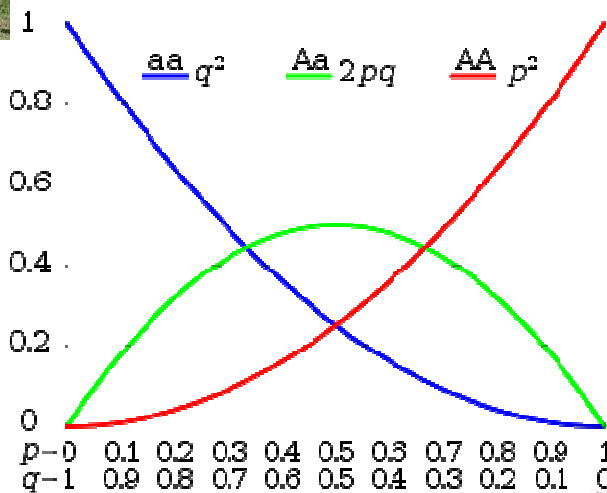


# ПОПУЛАЦИСКА ГЕНЕТИКА ВО СТОЧАРСТВОТО

Проф. д-р Сретен Андонов



2011

## СОДРЖИНА

|                                                                    |    |
|--------------------------------------------------------------------|----|
| 1. ДЕФИНИЦИИ:                                                      | 3  |
| 2. ПОПУЛАЦИЈА                                                      | 4  |
| 1.1 Варијации и нејзина модулирање                                 | 5  |
| 1.2 Следење на варијацијата                                        | 5  |
| 2. КВАНТИТАТИВНИ СВОЈСТВА                                          | 6  |
| 2.1 Квантитативна варијација                                       | 6  |
| 3. ОЦЕНА НА ГЕНСКИТЕ И ГЕНОТИПСКИТЕ ФРЕКВЕНЦИИ                     | 14 |
| 4. ВЛИЈАНИЈА КОИ ЈА МЕНУВААТ ФРЕКВЕНЦИЈАТА НА ГЕНИ ВО ПОПУЛАЦИЈАТА | 18 |
| 4.1 Како функционира селекцијата?                                  | 23 |
| 4.2 Случајни настани                                               | 27 |
| 5. ЕФЕКТИВНА ГОЛЕМИНА НА ПОПУЛАЦИЈАТА                              | 29 |
| 6. ОСНОВНИ НА СТАТИСТИКА                                           | 32 |
| 6.1 Основни статистички елементи                                   | 32 |
| 6.1.1 Средна вредност                                              | 32 |
| 6.1.2 Варијанса                                                    | 33 |
| 6.1.3 Коефициент на варијација (ЦВ)                                | 33 |
| 6.2. Нормална дистрибуција на фреквенции                           | 33 |
| 6.3 Оценување на врска меѓу две варијабли                          | 35 |
| 6.3.1 Коваријанса                                                  | 35 |
| 6.3.2 Корелација                                                   | 36 |
| 6.3.3 Регресија                                                    | 37 |
| 6.3.4 Предвидувања:                                                | 39 |
| 7. ВАРИЈАБИЛНОСТ                                                   | 40 |
| 7.1 Компоненти на фенотипската варијансата                         | 41 |
| 7.2 Адитивност                                                     | 42 |
| 7.3 Доминантност и интерактивност                                  | 43 |
| 7.4 Варијанса на животната средина                                 | 44 |
| 7.4.1 Оцена на општото влијание на животната средина               | 45 |
| 7.5 Оцена на херитабилитетот                                       | 46 |
| 8. ИНБРИДИНГ (ОДГЛЕДУВАЊЕ ВО СРОДСТВО)                             | 49 |
| 8.1 Одгледување во сродство и дејството на гените                  | 49 |



|     |                                          |    |
|-----|------------------------------------------|----|
| 8.2 | Последици од зголемена хомозиготност     | 50 |
| 8.3 | Степен на сродство кај домашните животни | 51 |
| 8.4 | Коефициент на сродство и родбински однос | 52 |
| 9   | ХЕТЕРОЗИС                                | 55 |
| 9.1 | Теоретски основи                         | 55 |
| 9.2 | Оценување на хетерозисот                 | 63 |
| 9.3 | Изразување на хетерозисот                | 68 |
| 9.4 | Наследување на хетеротичниот ефект       | 68 |
| 9.5 | Задржување на хетерозисот                | 69 |
| 9.6 | Практична употреба на хетерозисот        | 70 |
|     | ЛИТЕРАТУРА                               | 71 |

## 1. ДЕФИНИЦИИ:

### Популациска генетика:

Наука за однесувањето на гените во популацијата.

3

### Ген:

Се користи за термин кој се однесува на дел кој го “носи” наследувањето (Johannsen, 1909), Sutton (1902) го користи терминот за фактори кои се лоцирани на хромозомите (= локус).

Во потесна смисла: “секвенца (дел) од нуклеинска киселина која кодира полипептид” (= цистрон)

Општа дефиниција “Функционален дел на наследувањето кое ја следи Менделовата Сегрегација” (но што е со сексуалните и хаплоидните организми?).

### Локус:

Место на хромозомот каде што е лоциран одреден ген или алел.

### Алел:

Одредена алтернативна форма на генот кој се појавува на одреден локус, од секој родител потекнува по еден и го одредува својството.

### Популација:

Во тесна смисла: “Група на индивидуи така поставени да секои две имаат иста веројатност да меѓусебно се парат и произведат потомство”

Општа дефиниција “Група на животни од иста раса кои го претставуваат нивото од каде што започнува специјализацијата ... и каде што се одвива адаптацијата” Webster Речник.

### Популациска генетика:

Наука за однесувањето на гените во популацијата.

Наука за процесите кои влијаат на дистрибуцијата на генотиповите меѓу индивидуите во популацијата во текот на времето и просторот.

## 2. ПОПУЛАЦИЈА

Досега сите изучувања се однесуваат на сите процеси што се одвиваат кај поединечни организми или клетки. Како во клетката се копира ДНК и што се последиците од мутациите? Како се спроведуваат механизмите на сегрегација и рекомбинација и како тие влијаат на пропорциите на гаметите произведени од еден организам? Како развојот на организмот влијае на интеракцијата меѓу неговата ДНА, врз механизмот на синтеза на протеини, клеточните метаболички процеси и надворешната животна средина? Но организмите не живеат независни едни од други како поединци. Тие содејствуваат меѓусебно во групи, популации, и постојат прашања за генетската композиција во овие популации кои не можат да се одговорат само со познавањето на елементарната генетика. Меѓу бројните прашања на кои одговор се очекува со познавањето на популациската генетика се:

Какво ќе биде влијанието на постојано смалување на ефективната големина на Холштајн говедата во светот?

Што ќе се случи со популацијата при постојано одгледување во сродство?

Какво ќе биде влијанието на внес на бурола генот за плодност кај популацијата на Аваси овците во Израел?

Каква промена треба да се очекува од една во друга генерација со употребата на био стимуланти во исхраната на гојните говеда?

Сите овие прашања се однесуваат на генетската композиција на популациите и промената на истата за одреден временски период. Сите прашања се во доменот на популациската генетика.

**Популациската генетика се однесува на влијанијата на индивидуалното наследување и развој врз генетската композиција на популацијата и нејзината промена во одреден временски период.**

Во врска со основното, елементарното индивидуално ниво и нејзиното влијание врз генетската композиција во популацијата потребно е да се осврнеме на следните феномени:

Ефектот на *формата на парење* на различните генотипови во популацијата. Дали индивидуите се парат по случаен пат или парењето е во затворен круг на сродници (*инбридинг*) или пак врз база на нивниот фенотип или фенотипските сличности (*полуограничено парење*).

Промените на генетската композиција заради мигрирање на индивидуи од една во друга популација.

Нивото на внес на генетска варијабилност во популацијата заради *мутација* или *рекомбинација*.

Ефектот на различната репродукциска способност на поедините генотипови различната можност за преживување кај различните потомци од овие парења. Овие разлики се последица на *природната селекција*.

Последиците од случајната флукуација на една репродуктивна способност кај генотиповите, заради фактот што секој генотип има само неколку потомци во ограничената популација.

### 1.1 Варијации и нејзина модулирање

Популациската генетика е едновременно и експериментална и теоретска наука. Од експериментална страна, таа обезбедува опис на актуелната форма на генетската варијација во популацијата и ги оценува параметрите во процесот на парење, мутации, природната селекција, како и случајната варијација во репродуктивното ниво. Од друга страна, теоретскиот дел обезбедува предвидување каква ќе биде генетската композиција во популацијата и каква промена може да се очекува како последица на различните сили кои делуваат врз неа.

**Популациската генетика е експериментална и теоретска наука на формата на наследната варијација во популациите и нејзиното модерирање во текот на времето**

### 1.2 Следење на варијацијата

Популациската генетика нужно се базира на генотипската варијација, иако по дефиниција само фенотипската варијација може да се следи. Односот меѓу генотипот и фенотипот е различен и се разликува од својство до својство. Во некои крајни случаи фенотипот може да се следи како секвенца (дел) од ДНА како едно делче од вкупниот геном. Во ваков случај, разликата меѓу генотипот и фенотипот изостанува и може да се каже дека всушност се работи за директно следење на генотипот. Во друга крајност пак, предмет на интерес во сточарството се група на својства (варијации во млечност, прираст, метаболички однос и сл.) каде што постои очигледна разлика меѓу видовите и расите. Овие својства имаат многу комплексен однос внатре во генотипот и мора да се користат посебни методи за нивно проучување. И покрај развиеноста на многу софистицирани методи, при одредувањето на генотипот се превземаат некои општо прифатени претпоставки кои овозможуваат теоретско објаснување на механизмите во генотипот и негово поточно оценување, врз основа на сознанијата и следењето на фенотипот. Оттаму, и при анализирањето на квантитативните својства, најчесто теоретското објаснување базира на едноставни пристапи каде што сè се поедноставува до основните Менделови правила. Многу познат пример за ова е следењето на крвните групи кај луѓето и нивата варијабилност. Се работи за кодирани алели на еден локус каде што фенотипот е неосетлив на животната средина и нејзините промени.

Проучувањето на варијацијата се состои од две нивоа, каде што првото е опис на фенотипската варијација. Второто ниво е преведување на оваа фенотипска

варијација на генетско ниво и повторно опишување на варијабилност од аспект на генетска варијабилност. Доколку има потполно преклопување на генетската и фенотипската варијација тогаш двете нивоа се спојуваат, како што тоа е случај со крвните групи кај луѓето. Ако односот меѓу нив е далеку покомплексен (заради доминантност, хетерозиготи кои создаваат хомозиготни), може да се потребни и покомплексни експериментални истражувања и вкрстувања за да се следат промените на фенотиповите во генерациите и од таму да се преведат на ниво на генотип.

6

## 2. КВАНТИТАТИВНИ СВОЈСТВА

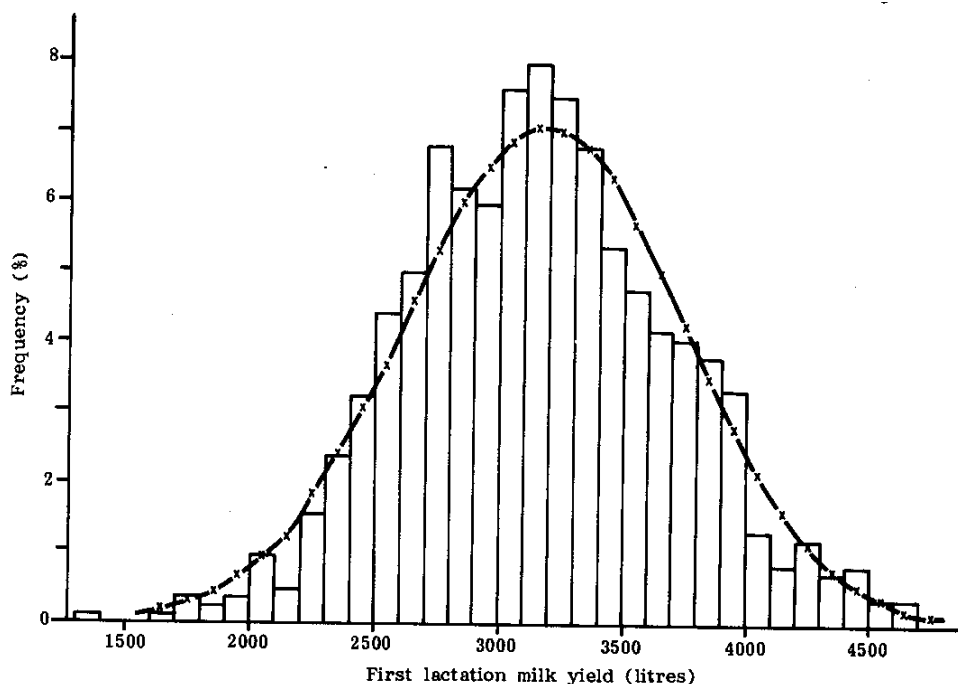
Повеќето од особините кои не интересираат кај животните постојано варираат, така што одредени единки не можат посебно да се класираат. Производството на млеко, масата на волната, телесната маса и брзината на прираст измерена на одредена далечина се само неколку примери за особини кои постојано се менуваат. Дури и производството на јајца, што секако не е трајна особина, може да се смета како особина која постојано се менува, бидејќи постојат голем број на класи во кои може да се вклопат кокошките, во зависност од бројот на јајца кои ги несат во одреден период. Особините кои постојано се менуваат се нарекуваат *квантитативни или метрички карактеристики* и нивната варијација се нарекува *квантитативна или постојана варијација*. Бидејќи за мерење на особините се употребува скала (градација), не се воочува веднаш која ќе биде варијацијата на квантитативните особини во зависност од дејството на гените, кои се разбира дека се дискретни целини.

Целта е да се опише основата на квантитативната варијација и да се покаже како таа може да се подели со користење на концептот на наследноста.

### 2.1 Квантитативна варијација

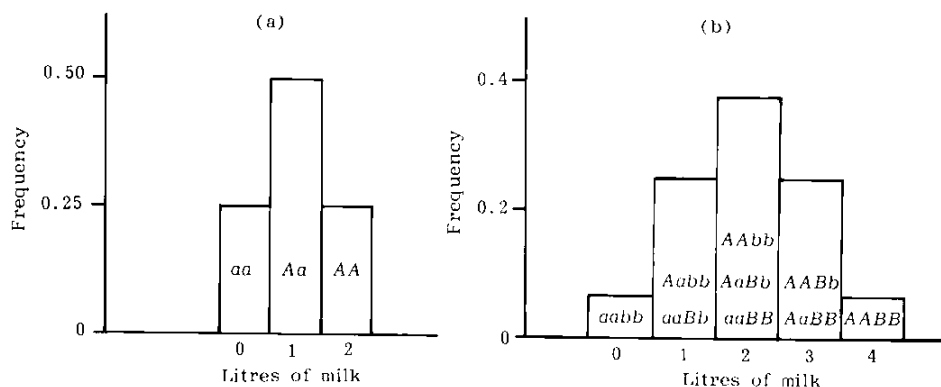
Бидејќи квантитативната варијација е стратегиски концепт, за да се испита треба да користиме статистички методи.

Ќе почнеме со фреквенцијата при дистрибуција на количината на млеко во првата лактација кај Холштајн, како што е покажано на слика 1. Иако производството на млеко се мери постојано, јуниците треба да се поделат во помали групи за да се оформи дистрибуцијата. Откако ќе се направи ова станува очигледно дека дистрибуцијата е помалку или повеќе симетрична и дека е многу блиска на нормалната дистрибуција. За да се илустрира ова во Слика 1 ги пресметавме просекот и варијациите на секоја дистрибуција, а на овие податоци им ги приклучивме податоците од нормалната дистрибуција со ист просек и исти варијации. Може да се види дека нормалната дистрибуција е многу добар индикатор за податоците, а истите заклучоци се однесуваат и на повеќето квантитативни карактеристики. Ова е многу погодно бидејќи многу од апликациите на квантитативна генетика се темелат на претпоставката дека податоците ја следат нормалната дистрибуција. За оние особини кои нормално не се дистрибуираат, на пр. Faecal worm-egg count (бој на јајца од цревни паразити во изметот) вообичаено може да се најде едноставна трансформација, како што е квадратен корен или логаритам, што ќе овозможи да се употребат корисните особини од нормалната дистрибуција.



Слика 1. Фреквенцијата при дистрибуција на количината на млеко во првата лактација кај популација на 840 Фризиски крави. Двата статистички концепти кои се употребени за да се опишат обсервациите се просекот и варијацијата. Просекот се проценува како  $\sum \Pi u / n$ , каде  $\Pi$  се перформансите (количина на млеко) на  $u$  јуницата,  $n$  е вкупниот број на јуници а  $\sum$  го означува сумирањето од  $u=1$  до  $u=n$ . Варијацијата се проценува како  $\frac{\sum \Pi^2 u}{n} - \frac{(\sum \Pi u)^2}{n^2(n-1)}$  и е мерка за величината на разликите при перформансите помеѓу единките. Ако  $\Pi$  се перформансите на  $u$  јуницата изразен како девијација од просекот на популацијата, варијацијата се означува како  $\frac{\sum \Pi^2 u}{n(n-1)}$ . Во оваа популација просекот е 3180 литри, а варијацијата е 315.352 (литри)<sup>2</sup>. Над фреквенцијата на дистрибуција е запишана и нормалната дистрибуција со ист просек и варијација.

Како започнува постојаната варијација преку дејството на дискретните гени? За да се одговори на ова прашање, ќе почнеме со разгледување на само еден локус. Да замислиме дека постојат два алели на овој локус, при што алел  $A$  ни дава еден литар зголемување на производството на млеко, додека алелот  $a$  не ни дава никакво зголемување. Понатаму да претпоставиме дека нема доминација во овој локус, така што трите генотипови  $aa$ ,  $Aa$  и  $AA$  придонесуваат согласно 0, 1 и 2 литри кон производството на млеко. Ако фреквенцијата на секој алел во едно стадо крави е 0.5, тогаш фреквенцијата на дистрибуција на производството на млеко, што ќе се добие како резултат на варијацијата на овој локус, ќе биде симетрична и ќе се состои од три класи, како што е прикажано на слика 2а. Да претпоставиме дека сосема истата состојба постои и кај вториот локус, со три генотипови  $bb$ ,  $Bb$  и  $BB$  кои исто така придонесуваат 0, 1 и 2 литри кон производството на млеко. Ако ги разгледаме заедно овие два локуси, резултатот на фреквенцијата на дистрибуција сега ќе има 5 класи, како што е прикажано на слика 2б. Со зголемување на бројот на локуси, кои имаат свој придонес при квантитативниот карактер, се зголемува и бројот на класите.



Слика 2 фреквенција на дистрибуцијата на производство на млеко како резултат на варијацијата во еден локус и (б) во два локуси. Во секој локус повисокиот алел придонесува 1 литар млеко, а фреквенцијата на секој алел е 0.5.

Сите алели немаат ист ефект кон производството на млеко. Ако има неколку алели кои имаат многу мало влијание, тогаш и разликата помеѓу некои класи ќе биде мала исто како и грешките при мерење на количината на млеко и нема да биде секогаш можно да се класифицираат прецизно јуниците; границите помеѓу непостојаните класите ќе станат нејасни. Покрај влијанието на алелите на одреден број на локуси, постојат и многу други не-генетски фактори и фактори на животната средина кои влијаат на производството на млеко и кои исто така имаат тенденција да ги заматат границите на класите. Ако влијанијата од одреден алел се многу големи во споредба со вкупната варијација, тогаш сеуште ќе бидат евидентни дискретните класи, дури и при присуство на факторите на животната средина. Но поголемиот број на алели кои влијаат на квантитивните карактеристики, имаат прилично мал ефект, кој не може лесно да се открие.

Можеме да заклучиме дека квантитативните карактеристики се одредуваат преку комбинирана активност на алелите кај многу локуси, од кои поголем број имаат релативно мали ефекти врз особината и еден одреден број на други не-генетски фактори или фактори на животната средина.

## 2.2 Перформансите кај единката

Перформансите на една единка во однос на одредена особина се нарекуваат *фенотипска вредност*,  $P$ , за таа особина. Двата фактор кои заедно ја одредуваат фенотипската вредност се *генотипската вредност*,  $G$ , и *девијација заради животната средина*,  $E$ . Генотипската вредност на една единка се однесува на комбинираниот ефект од сите гени на таа единка, кај сите локуси, кои влијаат врз дадената особина, при што се зема во предвид начинот на кој се групираат гените во парови, формирајќи генотип. Девијацијата заради животната средина е претставена преку комбинираниот ефект на сите не-генетски фактори, кои влијаат на таа фенотипска вредност. За секоја единка,  $G$  се одредува со зачнувањето, а  $E$  го претставува комбинираниот ефект на сите фактори кои

влијаеле врз одредена особина на таа единка, помеѓу времето од зачнувањето до мерењето на Р.

Иако Р и G веќе ги дефиниравме во рамките на повеќе локуси, полесно ќе го разбереме нивното значење и значењето на E, ако ги согледаме од аспект на еден локус. Сепак, како што е опишано во поглавјето 2.1, повеќето локуси, кои влијаат на една квантитативна особина, не може да се идентификуваат, заради малото влијание кои тие го имаат врз таа особина. Едно решение на овој проблем е пронаоѓање на локус чие влијание врз квантитативната особина е доволно големо и лесно препознатливо, за потоа да се испита влијанието на овој локус, врз таа особина. Како пример ќе го користиме трансферин локусот кај говедата, чии генотипови може да се идентификуваат преку електрофореза на скробен гел. Како квантитативна особина, врз кој овие алели влијаат, ќе го земеме производството на млеко кај Церзеј кравите. Податоците кои се користени во овој пример се базираат на резултатите добиени од истражувањата на Ashton (1964).

Во оваа студија се откриени само два трансферин алели, TfA и TfD, при што се препознале три генотипа. За поедноставување при следново објаснување ќе ги означиме двата алели со Т и т. Така трите генотипа ќе бидат TT, Tt и tt. Знаејќи го производството на млеко (фенотипската вредност, P) кај секоја крава и нејзиниот трансферин генотип, можеме да го пресметаме производството на млеко за секој генотип и потоа да го споредиме со просечното производство кај различни генотипови.

По дефиниција, просечните перформанси на одреден генотип се претставени преку генотипската вредност G на тој генотип.

Со други зборови, генотипската вредност е еднаква со просечните фенотипски вредности на тој одреден генотип.

На пример, во едно стадо просечното производство на млеко кај сите TT крави било 1882 литри. Ова е генотипската вредност G за тој одреден генотип во тоа стадо. Се разбира дека сите TT крави не произвеле 1882 литри млеко; постојат значителни разлики во однос на овој просек. Да претпоставиме дека најдобрите крави произвеле 1978 литри, а најлошите само 1773 литри млеко. Ако трансферин локусот бил единствениот кој влијаел врз производството на млеко, можеме да кажеме дека најдобрите TT крави имаат фенотипска вредност,  $P=1978$ , генотипска вредност  $G=1882$  и од тука девијацијата во однос на животната средина, E изнесува  $1978-1882 = +96$  литри. Со други зборови, комбинираниот ефект на сите не-генетски фактори врз производството на млеко, кај оваа крава го зголеми производството за 96 литри. Од друга страна пак, во најлошиот случај кога  $P=1773$ ,  $G=1882$  и од тука девијацијата во однос на животната средина, E изнесува  $1773-1882=-109$ ; комбинираниот ефект на сите не-генетски фактори врз производството на млеко, кај оваа крава го намали производството за 109 литри.

Сето ова можеме да го сумираме со претставување на фенотипската вредност како

$$P=G+E, \quad (1)$$

каде  $E$  може да е позитивна или негативна вредност, во зависност од комбинираниот ефект на сите не-генетски фактори кои имаат влијание врз одредена особина кај единката.

Равенката (1) ни дава корисен опис на личните перформанси на единката во однос на одредена особина. Сепак, потребно е да знаеме повеќе за тоа животно; потребно е да ги знаеме неговите вредности како животно за одгледување, кои ќе ги добиеме кога ќе ги споредиме просечните перформанси на неговите наследници со просечните перформанси на сите наследници. Со други зборови, треба да знаеме колку се подобри или полоши перформансите на одредена единка кога ќе се спореди со просекот од таа популација. Разликата во перформансите помеѓу одреден наследник во однос на просекот на популацијата се нарекува *девијација* од просекот на популацијата. Користејќи ги овие термини можеме да ја дефинираме одгледувачката вредност на следниов начин.

Ако едно животно се пари со друго животно од популацијата, без одреден редослед, тогаш одгледувачките вредности на тоа животно се двапати поголеми од просечната девијација кај своите наследници во однос на просекот на популацијата. Просечните перформанси на наследникот се дуплирани во оваа дефиниција, за да се земе во предвид фактот дека само половина од гените кај наследниците доаѓаат од тоа одредено животно, а другата половина доаѓаат од другиот примерок од популацијата со кој се извршило парењето.

Сега ќе го илустрираме значењето на одгледувачката вредност преку примерот со трансферин, кој веќе го користевме. Вкупните резултати кај Ashton (1964), покажаа дека тт кравите во просек даваат 200 литри повеќе млеко од Тт или ТТ кравите, кои не биле меѓусебно многу различни. Како што веќе рековме генотипската вредност на ТТ е 1882 литри, следи дека генотипските вредности на тт и Тт се 2082 и 1882 литри. Бидејќи целта на повеќето вакви програми е зголемување на производството на млеко, можеме да го означиме т како пожелен алел и Т како непожелен. Од горенаведените резултати, исто така можеме да речеме дека Т е комплетно доминантен над т, во однос на производството на млеко.

Во стадото кое го споменавме, застапеноста на Т и т алели беше 0.67 и 0.33 и честотата на генотипските одговара на Hardy-Weinberg фреквентностите. Следи дека вкупниот просек на оваа популација на Џерзеј кравите е

$$(0.67)^2 (1882) + 2(0.67) (0.33) (1882) + (0.33)^2 (2082) = 1904 \text{ литри.}$$

Забележете дека просекот на популацијата се одредува единствено преку фреквентноста на гените и од генотипските вредности. Бидејќи овие вториве не можеме да ги контролираме, единствен начин кој ни останува, за да го измениме просекот на популацијата е да ја измениме фреквентноста на гените. На пример, просечното производство на млеко во ова стадо ќе се зголеми ако ја зголемиме фреквентноста на пожелниот алел т.

Кога ги избираме најпродуктивните единки и ги шкартираме оние кои даваат слаби резултати, ние всушност се обидуваме да ја зголемиме фреквентноста на пожелните гени

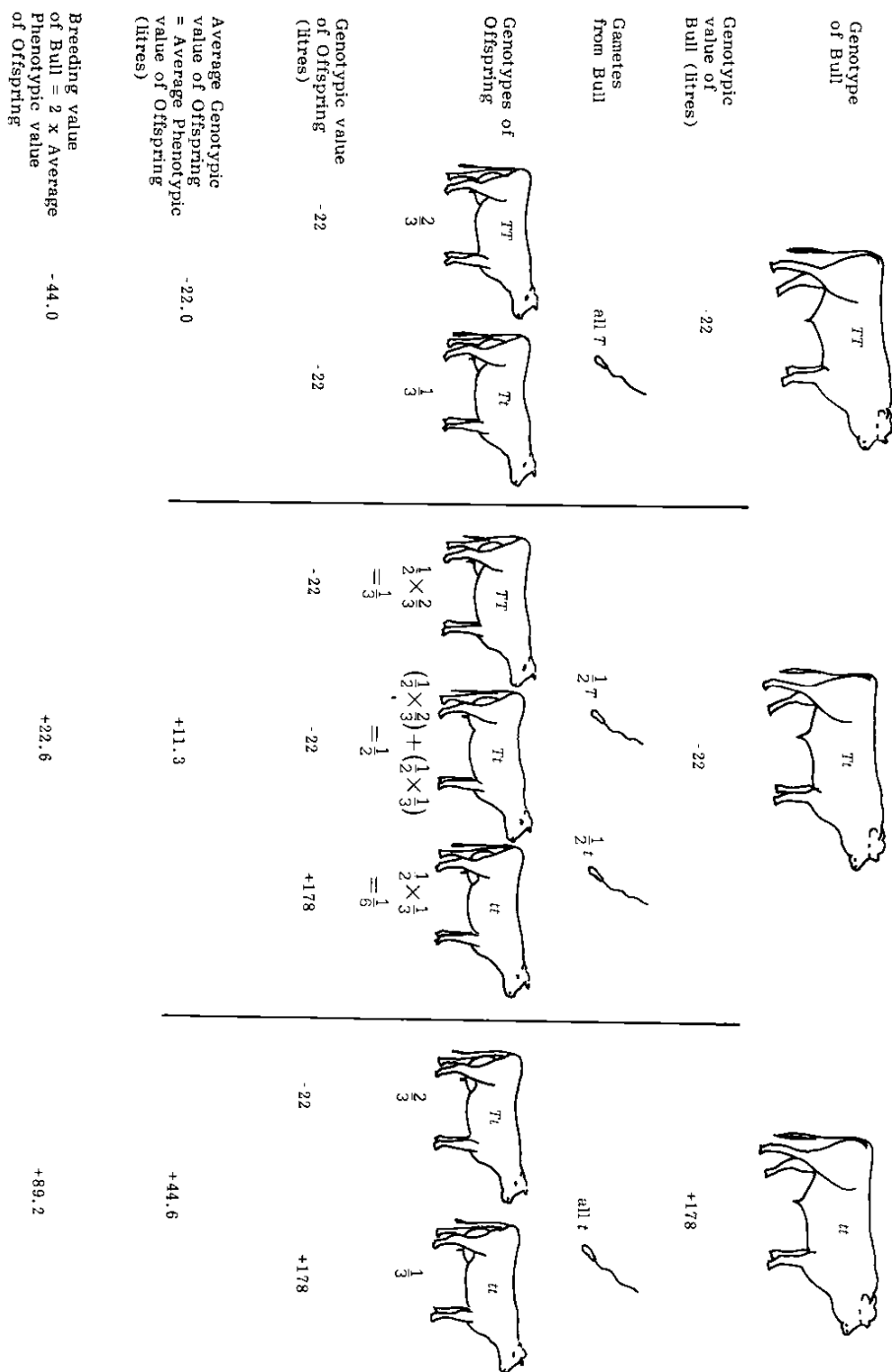
Да се вратиме на нашиот пример, трите генотипски вредности ќе ги претставиме слично на начинот на кој ја претставивме одгледувачката вредност, односно како девијација од вкупниот просек. Ова ни ги дава генотипските вредности од: -22 литри за ТТ и Тт и +178 литри за тт.

Потоа, ќе претпоставиме дека имаме еден бик за секој трансферин генотип и дека секој бик е парен со крава од Џерзеј популацијата без одреден редослед. Бидејќи фреквенцијата на Т и т алелите беа 0.67 и 0.33, следи дека кај кравите кои се парат со секој бик, без одреден редослед, веројатноста гаметата да содржи Т алел е еднаква на 0.67, а веројатноста да содржи т алел е еднаква на 0.33. Така во просек, очекуваме секој примерок на крава (земена без одреден редослед) да произведе  $\frac{2}{3}$  Т-гамети и  $\frac{1}{3}$  т-гамети.

Резултатите од парењето со секој од трите бика со еден примерок на крава се илустрирани во слика 3. Сите гамети од ТТ бикот ќе содржат Т алел, кој кога ќе се комбинира со  $\frac{2}{3}$  Т и  $\frac{1}{3}$  т гамети од примероците на крави, ќе се добие  $\frac{2}{3}$  ТТ и  $\frac{1}{3}$  Тт наследници. Но бидејќи Т е доминантен над т, во однос на производството на млеко, сите овие наследници ќе ја имаат истата генотипска вредност, имено - 22 литри.

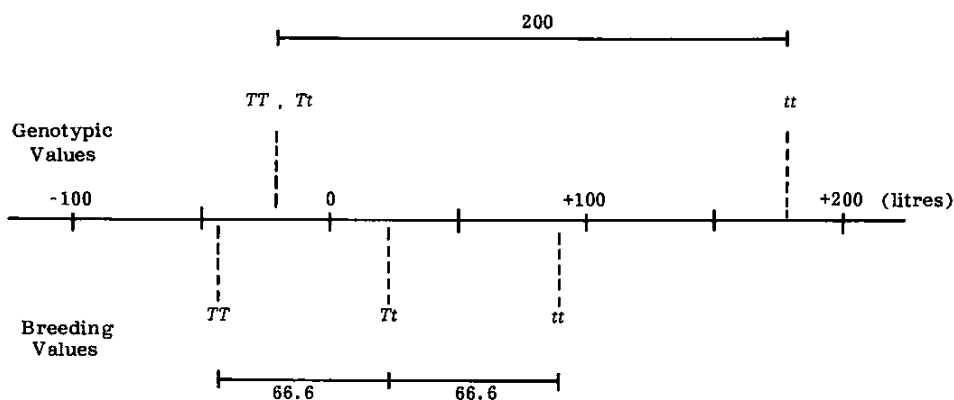
Како контраст на ова, Тт бикот се очекува да произведе еднаков број на Т и т гамети, кои кога ќе се комбинираат со  $\frac{2}{3}$  на Т гамети и  $\frac{1}{3}$  на т гамети од примероците на крави, избрани без одреден редослед, со кои е парен бикот, генотипот кај наследниците ќе ја има следнава пропорционалност  $\frac{1}{3}$  ТТ,  $\frac{1}{2}$  Тт и  $\frac{1}{6}$  тт. Така  $\frac{1}{3} + \frac{1}{2} = \frac{5}{6}$  од наследниците на овој бик ќе имаат  $G = -22$ , а другата  $\frac{1}{6}$  (хомозиготите т) ќе има  $G = +178$  литри, со што се добива просекот на G од  $\{ \frac{5}{6}(-22) \} + ( \frac{1}{6} \times 178 ) = +11.3$  литри.

Третиот бик тт произведува само т гамети и се очекува да се добијат  $\frac{2}{3}$  на Тт и  $\frac{1}{3}$  на тт наследници, кои ќе имаат просечни вредности за G од  $\{ \frac{2}{3}(-22) \} + ( \frac{1}{3} \times 178 ) = +44.6$  литри.



Слика 3 Резултати од парењето на трите Церзеј бика со Церзеј крави, избрани без одреден редослед и каде што фреквентност на Т генот е 2/3, а на т генот е 1/3. Ова значи дека од секоја крава, избрана без редослед, се очекува да се добие 2/3 Т гамети и 1/3 т гамети. Генотипските и одгледувачките вредности се изразени како девијација од просекот на популацијата, кој е 1904 литри.

Сега откако ја дефиниравме генотипска вредност како просечна фенотипска вредност за тој генотип, ние всушност велíme дека девијацијата заради факторот животна средина е еднаква на нула. Ако и понатаму вака ги третираме девијациите од животната средина, исто така можеме да кажеме дека очекуваните просечни перформанси (просечната фенотипска вредност) на било која група на животни е еднаква на просекот на нивните генотипски вредности. Можеме да заклучиме дека резултатите од парењето на трите бика со кравите (земени без одреден редослед) ќе даде просек кај наследниците од -22.0, +11.3 и +44.6 за биковите со генотипови TT, Tt и tt соодветно. Според оваа дефиниција, овие резултати ни кажуваат дека одгледувачките вредности на трите бика се -44.0, +22.6 и +89.2. Забележете дека одгледувачката вредност за tt е  $89.2 - 22.6 = 66.6$  литри повеќе од одгледувачката вредност на Tt, која е  $22.6 - (-44.0) = 66.6$  литри повеќе од одгледувачката вредност на TT. Ако го претставиме ова графички, ќе ја добиеме ситуацијата која е прикажана на слика 4.



Слика 4 Споредба на генотипските и одгледувачките вредности, изразена како девијација од просекот на популацијата. Во овој конкретен пример, биковите од трите различни генотипови се парени со крави од популацијата без одреден редослед и при тоа T (фреквентност од  $2/3 = 0.6$ ) е комплетно доминантен над t (фреквентност од 0.33), со разлика од 200 литри помеѓу генотипските вредности на двата хомозигота. Забележете дека одгледувачката вредност на хетерозиготот е токму на половина помеѓу одгледувачките вредности на двата хомозигота.

Од овие резултати издвојуваме две важни работи:

*одгледувачката вредност на едно животно не е задолжително еднаква со генотипската вредност*

*одгледувачката вредност на еден хетерозигот е точно на половина помеѓу одгледувачките вредности на двата релевантни хомозиготи*

Мерењето на генетската варијација (наспроти нејзин опис преку генската фреквентност) е всушност количеството на хетерозиготност на локусот во

популацијата, кој се добива преку вкупната фреквентност на хетерозиготи за тој локус.

### 3. ОЦЕНА НА ГЕНСКИТЕ И ГЕНОТИПСКИТЕ ФРЕКВЕНЦИИ

Со цел да се одреди потребата или ефикасноста на било која стратегија за да се контролира или намали појавата на генетски абнормалности, потребна е оцена на застапеноста во популацијата на гените и генотиповите кои ги причинуваат истите.

Застапеноста на фенотипската фреквенција на генетските абнормалности може да се одреди со помош на стандардните техники на избирање. Врз основа на фенотипската застапеност, со помош на Hardy-Weinberg – овој закон може да се одреди застапеноста на генотипската фреквенција.

Да претпоставиме дека во на еден локус има два алели,  $A$  и  $a$ , кои се појавуваат со фреквенција  $p$  и  $q$ . Доколку популацијата е доволно голема, а парењето е по случаен пат, застапеноста (фреквенцијата) на алелите кај потомството може да се одреди:

| Генотипови  | $AA$  | $Aa$  | $aa$  |
|-------------|-------|-------|-------|
| Фреквенција | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$ |

На пример: да ја проучиме застапеност на стрес синдромот кај свињите е контролиран од рецесивен ген ( $h$ ), кој може да се одреди преку халотан тест кај хомозиготните единки. Ако фреквенцијата на алелот  $h$  е 0.2, тогаш фреквенцијата на алелот  $H$  е 0.8. Оттаму, во услови на случајно парење може да се очекуваат следниве генотипски фреквенции:

| Генотип | Фенотип  | Фреквенција  |
|---------|----------|--------------|
| $HH$    | Нормален | $p^2 = 0.64$ |
| $Hh$    | Нормален | $2pq = 0.32$ |
| $hh$    | Осетливи | $q^2 = 0.04$ |

Иако застапеноста на алелот  $h$  е 20 % во популацијата, заради рецесивниот начин на наследување само кај 4 % од свињите се очекува да се халотан сензитивни.

Оцената на генската фреквенција зависи од начинот на наследување, но фреквенцијата на алелите во популацијата е едноставно однос на вкупниот број од конкретниот алел, поделен со вкупниот број на сите алели. Во случај на диплоидни видови како што се домашните животни, овој однос а вкупниот број на алелите се поделува со двапати од бројот на грлата во популацијата. На пример ако се работи за популација од 100 грла:

| Генотип | Фенотип |
|---------|---------|
| AA      | 36      |
| Aa      | 48      |
| aa      | 16      |

фреквенцијата на алелот  $a$  е:

$$q = \frac{(2 \times 16 + 48)}{200} = 0.4$$

соодветно:

$$p = \frac{(2 \times 36 + 48)}{200} = 0.6$$

Кога својството се наследува нецелосно доминантно или кодоминантно и хетерозиготите фенотипски се разликуваат од хомозиготите, оцената на генската фреквенција се врши со примена на формули.

Да се вратиме повторно на стрес синдромот кај свињите, каде што современите биохемиски тестови точно ги одредуваат генотиповите. Ако испитувањата се извршени кај 200 грла, при што вршени се мерења со халотан тест и со ДНА анализа, добиените резултати се:

| Генотип | Фенотип  | Фреквенција |
|---------|----------|-------------|
| HH      | Нормален | 98          |
| Hh      | Нормален | 84          |
| hh      | Осетливи | 18          |

Фреквенцијата на  $h$  генот кај овие 200 грла е:

$$q = \frac{(2 \times \text{бројот на } hh \text{ грла} + \text{бројот на } Hh \text{ грла})}{2 \times \text{бројот на сите грла}}$$

$$q = \frac{(2 \times 18 + 84)}{400} = 0.3$$

Ако предмет на испитување биле само овие 200 грла тогаш фреквенцијата е одредена. Меѓутоа, од вакви опити поинтересно е да се изведе заклучок за

застапеноста на  $h$  алелот во целата популација. во овој случај стандардна грешка на оцената би бил

$$\sqrt{\hat{p}\hat{q}/2n}$$

16

каде што  $n$  е бројот на испитувани грла. Бројот на грла се множи со два заради фактот што секое грло носи по два алели.

Во многу случаи, начинот на наследување е таков да откривањето на хетерозиготите е многу тешко, а хомозиготите се фенотипски препознатливи (доминантно наследување). Тогаш, оцената на фреквенцијата на рецесивниот алел е врз база на фреквенцијата на рецесивниот генотип ( $q^2$ ).

Тогаш, оцената на фреквенцијата  $q$  е:

$$\hat{q} = \sqrt{\frac{\text{број на рецесивни типови}}{\text{вкупен број на грла}}}$$

Ако се вратиме на примерот со свињите со халотан ген, ако од 100 прасиња само 4 реагираат на тестирањето со халотан, тогаш фреквенцијата на рецесивниот ген  $h$  е:

$$\hat{q} = \sqrt{\frac{4}{100}} = 0.2$$

Фреквенцијата на нормалниот алел  $H$  може да се пресмета:

$$\hat{p} = 1 - \hat{q} = 1 - 0.2 = 0.8$$

Запоменете дека оваа пресметка е само оцена на фреквенцијата на гените, затоа што рецесивниот алел немора стриктно се однесува според *Hardy-Weinberg*-овиот закон. Според овој закон, потребно е случајно парење на грлата. Доколку во популацијата имало селекција за исклучување на рецесивниот алел или во случај на летални/семи летални алели, тогаш алелите немаат комплетна пенетрација во популацијата.

Ако во испитувањата се земени доволен број на грла  $n$ , тогаш стандардната грешка на оцената на фреквенцијата на гени

$$\hat{q} = \sqrt{(1 - q^2)/4n}$$

17

Врз основа на оваа формула, ако фреквенцијата на рецесивниот ген е мала тогаш стандардната грешка на оцената е голема.

Споредувајќи ги претходните формули со стандардните грешки на оцените, може да се заклучи дека:

Стандардните грешки на оцени на фреквенциите на рецесивните алели се секогаш повисоки од оние оценети преку хетерозиготните единки.

Ваквите оценки не се секогаш многу прецизни бидејќи се засноваат на многу претпоставки кои неможе со сигурност да се проверат.

#### 4. ВЛИЈАНИЕА КОИ ЈА МЕНУВААТ ФРЕКВЕНЦИЈАТА НА ГЕНИ ВО ПОПУЛАЦИЈАТА

*Hardy-Weinberg* овиот закон е теоретски образложен и претставува добра основа за развој на популациската генетики. Меѓутоа, бројни фактори ја менуваат фреквенцијата на гени во популацијата, од кои најзначајни се:

18

нарушено случајно парење меѓу грлата

мутации

рекомбинации

миграции

инбридинг и насочено парење

селекција

*Нарушено случајно парење меѓу грлата:* Во природата парењето не е сосема случајно. Најчесто парењето е во групи, но постојат и животни заедници каде што парењето е од групата на подмладокот (ендогамија). Кај домашните животни парењето никогаш не е случајно затоа што секогаш е одредено од одгледувачот. Ваквите состојби се уште поизразени во услови на ограничени популации, како што се во интензивното сточарство.

*Мутации:* Мутациите се еден од изворите на променливост на генотипот во популацијата. Меѓутоа, Мутациите самите по себе не ја движат еволуцијата, пред се поради фактот дека спонтаните мутации се многу ретки во природата. Ниво на мутација се објаснува како веројатност да копијата на промена на алелот се претвори во друг алел од една во друга генерација.

#### Точката мутација кај различни видови

| Вид                            | Ген              | Мутации во генерација |
|--------------------------------|------------------|-----------------------|
| Bacteriophage                  | Host range       | $2.5 \times 10^{-9}$  |
| <i>Escherichia coli</i>        | Phage resistance | $2 \times 10^{-8}$    |
| <i>Zea mays</i> (пченка)       | R (color factor) | $2.9 \times 10^{-4}$  |
|                                | Y (yellow seeds) | $2 \times 10^{-6}$    |
| <i>Drosophila melanogaster</i> | Average lethal   | $2.6 \times 10^{-5}$  |

Доколку појавата на природни мутации е 1 на 100000 (што е реална вредност, види табела) тогаш во првата генерација фреквенцијата на мутираниот алел во првата генерација би бил:

$$1.0 \times 1/100000 = 0.00001$$

19

Во втората генерација фреквенцијата на мутираниот алел би зголемил за:

$$0.99999 \times 1/100000 = 0.000099$$

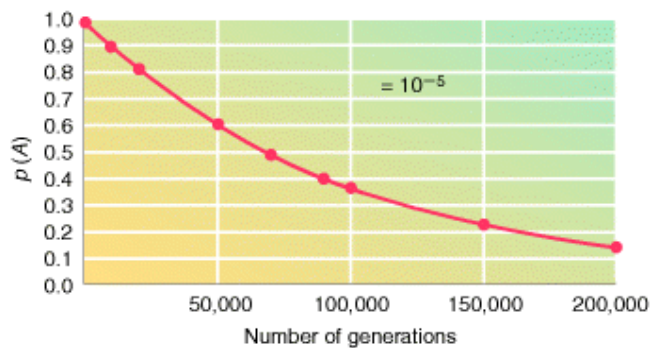
па неговата фреквенција во популацијата би изнесувала 0.000019. Јасно е дека зголемувањето на фреквенцијата на мутагениот алел е многу мала, а во наредните генерации би се зголемувала многу малку. Општата формула преку која се пресметува промената на фреквенцијата на алелите заради мутација е :

$$\Delta p = p_t - p_{t-1} = -\mu p_{t-1}$$

Нека  $m$  биде нивото на мутација за алел  $A$  во некој друг алел  $a$  (веројатноста да генот  $A$  се претвори во  $a$ , при процесот на ДНК репликација при мејозата). Ако  $p_t$  е фреквенцијата на алелот  $A$  во генерација  $t$ , и ако  $q_t = 1 - p_t$  е фреквенција на алелот  $a$ , и ако нема друга причина за промена на фреквенцијата на гени во популацијата (нема природна селекција) тогаш промената на фреквенцијата за една генерација се опишува со горната равенка.  $p_{t-1}$  е фреквенција во претходната генерација. Ова ни кажува дека застапеноста на алелот  $A$  се намалува соодветно на пропорцијата на нивото на мутација  $m$  и пропорцијата на  $p$  од сите гени кои сеуште може да мутираат. Оттаму, промената на  $p$  постанува се помало како што се намалува и застапеност на  $p$  во популацијата, заради фактот што помалку алели  $A$  се физички присутни за сметка на алелот  $a$ . Застапеност на алелот  $A$  по  $n$  генерации на мутација би била:

$$p_n = p_0 e^{-n\mu}$$

каде што  $e$  претставува Неперов број основа на природниот логаритам. Промената на застапеноста на алелот  $a$  во текот на генерациите е претставен графички за мутациско ниво од  $m = 10^{-5}$ .



Промена на фреквенцијата на генот  $A$  во текот на генерациите заради мутација при постојано ниво на мутација ( $m$ ) од  $10^{-5}$

Ако се следи мутацијата од аспект на зголемување на некој нов алел за сметка на некој стар (непожелен), тогаш овој процес е дури и поспор. Најчесто нивото на мутација се одредува врз основа на вкупните промени на еден локус. Доколку станува збор за специфична промена на базниот пар во ДНК веригата, тогаш фреквенцијата на оваа мутација е најмалку 2 пати помала од вкупната промена на геномот на тој локус. За сега не е можно да се одреди специфична мутација на еден локус, но може да се одреди неговата генетска варијабилност. Ако се започне со целосно хомозиготна линија на Дрозофила, извлечена од природната популација, тогаш 1/1000 до 1/500 од промената на генетската варијабилност на бројот на влакна настануваат преку спонтани мутации.

**Рекомбинација:** Рекомбинацијата како извор на промена на генетскиот материјал е многу поголем од што е тоа случај со мутациите. Ако претпоставиме дека на еден хромозомски пар со  $n$  локуси настанува рекомбинација (*Crossing Over*) тогаш останува можност за нова комбинација  $n - 1$ . Бидејќи секој рекомбинан хромозом произведува 2 типа на нови комбинации, тогаш резултатот на рекомбинацијата ќе биде  $2(n - 1)$ . Оттаму може да се заклучи дека рекомбинацијата како фактор е многу значајна за одвивањето на природната селекција (еволуција) на видовите. Овој фактор е многу позначаен кај половите размножувања, додека кај бесполовото (бактерии) рекомбинациите се многу мали и развојот се одвива пред сè како резултат на мутации.

**Миграции:** претставуваат префрлање на единки од една во друга популација со различни фреквенции на еден ист алел. Во ваков случај треба да се сочекува дека фреквенцијата на мешаната популација би била некаде на средина од двете популации. Да претпоставиме дека во една популација мигрирале 10 % од грлата од друга група. Тогаш новоформираната популација е во сооднос 0.9 : 0.1 за оригиналните фреквенции за еден алел. Ако во оригиналната популација фреквенцијата за алелот  $A$  била 0.70, а во донорската популација таа изнесувала 0.40, тогаш во мешаната популација треба да се очекува фреквенција од:

$$0.9 \times 0.7 + 0.1 \times 0.4 = 0.67$$

Ако внесот на грлата од донорската популација е голем, тогаш може значајно да се промени фреквенцијата на гени во оригиналната популација.

Ако  $p_t$  е фреквенција на еден алел во реципиентската популација во генерација  $t$  и  $P$  е алелската фреквенција во донаторската популација (или просечна вредност од повеќе донорски популации) и ако  $m$  е пропорција на реципиентската популација која е настаната со ново мигрираните грла, тогаш фреквенцијата на гени во наредната генерација во новата – мешана популација ќе биде  $p_{t+1}$  како резултат на мешањето на  $1-m$  гени од реципиентната со  $m$  гени од донаторската популација. Затоа:

21

$$p_{t+1} = (1 - m)p_t + mP = p_t + m(P - p_t)$$

и

$$\Delta p = p_{t+1} - p_t = m(P - p_t)$$

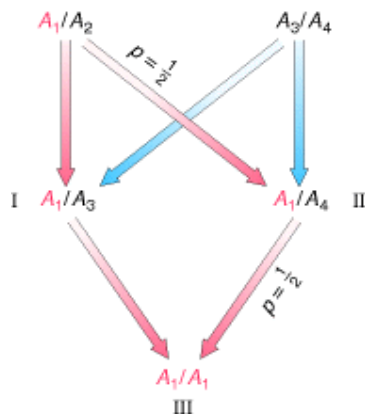
При мигрирањето еден од најголемите проблеми е преклопувањето на генерациите, затоа што тоа дополнително ја усложнува проценката за промена на одредени фреквенции од интерес.

*Инбридинг и насочено ѓарење:* Случајното парење во контекст на еден локус е многу вообичаено но не и универзален случај. Постојат две отстапувања од случајното парење и тоа:

парењето може да биде неслучајно поради општото ниво на предци, т.е. нивното сродство. Ако сродството се случува почесто од што е тоа чиста случајност, тогаш велиме дека популацијата е во сродство. Во споротивно се смета дека популацијата е вон сродство или има негативен инбридинг.

индивидуите може да тежнеат кон меѓусебно парење заради меѓусебна привлечност на некој локус. Ваквата тенденција се вика позитивно насочено парење. Ова парење никогаш не е потполно.

Овие две појави не се идентични, но и кај двата случаи на генетско ниво се случува иста појава – хомозиготност над предвидувањата со *Hardy-Weinberg* – овиот закон. За да две единици се во сродство треба да имаат барем еден заеднички предок. Оттаму и постои одредена веројатност дека на еден алел кај едниот и другиот потомок потекнуваат од идентична ДНК молекула. Како последица се јавува зголемена веројатност за хомозиготноста кај потомците во споредба со случајното парење. Оваа веројатност за појава на хомозиготност се нарекува коефициент на сродство ( $F$ ). Појавата на хомозиготност може да се проследи на следната скица.



### Приказ на веројатност за хомозиготност

Веројатноста за хомозиготност  $a/a$  потомство од парење меѓу брат и сестра е следниов:

Веројатноста дека еден или другиот пра-родител е  $A/a$

$X$  веројатноста дека  $a$  преминало кај машкиот потомок

$X$  веројатноста дека  $a$  преминало кај женскиот потомок

$X$  веројатноста да настане хомозиготен  $a/a$  потомок од  $A/a \times A/a$

$$\text{оттаму:} \quad = (2pq + 2pq) \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = pq/4$$

Претпоставуваме дека е мала веројатноста двата пра родители да бидат  $A/a$ . Ако  $p$  е многу мало тогаш  $q$  е близу до 1.0, па веројатноста да се најде кај потомството е близу до  $p/4$ . За  $p=1/1000$  тоа значи веројатност од 1 во 4000 случаи што е далеку поголемо од 1 во 1000000 при случајното парење. Општо земено, кај потполните браќа/сестри односот за ризикот од појава на хомозиготност би бил:

$$\frac{p/4}{p^2} = \frac{1}{4p}$$

**Селекција:** Досега сите набљудувани фактори се случајни и се појавуваат во природата и потекнуваат од животната средина онаква како што е. Со промена на условите на животната средина, поттикнати од мутации и рекомбинации настануваат нови генотипови кои се прилагодуваат различно на новонастанатите услови. Воедно тоа е и единствениот двигател на еволуцијата на видовите во природата. Различното ниво на репродукција и преживување е всушност тоа што

се подразбира под селекција. Како резултат на селекцијата се јавува промена на фреквенцијата на различните генотипови во популацијата. Дарвин овој процес во природата го нарекува природна селекција како антипод на вештачката селекција која ја спроведува човекот во растителното и животинското производство преку избор на преферирани – пожелни типови.

Какви ќе бидат способноста за преживување и репродуктивната способност кај одредени фенотипови и генотипови е многу релативно. Постојат бројни примери каде што дури и идентични генотипови во идентични животни услови имаат различни репродуктивни способности и способност за преживување. Оттаму, способностите се директно зависни од генотиповите и просечното влијание на сите релевантни влијанија, т.е. сооднос меѓу фенотипот на индивидуата и животната средина. Од друга страна и животната средина не е непроменлива и нема пасивна улога врз организмот. Во природата организмот и животната средина се синергистички, односно нема јасна слика меѓу причинско – последичната врска. Затоа, и животната средина е најзначајниот фактор кој ја генерира еволуцијата на генетските конституции (примитивните растенија преку фотосинтезата започнале да генерираат процес на промена на атмосферата, која пак била услов за создавање на повисоки флористички форми).

Од друга страна колку и да бил генотипот супериорен и идеално прилагоден на животната средина неговата вредност за потомството е еднаков на 0 ако тој генотип не се репродуцира – не остави потомство. Примери во природата има многу: птица која има изразит родителски инстинкт ќе обезбеди доволно храна за малите пилиња со што ги намалува сопствените шанси за преживувања. Наспроти неа една ‘себична’ птица, целата храна би ја оставила за себе, додека младите би имале многу мала шанса за преживување. Природната селекција секогаш ги фаворизира првите затоа што нема никакво значење за еволуцијата тоа што една птица ќе преживее подолго ако истата неостави соодветно потомство.

#### 4.1 Како функционира селекцијата?

Наједноставен начин да се прикаже какви се ефектите на селекцијата е преку следниов пример:

| Генотипови | Фреквенција пред селекција | Фракции кои не се репродуцираат | Преживсани | Релативна фреквенција на преживсаните |
|------------|----------------------------|---------------------------------|------------|---------------------------------------|
| AA         | $p^2$                      | $s_1$                           | $1-s_1$    | $(1-s_1)p^2$                          |
| Aa         | $2pq$                      | $s_2$                           | $1-s_2$    | $2(1-s_2)pq$                          |
| aa         | $q^2$                      | $s_3$                           | $1-s_3$    | $(1-s_3)q^2$                          |

Ако

$q^0$  = на фреквенција на алелот  $a$  пред селекцијата и

$q^1$  = фреквенцијата на алелот  $a$  по селекцијата, тогаш:

$$q_1 = \frac{\text{Број на } a \text{ алели ме } \hat{q} \text{ у преживеаните}}{2 \times \text{вкупен број на преживеаните}}$$

$$q_1 = \frac{2(1-s_2)pq + 2(1-s_3)q^2}{2[(1-s_1)p^2 + 2(1-s_2)pq + (1-s_3)q^2]}$$

$$q_1 = \frac{(1-s_2)pq + (1-s_3)q^2}{(1-s_1)p^2 + 2(1-s_2)pq + (1-s_3)q^2}$$

Промената на фреквенцијата на гените е:  $\Delta q = q_1 - q_0$ .

Некои специфични случаи се случуваат:

Нема преживеани рецесивни хомозиготи (летални гени) т.е.  $s_3 = 1$

| Генотипови | фреквенција пред селекција | преживеани | Релативна фреквенција на преживеаните |
|------------|----------------------------|------------|---------------------------------------|
| AA         | $p^2$                      | $1-s_1=1$  | $p^2$                                 |
| Aa         | $2pq$                      | $1-s_2=1$  | $2pq$                                 |
| aa         | $q^2$                      | $1-s_3=0$  | 0                                     |
|            |                            |            | $p^2+2pq$                             |

Тогаш:

$$q_1 = \frac{pq}{p^2 + 2pq} = \frac{pq}{p(p+2q)} = \frac{q}{p+2q} = \frac{q}{1-q+2q} = \frac{q}{1+q}$$

Ако ваква селекција се применува во  $n$  генерации, тогаш:

$$q_n = \frac{q_0}{1+nq_0}$$

Врз основа на оваа формула може да се пресмета бројот на генерации потребни за селекцијата со која би се намалила фреквенцијата на генот од  $q_0$  на  $q_n$ .

$$q_n(1+nq_0) = q_0; \quad n = \frac{q_0 - q_n}{q_0 q_n} = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0}$$

25

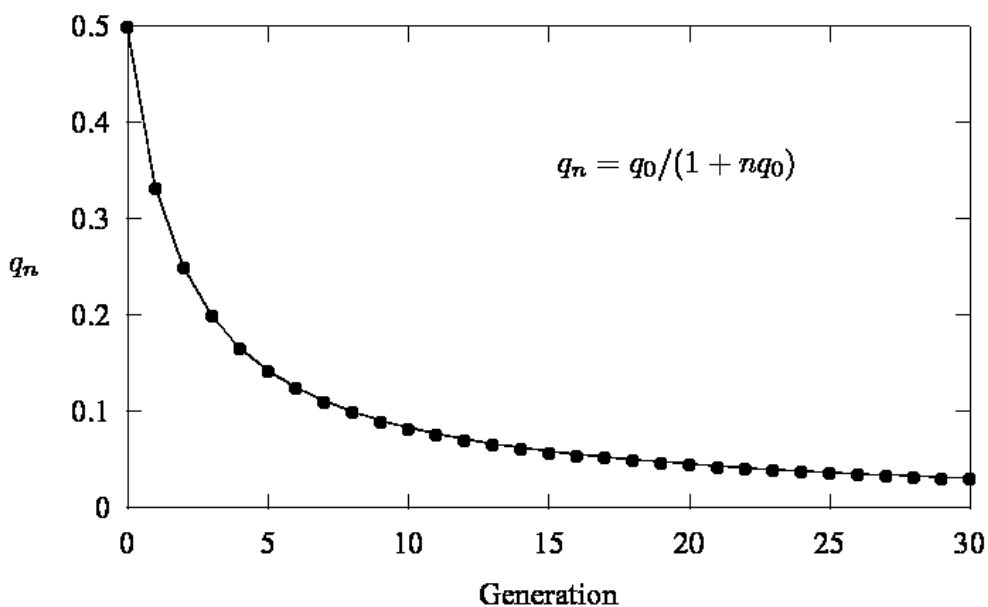
На пример прогресивната атрофија на ретината кај кучињата која е последица на рецесивен ген. Ако фреквенцијата на рецесивниот алел ( $a$ ) пред селекцијата е  $q_0 = 0.20$ , тогаш потребно ни е да знаеме за колку генерации се потребни за да ја намалиме неговата фреквенција на  $0.05$ .

$$n = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0} = \frac{1}{0.05} - \frac{1}{0.20} = 15$$

Да претпоставиме дека  $q_0 = 0.50$ , и треба да се намали  $q_n$  на  $0.20$ . тогаш за ова се потребни:

$$n = \frac{1}{0.20} - \frac{1}{0.50} = 3$$

Оттука, потребни се 3 генерации за да се намали фреквенцијата на алелот  $a$  од  $0.50$  на  $0.20$ , но за да се намали од  $0.20$  до  $0.05$  потребни се дополнителни 15 генерации.



Шематски приказ на намалување на фреквенцијата на алелот  $a$  во текот на 30 генерации

Селекцијата спротивна на рецесивен ген е многу успешна ако неговата фреквенција е висока, но постанува практично неефикасна ако неговата фреквенција е многу мала. Тогаш и појавата на хомозиготни рецесивни индивидуи е практично безначајна и кај претходниот пример таа би изнесувала за  $q = 0.50 - 25\%$ ,  $q = 0.20 - 4\%$ , а за  $q = 0.05 - 1/4\%$ .

### Селекција кон хетерозоготност

| Генотипови | фреквенција пред селекција | преживеани | Релативна фреквенција на преживеаните |
|------------|----------------------------|------------|---------------------------------------|
| $AA$       | $p^2$                      | $1-s_1$    | $(1-s_1)p^2$                          |
| $Aa$       | $2pq$                      | 1          | $2pq$                                 |
| $aa$       | $q^2$                      | $1-s_3$    | $(1-s_3)q^2$                          |
|            |                            |            | $1-s_1p^2-s_3q^2$                     |

Тогаш:

$$q_1 = \frac{pq + (1-s_3)q^2}{1-s_1p^2 - s_3q^2}$$

Промената на фреквенцијата на гени  $\Delta q$  е:

27

$$\Delta q = q_1 - q = pq(s_1p - s_3q)/(1-s_1p^2 - s_3q^2).$$

Може да се забележи дека  $\Delta q = 0$  ако  $s_1p = s_3q$ . Всушност при овој вид на селекција рамнотежата може да се постигне кога  $p = s_3/(s_1 + s_3)$  и  $q = s_1/(s_1 + s_3)$ .

| Генотипови | Фракции кои не се репродуцираат | преживеани | Фреквенција на $p$ и $q$ во рамнотежа<br>$p = s_3/(s_1 + s_3)$ и $q = s_1/(s_1 + s_3)$ |
|------------|---------------------------------|------------|----------------------------------------------------------------------------------------|
| AA         | $s_1 = 0.20$                    | 80 %       | $p = 0.6/0.8 = 0.75$                                                                   |
| Aa         | $s_2 = 0$                       | 100 %      |                                                                                        |
| aa         | $s_3 = 0.60$                    | 40 %       | $q = 0.2/0.8 = 0.25$                                                                   |

#### 4.2 Случајни настани

Ако популацијата е ограничена (а сите популации се секогаш ограничени), и ако еден пар на родители имаат многу мал број на потомци, дури и во отсуство на сите сили на селекцијата, фреквенцијата на еден ген нема идеално да се репродуцира во наредната генерација како што тоа го предвидуваме со Hardy-Weinberg-овиот закон. Ова нема да се случи заради грешка при избирањето на партнерите. Ако популацијата е составена од 1000 грла, и ако фреквенцијата на алелот  $a$  е 0,5 во една генерација, тогаш во наредната генерација таа треба да се очекува да биде од 0.493 до 0.505. Оваа девијација од очекуваната вредност е поради можноста да има малку помалку или малку повеќе потомци. Во втората генерација, повторно заради случајни настани фреквенцијата може да се движи од 0.511 до 0.498. Овој процес на флукуација продолжува од генерација во генерација и ја турка фреквенцијата по случаен пат на развој (random drift) заради тоа што популацијата нема ‘генетска меморија’, т.е. секоја генерација е настан за себе. Како последица на вакви појави фреквенцијата после одреден број генерации може да биде кон  $p=1$  или обратно  $p=0$ , по што натамошна промена на фреквенцијата не е можна заради потполна хомозиготност на овој локус. Доколку од популацијата е издвоена една група на грла пред да започне флукуацијата, по некој случај едната може да се развива кон хомозиготност на

алелот  $A$ , додека другата кон алелот  $a$ . Со текот на генерациите всушност настанала (еволуирала) варијација од внатре во популацијата до варијација меѓу популациите.

Една можност за генетски развој постои ако една мала група на грла одделени од една популација се држат изолирано и формираат своја колонија. Овој акутен пат т.н. основачки ефект е предизвикан од едноставен избор на грла во една генерација, кои потоа се следени од неколку генерации, при што популацијата останува мала. Вакви случаи се обсервирани кај кучињата во Австралија кои биле донесени од колонистите и се развивале независно, при што некои крвни групи воопшто не биле застапени кај нив.

Всушност генетскиот пат на развој на популациите ви делува познат, поради фактот што го има истиот ефект како и одгледувањето во сродство во мали популации. Со ова произлегува дека наредните генерации не се репродуцираат точно целите генетски конституции, што произведува случајна промена на фреквенцијата на гените.

Еден од резултатите на случајниот избор е дека повеќето од новонастанатите мутанти, иако нема селекција против нив, никогаш не успеваат да влезат во популацијата. Да претпоставиме дека една единка е хетерозиготна токму заради нова мутација. Дури и да има потомство, веројатноста е  $\frac{1}{2}$  дека новонастанатата мутација ќе се пренесе во наредната генерација. Дури и ако има 2 потомци тогаш веројатноста е  $\frac{1}{4}$ . Да претпоставиме дека мутацијата е успешно пренесена на потомството. Тогаш лотаријата повторно е присутна за нејзино пренесување во наредната генерација, при што алелот може да се изгуби. Ако популацијата е со големина  $N$  тогаш всушност веројатноста од настанување на нова мутација е:

$$(2N-1)/2N$$

Но дури и ако новата мутација не се изгуби, она што може да се случи со оваа популација е таа да прејде во популацијата и да се фиксира во неа. За ова веројатноста е  $1/2N$  и во отсуство на селекција. Во повеќето случаи новите мутации на алелот би се изгубиле веднаш или набрзо по нивното појавување. Понекогаш, нова мутација на алелот предизвикува нови фреквенции во популацијата и таа постанува хомозиготна за овој алел.

Дури и да се појави ваква мутација и да биде селектирана, обично се губи во првите неколку генерации заради случајниот пат на развој на популацијата. Ако новата мутација има предност во однос на појдовниот алел, тогаш  $s$  хетерозиготи се појавуваат во популацијата. Веројатноста да тие се прошират во популацијата е  $2s$ . Ако фреквенцијата на мутацијата изнесува 1 % тогаш шансите за нејзино исчезнување се 98 %.

Друга последица од интеракцијата меѓу случајните и селективните настани во популацијата е ефикасноста на селективните настани во зависност од големината на популацијата да ја движат (контролираат) нејзината еволуција. Големината на случајните настани е пропорционална со реципрочната вредност на големината на популацијата ( $1/N$ ). Наспроти неа големината на селективните

настани зависи од нивото на миграции ( $m$ ) или мутации и селекцискиот коефициент ( $s$ ). Оттаму општо земено, мутациите и миграциите се ефикасни ако:

$$m \geq \frac{1}{N} \text{ или } Nm \geq 1$$

Истото се однесува и за селекцијата, која може да биде ефикасна ако  $Ns \geq 1$ . Ако  $Ns$  е мало тоа може да биде заради малиот број на грла во популацијата и тогаш ефикасноста на селекцијата како и мутациите ќе бидат неутрализирани иако постојат.

## 5. ЕФЕКТИВНА ГОЛЕМИНА НА ПОПУЛАЦИЈАТА

Нема нумеричка скала со која може да се каже која популација е дефинирана како мала или голема. Најчесто одлуката е зависна од одреден број на фактори: актуелниот број на животни, времето на намалување на големината на популацијата, географскиот опсег и времето на редуцирање на тој опсег, специјален третман од внесените видови, брзи промени во надворешната средина, предатори и паразити.

Сепак не е важен единствено бројот на родителите. На пример, парењето на роднини и од тука и парењето во сродство ќе биде помалку веројатно ако има по 50 родители од обата пола, отколку 99 женки и еден мажјак. А, сепак и во двата случаја конечниот број на родители е 100. Очигледно дека ни е потребна и друга мерка на големината на популацијата; мерка која ќе ни даде попрецизни податоци за степенот на инбридинг. Единствено соодветна мерка е *ефективната големина на популацијата*,  $N_e$ . Ефективна големина на популацијата ( $N_e$ ) е детерминирана како релативен генетски придонес на секое животно во наредната генерација.

Може да се пресмета преку:

$$N_e = 4sdL/(s + d)$$

каде што:

$s$ =на бројот на грла кои годишно влегуваат во популацијата,

$d$ =на бројот на женски подмладок кои годишно влегува во популацијата и

$L$ =на просекот на машки и женски генерациски интервали во годината.

Ефективна големина на популацијата е во голема мера зависна од односот машки и женски грла активни во популацијата, така што 4 машки и 4 женски

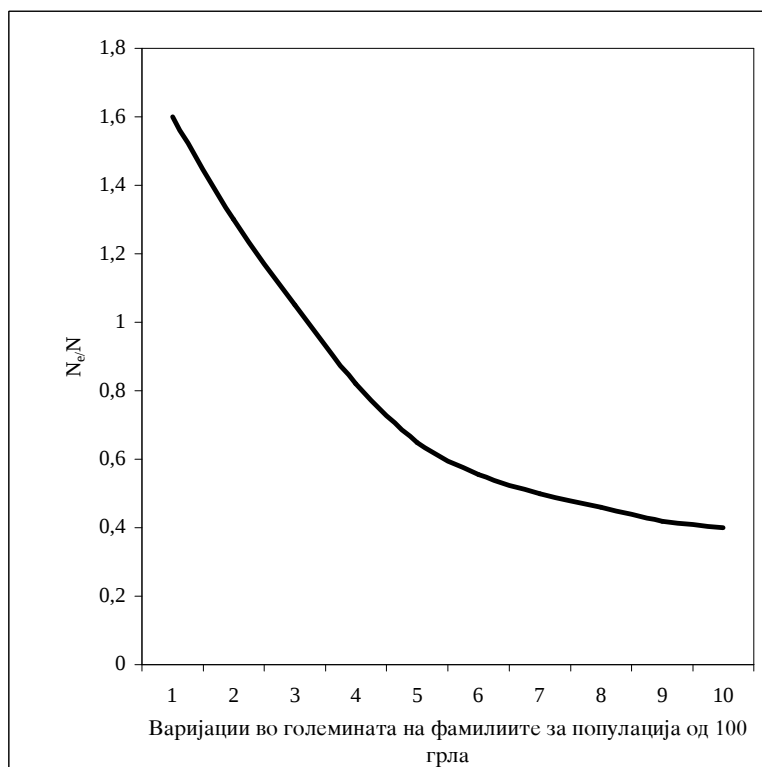
грла сочинуваат иста ефективна популациона големина ( $N_e$ ) како 100 женски и 2 машки грла.

Ефективна големина на популацијата во зависност од активните машки и женски единки

| Бр. на машки | Не во зависност од бројот на женски единки |    |    |    |    |     |     |
|--------------|--------------------------------------------|----|----|----|----|-----|-----|
|              | 4                                          | 10 | 20 | 30 | 40 | 50  | 100 |
| 1            | 3                                          | 4  | 4  | 4  | 4  | 4   | 4   |
| 2            | 3                                          | 7  | 7  | 8  | 8  | 8   | 8   |
| 4            | 8                                          | 11 | 13 | 14 | 15 | 15  | 15  |
| 10           | 11                                         | 20 | 27 | 30 | 32 | 34  | 36  |
| 20           | 13                                         | 27 | 40 | 48 | 53 | 57  | 67  |
| 50           | 15                                         | 33 | 57 | 75 | 89 | 100 | 133 |

30

Ефективната големина на популацијата е исто така детерминирана со релативната плодност, големината на фамилијата и долговечноста. Ова резултира да некои индивидуи имаат поголемо потомство во наредните генерации одколку други, што е посебно важно кај мали популации со лимитиран популациски раст.



Хетерозиготноста е мерка на генетската варијација внатре во популацијата и е тесно поврзана со долгиот временски период на опстанок на популацијата. Хетерозиготноста одговара на бројот на можните генетски опции внатре во популацијата на самиот хромозом. Количината на хетерозиготноста или генетската варијација почнува да опаѓа брзо, штом еднаш ефективна големина на популацијата падне под 100.

## 6. ОСНОВНИ НА СТАТИСТИКА

Што е статистика?

Зошто толку време е посветено на статистичките методи?

Колку може таа да биде корисна?

32

### 6.1 Основни статистички елементи

Да претпоставиме дека сакаме да ја опишеме популација животни за едно својство. На пример, популација на говеда за породната маса на машките телиња. Ова може да се направи преку забележување на масата при раѓањето за избрани телиња како што тоа е направено подолу.

| Теле ( $i$ ) | Породна маса во кг ( $x_i$ ) |
|--------------|------------------------------|
| 1            | 40                           |
| 2            | 42                           |
| 3            | 35                           |
| 4            | 36                           |
| 5            | 45                           |
| 6            | 47                           |
| 7            | 40                           |
| 8            | 43                           |
| 9            | 41                           |
| 10           | 38                           |

Наместо да ги прелистуваме сите податоци поединечно и да ги анализираме, тоа може да се е стори преку неколку клучни карактеристики: Статистика. Најмногу употребуваните параметри во статистиката се: *просечнајќи вредности* - *средна вредности* и *варијансајќи*. Просекот ја одредува централната положба на својството во популацијата, додека варијансата како се распоредени податоците околу просекот т.е. распоредот на варијабилноста на податоците.

#### 6.1.1 Средна вредност

Ако  $x_i$  е породната тежина на  $i$ -то теле во серијата, тогаш просечната вредност ќе се пресмета преку:

$$\bar{x} = \frac{\sum x_i}{n} = \frac{407}{10} = 40.7$$

каде што  $x_0$  претставува збир на сите обсервации ( $n$ )  $\Sigma x = x_1 + x_2 + \dots + x_{n-1} + x_n$   
а  $n$  е бројот на обсервации.

### 6.1.2 Варијанса

Варијансата на популацијата се оценува преку обсервациите како:

33

$$V(x_i) = \sigma_x^2 = \frac{\sum_{i=1}^{10} x_i^2 - n\bar{x}^2}{n-1}$$
$$= \frac{116693 - 10(40.7)^2}{9} = 14.233 kg^2$$

Всушност варијанса претставува средно квадратно отстапување од просечната вредност на секоја опсервација. Стандардна девијација претставува:

$$\sigma = \sqrt{Var} = \sqrt{14.233} = 3.773 kg$$

Постојат и други равенки по кои се пресметува варијабилитетот во зависност од формата во која се достапни податоците:

$$\sigma = \sqrt{\frac{\sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n}}{n-1}}$$

### 6.1.3 Коефициент на варијација (CV)

Големината на варијансата е зависна од величина на мерката. За да се отстрани овој ефект најчесто се изразува како процент од просечната вредност.

$$CV = \frac{\sigma}{\bar{x}} \times 100 = \frac{3.773}{40.7} \times 100 = 9.27\%$$

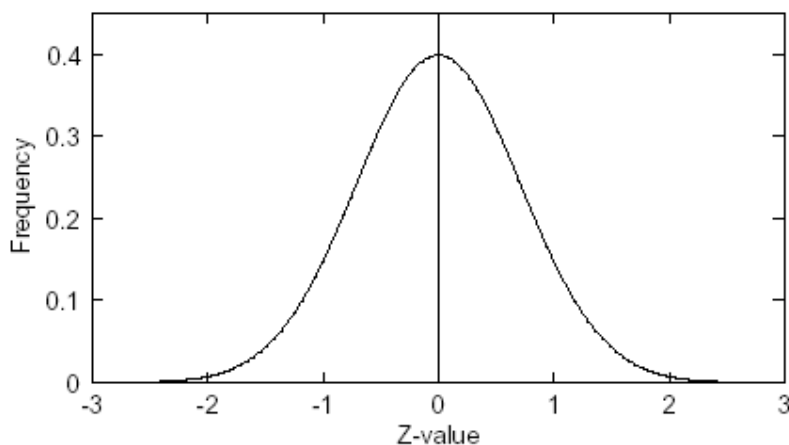
### 6.2. Нормална дистрибуција на фреквенции

Најчесто сите економски важни квантитативни карактеристики во сточарското производство имаат нормална дистрибуција. Оваа дистрибуција имаа многу

значајна улога во статистиката бидејќи на неа се развивани сите методи на пресметување.

Секоја нормална дистрибуција може лесно да се опише преку нејзината просечна вредност и варијанса како  $N(\bar{x}, \sigma^2)$ . Нормалната дистрибуција каде што просечната вредност е 0 а варијансата 1 е т.н. стандардна нормална дистрибуција ( $N(0, 1)$ ). На следниот график е прикажан изгледот на стандардната крива на нормалната дистрибуција, каде што фреквенцијата (x оска) е плотирана наспроти вредноста на својството (y оска) изразена во вредност од стандардни девијации. Оваа вредност најчесто се означува како z вредност.

34



Неколку карактеристики на нормалната дистрибуција треба да се запомнат:

Дистрибуцијата е симетрична (50 % е над и 50 % е под просечната вредност).

2/3 од дистрибуцијата, или 67 % се наоѓа во опсегот на една стандардна девијација од просечната вредност т.е. меѓу z вредностите – 1 и +1.

Околу 95 % од дистрибуцијата е во рамките на 2 стандардни девијации од просечната вредност.

Овие правила може да се примената кај било кое својство кое ја задоволува нормалната дистрибуција, или претходно е стандардизирана кон неа (конвертирани се набљудувањата за својството ( $x_i$ ) кон z вредностите). Конвертирањето се изведува преку:

$$z = \frac{x_i - \mu}{\sigma}$$

Со ова вредноста на  $x_i$  како девијација од просечната вредност изразена во вредност на стандардната девијација е точно  $z$  вредноста.

Во претходниот пример

$$\hat{\mu} = 40.7 \text{ kg}$$

$$\hat{\sigma} = 3.8 \text{ kg}$$

35

Врз основа на овие две вредности дистрибуцијата на породната маса кај машките телиња  $x \sim N(40.7, 3.8^2)$  може да направиме конверзија на  $z$  вредноста:

|                   |      |      |      |      |      |      |      |
|-------------------|------|------|------|------|------|------|------|
| Породна маса $kg$ | 33.1 | 35.0 | 36.9 | 40.7 | 44.5 | 46.4 | 48.3 |
| $z$ -вредност     | -2.0 | -1.5 | -1.0 | 0.0  | 1.0  | 1.5  | 2.0  |

Оттука следниве заклучоци за популацијата може да се донесат:

2/3 од машките телиња ќе имаат породна маса меѓу 36.9 и 44.5  $kg$

95 % од машките телиња ќе имаат породна маса меѓу 33.1 и 48.3  $kg$

Обрнете внимание дека овие заклучоци се изведени врз основа на само 10 набљудувања со што и самата точност на овие заклучоци ќе биде многу мала.

### 6.3 Оценување на врска меѓу две варијабли

Оценувањето на врска меѓу две варијабли е многу често употребуван метод во сточарството. Нивната оценка се врши коваријанса, корелација и регресија.

#### 6.3.1 Коваријанса

Ако варијансата ја одредува варијабилноста на една особина, тогаш коваријансата одредува како две варијабли се варираат заедно. Во нашиот пример со породната маса на 10 телиња додадено е и мерење за дневниот прираст.

| Теле ( $i$ ) | Породна маса во $kg$ ( $x_i$ ) | Дневен прираст ( $y_i$ ) во $g/ден$ |
|--------------|--------------------------------|-------------------------------------|
| 1            | 40                             | 1000                                |
| 2            | 42                             | 900                                 |
| 3            | 35                             | 850                                 |
| 4            | 36                             | 950                                 |
| 5            | 45                             | 820                                 |

|    |    |     |
|----|----|-----|
| 6  | 47 | 950 |
| 7  | 40 | 810 |
| 8  | 43 | 870 |
| 9  | 41 | 930 |
| 10 | 38 | 870 |

Коваријансата меѓу породната маса ( $x_i$ ) и дневниот прираст ( $y_i$ ) кои се измерени на едно исто грло може да се пресмета преку:

$$\text{Cov}(x, y) = \sigma_{xy} = \frac{\sum_{i=1}^{10} x_i y_i - n \bar{x} \cdot \bar{y}}{n - 1}$$

Оттаму:

$$\sigma_{xy} = \frac{368800 - 10(40.7)(905)}{9} = 51.67 \text{ kg(g / ден)}$$

Коваријансата може да изнесува од  $-\infty$  до  $+\infty$ . Коваријанса меѓу една иста варијабла е еднаква на варијансата на тоа својство.

### 6.3.2 Корелација

Проблемот со коваријансата е како и во случај на варијансата да зависи од вредноста на својствата кои се мерат. Така ако вредноста на дневниот прираст од g/ден се изразат во kg/ден, тогаш коваријансата би била 0.05167. Оттаму и самата коваријанса ако не е изразена во соодветни мерки нема никакво практично значење. Затоа се применува корелацијата каде што коваријансата се изразува како релативна вредност од варијансата на својствата од која е пресметана.

$$r_{xy} = \frac{\sigma_{xy}}{\sqrt{\sigma_x \sigma_y}} = \frac{51.67}{\sqrt{(14.233)(3161.11)}} = 0.244$$

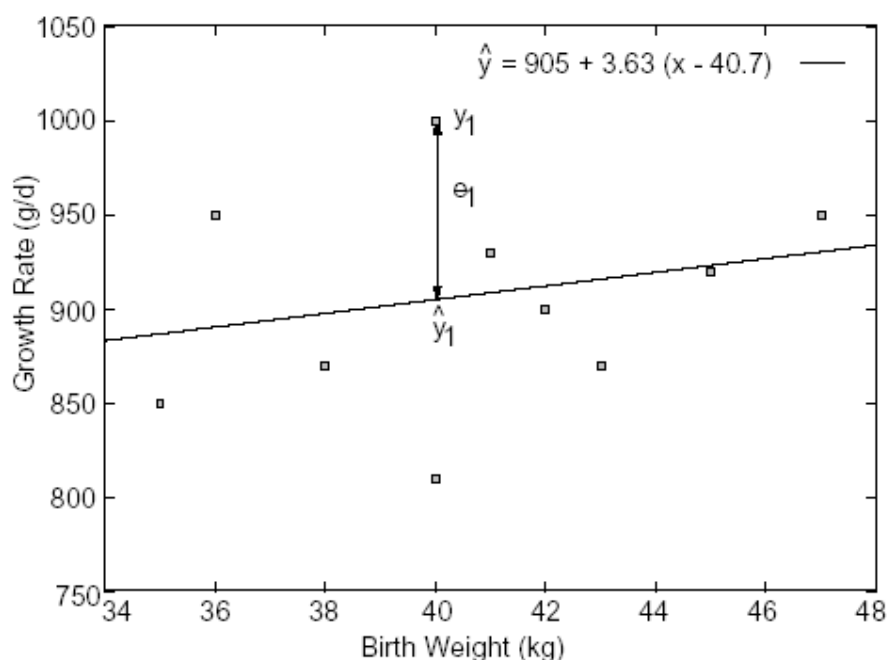
Бидејќи се работи за релативна вредност корелацијата може да има вредности од  $-1$  до  $+1$ . Ако се пресметува корелација меѓу едно исто својство (авто корелација) тогаш вредноста е еднаква на  $+1$ .

### 6.3.3 Регресија

Корелацијата ја одредува директната врска меѓу двете својства (варијабли). Ако корелацијата меѓу две својства е  $+0.9$  тоа значи дека за големи вредности за  $x$  соодветствуваат и големи вредности за  $y$ , и обратно. Регресијата ја квантифицира вредноста на меѓусебната врска. Таа објаснува за колку ќе се промени ( $b_{yx}$ ) зависно променливата  $y$  ако независно променливата  $x$  се промени за единица мерка.

37

$$b_{yx} = \frac{\sigma_{yx}}{\sigma_x^2} = \frac{51.67}{14.23} = 3.63(g / ден) / kg$$



Ова значи дека за секој 1 kg зголемување на породната маса на машките телиња, дневниот прираст би се зголемил просечно за 3.63 g/ден (како што е прикажано на графиконот).

Ако:

$$r_{xy} = \frac{\sigma_{xy}}{\sigma_x \sigma_y}; \sigma_{xy} = r_{xy} \sigma_x \sigma_y$$

тогаш  $b_{yx}$  може да се изрази и како:

$$b_{yx} = r_{xy} \frac{\sigma_y}{\sigma_x} \Rightarrow r_{xy} = b_{yx} \frac{\sigma_x}{\sigma_y}$$

Покрај тоа што регресијата може да се пресмета преку коваријансите и корелациите, регресијата може да се пресмета и преку регресииска равенка:

38

$$y_i = \mu + b_{yx}(x_i - \bar{x}) + e_i$$

каде што:

$\mu$  е просечната вредност на популацијата а  $e_i$  е случајна грешка. Од формулата и произлегува значењето на регресијата промена на просекот на популацијата за особината  $y$  за промена за една единица на  $x$ . Со примена на методот на најмали квадрати (*least squares*), регресискиот коефициент може да се пресмета како:

$$\hat{b}_{yx} = \frac{\sum_{i=1}^n x_i y_i - n\bar{x}\bar{y}}{\sum_{i=1}^n x_i^2 - n(\bar{x})^2}$$

при што  $\hat{\mu} = \bar{y}$

Од примерот:

$$\hat{b}_{yx} = \frac{368800 - 10(40.7)(905)}{16693 - 10(40.7)^2} = \frac{465}{1281} = 3.63$$

Ова е истата вредност како и при пресметката преку коваријансата. Ако се продолжи со процедурата за оцена тогаш може да се направи и анализа на варијансите (ANOVA) презентирани во следната табела:

| Effect          | Degrees of freedom | Sum of squares (SS) | Mean squares (MS) | F-statistic | Probability |
|-----------------|--------------------|---------------------|-------------------|-------------|-------------|
| Regression      | 1                  | 1688                | 1688              | 0.505       | >0.10       |
| Error           | 8                  | 26762               | 3345              |             |             |
| Corrected total | 9                  | 28450               |                   |             |             |

Каде:

$$SS_{\text{Corr. Total}} = \sum_{i=1}^n y_i^2 - n\bar{y}^2$$

$$SS_{\text{Regr.}} = \frac{[\sum_{i=1}^n x_i y_i - n\bar{x}\bar{y}]^2}{\sum_{i=1}^n x_i^2 - n\bar{x}^2}$$

$$SS_{\text{Error}} = SS_{\text{Corr. Total}} - SS_{\text{Regr.}}$$

Од табелата произлегува дека регресијата не е статистички значајна, односно дека всушност дневниот прираст не е последица на породната маса и кај машките телиња. Кај секоја регресиска анализа многу значаен параметар е  $R^2$  – коефициент на детерминација, кој покажува колку од варијацијата на  $y$  се објаснува преку регресијата.

$$R^2 = \frac{SS_{\text{Regr.}}}{SS_{\text{Corr. Total}}}$$

$$= \frac{1688}{28450} = 0.059.$$

Ова практично значи дека 94.1 % од варијансата на дневниот прираст не може да се објасни преку регресиската анализа со породната маса, или дека само 5.9 % од варијацијата на дневниот прираст се објаснува со породната маса).

#### 6.3.4 Предвидувања:

Откако регресијата еднаш е пресметана, може да се употреби за предвидување на зависната особина во некои оквири. Со регресијата може да се обидеме да предвидиме идна особина врз основа на првични сознанија за вредноста на независната особина. Предвидувањата се изведуваат преку следната формула:

$$\hat{y}_i = \hat{\mu} + \hat{b}_{yx} (x_i - \bar{x}).$$

Во оваа формула се претпоставува дека грешката е еднаква на 0 односно не е вклучена во моделот.

Ако во нашиот пример сакаме да предвидиме колкав ќе биде дневниот прираст ако породната маса е 40 kg, тогаш

40

$$\hat{y}_1 = 905 + 3.63(40 - 40.7) = 902.5 \text{ g/day.}$$

Може да се забележи дека кај првото теле од примерот, всушност дневниот прираст е еднаков на 1000 g/ден. Разликата меѓу предвидената и вистинската вредност е *грешка на предвидувањето*:

$$\hat{y}_1 - y_1 = e_1 = 902.5 - 1000 = -97.5 \text{ g/day}$$

Зборувајќи конкретно, оценетата регресиска линија се однесува за измерените грла од кои таа е пресметана. Ако податоците од кои регресијата е пресметана, е доволно голема и извлечена по случаен пат од една голема популација (има мала стандардна грешка), тогаш вредностите од регресијата може да се користат како репер за популацијата. На пример, ако прифатиме дека оценетите 10 грла од нашата популација се реални, тогаш може да предвидиме колкав ќе биде дневниот прираст кај машко теле кое има породна маса од 46 kg.

$$\hat{y} = 905 + 3.63(46 - 40.7) = 924.2 \text{ g/day.}$$

Овде мора да се има предвид грешката на предвидувањето која зависи од точноста на самата процедура на оценување, а може да се пресмета како:

$$SEP = \sqrt{1 - r_{xy}^2} \sigma_y$$

## 7. ВАРИЈАБИЛНОСТ

Варијабилноста кај мерливите особини во популацијата ќе бидат предмет на проучување од аспект на популациската генетика, нивното наследување и пренесување на потомството. Основна потреба за проучување на варијабилноста на особините е да се одредат причините за варирањето, како и нивните механизми. Од посебен интерес е релативниот удел на генетската варијабилност во популацијата. Во ова поглавје ќе ја разработиме природата на варијабилноста во популацијата како и опсегот на сите компоненти.

### 7.1 Компоненти на фенотипската варијансата

Компонентите на варијација се идентични со компонентите кои учествуваа во формирање на фенотипот. Она што е мерливо е фенотипската варијабилност која потоа во зависност од достапноста на информации за популацијата може да се расчленува на нејзините составни делови. Во популациската генетика предмет на проучување се следниве компоненти на варијансата

41

| Компонента      | Симбол | Вредност која се мери                |
|-----------------|--------|--------------------------------------|
| Фенотип         | $V_P$  | Фенотипска вредност                  |
| Генотип         | $V_G$  | Генотипска вредност                  |
| Адитивност      | $V_A$  | Одгледувачка вредност                |
| Доминантност    | $V_D$  | Доминантно отстапување               |
| Интеракција     | $V_I$  | Интерактивно отстапување             |
| Животна средина | $V_E$  | Отстапување заради животната средина |

Доколку се вратиме на основните поставки при проучување на популацијата тогаш потребно е дополнително расчленување на изворите на варијабилност соодветно на нивната природа. Генотипската варијабилност е тешко мерлива и сите проценки за неа базираат на повеќекратни мерења, извршени кај многу единки. Оттаму основна појдовна точка е фенотипската вредност.

$$P=G+E$$

Имајќи предвид дека варијансата на фенотипот во популацијата е мерлива и ако во популацијата има доволно информации за наследните патишта (познато потекло и начин на прање) тогаш може да се заклучи колкав е уделот на генотипската варијанса во фенотипот.

$$V_P = V_G + V_E$$

Генотипската вредност потекнува од адитивност, доминантност и интеракција, па оттаму:

$$G = A + D + I$$

Ако секоја појава во генотипот има одредено влијание кое е мерливо, тогаш генотипската варијанса би била

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

## 7.2 Адитивност

Со развојот на статистичките методи се зголемува и точноста на оцената на варијансите содржани во генотипот. Истовремено, овозможени се манипулации со голем број на податоци од каде што подоцна може да се оценат и различните компоненти. Во праксата големо значење за квантитативните својства има адитивната варијабилност, бидејќи се смета дека таа за одредени особини учествува во генотипот и над 90 %.

Основата на методите за проценување на адитивната варијанса е сличноста помеѓу роднините. За да разбереме зошто е ова така, треба да видиме зошто постои тенденција кај роднините да наликуваат повеќе едни на други во споредба со единките со кои не се во сродство.

Степенот на сличност кај роднините зависи од тоа колку тие имаат:

заеднички гени

заеднички генотипови

заеднички животни услови

Бројот на исти гени кај единките е всушност нивната адитивна врска и причината заради која велиме дека врската е “адитивна” и ја означуваме со  $A$ . Со други зборови, адитивната врска се однесува на адитивниот ефект на гените, односно, се однесува на степенот на заеднички гени, а не генотипови.

Сега мораме да разгледаме еден друг фактор кој влијае на сличноста помеѓу роднините. Да земеме една екстремна состојба, каде што сите единки во една популација, без оглед на тоа дали се роднини или не, имаат исти гени, односно еднакви одгледувачки вредности, што значи дека  $V_a = 0$ . Во оваа ситуација фактот дека роднините имаат исти гени, односно имаат наследено исти гени од еден заеднички предок, нема никаков придонес во сличноста кај единките. Сепак, со зголемување на тенденцијата кај единките кои не се роднински поврзани да имаат различни гени, т.е. колку што е поголема варијацијата во однос на одгледувачката вредност (повисока вредност на  $V_a$ ), ќе се зголеми и сличноста кај единките кои имаат заеднички гени, во однос на оние единки со кои не се во сродство. Бидејќи максималната големина на  $V_a$  е  $V_p$ , можеме да речеме дека во однос на сличност помеѓу роднините, важноста да се има заеднички гени се движи од нула ако  $V_a = 0$ , до максимум кога  $V_a = V_p$ . За да се опфатат сите можности, вклучувајќи ги и овие две екстремни состојби, можеме да речеме дека релативната важност за поседување на заеднички гени е еднаква на  $V_a/V_p$ . Овој однос е херитабилитетот,  $h^2$ .

Сега веќе откривме дека сличноста помеѓу роднините се зголемува со зголемувањето на адитивните врски  $A$  и со зголемување на наследноста  $h^2$ . Всушност придонесот кон сличноста на роднините, што може да им се припише на роднините кои имаат исти гени, е еднаков со резултатот од врската и наследноста (ова важи само кога роднините не се во сродство, што е многу често кај домашните животни, кај кои се мерат перформансите за проценка на

наследноста). Од ова можеме да заклучиме дека ако заедничките гени се единствен предуслов за сличност помеѓу роднините за кои ни е позната адитивната врска, тогаш можеме да ја пресметаме наследноста како:

$$h^2 = A/P = V_a/V_p$$

Овој едноставен израз е основата на повеќето проценки на херитабилитетот. Иако принципот е едноставен, вистинскиот механизам за проценка на наследноста е комплексен, бидејќи самото мерење на сличноста кај единките е прилично комплексно. Релативното учество на адитивната варијанса во вкупната фенотипска варијанса претставува коефициент на наследност или херитабилитет. Херитабилитетот се оценува за секоја популација посебно. Оценките за херитабилитетот не се универзални, а еднаш оценетите вредности се предмет на постојани проверки.

### 7.3 Доминантност и интерактивност

Покрај адитивната вредност во генетската варијација учествуваат и доминантноста и интерактивното дејство на гените, или тн неадитивни генетски влијанија. Доминантноста ( $D$ ) може да биде позитивна или негативна вредност. Ако нема доминација, тогаш според дефиницијата хетерозигот е точно на половина помеѓу двата хомозигота. Во овој случај генетската активност е целосно адитивна и генотипските вредности се еднакви со одгледувачките вредности. Друг начин да се разгледува доминацијата е со помош на интеракцијата внатре во локусот. Ако не постои интеракција во локусот, тогаш генетската активност е целосно адитивна и не постои доминација.

Сега ние можеме да ги прошириме нашите разгледувања и да разгледаме една пореалистична состојба во која што повеќе од еден локус влијаат врз квантитативната особина. Концептот кој што го опишавме подеднакво може да се употреби и во оваа состојба. Оттаму:

*Одгледувачката вредност се одредува со сумирање на ефектите на сите пожелни гени во сите локуси кои влијаат на одредена особина.*

Во секој локус, може да има девијација на адитивната активност на генот како резултат на доминација. Резултатот, собран кај сите локуси, на овие девијации е целосната девијација на доминацијата  $D$ . Со повеќе од еден локус исто така треба да ја земеме во предвид и можноста за интеракција помеѓу локуси која што се нарекува епистаза. Ако нема присутно епистаза, тогаш генотипската вредност целосно зависи од одгледувачката вредност и девијацијата на доминација. Ако постои епистаза помеѓу било кои локуси кои влијаат врз особината, тогаш тоа ќе биде еден независен извор на девијација на адитивната генетска активност, која што ја одредува одгледувачката вредност.

Комбинираните девијации, кои се резултат на доминација и епистаза, понекогаш се именуваат како не-адитивни девијации, бидејќи и двете потекнуваат од неадитивната активност на генот.

Ако генетската активност е целосно адитивна внатре во еден локус и надвор, помеѓу неколку локуси, тогаш  $D = I = 0$  и  $G = A$ . Ако пак, постои целосна доминација кај секој локус кој влијае на одредена особина и ако интеракцијата помеѓу локуси е голема, тогаш  $A$  сеуште има одредена величина, бидејќи секој ген сеуште има адитивен ефект. Единствената разлика е таа што  $D$  и  $I$  исто така имаат вредности кои не се еднакви на 0 (позитивни или негативни), и кои се потребни за да се опише девијацијата на адитивната генетска активност, која се јавува заради доминација и епистаза.

44

#### 7.4 Варијанса на животната средина

Во варијансата на животната средина се содржани сите фактори кои по природа не се генетски. Во сточарството поважни фактори на животна средина се исхраната и климатските влијанија. Во теоријата за популациска генетика варијабилноста на животната средина е поделена на општи ( $V_{ec}$ ) и специфични ( $V_{es}$ ) влијанија животна средина. За да го разбереме значењето на општите влијанија на животната средина ќе го разгледаме следниов пример. Кога единките се одгледувани во исто семејство тие се под влијание на некои не-генетски фактори кои се заеднички за сите единки во тоа семејство. На пример кај свињите, оваа таканаречена заедничка средина или  $C$  ефект во голема мера се должи на производството на млеко кај маториците, што често е различно во различни семејства. Како резултат на ова прасињата, кои се пораснати во исто семејство си наликуваат повеќе од некои други кои се одгледани во друго семејство, а сепак потекнуваат од иста маторица. Ова се должи на разликите во животната средина (производството на млеко) кај различните семејства. Оваа варијација на животната средина е дел од не-генетските варијанти и се означува со  $V_{ec}$ . Ако нема варијација на животната средина, т.е. ако  $V_{ec}=0$ , тогаш еднаквите животни услови нема да бидат услов за сличност помеѓу роднините. На пример, ако  $V_{ec}=0$ , тогаш сличноста помеѓу прасињата кои се полнокрвни браќа, но се одгледани во различни семејства ќе биде еднаква со сличноста помеѓу полнокрвни браќа кои се одгледани во исто семејство. Од друга страна пак, со зголемувањето на разликите во животната средина се зголемува и вредноста на  $V_{ec}$  и сличноста помеѓу полнокрвни браќа, кои се одгледани во исто семејство, ќе биде поголема во споредба со сличноста на полнокрвни браќа одгледани во различни семејства. Исто така, заради тоа што некои свињи имаат поголемо производство на млеко за време на секоја лактација, во споредба со други свињи, следи дека полнокрвните браќа кои се одгледани во различни семејства (но очигледно потекнуваат од истата маторица), ќе имаат заеднички фактори на животната средина и така ќе си наликуваат повеќе отколку што би се очекувало ако се земе во предвид нивната генетска и генотипска сличност.

Друг добар пример за ефектот за заедничките животни услови е примерот со лимфоидниот леукоза вирус ( $LLV$ ), кај кокошките. Најважниот метод по кој се шири  $LLV$  е вертикално, преку јајцето, од кокошката до наследникот. Ова значи дека членовите на било која група на полнокрвни браќа, т.е. наследниците на одредена кокошка или ќе го имаат вирусот, ако таа го имала, или нема да го

имаат, ако кокошката не била носител на вирусот. Наспроти вертикалното ширење вирусот може да се шири и хоризонтално, помеѓу кокошки кои се одгледуваат заедно. Бидејќи е многу веројатно дека полнокрвните браќа ќе се одгледуваат заедно, тоа ја зголемува тенденцијата во една група сите единки да бидат носители на вирусот или воопшто да го немаат. Освен зголемувањето на морталитетот, вирусот влијае и врз намалувањето на перформансите, во однос на намалување на производството и големината на јајцата, понизок квалитет на лушпата на јајцето и покасно започнување со несењето. Бидејќи членовите на било која група имаат тенденција да бидат или сите инфицирани или ниеден член, следи дека во рамките на било кое полнокрвно семејство, перформансите ќе бидат или општо намалени или воопшто нема да бидат пореметени. Повторно да кажеме дека полнокрвните браќа ќе имаат поголема сличност во перформансите, отколку што тоа би се очекувало според генетската и генотипската сличност.

Веќе видовме дека заедничките гени (одгледувачка вредност) зависи од вредноста на  $V_a/V_p$ . На сличен начин и заедничките генотипови зависат од вредноста на  $V_d/V_p$  и  $V_i/V_p$ , а значењето на животните услови зависи од  $V_{ec}/V_p$ , каде што  $V_{ec}$  е заедничката варијанта на животната средина. Аналогно на  $h^2 = V_a/V_p$ , односот  $V_{ec}/V_p$ , понекогаш се заменува со  $c^2$ .

Специфичните влијанија на животна средина се постојано менливи па оттаму и нивната вредност е содржана во грешката на моделите. Колку што е грешката помала во моделите се содржани елементи кои се од суштинско значење за оцена на влијанијата на испитуваната особина.

#### 7.4.1 Оцена на општото влијание на животната средина

Оцената на општото влијание на животната средина најлесно се објаснува преку својства кои се повторуваат во временски интервали или просторно (на повеќе места на телото). Својства кои се повторуваат временски има многу (повеќе лактации се предмет на опсервација кај едно исто грло, бременост, принос на волна и тн). Во вакви случаи можни се повеќе мерења за иста особина да се изведат кај едно исто грло. Тогаш според основните принципи на анализата на варијанса (или регресиската анализа) можно е испитување на варијансата која потекнува меѓу индивидуите односно потекнува од различните перформанси реализирани при различни мерења. Оваа варијанса потекнува од животната средина и ги содржи привремените – специфични влијанија кои настанале во текот на појавување на својството, а се инкорпорирани во општото влијание на животна средина. Односот на меѓу индивидуалната варијабилност и вкупната фенотипска варијанса е корелација меѓу последователни мерења на иста особина кај една индивидуа. Оваа величина е позната како рипитабилитет на својството и се пресметува преку:

$$r = \frac{V_G + V_{Eg}}{V_p}$$

или,  $r = h^2 + c^2$ , ако во оценувањето е прифатено дека нема доминантност и епистаза.

Остаточната, специфична варијанса може да се одреди преку односот со фенотипската варијанса како:

$$\frac{V_{Es}}{V_P} = 1 - r$$

46

Рипитабилитетот е различен кај многу особини и зависи во голема мера од природата на испитуваното својство. Во принцип нема правила за величината на рипитабилитетот но дава светлина кон влијанијата кои делуваат врз својствата.

### 7.5 Оцена на херитабилитетот

Практичната оцена на херитабилитетот се изведува преку оцена на варијансата на родителите и нивните потомци. Оцената може да биде преку анализа на варијанса на врснички групи кои потекнуваат од заеднички предок или со директна регресиска анализа меѓу родителот и неговото потомство.

Метод на анализа на варијанса: кај овој метод се прават групи по еден или два родители, при што се претпоставува дека од родителот на потомството се пренесува една половина од адитивната генетска компонента. За да се разјасни постапката ќе проследиме еден пример.

Во еден запат на свињи за приплод се користат 3 нерези. Од секој нерез се земени по 10 ќерки и кај секоја од нив е забележан бројот на прасиња во леглото. Целта е да се пресмета херитабилитетот за бројот на прасиња во леглото, за да се види дали може да се врши успешна селекција.

|   |                                 |    |                                 |    |                               |    |                                    |    |    |    |
|---|---------------------------------|----|---------------------------------|----|-------------------------------|----|------------------------------------|----|----|----|
| A | 10                              | 13 | 9                               | 12 | 11                            | 13 | 10                                 | 12 | 9  | 13 |
| Б | 8                               | 12 | 11                              | 10 | 13                            | 11 | 12                                 | 8  | 10 | 9  |
| В | 13                              | 12 | 10                              | 14 | 13                            | 11 | 9                                  | 12 | 14 | 12 |
|   | $n = 10$                        |    | $n = 10$                        |    | $n = 10$                      |    | $N = 30$                           |    |    |    |
|   | $\bar{x} = 11.2$                |    | $\bar{x} = 10.4$                |    | $\bar{x} = 12$                |    |                                    |    |    |    |
|   | $\sum x = 112$                  |    | $\sum x = 104$                  |    | $\sum x = 120$                |    | $\sum x = 336$                     |    |    |    |
|   | $\sum x^2 = 1278$               |    | $\sum x^2 = 1108$               |    | $\sum x^2 = 1108$             |    | $\sum x^2 = 3850$                  |    |    |    |
|   | $\frac{(\sum x)^2}{n} = 1254.4$ |    | $\frac{(\sum x)^2}{n} = 1081.6$ |    | $\frac{(\sum x)^2}{n} = 1440$ |    | $\sum \frac{(\sum x)^2}{n} = 3776$ |    |    |    |

Корекциски фактор се пресметува на следниов начин:

$$C = \sum X^2 / N = 336^2 / 30 = 3763.2$$

Вкупен збир на квадрати:

$$\sum X^2 - C = 3850 - 3763.2 = 12.8$$

Збир на квадрати меѓу групите:

$$\sum (\sum x)^2 / n - C = 3776 - 3763.2 = 12.8$$

Збир на квадрати во групите:

$$\sum X^2 - \sum (\sum x)^2 / n = 3850 - 3776 = 74$$

47

| Извор на варијација | на | Степен на слобода | Збир на квадрати | Среден збир | ECV   |
|---------------------|----|-------------------|------------------|-------------|-------|
| Вкупно              |    | N-1 (29)          | 86.8             | 2.99        | /     |
| Помеѓу групи        |    | 2                 | 12.8             | 6.4         | 0.366 |
| Внатре во групи     |    | 27                | 74.0             | 2.74        | 2.74  |

Компонентата на варијанса во колоната меѓу групите се пресметува на следниот начин:

$$(S_{\text{МГ}}^2 - S_{\text{ВГ}}^2) / \bar{n} = (6.4 - 2.74) / 10 = 0.366$$

Каде  $\bar{n}$  претставува просечен број на ќерки по татко.

Херитабилитетот се пресметува по следната равенка:

$$h^2 = \frac{S_{\text{МГ}}^2}{S_{\text{МГ}}^2 + S_{\text{ВГ}}^2} = \frac{0.366}{0.366 + 2.74} = 0.1178$$

Бидејќи се работи за полусестри (степенот на сродство меѓу нив изнесува 0.25) оваа вредност претставува една четвртина од целата генетска вредност, се множи со 4. Од таму херитабилитетот добива вредност 0.4713, односно 47% ова својство зависи од генетските фактори, а 53 % зависно е од парегенетските фактори. Оваа вредност е доста висока бидејќи се земено мал број на грла па грешката при тестирањето е голема. Нормално оваа вредност се движи од 0.08 до 0.22, како и сите останати репродукциски карактеристики.

Метод на регресија: Во овој метод, анализата на генетската компонента се врши преку анализа на истото својство и кај родителот и кај неговото потомство. Така тука доаѓа до директна споредба на две генерации за испитуваното својство. За да го увидиме метод ќе се послужи со следниот пример:

Во еден запат на свињи се земи 3 маторици и по 4 ќерки од секоја од нив. Кај сите грла забележан е бројот на прасињата во леглото.

| Маторица | Број на прасиња кај мајката X | Број на прасиња кај ќерката Y | X <sup>2</sup> | XY |
|----------|-------------------------------|-------------------------------|----------------|----|
|----------|-------------------------------|-------------------------------|----------------|----|

|   |    |    |     |     |
|---|----|----|-----|-----|
| А | 10 | 12 | 100 | 120 |
|   | 10 | 11 | 100 | 110 |
|   | 10 | 12 | 100 | 120 |
|   | 10 | 13 | 100 | 130 |
|   |    |    |     |     |
| Б | 11 | 11 | 121 | 121 |
|   | 11 | 13 | 121 | 143 |
|   | 11 | 12 | 121 | 132 |
|   | 11 | 12 | 121 | 132 |
|   |    |    |     |     |
| В | 12 | 12 | 144 | 144 |
|   | 12 | 13 | 144 | 156 |
|   | 12 | 12 | 144 | 144 |
|   | 12 | 13 | 144 | 156 |

$$\sum x = 132 \quad \sum x = 146 \quad \sum x^2 = 1460 \quad \sum xy = 1608$$

$$\bar{x} = 11 \quad \bar{x} = 12.17$$

$$\bar{x}^2 = 121$$

$$n = 12$$

Равенка за пресметување на регресијата е:

$$b = \frac{\sum xy - n \cdot \bar{x} \cdot \bar{y}}{\sum x^2 - n \cdot \bar{x}^2} = \frac{1608 - 12 \cdot 11 \cdot 12.17}{1460 - 12 \cdot 121} = 0.195$$

Со оглед на тоа дека тука за степен на сродство од 0.5, односно врската меѓу мајките и ќерките е една половина, значи дека оваа вредност е само половина од целата генетска вредност на испитуваното својство. Другата половина од генетската информација за истото сродство доаѓа од таткото, но бидејќи татковците на испитуваните ќерки не се земени во предвид, тој дел се претпоставува дека има иста вредност како и делот на мајката. Од ова произлегува дека херитабилитетот на ова својство изнесува  $0.195 \times 2 = 0.39$ .

## 8. ИНБРИДИНГ (ОДГЛЕДУВАЊЕ ВО СРОДСТВО)

Еден од начините на одгледување со сточарството е и одгледувањето во сродство. Притоа постои систем на парење на грлата, каде добиеното потомство потекнува од родители кои се во сродство. Обично одгледувањето во сродство се избегнува во сточарството заради зголемената веројатност за негативно влијание врз производните способности на популацијата (летални и семилетални фактори, намалување на животната способност - животен vigor). Наспроти тоа, и покрај негативните влијанија, одгледувањето во сродство има важна улога во консолидирањето на новосоздадени раси или некои новонастанати пожелни особини.

Инаку, одгледувањето во сродство од генетски аспект ја зголемува хомозиготноста кај поголем број на генски парови во популацијата. Истовремено тој не делува врз промена на фреквенцијата на гени во популацијата. Ако во една популација има 1600 грла кои сите се хетерозиготни ( $Aa$ ) доколку (хипотетички) се одгледуваат во сродство тогаш зголемувањето на хомозиготност ќе настане за 5 генерации (види пример во Табела)

Промена на хомозиготност кај хипотетичка популација

| Генерации | Генотипови |      |         | на<br>%<br>хомозиготност | Фреквенција |                 |
|-----------|------------|------|---------|--------------------------|-------------|-----------------|
|           | $AA$       | $Aa$ | $aa$    |                          | $a$ гени    | $aa$ генотипови |
| 0         |            | 1600 |         | 0                        | 0.50        | 0               |
| 1         | 400        | 800  | 400     | 50                       | 0.50        | 0.25            |
| 2         | 400+200    | 400  | 200+400 | 75                       | 0.50        | 0.375           |
| 3         | 600+100    | 200  | 100+600 | 87.5                     | 0.50        | 0.437           |
| 4         | 700+50     | 100  | 50+700  | 93.8                     | 0.50        | 0.468           |
| 5         | 750+25     | 50   | 25+750  | 96.9                     | 0.50        | 0.484           |

Кај податоците од табелата е претпоставува дека  $A$  алелот е доминантен а е рецесивен. Она што е значајно е дека фреквенцијата на гените во популацијата останала иста (непроменета) т.е.  $p=0.50$  (за  $A$ ) и  $q=0.50$  (за  $a$ ). Промена на фреквенцијата може да настапи само ако некој од гените се исклучува од популацијата. Истовремено хомозиготноста од 0 во почетната генерација зголемена на 96.9 % при што половина од нив (0.484) е за сметка на рецесивните  $aa$  генотипови. Од друга стана пак хетерозиготните генотипови  $Aa$  од 1600 во почетната генерација се намалил на само 50 грла во 5 генерација.

### 8.1 Одгледување во сродство и дејството на гените

Имајќи предвид дека со одгледувањето во сродство директно се зголемува хомозиготноста во популацијата, тогаш ваквото влијание може да се разгледува од повеќе аспекти.

*Доминантност/рецесивност:* Бидејќи со инбридингот се намалува учеството на хетерозиготните грла во популацијата, реално е да се очекува и зголемено влијание на хомозиготните доминантни и рецесивни индивидуи. Бидејќи влијанието на доминантните гени е познато во популацијата (препознатливо), доаѓа до зголемен израз влијанието на рецесивните гени во популацијата, кој се манифестира со намалена животна способност (вигор).

*Супердоминантност:* Овој тип на влијание всушност значи дека хетерозиготните индивидуи  $Aa$  се подобри од хомозиготните ( $AA$  или  $aa$ ). Со намалување на застапеноста на хетерозиготните генотипови во популацијата настанува и намалување на производноста на популацијата.

*Еписистаза:* Намалувањето на фенотипската вредност на популацијата може да се должи и на појавата на еписстаза (взаемно дејство на гени кои не се алели). Познато е дека во дихибридно наследство, ако се парат хетерозиготни единки ( $AaBb$ ) можни се 9 генотипови. со намалувањето на хетерозиготноста комбинациите чија фреквенција се значително влијае врз нивото на продукција во популацијата може да се промени, како последица на зголемен број на грла со хомозиготност.

*Адитивно дејство на гените:* При одгледувањето во сродство адитивното влијание не се менува т.е. останува исто. Оттаму, со инбридинг може да се задржи нивото на адитивната вредност на грлата, што не значи и одржување на фенотипската вредност. Во генотипот покрај адитивноста учествуваат и другите елементи, доминантност, супердоминантност и еписстаза, кои пак придонесуваат за содејството со факторите на животната средина. Со ова само се усложнува проценката на влијанието инбридингот во популацијата. Оттаму потребно е постојано проучување на инбридинг ефектите во популациите за одредени својства како истите би се користеле за подобрување на производните својства на домашните животни.

## 8.2 Последици од зголемена хомозиготност

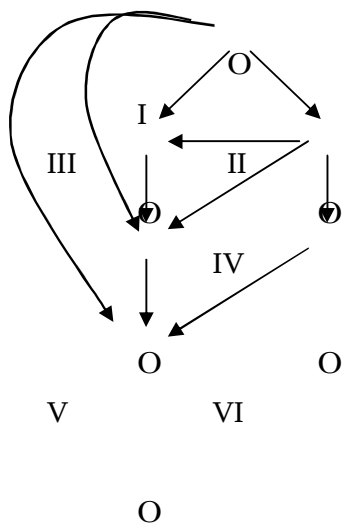
Инбридингот во популацијата, без разлика на тоа дали се работи за доминантно или рецесивно наследство ја зголемува застапеноста на хомозиготни генски парови. Иако како што веќе видовме не се менува фреквенцијата на гените, ја зголемува веројатност да се види ефектот од хомозиготноста. Рецесивните гени во најголем број случаи се носители на непожелни гени кои биле прикриени (доминантниот ген го одредува фенотипот). Од друга страна хомозиготните доминантни грла имаат подобри квантитативни карактеристики, како последица на доминантните гени. На овој начин се врши нивна фиксација т.е. се врши пурификација на популацијата од хетерозиготните индивидуи со што се создава “чиста” популација за одредени својства. За да се намали ефектот на пурификација кај непожелните рецесивни гени, се врши рано утврдување на дефектите и нивно брзо исклучување од популацијата. Затоа и во сточарството контролата на генетската чистота кај машките приплодни грла е многу строга, а

пожелните ефекти од благото одгледување во сродство се согледуваат со фиксирање на пожелните особини.

### 8.3 Степен на сродство кај домашните животни

Под одгледување во сродство во зоотехниката се подразбира состојба кога грлата имаат заеднички предци (браќа, сестри, полусродници, внуци и тн.) или да потекнуваат едни од други (деца, родители, прародители и тн.). Кога во прашање е заеднички предок или предци, сродството е колатерално а ако се работи за однос меѓу потомци и родители, тогаш тоа е право сродство. Во генетска смисла сродството претставува генетска сличност на сродниците и веројатно стада грлата носат еднакви гени стекнати од заеднички предок или индивидуите ги пренесуваат на потомството. Значи сродството меѓу две животни претставува веројатност да тие две грла се слични во поголемиот број на гени во споредба со животни од популацијата кои немаат заеднички предок. Наједноставен и воедно најсилен инбридинг постои во врската меѓу родители потомок (татко – син, мајка ќерка, татко - ќерка, мајка – син). Најблиско сродство се смета за *I* и *II* ниво, умерено за *III* и *IV* ниво и далечно за *V* и *VI* ниво (согласно со скицата).

51

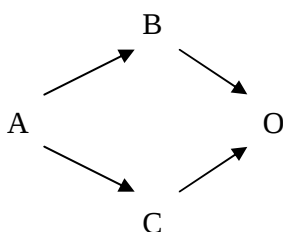


#### 8.4 Коефициент на сродство и родбински однос

Обично родбинството е доста јасен поим и на секого му е јасно дека родбинската врска меѓу родителите и децата е појака отколку што е меѓу децата и нивните дедовци - баби. Целта на оваа вежба е да го појасни родбинскиот однос меѓу две индивидуи и одредување на коефициентот на сродство.

52

1. Коефициент на сродство. За поедноставно разјаснување на поимите и постапката за одредување на овој коефициент ќе земеме еден едноставен пример, каде што еден родител (А) има два потомка (Б и Ц). Стрелките означуваат правец на наследување.



А претставува заеднички предок на В и С. Бидејќи В и С наследуваат ист ген, односно сегмент од DNA на секој локус кој потекнува од А. Да претпоставиме дека В и С се парат меѓу себе и даваат потомство О. Со оглед на тоа дека В и С се идентични по поредок, тогаш за секој локус има можност дека О ќе наследи два идентични гени (еден од А преку В и друг од А преку С) т.е. единката е хомозиготна за тој ген. Значи коефициент на сродство претставува: можност да два гени присутни на ист локус кај една единка се идентични по заеднички предок. Вообичаен симбол за коефициент на сродство е F. Формулата по која се пресметува коефициентот на сродство е следнава:

$$F = 1/2 \sum \left\{ \frac{1}{2} \right\}^{n+n'} (1 + F_A)$$

Каде што: n претставува број на генерации меѓу заедничкиот предок и првиот роднина; n' број на генерации меѓу заедничкиот предок и вториот роднина (кој понекогаш може да го нема па n'=0); F<sub>A</sub> коефициент на сродство на заедничкиот предок (ако е одгледан во сродство).

Коефициентот на сродство може да има вредност од 0 до 1.

2. Родбински однос: Со оглед на фактот дека на еден локус се наоѓаат два гена (еден од таткото и еден од мајката), можеме да заклучиме дека од вкупниот генотип на единката 1/2 потекнува од таткото и 1/2 од мајката. Очекуваниот однос на гени воопшто меѓу две единки кои не се во сродство претставува родбински однос меѓу нив. Родбинскиот однос меѓу родителот и неговиот потомок изнесува 1/2, а меѓу потомокот и неговиот дедо 1/2 · 1/2 = 1/4. Општа формула за пресметување на родбинскиот однос е:

$$R = \sum \left\{ \frac{1}{2} \right\}^{n+n'} (1 + F_A)$$

Или  $F = 1/2 R$ . Вредноста на родбинскиот однос се движи од 0 до 2.

*Пример 1:* Читајќи го педигрето се среќаваме со следнава состојба:

53



Се забележува дека не сите единици се појавуваат во стреличестиот дијаграм, бидејќи немаме податоци за предците Е и Н и тие не се интересни за пресметување на коефициентот на родство.

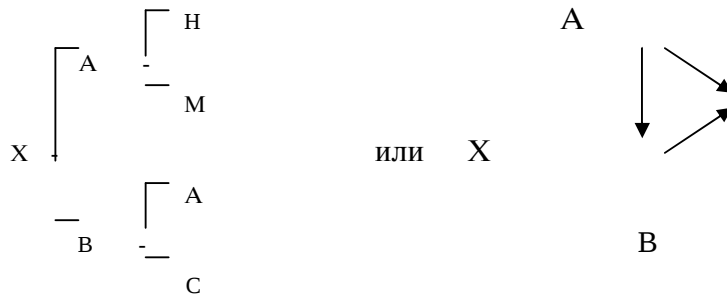
| Патишта      | n | n' |
|--------------|---|----|
| B <u>A</u> C | 1 | 1  |

$$R_{BC} = \sum \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+1} (1 + F_A) = \sum \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+1} (1 + 0) = 1/4$$

Коефициентот на родство на единка 0 е следниов:

$$F_0 = 1/2 R_{BC} = 1/2 \cdot 1/4 = 1/8 = 0,125$$

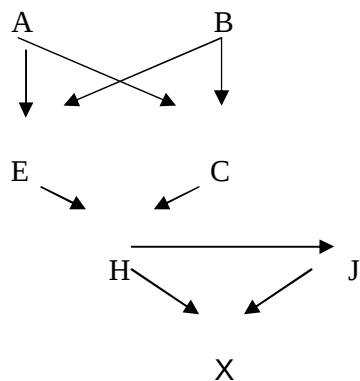
*Пример 2:* Да се одреди коефициентот на родство на грлото X од следното педигре:



$$R_{AB} = \sum \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+1} (1 + F_0) = \sum \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+0} (1 + 0) = 1/2$$

$$F_X = 1/2 \quad R_{AB} = 1/2 \cdot 1/2 = 1/4 = 0,25$$

Пример 3: Да се одреди коефициентот на сродство на X од следното педигре:



$$R_{EC} = \sum \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+1} (1 + F_0) = 2 \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+1} (1 + 0) = 1/2$$

$$F_H = 1/2 \quad R_{EC} = 1/2 \cdot 1/2 = 1/4 = 0,25$$

$$R_{HJ} = \sum \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+0} (1 + F_H) = \sum \left[ \frac{1}{2} \right]^{1+0} (1 + 0,25) = 0,625$$

$$F_X = 1/2 \quad R_{HJ} = 1/2 \cdot 0,625 = 0,3125$$

## 9 ХЕТЕРОЗИС

Спротивно на депресијата што се јавува при одгледувањето во сродство со вкрстување на различни раси обично настанува појава на зајакнато манифестирање на некои од производните особини кај домашните животни. Ваквата појава, американскиот генетичар *Shull* (1952) ја нарекол хибридна сила или хетерозис. Според него појавите кои се манифестираат кај организми добиени со вкрстување споредено со чисто линиските организми, на зголемен vigor, големина, продуктивност, брзина на развој, отпорност на болести, или на климатски неприлики, се резултат на специфична разноликост од конституциите на родителските гамети. Оваа дефиниција не ја објаснува генетската основа на хетерозисот бидејќи е заснована на фенотипските вредности на единките. Од друга страна според *Falconer* и *Mackay* (1996), хетерозисот претставува разлика помеѓу потомците добиени со вкрстувањето и просекот на нивните родители. Таа разлика често се нарекува среднородителски хетерозис. Во литературата среднородителскиот хетерозис се изразува во %, но во квантитативната генетика тој тешко може да се интерпретира (толкува). Во многу состојби тој е ирелевантен и безначаен, но може да е претставен со квантитативната генетска теорија и тогаш генетската градба на популацијата е многу важна.

Потребно е да се направи разлика меѓу хибридизација и хетерозис. Хибридизацијата незначе дека произведува хетерозис, додека доколку нема хибридизација неможе ни да се очекува дека ќе се појави хетерозис.

Појавата на хетерозис е утврдена кај многу животни. Со вкрстување на кинеска свиња со бела англиска раса добиени се единки во  $F_1$  генерацијата кои биле пораностасни, потешки и со поквалитетно месо. Кај овците е добиена хетеротична  $F_1$  генерација при вкрстување на расата Shropshire мерино со Rambouillet мерино која се одликува со раностасност и поголемо производство на волна и месо. Единките од  $F_1$  добиени со вкрстување на говеда од расата *Aberdeen-Angus* и *Shorthorn* имале побрз прираст, поголема маса и подобра форма.

Хетерозисот е особено добро проучен кај живината каде се манифестира во поголемо производство на јајца, поголем процент на добивање пилиња, подобра виталност и побрз прираст. Оваа појава широко се користи во праксата.

### 9.1 Теоретски основи

*Shull*, како и генетичарите *Jones* и *East* дале свои теории за карактерот на хетерозисот. Тоа се теориите за:

- физиолошка стимулација
- доминантно врзани гени
- супердоминантност

Теоријата за физиолошка стимулација ја разработил *Shull* и според неа, хетерозисот се јавува во  $F_1$  генерацијата при вкрстување на линии кои се одликуваат со едно или најчесто со повеќе својства. При поголем број на својства по кои се разликуваат линиите кои учествуваат во хибридизацијата се јавува поголема хетерозиготност односно, хетеротичниот ефект е поизразен. Оттука

следува дека, при појава на поголема хетерозиготност се јавува поголема физиолошка стимулација која се изразува со побрз развој, поголема бујност и др.

Теоријата за доминантност ја разработил *Jones* и според неа, при вкрстување на линии со различен број на доминантни гени доаѓа до кумулативно дејство на истите. Ако се земе во предвид дека вообичаено, доминантните гени се носители на позитивни својства, за разлика од рецесивните кои вообичаено се носители на негативни својства, присуството на доминантните гени го потиснува дејството на рецесивните. Според оваа теорија хетеротичниот ефект се овозможува со земањето дејство на алелите кои се наоѓаат на различни локуси во хромозомот. Исто така хомозиготните родители даваат хибридно потомство со хетерозиготност на испитуваните алели што резултира со појава на подобри резултати кај потомството за сметка на добиењите резултати на родителите.

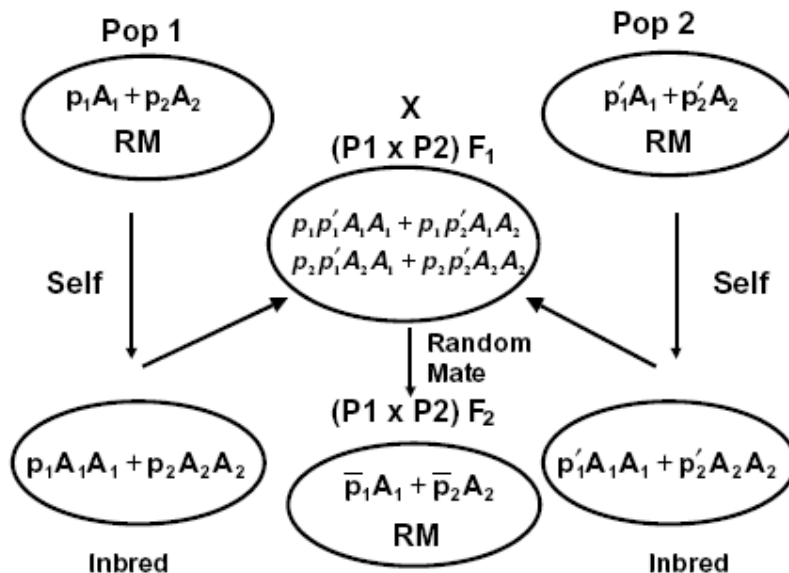
$AaBb \succ AAbb$  и  $aaBB$

Теоријата за супердоминантност ја разработил *East* и според неа хетерозисот се јавува како резултат на содејството на алелите од еден локус. Ако две инбридни линии се разликуваат по еден ген, односно ако едната линија има алели "AA", а другата "aa", хибридниот добиен во  $F_1$  генерацијата ќе ги има двата алела ("A" и "a") во еден локус. Помеѓу овие алели настанува интеракција при што хетерозиготот ("Aa") во своите својства ги надминува хомозиготните ("AA" и "aa") родители или, взаемното дејство на алелите "A" и "a" условува појава на ефекти кои ги немаат хомозиготите. Тоа може да се согледа од дејството на множествените алели кои условуваат отпорност кон одредено заболување или ако еден ген од множествените алели условува отпорност кон одредено заболување, а друг алел отпорност кон друго заболување, кај хетерозиготниот хибрид може да се очекува отпорност кон двете заболувања.

$A_1A_1 \prec A_1A_2 \succ A_2A_2$

Појавата на хетерозис е проучена и од биохемиски аспект при што е утврдено дека хетерозиготното потомство е супериорно во биохемиски и физиолошки аспект. Направените испитувања покажале дека некои од ферментите во хибридниот имаат широк спектар на делување што предизвикува подобра прилагодливост на хибридите кон условите на средината.

Во сточарството ефектот на хетерозисот е подетално разработен од *Willham* и *Pollak* (1985). Во нивнотовидување тие разработиле теорија за појава на хетерозис на еден локус, при што ја исклучиле еписатичноста на гените. При вкрстување на две случајно спарени популации ( $P_1$  и  $P_2$ ) кои се целосно хомозиготни со два алела на локусот ( $A_1$  и  $A_2$ ), каде фреквенцијата на гените во популацијата  $P_1$  е  $p_i$ , а во популацијата  $P_2$  фреквенцијата е  $p_i'$ , во  $F_1$  генерацијата добиен е хибрид кој има идентична структура на гаметите, но различна фенотипска структура од хибридниот добиен при вкрстување на  $P_1$  и  $P_2$  - *inbreed* линии.  $F_2$  генерацијата се добива при случајно спарување на  $F_1$ . Според изложеното очекуваните средни вредности за овие генерации се следните:



$$\bar{F}_{1(f)} = (1-f)(\bar{F}_2 + 2\Delta^2d) + fa(\bar{p}_1 - \bar{p}_2)$$

$$\bar{F}_{2(f)} = (1-f)(\bar{F}_2) + fa(\bar{p}_1 - \bar{p}_2)$$

$$\bar{P}_{1(f)} = (1-f)(\bar{F}_2 + 2\Delta\alpha - 2\Delta^2d) + fa(\bar{p}_1 - \bar{p}_2 + 2\Delta)$$

$$\bar{P}_{2(f)} = (1-f)(\bar{F}_2 - 2\Delta\alpha - 2\Delta^2d) + fa(\bar{p}_1 - \bar{p}_2 - 2\Delta)$$

каде што:

$f$  = инбридинг коефициент на генерација

$p_i$  = фреквенција на алели во  $P_1$

$p'_i$  = фреквенција на алели во  $P_2$

$\bar{p}_i = \frac{p_i + p'_i}{2}$  (просечна алелна фреквенција при вкрстосување на  $P_1$  и  $P_2$   
или  $P_1 - I$  и  $P_2 - I$ )

$\delta_i = \frac{p_i - p'_i}{2}$  (половина од разликата во алелната фреквенција помеѓу популациите)

Во случај кога имаме две алели:

$$\delta_1 = -\delta_2 = \Delta$$

$d$  = отстапување на хетерозиготите кон хомозиготите

$a$  = половина од разликата помеѓу хомозиготите

$\alpha = a + d(\bar{p}_1 - \bar{p}_2)$  (просечен ефект од алелната супституција)

$$\bar{F}_2 = a(\bar{p}_1 - \bar{p}_2) + 2\bar{p}_1\bar{p}_2d \text{ (средина на } F_2 \text{ генерација)}$$

Забележувајќи го  $f$ , коефициентот на сродство за генерацијата се однесува на генетските очекувања добиени од самата генерација. На пример, ако  $F_1$  е само една генерација тогаш генетските очекувања се:

58

$$\bar{F}_{1(0,5)} = 0,5(\bar{F}_2 + 2\Delta^2d) + 0,5a(\bar{p}_1 - \bar{p}_2).$$

*Panmictic* - среднородителскиот хетерозис е дефиниран како разлика помеѓу средната вредност на  $F_1$  хибридите ( $MF_1$ ) и просекот на средните вредности на две слободно спарени родителски популации (*panmictic*-среднородителска вредност -  $Mr$ ).

$$\text{Panmictic - среднородителски хетерозис} = 4\Delta^2d$$

$$\text{или } HF_1 = MF_1 - Mr$$

$F_2$  - среднородителски хетерозис е дефиниран како разлика од средната вредност на  $F_2$  хибридите (добиени со слободно парење на  $F_1$ ) и *panmictic*-среднородителската вредност.

$$\text{Panmictic - среднородителски } F_2 \text{ хетерозис} = 2\Delta^2d$$

$$\text{или } HF_2 = MF_2 - Mr = 1/2 HF_1$$

Хетерозисот на  $F_1$  генерацијата (сопствен) или сам за себе претставува разлика помеѓу средината на  $F_1$  - популацијата и *panmictic*-среднородителската вредност.

$$\text{Panmictic - среднородителски } F_1 \text{ - сопствен хетерозис} = 3\Delta^2d - p_1p_2d$$

Од веќе кажаното може да се извлечат 4 заклучоци:

1. Хетерозисот е зависен од непосредната доминантност
2. Хетерозисот е функција на квадратот од разликата на алелната фреквенција помеѓу 2 популации и е специфичен за конкретниот локус
3. Слободното спарување на  $F_1$  го намалува хетерозисот за 50%
4. Користењето на  $F_1$  го редуцира хетерозисот и е во функција на разликата на алелната фреквенција и просекот на алелната фреквенција помеѓу популациите на локусот за доминантност. Ова води до констатација дека во неколку последователни генерации реално е да се очекува опаѓање на производните карактеристики.

Генетските отстапувања (разлика во алелната фреквенција) и доминантноста се неопходни за појава на хетерозис, но во исто време не се доволни во случајот со многукратните (*multiple*) алели. Cress (1966) прикажал дека со одвојувањето на мултипли алелите во популацијата недостатокот на хетерозисот не може се користи како заклучок за генетското несогласување помеѓу родителските

популации. Ова е многу важно кога одгледувачите ја заштитуваат популацијата со основање на нова хетерогена група. Во таа насока е важно да се разбере дека се работи со хетерозис на популациско ниво, што е многу различно од вообичаениот случај на вкрстување на 2 инбрид линии. Ние ќе започнеме со 2 слободно спарени популации, користејќи ги слободно и тогаш добиваме  $F_1$  хибрид помеѓу двете слободно спарени популации и 2 инбридни линии. Тогаш  $F_1$  хибридите се популација на хибриди и има средна и здружена промена. Самата  $F_1$  и слободно спарената  $F_1$  даваат различни резултати заради генетската структура на популациите.

Популацискиот концепт на хетерозисот го пресметува хетерозисот како средина на 2 слободно спарени популации, а сродствено линиски-хибридниот концепт го пресметува како средина од 2 инбрид линии. Еквивалентен концепт на популацискиот модел за сродствениот линиско-хибриден хетерозис го пресметува како соодветна (релативна) средина на 2 инбрид популации ( $f = 1$ ) (инбрид среднородителска вредност) Алгебарски ова води до бараниот израз

$$\text{Среднородителски блискосродствен хетерозис} = 2 p_1 p_2 d + 2 \Delta^2 d$$

$$\text{Среднородителски блискосродствен } F_2 \text{ хетерозис} = 2 p_1 p_2 d$$

$$\text{Среднородителски блискосродствен } F_1 \text{ самостоен хетерозис} = p_1 p_2 d + \Delta^2 d$$

Среднородителски блискосродствен  $F_2$  хетерозис е еднаков со инбридинг депресијата во  $F_2$  хибридна популација кога  $F_2$  е во сродство или  $f = 1$ . Тој е исто така еднаков со просечната инбридинг депресија во  $P_1$  и  $P_2$ . Според некои истражувачи хетеротичниот ефект се предизвикува со истиот генетски механизам кој доведува до инбридинг депресија при одгледување во сродство.

Среднородителски блискосродствен хетерозис е еднаков со збирот на просечната инбридинг депресија и половина од *Panmictic* - среднородителскиот хетерозис.

Пресметувањето на среднородителскиот блискосродствен хетерозис покажува дека тој е повеќе во функција на несогласување во алелната фреквенција помеѓу две популации. Вкрстосувањето на две инбридни популации мора да го надомести губењето на хетерозисот во текот на инбридингот со тоа што ќе има доволно *Panmictic* - среднородителски за продукција на добри хибриди.

Вака се дава поголемо значење на концептот за Базичниот хетерозис. Базичниот хетерозис е дефиниран како разлика помеѓу *Panmictic* - среднородителската вредност и инбрид среднородителска вредност. Тоа е просек кој се постигнува кога се добива хетерозис од вкрстосување помеѓу 2 инбрид линии добиени од 2 популации.

Инбрид среднородителскиот хетерозис тогаш е еднаков на збирот на базичниот хетерозис и *Панмиџици* - хетерозисот.

Алгебарски тоа се претставува:

$$\text{Базичен хетерозис} = (P_{1(0)} + P_{2(0)}) / 2 - (P_{1(1)} - P_{2(1)}) / 2$$

$$= \text{Panmictic} - \text{среднородителската вредност} - \text{инбрид среднородителска вредност.}$$

$$= \text{Inbrid среднородителски хетерозис} - \text{Panmictic среднородителски хетерозис} = 2p_1 p_2 d - 2\Delta^2 d$$

$$\text{Inbrid среднородителски хетерозис} = \text{Базичен хетерозис} + \text{Panmictic хетерозис} = 2p_1p_2d + 2\Delta^2d$$

Базичниот хетерозис ги прилагодува генетските несогласувања, бидејќи некое инбридинг опаѓање се случува во  $\Phi_1$  и  $\Phi_2$  хибридите должни за генетското несогласување. Затоа инбрид среднородителскиот хетерозис е во функција на инбридинг депресијата, генетските несогласувања и доминантноста бидејќи *Панмицтиц* среднородителскиот хетерозис е во функција само на генетските несогласувања и доминантноста.

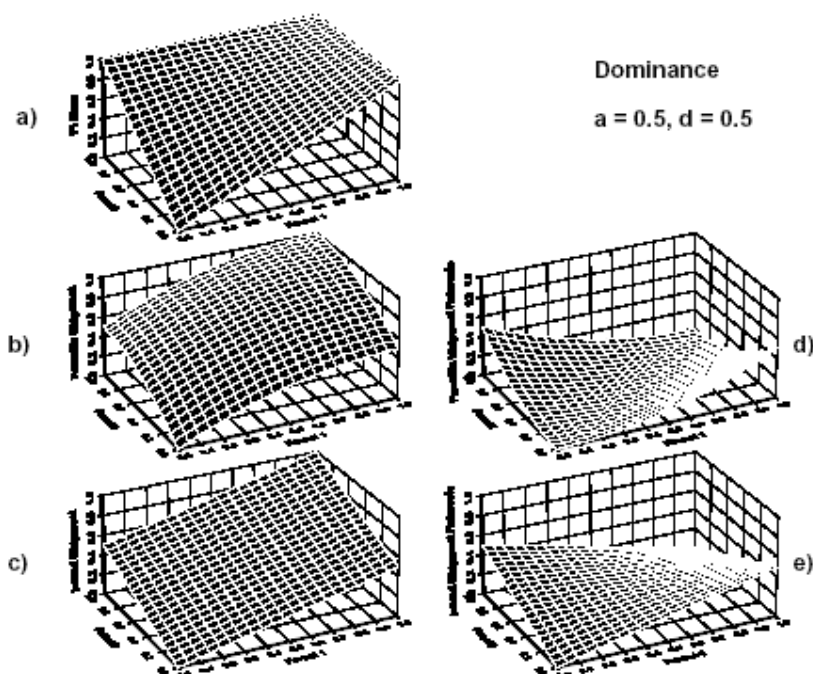


Доколку ги претставиме графички базичниот и функционалниот хетерозис ќе уочиме дека графичките се многу слични за двата вида на генетска активност: повеќе хетерозис има во супердоминантните од доминантните. Втора и исто така важна работа е дека *Панмицѝиц* - среднородителскиот хетерозис го надоместува базичниот, кога алелните фреквенции се екстремни. Тоа е важно кога се изучува хетерозисот помеѓу инбрид линиите. Важен дел од хетерозисот помеѓу инбрид линиите е должен да го надомести тоа што е изгубено во текот на инбридингот и во некои случаи мал дел од хетерозисот може да е должен за генетските несогласувања.

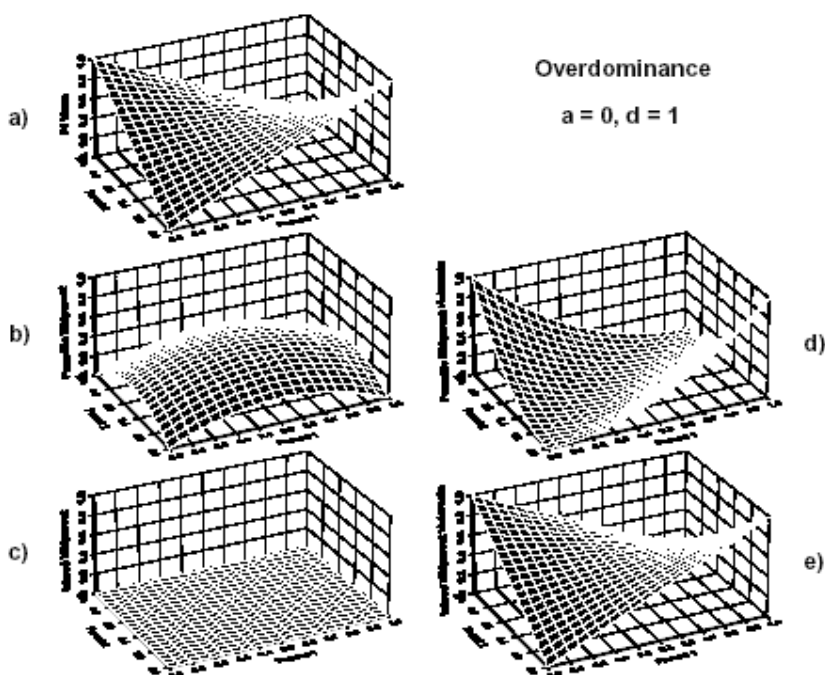
Во разработката на теоретските модели за хетерозис, многу мало внимание е посветено на влијанието на епистазата. Според објаснувањата на *Willham* и *Pollak* (1985) *panmictic*-среднородителскиот хетерозис е функција од доминантност и неповрзана адитивност  $x$  адитивна-епистаза за оние локуси каде што е појавена генетска разлика.

## Влијанија на гените и хетерозис

### 1. Доминантност и хетерозис

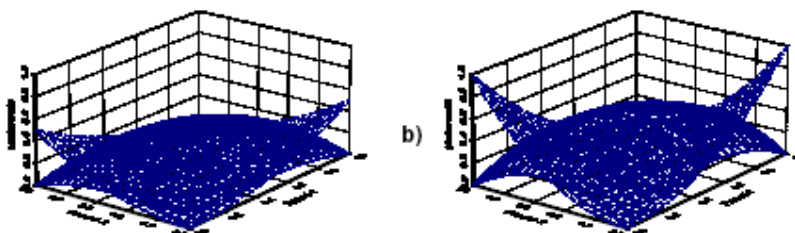


Сл. 1. Просечна перформанса на особината и хетерозис наспроти фреквенцијата на доминантен алел во родителската популација за случајот кога има комплетна доминантност. *a)* перформанса на  $F1$  хибрирот. *b)* среднородителски просек за вкрстување на две *panmictic* популации. *c)* среднородителски просек за вкрстување на две популации кои се во сродство до  $f=1$ . *d)* *panmictic*-среднородителскиот хетерозис. *e)* *Inbrid* среднородителски хетерозис.



Сл. 2. Просечна перформанса на особината и хетерозис наспроти фреквенцијата алелот во родителската популација за случајот кога има комплетна супердоминантност. а) перформанса на  $F1$  хибрирот. б) среднородителски просек за вкрстување на две *panmictic* популации. с) среднородителски просек за вкрстување на две популации кои се во сродство до  $f=1$ . д) *panmictic*-среднородителскиот хетерозис. е) *Inbrid* среднородителски хетерозис.

63



Сл. 3. Основен (полна линија) и функционален хетерозис (испрекината линија) наспроти фреквенцијата алелите кај родителската популација. *Inbrid* среднородителски хетерозис збир од *panmictic*-среднородителскиот хетерозис и основниот хетерозис. а) случај на комплетна доминантност. б) случај на комплетна супердоминантност среднородителски.

Во случај на комплетна доминантност (Сл. 1) неколку клучни заклучоци може да се изведат.

Перформансата е најголема во  $F1$  генерација кога пожелните алели се фиксирани во една од популациите.

Кога има монохбридно наследување хетеротичниот ефект е еднаков на инбридинг ефектот.

*Panmictic*-среднородителскиот хетерозис е максимизиран кога среднородителската вредност опаѓа.

Во случај на комплетна супердоминантност (Сл. 2) појавата на хетерозис е слична со една напомена дека не е возможно да се постигне еднакво добар инбридинг ефект колку што е тоа можно со хетерозисот.

Базниот и функционалниот хетерозис имаат сличен тренд кога се работи за доминантност и супердоминантност на гените. Разликата се состои во големината на ефектот кај супердоминантност на гените.

## 9.2 Оценување на хетерозисот

Оценувањето на хетерозисот содржи повеќе облици на утврдување како што се:

1. Индивидуален хетерозис
2. Мајчин хетерозис
3. Кумулативен хетерозис

*Индивидуалниот хетерозис ( $H^i$ )* е присутен и се утврдува кај хибридите добиени како производ на вкрстување на раси или линии. Се пресметува за својства кои се мерливи кај потомството како што се:

- број и % на живородени единки;
- % на преживеани единки;
- број и % на одбиени единки;
- број и % на живи одгледани на одредена возраст;
- жива маса при раѓање и при одбивање;
- дневен прираст од одбивање до определена возраст;
- возраст на единките при првиот еструс (жива маса)
- оцена на полутките и квалитетот на добиеното месо.

*Мајчиниот хетерозис ( $H^m$ )* е присутен и се утврдува кај добиените расплодни женски грла - мелези. Оценувањето се врши со реципрочно вкрстување при што анализираните својства на добиеното потомство се споредуваат со истите својства на мајките спарени со истите машки приплодни грла. Како особини за оценување, се користат следните својства:

концепција при првото осеменување;

% на gravidни грла;

% на живородено потомство

број и % на живи одгледани на одредена возраст;

број и % на одбиени единки;

% на gravidни грла при прво осеменување;

времетраење на gravidитетот;

маса на добиеното потомство (при раѓање, одбивање и на определена возраст);

12-часовна продукција на млеко (кг.) во 2 (втора), 6 (шеста) недела.

Кумулативниот хетерозис се претставува алгебарски како збир од индивидуалниот и мајчинскиот хетерозис.

Постојат повеќе различни начини на изразување на хетерозисот. Кога станува збор за хетерозисот во литературата, мораме да бидеме сигурни како авторите ја пресметуваат и ја интерпретираат оцената на хетерозисот. Оцената на хетерозисот го прикажува процентот на хетерозисот и може да се користи при споредувањето на хибридите за релативната големина на хетерозисот.

Пример 1: Заради илустрација на комплексноста на интерпретирањето на оцената на хетерозисот, според *Keeratinijaka* и *Lamkey (1993a,b)* при оцената на

хетерозисот се даваат примери за реципрочна повратна селекција (*Reciprocal Recurrent Selection*). Тие се раководеле од деталната оценка на 11 циклуси на RRS на 2 вида пченка (*BSSS = Iowa Stiff Stalk Synthetic* и *BSCB1 = Iowa Corn Borer Synthetic # 1*). Повеќе различни типови на популации се оценувани во оваа студија, но некои се важни за хетерозисот и тоа внатрепопулациско вкрстување  $C_n \times C_n$ , внатрепопулациско самостојно  $C_n \times C_n$  и  $C_n$  популација за *BSSS* и *BSCB1*.

65

Трите вида на хетерозис се пресметуваат на следниот начин:

*Panmictic* - среднородителски хетерозис =

$F_1$  - *Panmictic* - среднородителска вредност

Среднородителски блискородствен хетерозис =

$2(F_1 - F_1)$

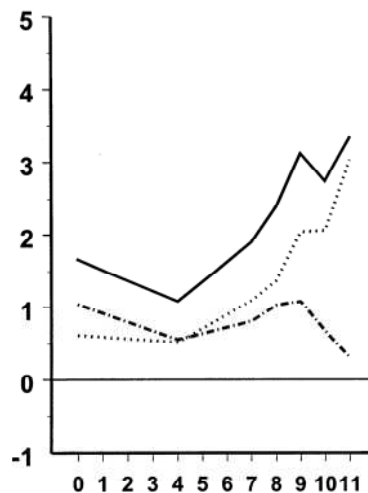
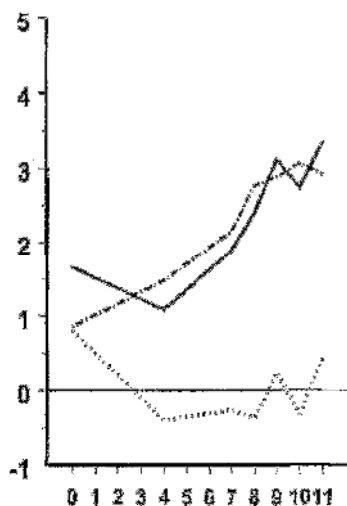
Базичен хетерозис =

Среднородителски блискородствен хетерозис –

*Panmictic* - среднородителски хетерозис

1. забележан хетерозис

2. регулиран хетерозис



— *Inbreed* хетерозис

--- *Panmictic* хетерозис

.... Базичен хетерозис

Од графикон 4 може да се заклучи дека

1 *Panmictic* - среднородителскиот хетерозис докажано се зголемува преку циклусот на селекција.

2. *Inbred* (блискородствен) и *Panmictic* хетерозисот се слични, што резултира со негативна оцена на базичниот хетерозис (негативната оцена на базичниот хетерозис не е очекувана за производството (приносот) на зрна пченка). Единственото нешто што ја прави оцената подобра се понатамошните генерации на *F1* хибрирот.

3. Оцената на базичниот хетерозис се добива со математичката операција "одземање" но тоа не претставува проблем во оцената на хетерозисот.

66

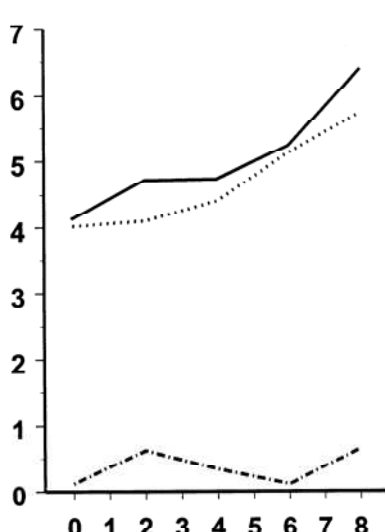
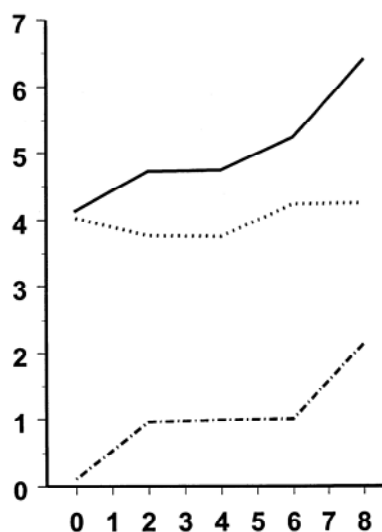
Моделот на селекција е одговорен за зголемувањето на *F1* за 7% по циклус, но големината на популацијата не влијае на селекцијата. *Keeratinijakal* и *Lamkey* утврдиле дека зголемувањето на хетерозисот најпрво се должи на недостатокот на реакција во популацијата.

Прашањето како *Panmictic* хетерозисот се менува со циклусите на селекција сеуште останува нејасно. Одговорот на прашањето зошто популацијата не е одговара (реагира) на селекцијата е, заради инбридинг депресијата и др. генетски отстапувања. Затоа истите автори направиле нови пресметувања во оцената на хетерозисот во кои ги изоставиле инбридинг депресијата и одредени генетски отстапувања. Во овој случај (график 5) *Inbred* (среднородителски блискородствен) хетерозисот останува напoлно ист, но со неговото зголемување доаѓа до зголемување и на базичниот хетерозис. Кога станува збор за *Panmictic* хетерозисот тој рапидно се намалува во последните два циклуси на селекција.

Пример 2: Оценувањето на хетерозисот според *Eyherabide* и *Hallauer* е многу слично како и кај *Keeratinijaka* and *Lamkey* со тоа што овие автори користат осум циклуси на *RRS* (*Reciprocal Recurrent Selection*). Трите вида на хетерозис се пресметуваат на истиот начин и кај забележаниот и кај регулираниот хетерозис.

1. забележан хетерозис

2. регулиран хетерозис



— *Inbred* хетерозис  
- - - *Panmictic* хетерозис  
.... Базичен хетерозис

Од графикон 5 може да се заклучи дека

1. Селекцијата докажано го зголемува *Panmictic* хетерозисот и тоа е во правец на зголемувањето на генетските несогласувања помеѓу популацијата.
2. Базичниот хетерозис е релативно еднаков во сите циклуси на селекцијата.
3. *Inbreed* хетерозисот бележи мало зголемување во циклусите на селекција

67

Кога во основната популација се регулирани вредностите за инбридинг депресијата и генетските отстапувања може да се изведат следните заклучоци:

1. *Inbreed* хетерозисот ги има истите вредности како и пред регулирањето на генетските отстапувања.
2. Базичниот хетерозис се зголемува и е во т.н. "искривена паралела" со *Inbreed* хетерозисот.
3. *Panmictic* хетерозисот е релативно низок и променлив.

Како заклучок од двата примера може да се изведе констатацијата дека оцената на хетерозисот на популациско ниво е екстремно сензитивен на блиското сродство во популацијата. Доколку сите популации имаат исто ниво на блиско сродство, тогаш хибридите помеѓу себе може да се споредуваат.

Податоците јасно даваат насока за идните емпириски и теоретски истражувања и испитувања кај хетерозисот и секако треба да се биде многу внимателен со намената на експериментите и нивната анализа.

*Lamkey* и *Ewards* предлагаат неколку области на истражување кои се потребни за подобро разбирање на хетерозисот.

1. Генетската активност и ефектите претставуваат клуч кој овозможува подобро да се разбере наследноста на квантитативните особини (кај пченката тоа значи дека просечната популациска оценка не е доказ за супердоминатноста. Ова е корисна информација која може да се искористи во случај на согледување за генетската активност и ефектите кај индивидуалните особини).
2. Селекциските експерименти мора подобро да се дизајнираат во насока на одвојување на ефектите од селекцијата и генетските несогласувањата, а со цел веродостојна интерпретација на добиените резултати од тие експерименти.
3. Слободните генетски отклонување водат кон губење на хетерозиготноста и можна ерозија на генетската варијанса. Затоа мора да се обединат новите информации од еволуционата биологија во плановите на одгледувачките програми или постојано да се согледуваат и применуваат најновите достигнувања на ова поле.
4. Епистазата долго време се игнорирала во одгледувачките програми и генерално не се употребувала. Во идните истражувања и експерименти потребно е да се вклучат и ефектите од епистазата.
5. Неопходно е вклучување на инбридинг депресијата и нејзиното значење во оценувањето на хетерозисот.

При сите експерименти кои во иднина ќе се прават треба да се земе во предвид дека постојат разлики помеѓу лабораториското и природното одгледување било да се работи за растенија или за животни.

### 9.3 Изразување на хетерозисот

68

Хетерозисот може да се изрази во повеќе насоки. Според шведскиот генетичар *Gustavson* постои репродуктивен, соматски и адаптивен хетерозис.

Појавата на репродуктивниот хетерозис се манифестира во зголемување на фертилноста, на семепродукцијата кај растенијата, на несивоста кај кокошките и др.

Причината за појавата на адаптивниот хетерозис може да се бара во доминантноста на гените или нивната интеракција кај популациите кои се вкрстуваат. Адаптивниата супериорност на хетерозиготното потомство е резултат на новодобиената алелна комбинација кај истото и се манифестира со повеќе позитивни ефекти како што се:

- зголемен животен вигор;
- поголема прилагодливост кон надворешните влијанија (посебно кон влијанието на температурните разлики);
- зголемена природна резистенција кон заболувања;
- помала пробирливост во однос на исхраната;
- помала подложност на стрес состојба и др.

### 9.4 Наследување на хетеротичниот ефект

Степенот на хетеротичниот ефект кај потомството е различен во зависност од испитуваните својства. Кај некои особини тој може да биде забележан но со различен степен, додека кај други особини може воопшто и да не се појави. Исто така кај некои особини хетеротичниот ефект се забележува но тоа не е секогаш редовна појава.

Според *F. W. Nicholas* (1987), хетеротичниот ефект кај потомството е многу поизразен кај способноста за преживување и репродукција отколку кај другите особини.

Хетеротичниот ефект е директно зависен од херитабилитетот на испитуваните својства, односно при висока адаптивна варијабилност се појавува висок коефициент на наследување (или влијанието на условите на средината е занемарливо).

Како заклучок може да се изведе дека:

Особините со висок херитабилитет пројавуваат многу мал хетеротичен ефект или пак воопшто го нема, додека кај особините со низок херитабилитет, хетеротичниот ефект е значителен.

Влијанието на херитабилитетот врз појавата на хетеротичниот ефект може да се согледа од следниот преглед:

| ИСПИТУВАНО СВОЈСТВО   | СТЕПЕН НА НАСЛЕДУВАЊЕ $h^2$ (%) | ХЕТЕРОТИЧЕН ЕФЕКТ (%) |
|-----------------------|---------------------------------|-----------------------|
| Репродуктивни особини | 10                              | 20                    |
| Гојни особини         | 30                              | 5                     |
| Кланични резултати    | 50                              | 0                     |

Практичните резултати презентирани во прегледот укажуваат на тоа дека:

1. Хетеротичниот ефект е најмногу изразен (20%) кај репродуктивните особини кај кои коефициентот на наследување е низок (10%) и депресијата при одгледување во сродство е најмногу изразена.

Најдобар пример кој ја потврдува оваа појава, е во случајот со одгледување на свињите, каде што со методот на вкрстување репродуктивните резултати (број на живородени прасиња, број на одгледани прасиња, виталност и степен на преживување на прасињата) се значително поголеми и подобри веќе во  $F_2$  генерацијата, за разлика од подобрувањето на овие резултати со методот на селекција во чиста крв каде се потребни повеќе од 10 генерации.

2. Хетеротичниот ефект кај кланичните резултати не е присутен (0%), додека истите покажуваат висок коефициент на наследување (50%) или методот на вкрстување не влијае на подобрувањето на овие резултати.

### 9.5 Задржување на хетерозисот

Хетерозисот најмногу е изразен во  $F_1$  генерацијата, посебно во доменот на продуктивноста (пр. кај пченката има поголема продукција за 20%-30%, кај сончогледот за 25%, кај тутунот за 30%-30%, доматиците за 40%-50% и др.) Во  $F_2$  генерацијата хетеротичниот ефект се намалува поради намалувањето на хетерозиготноста на популацијата. Shull во своите експерименти со пченка утврдил намалување на продукцијата во  $F_2$  генерацијата за 30%. Намалувањето на продукцијата може да се определи алгебарски со формулата

$$F_2 = F_1 - \frac{F_1 - P}{n} \text{ каде}$$

$F_2$  = продуктивност во  $F_2$

$F_1$  = продуктивност во  $F_1$

$P$  = продукција на инбридни линии - средна вредност

$n$  = број на линии кои учествуваат во хибридизацијата

Од посебно значење за одгледувањето и производството во земјоделието и сточарството е можноста за фиксирање на хетерозисот. Во таа насока се бараат начини за изнаоѓање на методи кои ќе овозможат задржување на хетерозисот.

Кај растенијата тоа може да се врши со примена на парасексуално размножување, бидејќи е утврдено дека при половото размножување хетерозисот тешко се одржува. Сепак се уште претстојат истражувања и обемна работа на ова поле.

## 9.6 Практична употреба на хетерозисот

70

Употребата на хетерозисот во праксата најмногу е изразена при одгледувањето на:

- земјоделските култури (пченка - зголемен принос за 3-4 пати);
- градинарските култури (семеипроизводство на домати, краставици, кромид, морков и други култури, поголема отпорност на болести и штетници, едновременно созревање, изедначеност во времето на растење и други);
- домашните животни (досега најмногу во живинарството, свињарството, говедарството и овчарството, каде се манифестира со зголемена репродуктивност, животоспособност, продуктивност и други).



## ЛИТЕРАТУРА