

Національна академія наук України
Інститут зоології імені І. І. Шмальгаузена
Освітня програма для аспірантів

ТЕОРІЯ ЕВОЛЮЦІЇ

І. І. Дзевєрін

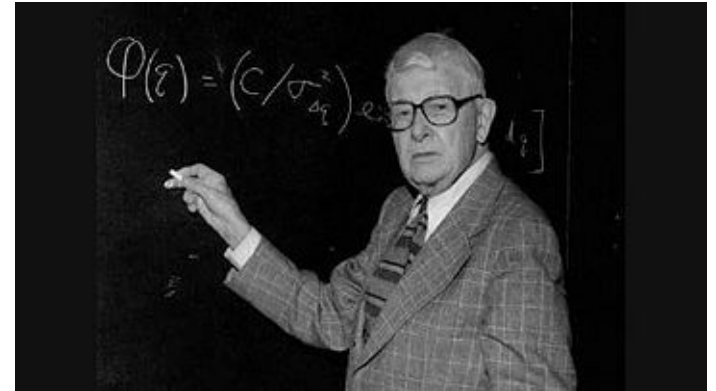
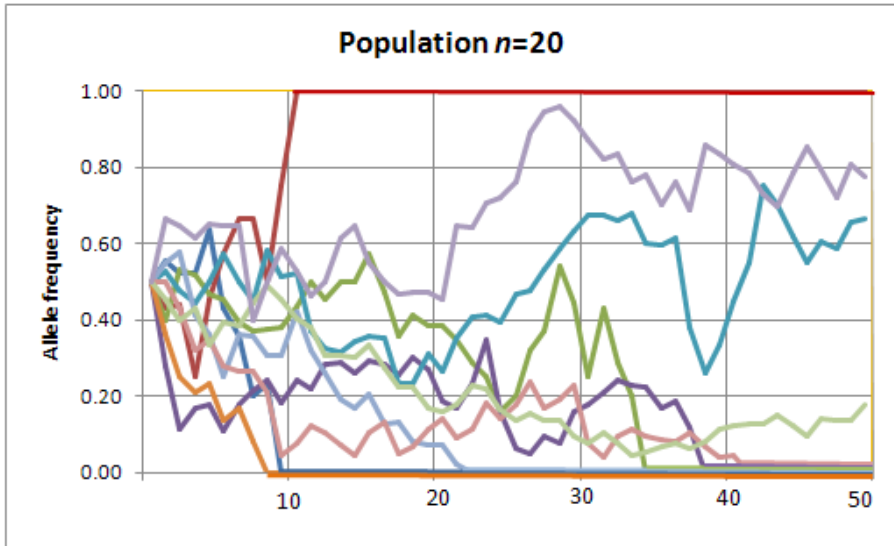
Лекція 3 Динаміка популяцій: стохастичні моделі

Ефективна чисельність популяції

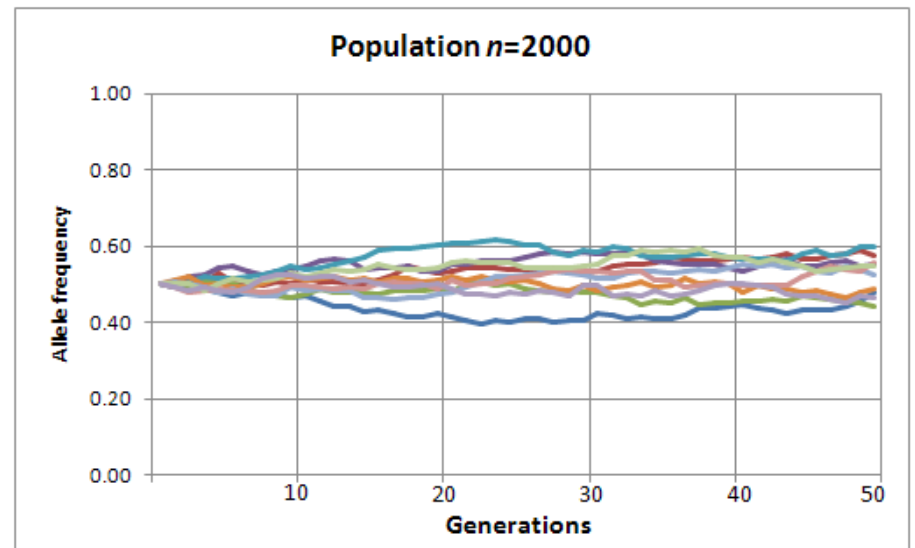
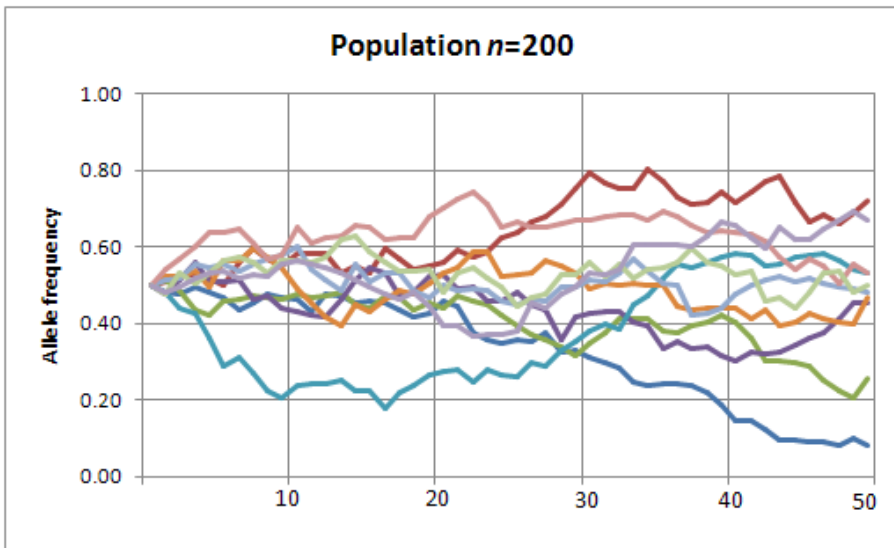
- N_e : така чисельність, яку мала б ідеалізована популяція, параметри розподілу ознак у котрій були б такими самими, як у популяції, що ми спостерігаємо.
- Опис відхилень від ідеалізованої структури відтворення — замість популяції з фактичною чисельністю N аналізуємо ідеалізовану популяцію з ефективною чисельністю N_e .
- Зазвичай (але не завжди) $N_e < N$
- Приклади:
 - Унеможливлене самозапліднення: $N_e \approx N + 1/2$
 - Унеможливлене також схрещування між сибсами: $N_e \approx N + 2$
 - Неоднакова чисельність статей: $\frac{1}{N_e} \approx \frac{1}{4N_F} + \frac{1}{4N_M}$
 - Оцінка N_e в людській популяції:

$$N_e \approx 0,41N$$

Генетичний дрейф



http://www.newworldencyclopedia.org/entry/Sewall_Wright



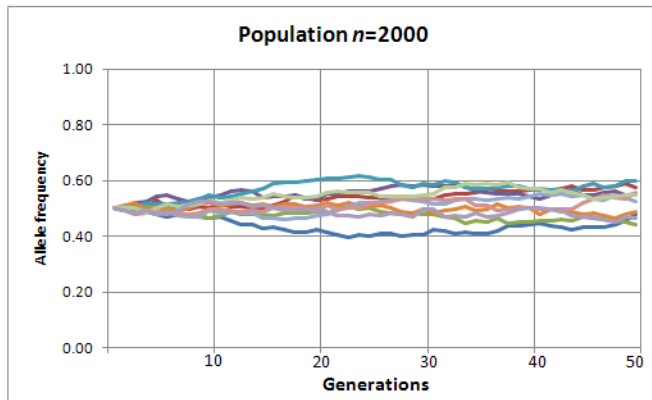
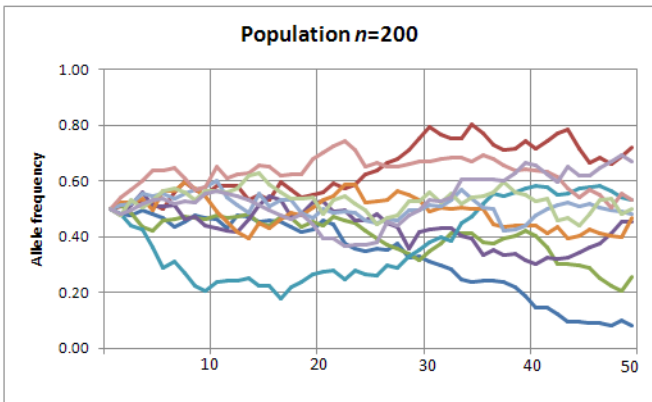
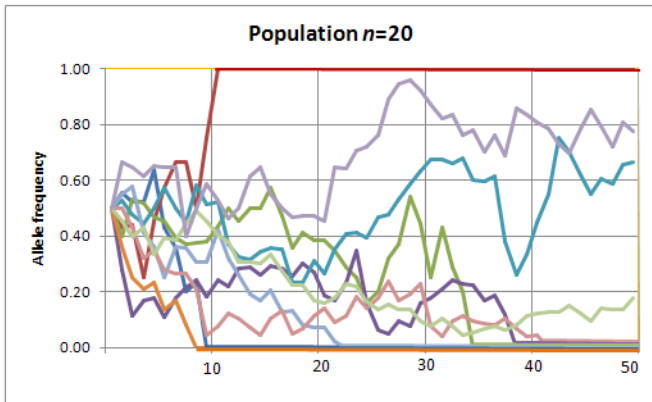
Генетичний дрейф

- За достатньо тривалий період часу – фіксація одного з алелів та втрата всіх інших.
- Поступове збільшення числа гомозигот та зменшення числа гетерозигот (нерегулярний інбридинг).
- Опис:
 - У термінах дисперсії генних частот
 - У термінах інбридингу

$$\Delta F = \frac{1}{2N_e}$$

- Ефекти генетичного дрейфу можна не враховувати, якщо

$$t \ll 2N_e$$



Genetic drift, Wikipedia

Кількісна оцінка генетичного дрейфу

- Дифузійні наближення (М. Кімура та інші автори). **Модель броунівського руху.** Досить докладно розроблена теорія.
- Зменшення внутрішньогрупової дисперсії

$$\sigma_q^2 = p_0 q_0 \left(1 - \left(1 - \frac{1}{2N_e} \right)^t \right) \quad \sigma_A^2(t) = \sigma_A^2(0) \cdot \left(1 - \frac{1}{2N_e} \right)^t$$

- “Асимптотичне виродження популяції” унаслідок фіксації алелів у кожному з локусів. Теоретична абстракція – цьому заважають нові мутації. Більш імовірний результат – рівновага дрейфу та мутацій або (якщо враховувати дію добору) – рівновага дрейфу, добору та мутацій.



<https://alchetron.com/Motoo-Kimura>

Фіксація алелів у скінченній популяції

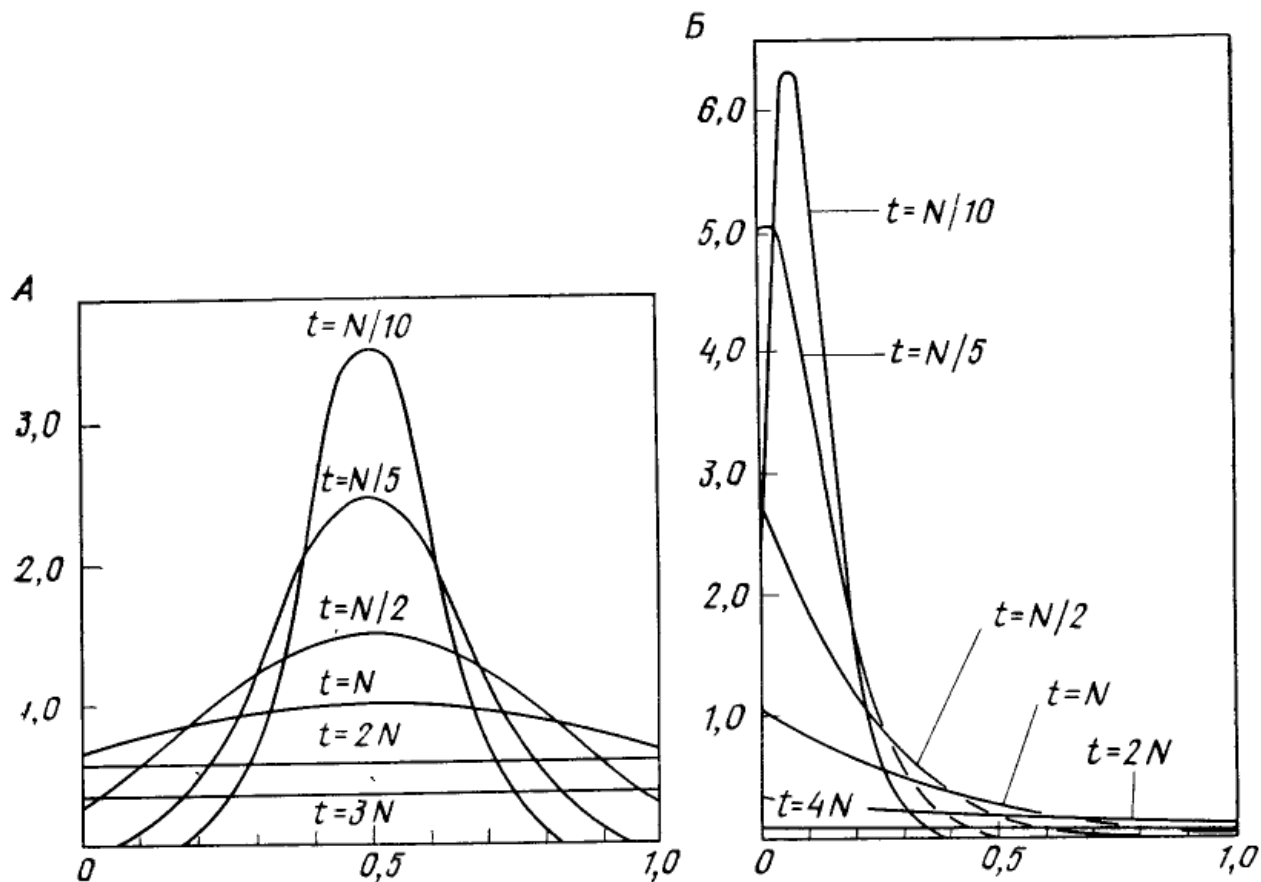


Рис. 3.5. Изменение частотного распределения аллеля A_1 под влиянием случайного генетического дрейфа. На рис. А исходная частота p аллеля A_1 равна 0,5, а на рис. Б — 0,1. t — время, а N — эффективная численность популяции. По оси абсцисс отложена частота x аллеля A_1 , а по оси ординат — плотность вероятности ϕ [222].

Кимура, 1985

Фіксація алелів у скінченній популяції

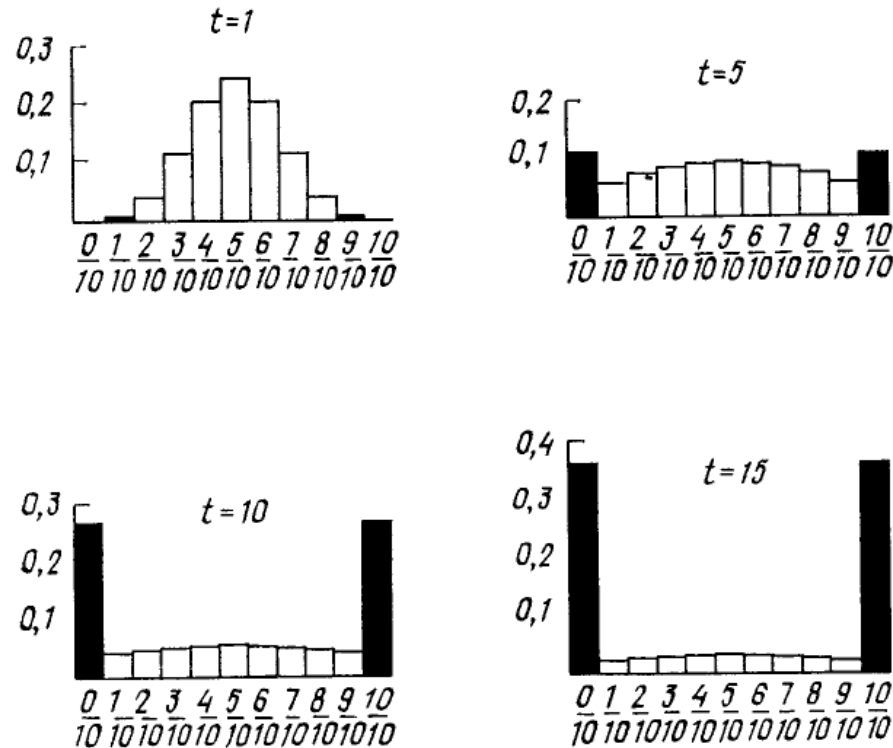
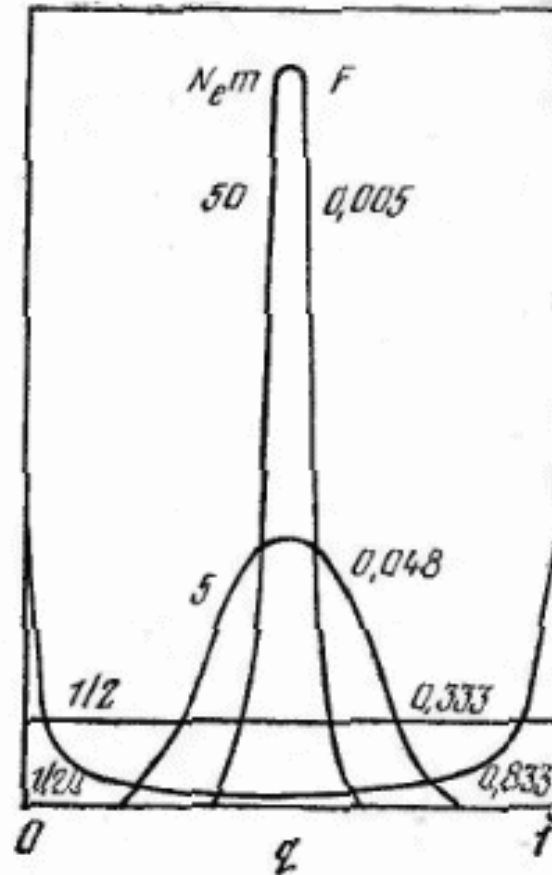


Рис. 3.4. Гистограммы, отображающие изменение распределения генной частоты во времени (приведены соответствующие распределения для 1, 5, 10 и 15-го поколений) в результате случайного дрейфа, обусловленного процессом выборки гамет. Популяция состоит из пяти гермафродитных особей, скрещивающихся случайным образом ($N=5$), и характеризуется начальной частотой A_1 (при $t=0$), равной 50% (т. е. $p=0,5$). По оси абсцисс отложена частота A_1 в популяции. Черные столбцы слева отвечают доле популяций, в которых аллель A_1 потерян, а черные столбцы справа — доле популяций, где A_1 зафиксирован.

Фіксація алелів у скінченній популяції, якщо відбувається мутаційний процес або міграції

Рис. 4.1. Теоретическѳе распределение частоты гена в субпопуляциях для случая, когда рассеивание частот уравновешено мутированием или миграцией, а средняя частота гена равна 0,5. Степень рассеивания, соответствующая данной кривой, отмечена на рисунке значением F . Значения $N_e m$ соответствуют числу иммигрантов на поколение (см. текст) [304].



Приблизна оцінка дії
детерміністичного фактора x :

$4 N_x < 1$ переважає дрейф

$4 N_x > 1$ переважає x

Wright, 1952, цит. за: Фолконер, 1985

Генетичний дрейф у структурованій популяції

- Міжгрупова адитивна дисперсія

$$\sigma_{A(b)}^2 = 2F \cdot \sigma_{A^*}^2$$

- Внутрішньогрупова адитивна дисперсія

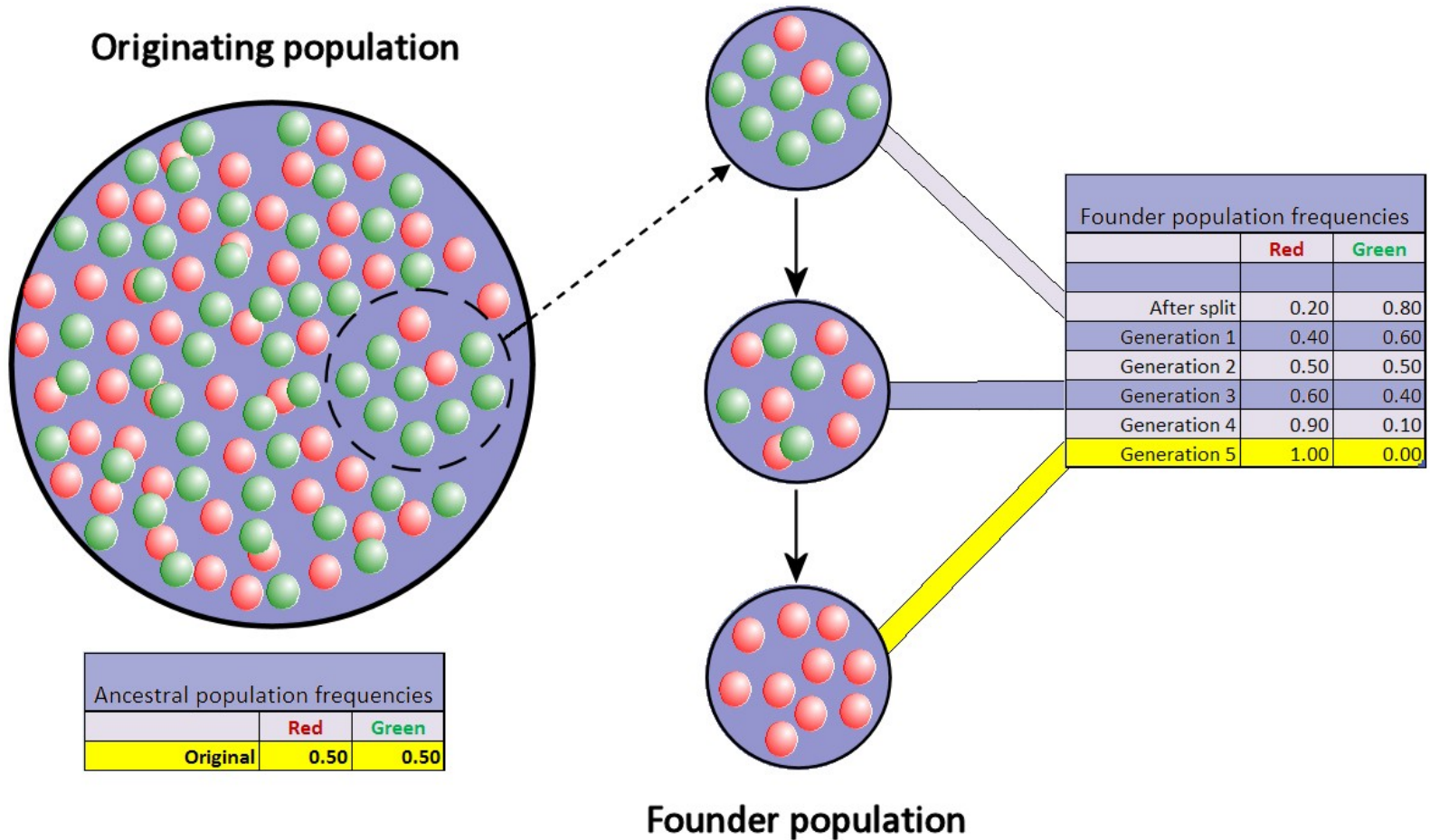
$$\sigma_{A(w)}^2 = (1 - F) \cdot \sigma_{A^*}^2$$

- Загальна адитивна дисперсія

$$\sigma_A^2 = (1 + F) \cdot \sigma_{A^*}^2$$

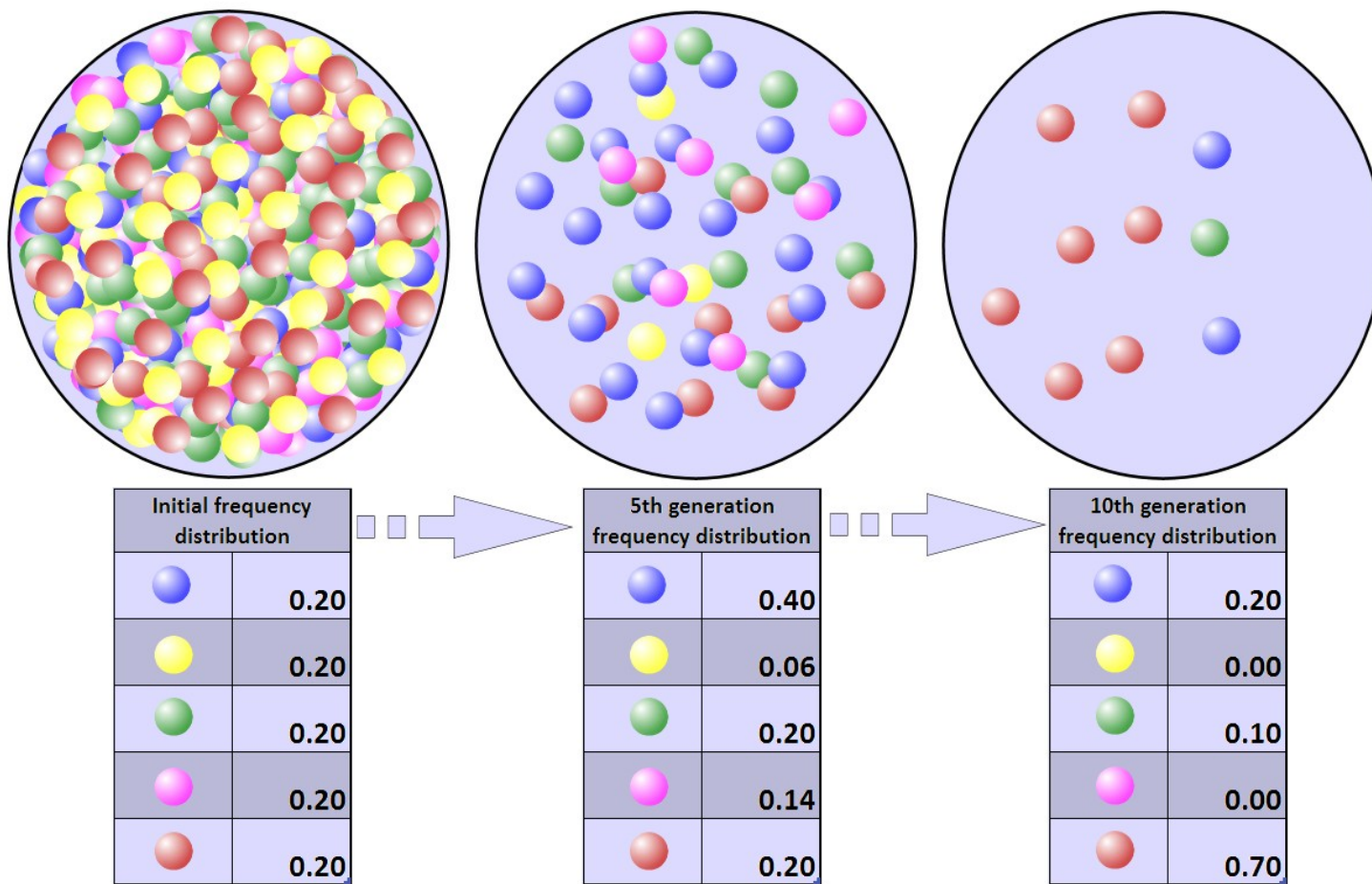
- Унаслідок генетичного дрейфу в різних субпопуляціях відбувається фіксація алелів, не обов'язково одних і тих самих. Поступово буде досягнуто диференціації субпопуляцій і одноманітності всередині кожної з них.
- Співвідношення Харді – Вайнберга зберігається в кожній з субпопуляцій, але не в їх сукупності (якщо розглядати її як популяцію).
- Що менше чисельність субпопуляції і міграція з однієї субпопуляції до іншої, то більше значення цих процесів.
- Модель структурованої популяції можна застосувати для аналізу дивергенції видів спільного походження (вважаючи їх цілком ізольованими демами).

Ефект засновника



Genetic drift, Wikipedia

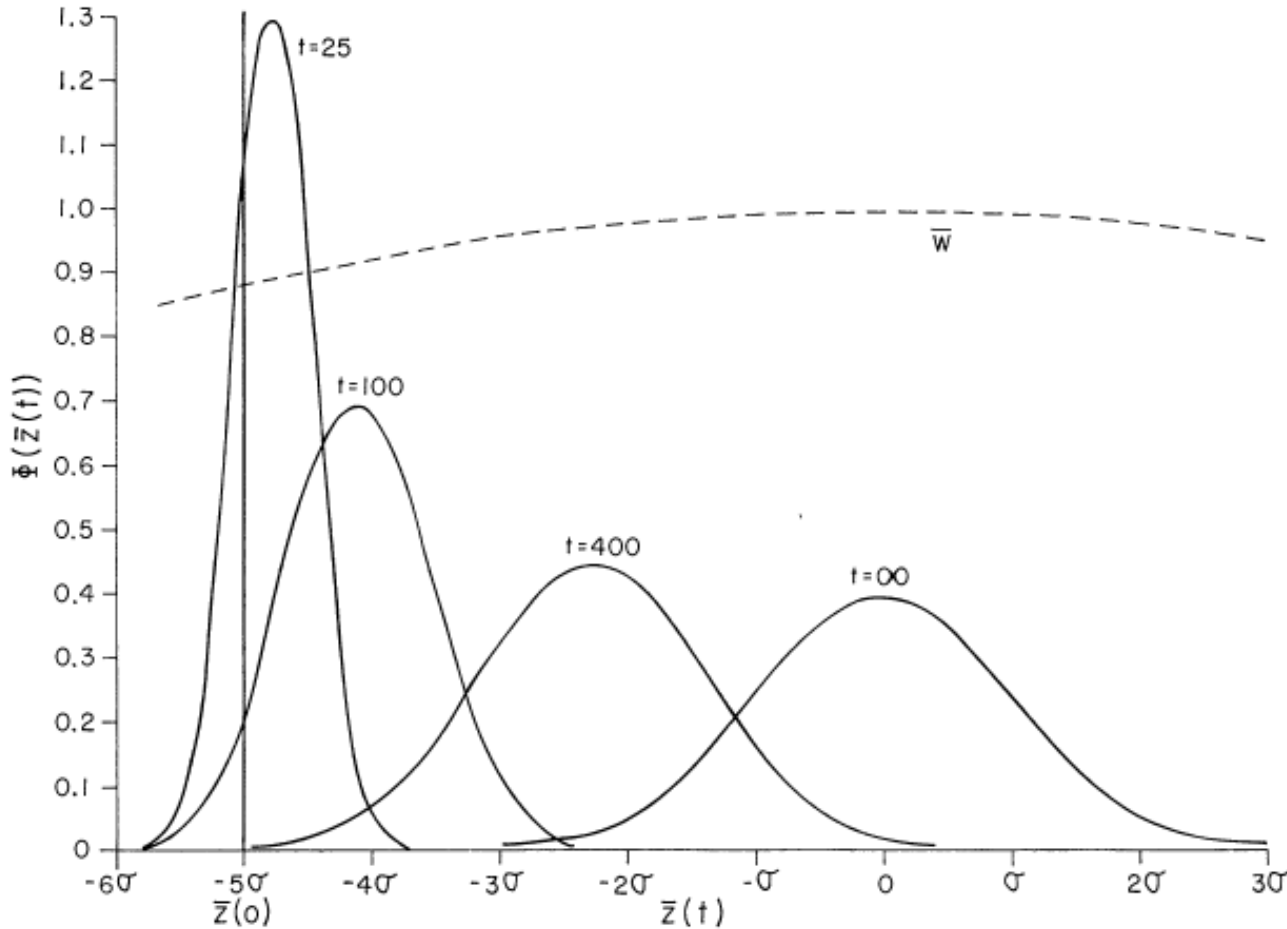
“Хвилі життя” і ефект пляшкової шийки



Неоднакова чисельність у послідовних поколіннях:

$$\frac{1}{N_e} \approx \frac{1}{t} \left(\frac{1}{N_1} + \frac{1}{N_2} + \dots + \frac{1}{N_t} \right)$$

Еволюція полігенної ознаки під дією добору

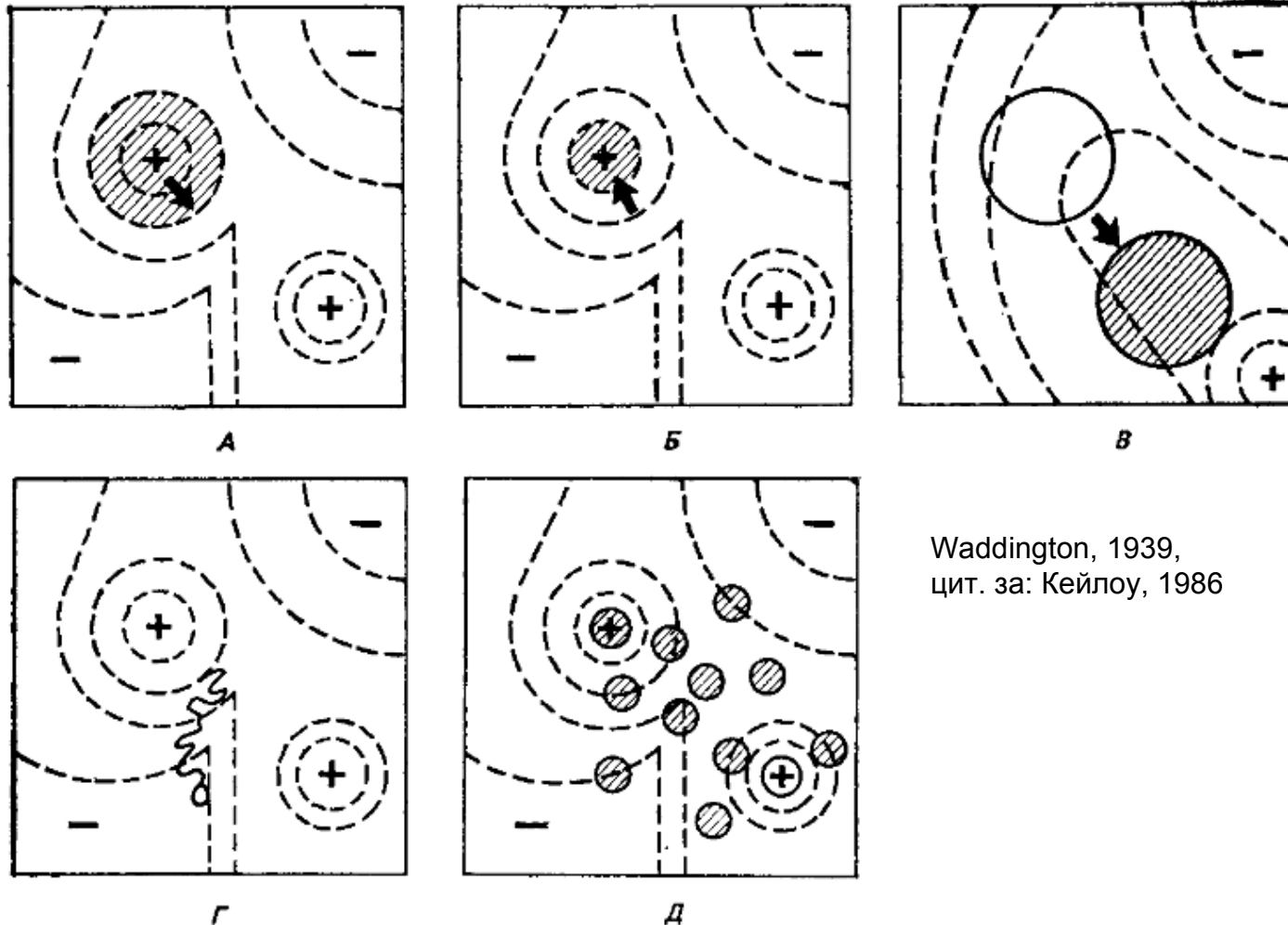


Lande, 1976

Математична модель: **процес Орнштейна – Уленбека** (Lande, 1976).

Основний висновок: навіть помірний добір швидко просуває популяцію до оптимуму.

Деякі приклади адаптивних ландшафтів



Waddington, 1939,
цит. за: Кейлоу, 1986

Рис. 2.9. Несколько адаптивных ландшафтов — вид сверху. А. Ослабление отбора или усиление мутационного процесса. Б. Стабилизирующий отбор. В. Направленный отбор. Г. Случайный дрейф. Д. Популяция, разделившаяся на демы. (Waddington С. Н., An Introduction to Modern Genetics, George Allen & Unwin Ltd, London, 1939.)

Встановлення та підтримування рівня мінливості у популяції

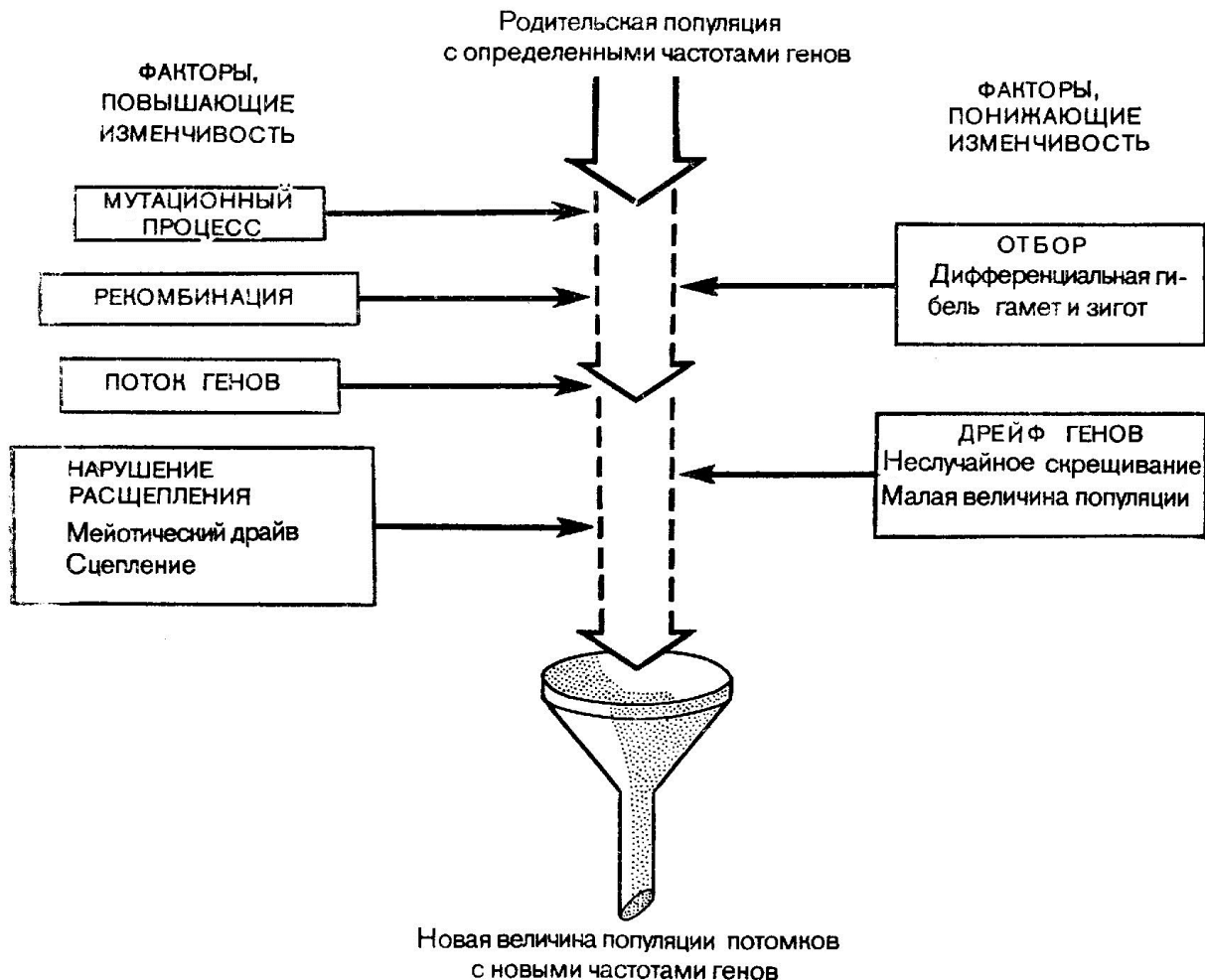


Рис. 6.1. Факторы эволюции.

Такие факторы, как мутационный процесс, рекомбинация, поток генов и нарушения расщепления, повышают изменчивость популяции. Другие факторы — отбор и дрейф генов — снижают изменчивость. Взаимодействие между этими факторами может привести к тому, что в новом поколении генные частоты будут иными.

Рівноважні моделі

- Рівновага дрейфу та мутацій:

- На нетривалих часових інтервалах $\sigma_{\bar{z}}^2 = \sigma_{A(b)}^2 = \frac{h^2 \sigma^2}{N_e}$
Випадкові зміни в нечисленних популяціях відбуваються швидше, ніж у численних.

- Незалежно від початкових характеристик популяція досягає стану рівноваги приблизно за $4N_e$ поколінь.

- Внутрішньогрупова дисперсія $\sigma_{A(w)}^2 = 2N_e \sigma_M^2$
- Міжгрупова дисперсія $\sigma_{A(b)}^2 = 2t \sigma_M^2$
- Мутаційну дисперсію можна інтерпретувати як приріст міжгрупової дисперсії протягом одного покоління.
- Міжгрупова дисперсія залежить тільки від темпів мутаційного процесу і не залежить від чисельності популяції.
- Цю модель можна застосовувати у дослідженнях тривалих, зокрема, макроеволюційних процесів.

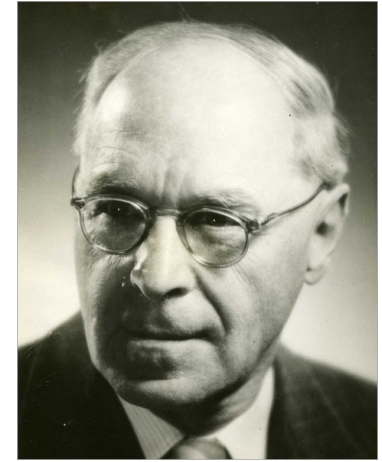
Рівноважні моделі

- Рівновага мутацій та добору
 - Динаміка середнього значення та міжгрупової дисперсії: процес Орнштейна – Уленбека
 - Динаміка внутрішньогрупової дисперсії: апроксимація “*картковий будинок*” (Turelli, 1984)
- Рівновага мутацій, дрейфу та добору
 - Динаміка середнього значення та міжгрупової дисперсії: процес Орнштейна – Уленбека
 - Динаміка внутрішньогрупової дисперсії: досліджено не до кінця, ні в теоретичному, ні в емпіричному плані. Найточніша апроксимація: “*стохастичний картковий будинок*” (Bürger et al., 1989; Bürger, Lande, 1994).

Класична та балансова гіпотези



<http://www.genetics.org/content/202/1/5>



https://bcc-cuny.digication.com/history_of_science/Hermann_J._Muller_Significance

$$\begin{array}{c} + + + + m + \dots + + + \\ \hline + + + + + \dots + + + \end{array}$$

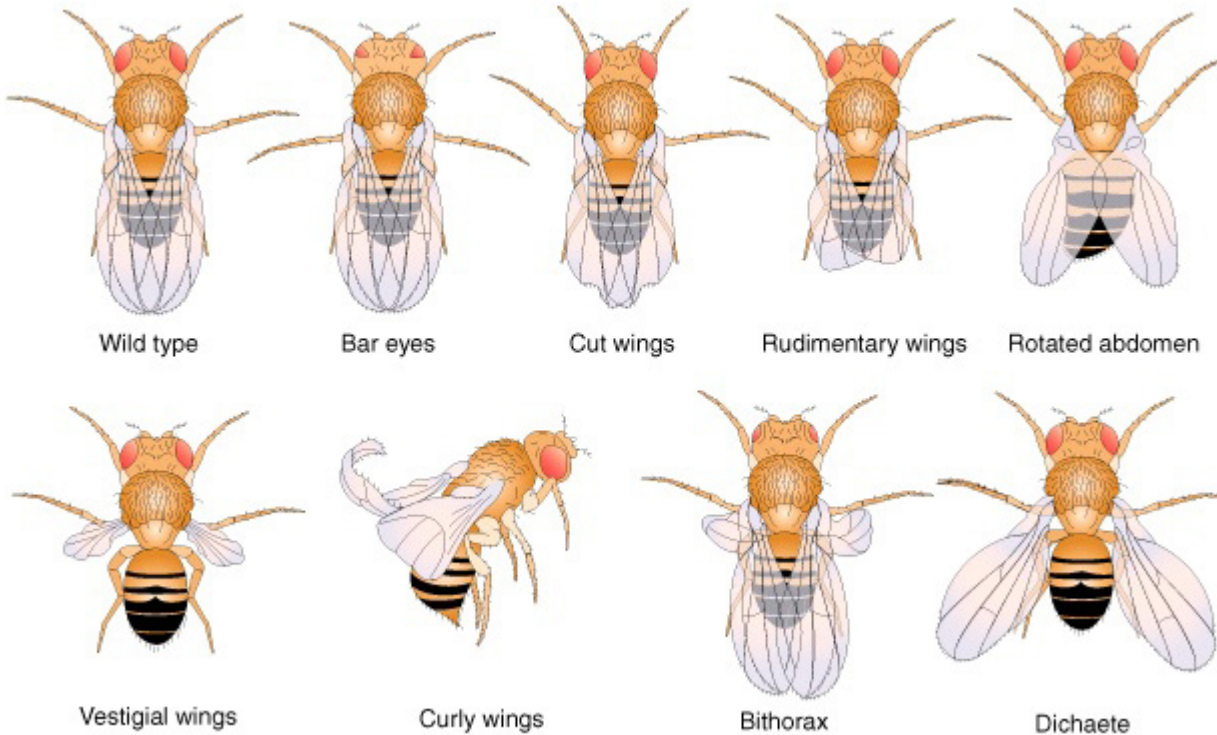
$$\begin{array}{c} A_3 B_2 C_2 D E_5 \dots Z_2 \\ \hline A_1 B_7 C_2 D E_2 \dots Z_3 \end{array}$$

$$\begin{array}{c} + + + + + \dots + m + \\ \hline + + + + + \dots + + + \end{array}$$

$$\begin{array}{c} A_2 B_4 C_1 D E_2 \dots Z_1 \\ \hline A_3 B_5 C_2 D E_3 \dots Z_1 \end{array}$$

Левонтин, 1978

Перші дослідження мутацій у природних популяціях



http://www.mun.ca/biology/desmid/brian/BIOL2250/Week_Five/1GeneW5b.html



<http://www.famhist.ru/famhist/lisenko/001d9307.htm>



<http://www.genetics.org/content/202/1/5>

Показано, що в природних популяціях у гетерозиготному стані нагромаджується досить велика кількість мутацій. Немає принципової пізничі між мутаціями, виявленими в природі, та одержаними експериментальним шляхом.

Застосування методу електрофорезу

Таблиця 22.11. Генетическая изменчивость природных популяций некоторых крупных групп животных и растений

Организм	Число видов	Среднее число локусов на вид	Средняя полиморфность ¹⁾	Средняя гетерозиготность
<i>Беспозвоночные</i>				
Дрозофила	28	24	0,529	0,150
Осы	6	15	0,243	0,062
Другие насекомые	4	18	0,531	0,151
Морские беспозвоночные	14	23	0,439	0,124
Сухопутные улитки	5	18	0,437	0,150
<i>Позвоночные</i>				
Рыбы	14	21	0,306	0,078
Земноводные	11	22	0,336	0,082
Пресмыкающиеся	9	21	0,231	0,047
Птицы	4	19	0,145	0,042
Млекопитающие	30	28	0,206	0,051
<i>Растения</i>				
Самоопылители	33	14	0,179	0,058 ²⁾
Перекрестноопыляемые	36	11	0,511	0,185
<i>В среднем</i>				
Беспозвоночные	57	22	0,469	0,134
Позвоночные	68	24	0,247	0,060
Растения	69	13	0,345	0,121

¹⁾ Критерий полиморфности не один и тот же для всех видов.

²⁾ «Теоретически ожидаемая» гетерозиготность; наблюдаемая гетерозиготность у этих сильно инбредных видов много меньше.

Поліморфізм у природних популяціях

- Частота найбільш поширеного алеля $\leq 0,99$. Частоти рідкісних алелів зазвичай надто великі, щоб розглядати їх як рівноважні частоти мутаційного процесу, збалансованого з доббором.
- Концепції:
 - поліморфізм збалансований і підтримується доббором
 - поліморфізм випадковий і створюється мутаціями в популяціях скінченного розміру
- Можливі механізми:
 - ***Перевага гетерозигот***
 - ***Частотно-залежний добір***
 - ***Неоднорідність середовища***
 - ***Перехідний поліморфізм***
 - ***Нейтральні мутації***

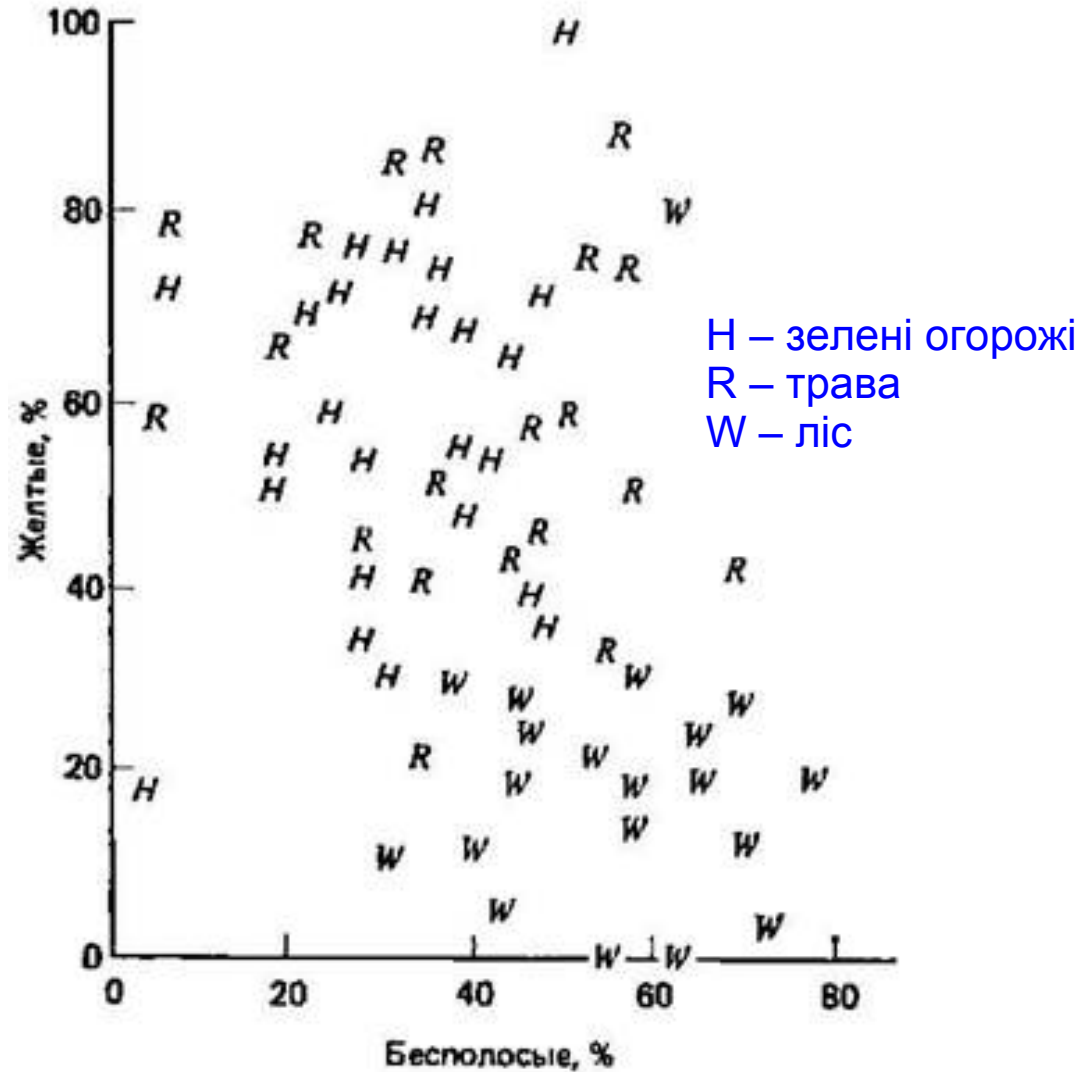
Поліморфізм у *Cerata nemoralis*



Лесная улитка, Вікіпедія

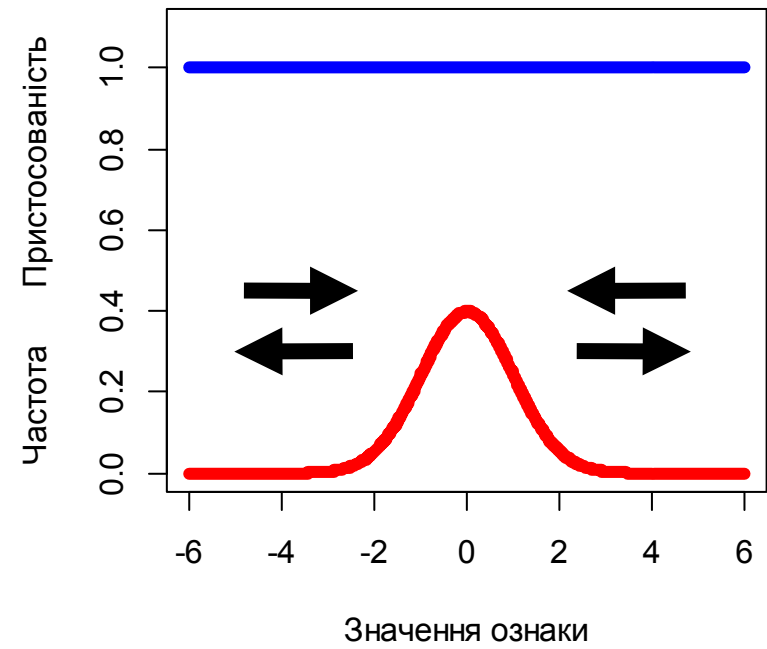
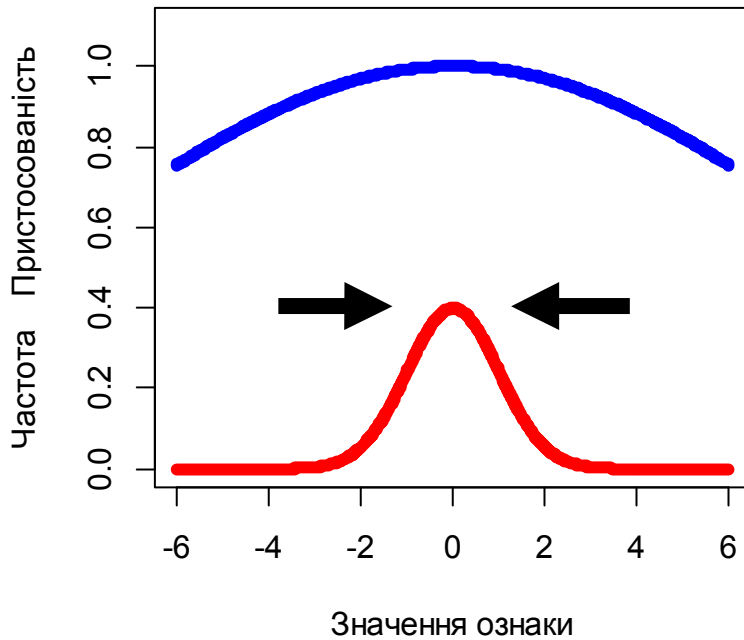


Цепя лісова, Вікіпедія



Luria et al., 1981
цит. по: Кейлоу, 1986

Селекціонізм чи нейтралізм?



Молекулярний годинник

Темпи замін у послідовності гемоглобіну

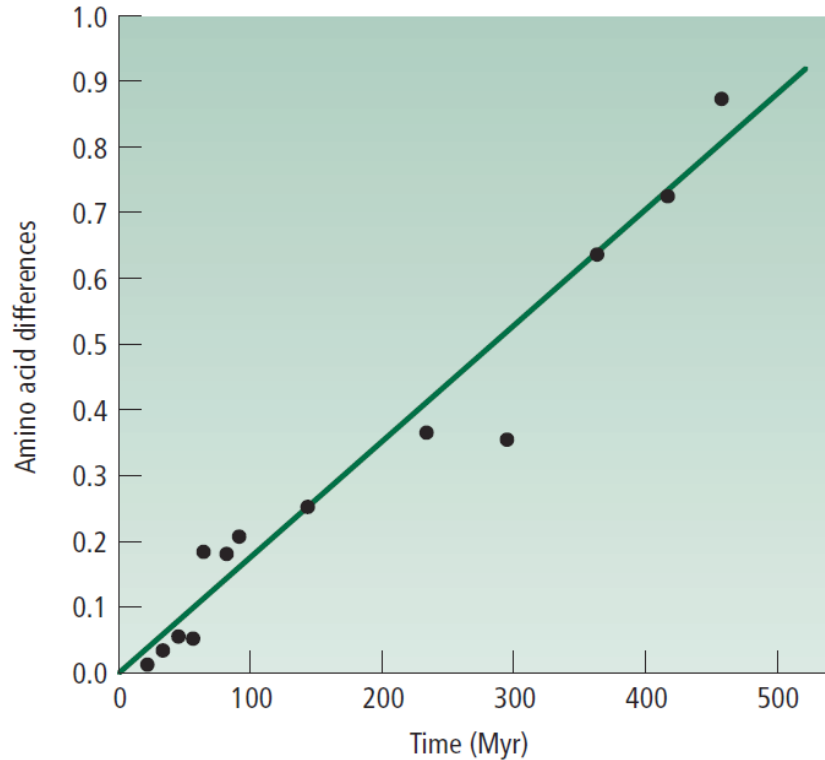


Figure 7.3

The rate of evolution of hemoglobin. Each point on the graph is for a pair of species, or groups of species, with the value for that pair being obtained by the method of Figure 7.2. Some of the points are for α -hemoglobin, others for β -hemoglobin. From Kimura (1983). Redrawn with permission of Cambridge University Press, © 1983.

Ridley, 2004

Популяційна гетерозиготність

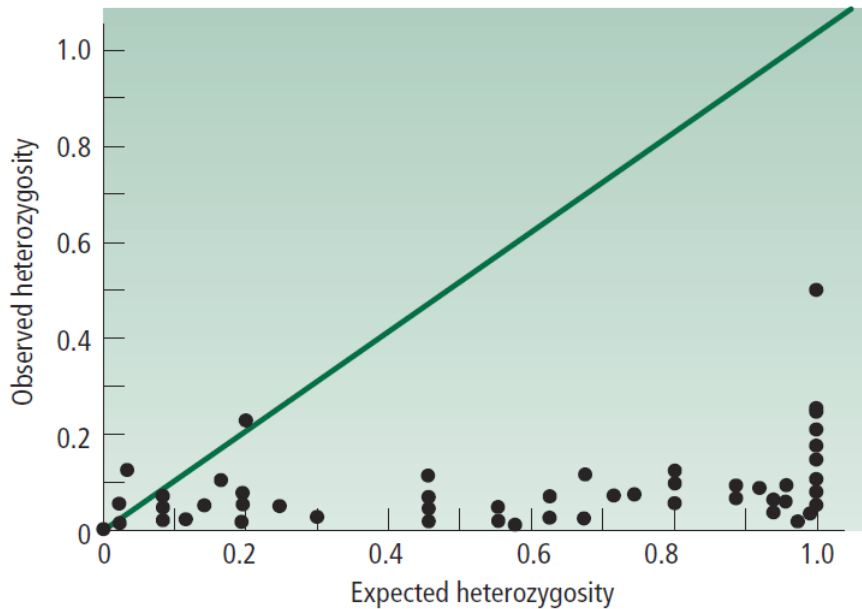


Figure 7.5

Observed levels of genetic variation (measured as heterozygosities) are too constant between different species, with different population sizes, than the neutral theory predicts. Each point gives the observed heterozygosity (y -axis) for a species (total 77 species), plotted against the “expected” heterozygosity from estimates of the population size and generation length of the species and assuming a neutral mutation rate of 10^{-7} per generation. Species with large population sizes appear to have too little genetic variation, relative to the neutral theory’s prediction. Redrawn, by permission of the publisher, from Gillespie (1991).

Ridley, 2004

Визначення механізмів еволюції за молекулярними даними

- Спеціальні методи, зокрема порівняння частоти несинонімічних та синонімічних замін
- Показано, що нуклеотидні послідовності деяких генів зазнали впливу рушійного (“*позитивного*”) добору. Наприклад,
 - гени, продукти яких регулюють розміри головного мозку – ASPM та microcephalin – в еволюції приматів (Evans et al., 2004a, 2004b);
 - ген FoxP2, продукти якого беруть участь у забезпеченні сенсорно-моторної координації структур, задіяних у вокалізації – в еволюції гомінід та кажанів (Enard et al., 2002; Li et al., 2007).
- Whole genome sequencing: порівняння нуклеотидних послідовностей двох видів дрозюфіл (близько 6000 генів) показало, що принаймні 19% генів еволюціонувало під дією природного добору. Щодо решти (81%) вплив добору не доведено.

Визначення механізмів еволюції за морфометричними даними:

Log-Rate – Log-Interval Test

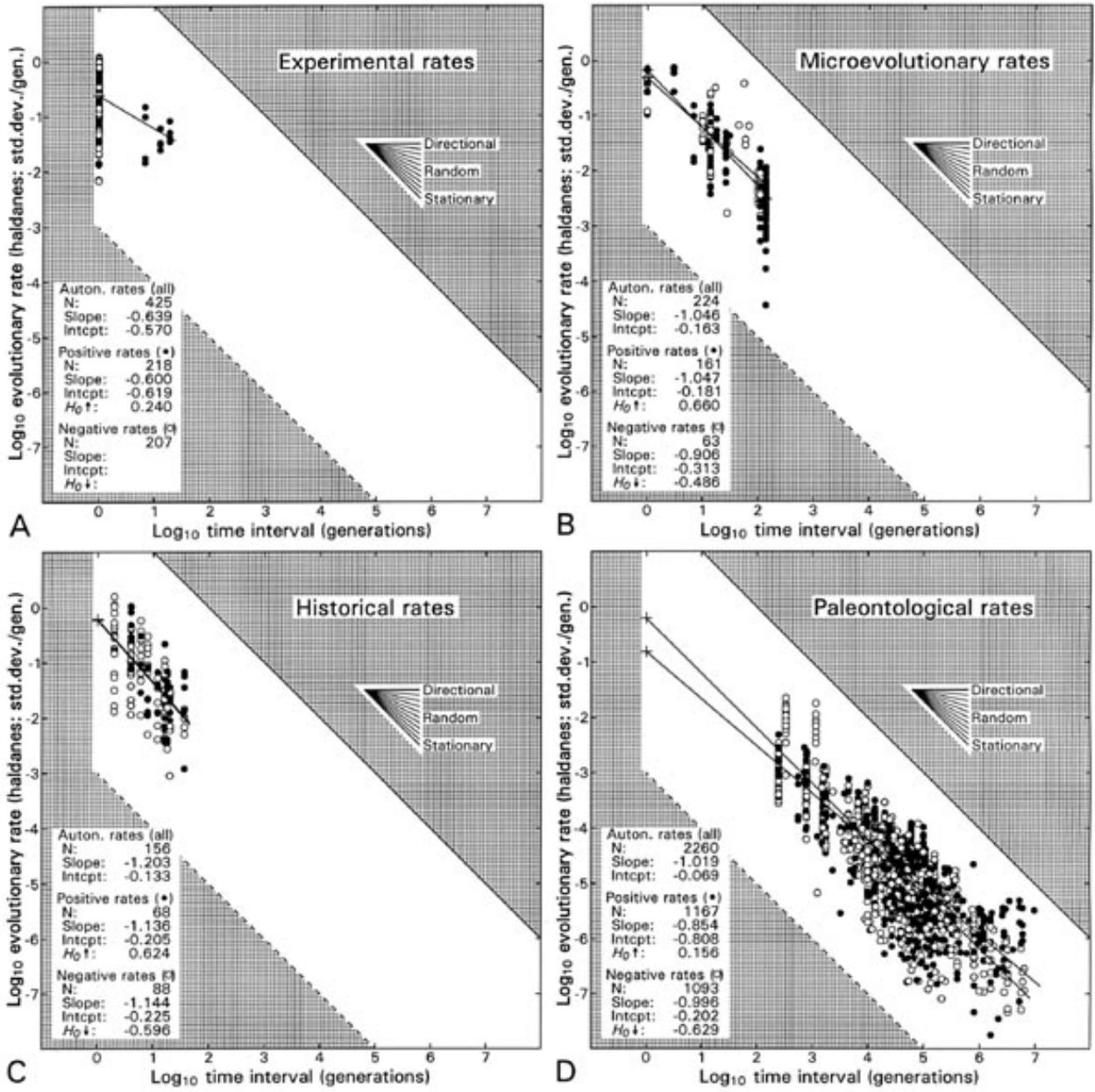
(Gingerich, 1983-2009)

Завищені оцінки для коротких інтервалів (Hunt, 2012)

Оцінки темпів еволюції, одержані для різних шкал часу:

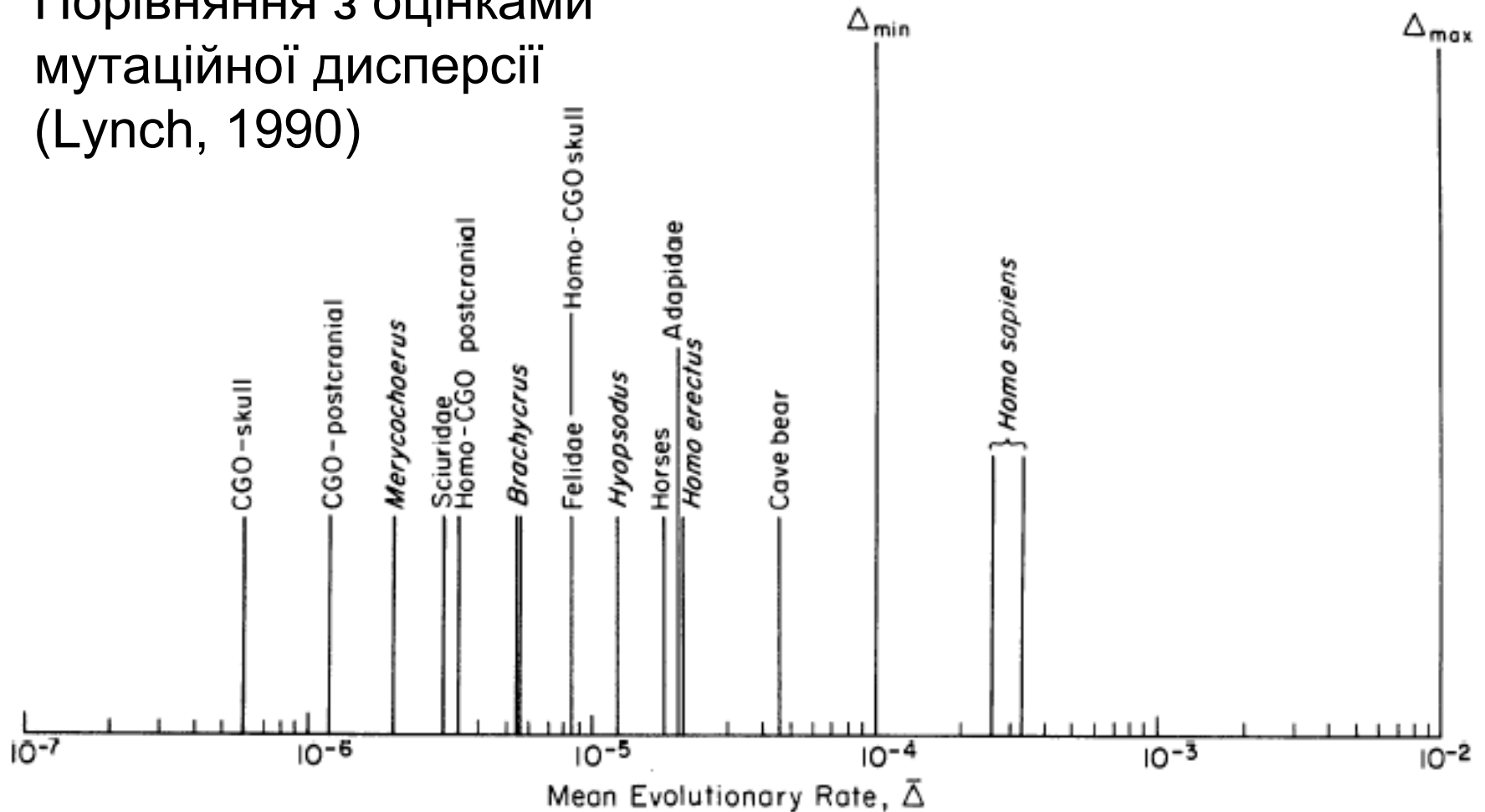
- (A) селекційні експерименти;
- (B) мікроеволюція;
- (C) історичні зміни;
- (D) палеонтологічні дані.

Залежність оцінки швидкості еволюції від часового інтервалу, на якому її було одержано



Визначення механізмів еволюції за морфометричними даними

Порівняння з оцінками мутаційної дисперсії (Lynch, 1990)



Темпи та імовірні чинники еволюції морфометричних ознак

- Найпростіша схема: змоделювати нейтральну еволюційну зміну і порівняти з тим, що ми реально спосетрігаємо
 - За відсутності статистично значущих відмінностей вважаємо, що еволюція була нейтральною;
 - Якщо темпи зміни менші, ніж передбачені, вважаємо, що еволюцію було загальмовано стабілізуючим добором;
 - Якщо темпи зміни більші, ніж передбачені, вважаємо, що еволюцію було прискорено рушійним добором.
- Потреба в обережності: швидка зміна може бути спричинена міграціями, фенотипною пластичністю тощо. Необхідно враховувати це: застосовувати ознаки, що не змінюються протягом життя, тощо.
- Якщо є прямі чи непрямі оцінки пристосованості, можна оцінити вплив добору регресійним методом Р. Ланде та С. Арнольда (Lande, Arnold, 1983).
- Потреба в урахуванні філогенетичної інформації: як її враховувати, обговоримо пізніше.

Темпи та імовірні чинники еволюції морфометричних ознак

Приклади

- Застосування статистики Лінча (Lynch, 1990; Lemos et al., 2001)
 - Дивергенція рас людини: $3,2 \cdot 10^{-4}$;
 - Печерні ведмеді (*Ursus spelaeus*): $4,6 \cdot 10^{-5}$;
 - Кондилартри *Hyopsodus*: $1,2 \cdot 10^{-5}$;
 - Котячі (Felidae): $8,6 \cdot 10^{-6}$;
 - Опосуми (Didelphidae): $8 \cdot 10^{-7}$.
- Застосування Log-Rate – Log-Interval Test (Gingerich, 1993, 2001; та інші автори): порівнянні результати.
- Застосування методу максимальної правдоподібності до 250 палеонтологічних серій: 5% випадків – спрямована трансформація, решта – майже рівно стазис та випадкове блукання (Hunt, 2007).