. Dimorfizmus a diapauza kapcsán	27
4.2.3.B. Szárnyas – csökevényes szárnyú alakok dimorfizmusa	27
4.2.4. <i>Táplálkozási dimorfizmus</i>	28
4.2.4.A. Garatfog dimorfizmus a bölcsőszájú halaknál	28
4.2.4.B. Parazita – nem parazita életmód	28
II. A Hardy-Weinberg egyensúly	
5. Kodomináns jellegek genotípus és allélgyakorisága természetes és ideális populációban	29
5.1. Alapfogalmak	29
5.2. Allélgyakoriságok a természetes populációkban	29
5.2.1. <i>Genotípus gyakoriság</i>	29
5.2.2. <i>Allélgyakoriság</i>	30
5.3. Genotípus gyakoriságok az ideális populációkban	30
5.3.1. <i>A genotípus gyakoriságok megoszlása</i>	30
5.3.2. <i>Egyensúly az ideális populációban</i>	31
5.3.3. <i>A genotípus gyakoriságok ábrázolása</i>	32
5.3.3.A. Kéttengelyű koordinátarendszer	32
5.3.3.B. Egységnyi, egyenlő oldalú háromszög	32
5.3.4. <i>Multiálléllia</i>	33
6. Genotípus és allélgyakoriságok domináns-recesszív öröklésmentes esetén	33
6.1. Az allélgyakoriság becslése	33
6.2. Hordozó gyakoriság	34
6.3. Dominanciasor	34
7. Allélgyakoriságok ivarhoz kötött jellegeknél	35
7.1. Az egyensúly beállításának folyamata	35
7.1.2. <i>Autoszómás jelleg</i>	35
7.1.3. <i>X-kromoszómás jelleg</i>	36
7.2. Fenotípus megoszlás X kromoszómán öröklődő géneken	36
8. A Hardy-Weinberg egyensúly két lokuszon	37
8.1. Független öröklés	37
8.1.1. <i>A gabonasikló színe</i>	38
8.1.2. <i>A hullámos papagáj színe</i>	38
8.2. Teljes kapcsoltság	39

8.2.1. <i>A heterosztília jelensége a kankalinfélék esetében</i>	39
8.2.2. <i>Bates-féle mimikri az afrikai kardos lepkénél</i>	39
8.3. Kapcsolt öröklés – kapcsoltsági egyensúlytalanság („linkage disequilibrium”)	40
8.3.1. <i>Kapcsoltsági egyensúlytalanság és szabad kombináció</i>	40
8.3.2. <i>Kapcsoltsági egyensúlytalanság – cisz és transz heterozigóták</i>	42
8.3.3. <i>Kapcsoltsági egyensúlytalansági koefficiens</i>	42
8.3.5. <i>A kapcsoltsági egyensúlytalanság változása a generációk során</i>	43
8.3.6. <i>A kapcsoltsági egyensúlytalanságot fenntartó erők</i>	43
8.3.6.A. <i>Fizikai kapcsoltság</i>	43
8.3.6.B. <i>Genetikai sodródás</i>	44
8.3.6.C. <i>Szelekció</i>	44
8.3.6.D. <i>Szubpopulációs tagolódás</i>	44

III. A kvantitatív genetika alapfogalmai és alapvető összefüggései

9. Genotípusos érték, a populáció átlagos genotípusos értéke, genotípus hatás, tenyésztérték	46
9.1. Genotípusos érték	46
9.1.1. <i>A genotípusos érték fogalma</i>	46
9.1.2. <i>A genotípusos érték paraméterezése</i>	46
9.1.3. <i>A populáció átlagos genotípusos értéke</i>	48
9.2. Genotípus hatás és tenyésztérték	49
9.2.1. <i>Genotípus hatás</i>	49
9.2.2. <i>A tenyésztérték</i>	51
10. Az allélok hatása a populáció átlagos genotípusos értékére, a genotípusos érték Fisher-féle felbontása	53
10.1. Az allélok hatása a populáció átlagos genotípusos értékére	53
10.2. A genotípusos érték Fisher-féle felbontása	56
10.2.1. <i>A genotípusos érték kifejezése az allélok hatásával</i>	56
10.2.2. <i>Az allél-szubstitúció hatása</i>	57
10.2.3. <i>Az allél-szubstitúció alakulása</i>	57
10.2.4. <i>Példák</i>	58
10.2.4.A. <i>A szójajsizsik peteszórása</i>	58
10.2.4.B. <i>Kilenctüskés pikó ökotípusainak testmérete</i>	58

IV. A fenotípusos variancia komponensei

11. Környezeti és genetikai variancia, a genetikai variancia felbontása	59
11.1. A fenotípusos variancia komponensei	59
11.1.1. <i>A fenotípusos variancia komponenseinek meghatározása</i>	59

11.1.2.	<i>A genotípus és környezet közötti kölcsönhatás</i>	60
11.1.3.	<i>Rokonok közötti korreláció</i>	61
11.2.	A genetikai variancia komponensei	63
11.2.1.	<i>A genetikai variancia levezetése az allélok additív és dominancia hatásából</i>	63
11.2.2.	<i>A genetikai variancia meghatározása a genotípus hatás figyelembevételével</i>	63
11.2.3.	<i>Episztázis</i>	67
11.2.3.A.	<i>Az egerek mellső végtagjának csontmérete</i>	69
11.2.3.B.	<i>Csirkék testtömege és növekedési rátája</i>	69
12.	A genetikai variancia komponenseinek meghatározása keresztezési kísérletekben, a hierarchikus modell lényege	69
12.1.	A különböző rokonsági kapcsolatban álló egyedek kovarianciája	70
12.1.1.	<i>Szüülő-utód kovariancia</i>	70
12.1.2.	<i>Teljes testvérek közötti kovariancia</i>	70
12.1.3.	<i>Féltestvérek közötti kovariancia</i>	71
12.2.	ANOVA alkalmazása a genetikai variancia komponenseinek meghatározásában	71
12.2.1.	<i>A hímcsaládok (féltestvérek) elemzése</i>	71
12.2.2.	<i>A teljes hierarchikus modell elemzése</i>	72
13.	A környezeti variancia komponensei: anyai hatás, epigenetikus hatások	73
13.1.	Anyai hatás	73
13.1.1.	<i>Példák az anyai hatás érvényesülésére</i>	73
13.1.1.A.	<i>A guppi</i>	73
13.1.1.B.	<i>Tüskés korallsügér</i>	73
13.1.1.C.	<i>Egy zsizsik faj</i>	74
13.1.2.	<i>Az anyai hatás speciális esete az anyai esély-javítás („bet hedging”)</i>	74
13.1.2.A.	<i>Spiráltelepű mohaállat</i>	74
13.1.2.B.	<i>Foltosfarkú korallsügér</i>	75
13.1.2.C.	<i>Keleti tűzhasú-unka</i>	75
13.2.	A közös környezet hatása	75
13.2.1.	<i>Példák a közös környezet hatására</i>	76
13.2.1.A.	<i>Karolinai réce</i>	76
13.2.1.B.	<i>A bikafejű szarvasganajtúró</i>	76
13.3.	Epigenetikus hatások	76
13.3.1.	<i>Az epigenetikus hatások következményei a genotípusos érték és a genetikai variancia alakulására</i>	77
13.3.2.	<i>Példák az epigenetikus hatásokra</i>	77
13.3.2.A.	<i>A lúdfű</i>	78
13.3.2.B.	<i>Az egerek kunkori farka</i>	78

13.3.3. <i>Genetikai imprinting</i>	78
-------------------------------------	----

V. Heritabilitás

14. A heritabilitás fogalma, meghatározása regressziós módszerrel	80
14.1. A heritabilitás fogalma, jellemzői	80
14.2. A heritabilitás meghatározása regressziós módszerrel	82
14.2.1. <i>Regresszióanalízis</i>	82
14.2.2. <i>Szülő-utód regresszió</i>	82
14.2.3. <i>Példák a szülő-utód regresszió vizsgálatára</i>	83
14.2.3.A. Az énekes verébsármány csőrmérete	83
14.2.3.B. A közepes földipinty csőrmérete	83
14.2.3.C. Az afrikai bölcsőszájú hal petefoltja	83
14.2.3.D. Edit tarkalepkéje	83
15. A heritabilitás meghatározása keresztezési kísérletekben, a hierarchikus modell alkalmazása	84
15.1. A hierarchikus modell	84
15.1.1. <i>A csoportok közötti korreláció (t)</i>	84
15.1.1.A. Féltestvérek (hímcsaládok) közötti korreláció	85
15.1.1.B. Teljes testvérek (nőstény-családok) közötti korreláció	85
15.1.2. <i>Hierarchikus ANOVA</i>	85
15.1.3. <i>Klónok vizsgálata, a tágabb értelemben vett heritabilitás</i>	87
16. A heritabilitás általános jellemzői	87
16.1. A heritabilitás értelmezése	87
16.1.2. <i>A környezet hatása a heritabilitásra</i>	88
16.1.2.A. Az apácalúd	88
16.1.2.B. A rizszsizsik	88
16.2. A szűkebb és a tágabb értelemben vett heritabilitás	88
16.3. A heritabilitás és a szelekció kapcsolata	89
16.3.1. <i>Példák a heritabilitás és a szelekció kapcsolatára</i>	89
16.3.1.A. A gímszarvas	89
16.3.1.B. Az erdei béka	89

VI. Genetikai korreláció

17. A genetikai korreláció különböző megközelítése	90
17.1. A rokonok közötti korreláció	90
17.1.1. <i>Genetikai konkordancia</i>	90
17.2. A fenotípusos jellegek közötti korreláció	91
17.2.1. <i>A korreláció jellemzői</i>	91

18. Korreláció a genetikai és a fenotípusos variancia szintje és mintázata között a természetes populációkban	92
18.1. A fenotípusos és a genetikai variancia közötti korreláció	92
18.1.1. <i>Korreláció a genetikai és a fenotípusos variabilitás szintje között</i>	92
18.1.1.A. A szurokfenyő	93
18.1.1.B. Az erdei szemeslepke	93
18.1.1.C. A mezei zsálya	93
18.1.1.D. Az eredmények általánosítása	93
18.1.2. <i>Korreláció a genetikai és a fenotípusos differenciálódás mértékében</i>	94
18.1.2.A. Az erdei pinty	94
18.1.2.B. Az erdei fenyő	95
18.1.2.C. A békaboglárka	95
18.1.2.D. A gyepi béka	95
18.1.2.E. A közönséges tarkalepke	95
VII. Fenotípusos plaszticitás	
19. Reakciónorma és fenotípusos plaszticitás	96
19.1. A reakciónorma fogalma, jellemzői	96
19.2. Fenotípusos plaszticitás	97
19.2.1. <i>A fenotípusos plaszticitás megközelítése</i>	98
19.2.1.A. A környezet	98
19.2.1.B. A fenotípusos jelleg	99
19.3. A fenotípusos plaszticitás jellemzői	100
19.3.1. <i>A fenotípusos válasz lehet folytonos vagy diszkrét</i>	100
19.3.1.A. Folytonos fenotípusos válasz	100
19.3.1.B. Diszkrét fenotípusos változás	100
19.3.2. <i>A fenotípusos válasz lehet általános vagy specifikus</i>	100
19.3.2.A. Általános fenotípusos válasz	100
19.3.2.B. Specifikus fenotípusos válasz	101
19.3.3. <i>A fenotípusos válasz lehet megelőző reakció, vagy válaszreakció</i>	101
19.3.3.A. Megelőző reakció	102
19.3.3.B. Válaszreakció	102
19.3.4. <i>Folyamatosan kiváltható, vagy specifikus életszakaszhoz kötődő válasz</i>	102
19.3.4.A. Folyamatosan kiváltható fenotípusos válasz	102
19.3.4.B. Specifikus életszakaszban kiváltható fenotípusos válasz	103
19.3.5. <i>A fenotípusos válasz adaptív jellege</i>	103
20. Polifenizmus	103
20.1. A polifenizmus hátterében álló fiziológiai folyamatok	104

20.1.1.	<i>Környezeti hatás (stimulus, vagy szignál)</i>	104
20.1.2.	<i>Hormonális válasz</i>	104
20.1.3.	<i>Példák a polifenizmus megjelenésére</i>	105
20.1.3.A.	<i>A bikafejű szarvasganajtúró szarva</i>	105
20.1.3.B.	<i>A mexikói lapátlábú béka</i>	105
20.1.3.C.	<i>Az amerikai smaragdaraszoló</i>	106
21.	A fenotípusos plaszticitás evolúciós jelentősége: genetikai akkomodáció, Baldwin-effektus, genetikai asszimiláció és genetikai kompenzáció	106
21.1.	Baldwin-effektus	107
21.1.1.	<i>Példák a Baldwin-effektusra</i>	107
21.1.1.A.	<i>A téli sármánypinty</i>	107
21.1.1.B.	<i>A nílusi bölcsőszájú hal</i>	108
21.2.	Genetikai asszimiláció	108
21.2.1.	<i>Példák a genetikai asszimilációra</i>	108
21.2.1.A.	<i>Az Anolis gyíkok adaptív radiációja az Antillákon</i>	108
21.2.1.B.	<i>Egy csillaghúr faj ökológiai specializációja</i>	109
21.2.1.C.	<i>A háromtüskés pikó ökológiai differenciálódása</i>	109
21.2.2.	<i>Genetikai kompenzáció</i>	110
21.2.2.A.	<i>A szivárványos guppi</i>	110
21.2.2.B.	<i>A sáfrány tangara</i>	110
21.2.2.C.	<i>A házi pirók</i>	111
21.3.	A Baldwin-effektus és a genetikai asszimiláció összehasonlítása	111
21.3.1.	<i>A genetikai asszimiláció és a Baldwin-effektus a dohányszender szelekciós vonalainál</i>	111
21.3.2.	<i>A genetikai asszimiláció és a Baldwin-effektus a lapátlábú béka és az ásóbéka esetében</i>	112
21.3.3.	<i>A genetikai asszimiláció és a Baldwin-effektus a pirosvállú poloska esetében</i>	112
22.	Aszimmetria az állatvilágban	113
22.1.	Az aszimmetria típusai és kialakulása	113
22.1.1.	<i>Aszimmetria típusok</i>	113
22.1.1.A.	<i>Fluktuáló aszimmetria</i>	113
22.1.1.B.	<i>Direkcionális aszimmetria</i>	114
22.1.1.C.	<i>Antiszimmetria</i>	114
22.1.2.	<i>A különböző aszimmetria típusok kialakulása</i>	114
22.2.	Fluktuáló aszimmetria	115
22.2.1.	<i>A fluktuáló aszimmetria mérése</i>	115
22.2.2.	<i>A fluktuáló aszimmetria háttere</i>	116
22.2.3.	<i>Fluktuáló aszimmetria, az egyedfejlődés instabilitása, környezeti hatások</i>	118
22.2.3.A.	<i>Szelekció</i>	118

22.2.3.B. Hibridizáció	119
22.2.3.C. Kolonizáció	120
22.2.3.D. Stressz hatások	120
22.2.4. <i>Fluktuáló aszimmetria, az egyedfejlődés stabilitása és a heterozigótaság szintje</i>	121

VIII. A kvantitatív jellegek térképezése

23. A kvantitatív jellegek lokuszainak térképezéséhez szükséges markerek és tesztpopulációk	123
23.1. Markerek	123
23.1.1. <i>A markerek típusai</i>	123
23.1.1.A. RFLP ('Restriction Fragment Length Polymorphism')	123
23.1.1.B. RAPD ('Random Amplified Polymorphic DNA')	124
23.1.1.C. AFLP ('Amplified Fragment Length Polymorphism')	124
23.1.1.D. Mikroszatellitek	125
23.1.1.E. SNP ('Single Nucleotid Polymorphism')	125
23.1.2. <i>A markerek térképezése</i>	126
23.2. Tesztpopulációk	127
23.2.1. <i>Visszakeresztetés</i>	127
23.2.2. <i>Rekombináns beltenyésztett vonalak</i>	127
23.2.3. <i>Megduplázott F1 haploidok</i>	128
24. Térképezés egy marker lokusz alkalmazásával, intervallum térképezés	128
24.1. Térképezés egy marker lokusz alkalmazásával	128
24.1.1. <i>A tesztpopuláció rekombináns beltenyésztett vonalakból áll</i>	128
24.1.1.A. <i>A tesztpopuláció létrehozása</i>	128
24.1.1.B. <i>A tesztpopuláció analízise</i>	129
24.1.2. <i>A tesztpopuláció visszakeresztetéssel létrehozott egyedekből áll</i>	129
24.1.2.A. <i>A tesztpopuláció létrehozása</i>	129
24.1.2.B. <i>A tesztpopuláció analízise</i>	130
24.1.3. <i>A tesztpopuláció az F2 egyedeiből áll (regresszióanalízis)</i>	130
24.2. Intervallum térképezés	130
25. Egyéb módszerek a kvantitatív jellegek lokuszainak térképezésében	133
25.1. Csoportok összehasonlítása	133
25.2. Asszociációs térképezés	133
25.3. Szelekciós térképezés	134
25.3.1. <i>A direkcionális szelekció alkalmazása a térképezésben</i>	134
25.3.1.A. <i>Szelekciós seprű</i>	134
25.3.1.B. <i>Térképezés a szelekciós seprű alkalmazásával</i>	135
25.3.2. <i>A divergens szelekció alkalmazása a térképezésben</i>	135

25.3.2.A. Kiugró differenciálódást mutató lokuszok	135
25.3.2.B. A kiugró differenciálódást mutató lokuszok alkalmazása a térképezésben	136
25.4. A kvantitatív jellegek lokuszainak a térképezése és a génexpressziós mintázat	137

IX. Szelekció

26. A szelekció alapfogalmai, általános jellemzői	139
26.1. Alapfogalmak	139
26.1.1. <i>Szelekciós differenciál és szelekciós válasz</i>	139
26.1.1.A. Szelekciós differenciál	139
26.1.1.B. Szelekciós válasz	140
26.1.2. <i>A szelekciós differenciál és a szelekciós válasz közötti összefüggés</i>	140
26.1.2.A. A szelekció utáni egyedek fenotípusa alapján	140
26.1.2.B. A heritabilitás regressziós megközelítése alapján	141
26.1.3. <i>A szelekció intenzitása</i>	142
26.1.4. <i>Szelekciós grádiens</i>	142
26.2. A szelekció általános jellemzői	143
26.2.1. <i>A szelekciós válasz korlátolt</i>	144
26.2.2. <i>A szelekció epizodikus jellegű</i>	145
27. Szelekciótípusok	146
27.1. Direkcionális szelekció	146
27.1.1. <i>Példák a direkcionális szelekcióra</i>	146
27.1.1.A. A ragadós csatavirág	146
27.1.1.B. Amerikai szirti fecske	147
27.1.2. <i>Direkcionális szelekció a küszöbérték jellegek esetében</i>	147
27.1.2.A. Peszticidekkel szembeni rezisztencia	148
27.1.3. <i>A direkcionális szelekció vizsgálatának általános eredményei</i>	148
27.1.3.A. A szelekció intenzitása	148
27.1.3.B. Szelekciós grádiens	149
27.2. Stabilizáló szelekció	149
27.2.1. <i>Példák a stabilizáló szelekcióra</i>	149
27.2.1.A. Az aranyvessző gubacsleány	149
27.2.1.B. Az amerikai fehér medvelepke	150
27.2.2. <i>A stabilizáló szelekció és a költség-haszon elv („trade-off”) érvényesülése</i>	150
27.2.2.A. Optimalizáció a túlélés és a szaporodás szempontjából	150
27.2.2.B. Optimalizáció az utódok száma és minősége szempontjából	151
27.2.2.C. Optimalizáció a szaporodás és a diszperzió szempontjából	152

27.3. Diszruptív szelekció	153
27.3.1. <i>Példák a diszruptív szelekcióra</i>	153
27.3.1.A. A bíborasztrild	153
27.3.1.B. A mexikói lapátlábú béka	153
27.3.1.C. A háromtüskés pikó	154
27.3.1.D. A timema botsáska	154
27.3.1.E. A nagy kaktuszpinty	154
28. Szelekciós kölcsönhatások	155
28.1. A jellegek közötti korreláció a szelekció során	155
28.1.1. <i>Példák a jellegek közötti korrelációra</i>	155
28.1.1.A. A keresztcsőrű	155
28.1.1.B. Az északnyugati szalagoskígyó	156
28.1.1.C. A nyugati szalagoskígyó	156
28.2. Szelekciós kölcsönhatások	156
28.2.1. <i>Megerősítő szelekció</i>	157
28.2.1.A. A selyemkóró fajok védekező mechanizmusa	157
28.2.1.B. Szexuális szelekciós kölcsönhatások a hím és a nőstény tüskés pikó esetében	157
28.2.1.C. Megerősítő szelekció a fajkeletkezés folyamatában	158
28.2.2. <i>Antagonista szelekció</i>	158
28.2.2.A. Parazita → gazda-préda ← predátor	158
28.2.2.B. Antagonista szexuális szelekció – soay juh	159
28.2.2.C. Antagonista szexuális szelekció – a molnárka fajok	159

I. Genetikai bevezető

A fenotípusos jellegek alapvetően két csoportra oszthatók. Az egyik csoportot azok a jellegek alkotják, amelyek diszkrét fenotípus-kategóriákban jelennek meg a populációban. Ezek a fenotípus-kategóriák jól elkülönülnek egymástól, így az egyedek besorolása az egyes kategóriákba egyértelmű. Ráadásul, ezeket a kategóriákat nominálisan különítjük el, és nem valamilyen skála mentén (piros és fehér, domináns és recesszív, sb.). Az ilyen jellegeket kvalitatív tulajdonságoknak nevezzük. A kvalitatív jellegek meghatározásában csak egy, esetleg két gén vesz részt; tehát általában 3, legfeljebb 6 genotípus jelenik meg bennük. Mivel kevés a genotípusok száma, ezek fenotípusosan is jól elkülönülnek egymástól. A fenotípusos jellegek másik típusát a kvantitatív tulajdonságok alkotják. Ezek a jellegek rendkívül változatosak, gyakran gradiensszerűen (klin) változnak így az egyedek nem különíthetők el fenotípus-kategóriákba, sokkal inkább egy skála mentén helyezhetők el (hossz, méretarány, tömeg, stb.). A kvantitatív jellegek meghatározásában sok gén vesz részt, ezért rajtuk számos genotípus kombináció kialakulására van lehetőség. Ezek a sok lokuszos genotípusok fenotípusosan már nem különíthetők el egymástól. Ráadásul a kvantitatív tulajdonságok esetében a környezeti hatásoknak is nagy jelentősége van a fenotípus kialakulásában (ez az ún. fenotípusos plaszticitás). Lényegében ez a háttere annak, hogy a kvantitatív jellegek folytonos jellegeloszlás formájában jelennek meg a populációban.

1. Kvalitatív tulajdonságok

A kvalitatív jellegek esetében a különböző genotípusok fenotípusos megjelenése egyaránt függ a lokusz kromoszómális elhelyezkedésétől és az allélok egymáshoz való viszonyától. A lokuszok kromoszómális helyzete alapján autoszómás és ivari kromoszómás jellegeket különíthetünk el. Az allélok közötti viszony alapján beszélünk: (a) azonos hatású allélokról (kodomináns, illetve intermedier öröklésment), amelyek hasonló mértékben járulnak hozzá a heterozigóta fenotípusához; (b) domináns és recesszív allélokról, amikor a heterozigóta fenotípusát egyértelműen a domináns allél jelenléte határozza meg.

1.1. Autoszómás öröklésmentek

Az autoszómás öröklésmenteknél abból indulunk ki, hogy az eukarióták sejtjeiben minden autoszóma egy-egy homológ párt alkot. Az egyedek genotípusa tehát bármely lokuszon homo- és heterozigóta lehet. A homozigótákban azonos allélok vannak jelen, ami egyértelműen meghatározza a fenotípusukat. A heterozigóták azonban két különböző allélt hordoznak, vagyis a fenotípusuk az allélok közötti viszonytól függ.

1.1.1. Intermedier és kodomináns öröklésment

Ha az eltérő allélok hatása a fenotípusra közel azonos, akkor a heterozigóták mindkét homozigótától eltérő fenotípussal jellemezhetők. Két allél esetén tehát a három genotípus három jól elkülönülő fenotípus-kategóriaként jelenik meg a populációban. A fenotípusos jellegek sajátosságából adódóan a heterozigóták fenotípusa kétféle lehet:

- Intermedier öröklésment: Ilyenkor a heterozigóta ténylegesen átmeneti fenotípusú a két homozigóthoz képest. Ez figyelhető meg például a disznóorrú sikló (*Heterodon* sp.) mintázatát meghatározó génen, ahol a foltosságot és a foltnélküliséget determináló allélok a

heterozigótákban átmeneti fenotípust, vagyis szórványosan elhelyezkedő foltokat eredményeznek. Ehhez hasonló a szakállas agáma (*Pogona vitticeps*) pikkelyességet kialakító génjének két allélja, amelyek homozigóta formában vagy normális, pikkelyes bőrt, vagy teljesen pikkely nélküli „selymes” bőrt eredményeznek. A heterozigótákban pedig a pikkelyek gyengén fejlettek, ez a fenotípus tehát átmeneti.

- Kodomináns öröklésmentet: A heterozigótákban mind a két allél megnyilvánul. Ennél az öröklésmentnél a heterozigóta fenotípus lényegében a két homozigóta mozaikjaként jelenik meg. Kodomináns öröklésmentet jellemzi például a fehér és fekete allélokra heterozigóta tyúkok kendermagos színét; vagy a tehének esetében a vörös és fehér allélokra heterozigóta egyedek aranyderes (barna foltos) fenotípusát. Számos szerológiai jelleg (pl. MN vércsoport), vagy molekuláris marker (enzimek, RFLP, mikroszatellitek, miniszatellitek, SNP) mutat kodomináns öröklésmentet.

1.1.2. Domináns-recesszív öröklésmentet

Akkor beszélünk erről az öröklésmentéről, ha a genotípus kategóriák számánál kevesebb fenotípus kategória található a populációban. Két allél például három genotípust határoz meg. Számos jelleg esetében azonban nem három, hanem a homozigótáknak megfelelő két fenotípus kategória jelenik meg. Ebben az esetben a heterozigóták rejtve maradnak, fenotípusuk megegyezik a domináns homozigótákéval. Ilyen fenotípusos jelleg például az albinizmus, amelynek allélja recesszív; vagy a melanizmus, melyet domináns allél határoz meg. Meglepő módon egyes vércsoport jellegek (pl. Rh vércsoport), sőt molekuláris markerek (RAPD és AFLP) is domináns-recesszív öröklődést mutatnak.

1.1.3. Multiallélia

A fentiekben olyan lokuszokat vizsgáltunk, amelyeken két allél jelenik meg. Számos lokuszon azonban – különösen a molekuláris markerek esetében – 3, vagy még több allél is előfordulhat. Kodomináns öröklésment esetén (pl. enzimek, vagy mikroszatellitek) az allélok számos kombinációban jelenhetnek meg a heterozigótákban. Ha például egy enzim lokuszon 4 allél (a, b, c és d) található, akkor a 4 homozigóta genotípuson kívül ab, ac, ad, bc, bd és cd heterozigóták fordulhatnak elő a populációban. Kicsit bonyolultabb a helyzet domináns-recesszív öröklésment esetén. Ilyenkor az allélok között előfordulhatnak azonosan domináns hatású és recesszív allélok is. Ez figyelhető meg például az ABO vércsoport esetében, ahol az A és B allélok egyaránt dominánsak, míg a 0 allél recesszív. Az ABO vércsoport lokuszán tehát a 6 genotípus 4 fenotípust alakít ki. A multiallélia másik esete az, amikor az allélok dominanciasort alkotnak. Ilyenkor az allélok hatása hierarchikus alárendeltséget mutat. Ez tapasztalható például a nyulak színét determináló lokuszok egyikén (C). Ha az A (aguti) lokuszon recesszív homozigóta (aa), vagyis fenotípusosan egyszínű az egyed, és a B lokuszon a fekete szín allélját hordozza (BB vagy Bb), akkor a C lokusz 4 alléljének dominanciasora a következő fenotípusokat határozza meg. A dominanciasor csúcsán a C allél áll, ami a többi három allél bármelyikével kombinálódva fekete színt határoz meg. A dominanciasor következő allélja a c^{ch} allél, ami a többi alléllal kombinálódva ezüstsínt alakít ki, de a Cc^{ch} heterozigóták feketék. A sorban a himalaya (c^h) a harmadik allél, ami csak az albinizmust meghatározó c alléllal szemben domináns, de akár a Cc^h , akár a c^hc^h heterozigótákban recesszív allélként viselkedik. A nyulak színét meghatározó C lokusz 4 allélja tehát 10 genotípust alkot, melyek 4 fenotípusban jelennek meg.

1.2. Ivarhoz kötött öröklésmenetek

Az ivarhoz kötött öröklésmenetek kapcsán az alapvető kérdés az, hogy milyen az ivarmeghatározás módja az adott faj esetében. Az ivarmeghatározással összefüggésben két fogalmat kell először tisztázni: a hermafrodita és a váltivarú (gonochorista) fajok definícióját. A gonochorista fajok hím- és nőivarú egyedei elkülönülnek, és csak egyféle gamétát, petesejtet vagy spermiumot termelnek. Az ilyen fajoknál már az egyedfejlődés korai szakaszában eldől az egyedek ivara, és ez egész életük folyamán megmarad. A hermafrodita fajok egyedei azonban mindkét gaméta termelésére képesek. Ez a sajátság bizonyos fajokra (pl. a tengeri házatlan csigák – *Nudibranchia*; a halak számos családjának fajai: fűrészfogú sügerek – *Serranidae*, elevenszülő fogaspontyok – *Poeciliidae*, stb.) egész életük során jellemző. Az ilyen fajok esetében beszélünk szinkron hermafroditizmusról. A hermafroditizmus egy speciális esete a szekvenciális hermafroditizmus. Ebben az esetben a fajok egyedei képesek ugyan mindkét gaméta termelésére, de ezt nem egy időben, hanem egyedfejlődésük különböző szakaszában teszik, vagyis egyedeik ivart váltanak életük során. Az ivarmeghatározás kérdése tehát elsősorban a gonochorista, és részben a szekvenciális hermafrodita fajok esetében merülhet fel.

Az ivarmeghatározás módja alapvetően kétféle lehet az állatvilágban: genetikai és környezeti faktoroktól függhet. Az állatfajok túlnyomó többségében az ivarmeghatározás alapja genetikai.

1.2.1. Az ivarmeghatározás típusai

A genetikai alapon történő ivarmeghatározás elsőként jelentkező formája az lehetett, amikor eltérő genetikai faktorok jelentek meg a homológ kromoszómákon, ami a rekombináció hiányával párosult a kérdéses kromoszómaszakaszon. Az ilyen fajokban, minden kromoszóma homológ párt alkot, tehát az autoszómák és az ivari kromoszómák sem morfológiailag, sem pedig funkcionálisan nem különülnek el egymástól. Ez a jelenség figyelhető meg például az afrikai bölcsőszájú halak egyik genuszában, a zebrasügereknél (*Metriaclima*). Egyes fajaiknál a 7. kromoszómán található egy lokusz, amelynek egyik allélje egyértelmű korrelációt mutat a hímivar megjelenésével. Ugyanakkor a genusz más fajainál az 5. kromoszómán található egy lokusz, melynek alléljai a nőstényivar megjelenésével vannak összefüggésben.

Az evolúció során a következő lépés az lehetett, amikor valamelyik autoszóma homológ párja funkcionálisan differenciálódott, nevezetesen a pár egyik tagján szexspecifikus gének jelentek meg, valamint repetitív szekvenciák, illetve mobilis elemek halmozódtak fel rajtuk. Így megszünt a két kromoszóma funkcionális és szerkezeti homológiája. Ebben a lépésben azonban méret- és alakbeli különbség még nem alakult ki a két kromoszóma között. Ez a jelenség figyelhető meg például az elevenszülő fogaspontyoknál (*Poecilia sp.*) és néhány szifófaj (*Xiphophorus sp.*) esetében. Az elevenszülő fogaspontyokban a kromoszómák heterokromatikus régióinak az elemzése azt mutatta, hogy a fekete mollinál (*P. sphenops*) az 1. kromoszómapár szerkezete a nőstényekben tér el egymástól (ZW-szerű ivarmeghatározás), míg a guppinál (*P. reticulata*) ugyanezen kromoszómapár esetében a hímeben figyelhető meg különbség (XY-szerű ivarmeghatározás). Mindkét fajnál azt az eltérést tapasztalták a méret és alak alapján homológnak tűnő kromoszómapár tagjai között, hogy a telomerjükben található heterokromatikus régió nagyobb kiterjedésű volt a kvázi W, illetve Y kromoszómákon.

A genetikai ivarmeghatározás legfejlettebb formája az, amikor megjelennek az ivari kromoszómák, melyek mind alakjukban, mind pedig funkciójukban különböznek egymástól, vagyis nem tekinthetők homológ párnak.

1.2.1.A. Kromoszómás ivarmeghatározás

A kromoszómális ivarmeghatározás során a homológ párokat alkotó autoszómák mellett ivari kromoszómák (*alloszómák*) találhatóak, melyek tagjai nem homológok: X és Y, valamint Z és W. Mindkét típus esetén az egyik ivarban azonos ivari kromoszómák (XX vagy ZZ) találhatóak. Ez az ivar a homogaméciás ivar, hiszen minden gamétája azonos ivari kromoszómát tartalmaz. A másik ivarban a két ivari kromoszóma nem homológ (XY vagy ZW). Ez a heterogaméciás ivar, amely különböző ivari kromoszómákat tartalmazó gamétákat termel, elvben azonos, $\frac{1}{2}$ - $\frac{1}{2}$ valószínűséggel.

- A heterogaméciás ivar a hím, vagyis az XX – XY (illetve XX – XO) ivarmeghatározás. Ez figyelhető meg az emlősök nagy részénél (Mammalia), bizonyos teknős fajoknál (*Geoemydidae* – földiteknősfélék, *Chelidae* – kígyónyakú-teknősfélék), a gyíkok (Sauria) egyes családjaiban (*Iguanidae* – leguánfélék), a bogaraknál (Coleoptera), a legyeknél (Diptera), stb. Az XY ivarmeghatározás esetében az Y kromoszóma szerepe a hím ivar meghatározásában változó lehet. Az embernél például az Y kromoszómát tartalmazó egyed hím (XXY – Klienefelter szindróma). Az Y kromoszóma hím ivart determináló szerepe figyelhető meg a házi légynél (*Musca domestica*) is. Ugyanakkor az ecetmuslica (*Drosophila melanogaster*) esetében az Y jelen van ugyan, de a hímivart az X kromoszómák és az autoszómák aránya határozza meg (XXY – nőstény). A hím digamécia egy további változata az XX és XO ivarmeghatározás, ahol már nincs is jelen a hímekben az Y kromoszóma. Ez tipikus az egyenesszárnyúak (Orthoptera) és a poloska-félék (Hemiptera) rendjében.
- A heterogaméciás ivar a nőstény, nevezetesen a ZZ ivari kromoszómák a hím, míg a ZW kromoszómák a női ivart determinálják. Ez jellemző a madarakra (Aves), a lepkékre (Lepidoptera) és a pikkelyes hüllők (Squamata) rendjének sok fajára különösen a kígyófélékre (Serpentes: *Colubridae* – siklófélék, *Elaphidae* – mérges sikló félék, *Viperidae* – viperafélék) és a gyíkok (Sauria) egyes családjaira (*Gekkonidae* – Gekko-félék, *Lacertidae* – nyakörvös gyíkok).

1.2.1.B. Haplo-diplo ivarmeghatározás

A genetikai alapú ivarmeghatározás speciális esete a haplo-diplo ivarmeghatározás. Ilyenkor a megtermékenyítetlen petesejtből (haploidok) a hímek alakulnak ki, míg a megtermékenyítettből (diploidok) a nőstények. Ez jellemző a Hymenoptera rend több csoportjának fajaira (méhek, darazsak, hangyák, stb.).

1.2.1.C. Környezet által meghatározott ivar

A halaknál, a kétéltűeknél és a hüllőknél sok faj esetében tapasztalható az, hogy az ivar meghatározásában a környezeti faktoroknak van elsődleges szerepe. Számos környezeti faktor (hőmérséklet, kémiai anyagok, szociális interakciók, stb.) játszhat szerepet az ivarmeghatározásban beleértve a véletlen hatásokat is.

- Az egyik leggyakrabban előforduló környezeti faktor a hőmérséklet, ami alapvető szerepet játszik az ivarmeghatározásban. Sok teknős fajban az egyed ivara attól függ, hogy a tojás inkubációja milyen hőmérsékleten történik. A hőmérséklet hatása a teknősök esetében két alapminta szerint érvényesül: (i) alacsony hőmérsékleten hímek, magasabb hőmérsékleten pedig nőstények jönnek létre; (ii) két tranzíciós zóna van, vagyis közepes hőmérsékleten hímek, szélső hőmérsékleti értékek esetén pedig nőstények alakulnak ki. Az (i) típus a mocsáriteknős-félékre (*Emydidae*) jellemző, míg a (ii) típus az iszapteknősféléknél (*Kinosternidae*) és a sisakteknősféléknél (*Pelomedusidae*) figyelhető meg. A

hőmérsékletfüggő ivarmeghatározás háttérében az áll, hogy embrionális korban aspecifikus gonádok jelennek meg, amelyekből alacsony hőmérsékleten here, magas hőmérsékleten pedig petefészkek alakul ki. A nőivar megjelenéséhez első lépésben az aromatáz enzim magas aktivitása szükséges az agyban, ami stimulálja az ösztrogén szintézisét és ezen keresztül elindít egy folyamatsorozatot (gének kaszkádszerű aktiválódása), melynek végeredménye a petefészkek kialakulása. A hímivar megjelenése során viszont az aromatáz enzim agyi aktivitása alacsony, aminek következményeként egy másik folyamatsor indul meg, melynek hatására herék jönnek létre. Érdekes módon a hüllők egy másik rendjében, a krokodiloknál (Crocodylia), a hőmérsékletfüggés éppen fordított, amennyiben alacsony inkubációs hőmérséklet mellett nőtény, míg magasabb hőmérsékleten hím fejlődik ki a tojásból.

- Szociális kölcsönhatások eredményeként alakul ki a szekvenciális hermafroditizmus (vagy ivarmeghatározás), ami például a korallok között csoportosan élő halak esetében figyelhető meg. Két típusa ismeretes: (a) az elsődleges szex a nőtény, amit később a hímivar vált fel (protogynia); (b) az elsődleges szex a hím, majd később jelenik meg a nőtény (protandria). Az, hogy melyik típus valósul meg egy adott faj esetében, attól függ, hogy a kor/méret növekedésével melyik ivar szaporodási sikere múlja felül a másikat. Ha a méret növekedésével párhuzamosan gyorsabban nő a hímek szaporodási sikere, mint a nőtényeké, vagyis a nagyméretű hímek szaporodási sikere (utódszáma) felülmúlja a nagy nőtényekét, akkor protogynia alakul ki. Ez valósul meg például az ajakos halak sok fajánál (*Thalassoma* sp.). A hímek háremet tartanak, a csapat tehát a domináns hímből és több nőtényből áll. A hím pusztulása esetén a legnagyobb nőtény alakul át hímmé. Ha viszont a nőtények szaporodási sikere nő gyorsabban a mérettel, mint a hímeké, akkor a protandria jelenik meg. A bohóchalak (*Amphiprion* sp.) esetében például a protandria a jellemző. A bohóchal csapatok ugyanis egy domináns nőtényből és számos hímből állnak. Ha a nőtény elpusztul, a legnagyobb hím válik domináns nőténnyé, és átveszi a csapat vezetését. A szociális kölcsönhatások a legtöbb esetben közvetlenül a hipotalamusz aktivitása révén érvényesülnek, melyet feltehetően vizuális ingerek váltanak ki.

A szekvenciális hermafroditizmus egy speciális esetét figyelhetjük meg a papucscsigánál (*Crepidula fornicata*). Az egyedek telepet alkotnak, ami lényegében egy egyre növekvő halom. A halom alján a nőtények vannak, középen az egyedek ivara nem kifejezett (átalakulóban vannak), míg a halom tetején a hím egyedek találhatóak. Az egyed elsődleges ivara lényegében attól függ, hogy milyen aljzatra kerül a pelágikus lárva. Ha a lárva egy már létező halmon telepszik meg, akkor az elsődleges ivara hím lesz (protandria), ami később női ivarra vált, a telep növekedésével. Ha a lárva szabad aljzatra kerül, akkor az ivara eleve nőtény lesz, és később sem vált ivart.

- Az ivarmeghatározás háttérében véletlen folyamatok is állhatnak. Az ormányosféreg egyik tengeri fajánál (villásormányú féreg – *Bonellia viridis*) az egyed ivarát egyértelműen a véletlen határozza meg, attól függően, hogy a lárva hol telepszik meg. Az aljzaton nőténnyé válik, míg a nőtényre kerülve hím lesz belőle. A hímek szervei az ivarszervek kivételével nem fejlődnek ki, és lényegében egész életüket a nőtény genitális járatában töltik. Az ormányosféreg ivar meghatározását az különbözteti meg a papucscsigáétól, hogy az egyedek nem váltanak ivart életük során.

1.2.2. Az X, illetve a Z kromoszómákhoz kötött jellegek speciális öröklődése

Az ivarhoz kötött öröklésmenet további kérdése az, hogyan befolyásolja az egyed fenotípusát a genetikai alapon történő ivarmeghatározás. Az ivarhoz kötött öröklésmenet sajátosságait a kromoszómális alapú ivarmeghatározás esetében figyelhetjük meg a leginkább. Ilyenkor

ugyanis az ivari kromoszómák (X és Y, vagy Z és W) a homogaméciás ivarban homológok (XX vagy ZZ), míg a heterogaméciás ivarban (XY és ZW) nem. Ez azt eredményezi, hogy a homogaméciás ivarban az X, illetve a Z kromoszómán lévő gének, az autoszómákhoz hasonlóan, két példányban lesznek jelen. Ebből adódik, hogy a homogaméciás ivarban homo- és heterozigóta genotípusok egyaránt megjelenhetnek. A heterogaméciás ivarban azonban az ivari kromoszómák nem homológok (XY és ZW). Így az X, illetve a Z kromoszómák génjei csak egy példányban jelennek meg. Ez a hemizigóta genotípus, ami olyan, mintha az egyed haploid lenne az adott génre nézve. Vagyis az egyed fenotípusát egyértelműen meghatározza az allél, amit az X, illetve Z kromoszóma hordoz. A nagy gyöngyházlepkénél (*Argynnis paphia*) például a nőstények (ZW) melanizmusát okozó „valesina” manifesztálódik a hemizigóta nőstényben (ritka, csökkent fitnessű alak), ám letális a homozigóta hímben (ZZ).

1.2.2.A. Kodomináns és intermedier jellegek

Kodomináns, vagy intermedier jellegek esetén a heterozigóták fenotípusa jól elkülönül a homozigótákétól. Az ivari kromoszómák azonban csak a homogaméciás ivarban homológok, tehát heterozigóták csak bennük alakulhatnak ki. Mivel a heterogaméciás ivar kvázi haploid az ivari kromoszómás jellegekre nézve, benne mindig csak az egyik allél jelenhet meg. Ilyen jelleg például a macskák fekete-sárga színe, amely az X kromoszómán öröklődik. A hím macskák tehát nem lehetnek fekete sárga tarkák (heterozigóták), míg a nőstények igen. Hasonlóan viselkednek az ivari kromoszómákon öröklődő molekuláris markerek is. A lepkék esetében például a triózfoszfát izomeráz enzim génje (*Tpi*) a Z kromoszómán található. A hím lepkék (homogaméciás ivar) tehát lehetnek a különböző allélokra heterozigóták, de a nőstényekben (heterogaméciás ivar) csak egy allél jelenik meg, hiszen kvázi haploidok.

1.2.2.B. Domináns és recesszív jellegek

Kicsit bonyolultabb a kép, ha az ivari kromoszómán öröklődő jelleg alléljei domináns-recesszív viszonyban vannak egymással. Ebben az esetben is igaz ugyan, hogy csak a homogaméciás ivarban jelennek meg a heterozigóták, de domináns-recesszív öröklésment esetén a homozigóta dominánsak és a heterozigóták fenotípusa azonos. A domináns-recesszív jellegek ivarhoz kötött öröklésmentének specialitását legjobban a cikk-cakk öröklésment demonstrálja. A cikk-cakk öröklésment lényegében egy monohibrid keresztezés, amiben a homogaméciás szülő homozigóta a recesszív jellegre nézve: például X_yX_y sárga testű nőstény muslica, vagy Z_wZ_w világos színű hím zebra-pinty. Ilyenkor tehát a heterogaméciás szülő hordozza a domináns allélt X_+Y normál testű hím muslica, vagy Z_+W normál színű nőstény zebra-pinty. A cikk-cakk öröklésmentben az F1 generációban „megfordul” a hímek és a nőstények fenotípusa a szülőkhöz képest: X_+X_y normál színű nőstény és X_yY sárga testű hím muslica; vagy Z_+Z_w normál színű hím és Z_wW világos színű nőstény zebra-pinty jön létre. Ez egyúttal azt is mutatja, hogy az ivarhoz kötött jelleg öröklődésekor az F1 generáció nem uniform. Az F2 generációban további eltérések tapasztalhatók az autoszómás öröklésmenttől. Amikor az F1 generáció homogaméciás ivarának heterozigóta egyedét (X_+X_y normál színű nőstény muslica, illetve Z_+Z_w normál színű hím zebra-pinty) a recesszív allélt hordozó heterogaméciás egyeddel (X_yY sárga testű hím muslica, illetve Z_wW világos színű nőstény zebra-pinty) keresztezzük, az F2 generációban mind a homo-, mind pedig a heterogaméciás ivar egyedei 50-50%-ban lesznek domináns, illetve recesszív fenotípusúak. A fenti ecetmuslica példában tehát az F2 generációban X_+X_y normál és X_yX_y sárga testű nőstény, valamint és X_+Y normál és X_yY sárga testű hím jelenik meg. Ugyanakkor a zebra-pintyek keresztezésekor az F2 generációban Z_+Z_w normál és Z_wZ_w világos színű hím, valamint Z_+W normál és Z_wW világos színű nőstény lesz megfigyelhető.

Az ivarhoz kötött öröklésment jelentőségét különösen az ember genetikai betegségei kapcsán kell kiemelni. A színtévesztés, és a színvaktság mellett a hemofília számos válfaja X kromoszómához kötődő jelleg. Ezekben az esetekben az egészséges nők lehetnek hordozók, vagyis heterozigóták az adott betegségre nézve. A férfiakban azonban mindenképpen megnyilvánul a betegséget előidéző recesszív allél, ha azt hordozzák X kromoszómájukon.

1.3. Ivarra korlátozott és ivar által befolyásolt tulajdonságok

A hímek és nőtények közötti fenotípusos eltérés azonban nem csak akkor figyelhető meg, ha a kérdéses jelleg génje az ivari kromoszómán található. Autoszómán öröklődő jellegek esetében is eltérő lehet a két ivar fenotípusa. A hímek és a nőtények fenotípusos különbsége kétféle formában nyilvánulhat meg az autoszómás jellegek esetében: megkülönböztetünk ivarra korlátozott, és ivar által befolyásolt jellegeket.

1.3.1. Ivarra korlátozott jellegek

Azt a jelleget nevezzük ivarra korlátozottnak, amelyiknek autoszómás génje az egyik ivarban expresszálódik, míg a másikban nem. Ilyenek például a másodlagos ivari jellegek génjei (tejmirigyek az emlősökben, a szőrzet alakulása az emberben, stb.). Ezek a gének vagy konstitutívan működnek az embrióban, és az inaktiválásuk ivarspecifikus, vagy inaktív az embrióban, és az aktiválásuk ivarspecifikus. A hím paradicsommadarak díszes tollzatának kialakulását vizsgálták például két faj hibridjében. A Lawes paradicsommadár (*Parotia lawesii*) hímjének torkán fémes csillogású dísztollak jelennek meg a nászidőszakban, míg a kék paradicsommadár (*Paradisaea rudolphi*) hímjének szárnytollai élénk kékek. Ugyanakkor mindkét faj nőténye semleges, barnás színezetű. Azt várták, hogy a hibridekben hibák merülhetnek fel a génexpresszió szabályozásában, és ezért a hímek díszes tollzata legalább részben megnyilvánulhat a hibrid nőtényekben. A vizsgálat eredménye azonban azt mutatta, hogy a hibrid nőtények színe semleges maradt, és nem tért el a két faj nőtényétől.

A két ivarban különböző expressziót mutató gének mutációi is eltérő módon jelentkeznek a hímekben és a nőtényekben. Az ember esetében például a herék az egyedfejlődés során levándorolnak a hasüregből a herezacskóba. Egy mutáció következtében azonban a férfiak 15%-nál a hasüregben maradnak. Bár a mutáció autoszómás génen jelenik meg, kifejeződése értelemszerűen csak a hím ivarban történik. Hasonló jelenség figyelhető meg a tehének tejsír tartalmát illetően. Egy autoszómás mutáció a zsírtartalom jelentős növekedését idézi elő, ami természetesen csak a nőtényekben feje ki a hatását.

1.3.2. Ivar által befolyásolt jellegek

Az ivar által befolyásolt jellegek esetében egy autoszómás gén eltérő intenzitással fejeződik ki a két ivarban, vagyis az azonos genotípusok fenotípusos megjelenése más a hímekben és a nőtényekben. Amíg tehát az ivar által limitált jellegek génjei csak az egyik ivarban aktívak, addig az ivar által befolyásolt jellegek génjei mindkét ivarban működnek, csak eltérő fenotípust alakítanak ki. Például a Soay juh szarvfenotípusait három allél determinálja, melyek dominancia sort alkotnak: $Ho^+ > Ho^L > Ho^P$. A hímekben a Ho^+ és a Ho^L allélok hordozó genotípusok fenotípusa normális, míg a $Ho^P Ho^P$ homozigóták csökevényes szarvúak. Ugyanakkor a nőtényekben három fenotípus alakulhat ki: a Ho^+ allélt hordozók normál szarvúak; a Ho^L allélt hordozók szarva csökevényes, míg a $Ho^P Ho^P$ nőtények szarvatlanok. Hasonló jelenséget tapasztalunk a kecskék szakállának megjelenésével kapcsolatban is. A normál (B^+) és a szakállt kialakító (B^b) allélre heterozigóták a hímekben szakállasak, míg a

nőstényekben szakáll nélküli fenotípust mutatnak. Vagyis a szakállt kialakító allél a hímekben domináns, míg a nőstényekben recesszív. Ugyanakkor a szakáll nem hím specifikus jelleg, mert a szakállt kialakító (B^b) allélre homozigóta nőstények szakállasak. Az emberben a kopaszságot előidéző allél mutat ivarfüggő fenotípust: a férfiakban az allél domináns, míg a nőkben recesszív.

2. Anyai öröklés és anyai hatás

Az anyai öröklés és az anyai hatás közös sajátossága, hogy az utódok fenotípusát egyértelműen az anya határozza meg, az apa nem befolyásolja azt. Ennek az teremti meg a lehetőségét, hogy a zigóta citoplazmája kizárólag a petesejtből származik, a spermium lényegében csak a sejtmagjával járul hozzá a létrejöttéhez. Minden olyan jelleg tehát, aminek a kialakulására hat a zigóta citoplazmája, anyai befolyás alatt áll.

2.1. Anyai öröklés

Az anyai öröklést olyan gének alakítják ki, melyek a petesejt citoplazmájából kerülnek az utódba. A citoplazmában ugyanis vannak DNS-t tartalmazó sejtalkotók, a mitokondrium és a kloroplaszt. A mitokondriális és a kloroplaszt DNS (mtDNS és cpDNS) egyaránt olyan géneket hordoz, amelyek kizárólag az anyától kerülhetnek a zigótába. Ha a megtermékenyülés során mégis bekerülne a spermium mitokondriuma a zigótába, a megtermékenyítés után a petesejt szelektíve elpusztítja azt. Az anyai öröklés tehát extrakromoszómális öröklés, vagyis olyan géneket érint, amelyek nem a sejtmagban lévő kromoszómákon találhatók.

2.1.1. mtDNS

Az állati sejtekben körülbelül 40-50 mitokondrium található, melyek átlagosan mintegy 150 mtDNS-t tartalmaznak. A mtDNS kör alakú molekula, mérete hozzávetőlegesen 15-17 kb. Az emlősökben a mtDNS 37 gént kódol, melyekből 22 fehérjét határoz meg, míg a maradék 25 tRNS és rRNS gén, vagyis az mtDNS szinte csak kódoló régiókat tartalmaz. A struktúrgéneken kívül fontos alkotója még a D-loop, ami a mtDNS transzkripciójának és replikációjának a regulációjában játszik fontos szerepet. A mtDNS mutációrátája magas, hozzávetőlegesen egy nagyságrenddel nagyobb, mint a kromoszómális DNS-é. Ez elsősorban az oxidatív foszforiláció során keletkező szuperoxid gyökök mutagén hatására vezethető vissza.

2.1.1.A. A mtDNS deléciók változatai

Az élesztő szupresszív *petit* változata egy mtDNS deléció, aminek hatására a légzési lánc számos enzimét nem tudja szintetizálni a mutáns. Ebből adódóan aerob energiatermelésre képtelen, és csak erjedési folyamatokból tud energiát nyerni. Ennek az a következménye, hogy a telepek növekedése lassú, vagyis a mutáns kis telepeket alkot. Ha a szupresszív *petit* mutánst, normál teleppel rendelkező egyeddel keresztezzük, akkor az utódok mind *petit* fenotípusúak lesznek.

A *Neurospora poky* változata az élesztő *petit* mutációjához hasonlóan lassú növekedést mutat. Maga a mutáció egy deléció a mtDNS 19S rDNS génjében. Ha a *poky* nőstényt keresztezzük a normál hímmel, a zigótából minden spóra *poky* lesz.

2.1.1.B. Filogeográfia

A mtDNS anyai öröklődését használja fel a filogeográfia tudománya. Mivel az anyai öröklődés következményeként a mtDNS-ben nincs rekombináció, egy faj haplotípus készlete kizárólag mutációk révén alakul ki. Bármely faj esetében tehát a jelenleg megtalálható haplotípusok leszármazási vonalai közvetlenül levezethetők egymásból. Ha a jelenlegi haplotípusok filogenetikai kapcsolatait összevetjük földrajzi előfordulási adataikkal, akkor megállapítható: (a) hogy milyen refúgium területeken vészelt át a faj az utolsó jégkorszakot; (b) hogy milyen kolonizációs útvonalakon alakult ki a faj jelenlegi elterjedési területe. A refúgium területekre a haplotípusok gazdagsága alapján lehet következtetni. A kolonizáció során ugyanis a populációk egyre veszítenek változatosságukból, vagyis fokozatosan csökken bennük a haplotípusok száma. Ha a faj több refúgium területen élt a jégkorszakok során, akkor az egyes területeken élő populációk között intenzív genetikai differenciálódás halmozódott fel, ami a mtDNS vonalak leszármazási kapcsolataiban is tükröződik. Ilyenkor mély ágak (sok mutáció) választják el egymástól az egyes refúgium területeken kialakult haplotípus csoportokat a filogenetikai törzsfán. Azt pedig, hogy egy adott földrajzi régiót milyen refúgium területekről kolonizáltak a faj egyedei, úgy állapíthatjuk meg, ha az adott régió haplotípus összetételét összevetjük az egyes refúgium területekre jellemző haplotípus csoportokkal. A filogeográfia tehát a nemcsak a faj földrajzi elterjedése és genetikai struktúrája közötti korrelációt tárja fel, hanem rávilágít a genetikai struktúra történeti vonatkozásaira is.

2.1.2. cpDNS

A kloroplaszt a növényi sejtekben lévő, DNS-t tartalmazó sejt szervecske. Sejtenként átlagosan mintegy 40 kloroplaszt található, és a plasztiszokban hozzávetőlegesen 140-150 kloroplaszt DNS (cpDNS) molekula van. A cpDNS egy 150-170 kb-ból álló kör alakú kromoszóma. Mintegy 100 gént, és 2 változó hosszúságú inverz repetitív szekvenciát tartalmaz. A gének többsége a fotoszintézisben résztvevő enzimeket kódolja, de számos tRNS és rRNS gént, valamint riboszóma fehérjét kódoló gént is tartalmaz. A cpDNS, hasonlóan az állati mtDNS-hez, anyai öröklődést mutat.

A csodatölcsér (*Mirabilis jalapa*) „variegata” fenotípusa egyik tipikus példája a cpDNS anyai öröklésének. A cpDNS egyik mutációjának eredménye a klorofillt nem, vagy csökkent mértékben tartalmazó kloroplaszt. A mutáció megjelenése után a színtelen színtestek véletlenszerűen elszaporodhatnak a sejtekben, és így azok heteroplazmikussá válhatnak. Az ilyen növényen maga a petesejt is tartalmazhatja mind a kétféle színtestet, következésképpen a belőle keletkező zigóta szintén lehet heteroplazmikus. A zigóta osztódása során aztán kialakulhat a citoplazmatikus szegregáció, aminek eredményeként a mitotikus utódsejtekben elkülönülhetnek a színes és a színtelen színtestek. Ennek az lesz a következménye, hogy a növény egyes hajtásai zöldek (csak a színes színtestek kerültek az utódsejtekbe), mások viszont világosak (csak a színtelen színtestek kerültek be az utódsejtbe) lesznek.

2.2. Anyai hatás

A petesejt citoplazmájába a nőtény egyed különböző géntermékeket (fehérjéket, RNS-eket) juttat. Ezek a makromolekulák meghatározóak lehetnek az embrionális fejlődés korai szakaszában. Mivel a géntermékek az anyában termelődnek, az anya kromoszómális génjei határozzák meg őket. Az utód fenotípusára gyakorolt hatásuk viszont akár eltérő is lehet magának az embriónak a genetikai állományához képest.

Az anyai öröklés és az anyai hatás között tehát az alapvető különbség az, hogy az anyai öröklés citoplazmatikus gének révén valósul meg, melyeket maga az embrió is tartalmaz; míg az anyai hatást az anya által szintetizált géntermékek váltják ki attól függetlenül, hogy az adott génváltozat magában az embrióban jelen van-e.

2.2.1. Az *ecetmuslica bicoid* génje

Az *ecetmuslica* (*Drosophila melanogaster*) embrionális fejlődésében számos anyai hatású génnek van meghatározó szerepe. Ilyen gének a *bicoid* és a *caudal*, melyek az embrió anterior (feji) és poszterior (potroh) végének determinálásában játszanak szerepet. A petesejt citoplazmájába tulajdonképpen a gének terméke, egy-egy RNS molekula kerül bele. A *bicoid* RNS molekula már a petesejtben egy koncentráció gradienst mutat, ami az embrióban is megmarad. A *caudal* RNS azonban egyenletesen oszlik meg a petesejtben. A két anyai mRNS-nek a translációja a zigóta létrejötte után kezdődik, és a keletkező fehérjék aktivitása révén kialakul az embrió feji és potrohi vége. Nevezetesen a *bicoid* fehérje, koncentrációjával arányos mértékben gátolja a translációt a *caudal* mRNS-en, vagyis magas *bicoid* fehérjeszint mellett nem termelődik *caudal* fehérje, és létrejön az embrió feji vége. Ezzel párhuzamosan a *caudal* fehérje, koncentrációjának megfelelő mértékben gátolja a *bicoid* mRNS translációját. Magas *caudal* fehérje koncentráció mellett tehát nem szintetizálódik *bicoid* fehérje, és kialakul az embrió potrohvége. Az *ecetmuslica* embrió feji- és potrohvégeinek a kialakításában két másik anyai hatású gén is fontos szerepet tölt be: a *nanos* (a *bicoid* RNS-sel ellentétes koncentráció gradiens jellemzi) és a *hunchback* (egyenletes az RNS eloszlása). Ez utóbbi két gén a *bicoid* és a *caudal* génekhez hasonló módon működik együtt.

2.2.2. A nagyszájú pocsolyacsiga házának csavarodása

A nagyszájú pocsolyacsiga (*Limnea peregra*) jobbra és balra csavarodását egy domináns-recesszív allélpár alakítja ki: D (jobb) és d (bal). DD (jobb) hím és dd (bal) nőstény keresztezéséből mind Dd balra csavarodó utódok lesznek. Mivel a D allél miatt az F1 heterozigótáknak jobbra kellene csavarodniuk, az egységesen megjelenő bal fenotípus anyai öröklésre utalhat. De ha ez igaz lenne, akkor az F1 (Dd) balra csavarodó nőstények utódainak is balra csavarodónak kellene lennie. Ezzel szemben az F1 nőstények minden utódja jobbra csavarodik. Ez csak úgy magyarázható, ha az anyai genotípus meghatározza, hogy a petesejtbe milyen géntermékek kerülnek. A heterozigóta nőstényekben saját fenotípusuktól függetlenül jelen van a D allél, aminek a terméke a petesejtbe kerülve az utódok jobbra csavarodását eredményezi a zigóta genotípusától függetlenül.

2.2.3. A lisztmoly lárvájának szemszíne

A lisztmoly (*Ephestia kuehniella*) lárva szemszínének kialakításában egy lokusz két allélje vesz részt: a domináns (A) allél barna, míg a recesszív (a) piros színt határoz meg. Egy piros szemű (aa) nőstény és barna szemű, heterozigóta (Aa) hím összes utódja piros szemű lesz, holott az utódok genotípusa 50%-ban heterozigóta (Aa) és csak 50%-ban homozigóta recesszív (aa). Ez az eredmény első látásra anyai öröklésre utalhat. Az Aa genotípusú lárvák szeme azonban a fejlődésük későbbi szakaszában besötétedik, vagyis egyre jobban érvényesül bennük a saját domináns allél hatása. Ez a jelenség csak úgy magyarázható, hogy a piros szemű (aa) nőstényben a recesszív allél terméke a petesejtbe, majd a zigótába kerülve befolyásolja az egyed fenotípusát, annak genotípusától függetlenül. Ez a hatás maradéktalanul érvényesül az embrionális fejlődés során, valamint a lárvális fejlődés első szakaszában.

Később azonban az anyai eredetű géntermék lebomlik, vagy csak egyszerűen felhígul, és a lárva fenotípusát egyre inkább a saját allélok terméke határozza meg.

3. Penetrancia és expresszivitás

Az eddig tanulmányozott esetekben az egyedek genotípusa egyértelműen meghatározta fenotípusukat. Előfordulhat azonban, hogy a genotípus alapján várt fenotípus kialakulása nem, vagy csak részben következik be egy adott egyedben. Bizonyos géneken tehát az allélok fenotípusos kifejeződése nem konzisztens, változatosságot mutat az azonos genotípusú egyedek között. Ennek a jelenségnek két formája ismert: a penetrancia és az eltérő expresszivitás.

3.1. Penetrancia

A penetrancia esetében az azonos genotípusú egyedek fenotípusa olyan módon tér el, hogy például egy domináns allél nem minden heterozigóta egyedben nyilvánul meg. Ilyenkor az egyedek fenotípusa domináns (a domináns allél kifejeződik) és recesszív (a domináns allél nem fejeződik ki) egyaránt lehet. A jelenség hátterében feltehetően az áll, hogy a domináns allél a genom más génjeinek modifikáló vagy episztatikus hatásai miatt nem tud kifejeződni. A penetrancia tehát azt fejezi ki, hogy a domináns allél nem minden heterozigóta egyedben nyilvánul meg; a penetrancia mértéke pedig úgy definiálható, hogy a heterozigóta egyedek hány %-a domináns fenotípusú. Az ember esetében például a hatujjúság (polydactylia) nem feltétlenül jelenik meg egy család minden generációjában, „átugorhat” egy-egy generációt, majd a következőben ismét jelentkezik.

3.2. Változatos expresszivitás

A változatos expresszivitás esetében az azonos genotípusú egyedek fenotípusa olyan módon tér el egymástól, hogy a heterozigótákban a domináns allél nem azonos mértékig fejeződik ki. Ezért a heterozigóta egyedek a recesszív és a domináns fenotípus között számtalan átmeneti fenotípust mutathatnak. Amíg tehát a penetrancia esetében a heterozigóta egyedek fenotípusa csak kétféle lehet domináns vagy recesszív, addig a változatos expresszivitást mutató géneken a heterozigóták számtalan átmeneti fenotípusban jelenhetnek meg. A változatos expresszivitás feltehetően modifikáló lokuszok, vagy transzkripciót befolyásoló regulátorok hatására vezethető vissza. A tarka foltosságot („piebald”) az emlősökben (kutyák, macskák, tehenek, stb.) egy domináns allél (S^P) határozza meg. A heterozigóták (SS^P) fenotípusa azonban az alig néhány sötét folt megjelenésétől a szinte az egész testre kiterjedő nagyméretű foltok kialakulásáig terjedhet.

4. Kvantitatív tulajdonságok

4.1. A kvantitatív tulajdonságok általános jellemzői

A kvantitatív jellegek esetében a populáció egyedeinek fenotípusos változatosságát folytonos jellegeloszlással jellemezhetjük. Ezeknek a jellegeknek a meghatározásában ugyanis számos gén vesz részt, és így sok genotípus kombináció jöhet létre, amik nem különülnek el fenotípus

kategóriák formájában. Ráadásul a kvantitatív jellegekre jelentős mértékben hatnak a környezeti tényezők, és növelhetik, vagy csökkenthetik a genotípus által meghatározott fenotípust. Összességében tehát az egyed fenotípusából közvetlenül nem tudunk következtetni annak genotípusára. A kvantitatív jellegek megjelenésük alapján két félek lehetnek: folytonos és diszkrét jellegek.

- A folytonos jellegek értékei bármilyen kis eltérést is mutathatnak két egyed között; ennek a kimutatása lényegében csak a mérőeszközök pontosságától függ. Ilyen jellegek a méretek, arányok, tömeg, szögek, stb.
- A diszkrét jellegek értékei csak pozitív egész számok lehetnek. Ezek közé tartozik például a sörteszám, az úszósugarak száma, a fekunditás: peteszám, tojákszám, utódszám.

4.1.1. A jellegeloszlások jellemzői

A természetes populációk jellegeloszlása lényegében egy hisztogram: az x tengely mentén a fenotípusos értékekből állítunk fel mesterséges kategóriákat (pl. 4,01-4,50 g; 4,51-5,00 g; 5,01-5,50g; stb.), míg az y tengelyen az egyes kategóriákban szereplő egyedszámokat (vagy %-os gyakoriságot) ábrázoljuk. Ezt a jellegeloszlást sok esetben megközelíti a normál eloszlás haranggörbéje. A jellegeloszlásoknak két fontos jellemzője van: az átlag és a variancia.

- (1) A jellegeloszlás egyik jellemzője az átlag, ami nem más, mint az egyedekre jellemző fenotípusos értékek számtani átlaga:

$$X_{\text{átl}} = \Sigma X_i / n$$

Ahol X_i az egyes egyedek fenotípusos értéke, n pedig az egyedek száma.

- (2) A jellegeloszlás másik jellemzője a variancia:

$$s^2 = \Sigma (X_i - X_{\text{átl}})^2 / (n-1)$$

Ahol X_i az egyes egyedek fenotípusos értéke, és $X_{\text{átl}}$ a jelleg átlagos értéke a populációban. A variancia tehát az egyedek átlagtól való eltéréseinek a mértéke. A szórás a variancia négyzetgyöke ($s = \sqrt{s^2}$). Ha a szórás kétszeresét az átlagtól jobbra és balra felvesszük ($X_{\text{átl}} \pm 2s$), akkor az adatok 68,3%-át fedjük le.

4.1.2. A kvantitatív jellegek genetikai háttere

A kvantitatív jellegek kialakításában számos gén vesz részt. Ezeken a géneken az esetek többségében két allél jelenik meg: a recesszív allél (a), ami a fenotípus alapértékét (minimumát) határozza meg (Y); valamint a domináns allél (A), ami növeli a fenotípusos értéket ($Y+\Delta$). Egy gondolat kísérletben megvizsgálhatjuk egy tetszőleges jelleg fenotípusainak lehetséges számát akkor, ha egyre növekvő számú gén vesz részt a kérdéses jelleg kialakításában.

- (1) Egy gént feltételezve, a két allél 3 genotípust és egyben fenotípus kategóriát alakíthat ki, melyek 0, 1, illetve 2 domináns allélt hordozhatnak. Ebből adódóan a fenotípusok lehetnek alapértékűek ($P_{aa}=Y$), és mutathatnak 1Δ ($P_{Aa}=Y+\Delta$), illetve 2Δ ($P_{AA}=Y+2\Delta$) növekményt az alapértékhez képest. Ha például egy hipotetikus növény aa genotípusának a magassága 17 cm, és a $\Delta=3$ cm, akkor az Aa genotípus 20 cm, míg az AA genotípus 23 cm magas lesz.
- (2) Ha 2 gén (A és B) vesz részt a jelleg kialakításában, és mindkét gén lokuszán a fent leírt domináns és recesszív allélok vannak jelen, akkor már 9 genotípus kombináció jöhet létre,

ami 5 fenotípus kategória megjelenését teszi lehetővé, melyekben 0, 1, 2, 3 és 4 domináns allél fordulhat elő. Amennyiben $\Delta_A = \Delta_B$, a fenotípusok a domináns allélok számának megfelelően egyre növekvő értékűek lesznek:

$$P_{aabb} = Y; P_{Aabb} = P_{aaBb} = Y + \Delta; P_{AAbb} = P_{AbAb} = Y + 2\Delta; P_{AABb} = P_{AaBB} = Y + 3\Delta \text{ és } P_{AABB} = Y + 4\Delta.$$

Az előző példa nyomán tehát hipotetikus növényünk kétlokuszos genotípusai a következő magassággal jellemezhetők, feltéve, hogy $\Delta_A = \Delta_B = 3 \text{ cm}$:

$$P_{aabb} = 17 \text{ cm}; P_{Aabb} = P_{aaBb} = 20 \text{ cm}; P_{AAbb} = P_{AbAb} = 23 \text{ cm}; P_{AABb} = P_{AaBB} = 26 \text{ cm} \text{ és } P_{AABB} = 29 \text{ cm}$$

(3) Ha feltételezzük, hogy 3 gén (A, B, és C) határozza meg a jelleget és mindegyik lokuszon a korábban jellemzett 2 allél jelenik meg, akkor összesen már 27 genotípus kombináció alakulhat ki, amelyek 7 fenotípus kategóriát alkotnak 0, 1, 2, 3, 4, 5, és 6 domináns allél jelenlétével, és ennek megfelelően növekvő fenotípussal:

$$P_{aabbcc} = Y; P_{Aabbcc} = P_{aaBbcc} = P_{aabbCc} = Y + \Delta; P_{AAbbcc} = P_{AaBbcc} = P_{aabbCC} = Y + 2\Delta;$$

$$\text{és végül } P_{AABBCC} = Y + 6\Delta$$

Vagyis hipotetikus növényünk fenotípusa a következők lesznek, ha $\Delta_A = \Delta_B = \Delta_C = 3 \text{ cm}$

$$P_{aabbcc} = 17 \text{ cm}; P_{Aabbcc} = P_{aaBbcc} = P_{aabbCc} = 20 \text{ cm}; P_{AAbbcc} = P_{AaBbcc} = P_{aabbCC} = 23 \text{ cm};$$

$$\text{és végül } P_{AABBCC} = 35 \text{ cm}$$

Elméletileg tehát három gén már elegendően sok fenotípust alakít ki ahhoz, hogy ezek nem különülnek el egyértelmű kategóriákként egy populációban. Ha még figyelembe vesszük a környezet befolyásoló hatását is, akkor ez a 3 gén már folytonos jellegeloszlást mutató fenotípusokat eredményez.

Tovább bonyolódik a helyzet, ha a jelleget ugyan két gén határozza meg, de az egyes géneken 3-3 allél (a, A és A⁺) jelenik meg. Tételezzük fel, hogy az allélok fenotípust növelő hatása egyfajta „dominancia sort mutat”: A⁺ (2-szeres növekedés: +2 Δ) > A (1-szeres növelő hatás: +1 Δ) > Y (alapérték). Ebben az esetben még két génen is összesen 81 féle genotípus jöhet létre, amelyek 9 fenotípus kategóriát alkotnak 0, 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8 egységnyi növekedéssel a fenotípusban.

4.1.3. A kvantitatív jellegek additív és dominancia modellje

A genotípusok és a fenotípusok közötti kapcsolat valamennyi fent leírt esetben két dolgot tételeztünk fel: (1) a domináns allélok hatása az egyes lokuszokon additív; (2) a domináns allélok fenotípust növelő hatása minden lokuszon azonos.

(1) Az a feltételezés, hogy a domináns allélok hatása az egyes lokuszokon additív, lényegében azt jelenti, hogy a fenotípusos érték arányosan nő a domináns allélok számával. Ez tulajdonképpen az intermedier öröklésment jellemzője, ahol a heterozigóták átmeneti fenotípusúak (Y + Δ) a két homozigóthoz képest (Y és Y + 2 Δ). Azt az esetet, amikor a domináns allélok száma (aa: 0, Aa: 1 és AA: 2) determinálja a fenotípusos értéket, a kvantitatív genetikát additív modelljének nevezzük. Az additív modell a kvantitatív jellegek meghatározásának alapesete, ahol tehát a domináns allélok hatása összegződik a fenotípus kialakításában.

Az additív modell azonban nem minden lokuszon írja le a két allél (A és a, vagy B és b) közötti kölcsönhatást. Előfordulhat, hogy a heterozigóták (Aa) fenotípusa nem egyenlő a két homozigóta átlagával (nem intermedier az öröklésmenet), hanem közelebb áll a homozigóta domináns (AA) fenotípushoz, esetleg azonos azzal. Tulajdonképpen ezeket az allélokat tekinthetjük a klasszikus értelemben vett domináns allélnak. Ilyenkor a fenotípusos érték már nem lineárisan nő a domináns allélok számával. Ezt a szituációt írja le a kvantitatív genetika dominancia modellje.

- (2) A kvantitatív jellegek genetikai hátterét tovább bonyolítja az a tény, hogy a különböző lokuszok domináns alléljei nem azonos mértékben növelik a fenotípust. Ha például feltételezzük, hogy egy lepke csápjának a hosszát 3 gén (A, B, és C) határozza meg, akkor a 3 domináns allél hatása lehet ugyan azonos (például $A=B=C=+0,50$ mm); de valószínűbb, hogy a három domináns allél hatása eltérő (pl. $A=+0,05$ mm; $B=+0,10$ mm és $C=+0,65$ mm). Az előbbi eset (a különböző lokuszok domináns alléljeinek a hatása azonos) a kvantitatív genetika klasszikus modelljében jelenik meg, ahol az egyedek fenotípusát a sok lokuszon megjelenő kis hatású domináns allélok alakítják ki. Az utóbbi lehetőség (a különböző lokuszok domináns alléljeinek a hatása eltérő) a kvantitatív genetika újabb eredményei alapján kialakult elméletet jeleníti meg. Ennek értelmében van néhány nagy hatású lokusz, amelynek domináns alléljei jelentősen befolyásolják a fenotípust. A nagy hatású lokuszok mellett pedig számos kis hatású lokusz domináns allélje befolyásolja az egyedek fenotípusát. Ebből adódóan az 1 domináns allélt hordozó genotípusok már nem vonhatók össze egy egységes fenotípus kategóriába, mert nem lesz azonos az Aabbcc, az aaBbcc és az aabbCc genotípusok fenotípusa, ha például a C allél egy nagy hatású domináns allél.

4.2. Küszöbérték jellegek

A küszöbérték jellegek olyan speciális kvantitatív jellegek, melyek fenotípus kategóriákban jelennek meg a populációkban. Például sok rovarnál ismerünk szárnyas és szárnyatlan, illetve hosszúszárnnyú és rövid szárnyú alakokat; számos állatfajnál jelennek meg normál fenotípusok, vagy különböző védelmi szervekkel rendelkező egyedek, stb. Mivel a küszöbérték jellegek esetében általában két fenotípuskategória fordul elő (dimorfizmus), ezért első megközelítésben egygénés, domináns-recesszív öröklődésű tulajdonságoknak tűnnek. Ugyanakkor a keresztezési kísérletekben nem a Mendeli szegregációnak megfelelő arányokat kapjuk az F₂ utódgenerációban. Annyira változatos eredményre vezetnek az egyes keresztezések, mintha a fenotípuskategóriák kialakulása sokgénés meghatározású lenne. A jelenség hátterében az áll, hogy a jelleg kapcsolódik egy fiziológiai háttérváltozóhoz (pl. hormon koncentráció, ingerület erőssége, stb.), ami folytonos jellegeloszlást mutat. Ennek a változónak a kritikus értéke (küszöbérték) alatt az egyik, míg felette a másik fenotípus alakul ki. A küszöbérték jellegeket annak megfelelően csoportosítjuk, hogy milyen életmenet változóval kapcsolatban jelennek meg.

4.2.1. Protektív dimorfizmus

A protektív dimorfizmus egyik formája a predátorokkal szembeni védekezés szempontjából hatékony szilárd váz, vagy vért jelenléte, illetve hiánya. Magának a váznak a kialakítása költséges, ha tehát az egyed vázat hoz létre, akkor a rendelkezésre álló források jelentős részét erre fordítja és kevesebb jut más életfolyamatokra (pl. szaporodás). Így a váz megjelenése csak predátorok jelenlétében történik. Ez figyelhető meg például a növényevő vízibolha fajok (pl. *Daphnia*) populációiban. A *Daphnia* fajok leggyakoribb predátorai szintén a vízibolhák

rendjébe (Cladocera) tartoznak, a *Polyphemidae* és *Leptodoridae* család képviselői. Ezek a ragadozó fajok kémiai anyagokat (kariomonokat) juttatnak a vízbe, melyeket a préda érzékel, és a koncentráció alapján meg tudja állapítani a predációs nyomás mértékét, tulajdonképpen a ragadozók mennyiségét. A protektív polimorfizmus esetében a háttérváltozó tehát nem más, mint a predátor által kibocsájtott kariomon mennyisége. Ha a predációs nyomás eléri egy kritikus szintet (küszöbérték), akkor megjelenik a vázat fejlesztő fenotípus.

A protektív dimorfizmus sajátos esete, amikor a környezettől függő alternatív rejtő szín jelenik meg az egyedekben. Ez jellemző például számos amerikai *Papilio* faj bábjaiban a színére. A fajok egy részében (pl. keleti tigris kardos lepke – *P. glaucus*) a bábozódás mindig az avarban történik, így a bábok mindig barna színűek. Más fajok lárvái (pl. keleti fekete kardos lepke – *P. polyxenes*) viszont változatos aljzaton bábozódnak be, így maga a báb is különböző színű lehet. Megfigyelték, hogy a növényen (zöld háttéren) bábozódó lárvák zöld, míg a talajon, vagy avaron (barna háttér) bábozódók barna színű bábokat hoznak létre. A bábok háttérhez hasonló színe csökkenti a predáció mértékét ebben a passzív állapotban. A bábok dimorfizmusában a háttérváltozó egy olyan neuroszekréciós hormon, ami a barna szín kialakulását segíti elő. Mivel ez a hormon konstitutív módon jelen van a bábok protorakális ganglionjában, az elsődleges szín a barna lehetett az evolúció során. A későbbiekben viszont kialakultak olyan fajok, melyeknek lárvái változatos aljzaton bábozódtak be. Ezzel párhuzamosan megjelent a hormontermelés fakultatív inhibíciója, lehetővé téve a zöld báb kialakulását.

4.2.2. Szaporodási dimorfizmus

A szaporodási dimorfizmus egyes állatfajok hímjeire jellemző, ahol a két fenotípus kategória vagy magában a testméretben (pl. lazac – *Salmo salar*), vagy pedig a hím másodlagos nemi jellegek kifejeződésében (pl. szarv mérete a szarvas ganajtúróbogaraknál – *Onthophagus*) különbözik. A hímek fenotípusos különbsége eltérő szaporodási stratégia kialakulásához vezet. A lazac esetében például a nagyméretű hímek (~ 100 cm) a tengerbe vándorolnak, ahol néhány év alatt jelentősen megnő a testtömegük. Az ivarérett kor elérésekor visszavándorolnak abba kis folyóba, ahol lárvális életüket töltötték, és ott territóriumot alakítanak ki. A territóriális hímek aztán versengenek a nőstényekért, tulajdonképpen a párosodásért. A kisméretű hímek (~ 30 cm) viszont nem vándorolnak, abban a folyócskában maradnak, ahol lárvális korukban éltek, és hamar ivaréretté válnak. Az ilyen kis hímek nem versengenek a nagyméretűekkel, hanem alternatív szaporodási stratégiájuk van. A nagy hímek territóriumának közelében maradva, lopva próbálják a nőstények által lerakott ikrákat megtermékenyíteni („sneakers”). A szaporodási dimorfizmus esetében is van háttérváltozó, melynek kritikus értéke meghatározza a kisméretű hím fenotípus megjelenését. Paradox módon a lazac esetében a túl gyors növekedés (magas növekedési ráta) idézi elő a kisméretű hím kialakulását.

A szaporodási dimorfizmus érdekes esete figyelhető meg a díszes fagyíknál (*Urosaurus ornatus*). A hímek nyaki lebenye polimorfizmust mutat a szín tekintetében. A két alapváltozat a narancssárga és a narancssárga-kék, ahol a narancssárga alapszín mellett változó méretű kék folt jelenik meg. Ez utóbbi hímek agresszívek és territóriumot tartanak. Agresszivitásuk mértéke arányos a kék folt nagyságával. Az egységesen narancssárga színezetű hímek nem agresszívek és vándorló életmódot folytatnak. A két eltérő alak szaporodási stratégiája is különbözik. Az agresszív territóriális hímek 3-5 nőstényből álló háremet tartanak, és ezek mindegyikét megtermékenyítik. Ugyanakkor a vándorló hímek lopva párosodnak a territóriális hímek nőstényeivel („sneakers” stratégia). A díszes fagyík hímek dimorfizmusának az érdekessége az, hogy a territóriális hímek növekedési rátája kisebb, mint a vándoroké, vagyis a szaporodási időszak elején ők a kisebbek. A dimorfizmus

kialakulásának háttérében hormonális hatások állnak. A narancssárga-kék hímek progeszteron és tesztoszteron szintje az egyedfejlődés korai stádiumában magas, míg a narancssárgáké alacsony.

4.2.3. Életmenet-dimorfizmus

Az életmenet-dimorfizmus azt a jelenséget írja le, amikor valamelyik életmenet-jellemző kapcsán (pl. egyedfejlődés, diszperzió, stb.) két fenotípus változat jelenik meg a populációban. Attól függően, hogy melyik életmenet-változó kapcsán jelenik meg a két vagy több fenotípusos változat, az életmenet-dimorfizmusnak több altípusát különböztethetjük meg.

4.2.3.A. Dimorfizmus a diapauza kapcsán

A diapauza nyugalmi állapotot jelent az egyedfejlődés során, ami kedvezőtlen körülmények hatására alakulhat ki. A rovaroknál a diapauza egy fontos adaptív jelleg, ami fajon belüli változatosságot mutathat, szoros összefüggésben a voltinizmussal. Ha egy mérsékeltövi rovarfaj lárváinál a kedvezőtlen körülmények hatására (pl. táplálékhiány, szárazság, stb.) a vegetációperiódus közepén megjelenik a diapauza, akkor ez gyakran torkollik bele a hibernációba. Így az adott lárvák csak a következő év tavaszán bábozódnak be. Az adultak tehát csak következő tavasszal jelennek meg, és akkor szaporodnak. Ebből következik, hogy a kérdéses fajnak egy generációja jelenik meg évente az adott habitatban. Ha viszont kedvezőek a környezeti viszonyok, akkor a lárvák folyamatosan táplálkoznak, és bábozódás után, még abban a vegetációs periódusban létrejön a második generáció. A diapauza megjelenésének, vagyis a voltinizmusnak a plaszticitását figyelték meg például a közönséges tarkalepke (*Melitaea athalia*) kárpát-medencei populációiban. Mivel a diapauza megjelenése a száraz habitatokban élő populációkra jellemző (egygenerációs alak), kiváltó oka valószínűleg a nyár közepére kialakuló táplálékhiány. A lárvák júliusban befejezik a táplálkozást, és megkezdik a diapauzát. Ugyanakkor a nedvesebb habitatokban, feltehetően a folyamatos táplálékellátottság következtében, a lárvák folyamatosan táplálkoznak, nyár közepén bebábozódnak, és augusztusban megjelenik a második nemzedék.

4.2.3.B. Szárnyas – csökevényes szárnyú alakok dimorfizmusa

Az életmenet dimorfizmus leggyakrabban előforduló formája azonban a szárnyas (röpképes) és csökevényes szárnyú (röpképtelen) alakok megjelenése a rovaroknál. A szárny kialakulásának a háttérében a lárvális fejlődés utolsó szakaszára jellemző juvenilis hormon (JH) szint áll. Magas JH szint mellett a szárnyak fejlődése gátolt, míg az alacsony JH koncentráció a szárnyak teljes kifejlődését eredményezi. Úgy tűnik, hogy a JH szint szabályozásában nem a szintézis, hanem a lebomlás a mérvadó folyamat, amiben a juvenilis hormon észteráz (JHE) játssza a döntő szerepet. A szárny csökevényessége, mint fenotípusos jelleg, különböző öröklődésű lehet:

- (1) A teljes átalakulással (holometabólia) fejlődő rovarok esetében általában egygénes öröklődést mutat. A génnek két allélja van, melyek a csökevényes szárnyú („short wing” – s) illetve fejlett szárnyú („long wing” – l) alakot határozzák meg. A két allél domináns-recesszív viszonyban van egymással, de hogy aktuálisan melyik a domináns allél az attól függ, hogy a heterozigóták (sl) JH szintje milyen a küszöbértékhez képest (penetrancia). Ha az sl genotípus JH szintje a küszöbértéknél magasabb, akkor az s allél a domináns, és az egyed szárnyatlan lesz. Alacsony heterozigóta JH szint esetén viszont az s allél a recesszív, vagyis az egyed normál szárnyú lesz.
- (2) A kifejléssel (epimorfózis vagy hemimetabólia) fejlődő rovarok esetében viszont a szárny kialakulása sokgénes jelleg. A háttérváltozó ebben az esetben is a JH szint, de ilyenkor

annak szabályozásban több, relatíve kis hatású gén vesz részt. A JH szint csökkenését, és így a szárnyas alakok megjelenését környezeti faktorok váltják ki. Például a levéltetveknél a nagy denzitás az a külső hatás, ami taktilis ingereken keresztül érvényesülve, a nőstények szárnyas alakjainak a megjelenését eredményezi egy túlnépesedett kolóniában. A szárnydimorfizmust mutató egyenesszárnyúaknál (pl. *Metrioptera roeselii* szöcske, egyes tücskök) a hosszú szárnyú alakok nagyobb gyakoriságát tapasztalták a száraz-meleg években, illetve a klíma felmelegedésének hatására. Azt is feltételezik, hogy ezeknél a fajoknál a növekvő egyedsűrűség is a hosszú szárnyú alakok nagyobb relatív gyakoriságát eredményezi, illetve a hosszúsárnyúság és a fejlettebb tor-izomzat „kölségtöbblete” az egyedek csökkent fertilitásában jelenik meg.

4.2.4. Táplálkozási dimorfizmus

A táplálkozási dimorfizmus olyan fenotípusos változatosság, ami a táplálékforrás sokszínűségének a következménye. Egy populáció számára a táplálékforrás általában folytonos változatosságot mutat. Vannak azonban olyan speciális esetek (pl. herbivor és ragadozó táplálkozás, parazita, nem parazita életmód, stb.), amelyek alternatív táplálkozási módot jelentenek egy faj egyedei számára. Ilyen esetekben az egyedek fenotípusa az egyes alternatíváknak megfelelő fenotípus kategória.

4.2.4.A. Garatfog dimorfizmus a bölcsőszájú halaknál

A bölcsőszájú halak egyik fajánál (Midas bölcsőszájúhal – *Cichlasoma citrinellum*) a garatfog alakja kétféle lehet: őrlőszerű, robusztus, nagy fogakkal, vagy szemölcsös, gracilis, jóval kisebb fogakkal. A garatfogban mutatózó különbségek az egyedek eltérő táplálkozását tükrözik. Az őrlőszerű garatfogú egyedek nagyrészt csigákkal táplálkoznak, míg a szemölcsös garatfogúak mindenevők (algák, rovar lárvák, házatlan gerinctelenek, stb.). A fiatal állatok garatfoga egyöntetűen a szemölcsös forma, ami a táplálékforrásnak megfelelően vagy megmarad (változatos táplálék), vagy a sok csigát tartalmazó habitatokban átalakul az őrlőszerű alakká. Nemcsak a garatfog változik a táplálékforrás alapján, de az egyed testalakja is. A csigákat fogyasztó, őrlőszerű garatfogú változat a nagyobb, robusztusabb, ami összefügg azzal, hogy főleg az aljzaton él. Ezzel szemben a mindenevő, szemölcsös garatfogú fenotípus kisebb, keskenyebb testű, és jellemzően a szabad víztérben fordul elő.

4.2.4.B. Parazita – nem parazita életmód

A táplálkozási dimorfizmus egyik speciális esete a parazita és nem parazita alternatív életmód megjelenése egy faj egyedei között. Az ingolák lárvális korban, az aljzatban élnek, és a kiülepítő szerves anyagokat szűrik ki, míg az adultak általában a halak ektoparazitái, rájuk tapadva a vérüket szívják. Az ingolák tehát a metamorfózis után válnak parazitává, és csak később lesznek ivarérettek. Egyes fajok azonban már a metamorfózis után közvetlenül ivarérettek, így adultként már nem táplálkoznak, csak szaporodnak, majd elpusztulnak. Az ingolák között vannak korábban önálló fajként kezelt, eltérő életmódú, de morfológiailag rendkívül hasonló taxonok. Ezekről a fajpárokról az utóbbi időben derült ki, hogy valójában egyetlen faj eltérő életmenetű alakjai. A nyugati pataki ingola (*Lampetra richardsoni*) egyik Vancouver melletti populációjában például azt tapasztalták, hogy mind a parazita, mind pedig a nem parazita életmenetű alak előfordul. Az összehasonlító anatómiai vizsgálatok kimutatták az alapvető eltéréseket a két alak között. Az ivarérettség a parazita alaknál lassú, az ivarszervek kifejlődése egy évvel a metamorfózis után fejeződik be. Ezzel szemben a nem parazita alak szinte közvetlenül a metamorfózis után ivarérett, ivarszervei teljesen kialakultak.

II. A Hardy-Weinberg egyensúly

5. Kodomináns jellegek genotípus és allélgyakorisága természetes és ideális populációban

5.1. Alapfogalmak

Természetes populáció:

A természetes populáció az egy fajhoz tartozó, valós szaporodásközösséget alkotó egyedek összessége. Ezek az egyedek tehát térben és időben együtt fordulnak elő, és egymással sokkal nagyobb valószínűséggel párosodnak, mint más populáció egyedeivel.

Ideális populáció:

A fogalmat Hardy és Weinberg alkotta meg, amikor a mendeli genetika törvényeit populációs szintre terjesztették ki. Az ideális populáció tulajdonképpen a populációgenetika legegyszerűbb modellje; olyan populáció, amelyre semmilyen evolúciós erő nem hat. Ennek megfelelően az ideális populációnak az alábbi kritériumai vannak:

- Végtelen nagy az egyedszám. Hasonlóan a mendeli törvényekhez, az ideális populációra vonatkozó összefüggések is statisztikus jellegűek, vagyis akkor érvényesülnek, ha megfelelően nagy egyedszámú populációban valósulnak meg.
- Véletlenszerű a szaporodás. Tehát nincsenek kitüntetett, illetve háttérbe szoruló egyedek, vagy fenotípusok, sem a párosodás szintjén, sem pedig az utódok megoszlása szempontjából. Vagyis az ideális populáció genetikai összetételének becslése során alkalmazhatjuk a kombinatorika összefüggéseit.
- Nincs mutáció. Nem zavarja az egyensúly kialakulását új allélok megjelenése.
- Nincs szelekció. A környezet azonos módon befolyásolja az egyedek élet- és szaporodóképességét, tehát teljes esélyegyenlőség érvényesül a populáció geno- és fenotípusai között.
- Nincs migráció. A populációk elszigeteltek, sem bevándorlás sem kivándorlás nem történik.

Genetikai egyensúly:

A populációgenetikában egyensúlynak tekintjük azt az állapotot, amikor az allélgyakoriság és a genotípus gyakoriság generációról generációra állandó marad a populációban. Az egyensúlyoknak két fajtáját különíthetjük el: a triviális (külső) és a nem triviális (belső) egyensúly. A triviális egyensúly azt jelenti, hogy a populációban csak egy allél van jelen az adott lokuszon, aminek a gyakorisága értelemszerűen $p=1$. Ha a mutáció hatását kizárjuk, akkor ilyen esetben természetesen nem változik az allélgyakoriság a populációban. Nem triviális egyensúlyban legalább két alternatív allél van jelen a kérdéses lokuszon a populációban, melyeknek a gyakorisága generációról generációra állandó. Ebben az esetben nem egyértelmű az allélgyakoriság stabilitása. Minden nem triviális egyensúly tehát magyarázatra, bizonyításra szorul.

5.2. Allélgyakoriságok a természetes populációkban

5.2.1. Genotípus gyakoriság

Egyszerű esetben egyetlen lokuszon két allél (A_1 és A_2) fordul elő, és ennek megfelelően három genotípus jelenik meg (intermedier vagy kodomináns öröklődésű jellegek): A_1A_1 ,

A_1A_2 és A_2A_2 . Ha ezek egyedszáma: $N_{A_1A_1}$, $N_{A_1A_2}$ és $N_{A_2A_2}$, ($N_{A_1A_1} + N_{A_1A_2} + N_{A_2A_2} = N$) akkor az egyes genotípusok gyakorisága ($P_{A_1A_1}$, $P_{A_1A_2}$ és $P_{A_2A_2}$) a következő értéknek adódik:

$$P_{A_1A_1} = N_{A_1A_1}/N; \quad P_{A_1A_2} = N_{A_1A_2}/N; \quad P_{A_2A_2} = N_{A_2A_2}/N.$$

Ha például a szakállas agáma (*Pogona vitticeps*) pikkelyességét meghatározó lokuszon vizsgáljuk a genotípusok megoszlását egy populációban, akkor a következő egyedszámokat tapasztalhatjuk:

$$\begin{array}{lll} \text{pikkelyes} & \text{átmeneti} & \text{selymes} \\ N_{A_1A_1} = 76; & N_{A_1A_2} = 6; & N_{A_2A_2} = 4; \quad \text{vagyis } N = 86 \end{array}$$

Ekkor a genotípus gyakoriságok:

$$P_{A_1A_1} = N_{A_1A_1}/N = 0,884; \quad P_{A_1A_2} = N_{A_1A_2}/N = 0,070; \quad P_{A_2A_2} = N_{A_2A_2}/N = 0,046$$

A populáció túlnyomó részét tehát a pikkelyes egyedek adják, és mind a selymes, mind pedig az átmeneti heterozigóták ritkák.

5.2.2. Allélgyakoriság

A genotípus gyakoriságok ismeretében a következő módon határozhatjuk meg az allélgyakoriságok értékeit:

$$p_1 = P_{A_1A_1} + \frac{1}{2} P_{A_1A_2} \quad \text{illetve} \quad p_2 = P_{A_2A_2} + \frac{1}{2} P_{A_1A_2}$$

Ezekből az összefüggésekből az is nyilvánvaló, hogy az allélgyakoriságok összege:

$$p_1 + p_2 = 1.$$

A fenti szakállas agáma populációt vizsgálva például:

$$p_1 = P_{A_1A_1} + \frac{1}{2} P_{A_1A_2} = 0,919; \quad p_2 = P_{A_2A_2} + \frac{1}{2} P_{A_1A_2} = 0,081$$

A pikkelyesség allélja tehát hozzávetőlegesen 92%-os, míg a selymes allél ~8%-os gyakorisággal fordul elő a kérdéses szakállas agáma populációban

5.3. Genotípus gyakoriságok az ideális populációkban

5.3.1. A genotípus gyakoriságok megoszlása

Egy populáció ivarsejtkészletében a két allél (A_1 és A_2) gyakorisága tetszőleges érték lehet: p_1 és p_2 . Az allélgyakoriságok mind a hím, mind pedig a női gamétákban azonosak: $p_1 + p_2 = 1$. A gaméták véletlen találkozása esetén tehát a különböző genotípusú zigóták (egyedek) létrejöttének valószínűsége:

$$\text{♂}(p_1 + p_2) \times \text{♀}(p_1 + p_2) = (p_1 + p_2)^2$$

Az egyes genotípus gyakoriságok tehát:

$$P_{A_1A_1} = p_1^2; \quad P_{A_1A_2} = 2p_1p_2; \quad P_{A_2A_2} = p_2^2.$$

Ami egyúttal azt is jelenti:

$$p_1^2 + 2p_1p_2 + p_2^2 = 1$$

Az allélgyakoriságok ismeretében megállapíthatjuk tehát, hogy milyen gyakorisággal várjuk az egyes genotípusokat egy ideális populációban (Hardy-Weinberg egyensúlyban). Ha visszatérünk a korábbi szakállas agáma példánkra, akkor:

$$p_1 = 0,919 \quad \text{és} \quad p_2 = 0,081$$

Ilyen allélgyakoriságok mellett a várható genotípus gyakoriságok:

$$P_{A_1A_1} = p_1^2 = 0,844; \quad P_{A_1A_2} = 2p_1p_2 = 0,149; \quad P_{A_2A_2} = p_2^2 = 0,007$$

Ezek a várható értékek összehasonlíthatók a ténylegesen tapasztalt gyakoriságokkal:

$$P_{A_1A_1} = 0,884; \quad P_{A_1A_2} = 0,070; \quad P_{A_2A_2} = 0,046$$

Látható, hogy a valós populációban tapasztalt értékek jelentősen eltérnek a Hardy-Weinberg egyensúly alapján várhatótól. Ez különösen a heterozigóta genotípus esetében nyilvánvaló, ahol a valós érték jóval alacsonyabb (0,070), mint az egyensúly alapján várható (0,149). A szakállas agáma populációban tehát heterozigóta hiány jelent meg a pikkelyességet meghatározó lokuszon.

5.3.2. Egyensúly az ideális populációban

Mint azt korábban láttuk, az egyensúly a populációgenetikában az jelenti, hogy az allél- és genotípus gyakoriságok generációról generációra állandóak. A Hardy-Weinberg egyensúly kapcsán is megvizsgálhatjuk az allélgyakoriságok alakulását a következő generációban:

$$p_1' = P_{A_1A_1} + \frac{1}{2}P_{A_1A_2} = p_1^2 + p_1p_2 = p_1 * (p_1 + p_2)$$

Mivel: $p_1 + p_2 = 1$

$$p_1' = p_1$$

A másik allél esetében pedig:

$$p_2' = P_{A_2A_2} + \frac{1}{2}P_{A_1A_2} = p_2^2 + p_1p_2 = p_2 * (p_1 + p_2)$$

$$p_2' = p_2$$

Az ideális populációkban tehát az allélgyakoriság generációról generációra állandó marad.

Lényegében hasonló gondolatmenet alapján azt is igazolhatjuk, hogy a genotípus gyakoriságok értéke generációról generációra állandó. Egy meghatározott generációban a genotípus gyakoriságok: $P_{A_1A_1}=p_1^2$, $P_{A_1A_2}=2p_1p_2$ és $P_{A_2A_2}=p_2^2$. Véletlen párosodást feltételezve megállapíthatjuk a következő generációban az utódok genotípus gyakoriságait. Ha az alábbi táblázatban megvizsgáljuk az utódok A_1A_1 oszlopát, akkor megkapjuk az adott genotípus következő generációban várható gyakoriságát:

Párosodás		Utódok		
Típusa	Gyakorisága	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2
$A_1A_1\text{♀} \times A_1A_1\text{♂}$	p_1^4	p_1^4		
$A_1A_1\text{♀} \times A_1A_2\text{♂}$	$p_1^2 \times 2p_1p_2$	$p_1^3p_2$	$p_1^3p_2$	
$A_1A_1\text{♀} \times A_2A_2\text{♂}$	$p_1^2 \times p_2^2$		$p_1^2p_2^2$	
$A_1A_2\text{♀} \times A_1A_1\text{♂}$	$2p_1p_2 \times p_1^2$	$p_1^3p_2$	$p_1^3p_2$	
$A_1A_2\text{♀} \times A_1A_2\text{♂}$	$2p_1p_2 \times 2p_1p_2$	$p_1^2p_2^2$	$2p_1^2p_2^2$	$p_1^2p_2^2$
$A_1A_2\text{♀} \times A_2A_2\text{♂}$	$2p_1p_2 \times p_2^2$		$p_1p_2^3$	$p_1p_2^3$
$A_2A_2\text{♀} \times A_1A_1\text{♂}$	$p_2^2 \times p_1^2$		$p_1^2p_2^2$	
$A_2A_2\text{♀} \times A_1A_2\text{♂}$	$p_2^2 \times 2p_1p_2$		$p_1p_2^3$	$p_1p_2^3$
$A_2A_2\text{♀} \times A_2A_2\text{♂}$	p_2^4			p_2^4

$$P'_{A_1A_1} = p_1^4 + 2p_1^3p_2 + p_1^2p_2^2 = p_1^2 \times (p_1^2 + 2p_1p_2 + p_2^2)$$

Mivel: $p_1^2 + 2p_1p_2 + p_2^2 = 1$

$$P'_{A_1A_1} = p_1^2$$

Hasonló eredményre jutunk a másik két genotípus esetében is. Összességében megállapíthatjuk tehát, hogy Hardy-Weinberg egyensúlyban valóban állandó az egymást követő generációk során az allél- és genotípus gyakoriság.

5.3.3. A genotípus gyakoriságok ábrázolása

Az ideális populációra vonatkozó összefüggést az allél-, és genotípus gyakoriságok között kétféle módon is ábrázolhatjuk.

5.3.3.A. Kéttengelyű koordinátarendszer

Az X tengelyen az allélgyakoriságok, míg az Y tengelyen a genotípus gyakoriságok szerepelnek. A genotípus- és allélgyakoriságok közötti összefüggésből két lényeges következtetés vonható le:

- A heterozigóta genotípus gyakorisága akkor a legmagasabb, ha a két allél gyakorisága azonos: $p_1=p_2=0,5$. Ilyenkor a heterozigóta gyakoriság $2p_1p_2=0,5$.
- Ha a p_1 tart a nullához, akkor az illető allél (A_1) egyre nagyobb arányban lesz jelen a heterozigótákban, az A_1A_1 homozigótákhoz képest.

5.3.3.B. Egységnyi, egyenlő oldalú háromszög

Olyan egyenlő oldalú háromszögben, amelynek minden oldala egységnyi, minden pont egy populációt jelképez. A genotípus gyakoriságokat a pontból az egyes oldalakra húzott merőlegesek reprezentálják. A heterozigóták gyakoriságát jellemző merőleges a háromszög adott oldalát pontosan p_1 és p_2 arányában metszi. Így azok a pontok, amelyek a Hardy-Weinberg egyensúlyban lévő populációkat jelképezik, $2p_1p_2$ magasságban vannak a heterozigótákat jelképező oldaltól. Mivel azonban a háromszög minden pontja egy populációt tükröz, az is világos, hogy a valós populációk genotípusos megoszlása még adott

allélgyakoriságok mellett is sokféle lehet. Ha kiválasztunk egy konkrét p_1 értéket (pl. 0,7), akkor csak egy egyensúlyi populáció lehetséges, ahol a heterozigóták gyakorisága: $2p_1p_2$ ($H=0,42$). Ugyanakkor számos populáció lehetséges, amelyekben ugyanez az allélgyakoriság figyelhető meg. Ezek a populációk a heterozigóta oldalra $p_1=0,7$ pontban húzott egyenes mentén helyezkednek el.

5.3.4. Multiállélia

A lokuszok nagy részénél azonban nem 2, hanem ennél több allél fordul elő. A díszes tarkalepke (*Euphydryas maturna*) populációkban például a glükolízis egyik enzimének (foszfoglükóz-izomeráz: *Pgi*) lokuszán 3 allél jelenik meg (*Pgi1*, *Pgi2*, és *Pgi3*). Ennek megfelelően a populációban 6 genotípus figyelhető meg. Legyen egy populációban p_1 a *Pgi1* allél, p_2 a *Pgi2* allél és p_3 a *Pgi3* allél gyakorisága. Az ivarsejtekre (spermiumra és petesejtre egyaránt) érvényes: $p_1+p_2+p_3 = 1$. Ha ezekből az ivarsejtekből a következő generáció zigótáit véletlenszerűen hozunk létre:

$$\sigma(p_1 + p_2 + p_3) \times \varphi(p_1 + p_2 + p_3) = (p_1 + p_2 + p_3)^2$$

Vagyis a genotípusok megoszlása egy egyensúlyi populációban:

$$p_1^2 + 2p_1p_2 + p_2^2 + 2p_1p_3 + 2p_2p_3 + p_3^2 = 1$$

Ebben a populációban akkor valósul meg a maximális heterozigótaság, ha az allélgyakoriságok egyenlők: $p_1=p_2=p_3=1/3$, ilyenkor $H_{\max}=2/3$.

Sok molekuláris marker lokuszánál figyelhető meg a multiplex allélia, vagyis számtalan alternatív allél jelenléte. A bükki szerecsenlepke (*Aricia artaxerxes issekutzii*) észteráz lokuszán például 23 allél fordul elő. Ezekre a lokuszokra általánosságban érvényes:

$$(\sum p_i)^2 = \sum p_i^2 + 2\sum p_i p_j$$

Ahol p_i és p_j az i illetve a j allélok gyakorisága az adott lokuszon.

6. Genotípus és allélgyakoriságok domináns-recesszív öröklésment esetén

6.1. Az allélgyakoriság becslése

Számos jelleg esetében csak két fenotípust találunk a populációban: a domináns és a recesszív fenotípust. A domináns fenotípus (A) lehet homo- és heterozigóta (AA+Aa), míg a recesszív fenotípus (a) csak homozigóta lehet (aa). Ebben az esetben adataink nem elegendőek ahhoz, hogy kiszámítsuk az allélgyakoriságot, hiszen a heterozigóták rejtve vannak a domináns fenotípuson belül. Ilyenkor csak becsülni tudjuk az allélgyakoriságot, ha eleve feltételezzük, hogy a populáció Hardy-Weinberg egyensúlyban van. Ha az egyensúly fennáll, akkor az egyes genotípusok gyakorisága az allélgyakoriságok segítségével meghatározható. Legyen p a domináns allél (A) gyakorisága, míg q a recesszív allél (a) gyakorisága; akkor a domináns fenotípust alkotó genotípusok gyakorisága: p^2+2pq , míg a recesszív fenotípusé q^2 . Ezt figyelembe véve tehát a q a recesszív fenotípus gyakoriságából meghatározható.

A melanisztikus fenotípust sok állatfaj esetében egy ritka domináns allél (M) határozza meg. Az őzeknél például a melanisztikus, domináns fenotípus gyakorisága 0,0001. A melanisztikus allél gyakoriságát (p) tehát a következő módon becsülhetjük:

Fenotípus	M	m
Fenotípus gyakoriság	0,0001	0,9999
Genotípus	MM + Mm	mm
Genotípus gyakoriság	$p^2 + 2pq$	q^2

A normális, recesszív allél gyakorisága tehát:

$$q = \sqrt{0,9999} \sim 0,9999$$

6.2. Hordozó gyakoriság

Az így megállapított allélgyakoriságok segítségével további adatokat becsülhetünk a populációban. Feltehetjük például a kérdést, hogy a domináns fenotípusú egyedek milyen arányban hordozzák a recesszív allélt, vagyis mekkora a hordozók gyakorisága az adott populációban. A két allél gyakoriságának ismeretében kiszámolhatjuk a heterozigóták gyakoriságát ($H=2pq$), hiszen ők azok, akik domináns fenotípusúak és hordozzák a recesszív allélt. Ugyanakkor a $2pq$ összefüggés az egész populációra vonatkoztatva adja meg a heterozigóták gyakoriságát, beleértve a homozigóta recesszíveket is. Mivel ebben az esetben nem az egész populációban, csak a domináns fenotípusú egyedek között keressük a heterozigótákat (hordozó gyakoriság: H_{hord}) a számítás más lesz:

$$H_{\text{hord}} = 2pq / (p^2 + 2pq)$$

Ha például egy mókus populációban az albínó egyedek gyakorisága 3,3%, akkor feltehetjük a kérdést, hogy a normális színű egyedek milyen arányban hordozzák az albinizmus allélját. A kérdésre az alábbi gondolatmenet alapján válaszolhatunk. A recesszív fenotípus, vagyis a recesszív homozigóta genotípus (aa) gyakorisága 0,033. Hardy-Weinberg egyensúlyban a recesszív homozigóták gyakorisága q^2 . A recesszív allél gyakorisága tehát:

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,033} = 0,181$$

A heterozigóták gyakorisága az egész populációban pedig:

$$2pq = 2 \cdot 0,181 \cdot 0,819 = 0,296$$

A heterozigóták gyakorisága a normális színű, domináns fenotípusú egyedek között:

$$2pq / (p^2 + 2pq) = 0,296 / (0,671 + 0,296) = 0,306$$

Vagyis a normál színű mókusok mintegy 30%-a hordozó.

6.3. Dominanciasor

Domináns recesszív öröklés esetén is előfordulhat az, hogy egy lokuszon több mint 2 allél található. Ilyen esetben a különböző allélok egymáshoz való viszonya határozza meg azt, hogy a genotípusok hány fenotípusban jelennek meg.

Korábban már láttuk, hogy a nyulak szőrszínének meghatározásában a C lokuszon 4 allél vesz részt: fekete (C), ezüst (c^{ch}), himalaya (c^{h}) és fehér (c). Mivel az allélok dominanciasort

alkotnak ($C > c^{ch} > c^h > c$), a lehetséges 10 genotípus 4 fenotípust hoz létre a populációkban: fekete (CC, Cc^{ch}, Cc^h, Cc), ezüst ($c^{ch}c^{ch}, c^{ch}c^h, c^{ch}c$) himalaya (c^hc^h, c^hc) és fehér (cc). Amennyiben egy populációban az allélgyakoriságok p (C), q (c^{ch}), r (c^h) és s (c), akkor például a fekete fenotípus gyakorisága:

$$P_C = p^2 + 2pq + 2pr + 2ps$$

7. Allélgyakoriságok ivarhoz kötött jellegeknél

A két ivari kromoszóma nemcsak méretében és alakjában különbözik egymástól, hanem információtartalmuk is eltérő. Az X (madarakban és lepkékben a Z) kromoszóma, az autoszómákhoz hasonlóan számos struktúrgént tartalmaz. Ezzel szemben a sokkal kisebb méretű, és főként heterokromatikus Y kromoszómán (madarakban és lepkékben a W) alig található kódoló régiók. Ezért az ivarhoz kötött jellegek esetében az allél- és genotípus gyakoriságok számításánál azt a különbséget kell figyelembe venni, hogy a homogaméciás ivarban két X (nőstény), illetve két Z (hím) kromoszóma található, míg a heterogaméciás ivar ezekből a kromoszómákból csak egyet hordoz: XY (hím), illetve ZW (nőstény). Ezek a különbségek két területen jelentkezhetnek a populációkban: (1) az egyensúly beállításának a folyamata; (2) az egyensúlyi populáció genotípus és fenotípus megoszlása.

7.1. Az egyensúly beállításának folyamata

Eddig nem foglalkoztunk azzal a kérdéssel, hogyan születik meg az egyensúly a populációban, milyen változások vezetnek hozzá. Vizsgáljuk most meg az egyensúly kialakulásának a folyamatát egy olyan szituációban, amikor a populációban úgy van jelen két allél, hogy a hímek homozigóták az egyikre, míg a nőstények a másikat hordozzák homozigóta formában. Ez tulajdonképpen egy klasszikus mendeli keresztezés, amit populációs szinten hajtunk végre. Azt vizsgáljuk meg az egymást követő generációkban (F1, F2, F3, stb.), hogy milyen egyensúly áll be egy ilyen populációban, és mennyi idő alatt következik be ez az állapot. Lényeges különbséget tapasztalunk az egyensúly beállításának folyamatában az autoszómás és az X kromoszómás jellegek esetén.

7.1.2. Autoszómás jelleg

Ha egy populáció nulladik generációját olyan módon hozzuk létre, hogy egy adott autoszómás lokuszon minden nőstény homozigóta recesszív ($p_0=0$ illetve $q_0=1$) és minden hím homozigóta domináns ($p_0=1$ illetve $q_0=0$), akkor véletlen párosodást feltételezve, a következő generáció (F1) minden egyede heterozigóta lesz. Mivel a heterozigóták egyik allélja domináns, míg a másik recesszív, ezért a következő generációban az allélgyakoriságok: $p_1=q_1=0,5$. A heterozigóta egyedek létrehozzák a második utódgenerációt (F2) amelyben a monohibrid öröklésmenetnek megfelelően alakulnak a genotípus gyakoriságok: $\frac{1}{4}$ AA, $\frac{1}{2}$ Aa és $\frac{1}{4}$ aa. Ugyanakkor vegyük észre, hogy ezek az arányok megfelelnek az egyensúlyi genotípus megoszlásnak egy olyan populációban, ahol $p=q=0,5$:

$$P_{AA} = p^2 = 0,25; \quad P_{Aa} = 2pq = 0,5 \quad \text{és} \quad P_{aa} = q^2 = 0,25$$

A második utódgenerációban tehát az allélgyakoriságok:

$$p_2 = p_1^2 + p_1q_1 = 0,5 \text{ és } q_2 = q_1^2 + p_1q_1 = 0,5$$

Az egyensúly tehát már a 2. utódgenerációban beáll, hiszen a következő generációban a genotípus gyakoriságok ismét $p^2=0,25$; $2pq=0,5$ és $q^2=0,25$ lesznek. Vagyis a további generációkban a genotípus és allélgyakoriságok állandóak maradnak.

7.1.3. X-kromoszómás jelleg

Egy hasonló kísérletben olyan tulajdonságot vizsgálunk, amelyiknek lokusza az X kromoszómán található. Mesterséges populációkat most is úgy állítjuk össze a nulladik generációban, hogy a nőstények homozigóták a recesszív allélre (X_aX_a : $p_{0♀}=0$ illetve $q_{0♀}=1$), a hímek pedig a domináns allélt hordozzák ($X_A Y$: $p_{0♂}=1$ illetve $q_{0♂}=0$). Ez tulajdonképpen megfelel a cikk-cakk öröklésmenetnek, ahol az F1 generációban a hímek $X_a Y$, míg a nőstények $X_A X_a$ genotípusúak lesznek. Az allélgyakoriságok pedig a következő módon alakulnak ebben az utódgenerációban. A hím utódok allélgyakorisága $p_{1♂}=0$ illetve $q_{1♂}=1$; míg a nőstény utódok heterozigóták, allélfrekvenciájuk tehát $p_{1♀}=0,5$ illetve $q_{1♀}=0,5$. A 2. utódgenerációban a következő elvek alapján állapíthatjuk meg a hímek és a nőstények allélgyakorisági értékeit. A hímek X kromoszómájukat kizárólag a nőstényektől kapják, a 2. utódgenerációban tehát a hímekben az allélfrekvencia megoszlása meg fog egyezni az előző generáció nőstényeiben tapasztalt értékekkel. Ugyanakkor a nőstények egyik X kromoszómájukat a nőstény, a másikat a hím szülőtől kapják. Vagyis a 2. generációban a nőstények allélgyakorisága az előző generáció átlaga lesz. Ennek megfelelően a második utódgenerációban az allélgyakoriságok:

$$p_{2♂} = 0,5 \text{ illetve } q_{2♂} = 0,5 \text{ és } p_{2♀} = 0,25 \text{ illetve } q_{2♀} = 0,75$$

Az első három generációban (P, F1, F2) jelentősen változik tehát az allélgyakoriság mind a hímekben ($p_{0♂}=1 \rightarrow p_{1♂}=0 \rightarrow p_{2♂}=0,5$), mind pedig a nőstényekben ($p_{0♀}=0 \rightarrow p_{1♀}=0,5 \rightarrow p_{2♀}=0,25$). Kísérleti populációkat több generáción keresztül nyomon követve azt tapasztalható, hogy az allélgyakoriság változásának a mértéke fokozatosan csökken mindkét ivarban, tulajdonképpen egy egyensúlyi állapothoz közeledik a populáció. Ebben az egyensúlyi állapotban az allélgyakoriságok értéke generációról generációra állandó lesz. Továbbá ezek az egyensúlyi allélgyakoriságok azonosak lesznek a hímekben és a nőstényekben:

$$p_{e♂} = p_{e♀}$$

Így hát bővült az ideális populációra (Hardy-Weinberg egyensúly) felállított null hipotézisek sora:

- a genotípus gyakoriságok kiszámíthatók az allélgyakoriságok ismeretében;
- az allélgyakoriságok még X kromoszómás jellegek esetén is azonosak a két ivarban.

7.2. Fenotípus megoszlás X kromoszómán öröklődő géneken

Annak ellenére, hogy Hardy-Weinberg egyensúlyban az X kromoszómán öröklődő géneken is azonos az allélgyakoriság a két ivarban, a kérdéses jelleg genotípusos és fenotípusos megoszlása különböző lesz a hímekben és a nőstényekben.

Az XX nőstények (homogaméciás ivar) diplodok az ivari kromoszómák génjeire nézve, tehát a genotípus gyakoriságok az autoszómás génekhez hasonlóan alakulnak bennük. Ha egy

X kromoszómán lévő génen domináns (A) és recesszív (a) allélok vannak jelen p és q gyakorisággal, akkor a három genotípus megoszlása egyensúlyban:

$$X_A X_A \rightarrow p^2; X_A X_a \rightarrow 2pq; X_a X_a \rightarrow q^2$$

Ugyanakkor az XY hímek (heterogaméciás ivar) haploidok az X kromoszómás géneket tekintve. Ez nem csak azt jelenti, hogy olyan a fenotípusuk, amilyen allélt X kromoszómájuk hordoz, hanem azt is, hogy amilyen gyakorisággal fordul elő az adott allél a populációban, olyan lesz a kérdéses fenotípus gyakorisága is a hímekben:

$$X_A Y \rightarrow p \text{ és } X_a Y \rightarrow q$$

Amíg tehát a domináns fenotípus (A) gyakorisága a nőstényekben $p^2 + 2pq$ lesz, addig a hímekben p. Hasonló módon a recesszív fenotípus (a) a nőstényekben q^2 gyakorisággal fordul elő, míg a hímekben q-val. Mindez természetesen éppen fordítva történik a madarakban és a lepkékben, ahol a hím a homogaméciás ivar.

8. A Hardy-Weinberg egyensúly két lokusz esetén

Számos fenotípusos jelleg kialakításában több, sokszor több tucat struktúrgén vesz részt. Vizsgáljuk meg az egyensúlyi viszonyokat két olyan lokusz (A és B) esetében, amelyeken egy-egy allélpár (A és a, illetve B és b) található. Mindkét lokuszon 3-3 genotípus megjelenésére van lehetőség: az A lokuszon AA, Aa és aa, míg a B lokuszon BB, Bb és bb. Az egyes genotípus-kombinációk megjelenését és ezek gyakoriságát a populációban az határozza meg, hogy a vizsgált gének azonos vagy különböző kromoszómán találhatóak-e. Ebből a szempontból három alapesetet különböztethetünk meg:

- a két gén külön kromoszómán található, tehát független az öröklődésük;
- azonos kromoszómán vannak teljes kapcsoltságban;
- azonos kromoszómán található, de a kapcsoltság csak részleges közöttük.

8.1. Független öröklés

A független öröklés azt jelenti, hogy a két gén külön kromoszómán található, vagyis alléljeik szabadon kombinálódnak a gamétákban. Legyen a domináns allél (A) gyakorisága p, a recesszív allél (a) q, míg a másik lokuszon a domináns allél (B) frekvenciája u, illetve recesszív (b) v. Az egyes lokuszokon várható egyensúlyi genotípus gyakoriságok:

$$\text{A lokusz: } AA + Aa + aa \rightarrow p^2 + 2pq + q^2$$

$$\text{B lokusz: } BB + Bb + bb \rightarrow u^2 + 2uv + v^2$$

Az ivarsejtképzés során mindkét lokuszt figyelembe véve a következő gaméta típusok jöhetnek létre: AB, Ab, aB és ab. Amennyiben független az öröklésmenet, akkor ezeknek a gamétáknak a gyakorisága megadható az allélgyakoriságok szorzataként: pu (AB), pv (Ab), qu (aB) és qv (ab). A következő generáció genotípus gyakoriságait tehát az alábbi összefüggés adja meg:

$$(pu + pv + qu + qv)^2 = 1$$

A különböző kétlokuszos genotípus kombinációk gyakorisága pedig meghatározható a két genotípus gyakoriságának a szorzataként. Például az aa homozigóták gyakorisága q^2 , a Bb heterozigótáké pedig $2uv$. Az aaBb genotípus gyakorisága tehát $q^2 \cdot 2uv$ lesz. Ugyanakkor az is világos, hogy mind a B, mind pedig a b allélt hordozó gamétákban azonos lesz az A és az a allélok relatív gyakorisága. Hasonló módon érvényesül ez az A lokuszon is a B és a b allélok vonatkozásában. Ha tehát egy hipotetikus populációban az $u=0,8$ (B allél gyakorisága) és a $v=0,2$ (b allél gyakorisága), valamint a $p=0,6$ (A allél gyakorisága) és a $q=0,4$ (a allél gyakorisága), akkor a gaméta gyakoriságok:

AB	Ab	aB	ab
0,48	0,12	0,32	0,08

A B allélt az AB és az aB gaméták tartalmazzák, melyeknek összes gyakorisága a következő: $pu+qu=u=0,8$. Ezen a gaméta típuson belül az A allélt 48% hordozza, relatív gyakorisága tehát $0,48/0,8=0,6$. Ugyanakkor a b allélt az Ab és az ab gaméták hordozzák, így gyakoriságuk $pv+qv=v=0,2$. Ezen gaméták között az A allélt hordozók relatív gyakorisága $0,12/0,2=0,6$. Tehát az A allél relatív gyakorisága mind a B, mind pedig a b allélt hordozó gamétákban megegyezik a populációra jellemző értékkel: $p=0,6$. Hasonló gondolatmenet alapján ez az összefüggés mind a 4 allélre levezethető

Hasonló megállapítást tehetünk a genotípus gyakoriságok megoszlására is. Gondolatban összegezzük azoknak a genotípus kombinációknak a gyakoriságait, amelyek az egyik lokuszon azonosak; például az AA genotípus összesített gyakorisága:

$$AABB + AABb + AAbb \rightarrow p^2u^2 + p^22uv + p^2v^2 = p^2 * (u^2 + 2uv + v^2) = p^2$$

Mivel $u^2 + 2uv + v^2 = 1$.

$$AABB + AABb + AAbb \rightarrow p^2$$

8.1.1. A gabonasikló színe

A lokuszok független öröklődését figyelhetjük meg például a gabonasikló (*Pantherophis guttatus*) színét meghatározó két gén esetében. Az egyik gén a fekete pigment előállításáért felelős b gén, míg a másik a narancsszínű pigment előállításáért felelős o gén. Mindkét gén domináns allélja (b^+ és o^+) a szín megjelenését biztosítja, míg a recesszív allélok (b és o) a szín hiányát okozzák a homozigótákban. A két gén szabadon kombinálódik, így 4 színváltozat alakulhat ki: normál narancs-fekete mintás (fenotípus: b^+o^+), fekete-szürke mintás (fenotípus: b^+o), narancs mintás (fenotípus: bo^+) és halovány, „albínó” (fenotípus: bo).

8.1.2. A hullámos papagáj színe

A hullámos papagáj tollszínét meghatározó két gén is független öröklést mutat. Az Y gén a sárga pigment, míg a B gén a melanin szintézisét determinálja. Mindkét gén domináns allélja (Y és B) a megfelelő festékanyag megjelenését biztosítja, míg a recesszív allélok (y és b) a szín hiányát okozzák homozigóta formában. A két gén szabadon kombinálódik, így a hullámos papagájnak négy színváltozata jöhet létre: zöld (fenotípus: YB), kék (fenotípus: yB), sárga (fenotípus: Yb) és fehér (fenotípus: yb).

8.2. Teljes kapcsoltság

Teljes kapcsoltság esetén a két gén azonos kromoszómán, közvetlenül egymás mellett található, így közöttük szinte soha nem játszódik le rekombináció. Ennek eredménye az, hogy fix allélkombinációk alakulnak ki rajtuk. Az ilyen szorosan kapcsolt géneket nevezzük szupergéneknek. A teljes kapcsoltság rendkívül ritka az élővilágban, mert a rekombináció már egészen kis távolság esetén is bekövetkezhet, akár egy génen belül is. Az a tény tehát, hogy két vagy több gén teljes kapcsoltságban van, és közöttük egyáltalán nem következik be rekombináció arra utal, hogy valamilyen speciális kromoszóma szerkezet gátolja azt. Ilyen szerkezeti átalakulás lehet az inverzió, amely a heterozigótákban gátolja a rekombinációt az inverziós szakaszon.

Meg kell azonban jegyezni, hogy bizonyos allélkombinációk (komplex fenotípusok) konzekvens megjelenése nem feltétlenül a gének közötti szoros kapcsoltság következménye. Ez a jelenség visszavezethető a szabályozó gének pleiotróp működésére is, ami tehát nem fizikai, hanem funkcionális kapcsolatot jelent a kérdéses gének között.

8.2.1. A heterosztília jelensége a kankalinfélék esetében

A kankalin fajoknak (*Primula sp.*) kétféle virágformája van: a hosszú bibeszálú (gombostű-szerű) virág esetében a portokok alsó állásúak, és a pollenszemek relatíve kicsik. Ezzel ellentétben, a rövid bibeszálú (rojtos) virágban a portokok magas állásúak, és a pollenszemek nagy méretűek. Így egy rövid bibeszálú virágot legvalószínűbben a hosszú bibeszálú virágról származó pollen fog megtermékenyíteni, és fordítva (disszortatív szaporodás). Ezeket a tulajdonság-kombinációkat 3 gén határozza meg, melyek mindegyikén két allél fordul elő. A G a bibeszál hosszát, a P a pollen nagyságát, míg az A a porzó helyzetét determinálja. Ezek a gének szorosan kapcsoltak (szupergént alkotnak), és így két allélkombináció jelenik meg rajtuk: a domináns allélkombináció (GPA) a rövid bibeszálú, rojtos virágformát, míg a recesszív allélkombináció (gpa) a hosszú bibeszálú, gombostű-szerű virágformát határozza meg. A két forma úgy marad fenn stabilan a populációban, hogy a disszortatív szaporodás során a domináns egyedek a recesszívekkel párosodva minden generációban újratermelik a két genotípust: GPA/gpa – rövid bibeszálú, rojtos virág és a gpa/gpa – hosszú bibeszálú gombostű-szerű virág.

8.2.2. Bates-féle mimikri az afrikai kardos lepkénél

Az afrikai kardos lepke (*Papilio dardanus*) hímjeinek fenotípusa a faj egész elterjedési területén hasonló, de a nőstényekre mintegy 14 jól elkülönülő fenotípusos alak (rassz) jellemző, melyek önálló földrajzi elterjedésűek a Szaharától délre. A rasszok földrajzi elterjedésében azonban átfedések vannak, így egy-egy területen 4-6 rassz is előfordulhat szimpatrikusan. A rasszok egyikénél a nőstény fenotípusa a hímre hasonlít, sok esetben azonban a kellemetlen ízű és mérgező, a ragadozók számára ehetetlen Danainae (Nymphalidae), vagy Acraeini (Heliconiinae, Nymphalidae) csoportba tartozó lepkéket utánozza (Bates-féle mimikri). A modell fajok mindegyikére jellemző a feltűnő, narancs – feketés szárnymintázat, vagyis az aposzematikus színezet. Keresztezési kísérletek eredményei azt bizonyítják, hogy a mimikrizáló alakok fenotípusát egy gén (H) számos allélja alakítja ki, melyek dominancia sort alkotnak. Például a *hippocoonides* rasszot (*Amauris niavius* a modell) a h allél határozza meg, ami minden más allélhoz képest recesszív. A *caenea* rasszot (*Amauris echeria* a modell) a H^c allél determinálja, ami átmeneti dominanciát mutat; míg a *trophonius* rassz (*Danaus chryssippus* a modell) fenotípusát az abszolút domináns H^T allél alakítja ki. Fontos azonban, hogy ahol a modell-fajok nincsenek jelen (Madagaszkár), ott a mimikrizáló

alakok is hiányzanak. Az afrikai mimikrizáló alakokat madagaszkári fajtársakkal keresztezve azt tapasztalták, hogy a hibrid utódoknál a mimikrizáló mintázat komponenseire bomlik, és a legvadabb szín- és alak-kombinációk jönnek létre. Két elmélet született arra nézve, hogy egy gén alternatív alléljai hogyan képesek olyan bonyolult fenotípus kialakítására, mint a lepkeszárny mintázata: a szupergén elmélet, és a pleiotróp hatású szabályozó gén elmélete. Az újabb molekuláris vizsgálatok ez utóbbit látszanak alátámasztani, amennyiben a H gént egy transzkripció faktorral megegyező pozícióba térképezték fel mind AFLP, mind pedig SNP markerek alkalmazásával.

8.3. Kapcsolt öröklés – kapcsoltsági egyensúlytalanság („linkage disequilibrium”)

Ha két lokusz kapcsolt, vagyis azonos kromoszómán található, akkor számolni kell a közöttük zajló rekombinációval is. A rekombináció következtében a kromoszómák kezdeti allélkombinációi (eredeti kapcsoltsági viszonyok) mellett megjelennek a rekombinációs allélkombinációk is. Ebben az esetben tehát négy kromoszóma típus van jelen a populációban: AB, Ab, aB és ab kromoszómák. Ezeknek a gyakorisága azonban nem adható meg az allélgyakoriságok segítségével, hiszen nem független rajtuk az allélok kombinálódása. Az egyes kromoszóma típusok gyakorisága egy adott generációban a következő módon adható meg:

$$AB + Ab + aB + ab \rightarrow X + Y + Z + W = 1$$

Ahol tehát $X \neq pu$, $Y \neq pv$, stb. A kromoszóma típusok gyakoriságának ismeretében viszont kiszámolhatók az allélgyakoriságok:

$$\text{A allél: } p = X + Y \text{ és a allél: } q = Z + W;$$

$$\text{B allél: } u = X + Z \text{ és b allél: } v = Y + W$$

Vagyis az allélgyakoriságok az őket hordozó kromoszómák gyakoriságának az összegei.

8.3.1. Kapcsoltsági egyensúlytalanság és szabad kombináció

Mint azt láttuk, kapcsoltág esetén a kromoszóma gyakoriság nem azonos a szabad kombináció alapján várható gaméta gyakorisággal. A kapcsoltsági egyensúlytalanság értéke (D) tulajdonképpen éppen azt fejezi ki, hogy mekkora az eltérés a két gyakoriság között. Az AB kromoszóma esetén például:

$$D = X - pu$$

Ahol X az AB kromoszóma gyakorisága, pu pedig az A és B allélok szabad kombinálódására jellemző gaméta gyakoriság. Ha az A és a B lokuszok kapcsoltak, akkor a B illetve a b allélt hordozó kromoszómákon nem lesz azonos az A allél gyakorisága.

Tételezzük fel, hogy a korábban már vizsgált hipotetikus populációban, a kromoszóma gyakoriságok:

AB (X)	Ab (Y)	aB (Z)	ab (W)
0,44	0,16	0,36	0,04

A B allél gyakorisága változatlanul $u=0,8$ lesz, hiszen a B allélt az AB és az aB kromoszómák hordozzák, melyeknek összes gyakorisága $X+Z=u=0,8$. Hasonló gondolatmenet alapján a többi allél gyakorisága is kiszámolható: $v=0,2$ (b allél), $p=0,6$ (A allél) és $q=0,4$ (a allél). Mivel a B allélt hordozó kromoszómák gyakorisága 80%, és az AB allélkombináció gyakorisága 44% a teljes populációban, ezért az A allél relatív gyakorisága a B kromoszómákon: $0,44/0,8=0,55$. Az előbbi logikát követve kiszámítható az A allél relatív gyakorisága a b kromoszómákon is. Mivel a b kromoszómák frekvenciája $v=0,2$, és az Ab allélkombináció gyakorisága $Y=0,16$ a populációban, az A allél relatív gyakorisága a b kromoszómákon $0,16/0,2=0,8$. Az A allél relatív gyakorisága tehát jelentősen eltér a B, illetve a b allélt hordozó kromoszómák között. Ez arra utal, hogy a két lokusz kapcsolt ebben a hipotetikus populációban, és a kapcsoltsági egyensúlytalanság:

$$D = X - pu = 0,44 - 0,48 = -0,04$$

A D értéke tehát negatív szám is lehet. Ez azt jelenti, hogy a kérdéses allélkombinációt (jelen esetben AB) hordozó kromoszómából kevesebb van, mint azt várnánk. Ebből az következik, hogy más kromoszóma típusból több van jelen a vártnál. Például az Ab kromoszóma esetében:

$$D = Y - pv = 0,16 - 0,12 = 0,04$$

Vagyis a vártnál nagyobb arányban fordul elő az Ab allélkombinációt (transz kombináció) hordozó kromoszóma. Egyúttal azt is érdemes megjegyezni, hogy a kapcsoltsági egyensúlytalanság nagysága azonos a két kromoszóma típus esetében, bár előjelük ellenkező. Ez tulajdonképpen természetes, hiszen amennyivel több van jelen az egyik kromoszóma típusból, ugyanannyival kevesebbnek kell lennie a másiktól.

A HLA I gének közül például az A1 és a B8 gének kapcsolt öröklődését figyelték meg humán populációkban. Mindkét génen az antigének termelése a domináns, míg azok hiánya a recesszív allél. Míg az A1 antigénnel rendelkezők (domináns A1⁺ fenotípus) között csaknem azonos a B8 antigén jelenléte, illetve a hiánya (~19% B8⁺ domináns és ~12% B8⁻ recesszív fenotípus), addig az A1 antigénnel nem rendelkezők (recesszív A1⁻ fenotípus) között a B8 antigénnel nem rendelkezők aránya tízszerese a B8 antigénnel rendelkezőkének (~64% B8⁻ recesszív és ~6% B8⁺ domináns fenotípus). Az allélgyakoriságok becsült értékeinek a felhasználásával kiszámíthatók a szabad kombinálódás alapján várható gaméta gyakoriságok:

$$A1^{-} \text{ fenotípus: } q^2 = 0,688 \rightarrow q = 0,829 \quad \text{és} \quad B8^{-} \text{ fenotípus: } v^2 = 0,762 \rightarrow v = 0,873$$

Vagyis a szabad kombinálódás alapján $qv=0,724$. Ugyanakkor a kétlokuszos fenotípus gyakoriság:

$$A1^{-} B8^{-} \text{ fenotípus: } W^2 = 0,642 \rightarrow W = 0,801$$

A kapcsoltsági egyensúlytalanság mértéke tehát:

$$D = W - pv = 0,801 - 0,724 = 0,077$$

Ez a D érték azt fejezi ki, hogy a mindkét lokuszon domináns allélt (A1⁺B8⁺), illetve a mindkettőn recesszív allélt (A1⁻B8⁻) hordozó kromoszómákból (X és W) ilyen mértékű többlet mutatkozott a szabad kombinálódáshoz képest.

8.3.2. Kapcsoltsági egyensúlytalanság – cisz és transz heterozigóták

A kapcsoltsági egyensúlytalanság a cisz és a transz heterozigótákból adódó különbséget is mutatja, ahol a cisz heterozigóta az AB/ab, míg a transz heterozigóta az Ab/aB genotípus.

$$D = XW - YZ$$

A cisz heterozigótából keletkező szülői kromoszómák AB (X), illetve ab (W) allélkombinációt, míg a rekombináns kromoszómák Ab (Y), illetve aB (Z) allélkombinációt hordoznak. Ha tehát a kezdeti kapcsoltsági viszonyok a cisz heterozigótának feleltek meg, akkor az $XW > YZ$, tehát $D > 0$, hiszen az eredeti (szülői) gaméták mindig nagyobb gyakorisággal vannak jelen, mint a rekombináns gaméták. Amennyiben viszont az eredeti kapcsoltság a transz heterozigótának megfelelő állapot volt, akkor az $YZ > XW$, tehát $D < 0$. A D előjeléből tehát következtethetünk az eredeti kapcsoltsági viszonyokra az adott populációban.

8.3.3. Kapcsoltsági egyensúlytalansági koefficiens

Az eredeti teljes kapcsoltság a lokuszok között folyamatosan csökken a rekombináció következtében. Egy természetes populációban tehát soha nem tapasztaljuk a kapcsoltsági egyensúlytalanság maximális értékét. Ezért vezették be a kapcsoltsági egyensúlytalansági koefficiens (D') fogalmát, ami megmutatja, hogy az eredeti, teljes kapcsoltság milyen mértékig maradt fenn a populációban:

$$D' = D / D_{\max}$$

Ahol D a kapcsoltsági egyensúlytalanság valós értéke az adott generációban, D_{\max} pedig az aktuális allélgyakoriságok esetében mutatja a teljes kapcsoltságra jellemző, maximális kapcsoltsági egyensúlytalanságot.

A D_{\max} tehát nem egy konstans érték, nagysága a populációban előforduló allélok gyakoriságától függ. Ha például vesszük az előző hipotetikus populációnkot, ahol az A lokuszon a két allél gyakorisága $p=0,6$ (A) és $q=0,4$ (a), míg a B lokuszon $u=0,8$ (B) és $v=0,2$ (b), akkor még teljes kapcsoltság esetén sem minden B allél jelenik meg azonos kromoszómán az A-val. Az AB kromoszóma maximális gyakoriságát limitálja ugyanis az A allél gyakorisága ($X_{\max}=p=0,6$). Ez azt jelenti, hogy a többi B allél ($u-0,6=0,2$), még teljes kapcsoltság esetén is „kénytelen” az a alléllal kombinálódni. Ebben a populációban tehát a kromoszóma gyakoriságok teljes kapcsoltság esetén:

AB (X)	Ab (Y)	aB (Z)	ab (W)
0,6	0,0	0,2	0,2

Vagyis a maximális kapcsoltsági egyensúlytalanság a következő lesz:

$$D_{\max} = XW - YZ = 0,6 \cdot 0,2 - 0 \cdot 0,2 = 0,12$$

Ebben a hipotetikus populációban tehát az eredeti kapcsoltsági viszonyokat az AB és ab kromoszómák jellemezték. Ugyanakkor az is világos, hogy egy populáció csak akkor állhat pusztán ebből a két kromoszóma típusból, ha $p(A)=u(B)=X$ és $q(a)=v(b)=W$.

8.3.5. A kapcsoltsági egyensúlytalanság változása a generációk során

A rekombináció folyamatosan csökkenti az eredeti kromoszóma típusok gyakoriságát, miközben a rekombináns kromoszómák gyakorisága egyre nő. Ebből következik tehát, hogy a kapcsoltsági egyensúlytalanság generációról generációra csökken. A változás mértékét egyértelműen a rekombináció gyakorisága határozza meg.

$$D_t = (1-r)^t \times D_0$$

Ahol D_0 a kezdeti kapcsoltság mértéke, D_t a t -edik generációban vizsgált érték, r a rekombináció gyakorisága; t pedig a generációk száma. A fenti összefüggésből egyértelmű, hogy a D értéke tart a 0-hoz, ahogy a t tart a végtelenhez. Ez azt jelenti, hogy egy ideális populációban, kellően sok generáció elteltével $D=0$, még szorosan kapcsolt lokuszok esetében is. A generációról generációra bekövetkező rekombináció ugyanis folyamatosan feloldja az eredeti kapcsoltsági viszonyokat.

Tovább bővült tehát a Hardy-Weinberg egyensúlyra felállított null hipotézisek sora:

- a genotípus gyakoriságok kiszámíthatók az allélgyakoriságok ismeretében ($p^2+2pq+q^2=1$);
- az allélgyakoriságok még X kromoszómás jellegeknél is azonosak a két ivarban ($p_{e\sigma} = p_{e\varphi}$);
- két lokuszt vizsgálva nem tapasztalható szignifikáns kapcsoltsági egyensúlytalanság ($D=0$).

8.36. A kapcsoltsági egyensúlytalanságot fenntartó erők

A fentiek alapján egy egyensúlyi populációban az várjuk, hogy nincs kapcsoltsági egyensúlytalanság még azok között a lokuszok között sem, melyek közvetlenül egymás mellett található a kromoszómán. Ha tehát egy valós populációban a D értéke két genetikai lokusz között szignifikánsnak adódik ($D \neq 0$), az azt jelenti, hogy a két lokusz közötti kapcsoltságot fenntartja valamilyen evolúciós erő a rekombináció ellenében.

8.3.6.A. Fizikai kapcsoltság:

Mivel a D értéke fordítottan arányos a rekombináció gyakoriságával, a rekombináció viszont nő a gének közötti távolsággal, ezért a kapcsoltsági egyensúlytalanság két gén között csökken a köztük lévő távolság növekedésével. Az egyedi nukleotid polimorfizmus (SNP) vizsgálata során a lokuszok maguk az egyes bázis pozíciók, hiszen akármelyik lehet variábilis egy populációban, és az egyik bázis pozíció változatossága független a többitől. Az SNP vizsgálatok során tehát lehetőség van két SNP – azaz két variábilis bázis pozíció – kapcsoltságának a tanulmányozására. Az SNP vizsgálatokban azonban a lokuszok közötti távolságot már nem térképtávolságokban, hanem bázispárookban tudjuk mérni. Azaz a gének közötti távolság és a kapcsoltsági egyensúlytalanság közötti összefüggést nagyon nagy felbontásban lehet vizsgálni.

A kapcsoltság alakulását tanulmányozták a termesztett rizs (*Oryza sativa*) 60 változatából és a vadrizs (*O. rufipogon*) 21 természetes populációjából származó mintákban. A vizsgálatokban a rizs 1. és 4. kromoszómájának 4 régiójában összesen ~63000 SNP-t elemeztek. Azt tapasztalták, hogy a vadrizs esetében már nagyon rövid távolságon belül (<50 kb) alig tapasztalható kapcsoltság az SNP markerek között. Ezzel szemben, a termesztett rizs esetében (különösen a mérsékelt égövi fajtánál) a kapcsoltság megszűnése csak viszonylag nagyobb távolságon (~500 kb) mutatható ki. A különbség oka az, hogy a házasítás során a termesztett rizs-fajtákon intenzív szelekció zajlott.

8.3.6.B. Genetikai sodródás:

Kis populációkban nem csak egyes gének gyakorisága változhat véletlenszerűen, hanem allélkombinációké is. Ilyenkor a véletlen hatások azt eredményezik, hogy egy adott allélkombinációt hordozó gaméta nagyobb gyakorisággal vesz részt a következő generáció zigótáinak a kialakításában, azaz a kérdéses kombináció gyakorisága véletlenszerűen megnő. Ez a jelenség akár több generáción keresztül is végbemehet.

Legyen egy hipotetikus lokuszon (A) $p=0,6$ a domináns allél (A) gyakorisága a 0. generációban, míg egy másik lokuszon (B) $v=0,5$ a recesszív allél (b) gyakorisága. Független öröklődés esetén az Ab gaméta gyakorisága: $p*v=0,3$. Ha a populáció kicsi, akkor benne intenzív drift zajlik. Ezt a folyamatot nem csak 1 lokuszon, hanem a kettő allélkombinációján is nyomon követhetjük. Néhány generáció elteltével előfordulhat, hogy a kezdeti Ab allélok hordozó gaméták száma véletlenszerűen megnő, például $Ab=0,5$ lesz. Ha közben a két allél gyakorisága nem változik, akkor a független öröklés alapján várható gaméta gyakoriság és a valós gaméta gyakoriság különbözni fog még akkor is, ha a két lokusz egyébként nem kapcsolt fizikailag. Hipotetikus példánk persze erősen sarkított, mert annak kicsi a valószínűsége, hogy az allélgyakoriságok egyáltalán nem, míg az allélkombinációk gyakorisága jelentősen megváltozik. De arra rávilágít ez a példa, hogy a sztochasztikus folyamatok hatására akkor alakul ki „*linkage disequilibrium*”, ha az egyes allélok gyakoriságának a változása eltér az allélkombinációk gyakoriságának a változásától.

8.3.6.C. Szelekció:

Amennyiben olyan génekről van szó, amelyek együtt alakítanak ki egy adott fenotípust (például testméretet), akkor a szelekció során bizonyos allélkombinációk kedvezőtlenek lesznek (például a túl kis testméretet eredményező ab allélkombináció). Mivel a szelekció a kedvezőtlen allélkombinációk ellen hat (pl. a predátor a túl kicsi méretű prédákat preferálja), a lokuszok funkcionális kapcsoltságát fogja eredményezni. Vezessük végig ezt a szituációt egy példán. Tételezzük fel, hogy egy préda testméretét két lokusz (A és B) határozza meg olyan módon, hogy a minimális tömeg 10 egység, és minden domináns allél (függetlenül attól, hogy melyik lokuszon jelenik meg: A=B) 1 egységgel növeli meg a tömeget. Akkor a maximális tömeg: 10+4 egység (AABB), míg a minimális 10 egység (aabb). Tételezzük fel továbbá, hogy a predátor a legkisebb (10 és a 11 egység) tömegű prédát preferálja. Akkor a lehetséges 5 fenotípus kategóriából 3 lesz szelekciósan előnyös. Legyen a kiindulási (szelekció előtti) populációkban 25-25% a négy gaméta gyakorisága. Mivel a domináns allélkombinációk előnyösek, az AB gaméta gyakorisága megnő, míg a recesszív, hátrányos kombinációk (ab) gyakorisága csökken. Ha történetesen a szelekció utáni gaméta gyakoriságok:

$$X_{AB} = 0,37 \quad Y_{Ab} = 0,27 \quad Z_{aB} = 0,27 \quad W_{ab} = 0,09$$

Akkor az A és a b allélok gyakorisága a következő lesz:

$$p = X_{AB} + Y_{Ab} = 0,64 \quad v = Y_{Ab} + W_{ab} = 0,36$$

Független öröklést feltételezve azt várjuk, hogy az Ab gaméta gyakorisága: $Y_{Ab}=p*v=0,23$. Ugyanakkor a valóságban $Y_{Ab}=0,27$. Különbség van tehát a várható és a tényleges gaméta gyakoriság között, vagyis szelekció hatására „*linkage disequilibrium*” alakult ki.

8.3.6.D. Szubpopulációs tagolódás:

A populációk szubpopulációs tagolódása is előidézheti azt a látszatot, hogy a lokuszok között kapcsoltság van. Ha egy populáció valamennyi szubpopulációjának gaméta gyakoriságait összesítjük, és a kapcsoltsági egyensúlytalanságot a totális populáció szintjén számítjuk,

akkor előfordulhat, hogy a nullától eltérő D értéket kapunk, miközben maguk a szubpopulációk kapcsoltsági egyensúlyban vannak ($D=0$). Vezessük ezt végig egy példán. Tételezzük fel, hogy egy hipotetikus növény populációban vizsgáljuk a virág színét (A piros és a fehér), valamint a levél színét (B zöld, b sárga). A két lokusz az allélgyakoriságok: $p_A=0,4$ és $q_a=0,6$ a virág; valamint $u_b=0,63$ és $v_B=0,37$ a levél színét tekintve. Ha a két lokusz nem kapcsolt, akkor a piros virág – sárga levél (Ab) allélkombináció gyakorisága $p_A \cdot u_b=0,25$. Mivel a populációkban ennek a kombinációnak a gyakorisága $Y_{Ab}=0,27$, a piros virág –sárga levél allélkombináció nagyobb gyakorisággal fordul elő a valóságban, mint azt a szabad kombinálódás alapján várnánk. Kiderülhet azonban, hogy a populációnk strukturált, és két szubpopulációból áll. Legyen az 1. szubpopulációban $p_{A1}=0,2$ és $u_{b1}=0,5$ miközben $Y_{Ab1}=0,1$; míg a 2. szubpopulációban $p_{A2}=0,5$ és $u_{b2}=0,7$ miközben $Y_{Ab2}=0,35$. Ebben az esetben mindkét szubpopulációra igaz, hogy $Y_{Ab}=p_A \cdot u_b$ hiszen:

$$p_{A1} \cdot u_{b1} = 0,2 \cdot 0,5 = 0,1 \text{ ugyanakkor } Y_{Ab1}=0,1$$

$$p_{A2} \cdot u_{b2} = 0,5 \cdot 0,7 = 0,35 \text{ és } Y_{Ab2}=0,35$$

Vagyis a lokuszok szabadon kombinálódnak a szubpopulációkban. A kapcsoltság tehát a teljes populáció szintjén a szubpopulációs tagolódás következménye.

III. A kvantitatív genetika alapfogalmai és alapvető összefüggései

9. Genotípusos érték, a populáció átlagos genotípusos értéke, genotípus hatás, tenyészték

9.1. Genotípusos érték

9.1.1. A genotípusos érték fogalma

A populációban az egyedek fenotípusa genetikai és környezeti hatásoktól függ:

$$P_i = G_i + E_i$$

Ahol P_i az i egyed fenotípusa, G_i az egyed genotípusa által meghatározott fenotípus, míg E_i az egyedre érő környezeti hatás. Ez az összefüggés egyúttal azt is kifejezi, hogy ha azonos genotípus-kombinációval rendelkező egyedek fenotípusos értékeit vizsgáljuk, akkor az eltérő környezeti hatások következményeként közöttük is fenotípusos változatosságot tapasztalunk. A környezeti hatások ugyanis véletlenszerűen növelhetik, vagy csökkenthetik egy adott genotípusú egyed fenotípusos értékét. Az azonos genotípusú egyedek fenotípusos átlaga tehát:

$$P_{G_i\text{-átl}} = G_i + E_{i\text{-átl}}$$

Ahol $P_{G_i\text{-átl}}$ a G_i genotípusú egyedek átlagos fenotípusa, míg $E_{i\text{-átl}}$ az adott genotípusú egyedekre ható környezeti hatások átlaga. Ha sok azonos genotípusú egyedet vizsgálunk, akkor a környezeti faktorok pozitív és negatív hatása kiegyenlíti egymást:

$$E_{i\text{-átl}} = 0$$

Így az azonos genotípusú egyedek fenotípusos átlaga az őket jellemző genotípusos érték lesz:

$$G_i = P_{G_i\text{-átl}}$$

9.1.2. A genotípusos érték paraméterezése

A genotípusos értékek paraméterezésére azért van szükség, hogy a genotípus, és a fenotípus közötti korreláció, illetve a genotípusos variancia vonatkozásában általános összefüggéseket lehessen megállapítani. A különböző fenotípusos jellegek nagyságrendje ugyanis nagyon eltérő lehet. Gondoljunk például egy kisméretű rovar torhosszára (mm), vagy egy nagytermetű emlős testhosszára (cm). De az is probléma, hogy a különböző jellegek mértékegysége nem azonos: pl. a rovar-szárnyakon mért szögek (radián), testtömeg (g), stb. Ezért célszerű olyan általános paramétereket bevezetni a genotípusos értékek jellemzésére, amelyek függetlenek attól, hogy milyen jelleget vizsgálunk.

A genotípusos értékek paraméterezését az egyszerűség kedvéért egyetlen lokuszon vizsgáljuk. Mint azt már korábban láttuk, a kvantitatív jellegek lokuszain kvázi recesszív (a fenotípus alapértékét határozza meg) és kvázi domináns (növeli a fenotípusos értéket) allélok találhatóak. Ennek megfelelően minden lokuszon három genotípus fordul elő (AA, Aa és aa), melyek eltérő genotípusos értékkel jellemezhetők: G_{AA} , G_{Aa} és G_{aa} . A három genotípusos érték egymáshoz való viszonya a jellegtől függetlenül a következő lesz: $G_{AA} \geq G_{Aa} > G_{aa}$. Vagyis a legnagyobb genotípusos érték (hossz, testtömeg, stb.) a domináns homozigótára

(AA), míg a legkisebb a recesszív homozigótára (aa) lesz jellemző. A két homozigóta genotípusos értékének az átlaga a középérték (C).

$$C = (G_{AA} + G_{aa}) / 2$$

A továbbiakban a genotípusos értékeket ehhez a középértékhez viszonyítjuk. A C-hez képest a recesszív homozigóta (aa) genotípusos értéke kisebb:

$$G_{aa} = -a$$

ahol $-a$ a recesszív homozigóták középértéktől való eltérésének a mértéke. Ehhez hasonlóan állapítjuk meg a domináns homozigóta (AA) genotípusos értékét, ami viszont nagyobb lesz, mint a középérték:

$$G_{AA} = +a.$$

Vagyis:

$$a = (G_{AA} - G_{aa}) / 2$$

A heterozigóták genotípusos értéke a középértékhez képest változó. Additív jelleg (intermedier öröklésment) esetén a heterozigóták genotípusos értéke maga a középérték:

$$C = G_{Aa}, \text{ vagyis } G_{Aa} = 0.$$

Ez figyelhető meg például a merinó juh *Boorola* génjénél, ami a nőstények utódszámára hat. A BB homozigóták átlagos utódszámára 2,65, a bb homozigótáké 1,48, míg a heterozigótáké 2,17. Ez utóbbi érték nem tér el szignifikánsan a két homozigóta középértékétől, ami $C=(2,65+1,48)/2=2,07$. Ebben az esetben tehát, feltételezhetjük a jellegről hogy additív (intermedier öröklésmentet), vagyis $a=0,59$.

Domináns–recesszív öröklésment esetén több lehetőség is van. Az egyik az, amikor teljes dominancia érvényesül, azaz a homozigóta domináns és a heterozigóta genotípusos értéke azonos:

$$G_{Aa} = G_{AA} = +a$$

A transferrin gén hatása a Jersey tehén tejhozamára teljes dominanciát mutat, amennyiben a domináns homozigóták (TT) és heterozigóták (Tt) tejhozama egyformán 1882 kg, míg a recesszív homozigótáké (tt) 2082 kg. Ebben az esetben a középérték $C=1982$ kg, vagyis $a=100$ kg.

Ha viszont nem teljes a dominancia, akkor a heterozigóta genotípusos értéke átmeneti lesz az AA genotípus és a középérték között:

$$C < G_{Aa} < G_{AA}$$

Annak ellenére, hogy a két allél (A és a) közötti viszony változatos lehet a fenotípus kialakítása szempontjából, a heterozigóta genotípusos értéke is megadható a középértékhez képest:

$$G_{Aa} = C + d.$$

Ahol a d a heterozigóta genotípusos értéke és a középérték (C) közötti eltérést mutatja. A nem teljes dominancia esetét példázza a recesszív *pygmy* (pg) allél hatása az egerek tömegére. A

normális, domináns homozigóták (++) tömege 14 g, míg a ppgp homozigótáké 6 g. A két homozigóta középértéke tehát 10 g, míg a +pg heterozigótáké 12 g. Ebben az esetben tehát $a=4$ g, míg $d=2$ g.

A heterozigóták genotípusos értékének a különböző változatait összefoglalva megállapíthatjuk, hogy ha a jelleg additív (intermediér öröklésment), akkor:

$$G_{Aa} = C, \text{ vagyis } d = 0$$

Ha pedig teljes dominancia érvényesül, akkor:

$$G_{AA} = G_{Aa}, \text{ vagyis } d = +a$$

A középértéktől való eltérés alapján meghatározott genotípusos értékeknek ($-a$, $+a$ és d) ugyan van dimenziója az egyes konkrét fenotípusok esetében (kg tejhozam, g testtömeg, stb.) de maguk az a és d szimbólumok már általánosíthatók, és ezért alkalmasak átfogó összefüggések megállapítására. A genotípusos értékek paramétereinek felhasználásával kétféle módon adhatjuk meg magukat a genotípusos értékek: vagy a homozigóta recesszív (aa) genotípust, vagy pedig a középértéket (C) vesszük alapul. Ha a viszonyítási alap a homozigóta recesszív, akkor a három genotípusos érték a következő lesz:

$$G_{aa} = 0 \rightarrow G_{Aa} = G_{aa} + a + d = +a + d \quad \text{és} \quad G_{AA} = G_{aa} + 2a = +2a$$

Gyakoribb azonban az, amikor a középértékhez viszonyítják a genotípusos értékeket. Ebben az esetben:

$$C = 0 \rightarrow G_{aa} = -a; \quad G_{Aa} = +d; \quad G_{AA} = +a$$

9.1.3. A populáció átlagos genotípusos értéke

A populáció átlagos genotípusos értékét szintén egyetlen lokuszra vonatkoztatjuk. Ezen a lokuszon két allél fordul elő p (A allél) és q (a allél) gyakorisággal. Vagyis a genotípus gyakoriságok: p^2 (AA), $2pq$ (Aa) és q^2 (aa). Magukat a genotípusos értéket az előző fejezetben már láttuk. Az átlagos genotípusos érték ezek súlyozott átlaga, ahol a súlyfaktorok a genotípus gyakoriságok:

$$G_{\text{pop}} = p^2 * G_{AA} + 2pq * G_{Aa} + q^2 * G_{aa}$$

A genotípusos értékeket a paraméterekkel kifejezve:

$$G_{\text{pop}} = p^2 * a + 2pq * d + q^2 * (-a) = p^2 * a - q^2 * a + 2pq * d$$

Ha a -t kiemeljük:

$$G_{\text{pop}} = a * (q^2 - p^2) + 2pq * d = a * (p+q) * (p-q) + 2pq * d$$

Mivel $p+q=1$

$$G_{\text{pop}} = a * (p-q) + d * 2pq$$

Ahol $a * (p-q)$ mutatja az additív hatásokat, és a $d * 2pq$ pedig a dominancia hatást.

Az előbb már vizsgáltuk a merinó juh *Boorola* génjének hatását az utódszámra, és megállapítottuk, hogy a heterozigóták lényegében átmeneti fenotípusúak a két homozigótához

képest: $a=0,59$ és $d=0$. Ha egy olyan tenyészetet nézünk, ahol a $p=q=0,5$ (vagyis $p-q=0$ és $2pq=0,5$), akkor a tenyészet átlagos genotípusos értéke:

$$G_{\text{pop}} = a*(p-q) + d*2pq = 0,59*0 + 0*0,5 = 0$$

A populáció átlaga tehát megegyezik a középértékkel ($G_{\text{pop}}=C=2,07$). Ugyanakkor, ha egy másik tenyészetben $p=0,9$ és $q=0,1$ (vagyis $p-q=0,8$ és $2pq=0,18$), akkor a tenyészet átlagos genotípusos értéke:

$$G_{\text{pop}} = a*(p-q) + d*2pq = 0,59*0,8 + 0*0,18 = +0,47$$

Vagyis a tenyészet átlaga 0,47 utóddal nagyobb, mint a középérték: $G_{\text{pop}}=C+0,47= 2,54$.

Hasonló módon végig gondolhatjuk az egérpopuláció átlagos genotípusos értékét a *pygmy* lokusz genotípusai kapcsán. Ezen a lokuszon a normál allél (+) dominánsnak bizonyult, míg a pg allél recesszívnek, és a genotípusok paraméterei a következők voltak: $a=4$ és $d=2$. Egy olyan populációban tehát, ahol a két allél gyakorisága azonos, vagyis $p=q=0,5$ (azaz $p-q=0$ és $2pq=0,5$) a populáció átlagos genotípusos értéke:

$$G_{\text{pop}} = a*(p-q) + d*2pq = 4*0 + 2*0,5 = +1$$

A populáció átlagos tömege tehát $G_{\text{pop}}=C+1=10+1=11$ g. Mivel a + allél domináns, ezért még azonos allélgyakoriságok mellett is nagyobb lesz a populáció átlaga, mint a középérték. Ha pedig $p=0,9$ és $q=0,1$ (vagyis $p-q=0,8$ és $2pq=0,18$), akkor:

$$G_{\text{pop}} = a*(p-q) + d*2pq = 4*0,8 + 2*0,18 = +3,56$$

A populáció átlagos tömege tehát $G_{\text{pop}}=10+3,56=13,56$ g. Mind a merinó juh *Boorola*, mind pedig az egér *pygmy* génje esetében igaz tehát, hogy a populáció genotípusos átlagát a nagyobb gyakorisággal jelen lévő allél befolyásolja jelentősebben.

9.2. Genotípus hatás és tenyészérték

A továbbiakban a populáció átlagos genotípusos értékéhez viszonyítva két további jellemző értéket definiálunk a különböző genotípusokra nézve: a genotípus hatást, és a tenyészértéket.

9.2.1. Genotípus hatás

A genotípus hatás az adott genotípusos érték populációs átlagtól való eltérése, vagyis azt mutatja meg, hogy a genotípus mennyire „jó” az átlaghoz képest.

$$G_{i_hat} = G_i - G_{\text{pop}}$$

Ahol G_{i_hat} az i genotípus hatása, a G_i a kérdéses genotípus genotípusos értéke, míg a G_{pop} a populáció átlagos genotípusos értéke. Ennek megfelelően az AA homozigóta genotípus hatása:

$$G_{AA_hat} = G_{AA} - G_{\text{pop}} = +a - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

Ugyanakkor az aa homozigóta genotípus hatása:

$$G_{aa_hat} = G_{aa} - G_{\text{pop}} = -a - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

A G_{i_hat} értéke függ a dominancia viszonyoktól. Ha nincs dominancia ($d=0$), akkor $d*2pq=0$

$$G_{AA_hat} = a - a*(p-q) = a*(1-p+q) = a*2q$$

$$G_{aa_hat} = -a - a*(p-q) = -a*(1+p-q) = -a*2p$$

Ezt figyelhetjük meg a merinó juh *Boorola* génjének az esetében ($a=0,59$ és $d=0$). A populáció átlagos genotípusos értékét 2 allélgyakoriság megoszlásnál vizsgáltuk:

(1) $p=q=0,5$ és $G_{pop}=0$. Ebben a populációban a domináns homozigóta genotípus hatása:

$$G_{BB_hat} = G_{BB} - G_{pop} = a - 0 = +0,59$$

Más megközelítésben:

$$G_{BB_hat} = a*2q = a = +0,59$$

Ezzel párhuzamosan a recesszív homozigóta genotípus hatása:

$$G_{bb_hat} = G_{bb} - G_{pop} = -a - 0 = -0,59$$

(2) $p=0,9$ és $q=0,1$, továbbá $G_{pop}=+0,47$. A domináns homozigóta hatását ebben a populációban vizsgálva:

$$G_{BB_hat} = a - 0,47 = +0,12$$

Ugyanakkor a recesszív homozigóta genotípus hatása:

$$G_{bb_hat} = G_{bb} - G_{pop} = -a - 0,47 = -1,06$$

Amíg a G_i fix érték, addig a G_{pop} a genotípus gyakoriságoknak megfelelően változik. A G_{i_hat} tehát függ a populáció genetikai összetételétől. Ha $p=q$, a domináns és recesszív homozigóták hatása azonos nagyságú, de ellentétes előjelű: $G_{AA_hat}=a$, és $G_{aa_hat}=-a$. Ha viszont $p \neq q$, akkor mindig a ritka allélre homozigóta genotípus G_{i_hat} értéke a legnagyobb. A merinó juh utóbbi populációjában a $p > q$, ebből adódóan $G_{bb_hat} > G_{BB_hat}$.

Ha dominancia van ($d > 0$), akkor $p=q$ esetén a recesszív homozigóta G_{i_hat} lesz abszolút értékben a legnagyobb, mert ilyenkor $G_{pop} = 2pq*d = 0,5*d$. Tehát:

$$G_{AA_hat} = a - 0,5*d \quad \text{és} \quad G_{aa_hat} = -a - 0,5*d$$

Az egér *pygmy* lokusza esetében például a genotípusos értékek paraméterei $a=4$ és $d=2$ voltak. Az egér populációban is két allélgyakoriságnál vizsgáltuk az átlagos genotípusos értéket.

(1) $p=q=0,5$ és $G_{pop}=1$. Egy ilyen populációban a két homozigóta genotípus hatása:

$$G_{++_hat} = G_{++} - G_{pop} = a - 1 = +3$$

$$G_{pgpg_hat} = G_{pgpg} - G_{pop} = -a - 1 = -5$$

(2) $p=0,9$ és $q=0,1$; $G_{pop}=+3,56$. Ekkor a homozigóták genotípus hatása:

$$G_{++_hat} = G_{++} - G_{pop} = a - 3,56 = +0,44$$

$$G_{pgpg_hat} = G_{pgpg} - G_{pop} = -a - 3,56 = -7,56$$

Látható, hogy a recesszív homozigóták populációs átlagtól való eltérése még azonos allélgyakoriságok esetén is nagyobb, mint a homozigóta dominánsoké. Ha pedig a recesszív allél gyakorisága alacsony ($p > q$), akkor ez a különbség még nagyobb lesz a két genotípus hatás között.

9.2.2. A tenyésztérték

A genotípus tenyésztértéke (A) az adott genotípus következő generációra gyakorolt hatása, ami nem más, mint utódainak genotípusos átlaga és a populáció átlagos genotípusos értéke közötti különbség. A pontosítás kedvéért ez a különbség a tenyésztérték fele, hiszen az utódok a kérdéses genotípusnak csak az egyik génjét öröklik.

$$A/2 = G_{\text{utód}} - G_{\text{pop}}$$

Az utódok genotípusos átlagát a következő gondolatmenet alapján számíthatjuk ki. Az AA genotípus minden gamétája domináns allélt hordoz, utódai tehát AA és Aa genotípusúak lehetnek. A populáció gaméta készletében a domináns és a recesszív allélok gyakorisága p és q . Annak a valószínűsége tehát, hogy AA utód keletkezik p , míg az Aa utódok q valószínűséggel jelennek meg. Az AA genotípus utódainak genotípusos átlaga:

$$G_{AA_utód} = p \cdot G_{AA} + q \cdot G_{Aa}$$

Ahol $G_{AA} = +a$ és $G_{Aa} = +d$

$$G_{AA_utód} = p \cdot a + q \cdot d;$$

Hasonló logika mentén a recesszív homozigóták utódainak átlagos genotípusos értéke:

$$G_{aa_utód} = q \cdot G_{aa} + p \cdot G_{Aa}$$

Ahol $G_{Aa} = +d$ és $G_{aa} = -a$

$$G_{aa_utód} = -q \cdot a + p \cdot d$$

A domináns és a recesszív homozigóták utódainak átlagos genotípusos értéke tehát eltérő.

Az utódok genotípusos átlagának segítségével a domináns homozigóták tenyésztértéke meghatározható. A merinó juh *Boorola* génjét elemezve korábban már megállapítottuk, hogy az $a=0,59$ és a $d=0$. Kiszámoltuk, hogy a populáció átlagos genotípusos értéke $p=q=0,5$ esetén $G_{\text{pop}}=0$, míg ha $p=0,9$ és $q=0,1$, akkor $G_{\text{pop}}=+0,47$. Vizsgáljuk most meg ebben a két populációban a BB homozigóták tenyésztértékét. Elsőként meg kell határozni a BB homozigóták utódainak átlagos genotípusát:

$$G_{BB_utód} = p \cdot a + q \cdot d$$

ahol $a = 0,59$ és $d = 0$

$$p = q = 0,5$$

$$p = 0,9 \text{ és } q = 0,1$$

$$G_{BB_utód} = 0,5 \cdot 0,59 + 0 \cdot 0,5$$

$$G_{BB_utód} = 0,9 \cdot 0,59 + 0 \cdot 0,1$$

$$G_{BB_utód} = 0,295$$

$$G_{BB_utód} = 0,531$$

Az utódok átlagos genotípusos értéke alapján meghatározhatjuk a BB genotípus tenyésztértékét:

$$A/2 = G_{\text{utód}} - G_{\text{pop}}$$

$$G_{\text{pop}} = 0$$

$$G_{\text{pop}} = +0,47$$

$$A_{\text{BB}}/2 = 0,295 - 0$$

$$A_{\text{BB}}/2 = 0,531 - 0,47$$

$$A_{\text{BB}} = 0,59$$

$$A_{\text{BB}} = 0,122$$

Miután mind az utódok genotípusos átlaga, mind pedig a populáció genotípusos átlaga függ a populáció allélgyakoriságaitól, ezért egy adott genotípus (jelen esetben BB) tenyésztértéke különböző lesz a különböző populációkban.

Hasonló eredményeket kapunk, ha az egerek *pygmy* lokuszának genotípusait vizsgáljuk. Ebben az esetben a genotípusos értékek paraméterei $a=4$ és $d=2$ voltak. A populáció átlagos genotípusos értékére $p=q=0,5$ esetén $G_{\text{pop}}=1$, míg $p=0,9$ és $q=0,1$ esetében $G_{\text{pop}}=+3,56$ volt. Ha ebben a két populációban vizsgáljuk a ++ homozigóták tenyésztértékét, akkor először meg kell határozni az utódaik átlagos genotípusát:

$$G_{++_{\text{utód}}} = p*a + q*d$$

$$\text{ahol } a = 4 \text{ és } d = 2$$

$$p = q = 0,5$$

$$p = 0,9 \text{ és } q = 0,1$$

$$G_{++_{\text{utód}}} = 0,5*4 + 2*0,5$$

$$G_{++_{\text{utód}}} = 0,9*4 + 2*0,1$$

$$G_{++_{\text{utód}}} = +3$$

$$G_{++_{\text{utód}}} = +3,8$$

Az utódok átlagos genotípusos értéke alapján meghatározhatjuk a domináns homozigóta (++) genotípus tenyésztértékét:

$$A/2 = G_{\text{utód}} - G_{\text{pop}}$$

$$G_{\text{pop}} = 1$$

$$G_{\text{pop}} = +3,56$$

$$A_{++}/2 = 3 - 1$$

$$A_{++}/2 = 3,8 - 3,56$$

$$A_{++} = +4$$

$$A_{++} = +0,48$$

A tenyésztértéket a genotípusos értékek paramétereinek (a és d) a segítségével általánosságban is meghatározhatjuk. A homozigóta domináns esetében:

$$A_{\text{AA}}/2 = G_{\text{AA}_{\text{utód}}} - G_{\text{pop}} = (p*a + q*d) - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

$$A_{\text{AA}}/2 = p*a - a*(p-q) + q*d - d*2pq$$

Az első két tagból a-t, az utolsó kettőből pedig dq-t kiemelve:

$$A_{\text{AA}}/2 = a*(p-p+q) + dq*(1-2p)$$

Mivel $p+q=1$

$$A_{AA}/2 = a*q + dq*(p+q-2p)$$

$$A_{AA}/2 = a*q + dq*(q-p)$$

Mindkét tagból q - kiemelve megkapjuk az AA genotípus tenyésztértékét:

$$A_{AA}/2 = q*\{a + d*(q-p)\}$$

Hasonló módon vezethetjük le a recesszív homozigóták tenyésztértékét is:

$$A_{aa}/2 = G_{aa_utód} - G_{pop} = (-q*a + p*d) - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

$$A_{aa}/2 = -q*a - a*(p-q) + p*d - d*2pq$$

Az első két tagból $-a$ -t, az utolsó kettőből pedig $-dp$ -t kiemelve:

$$A_{aa}/2 = -a*(q+p-q) + dp*(1-2q)$$

$$A_{aa}/2 = -a*p - dp*(q-p)$$

Mindkét tagból $-p$ -t kiemelve:

$$A_{aa}/2 = -p*\{a + d*(q-p)\}$$

10. Az allélok hatása a populáció átlagos genotípusos értékére, a genotípusos érték Fisher-féle felbontása

10.1. Az allélok hatása a populáció átlagos genotípusos értékére

Az allélok hatása (α_i) lényegében azt fejezi ki, hogy az adott allélt hordozó egyedek átlaga mennyiben tér el a populáció átlagos genotípusos értékétől. Az adott allélt hordozó egyedek átlagos genotípusos értékének meghatározása nagyon hasonlít a homozigóták utódainak a genotípusos átlagára. Az A allélt hordozó egyedek ugyanis részben AA homozigóták, részben pedig Aa heterozigóták. Vagyis az A allél mellett vagy az A , vagy pedig az a jelenik meg bennük. Mivel az A allél gyakorisága p , míg az a allél q , az A allélt hordozó egyedek p hányada lesz AA , míg q hányada Aa . Vagyis az A allélt hordozó egyedek átlagos genotípusos értéke:

$$G_A = p*G_{AA} + q*G_{Aa}$$

Ez az összefüggés tulajdonképpen megegyezik az AA homozigóták utódainak az átlagos genotípusos értékével, tehát:

$$G_A = p*a + q*d;$$

A recesszív allélt hordozó egyedek átlagos genotípusos értéke pedig:

$$G_a = -q*a + p*d$$

Az allélok hatása (α_i) pedig nem más, mint ezeknek az értékeknek és a populáció átlagos genotípusos értékének a különbsége. Domináns allél esetén:

$$\alpha_A = G_A - G_{\text{pop}}$$

Ahol α_A a domináns allél hatása. Mivel:

$$G_{\text{pop}} = a*(p-q) + d*2pq$$

$$\alpha_A = p*a + q*d - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

Ez az összefüggés tulajdonképpen megegyezik azzal, amit korábban már levezettünk a homozigóta domináns genotípus tenyésztékére.

$$A_{AA}/2 = p*a + q*d - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

Ez nem meglepő, hiszen az imént megállapítottuk, hogy az AA homozigóták utódainak és az A allélt hordozó egyedeknek azonos az átlagos genotípusos értéke ($G_A = G_{AA/\text{utód}}$). Ha viszont ez igaz, akkor a korábbi levezetés alapján megállapíthatjuk, hogy a domináns allél hatása:

$$\alpha_A = q*\{a + d*(q-p)\}$$

A recesszív allél hatása pedig a definíció alapján:

$$\alpha_a = G_a - G_{\text{pop}}$$

Ahol α_a a recesszív allél hatása G_a pedig a recesszív allélt hordozó egyedek genotípusos átlaga. A domináns homozigótákhoz hasonlóan, az aa genotípus esetében is igaz, hogy a recesszív allélt hordozó egyedek genotípusos átlaga tulajdonképpen ugyanaz, mint a recesszív homozigóták utódainak genotípusos átlaga ($G_a = G_{aa/\text{utód}}$). Ennek megfelelően megállapíthatjuk, hogy a recesszív allél hatása és a recesszív homozigóták tenyésztéké között is szoros összefüggés van:

$$\alpha_a = (-q*a + p*d) - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

Ugyanakkor:

$$A_{aa}/2 = (-q*a + p*d) - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

A tenyésztéknél levezetett összefüggést átvéve a recesszív allél hatása tehát:

$$\alpha_a = -p*\{a + d(q-p)\}$$

A tenyészték és az allélok hatása közötti összefüggés lehetővé teszi, hogy a genotípusok tenyésztékéit az őket hordozó allélok hatásával fejezzük ki. A homozigóta domináns genotípus esetében:

$$A_{AA}/2 = \alpha_A$$

$$A_{AA} = 2\alpha_A$$

Hasonló módon az aa genotípus tenyésztéké

$$A_{aa} = 2\alpha_a$$

Az Aa genotípusé pedig:

$$A_{Aa} = \alpha_A + \alpha_a$$

A tenyészték tehát az allélok additív hatását tükrözi. Ugyanakkor a genotípusok tenyésztéke (A_i) és genotípus hatásuk (G_{i_hat}) között is van összefüggés:

– Mindkettőt a populáció genotípusos átlagához mérjük:

$$G_{i_hat} = G_i - G_{pop} \qquad A_i/2 = G_{i_utód} - G_{pop}$$

– A genotípusos értéket (G_i) és az utódok genotípusos átlagát ($G_{i_utód}$) egyaránt a genotípusos értékek paramétereivel fejezzük ki. A homozigóta domináns genotípus esetében például:

$$G_{AA} = +a \qquad G_{AA_utód} = p*a + q*d$$

Figyelembe véve, hogy a tenyészték az allélok additív hatását tükrözi, a genotípus hatás és a genotípus tenyésztéke közötti összefüggést a következő módon adhatjuk meg általában:

$$G_{i_hat} = A_i + D_i$$

Vagyis a genotípus hatás az additív (A_i) és a dominancia (D_i) hatások összege. Ha nincs dominancia ($d=0$), akkor csak az additív hatások érvényesülnek:

$$G_{i_hat} = A_i.$$

A genotípus hatás és a tenyészték közötti összefüggést elemezhetjük a korábbi két példánkban, a merinó juh *Boorola* génje, és az egér *pygmy* lokusza esetében. Összehasonlíthatjuk a két értéket (A_i és G_{i_hat}) azonos allélgyakoriságok mellett a két lokuszon (additív és dominancia viszonyok), valamint ugyanazon a lokuszon eltérő allélgyakoriságú populációkban.

	<i>Boorola</i>				<i>Pygmy</i>		
	G_{i_hat}	A_i	D_i		G_{i_hat}	A_i	D_i
			$p = q = 0,5$				
BB	+0,59	+0,59	0	++	+3	+2	+1
bb	-0,59	-0,59	0	pgpg	-5	-2	-3
			$p = 0,9$ és $q = 0,1$				
BB	+0,12	+0,12	0	++	+0,44	+0,48	-0,04
bb	-1,06	-1,06	0	pgpg	-7,56	-4,32	-3,24

A merinó juh *Boorola* génjénél, tehát a genotípus hatás valóban megegyezik a genotípusok tenyésztékével, míg az egér *pygmy* lokuszán érvényesül a dominancia hatás. Ugyanakkor az adatok összehasonlítása azt is egyértelműen mutatja, hogy a két homozigóta tenyésztékének abszolút értéke csak azonos allélgyakoriságok esetén azonos. Ha azonban a két allél gyakorisága különböző, akkor még additív allélok esetén is (*Boorola* gén) eltérést tapasztalunk a két genotípus között, mégpedig a kis gyakoriságú allélre homozigóták tenyésztéke lesz abszolút értékben a nagyobb. Másrészt az adatok azt a korábbi

megállapítást is alátámasztják, hogy mind a genotípus hatás, mind pedig a dominancia hatás tekintetében a recesszív homozigóták jellemezhetők a nagyobb abszolút értékkel.

10.2. A genotípusos érték Fisher-féle felbontása

10.2.1. A genotípusos érték kifejezése az allélok hatásával

Mivel az α_A és az α_a a domináns és a recesszív allélok hatását mutatják a populáció átlagos genotípusos értékére, segítségükkel maguk a genotípusos érték is kifejezhetők a populáció átlagához képest. Az Aa genotípus esetében például az allélok additív hatása esetén:

$$G_{Aa} = \mu_G + \alpha_A + \alpha_a$$

Ahol μ_G a populáció átlagos genotípusos értéke, vagyis $\mu_G = G_{pop}$. Ha az allélok nem additívak (dominancia):

$$G_{Aa} = \mu_G + \alpha_A + \alpha_a + \delta_{Aa}$$

Ahol δ_{Aa} tükrözi az allélok dominancia-viszonyait. Additív allélokat feltételezve, a két homozigóta genotípusos értéke pedig:

$$G_{AA} = \mu_G + 2\alpha_A \quad \text{és} \quad G_{aa} = \mu_G + 2\alpha_a$$

Az allélok hatásának összefüggését a genotípusos értékre általánosítva:

$$G_{ij} = \mu_G + \alpha_A N_A + \alpha_a N_a + \delta_{ij}$$

Ahol, N_A a domináns allélok, míg N_a a recesszív allélok száma a genotípusban. Diploid egyedekben: $N_A + N_a = 2$, vagyis $N_a = 2 - N_A$.

$$G_{ij} = \mu_G + \alpha_A N_A + \alpha_a (2 - N_A) + \delta_{ij}$$

$$G_{ij} = \mu_G + \alpha_A N_A + 2\alpha_a - \alpha_a N_A + \delta_{ij}$$

N_A -t kiemelve:

$$G_{ij} = \mu_G + 2\alpha_a + (\alpha_A - \alpha_a) N_A + \delta_{ij}$$

Ha tehát a genotípusos értéket a populáció átlagos genotípusos értéke és az allélok hatása alapján határozzuk meg, akkor egy regressziós egyenes az eredmény. A regressziós egyenes általános egyenlete:

$$Y = C + \beta X + \varepsilon$$

Ahol X a független változó; Y a függő változó; C a tengelymetszet; β a meredekség; ε pedig a maradék (hiba). Ha a genotípusos érték fenti egyenletét összevetjük a regresszió általános egyenletével, akkor a következő megállapításokat tehetjük:

- $X = N_A$ (vagyis a domináns allélok száma a genotípusban);
- $Y = G_{ij}$ (vagyis az adott genotípus genotípusos értéke);
- $C = \mu_G + 2\alpha_a$
- $\beta = (\alpha_A - \alpha_a)$ (vagyis a két allél hatásának a különbsége)
- $\varepsilon = \delta_{ij}$ (vagyis a dominanciából adódó eltérés).

Fisher tehát a genotípusos értéket egy, a domináns allélok számától lineárisan függő értéknek tekintette. A valós genotípusos értékek azonban csak akkor vannak pontosan rajta a regressziós egyenesen, ha az allélok additívak, vagyis a lokuszon intermedier az öröklésmenet. Ha viszont dominancia-hatások is érvényesülnek, akkor a regressziós egyenes alapján elméletileg várható genotípusos értékek ($G_{aa}=\mu+2\alpha_a$; $G_{Aa}=\mu+\alpha_A+\alpha_a$; $G_{AA}=\mu+2\alpha_A$), és a valós genotípusos értékek között δ_{ij} eltérést tapasztalunk.

10.2.2. Az allél-szubsztitúció hatása

Ha a genotípusos érték Fisher-féle megközelítését vizsgáljuk, akkor megállapíthatjuk, hogy a regressziós egyenes meredeksége a domináns és a recesszív allél hatásának a különbsége ($\alpha_A - \alpha_a$). Ez pedig nem más, mint az a változás a genotípusos értékben, ami akkor következik be, ha a recesszív allélt dominánssra cseréljük a genotípusban ($aa \rightarrow Aa$, vagy $Aa \rightarrow AA$). Más megfogalmazásban a meredekség az allélszubsztitúció hatása a genotípusos értékre. Az allélszubsztitúció összefüggését levezethetjük az allélok hatásának ismeretében. Az allélok hatása:

$$\alpha_A = q^* \{a + d(q-p)\} \text{ és } \alpha_a = -p^* \{a + d(q-p)\}$$

Az allélok hatásának különbsége, azaz az allél szubsztitúció hatása:

$$\alpha = \alpha_A - \alpha_a = q^* \{a + d(q-p)\} + p^* \{a + d(q-p)\} = (q+p)^* \{a + d(q-p)\}$$

Mivel $q+p=1$

$$\alpha = a + d(q-p)$$

Vagyis a genotípusos érték változásának a mértéke a domináns allélok számának a függvényében (regresszió meredeksége) részben a genotípusos értékek paramétereitől, részben pedig az allélgyakoriságoktól függ.

10.2.3. Az allél-szubsztitúció (meredekség) alakulása

Az allélszubsztitúció fenti összefüggéséből egyértelmű, hogy az α értéke jelentősen különbözik akkor, ha a jelleget csak az allélok additív hatása alakítja ki, vagy ha mellettük a dominancia hatások is érvényesülnek. Elsőként vizsgáljuk meg azt az esetet, amikor nincs dominancia: $d=0$. Ilyenkor $\alpha = a$. Ez az összefüggés azt jelenti, hogy additív jellegek esetén a meredekség a populáció allélfrekvencia viszonyaitól független érték, vagyis az allélszubsztitúció hatása minden populációban egyforma.

A következőkben elemezzük a dominancia esetét: $d>0$. A meredekség populáció függését olyan jellegesen tudjuk a legvilágosabban elemezni, ami overdominanciát mutat. Ilyenkor ugyanis a heterozigóták genotípusos értéke nagyobb, mint a domináns homozigótáé ($G_{Aa} > G_{AA} > G_{aa}$). Mivel $G_{AA}=a$ és $G_{Aa}=d$, ezért overdominancia esetén $d>a$. Vizsgáljuk meg egy overdomináns jellegnél az allélszubsztitúció hatását különböző allélgyakoriságokkal rendelkező populációkban:

- Ha $q < p$, akkor $(q-p) < 0$, vagyis $d(q-p) < 0$. Mivel overdominancia esetében $d > a$, ezért $\alpha < 0$.
- Ha viszont $q > p$, akkor $(q-p) > 0$, tehát $\alpha > 0$.
- $p = q$ esetén pedig $\alpha = a$.

Az allélszubsztitúció hatását (meredekség előjele) tehát elsősorban a ritka allél befolyásolja. Ha a q alacsony (a allél ritka), akkor a recesszív allél hatása a nagyobb ($\alpha < 0$), míg ha a p alacsony (A allél ritka), akkor a domináns allél hatása a jelentősebb ($\alpha > 0$). Ahogy p nő, úgy csökken az allélszubsztitúció hatása (α).

10.2.4. Példák

10.2.4.A. A szójajsizsik peteszórása

A szójajsizsik (*Callosobruchus maculatus*) eredeti tápnövénye Indiában a szója. Ebből laboratóriumi törzset hoztak létre, melyet folyamatosan az eredeti tápnövényén tartottak (SI törzs). Afrikában azonban a faj új tápnövényre, egy borsófajtára (tehenborsó) tért át, melyből szintén fenntartottak egy törzset (BF). Egy harmadik törzset úgy hoztak létre, hogy a szóján élő populációból származó mintát több mint 100 generáción keresztül tehenborsón nevelték (SI-BF). Összehasonlították a peteszórás mértékét az eredeti szóján (SI) és borsón (BF) élő mintákban, valamint az új szelektált vonalban (SI-BF). A fejlődő lárvák ugyanis akkor vannak a legkevésbé kitéve a kompetíciónak, ha a nőtény egyenletesen osztja el a magvak között a petéket. Kiderült, hogy a peteszórás mértékét (P) kizárólag a tápnövény határozta meg: $P_{SI} > P_{BF} \geq P_{SI-BF}$. A továbbiakban mind az afrikai törzset, mind pedig a szelektált törzset keresztezték az indiai törzsszel: SI×BF és SI×SI-BF. Mindkét keresztezésben megvizsgálták az F1 és az F2 vonalakban, valamint a kétféle visszakeresztesés (F1×BF és F1×SI) utódaiban a peteszórás mértékét. A fenotípusok elemzése alapján megállapítható, hogy az F1 és az F2 vonalak peteszórása nem egyezik meg az eredeti vonalak átlagával: $P_{F1} > (P_{SI} + P_{BF})/2$ és $P_{F1} > (P_{SI} + P_{SI-BF})/2$. Összességében tehát elmondható, hogy a peteszórás meghatározásában additív és dominancia faktorok egyaránt szerepet játszanak.

10.2.4.B. A kilentüskés pikó ökotípusainak testmérete

A kilentüskés pikó (*Pungitius pungitius*) tengerben és tavakban egyaránt él. A két ökotípus testmérete jelentősen eltér. A tengeri alak valószínűleg a predátorok jelenléte miatt kisebb méretű, míg a tavi alak nagyobb. A tavi és a tengeri alakok keresztezése során az F1 generáció átmeneti fenotípust mutatott. Ez az eredmény arra utal, hogy a jelleg kialakításában elsősorban additív hatások játszanak szerepet. Ugyanakkor az F1 generáció mérete attól függött, hogy melyik volt a nőtény szülő. Amennyiben a nagyobb méretű tavi alak volt a nőtény, akkor az F1 utód nagyobb volt, mint az átlag. A reciprok keresztezésben azonban az F1 egyedek mérete a két szülő átlaga volt. Az a tény, hogy az utód méretét az anya fenotípusa befolyásolja anyai hatást sejtet.

IV. A fenotípusos variancia komponensei

11. Környezeti és genetikai variancia, a genetikai variancia felbontása

11.1. A fenotípusos variancia komponensei

A kvantitatív jellegek folytonos jellegeloszlást mutatnak a természetes populációkban. Mint azt korábban láttuk, ez a jellegeloszlás az átlaggal, és a varianciával (szórásnégyzet) jellemezhető. A jellegeloszlás varianciája tulajdonképpen a populáció fenotípusos varianciája. Ennek a fenotípusos varianciának a meghatározásához a kiindulópontunk az a korábbi megállapítás, hogy az egyedek fenotípusos értékét a genotípusos érték és a környezeti hatás határozza meg:

$$P_{ij} = G_{ij} + E.$$

Ebből adódóan a fenotípusos varianciának is két komponense van, a genotípusos és a környezeti variancia komponensek:

$$V_P = V_G + V_E$$

Ahol a V_G a genetikai, míg V_E a környezeti variancia komponens. A teljességhez az is hozzátartozik, hogy a genetikai és a környezeti hatások között kölcsönhatás is kialakulhat, tehát a fenotípusos varianciának van egy harmadik tagja is:

$$V_P = V_G + V_E + V_{GE}$$

Ahol V_{GE} a genetikai és a környezeti hatások közötti kölcsönhatás.

11.1.1. A fenotípusos variancia komponenseinek meghatározása

A genetikai és a környezeti hatások szerepével a fenotípusos variancia kialakításában számos tanulmány foglalkozott. A klasszikus esettanulmányban a kaliforniai cickafark (*Achillea lanulosa*) populációk fenotípusos varianciáját vizsgálták. Már a korai tapasztalatok is azt mutatták, hogy a különböző tengerszint feletti magasságban élő cickafark populációk számos jelleg kapcsán (pl. magasság, hajtások száma, stb.) eltérő fenotípusos jellegeloszlást mutatnak. Egy kísérletsorozatban a növények magasságát vizsgálták különböző tengerparti populációkban. Azt tapasztalták, hogy a populációk átlagos magassága eltérő volt, annak ellenére, hogy hasonló volt a habitatok tengerszint feletti magassága. Három populációból gyűjtöttek magokat, amiket aztán a Stanford Egyetem botanikus kertjében, kontrollált körülmények között neveltek fel. Az eredmények azt mutatták, hogy a hasonló körülmények ellenére a három populáció utódainak jellegeloszlása jelentős különbséget mutatott. Mivel ebben a kísérletben az utódpopulációk környezete hasonló volt ($V_E \sim 0$), ezért a jellegeloszlások különbségei elsősorban a populációk eltérő genetikai összetételére vezethetők vissza ($V_P \sim V_G$).

Egy másik kísérletsorozatban két eltérő habitatban élő cickafark populációban vizsgálták a hajtásszámok eloszlását. Az egyik a tengerszinthez közeli magasságban lévő Stanford, míg a másik a Sierra Nevada oldalában, mintegy 1800 m magasságban elhelyezkedő Mather populáció volt. A kísérlet lényege az volt, hogy mindkét populációban magokat gyűjtöttek, és kölcsönösen a másik habitatban ültették el őket. Azt figyelték meg, hogy mindkét átültetett populációban megváltozott a kikelt növények hajtásszámának az átlaga és az eloszlása (V_P). Feltételezve, hogy a gyűjtött magok az eredeti populációk reprezentatív mintái voltak, vagyis

a genetikai varianciák hasonlóak voltak az eredeti populációban és a magokból kikelt utódokban ($V_{GP} \sim V_{GU}$), a fenotípusos variancia két habitatban tapasztalt különbsége elsősorban az eltérő környezeti hatásokra vezethető vissza. Tehát $V_{PP} \neq V_{PU}$, mivel $V_{EP} \neq V_{EU}$.

A fenotípusos variancia komponenseit legegyszerűbben egy monohibrid keresztezés során határozhatjuk meg. A keresztezés első lépésében homozigóta szülőket (P1: AA és P2: aa) párosítunk, aminek eredménye a heterozigóta F1 utódgeneráció. Genetikai szempontból tehát mind a szülői, mind pedig az F1 generáció homogén, vagyis genetikai varianciájuk $V_G=0$. Így az a fenotípusos variancia, amelyet a P1, a P2 és az F1 egyedeknél tapasztalunk, lényegében a környezeti variancia $V_P=V_E$. Ha tehát a monohibrid keresztezés mindhárom generációját (P, F1 és F2) azonos környezetben tanulmányozzuk, akkor meghatározhatjuk a keresztezés körülményeire (pl. egy üvegház, egy kísérleti parcella, stb.) jellemző környezeti varianciát:

$$V_E = (V_{PP1} + V_{PP2} + V_{PF1}) / 3$$

Az F2 generációban azonban mindhárom genotípus megjelenik: 1/4AA, 1/2Aa és 1/4aa. Az F2-ben tapasztalható fenotípusos variancia tehát mindkét komponenst tartalmazza:

$$V_{PF2} = V_G + V_E$$

Így, adott kísérleti körülmények között az F2 generáció genetikai varianciája meghatározható. Ilyen vizsgálatot végeztek a kukorica termésének (kukoricacsó) tengelyhosszával kapcsolatban. Két fajtát kereszteztek, a fekete mexikóit (G_{P1} : 6.6 cm; V_{P1} : 0,67) és a Tom Thumb pattogatni valót (G_{P2} : 16.6 cm; V_{P2} : 3,56). Az F1 generáció átmeneti fenotípust mutatott a két szülői fajtához képest (G_{F1} : 12.1 cm; V_{PF1} : 2,31). A fentiek értelmében, ebben a keresztezésben a környezeti variancia:

$$V_E = (0,67 + 3,56 + 2,31) / 3 = 2,18$$

Az F2 egyedek átlagos fenotípusa (G_{F2}) 12,9 cm volt, míg fenotípusos varianciájuk $V_{PF2}=5,06$. Mivel az F2 generációban a fenotípusos varianciának genetikai és környezeti komponensei egyaránt vannak, továbbá az előbb meghatároztuk a környezeti variancia komponenst ($V_E=2,18$), a genetikai variancia kiszámítható:

$$V_G = V_{PF2} - V_E = 5,06 - 2,18 = 2,88$$

11.1.2. A genotípus és környezet közötti kölcsönhatás

Az előzőekből következik, hogy a genetikai variancia abból adódik, hogy a különböző genotípusú egyedeknek eltérő a fenotípusa. A környezeti variancia pedig azt fejezi ki, hogy az azonos genotípusú egyedek fenotípusa annak megfelelően változhat, hogy milyen környezetben élnek. Ha különböző genotípusok fenotípusait változatos környezetben vizsgáljuk, akkor képet kapunk arról, hogy van-e kölcsönhatás a genetikai és a környezeti hatások között. Az egyszerűség kedvéért vizsgáljunk 2 genotípust, például két kukoricatörzset, melyek egyike egy régebben előállított hibridfajta (RH), míg a másik egy újabb (UH). Mindkét törzs (lényegében genotípus) esetében összehasonlítjuk a terméshozamot különböző minőségű környezetben. Kiindulási alapunk két eltérő denzitású tábla: az egyik ritkább, míg a másik sűrűbb vetésű. A sűrű vetésforma esetén azt tapasztaljuk, hogy az új változat terméshozama minden környezetben (pl. eltérő öntözési, vagy műtrágyázási viszonyok között) azonos mértékben múlja felül a régit. Vagyis az egyre javuló környezet hatására bekövetkező fenotípusos növekedés mindkét fajta esetében közel azonos mértékű

($\Delta P_{RH} \sim \Delta P_{UH}$). Ebben az esetben nincs kölcsönhatás a genetikai és a környezeti faktorok között ($V_{GE}=0$). Ha a környezetváltozás (eltérő öntözés, vagy műtrágyázás) hatására bekövetkező fenotípusos változást a ritka vetésű táblán követjük nyomon, akkor azt tapasztaljuk, hogy javuló környezetben gyorsabban nő a régi hibrid terméshozama, mint az újé ($\Delta P_{RH} > \Delta P_{UH}$), vagyis a változás mértéke eltérő a két genotípus esetében. Ilyenkor számolni kell a fenotípusos variancia harmadik komponensével is, vagyis van interakció a genetikai és a környezeti hatások között ($V_{GE} > 0$).

A genetikai és a környezeti faktorok közötti interakció többféle módon jelentkezhet. Egyik lehetőség a skálázott interakció. Ilyenkor az egyik genotípus minden környezetben felülmúlja ugyan a másikat, de a környezet változásával párhuzamosan egyre nagyobbá, vagy egyre kisebbé válik közöttük a különbség. A skálázott interakcióban tehát az egyes genotípusok különböző környezetben tapasztalt fenotípusos értékeit legyező formájú egyenesek írják le. Az interakció másik lehetősége az átkereszteződő interakció. Ilyenkor különböző környezeti viszonyok között más-más genotípusnak lesz nagyobb a fenotípusos értéke. Az átkereszteződő interakció elképzelhető olyan módon, hogy az egyenesek meredeksége hasonló, de az előjelük ellentétes. Ebben az esetben mindkét genotípus specifikus egy adott környezetre, ahol nagyobb fenotípusos értéket mutat. Az is előfordulhat azonban, hogy a két genotípusra jellemző egyenesnek a meredeksége nemcsak ellentétes előjelű, de jelentős különbséget is mutat. Ilyenkor az egyik genotípus esetében kicsi a környezetváltozás hatása a fenotípusra, míg a másik genotípus fenotípusa jelentős eltérést mutat különböző környezetben. Vagyis az egyik genotípus specifikus egy adott környezetre, míg a másik kevésbé.

A fenotípusos variancia különböző komponenseinek vizsgálata manapság már molekuláris módszerekkel is lehetővé vált. Az egyik ilyen vizsgálatban, egy fonálféreg-fajban (*Caenorhabditis elegans*) elemezték a különböző gének expressziójának a szintjét. Öt populációból (Németország, UK, USA – Hawaii, USA – Kalifornia, Ausztrália) hoztak létre laboratóriumi törzseket. A törzseket 5 különböző környezetben nevelték (hőmérséklet, pH, patogének, stb.). A tenyészetekből embriókat gyűjtöttek és mRNS-t izoláltak, majd mikrochip technika segítségével mintegy 15,000 gén expresszióját analizálták. A statisztikai elemzések során végül mintegy 4100 gént tudták tanulmányozni a genetikai és a környezeti faktorok kölcsönhatását. Voltak gének (~790), amelyek a különböző környezeti hatások ellenére a törzsekben konzekvens expressziót mutattak, vagyis ezeknél a géneknél az eltérő környezeti faktorok nem eredményeztek eltérő fenotípust ($V_E \sim 0$). Ezeknek a géneknek az eltérő expressziója a különböző törzsekben a törzsek között lévő genetikai különbségekből adódott ($V_P \sim V_G$). Más gének (~770), éppen ellenkező módon, azonos környezetben mutattak hasonló expressziót az embriók, vagyis az egyedek közötti fenotípusos különbségeket egyértelműen a környezet határozta meg ezeken a géneken ($V_P \sim V_E$). A géneknek egy harmadik csoportja (~200) sem azonos törzsekben (populáció), sem pedig azonos környezetben nem mutatott konzekvens expressziót. Ezekben a géneken tehát a genetikai és a környezeti hatások közötti interakció érvényesült. A gének negyedik csoportja pedig konstitutív volt, tehát expressziójának a mértéke független volt a törzsektől és a környezettől egyaránt.

11.1.3. Rokonok közötti korreláció

A rokonok közötti korreláció elemzése előtt definiáljuk magát a korrelációt. A korreláció során két változó (X és Y) között vizsgáljuk a lineáris kapcsolat szorosságát. A korreláció vizsgálatához első lépésben a két változó kovarianciáját határozzuk meg:

$$\text{Cov}(X, Y) = \sum (X_i - \mu_X) * (Y_i - \mu_Y) / (n-1)$$

Ahol X_i és Y_i a két változó értéke az i egyednél, μ_X és μ_Y a két változó átlaga a populációban; n pedig az egyedek száma. Egyszerűbb alakban:

$$\text{Cov}(X,Y) = \sum X_i * Y_i / (n-1) - \mu_X * \mu_Y$$

A kovariancia tehát a két változó együttes eltérését mutatja a populációs átlaghoz képest. A pozitív kovariancia értékek azt jelentik, hogy az egyik változó átlag feletti értékeinek nagy részénél a másik változó értékei is az átlag felett lesznek és fordítva. A 0 körüli kovariancia értékek arra utalnak, hogy a két változó egymástól függetlenül változik. A kovariancia értékek nehezen értelmezhetők, ezért leggyakrabban a korrelációs együtthatót alkalmazzuk (r):

$$r(X,Y) = \text{Cov}(X,Y) / \sqrt{\text{Var}X * \text{Var}Y}$$

A korrelációs együttható értéke -1 és $+1$ között változhat. A $+1$ körüli értékek azt jelzik, hogy a két változó azonos irányban változik, a -1 körüli értékek is szoros összefüggésre utalnak, de a változók közötti ellentétes irányú változásokat jelzik. A 0 körüli értékek – a kovarianciához hasonlóan – a két változó közötti függetlenségre utalnak.

A rokonok közötti korreláció nem más, mint azonos fenotípusos jelleg (pl. magasság, szín, testarány, stb.) korrelációja két olyan egyed között, amelyek különböző szintű rokonságban (leszármazási kapcsolatban) állnak egymással. Ember esetében például a kérdéses jelleg fenotípusos értékét vizsgálhatjuk ikrek, testvérek, vagy féltestvérek között. A rokonok közötti korreláció elemzése abban segíti a tájékozódást, hogy milyen a genetikai és a környezeti variancia komponensek egymáshoz viszonyított nagysága a különböző fenotípusos jellegek esetében. Ilyen vizsgálatokat elsősorban humán populációk elemzésénél végeznek, ahol értelemszerűen nem alkalmazhatunk tervezett keresztezéseket.

A különböző jellegek változatos szintű korrelációt mutatnak a rokon és a nem rokon egyedek között. Azoknál a jellegeknél, ahol a rokonok közötti korreláció magasabb, mint a nem rokonok között (pl. együtt élő párok, barátok, stb.), a fenotípusos variancia meghatározásában komoly szerepe van a genetikai faktoroknak ($V_G > V_E$). Ilyen jelleg például a testmagasság, sok csonttani jelleg, vagy számos betegségre való hajlam. Ha viszont a korreláció mértéke a rokonsági foktól függetlenül hasonló a vizsgált emberek között (testvérek, féltestvérek, házaspárok, stb.), akkor az a közös környezeti hatásokra vezethető vissza ($V_E > V_G$). Ez tapasztalható például a politikai nézetek, vagy a vallásosság vizsgálatánál. Hasonló eredményre vezet, ha összehasonlítjuk az egypetéjű ikrek, a testvérek és az örökbe fogadott gyermekek (nem rokonok) közötti korrelációt a különböző jellegek esetében. Vannak olyan jellegek, amelyeknek a korrelációja relatíve magas, de nem különbözik jelentősen az előbb vázolt három csoport között. Ezeknél a jellegeknél a közös családi környezet határozza meg elsősorban a fenotípust. Így magas lesz a korreláció, ami kevésbé változik a rokonsági fok függvényében ($V_E > V_G$). Ilyen jellegek a tanult viselkedések, a tájékozottság, az érdeklődés, stb. Más jellegeknél a rokonsági fokkal összhangban, jelentős különbségek mutatkoznak a korreláció mértékében. Ilyenkor az egypetéjű ikrek között nagyon magas a korreláció, amihez képest alacsonyabb a testvérek között, és jelentősen kisebb a nem biológiai testvérek között. Ezeknek a jellegeknek a meghatározásában a genetikai faktorok az elsődlegesek ($V_G > V_E$). A jellegek egy harmadik csoportja nagyon alacsony korrelációval rendelkezik, és ez nem függ a rokonsági kapcsolatoktól. Ez arra utal, hogy a jelleg kialakításában random környezeti tényezők játszanak elsődleges szerepet.

11.2. A genetikai variancia komponensei

Az előbb láttuk, hogy a fenotípusos jellegek varianciájának bizonyos hányada az egyedek közötti genetikai különbségekre vezethető vissza. Ezek a genetikai különbségek azok, amelyek kialakítják a fenotípusos variancia genetikai komponensét (V_G). Ugyanakkor egy korábbi fejezetben (4.1.3. fejezet) megállapítottuk, hogy a kvantitatív jellegeket meghatározó lokuszokon az allélok egymáshoz való viszonya lehet additív és domináns-recesszív. Ebből adódott a későbbi fejezetekben (10.1 és 10.2. fejezetek) az a konklúzió, hogy az allélok hatása a genotípusos értékre szintén lehet additív, és szerepet játszhat benne a dominancia is. Mindezekből az következik, hogy az additív és a dominancia hatásoknak a genetikai varianciában is meg kell jelenniük, vagyis maga a genetikai variancia is részkomponensekre bontható, additív és dominancia variancia komponensre.

11.2.1. A genetikai variancia levezetése az allélok additív és dominancia hatásából

A genetikai variancia komponenseinek a meghatározásában az egyik kiindulópontunk a genotípusos érték Fisher-féle felbontása lesz, mely szerint a genotípusos értéket az allélok additív hatása és a dominancia-hatások határozzák meg

$$G_{ij} = \mu_G + (\alpha_A + \alpha_a) + \delta_{ij}$$

ahol μ_G a populáció átlagos genotípusos értéke; α_A és α_a az allélok additív hatása; δ_{ij} a dominancia hatás. A genotípusos érték varianciája, vagyis a genetikai variancia tehát:

$$\sigma^2_G = \sigma^2\{\mu_G + (\alpha_A + \alpha_a) + \delta_{ij}\} = \sigma^2\mu_G + \sigma^2(\alpha_A + \alpha_a) + \sigma^2\delta_{ij}$$

ahol σ^2_G a genetikai variancia. Mivel μ_G konstans, ezért $\sigma^2\mu_G=0$, tehát:

$$\sigma^2_G = \sigma^2(\alpha_A + \alpha_a) + \sigma^2\delta_{ij}$$

A $\sigma^2(\alpha_A + \alpha_a)$ az additív hatásokra visszavezethető variancia komponens, míg $\sigma^2\delta_{ij}$ a dominancia hatásra visszavezethető variancia komponens. Tehát:

$$V_G = V_A + V_D$$

ahol tehát V_A az additív genetikai variancia, míg V_D a dominancia variancia.

11.2.2. A genetikai variancia meghatározása a genotípus hatás figyelembevételével

A fenti megközelítés világosan mutatja, hogy a genetikai varianciának két komponense van, az additív és a dominancia variancia. Nem alkalmas azonban arra, hogy ezt a két komponens leírja. Az additív és a dominancia variancia komponensek meghatározását az teszi lehetővé, ha a genetikai varianciát egy másik szempontból elemezzük. A variancia lényegében az egyes egyedek átlagtól való eltéréseinek a négyzetével arányos. A genotípusos értékek varianciája tehát:

$$\text{Var}(G) = \Sigma (G_{ij} - G_{\text{pop}})^2 / (n-1)$$

Másik oldalon viszont a genotípus hatás nem más, mint a genotípusos értékek eltérése a populáció átlagos genotípusos értékétől. A domináns homozigóta (AA) genotípus esetében:

$$G_{\text{hat_AA}} = G_{AA} - G_{\text{pop}}$$

ahol:

$$G_{AA} = +a \quad \text{és} \quad G_{\text{pop}} = a*(p-q) + d*2pq$$

Behelyettesítve:

$$G_{\text{hat_AA}} = a - \{a*(p-q) + d*2pq\}$$

A zárójeles műveletet elvégezve:

$$G_{\text{hat_AA}} = a - ap + aq - d2pq$$

Az első két tag: $a - ap = a*(1 - p) = aq$. Vagyis az egyenlet a következő módon egyszerűsödik:

$$G_{\text{hat_AA}} = aq + aq - d2pq = 2aq - d2pq$$

Kiemelve $2q$ -t megkapjuk az egyszerűsített összefüggést:

$$G_{\text{hat_AA}} = 2q*(a-dp)$$

A továbbiakban a genotípusos érték paramétere (a) helyett az allélszubsztitúció hatását (α) fogjuk használni a genotípus hatást leíró egyenletben. A 10.2.2. fejezetben már levezettük az allélszubsztitúció hatását:

$$\alpha = \alpha_A - \alpha_a = a + d*(q-p)$$

Ebből az összefüggésből kifejezhetjük az a értékét:

$$a = \alpha - d*(q-p).$$

Ezt a fenti egyenletbe helyettesítve:

$$G_{\text{hat_AA}} = 2q*\{\alpha - d*(q-p) - dp\}$$

A zárójeles műveletet elvégezve:

$$G_{\text{hat_AA}} = 2q*\alpha - 2q*d*(q-p) - 2q*dp$$

A két utolsó tagból ($-2qd$) kiemelhető:

$$G_{\text{hat_AA}} = 2q*\alpha - 2qd*(q-p+p)}$$

A genotípus hatás egyszerűsített alakja tehát:

$$G_{\text{hat_AA}} = 2q\alpha - 2q^2d$$

Ahol: $2q\alpha$ az additív hatást, míg $2q^2d$ a dominancia hatást tükrözi. Az AA genotípushoz hasonlóan a másik két genotípus hatása is levezethető:

$$G_{\text{hat_Aa}} = G_{Aa} - G_{\text{pop}} = (q-p)\alpha + 2pqd$$

$$G_{\text{hat_aa}} = G_{aa} - G_{\text{pop}} = -2p\alpha - 2p^2d$$

A kiindulási pontunk az volt, hogy a genetikai varianciát a genotípus hatás ($G_i - G_{\text{pop}}$) segítségével is kifejezhetjük:

$$V_G = p^2 * G_{\text{hat_AA}}^2 + 2pq * G_{\text{hat_Aa}}^2 + q^2 * G_{\text{hat_aa}}^2$$

$$V_G = p^2*(G_{AA} - G_{pop})^2 + 2pq*(G_{Aa} - G_{pop})^2 + q^2*(G_{aa} - G_{pop})^2$$

A genotípus hatások fent levezett egyenleteit felhasználva:

$$V_G = p^2*(2q\alpha - 2q^2d)^2 + 2pq*\{(q-p)\alpha + 2pqd\}^2 + q^2*(-2p\alpha - 2p^2d)^2$$

Ez egy meglehetősen bonyolult összefüggés, amit célszerű egyszerűbb alakra hozni.

A könnyebb érthetőség kedvéért kezeljük külön az egyes genotípusokra vonatkozó genetikai variancia tagokat. A domináns homozigóta esetében ez a tag:

$$V_{G_{AA}} = p^2*(2q\alpha - 2q^2d)^2$$

A négyzetre emelést elvégezve:

$$V_{G_{AA}} = p^2*(4q^2\alpha^2 - 2*2q\alpha*2q^2d + 4q^4d^2) = 4p^2q^2\alpha^2 - 8p^2q^3\alpha d + 4p^2q^4d^2$$

Hasonló módon egyszerűsíthetjük a recesszív homozigótára vonatkozó genetikai variancia tagot is:

$$V_{G_{aa}} = q^2*(4p^2\alpha^2 + 2*2p\alpha*2p^2d + 4p^4d^2) = 4p^2q^2\alpha^2 + 8p^3q^2\alpha d + 4p^4q^2d^2$$

A heterozigóta genetikai variancia tagját pedig a következő gondolatmenet alapján egyszerűsíthetjük.

$$V_{G_{Aa}} = 2pq*\{(q-p)\alpha + 2pqd\}^2$$

A kapcsos zárójeles tagot négyzetre emelve:

$$V_{G_{Aa}} = 2pq*\{(q-p)^2\alpha^2 + 2*(q-p)\alpha*2pqd + 4p^2q^2d^2\}$$

Majd a kapcsos zárójeles kifejezés első két tagjából kiemelhetjük az α -t:

$$V_{G_{Aa}} = 2pq\alpha*\{(q-p)^2\alpha + 2*(q-p)*2pqd\} + 2pq*4p^2q^2d^2$$

A teljes genotípusos variancia tehát:

$$V_G = V_{G_{AA}} + V_{G_{Aa}} + V_{G_{aa}}$$

A következő lépésben a három genotípusra vonatkozó genetikai variancia tagok egyenleteinek csak az utolsó tagjait összesítjük (szürkével satírozott tagok), miközben a többi tag összegét egyszerűen X-nek tekintjük:

$$V_G = X + 4p^2q^4d^2 + 4p^4q^2d^2 + 2pq*4p^2q^2d^2$$

A szürkével jelölt tagok mindegyikében szerepel a $4p^2q^2d^2$ kifejezés, amit kiemelve:

$$V_G = X + 4p^2q^2d^2*(q^2 + p^2 + 2pq)$$

Mivel $q^2 + p^2 + 2pq = 1$

$$V_G = X + 4p^2q^2d^2$$

A továbbiakban pedig összegezzük a három genotípusra vonatkozó genetikai variancia tagok egyenleteinek maradék tagjait is:

$$X = X_{AA} + X_{Aa} + X_{aa}$$

Azok a tagok, amelyek a korábbi egyenletekben nem voltak szürkére satírozva:

$$X_{AA} = 4p^2q^2\alpha^2 - 8p^2q^3\alpha d$$

$$X_{aa} = 4p^2q^2\alpha^2 + 8p^3q^2\alpha d$$

$$X_{Aa} = 2pq\alpha*\{(q-p)^2\alpha + 2*(q-p)*2pqd\}$$

A genetikai variancia maradék tagjainak az összege tehát:

$$X = 4p^2q^2\alpha^2 - 8p^2q^3\alpha d + 4p^2q^2\alpha^2 + 8p^3q^2\alpha d + 2pq\alpha*\{(q-p)^2\alpha + 2*(q-p)*2pqd\}$$

A $(2pq\alpha)$ kifejezést minden tagból kiemelve:

$$X = 2pq\alpha*\{2pq\alpha - 4pq^2d + 2pq\alpha + 4p^2qd + (q-p)^2\alpha + 2*(q-p)*2pqd\}$$

A szürkével satírozott tagok összevonhatók. Ezen felül végezzük el a kapcsos zárójeles kifejezés utolsó tagjában a műveleteket:

$$X = 2pq\alpha \{ 4pq\alpha + (q-p)^2\alpha - 4pq^2d + 4p^2qd + 4pq^2d - 4p^2qd \}$$

Vegyük észre, hogy az azonos árnyalatú szürkével satírozott tagok összege 0.

$$- 4pq^2d + 4p^2qd = 0 \text{ és } +4pq^2d - 4p^2qd = 0$$

Összefüggésünk tehát a következő formára egyszerűsödött:

$$X = 2pq\alpha \{ 4pq\alpha + (q-p)^2\alpha \}$$

A kapcsos zárójelen belüli műveletet elvégezve:

$$X = 2pq\alpha \{ 4pq\alpha + \alpha(q^2 - 2pq + p^2) \}$$

A kapcsos zárójeles tagból α -t kiemelve, és egyszerűsítve:

$$X = 2pq\alpha * \alpha * (2pq + q^2 + p^2)$$

Mivel $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$X = 2pq\alpha^2$$

A genetikai variancia egyszerűbben kifejezett alakja tehát:

$$V_G = 2pq\alpha^2 + (2pqd)^2$$

ahol: $2pq\alpha^2$ az additív genetikai variancia (V_A); $(2pqd)^2$ a dominancia variancia (V_D) komponens. A meglehetősen hosszú és bonyolult levezetés eredményeként tehát egy viszonylag egyszerű összefüggést kaptunk a genetikai variancia komponenseire.

Alkalmazzuk most ezt az összefüggést egy hipotetikus növény populációban. Tételezzük fel, hogy a recesszív homozigóta genotípusú egyedek 24,8 cm (G_{aa}), a homozigóta dominánsak 47,6 cm (G_{AA}), míg a heterozigóták 45,9 cm (G_{Aa}) magasságúak. Kiszámolhatjuk a két homozigóta középértékét (C), ami 36,2 cm-nek adódik. Ebben az esetben tehát a genotípusos értékek paraméterei:

$$a = G_{AA} - C = 47,6 - 36,2 = 11,4 \text{ és } d = G_{Aa} - C = 45,9 - 36,2 = 9,7$$

Vizsgáljuk meg ennek a növénynek a genetikai varianciáját egy olyan populációban, ahol a domináns allél gyakorisága $p=0,4$, míg a recesszív allél $q=0,6$. A genetikai variancia additív komponense ebben a hipotetikus populációban:

$$V_A = 2pq\alpha^2 = 2 * 0,4 * 0,6 * \alpha^2 = 0,48 * \alpha^2$$

Az α az allélszubsztitúció hatása, amit már korábban is felidéztünk:

$$\alpha = \alpha_A - \alpha_a = a + d * (q - p)$$

Ebben a hipotetikus populációban tehát:

$$\alpha = 11,4 + 9,7 * (0,6 - 0,4) = 13,3$$

Az additív genetikai variancia tehát:

$$V_A = 0,48 * 13,3^2 = 85,4$$

Megállapíthatjuk a genetikai variancia dominancia komponensének is az értékét:

$$V_D = (2pqd)^2 = (0,48 * 9,7)^2 = 21,7$$

Hipotetikus populációnkban tehát a teljes genetikai variancia:

$$V_G = V_A + V_D = 85,5 + 21,7 = 107,2$$

Mint azt a fenti példában is láttuk, a genetikai variancia jelentős hányadát az additív komponens teszi ki. Az additív komponens arányát egyértelműen a két allél gyakorisága határozza meg. Ha q alacsony, akkor az additív komponens alkotja a genetikai variancia legnagyobb hányadát. A dominancia komponens csak akkor válik számottevővé, ha a $p > q$, mert akkor az allélszubsztitúció hatása (α) alacsony lesz, mivel $q - p < 0$.

A genetikai variancia komponenseire vonatkozó, korábban megállapított összefüggés azonban csak abban az esetben érvényes, ha két fontos feltétel teljesül:

- a gének nem kapcsolnak;
- a gének között nincs kölcsönhatás.

Vagyis a kérdéses fenotípus kialakításában résztvevő gének sem fizikailag (kapcsoltság), sem funkcionálisan (episztázis, pleiotrópia) nincsenek kölcsönhatásban. Általános esetben azonban számolni kell a gének közötti kölcsönhatással is. Vagyis a teljes genetikai variancia:

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

Ahol V_I a genetikai variancia episztatikus hatásokra visszavezethető komponense.

11.2.3. Episztázis

Az episztázis két olyan genetikai lokusz kölcsönhatását jelenti, amelyek egy adott fenotípusos jelleg kialakításában vesznek részt. Mivel minden kvantitatív jelleget több genetikai lokusz határoz meg, ezért a kvantitatív jellegek esetében kicsit módosul az episztázis értelmezése. A kvantitatív lokuszok esetében a lokuszok független hatása azt jelenti, hogy a kérdéses lokusz alléljeinek a hatása a genotípusos értékre független a többi lokusz genotípusos összetételétől. Tételezzük fel például, hogy két gén határozza meg egy rovar csápjának a hosszát, és mindkét génen additív a domináns allélok hatása. Ha az A lokuszon a domináns allél 0,05 mm-rel növeli a genotípusos értéket ($a=0,05$), akkor a két homozigóta genotípus (AA és aa) különbsége $2a=0,1$ mm lesz. Ha a két lokusz hatása független, akkor ez a különbség az AA és aa homozigóták csáp-hossza között azonos lesz minden, a másik lokuszon megjelenő genotípusban (BB, Bb vagy bb). Vagyis a kérdéses lokuszon állandónak tekinthető a domináns allél hatása a genotípusos értékre. A két lokusz 9 genotípus-kombinációjának genotípusos értékeit ábrázolhatjuk úgy, hogy az Y tengelyen a fenotípusos értékeket, míg az X tengelyen az A lokusz genotípusait tüntetjük fel (aa, Aa és AA). A B lokusz genotípusos értékeit pedig különböző egyenesek jelképezik az X tengely mentén. Ilyen ábrázolás mellett az episztázis hiányát az mutatja, hogy a B lokusz genotípusainak 3 egyenese párhuzamos lesz.

Ezzel szemben az episztázis azt jelenti, hogy a domináns allélnak a genotípusos értékre gyakorolt hatása függ a többi lokusz genetikai összetételétől. Vizsgáljuk meg például a Broiler (J) és a Leghorn (L) baromfi fajták keresztezéséből származó utódok fenotípusát a különböző genotípus kombinációk esetében. Kövessük a 9 genotípus kombináció ábrázolásának fenti logikáját, vagyis az X tengelyen az 1. lokusz genotípusait ábrázoljuk, míg a 2. lokusz genotípusait a különböző vonalak mutatják. Számos jelleg kapcsán tapasztalták, hogy a 2. lokusz genotípusait ábrázoló vonalak nem lesznek párhuzamosak. A csirkék 8 és 46 napos kora közötti növekedésére ható két lokusz között például olyan kölcsönhatás alakult ki, amelynek eredményeként az 1. lokusz L alléljainak számával csak azokban a genotípusokban nőtt a fenotípus, amelyekben a 2. lokusz Leghorn homozigóta (LL) volt. Így az 1. lokuszon Broiler homozigóta, és a 2. lokuszon Leghorn homozigóta egyedek (JJLL) növekedése a többi genotípus kombinációnál alacsonyabbnak; míg a mindkét lokuszon Leghorn homozigótáké (LLLL) magasabbnak mutatkozott. Más jellegű kölcsönhatást tapasztaltak két másik lokusz

esetében, a kelési súly vonatkozásában. Ebben az esetben a 2. lokuszon Leghorn homozigóták (LL) kikelési súlya nőtt az 1. lokusz L alléljeinek a számával, míg az 2. lokuszon Broiler homozigótáké (JJ) csökkent. Így azoknak a genotípusok volt kelés után a legnagyobb a tömege, amelyek mindkét lokuszon ugyanannak a fajtának az alléljére voltak homozigóták: JJ/JJ, vagy LL/LL.

Bizonyos esetekben konkrétan is meg lehet állapítani a lokuszok közötti kölcsönhatásból adódó variancia-komponens nagyságát. Nézzük például a korábban már megvizsgált hipotetikus növényünk esetét. Megállapítottuk, hogy a növény magasságára ható A lokuszon csaknem teljes a dominancia, hiszen $a=11,4$, míg $d=9,7$. Kiszámoltuk, hogy az A lokuszon:

$$V_{G_A} = V_{A_A} + V_{D_A} = 85,5 + 21,7 = 107,2$$

Nézzük most meg, hogyan hat egy másik lokusz (B) ennek a növénynek a magasságára. Tételezzük fel, hogy a két homozigóta közötti különbség, és így az a értéke is jóval alacsonyabb ezen a lokuszon: 7,8 cm. Ugyanakkor a B lokuszon a dominancia mértéke kisebb, vagyis $d=2,2$ cm. Ha a B lokuszon a domináns allél gyakorisága $p=0,8$, akkor a genetikai variancia additív komponense:

$$V_{A_B} = 2pq\alpha^2 = 2 \cdot 0,8 \cdot 0,2 \cdot \alpha^2 = 0,32 \cdot \alpha^2$$

$$\alpha_B = a + d \cdot (q-p) = 7,8 + 2,2 \cdot (0,2-0,8) = -9,12$$

$$V_{A_B} = 26,6$$

Ugyanakkor a dominancia komponens:

$$V_{D_B} = (2pqd)^2 = (0,32 \cdot 2,2)^2 = 0,5$$

Vagyis a B lokuszon a teljes genetikai variancia:

$$V_{G_B} = V_{A_B} + V_{D_B} = 26,6 + 0,5 = 27,1$$

Ennek megfelelően a genetikai variancia a két lokuszon:

$$V_{G_A} + V_{G_B} = 134,3$$

Ugyanakkor a teljes genetikai variancia, amit hipotetikus növényünk populációjában mértünk:

$$V_G = 137,6$$

Mivel:

$$V_{G_A} + V_{G_B} < V_G$$

Számolni kell a két lokusz közötti interakcióval:

$$V_I = V_G - (V_{G_A} + V_{G_B}) = 3,3$$

Az episztatikus kölcsönhatások háttérében többféle mechanizmus is állhat. Lehetséges, hogy az egyik gén terméke szabályozza a másik gén működését, például a géntermék mennyiségét. De az is előfordulhat, hogy a kölcsönhatásban lévő gének közös szabályzás alatt állnak.

11.2.3.A. Az egerek mellső végtagjának csontmérete

Nagy és kis testtömegű szelektált egérvonalak keresztezéséből származó F2 egyedeken mérték a különböző csontok méretét. 351 SNP lokusz felhasználásával feltérképezték, hogy az egyes csontok hosszának meghatározásában hány lokusz vesz részt. A felkarcsont esetében például 12, míg a singcsont esetében 6 lokuszt azonosítottak, amelyek szerepet játszanak az adott csont méretének a kialakításában. Ezek a kvantitatív lokuszok mindkét jelleg esetében különböző kromoszómákon találhatóak. A vizsgálat során lehetőség volt arra, hogy megállapítsák az egyes lokusz-párok közötti kölcsönhatásokat, vagyis az episztázis mértékét. A felkarcsont esetében például 8 lokusz-párt figyeltek meg, amelyek kölcsönhatásban voltak egymással a csont hosszának kialakításában. A 7. (A) és a 17. (B) kromoszómán lévő lokuszok genotípusainál a bb homozigóták között az aa homozigótáké volt a legrövidebb felkarcsont, míg a BB homozigóták között az AA homozigótáké.

Meglepő módon a singcsont esetében talált 6 kvantitatív lokusz mindegyike szerepet játszik a felkarcsont hosszának a meghatározásában is. Ez a 6 gén tehát feltehetően pleiotróp hatású, vagyis olyan gének, amelyek több fenotípusos jellegre is hatnak. Érdekes módon, a singcsontnál is megfigyelhető a 7. (A) és a 17. (B) kromoszómán lévő lokuszok közötti episztázis: a felkarcsonthoz hasonlóan a bb homozigóták között az aa homozigótáké volt a legrövidebb singcsont, míg a BB homozigóták között az AA homozigótáké.

11.2.3.B. Csirkék testtömege és növekedési rátája

A csirkék különböző jellegeire végzett szelekció számos tenyészvonalat eredményezett. A Leghorn (L) vonal fenotípusát a magas tojáshozam és a kis testméret, míg a broiler (B) vonalét a nagy, izmos test jellemzi. A két vonal keresztezéséből származó F2 utódok esetében 134 mikroszatellit lokusz segítségével elemezték a 3, 9, és 6 hetes korban mért test-tömeg és a növekedési ráta meghatározásában résztvevő kvantitatív lokuszokat. Összesen 19 kvantitatív lokuszon tapasztaltak szignifikáns, vagy marginálisan szignifikáns hatást a vizsgált jellegekre. Több lokusz-pár esetében találtak episztatikus kölcsönhatást is. Ilyenek voltak például a 3-6 heti növekedési ráta szempontjából a 3. és az 5. kromoszómán található lokuszok. A két kvantitatív lokusz kölcsönhatása az egyszeres heterozigóták esetében underdomináns volt a homozigótákhoz képest. Az egyik lokuszon homozigóta egyedek közül ugyanis azoknak a tömeggyarapodása volt a legkisebb, amelyek a másik lokuszon heterozigóták voltak. Vagyis a 3. kromoszómán homozigóta egyedek (LL vagy BB) közül azok növekedtek a leglassabban, akik az 5. kromoszómán heterozigóták (BL) voltak. Ez igaz volt az 5. kromoszóma homozigótáira is. Más volt azonban a helyzet a heterozigóták esetében, ahol viszont overdominancia alakult ki, vagyis a mindkét lokuszon heterozigóta genotípus növekedési rátája magasabb volt bármelyik egyszeres heterozigótánál: $3BL/5BL > 3BL/5BB$, vagy $3BL/5LL$; és a $3BL/5BL > 3BB/5BL$, vagy $3LL/5BL$.

12. A genetikai variancia komponenseinek meghatározása keresztezési kísérletekben, a hierarchikus modell lényege

A keresztezési kísérletek hierarchikus modelljének az a lényege, hogy egy hím egyedat több nőténnyel párosítanak. Így tehát egy nőtény utódai olyan testvérek, akiknek az apjuk és az anyjuk is azonos (teljes testvérek), míg az azonos hímmel párosított különböző nőtények utódai féltestvérek. Ugyanakkor a keresztezés során a szülő-utód kapcsolat is tanulmányozható. A tanulmányozás alapja a korreláció vizsgálata, vagyis azonos jellegeket (X) vizsgálnak a teljes, illetve a féltestvérekben, vagy a szülőkből és az utódokban:

$$\text{Cov}(X_A, X_B) = \sum X_{Ai} * X_{Bi} / (n-1) - \mu_{XA} * \mu_{XB}$$

Ahol X_{Ai} és X_{Bi} az X jelleg értékei a különböző rokonsági kapcsolatban álló A_i és B_i egyedeknél (lásd 11.1.3. fejezet).

12.1. A különböző rokonsági kapcsolatban álló egyedek kovarianciája

A rokonok közötti kovariancia elemzése azért lényeges, mert segítségével megállapíthatjuk a genetikai variancia komponenseit. A rokonok kovarianciája és a genetikai variancia komponensei közötti összefüggés tulajdonképpen azon alapul, hogy a rokon egyedek milyen eséllyel hordoznak származásilag azonos („identical by descent”: IBD) allélokot. Két diploid egyed esetében három alapeset lehetséges egy tetszőleges lokuszon: mindkét allél azonos származású, csak az egyik allél közös származású, illetve nincs közös származású allél a két rokon egyedben. Az azonos származású allélok száma azért lényeges, mert ez az alapja annak, hogy a két rokon egyed között a genetikai variancia melyik komponensével lehet számolni. Ha a két rokon egyedben mindkét allél azonos származású, akkor az allélok additív hatásán túlmenően, a közöttük lévő dominancia viszonyok is érvényesülnek az utódokban. Ilyenkor tehát a genetikai variancia additív komponense mellett a dominancia komponens is meghatározható a rokonok közötti kovariancia révén. Ha azonban a rokon egyedeknek csak egy származásilag közös allélja van, akkor értelemszerűen az allélok közötti viszony nem állapítható meg a közöttük lévő kovariancia révén, vagyis ilyen esetekben a genetikai varianciának csak az additív komponensével számolhatunk.

12.1.1. Szülő-utód kovariancia

Az utód egyik allélja mindenképpen a vizsgált szülőtől származik, tehát hordoznak egy identikus, származásilag azonos allélt (1 IBD). Mivel ez minden esetben megvalósul, ezért az identikus allél jelenlétének a valószínűsége $P=1$. Ugyanakkor csak egy allélt kap az utód a kérdéses szülőtől, az allélok viszonyát (dominancia komponens) tehát nem örökli. Így a szülő-utód korreláció csak az additív variancia komponenset tükrözi. Tekintettel arra, hogy az utód a másik allélját a másik szülőtől örökli, a szülő-utód kovarianciában az additív varianciának csak a felével számolhatunk.

$$\text{Cov}(S_z, U) = V_A / 2$$

12.1.2. Teljes testvérek közötti kovariancia

A teljes testvérek három kategóriába sorolhatók alléljeik származása szempontjából:

- (1) Az anyjuktól és az apjuktól is azonos allélokot örökölték, vagyis két származásilag azonos allélt hordoznak (2 IBD). Az ilyen testvérek születésének az esélye $1/4$. Ebben az esetben az additív hatásokon túl a dominancia viszonyok is öröklődnek. Az ő kovarianciájuk tehát: $1/4 * (V_A + V_D)$.
- (2) Csak az egyik szülőtől örökölték azonos allélokot, vagyis egy származásilag azonos allélt hordoznak (1 IBD). Az ilyen testvérek születésének az esélye $1/2$. Mivel csupán egy származásilag közös allélt tartalmaznak, ezért csak az additív hatások öröklődésére van lehetőség. Az ilyen testvérek közötti kovariancia: $1/2 * (V_A/2) = 1/4 * V_A$

- (3) A testvéreknek nincs származásilag közös alléljuk (0 IBD). Vagyis az ő kovarianciájuk nem tartalmazza semelyik komponensét sem a genetikai varianciának. Az ilyen testvérek születésének az esélye 1/4.

A teljes testvérek totális kovarianciája tehát:

$$\text{Cov}(TT) = 1/4*(V_A + V_D) + 1/4*V_A = 1/2V_A + 1/4V_D$$

12.1.3. Féltestvérek közötti kovariancia

A féltestvérek két kategóriába sorolhatók alléljeik származása szempontjából:

- (1) A féltestvérek tartalmaznak közös származású allélokot (1 IBD). Az ilyen féltestvérek születésének az esélye 1/2. Akárcsak a hasonló korábbi korábbi szituációkban, ebben az esetben is csak az additív hatások öröklődnek. Az ilyen féltestvérek kovarianciája tehát: $1/2*(V_A/2)=1/4*V_A$
- (2) A féltestvéreknek nincs közös származású alléljuk (0 IBD). Az ő kovarianciájuk sem tartalmazza a genetikai variancia egyik komponensét sem. Az ilyen testvérek születésének az esélye 1/2.

A féltestvérek totális kovarianciája tehát:

$$\text{Cov}(FT) = 1/4V_A$$

12.2. ANOVA alkalmazása a genetikai variancia komponenseinek meghatározásában

A keresztezés eredményének értékelése során a következő szempontokat kell figyelembe venni:

- az utódok különböző családokhoz tartoznak: nőstény-család – egy hím és egy nőstény utódai (teljes testvérek), hímcsaládok – egy hím és több nőstény utódai (féltestvérek);
- a teljes variancia (V_T) ebben a vizsgálatban két komponensre bontható: csoportokon (családokon) belüli (V_B) és csoportok (családok) közötti (V_K) komponensekre:

$$V_T = V_K + V_B$$

- a csoportok (családok) közötti variancia megegyezik a csoportokon (családokon) belüli kovarianciával ($\text{Cov}(B)$):

$$V_K = \text{Cov}(B)$$

12.2.1. A hímcsaládok (féltestvérek) elemzése

Ha minden nősténytől egy utódot vizsgálnak, akkor csak a hímcsaládok elkülönítése lehetséges. Az azonos hímcsaládokba tartozó utódok féltestvéreknek tekinthetők. Ebben az esetben a hímcsaládok közötti variancia (V_{HK}) a hímcsaládokon belüli kovarianciával ($\text{Cov}(HB)$) egyenlő, ami nem más, mint a féltestvérek közötti kovariancia:

$$V_{HK} = \text{Cov}(HB) = \text{Cov}(FT)$$

A féltestvérek közötti kovariancia viszont:

$$\text{Cov}(\text{FT}) = 1/4V_A$$

Tehát:

$$V_{\text{HK}} = 1/4V_A$$

A hímcsládok közötti variancia révén tehát megállapíthatjuk a vizsgált jelleg genetikai varianciájának az additív komponensét.

12.2.2. A teljes hierarchikus modell elemzése

A teljes hierarchikus modell alkalmazása során minden nőstény-családból több utódot vizsgálnak, vagyis hímcsládok és nőstény-családok egyaránt szerepelnek az utódok között. Az összes utód teljes varianciája (V_T) az alábbi komponensekből áll:

$$V_T = V_{\text{HK}} + V_{\text{NK}} + V_{\text{NB}}$$

Ahol V_{HK} : a hímcsládok közötti variancia; V_{NK} : a nőstény-családok közötti variancia; V_{NB} a nőstény-családokon belüli variancia.

A totális variancia úgy is felbontható, hogy a nőstény-családok közötti és nőstény-családokon belüli komponenseket vesszük figyelembe:

$$V_T = V_{\text{NK}} + V_{\text{NB}}$$

A nőstény-családokon belüli komponens tehát megadható:

$$V_{\text{NB}} = V_T - V_{\text{NK}}$$

Ugyanakkor mind a hím- (V_{HK}), mind pedig a nőstény-családok (V_{NK}) közötti variancia komponens megadható a kérdéses családokon belüli kovarianciával:

$$V_{\text{NK}} = \text{Cov}(\text{NB}) \quad \text{és} \quad V_{\text{HK}} = \text{Cov}(\text{HB})$$

Mivel a nőstény-családokon belüli kovariancia ($\text{Cov}(\text{NB})$) a teljes testvérek közötti, míg a hímcsládokon belüli kovariancia ($\text{Cov}(\text{HB})$) a féltestvérek közötti kovariancia:

$$V_{\text{NK}} = \text{Cov}(\text{TT}) \quad \text{és} \quad V_{\text{HK}} = \text{Cov}(\text{FT})$$

A fenti összefüggéseket az eredeti egyenletbe helyettesítve tehát:

$$V_T = \text{Cov}(\text{FT}) + V_{\text{NK}} + V_T - \text{Cov}(\text{TT})$$

A nőstény-családok közötti varianciát kifejezve:

$$V_{\text{NK}} = \text{Cov}(\text{TT}) - \text{Cov}(\text{FT})$$

Mivel pedig: $\text{Cov}(\text{TT}) = 1/2V_A + 1/4V_D$ és $\text{Cov}(\text{FT}) = 1/4V_A$:

$$V_{\text{NK}} = 1/4V_A + 1/4V_D$$

Vagyis a nőstény-családok közötti variancia segítségével a kérdéses jelleg genetikai varianciájának mind az additív, mind pedig a dominancia komponensét meghatározhatjuk.

13. A környezeti variancia komponensei: anyai hatás, epigenetikus hatások

Mint azt korábban már láttuk, a fenotípusos variancia két komponense a genetikai és a környezeti variancia:

$$V_P = V_G + V_E$$

Az előző fejezetben azt is megismertük, hogy a genetikai varianciának is több komponense van:

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

Most pedig azt elemezzük, hogy a környezeti varianciának milyen részkomponensei vannak. A környezeti hatások érvényesülhetnek random módon, amikor a környezet nem kiszámíthatóan hat az egyedekre, de lehetnek olyanok is, amelyek generációkon átívelő, tendenciózus hatások:

$$V_E = V_{\text{mat}} + V_{\text{köz}} + V_{\text{epi}} + V_{\text{ran}}$$

Ahol az első három komponens a generációkon átívelő hatásokat írja le: V_{mat} az anyai hatást, $V_{\text{köz}}$ a közös környezet hatását, V_{epi} pedig az epigenetikus hatásokat jellemzi. A V_{ran} az adott generációban, a kérdéses egyedre specifikusan érvényesülő környezeti hatásokat írja le.

13.1. Anyai hatás

Korábban már láttuk, hogy a zigóták citoplazmája a petesejtből származik (2.2. fejezet). Ebből adódóan a nőstény petesejtjének citoplazmatikus anyagai (RNS és fehérje molekulák) hatást gyakorolnak az utódra az egyedfejlődés korai stádiumaiban. Az anyai hatás azonban, mint speciális környezeti hatás ezen túlmenően azt is takarja, hogy a pete, tojás, stb. tartaléktápanyagait az anya biztosítja, és így befolyásolja az utód egyes fenotípusos jellegeit (egyedfejlődés rátája, az utód mérete, stb.). Az anyai hatás tehát az anya fitneszének maximalizálása azáltal, hogy az adott környezeti hatásoknak megfelelően gondoskodik az utódok túléléséről.

13.1.1. Példák az anyai hatás érvényesülésére

13.1.1.A. A guppi

A nőstény guppi (*Poecilia reticulata*) például a pete méretén keresztül befolyásolja az utódok méretét és ezzel párhuzamosan az életképességüket. Rossz táplálékellátottság mellett a nőstény sok tartalék-tápanyagot juttat a petébe. Így biztosítja, hogy az utódok fejlődése gyorsabb, és méretük nagyobb legyen. Vagyis növeli az utódok kompetíciós képességét. Jó táplálékellátottság mellett azonban a nőstény kevesebbet fektet a peték tartalék-anyagaiba, hiszen a megfelelő mennyiségű táplálék alacsonyabb szintű kompetíciót jelent a lárvák között.

13.1.1.B. Tüskés korallsügér

A tüskés korallsügér (*Acanthochromis polyacanthus*) esetében a szülő jó táplálékellátottságának a hatását (anyai hatás) vizsgálták az utódok méretére úgy, hogy laboratóriumi körülmények között több, illetve kevesebb táplálékot biztosítottak a

nöstényeknek. A több táplálék, mintegy háromszorosa volt a kevesebbnek. Azt tapasztalták, hogy azoknak a nőstényeknek, akik nagyobb mennyiségű táplálékot kaptak, az utódaik is nagyobb méretűek lettek (8%-kal nagyobb méret; 25%-kal nagyobb tömeg). Ezzel párhuzamosan azt is tanulmányozták, hogy mi a következménye annak, ha maguk a lárvák kapnak több, illetve kevesebb táplálékot (közvetlen környezeti hatás). Az eredmények a várakozásnak megfelelően alakultak, vagyis a több táplálékot kapott lárvákból nagyobb méretű adultok lettek (29. napon: 35%-kal; 50. napon 60%-kal hosszabb), mint azokból, akik kevesebb táplálékot kaptak. Érdekes módon azonban, ha maguknak a lárváknak volt több a tápláléka, akkor ennek a hatása a testméretre messze felülmúlta az anyai hatást (8% versus 35%).

13.1.1.C. Egy zsizsik faj

Egy polifág zsizsikfaj (*Stator limbatus*) esetében megfigyelték, hogy a különböző növények magjai változatos szelekciós hatásokat váltanak ki a peték méretében. A faj két különböző kaliforniai populációját vizsgálták, melyek eltérő tápnövényt hasznosítottak. Az egyik populáció nőstényei a sonorai sivatagban endemikus pillangósvirágú növény, a zöldvessző (*Cercidium floridum*) magjára petéztek. Ez a magforrás viszonylag alacsony tápértékű, ezért a lárvák túlélése erősen függött a pete méretétől, vagyis az abban lévő tartalék anyagok mennyiségétől. Ugyanakkor a másik populációban a nőstények a macskakarom akácia (*Acacia greggii*) magját preferálták a petezés szempontjából. Ennek a növénynek a magja magas tápértékű, így a rajta fejlődő lárvák túlélése jóval kisebb mértékben függ a pete méretétől. Ennek megfelelően a két populációban jelentős eltérést tapasztaltak a peték méretében, nevezetesen a macskakaromra petező populációból származó nőstények petéi kisebbek voltak, mint a zöldvesszőre petező populációból származó nőstényeké. Ez a különbség akkor is megmaradt a két populáció között, amikor laboratóriumi kísérletekben különböző magokat biztosítottak a nőstényeknek a petezésre.

13.1.2. Az anyai hatás speciális esete az anyai esély-javítás („bet hedging”)

Az anyai esély-javítás abban az esetben alakul ki, ha a környezet nagyon változatos és kiszámíthatatlan. Ilyenkor a nőstény fenotípusosan eltérő utódokat produkál, vagyis növeli az utódok varianciáját. A fokozott variancia azt eredményezi, hogy a következő generációban az utódoknak csak egy bizonyos hányada lesz optimális fenotípusú. Ennek következtében csökken ugyan az adott generációban a nőstény fitnessze, de mivel a környezet minden generációban kiszámíthatatlan módon változhat, az utódok változatos fenotípusa esélyt ad arra, hogy minden generációban lesz közöttük optimális fenotípus. Tekintettel arra, hogy a generációkon átívelő fitnessz, az egyes generációk fitnessének a geometriai átlaga, a „bet hedging” stratégia hosszútávon kifizető lesz.

13.1.2.A. Spiráltelepű mohaállat

Az anyai esély-javítás vizsgálták a spiráltelepű mohaállat (*Bugula nertina*) Melbourne melletti populációjában úgy, hogy a predációt modellezve, a telep egy jelentős részét eltávolították. A „predáció” után az egyedek lárvái kisebbek lettek, mert az egyedek a forrásokat elsősorban a saját túlélésükbe fektették, és kevesebbet fordítottak a szaporodásra. Megfigyelték viszont, hogy a „predáció” következtében kiszámíthatatlanná vált környezetben a lárvák méretének a varianciája megnőtt.

13.1.2.B. Foltosfarkú korallsüger

A korallszirteken élő foltosfarkú korallsüger (*Pomacentrus amboinensis*) esetében tanulmányozták az anyai esély-javítás egy természetes ausztráliai populációban, a Nagykorallzátony egyik szigetének közelében. A vizsgálat során a populációt úgy manipulálták, hogy az egyedek egy részét mesterségesen bőséges táplálékkal látták el, míg a populáció másik részének természetesen változatos maradt a táplálékellátottsága. A továbbiakban összehasonlították a természetes és a manipulált környezetben élő lárvák méretét, és tartaléktápanyagaik (olajcsepp, illetve szikzacskó) mennyiségét. Az eredmények a várakozásnak megfelelően alakultak, a mesterségesen előidézett táplálék-bőség hatására nőtt a lárvák mérete és a bennük lévő tartaléktápanyagok mennyisége. Ugyanakkor a természetes populációban, ahol változatos volt a táplálékellátottság mértéke, a lárvák kisebbek voltak és kevesebb tartaléktápanyagot tartalmaztak. De ezzel párhuzamosan, a természetes populációban fejlődő nőtények petéinek nagyobb volt méretvarianciája.

13.1.2.C. Keleti tűzhasú-unka

Általános az a feltételezés, amely szerint a pete mérete pozitív korrelációban van az utódok életképességével. A keleti tűzhasú-unka (*Bombina orientalis*) esetében azonban azt sikerült bizonyítani, hogy a nagyobb peteméret nem minden környezetben jelent szelekciós előnyt. A faj Dél-Korea kisebb átmeneti pocsolyáiban él. A pocsolyák mérete, víz hőmérséklete változatos. A kis pocsolyákban, sekély voltak miatt, nagyon változó a napi hőmérséklet, míg a nagyobbak hőmérséklete kiegyenlítettebb. A különböző pocsolyákban nyomon követték a kis és a nagy petékből kikelő lárvák túlélését. Megállapították, hogy azokban a pocsolyákban, ahol a hőmérséklet varianciája alacsony volt (CV=10%), sem a hőmérsékleti különbségek, sem pedig a pete nagysága nem befolyásolta a lárvák túlélését. Azokban a pocsolyákban viszont ahol a hőmérsékleti variancia nagy volt (CV>20%), a túlélés mind a hőmérséklettől, mind pedig a pete méretétől függött. 18 °C-on, a várakozásnak megfelelően, a nagy petéből kikelt lárvák túlélése volt nagyobb, mint a kis petékből kikelté. 25 °C-on viszont, a kis petékből kikelő lárvák életképessége bizonyult nagyobbak. Ezeknél a lárváknál ugyanis a farok/testhossz arány nagyobb volt, mint a nagy petéből kikelt lárváké. Ebből adódóan a relatíve kicsi, hosszabb farkú lárvák gyorsabbak voltak, és így a predációnak kevésbé voltak kitéve.

13.2. A közös környezet hatása

A közös környezet olyan hatás, amely – az anyai hatáshoz hasonlóan – az anyai befektetés révén valósul meg. Az anyai hatás és az anyai befektetés között azonban különbséget kell tennünk. Mint azt az előző fejezetben láttuk, az anyai hatás a petébe és a tojásba juttatott tartalék-tápanyag révén valósul meg, aminek a mennyisége korrelációban van az utódok korai túlélésével. Az anyai hatás tehát széles körben elterjedt az állatvilágban. Azoknál az állatoknál azonban, amelyekre jellemző a fejlett ivadék-gondozás, az anyai befektetés további formái jelennek meg. Az ivadék-gondozás során ugyanis a szülők (általában az anya) biztonságos környezetet és táplálékot biztosítanak az utódok számára. Ennek megfelelően a nőtény utódai együtt fejlődnek az egyedfejlődés korai szakaszában, vagyis az őket érő környezeti hatások hasonlóak lesznek. Ez fordul elő például a madarak esetében a tojások költsége, vagy a fiókák etetése során. A szülői (leggyakrabban az anyai) gondoskodás tehát közös környezetet teremt az utódok számára.

13.2.1. Példák a közös környezet hatására

13.2.1.A. Karolinai réce

A karolinai réce (*Aix sponsa*) esetében például a költési hőmérséklet meghatározza, hogy a tojás tartaléktápanyagainak milyen hányadát használja az utód a megfelelő hőmérséklet fenntartására, és mennyit tud tartalékolni a tojásból történő kibújás utáni időre. A magasabb költési hőmérsékletű fészkekben kikelő fiókák tartalékzsír és -fehérje tartalma magasabb volt, mint az alacsonyabb költési hőmérsékletű fészkekből kikelőké. Így a magas költési hőmérséklet többlettartalékot biztosított a fiókák számára a kikelés utáni időszakban és ezzel növelte túlélésüket.

13.2.1.B. A bikafejű szarvasganajtúró

A bikafejű szarvasganajtúró (*Onthophagus taurus*) hímje és nőténye egyaránt részt vesz az utódgondozásban, amennyiben közösen gyűjtik össze és készítik a trágyagolyókat, amik a lárvák táplálására szolgálnak. A trágyagolyók mérete meghatározó az utód mérete szempontjából. Keresztezési kísérletekben, a hierarchikus modell segítségével vizsgálták az utódok méretének genetikai variációját. Az eredmények azt mutatták, hogy az utódok pronotum hosszának a variációjára aszimmetrikus volt a hímek és a nőtények hatása. Míg a hím szülők közötti különbségek nem befolyásolták azt (a hímcsaládok közötti különbség nem volt szignifikáns), addig a nőtények hatása (nőtény-családok közötti különbség) jelentősnek bizonyult, a teljes fenotípusos variancia 22%-át tette ki. A nőtény-családok közötti különbség egyértelműen az anyai befektetésben mutatkozó különbségekre volt visszavezethető, vagyis a közös környezet hatására.

13.3. Epigenetikus hatások

Az epigenetikus hatások lényegében azt fejezik ki, hogy a fenotípus meghatározásában nemcsak az allél jellege (domináns vagy recesszív) játszik szerepet, hanem az is, hogy a kérdéses allél melyik szülőtől származik. Az epigenetikus hatások hátterében az áll, hogy a szülőknél az adott gén lecsendesített, vagy aktivált állapotban van-e jelen. A gének aktivált, illetve lecsendesített állapota viszont a génműködés szabályozásával áll összefüggésben és független attól, hogy az adott génen milyen allél található. A gének aktiválásában és csendesítésében több alternatív folyamattal kell számolni:

- (1) A DNS molekula citozinjainak metiláltsági fokában bekövetkező változások.
- (2) A kromatin struktúra módosítása a hiszton fehérjék metilációja, vagy acetilezése révén.
- (3) A reguláció módosítása kis RNS molekulák segítségével.

Az epigenetikus hatások leggyakoribb mechanizmusa a citozin metilációjában mutatkozó eltérés. A metiláció különösen azoknál a citozin bázisoknál fordul elő, amelyeket guanin követ. Mivel ez a szituáció leggyakrabban a gének szabályozó régiójában fordul elő, a citozinok metilációja befolyásolja a gén expresszióját. Ha túl sok citozin van metilált állapotban, akkor a gén inaktívulódik. Ennek megfelelően a nem, vagy csak kevésbé metilált citozint tartalmazó gének aktívak. A génexpresszivitás változatossága ismert genetikai jelenség, lásd az emlősök tarka foltosságát („piebald”). Eltérő környezetben különböző lehet a fenotípus kialakításában szerepet játszó gének expressziója, tehát más-más epigenetikus változatok alakulhatnak ki. Az egerek aguti génjéről például ismert, hogy normál állapotban metilált, tehát inaktív. Ha azonban valamilyen környezeti hatásra demetilálódik, akkor aktiválódik és az állatok színe különböző átmenetet mutat a sötét aguti és a világos sárga között, a demetiláció mértékének megfelelően. Az aguti gén különböző fokú demetilációját

vizsgálták a bevitt tápanyaghoz hozzáadott biszfenol-A (a polikarbonát műanyagok alapanyaga) hatására. Megállapították, hogy a biszfenol-A képes módosítani az aguti gén metiláltságát, vagyis repressziójának a mértékét.

Az epigenetikus változások tehát a környezet hatására jönnek létre. Ebből adódóan egy heterogén környezetben a populáció variábilis lehet a génextpressziós változatokra is, amiket epigenetikus alléloknak tekintünk. Fontos megjegyezni, hogy ezek az epigenetikus allélok függetlenek a struktúrgének variabilitástól. Az epigenetikus változatok tehát fokozzák a populációk fenotípusos variabilitását. Evolúciós szempontból azonban csak azok a génextpressziós változatok a jelentősek, amelyek örökölhetők. Számos esetben kimutatták, hogy az epigenetikus változatok akár hosszú generációkon keresztül is fennmaradhatnak, és függetlenné válhatnak magától a környezeti hatástól, aminek eredményeként létrejöttek.

13.3.1. Az epigenetikus hatások következményei a genotípusos érték és a genetikai variancia alakulására

Az epigenetikus hatások elsősorban a heterozigóta genotípusokat érintik. A két homozigóta genotípusos értéke nem változik: az AA genotípus esetén +a; míg az aa genotípus esetén -a lesz. Ahol $a = (G_{AA} - G_{aa})/2$; vagyis a két homozigóta genotípusos értékének eltérése a középértéktől. A heterozigóták genotípusos értékét viszont befolyásolhatja az allélok eredete, tehát ők kétféle fenotípusban jelenhetnek meg: d+i és d-i; ahol i az epigenetikus hatás kifejezője.

Ennek megfelelően eltérő lesz az anyai és az apai allélok hatása is. A domináns allél hatása általában (10.1. fejezet):

$$\alpha_A = q \{ a + d \cdot (q - p) \}$$

Ha azonban eltérő az anyai és az apai allélok hatása, akkor:

$$\text{Az anyai domináns allél hatása: } \alpha_{AM} = q \{ (a - i) + d \cdot (q - p) \}$$

$$\text{Az apai domináns allél hatása: } \alpha_{AF} = q \{ (a + i) + d \cdot (q - p) \}$$

Mivel az allélok hatásának származás szerinti eltérése elsősorban a heterozigótákban jelentkezik, ezért az Aa genotípus hatása ($G_{\text{hat-Aa}}$) is annak megfelelően változik, hogy a benne lévő domináns allél melyik szülőtől származik. Tekintettel arra, hogy a genetikai variancia komponenseinek meghatározása során a genotípusok hatásából indultunk ki (11.2.2. fejezet), az epigenetikus hatások érvényesülésekor a genetikai variancia is megváltozik:

$$V_G = 2pq\alpha^2 + (2pqd)^2 + 2pqi^2$$

Ahol $2pq\alpha^2$ az additív genetikai variancia komponens; $(2pqd)^2$ a dominancia komponens; $2pqi^2$ az epigenetikus hatásokból adódó variancia komponens.

13.3.2. Példák az epigenetikus hatásokra

Az epigenetikus allélok vonatkozásában megállapíthatunk egy általános összefüggést. Mivel az epigenetikus allélok génextpressziós változatok, ezért lényegében dominánsak vagy recesszívek. Az aktív, expresszált epigenetikus allél a domináns, míg a szupresszált változat a recesszív. Ugyanakkor a kérdéses gén eredeti állapota is kétféle lehet:

- (1) eredetileg szupresszált állapotban van, és az epigenetikus allél jelent aktiválódást;
- (2) eredeti állapotában aktív, és az epigenetikus allél a szupresszált változat.

13.3.2.A. A lúdfű

A lúdfű (*Arabidopsis thaliana*) esetében mindkét fenti szituációra ismerünk példákat. A *SUPERMAN* gén a virágformára hat. Normál állapotban a gén nem metilált, tehát aktív. Metiláció révén azonban inaktiválódik, és egyfajta redukált virágforma alakul ki. Ez az epigenetikus hatás egy szupresszió (funkcióvesztés) révén valósul meg, tehát recesszív allélt eredményez. Egy másik gén (*fwa*) a virágzási idő meghatározásában játszik szerepet. Ez a gén normál állapotában erősen metilált, tehát inaktív. Demetilálás révén azonban aktiválni lehet, aminek eredményeként a virágzás ideje eltolódik. Ez az epigenetikus változat egy génaaktiválás (funkciónyerés) révén valósul meg, tehát domináns allél.

13.3.2.B. Az egerek kunkori farka

Az epigenetikus hatások összefüggésben lehetnek a gének penetranciájával is. Az egerek kunkori farkát az *Axin-fused* gén domináns allélja határozza meg. A gén egyik intronjában retrotranszpozon található. Ennek metiláltsági szintje befolyásolja a gén működését. Ha erősen metilált, akkor inaktív (normál állapot), ha demetilált, akkor aktiválódik és megjelenik a kunkori farkok. Tehát ez is egy funkcionyerés, ahol természetesen az aktív változat a domináns allél. Az utódokban a gén expressziója a szülő fenotípusával áll összefüggésben. Ha a heterozigóta (+/-) szülő fenotípusa domináns (kunkori farkú), akkor az utódai nagyrészt dominánsak lesznek. Ha viszont a +/- szülő fenotípusa recesszív, akkor az utódok kisebb arányban mutatják a domináns fenotípust. Érdekes módon az *Axin-fused* gén expressziója összefüggésben van a heterozigóta szülő nemével is. A domináns allél megjelenésének aránya az utódokban jelentősen nagyobb, ha a heterozigóta nőstény. Amikor például a domináns allél fenotípusosan megnyilvánul a heterozigóta szülőben, akkor az utódok 76% lesz kunkori farkú, ha ez a szülő a nőstény, míg csak 46% ha hím.

13.3.3. Genetikai imprinting

A genetikai imprinting lényegében azt fejezi ki, hogy az anyától és az apától származó genetikai állományban eltérő epigenetikus allélok vannak jelen, vagyis a gének elcsendesítési mintázata különböző a petesejtben és a spermiumban. A legtöbb élőlény zigótájában ez a mintázat mintegy „kiradírozódik” az egyedfejlődés korai stádiumában, és csak az ivarsejtképzés során jelenik meg újra. Az emlősökben azonban legalább részben fennmarad az anyai és az apai gének eltérő expressziós mintázata. Ez a jelenség azért nem jelent gondot az emlősökben, mert a diploidia következtében egy aktív gén marad az utódban, mely elegendő a funkció fenntartására. Az eltérő elcsendesítési mintázat akkor nyilvánul meg fenotípusosan, amikor az utódban egy mutáns gén marad aktív, és az azt kompenzáló normális allél inaktív állapotban van jelen. Ezt a jelenséget figyelték meg az egerek inzulin függő növekedési faktora (Igf2) esetében. A növekedés befolyásolásában a faktornak és egy receptornak (Igf2R) egyaránt fontos szerepe van. A hímek és a nőstények expressziós mintázata eltérő a két génen. Az Igf2 gén az anyai kromoszómán inaktív és az apain aktív, míg az Igf2R gén esetében éppen fordított a helyzet, az anyai kromoszómán aktív, míg az apain represszált állapotban van. Az Igf2 génnek egyik ismert mutációja törpe növekedést okoz. A heterozigóták (+/-) fenotípusa attól függ, hogy a mutáció az aktív apai, vagy az inaktív anyai kromoszómán van.

Felmerül a kérdés, hogy az imprinting fennmaradása hogyan alakulhatott ki az emlősökben az evolúció során, hiszen a parciális haploidia még akkor is káros következményekkel jár, ha ez a genomnak csak kis hányadára terjed ki. A jelenség magyarázatának legelfogadottabb változata a konfliktus elmélet. A konfliktus elmélet értelmében a genetikai imprinting annak a következménye, hogy kialakult az elevenszülés, és

ebből adódóan eltérővé vált a két ivar befektetése az egyedfejlődés embrionális szakaszában. A hímek érdeke az, hogy utódaik a nőstény forrásait maximálisan ki tudják használni az egyedfejlődés korai szakaszaiban és így növeljék túlélési esélyüket. Ez különösen akkor válik jelentőssé, ha a nőstények több hímmel is párosodnak egy szaporodási időszakban, és így több hímtől származó magzatuk van. Ugyanakkor a nőstények akkor tudják fitnessüket maximalizálni, ha minden utódjuknak egyformán tudják a forrásokat biztosítani, vagyis az utódaik túlélése az apától függetlenül hasonló. Az elméletből az következik, hogy a hímek imprinting mintázata a korai embrionális növekedés fokozása érdekében alakult ki, míg a nőstények imprinting mintázata ezt a hatást kompenzálja. A konfliktus hipotézist támasztja a két nagy macska féle a tigris (*Panthera tigris*) és az oroszlán (*Panthera leo*) hibridjeinek fenotípusa. Természetes körülmények között a két faj nem hibridizál, mert eltérő az elterjedési területük. Állatkertekben és rezervátumokban azonban a hibridek létrejöhetnek. A tigon a két faj azon hibridje, amelyiknek az anyja volt az oroszlán, és az apja a tigris. Ez a hibrid relatíve kistermetű. A liger viszont a legnagyobb ismert macskaféle, akinek az anyja tigris, míg az apja oroszlán. A két hibrid eltérő fenotípusának a hátterében az áll, hogy a két fajnak eltérő a szaporodási stratégiája, és ebből adódóan eltérő a genetikai imprinting mintázatuk. Az oroszlánok falkában élnek és a szaporodási időszakban a nőstények több hímmel is párosodnak. Így rájuk jellemző a fent vázolt eltérés az ivarok imprinting mintázatában. A tigrisek viszont magányos állatok, így a nőstény rendszerint egy hímmel párosodik a szaporodási időszakban. A tigriseknél tehát sem a hímekben nem alakult ki az embrionális növekedést fokozó hím mintázat, sem pedig a nőstényekben nem jött létre az ezt szupresszáló epigenetikus mintázat. Ha tehát az anya az oroszlán, akkor működik a szupresszió, még akkor is, ha a hím tigris epigenetikus mintázata ezt nem teszi szükségessé. Ha viszont az anya a tigris, akkor hím oroszlán utódainak növekedését fokozó imprinting mintázat nem szupresszálódik a nőstényben és az utód mérete nagy lesz.

V. Heritabilitás

14. A heritabilitás fogalma, meghatározása regressziós módszerrel

14.1. A heritabilitás fogalma, jellemzői

A heritabilitás örökölhetőséget jelent. Egy fenotípusos jelleget akkor nevezünk örökölhetőnek, amikor a szülők és az utódok fenotípusa hasonló. Tanulmányozzuk például az alkoholizmust. Egy ember alkoholizmusa visszavezethető a környezeti és a genetikai hatásokra. Akkor beszélhetünk az alkoholizmus örökölhetőségéről, ha az alkoholista szülők gyermekei minden környezetben nagyobb valószínűséggel lesznek alkoholisták, mint a nem alkoholista szülők gyermekei.

Definíciószerűen a heritabilitás azt mutatja meg, hogy egy adott jelleg esetében a fenotípusos variancia hány százalékát határozzák meg a genetikai faktorok. A tágabb értelemben vett heritabilitás a teljes genetikai variancia arányát mutatja meg a fenotípusos varianciához képest:

$$H^2 = V_G / V_P$$

A szűkebb értelemben vett heritabilitás a genetikai variancia additív komponensének az arányát mutatja meg a fenotípusos varianciában:

$$h^2 = V_A / V_P$$

Mint azt látjuk, a heritabilitás kétfajta megközelítése a jelölésben is érvényesül. A heritabilitás 0 és 1 közé eső szám. Minél közelebb áll 1-hez, annál inkább a genetikai faktorok határozzák meg a fenotípusos varianciát. Ha $H^2=0$ vagy $h^2=0$, akkor a jelleg varianciájának nincs genetikai komponense. Ez nem jelenti azt, hogy az adott jelleget nem genetikai faktorok határozzák meg, csak azt fejezi ki, hogy ezek nem variábilisak.

A heritabilitás lényegében a genetikai és a környezeti variancia arányát tükrözi a fenotípusos varianciában, hiszen ha eltekintünk a genetikai és a környezeti variancia kölcsönhatásától ($V_{GE}=0$), akkor $V_P=V_G+V_E$. Ebből adódóan, ha $H^2\sim 0,5$, akkor a $V_G\sim V_E$. Ez a szituáció akkor alakul ki, ha egy adott jelleg kapcsán két különböző genotípusos értéke azonos környezetben hozzávetőlegesen annyira különbözik egymástól, mint egy adott genotípus különböző környezetben mért genotípusos értékei:

$$G_{1E1} - G_{2E1} \sim G_{1E1} - G_{1E2}$$

Ahol G_{1E1} a G_1 genotípus genotípusos értéke az E_1 környezetben; G_{2E1} a G_2 genotípus genotípusos értéke ugyanabban a környezetben; G_{1E2} a G_1 genotípus genotípusos értéke az E_2 környezetben. A heritabilitás mértéke nagyon változatos a különböző jellegek, és a különböző fajok esetében. A fent említett $H^2\sim 0,5$ érték azonban viszonylag gyakran tapasztalható, különösen morfológiai jellegek esetében.

Tanulmányozzuk a szűkebb és tágabb értelemben vett heritabilitás értékét egy példán. Egy hipotetikus növény magasságát vizsgáljuk az F2 generációban. Tételezzük fel, hogy a növény magasságát 2 lokusz (A és B) határozza meg. Az A lokuszon teljes dominancia figyelhető meg, ahol $a_A=d_A=1$ cm. Ezen a lokuszon tehát a három genotípusos érték:

$$G_{AA} = +2; \quad G_{Aa} = +1; \quad G_{aa} = 0$$

Vegyük észre, hogy ebben a példában a genotípusos értékeket nem a középérték ($C=(G_{AA}+G_{aa})/2$) segítségével fejeztük ki, hanem a recesszív genotípushoz képest (lásd 9.1.2. fejezet):

$$G_{AA} = +2a; \quad G_{Aa} = +a+d; \quad G_{aa} = 0$$

A B lokuszon viszont a két allél additív, vagyis $d_B=0$ és $a_B=1$. A B lokuszon tehát az A lokuszhoz hasonlóan kifejezett genotípusos értékek:

$$G_{BB} = +2; \quad G_{Bb} = +1; \quad G_{bb} = 0$$

Tekintettel arra, hogy egy dihibrid keresztezés F2 generációjáról van szó, mindkét lokuszon 50% lesz a domináns allél gyakorisága ($p=u=0,5$). Ezeknek az adatoknak a segítségével meghatározhatjuk a genetikai variancia komponenseit hipotetikus növényünk F2 generációjában (lásd 11.2.2. fejezet):

$$V_A = V_{A-A} + V_{A-B} = 2pq\alpha_A^2 + 2uv\alpha_B^2$$

Mivel $p=q=u=v=0,5$, ezért $\alpha_A=a_A$ és $\alpha_B=a_B$ (a 11.2.2. fejezet alapján). Figyelembe véve továbbá, hogy $a_A=a_B=1$, hipotetikus növényünk magasságának additív genetikai varianciája:

$$V_A = 0,5+0,5 = 1$$

A fent hivatkozott fejezetben (11.2.2. fejezet) a genetikai variancia dominancia komponensét is levezettük:

$$V_D = V_{D-A} + V_{D-B} = (2pqd_A)^2 + (2uvd_B)^2$$

Mivel a B lokuszon az allélok additívek ($d_B=0$), ezen a lokuszon nem kell a dominancia komponenssel számolni. A növény magasságának a dominancia varianciája az A lokusz alapján tehát:

$$V_D = 0,25$$

Hipotetikus növényünk magasságának teljes genetikai varianciája az F2 generációban tehát:

$$V_G = V_A + V_D = 1 + 0,25 = 1,25$$

Tételezzük fel, hogy az F2 generációban tapasztalt fenotípusos variancia $V_{PF2}=1,55$ volt. Vagyis ebben a kísérletben a környezeti variancia $V_E=V_P \square V_G=1,55 \square 1,25=0,3$. Most már minden adat rendelkezésünkre áll, hogy kiszámítsuk a tágabb és a szűkebb értelemben vett heritabilitást:

$$H^2 = V_G / V_P = 1,25/1,55 = 0,81 \quad \text{és} \quad h^2 = V_A / V_P = 1/1,55 = 0,65$$

Látható, hogy a tágabb értelemben vett heritabilitás értéke nagyobb, mint a szűkebb értelemben vett heritabilitásé. Ez nem csoda, hiszen a genetikai varianciának az additív komponensen kívül még dominancia, sőt interakciós komponense is van: $V_G=V_A+V_D+V_I$. Ebből következik, hogy a $V_G>V_A$.

14.2. A heritabilitás meghatározása regressziós módszerrel

14.2.1. Regresszióanalízis

A regressziós egyenes két változó lineáris korrelációját fejezi ki. Az X a független, míg az Y a függő változó, melyek között az alábbi összefüggés érvényesül:

$$Y = c + \beta * X + \delta$$

Ahol c a tengelymetszet, vagyis ha $X=0$, akkor $c=Y$; β a meredekség, ami megmutatja azt a változást a függő változó értékében (ΔY), amely akkor következik be, ha a független változó egy egységgel nő ($\Delta X=1$); δ a hiba, vagyis az aktuális Y értékek véletlen eltérése az egyenes alapján számított értéktől, tehát $\sum \delta_i = 0$. A meredekség az alábbi módon adható meg:

$$\beta = \text{Cov}(X, Y) / V_X$$

Ahol $\text{Cov}(X, Y)$ a két változó kovarianciája, míg a V_X az X varianciája. A regresszió által magyarázott variancia hányadot pedig a determinációs együttható adja meg:

$$R^2 = V_R / V_T$$

Ahol V_R a regresszió által magyarázott variancia, míg V_T a totális variancia.

14.2.2. Szülő-utód regresszió

Intuitíve beláthatjuk, hogy ha egy jelleg örökölhetősége a szülők és az utódok fenotípusos hasonlóságát fejezi ki, akkor ennek az örökölhetőségnek a mértéke (heritabilitás) meghatározható a szülő-utód regresszió segítségével. A szülő-utód regresszió elemzése során a független változó az anya, vagy az apa fenotípusos értéke ($X=Sz_i$), a függő változó pedig az utód fenotípusos értéke ($Y=U_i$). Ha ezeket az értékeket különböző családokban megmérjük, majd ábrázoljuk, akkor minél nagyobb mértékű a jelleg örökölhetősége, annál szorosabb lesz az összefüggés a szülők és az utódok fenotípusa között. Mint azt korábban láttuk, a regressziós egyenes egyik legfontosabb jellemzője a meredekség, ami a szülő-utód regresszió esetén:

$$\beta = \text{Cov}(Sz, U) / V_{Sz}$$

Egy korábbi fejezetben (12.1.1. fejezet) már megállapítottuk, hogy a szülő-utód kovariancia:

$$\text{Cov}(Sz, U) = 1/2 * V_A$$

Az is belátható továbbá, hogy $V_{Sz} = V_P$. A szülő-utód regresszió egyenesének meredeksége tehát:

$$\beta = 1/2 * V_A / V_P$$

Mivel: $h^2 = V_A / V_P$, a szülő-utód regresszió egyenesének meredeksége alapján közvetlenül megállapíthatjuk a szűkebb értelemben vett heritabilitást:

$$\beta = 1/2 * h^2$$

Ha pedig a független változó nem csak az egyik szülő fenotípusos értéke, hanem a két szülő fenotípusos átlaga ($X=(NSz_i+HSz_i)/2$; ahol HSz_i az i egyed apjának, míg NSz_i az egyed anyjának a fenotípusos értéke), akkor:

$$\beta = h^2$$

14.2.3. Példák a szülő-utód regresszió vizsgálatára

14.2.3.A. Az énekes verébsármány csörmérete

Mint azt egy korábbi fejezetben (13.2. fejezet) megállapítottuk, a közös környezet befolyásolja a fenotípusos varianciát. Felvetődik tehát a kérdés, hogy vajon a közös környezet hat-e a heritabilitásra? Tanulmányozták a csörméret heritabilitását az énekes verébsármány (*Melospiza melodia*) egyik természetes populációjában szülő-utód regresszió segítségével. A vizsgálatokban manipulálták a fészkeket, és tojáscsere révén a nőtények részben a saját utódaikat, részben pedig idegen utódokat neveltek. Mikor a szülő-utód regressziót a biológiai utódokkal végezték el, akkor szignifikáns volt a regresszió, és a heritabilitás nagyon magas értéknek adódott ($h^2=0,98$). Amikor viszont a „nevelt” utódokkal végezték el az analízist, akkor a szülő-utód regresszió nem bizonyult szignifikánsnak. Megállapíthatjuk tehát, hogy a közös környezet nem befolyásolja a heritabilitást.

14.2.3.B. A közepes földipinty csörmérete

1977-ben egy súlyos aszály következtében jelentős pusztulás történt Daphne szigetén (Galapagosz szigetek) a közepes földipinty (*Geospiza fortis*) populációban. A pusztulás szelektív volt, elsősorban a nagyobb csörméretű madarak maradtak életben. Mivel a csörméret heritabilitását már vizsgálták egy korábbi, az aszályt megelőző évben, kiváló lehetőség adódott arra, hogy a heritabilitás mértékét összehasonlítsák a szelekció előtti és utáni populációban. A két időszakra megállapított regressziós egyenesek párhuzamosak voltak, vagyis a meredekségük megegyezett, csak a tengelymetszetben volt eltérés. Szelekció hatására tehát csak a jelleg fenotípusos átlaga változott meg, de a heritabilitása megmaradt.

14.2.3.C. Az afrikai bölcsőszájú hal petefoltja

Az afrikai bölcsőszájú halak szaporodása külső megtermékenyítéssel történik, majd a nőtények a szájukba veszik a megtermékenyített petéket, és ott nevelik az utódokat. A Haplochromini tribusz fajainak hímjeinél a farok alatti úszón sárgás foltok, petefoltok találhatóak, melyek feltehetően megtévesztik a nőtényeket, és mint a petéket, megpróbálják őket felszedni. Ez az inger elősegíti a hímek sperma ejakulációját, vagyis a peték megtermékenyítését. A foltok száma néhány fajnál variábilis. Az *Astatotilapia burtoni* esetében megállapították, hogy a foltok száma korrelációban van a hím méretével, és dominanciastátuszával. A foltok száma tehát egy szignál a nőtény számára, ami a test méreténél világosabban mutatja az adott egyed dominancia fokát a hímek között. A petefoltok száma az apa-fiú regresszió vizsgálata alapján közepesen magas heritabilitású: $h^2=0,50$. Mivel a petefoltok száma a hím dominanciáját, és így a kondícióját is jelzi a nőtényeknek, feltehetően szexuális szelekció hat rá.

14.2.3.D. Edit tarkalepkéje

A rovarok tápnövény-preferenciája egy sokat tanulmányozott kvantitatív jelleg. Az Edit tarkalepkéjének (*Euphydryas editha*) egyik Sziklás-hegységi populációja például két tápnövényt használ: a lándzsás útifüvet (*Plantago lanceolata*) és a kisvirágú Collinsiát

(*Collinsia parviflora*, *Plantaginaceae*). A különböző habitatokban a két tápnövény faj eltérő arányban fordul elő, ennek megfelelően az ott élő tarkalepke populációk tápnövény-preferenciája is különbségeket mutat. A tápnövény-preferencia heritabilitását anya-lány regresszióval vizsgálva megállapították, hogy a jelleg heritabilitása nagyon magas $h^2=0,9$. A továbbiakban megvizsgálták, hogy az anya tápnövény-preferenciája hogyan hat az utódok fejlődésére. Azt tapasztalták, hogy az útifüvön nevelkedő hernyók tömege egy adott fejlődési stádiumban az anya tápnövény-preferenciájától függött. Nevezetesen, ahogy nőtt a nőtények útifű iránti preferenciája egyre nagyobb volt az útifüvön nevelt hernyók tömege. Hasonló tendenciát tapasztaltak a kisvirágú *Collinsia* esetében is. A korreláció az anya tápnövény-preferenciája és az utódok testtömege, és ezáltal a fitnessük között lényegében egy diszruptív szelekciós hatás, ami segít a tápnövény-preferencia variabilitásának a fenntartásában.

15. A heritabilitás meghatározása keresztezési kísérletekben, a hierarchikus modell alkalmazása

15.1. A hierarchikus modell

A 12. fejezetben már láttuk, hogy a keresztezési kísérletek hierarchikus modelljének a lényege az, hogy egy hím egyedet több nőténnyel párosítanak. Így egy nőtény utódai teljes testvérek (apjuk és anyjuk is azonos), akik a nőtény-családot alkotják. Az azonos hímmel párosított különböző nőtények utódai pedig féltestvérek, akik a hímcsaládokat képezik. Ebből adódóan a hierarchikus modellben a totális variancia (V_T) a következő (lásd 12.2.2. fejezet):

$$V_T = V_{HK} + V_{NK} + V_{NB}$$

Ahol V_{HK} a hím-, V_{NK} pedig a nőtény-családok közötti variancia, míg a V_{NB} a nőtény-családokon belüli variancia. Mivel a csoportok közötti variancia megegyezik a csoportokon belüli kovarianciával:

$$V_{NK} = \text{Cov}(TT) \quad \text{és} \quad V_{HK} = \text{Cov}(FT)$$

Vagyis a nőtény-családok közötti variancia megegyezik a teljes testvérek közötti kovarianciával, míg a hímcsaládok közötti variancia nem más, mint a féltestvérek kovarianciája. Ugyanakkor a 12.1.2. és a 12.1.3. fejezetekben megállapítottuk, hogy:

$$\text{Cov}(TT) = V_A/2 + V_D/4 \quad \text{és} \quad \text{Cov}(FT) = V_A/4$$

15.1.1. A csoportok közötti korreláció (t)

A csoportok közötti korreláció (t) a teljes variancia azon hányada, amit a csoportok közötti különbségek magyaráznak meg:

$$t = V_K / V_T$$

Ahol V_K a csoportok közötti variancia, V_T pedig a totális variancia. A csoportok közötti korreláció tehát a csoportok közötti különbségek relatív nagyságát mutatja a totális varianciában.

15.1.1.A. Féltestvérek (hímcsaládok) közötti korreláció

A fentiek alapján tehát a hímcsaládok közötti korreláció (t_{HK}), vagyis a féltestvérek közötti korreláció (t_{FT}):

$$t_{HK} = t_{FT} = V_{HK} / V_T$$

Ahol $V_{HK} = \text{Cov}(FT) = V_A/4$; míg $V_T = V_P$. A féltestvérek közötti korreláció tehát:

$$t_{FT} = 1/4 * V_A / V_P$$

Mivel: $h^2 = V_A / V_P$:

$$t_{FT} = 1/4 * h^2$$

Vagyis:

$$h^2 = 4 * t_{FT}$$

15.1.1.B. Teljes testvérek (nőstény-családok) közötti korreláció

Hasonló gondolatmenet alapján a nőstény-családok közötti korrelációt ($t_{NK} = t_{TT}$) is elemezhetjük:

$$t_{TT} = V_{NK} / V_T$$

Ahol $V_{NK} = \text{Cov}(TT) = V_A/2 + V_D/4$; míg $V_T = V_P$. A teljes testvérek közötti korreláció tehát:

$$t_{TT} = (V_A/2 + V_D/4) / V_P = 1/2 * V_A / V_P + 1/4 * V_D / V_P$$

Ha nincs dominancia, akkor $V_D = 0$:

$$t_{TT} = 1/2 * V_A / V_P = 1/2 * h^2$$

Azaz a heritabilitás:

$$h^2 = 2 * t_{TT}$$

Ha tehát nincs dominancia, akkor a féltestvérek és a teljes testvérek közötti korreláció között az alábbi összefüggés van:

$$2 * t_{TT} = 4 * t_{FT}$$

15.1.2. Hierarchikus ANOVA

A hierarchikus ANOVA során a varianciának a következő szintjeivel számolunk: hímcsaládok közötti, nőstény-családok közötti és nőstény-családokon belüli variancia. Az ANOVA közvetlen eredménye az egyes szintekre kapott szabadsági fokok száma („degree of freedom”), valamint az SS („sum of squares”: eltérésnégyzet összeg) és MS („mean sum of squares”: átlagos eltérésnégyzet összeg) értékek táblázata. A variancia-komponensek kiszámításához az MS értékeket használjuk. Tételezzük fel például, hogy a vizsgálatunkban 10 hím mindegyikét 3 nősténnyel pároztattuk, és minden nőstény 10 utódjánál mértünk meg egy fenotípusos jelleget. Akkor ebben a kísérletben a vizsgált 300 utód 10 hímcsaládhoz, illetve 30 nőstény-családhoz tartozik. Képzeljünk el, hogy a hierarchikus ANOVA-t elvégezve az alábbi eredményeket kapjuk:

	DF	SS	MS
Hímcsaládok	9	4230	470
Nőstény-családok	20	3400	170
Utódok/nőstény	270	5400	20

Látható, hogy az MS értékek tulajdonképpen az egy szabadsági fokra eső SS értékek: $MS=SS/DF$. A variancia-komponensek kiszámításához a legelső szintről (nőstény-családokon belüli variancia) indulunk.

$$V_{NB} = MS_{U/N} = 20$$

Ahol $MS_{U/N}$ a nőstény-családokon belül, az utódok között számított MS érték. A nőstény-családok közötti variancia (V_{NK}) számításához azonban figyelembe kell venni az alatta lévő szint varianciáját, és ezt a nőstény családok utódszámára kell vonatkoztatni:

$$V_{NK} = (MS_N - MS_{U/N}) / N_{UN}$$

Ahol MS_N a nőstény-családok szintjén tapasztalt MS érték, N_{UN} pedig a nőstény családok utódszáma. Hipotetikus példánk adatai ebbe az összefüggésbe behelyettesítve:

$$V_{NK} = (170 - 20) / 10 = 15$$

A hímczaládok közötti variancia (V_{HK}) számolásánál viszont a nőstény-családok MS értékeit kell figyelembe venni, és tekintettel kell lenni a hímczaládok utódszámára:

$$V_{HK} = (MS_H - MS_N) / N_N * N_{UN}$$

Ahol az MS_{HK} a hímczaládok közötti átlagos eltérés négyzetösszeg; N_N a nőstény-családok száma; N_U a nőstény-családokon belüli átlagos utódszám. A példa adatai alapján:

$$V_{HK} = (470 - 170) / 3 * 10 = 10$$

Miután minden komponenst kiszámoltunk, összesíthetjük a totális varianciát:

$$V_T = V_{HK} + V_{NK} + V_{NB}$$

Hipotetikus példánkban ez:

$$V_T = 10 + 15 + 20 = 45$$

A totális variancia (V_T) és a hímczaládok közötti variancia (V_{HK}) segítségével meghatározhatjuk a hímczaládok, vagyis a féltestvérek közötti korrelációt (t_{FT})

$$t_{FT} = V_{HK} / V_T = 10/45 = 0,22$$

Korábban már láttuk, hogy a féltestvérek közötti korreláció segítségével kiszámítható a szűkebb értelemben vett heritabilitás:

$$h^2 = 4 * t_{FT} = 4 * 0,22 = 0,88$$

Adatainkból ugyanakkor meghatározhatjuk a nőstény-családok, vagyis a teljes testvérek közötti korrelációt is:

$$t_{TT} = V_{NK} / V_T = 15/45 = 0,33$$

Mint azt az előző fejezetben láttuk, a teljes testvérek közötti korrelációból azonban csak akkor tudunk heritabilitást számolni, ha nincs dominancia. Ebben az esetben:

$$4 \cdot t_{FT} = 2 \cdot t_{TT}$$

A mi példánkban azonban $4t_{FT} = 0,88$; míg $2t_{TT} = 0,66$. Hipotetikus példánkban tehát a teljes testvérek között fellépő dominancia variancia miatt, csak a féltestvérek közötti korreláció alapján állapíthatjuk meg a heritabilitás értékét.

15.1.3. Klónok vizsgálata, a tágabb értelemben vett heritabilitás

A klónok genetikailag teljesen azonos egyedek. Így a klónokon belüli variancia a környezeti különbségeket tükrözi (V_E), míg a különböző klónok közötti variancia a genetikai különbségekre vezethető vissza (V_G). Így a vegetatív szaporodással jellemezhető élőlények fenotípusos jellegeinek a tágabb értelemben vett heritabilitása meghatározható:

$$V_T = V_{KK} + V_{KB}$$

Ahol V_{KK} a klónok közötti, V_{KB} a klónokon belüli variancia. A tágabb értelemben vett heritabilitás tehát:

$$H^2 = V_{KK} / V_T$$

A rezgőnyár levél alakjának (szélesség/hosszúság) a heritabilitását vizsgálták Oregon államban, a Salt Lake völgy két különböző populációjának 3-3 klónjánál. A klónokon belüli variancia átlaga $V_{KB}=0,0043$, míg a klónok közötti variancia $V_{KK}=0,0056$ volt. Ebben a vizsgálatban tehát a totális variancia $V_T=0,0099$ volt. A rezgőnyár levél alakjának a tágabb értelemben vett heritabilitása tehát:

$$H^2 = V_{KK} / V_T = 0,0056 / 0,0099 = 0,57$$

16. A heritabilitás általános jellemzői

16.1. A heritabilitás értelmezése

Heritabilitásról csak olyan jelleg kapcsán beszélhetünk, ami variábilis. Rögzült öröklődésű jellegeknek (pl. végtagok száma) nincs heritabilitása, bár genetikailag meghatározottak. A heritabilitás kapcsán egy másik fontos tényező annak standard hibája. Ha ugyanis a becsült heritabilitás $h^2=0,4$, míg annak standard hibája 0,3, akkor statisztikailag nem tudjuk igazolni a jelleg heritabilitását.

A heritabilitás populációfüggő, tehát nem beszélhetünk általában egy fenotípusos jelleg heritabilitásáról. Egy konkrét heritabilitási érték (pl. $h^2=0,65$) csak egy adott környezetben élő, adott variabilitású populációra jellemző.

$$h^2 = V_A / V_P$$

Ahol a V_A függ a populáció genetikai variabilitásától; mivel pedig $V_P=V_G+V_E$ a fenotípusos variancia mértéke függ a környezeti hatásoktól. Mivel a haszonállatok számos jellegének a heritabilitását különböző kutatócsoportok párhuzamosan vizsgálták, így szinte minden jellegre nézve több heritabilitási értéket találhatunk a szakirodalomban. A házityúk esetében például a tojások több jellemzőjének is tanulmányozták a heritabilitását. A tojás tömegének a heritabilitása 0,3 és 0,8 között változott a különböző vizsgálatokban, de hasonló dimenzióban mozgott a tojáshéj színének, vagy a tojás fehérje tömegének a heritabilitása is. Ugyanakkor a tojás sárga tömegének a heritabilitása kissé alacsonyabbnak mutatkozott, 0,25 és 0,55 között változott.

16.1.2. A környezet hatása a heritabilitásra

16.1.2.A. Az apácalúd

Az apácalúd (*Branta leucopsis*) Gotland szigetén élő populációiban figyelték meg, hogy az adultak három különböző fenotípus kategóriába tartoztak a testtömegük alapján: nagy, közepes és kisméretű egyedek. A testtömeggel párhuzamosan nőtt a tarzusz és a fejhossz is az egyes kategóriákban. Mivel a legelő területek heterogének voltak, a fenotípusos különbségek háttere feltehetően a táplálék eltérő fehérje tartalma volt. Mindhárom fenotípus kategóriában megvizsgálták a különböző jellegek heritabilitását szülő-utód regresszió alkalmazásával. Az eredmények elemzése során megállapították, hogy a fejhossz esetében nemcsak a jelleg fenotípusos értéke különbözött az három kategóriában, hanem a jelleg heritabilitása is. Minél nagyobb volt a fej hossza, annál nagyobbak adódtak a heritabilitási értékek is. Ugyanakkor a testtömeg, illetve a tarzusz hosszának a heritabilitásában csak két kategória mutatott eltérést: a tápanyagban szegény legelők kisebb egyedeit alacsonyabb heritabilitási értékek jellemezték, míg a közepes és a jó legelők nagyobb egyedeinél magasabb heritabilitási értéket tapasztaltak mindkét jelleg esetében.

A populáció különböző mikro-környezetben élő tagjaira tehát eltérő heritabilitási értékek voltak jellemzők tulajdonképpen minden vizsgált fenotípusos jelleg esetében.

16.1.2.B. A rizszsizsik

A rizszsizsiket (*Sitophilus oryzae*) mintegy 50 generáción keresztül búzán nevelték laboratóriumi körülmények között. Ebből a kísérleti populációból két szubpopulációt alakítottak ki: az egyiket továbbra is búzán tartották, míg a másikat sárgaborsón nevelték. A fitnessszel közvetlenül kapcsolatban álló jellegek (egyedfejlődés időtartama, és az egyedek mortalitása) estében vizsgálták az additív genetikai varianciát (V_A) és a két jelleg közötti genetikai korreláció alakulását. Az eredmények azt mutatták, hogy az új tápnövényen mindkét, a fitnessszel szoros korrelációban álló jelleg esetében nőtt az additív genetikai variancia, és megváltozott közöttük a genetikai korreláció iránya is. Ezek a jelenségek valószínűleg új gének expressziójával, és ennek megfelelően új kölcsönhatások (episztázis, vagy pleiotrópia) megjelenésével magyarázhatók.

16.2. A szűkebb és a tágabb értelemben vett heritabilitás

A szűkebb és a tágabb értelemben vett heritabilitás között az az alapvető különbség, hogy milyen genetikai komponensek hatását veszik figyelembe. A tágabb értelemben vett heritabilitás a teljes genetikai varianciával számol:

$$H^2 = V_G/V_P$$

Ahol $V_G = V_A + V_D + V_I$ vagyis a tágabb értelemben vett heritabilitásban minden genetikai komponens szerepet játszik. Ugyanakkor a szűkebb értelemben vett heritabilitásban csak az additív genetikai komponens szerepel:

$$h^2 = V_A/V_P$$

Ebből következik:

$$H^2 > h^2$$

16.3. A heritabilitás és a szelekció kapcsolata

Az előző fejezetben már láttuk, hogy a heritabilitás nagysága függ a populáció variabilitásától. Mivel a populáció variabilitására számos tényező, mindenek előtt a szelekció is hat, ezért célszerű megvizsgálni a szelekció és a heritabilitás közötti kapcsolatot. Ezt úgy tehetjük meg a legegyszerűbben, ha összevetjük az erősen és a mérsékelten szelektált jellegek heritabilitását. Az erősen szelektált jellegek szoros kapcsolatban állnak a fitnesszel, ilyenek például az életmenet-jellegek. Ha a különböző fajok változatos életmenet-jellegeinek a heritabilitási értékeit tanulmányozzuk, akkor azt látjuk, hogy ezek 50%-a relatíve alacsony: $h^2 < 0,24$. A mérsékelten szelektált jellegek közé tartozik a legtöbb morfológiai jelleg. Az életmenet-jellegekhez hasonlóan a különböző fajok morfológiai jellegeinek a heritabilitására kapott értékeket is összesíthetjük. A morfológiai jellegek esetében azonban azt látjuk, hogy ezeknek az 50%-nál $h^2 < 0,4$ értéket tapasztalunk.

16.3.1. Példák a heritabilitás és a szelekció kapcsolatára

16.3.1.A. A gímszarvas

A gímszarvasoknál (*Cervus elaphus*) hasonlították össze a morfológiai és az életmenet-jellegek heritabilitását. Azt figyelték meg, hogy a morfológiai jellegek a fitnesszel kevésbé korrelálnak, viszont magas a heritabilitásuk. Ugyanakkor az életmenet-jellegek és a fitness kapcsolata szoros, de ezeknek a jellegeknek alacsony a heritabilitása. A jelenség hátterében feltehetően az áll, hogy az erősen szelektált jellegeknek (fitnesszel szorosan korrelálnak) relatíve alacsony a genetikai varianciája.

16.3.1.B. Az erdei béka

Az erdei béka (*Rana sylvatica*) esetében összehasonlították a testméret és a lárvális fejlődés hosszának a heritabilitás értékeit Észak-Amerika elérő klímájú területein: (a) marylandi alföld, ahol hosszú a vegetációs periódus; (b) kanadai tundra, ahol viszont rövid a vegetációs periódus. Az alföldi területen, vagyis hosszú vegetációs periódus esetén, a szelekció szempontjából kritikus jelleg a kompetíciós képesség, ami szoros korrelációban van a testmérettel. Ezen a területen a testméret variabilitása és heritabilitása egyaránt alacsonynak adódott: $h^2 = 0,08$. Ugyanakkor az alföldön a lárvális fejlődés hossza meglehetősen variábilis jelleg, így erre nézve a heritabilitás is nagy volt: $h^2 = 0,27$. A tundrán viszont, ahol rövid a vegetációs periódus, a szelekciósan kitüntetett jelleg éppen a lárvális fejlődés hossza. A tundrán élő populációkban tehát ennek a jellegnek volt kicsi a heritabilitása: $h^2 = 0,07$. Ezzel szemben a tundrán a testméret kevésbé jelentős a szelekció szempontjából, vagyis ebben a környezetben a testméret egy meglehetősen variábilis jelleg. Ennek megfelelően a testméret heritabilitása a tundrán élő populációkban meglehetősen nagy volt: $h^2 = 0,27$

VI. Genetikai korreláció

17. A genetikai korreláció különböző megközelítése

17.1. A rokonok közötti korreláció

A 11.1.3. fejezetben már foglalkoztunk a rokonok közötti korrelációval, ami megmutatja, hogy egy fenotípusos jelleg értékei hogyan korrelálnak a különböző szintű rokonságban álló egyedek között. A rokonok közötti korreláció tanulmányozásában az iker-vizsgálatok a leghangsúlyosabbak, amikor összehasonlítják az egy- és a kétpetéjű ikrek közötti korreláció mértékét. Az egypetéjű ikrek esetében a genetikai állomány teljesen azonos, ami egy korábbi kifejezést (12.1. fejezet) alkalmazva azt jelenti, hogy minden lokuszokon 2 származásilag azonos allélt (IBD) hordoznak. A genetikai azonosságon túl, az egypetéjű ikrek még közös környezetben is élnek, a köztük tapasztalható fenotípusos különbségek tehát csak az egyedileg ható, random környezeti hatásokra vezethetők vissza. Ennek megfelelően az egypetéjű ikrek közötti genetikai korreláció magas: $R^2 \sim 1$. A kétpetéjű ikrek lényegében egy időben született teljes testvérek, vagyis a genetikai állományuk csak részben közös (12.1.2. fejezet: 0 IBD génjeik 25%-án, 1IBD génjeik 50%-án, 2IBD génjeik 25%-án), továbbá ők is közös környezetben élnek. A teljes testvérek közötti genetikai korreláció tehát változatos értéket mutathat: $1 > R^2 > 0,5$. Ha az egypetéjű és a kétpetéjű ikrek közötti kovarianciát hasonlítjuk össze, akkor az egypetéjű ikrek esetében:

$$\text{Cov}(MZ) = V_A + V_D$$

Ahol MZ az egypetéjű, vagyis monozigótikus ikreket jelöli. Mivel a kétpetéjű ikrek lényegében teljes testvérek (12.1.2. fejezet):

$$\text{Cov}(DZ) = \text{Cov}(TT) = 1/2 V_A + 1/4 V_D$$

Ahol DZ a kétpetéjű, tehát dizigótikus ikreket jelöli. Első megközelítésben tehát a genetikai varianciák közötti kapcsolat a két ikerpárban: $V_{GDZ} \sim 1/2 V_{GMZ}$, ahol V_{GDZ} a kétpetéjű (dizigótikus) ikrek genetikai varianciája egy adott fenotípusos jelleg kapcsán, míg V_{GMZ} az egypetéjű (monozigótikus) ikreké.

17.1.1. Genetikai konkordancia

A genetikai korrelációtól meg kell különböztetni a genetikai konkordanciát, ami egy adott fenotípus közös megjelenésének a gyakoriságát (valószínűségét) jelenti a különböző szintű rokonok esetében. A genetikai konkordancia elemzése is általában az egy-, és kétpetéjű ikrek összehasonlításával történik. A hasonló fenotípus ugyanis nem csak genetikai hasonlóság következménye lehet, előidézhetik hasonló környezeti hatások is. Vagyis a konkordancia a közös környezet révén is kialakulhat a különböző ikerpárok esetében. Sőt, a közös környezet hatását éppen az mutatja meg, hogy mennyire különbözik a jelleg konkordanciája az egy-, illetve kétpetéjű ikrek között. Azt várjuk, hogy a konkordancia magasabb az egypetéjű, mint a kétpetéjű ikrekben, hiszen az ő esetükben nem egyszerűen genetikai hasonlóságról, hanem genetikai azonosságról beszélhetünk. Ha tehát egy jellemnél azt tapasztaljuk, hogy a konkordancia mértéke hasonló az egy-, illetve kétpetéjű ikrekben, akkor ez arra utal, hogy a fenotípus kialakításában nagyobb szerepe van a közös környezet hatásának, mint a genetikai faktoroknak. A konkordancia mértékét leggyakrabban különböző betegségek előfordulásánál tanulmányozzák. Megállapították például, hogy az autizmus esetében a konkordancia mértéke

~64% az egypetéjű, míg mindössze ~9% a kétpetejű ikrek esetében. Ez arra utal, hogy az autizmus előfordulása elsősorban genetikai okokra vezethető vissza. A serdülőkori pattanások megjelenésének a konkordanciája viszont ~14% az egy-, és a kétpetejű ikrekben egyaránt. De a nők alkoholizmusának a konkordanciája is hasonló: 34% a kétpetejű és 31% az egypetéjű ikrek esetében. Ezek a jellegek tehát elsősorban a közös környezet hatására alakulnak ki.

17.2. A fenotípusos jellegek közötti korreláció

A fenotípusos jellegek közötti korreláció azt mutatja meg, hogy két vagy több fenotípusos jelleg között van-e összefüggés a különböző egyedekben. Minden jelleg fenotípusos értékét a genetikai és a környezeti faktorok határozzák meg:

$$X \text{ jelleg: } P_X = G_X + E_X \quad \text{és} \quad Y \text{ jelleg: } P_Y = G_Y + E_Y$$

A két jelleg fenotípusos korrelációja tehát a genetikai és a környezeti korrelációt is magába foglalja. A genetikai korreláció a $G_X - G_Y$ kapcsolatát; míg a környezeti korreláció az $E_X - E_Y$ kapcsolatát takarja. A fenotípusos korreláció egyik ismert példája, hogy a több tejet termelő tehéneknek alacsonyabb a fertilitása. Ennek a két jellegnek a kapcsán akkor beszélünk genetikai korrelációról, ha egy bikáknak a több tejet termelő leány-utódainak egyúttal alacsonyabb a fertilitása is. Vagyis a genetikai korreláció lényegében a két jelleg tenyésztértékének (9.2.2. fejezet) a korrelációja. A genetikai korreláció hátterében a két jelleget meghatározó gének közötti kölcsönhatás (episztatikus hatások), vagy expressziójuk közös szabályozása (pleiotrópia) áll, esetleg fizikai kapcsoltság figyelhető meg közöttük. A környezeti korreláció viszont közös környezeti hatásokra utal. A genetikai és a környezeti korreláció nem mindig jelenik meg párhuzamosan. Ebből az is következik, hogy a jellegek közötti fenotípusos korreláció nem feltétlenül jelenti a genetikai korreláció meglétét. A tenyésztett állatok (juh, szarvasmarha, stb.) izomzatának a nagysága és fertilitása között például feltehetően nincs genetikai korreláció. Ugyanakkor a táplálékellátottság mértéke, mint környezeti faktor, hasonló hatást gyakorolhat mindkettőre, és ezáltal fenotípusos korrelációt eredményez. Ha az X és Y jelleg heritabilitása egyaránt magas, akkor a fenotípusos korrelációban a genetikai kölcsönhatások a meghatározók. Ha viszont bármelyik jelleg heritabilitása alacsony, akkor a fenotípusos korrelációban a környezeti korreláció dominál.

17.2.1. A korreláció jellemzői

A korreláció pozitív és negatív egyaránt lehet. Például a szalagos-kígyó fajok (*Thamnophis*) esetében a tetradotoxin rezisztencia és a mozgás sebessége negatívan korrelál. Ugyanakkor a tehén-borsó zsizsik (*Callosobruchus chinensis*) esetében a nőstények testtömege és a peték mérete között pozitív a korreláció.

Mint azt az előbb láttuk, a környezet markánsan hat a fenotípusos korrelációra. A szójajzsizsik (*Callosobruchus maculeatus*) esetében a magellátottság határozza meg, hogy a nőstény élettartama és fekunditása között milyen irányú a korreláció. Táplálékbőség esetén a korreláció pozitív, vagyis minél hosszabb ideig él a nőstény, annál több petét tojik. Ha azonban a táplálék kevés, akkor az élettartam és a fekunditás között a korreláció negatív. Ebben az esetben ugyanis a költség-haszon elv érvényesül: kevés táplálék esetén az egyed vagy a szaporodásba, vagy a saját túlélésébe fektet. Ha tehát a saját túlélésébe fekteti a táplálékból származó energiát, akkor kevesebbet tud a szaporodásra fordítani, tehát alacsony lesz a fekunditása. Ha viszont a táplálékból nyer energiát elsősorban a szaporodásba fekteti, akkor rövid lesz a nőstény élettartama.

18. Korreláció a genetikai és a fenotípusos variancia szintje és mintázata között a természetes populációkban

18.1. A fenotípusos és a genetikai variancia közötti korreláció

A kvantitatív jellegeket a fenotípusos varianciával jellemezzük. Ezek a jellegek leggyakrabban morfológiai, fiziológiai, és viselkedési sajátságok, melyeket elsősorban a szelekció befolyásol, bár érvényesülhet rajtuk a genetikai sodródás hatása is. Ugyanakkor a genetikai variabilitás közvetlenül is vizsgálható a molekuláris markerek (RFLP, RAPD, AFLP, mikroszatellitiek) segítségével. Mivel a legtöbb molekuláris markernek nincs ismert funkciója, ezért a szelekció szempontjából neutrálisnak tekinthetők, vagyis túlnyomórészt a genetikai sodródás hatása érvényesül rajtuk. Ha tehát a kvantitatív jellegek vizsgálatával és a molekuláris markerek analízisével kapott eredmények közötti korrelációt tanulmányozzuk, akkor a genetikai sodródás és a szelekció hatásának relatív nagyságáról kaphatunk képet az adott populációban.

A fenotípusos és a genetikai variancia összehasonlítását a variabilitás két aspektusából is megtehetjük: elemezhetjük a variabilitás szintjét és a szerkezetét. Az előbbit más szóval úgy is kifejezhetjük, hogy a faj különböző populációit tanulmányozva keressük a korrelációt a fenotípusos és a genetikai variabilitás mértékében. Vizsgálhatjuk például a markereken tapasztalt heterozigótaság és a fenotípusos variancia nagysága közötti összefüggést. Ugyanakkor egy faj populációrendszerét analizálva kereshetünk párhuzamot a genetikai és a fenotípusos differenciálódás mértékében, illetve mintázatában. A variabilitás szintjének és a szerkezetének az elemzését célszerű párhuzamosan végezni, mert ellentmondó tendenciákat mutathatnak. A hering (*Clupea harengus*) balti-tengeri populációit vizsgálták például három régióban: a Kattegat-öbölben, a dán tengersizorokban és Gotland-sziget környékén. Az eredmények azt mutatták, hogy szignifikáns korreláció van a fenotípusos variabilitás szintje, melyet a jellegek variancia koefficiensével (CV) jellemeztek, és az enzimpolimorfizmus mértéke között, amit pedig az átlagos heterozigóta gyakorisággal (H) fejeztek ki. Ugyanakkor a variabilitás szerkezete eltérő volt a két jellegcsoportban. A fenotípusos jellegeken erős regionális differenciálódást tapasztaltak, a fenotípusos variancia 41%-át tette ki a három régió közötti variancia komponens. Ugyanakkor a genetikai variabilitás nem mutatott regionális mintázatot, a régiók közötti variancia-komponens mindössze 0,1 % volt. A két jellegcsoport szerkezetének eltérését mutatta az is, hogy a fenotípusos jellegek alapján számított Mahalanobis távolságok és az allélfrekvencia adatok alapján megállapított genetikai távolságok mátrixai nem korreláltak.

18.1.1. Korreláció a genetikai és a fenotípusos variabilitás szintje között

A genetikai variabilitás szintjét bármelyik molekuláris marker vizsgálata esetén az átlagos heterozigóta gyakorisággal (H) fejezik ki. A fenotípusos variabilitás mértékét azonban több paraméter is jellemezheti. Leggyakrabban a variációs koefficiens (CV) alkalmazzák, ami tulajdonképpen az átlag százalékában kifejezett szórás: $CV = SD/\mu$, ahol SD a szórás („standard deviation”). Mivel pedig a variancia nem más, mint a szórás négyzete: $V = SD^2$, a variációs koefficiens alkalmas a fenotípusos variancia jellemzésére. Ráadásul, amíg a szórás és a variancia mértéke függ magától a jellegtől (mértékegység, dimenzió, stb.), addig a variációs koefficiens bármely jelleg esetében hasonló dimenzióval (%-os arány) rendelkezik. Ugyanakkor a fenotípusos variancia jellemezhető még az additív genetikai variancia komponenssel (V_A), vagy a szűkebb értelemben vett heritabilitással is (h^2). Amíg azonban a szórás, illetve a CV közvetlenül meghatározható a populációban felvett adatok alapján, addig

az additív genetikai variancia, illetve a heritabilitás kiszámításához ismerni kell a szülők és az utódok adatait.

18.1.1.A. A szurokfenyő

A fenotípusos és a genetikai variancia közötti korreláció nem feltétlenül pozitív. A szurokfenyő (*Pinus resinosa*) populációk esetében például azt tapasztalták, hogy mind a morfológiai, mind pedig a fenológiai jellegekre nézve alacsony a variabilitás mértéke annak ellenére, hogy a faj széles körben elterjedt az öt tó vidékén és a Hudson folyó mentén Észak-Amerikában. Ezzel párhuzamosan az első molekuláris genetikai vizsgálatok (enzim polimorfizmus és RAPD) eredményei viszonylag alacsony szintű változatosságot jeleztek. Ugyanakkor a cpDNA tanulmányozása során magas szintű variabilitást tapasztaltak: 23 haplotípust találtak a 7 vizsgált populációban. Tehát nem csak a genetikai és a fenotípusos variancia mutathat ellentétes tendenciákat, de még a különböző molekuláris markerek is eltérő szintű változatosságot tárhatnak fel.

18.1.1.B. Az erdei szemeslepke

Egy holland vizsgálatsorozatban a habitat fragmentáció hatását tanulmányozták a genetikai és fenotípusos varianciára erdei szemeslepke (*Pararge aegeria*) populációkban. A mintaterületen az erdőfoltok nagysága és elszigeteltsége eltérő volt, a folytonos erdő-területtől egészen az agrártájban fragmentált erdő-foltokig változott. A genetikai variancia (a polimorfizmus mértéke 8 enzim lokuszon) és a fenotípusos variancia (a szárny mérete és színezete) egyaránt csökkent az erdőfoltok méretének csökkenésével és elszigeteltségük fokozódásával. A két jellegcsoport variabilitásának a mértéke között szignifikáns volt a korreláció: $R^2=0,51$.

18.1.1.C. A mezei zsálya

A populáció mérete a genetikai sodródás révén hat a populációk variabilitásának a szintjére. Változó méretű mezei zsálya (*Salvia pratensis*) populációkban vizsgálták a genetikai és a fenotípusos variancia közötti korrelációt. Az enzimpolimorfizmus (allélszám: n_A és a polimorf lokuszok aránya: P) szignifikáns pozitív korrelációt mutatott az egyedszámmal, vagyis minél nagyobb volt a populáció egyedszáma, a paraméterek annál magasabb szintű genetikai variabilitást jeleztek. A szaporodással kapcsolatos fenotípusos jellegek (magméret, virágok száma, stb.) varianciája viszont nem függött a populáció mérettől. A két jellegcsoport korrelációja tehát alacsony volt: $R^2=0,16$.

18.1.1.D. Az eredmények általánosítása

A fenti példák is azt mutatják, hogy a fenotípusos és genetikai variabilitás szintje között nagyon változatos lehet a korreláció mértéke és az iránya a különböző fajok esetében. Ezért az egyes konkrét vizsgálatok eredménye alapján nehéz általános következtetéseket levonni. A szakirodalomban megjelent cikkek adatait elemző összefoglaló cikkek (meta analízisek) eredményei viszont támpontot nyújthatnak az általános összefüggések megállapításához. Egy ilyen összefoglaló cikk abban az időszakban jelent meg, amikor a molekuláris markerek közül elsődlegesen az enzimeket alkalmazták (enzimpolimorfizmus vizsgálata). Az eredmények alapján számos fontos következtetést vonhatunk le. Módszertani szempontból megállapítható:

- (1) Az enzim lokuszokon tapasztalt heterozigótáság mértéke (H) és a fenotípusos variancia mértéke akkor mutatott szignifikáns korrelációt, ha az utóbbit a variancia koefficienssel (CV) jellemezzük.
- (2) Az enzim lokuszokon tapasztalt heterozigótáság mértéke (H) és a fenotípusos variancia mértéke között azonban nincs korreláció, ha az utóbbit a szűkebb értelemben vett heritabilitással (h^2) jellemezzük.

Amikor pedig az adatokat a fenotípusos jellegek szempontjából vizsgálták az derült ki:

- (1) Az enzim polimorfizmus és a morfometriai jellegek fenotípusos varianciája között szignifikáns, pozitív korreláció van.
- (2) Az enzim polimorfizmus szintje és az életmenet jellegek fenotípusos varianciája közötti korreláció viszont nem szignifikáns.

18.1.2. Korreláció a genetikai és a fenotípusos differenciálódás mértékében

A genetikai differenciálódás egyik mérőszáma a fixációs index (F_{ST}), ami arányos a totális genetikai variancia populációk közötti komponensével:

$$F_{ST} = (2 \cdot p_{\text{átl}} \cdot q_{\text{átl}} - (2pq)_{\text{átl}}) / 2 \cdot p_{\text{átl}} \cdot q_{\text{átl}}$$

Ahol $p_{\text{átl}}$ és $q_{\text{átl}}$ a populációk átlagos allélgyakorisága, míg $(2pq)_{\text{átl}}$ a populációk átlagos heterozigóta gyakorisága. Az F_{ST} tehát úgy is felfogható, mint a populációrendszer szintjén mutatkozó heterozigóta hiány mértéke.

Ugyanakkor kidolgoztak egy indexet (Q_{ST}) a fenotípusos differenciálódás jellemzésére is. A Q_{ST} számításánál a teljes fenotípusos varianciának csak a genetikai komponensét kell figyelembe venni:

$$Q_{ST} = V_{GB} / (2V_{GW} + V_{GB})$$

Ahol V_{GB} a populációk közötti genetikai variancia, míg V_{GW} a populációkon belüli genetikai variancia. A Q_{ST} tehát azt mutatja meg, hogy a populációrendszer totális genotípusos varianciájának milyen hányada figyelhető meg a populációk között:

A differenciálódás két fenti mérőszámának az összehasonlításában a kiindulási hipotézis az, hogy a fenotípusos és a genetikai differenciálódás háttérben eltérő evolúciós hatások állnak. A molekuláris markerekkel mért genetikai differenciálódás elsősorban a genetikai sodródás hatását tükrözi, míg a fenotípusos differenciálódás kialakításában ezen túlmenően még a szelekció hatása is érvényesül. Ebből adódóan azt várjuk, hogy a $Q_{ST} > F_{ST}$. Ha a várakozástól eltérő tendenciákat tapasztalunk, akkor két eset lehetséges:

- (1) A két jellegcsoport differenciálódásának a mérőszámai hasonlóak ($Q_{ST} \sim F_{ST}$): ilyenkor mind a fenotípusos jellegeken, mind pedig a genetikai markereken csak a genetikai sodródás hatása érvényesül, vagyis a kérdéses fenotípusos jellegekre nem hat a szelekció.
- (2) A fenotípusos differenciálódás alacsonyabb szintű, mint a markerek alapján megállapított genetikai differenciálódás ($Q_{ST} < F_{ST}$): ebben az esetben a molekuláris markerek nem neutrálisak, feltehetően szelekciós hatások érvényesülnek rajtuk.

18.1.2.A. Az erdei pinty

Angliából Új-Zélandra telepítettek 400 erdei pinty (*Fringilla coelebs*) párt, melyeknek utódai 120 év alatt az egész szigeten elterjedtek. A genetikai differenciálódást 40 enzim lokuszon, míg a fenotípusos differenciálódást 12 morfológiai jelleg esetében vizsgálták. Megállapították, hogy a differenciálódás mintázata párhuzamos volt a két jellegcsoportban. Új-Zélandon mindkét jellegcsoport esetében alacsony szintű, differenciálódást tapasztaltak, ami megfelelt a várakozásoknak, ha figyelembe vesszük a populációk fiatal korát. Ugyanakkor Európában intenzív észak-déli differenciálódást figyeltek meg mindkét jellegcsoport esetében. A Pireneusok hatékony migrációs barriernek mutatkozott az északi és a déli populációk között.

18.1.2.B. Az erdei fenyő

A finn erdei fenyő (*Pinus sylvestris*) populációkban több molekuláris markerrel (enzimek, RAPD, RFLP) sem sikerült számottevő mértékű differenciálódást kimutatni egy észak-déli irányú transzekt mentén. Ugyanakkor azonos környezeti körülmények között (botanikus kerti ültetvényeken) tanulmányozva a genetikai vizsgálatokban megmintázott populációkból származó egyedeket, jelentős differenciálódást tapasztaltak a rügyezési időben. A rügyezés időzítése fontos adaptív jelleg, ami a különböző klímájú populációkban eltérő szelekciós hatásnak van kitéve.

18.1.2.C. A békaboglárka

Svájci békaboglárka (*Ranunculus reptans*) populációkban vizsgálták a korrelációt a genetikai (8 enzim lokusz) és a fenotípusos (8 fenotípusos jelleg) differenciálódás mértéke, valamint a populációk mérete között. A várakozásnak megfelelően mind a Q_{ST} , mind pedig az F_{ST} értékek negatívan korreláltak a populációmérettel, vagyis a differenciálódás magasabbnak bizonyult a kisméretű populációk között. Ebből adódóan a két paraméter között szignifikáns volt a korreláció. Ugyanakkor azt is megállapították, hogy a fenotípusos differenciálódás magasabb volt, mint a genetikai ($Q_{ST} >> F_{ST}$), ami különösen a kis populációkban volt megfigyelhető. Ezek az eredmények azt sugallják, hogy a kis populációkban a divergens szelekció erősebben hat, mint a nagyokban. Ez nem meglepő, hiszen a kis populációk gyakran találhatóak a faj toleranciájának a szempontjából marginális habitatokban, melyek akár jelentősen is különbözhetnek egymástól egyes környezeti tényezők szempontjából.

18.1.2.D. A gyepi béka

Összehasonlították a fenotípusos és a genetikai differenciálódás mértékét a gyepi béka (*Rana temporaria*) 6 svéd populációjában. A populációk egy 1600 km-es, észak-déli transzekt mentén helyezkedtek el. A fenotípusos differenciálódást 3 életmenet jelleg esetében, míg a genetikai differenciálódást 8 mikroszatellit lokuszon tanulmányozták. Az átlagos $F_{ST}=0,24$, míg a $Q_{ST}=0,81$ volt. Ebben a vizsgálatban is azt tapasztalták tehát, hogy a fenotípusos differenciálódás magasabb volt, mint a genetikai. A vizsgálat érdekessége az volt, hogy a fenotípusos differenciálódás meghatározását laboratóriumi körülmények között, 6 különböző környezetben (három eltérő hőmérséklet és két különböző táplálékellátottság) is elvégezték. Minden környezetben azt az eredményt kapták, hogy a fenotípusos differenciálódás mértéke magasabb volt, mint a genetikai differenciálódásé. Az életmenet jellegeken tehát intenzív divergens szelekció érvényesült a transzekt mentén.

18.1.2.E. A közönséges tarkalepke

A közönséges tarkalepke (*Melitaea athalia*) 14 Kárpát-medencei populációjában vizsgálták a genetikai és a fenotípusos differenciálódás közötti korreláció mértékét. A genetikai differenciálódás jellemzésére a genetikai távolságot használták, melyet 15 enzim lokusz allélgyakorisági adatai alapján számítottak ki. A fenotípusos differenciálódás tanulmányozása során a morfometriai jellegeket két csoportra osztották: 12 szárny- és 10 genitália-jellegét mértek. A fenotípusos differenciálódás jellemzésére a morfometriai távolságot használták. Az eredményeket 3 távolság mátrixban foglalták össze: a genetikai, valamint a szárny- és a genitália-jellegek alapján számított morfometriai távolságok mátrixa. A távolság mátrixok közötti korrelációt Mantel-teszt segítségével elemezték. Meglepő módon a genetikai és a morfológiai differenciálódás mértéke közötti korreláció csak a szárny méretét és alakját meghatározó jellegek esetében volt szignifikáns. Ugyanakkor a genitália-jellegekre megállapított fenotípusos differenciálódás nem korrelált a genetikai differenciálódással. Sőt, a két fenotípusos jellegcsoport differenciálódása sem mutatott szignifikáns korrelációt.

VII. Fenotípusos plaszticitás

19. Reakciónorma és fenotípusos plaszticitás

19.1. A reakciónorma fogalma, jellemzői

A 11.1. fejezetben már láttuk, hogy a fenotípusos variancia három komponensből áll, a genetikai és a környezeti varianciából, valamint a kettő kölcsönhatásából.

$$V_P = V_G + V_E + V_{GE}$$

A környezeti variancia (V_E) abból adódik, hogy az azonos genotípusú egyedeknek a fenotípusa eltérő környezetben különböző lesz. A havasi pimpó (*Potentilla nivalis*) alaszakai populációiban például a levélnyel viszonylag rövid és a lemez hármastagolású. Amikor azonban a növényeket üvegházban, magasabb hőmérsékleten, és megfelelő tápanyagellátottság mellett nevelték, akkor 1-2 év elteltével megnőtt a levélnyel hossza és a levélkéik száma. Azt a jelenséget, amikor az azonos genotípusú egyedek a környezeti hatásoknak megfelelően változatos fenotípusos értékeket mutatnak, a reakciónormával jellemezhetjük. A reakciónorma tehát nem más, mint a fenotípusos érték változása a környezet változásának a függvényében. Ez az összefüggés az esetek többségében lineáris. A reakciónorma görbéje lehet lapos (az egyenes meredeksége $\beta=0$), ami azt jelenti, hogy a kérdéses genotípus fenotípusos értéke állandó, nem függ a környezeti tényezők változásától. Ebben az esetben a fenotípusos értéket kizárólag az egyed genotípusa határozza meg: $P_i=G_i$. Ilyenkor tehát a fenotípusos variancia csak az egyedek közötti genetikai különbségekből adódik: $V_P=V_G$. A legtöbb jelleg esetében azonban a reakciónorma meredeksége nullától eltérő érték ($\beta \neq 0$), ami lényegében azt fejezi ki, hogy az egyedek fenotípusa függ a környezeti hatásoktól is: $P_i=G_i+E_i$. Az ilyen jellegeket nevezzük plasztikus jellegeknek. A plasztikus jellegeknél tehát a fenotípusos variancia mindkét komponensével számolnunk kell ($V_P > V_G$). A fenotípusos jellegek plasztikusságának a mértéke, vagyis a jelleg reakciónormája akár jelentős különbségeket is mutathat a különböző fajokban. Ez tulajdonképpen azt fejezi ki, hogy ugyanaz a környezeti tényező eltérően hat a két faj egyedeinek a fenotípusára. A békák esetében egy fontos, a rátermettséggel szoros kapcsolatban álló fenotípusos jelleg az állat tömege közvetlenül a metamorfózis után. Az ugató levelibéka (*Hyla gratiosa*) testmérete például jelentős mértékben függ a hőmérséklettől, míg a mókus levelibéka (*Hyla squirella*) testmérete független tőle. Ebben az esetben azt mondhatjuk, hogy a metamorfózis utáni testméret az ugató levelibéka esetében plasztikus jelleg, míg a mókus levelibékánál nem.

A 11.1. fejezetben azt is láttuk, hogy a fenotípusos variancia harmadik komponense (V_{GE}) a genetikai faktorok és a környezeti tényezők közötti kölcsönhatást fejezi ki. A reakciónorma szemszögéből vizsgálva, ez a kölcsönhatás azt jelenti, hogy a populáció különböző egyedeinek (genotípusainak) a reakciónormái párhuzamosak-e, vagy sem. Ha az egyedek reakciónormái párhuzamosak, akkor nincs kölcsönhatás a genetikai és a környezeti faktorok között ($V_{GE}=0$). Másképp fogalmazva a jelleg ugyan plasztikus, de a populáció egyedei azonos módon plasztikusak. Ha azonban az egyedek eltérő összefüggésekkel jellemezhetők a fenotípusos érték és a környezet változása közötti kapcsolat szempontjából, akkor a genetikai faktorok és a környezeti tényezők közötti kölcsönhatás a fenotípusos variancia fontos tényezője ($V_{GE} > 0$). Ez a kölcsönhatás egyúttal azt is jelenti, hogy maga a reakciónorma is változatos a populációban. Mivel a reakciónorma lényegében azt tükrözi, hogy mennyire plasztikus az adott fenotípusos jelleg, ezért a reakciónorma változatossága a plasztikusság mértékének a variabilitását tükrözi. Ez utóbbi szituációt példázza az egerek tanulási folyamata.

Egy vizsgálatsorozatban az éheztetett egereket egy labirintusban juttatták táplálékhoz. Az egerek között voltak keveset hibázó „okos”, és sokat hibázó „buta” egyedek. A továbbiakban „okos” és „buta” szelekciós vonalakat hoztak létre, és mindkét vonal egyedeit ingergazdag, ingerszegény, és átlagos környezetben tartották. A labirintus kísérletet mind a hat vonallal elvégezve megállapították, hogy ingergazdag környezetben nevelve, mindkét szelekciós vonal egyedei jól teljesítettek, vagyis keveset hibáztak. Ha azonban ingerszegény környezetben nevelték az egyedeket, akkor mind az „okos”, mind pedig a „buta” vonal egyedei sok hibát követtek el a labirintusban. A két vonal teljesítményének a különbsége csak a normál környezetben nevelt egereknél jelentkezett.

Az előbb megállapítottuk, hogy a reakciónormát az esetek többségében lineáris összefüggéssel jellemezhetjük. Meg kell azonban jegyezni, hogy a reakciónorma nem feltétlenül lineáris, a környezeti tényező és a fenotípusos érték között akár bonyolult is lehet az összefüggés. Tipikusan ilyen eset az, amikor a környezeti tényezőnek van egy optimális értéke a fenotípusos jelleg szempontjából, vagyis amikor a reakciónormát egy parabolával jellemezhetjük. Ez figyelhető meg például a pénzes pér (*Thymallus thymallus*) különböző fenotípusos jellegeinek hőmérséklet függését tanulmányozva. Egy norvég vizsgálatban 3 populációból gyűjtöttek egyedeket, és a lerakott ikrákat standard laboratóriumi körülmények között nevelték három különböző hőmérsékleten. A legtöbb jelleg esetében a reakciónorma lineáris volt, vagyis a fenotípusos érték folyamatosan nőtt, esetleg csökkent a hőmérséklet emelkedésével. Volt azonban néhány jelleg, ami egyes populációkban optimum görbét mutatott. Ilyen volt például a lárvális nyugvóállapot megszűnésekor mért testhossz a meleg habitatból származó lárvák esetében, vagy a lárvális túlélés az enyhe hőmérsékletű habitatból származó szülők lárváinál.

A reakciónormát leíró összefüggés speciális esete a szigmoid függvény. Az ilyen reakciónormák előfordulására két lehetőség van:

- (1) A görbe lapos, az X tengely (környezeti tényező) mentén elhúzódó lefutású. Ilyenkor a környezeti tényező egy relatíve széles tartományában nem változik a fenotípusos érték, vagyis ebben a tartományban a jelleg nem plasztikus.
- (2) Ennek épp az ellenkezője az, amikor a fenotípusos érték jelentősen változik a környezeti tényező egy nagyon szűk tartományában. Az ilyen jellegeket tekintjük küszöbérték jellegeknek.

19.2. Fenotípusos plaszticitás

A fenotípusos plaszticitás a genotípusoknak az a képessége, hogy különböző fenotípusos értékeket alakítsanak ki eltérő környezetben. Lényegében ezt a jelenséget jellemezzük a reakciónormával. Mint azt az előző fejezetben is láttuk, ez a két fogalom szoros összefüggésben áll egymással. Ha például a reakciónorma legtipikusabb esetét vizsgáljuk, vagyis a lineáris reakciónormát, akkor a plaszticitás mértékét a reakciónorma egyenesének a meredeksége mutatja meg. Minél meredekebb a reakciónorma egyenese, annál plasztikusabb a kérdéses fenotípusos jelleg. Ez egyúttal azt is jelenti, hogy annál nagyobb szerepe van a környezeti varianciának a kérdéses jelleg teljes fenotípusos varianciájában. A populáció teljes fenotípusos varianciáját tehát az egyedek reakciónormáinak a segítségével is meghatározhatjuk. Nézzük például azt az egyszerű esetet, amikor az egyedek (genotípusok) reakciónormái párhuzamosak, vagyis a genetikai és a környezeti faktorok között nincs kölcsönhatás ($V_{GE}=0$). Ilyenkor az egyedek egy adott környezetben mutatott fenotípusos értékeinek a különbségéből adódik a populáció genetikai varianciája. Ugyanakkor az egyes genotípusok reakciónormája jellemzi a környezeti variancia-komponenst.

A 11.1.2. fejezetben is megfigyelhettük, hogy a különböző gének expressziójának, mint speciális fenotípusos jellegnek a tanulmányozása kiváló lehetőséget nyújt a genetikai és környezeti variancia vizsgálatára. A gének expressziójának változatosságát vizsgálták például a sörélesztő (*Sacharomyces cerevisiae*) két törzsében: a vad típusú RM és az allélszubsztitúciós BY törzsekben. A két törzs alternatív allélokot hordozott egy regulátor gén lokuszán, amely a glükóz felhasználásában szerepet játszó enzimek szabályozásában vesz részt. A törzseket két táplálékforráson nevelték, az egyikben glükóz, míg a másikban etanol volt a szénforrás. RNS mikroarray vizsgálatot végeztek a különböző táptalajon nevelt törzsekben, és hozzávetőlegesen 4300 gén esetében hasonlították össze az expresszió mértékét. A gének mintegy 35%-nál azt tapasztalták, hogy az expresszió különbsége kizárólag a törzsek között mutatkozott, vagyis ezeknél a géneknél csak a genetikai tényezők befolyásolták az expresszió mértékét ($V_P=V_G$). Ezek a gének tehát nem voltak plasztikusak. A gének 41%-a plasztikusnak mutatkozott, vagyis náluk kizárólag a környezet befolyásolta az expresszió szintjét ($V_P=V_E$). A maradék 24% esetében pedig a genetikai és a környezeti faktorok kölcsönhatását tapasztalták. Ezeknek a géneknél az expressziója tehát nemcsak plasztikus volt, de még a plaszticitás változatossága is jellemző volt rájuk. Az ilyen géneknél tanulmányozhatjuk a plaszticitás különböző formáit. Egyes géneknél azt tapasztalták, hogy a környezet változásával csak az egyik törzsben változott az expresszió mértéke, míg a másik törzsben az expresszió nem mutatkozott plasztikusnak. Ez egyúttal azt is jelentette, hogy az egyik törzs esetében mindkét környezetben magasabb volt az expresszió mértéke. A plaszticitás változatosságának ezt a formáját skálázott plaszticitásnak nevezzük (11.1.2. fejezet: skálázott interakció a környezeti és a genetikai faktorok között). Más géneken viszont a törzsek reakciónormái keresztezték egymást, vagyis a glükóz tápanyag mellett az egyik, míg az etanol szénforrás esetén a másik törzsben volt erőteljesebb az expresszió mértéke. Ezekre a génekre tehát átkeresztezhető plaszticitás (11.1.2. fejezet: átkeresztezhető interakció) volt a jellemző.

19.2.1. A fenotípusos plaszticitás megközelítése

Mivel a fenotípusos plaszticitás azt fejezi ki, hogyan hat a környezetváltozás a fenotípusos értékre, ezért két oldalról is megközelíthetjük: vizsgálhatjuk a környezeti hatás oldaláról, és elemezhetjük magát a plasztikus fenotípusos jelleget is.

19.2.1.A. A környezet

A környezet változatossága térben és időben egyaránt megnyilvánulhat. Időbeli változást jelenthet például a szezonális változás a nedves és a száraz évszak váltakozása Afrikában a szavannán, vagy Ázsiában a trópusi monszun területeken. Mindkét kontinensre igaz, hogy a lepkék számára a száraz évszak tekinthető passzív időszaknak. Ekkor sokat pihennek az avarban, vagy a száraz növényzeten. Így erre a szezonra a rejtőzködő fenotípus megjelenése a jellemző, ami az afrikai tarkalepke (*Precis octavia*) esetében a barnás, sárgás színezetben, míg az ázsiai tarkalepkénél (*Junonia almana*) a száraz levelekre emlékeztető cakkos szárnyalakban nyilvánul meg. Ezzel szemben a lepkék aktív szezonja a nedves évszak, amikor az adultak aktívak, territóriumot tartanak, és párosodnak. Ebben a szezonban tehát nem a rejtőzés a meghatározó a fenotípus szempontjából. Ilyenkor az afrikai tarkalepke színezete élénk kékes árnyalatúvá válik, amit piros foltos szegélyez. Ugyanakkor az ázsiai tarkalepke szárnyalakja lekerekítetté válik.

A környezetváltozás azonban lehet ökológiai jellegű is, pl. megváltozik egy rovar tápnövénye. Darwin smaragdaraszolójának (*Nemoria darwiniata*) például polifág a hernyója. A hó kefe tászkavirág (*Ceanothus velutinus*) élő egyedek a tápnövény fehér virágzatát fogyasztják, és ennek megfelelően világos a színezetük. Ugyanakkor a vörös galagonya

(*Crataegus columbiana*) levelét fogyasztó hernyók vörös színűek, mert ennek a galagonyának vörösesek az ágai.

A fenotípusos plaszticitás elemzésekor egy újabb szempont a környezeti hatás érvényesülésének a módja. A környezetváltozás hatása ugyanis lehet közvetlen (stimulus), vagy áttételes (szignál). Közvetlen hatás például a hőmérséklet, a tápnövény toxin tartalma, stb. Köztudott, hogy az egyedfejlődés hőmérséklete befolyásolja a testméretet: számos rovar esetében az egyre növekvő hőmérséklet egyre csökkenő testhosszat eredményez, ha egyébként a táplálék mennyisége állandó. Ez tapasztalható az ecetmuslica (*Drosophila melanogaster*) különböző hőmérsékleten tartott laboratóriumi tenyészeiben is. A szignál viszont olyan környezeti hatás, ami mintegy előzetes jelzője a bekövetkező környezetváltozásnak: az évszakok változását a mérsékelt égövben például a fotoperiódus megváltozása jelzi. A fekete fecskéfarkú lepkének (*Papilio polyxenes*) évente két generációja van elterjedésének északi területein (pl. Appalache hg.). A nyári generáció hernyói tavasszal jelennek meg, és nagyon feltűnő a mintázatuk. Az őszi generáció hernyói azonban sötét fenotípusúak, kevésbé feltűnő mintázattal. Az őszi, illetve a tavaszi alak megjelenését egyértelműen a fotoperiódus változása váltja ki: tavasszal egyre nő a nappalok hossza, míg nyár végén egyre csökken. Az evolúció során a közvetlen hatás, a stimulus érzékelése jelenik meg először. Amennyiben a környezet megváltozását rendszeresen megelőzi valamilyen, attól akár független hatás, akkor ez a jelzés szignállá alakul.

19.2.1.B. A fenotípusos jelleg

A fenotípusos plaszticitás tanulmányozható a fenotípusos jelleg szempontjából is. Bármilyen kvantitatív jelleg lehet plasztikus. A jelenséget elsőként morfológiai jellegek kapcsán írták le, de a plaszticitás megjelenhet fiziológiai, életmenet- (pl. szaporodás, élettartam), vagy viselkedési jellegeknél is. A fenotípusos plaszticitás hátterében feltehetően a környezetváltozás hatására bekövetkező anyagcsereváltozások állnak. Ebből az következik, hogy az új környezetben elsődlegesen a különböző fiziológiai jellegek módosulnak, és a többi változás (morfológiai, viselkedési, stb.) ennek következményeként jelenik meg. Ugyanakkor környezeti hatásokra megváltozhat a génműködés regulációja (génexpresszió) is, aminek eredményeként akár az egyedfejlődés menete is átalakulhat.

A fenotípusos plaszticitást általában egy-egy jelleg esetében vizsgálták, de környezeti hatásokra összetett fenotípusos válaszok is megjelenhetnek. Ezt figyelték meg például a hokkaido szalamandra (*Hynobius retardatus*) lárvájánál. A lárvák normális körülmények között (alacsony predációs nyomás esetén) szabadon úsznak a vízben, és így a mozgás révén hatékony gázcserét folytatnak a kopoltyúikon. Ennek az a következménye, hogy a kopoltyú lemezek viszonylag kicsik. Ha viszont a habitatban jelentőssé válik a predációs nyomás (megnő a szitakötőlárvák denzitása), akkor a szalamandra lárvák nagyrészt az aljzaton rejtőznek. A nyugalomban lévő lárvák kopoltyúján azonban nem elég hatékony a gázcsere. Ennek a kompenzálására megnő a kopoltyú lemezek mérete.

A környezeti hatásra adott összetett fenotípusos válasz egy másik példája a foltos madárszöcske (*Schistocerca lineata*) színezetének változása a tápnövény és a denzitás függvényében. Ha a populációk denzitása nagy, akkor az egyedek színe élénkebbé válik. Ezzel párhuzamosan a lárvális tápnövény is befolyásolja a színezetet. Bár az adultak polifágok, lárvális stádiumban a faj egyedei tápnövény specialisták. Egyes populációkban a lárvák az alásfa fajokat (*Palatea* sp.) preferálják, míg mások különböző szeder fajokat (*Rubus* sp.) használnak tápnövényként. Az alásfalevelet fogyasztó populációk lárváiban felhalmozódnak a tápnövény alkaloidjai, ezért az adultak a ragadozók számára ehetatlenné válnak. Ezzel szemben a szederlevelet fogyasztók ehetők, rájuk vadásznak a gyíkok és a rovarevő kisméltok. A magas denzitás hatására kialakuló szín intenzitása különbözik a két eltérő lárvális tápnövényt használó populációkban. Nagy denzitás esetén az alásfát fogyasztó

egyedek élénk, sárga-fekete mintázatot mutatnak, ami egy tipikus aposzematikus színezet. Ezzel szemben a szedret fogyasztó populációk egyedeinek a mintázata nagy egyedsűrűség esetén halványsárga, szürke foltos.

19.3. A fenotípusos plaszticitás jellemzői

19.3.1. A fenotípusos válasz lehet folytonos vagy diszkrét

19.3.1.A. Folytonos fenotípusos válasz

A klasszikus értelemben vett kvantitatív jellegek, melyek a populációkban folytonos jellegeloszlást mutatnak, a környezetváltozásra is folytonos fenotípusos választ adnak. Floridában például a keleti esetlen sáska (*Romalea microptera*) színe északról (~25°C) déli irányban (~35°C) haladva fokozatosan világosodik. Azaz a hőmérséklet emelkedésével párhuzamosan egyre jobban csökken a színek intenzitása. Arizonában pedig a méret fokozatos változását figyelhetjük meg az esetlen lósáska (*Taneipoda eques*) populációiban. Ahogy a normál habitatokból (bőséges táplálék) a sivatagi habitatok felé (kevés táplálék) haladunk fokozatosan, csökken az egyedek mérete.

19.3.1.B. Diszkrét fenotípusos változás

A küszöbérték jellegek speciális kvantitatív jellegek, melyek legtöbbször két fenotípus kategóriában jelennek meg (4.2. fejezet). A küszöbérték jellegek esetében tehát a környezetváltozás hatására bekövetkező fenotípusos változás is diszkrét. Az amerikai smaragdaraszoló (*Nemoria arizonaria*) Észak-Amerika hegyvidékein él. Évente két nemzedéke jelenik meg, a tavaszi és a nyári generáció. Bár a két nemzedék lepkéinek is különbözik kis mértékben a fenotípusa, a szezonális dimorfizmus elsősorban a hernyók álcázó megjelenésében mutatkozik. A tavaszi hernyók a tölgy virágával táplálkoznak, így fenotípusuk egy virágos ágacskára hasonlít. A nyári generáció hernyói viszont a tölgy levelével táplálkoznak, ezért fenotípusuk egy kis csupasz ágra emlékeztet. Diszkrét fenotípusos válasz figyelhető meg a tigris szalamandra (*Ambystoma tigrinum*) dimorfizmusa esetében is. Ennél a fajnál az egyedfejlődés folyamata történhet alternatív módon. Az egyedek metamorfózisa ugyanis attól függ, hogy az állat élőhelyén mennyire időszakos a víztér. Állandó víztérben nincs metamorfózis, és az állat egész életében lárvastádiumban marad. Ha viszont a víztér időszakos, vagyis a habitatban vannak száraz periódusok, akkor bekövetkezik a metamorfózis.

19.3.2. A fenotípusos válasz lehet általános vagy specifikus

Ebben az összehasonlításban a környezeti hatásra adott fenotípusos válasz jellegét annak megfelelően csoportosítjuk, hogy az mennyire jelent összetett, több jellegre kiterjedő, esetleg számos faj esetében hasonló módon megnyilvánuló választ. Az ilyen fenotípusos válaszokat tekintjük általánosnak. Ugyanakkor vannak olyan specifikus válaszok, amelyek vagy egy adott fajra jellemzőek, vagy maga a fenotípusos változás tekinthető egyedinek.

19.3.2.A. Általános fenotípusos válasz

A környezet abiotikus (hőmérséklet, páratartalom, stb.), vagy biotikus (táplálék, predátor, kompetitor jelenléte, stb.) faktorainak változására adott válaszok legnagyobb része általános fenotípusos változás. Ez megjelenhet az egyedfejlődésben (pl. megváltozik a növekedési ráta, stb.) vagy megnyilvánulhat fiziológiai, esetleg morfológiai jellemzőkben (méret, színezet,

stb.). A lúdfű (*Arabidopsis thaliana*) szármagassága például attól függ, hogy a növény mennyire van kiteve a szél hatásának: erős, gyakori szélben alacsony, elágazó a szár; míg szélcsendes habitatban magas növésű, kevésbé elágazó. Egy másik ismert példa a tengerimakk fajok (*Balanus* sp.) házának alakja, ami függ a predátor jelenlététől. Predátor hiányában a ház magasabb, és a lemezei szögletesek. Predátor (ragadozó tengeri csiga, vagy tengeri csillag) jelenlétében azonban a tengerimakk váza ellaposodik, és formája lekerekítetté válik. Ezek a fenotípusos válaszok annyiban tekinthetők általánosnak, hogy a környezeti hatásból közvetlenül levezethető a fenotípusos változás jellege: szél hatása → fokozódik a stabilitás; ragadozó hatása → védelmi struktúra jelenik meg.

19.3.2.B. Specifikus fenotípusos válasz

A specifikus válaszok tipikus esetei a növények fenotípusos válaszreakciói a herbivorok megjelenésére. A növények a herbivorok ellen gyakran termelnek olyan specifikus illékony anyagokat, amelyek vonzzák a kérdéses rovar természetes ellenségeit: predátorokat, vagy parazitákat. A paradicsomszender (*Manduca quinquemaculata*) például a vad dohány (*Nicotiana attenuata*) levelét is fogyasztja. Egy kísérletsorozatban megállapították, hogy a hernyórágta növény felszínén olyan illékony anyagok (oktadekanoidok: gyorsan jelennek meg, terpenoidok: később szintetizálódnak) fordulnak elő, melyek nincsenek jelen az ép növény felszínén. Egy további vizsgálat sorozatban egyes növényeken mesterségesen megnövelték az illékony anyagok mennyiségét, míg más növényeket kontrollként kezeltek, vagyis rajtuk az eredeti koncentrációban maradtak ezek a vegyületek. A kísérlet célja az volt, hogy igazolják, a rágott növények által termelt anyagok hatással vannak a paradicsomszender hernyók predátoraira. A kísérleti populációban a peték elsődleges predátora a nagyszemű poloska (*Geocoris pallens*) volt. Az eredmények a várakozásnak megfelelően alakultak, a kezelt növényeken a petepredáció mértéke sokszorosa volt annak, amit a kontroll növényeken tapasztaltak.

Hasonló jelenséget figyeltek meg a szilfa levélbogár (*Xanthogaleruca luteola*) esetében is. A szilfa levélbogár rágása és petézése illékony anyagok, elsősorban terpének kibocsátását idézi elő a mezei szil (*Ulmus minor*) levelében. Ezek az illékony anyagok laboratóriumban vonzóak voltak a szilfa bogár petéit parazitáló darázs (*Oomyzus gallerucae*) számára. Azt is megállapították, hogy ha klímakamrában a terpénszintézist gátló anyagokkal kezelték a szil leveleit, akkor ezeknek a leveleknek a kivonata nem vonzotta a parazita darazsát. Végül természetes körülmények között is tesztelték a szillevél által termelt terpének hatását. Olyan módon csapdázták a parazita darazsákat, hogy a csapdák egyik típusát a rágott szil levelének a kivonatóval vonták be, míg a másik típust nem. Azt tapasztalták, hogy a paraziták számára messze vonzóbbak voltak a kezelt csapdák, mint a kontrollok.

Mindkét fenti példa azt igazolja, hogy a növény által termelt anyagok specifikusak, és kizárólagosan a kérdéses herbivor faj ellenségét vonzzák.

19.3.3. A fenotípusos válasz lehet megelőző reakció, vagy válaszreakció

A fenotípusos válaszok csoportosítása annak megfelelően is történhet, hogy a környezet megváltozásához képest mikor jelennek meg. Bizonyos esetekben előfordulhat, hogy a válaszreakció mintegy megelőzi magát a környezetváltozást. Tulajdonképpen ilyenek a szignálok hatására kialakuló fenotípusos változások. A legtöbb fenotípusos válasz azonban a környezet megváltozása után tapasztalható.

19.3.3.A. Megelőző reakció

A növények herbivorok elleni általános védekezési mechanizmusa az, hogy a rágás helyén első lépésben jazmonát hormon termelődik, ami aztán egyes növényekben specifikus toxinok szintézisét váltja ki. A herbivorok tipikus válaszreakciója a növény által termelt toxin detoxifikációja. Mivel a detoxifikáció költséges, a hozzá szükséges enzimek csak akkor termelődnek, ha a toxin jelen van. A herbivorok detoxifikációja tehát egy tipikus válaszreakció: stimulus (növényi toxin) → fenotípusos válasz (detoxifikáció). A kukoricamoly (*Ostrinia nubilalis*) lárvája azonban képes a kukorica által termelt jazmonát szintjének az érzékelésére. Így a detoxifikációhoz szükséges enzim indukciója attól függ, hogy milyen a növény jazmonát hormonszintje. Ha a hormonszint alacsony, akkor a növény még nem termel toxint, vagyis még nem szükséges a detoxifikáló enzim indukciója. A hernyó tehát a jazmonát szint emelkedésének megfelelően szabályozza a detoxifikáló enzim termelését. Vagyis ez a fenotípusos válasz mintegy előzetesen védi meg a hernyót a toxin hatásától.

19.3.3.B. Válaszreakció

A legtöbb fenotípusos válasz azonban válaszreakció, vagyis előbb következik be a környezetváltozás (stimulus), és ennek hatására jelenik meg a fenotípusos változás. Tipikusan ilyen fenotípusos válasz a levéltetvek reakciója a kolónia denzitásának a növekedésére. A levéltetvek normál körülmények között szárnyatlan, partenogenetikus szaporodó rovarok. Ennek következménye viszont az, hogy kolóniáik denzitása exponenciálisan nő. Magas denzitás esetén pedig felbukkannak a kolóniában a diszperzióra képes szárnyas alakok. A magas denzitásra, mint környezeti tényezőre adott válasz tehát a szárnyas, migrációra képes alakok megjelenése. Ebben az esetben a fenotípusos válasz közvetlen stimulusai a fajtársak által termelt kémiai anyagok és a taktilis ingerek.

19.3.4. Folyamatosan kiváltható, vagy specifikus életszakaszhoz kötődő válasz

A fenotípusos válaszok annak megfelelően is rendszerezhetők, hogy az egyed élete során mikor jelentkeznek. Vannak olyan plasztikus jellegek, amelyeken a környezet hatására bekövetkező változás az élet bármely szakaszában előfordulhat, míg más jellegeknél speciális életszakaszhoz kötődik a stimulus (vagy szignál) hatása.

19.3.4.A. Folyamatosan kiváltható fenotípusos válasz

A folyamatosan kiváltható fenotípusos válasz lényegében azt fejezi ki, hogy az adott környezetváltozás az egyedek bármelyik életszakaszában hasonló fenotípusos változást eredményez. Ez egyúttal azt is jelenti, hogy ezek a fenotípusos válaszok reverzibilisek. A folyamatosan kiváltható válaszok jellemző esetei a gerincesek fiziológiás, illetve viselkedési válaszreakciói. Tipikusan ilyen a tanulás folyamata, vagy az eszközhasználat is. Az újkaledóniai varjú (*Corvus moneduloides*) esetében például a kísérletek során kiderült, hogy nemcsak arra képes a madár, hogy eszközt vegyen igénybe a táplálék megszerzésére, hanem ki is tudja választani a szituációnak legmegfelelőbb eszközt. Ha például csak egy kis dobozban van a táplálék, akkor egy tűszerű eszközt alkalmazva, felszúrja azt, és így jut hozzá. Ha viszont a táplálék egy füles edénykében van a dobozon belül, akkor a megszerzéséhez egy horog-szerű eszközt vesz igénybe, amivel a fülénél fogva ki tudja emelni a dobozból a táplálékot tartalmazó edénykét. Az eszközhasználat tehát, mint fenotípusos válasz folyamatosan megjelenik az egyed életében, és annak megfelelően változik, hogy milyenek a környezeti hatások.

19.3.4.B. Specifikus életszakaszban kiváltható fenotípusos válasz

Vannak azonban olyan fenotípusos válaszok, amelyek csak akkor jelennek meg, ha a kiváltó stimulus (vagy szignál) az egyedfejlődés egy specifikus (általában korai) szakaszában hat. Ebből az is következik, hogy az ilyen fenotípusos válasz irreverzibilis. A specifikus életszakaszban kiváltható fenotípusos válasz tipikus példája a rovarok szezonális dimorfizmusa. A rovarok nagy része teljes átalakulással fejlődik, ezért korai életszakaszai jól elkülöníthetők. Ennek következtében kiváló alanyai az olyan vizsgálatoknak, ahol keresik azt az életszakaszt, ahol a dimorfizmust kiváltó stimulus (vagy szignál) hat. Az afrikai szemeslepke (*Bicyclus anynana*) szezonális dimorfizmusának a szignálja például a hőmérséklet emelkedése. Nevezetesen, a nedves évszakra jellemző fenotípus megjelenéséhez az szükséges, hogy 18 °C-ról 24 °C-ra változzon a hőmérséklet. Ha ez a változás lárvális korban következik be, akkor megjelenik a nedves évszakra jellemző fenotípus a nagy szemfolttal. Ha lárvális korban nincs hőmérsékletváltozás, akkor a száraz szezonnra jellemző kisméretű szemfolt jelenik meg az adultakon. Ugyanakkor a hőmérséklet változása az adultakban már nincs hatással a szemfolt méretére.

19.3.5. A fenotípusos válasz adaptív jellege

A fenotípusos plaszticitással kapcsolatban az egyik alapvető kérdés, hogy van-e adaptív értéke. A válasz egyértelmű, a legtöbb esetben igen. Többek között a foltos nebánsvirág (*Impatiens capensis*) esetében végzett vizsgálatok is a fenotípusos válasz adaptív jellegét igazolják. Kísérletes körülmények között imitálták a szórt fényt (árnyék) a vörös és az infravörös fény alacsony arányával (R-FR arány). Ilyen körülmények között a növény magas szárnövekedést mutatott. Ugyanakkor a magas R-FR arányú fényben (direkt napsütést imitálva) alacsony szárúak lettek a növények. Így mesterséges megvilágítással magas és alacsony fenotípusú növényeket hoztak létre. Majd mindkét fenotípust kiültették az eredeti termőhelyre két eltérő sűrűségben: magas denzitás (3 cm távolság) és alacsony denzitás (20 cm távolság) mellett. Összehasonlították a két fenotípus eltérő denzitás esetében tapasztalt száraz biomasszáját és kumulatív fitnessét (a virágszámot és a természámot). A fényért való kompetíció egyértelműen nagyobb a magas denzitású populációban. Ezért nem meglepő, hogy a két fenotípus között a biomassza különbsége magasabb növényesűrűség esetén volt nagyobb. A két fenotípus reakciónormája a száraz biomassza tekintetében skálázott volt, vagyis a magas fenotípus biomasszája mindkét denzitás mellett nagyobb volt, mint az alacsony fenotípusé. Ugyanakkor a két fenotípus reakciónormája a kumulatív fitness vonatkozásában átkereszteződő volt, alacsony denzitás mellett a kisebb, míg nagy denzitás mellett a magasabb fenotípus fitnessze volt a nagyobb. Érdekes módon a két fenotípus közötti fitness különbség alacsony denzitás mellett nagyobb volt, mint magas denzitás esetén. Ez arra utal, hogy a szárnövekedésnek költsége van, ami abban a környezetben, ahol a magas fenotípus nem jelent kompetíciós előnyt, csökkenti a természámmal jellemzett fitnesszt.

20. Polifenizmus

A polifenizmus lényegében azt jelenti, hogy a környezeti tényezők változására adott fenotípusos válasz nem folytonos, hanem diszkrét. Ez kétféle módon alakulhat ki:

- Az egyik lehetőség az, hogy maga a jelleg folytonosan változik ugyan a környezet hatására, de a kérdéses környezeti tényező csak diszkrét szakaszokban fordul elő a természetben. Tipikusan ilyen a szezonális változás, amikor a különböző évszakokban a klimatikus tényezőknek (hőmérséklet, napsütés, csapadék) egy adott kombinációja, illetve ezeknek egy szűk tartománya fordul elő. A szezonális változásra adott diszkrét fenotípusos válasz a

szezonális dimorfizmus. A pókhálós lepkének (*Araschnia levana*) például eltérő fenotípusos megjelenésű nyári és tavaszi alakja van. A két fenológiai alak a szárnyak mintázatában és színében egyaránt eltérő. Laboratóriumi körülmények között viszont sikerült a tavaszi és a nyári környezeti tényezők különböző átmeneti állapotait kialakítani a fejlődő lárvák számára, ami átmeneti fenotípusok megjelenését eredményezte az adultak között.

- A másik lehetőség pedig az, hogy a környezeti tényezők folyamatos változása ellenére a jelleg diszkrét formában jelenik meg, vagyis a környezeti tényező változása egy szűk tartományban (küszöbérték) nagy változást idéz elő a fenotípusban. Az ilyen jellegeket neveztük küszöbérték jellegeknek (4.2. és 19.1 fejezetek). A küszöbérték jellegek sok esetben morfológiai jellegek, melyek kiválóan tanulmányozhatók allometriai elemzések segítségével. Az allometriai elemzés lényegében egy korreláció vizsgálat, ahol keresik az összefüggést egy kiválasztott fenotípusos jelleg és a testméret, vagy egy azzal szoros kapcsolatban álló más jelleg között. Egy ausztráliai fülbemászó faj (*Eluanon bipartitus*) esetében például a fogókészülék mérete és a pronotum szélessége közötti korreláció vizsgálata során kiderült, hogy a pronotum (a testmérettel szoros korrelációban álló jelleg) folytonos növekedése mellett a fogókészülék hossza diszkrét módon változik, vagyis két fenotípusos kategória létezik a populációban: a kis és a nagy fogókészülékű egyedek csoportja.

20.1. A polifenizmus háttérében álló fiziológiai folyamatok

A polifenizmus megjelenése az egyedfejlődés egy specifikus szakaszában jelentkező szignál hatására történik. Ez a környezeti szignál az egyedben válaszreakciót vált ki, ami az esetek túlnyomó többségében hormonális válasz. A hormontermelés megváltozása pedig egy átkapcsolást eredményez az egyedfejlődés folyamatában.

20.1.1. Környezeti hatás (stimulus, vagy szignál)

A környezeti stimulus (közvetlen hatás), illetve szignál (előrejelző hatás) nagyon változatos a különböző polifenizmusok esetében. A szezonális polifenizmus szignálja például leggyakrabban a fotoperiódus változása. De mint azt korábban láttuk (19.3.4.B. fejezet), az afrikai szemeslepkénél (*Bicyclus anynana*) a szezonális polifenizmus szignálja a hőmérsékletváltozás. A szárnyas – csökevényes szárnyú alakok dimorfizmusának a megjelenése sok faj esetében denzitás függő, a szárnyas, tehát diszperzióra képes alakok nagy egyedsűrűség estén jelennek meg. A szárnyas – csökevényes szárnyú dimorfizmus stimulusa lehet kémiai, vagy taktilis inger (4.2.3.B. fejezet). A védelmi dimorfizmus pedig a predációs nyomás erősödésekor alakul ki, a ragadozó jelenlétében megjelennek a védelmet szolgáló struktúrák (tengeri makkok: a ház alakjának a módosulása, háromtűskés pikó: oldalvérték, stb.). Ilyenkor a stimulus a predátor által termelt kémiai anyagok, a kariomonok koncentrációja (4.2.1. fejezet).

20.1.2. Hormonális válasz

A környezetváltozás következtében kialakuló hormonális válasz nagyon sokféle lehet. Az egyik legegyszerűbb eset az, amikor a stimulus/szignál hatására megváltozik a hormonkoncentráció, azaz fokozódik, vagy éppen csökken a hormontermelés intenzitása. Mivel azonban a hormon hatása a célszervekre a hormon molekulák és a receptor molekulák összekapcsolódása révén valósul meg, további lehetőségek is adódnak a hormonális válasz

befolyásolására. Egy másik eset például az, amikor a stimulus/szignál hatására megváltozik a hormon termelésének az időszakosa az egyedfejlődés során. Így vagy az új környezetben kerül szinkronba a hormon jelenléte és a receptor érzékenysége, vagy éppen ekkor szűnik meg a szinkron közöttük. A hormon és a receptor közötti együttműködés másik oldala a receptor érzékenysége, aminek az időzítése szintén módosulhat a külső stimulus/szignál hatására. Ha megváltozik a receptor érzékenységének a szakasza, akkor az új környezetben lehetőség van a receptor és a hormon közötti összhang kialakulására, vagy éppen a megszűnésére. Mint az látható, a hormonális válasz összetett jelenség, ami a hormon és a receptor közötti kölcsönhatás eredményeként jön létre.

20.1.3. Példák a polifenizmus megjelenésére

20.1.3.A. A bikafejű szarvasganajtúró szarva

A bikafejű szarvasganajtúró (*Onthophagus taurus*) polifenizmus a szarv méretében mutatkozik. Az allometriás vizsgálatok eredménye azt mutatta, hogy a nagyméretű egyedek (tor szélessége alapján) nagy szarvúak, míg a kisméretű egyedeknek nincs szarva, vagy csak csökevényes méretű. Az egyed mérete a lárvális táplálék mennyiségétől függ, tehát ez tekinthető annak a környezeti stimulusnak, ami megváltoztatja a lárva juvenilis hormon szintjét. Alacsony táplálékellátottság hatására megnő a juvenilis hormon mennyisége, ami bábállapotban gátló hatással van a szarvak imaginális korongjára. Kevés táplálék mellett, tehát a hímek kisméretűek lesznek és nem nő szarvuk. Ezzel ellentétben, sok lárvális táplálék esetén a juvenilis hormon koncentrációja alacsony lesz a lárvákban. Ezekből a lárvákból nagyméretű, hosszú szarvú hímek fejlődnek. Amíg a lárvális táplálék és a testméret között lineáris a korreláció, a táplálék mennyisége és a szarv mérete közötti összefüggést egy szigmoid görbe írja le. A szarv mérete tehát tipikus küszöbérték jelleg. Érdekes módon az eltérő fenotípusok eltérő szaporodási stratégiával rendelkeznek. A nagy szarvú hímek a párosodás során megküzdnek a nőstényekért. Ezzel ellentétben a kisméretű, szarvatlan hímek szaporodási stratégiája a „csalás” („sneakers”), vagyis a kisméretű hímek a nőstények járatait keresztező járatokat ásnek, és ott termékenyítik meg a nőstényt. A szarvasganajtúró fajok meglehetősen változatosak a szarvdimorfizmus tekintetében. Egy kelet-ausztráliai faj (*O. nigriventris*) például a bikafejű szarvasganajtúróhoz hasonlóan, egyértelmű szarvdimorfizmussal jellemezhető. Ugyanakkor a Kenyában élő afrikai szarvasganajtúró (*O. watanabe*) esetében a hímek szarvmérete a testmérethez hasonlóan folytonos jelleg. Sőt egy észak-ausztráliai szarvasganajtúró faj (*O. sagittarius*) hímjei csak csökevényes szarvakkal rendelkeznek.

20.1.3.B. A mexikói lapátlábú béka

A mexikói lapátlábú békának (*Spaera multiplicata*) kétféle, mindenevő és ragadozó lárvája van. A ragadozó lárva tápcsatornája rövid, viszont állkapocsizmai fejlettek. Ezzel ellentétben a mindenevő lárva tápcsatornája hosszú, de állkapocsizmai fejletlenek. A lárvális alakok megjelenése a habitat táplálékellátottságától függ. Ha nincsenek nagyobb gerinctelenek, leginkább garnéla rákok a habitatban, akkor egyértelműen a mindenevő alak jelenik meg. Ha azonban a garnélák jelentős mennyiségben vannak jelen, akkor az ebihalak bizonyos hányada ragadozó lesz. A lárvális alakok annyira a táplálék minőségétől függenek, hogy a fenotípusos változás reverzibilis. A két alak gyakorisága negatív frekvenciafüggést mutat, hiszen mindkét táplálékforrás korlátozott mértékben áll rendelkezésre. Ha például a ragadozó alak a gyakori, akkor erős kompetícióban van a forrásokért a többi ragadozóval; míg ha ritka, akkor forrástöbblet áll a rendelkezésre. A két alak fitneszének a különböző komponensei eltérőek. A mindenevő alak egyedfejlődése ugyan lassú, de a túlélése nagyobb a lassan kiszáradó

vízterekben. A metamorfózis utáni relatíve magas túlélést az magyarázza, hogy a hosszabb egyedfejlődés alatt több tartalékot tud a lárva felhalmozni. Noha a ragadozó alak egyedfejlődése gyorsabb, a metamorfózis utáni túlélése alacsonyabb. Így csak a gyorsan kiszáradó vízterekben múlja felül a fitnessze a mindenevő alakét. A gyorsan kiszáradó vízterekben ugyanis a mindenevő alak nem tudja befejezni az egyedfejlődését.

20.1.3.C. Az amerikai smaragdaraszoló

A 19.3.1.B. fejezetben már találkoztunk az amerikai smaragdaraszoló (*Nemoria arizonaria*) lárvajának tavaszi és nyári alakjával. Megállapítottuk, hogy a két alak közötti különbségek részben az álcázó színezetben, részben pedig a lárvák fejének robusztusságában mutatkoznak. Mivel a tavaszi alak a tölgy virágával táplálkozik, ezért a feje kisebb, rágóizmai kevésbé fejlettek. Ezzel párhuzamosan a tölgy virágok közötti rejtőzéshez a halvány színezet és az egyenetlen kültakaró a legmegfelelőbb álca. Ugyanakkor a levéllel táplálkozó nyári alak feje nagyobb, rágóizmai fejlettek. Az álcázást pedig szürkészöld színezet és a sima kültakaró biztosítja. Egy vizsgálatsorozatban azt tanulmányozták, hogy a tápnövény melyik komponense idézi elő ezt a komplex fenotípusos különbséget a két lárva alak között. A kísérletek első szakaszában a begyűjtött petékből kikelő hernyókat tölgyvirágon, illetve tölgylevélen nevelték standard körülmények között. A lárvák fenotípusa egyértelműen a táplálék alapján alakult ki. Összehasonlították a levelek és a virágok kémiai összetételét. A legnagyobb különbség a levelekben felhalmozott másodlagos anyagcseretermékekben, mindenek előtt a tannin mennyiségében volt. A következő kísérletben a petékből kikelő hernyókat virággal, tanninnal kezelt virággal és levéllel táplálták. Az eredmények egyértelműek voltak, a levéllel, illetve tanninnal kezelt virággal táplált hernyóknak 94%-a lett a nyári alaknak megfelelő fenotípusú, míg a virággal táplált hernyóknak a 94%-a volt tavaszi fenotípusú. A nyári hernyó fenotípus kialakításáért tehát egyértelműen a levelek tannin tartalma a felelős. A vizsgálati eredmények arra is rávilágítottak, hogy a virágokkal táplálkozó hernyók fejlődése gyorsabb, mint a levéllel táplálkozó nyári hernyóké. Mi több, a tavaszi hernyókból kifejlődő adultak fekunditása is nagyobb, mint a nyári hernyókból kialakulóké. Összességében tehát a tavaszi alak rátermettsége nagyobb, mint a nyári alaké. Viszont a tavaszi alak megjelenését kiváltó virágzat csak rövid ideig hasznosítható a hernyók számára.

21. A fenotípusos plaszticitás evolúciós jelentősége: genetikai akkomodáció, Baldwin-effektus, genetikai asszimiláció és genetikai kompenzáció

Mint azt az előző fejezetekben megismertük, a környezetváltozás fenotípusos változást indukál a plasztikus jellegeken, amit a reakciónormával jellemezhetünk. Mivel ez a változás lényegében a környezeti tényezők által kiváltott fenotípusos válasz, ezért az esetek túlnyomó többségében adaptív értékű. Ezt a folyamatot nevezzük fenotípusos akkomodációnak. Ugyanakkor a 19.1. fejezetben azt is láttuk, hogy a különböző genotípusok fenotípusos válasza eltérő lehet egy konkrét környezeti tényező megváltozására. Korábban (11.1. fejezet) ezt a szituációt jellemeztük a fenotípusos variancia azon komponensével, ami kifejezi a genetikai faktorok és a környezeti tényezők kölcsönhatását (V_{GE}). A fenotípusos plaszticitás szempontjából ez a kölcsönhatás pedig úgy írható le, hogy a különböző egyedekben (genotípusokban) változatos a kérdéses jelleg plaszticitásának a mértéke. Egy populációban a fenotípusos akkomodáció (a fenotípusos jelleg átlagának a megváltozása egy környezeti tényező hatására) bekövetkezhet úgy is, hogy az egyedek reakciónormája azonos (az egyedek plaszticitása nem változatos), vagy úgy, hogy az egyedek reakciónormája eltérő (az egyedek plaszticitásának a mértéke változatos). Ha egy jelleg plaszticitása változatos a populációban,

és ennek a változatosságnak van genetikai alapja (például epigenetikus hatások, génregulációs folyamatok, epiztatikus kölcsönhatások, stb.), akkor lehetővé válik a szelekciós hatások érvényesülése a fenotípusos válaszon. A szelekció ugyanis egy generációkon átívelő folyamat, vagyis csak az öröklődő változatosságra képes hatni. A szelekció eredményeként pedig megváltozik a populáció genetikai összetétele. A fenotípusos akkomodáció után fellépő szelekció tehát genetikai változásokat idézhet elő. Ezt a folyamatot nevezzük genetikai akkomodációnak. Vagyis a genetikai akkomodáció során egyfajta rejtett genetikai változatosság tárul fel, és tovább bővül a szelekció hatásának a tere, és ezáltal az alkalmazkodás lehetősége.

A genetikai akkomodációt jól szemlélteti az a kísérletet, amit az ecetmuslica (*Drosophila melanogaster*) *Krüppel* fenotípusának a vizsgálata során végeztek. A *Krüppel* gén domináns mutációja a szemén jellegzetes változást idéz elő: csökken a szem mérete, és a szemek felszínén más szervekre jellemző kinövések, leggyakrabban sörték jelennek meg. A vizsgálatok során számos gént fedeztek fel, amik hasonló fenotípusos változást idéznek elő. A leghatékonyabb *Krüppel* fenotípust kiváltó mutánsról (vtd^3) kimutatták, hogy egy olyan géncsoportba (TrxG) térképeződik, melynek tagjai a kromatin állomány aktivitását idézik elő. A *Krüppel* fenotípus azonban geldanamycin segítségével is előidézhető. A geldanamycin egy hősokk protein (HSP90) hatékony inhibitora, ami számos gén aktiválásában játszik szerepet. A továbbiakban 2 szelekciós kísérletet indítottak: (1) Az első generációban $vtd^3/+$ heterozigótát kereszteztek normál homozigótákkal (+/+), és az utódgenerációban a *Krüppel* fenotípusra szelektáltak. Néhány generáció elteltével a *Krüppel* fenotípus a normál genotípusú egyedek között is fenntartható volt. (2) Az első generációban a *Krüppel* fenotípust geldanamicines kezeléssel hozták létre, majd az utódokat erre a fenotípusra szelektálták. A *Krüppel* fenotípust ebben a kísérletben is fenn lehetett tartani a drog hiányában is. Mind a vtd^3 mutáció, mind pedig a geldanamicines kezelés a kromatin állomány aktiválása révén fejtette ki a hatását, ami aztán generációkon keresztül fenntartható volt a hiányukban is.

A fenotípusos plaszticitás szempontjából a genetikai akkomodáció kétféle módon valósulhat meg: a Baldwin-effektus és a genetikai asszimiláció révén.

21.1. Baldwin-effektus

A Baldwin-effektus a genetikai akkomodációnak azt a típusát írja le, amikor a szelekció hatására úgy következik be a fenotípusos változás, hogy közben nem csökken, hanem esetleg még nő is a kérdéses jelleg fenotípusos plaszticitása. Vagyis miközben a populáció átlagos fenotípusos értéke változik, megmarad (esetleg nő) az egyedek fenotípusos válasza a környezeti tényezők változására.

21.1.1. Példák a Baldwin-effektusra

21.1.1.A. A téli sármánypinty

Kaliforniában a téli sármánypinty (*Junco hyemalis*) eredeti élőhelye a hegyvidék volt, melynek a klímája kemény, a vegetációs periódus rövid, tehát a szaporodási időszak erősen behatárolt. Ezért a szaporodás időzítése, mint fenotípusos jelleg, nem volt plasztikus az eredeti habitatokban. A faj kolonizálta a partvidéket, ahol viszont a klíma sokkal enyhébb, a vegetációs periódus pedig sokkal hosszabb. Így a faj szaporodási időtartama megnőtt és annak kezdete is variábilissá vált, azaz nőtt a jelleg plaszticitása.

21.1.1.B. A nílusi bölcsőszájú hal

A nílusi bölcsőszájú hal (*Pseudocrenilabrus multicolor*) Uganda számos vízterében, heterogén környezetben él. A mocsarasabb területeken a víz oxigén koncentrációja alacsony, míg a folyókban magas. Ebből adódóan a mocsarakban élő alakok kopolyúja nagyobb, mint a folyóvizekben élőké. A két ökotípust standard körülmények között nevelve a kopolyúméret különbsége fennmaradt, ami arra utal, hogy a két ökotípus között genetikai különbségek halmozódtak fel. Ugyanakkor az oxigén koncentráció mesterséges megváltoztatása még laboratóriumi körülmények között is kiváltotta mindkét alak esetében a fenotípus megváltozását. Tehát a környezeti tényező tartós változására (oxigén koncentráció különbsége) adott fenotípusos válasz (kopolyúméret különbsége) mellett megmaradt a jelleg plaszticitása is.

21.2. Genetikai asszimiláció

A genetikai asszimiláció a genetikai akkomodációnak azt a típusát írja le, amikor a szelekció hatására úgy következik be a fenotípusos változás, hogy közben lecsökken, esetleg meg is szűnik a jelleg plaszticitása, vagyis a fenotípus részben vagy teljesen függetlenné válik a környezet hatásától. Ez egyúttal azt is jelenti, hogy az egyedfejlődés során a kérdéses jelleg erősen kanalizálódik, azaz a fenotípus stabilizálódik. Ez a jelenség gyakran figyelhető meg, amikor egy viszonylag tágabb tűrésű, generalista (plasztikus) fajból egy specialista differenciálódik. A specialista fajok plaszticitása általában jelentősen alacsonyabb, mint a generalistáké.

A genetikai asszimiláció (kanalizált fenotípusos változás) a fitness terepasztalán nézve kétféle következménnyel járhat. Az egyik lehetőség az, hogy a genetikai asszimiláció eredményeként létrejött fenotípusos változás a populációt egy új fitness maximum közelébe juttatja. Ilyenkor olyan szelekciós hatások fognak érvényesülni, amely a populáció fenotípusos eloszlását egyre közelebb viszi az új fitness maximumhoz. A másik lehetőség pedig a genetikai kompenzáció.

21.2.1. Példák a genetikai asszimilációra

21.2.1.A. Az *Anolis* gyíkok adaptív radiációja az Antillákon

A fajkeletkezés felgyorsulása, vagyis az adaptív radiáció során általában egy új habitat be nem töltött ökológiai niche-it foglalják el a differenciálódó fajok, és így hatékonyan osztják fel a forrásokat egymás között. Az ilyen típusú fajkeletkezési folyamatok tehát ökológiai izolációval párosulva jelennek meg. Ez történt az *Anolis* gyíkok esetében is a Nagy- és a Kis-Antillák benépesítése során. A szigetek mindegyikén megtalálhatók a földön, a fatörzseken, vagy a bokrokon előforduló, valamint a lombkoronában élő óriás-, és a kisebb ágakra („twig”) specializálódott életformájú fajok. A fajok differenciálódása során egyre fokozódik az ökológiai és ezzel párhuzamosan a morfológiai specializáció. Az ökológiai differenciálódás egyik faktora az aljzat (ágak) átmérője, melyen az állat mozog: minél szélesebb az aljzat, annál nagyobb sebességet lehet elérni, vagyis annál nagyobb a predátor előli menekülés sikere. A sebesség és a biztonságos mozgás egyik indikátora a hátulsó comb hossza. A fatörzsön élő fajok hátulsó combja relatíve hosszú, ami nagyon alkalmas a széles aljzaton való gyors mozgásra, de rendkívül érzékeny az aljzat átmérőjének a csökkenésére. Ugyanakkor a lomb kis ágai között élő „twig” fajok hátulsó combja a legrövidebb, ezért széles aljzaton ők a leglassabb fajok. Viszont az ágak átmérője nem befolyásolja a sebességüket, így a kis átmérőjű gallyakon gyakorlatilag ugyanolyan gyorsak, mint a más életformájú fajok. A kis

ágakra való specializációjuk során tehát jelentősen lecsökkent a fenotípusos plaszticitásuk. Az *Anolis* gyíkok ökológiai differenciálódásában az a specifikus, hogy a folyamat a Karib-szigetek szinte minden nagyobb tagján hasonlóan zajlott. Így a különböző szigeteken párhuzamosan differenciálódtak a különböző életformájú fajok. Nem meglepő tehát, hogy a különböző szigetek azonos életformájú fajainak, melyek lényegében hasonló ökológiai niche-t foglalnak el a habitatban rendkívül hasonló a fenotípusa (pl. testméret, vagy a hátulsó comb relatív hossza).

21.2.1.B. Egy csillaghúr faj ökológiai specializációja

Egy amerikai csillaghúr faj (*Stellaria longipes*) két ökotípusának fenotípusos plaszticitását vizsgálták Kanadában. Az alpi ökotípus magas hegyekben fordul elő (>2000 m), míg a préri ökotípus az alacsonyabb területekre jellemző. A két ökotípus fenotípusos válasza (plaszticitás) nem egyforma a különböző környezeti tényezők változására. Ilyen környezethatás például az árnyék. Laboratóriumi körülmények között a vörös és az infravörös fény arányának (R/FR) a változtatásával imitálni lehet az árnyéket (szórt fény) és a napsütést (direkt fény). A kísérletek során a két ökotípus egyedeit két csoportba osztották, és az egyiket alacsony (árnyék), míg a másikat magas (napsütés) R/FR arányú fényben nevelték. Megállapították, hogy a préri ökotípus fenotípusa jelentősen különbözött az eltérő fényviszonyok mellett nevelt egyedek esetében: alacsony R/FR arányú fényben (árnyék) a szár hossza és a noduszok száma nagyobb volt, mint magas R/FR arányúban (napsütés). Ugyanakkor az alpi ökotípus esetében ezek a fenotípusos jellegek nem különböztek a két eltérő környezetben. Az alpi ökotípus differenciálódása tehát együtt járt a fenotípusos plaszticitás elvesztésével a vizsgált környezeti tényezővel szemben. Ez nem meglepő, mert az alacsonyabb területeken a vegetáció dús, és ebből adódóan erős a fényért való kompetíció. A havasi gyepekben azonban nem jellemző a fényért való kompetíció.

21.2.1.C. A háromtüskés pikó ökológiai differenciálódása

A háromtüskés pikónak (*Gasterosteus aculeatus*) két édesvízi ökotípusa ismert, melyeket egyes szerzők önálló fajként is emlegetnek. A bentikus ökotípus testalkata robosztus, mérete nagyobb, és az aljzaton található bevonatokat fogyasztja. A limnetikus alak kisebb, testalkata karcsúbb, és a szabad vízben úszva, ragadozó életmódot folytat. A háromtüskés pikó fenotípusa rendkívül változatos a különböző habitatokban. Ezért felmerül a kérdés, hogy a jellegek mennyire plasztikusak, mennyire változnak meg a környezeti tényezők hatására. Egy kísérletsorozatban összehasonlították a két ökotípus fenotípusos plaszticitását öt jelleg esetében. Környezeti tényezőként eltérő táplálékforrást alkalmaztak, vagyis megosztották mindkét ökotípus egyedeit, és az egyik csoportot a saját táplálékával, míg a másikat a másik alak táplálékával etették 4 hónapon keresztül. A vizsgálat végén minden egyedén lemérték az öt fenotípusos jelleget. A legmarkánsabb különbséget a kopoltyúívek hosszában és a szájszélességben tapasztalták. Mindkét jelleg esetében kicsi volt az eltérés a kétféle módon táplált bentikus alak egyedei között, vagyis ennek az ökotípusnak a jellegei alig változtak meg a környezetváltozás hatására. Ugyanakkor a limnetikus alak kopoltyúívei hosszabbak, a szájszélessége pedig kisebb volt a saját táplálékkal etetett egyedeknél, mint a bentikus táplálékkal ellátottak esetében. Ennél az ökotípusnál tehát a kérdéses jellegek nagy fenotípusos plaszticitással rendelkeztek. A két ökotípus plaszticitásában mutatkozó különbség nem meglepő, hiszen a bentikus alak a bevonatokra specializálódott, melyek relatíve homogén táplálékforrásnak tekinthetők. Ugyanakkor a limnetikus alak prédái meglehetősen változatosak.

21.2.2. Genetikai kompenzáció

A genetikai kompenzáció akkor következik be, amikor a genetikai asszimiláció során megjelenő fenotípusos változás relatíve kicsi, így a populáció a fitness terepasztalán az eredeti maximum közelében marad, de annak a leszálló ágába kerül. Ez az állapot olyankor alakulhat ki, amikor egy környezeti változás (pl. új táplálékforrás) hat a populáció fenotípusos jellegeloszlására, és növeli a fitness valamelyik komponensét, de ezzel párhuzamosan megváltozik egy másik fitness komponens (pl. szaporodás) is. Mivel a fitness számos komponensből tevődik össze, ezek egyikének pozitív változása párosulhat egy másik komponens csökkenésével. Átmenetileg tehát előállhat az az állapot, hogy a populáció átlagos net fitnessa csökken a két komponens ellentétes irányú változása miatt. Hosszú távon azonban a szelekció a populáció átlagos fitnessének növekedését eredményezi. Ha tehát az egyik fitness komponens növekedésének az eredményeként a net fitness mégis csökken, akkor olyan szelekciós hatások indukálódnak, amik megváltoztatják a populáció fenotípusos eloszlását, és az átlagos net fitness ismét nő. Mivel a folyamat során a populáció még az eredeti fitness maximum közelében van, a szelekció eredményeként a populáció jellegeloszlása visszatér az eredeti fitness maximumhoz.

21.2.2.A. A szivárványos guppi

A szivárványos guppi (*Poecilia reticulata*) trinidadai populációiban vizsgálták a genetikai kompenzáció jelenségét a folyók felső szakaszán. A hím guppik oldalán narancs foltok jelennek meg a szaporodási időszakban. A nőstény guppik a hímek narancsszínű foltjának egy meghatározott árnyalatát preferálják. A folt színanyagát a sárga karotinoidok és a vörös pteridinek adják. A pteridint a hímek maguk állítják elő, a karotinoidokat viszont nem tudják szintetizálni, ezt az algákkal veszik fel a táplálkozás során. A karotinoidok bevitel arányos a habitatban élő algák mennyiségével, ami viszont a víz fényviszonyainak a függvénye. Ha a folyópart zárt, sűrű erdővel borított, akkor a szegényes fényviszonyok miatt kevés a vízben az alga, vagyis kevesebb a bevitt karotinoidok mennyisége. Ha a part nyílt, akkor jobb fényviszonyok mellett sok az alga, tehát nagyobb mennyiségű karotinoidot képes a hím a környezetből felvenni. Érdekes módon, mindkét víztérben hasonló a hím guppik narancsfoltjának a színárnyalata annak ellenére, hogy eltérő a karotinoidok bevitel. A jelenség hátterében az áll, hogy a pteridinek mennyisége eltérő a két különböző víztérben élő hímek foltjaiban. Ahol alacsony a bevitt karotinoidok mennyisége, ott alacsony a pteridin szintézis is. Ezzel szemben a magas karotinoid bevitellel párhuzamosan intenzív a pteridin szintézise is. Így tulajdonképpen a pteridinek révén biztosítják a hímek a folt színárnyalatának az állandóságát.

21.2.2.B. A sáfrány tangara

A madarak nem tudják a karotinoidokat szintetizálni, ezért az ilyen típusú vörös színanyagok alapanyagait a táplálékkal veszik fel és metabolikus úton alakítják át a megfelelő színezékké. A skarlát tangara (*Piranga olivacea*) Észak-Amerika keleti részén él. A hímek a nászidőszakban jellemző vörös színüket olyan sárga karotinoid alapanyagból állítják elő, amelyet a táplálékkal vesznek fel. A vikariáns faj, a sáfrány tangara (*P. ludoviciana*) Észak-Amerika nyugati területeire jellemző, ahol a faj egy új tápnövény termését hasznosítja. A Marrow-loncot (*Lonicera marrowi*), egy Ázsiából származó, gyorsan terjedő inváziós cserje, amelynek a bogyója bíbor színű festékanyagot (rhodoxantin) tartalmaz. A táplálékkal tehát a hímek hozzájutnak egy bíbor színanyaghoz, és nem kell azt metabolikus úton előállítaniuk. A nőstények viszont nem a bíbor, hanem a vörös színt preferálják, ezért a hímek több innovációt vezettek be a megfelelő vörös színárnyalat elérésére: egyrészt a bíbor színanyagot megfelelő

arányban keverik a táplálékkal felvett sárga karotinoidokkal, másrészt a tollstruktúra is megváltozott, hogy a színhatás megfelelő legyen. Ráadásul a vörös tollak ennél a fajnál csak a fejen és nem az egész testen jelennek meg.

21.2.2.C. A házi pirók

A hím házi pirók (*Carpodacus mexicanus*) mellén és fejen megjelenő vörös színű folt festékanyaga szintén karotin származék, aminek az alapanyagát a táplálékkal veszi fel a madár. Ha mesterségesen karotin mentes táplálékon tartjuk a hímeket, akkor nem jelenik meg rajtuk a vörös folt. A faj elterjedési területének a déli részén a táplálék karotinban szegény. A déli területen élő populációkban a hímek foltja kisebb méretű, mint az északi területeken, viszont sokkal élénkebb a színe. Jelenlegi ismereteink alapján megpróbálhatjuk rekonstruálni a déli területek kolonizációja után lezajlott eseményeket. A kolonizáció utáni első fázisban a folt mérete még feltehetően megmaradt, de karotinoid alapanyagok hiányában a színe fakó lehetett. Mivel a nőstények azokat a hímeket preferálták, akiknek élénkebb volt a vörös foltja, szelekciós folyamat indult a folt intenzitásának a fokozódása felé. A karotinoid források limitáltsága miatt azonban a szín erősségének a fokozódása együtt járt a folt méretének csökkenésével.

21.3. A Baldwin-effektus és a genetikai asszimiláció összehasonlítása

A Baldwin-effektus a fenotípusos plaszticitás fokozódását, míg a genetikai asszimiláció annak csökkenését, az egyedfejlődés kanalizációjának az erősödését írja le az adaptáció folyamatában. A két hatás a költségek és az előnyök szempontjából is jelentősen különbözik. A kanalizáció erősödése az egyedfejlődés stabilitásához vezet, és így energetikailag kedvezőbb folyamat. Viszont változó, akár térben, akár időben heterogén környezetben ez a stabilitás a fenotípus „rugalmatlanságát” eredményezheti. A fenotípusos plaszticitás energetikai szempontból ugyan költséges, de heterogén környezetben előnyös a plasztikus jelleg. Mivel azonban a genetikai asszimiláció, és a Baldwin-effektus lényegében a genetikai akkomodáció két formája, ezért gyakran együtt vagy párhuzamosan jelennek meg akár az evolúció során, akár egy kísérleti rendszerben.

21.3.1. A genetikai asszimiláció és a Baldwin-effektus a dohányiszender szelekciós vonalainál

A polifenizmus genetikai hátterének a tanulmányozásához olyan közel rokon fajok alkalmasak, amelyek egyike polifenetikus, míg a másik monofenetikus. Ilyen fajpár a paradicsomszender (*Manduca quinquemaculata*) és a dohányiszender (*M. sexta*), ahol a paradicsomszender a polifenetikus faj, mert lárvái a hőmérséklettől függően zöldek és feketék lehetnek. A dohányiszender lárvája a hőmérséklettől függetlenül zöld színű. Ismert viszont egy olyan mutáns változat, amely normál körülmények között fekete, de ugyanakkor hőérzékeny: magasabb hőmérséklet hatására változó mértékben zölddé válhat. Ezzel a mutánssal végeztek két irányban mesterséges szelekciót.

Baldwin-effektus: Az egyik szelekciós vonal esetében a hőkezelés után a legzöldebb hernyókat válogatták ki, és a belőlük kikelt szendereket párosították. Ezt a szelekciós lépést 14 generáción keresztül ismételték meg. Az így szelektált vonalban az a változás zajlott le, hogy már sokkal alacsonyabb hőmérsékleten megjelent a színváltozás, és a zöld szín sokkal kifejezettebb lett. Ebben a szelekciós vonalban tehát nőtt mutánsok fenotípusos plaszticitása.

Genetikai asszimiláció: A másik vonalban a hő hatására legkevésbé zölddé váló hernyókat szelektálták, és a belőlük kikelt szendereket párosították össze. Ezt a szelekciót is 14

generáción keresztül ismételték. A kapott vonal elvesztette a hőérzékenységet, és a hernyók színe még 30 °C fölött sem változott meg. Ebben a vonalban a szelekció eredményeként megszűnt a fenotípusos plaszticitás.

Ezek a kísérletek tehát azt igazolják, hogy szelekció hatására mindkét irányban megváltozhat a fenotípusos plaszticitás.

21.3.2. A genetikai asszimiláció és a Baldwin-effektus a lapátlábú béka és az ásóbéka esetében

A genetikai akkomodáció két formája párhuzamosan is megjelenhet a különböző fajokban egy genusz divergens fejlődése során. Ez figyelhető meg a lapátlábú békák (*Spea* sp.) esetében. A lapátlábú békák legközelebbi rokonai az ásóbékák *Scaphiopus* genusza. A lárvák táplálkozása valamennyi ásóbéka genuszban (*Scaphiopus*, *Pelobates*, stb.) mindenevő. A *Spea* genuszban azonban a mindenevő lárvák mellett megjelennek a nagyobb gerincteleneket fogyasztó ragadozó lárvák is. A 20.1.3.B. fejezetben már láttuk, hogy a mexikói lapátlábú béka (*Spea multiplicata*) esetében például mindkét lárvaalak előfordulhat. A két lárvaalak jellegzetes fenotípusos különbségeket mutat a tápcsatorna hosszában és az állkapocs izomzatának a fejlettségében. A filogenetikai kapcsolatok alapján megállapították, hogy az ősi lárvaalak a mindenevő. A Couch ásóbéka (*Scaphiopus couchii*) lárváján például mesterséges garnéla táplálék mellett is csak kis mértékben jelent meg a ragadozó fenotípus (alacsony plaszticitás). A lapátlábú békák (*Spea* sp.) bizonyos fajainak lárváinál viszont a garnélával történő táplálás kiváltotta a ragadozó fenotípus kialakulását. Arizonában két lapátlábú békafaj él, a síkvidéki (*S. bombifrons*) és a mexikói (*S. multiplicata*). A természetes habitatokban a két faj kompetícióban van egymással, ezért táplálkozásuk eltérő, a síkvidéki lapátlábú béka nagyrészt mindenevő, míg a mexikói többnyire ragadozó. Ez a természetes habitatokban mutatkozó különbség a két faj között a laboratóriumi kísérletek során is megnyilvánult. A garnélával történő táplálás ugyanis a síkvidéki lapátlábú béka lárvájánál gyakorlatilag alig váltotta ki a ragadozó fenotípus megjelenését. Ezzel szemben a garnélával etetett mexikói lapátlábú béka lárvá minden vizsgálatban egyértelműen mutatta a ragadozó fenotípus jellemzőit. A fajkeletkezés folyamatában tehát a síkvidéki faj (*S. bombifrons*) plaszticitása a lárvális táplálkozás vonatkozásában jelentősen csökkent (genetikai asszimiláció), míg a mexikói faj (*S. multiplicata*) esetében a plaszticitás megmaradt, esetleg fokozódott (Baldwin-effektus)

21.3.3. A genetikai asszimiláció és a Baldwin-effektus a pirosvállú poloska esetében

A különböző fenotípusos jellegek eltérő módon reagálnak a környezet megváltozására. A tápnövény váltás a rovarok esetében például számos jellegre hathat. Ugyanakkor a különböző jellegek plaszticitása eltérően változhat a tápnövény váltás következtében. Ez tapasztalható például a pirosvállú poloska (*Jadera haematoloma*) esetében is. A pirosvállú poloska széles körben elterjedt Észak-, és Közép-Amerikában. A természetes tápnövénye Floridában a szívmag (*Cardiospermum corindum*) magja. Miután azonban Florida északi részére betelepítették az Ázsiából származó bugás csörgőfát (*Koelreuteria elegans*), a poloska néhány populációban tápnövényt váltott, és az utóbbi években a betelepített növény magját eszi. A két mag abban különbözik egymástól, hogy az eredeti tápnövény magja egy felfújó termés belsejében található, míg a betelepített növény magjára közvetlenül rátapad a termésfal. Ráadásul a két tápnövény a magok hozzáférhetőségében is különbözik: a szívmag (eredeti tápnövény) kevesebb magot produkál, de egész évben terem; a bugás csörgőfa (kolonizált tápnövény) magja rövidebb ideig hozzáférhető, viszont ebben az időben szinte korlátlan táplálékforrás. Laboratóriumi körülmények között tanulmányozták, hogy az eredeti (Dél-

Florida) és a kolonizált (Észak-Florida) tápnövényt fogyasztó populációk egyedei milyen fenotípusos válaszokat adnak a saját, illetve a másik tápnövényen. Az egyedfejlődés idejét és a szűrő-szívó szájszerv hosszát vizsgálták mind a négy kombinációban. Összehasonlították a különböző tápnövényű populációk saját tápnövényen nevelt egyedeit, és megállapították, hogy a kolonizált növényen élő populációk egyedeinél rövidebb volt az egyedfejlődés ideje, valamint kisebb volt a szívócső mérete is, mint az eredeti tápnövényen élő populációk egyedeinél. Ez nem meglepő, hiszen a kolonizált tápnövény magja rövidebb ideig áll rendelkezésre, és a mag mérete is kisebb, mint az eredeti tápnövényé. Érdekes volt viszont a fenti jellegek összehasonlítása a saját és a másik tápnövény magján nevelt vonalak között mindkét populáció esetében. Az egyedfejlődés ideje például jelentősen megnőtt az új tápnövényen a sajátához képest mindkét populáció egyedeinél. Az egyedfejlődés ideje tehát, plasztikus jelleg maradt a tápnövény váltás után is (Baldwin-effektus). A szívócső mérete azonban a kísérletek során kevésbé változott az új tápnövényen a saját tápnövényhez képest, mint amekkora különbség volt a két populáció egyedei között. Vagyis a szívócső esetében lezajlott változás közben stabilizálódott a jelleg, csökkent a plaszticitása (genetikai asszimiláció).

22. Aszimmetria az állatvilágban

Az állatvilágban a legelterjedtebb szimmetria típus a bilaterális szimmetria: a szivacsok (Porifera), a korongállatok (Placozoa), a csalánozók (Cnidaria), a bordásmedúzák (Ctenophora) és a tüskésbőrűek (Echinodermata) kivételével minden soksejtű állat törzsre jellemző. A bilaterális szimmetria azt az általános testfelépítést takarja, hogy az állatnak feji és farki vége, valamint háti és hasi oldala van, továbbá a jobb- és baloldali páros szervei szimmetrikusak. Mivel a testfelépítésnek szigorú genetikai programja van, melyben a gének kaszkádszerűen aktiválódnak, ezért a testfelépítés többi jellemzőjével együtt a szimmetria stabilis jelleg. Ezzel együtt is vannak azonban kivételek az állatvilágban a szimmetrikus testfelépítés alól, amikor az egyedek jobb- és baloldala között eltérés mutatkozik.

22.1. Az aszimmetria típusai és kialakulása

22.1.1. Aszimmetria típusok

Az aszimmetriának többféle formája alakult ki az állatvilágban. A különböző típusok közötti eltéréseket akkor látjuk világosan, ha megvizsgáljuk az egyedek jobb- és baloldali szervei közötti különbségek eloszlását a populációban. Az egyedek aszimmetriájának eloszlása alapján három típust különíthetünk el:

22.1.1.A. Fluktuáló aszimmetria

Ez lényegében azt jelenti, hogy a jobb- és baloldal közötti eltérés (Δ) random módon jelenik meg az egyedekben. A random mód azt takarja, hogy az eltérés iránya és mértéke egyedről egyedre változik. A fluktuáló aszimmetria esetén az eltérések csak kismértékűek, nem látványosak. Az egyedek jobb- és baloldala közötti eltérések normál eloszlást mutatnak a populációban, és az eloszlás átlaga: $\Delta_{pop}=0$.

22.1.1.B. Direkcionális aszimmetria

Ez a fajta aszimmetria jól láthatóan jelentkezik az egyedeken, és minden egyedén ugyanazon az oldalon lesz nagyobb a kérdéses szerv (végtag, csáp, olló, stb). A direkcionális aszimmetria is változó mértékű azonban a különböző egyedeken, tehát a két oldal különbsége (Δ) ebben az esetben is normál eloszlást mutat a populációban. De mivel minden egyed azonos irányban tér el, ezért az eltérés populációs átlaga: $\Delta_{pop} < 0$, vagy $\Delta_{pop} > 0$. Az eltérés előjele annak megfelelően alakul, hogy a kérdéses jelleg jobb- vagy baloldali aszimmetriát mutat. A narval (*Monodon monoceros*) agyara például mindig a felső állcsont baloldali fogából alakul ki; az Új-Zélandon élő ferdecőrű lile (*Anarhynchus frontalis*) csőre pedig mindig a jobboldal irányába hajlik. A legérdekesebb direkcionális aszimmetria azonban a lepényhalfélék (*Pleuronectidae*) szemének az elhelyezkedése. A lepényhalak lárvális korban szabadon úsznak, és bilaterális szimmetria jellemzi őket. Az adultak viszont a bal oldalukon fekszenek az aljzaton. Ebből adódóan a metamorfózis során a bal szem az állat jobboldalára vándorol. Így az adultak baloldala, ami az aljzat felé irányul „vak”, míg a jobboldalon található mindkét szem.

22.1.1.C. Antiszimmetria

Az antiszimmetria annyiban hasonlít a direkcionális aszimmetriára, hogy a két oldal különbsége látványos a kérdéses jelleg kapcsán. Ellentétben a direkcionális szimmetriával az antiszimmetria random módon mutatkozik az egyedeken. Ez az aszimmetria tehát egyfajta polimorfizmust eredményez a populációban. Ez figyelhető meg például a csendes óceáni szigeteken élő lombcsigák (*Partula* sp.) számos fajánál, ahol a ház kiralitása (tekeredésének az iránya) jobb és bal egyaránt lehet. A legtöbb jelleg esetében az antiszimmetria mértéke változó a populáció egyedeinél. Ilyenkor az antiszimmetria is jellemezhető egy eloszlással a populáción belül. Sajátos módon ez az eloszlás két maximummal rendelkezik a Δ értékek pozitív és negatív tartományában. Lesznek tehát a populációban olyan egyedek, melyeknek a baloldali, míg másoknak a jobboldali szerve lesz nagyobb. Mivel ez a két fenotípus hozzávetőlegesen azonos arányban van jelen a populációban ezért a két oldal eltéréseinek a populációs átlaga az antiszimmetria esetében is $\Delta_{pop} = 0$. Ez a jelenség figyelhető meg például a keresztesőrű (*Loxia curvirostra*) esetében, ahol az egyedek csőre jobb és bal irányban is átkereszteződhet. Egy táncoslégy fajnál (*Empis jaschhoforum*) a hímek tarzusa megnagyobbodott (felfújódott), ami random módon vagy a jobb-, vagy a baloldalon történt. A speciális lábuk feltehetően a szaporodásban lehet szerepe. De hasonló jelenséggel találkozunk az integető rákok (*Uca* sp.) esetében is, ahol a hímek jobb vagy bal ollója nőtt meg. Udvarlaskor ezeket az ollókat mutogatják a nőstényeknek.

22.1.2. A különböző aszimmetria típusok kialakulása

A bilaterális szimmetria általános elterjedése alapján az várható, hogy ez egy stabil állapot mind az evolúció, mind pedig az egyedfejlődés szempontjából. Ebből következik, hogy az egyedek véletlenszerű eltérése ettől a bilaterális szimmetriától (fluktuáló aszimmetria) szintén általánosan elterjedt lehet. Vagyis a többi aszimmetriát ebből az állapotból vezethetjük le.

Az antiszimmetria megjelenésének feltehetően olyan genetikai változatosság volt az alapja a populációban, amely alternatív fejlődési utat tett lehetővé az egyedek számára. Ez a genetikai változatosság eredetileg rejtett módon lehetett jelen, amelyet elfedtek a környezeti hatások, és ezáltal a populáció fenotípusos jellegeloszlása folytonos volt. A rejtett genetikai polimorfizmust a jellegeloszlás normálistól eltérő, lapos (platikurtikus) görbéje jelezte. Majd ebből az állapotból az evolúció során kialakult a kétcsúcsú (bimodális) eloszlás. Ebben a szakaszban már fenotípusosan is egyértelműen különbözött a jobb-, illetve a baloldali szerv

mérete. Az antiszimmetria sok olyan állatnál figyelhető meg, amelyek a tengerfenéken élnek (pl. tengeri rákok). A jelenleg ismert példák mind azt mutatják, hogy a véletlen hatására válik a jobb-, vagy éppen a baloldali szerv nagyobbá. A Bernátrák (*Pagurus bernhardus*) a remeterákok egyik ismert európai faja. Az adultak potrohának kültakarója lágy és védtelen, ezért üres csigaházakban élnek. A csigaházak aszimmetrikusak, jobb vagy bal irányban is tekeredhetnek, így a bennük élő remeterákok potroha is aszimmetrikussá válik. Mivel lárvális korban a remeterákok szimmetrikusak, a kifejlett rákok aszimmetriájának az iránya annak megfelelően alakul ki, hogy milyen kiralitású csigaházban élnek. Hasonlóan a véletlen határozza meg az aszimmetria irányát az integető rákok mellső ollójánál is. A rákok ollója eredetileg kétoldali szimmetriát mutat, ami aztán úgy alakul át antiszimmetriává, hogy a rák elveszíti az egyik ollóját, majd annak a helyén a nagyméretű olló nő ki. Mivel az olló elvesztése véletlenszerű, mindkét oldali olló azonos eséllyel vész el, tehát az egyedek kb. 50%-nál a jobb, míg a másik 50%-nál a bal olló lesz nagy.

A direkcionális aszimmetria akár az antiszimmetriából, akár a kétoldali szimmetriából kialakulhatott. Az előbbi esetben lényegében az történik, hogy az antiszimmetriát jellemző kétcsúcsú, szimmetrikus jellegeloszlás egyik csúcsa fokozatosan eltűnik, és egy aszimmetrikus (ferde) eloszlás alakul ki. A bilaterális szimmetriával együtt járó fluktuáló aszimmetriából akkor alakulhat ki a direkcionális aszimmetria, ha az aszimmetriának adaptív előnye van. Az aszimmetria előnyös lehet például a rejtőzködés szempontjából. Az aszimmetrikus mintázat zavaró lehet a ragadozó számára abban a vonatkozásban, hogy a préda körvonalai nehezen lesznek felismerhetők. Ennek megfelelően sok zsákmányállat esetében figyelhető meg a mintázat aszimmetriája: makréla (*Scomber scombrus*), egy Dél-Amerikai ormányos bogár (*Lithinus nigrocrustatus*), a madagaszkári laposfarkú gekkó (*Uroplatus fimbriatus*), stb. A direkcionális aszimmetria egy másik adaptív előnye lehet, hogy a végtagok differenciális használatát teszi lehetővé. Az európai homár (*Homarus gammarus*) két ollója például különböző méretű. Az állat a kisebbiket a táplálék felcsipegetésére, míg a nagyobbikat a zsákmány megragadására és feldarabolására használja.

22.2. Fluktuáló aszimmetria

A fluktuáló aszimmetria tehát random eltérést jelent az állat jobb- és baloldali szervei között. Ebből egyértelműen következik, hogy nincs genetikai háttere, egyértelműen környezeti hatásokra alakul ki.

22.2.1. A fluktuáló aszimmetria mérése

A fluktuáló aszimmetriát az aszimmetria indexszel jellemezzük. A fluktuáló aszimmetria alapvetően az egyedek jellemzője, de adott esetben kiterjeszthető a populációra is. Az egyed szintjén az aszimmetria indexet számolhatjuk a két oldala közötti különbség valós értékével (1), vagy vehetjük a különbség abszolút értékét (2):

$$A_i = R_i - L_i \quad (1) \qquad A_i = |R_i - L_i| \quad (2) \qquad A_i = R_i / L_i \quad (3)$$

Ahol A_i az aszimmetria index az i egyedben, R_i az i egyed jobb-, míg L_i a baloldalán mért fenotípusos érték. Az aszimmetria harmadik típusú indexe a két oldal arányát adja meg (3). Az aszimmetriát mérhetjük skálázatlanul (1 és 2), és jellemezhetjük skálázott módon (4). A skálázás révén az aszimmetria mértékét a jelleg kétoldali átlagához viszonyítjuk:

$$A_i = (R_i - L_i) / (R_i + L_i)/2 \quad (4)$$

Ez utóbbi indexnek az a jelentősége, hogy számos jelleg esetében lehet korrelációt kimutatni a jelleg fenotípusos értéke és az aszimmetria index között. A populációs szintre kiterjesztett aszimmetria index lehet az egyedi aszimmetria indexek átlaga ($A_{\text{pop-átl}}$), vagy azok varianciája (A_{popV}). Amennyiben az egyedi aszimmetria indexet a két oldal különbségének abszolút értékével jellemeztük (A_i2), akkor a populáció szintű aszimmetriát meghatározhatjuk mind az egyedi értékek átlagával ($A_i2_{\text{pop-átl}}$), mind pedig azok varianciájával (A_i2_{popV}):

$$A_i2_{\text{pop-átl}} = \Sigma A_i2 / N \quad A_i2_{\text{popV}} = \text{Var} (A_i2)$$

A valós értéken mért aszimmetria (A_i1) esetében azonban a populáció szintjén csak az egyedi indexek varianciáját használhatjuk (A_i1_{popV}), hiszen a valós értékek populációs átlaga $A_i1_{\text{pop-átl}}=0$.

A különböző indexek használatának megvannak az előnyei és a hátrányai. Egy vizsgálat során fenotípusos értékeket generáltak több populációra úgy, hogy bennük eltérő legyen az egyedek átlagos aszimmetriája. Az elemzés célja annak a megállapítása volt, hogy a különböző populációk aszimmetriájának a különbségét melyik index mutatja ki a legegyszerűbben. Megállapították, hogy az egyedi aszimmetria indexek populáción belüli varianciája sokkal jobban tükrözi a populációk közötti különbségeket, mint azok átlaga. A fluktuáló aszimmetria mérése kapcsán azonban a legnagyobb problémát az jelenti, hogy elkülönítsük a mérési hibától. A probléma forrása az, hogy mind a mérési hibának, mind pedig az aszimmetriának alacsony a szintje, az átlag néhány %-át teszik ki. A kettő elkülönítése tehát csak úgy lehetséges, hogy az egyedek mindkét oldalát többször is lemérjük, és így magára az aszimmetria mértékére is lesznek párhuzamos méréseink. Ha például minden egyed jobb- és baloldali szervét 3-3 alkalommal mérjük meg, akkor az azonos oldal ismételt mérései alapján tudjuk megállapítani, hogy mekkora a mérési hiba, és ehhez képest határozhatjuk meg a két oldal közötti különbség nagyságát.

22.2.2. A fluktuáló aszimmetria háttere

Az egyedfejlődés folyamata genetikailag meghatározott program, melyet szabályozó folyamatok kaszkádszerű, vagy hálózatos összerendeződése alakít ki. Egy adott genotípus (lényegében egy sok lokuszon megjelenő konkrét genotípus kombináció) adott környezetben, az egyedfejlődés programjának megfelelően egy meghatározott fenotípust hoz létre. Ezt a fenotípust ideális, vagy célfenotípusnak nevezhetjük. Egy populációban azonban mind a genotípusok, mind pedig a környezeti tényezők változatosak. A populációban tehát számos ideális, vagy célfenotípus létezik a genotípusok és a környezeti változók kombinációinak megfelelően. A populáció célfenotípusai tulajdonképpen egy felületet alkotnak a genotípusoknak és a környezeti változóknak megfelelő tengelyek mentén. Mivel az egyedfejlődés folyamatában véletlen hatások (zaj) is érvényesülnek, a valós fenotípusok (egyedek) a felület közelében, de nem feltétlenül rajta helyezkednek el, vagyis az egyedek kismértékben eltérnek az ideális, vagy célfenotípustól. Lényegében ezt a jelenséget nevezzük az egyedfejlődés instabilitásának.

A populáció fenotípusos változatossága tehát a variabilitásnak két típusát is felöleli: (a) magának az ideális, vagy célfenotípusnak a variabilitása akár a genetikai, akár a környezeti faktorok következtében; (b) az egyedek véletlenszerű variabilitása a célfenotípushoz képest. A variabilitás első típusa változhat úgy az evolúció során, hogy csökken az egyedfejlődés érzékenysége a genetikai, vagy a környezeti faktorokkal szemben. Egyrészt a fenotípus kialakulása egyre függetlenebbé válhat az egyedek közötti genetikai különbségektől, vagyis a bennük lévő allélkombinációk eltéréseitől. Ezt a jelenséget nevezzük genetikai kanalizációnak. Ilyenkor a fenotípus stabilitása fennmarad az egyedek genetikai változatossága ellenére is.

Másrészt a környezeti faktorok is hatással vannak a célfenotípusra minden egyes genotípus esetében, ezt a hatást írja le a genotípusok reakciónormája. Azt már láttuk az egyik előző fejezetben (21.2. fejezet), hogy szelekció hatására a környezeti faktorok változása ellenére is stabilizálódhat a fenotípus, ezt a jelenséget neveztük genetikai asszimilációnak. Az evolúciós változás egy harmadik útja az egyedi variabilitás csökkenése lehet az ideális, vagy célfenotípusok felülete mentén. Ilyenkor az egyedek random változatossága csökken, vagyis fokozódik az egyedfejlődés stabilitása. Az egyedfejlődés stabilitását gyakran nevezik az egyedfejlődés homeosztázisának.

Az egyedek ideális, vagy célfenotípus körüli random változatosságának, vagyis az egyedfejlődés instabilitásának a háttérben több tényező is szerepet játszhat. A leggyakrabban előforduló ok az, hogy az egyedfejlődési folyamatokban sztochasztikus zavaró hatások érvényesülnek. Nehéz azonban az egyedfejlődés során megjelenő véletlen hatásokat, illetve ezek következményeit közvetlenül vizsgálni. Ugyanakkor azt már korábban is megállapítottuk, hogy a fluktuáló aszimmetria szintén az egyedfejlődés során érvényesülő véletlen hatások következménye. Egy fejlődő embrió jobb- és baloldali sejtjeiben ugyanis azonos a genetikai állomány, vagyis a két oldalon azonos a genetikai program. Ennek eredményeként jelenik meg a jobb- és baloldali szervek szimmetriája. A szimmetria kialakulásához az is hozzájárul, hogy a genetikai programon túl, a környezeti hatások is azonosak a fejlődő embrió két oldalán. Ha azonban az egyedfejlődés során a két oldal sejtjeire ható random mikrokörnyezeti tényezők eltérőek, akkor a fenotípusban kis különbségek jelenhetnek meg a két oldal között, és létrejön az aszimmetria. A fluktuáló aszimmetria tehát szintén sztochasztikus hatások következtében alakul ki. Ezeket a véletlen folyamatokat tulajdonképpen az egyedfejlődés genetikai programjának egy sajátos ellentmondására vezethetjük vissza. Egyrészt a program végrehajtásában szerepet játszó gének működése kvantitatív jellegű, vagyis a géntermék mennyisége, vagy koncentrációja folytonos változónak tekinthető. Ugyanakkor maguknak a differenciálódó sejteknek a válasza kvalitatív: a sejt vagy az egyik, vagy a másik irányban differenciálódik. Ez fordul elő például, amikor az egyedfejlődés során az egyes sejtek differenciálódása egy szabályozó anyag (morfogén) koncentráció grádiense mentén történik. Ha ez a gradiens lapos, akkor a határérték közelében a véletlen is szerepet játszik abban, hogy egy adott sejt milyen irányban differenciálódik. A tigris-fecskefarkú lepke (*Papilio glaucus*) esetében például a szárnymintázat egyes elemeinek a fekete-sárga színátmeneti régiójában a pikkelyek vagy sárgák, vagy feketék. A pikkelyek végső színe a színyanyagok szintézisében résztvevő enzimek első sorban a dopa-dekarboxiláz expressziójának a szabályozásán alapul. Mivel az enzim expressziójának fokozásában szerepet játszó morfogének aktivitása gradiens jellegű, ezért a színátmenetekenél a sárga vagy a fekete szín megjelenése az egyes pikkelyekben sztochasztikus. Ennek eredményeként a két oldalon a színátmenet pontos határai nem azonosak, vagyis kialakul a mintázat aszimmetriája.

Hasonlóan sztochasztikus hatású lehet a génregulációban résztvevő faktorok szerepe, amelyeknek el kell érni egy kritikus koncentrációt, hogy a génműködés megváltozása (aktiválás, vagy éppen csendesítés) bekövetkezzen. A koncentráció határérték körüli ingadozása sztochasztikus változásokra is bekövetkezhet. Ugyanakkor ezek a kis koncentráció változások kiválthatják a génműködés megváltozását. A ciklinek a sejtciklus szabályozásában résztvevő regulátor proteinek. A *CycG* például több olyan gén transzkripciójának a szabályozásában is szerepet játszik, amelyek fontosak az egyedfejlődés irányításában. Megállapították, hogy az ecetmuslicában (*Drosophila melanogaster*) a gén túlzott expressziója („overexpression”) lényegében letális, és a kevés túlélő egyed kifejezett aszimmetriát mutat a szárny méretében és alakjában. Azt feltételezhetjük tehát, hogy a *CycG* gén szerepet játszik az ecetmuslica egyedfejlődésének a stabilitásában. A gén expressziójának kismértékű variabilitása a populációban előidézheti a fluktuáló aszimmetria különböző mértékű megjelenését az egyedeken.

Az egyedfejlődés során érvényesülő random hatások következményei jól elemezhetők az európai fülbemászó (*Forficula auricula*) egyedfejlődésének a vizsgálata során. A fülbemászók kifejléssel fejlődnek, vagyis a lárvákon is megjelennek az adultakra jellemző fogókészülékek (cercus). Ezek aszimmetriáját az egyedfejlődés különböző szakaszaiban folyamatosan vizsgálni lehet. Megmérték a fogók aszimmetriáját minden lárvastádiumban, valamint a fogók két oldalának a növekedési különbségét is két lárvastádium között. Megvizsgálták a két változó korrelációját, és megállapították, hogy egy adott oldal növekedését negatívan befolyásolja az előző lárvastádiumban mutatkozó aszimmetria mértéke. Vagyis minél nagyobb volt az egyik oldali fogó a másikhoz viszonyítva, annál inkább lecsökkent a kérdéses oldal növekedése a következő lárvastádiumban. Az egyedfejlődés során tehát visszacsatolás érvényesül az aszimmetria vonatkozásában, aminek az az eredménye, hogy a két oldal között kialakult random eltérés a következő lárvális szakaszban korrigálódik.

22.2.3. Fluktuáló aszimmetria, az egyedfejlődés instabilitása, környezeti hatások

A szelekció szempontjából a genotípusok és a fenotípusok legfontosabb jellemzője a fitness. Ugyanakkor a fitness maga is összetett, számos részkomponense van. Míg a részkomponensek némelyike viszonylag könnyen mérhető (viabilitás egy adott életszakaszban, fekunditás, stb.), addig az eredő, a net fitness megállapítása szinte lehetetlen. Vizsgálható azonban néhány olyan jelenség, ami szoros összefüggésben van a net fitnessszel. Az egyedfejlődés stabilitása például egy ilyen jelenség. Mint azt az előző fejezetben láttuk, az egyedfejlődés stabilitása lényegében azt mutatja meg, hogy a folyamatra mennyire hatnak véletlen, zavaró hatások. Korábban azt is végigkövettük, hogy az egyedfejlődés stabilitása és a fluktuáló aszimmetria összefüggésben áll egymással. Minél több sztochasztikus hatás éri az egyedeket a fejlődése során, annál nagyobb lesz a kétoldali szervek közötti aszimmetria. Ugyanakkor feltételezhetjük, hogy azonos mértékű zavaró hatások esetén azoknak az egyedeknek lesz alacsonyabb az aszimmetriája, amelyek a leginkább pufferelni tudják ezeket a hatásokat, vagyis akiknek magasabb a rátermettsége.

A fluktuáló aszimmetria tehát két ellentétes folyamat eredőjét tükrözi. Egyrészt az egyedfejlődés során felmerülő zavaró hatások erősségét (környezeti stressz, hibridizáció, szelekció), másrészt pedig a genotípusok egyedfejlődésének a stabilitását, ami változatos mértékig képes pufferelni ezeket a hatásokat. Bármelyik oldal felerősödik, megnő a fluktuáló aszimmetria. Ilyen módon a fluktuáló aszimmetria vizsgálata alkalmas lehet arra, hogy a zavaró környezeti hatások mértékét jellemezni lehessen.

22.2.3.A. Szelekció

Direkcionális szelekció hatására a fenotípusos jellegek megváltoznak, populációs átlaguk nő, esetleg csökken. A változás eleinte fokozza az egyedfejlődés instabilitását, amit az jelez, hogy a szelekció utáni stádiumban megnő a fluktuáló aszimmetria mértéke. Ezt tapasztalták például a Kenyában lévő Taita-hegység esőerdejében élő madarak esetében is. A Taita-hegységet fedő összefüggő esőerdő állományának több mint a 90%-át kiirtották az utóbbi 60 évben, és csak 3 jelentősebb erdőfolt maradt fenn. A megmaradt foltokban élő esőerdei madarak habitatjai jelentősen beszűkültek, és ezért az egyedek diszperziójának a mértéke csökkent. A folyamat eredményeként számos szárnyjellegük megváltozott. Ez a szituáció lehetővé tette, hogy összefüggést keressenek a szelekció hatására bekövetkező fenotípusos változás és a kérdéses jelleg aszimmetriája között. A célkitűzésnek megfelelően, olyan múzeumi egyedek szárnycsontjait mérték le, melyeket mintegy 60 évvel ezelőtt gyűjtöttek. Ezeket az adatokat összehasonlították a jelenleg csapdázott egyedek adataival. Két faj, a Taita fehérszem (*Zosterops silvanus*) és a fehércsillagos légykapó (*Pogonocichla stellata*) esetében azt tapasztalták, hogy a szárny csontjainak méretében bekövetkező változás abszolút értéke

szignifikáns korrelációban van a fluktuáló aszimmetria mértékével; azaz minél inkább nőtt, vagy csökkent a jelleg mérete, annál nagyobb eltérés mutatkozott a kérdéses jelleg jobb- és baloldala között.

A szelekció hatásának legtipikusabb esetei a peszticid rezisztenciák kialakulása. Ilyenkor a szelekció nagyon intenzív és gyors folyamat. Ez történt, amikor az ausztráliai juh döglégy (*Lucilia cuprina*) ellen a diazinon nevű peszticidet kezdték alkalmazni. A diazinon az idegrendszerre ható anyag, mely a légy szervezetébe jutva hidrolízisen megy keresztül, és aktiválódik. A rezisztencia tulajdonképpen egy észteráz enzim kevésbé aktív változata révén valósult meg, amely nem hidrolizálja a szervezetbe kerülő diazinont, és így az nem tudja mérgező hatását kifejteni. Megfigyelték, hogy a rezisztencia megjelenésével párhuzamosan a legyek fitnessze csökkent, és megnőtt aszimmetriájuk mértéke a fej oldalán található sörték számában és a szárny ereinél. A folyamat következő lépésében megjelent egy modifikáló lokuszon egy új, domináns allél (M), aminek a hatására lecsökkent az aszimmetria mértéke, és ugyanakkor nőtt az egyedek fitnessze. A folyamat valószínűleg úgy zajlott le, hogy a rezisztencia (az új enzímaváltozat) elterjedése együtt járt a kiindulási anyag, a peszticid felhalmozódásával a légy szervezetében. Ez feltehetően megzavarta az egyedfejlődés stabilitását, és ezen keresztül csökkentette az egyedek fitnessét. Amikor az új allél a modifikáló lokuszon megjelent, az végül is az egyedfejlődés stabilitását állította vissza, és így növelte a fitnesszt.

22.2.3.B. Hibridizáció

A fajok genetikai állománya olyan allélokot tartalmaz, amelyek kombinációi előnyös genotípusokat eredményeznek. Ezt tekintjük a lokuszok közötti koadaptációnak. Hibridizáció során azonban ezek az allélkombinációk felbomlanak, és új allélok tűnnek fel a genomban. Bár maguk az új allélok lehetnek előnyösek, de megjelenésükkel felborulhat a lokuszok közötti koadaptáció, ezért összességében mégis gyakran mutatkoznak hátrányosnak. Ezek az új allélkombinációk a hibrid genomokban zavarhatják az egyedfejlődés stabilitását is, aminek eredményeként megnőhet a hibrid egyedeken az aszimmetria mértéke. Ezt tapasztalták az USA-ban, ahol két, Dél-Amerikából behurcolt tűzhangya fajnak (*Solenopsis invicta* és *S. richteri*) vizsgálták a hibrid zónáját. A hibrid zóna Mississippi és Alabama államokban található. Északon a *S. richteri*, míg délen a *S. invicta* fordul elő, így a hibridzóna keletnyugati lefutású. A hibridek jelenlétét morfológiai, de főleg kémiai és genetikai alapon bizonyították. A két faj ugyanis egyértelmű különbségeket mutat egyrészt a felszíni szénhidrogének összetételében, másrészt pedig 5 enzim lokusz allélkészletében. A hibridek tehát bármelyik módszer segítségével könnyen azonosíthatók. A morfológiai jellegek vizsgálata során azt tapasztalták, hogy a hibridekben 6 jellegből 2 esetben volt magasabb az aszimmetria szintje, mint az eredeti fajok egyedeiben.

A naphal két faja a kékpettyes (*Enneacanthus gloriosus*) és a sávós naphal (*E. obesus*) természetes körülmények között nem hibridizálódik, mert ökológiai igényeik eltérőek. A kékpettyes naphal jobban tolerálja a savas pH-t és a víz alacsony tápanyagtartalmát, mint a sávós. New Jerseyben azonban találtak olyan viszonylag fiatal populációkat, amelyek feltehetően hibridek voltak. Ezeknek a populációknak a hibrid voltát enzimpolimorfizmus vizsgálatával igazolták. Kimutatták ugyanis, hogy 6 enzim lokusz diagnosztikus a két fajra nézve, mert eltérő allélok fixálódtak bennük. Így lehetőség volt a kékpettyes és a sávós naphal populációkban mutatkozó aszimmetria mértékét a hibridpopulációkban tapasztalttal összehasonlítni. 7 morfológiai jelleget vizsgáltak a 2 szülőfaj populációiban és a hibridekben egyaránt, melyekből 4 bizonyult diagnosztikusnak, vagyis szignifikáns különbség volt ezeknek a jellegeknek az átlagában a két faj között. Az aszimmetria vizsgálata során növekvő sorba állították a populációkat aszimmetriájuk mértéke alapján minden jelleg vonatkozásában külön-külön, majd az egyes jellegekre nyert rangokat összesítették a populációkra. A

továbbiakban kiszámolták az összesített rangok átlagát a két fajra, és a hibridpopulációkra nézve, és varianciaanalízis segítségével összehasonlították őket. Megállapították, hogy a hibridpopulációk összesített rangjának az átlaga szignifikánsan magasabb, mint a szülő fajoké. Vagyis a hibridek aszimmetriája nagyobb volt, mint a szülő fajoké. Ennél a fajpárnál is igazolódott tehát, hogy a hibridekben felbomlik a genom lokuszainak a koadaptációja, és ezért lecsökken az egyedfejlődés stabilitása, ami az aszimmetria fokozódásához vezet.

22.2.3.C. Kolonizáció

A háromtüskés pikó (*Gasterosteus aculeatus*) eredetileg tengeri faj, de az utóbbi 10-25 ezer évben több alkalommal is kolonizált édesvízi habitátokat. Ez az ökológiai változás számos morfológiai jelleg megváltozásával járt együtt, mint például a páncéllemezek megjelenése az állat oldalán. Az ökológiai változás morfológiai következményeit belga és holland tengeri és édesvízi populációkban vizsgálták. Ezek az édesvízi populációk mintegy 10 ezer évvel ezelőtt differenciálódtak a tengeriektől. A tanulmányozott morfológiai jellegeket két kategóriába lehet sorolni: a kopoltyúívekkel kapcsolatos jellegek, és a vértlemezekon mért változók. A fluktuáló aszimmetria mellett minden jelleg esetében vizsgálták a két ökotípus közötti fenotípusos differenciálódás (P_{ST}) mértékét is. Megállapították, hogy a differenciálódás szintje a vértlemezek jellegein sokkal magasabb, mint a mikroszatellit lokuszokon tapasztalt genetikai differenciálódás, míg a kopoltyúívek jellegei a neutrális markerekhez hasonló mértékű differenciálódást mutattak. A fluktuáló aszimmetria nagysága párhuzamot mutatott a morfológiai differenciálódás szintjével, amennyiben a két ökotípus hasonló mértékű aszimmetriát mutatott a kopoltyúívek jellegeinél. Ugyanakkor a vértlemezek jellegeinek az aszimmetriája jelentősen különbözött a két ökotípusnál: az édesvízi populációk aszimmetriája szignifikánsan nagyobb volt, mint a tengerieké. Mivel a populációkban mikroszatellit vizsgálatokat is végeztek, ezért korrelációt lehetett keresni az aszimmetria mértéke és a populáció átlagos heterozigótasága között. Az eredmények azt mutatták, hogy a két változó közötti korreláció annak megfelelően alakult, hogy milyen volt a morfológiai jellegek differenciálódásának a szintje a két ökotípus között. Azoknál a jellegeknél (vértlemezek), amelyeket magas szintű morfológiai differenciálódás jellemez, szignifikáns negatív korrelációt tapasztaltak az aszimmetria mértéke, és az átlagos heterozigótaság között. Vagyis minél magasabb volt a heterozigótaság a populációban, annál alacsonyabb volt a fluktuáló aszimmetria mértéke. Ugyanakkor azoknál a jellegeknél, amelyek nem változtak meg jelentősen az ökológiai változás során, nem tapasztaltak korrelációt a heterozigóta gyakoriság és az aszimmetria nagysága között.

22.2.3.D. Stressz hatások

A környezetbe kerülő szennyezőanyagok detoxifikációja többletenergiát igényel az egyedektől. Ebből adódóan más életfolyamatokra, így például az egyedfejlődés stabilitásának a megőrzésére kevesebb energia marad. Ezért azt várjuk, hogy szennyezett környezetben az egyedek instabilabb egyedfejlődése magasabb szintű aszimmetriát eredményez. Ezt sikerült kimutatni egy Odessza melletti mezőgazdasági üzem közvetlen környékén. A gár kikötőjének vizében élő ostoroscsápú garnéla (*Palaemon elegans*) csápjának aszimmetriáját vizsgálták, és hasonlították össze egy nem szennyezett víztérben élő populációval. Ugyanakkor az üzem biológiai tisztításon átesett szennyvizében élő árvaszúnyog (*Chironomus salinarius*) lárvák szájszervének aszimmetriáját is elemezték, és összehasonlították egy közeli, szennyeződéstől mentes tavacszában élő populációval. Mindkét vizsgálatban azt mutatták ki, hogy a szennyezett környezetben élő populációkban magasabb volt a fluktuáló aszimmetria mértéke.

A habitat fragmentáció is tekinthető egyfajta stresszhatásnak. Az előző alfejezetben már említésre került, hogy a Kenyában található Taita-hegység korábban összefüggő esőerdeje jelentős mértékben fragmentálódott az utóbbi 60 évben, tulajdonképpen 9 kicsi, és 3 nagyobb fragmentumra tagolódott. A taita rigó (*Turdus helleri*) a 12 fragmentumból csak a 3 nagy erdőfoltban fordul elő, mert ezek érik el azt a minimális méretet, hogy az egyedek a folt mélyében, viszonylag zavartalanul tudnak élni. Ez a 3 erdőfolt is eltér azonban a méretében és ebből adódóan a zavarás mértékében: a két nagyobb (Ngangao: 90 ha és Mbololo 200 ha) kedvezőbb a madár számára, míg a legkisebben (Chawia: 50 ha) a zavarás már számottevő. Mind a három populációban vizsgálták az madarak tarsuszának aszimmetriáját. Megállapították, hogy magának a jellegnek a fenotípusos átlaga nem különbözött szignifikánsan a három populációban. Szignifikáns különbségek mutatkoztak viszont a tarsusz aszimmetriájában. A legkisebb foltban (Chawia) élő populáció egyedei mutatkoztak a leginkább aszimmetrikusnak, míg a legnagyobb folt (Mbololo) egyedei voltak a legszimmetrikusabbak. Az aszimmetria elemzésével párhuzamosan jelölés-visszafogás vizsgálatokat is végeztek a három populációban, és az adatokból túlélési valószínűséget becsültek. Az eredmények azt mutatták, hogy a két terepi vizsgálat között eltelt 70 napos túlélési valószínűség a legkisebb erdőfoltban, tehát leginkább zavarásnak kitett populációban (Chawia) volt a legalacsonyabb. Úgy tűnik tehát, hogy ebben a 3 taita rigó populációban összefüggés van az aszimmetria mértéke és a túlélési valószínűség között, vagyis a nagyobb aszimmetria alacsonyabb fitnesszt jelez.

22.2.4. Fluktuáló aszimmetria, az egyedfejlődés stabilitása és a heterozigótaság szintje

Azt már régóta ismerték a kutatók, hogy a heterozigótaság szintje és a különböző fitnessz komponensek (életképesség, vagy a szaporodóképesség) közvetlen összefüggésben állhatnak egymással. Ez a kapcsolat eleinte a mezőgazdasági kutatások eredményei alapján vált nyilvánvalóvá ("hybrid vigour"), majd később egyre több adat gyűlt a természetes populációkból is. Számos vizsgálati eredmény támasztotta alá, hogy az enzimpolimorfizmus mértéke korrelál az egyedfejlődés stabilitásával, és így a rátermettséggel is. Az egyedfejlődés stabilitása tulajdonképpen jellemezhető magának a fenotípusos varianciának a szintjével. Az előző fejezetek egyikében (22.2.2. fejezet) láttuk, hogy az ideális fenotípus körüli változatok az egyedfejlődésre ható véletlen zavaró hatások következményei. Ebből adódik, hogy az a rátermettebb egyed, aki a legközelebb áll a célfenotípushoz, vagyis a zavaró hatások ellenére is létre tudja azt hozni. Másképp megfogalmazva, a rátermett egyedeknek relatíve alacsony lesz a fenotípusos varianciája. Amennyiben tehát az egyedfejlődés stabilitása és a heterozigótaság mértéke között valóban van összefüggés, akkor a heterozigóta, vagyis stabilabb egyedfejlődésű egyedek fenotípusos varianciája alacsonyabb, mint a homozigótáké. Ezt tapasztalták a pompás királylepke (*Danaus plexippus*) amerikai populációiban. Összesen 1400 egyedet vizsgáltak meg: 5 enzim lokuszon állapították meg az egyedek genotípusát, és 2 szárny jelleget (méret, centrális folt nagysága) mértek. Mivel a 2 fenotípusos jellegen ivari dimorfizmus tapasztalható, ezért külön vették a hímek és a nőstények adatait. Összehasonlították a fenotípusos variancia nagyságát a homo- és heterozigóta genotípusok között minden lokuszon, és mindkét ivarban. Ez összességében 24 tesztet jelentett, melyekből 19 tendenciájában a várt összefüggést mutatta, vagyis a heterozigóták varianciája alacsonyabb volt, mint a homozigótáké. Ráadásul ebből a 19 tesztből 5 szignifikánsnak adódott.

Hasonló jellegű vizsgálatot végeztek a csöves fogasponty (*Fundulus heteroclitus*) New York közelében élő populációiban. Ezekben a populációkban 5 polimorf enzim lokuszon határozták meg az egyedek genotípusát, és 7 morfológiai jelleget (pikkelyek és úszók jellemzői) mértek le. A csöves fogasponty esetében is jelentkezik az ivari dimorfizmus, így a hímeket és a nőstényeket ebben a vizsgálatban is külön elemezték. A tanulmányozott enzimek

között szerepelt egy olyan lokusz (Laktát dehidrogenáz – *LdhB*) amelyről már korábban kiderítették, hogy szelekciónak van kitéve: (i) egyrészt a populációk allélfrekvencia értékei korrelációban állnak a környezeti faktorokkal (hőmérséklet, oxigén koncentráció); (ii) másrészt ismert, hogy az enzimnek központi szerepe van az alapanyagcserében. Ezen a lokuszon több populációban is jelentősen alacsonyabb fenotípusos varianciát (variációs koefficiens – CV) tapasztaltak a heterozigótákban a homozigótákhoz képest.

Ugyanakkor az előző fejezetben láttuk, hogy a szimmetria mértéke szintén összefüggésbe hozható az egyedfejlődés stabilitásával, és ezen keresztül a fitnesszel. Innen már csak egy logikai lépés volt, hogy a kutatók kapcsolatot keressenek a heterozigótaság szintje és az aszimmetria mértéke között. A fenti gondolatmenet alapján azt várjuk, hogy a két változó közötti korreláció negatív, vagyis minél nagyobb az egyedekben (populációkban) a heterozigótaság foka, annál alacsonyabb a fluktuáló aszimmetria mértéke. Számos próbálkozás ellenére azonban csak néhány esetben sikerült egyértelműen kimutatni a heterozigótaság és az aszimmetria kapcsolatát. Az egyik ilyen tanulmányban 3 pisztrángfaj (pataki pisztráng: *Salvelinus fontinalis*, szivárványos pisztráng: *Oncorhynchus mykiss* és gyilkospisztráng: *Oncorhynchus clarki*) összesen 14 populációját vizsgálták. A heterozigótaságot 42 enzim lokusz elemzése alapján, a fluktuáló aszimmetriát pedig 5 morfológiai jelleg mérésével állapították meg. Mindkét változót az egyedek szintjén határozták meg. A heterozigótaság kapcsán azt nézték, hogy a kérdéses egyed a 42 lokusz mekkora hányadán volt heterozigóta. Ugyanakkor az aszimmetria egyedi szintjét a kérdéses egyed aszimmetrikus jellegeinek a számával jellemezték. A 15 vizsgált populációban 14-ben tapasztaltak negatív korrelációt a két változó között, vagyis a populációk többségében valóban érvényesült az az összefüggés, hogy a több lokuszon heterozigóta egyedek kevesebb jellegnél bizonyultak aszimmetrikusnak. Ez a vizsgálat azért is jelentős, mert a gyilkospisztráng esetében direkt összefüggést sikerült kimutatni az egyedfejlődés stabilitása (morfológiai deformitások száma) és az aszimmetrikus jellegek egyedekben megfigyelt átlagos száma között. Megállapították, hogy a több morfológiai deformitással rendelkező egyedek (instabil egyedfejlődés) több aszimmetrikus jelleggel rendelkeznek. A fluktuáló aszimmetria tehát valóban tekinthető az egyedfejlődés stabilitását jelző indikátorként.

A heterozigóta gyakoriság és az egyedfejlődés stabilitása (fluktuáló aszimmetria) közötti összefüggés alapvető feltételezése az, hogy a több lokuszon heterozigóta egyedek több alternatív enzim, vagy regulátor molekula változattal rendelkeznek, és ezért az egyedfejlődést zavaró, véletlen hatásokat jobban képesek pufferelni. Bár az elmélet logikusnak tűnik, a szakirodalomban megjelent eredmények ellentmondásosak. Egy metaanalízis azt mutatta ki, hogy a fenti gondolatmenet alapján várható negatív korreláció a két változó között elsősorban a poikiloterm állatok esetében mutatható ki. Ez feltehetően azzal magyarázható, hogy a termoreguláció, és ezáltal a szervezet homeosztázisa magasabb szinten szabályozott a homoioterm állatokban. A homeosztázis fokozott szabályozása pedig csökkenti a véletlen zavaró hatások következményeit. Ezzel párhuzamosan az eredményekből az is kiderült, hogy az aszimmetria és a heterozigótaság összefüggését több sikerrel lehet a populációk között, mint a populációkon belül kimutatni. Ez az eredmény, azzal lehet összefüggésben, hogy a különböző populációkban különböző mértékűek a zavaró környezeti hatások. Azt pedig már láttuk korábban, hogy minél erősebbek a random környezeti hatások, annál instabilabbá válik az egyedfejlődés és ennek megfelelően fokozódik az aszimmetria mértéke is.

VIII. A kvantitatív jellegek térképezése

23. A kvantitatív jellegek lokuszainak térképezéséhez szükséges markerek és tesztpopulációk

A kvantitatív jellegeket sokgénes jellegnek is nevezzük, mert a jelleg kialakításában számos genetikai lokusz vesz részt. Mivel minden lokusz lényegében ugyanarra a jellegre (pl. a növény magassága, egy állati testrész hossza, stb.) hat, ezért a legtöbb esetben a kérdéses fajban ismert kvalitatív jellegek száma kevés ahhoz, hogy meg tudjuk állapítani a kvantitatív lokuszoknak a helyét a kromoszómákon. A térképezési módszerek ugyanis azon alapulnak, hogy a kvantitatív jelleg, pl. születési súly meghatározásában résztvevő gén szorosan kapcsolódik egy olyan másik génnel (marker), aminek a változatait nyomon tudjuk követni egy keresztezésben. A kapcsoltság következtében a marker változatai együtt öröklődnek a kvantitatív jelleget meghatározó gén valamelyik alléljével, és ezért a különböző marker változatokat hordozó utódoknak eltérő lesz a fenotípusa. A kvantitatív jellegek meghatározásában viszont sok gén vesz részt, így sok markerre van szükség ezeknek a lokuszoknak a térképezéséhez. A molekuláris módszerek alkalmazása előtt azonban nem állt rendelkezésre megfelelő számú marker. Az utóbbi néhány évtizedben viszont, elsősorban a DNS technikák fejlődése révén a markerek egyre szélesebb köre áll a rendelkezésünkre ezen a területen is. A térképezés egyik alapfeltétele tehát a megfelelő számú molekuláris marker megléte.

23.1. Markerek

A markerek lényegében olyan genetikai lokuszok, amelyeknek a genotípusai könnyen meghatározhatók. Korábban elsősorban különböző kvalitatív jellegeket (színváltozat, rezisztencia, emlősöknél a vércsoport, stb.) tekintettek markernek. Manapság azonban egyre szélesebb körben alkalmaznak molekuláris markereket, amelyek nagyon sok lokuszon párhuzamosan vizsgálhatók. Elterjedésüket az segítette elő, hogy az olyan alapvető molekuláris technikák alkalmazása, mint az elektroforézis, a restrikciós enzimekkel történő hasítás, vagy a PCR („Polymerase Chain Reaction”) már túllépett a molekuláris kutatásokon, és egyre inkább elterjedt az evolúciókutatásban, vagy a növény-, illetve az állatnemesítésben is.

23.1.1. A markerek típusai

A markerek öröklődésük alapján két típusba sorolhatók. Egyik típusuk kodomináns öröklődést mutat, vagyis a heterozigóták egyértelműen elkülöníthetők bármelyik homozigótától. Ilyenek az RFLP allélok, a mikroszatellitek és az újabban egyre inkább előtérbe kerülő SNP lokuszok. A gyakorlatban azonban használnak domináns-recesszív öröklődést mutató markereket is, amelyeknél a heterozigóták nem különíthetők el a homozigóta domináns genotípustól. Ilyen molekuláris markerek a RAPD és az AFLP. A markerek alkalmazásának a kvantitatív lokuszok térképezésben az az alapfeltétele, hogy a lokuszok variábilisak legyenek a vizsgált egyedekben, vagyis legyenek rajtuk alternatív allélok.

23.1.1.A. RFLP (‘Restriction Fragment Length Polymorphism’)

Az RFLP alapja a restrikciós enzimek működése. A restrikciós enzimek olyan endonukleázok, amelyek (a) meghatározott szekvenciánál hasítják a DNS-t; (b) a hasítás révén úgynevezett

ragadós vég, vagyis rövid (1-2 bázisnyi) szimpla szálú szakasz keletkezik. A restriktációs enzimeket különböző baktériumokból nyerik ki. Ezek az enzimek a bakteriofágokra jellemző szekvenciáknál hasítják a DNS-t; felismerő helyeik állhatnak 4, vagy ritkábban 6 bázisból. A restriktációs enzimek nem csak a fág DNS-ét, hanem bármilyen más eredetű DNS-t is képesek hasítani, ha az tartalmazza a felismerő szekvenciát. Az RFLP vizsgálatok során az a kérdés, hogy a minta DNS egy adott szakaszán (lokuszán) hány restriktációs enzim felismerő hely van. Ennek megfelelően az RFLP első lépésében, a vizsgálni kívánt szakasz szekvenciájának ismeretében, primereket tervezünk, és PCR segítségével felszaporítjuk a kérdéses DNS szakaszt (lokuszt). Ezután a megfelelő restriktációs enzimmel emésztést végzünk, és a keletkezett fragmentumokat gélelektroforézissel elkülönítjük. Az elektroforézis során a nagyobb fragmentumok lassabban, míg a kisebbek gyorsabban vándorolnak, így adott idő alatt méretüknek megfelelően elkülönülnek a gélen. Ha a vizsgált szakaszon (lokusz) egy restriktációs enzim felismerő hely van, akkor az emésztés után két fragmentum keletkezik. Ezt a DNS változatot tekinthetjük egy allélnak (A). Ebben az esetben az alternatív allél (B) az lehet, amikor a restriktációs enzim felismerő helyen egy bázis mutációt szenvedett, és az enzim itt már nem tud hasítani, az emésztés után is megmarad a nagyméretű fragmentum. Ezeknek az alléloknak az öröklődése kodomináns, vagyis a heterozigótákban mind a két allél (a két kisebb fragmentum és a nagy fragmentum) megtalálható. Ha a vizsgált szakaszon (lokusz) több restriktációs enzim felismerő hely is van, akkor több alternatív allél is megjelenhet a lokuszon.

23.1.1.B. RAPD ('Random Amplified Polymorphic DNA')

A módszer alapja a PCR, ami a DNS megsokszorozására (amplifikáció) kifejlesztett eljárás. A PCR során egy adott, a primerek által kijelölt DNS szakasz felszaporítása történik. A PCR alkalmazásakor általában egy ismert szekvenciájú DNS szakasz felszaporítása történik, és ilyenkor a primereket az adott szakasz végeinek a szekvenciája alapján tervezik meg. Egy DNS szakasz felszaporodása azonban akkor is megtörténhet, ha random primereket alkalmazunk a folyamatban. Ilyenkor a primerek a genom ismeretlen helyére kötődnek és a PCR során felszaporodik a közöttük lévő DNS szakasz. Az amplifikációnak csak az a korlátja, hogy a két primer kötőhely megfelelő távolságban legyen ahhoz, hogy a folyamat egy ciklusában a teljes DNS szakasz szintézise megtörténjen. Az amplifikáció alternatívája (+ allél) az, hogy nem történik amplifikáció (- allél). Ilyenkor az egyik primer kötőhelyen mutáció következett be, és ez megakadályozza a primer bekapcsolódását. A RAPD domináns-recesszív öröklődést mutat, a heterozigótákban a domináns fenotípus (van amplifikáció) érvényesül. A RAPD lokuszokon tehát a recesszív homozigótákban (-/-) nem találunk fragmentumot, míg a heterozigótákban (+/-) és a homozigóta dominánsokban (+/+) megjelenik a fragmentum.

23.1.1.C. AFLP ('Amplified Fragment Length Polymorphism')

Az AFLP részben az RFLP, részben pedig a RAPD módszereken alapuló DNS technika. A kezdeti lépésben két meghatározott restriktációs enzimmel (Eco RI és Mse I) megemésztik a genomot. Így olyan fragmentumok keletkeznek, amelyeknek a végszekvenciái megegyeznek az enzimek felismerő helyeinek a szekvenciájával. Ezeket az ismert végszekvenciákat felhasználva, ligázok segítségével úgynevezett adapter szekvenciákat kapcsolnak a keletkezett fragmentumokhoz. A folyamat eredményeként a megemésztett genom milliárdnyi fragmentumból áll majd, melyek mindegyikének azonos lesz a végszekvenciája (a restriktációs enzim felismerő szekvenciája + az adapter molekula), amire primert lehet tervezni. Ha azonban a primer pusztán ezt az ismert szekvenciát tartalmazná, akkor a genomból származó minden egyes fragmentum felszaporodna a PCR során, és az eredmény értékelhetetlen lenne.

Ezért úgy szűkítik a felszaporodó fragmentumok számát, hogy a közös végszekvenciák alapján tervezett primerekhez random módon hozzátesznek még 2-3 bázist. Mivel a primerek csak totális homológia esetén kapcsolódnak a fragmentumokhoz, az új primerek már csak egy kisebb, random hányadát fogják felszaporítani a genomból származó összes fragmentumnak. Ez azonban még mindig sok fragmentum amplifikációját jelenti, ami az egyes egyedekre jellemző, speciális mintázatot eredményez a gélen. Ezért a módszer eredményét AFLP ujjlenyomatként szokták emlegetni. Az AFLP ujjlenyomaton minden fragmentum egy különálló lokusz, mivel minden fragmentum amplifikációja független esemény. Az AFLP alkalmazásával tehát akár 40-50 lokuszt is vizsgálhatunk egy egyedből párhuzamosan. A RAPD-hez hasonlóan minden egyes lokuszon két allél jelenik meg: történt amplifikáció (+), vagy nem (-). Akár a RAPD esetében, a + allél itt is domináns.

23.1.1.D. Mikroszatellitek

A mikroszatellitek a genom nem lokalizált repetitív szekvenciái. A repetitív szekvenciák általános felépítését az jellemzi, hogy egy alapszekvencia ismétlődései. A mikroszatellitek alapszekvenciái rövidek, tipikusan 2, legfeljebb 3 bázispárból állnak. A nem lokalizált kifejezés pedig arra utal, hogy egy adott alapszekvencia a genom számos helyén, akár több száz, vagy több ezer lokuszon is előfordulhat. A mikroszatelliteket természetesen csak akkor használhatjuk markerként, ha következetesen egy meghatározott lokusz genotípusait elemezzük. A mikroszatellit lokuszok azonosítását az őket körülvevő egyedi szekvenciák teszik lehetővé. Ezek ugyanis csak a kérdéses kromoszóma adott helyén fordulnak elő, és ezért segítségükkel mindig csak egy konkrét mikroszatellit lokusz tesztelhető. A mikroszatellitek vizsgálata PCR segítségével történik. A mikroszatellitek körülvevő egyedi szekvenciára tervezik a primert, és így a PCR során felszaporítják a lokuszon jelen lévő allélokat. A repetitív szekvenciák alternatív alléljai a méretükben térnek el egymástól. A nagyobb allélokban az alapszekvencia többször ismétlődik, míg a kisebbekben kevesebbszer. A mikroszatellitek kodomináns öröklődésűek, a heterozigóták egyértelműen elkülönülnek mindkét homozigótától. A mikroszatellitek alkalmazása azért is célszerű, mert jelentős a variabilitásuk, egy-egy lokuszon jellemzően 4-6 allél jelenik meg.

23.1.1.E. SNP ('Single Nucleotide Polymorphism')

Az SNP-k tulajdonképpen egy adott DNS szakasz szekvencia változatai. Az SNP esetében a lokusz lényegében egy adott pozíció a szekvenciában (pl. a DNS szakasz 125. bázisa), ami variábilis, és így az egyedekben különböző bázisok fordulhatnak elő rajta. Elvileg minden pozícióban 4 változat jelenhet meg, a valóságban azonban az SNP-k nagy részén csak két alternatíva található: purin helyett egy másik purin (A vagy G), vagy pirimidin helyett egy másik pirimidin (C vagy T) bázis fordul elő a szekvenciában. Ritkábban ugyan, de transzverzió is bekövetkezhet, amikor egy purin bázis pirimidinre cserélődik. Felvetődhet a kérdés, hogy ha például egy 3200 bázisból álló DNS szakaszon 14 variábilis pozíció található, akkor miért mondhatjuk azt, hogy a kérdéses szakaszon (adott esetben egyetlen gélen belül) 14 SNP lokusz van. A válasz egyértelmű, az egyes szekvencia pozíciókban bekövetkező mutációs események függetlenek egymástól. Ha tehát például a 123. pozícióban az eredeti adenin (A) helyett egy guanin (G) jelenik meg egy egyedben, akkor ez semmilyen módon nem befolyásolja azt, hogy történik-e mutáció a 234. pozícióban vagy sem. Az SNP-k előfordulásuk szerint sokfélék lehetnek. Megjelenhetnek intergénikus szakaszon, a gén át nem íródó regulátor régiójában, vagy magán az átíródó szakaszon. Ez utóbbi SNP-k tovább csoportosíthatók az intronokban, vagy az exonokban előforduló változatokra. A gének exonjában előforduló változatokat még az alapján is megkülönböztethetjük, hogy szinonimak-e vagy sem. A szinonim báziscserék révén ugyanannak az aminosavnak a szinonim kodonja

jön létre, tehát miközben a bázisszekvencia megváltozik, a fehérje aminosav szekvenciája változatlan marad. Ezzel szemben a nem szinonim báziscserék során egy új aminosav kodonja alakul ki, vagyis megváltozik a fehérje aminosav szekvenciája is. Az SNP-k öröklődése kodomináns, a heterozigóták és a homozigóták egyértelműen elkülöníthetők. Vizsgálatuk lényegében azt jelenti, hogy a kérdéses gént, vagy DNS szakaszt minden egyedben meg kell szekvenálni. Az egyedek szekvenciáját összehasonlítva derül az ki, hogy mely pozíciókban fordul elő változatosság (alternatív bázis). Bár az utóbbi időben a szekvenálás egyre szélesebb körben elérhetővé vált, azért a költségei még mindig jelentősek. Ugyanakkor kétségtelen, hogy egy adott, variábilis DNS szakaszon akár számos SNP lokusz is előfordulhat, vagyis a kérdéses DNS szakasz szekvenálása révén sok lokuszon lehet az egyedek variabilitását vizsgálni.

23.1.2. A markerek térképezése

Mivel a kvantitatív jellegek meghatározásában sok lokusz vesz részt, ezért érthető, hogy ezek feltérképezéséhez számos marker szükséges. Ezek a marker lokuszok azonban csak akkor használhatók viszonyítási pont gyanánt, ha az ő térképpozícióik ismertek. A kvantitatív jellegek térképezésének az első lépése tehát az, hogy elkészítik a marker lokuszok genetikai térképét. A markerek térképezését a köztük zajló rekombináció gyakoriságának megállapításával végzik. A rekombináció gyakoriságát olyan heterozigóta egyedekben lehet meghatározni, akiknél ismert a szülői allélkombináció. Ez legegyszerűbben úgy érhető el, hogy a heterozigótát homozigóta szülők keresztezésével hozzuk létre. Ha például AABB és aabb szülőket keresztezünk, akkor biztos, hogy az F1 heterozigóták AB és ab allélkombinációkat hordoznak majd a kromoszómáikon. Amennyiben ezekben a heterozigóta egyedekben a két marker között gyakori a rekombináció, vagyis a szülőitől eltérő, rekombináns gaméták (Ab, vagy aB allél kombináció) sokszor jelennek meg az utódokban, akkor a lokuszok távol vannak egymástól a kromoszómán. Ha viszont a rekombináns gaméták ritkák, akkor a marker lokuszok közel vannak egymáshoz a kromoszómán. A lokuszok közötti térképtávolságokat ugyan a rekombináció gyakorisága alapján állapítják meg, de két probléma is felvetődik, ami módosítja a két változó közötti korrelációt:

1. A relatíve távolabbi gének esetében számolni kell a kettős rekombinációval, amikor éppen a második rekombináció eredményeként kapjuk vissza az allélok szülői kombinációját ($AB \times ab \rightarrow Ab$ és aB de $AB \times ab \rightarrow AB$ és ab). Ez a jelenség azt idézi elő, hogy a rekombináció és a térképtávolság közötti összefüggést nem lineáris, hanem inkább egy telítési görbével jellemezhető. Ezt írja le a Haldane függvény:

$$w = -\frac{1}{2} \ln(1 - 2\theta)$$

Ahol w a térképtávolság, míg θ a rekombináció gyakorisága.

2. A helyzetet még tovább bonyolítja, hogy az úgynevezett első rekombináció előfordulása véletlenszerű ugyan, de a folyamatban lévő rekombináció csökkenti a környezetében egy másik bekövetkezésének az esélyét. Így adott esetben a rekombináció és a térkép távolság közötti összefüggés bonyolultabb is lehet a fenténél.

Ráadásul a rekombináció gyakorisága nem egyenletes a kromoszóma mentén. Bizonyos szakaszon lehetnek rekombinációs forrópontok, ahol a folyamat az átlagosnál jóval gyakoribb. Ezt az ember genomjában, de olyan modell organizmusok, mint a lúdfű (*Arabidopsis thaliana*) esetében is sikerült kimutatni. Mind a két genomban azt találták, hogy a rekombinációs forrópontok mintegy 200 kb távolságonként találhatók a kromoszómák mentén. Ezek a forrópontok általában az intergénikus szakaszokon találhatók. Sőt, a rekombinációs gyakoriság szoros korrelációt mutatott a DNS nukleotid diverzitásával is. Az a tény, hogy a rekombináció gyakorisága nem egyenletes a kromoszóma mentén, torzítja a genetikai térképet.

A kvantitatív jellegek térképezése szempontjából akkor jó a markerek térképe, ha minden kromoszómán, egyenletes eloszlásban vannak marker lokuszok, és ezek távolsága egymástól kisebb, mint 10 cM.

23.2. Tesztpopulációk

Mint minden térképezési folyamat, a kvantitatív jellegek térképezése is a rekombináció jelenségén alapul. Az előző fejezetben már láttuk, hogy a rekombináció eredményét csak olyan heterozigóta egyedekben tudjuk tanulmányozni, akiknek ismerjük a szülői allélkombinációit (gaméta fázis). Így a kvantitatív jellegek térképezése során is homozigóta szülők keresztezése révén kapjuk meg az ismert gaméta fázisú heterozigótákat az F1 generációban. A homozigóta szülők jelentős eltérést mutatnak a kérdéses fenotípusos jelleg szempontjából. Feltehető, hogy a nagyon alacsony fenotípusos értékkel jellemezhető szülő minden, a jelleget meghatározó lokuszokon homozigóta a minimális fenotípusos értéket kialakító recesszív allélra. Ha például a hipotetikus jelleg meghatározásában 4 lokusz vesz részt Q_1 , Q_2 , Q_3 és Q_4 akkor ez a kis fenotípusú szülő valószínűleg $q_1q_2q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$ homozigóta. Ugyanakkor a nagy fenotípusos értékkel rendelkező szülő bizonyára homozigóta a fenotípusos értéket növelő domináns allélokra: $Q_1Q_2Q_3Q_4/Q_1Q_2Q_3Q_4$. Az F1 generációban tehát minden egyed a szülői allélkombinációnak megfelelő heterozigóta lesz a kérdéses lokuszokon: $Q_1Q_2Q_3Q_4/q_1q_2q_3q_4$. Ezekben a heterozigótákban zajlik a rekombináció, amelyet aztán különböző tesztpopulációkban elemeznek. A térképezés során használt különböző tesztpopulációk közötti eltérések az F1 generáció egyedeinek további keresztezéséből adódnak.

23.2.1. Visszakeresztesés

A visszakeresztesés során az F1 heterozigótákat az egyik szülővel, célszerűen a homozigóta recesszívvvel (alacsony fenotípusos értékkel rendelkeznek) visszakereszteszik. Ilyenkor az utódokban csak az egyik kromoszóma rekombináns, a másikon a gének eredeti, szülői kombinációja van jelen. Ha például a fenti hipotetikus keresztezésből származó F1 egyedünk rekombináns gamétái $Q_1Q_2q_3q_4$ és $q_1q_2Q_3Q_4$ (vagyis a rekombináció a Q_2 és a Q_3 gének között zajlott), akkor a visszakeresztesésből kétféle utód származik: $Q_1Q_2q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$ és $q_1q_2Q_3Q_4/q_1q_2q_3q_4$. A visszakeresztesett egyedek populációja tehát genetikailag nem egységes, mert minden lokuszon fele arányban lesznek heterozigóták (pl. Q_1q_1 , vagy Q_2q_2) és homozigóták (pl. q_1q_1 , vagy q_2q_2). Mivel az F1 heterozigótákban változatos helyen és számban zajlik a rekombináció, ezért gamétaik különféle kombinációban fogják a domináns és a recesszív allélokat a 4 lokuszon hordozni. A visszakeresztesett egyedekből álló tesztpopuláció tehát nagy változatosságot mutat mind a marker lokuszokon, mind pedig a fenotípusos jelleg tekintetében. A visszakereszteséses tesztpopulációkat elsősorban akkor alkalmazzák, ha a térképezést egy marker lokuszon végzik.

23.2.2. Rekombináns beltenyésztett vonalak

A rekombináns beltenyésztett vonalak kialakításakor az első lépés az F2 generáció létrehozása az F1 egyedekből. Mivel a rekombináció az F1 heterozigótákban változatos helyeken zajlik, ezért az F2 utódok két kromoszómája nagy valószínűséggel eltérő rekombinációs eseményeket fog tükrözni. A fent említett hipotetikus jelleg esetében egy F2 egyed genotípusa lehet például $q_1Q_2Q_3Q_4/Q_1Q_2Q_3q_4$. Ennek az egyednek az egyik kromoszómája a Q_1 és Q_2 gének, míg a másik a Q_3 és Q_4 gének közötti rekombináció eredménye. Az F2 egyedek tehát

nagyon változatos kromoszómákat hordoznak. Ezekből az F2 egyedekből önbeporzással, vagy állatok esetében testvérpárosítással olyan beltenyészett vonalakat hoznak létre, amelyek a rekombináció eredményeként létrejött allélkombinációkra homozigóták. A fenti F2 egyedünkből például két ilyen beltenyészett, homozigóta vonal származhat: $q_1Q_2Q_3Q_4/q_1Q_2Q_3Q_4$ és $Q_1Q_2Q_3q_4/Q_1Q_2Q_3q_4$. Vagyis az egyik beltenyészett vonal a Q_1-Q_2 , míg a másik a Q_3-Q_4 gének közötti rekombináció eredményét fogja homozigóta formában hordozni. A rekombináns beltenyészett vonalak alkalmazásának az az előnye, hogy miközben a különböző vonalak változatos allélkombinációkat, vagyis a rekombinációs események változatos kombinációit hordozzák, aközben minden vonal homozigóta lesz egy adott allélkombinációra. Ugyanakkor a rekombináns beltenyészett vonalak létrehozása hosszú, különösen állatok esetében sok generáción keresztül zajló folyamat.

23.2.3. Megduplázott F1 haploidok

A rekombináns beltenyészett vonalak létrehozásához még önbeporzó növények esetében is több generáció szükséges. Ez az idő lerövidíthető olyan növények esetében, ahol a teljes növény regenerációjának kérdése megoldott. Ilyenkor az F1 egyedek pollenjének diploiddá alakítása, majd a diploid pollenből a növény regenerációja révén lényegében közvetlenül rekombináns homozigótákat kapunk. Ha tehát a $Q_1Q_2Q_3Q_4/q_1q_2q_3q_4$ heterozigótában Q_1-Q_2 lokuszok között zajlik a rekombináció, akkor a pollen $q_1Q_2Q_3Q_4$ és $Q_1q_2q_3q_4$ allélkombinációkat hordozhat. A diploid pollen és az abból regenerált növény pedig: $q_1Q_2Q_3Q_4/q_1Q_2Q_3Q_4$ vagy $Q_1q_2q_3q_4/Q_1q_2q_3q_4$ genotípusú lesz.

24. Térképezés egy marker lokusz alkalmazásával, intervallum térképezés

24.1. Térképezés egy marker lokusz alkalmazásával

A kvantitatív jellegek térképezésénél figyelembe kell azt venni, hogy számos genetikai lokusz vesz részt a kialakításukban. Mint azt már korábban láttuk, éppen ezért sok marker lokuszra van szükség a feltérképezésükhöz. Amikor egy marker lokuszt alkalmazunk, akkor ez nem azt jelenti, hogy a térképezés teljes folyamatában ($P \rightarrow F1 \rightarrow$ tesztpopuláció) egyetlen lokuszt követünk nyomon, hanem csak az eredmények statisztikai analízisét végezzük minden marker lokuszon külön-külön. A tesztpopuláció előállításánál azonban ezekben a vizsgálatokban is olyan szülőkből ajánlatos kiindulni, amelyek sok marker lokuszon tartalmaznak eltérő allélokat. Ha például M_1, M_2, M_3, M_4, M_5 , stb. marker lokuszok állnak a rendelkezésünkre a vizsgálni kívánt fajban, akkor hipotetikus szülő egyedeink célszerűen lehetnek $M_1M_1, m_2m_2, M_3M_3, M_4M_4, m_5m_5$, stb és $m_1m_1, m_2m_2, m_3m_3, m_4m_4, M_5M_5$ stb. genotípusúak. Ilyen allélkombinációk esetében az 5 lehetséges marker lokusból 4-et (M_1, M_3, M_4 és M_5) használhatunk a tesztpopuláció elemzésénél, mert ezekre nézve lesz az F1 generáció heterozigóta. Természetesen a marker lokuszok pusztán megléte és a szülőkből való variabilitása nem elegendő a térképezéshez. A 23.1.2. fejezetben már találkoztunk azzal a ténnyel, hogy csak akkor tudjuk a marker lokuszokat a kvantitatív jellegek térképezésére felhasználni, ha ismerjük ezeknek a lokuszoknak a genetikai térképét.

24.1.1. A tesztpopuláció rekombináns beltenyészett vonalakkal áll

24.1.1.A. A tesztpopuláció létrehozása

Kiindulási alapunk az, hogy a szülők homozigóták az adott kvantitatív jelleget meghatározó lokuszokon („quantitative trait loci” – QTL). Ha például feltételezzük, hogy 3 lokusz vesz

részt a jelleg kialakításában, akkor a nagy fenotípusos értékkel rendelkező hipotetikus szülő $Q_1Q_2Q_3/Q_1Q_2Q_3$, míg a kis fenotípusos értékkel jellemezhető $q_1q_2q_3/q_1q_2q_3$ genotípusú lesz. Az F1 generáció egyedei pedig mind a három kvantitatív lokuszon heterozigóták: $Q_1Q_2Q_3/q_1q_2q_3$. Az előbb már láttuk, hogy a szülők több marker lokuszon szintén eltérő allélokra homozigóták: $M_1M_3M_4m_5/M_1M_3M_4m_5$ és $m_1m_3m_4M_5/m_1m_3m_4M_5$. Az F1 generáció egyedei természetesen a marker lokuszokon is heterozigóták lesznek: $M_1M_3M_4m_5/m_1m_3m_4M_5$. Ezekben a heterozigótákban zajlik le a rekombináció a kvantitatív jelleget meghatározó és a marker lokuszok között, aminek eredményeként változatos allélkombinációk alakulnak ki a 7 lokuszon (3 QTL és 4 marker). Az F1 egyedek keresztezésével létrehozzuk az F2 generációt, aminek egyedeit önbeporzással vagy testvérpárosítással szaporítva rekombináns beltenyésztett vonalakat alakítunk ki. Ezek a vonalak a beltenyésztés révén homozigótává válnak a 7 lokusz egy adott allélkombinációjára, ami az F1 egyedben lezajlott rekombinációs események eredményeként jött létre. Ezekben a vonalakban egyrészt megmérjük az egyedek fenotípusos értékeit, másrészt meghatározzuk a genotípusukat a marker lokuszokon.

24.1.1.B. A tesztpopuláció analízise

Ha például az egyik kvantitatív lokusz (Q_1) helyzetét vizsgáljuk a marker genotípusokhoz képest, akkor az egyik szülői felállás lehetett például $Q_1-M_1M_3M_4m_5/Q_1-M_1M_3M_4m_5$ míg a másik $q_1-m_1m_3m_4M_5/q_1-m_1m_3m_4M_5$. Az F1 heterozigóták genotípusa tehát: $Q_1-M_1M_3M_4m_5/q_1-m_1m_3m_4M_5$. A rekombináns beltenyésztett vonalak a legváltozatosabb homozigóta kombinációkat hordozhatják, az F1 generációban lezajlott rekombinációk következtében: például $Q_1-M_1m_3M_4m_5/Q_1-M_1m_3M_4m_5$, vagy $Q_1-m_1m_3M_4m_5/Q_1-m_1m_3M_4m_5$, esetleg $q_1-m_1m_3M_4M_5/q_1-m_1m_3M_4M_5$, stb. A rekombináns beltenyésztett vonalak adatainak elemzése során minden marker lokusz esetében két genotípus kategóriát állítunk fel: M_1M_1 és m_1m_1 , vagy M_3M_3 és m_3m_3 , stb. Majd összehasonlítjuk a két genotípus kategóriába sorolt egyedek fenotípusos értékeit. Mivel a rekombináns vonalak a kvantitatív lokuszokon is homozigóták lesznek, és a Q_1 allél növeli a jelleg fenotípusos értékét, ezért a Q_1Q_1 genotípusú rekombináns vonalak egyedei nagyobbak lesznek, mint a q_1q_1 genotípusúak. Ha az M_1 marker és a Q_1 kvantitatív lokusz (QTL) kapcsolt, akkor a rekombináns beltenyésztett vonalak egyedei között a szülői allélkombináció (a Q_1M_1 és a q_1m_1) nagyobb gyakorisággal fordul elő, mint a rekombináns (Q_1m_1 és q_1M_1). Ebből viszont az következik, hogy az M_1M_1 marker genotípusok többnyire Q_1Q_1 genotípusúak a kvantitatív lokuszon, és így szignifikánsan magasabb fenotípusos értéket mutatnak, mint az m_1m_1 marker genotípusok. Ha viszont egy másik marker lokuszon (pl. M_5), az M_5M_5 és az m_5m_5 genotípusok fenotípusos értékei nem különböznek szignifikánsan egymástól, akkor ez azt jelzi, hogy az M_5 allél mellett a Q_1 és a q_1 allél hasonló valószínűséggel jelenhet meg. Vagyis a szülői Q_1m_5 és q_1M_5 allélkombináció felbomlott az F1 heterozigótákban, és rekombináció révén gyakran jelent meg az új Q_1M_5 és q_1m_5 . A Q_1 és az M_5 lokuszok tehát nem kapcsoltak.

24.1.2. A tesztpopuláció visszakeresztezéssel létrehozott egyedekből áll

24.1.2.A. A tesztpopuláció létrehozása

A keresztezés az előző esethez hasonló az F1 generáció kialakításáig. A szülők homozigóták az adott kvantitatív jelleget meghatározó géneken: $Q_1Q_2Q_3/Q_1Q_2Q_3$, valamint $q_1q_2q_3/q_1q_2q_3$. Az F1 generáció egyedei pedig heterozigóták $Q_1Q_2Q_3/q_1q_2q_3$ lesznek. A továbbiakban azonban az F1 egyedeket visszakeresztezzük a $q_1q_2q_3/q_1q_2q_3$ szülőkkel. Minden kvantitatív lokuszon két genotípus kategória jelenik meg az utódgenerációban, a heterozigóta és a homozigóta: Q_1/q_1 és q_1/q_1 , Q_2/q_2 és q_2/q_2 , valamint Q_3/q_3 , és q_3/q_3 . A markerek tekintetében is hasonló lesz a keresztezés eredménye. Az $M_1M_3M_4m_5/M_1M_3M_4m_5$ szülőt keresztezzük az

$m_1m_3m_4M_5/m_1m_3m_4M_5$ szülővel, és az utódok mind $M_1M_3M_4m_5/m_1m_3m_4M_5$ heterozigóták lesznek. Az F1 generáció heterozigótaiban zajlik a rekombináció. Ezeket az egyedeket a $m_1m_3m_4M_5/m_1m_3m_4M_5$ szülővel visszakeresztezve a marker lokuszokon is két genotípus kategóriát kapunk az utódok között: M_1/m_1 , M_3/m_3 , M_4/m_4 és m_5/M_5 heterozigótákat valamint az m_1/m_1 , m_3/m_3 , m_4/m_4 és M_5/M_5 homozigótákat. Az előző vizsgálathoz hasonlóan, ezekben az egyedekben is meghatározzuk a marker lokuszok genotípusait, és megmérjük a jelleg fenotípusos értékét.

24.1.2.B. A tesztpopuláció analízise

A markerek alapján két kategóriát tudunk felállítani: a heterozigótákat és a homozigótákat. Ebben a két kategóriában hasonlítjuk össze a fenotípusos jelleg átlagát. Ha az egyik marker lokusz (pl. M_1) szoros kapcsoltságban van a kvantitatív jelleg egyik lokuszával (Q_1), akkor nem történik köztük rekombináció, és a visszakeresztezett generációban együtt öröklődnek a szülői allélkombinációk (pl. M_1Q_1 és m_1q_1). Ilyenkor a marker lokuszon M_1m_1 genotípusú egyedeknek a kvantitatív jelleg lokuszán is Q_1q_1 genotípusúnak kell lenniük, míg a marker lokuszon az m_1m_1 egyedek genotípusa a kvantitatív jelleg lokuszán q_1q_1 . Mivel a Q_1q_1 heterozigóta genotípusos értéke (ha nincs dominancia) az átlag körüli érték lesz $G_{Q_1q_1}=\mu$, míg a q_1q_1 genotípusé $G_{q_1q_1}=\mu-a$; az M_1m_1 és az m_1m_1 genotípusú egyedek fenotípusos értéke között szignifikáns különbség lesz. Ha viszont a Q_1 gén nem kapcsolt például az M_5 marker lokusszal, akkor a rekombináció következtében a szülői allélkombináció (m_5Q_1 és M_5q_1) mellett gyakran megjelennek rekombinánsok (M_5Q_1 és m_5q_1). Ebben az esetben a M_5m_5 és m_5m_5 marker genotípusok átlagos fenotípusos értéke nem fog különbséget mutatni.

24.1.3. A tesztpopuláció az F2 egyedeiből áll (regresszióanalízis)

A tesztpopuláció lehet maga az F2 generáció is. Az F2 generáció mind a marker, mind pedig a kvantitatív jelleg lokuszain egyaránt lehet homo és heterozigóta. A fenti hipotetikus példa esetében a kvantitatív lokuszokon (QTL) a következő genotípusok fordulhatnak elő: Q_1Q_1 , Q_1q_1 és q_1q_1 ; Q_2Q_2 , Q_2q_2 és q_2q_2 , stb.. A marker lokuszok genotípusai pedig a következők lehetnek: M_1M_1 , M_1m_1 és m_1m_1 ; M_3M_3 , M_3m_3 és m_3m_3 , stb. Ha például az M_1 marker lokusz és a Q_1 kvantitatív lokusz szorosan kapcsolt, akkor az F2 generációban elsősorban az M_1Q_1/M_1Q_1 , M_1Q_1/m_1q_1 és az m_1q_1/m_1q_1 genotípus kombinációk jelennek meg. Mivel a Q_1Q_1 genotípus átlagos fenotípusa $G_{Q_1Q_1}=\mu+a$; a Q_1q_1 heterozigótáé $G_{Q_1q_1}=\mu$; míg a q_1q_1 homozigótáé $G_{q_1q_1}=\mu-a$, az M_1 marker lokusz genotípusai eltérő fenotípusúak lesznek. Vagyis az M_1 allél genotípusban előforduló számának növekedésével ($m_1m_1=0$, $M_1m_1=1$, és $M_1M_1=2$) együtt nő az átlagos fenotípusos érték ($\mu-a$, μ és $\mu+a$). A Q_1 és az M_1 lokuszok kapcsoltsága esetén tehát a regressziós egyenes ($Y=\beta X+C$) szignifikáns lesz a független (X =az M_1 allél száma) és a függő (Y =fenotípusos érték) változók között.

24.2. Intervallum térképezés

Az intervallum térképezésnél is úgy választjuk ki a keresztezésre kerülő szülőket, hogy (a) a kvantitatív jelleg lokuszain különböző allélokra legyenek homozigóták (lásd előző fejezet: $Q_1Q_2Q_3/Q_1Q_2Q_3$ és $q_1q_2q_3/q_1q_2q_3$); (b) a marker lokuszokon is különböző allélokat hordozzanak (lásd előző fejezet: $M_1M_3M_4m_5/M_1M_3M_4m_5$ és $m_1m_3m_4M_5/m_1m_3m_4M_5$). Az intervallum térképezés során egyszerre két marker lokuszon (például M_1 és M_3) elemezzük a genotípus kombinációkat. A két marker lokusz vonatkozásában a szülői generáció tehát M_1M_3/M_1M_3 és m_1m_3/m_1m_3 , a heterozigóták genotípusa pedig M_1M_3/m_1m_3 . Az F1 heterozigótákban zajlik a rekombináció, és a szülői M_1M_3 és m_1m_3 allél kombinációk

mellett rekombináns gaméták (M_1m_3 és m_1M_3) is létrejönnek $r/2$ gyakorisággal, ahol r a rekombináció rátája. Amennyiben a két marker lokusz közel van egymáshoz (<10 cM), akkor az r értéke kicsi lesz, és főleg a szülői allél kombinációk jelennek meg az F1 gamétákban. Ha a tesztpopuláció visszakeresztett egyedekből áll ($F1 \times m_1m_3/m_1m_3$), akkor az analízis további részében a marker lokuszokon a genotípus kombinációk M_1M_3/m_1m_3 , m_1m_3/m_1m_3 (szülői); és M_1m_3/m_1m_3 , m_1M_3/m_1m_3 (rekombináns) lesznek. Amennyiben egy kvantitatív lokusz van a két marker közötti intervallumban, akkor az F1 egyedek $M_1Q_1M_3/m_1q_1m_3$ genotípusúak. A ritka rekombináció során létrejöhetnek ugyan akár $M_1Q_1m_3$ (rekombináció a Q_1M_3 lokuszok között), akár $m_1Q_1M_3$ (rekombináció az M_1Q_1 lokuszok között) gaméták, de a visszakeresztett generációban a szülői kombinációk lesznek túlsúlyban. A két marker különböző genotípus kombinációihoz tartozó átlagos fenotípusos értékek analízise alapján megállapítható annak a valószínűsége, hogy a két marker között van-e kvantitatív lokusz. A visszakeresztett egyedekben ugyanis $M_1Q_1M_3/m_1q_1m_3$ lesz az egyik szülői genotípus kombináció, amelyben nem történt rekombináció. A másik szülői kombinációt hordozó visszakeresztett utód pedig $m_1q_1m_3/m_1q_1m_3$ genotípusú lesz. Mivel a szülői kombinációk gyakorisága messze nagyobb, mint a rekombinánsé, a marker lokuszon M_1M_3/m_1m_3 heterozigóták nagyobb fenotípusos értékkel rendelkeznek (Q_1q_1 genotípus), mint az m_1m_3/m_1m_3 homozigóták (q_1q_1 genotípus). A ritka rekombináns egyedek (M_1m_3 vagy m_1M_3) fenotípusos értéke pedig eltérő lesz a marker genotípusok alapján várhatótól.

Az térképezési adatok elemzése során egyre inkább elterjedt a különböző rekombinációs események valószínűségének a vizsgálata. Az úgynevezett LOD érték („logarithm of the odds”) azt fejezi ki, hogy az adatok milyen valószínűséggel támasztják alá hipotézisünket. Ha a hipotézisünk az, hogy a két lokusz kapcsolt, és a kettőjük közötti térképtávolság 10 cM, akkor a LOD érték:

$$\text{LOD} = \log_{10} (\text{Pr} (\text{adatok} | 10 \text{ cM kapcsolt}) / (\text{Pr} (\text{adatok} | \text{nincs kapcsolt}))$$

Ahol $\text{Pr} (\text{adatok} | 10 \text{ cM kapcsolt})$ fejezi ki annak a valószínűségét („probability” – Pr), hogy az adatok alátámasztják a hipotézisünket (a két lokusz közötti térképtávolság 10 cM); míg a $\text{Pr} (\text{adatok} | \text{nincs kapcsolt})$ kifejezés annak a valószínűségét mutatja, hogy az adatok tükrében nincs kapcsolt a lokuszok között.

Az adatok elemzése során tehát a hipotézis egy adott térképtávolság (pl. 10 cM) ami meghatározott rekombinációs gyakoriságnak ($r=0,1$) felel meg. Vagyis ha van egy konkrét vizsgálatunk, ahol ismert, hogy 8 gaméta között nem jelent meg rekombináns, akkor a LOD érték számítása a 10 cM távolság hipotézisére a következő. Ha kapcsolt a két lokusz, akkor 10 cM távolság $r=0,1$ rekombináció gyakoriságnak felel meg, vagyis bármelyik szülői gaméta kombináció $(1-r)/2=0,45$ valószínűséggel jelenik meg. A 8 nem rekombináns, szülői gaméta megjelenésének a valószínűsége, ha $r=0,1$:

$$P_{10\text{cM}} = 0,45^8 = 0.00168$$

Ha viszont nem kapcsolt a két lokusz ($r=0,5$), akkor minden gaméta gyakorisága 0,25 vagyis a 8 szülői gaméta megjelenésének a valószínűsége:

$$P_{Nk} = 0,25^8 = 0.000015$$

A LOD érték ebben az esetben nem lesz más, mint a hipotézis (10 cM távolság) és a szabad kombináció valószínűségének a hányadosa, illetve a hányados logaritmus:

$$\text{LOD} = \log_{10} (P_{10\text{cM}} / P_{Nk}) = \log_{10} 110,19 = 2,04$$

Ez a LOD érték azt fejezi ki, hogy a 10 cM távolság a két lokusz között ~2 nagyságrenddel (~100-szor) valószínűbb, mint a szabad kombináció. A LOD érték alkalmazása iteratív módon történik, mert egy következő lépésben azt elemezzük, hogy az adatok milyen valószínűséggel támasztanak alá egy kisebb (pl. 5 cM) távolságot. Így különböző térképtávolságokra kapunk LOD értékeket. A legvalószínűbb térképtávolság a két lokusz között az lesz, amihez a legmagasabb LOD érték tartozik.

A kvantitatív lokuszok térképezésénél kissé módosul a LOD érték értelmezése:

$$\text{LOD} = \log_{10} (\text{Pr} (\text{adatok|QTL}) / (\text{Pr} (\text{adatok|nincs QTL}))$$

Vagyis annak a valószínűségét fejezi ki, hogy a két marker közötti szakaszon van-e kvantitatív lokusz. Az intervallum térképezés során tehát az történik, hogy a kromoszóma mentén elhelyezkedő markerpárok mindegyikére meghatározzák a LOD értéket, és ahol az kiugró, ott feltételezhető egy kvantitatív lokusz (QTL) jelenléte. Megállapodás szerint, a QTL akkor tekinthető szignifikánsnak, ha $\text{LOD} > 3$. Ez ugyanis azt fejezi ki, hogy a QTL jelenléte 3 nagyságrenddel (1000-szer) valószínűbb, mint a hiánya. Újabban azonban minden vizsgálatban létrehozzák a LOD értékek random eloszlását, és ez alapján állapítják meg a 95%-os szignifikancia határértéket.

Egy vizsgálatsorozatban az egerek számos fenotípusos jellegét (vér, csont, anyagcsere jellemzők) térképezték fel. A két laboratóriumi törzs, aminek a keresztezésével a tesztpopulációt létrehozták a NOD és a CBL törzsek voltak. A NOD törzsre jellemző az autoimmun diabetes, ami az egerek 12 hetes korában jelenik meg. A CBL törzs egy általánosan használt beltenyésztett vonal, amit a legtöbb vizsgálatban kontrollként használnak. A kísérletben az F2 generációból 133 rekombináns beltenyésztett vonalat hoztak létre. A markerek mikroszatellitiek voltak, a 153 lokusz egyenletesen oszlott el az egér 20 kromoszómáján, és így elérték a genom ~10 cM-os lefedettségét. Az egyik vizsgált fenotípusos jelleg például a vér leptin koncentrációja volt. A leptin egy hormonjellegű anyag, amit a zsírsejtek termelnek, és egyrészt az energia bevitelét (éhségérzet), másrészt az energiafelhasználást (a zsír tárolása és égetése) szabályozza. Minden beltenyésztett rekombináns vonalban megállapították a mikroszatellit lokuszok genotípus kombinációját, és ezzel párhuzamosan megmérték az egyes vonalakban a leptin koncentrációt. Ebben a vizsgálatban nem a megállapodás szerinti $\text{LOD} > 3$ határértéket használták a kvantitatív lokuszok helyének a megállapítására, hanem megvizsgálták azok random eloszlását. A LOD értékek random eloszlását úgy kapták meg, hogy fix genotípus összetétel mellett randomizálták a fenotípusos értékeket. Az eredmények azt mutatták, hogy a leptin koncentráció vonatkozásában a LOD 95%-os kritikus értéke 3,5. A továbbiakban a marker lokuszok segítségével megállapították, hogy a leptin koncentrációra ható egyik kvantitatív lokusz a 9. kromoszómán 60 cM körül, míg a másik a 11. kromoszómán 40 cM tájékán található. Ugyanakkor a rekombináns beltenyésztett vonalaknak az összehasonlítása a két lokusz közötti episztatikus hatások feltérképezését is lehetővé tette. Megfigyelték például, hogy a CBL törzsből (kontrol) származó allélok többnyire növelik a leptin koncentrációt. De ha a vonal a 11. kromoszómán a NOD törzs (diabetes) alléljére volt homozigóta, akkor a 9. kromoszóma kvantitatív lokuszán overdominancia érvényesült: $11\text{NN}/9\text{NN} < 11\text{NN}/9\text{NB} > 11\text{NN}/9\text{BB}$. Ha azonban a 11. kromoszómán a CLB (kontrol törzs) allélra volt homozigóta a vonal, akkor az általános tendenciával ellentétben csökkent a leptin koncentráció a 9. kromoszóma CLB alléljeinek a számával: $11\text{BB}/9\text{BB} < 11\text{BB}/9\text{NB} < 11\text{BB}/9\text{NN}$.

25. Egyéb módszerek a kvantitatív jellegek lokuszainak térképezésében

25.1. Csoportok összehasonlítása

A tesztpopuláció ebben az esetben az F2 generáció egyedeiből áll. A szülők a jelleget meghatározó lokuszokon $Q_1Q_2Q_3Q_4/Q_1Q_2Q_3Q_4$, valamint $q_1q_2q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$ genotípusúak lehetnek. Az F1 generáció egyedei pedig mind heterozigóták $Q_1Q_2Q_3Q_4/q_1q_2q_3q_4$. Ezek az egyedek hozzák létre a változatos genotípusos összetételű F2 generációt. A csoportokat az F2 generáció egyedei között alakítják ki. Ha a kvantitatív jelleg küszöbérték jelleg, akkor a csoportok adottak: a jelleget mutató és az azt nem mutató egyedek csoportja. De egy folytonos jellegeloszlásból is kiválaszthatók a legkisebb és a legnagyobb fenotípusos értékkel jellemezhető egyedek (például az alsó és a felső 10% egyedei). A két csoport genetikai összetétele nagy valószínűséggel jelentősen eltér. A nagy fenotípusos értékekkel rendelkező egyedek csoportjában (küszöbérték jellegek esetén a fenotípust mutató egyedek) a domináns allélok lesznek túlsúlyban, amelyek növelik a fenotípusos értéket. Lehetnek domináns homozigóták ($Q_1Q_2Q_3Q_4/Q_1Q_2Q_3Q_4$); esetleg egy-egy recesszív allél is megjelenhet bennük ($Q_1q_2Q_3Q_4/Q_1Q_2Q_3Q_4$, vagy $Q_1Q_2Q_3q_4/Q_1Q_2Q_3Q_4$, stb.). Ugyanakkor a kis fenotípusos értékekkel rendelkező egyedek csoportjában (küszöbérték jellegek esetén a fenotípust nem mutató egyedek) a recesszív allélok kerülnek túlsúlyba. Recesszív homozigóták ($q_1q_2q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$); esetleg egy-egy domináns allél előfordul bennük ($Q_1q_2q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$, vagy $q_1q_2Q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$, stb.). Ugyanakkor a térképezés érdekében a tesztpopulációnak a marker lokuszokon is változatosnak kell lennie. A szülők, tehát eltérő allélokra voltak homozigóták: $M_1M_2M_3M_4m_5/M_1M_2M_3M_4m_5$ és $m_1m_2m_3m_4M_5/m_1m_2m_3m_4M_5$. Így az F1 generáció egyedei a marker lokuszokon is heterozigóták lesznek ($M_1M_2M_3M_4m_5/m_1m_2m_3m_4M_5$). Az F2 egyedek tehát változatos kombinációban hordozzák a genotípusokat a marker lokuszokon is. Ha a Q_1 kvantitatív és az M_1 marker lokusz kapcsolt, és a szülőkben a Q_1M_1 illetve a q_1m_1 allélkombináció volt jelen, akkor ezek az allélkombinációk az F2 generációban is gyakoriak maradnak. Ennek az lesz az eredménye, hogy a nagy fenotípusos értékkel (Q_1Q_1) rendelkező egyedek többsége M_1M_1 , míg a kis fenotípusos értékkel (q_1q_1) rendelkezőké m_1m_1 genotípusú lesz a marker lokuszon. Ha hasonló jelenséget tapasztalnak például az M_5 marker lokusz esetében, akkor ezzel a markerrel egy másik kvantitatív lokusz (pl. Q_2) lehet kapcsolatban. A csoportok összehasonlításának a lényege tehát az, hogy olyan marker lokuszokat keresnek, amelyekben a fenotípusos jelleg alapján létrehozott csoportok a szülői marker genotípusoknak megfelelően térnek el egymástól.

25.2. Asszociációs térképezés

A kvantitatív jellegek térképezése keresztezési kísérleteken alapul. Bizonyos fajoknál azonban a laboratóriumi tartás, vagy a mesterséges keresztezés nehezen megoldható. Ilyen esetekben jelent lehetőséget a kvantitatív lokuszok térképezésére a természetes populációkban végzett asszociációs analízis. Az ilyen vizsgálatok elsősorban olyan fenotípusos jellegek elemzésére alkalmasak, amelyek viszonylag kevés változat formájában jelennek meg a populációban. Ezeket a fenotípusos változatokat vizsgálják variábilis markerek segítségével (mikroszatellitek, vagy újabban SNP), és összehasonlítják az egyes változatok között a markerek allélgyakoriságának az eloszlását. Amennyiben egy marker lokuszon szignifikánsan különbözik az allélgyakoriság a változatok között, akkor a marker lokusz feltehetően kapcsolt egy, a jelleget meghatározó kvantitatív lokusszal.

Az asszociációs vizsgálatok első eredményei humán betegségek térképezése kapcsán születtek. Ezekben az úgynevezett eset-kontroll vizsgálatokban a humán SNP variánsok előfordulását vizsgálják a beteg és az egészséges emberek csoportjában. Gyakori betegség például az 1. típusú cukorbetegség, ami autoimmun eredetű, és sokszor már fiatal korban kimutatható. Egy angliai vizsgálatban mintegy 2000 emberben végeztek SNP genotipizálást csaknem 500000 lokuszon. Az 1. típusú diabetes szempontjából az 1., 6., 12., és 16. kromoszómákon találtak olyan régiókat, amik valószínűsítették a betegség és bizonyos SNP lokuszok asszociációját. Különösen érdekes volt a 12. kromoszómán azonosított régió, amelyben számos immunválaszban szerepet játszó gén található. Ugyanakkor a vizsgálatok arra is rámutattak, hogy bizonyos kromoszóma régiókban az SNP allélgyakoriságok különbsége elsősorban a földrajzi differenciálódásra volt visszavezethető. Ilyen régió található például a 6. kromoszómán, ahol az egészséges és a beteg emberek között, valamint a földrajzi eredet alapján is tapasztaltak differenciálódást. Úgy tűnik tehát, hogy bizonyos esetekben a földrajzi differenciálódás interferálhat az asszociációs térképezés eredményeivel.

Hasonló megállapításra jutottak a lúdfű (*Arabidopsis thaliana*) vizsgálata során is. A mintákat Európa-szerte 25 populációból gyűjtötték. Az egyedeket 17000 SNP lokuszon genotipizálták, és többek között a virágzási idő meghatározásában szerepet játszó lokuszokat térképezték fel. A vizsgálatokban a korábban már ismert FRI lokusz (4. kromoszóma) mellett további lokuszok szerepét is sikerült igazolni az 1., a 2. és az 5. kromoszómán. Ugyanakkor az egyedek genotípusos összetétele a 17000 lokuszon egyértelmű földrajzi mintázatot mutatott, amelyben az azonos régióból származó egyedek együtt klasztereződtek. Ezzel párhuzamosan a virágzási idő, mint adaptív jelleg szintén földrajzi mintázatot mutatott. Különösen a svéd- és finnországi populációkból származó egyedek virágzása tért el a korai virágzás irányába. Ez a kapcsolat a fenotípusos jelleg és a genetikai markerek között fals pozitív asszociációkra vezetett a virágzást befolyásoló kvantitatív lokuszok vonatkozásában.

25.3. Szelekciós térképezés

A természetes szelekciónak három alaptípusa van, melyeknek változatosak a következményei a populációk genotípusos és fenotípusos összetételére. Az egyik leggyakoribb szelekció típus az irányító (direkcionális) szelekció, amikor az egyik fenotípusos változat előnyössé válik az adott környezetben, és egyre jobban elterjed a populációban. A folyamat során genetikai változások is történnek, nevezetesen megnő azoknak az alléloknak a gyakorisága, amelyek részt vesznek a kedvező fenotípus kialakításában. Direkcionális szelekció hatására tehát eltolódik a populáció fenotípusos jellegeloszlása, és megváltozik a jelleg átlaga, miközben csökken a kezdeti genetikai változatosság. Egy másik szelekció típus a divergens szelekció, amely akkor lép fel, ha a populációk eltérő környezetben élnek, és ebből adódóan különböző szelekciós hatásoknak vannak kitéve. Ilyenkor a szelekció hatására fokozódik a fenotípusos és a genetikai differenciálódás a két populáció között. Mindkét szelekció típust felhasználhatjuk a kvantitatív jellegek genetikai térképezése során.

25.3.1. A direkcionális szelekció alkalmazása a térképezésben

25.3.1.A. Szelekciós seprű

A direkcionális szelekció alkalmazásának a kvantitatív jellegek térképezésében az az alapja, hogy a molekuláris jellegek (pl. SNP) mutáció–drift egyensúlyban vannak, és ezért a mutációs források kivételével, változatosságuk hozzávetőlegesen egyenletes eloszlást mutat a genomban. Ha viszont egy gén direkcionális szelekciós hatásnak van kitéve, akkor a kedvező allél (egy adott DNS szekvencia) elterjed a populációban. Mivel ez a szelekciós hatás messze

gyorsabb, mint a mutáció, ezért lecsökken az adott gén szekvenciájának a változatossága. Ezt a folyamatot nevezzük szelekciós seprűnek. Minthogy a gének egymás mellett, kapcsolatosan helyezkednek el, az egyik génen érvényesülő szelekciós hatás a szomszédos szekvenciákra is hatással lehet („hitchhiking effect”), vagyis rajtuk is lecsökkenhet a változatosság mértéke. Ezt a jelenséget használják ki a kvantitatív jellegek térképezésekor.

25.3.1.B. Térképezés a szelekciós seprű alkalmazásával

A mesterséges szelekció során egy fenotípusos jelleg növelése, vagy csökkentése a cél. A szelekció eredményeként 2-3 generáció elteltével akár jelentős változást is elérhetünk a jelleg fenotípusos értékében. Ez a folyamat is eredményezheti a szelekciós seprű kialakulását a jelleget meghatározó gének közvetlen közelében. Ha tehát a szelektált populáció genomjában kellően sok helyen megállapítjuk a nukleotid szintű variabilitás (pl. SNP) mértékét, akkor a kvantitatív jelleget meghatározó lokuszon és annak környezetében az átlagosnál alacsonyabb szintű variabilitást tapasztalunk. Ez kijelöli számunkra a jelleget meghatározó lokuszokat a genomban.

Ilyen vizsgálatot végeztek például a malária kórokozója, a *Plasmodium falciparum* esetében. A fertőzött emberek kezelésére a pyrimetamin hatóanyagú gyógyszert alkalmazzák, ami a folsav-anyagcsere egyik enzimének (dihydrofolát reduktáz: *dhfr*) az inhibitora. A szer alkalmazása óta rezisztens törzsek alakultak ki, melyekben több, nem szinonim mutáció zajlott le a génben. Mivel a gén a *Plasmodium* 4. kromoszómáján található, ezért a 4. kromoszómát telítették mikroszatellit markerekkel. A 33 mikroszatellit lokusból 11 közvetlenül a *dhfr* gén környezetében volt. A vérmintákat több délkelet-ázsiai populációban gyűjtötték, ahol magas volt a kórokozó rezisztenciája. Megállapították, hogy a rezisztencia génjének (*dhfr*) a közelében (-4,5 – +5,8 Kb) a mikroszatellit lokuszok heterozigótasága jelentősen lecsökkent: $H_{\text{át}}=0,8 \rightarrow H_{\text{át}}<0,1$.

Hasonló jelenséget tapasztaltak akkor is, amikor a vad rizs (*Oryza rufipogon*) és a termesztett rizs (*O. sativa*) nukleotid szintű variabilitását hasonlították össze. A vizsgálatokban több mint 6 millió SNP-t elemeztek, és minden lokuszon összehasonlították a két faj nukleotid diverzitását (π), vagyis a termesztett rizs (OS) és a vadrizs (OR) diverzitásának hányadosát elemezték ($\pi_{\text{OR}}/\pi_{\text{OS}}$). Mivel a háziasítás során számos fenotípusos jelleg esetében párhuzamosan zajlott a direkcionális szelekció, ezért a genom több helyén is várható volt a szelektív seprű előfordulása, vagyis az, hogy a termesztett rizs variabilitása jelentősen alacsonyabb lesz, mint a vadrizsé, ($\pi_{\text{OR}}/\pi_{\text{OS}} \gg 1$). Több kromoszómán is sikerült ilyen régiókat találni, melyekről azóta számos gént be is tudtak azonosítani. Kiderült például, hogy az 1. kromoszóma 5-10 Mb régiójában a szem méretét, vagy a 6. kromoszóma 25-30 Mb régiójában a szem tömegét meghatározó kvantitatív lokusz található.

25.3.2. A divergens szelekció alkalmazása a térképezésben

25.3.2.A. Kiugró differenciálódást mutató lokuszok

Ha egy populációrendszer egyensúlyi állapotban van, akkor a genetikai differenciálódás mértékét a genetikai sodródás és a génáramlás határozza meg. A differenciálódás szintjét számos marker lokusz segítségével meg lehet állapítani. Közismert, hogy ha egy populáció pár differenciálódását párhuzamosan vizsgáljuk több lokuszokon, akkor nem lesz rajtuk azonos a differenciálódás szintjét jellemző fixációs index (F_{ST}). Az F_{ST} várható tartományát a különböző marker lokuszokon egyértelműen behatárolják a sztochasztikus folyamatok (drift), és a lokuszok változatossága a kérdéses populációkban. Ha viszont bizonyos lokuszokon a várhatónál magasabb szintű a differenciálódás (az F_{ST} értéke kiugróan magas) a populációk között, akkor a sztochasztikus folyamatokon túlmutató hatások érvényesülését tételezhetjük

fel rajtuk. A természetes populációkban a legvalószínűbb folyamat, ami következményeiben felülmúlhatja a drift hatását, az a szelekció. A sztochasztikus folyamatok alapján várhatóanál intenzívebb differenciálódás kialakulásában pedig a diverzifikáló szelekció hatására számíthatunk. Ennek különösen akkor van jelentősége, ha a populációk között ökológiai különbségek tapasztalhatók.

Ilyen vizsgálatokat végeztek például a vaskos particsiga (*Litorina saxatilis*) kelet-angliai populációiban. Három populációban vizsgálták a genetikai differenciálódás mértékét a faj két ökotípusa között, melyeknek ház morfológiája jelentős különbséget mutat. A H változat vékonyabb héjú, széles szájadékú házzal rendelkezik, ami nagyobb lábfelületet tesz lehetővé. Ez a változat tehát az erősebb hullámverésnek kitett partszakaszokon előnyös, ahol a nagyobb lábfelület biztosabb tapadást biztosít. Az M változat héja vastagabb, a szájadéka pedig keskenyebb. Ez a házforma jobban véd a rákóktól, a fő predátoroktól, de a hullámveréssel szemben kevésbé stabil tapadást biztosít. Így ez az ökotípus azokon a területeken előnyös, amelyek kevésbé vannak a hullámzás hatásának kitéve, viszont jelentős predációs nyomással jellemezhetők. A két ökotípus közötti differenciálódás mértékét 306 AFLP lokuszon vizsgálták. Mind a három populációban ugyanaz a 15 AFLP lokusz mutatta a várhatóanál intenzívebb differenciálódást ($P > 0.99$). Ez a konzekvens eredmény valószínűsíti, hogy ezeken a lokuszokon, vagy velük szoros kapcsoltságban álló más lokuszokon divergens szelekció hat. A diverzifikáló szelekció következményei azonban nem csak a kérdéses lokuszon mutathatók ki, hanem annak a közvetlen környezetében is („hitchhiking effect”). Az, hogy ez a hatás mekkora szakaszra terjed ki a kromoszómán, a kapcsoltság mértékének, illetve a rekombináció gyakoriságának a függvénye. Kimutatták, hogy a kiugró differenciálódás jelensége a szelekciónak kitett lokusz mintegy 10 cM-os környezetében még érvényesül.

25.3.2.B. A kiugró differenciálódást mutató lokuszok alkalmazása a térképezésben

Ha a kiugró differenciálódás jelenségét térképezésre használják fel, akkor olyan fenotípus csoportokat kell összehasonlító analízisnek alávetni, amelyek eltérő szelekciós hatásokra alakultak ki. Ha az eltérő fenotípusú egyedek csoportjai között egyes marker lokuszoknál kiugró differenciálódást tapasztalnak, akkor az adott marker közelében egy, a jelleg meghatározó kvantitatív lokusz található. A háromtüskés pikó (*Gasterosteus aculeatus*) két ökotípusa, az édesvízi és a tengeri alak jelentősen különbözik egymástól számos morfológiai jelleg vonatkozásában. Az édesvízi habitátokat mintegy 10000 évvel ezelőtt hódította meg a faj párhuzamosan, több alkalommal is. Így a háromtüskés pikónak különböző eredetű, földrajzilag jól elkülönülő édesvízi populációi vannak az egész Palearktikumban. Egy alaszka vizsgálatosorozatban 3 édesvízi és 2 tengeri populációban elemezték a differenciálódás mintázatát a két ökotípus populációi között. Csaknem 45000 SNP lokuszt analizáltak a tüskés pikó 22 kromoszómáján. Az eredmények azt mutatták, hogy a két tengeri populáció esetében egyik kromoszómán sem tapasztalható a vártnál magasabb szintű differenciálódás. A két ökotípus esetében azonban 307 kiugró differenciálódást mutató SNP lokuszt találtak. Megállapították, hogy összesen 9 genomikus régió van a 22 kromoszómán, ami minden analízisben konzekvensen tartalmazott kiugró F_{ST} értéket mutató SNP lokuszokat (I.kr.: 1; IV.kr.: 3; VII.kr.: 2; VIII.kr.: 1; XI.kr.: 1; XXI.kr.: 1). Pusztán az SNP adatokból nyert eredmények alapján azonban nem tudhatjuk, hogy a kiugró differenciálódást mutató genomikus régióhoz milyen funkció köthető. Korábbi vizsgálatokban a tüskés pikó laterális lemezeinek kialakításáért felelős ektodysplasin (*Eda*) gént a IV. kromoszóma 12,8 Mb régiójába térképezték. A két ökotípus az oldallemezek fejlettségét tekintve jelentős különbséget mutat, az édesvízi alak jelentősen kevesebb, és fejletlenebb oldallemezzel rendelkezik. A gén exonjának szekvenciája 4 nem szinonim aminosavban különbözik a két ökotípus között, és az intronok hossza is eltérő. A 4. kromoszómára térképeződő egyik kiugró differenciálódást mutató régió éppen az *Eda* gén pozíciójában található.

25.4. A kvantitatív jellegek lokuszainak a térképezése és a génexpressziós mintázat

A kvantitatív jellegek lokuszainak térképezése során arra az általános konklúzióra jutottak, hogy a jellegek legnagyobb hányadának a meghatározásában mindössze 2 nagyhatású lokusz vesz részt, és az átlagos lokusz szám is csak 4 körüli értéknek adódott. Ezzel párhuzamosan azt is megállapították, hogy ezek a lokuszok átlagosan a fenotípusos variancia 4-14%-t magyarázzák. Ellentmondásos tehát a kvantitatív jellegek genetikai hátterével kapcsolatos alaphipotézis (sok genetikai lokusz determinálja őket), és a térképezési eredmények alapján levonható következtetés. Az ellentmondás egyik lehetséges magyarázata az, hogy a vizsgálatok statisztikai ereje kicsi, azaz a II. típusú hiba a hipotézis tesztelésben magas. Más szóval, a kísérletekben relatíve kevés egyed elemzésére van lehetőség, és így az egyébként valós kvantitatív lokuszok hatása nem mutatkozik szignifikánsnak. Különösen igaz ez, ha kis hatású lokuszokról van szó. Másrészt viszont a markerek száma is viszonylag alacsony volt a korábbi vizsgálatokban, ezért a köztük lévő távolság relatíve nagy volt (~10cM). Így ha két marker között több kvantitatív lokusz is előfordult a kromoszómán, akkor nem lehetett őket elkülöníteni egymástól. A mai újgenerációs szekvenálós technikák azonban lehetővé teszik a genom sűrű terítését SNP lokuszokkal.

A fenti általános megállapítások azokra a kvantitatív lokuszokra vonatkoznak, amelyek tulajdonképpen struktúrgének. Ezek a lokuszok feltehetően valóban nagyhatású gének a kérdéses jelleg meghatározásában. Ugyanakkor fontos annak is a tudatában lennünk, hogy a fenotípus kialakításához olyan genetikai faktorok is hozzájárulnak, amelyek a struktúrgének expresszióját befolyásolják. Az ilyen szabályozó szekvenciák lehetnek cisz helyzetűek, amik közvetlenül a struktúrgén környezetében vannak, és szabályozzák a transzkripció intenzitását, modulálva a gén expresszióját. Vannak azonban transz helyzetű regulátor gének, amelyek közvetve, az általuk termelt kis molekulájú RNS, vagy fehérje révén fejtik ki hatásukat. Azokat a géneket, amelyek egy adott struktúrgén regulációjában vesznek részt, leginkább úgy határozhatjuk meg, ha a struktúrgén expresszióját kvantitatív jellegnek tekintjük. Ilyenkor a térképezés során azokat a genetikai faktorokat keressük, amik befolyásolják az expresszió mértékét. Ha a struktúrgén helye ismert a genomban, akkor az expressziót befolyásoló lokuszok térképeződhetnek vele azonos helyre (cisz regulátorok), vagy különböző helyre (transz regulátorok). Egy hipotetikus példában legyen a fenotípusos jelleg a hal testmérete. Tételezzük fel, hogy az expressziós mintázatban az egyik mRNS molekula mennyisége a nagyobb méretű fenotípusban magasabb, és ennek megfelelően a 2 dimenziós elektroforézis során az egyik fehérje nagyobb koncentrációban van jelen ebben a fenotípusban. Akkor annak a lokusznak a feltérképezésére, ami befolyásolja a kérdéses mRNS és a fehérje mennyiségét az egyedekben, a korábbiaknak (24. fejezet) megfelelően, keresztezzük a kis és a nagyméretű szülőket, amelyek mind a kvantitatív jelleget (méret) meghatározó lokuszokon ($Q_1Q_2Q_3/Q_1Q_2Q_3$ és $q_1q_2q_3/q_1q_2q_3$), mind pedig a regulátor génen, vagy géneken (R_1R_2/R_1R_2 és r_1r_2/r_1r_2) különböző allélokra homozigóták. Mint azt a 24. fejezetben láttuk, a szülőknek a marker lokuszokon is eltérő allélokra kell homozigótáknak lenniük ($M_1M_2m_3M_4/M_1M_2m_3M_4$ és $m_1m_2M_3m_4/m_1m_2M_3m_4$). A térképezés kulcsa az F1 heterozigótákban lezajló rekombináció, aminek eredményét elemezhetjük például az F2 generációból létrehozott rekombináns beltenyészett vonalakban. A térképezés mindhárom jellegnél (fenotípus, mRNS és fehérje) párhuzamosan elvégezhető, és így lesz egy térképünk magára a fenotípusos jellegre (méret), két további pedig az mRNS és a fehérje mennyiségére (génexpressziós térkép). Amennyiben a kvantitatív jelleg és a génexpresszió szintje azonos kromoszómára, lényegében egymásra térképeződik, akkor a kérdéses jelleg cisz szabályozás alatt áll.

Egy komplex vizsgálatban két egértörzs (kontroll és neurológiai defektusokkal terhelt) keresztezésével 35 rekombináns beltenyészett vonalat állítottak elő. A térképezéshez ~650

SNP lokuszt használtak markerként. 100 egyed agyszövetében elemezték az mRNS expresszió mértékét mintegy ~15000 génen. Az mRNS mennyisége (expresszió mértéke) nagyfokú változatosságot mutatott az egerekben. Az egyik gén (G-nukleotidhoz kötődő protein – *Gnb1*) esetében például 4-szeres különbség volt az egyedek között az mRNS mennyiségében, és ennek a nagyfokú fenotípusos varianciának a 75%-a öröklődő volt ($h^2=0,75$). Bizonyos gének esetében az expresszió mértékére ható kvantitatív lokusz a struktúrgén közvetlen közelébe térképeződött. Ilyen volt például a piridoxil dependens dekarboxiláz génje, ami a 16. kromoszómán a 10-15 Mb közötti régióban található. A gén expresszióját befolyásoló kvantitatív lokusz pontosan erre a helyre térképeződött a kromoszómán, ami egy cisz regulátor jelenlétére utal. A vizsgálatban azonosított legtöbb kvantitatív lokusz cisz regulátor volt (89-ből 82). Azonosítottak azonban 7 olyan lokuszt, amelyek transz regulátorok voltak, és átlagosan mintegy 300-400 génen szabályozták az mRNS mennyiségét. Ezek közül különösen jelentős volt egy (mester regulátor), amelyik az egér 6. kromoszómájára térképeződött. Ez a gén több mint 1500 gén szabályozásában vett részt.

A cisz és transz regulátor gének közötti különbséget jól szemlélteti az az ábrázolásmód, ahol az egyik tengelyen (X) a gén kromoszómális helyét, a másik tengelyen pedig a gén expressziójára ható kvantitatív lokusz kromoszóma pozícióját tüntetjük fel. Ezen az ábrán a génnel azonos térkép pozíciójú (átló mentén elhelyezkedő) szabályozó gének cisz regulátorok, míg minden más gén transz regulátor. Különösen érdekesek azok a transz regulátorok, amelyek több gén működését is szabályozzák. Ezeket a géneket azok a pontok mutatják, amik a struktúrgéneket jelképező X tengellyel párhuzamosan, egy adott kvantitatív lokusz magasságában található. Az ilyen típusú transz regulátorok pleiotróp hatásúak, és feltehetően egy regulációs kaszkád részét alkotják.

IX. Szelekció

26. A szelekció alapfogalmai, általános jellemzői

A szelekció az evolúció egyik leghatékonyabb folyamata, amelynek a jelentőségére már Darwin is ráirányította a figyelmet. A szelekció érvényesülésének három alapfeltétele van:

- (1) A fenotípusos jelleg variábilis. Ha egy fenotípusos jelleg homogén a kérdéses populációban, akkor nincs értelme szelekcióról beszélni.
- (2) A fenotípusos variabilitásnak van genetikai háttere (heritabilitás). A szelekció ugyanis generációkon átívelő folyamat. Ha egy jelleg variabilitásának nincsenek öröklődő komponensei, akkor a szelekció hatása (fenotípus gyakoriságok megváltozása), csak az adott generációban érvényesül, és a következő generáció megjelenésekor ismét az eredeti fenotípusos megoszlást kapjuk meg a populációban.
- (3) A különböző fenotípusok eltérő rátermettséggel (fitnessz) rendelkeznek. A szelekció alapfeltétele, hogy a különböző fenotípus változatoknak eltérő legyen a túlélési valószínűsége (viabilitás), vagy a szaporodóképessége (fertilitás), esetleg mindkettő.

Vezessük végig ezeket a kritériumokat egy hipotetikus példán. Tételezzük fel, hogy egy mezei nyúl populációban a futási sebesség variábilis, vannak gyorsabb és kevésbé gyorsan futó egyedek. Egyértelmű a fenotípus és a fitnessz közötti kapcsolat, minél gyorsabb egy egyed, annál nagyobb esélye van a predátorral szemben, azaz annál nagyobb a túlélési valószínűsége. Ezen a jellegben azonban csak akkor fog a szelekció megnyilvánulni, vagyis a populáció egyedeinek a sebessége akkor fog nőni, ha a jellegnek van genetikai varianciája. Más szóval, ha az átlagnál gyorsabb egyedek utódai is gyorsabbak a populáció átlagánál ($h^2 > 0$).

26.1. Alapfogalmak

Ebben a fejezetben a szelekció alapfogalmait nem a fitnesszhez kapcsolódva tekintjük át, hanem magát a szelekciós változás folyamatát helyezük a középpontba. Megvizsgáljuk tehát, hogy a szelekció folyamatának a jellemzéséhez hogyan tudjuk felhasználni a populáció szelekció előtti és utáni jellegeloszlását.

26.1.1. Szelekciós differenciál és szelekciós válasz

26.1.1.A. Szelekciós differenciál

A szelekciós változást úgy is megközelíthetjük, ha feltételezzük, hogy a populáció jellegeloszlásának az eltolódása abból adódik, hogy a következő generáció (szelekció után) egyedeit a jelenlegi generációnak nem az összes egyed hozza létre, hanem csak azok, akiknek a rátermettsége megfelelő volt (szelektált egyedek). Akkor a jelenlegi populáció adataiból kiindulva megfogalmazhatjuk a szelekciós differenciál (S) fogalmát. A jelenlegi populáció egyedei a szelekció alatt álló jelleg tekintetében jellemezhetők egy átlagos értékkel (μ_p). A szelektált egyedeknek, akik részt vesznek a következő generáció létrehozásában, szintén van egy átlagos fenotípusos értékük (μ^*). A szelekciós differenciál nem más, mint a szelektált egyedek átlagának és a populációs átlagnak a különbsége:

$$S = \mu^* - \mu_p.$$

Ezt a fogalmat egy mesterséges szelekciós kísérletben lehet a legvilágosabban szemléltetni. Tételezzük fel, hogy az ecetmuslica (*Drosophila melanogaster*) laboratóriumi tenyészetében

megvonjuk az adultaktól a táplálékot. Az éhezés türeése változatos egy ilyen tenyészetben, 5 órás éhezés utáni pusztulástól 35 órás éhezés türeésig terjedhet; az átlagos éhezés türeési idő pedig $\mu_P=20$ óra. Ha ebben a tenyészetben az éhezés türeésre szelektálunk, akkor a következő generáció létrehozására kiválasztjuk azokat az egyedeket, akik legalább 22 órát élnek túl táplálék nélkül, amikor is a szelektált egyedeink éhezés türeési átlaga $\mu^*=25$ óra lesz. Akkor ebben a szelekciós kísérletben a szelekciós differenciál:

$$S = \mu^* - \mu_P = 25 - 20 = 5$$

Vagyis a szelektált egyedek éhezés türeése 5 órával volt hosszabb, mint a populációs átlag.

26.1.1.B. Szelekciós válasz

Mivel a szelektált egyedek utódai alkotják a következő generációt, ezért megváltozik a populáció jellegeloszlása. A szelekció hatását jellemezhetjük azzal, ha megállapítjuk, mekkora fenotípusos változás zajlott le a populációban. A szelekciós hatásra bekövetkező fenotípusos változást nevezzük a populáció szelekciós válaszának (R).

$$R = \mu_O - \mu_P$$

Ahol μ_O az utódgeneráció átlaga; μ_P pedig a szelekció előtti populációs átlag. A szelekciós válasz (R) tehát az utódgeneráció és az eredeti populáció átlagának a különbsége.

Az előző példánkat folytatva tételezzük fel, hogy az *ecetmuslica* tenyészet a következő generációjában az éhezés túlélésének az átlaga $\mu_O=23$ óra. Akkor a példánkban a szelekciós válasz:

$$R = \mu_O - \mu_P = 23 - 20 = 3$$

A szelekció eredményeként tehát 3 órával nőtt a tenyészetben az éhezés türeése egyetlen generáció alatt.

26.1.2. A szelekciós differenciál és a szelekciós válasz közötti összefüggés

A szelekció kapcsán az egyik alapvető kérdés az, hogy mitől függ a populáció szelekciós válasza (R) egy adott szelekciós hatásra (S). A kérdésre adott válasz során két kiinduló pontunk is lehet: (1) az egyedek szelekció utáni fenotípusos értékének a meghatározása; (2) a heritabilitás regressziós megközelítése.

26.1.2.A. A szelekció utáni egyedek fenotípusa alapján

A fenotípusos érték Fisher-féle regressziós megközelítésekor (10.2. fejezet) az egyed fenotípusát (Y: függő változó) határoztuk meg a benne lévő domináns allélok száma (X: független változó) alapján. A szelekció vizsgálata során azonban a szülői fenotípusos értékek ismeretében akarjuk meghatározni az utód fenotípusos értékét. Ebben az esetben tehát a generáción belüli fenotípusos különbséget (S) konvertáljuk a generációk közötti különbséggé (R) a regresszió segítségével. A regressziós egyenes függő változója az utód fenotípusos értéke (Y_O), míg a független változó a szülői középérték $X=(Y_F^* + Y_M^*)/2$ lesz. Az egyenes meredekségét pedig a szülő-utód kapcsolatot meghatározó heritabilitás adja. A szelekció utáni utódok fenotípusos értéke tehát:

$$Y_O = \mu_P + h^2 * ((Y_F^* + Y_M^*)/2 - \mu_P)$$

Ahol μ_P a populációs átlag; Y_F^* a szelektált nőstény szülő fenotípusos értéke; Y_M^* a szelektált hím szülő fenotípusos értéke; $(Y_F^* + Y_M^*)/2$ tehát a két szelektált szülő átlagos fenotípusos értéke; h^2 a jelleg szűkebb értelemben vett heritabilitása. A fenti összefüggést általánosítva:

$$\mu_O = \mu_P + h^2 * (\mu^* - \mu_P)$$

Ahol μ_O az Y_O értékek átlaga (szelekció utáni átlagos fenotípusos érték); μ^* valamennyi szülő átlaga (a szelektált egyedek átlaga). Vagyis:

$$\mu_O - \mu_P = h^2 * (\mu^* - \mu_P)$$

Mivel $\mu_O - \mu_P = R$ és $\mu^* - \mu_P = S$;

$$R = h^2 * S$$

Ez az összefüggés tehát azt fejezi ki, hogy a szelektált populáció átlaga olyan mértékben tükröződik az utódpopulációban, amekkora a jelleg heritabilitása. A szelekciós válasz abban az esetben egyezik meg a szelekciós differenciállal, ha a heritabilitás 1. Mivel azonban a heritabilitás a legtöbb jelleg esetében $h^2 < 1$, ezért az $R < S$. A heritabilitás így mintegy skálázza a szelekció eredményét, vagyis az S és az R közötti összefüggést.

A szelekciós differenciál és a szelekciós válasz közötti összefüggést megint a mesterséges szelekció egy hipotetikus példáján keresztül fogjuk értelmezni. Tételezzük fel, hogy egy napraforgófajta esetében a kikeléstől a virágzásáig eltelt napok átlagos száma $\mu_P = 100$ nap. A mesterséges szelekció során kiválasztunk két szülő egyedét a populációból, akiket keresztezve előállítjuk a következő generációt. A szülők esetében a virágzásig eltelt napok száma átlagosan $\mu^* = (Y_1^* + Y_2^*)/2 = 90$. A két átlag ismeretében meghatározhatjuk a szelekciós differenciál értékét:

$$S = \mu^* - \mu_P = 90 - 100 = -10$$

Amennyiben tudjuk a virágzásig eltelt idő heritabilitását, meghatározhatjuk a mesterséges szelekció eredményeként várható választ (R). Tételezzük fel, hogy a virágzásig eltelt idő heritabilitása $h^2 = 0,2$. Akkor a várható szelekciós válasz:

$$R = h^2 * S = 0,2 * (-10) = -2$$

Vagyis az utódok virágzásáig 2 nappal kevesebb idő fog eltelni, mint az eredeti populációban, azaz a szelekció utáni átlag $\mu_O = 98$ nap lesz.

26.1.2.B. A heritabilitás regressziós megközelítése alapján

A szűkebb értelemben vett heritabilitás (h^2) annak a regressziós egyenesnek a meredeksége, amelyben a független változó (X) a szülők átlagos fenotípusa, míg a függő változó (Y) az utódok fenotípusa. A meredekség lényegében az X egységnyi változására bekövetkező változás az Y értékében. Egy szelekciós folyamatban a regressziós egyenes meredeksége tehát úgy is kifejezhető:

$$h^2 = (O^* - O_{\text{átl}}) / (P^* - P_{\text{átl}})$$

Ahol O^* a szelektált szülők utódainak az átlaga ($O^* = \mu_O$); $O_{\text{átl}}$ valamennyi utód átlaga; P^* a szelektált szülők átlaga ($P^* = \mu^*$); $P_{\text{átl}}$ a teljes szülői populáció átlaga. Mivel $P_{\text{átl}} = O_{\text{átl}} = \mu_P$, a szülő-utód regresszió felírható:

$$h^2 = (\mu_O - \mu_P) / (\mu^* - \mu_P)$$

Ahol: $\mu_O - \mu_P = R$ és $\mu^* - \mu_P = S$ tehát:

$$h^2 = R / S$$

A heritabilitás tehát egy szelekciós folyamat adataiból is meghatározható. Az előző példánkban, egy *ecetmuslica* tenyészetben az éhezés tűrésre végzett szelekció esetében, a szelekciós differenciál $S=5$ nap és a szelekciós válasz $R=3$ nap voltak. Ezek segítségével megállapíthatjuk az éhezés tűrés heritabilitását:

$$h^2 = R / S = 3/5 = 0,6$$

26.1.3. A szelekció intenzitása

Tekintettel arra, hogy a szelekciós differenciál a szelektált egyedek átlagának és a populáció átlagának a különbsége, nem csak a szelektált egyedek arányától függ, hanem a populáció fenotípusos variációjától is. Ha például veszünk egy hipotetikus szelekciós esetet, ahol a populáció fenotípusos variációja $V_P=4$, és a szelektált egyedek aránya 50%, akkor a szelekciós differenciál értéke $S=1,6$ lesz. Ha alacsonyabb a szelektált egyedek aránya (20%), akkor hasonló fenotípusos variabilitás mellett a szelekciós differenciál nagyobb lesz ($S=2,8$). Olyankor is eltérő lesz azonban a szelekciós differenciál értéke, ha a szelektált egyedek aránya ugyan 20%, de a folyamat egy kisebb fenotípusos variációval rendelkező ($V_P=1$) populációban zajlik. Ebben az esetben $S=1,4$ lesz. A szelekciós differenciál abszolút értéke tehát nem ad általános képet a szelekció folyamatáról az adott populációban. Ezt sokkal inkább kifejezi a szelekció intenzitása, ami a szelekciós differenciál szórással standardizált értéke:

$$I = S / \sigma_P$$

Ahol a σ_P a fenotípusos variancia négyzetgyöke, a szórás. A szelekció intenzitása tehát úgy fejezi ki a szelekciós differenciált, hogy a két átlag (μ_P és μ^*) hány szórásnyi értékben különbözik egymástól. Ha a szelekciónak kitett jelleg normál eloszlást mutat a populációban, akkor 5% szelektált egyed esetén a szelekciós differenciál 2,6; 10% szelektált egyednél 1,75; míg 20% szelektált egyednél 1,4 szórásnyi lesz. A szelekció intenzitása tehát egyre csökken, ahogy a szelektált egyedek aránya nő.

26.1.4. Szelekciós grádiens

A szelekciós grádiens (β) a fenotípusos érték ($P=X$) és a fitnessz ($W=Y$) közötti összefüggést leíró regressziós egyenes meredeksége. A meredekség a két változó (X és Y) között általában:

$$\beta = \text{Cov}(X,Y) / \text{Var}(X)$$

A szelekciós grádiens esetében a meredekség:

$$\beta = \text{Cov}(P,W) / V_P$$

Egy oklahomai (USA) vizsgálatban a galléros gyík (*Chlamydosaurus kingii*) szelekciós grádiensét vizsgálták a hímek harapásérösségének az esetében. A galléros gyíkok territoriális

állatok, ahol a hímek a territórium megőrzése érdekében egymással harcolnak, elsősorban a versenytárs megharapása révén. Így a harapáserőssége egy fontos fenotípusos jelleg a territórium védelme és egyúttal a párosodásért folytatott kompetíció szempontjából. A vizsgálatban megmérték a 2 éves hímek harapáserősségét és őket, valamint az összes megtalált frissen kikelt utódot genotipizálták 10 mikroszatellit lokuszon. Így meg tudták állapítani, hogy a vizsgált hímeknek hány valós utódja volt. Az adatok elemzése során regresszióanalízist végeztek az egyes hímek harapáserőssége és utódaik száma között. Szignifikáns pozitív összefüggést találtak a két változó között, vagyis minél nagyobb volt a hím harapáserőssége, annál több utódja volt. A szelekciós grádiens értéke pedig $\beta = 0,68$ -nek adódott.

Ha meg akarjuk határozni a szelekciós grádiens és a szelekciós válasz közötti összefüggést, akkor abból indulhatunk ki, hogy a szelekciós differenciál:

$$S = \mu^* - \mu_P$$

Ebben az összefüggésben a szelektált egyedek átlaga (μ^*) és ebből adódóan maga a szelekciós differenciál is függ az egyedek fitnessétől. Azaz a szelekciós differenciál úgy is leírható:

$$S = \text{Cov}(P, W)$$

A szelekciós grádiens tehát kifejezhető a szelekciós differenciál segítségével is:

$$\beta = \text{Cov}(P, W) / V_P = S / V_P$$

Vagyis

$$S = \beta * V_P$$

Figyelembe véve, hogy:

$$R = h^2 * S \quad \text{valamint} \quad h^2 = V_A / V_P$$

Ahol V_A a genetikai variancia additív komponense. A szelekciós grádiens és a szelekciós válasz közötti összefüggés tehát:

$$R = V_A * \beta$$

26.2. A szelekció általános jellemzői

A szelekció egy adott környezeti hatásra érvényesülő fenotípusos változás a populációban. A természetes szelekció egyik legismertebb példája a közepes földipinty (*Geospiza fortis*) fenotípusos változása Daphne szigetén. A szigeten komoly aszály volt 1977-ben, és ez a populáció jelentős mértékű pusztulásához vezetett, amit elsősorban a magkészlet változása okozott. Az aszály ugyanis főként a lágyszárú növények kiszáradását idézte elő, melyeknek kicsi és relatíve puha a magja, a túlélő félcserjés növények magja viszonyt kemény. A folyamat eredményeként számottevő fenotípusos változás történt, ami a csőr mélységének és a test méretének komoly növekedésével, míg a csőr hosszának a csökkenésével járt. Érdekes módon ezek az ellentétes szelekciós hatások hasonló intenzitással érvényesültek. A környezeti változás tehát komplex fenotípusos választ eredményezett a földipinty populációban, ami lehetővé tette a megváltozott magkészlet optimális felhasználását. Ugyanakkor a későbbi megfigyelések során az is világossá vált, hogy ez a fenotípusos változás csak abban az

időszakban volt előnyös, amíg a környezeti változás (aszály) fennállt. Amikor az aszály megszűnt, és normális csapadékviszonyok mellett a korábbi magkészslet visszaalakult, akkor a zömökebb csőr és a nagyobb testméret tovább már nem volt előnyös. Ennek megfelelően a korábbi fenotípusos változás megfordult, és a 80-as évek végére az eredeti csőralak és testméret visszarendeződött.

26.2.1. A szelekciós válasz korlátolt

A szelekciós válasz következtében megváltozik a populáció átlagos fenotípusos értéke, a szelekciós gradiensnek megfelelően nő, vagy csökken. Mivel a populáció jellegeloszlását alapvetően a jelleget meghatározó lokuszok allélgyakorisági megoszlása determinálja, ezért a fenotípusos változás együtt jár az allélfrekvencia megváltozásával is. Ha csökken az átlagos fenotípusos érték a populációban, akkor a jelleget növelő domináns allélok gyakorisága is csökken, míg a növekvő jellegátlag a domináns allélok gyakoriságának növekedésével jár együtt. Vizsgáljuk meg gondolatban a szelekció hatását egy additív jelleg esetében, egy hipotetikus populációban. Az additív jelleget úgy is meghatározhatjuk, hogy minden lokuszon intermedier öröklésmentet van, vagyis a q_1q_1 homozigóták fenotípusa $\mu - a$, a Q_1q_1 heterozigótáké μ , míg a Q_1Q_1 homozigótáké $\mu + a$. Ha a kezdeti populációban a domináns allél gyakorisága $p=0,5$, és a szelekció hatására nő a fenotípusos érték, akkor ezzel párhuzamosan nő a domináns allél gyakorisága is. Az allélgyakoriság növekedése viszont eljuthat oda, hogy a populációban minden lokuszon fixálódik a domináns allél: $p=1$. Egy ilyen szelekciós folyamatban tehát, a szelekciós válasz (R) csak addig figyelhető meg, amíg az utódok genotípusa nem lesz minden lokuszon domináns homozigóta ($Q_1Q_2Q_3Q_4\dots/Q_1Q_2Q_3Q_4\dots$). Szimulációs eredmények azt mutatják, hogy ez az állapot 10 kvantitatív lokusz esetében már a 6.-7., míg 25 lokusz esetében csak a 10.-11. generációban következik be. A szelekció intenzitása tehát attól függ, hogy a szelekció kezdetén a populáció milyen messze van a lehetséges maximális, illetve minimális fenotípusos értéktől. Más szóval milyen a domináns (vagy a recesszív) allél kezdeti gyakorisága. Ha például teljes dominancia esetén a maximális fenotípus 141 cm-es magasság, és a kiindulási populáció átlagos magassága 135 cm, akkor a fenotípusos értéket növelő mesterséges szelekciónak nem sok tere van, ebből a szempontból a populáció nem elég variábilis. Egy ellentétes szelekciós hatásnak azonban, ami a fenotípusos érték csökkenését eredményezi, sokkal nagyobb a kifutása.

A hím guppi narancs foltjának intenzitását növelő szelekciós vonalakban például az intenzitás növekedését leíró görbe egy platóhoz közelít. Hasonló jelenséget tapasztaltak csirkék vizsgálata során is, ahol a testtömegre szelektáltak. Az alacsony testtömegű szelekciós vonalakban már a 30. generáció után elérték a „platót”, ahol már nem csökkent tovább a testtömeg. A magas testtömegű szelekciós vonalakban, azonban hasonló generációszám alatt még folyamatos növekedést lehetett tapasztalni. Azt is sikerült megállapítani, hogy a testtömeg meghatározásában 4 szoros kapcsolatban álló kvantitatív lokusz vesz részt, melyek között változatos episztatikus hatások érvényesülnek.

A szelekció hatására tehát eltolódik az allélgyakoriság az előnyös allél irányába, vagyis csökken a populáció genetikai és egyúttal a fenotípusos varianciája. A variabilitással párhuzamosan csökken a szelektált jelleg heritabilitása is a populációban. Ezt a jelenséget egy érdekes kísérletben vizsgálták. Az egerek fészket építenek a rendelkezésükre álló alapanyagokból. A fészkek nagysága jelentős variabilitást mutat a természetes populációkban, ami összefüggésben lehet a termoregulációval. Hidegben általában nagyobbak a fészkek, mint melegebb hőmérsékleten. Ennek a variabilitásnak genetikai komponensei vannak, amit az is bizonyít, hogy laboratóriumi egér törzsekkel mesterséges szelekciós vonalakat sikerült 10-12 generáció alatt előállítani. A nagy és a kis fészket készítő egér vonalakban szignifikáns különbség mutatkozott a fészkek méretében. Érdekes módon, ebben a kísérletben is a kis

fészekméretre szelektált vonalakban érték el a „platót” a vizsgálat 15 generációja alatt. A szelekciós kísérlet végén meghatározták a szelektált és a kontroll vonalakban a fészekméret heritabilitását. A szelektált vonalakban az összesített érték $h^2=0,18$ volt, míg a kontroll vonalakban $h^2=0,33$. A mesterséges szelekció során tehát jelentős mértékben csökkent a jelleg heritabilitása.

26.2.2. A szelekció epizodikus jellegű

A szelekció az egyed minden életszakaszában jelentkezhethet, amiből az is következik, hogy a folyamatnak számos részlépése van. Ebből adódik, hogy a rátermettség, ami a fenotípusok legfontosabb jellemzője a szelekció kapcsán, maga is több komponensből áll. A fitnesszt alapvetően két fő komponens alkotja: a viabilitás (életképesség) és a fertilitás (szaporodó képesség). De ezek a komponensek is számos részkomponensből tevődnek össze. A szelekció epizodikus jelzője arra utal, hogy egy fenotípus élethosszig tartó fitnesszét számos részfolyamat (epizód) jellemzésével tudjuk leírni. Mivel általában nehéz (gyakorlatilag lehetetlen) az egyed életének minden mozzanatát vizsgálni, és az adekvát fitnessz komponens meghatározni, ezért egy-egy összetett vizsgálatban is csak néhány részfolyamatot (epizód) tudnak a kutatók elemezni.

Az ökörbéka (*Rana catesbeiana*) esetében például a hímek testméretének a függvényében vizsgálták meg a fitnessz három részkomponensét, lényegében a szaporodás különböző szakaszaira jellemző szelekciós grádienseket. 39 hímet követtek nyomon, és feljegyezték a méretüket, a párosodások számát, a párosodásonkénti átlagos peteszámot, és a petéből kikelt utódok számát. Első lépésben a hímek mérete és szaporodási sikere közötti összefüggést elemezték. Megállapították, hogy a párosodások számát jelentős mértékben meghatározta a hímek mérete. A szelekció intenzitása ebben a szakaszban magas volt $I_1=0,63$, vagyis a testméretet 0,63 szórásnyival növekedett. Ehhez képest a hímek mérete kevésbé befolyásolta a zigóták párosodásonkénti számát, vagy a kikelt utódok számát. A zigóták számát illetően a szelekció intenzitása $I_2=0,08$, míg az utódok petéből való kikelését tekintve $I_3=0,12$ volt. A teljes szelekciós folyamatban tehát a szelekció intenzitása $I=0,83$ volt, vagyis a méret összességében 0,83 szórásnyit nőtt. Az előzőekből következik, hogy a szelekció intenzitásának mintegy 75%-a adódott a szaporodási sikerből, míg 11%, illetve 14%-a a zigóták párosodásonkénti számából, és a túlélő utódok számából. A vizsgálatok eredményei alapján meghatározható fitnessz (lényegében a fertilitást) a három részkomponens multiplikatív viszonya határozta meg.

Hasonló jellegű kísérletet végeztek egy vizipoloska fajjal (*Aquarius remigis*). Ebben a vizsgálatban három epizódot tanulmányoztak: a kikeléstől az ivarérettségig tartó túlélés, a szaporodási időszak túlélési esélye, és a hímek esetében a párosodások száma, míg a nőstényeknél a fekunditás. A fenotípusos jelleg, aminek a korrelációját elemezték ezekkel a fitnessz komponensekkel minden esetben a testhossz volt. Megállapították, hogy az egyes epizódokban a hímek és a nőstények hasonló jellegű szelekciós hatásoknak vannak kitéve. Az első szakaszban (ivarérettségig tartó túlélés) egyik ivarban sem szignifikáns a szelekciós gradiens, bár tendenciájában mindkét ivarban pozitív. A második szakaszban mindkét ivar esetében szignifikáns, negatív összefüggés van a testméret és a szaporodási időszak alatti túlélési valószínűség között, vagyis minél nagyobb az egyed annál kisebb a viabilitása a szaporodási időszakban. Végül a harmadik szakaszban a testmérettel együtt szignifikánsan nő a hímek párosodási sikere, illetve a nőstények peteszáma. Mivel ez utóbbi két epizódban mindkét ivarban ellentétes szelekciós hatások érvényesülnek a testméret vonatkozásában, ezért a szelekciós gradiens mindkét esetben eltér a lineáristól, optimumgörbével jellemezhető.

27. Szelekciótípusok

A szelekciónak három fő típusa van: irányító (direkcionális), stabilizáló és szétválasztó (diszruptív). A három típust megkülönböztethetjük egyrészt a szelektált egyedek és a teljes populáció fenotípusos eloszlása közti kapcsolat, másrészt pedig a szelekciós gradiens lefutása alapján is. A direkcionális szelekció során a fenotípusos jellegeloszlás legkisebb (esetleg legnagyobb) értékeit mutató egyedek lesznek szelekciósan hátrányosak, míg a nagyobb (vagy kisebb) fenotípusú egyedek az előnyösek. A fitness és a fenotípusos érték közötti korreláció, vagyis a szelekciós gradiens (β) tehát lineáris a direkcionális szelekció esetén. A stabilizáló szelekció folyamán az átlagos fenotípusos értékkel rendelkező egyedek a szelekciósan előnyösek, míg a jellegeloszlás szélein található fenotípusok fitnessze alacsony. A szétválasztó szelekció ennek épp az ellenkezője, mert ilyenkor az átlagos fenotípusok szelekciósan hátrányosak, miközben a jellegeloszlás szélein találhatók magas fitnessszel rendelkeznek. Ebből egyúttal az is következik, hogy sem a stabilizáló, sem pedig a szétválasztó szelekció esetében nem lineáris a fenotípusos érték és a fitness közötti korreláció (szelekciós gradiens).

27.1. Direkcionális szelekció

A direkcionális szelekció estében a szelekciós gradiens lineáris (β), vagyis a fenotípusos érték és a fitness közötti összefüggést egy regressziós egyenes írja le. Az egyenes meredeksége lehet pozitív és negatív. Első esetben a fenotípusos értékkel párhuzamosan nő az egyedek rátermettsége, míg a második esetben ez éppen fordítva van. A direkcionális szelekció eredményeként a fenotípusos jellegeloszlás eltolódik a nagyobb (esetleg a kisebb) értékek irányába. Korábban már láttuk (4.1.2. fejezet), hogy a kvantitatív jellegeket meghatározó lokuszokon a domináns allélok ($Q_1Q_2Q_3Q_4\dots$) növelik a fenotípusos értéket, míg a recesszív allélok ($q_1q_2q_3q_4\dots$) annak minimumát alakítják ki. Egy populációban tehát a legalacsonyabb fenotípusos értéket mutató egyedek feltehetően számos lokuszon recesszív homozigóták (pl. $q_1q_2q_3q_4/Q_1q_2q_3q_4$, vagy $q_1q_2Q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$, stb.). Ugyanakkor a legnagyobb fenotípusok várhatóan a legtöbb lokuszon domináns homozigóták ($Q_1Q_2Q_3q_4/Q_1Q_2Q_3Q_4$, vagy $Q_1Q_2Q_3Q_4/q_1Q_2Q_3Q_4$, stb.). Ha tehát például az alacsony fenotípusos értékkel rendelkező egyedek szelekciósan kedvezőtlenek, akkor a folyamat eredményeként eltolódik a populáció jellegeloszlása a nagyobb értékek irányába, és ezzel párhuzamosan megnő a domináns allélok gyakorisága. Ebben az esetben tehát a szelekció a recesszív allélok ellen zajlik. Ellentétes irányú szelekciós gradiens esetén természetesen a domináns allélok a kedvezőtlenek, és ennek megfelelően a szelekció folyamatában csökken a gyakoriságuk.

27.1.1. Példák a direkcionális szelekcióra

27.1.1.A. Ragadós csatavirág

A ragadós csatavirág (*Polemonium viscosum*) Észak-Amerika nyugati területein széles körben elterjedt növény. Elsősorban a fahatár fölött, az alpin gyepekben él, de előfordul alacsonyabb területeken is. A fahatár fölötti magasságban a természetes pollinátorok a poszméhek. A beporzás hatékonysága nagymértékben függ attól, hogy mennyire tudnak mozogni a virágban. Mivel a poszméhek viszonylag nagytermetű rovarok, beporzó tevékenységük olyan szelekciós hatást eredményez, amelynek eredményeként nő a virág mérete. Ezt a feltételezést az a megfigyelés is alátámasztotta, hogy az alacsonyabban fekvő habitatokban, ahol a pollinátorok túlnyomó többségét különböző légyfajok alkotják, a virágok szignifikánsan kisebb méretűek. Annak igazolására, hogy az alpin gyepeken a poszméh beporzás következtében direkcionális szelekció hat a virág méretére, összehasonlították egy kísérletesen előidézett véletlen beporzás révén megtermékenyített virágok méretének eloszlását a természetesen beporzott virágokéval.

Az eredmények azt mutatták, hogy a természetes beporzással megtermékenyített virágok átlagos mérete nagyobb volt, mint a véletlen beporzásúaké. A szelekció hatásának egyik elengedhetetlen feltétele, hogy a fenotípusos variabilitásnak legyen genetikai háttere. Szülő–utód regresszió alkalmazásával meghatározták a virágméret heritabilitását, ami $h^2=0,5$ volt. Megállapították a virágméret és az egyedek relatív fitnessze közötti korrelációt, vagyis a virágméret szelekciós gradiensét is. A relatív fitnesszt az egyedek 6 éves túlélésével jellemezték, amit a populáció átlagos 6 éves túléléséhez viszonyítottak. A túlélést úgy határozták meg, hogy poszméh által beporzott, ismert virágméretű növényekről magokat gyűjtöttek, amiket random elrendezésben kiültettek a természetes habitatba, majd 6 év után elemezték az utódok túlélését. A vizsgálatokban a szelekciós gradiens $\beta=0,13$ volt, azaz a virágméret minden mm-nek növekedése 13%-kal növelte a 6 éves túlélés valószínűségét. A szelekciós gradiens segítségével a szelekciós válasz nagyságát is becsülni tudták:

$$R = V_A * \beta$$

Ahol R a szelekciós válasz, és V_A a genetikai variancia additív komponense. Az additív genetikai varianciát a $h^2=0,5$ és a fenotípusos variancia $V_P=5,66$ ismeretében becsülni lehetett:

$$h^2 = V_A / V_P \text{ tehát } V_A = h^2 * V_P = 2,28$$

A szelekciós válasz tehát a vizsgált populációban:

$$R = 2,28 * 0,13 = 0,37$$

Azaz a virágok 0,37 mm-t nőnek minden generációban.

27.1.1.B. Amerikai szirti fecske

Az amerikai szirti fecske (*Petrochelidon pyrrhonota*) költöző madár, a kaliforniai egyedek a telet Venezuelában töltik. Az egyedek tavasszal térnek vissza Nebraskába. A túlélésük szempontjából kritikus a kora tavaszi időjárás, különösen a hűvös, esős, viharos napok száma. Ez az időjárási tényező elsősorban a repülő rovarok mennyiségét csökkenti jelentős mértékben, és ezen keresztül befolyásolja a fecskék túlélését. 1996 tavaszán olyan viharos volt az időjárás, hogy az esős, hideg napok száma 6 volt, és gyakorlatilag minden nap esett az eső. Ebben az évben az egyedek pusztulása különösen magas volt: 53%. A túlélő populáció testmérete, tarsus mérete és csőrmérete egy szórásnyit nőtt a viharos időszak után, miközben a szárny és a farok mérete csökkent. Ugyanakkor az is kiderült, hogy azoknál a jellegéknél, ahol az átlag növekedését figyelték meg, a fenotípusos variancia csökkent. Azt is megállapították, hogy az elpusztult madarak szárnyának és farok tollainak aszimmetriája nagyobb volt, mint az életben maradtaké. Érdekes módon, egy korábbi hideg tavaszi periódusban (1992), amikor a hideg napok száma csak 4 volt, és nem esett minden nap az eső, a szelekció hatása nem volt ennyire kifejezett. A fenti jellegek egyike sem különbözött szignifikánsan az elpusztult és a túlélő egyedek között. A két periódusban azonban volt egy közös vonás, 1992-ben is szignifikánsan magasabb volt az aszimmetria mértéke az elpusztult egyedek esetében. A túlélők két szárnyának átlagos különbsége mindkét periódusban 0,4-0,5 mm volt, míg az elpusztult madaraknál ez a különbség 1,2-1,6 mm-nek adódott.

27.1.2. Direkcionális szelekció a küszöbérték jellegek esetében

A küszöbérték jellegek esetében a fenotípusos jelleg kategóriákban nyilvánul meg: megjelenik, illetve nem jelenik meg (lásd 4.2. fejezet). Például a tücsköknél, vagy a levéltetveknél a szárnyatlan, illetve a szárnyas alak, a *Daphnia* esetében a vázas és a váz

nélküli alak, stb. A küszöbérték jellegek kapcsán tehát a populációkat ezeknek a fenotípus kategóriáknak a gyakoriságával jellemezhetjük (q_t). Ugyanakkor a küszöbérték jellegek öröklődése nem egygénés, hanem van egy háttérváltozó (pl. egy hormon koncentrációja), aminek egy meghatározott értékénél (küszöbérték) a fenotípusos jelleg egyik állapotból a másikba vált. Az ilyen jellegeket tehát a háttérváltozó eloszlása és annak átlaga (μ_t) is jellemzi a populációban. Ha egy küszöbérték jelleg irányító szelekciónak van kitéve, akkor itt is beszélhetünk azokról az egyedekről, akik szelekciósan előnyösek, tehát az ő utódaik alkotják a következő generációt. Ezeknek az egyedeknek is van egy átlagos fenotípusos értéke a háttér változó szempontjából, (μ^*_t) és ezek között az egyedek között is megjelenik maga a jelleg egy adott frekvenciával (q^*). Ugyanakkor a küszöbérték jellegek esetében a szelekciós differenciál egyértelműen a háttér változóra vonatkozik:

$$S_t = \mu^*_t - \mu_t$$

A szelekció utáni következő generációban az átlag μ_{t+1} lesz, ami a szelekciós válasszal megnövelt értéke az előző generációbeli átlagnak:

$$\mu_{t+1} = \mu_t + R$$

Ahol $R = h^2 * S_t$, h^2 pedig nem más, mint a háttérváltozó szűkebb értelemben vett heritabilitása. Miközben a szelekció a háttérváltozó jellegeloszlására hat, és ennek következtében a jellegeloszlás eltolódik, például a nagyobb értékek irányába, a küszöbérték (a háttérváltozónak az az értéke, amelynél a fenotípus egyik állapotból a másikba vált) állandó marad. Ebből következik, hogy a szelekció során megváltozik a fenotípus megjelenésének gyakorisága is a populációban: $q_t \rightarrow q_{t+1}$; ahol $q_{t+1} > q_t$.

27.1.2.A. Peszticidekkel szembeni rezisztencia

A küszöbérték jellegekre ható szelekció kialakulásának jó modellje a peszticidekkel szembeni rezisztencia kialakulása és elterjedése. Maga a jelleg két kategóriában jelenik meg: az egyedek vagy rezisztensek, vagy szenzitívek az adott peszticiddel szemben. Ugyanakkor a rezisztencia hátterében egy folytonos eloszlású változó áll, ami például lehet egy detoxifikáló enzim aktivitása. Ennek az enzimnek az aktivitása egy adott küszöbértéknél elegendően magas a peszticid teljes detoxifikálásához, és így az egyedek életben maradnak, vagyis rezisztensek a peszticiddel szemben. Mivel a peszticid alkalmazásakor csak az életben maradt egyedek hozzák létre a következő generációt, irányító szelekció indul meg az enzim aktivitásának a növekedése felé a populációban. Ha a kérdéses vegyszert több generáción keresztül alkalmazzák, akkor egyre nő az enzim átlagos aktivitása a populációban. Mivel pedig a rezisztenciához szükséges kritikus aktivitási érték nem változik a szelekció során, egyre több egyed válik rezisztenssé a populációban.

27.1.3. A direkcionális szelekció vizsgálatának általános eredményei

27.1.3.A. A szelekció intenzitása

A szelekció intenzitásának fogalmát (I) Haldane javaslatára vezették be (lásd 26.1.3. fejezet):

$$I = S / \sigma_p$$

Ahol S a szelekciós differenciál; σ_p a fenotípusos variancia négyzetgyöke, a szórás. Ez a paraméter alkalmas arra, hogy segítségével összehasonlítsuk a különböző fajokon és jellegeken végzett szelekciós vizsgálatok eredményeit. Ezeket a tanulmányokat elemezve

megállapították, hogy a szelekció intenzitása a legtöbb vizsgálatban nagyon alacsony volt, a medián: $I=0,03$. Ez azt jelenti, hogy a jellegek fenotípusos értéke általában 100 évente változik 3 szórásnyit. Volt ugyan néhány tanulmány, ahol az I értéke magas volt (pl. a Darwin pintyek esetében $0,37-0,4$), de ezekben az esetekben a szelekció hatása rövid ideig tartott, és rendszerint jelentős klimatikus változás következménye volt.

27.1.3.B. Szelekciós grádiens

A szelekciós grádiens (β) a szelekció másik jellemző paramétere. Ha a szelekciós grádiens nagyságát különböző fitness komponensek esetében hasonlítjuk össze, akkor 63 tanulmány meta-analízise alapján 4 megállapítást tehetünk:

- (1) Leggyakrabban a szelekciós grádiens alacsony értékeit ($\beta < 0,1$) lehet megfigyelni, bár ezeknek csak a töredéke szignifikáns.
- (2) Az életmenet jellegekre ható szelekció grádiense inkább az alacsony tartományokban jelenik meg ($\beta < 0,1$), míg a morfológiai jellegek esetében a szelekciós grádiensre inkább a közepes tartomány a jellemző ($\beta \sim 0,2-0,4$).
- (3) A viabilitás vizsgálata során különösen gyakran tapasztaltak alacsony szelekciós grádiens értékeket ($\beta < 0,1$).
- (4) Ugyanakkor a fertilitáshoz köthető szaporodási siker esetében, relatíve sok tanulmányban jelent meg közepes szelekciós grádiens érték ($\beta \sim 0,2-0,3$).

27.2. Stabilizáló szelekció

A stabilizáló szelekció esetében a fenotípusos érték és a fitness közötti korreláció nem lineáris:

$$W = a + \beta \cdot P + \gamma \cdot P^2$$

Ahol W a fitness (függő változó); P a fenotípusos érték (független változó); $\beta \cdot P$ a lineáris komponens; $\gamma \cdot P^2$ a nem lineáris komponens. A stabilizáló szelekció esetében a nem lineáris komponens együtthatója $\gamma < 0$, a szelekciós gradiens tehát egy maximummal rendelkezik. Ez egyúttal azt is jelenti, hogy van egy szelekciós szempontból optimális fenotípus a populációban. Ez az optimum általában ellentétes hatások eredőjeként jelenik meg. Ha a szelekciót ebből a szempontból tanulmányozzuk, akkor kapcsolatot találhatunk a direkcionális és a stabilizáló szelekció folyamata között. Ha feltételezzük, hogy minden jelleg vonatkozásában létezik egy adott környezetben egy optimális fenotípus, akkor a direkcionális szelekciót úgy is értelmezhetjük, hogy a populáció jellegeloszlása még távol van ettől az optimumtól. Így a szelekciós hatások folyamatosan egy irányban (az egyelőre még ismeretlen optimum felé) tolják el a jellegeloszlást. Ugyanakkor a stabilizáló szelekció úgy is felfogható, hogy a populáció már elérte az optimális fenotípus tartományát, és a szelekció biztosítja, hogy a fenotípusos eloszlás ebben tartományban maradjon.

27.2.1. Példák a stabilizáló szelekcióra

27.2.1.A. Az aranyvessző gubacslégy

Az aranyvessző gubacslégy (*Eurosta solidaginis*) az aranyvessző (*Solidago altissima*) parazitája. A gubacsméret és a fitness összefüggése egy maximum görbét mutat, tehát az átmeneti gubacsméret az optimális fenotípus. Ez a fitness görbe két ellentétes hatás

eredőjeként alakult ki. A gubacslégy májusban petézik a tápnövényre, és alakítja ki a gubacsot, amiből a következő tavasszal bújuk ki az imágó. A gubacslégy parazitoidjai az *Eurytoma* fajok, melyek közvetlenül a gubacs kialakulása után juttatják be petéiket annak belsejébe és lárváik a gubacslégy lárvájával, majd a gubacs falának anyagával táplálkoznak. Ezek a parazitoidok a kisebb méretű gubacsokat támadják meg elsősorban, mert a nőténynek át kell fúrnia a gubacs falát, hogy petéjét a gubacslégy lárvájának közelébe tudja tojni. Ugyanakkor a gubacsokat bizonyos madarak is szívesen fogyasztják telente, elsősorban a pehelyharkály (*Dendrocopus pubescens*) és a kanadai cinege (*Parus atricapillus*). Ezek a madarak viszont a nagyobb méretű gubacsokat preferálják. Így a két ellentétes szelekciós hatás kialakítja az optimális gubacs méretet.

27.2.1.B. Az amerikai fehér medvelepke

A diapauza időzítése rendkívül fontos adaptációs mechanizmus a rovarok életében. Az amerikai medvelepke kanadai populációiban például a diapauza befejezése az után történik, hogy tavasszal a hőmérséklet eléri a 10,6°C-t. A küszöb hőmérséklettől a diapauza befejezéséig számított napok száma az úgynevezett nap-fok. Ez a „fenotípusos jelleg” nagy variabilitást mutat például az amerikai fehér medvelepke (*Hypantria cunea*) populációkban. Ennek a variabilitásnak jelentős genetikai komponense van, a szűkebb értelemben vett heritabilitás: $h^2 \sim 0,6$. A diapauza befejezésének időzítése azért fontos, mert szorosan összefügg a bábból való kikeléssel. Az adult megjelenését viszont két ellentétes hatás szabályozza:

- (1) Ha túl korán jelenik meg az adult, akkor korán történik a párosodás, korán petézik a nőtény, korai lesz a lárvák kikelése és a bebábozódás ideje is. Ekkor viszont túl hosszú ideig lesznek bábállapotban az egyedek és így idő előtt felélhetik energiatartalékaikat, ami a pusztulásukhoz vezethet.
- (2) Ha viszont túl későn kel ki az adult, akkor kitolódik a szaporodás ideje, és a lárvák fejlődése is. Ekkor viszont az történhet, hogy a vegetációs periódus végére még nem jut el a bábállapotig az egyed, és nem tudja időben megkezdeni a diapauzát.

A két ellentétes hatás egyensúlyra jut, és így behatárolódik a diapauza befejezésének időtartama.

27.2.2. A stabilizáló szelekció és a költség-haszon elv érvényesülése

Az evolúcióban érvényesülő költség-haszon („trade off”) elv alapja lényegében az, hogy az élőlények forrásai (elsősorban táplálékforrás) korlátozottak. Ezeket a forrásokat kell megosztania a saját életének fenntartása és a szaporodás között. Éppen a források korlátozott volta miatt negatív korreláció van tehát az utódszám és a túlélés között, vagy másképpen fogalmazva pozitív korreláció érvényesül az utódszám és a mortalitás között. A madarakon végzett vizsgálatok alapján szoros összefüggést mutattak ki az évenkénti utódszám és az éves mortalitási ráta között. A skála egyik végén az albatrosz-félék (*Diomedeidae*) állnak, akiknek csak két évente van egy fiókája, viszont az élettartamuk hosszú, átlagosan 10 évig élnek. A spektrum másik végén a verebek (*Passeridae*) találhatóak, akik évente 2-3-szor is költenek és a fészekaljuk 3-5 fiókából áll; ugyanakkor az átlagos éves mortalitási rátájuk magas, ~ 50%.

27.2.2.A. Optimalizáció a túlélés és a szaporodás szempontjából

A teljes fitness vonatkozásában az a két ellentétes hatás, aminek egy jelleg ki lehet téve a túlélés (viabilitás) és a szaporodó képesség (fertilitás). A szexuális szelekció egyik megnyilvánulása, hogy a hímek versengenek a párosodásért. Ennek a versenynek az

eredményeként sok faj esetében alakultak ki olyan struktúrák, amelyek fokozzák a nőtények preferenciáját, miközben csökkentik a hímek viabilitását. Ennek a szituációnak egy tipikus példája a hosszúfarkú özvegypinty (*Euplectes progne*) hímjeinek a faroktolla, ami egy kitüntetett jelleg a nőtények párválasztása szempontjából. Egy kísérletsorozatban manipulálták a hím madarak faroktoll hosszát. A kontroll csoport mellett az egyik csoportban megrövidítették az egyedek farktollát, míg a másokban mesterségesen meghosszabbították. Mivel a nőtények a hosszú faroktollú hímeket preferálták, ezért a szaporodási siker a faroktoll hosszával párhuzamosan nőtt. Ugyanakkor az egyedek túlélése fordított arányban változott a faroktoll hosszával, elsősorban azért, mert a hosszú faroktollú madarak repülése lelassult és egyre bizonytalanabbá vált. A két ellentétes hatás egyensúlya alakítja ki a populáció egyedeinek a természetes faroktoll hosszúságát.

A szaporodás és a túlélés optimalizációja figyelhető meg egy tengerimakk faj (*Chthamalus anisopoma*) esetében is. A tengerimakkok kisméretű (maximum 3 cm), helyt ülő életmódot folytató rákok, akik a parti sziklához tapadnak erős izomzatukkal, és mészlemezekből álló házuk nyújt védelmet a ragadozókkal szemben. A tengeri makkok legtipikusabb predátora az egyszarvú csiga (*Acanthina angelica*). A *Chthamalus* fajokra jellemző a ház dimorfizmusa, ami a predációs nyomás függvénye. Ha sok a predátor a habitatban, akkor megnő az erős házú, úgynevezett hajlott alak gyakorisága. Ennek a robusztus háznak a létrehozása meglehetősen energiaigényes, így normális körülmények között, vagyis alacsony predációs nyomás esetén, a kúpos házforma a jellemző. A Kaliforniai-öböl partján, természetes környezetben hasonlították össze a két alak növekedési rátáját, és a szaporodó képességét. Megállapították, hogy a növekedési ráta a 40. naptól kezdve egyre nagyobb eltérést mutat a két alak között, a kúpos alak mérete a 80. napra átlagosan csaknem 0,5 mm-rel nagyobb, mint a hajlott alaké. Ezzel párhuzamosan a peték száma is alacsonyabb a hajlott alak esetében, átlagosan mintegy 50 petével kevesebbet termel, mint a kúpos alak. A ragadozókkal szembeni nagyobb védelem (hajlott alak) tehát valóban költséges, ami megnyilvánul mind a csökkent növekedési rátában, mind pedig az alacsonyabb fekunditásban.

27.2.2.B. Optimalizáció az utódok száma és minősége szempontjából

Lack elméletet dolgozott ki a szülői befektetésről és az utódszám optimalizációjáról. Ennek értelmében a túl kevés és a túl sok utód egyaránt csökkenti a szülők rátermettségét. A kevés utód egyértelműen a szülők alacsony szaporodóképességét mutatja. Másrészt viszont negatív korreláció áll fenn az utódok száma és túlélési valószínűségük között. Vagyis minél több az utód, annál kisebb az esélye a túlélésüknek, ami végeredményben szintén kevés túlélő utódhoz vezet. A maximális túlélő utódszámot tehát egy átmeneti utódszámnál érik el a szülők. A széncinege (*Parus major*) esetében például egyértelműen kimutatták, hogy az utódszám és az utódok mérete között negatív a korreláció. Hasonló eredményre jutottak a királylázac (*Oncorhynchus tshawytscha*) vizsgálata során is, ahol szintén azt tapasztalták, hogy a peték száma és tömege negatív korrelációban volt. Ráadásul a lárvák túlélését vizsgálva azt is sikerült igazolni, hogy a pete tömege pedig pozitív korrelációban van a túléléssel.

Az utódszám optimalizációját vizsgálták az örvös légykapó (*Ficedula albicollis*) Gotland szigeti populációjában. Az örvös légykapó vonuló madár, viszont erős területhűség jellemzi, tehát a visszatérő madarak az eredeti habitatukat keresik fel újra. A vizsgálatok során 320 fészek adatait elemezték. A fészkek egy részét kontrollként hagyták meg, más részüket pedig manipulálták: vagy növelték (+1, +2), vagy csökkentették (-1, -2) a tojások számát. A fészkekben különböző változókat vizsgáltak: A nőtények (szülő) következő generációbeli utódszámát, a visszatérő (túlélő) utódok számát, valamint az utódok utódainak a számát. Az eredmények alapján megállapították:

- (1) A nőstények következő generációbeli utódszáma fokozatosan csökkent az előző generáció utódszámának a növekedésével. Az utódszámot tekinthetjük tehát szülői költségnek: minél nagyobb ez a költség egy adott generációban, annál jobban csökkenti azt az egyed a következőben.
- (2) A visszatérő utódok száma, ami a területhűség miatt arányos az utódok túlélésével, a nem manipulált fészkekben volt a legmagasabb. A természetes utódszám tehát optimálisnak tekinthető.
- (3) Az utódok minőségét pedig az ő utódszámukkal fejezhetjük ki. Az utódok utódszáma azonban az egy tojással csökkentett fészkekből származó utódoknál volt a legmagasabb. Ez viszont az jelzi, hogy a természetes utódszám eggyel több, mint az optimális lenne.

Az utódszám optimalizációt tanulmányozták a foltos aranyleguán (*Uta stansburiana*) két kaliforniai populációjának laboratóriumi vizsgálata során is. Az egyedeket a természetes populációkban gyűjtötték és terráriumban tartották. A kísérletek során a nőstények tojásszámát operáció révén manipulálták. Az aranyleguán nőstények átlagosan 4-6 tojást tojnak, amit az operáció alatt 2 tojáskezdemény eltávolításával csökkentettek. Mindkét populáció esetében néhány nőstény egyeden „színlelt” műtétet hajtottak végre, amikor nem távolítottak el egyetlen tojáskezdeményt sem. Végül összevetették a két műtött nőstény csoport tojásainak a méretét a kontroll nőstényekével. Megállapították, hogy maga a műtéti beavatkozás nem volt hatással a tojások méretére. A tojáskezdemények eltávolítása azonban mindkét populáció nőstényeinél megnövelte a tojások méretét. Ezeknek a nagy tojásoknak az alakja is eltérő volt, a hosszuk nagyobb mértékben nőtt, mint a szélességük.

27.2.2.C. Optimalizáció a szaporodás és a diszperzió szempontjából

A diszperziós képesség a populációk túlélése szempontjából nagyon jelentős lehet, mert alapvető feltétel a populációk közötti migráció során, vagy a faj elterjedési területének az expanziójában (kolonizáció). Egy metapopulációs rendszerben, ahol előfordul a populációk extinkciója és az üres habitatok kolonizációja, szintén jelentős tényező a diszperziós képesség. A diszperzió azonban a szaporodáshoz hasonlóan, energiabefektetést igénylő folyamat. A réti tarkalepke (*Melitaea cinxia*) diszperziós képességét vizsgálták Svédországban, Åland szigetén. Számos populációban állítottak fel fix alapterületű lepkeházakat, ahol nyomonkövették a nőstények mozgását, és mérték az általuk megtett távolságot. Megállapították, hogy a leggyakoribb távolság eltérő volt a kis, izolált, és a nagy populációk között. A kis, izolált foltokon élő populációkban a legvalószínűbb diszperziós távolság (1000-1100 m) nagyobb volt, mint az egész metapopulációra jellemző érték (500-700 m). Ugyanakkor a nagyobb foltokon a leggyakrabban előforduló távolság többé-kevésbé megegyezett a metapopulációs átlaggal. A diszperzió vizsgálatával párhuzamosan megszámlálták a nőstények által rakott petéket is. Minden populációban megállapították a nőstények által megtett út és a peteszám közötti korrelációt. A korrelációs koefficiensek (r) igen változatos képet mutattak. A populációk többségében negatív volt az összefüggés a két változó között ($r < 0$), vagyis kimutatható volt a „trade off” a diszperzió és a fekunditás között. Néhány populációban azonban ellenkező előjelű korrelációt tapasztaltak ($r > 0$). Ez azért érdekes, mert az jelenti, hogy minél nagyobb a nőstény diszperziós képessége, annál nagyobb az általa rakott peték száma. Kiderült, hogy ez a jelenség a kicsi, elszigetelt populációkra volt jellemző. Ugyanakkor az is beigazolódott, hogy ezek a nagy diszperziós képességű, és egyben sok petét rakó nőstények relatíve rövidebb ideig élnek. A költség-haszon elv, tehát az ő esetükben is érvényesül, csak más életmenet jelleg esetében mutatkozik.

27.3. Diszruptív szelekció

A diszruptív szelekció esetében, a stabilizáló szelekcióhoz hasonlóan, a fenotípusos érték és a fitness közötti korreláció nem lineáris:

$$W = a + \beta \cdot P + \gamma \cdot P^2$$

A diszruptív szelekció esetében a nem lineáris komponens $\gamma > 0$, a fitness görbe tehát egy minimummal rendelkezik. Ez egyúttal azt is jelenti, hogy az átlagos fenotípusok szelekciósan hátrányosak, míg a jellegeloszlás legkisebb és legnagyobb fenotípusos értékkel rendelkező egyedei az optimálisak. Ez utóbbi egyedek feltehetően homozigóták a jelleget meghatározó lokuszok jelentős hányadán: például a kis fenotípusos értékkel rendelkező egyedek lehetnek $q_1q_2q_3q_4/Q_1q_2q_3q_4$, vagy $q_1q_2Q_3q_4/q_1q_2q_3q_4$ genotípusúak; míg a nagy fenotípusok genotípusa $Q_1Q_2Q_3Q_4/Q_1Q_2q_3q_4$, vagy $q_1Q_2Q_3Q_4/Q_1Q_2Q_3Q_4$, stb. lehet.

27.3.1. Példák a diszruptív szelekcióra

27.3.1.A. A bíborasztrild

A bíborasztrild (*Pyrenestes ostrymus*) egy afrikai pintyfélé. A faj a csőrszélesség tekintetében nem mutat folytonos eloszlást, a közepes csőrméretű egyedek rendkívül ritkák. Megvizsgálták az egyedek túlélését a csőrméret függvényében és megállapították, hogy a közepes csőrméretű egyedek túlélése a legalacsonyabb. Ugyanakkor az átlagnál kisebb és nagyobb csőrméretű egyedeknek egyaránt magas volt a túlélése. Mivel a csőrméret és az állat által fogyasztott mag keménysége korrelációban van, ezért a csőrméret eloszlása alapján azt a következtetést lehet levonni, hogy a habitat magkészletében nincsenek közepes keménységű magvak. Megállapították, hogy a bíborasztrild kétféle sás faj magját fogyasztja a *Scleria goossensii* puha magját, és a *S. verrucosa* kemény magját. Azt is megmérték, hogy mekkora erő kell a két mag feltöréséhez. A *S. goossensii* magjának a feltöréséhez mindössze 13 N erő szükséges, míg a *S. verrucosa* kemény magját csak 153 N erő befektetésével lehet feltörni. Mivel a faj által hasznosított magkészletben nem található közepes keménységű magok, ezért az átlagos fenotípusok gyakorlatilag nem jelennek meg a populációban.

27.3.1.B. A mexikói lapátlábú béka

A mexikói lapátlábú béka (*Spea multiplicata*) a polifenizmus egyik jellegzetes példája. Lárvális korban két eltérő táplálkozású, és eltérő fenotípusú alakkal rendelkezik. A mindenevő alak tápcsatornája hosszabb és állkapocsizmai kevésbé erőteljesek, míg a ragadozók tápcsatornája rövidebb, viszont az állkapocsizmaik erősek. A két alak közötti átmeneti forma mindkét jelleg szempontjából átmeneti fenotípus. Egy kis arizonai tavacszkából 550 véletlenszerűen kifogott lapátlábú béka lárvét jelöltek meg a három fenotípusnak (mindenevő, ragadozó és átmeneti) megfelelően. A visszafogás során beazonosították a befogott állatok fenotípusát, és az adatok alapján meghatározták a három alak túlélési valószínűségét. Megállapították, hogy az átmeneti alak fordult elő a legkisebb gyakorisággal mind a megjelölt, mind pedig a visszafogott egyedek között. Ezzel párhuzamosan az is kiderült, hogy a köztes forma túlélése a legalacsonyabb, mert ezt az alakot sikerült a legkisebb arányban visszafogni. Kísérletileg is sikerült igazolni, hogy a két alak növekedési rátája eltér, ha a táplálékot mesterségesen választják meg a kutatók. A haltápon növekvő tenyészetben, ahol a két (három) alak vegyesen nevelkedett, a növekedési ráta annál nagyobb volt, minél kifejezettebb volt az egyedek mindenevő fenotípusa. Ha azonban a táplálékforrás kizárólag garnélarákból állt, akkor a ragadozó alakok növekedési rátája volt nagyobb.

27.3.1.C. A háromtüskés pikó

A háromtüskés pikó (*Gasterosteus aculeatus*) eredetileg tengervízben élt, és az utolsó eljegesedés után, mintegy 10000 évvel ezelőtt hódította meg az édesvízi habitatokat. Eredetileg generalista volt, és mind az aljzaton, mind pedig a nyílt térben előfordult. Sok tóban megindult azonban a diverzifikáció, vagyis elkülönült az aljzaton élő (bentikus) és a nyílt vízterben élő (limnetikus) alak. Az életmódnak megfelelően elindult a morfológiai differenciálódás is, és a bentikus alak szélesebb, robusztusabb lett, míg a limnetikus alak keskenyebb és mozgékonyabb. Ezzel párhuzamosan a préda állataik is eltérővé váltak. A bentikus alak az aljzaton élő, nagyobb gerinctelenekkel táplálkozik, míg a limnetikus alak a nyílt vízi zooplanktonot fogyasztja. Egy érdekes szabadföldi kísérletben, Brit Columbiában, vizes tankokban tartottak fenn bentikus és limnetikus tüskés pikó alakokat. A környező tavakból telepítettek be a kísérleti tankok faunáját, és 10 hétig hagyták a pikókat a tankokban táplálkozni. A kísérlet végén meghatározták, hogy milyen gerinctelen és nyíltvízi fauna maradt fenn a kísérleti tankokban. Megállapították, hogy azokban a tankokban, ahol a bentikus alak élt, a nyíltvízi fauna fajgazdagsága megmaradt, de elszegényedett az aljzat gerinctelen faunája. Azokban a tankokban viszont, ahol a limnetikus forma élt, éppen a fordított folyamat zajlott le. Ezzel a módszerrel bizonyítást nyert, hogy a két alak között különböző, egymásra épülő szinteken jelent meg a diszruptív szelekció, ami végül is teljes ökológiai differenciálódást eredményezett.

27.3.1.D. A timema botsáska

A timema (*Timema cristinae*) Kaliforniában élő röpképtelen botsáska. Két morfológiai változata van, a hátán csíktal és a csík nélküli. A két morfortípus tápnövénye eltérő. A csíkos alak leggyakoribb tápnövénye egy szeldelt levelű, kisebb méretű, bokros növény (*Adenostoma fasciculatum*), míg a csík nélküli alak egy széles levelű, faszzerű növényt (*Ceanothus spinosus*) preferál. Mivel a timema gyakori prédája mind a madaraknak, mind pedig a gyíkoknak, a tápnövényen való rejtőzködés fontos faktora a túlélésnek. A morfológiai alakok a saját tápnövényükön tudnak a legjobban elrejtőzni, ott a legmagasabb a túlélésük. Predációs kísérleteket végeztek mesterséges *Adenostoma* és *Ceanothus* növényi háttérrel használva részben bozótiszajkó (*Aphelocoma californica*), részben pedig nyugati sővényleguán (*Sceloporus occidentalis*) alkalmazásával. Mindkét predátor egyedeinek egy timema pár (csíkos és csíktalan) lett felkínálva vagy *Adenostoma*, vagy *Ceanothus* ágakból álló háttéren. A timema morfológiai változatai közül az lett jelentősebb arányban (~15:5) préda, amelyik nem a saját tápnövényi háttéren lett kitéve a predátornak.

27.3.1.E. A nagy kaktuszpinty

A nagy kaktuszpinty (*Geospiza conirostris*) a Galapagosz szigetcsoporthoz mindössze 4 szigeten fordul elő. A fügekaktuszok egyik fájának (*Opuntia echios*) virágát, rügyeit és gyümölcsét fogyasztja. A kiscsőrű alfaj (*G. conirostris darwini*) a csőrméretéből adódóan elsősorban a puhább állagú virágokat, és a levelek húsát fogyasztja. A nagy csőrű alfaj (*G. conirostris conirostris*) viszont olyan hosszú és erős csőrrel rendelkezik, hogy fel tudja törni a kaktusz gyümölcsének kemény falát, és a gyümölcs húsával táplálkozik. A két alfaj jelenléte lehetővé teszi a források optimális felosztását akkor, amikor a táplálékellátottság szegény. Míg azonban a kis csőrű kaktuszpinty mind a négy szigeten előfordul, addig a nagy csőrű alfaj csak Española szigetén található. Ez a jelenség azzal magyarázható, hogy ezen a szigeten nem él a közepes földipinty (*G. fortis*) és így nincs kompetítor faj a keményebb táplálékforrások tekintetében.

28. Szelekciós kölcsönhatások

A szelekció során megnyilvánuló kölcsönhatások nagyon változatosak lehetnek. Egyrészt adódhatnak abból, hogy maga a fenotípusos megjelenés komplex, amelyet számos jelleg alakít ki. Így a különböző jellegek közötti kölcsönhatás fontos szerepet játszhat a természetes szelekció folyamatában. Másrészt viszont a gének kölcsönhatása révén, a különböző fenotípusos jellegekre irányuló szelekciós hatások kölcsönhatásba kerülhetnek egymással.

28.1. A jellegek közötti korreláció a szelekció során

A fenotípus számos jelleg együttes megnyilvánulása révén jön létre, melyek nem függetlenek egymástól, hanem általában korreláció van közöttük. Ha tehát az egyes jellegek fenotípusos értékeit külön-külön tengelyeken ábrázoljuk, akkor ezekhez a tengelyekhez képest egy további tengely mentén ábrázolható az egyes fenotípus kombinációk fitnessze. Ezt a bonyolult fitness függvényt tekinthetjük a fitness terepasztalának, melyen elméletileg az összes lehetséges fenotípus kombináció szerepel a kérdéses jellegek kapcsán. Ezeknek a lehetséges fenotípusoknak azonban csak bizonyos halmaza jelenik meg az egyes populációkban, más szóval a fitness terepasztalának csak bizonyos része jellemző egy-egy természetes populációra. Minél jobban különbözik a két populáció eloszlása a kérdéses jellegek kapcsán, annál távolabb helyezkednek el egymástól a fitness terepasztalán. Így a különböző populációk akár teljesen különböző szelekciós grádiensekkel jellemezhetők a kérdéses jellegek szempontjából. Egyszerűbb esetben az egyes jellegek szelekciós grádiensei egyenesek. Például a földipinty (*Geospiza*) csőrének mélysége és szélessége külön-külön mutathat lineáris korrelációt a fitnessszel. Ebben az esetben a két jelleg kombinációjából létrejövő fenotípusok fitnessfüggvénye egy síkfelület lesz. A fitness és a fenotípusos érték között azonban nem csak lineáris lehet a korreláció, vagyis a fitnessfüggvénynek lehet egy nem lineáris komponense is, ami adott fenotípus tartományokban maximumot, vagy minimumot ír le. Így a fitness terepasztala akár bonyolult felület is lehet az adott fenotípusos jellegek tekintetében.

28.1.1. Példák a jellegek közötti korrelációra

28.1.1.A. A keresztcsőrű

A keresztcsőrű (*Loxia curvirostra*) Észak-Amerikában különböző fenyőfajok (*Pinus*) magvaival táplálkozik. A kereszttezett csőr segíti a magvak kipiszkálását a tobozból. Mivel a különböző fenyőfajok tobozai különböző méretű, alakú és keménységű pikkelyekből állnak, ezért az optimális csőrméret eltérő az egyes fenyőfajok esetében. Egy, a Szikás-hegységben végzett vizsgálatsorozatban megállapították, hogy a jelölés-visszafogás adatok alapján számított túlélés és a laboratóriumban mért táplálkozási hatékonyság (a fenyőmag megszerzéséhez szükséges idő) szoros korrelációban van egymással. Ezt a korrelációt használták fel egy laboratóriumi kísérlet során, ahol a csőr két jellegének a függvényében vizsgálták a táplálkozás hatékonyságát, és ezen keresztül a fitnesszt. A két fenotípusos jelleg a következő volt: a csőr mérete, ami meghatározza, hogy milyen erővel tudja az egyed a toboz pikkelyeit szétfeszíteni, és a csőr fogazott szélének a nagysága, ami lehetővé teszi, hogy a fenyőmagot meg tudja ragadni. Ennek a két jellegnek a fenotípusos értékeit vették fel az X és Y tengelyek mentén, és vizsgálták a fenotípus kombinációk hatékonyságát a különböző fenyőfajok magjának megszerzésében. Megállapították, hogy az optimális fenotípusok eltérőek voltak az egyes fenyőfajok (*P. ponderosa*, *P. contorta* és *P. douglasiana*) esetében. A legmeglepőbb eredmény azonban az volt, hogy az optimális fenotípusok között genetikai

differenciálódás és részleges reproduktív izoláció figyelhető meg a természetes populációkban. A különböző fenyőfajokra specializálódott alakok énekhangjában például már eltérések tapasztalhatók.

28.1.1.B. Az északnyugati szalagoskígyó

Az északnyugati szalagoskígyó (*Thamnophis ordinoides*) mintázata két szélsőséges fenotípus között változhat: vagy kifejezetten hosszanti csíkos, vagy a csíkok alig kivehetőek, és inkább foltozott. Ezzel párhuzamosan a faj menekülési stratégiája és kétféle lehet: vagy egyenesen és gyorsan elsiklik, vagy pedig lassan tekergőzve, időnként megállva menekül. A két jelleg korrelál egymással és megállapítható, hogy a kifejezetten csíkos mintázat a gyors egyenes elsiklással párosulva eredményez magas fitnesszt, míg a foltos fenotípus a lassú, meg-megálló meneküléssel párosulva eredményez egy hasonlóan magas fitnessz csúcsot. A jelenség magyarázata az, hogy a mintázat és a menekülési stratégia együttesen biztosítja a túlélést. A kifejezett hosszanti csíkok a gyors elsiklással párosulva lesznek megtévesztők, míg a foltozott mintázat akkor olvad be jobban a habitatba, ha lassan mozog az állat.

28.1.1.C. A nyugati szalagoskígyó:

A nyugati szalagoskígyó (*Thamnophis elegans*) tápláléka Kaliforniában jelentősen eltér a part menti és a szárazföldi populációk között. A partmenti populációk egyik fő táplálék forrása a csupaszcsiga, míg a szárazföldi populációk táplálkozása vegyes (hal, béka, pióca, stb.). A különböző táplálékok preferenciáját a táplálék kémiai anyagaira adott válaszok intenzitása alapján állapították meg. A partmenti populációkból származó egyedek a legintenzívebben a csupasz csiga, míg a szárazföldi populációk egyedei a béka kémiai anyagaira reagáltak. A táplálék iránti preferenciának tehát az alapja az, hogy a kemoreceptorok egy adott préda felismerésére adaptálódtak. A táplálék preferenciát valós táplálék felkínálásával is megerősítették. Az eredmények alátámasztották a kemoreceptorok vizsgálata során tapasztaltakat, a partmenti populációból származó egyedek a felkínált csupasz csiga táplálékot következetesen elfogadták, míg a szárazföldi populációk egyedei kitartóan visszautasították azt. A csupasz csiga iránti preferencia azért jelentős, mert nyálkás, ragadós bőre miatt nehezen fogyasztható. Feltehető, hogy a partmenti populációkban, ahol ez lett a preferált táplálék, az egyedek adaptálódtak az elfogyasztásához.

28.2. Szelekciós kölcsönhatások

Bár a szelekció alapvetően egy fenotípusos jellegre hat, a változás más jellegeket is érinthet, mert a gének kölcsönhatásban vannak egymással. Ezek a kölcsönhatások nagyrészt a gének szabályozásán keresztül valósulnak meg. A gének szabályozásának a hálózatát tanulmányozza a genetikai genomika, melynek célja a génexpressziós moduloknak, és az azok közötti kapcsolatoknak a kutatása. Egy ilyen vizsgálatban tárták fel például az élesztő regulációs génhálózatát. Az élesztő esetében ez a hálózat 65 modulból (a gének szabályozásának egysége) épül fel, melyeken belül a struktúrgéneket több szabályzó gén (expressziós kvantitatív lokusz) kapcsolja össze. Az élesztő moduljai átlagosan 2-3 expressziós kvantitatív lokuszt tartalmaznak, és a struktúrgének száma 4 és 250 között változik bennük. A modulokon belül a gének között szoros a kapcsolat. Egyrészt érvényesül az egyes regulátorok pleiotróp hatása, de egy-egy struktúrgén közös szabályozása révén az episztázis is gyakori jelenség. Maguk a modulok relatíve jól elkülönülnek egymástól, bár egyes struktúrgének közös szabályozása révén lehet közöttük laza kapcsolat. Ezek a génexpressziós hálózatok eredményezhetik, hogy a szelekció hatására összetett fenotípusos válaszok alakuljanak ki.

Azon túlmenően, hogy a szelekció hatása több jelleget is érinthet, más módon is felléphetnek szelekciós kölcsönhatások. Előfordulhat az is, hogy a szelekció eredményeként kialakuló válaszreakció további szelekciós folyamatokat indukál. Ráadásul egy adott fenotípusos jellegen több szinten, esetleg több aspektusból is érvényesülhet a szelekció hatása. A szelekciós kölcsönhatásoknak alapvetően két típusa van: a különböző szinteken, vagy szerveken bekövetkező változások erősíthetik egymás hatását (megerősítő szelekció), vagy lehetnek éppen ellentétesek (antagonista szelekció).

28.2.1. Megerősítő szelekció

A megerősítő szelekció során a különböző szelekciós hatások egymás hatását felerősítik, és ezáltal akár fel is gyorsíthatják az evolúció folyamatát. Megjelenése különböző okokra vezethető vissza. Az egyik lehetőség az, hogy a szelekció a fajok közötti kölcsönhatásokban jelenik meg. Ilyenkor a kölcsönhatás eredményeként fellépő szelekciós hatások a különböző fenotípusos jellegeken hasonlóak, és így erősítik egymást. Előfordulhat az is, hogy a megerősítő szelekció többlépcsős folyamat eredményeként alakul ki. Ezekben az esetekben az egymásra épülő folyamatok következménye a megerősítés. A megerősítő szelekció legtipikusabb esete azonban a fajkeletkezés folyamatában figyelhető meg, amikor a hibridek ellen ható szelekciós folyamatok hatására fokozódik a reprodukív izoláció mértéke.

28.2.1.A. A selyemkóró fajok védekező mechanizmusa

A selyemkóró fajok (*Asclepias*) a pompás királylepke (*Danaus plexippus*) tápnövényei. A növény kétféle védekező mechanizmussal reagál a hernyókra. Egyrészt megnő a levelek szőrössége, ami nehezíti a hernyók mozgását és táplálkozását, másrészt a hernyó harapásának a helyén latex kiválasztása történik, amibe beleragadnak a hernyók és elpusztulnak. 47 selyemkóró faj vizsgálata során elemezték a levelek szőrössége és a termelődött latex mennyisége közötti korrelációt. Megállapították, hogy a kétféle védekező mechanizmus között szignifikáns pozitív korreláció van, mintegy felerősítve egymás hatását. Néhány faj esetében azonban a levélszőrök teljes hiányát tapasztalták. Ezeknél a fajoknál viszont viasz kristályok jelentek meg az epidermiszben. Ezek a kristályok lényegében viasz lapocskák, amik a levelek felszínére csaknem merőlegesen helyezkednek el, és így nyújtanak védelmet a herbivorokkal szemben.

28.2.1.B. Szexuális szelekciós kölcsönhatások a hím és a nőtény tuskés pikó esetében

A tuskés pikónál a hímek építenek fészket, ahova a nőtények lerakják az ikrákat. A hímek a fészkek és a környező territórium védelme révén versengenek a nőtényekért. A lerakott ikrákat megtermékenyítik, majd őrzik a fészket, és védik a fejlődő utódokat a predátoroktól. Ebből adódóan a szaporodási időszakban csak nagyon korlátozott mértékben tudnak táplálékhoz jutni. Ráadásul egymás után több fészkealjat nevelnek fel, illetve őriznek. A szaporodási időszakban tehát a hímek annál hosszabb ideig éheznek, vagyis annál többet veszítenek a súlyukból, minél több fészkealjat képesek fenntartani. Ezért az éhezés ellensúlyozására „megdézsmálják” a fészkekben fejlődő ikrákat. Ezzel ugyan csökkentik az adott fészkealj utódodainak a számát, de ugyanakkor energiát nyernek egy következő fészkealj felnevelésére. A hímek kannibalizmusa azt eredményezte, hogy a nőtények preferenciája azok felé a hímek felé irányul, amelyeknek a fészkeben már vannak peték. Ilyenkor ugyanis a kannibál hím nemcsak az adott nőtény utódait eszi meg, hanem a másikat is, tehát az éppen petézni készülő nőtény ikráin egyfajta „hígító hatás” érvényesül. A nőtény preferenciára adott válaszként kialakult a hímek „petelopási” viselkedése. Ilyenkor a hímek nem eszik meg a szomszédos hímek fészkeiből szerzett ikrákat, hanem a saját fészkeikben

teszik le, hogy az vonzó legyen a nőstények számára. Ebben a folyamatsorozatban tehát az egyes ivarok szelekciós válaszai váltották ki a következő szakaszban megnyilvánuló szelekciós hatásokat.

28.2.1.C. Megerősítő szelekció a fajkeletkezés folyamatában

A fajkeletkezés során reprodukzív izoláció alakul ki a differenciálódott populációk között. Az allopatrikus fajkeletkezésben ez a folyamat földrajzilag elkülönült populációkban zajlik. Ezekben az esetekben a fő kérdés az, hogy ha a fajok expanziója révén területük ismét átfedő lesz, akkor az így létrejött hibrid zónában megerősödik-e, vagy éppen feloldódik a reprodukzív izoláció. Ezt a jelenséget vizsgálták például Texasban két lángvirág faj a *Phlox drummondii* és a *P. cuspidata* hibrid zónájában. A *P. drummondii*-nak alapvetően két színváltozata ismert a természetes populációkban: az ősi változat a világoskék, ami elsősorban a *P. cuspidata*-hoz képest allopatrikus populációkban jelenik meg; míg a viszonylag fiatalabb sötétvörös alak a másik fajjal szimpatikus populációkra jellemző. A virág színét két lokusz határozza meg: a színanyagot determináló lokusz, melyen az ősi kék színt a domináns H, míg az új vörös színt a recesszív h allél határozza meg. A szín intenzitását egy másik lokusz két allélja determinálja, ahol a recesszív i allél világos, míg a domináns I allél sötét árnyalatot eredményez. Az ősi színt (világoskék) tehát az iiH_ genotípussal, míg a fiatalabb vörös színt az I_hh genotípussal jellemezhetjük. Ezt az allél kombinációt tekinthetjük eredeti („szülői”) allélkombinációnak. A két faj hibrid zónájában azonban, éppen a hibridizáció során megjelenő rekombináció eredményeként új („rekombináns”) allélkombinációk is előfordulnak: iihh, amely rózsaszín, míg az I_H_ sötétkék virágszín eredményez. A hibrid zóna viszonylag keskeny, ami arra utal, hogy a hibridek fitnessze viszonylag alacsony. Az egyes színalakok relatív fitnessét a szülők és az utódok fenotípusos aránya alapján számították ki. Megállapították, hogy az allopatrikus populációkban az ősi világoskék fenotípusnak volt maximális a fitnessze, de ehhez képest a többi színváltozat fitnessze mindössze 10-15%-kal volt alacsonyabb. A másik fajjal szimpatikus populációkban azonban az ősi alak fitnessze csak 17%-a volt a legrátermettebb sötétvörös változatnak. A szimpatikus populációkban tehát erős, feltehetően a pollinátorok révén érvényesülő szelekció hat az ősi alakkal szemben. Mivel a másik faj (*P. cuspidata*) virágai szintén világoskékek, a sötétvörös virágszín szelekciós előnye a szimpatikus populációkban a hibridizáció folyamata ellen hat.

28.2.2. Antagonista szelekció

Amikor a populációban érvényesülő szelekciós hatások ellentétesek, akkor beszélünk antagonista szelekcióról. Az antagonista szelekciós hatások megjelenhetnek a különböző fajok közötti kapcsolatokban és a szexuális szelekció során is.

28.2.2.A. Parazita → gazda-préda ← predátor

Egy faj számos más fajjal kerül kölcsönhatásba a habitatban. Ezek a kölcsönhatások lehetnek pozitívak, vagy negatívak a kérdéses faj szempontjából, és ezért kiválthatnak ellentétes szelekciós hatásokat. Az antagonista szelekciós hatásokat tanulmányozták a csapó sügér (*Perca fluviatilis*) esetében egy közép-angliai tóvidéken. A csapó sügér fő predátora a csuka (*Esox lucius*) volt a vizsgált tóban. A sügér populációt elemezve megállapították, hogy a populációméret folyamatosan ingadozott és ellentétesen változott a csuka populáció méretével. Ugyanakkor a sügér testmérete a predációs nyomás hatására nőtt. 1976-ban azonban a sügér populáció csaknem teljesen kipusztult, és a későbbi években is alacsony egyedszámmal volt csak jelen. Ez a változás azonban nem a csuka populáció növekedése miatt következett be, hanem egy új patogén megjelenésére volt visszavezethető, ami az állatok bőrfekélyesedését

idézte elő. A patogén megjelenése után nem csak a sügér populáció egyedszáma, hanem az egyedek mérete is drasztikusan csökkent. A patogénnel szembeni rezisztencia ugyanis erősebb a kisméretű egyedek esetében. Az új szelekciós viszonyok között tehát a két ellentétes hatás közül a patogéné volt az erősebb, mert a populáció testmérete és egyedszáma egy alacsonyabb értéken stabilizálódott.

28.2.2. B. Antagonista szexuális szelekció – soay juh

A soay juh (*Ovis aries*) hímek fenotípusa a szarvak tekintetében normál és redukált lehet, míg a nőstények esetében ezen felül még a szarvatlan fenotípus is megjelenik. A szarvat meghatározó gén autoszómális, melyen három allél fordul elő. A szarv fenotípusa ivar által befolyásolt jelleg (1.3.2. fejezet), vagyis az azonos genotípusok a két ivarban eltérő fenotípust mutatnak. A skót Hirta szigetén élő populációban végeztek hosszútávú vizsgálatokat, ahol több éven keresztül tanulmányozták a különböző szarv fenotípusú hímek és nőstények éves túlélését, és szaporodási sikerét. Megállapították, hogy a normális szarvú hímek szaporodási sikere messze nagyobb, mint a csökevényes szarvúaké. Ez azzal magyarázható, hogy a szaporodási stratégia teljesen eltérő a két fenotípus esetében. Míg a normális szarvú hímek harcolnak a nőstényekért, addig a csökevényes szarvúak vagy csalók, azaz a nőstényeket „titokban”, a nagy szarvú hímek „háta mögött” termékenyítik meg, vagy kevésbé preferált (túl fiatal, esetleg öreg) nőstényekkel párosodnak. Ugyanakkor a csaló (csökevényes szarvú) hímek éves túlélése magasabb, mint a normális szarvúaké. A csökevényes szarvú hímek ugyanis több szempontból is jóval kevesebb energiát fektetnek a szaporodásba, mint normális szarvú társaik. (1) Magának a szarvnak a kialakításához energia szükséges. A csökevényes szarv kevesebb ráfordítást igényel. (2) A szaporodás során alkalmazott harcoló stratégiához sokkal több energia kell, mint a csalóhoz. Összességében tehát a fitness a két fenotípus esetében nem különbözik jelentősen, mert a viabilitási hátrányt kompenzálja a szaporodási siker a normális szarvú hímek esetében. Ugyanakkor a nőstényeknél teljesen más szelekciós hatások érvényesülnek a két fenotípus esetében. A nőstényeknél ugyanis sem a párosodás sikerét, sem pedig az éves túlélést nem befolyásolja a szarv csökevényes, illetve normális fenotípusa. A soay juh esetében tehát az antagonista szelekció hatása a fitness komponensek vonatkozásában ivarfüggő, a hímeknél megfigyelhető, a nőstényeknél azonban nem.

28.2.2.C. Antagonista szexuális szelekció – a molnárka fajok

A párosodás során a hímek érdeke az, hogy a folyamat hosszan tartson, hogy mindenképpen biztosítani tudják a peték megtermékenyítését. Ezért sok rovar esetében fogókészülékek alakultak ki a hímek párzószervén, hogy a nőstényeket meg tudják ragadni a kopuláció során. Ugyanakkor a nőstények számára kockázatos lehet a hosszan tartó párosodás, mert például sokkal jobban ki vannak téve a predációnak. Ezért sok faj nőstényének a potroh végén különböző kitinfüggelékek jelennek meg, amik éppen a hosszú párosodás ellen hatnak. Minél erősebb a hímek fogókészüléke, annál erősebb a nőstények védekező válasza, lényegében annál kifejezettebbek kitinfüggelékeik. A molnárka (*Gerris*) fajok vizsgálata során például kiderült, hogy azokban a fajokban, ahol a hímek erősen kitinizált fogókészülékkel rendelkeznek, ott a nőstények potroh végén egy markáns kitin tüske jelenik meg. Azoknál a fajoknál viszont, ahol a hímeknek nincs, vagy alig fejlett a fogókészüléke, a nőstények potrohán sem találhatók kitin tüskék.

Dr. habil. Nagy István
egyetemi docens
Kaposvári Egyetem

Dr. Varga Zoltán
professor emeritus
Debreceni Egyetem

© Debreceni Egyetemi Kiadó Debrecen University Press,
beleértve az egyetemi hálózaton belüli elektronikus terjesztés jogát is

ISBN 978-963-318-494-3

Kiadta: a Debreceni Egyetemi Kiadó Debrecen University Press
Felelős kiadó: Karácsony Gyöngyi
Nyomdai munkálatokat
a Debreceni Egyetem sokszorosítóüzeme végezte
<https://dupress.unideb.hu>