

Dobór naturalny

Ewolucjonizm i eugenika

Silna i słaba selekcja - symulacje

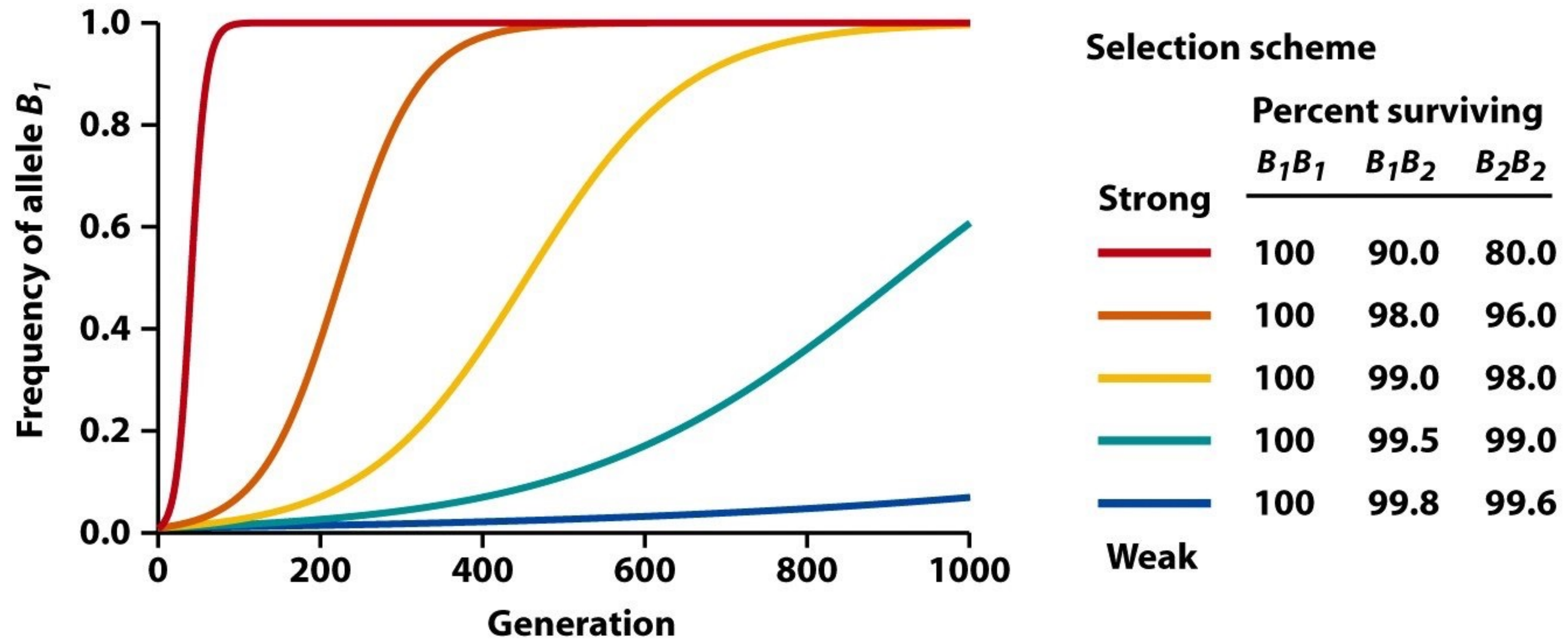
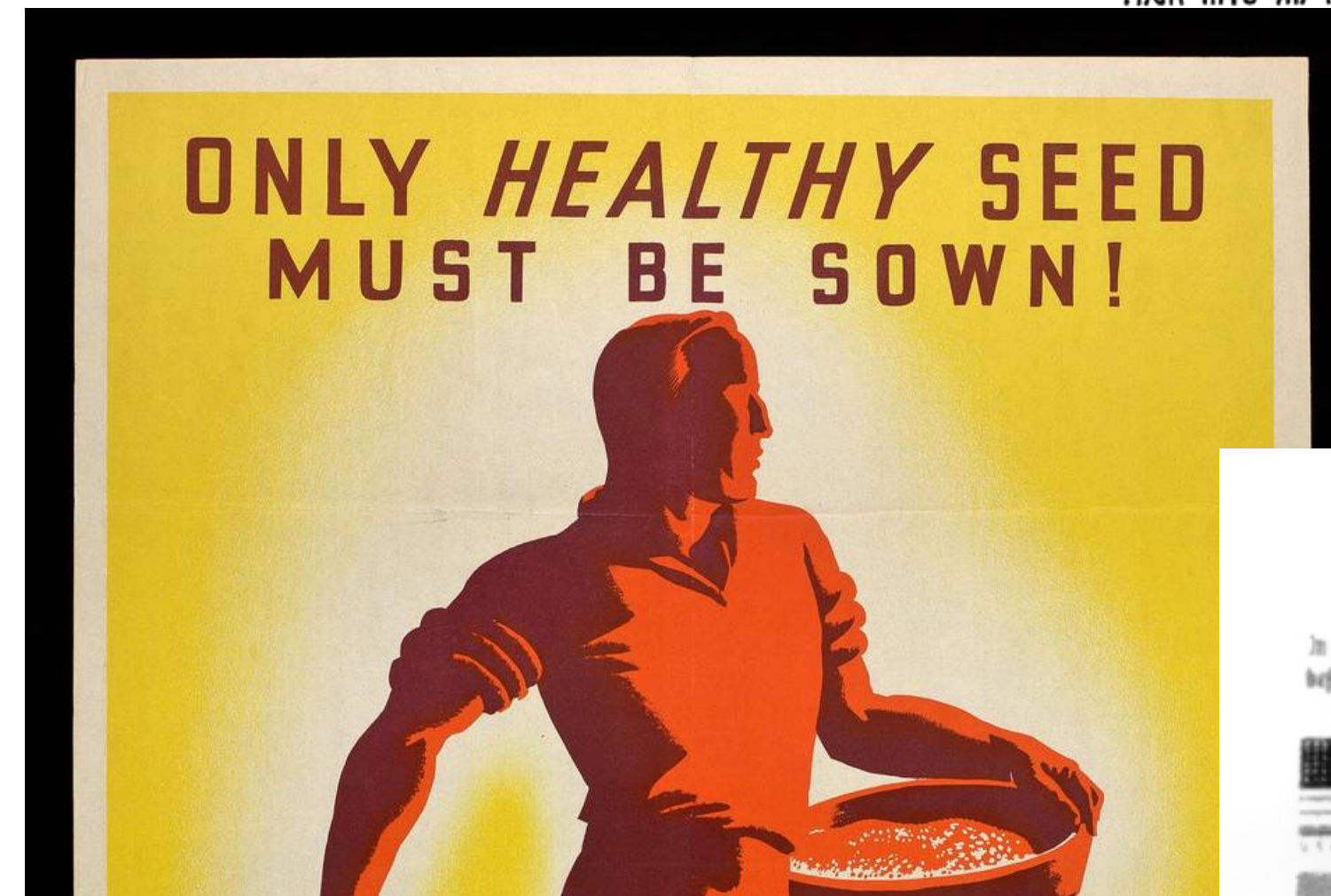
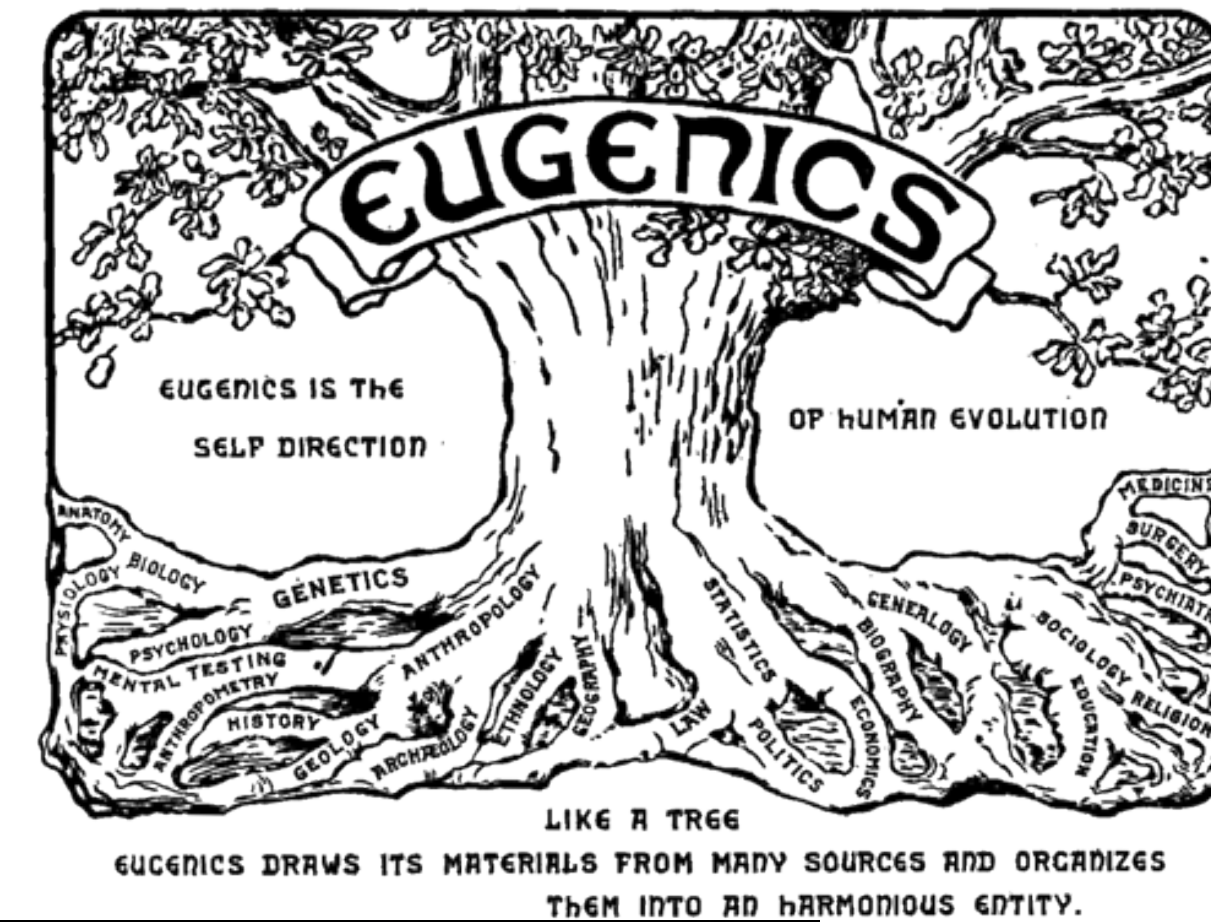


Figure 6-12 Evolutionary Analysis, 4/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

W cieniu eugeniki

- Początki - XIX w. (Francis Galton)
- XX w. - eugenika totalitarna
- Poprawa jakości gatunku ludzkiego poprzez kierowanie rozrodczością
 - pozytywna - kojarzenie ludzi o pożądanych cechach
 - negatywna - redukcja rozrodczości ludzi o cechach niepożądanych
- Zastosowanie praktyk hodowli zwierząt gospodarskich do człowieka



Eugenika

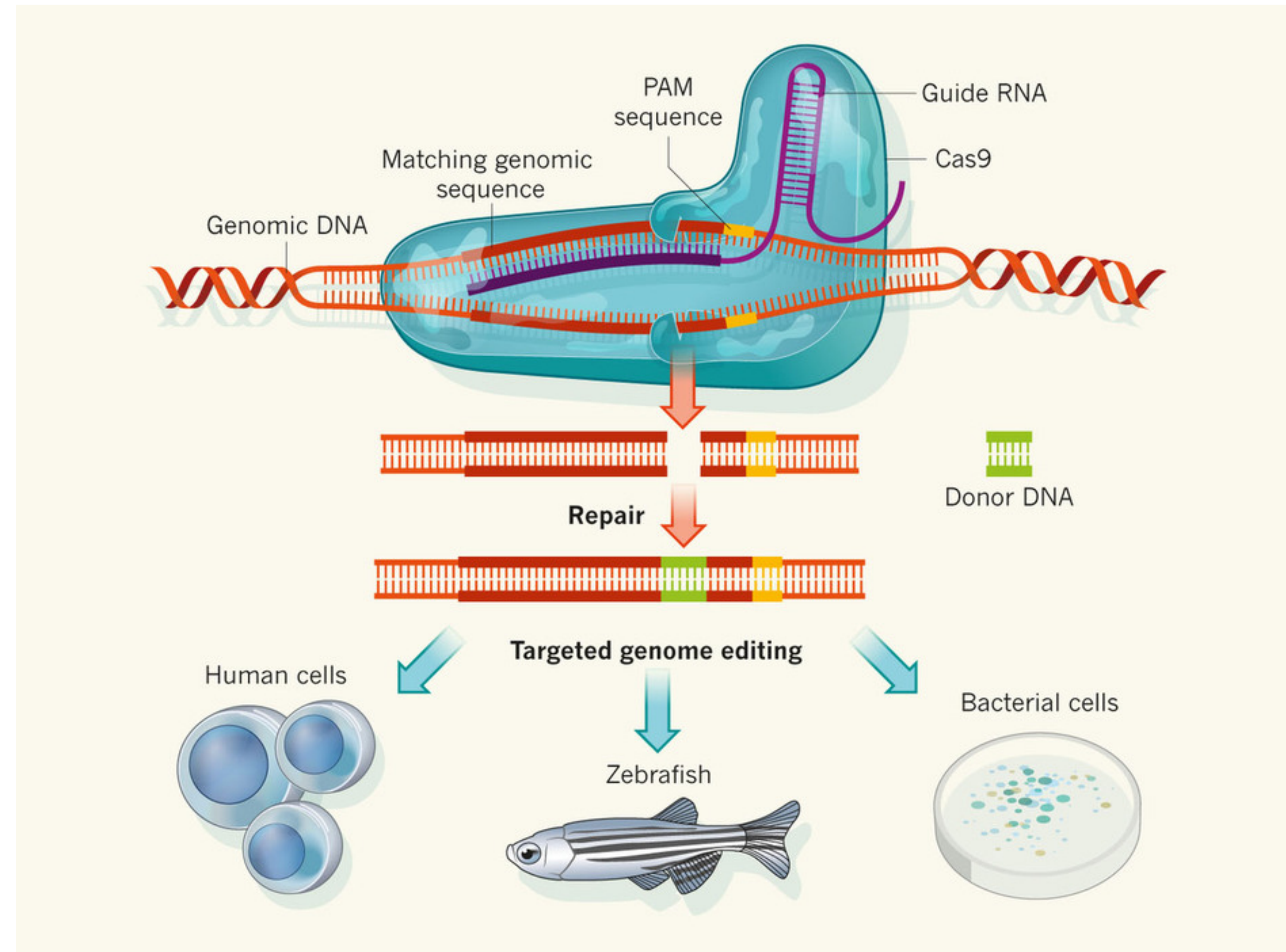
- Eugenika w wersji XX w. nie ma sensu:
- Ze względów etycznych
 - przymusowa
 - totalitarna - dla “dobra gatunku/populacji” a nie osób

Eugenika

- Eugenika w wersji XX w. nie ma sensu:
- Ze względów biologicznych
 - nieskuteczna dla rzadkich cech recesywnych - dobór wobec homozygot nie ma znaczenia, gdy większość puli allelu jest u heterozygot
 - nieskuteczna dla cech wieloczynnikowych - złożone mechanizmy
 - nie da się zdefiniować “dobrego” genotypu
 - ofiarami XX-wiecznej eugeniki padały zwykle osoby ubogie, mniejszości, itp. - cechy środowiskowe, a nie odziedziczalne

Eugenika 2.0?

- W ostatnich latach pojawiły się możliwości wprowadzania dowolnych zmian w genomach praktycznie dowolnych organizmów (w tym człowieka)
- Metoda CRISPR/Cas9 - redagowanie genomu



Nature 495, 50–51 (07 March 2013) doi:10.1038/495050a

A dla człowieka

- Możliwa jest zmiana sekwencji dowolnego genu w komórkach zarodkowych
- Skuteczność: około 50-80%
- W połączeniu z zapłodnieniem pozaustrojowym możliwość uzyskania zmodyfikowanego człowieka
- Pierwsze badania - na komórkach, z których nie mogły rozwinąć się zarodki (2015)
- Obecnie badania na komórkach zarodkowych człowieka



Anna Tämhuud

Fredrik Lanner, who will conduct gene-editing in human embryos at the Karolinska Institute in Sweden.

Dzieci na zamówienie?



<http://www.shutterstock.com/gallery-54706p1.html> Photosani/Shutterstock



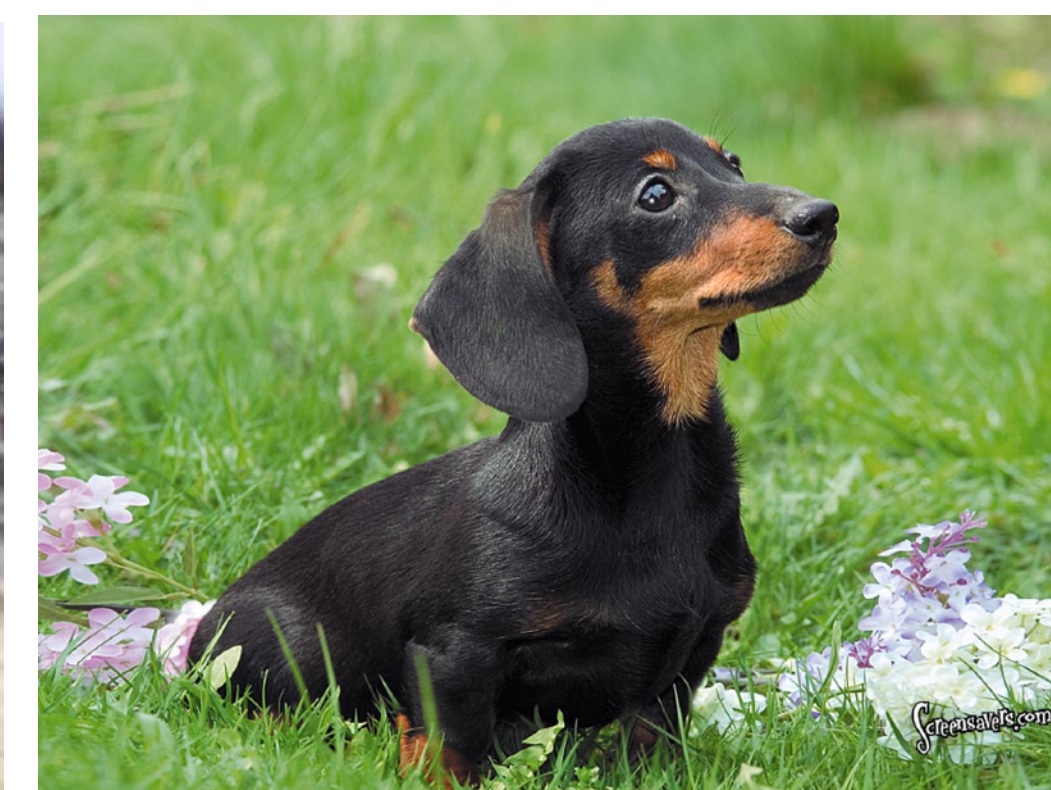
?

A czego nie można

- Obecnie dostępne techniki pozwalają na manipulacje pojedynczymi genami
- Cechy zależne od pojedynczych genów
- Nie potrafimy wpływać na cechy dziedziczone wieloczynnikowo
 - czyli na większość aspektów zmienności prawidłowej
 - podobnie w biotechnologii roślin i zwierząt



?



Kwestie etyczne

- Termin “eugenika” obecnie nadużywany (“aborcja eugeniczna”)
- Dobrowolność a nie przymus!
- Problemy - eugenika liberalna (J. Habermas)
 - w świecie wolnorynkowym majątek będzie decydował o potencjale biologicznym
 - czy to wyłącznie problem modyfikacji genetycznych?

Dryf genetyczny

Podstawy genetyki populacji

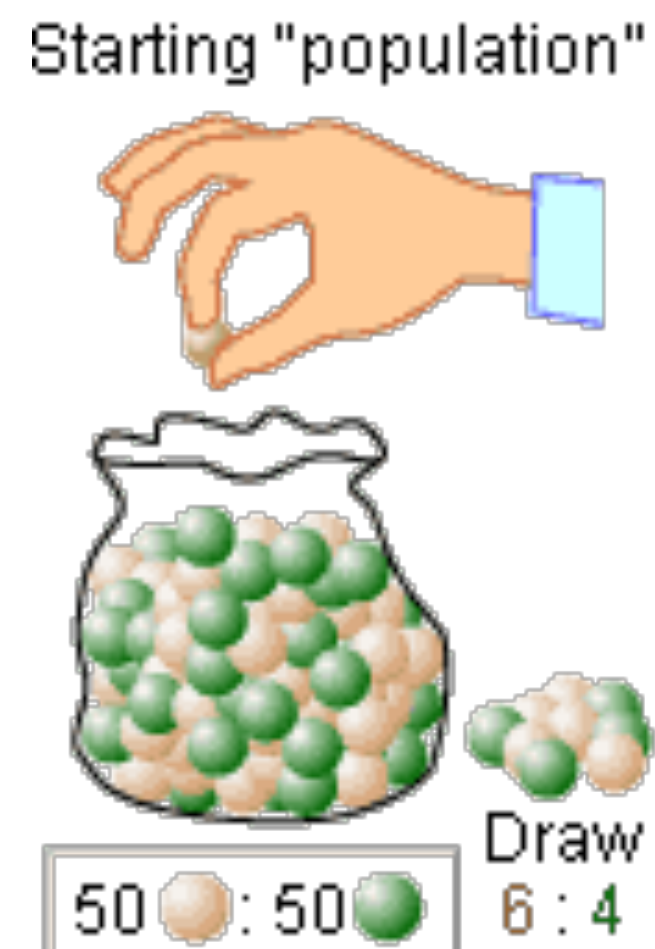
Dryf genetyczny

- W populacjach o skończonej liczebności może dochodzić do zmian częstości alleli nawet jeżeli nie działa na nie dobór
- Nowy allel (mutacja) może się utrwalić w populacji nawet bez selekcji
 - częściowo (polimorfizm)
 - całkowicie

Model dryfu

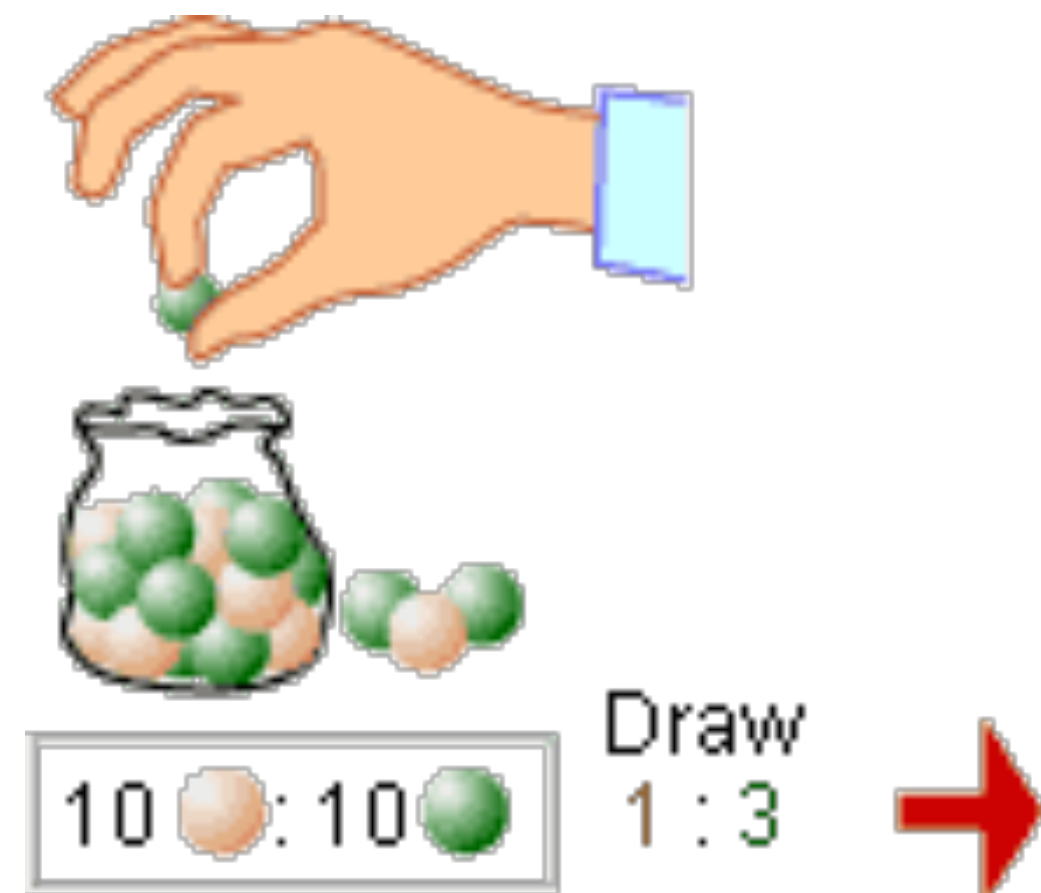
- Populacja reprezentowana przez kulki w worku
 - 50 brązowych i 50 zielonych (allele)
- Losujemy 10 kulek
- Uzupełniamy liczbę kulek znowu do 100
 - w takiej samej proporcji, jak wylosowane 10 (model losowego sukcesu reprodukcyjnego)

- Efekt:



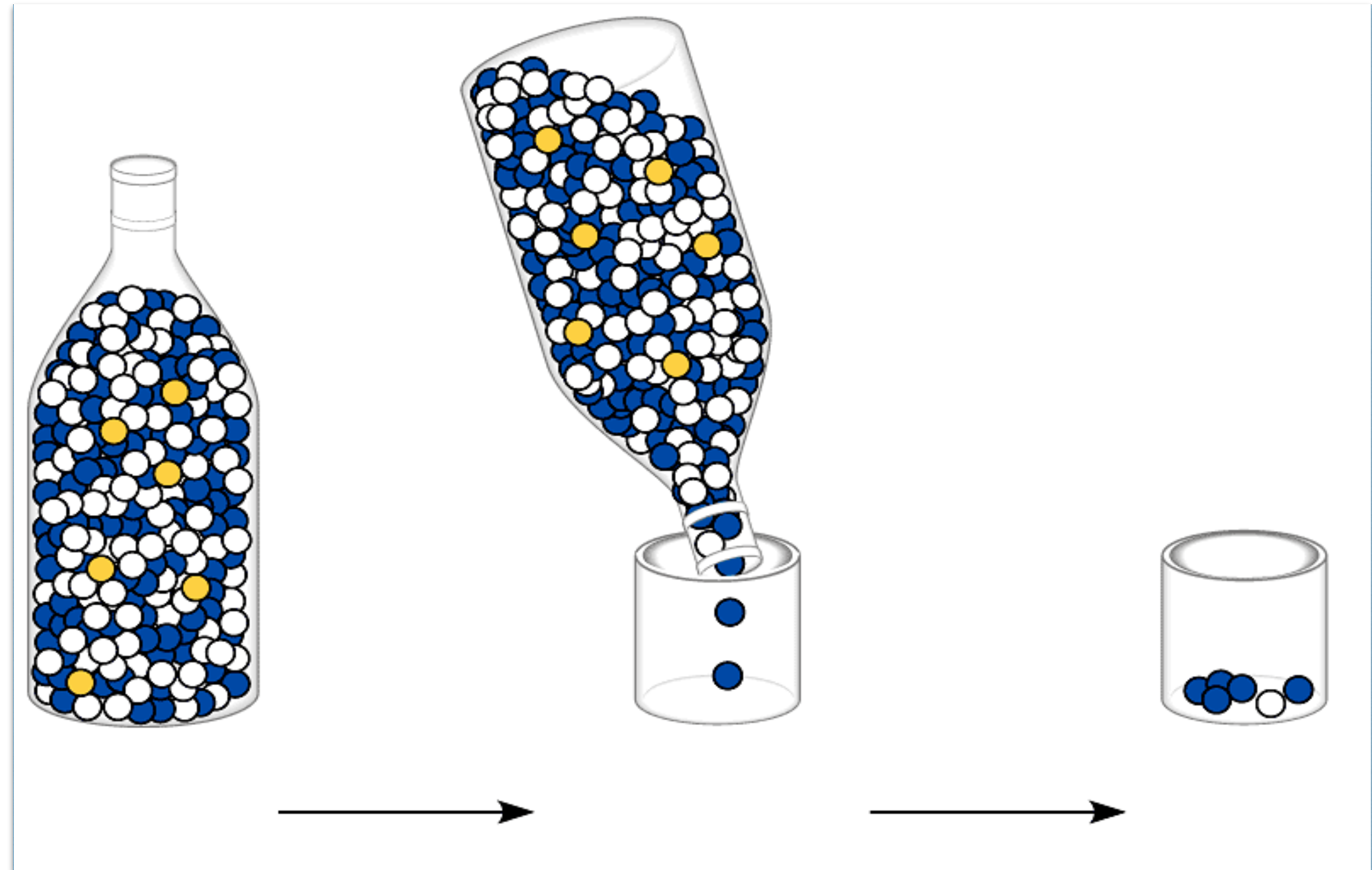
Działanie dryfu

- Zmiana częstości alleli w populacji, może zredukować zróżnicowanie populacji.
 - może utrwalić allel w populacji
- Działa szybciej w małych populacjach.
- Może przyczynić się do specjacji



“Wąskie gardło” populacji

- Wąskie gardło (bottleneck)
- Epizod znacznego zmniejszenia liczebności populacji

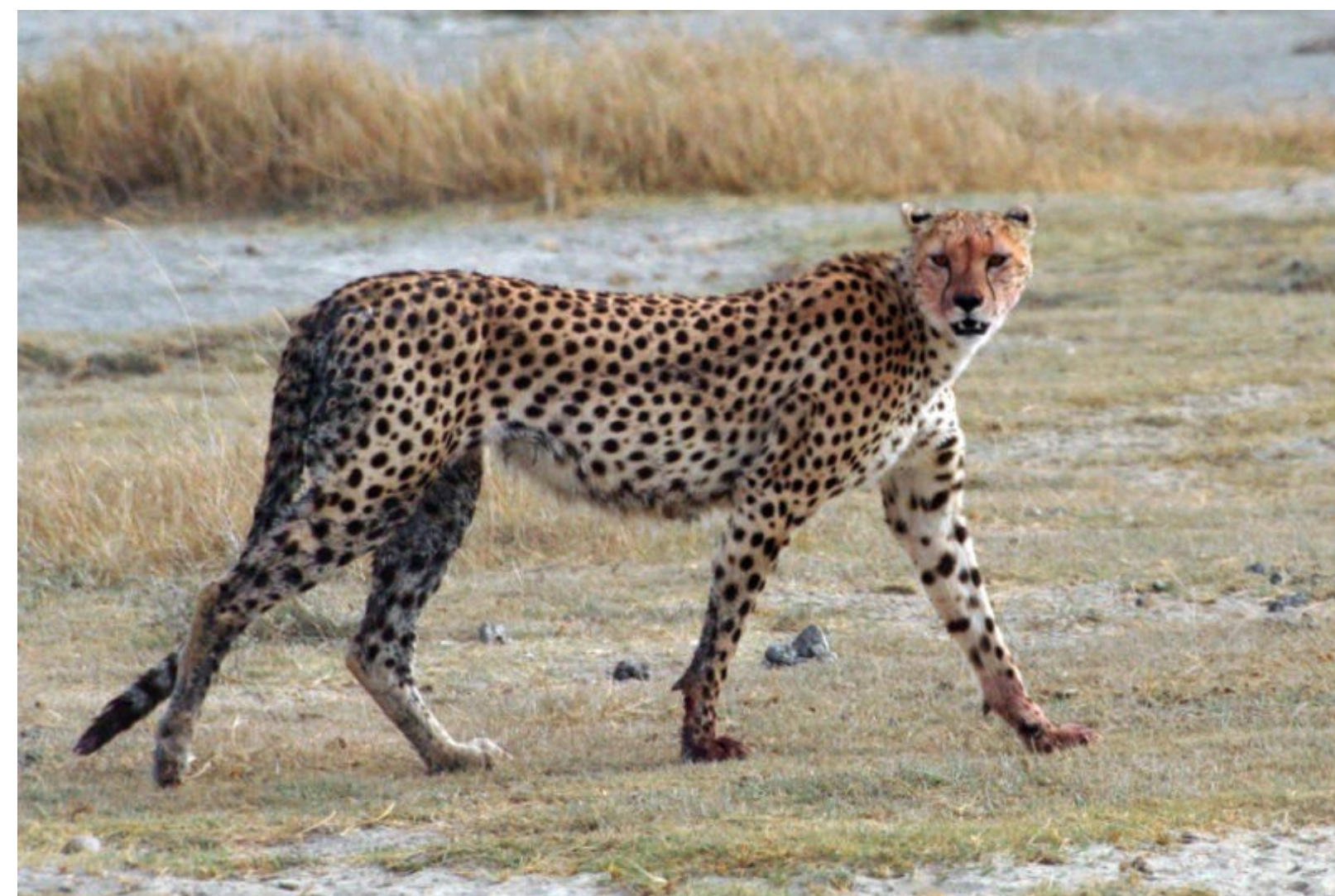


Znaczenie dla gatunku

- Wąskie gardło znacznie zmniejsza różnorodność genetyczną populacji przez dryf
- Ogranicza to możliwości adaptacji do środowiska i stwarza zagrożenie dla populacji
 - choroby i pasożyty
 - zmiany środowiskowe
 - konkurencja
- Gdy liczebność populacji spadnie poniżej wartości krytycznej, gatunku nie da się utrzymać



Słoń morski
północny



Gepard

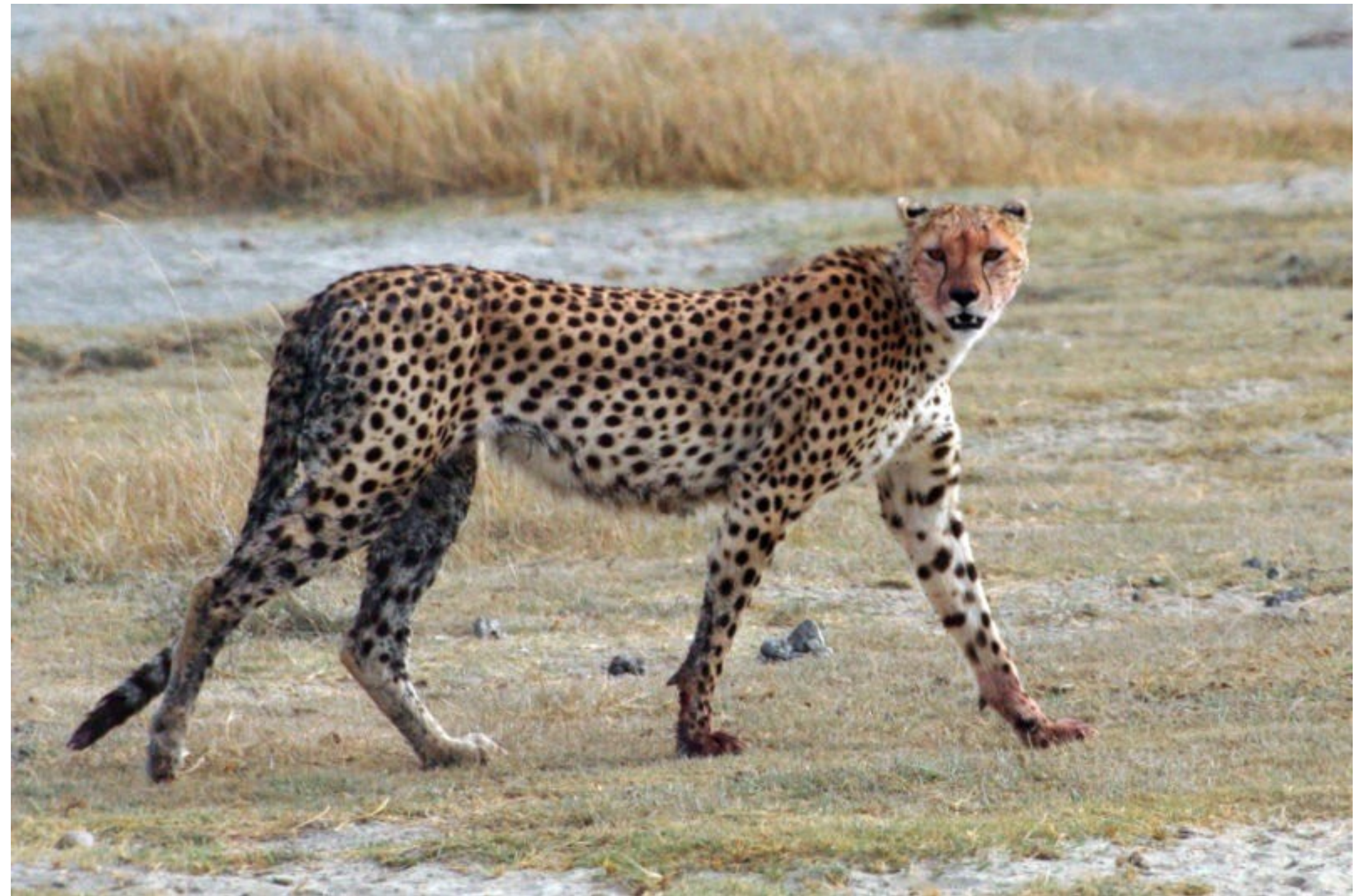
Słoń morski północny

- Polowania w XVIII-XIX wieku zmniejszyły liczebność do <100 sztuk
- Na początku XX wieku jedna kolonia u wybrzeży Meksyku
- W XX wieku pod ochroną
- Obecnie >100 000 sztuk
- Małe zróżnicowanie genetyczne



Inne przykłady

- Gepard
 - Zróżnicowanie na tyle małe, że przeszczepy od niespokrewnionych osobników nie są odrzucane
 - Pierwsze wąskie gardło w epoce zlodowaceń

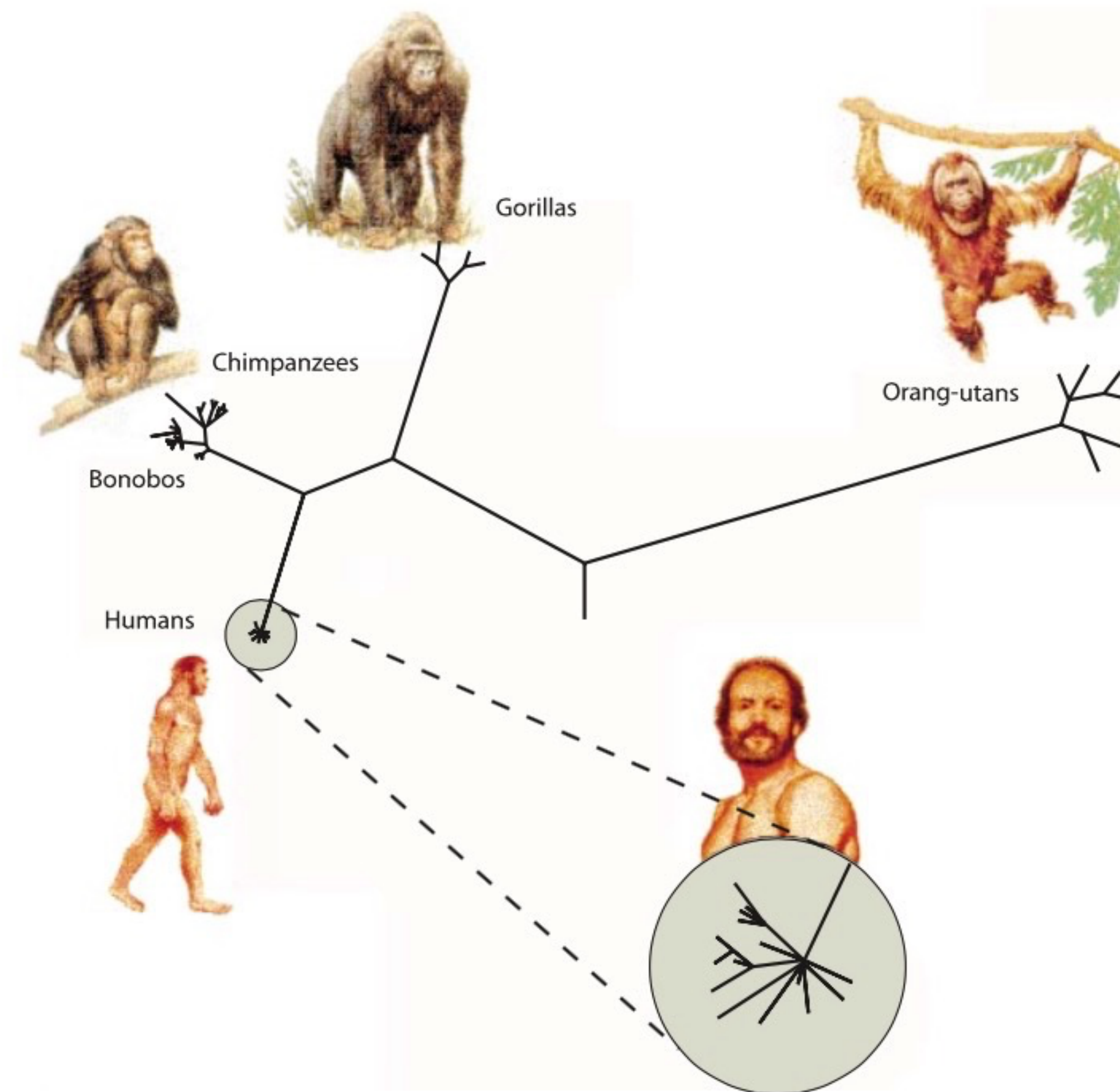


Inne przykłady

- Żubr
 - Obecnie ok. 3000 osobników, potomstwo 12 sztuk
 - Duża wrażliwość na choroby (np. pryszczycyca)
- Wiele zwierząt domowych i hodowlanych
 - Chomik syryjski – wszystkie hodowlane osobniki wywodzą się z jednego miotu znalezionego w Syrii ok. 1930 r.
 - W naturze gatunek rzadki i zagrożony
- Człowiek



Różnorodność genetyczna ludzi jest stosunkowo niewielka



Różnorodność genetyczna ludzi jest stosunkowo niewielka

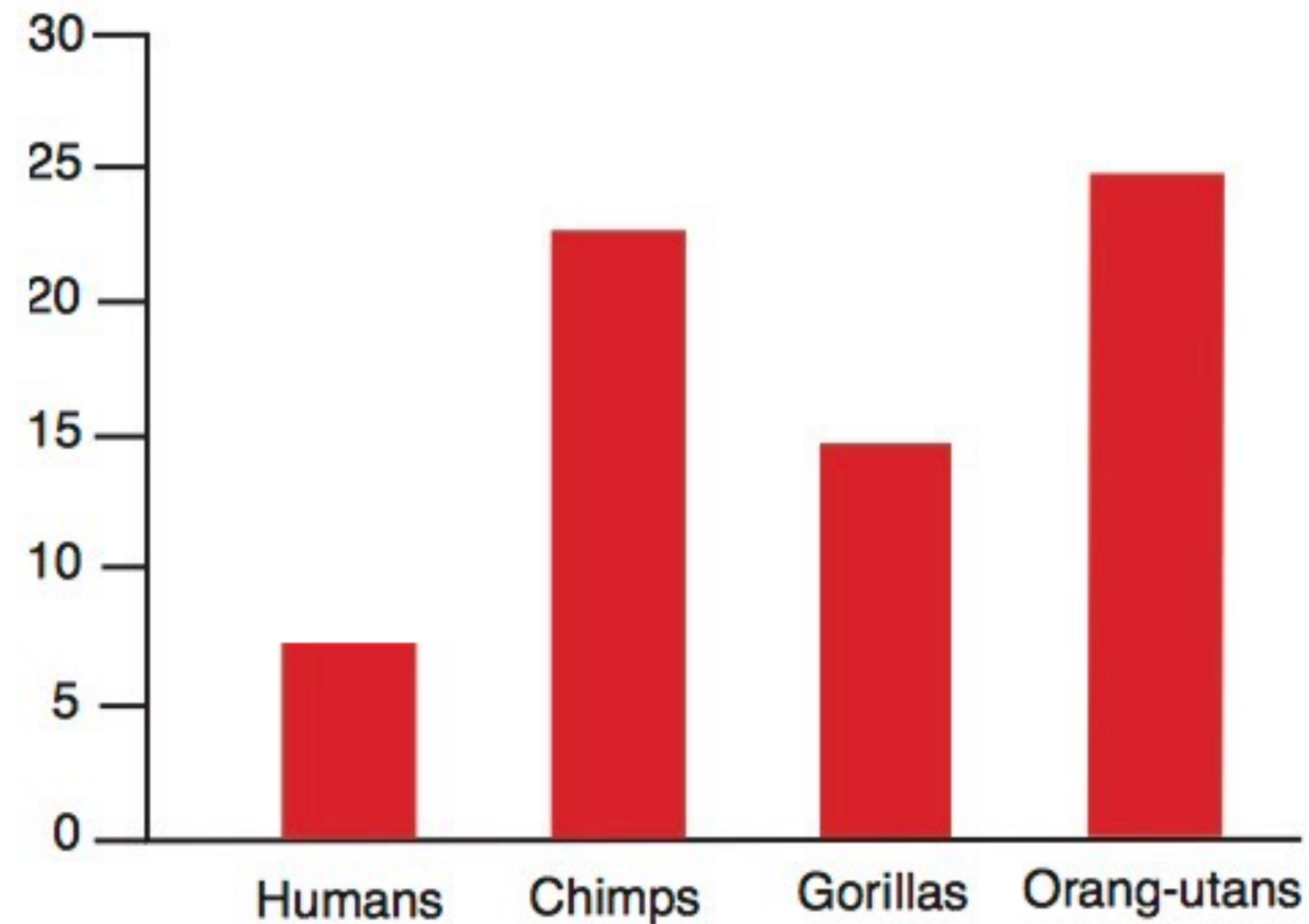


Fig. 11 DNA sequence diversity within humans and great apes. Values are based on the number of variable positions within each species taking the number of sequences determined into account (Watterson's diversity estimator, θ_w).

Efekt założyciela

- Nowa populacja powstająca z niewielkiej liczby osobników może znacząco różnić się częstościami alleli od populacji wyjściowej
- U człowieka – niektóre rzadkie choroby genetyczne występują częściej w pewnych grupach etnicznych
- Utrata różnorodności genetycznej człowieka – seria efektów założycielskich
 - Im dalej od Afryki, tym mniejsza różnorodność

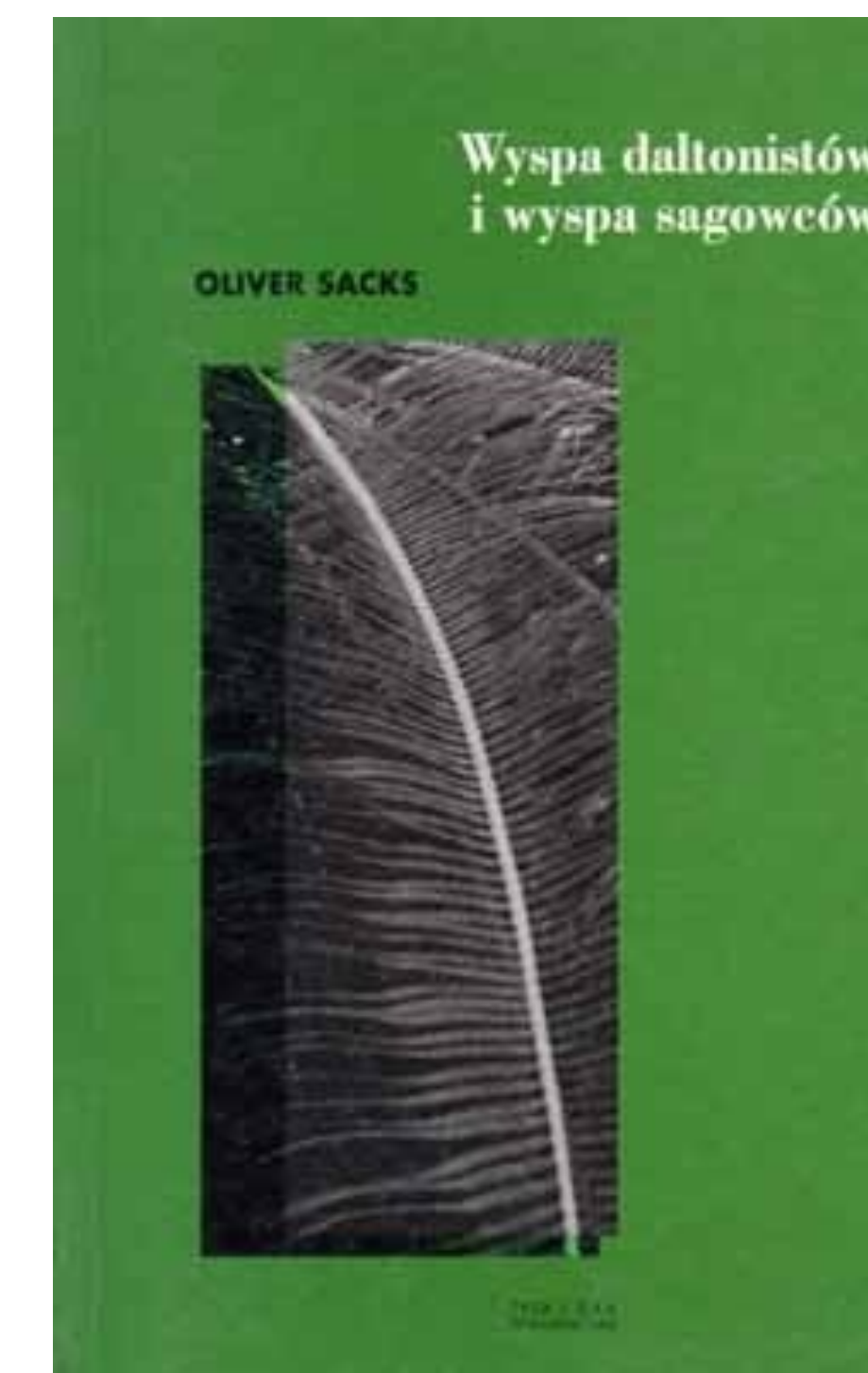
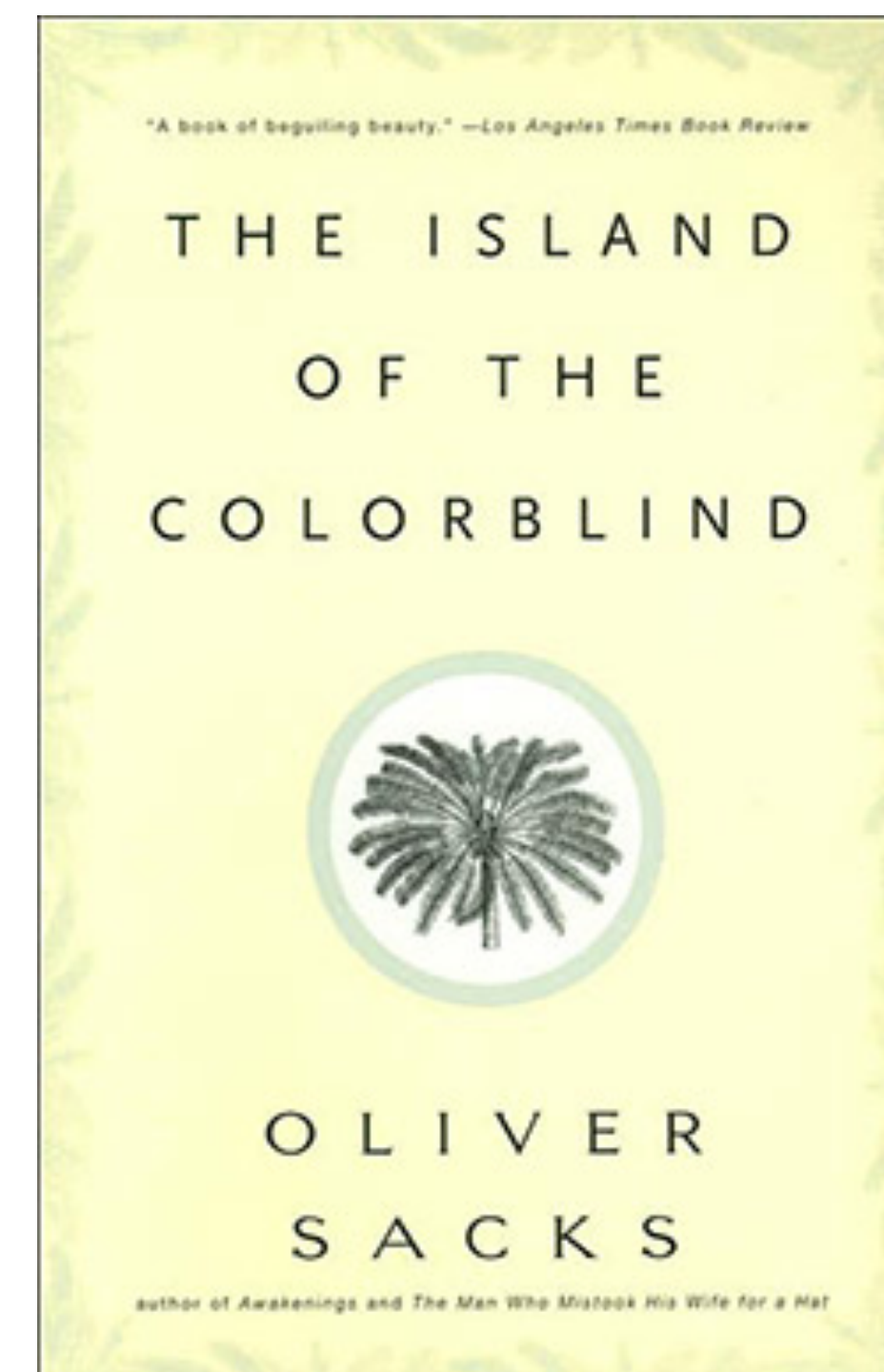


Figure 38-12 AN AMISH CHILD WITH ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME.

The child has shortened limbs and six fingers on each hand. All the Amish with this syndrome are descendants of a single couple that helped found the Amish community in Lancaster County, Pennsylvania, in 1744. Because of inbreeding in the isolated community, the recessive trait is now common.

Wyspa niewidzących kolorów

- W 1775 wyspę Pingelap spustoszył tajfun, zginęło 90% ludności, ocalało ~20 osób
- Wśród ocalałych był władca Nahnmwarki Mwanenised, który był nosicielem rzadkiej recesywnej mutacji powodującej achromatopsję
- Obecnie 10% ludności wyspy nie widzi barw, a 30% to nosiciele
 - Dla porównania, w USA choroba występuje z częstością 1:33 000 osób
- Achromatopsja to nie to samo, co daltonizm!



Dobór naturalny nie jest nieomylny

- W populacjach o skończonej liczebności na skutek dryfu może dojść do
 - utraty allelu korzystniejszego dla doboru
 - utrwalenia się wariantu (niezbyt) niekorzystnego

Efekt liczebności

- Im mniejsza liczebność populacji, tym większy wpływ dryfu
- Wąskie gardło demograficzne - zagrożenie dla populacji
- utrata różnorodności allelicznej
- utrwalanie wariantów niekorzystnych

$$P = \frac{1 - e^{-4N_e s q}}{1 - e^{-4N_e s}}$$

ON THE PROBABILITY OF FIXATION OF
MUTANT GENES IN A POPULATION¹

MOTOO KIMURA²

University of Wisconsin, Madison, Wisconsin

Received January 29, 1962

Genetics **47**: 713–719 June 1962.

Dlaczego mała populacja to zagrożenie

- Dla małych N_e bardzo wyraźnie spada skuteczność eliminacji alleli niekorzystnych (doboru oczyszczającego)
- Za to wzrost skuteczności utrwalania alleli korzystnych (doboru dodatniego) nie jest tak istotny
- Szczególnie krytyczne dla alleli w niewielkim stopniu niekorzystnych

$$P = \frac{1 - e^{-4N_e s q}}{1 - e^{-4N_e s}}$$

s=	0,01
N	P
10	6%
25	3%
50	2%
100	2%
1000	2%
10000	2%
100000	2%
1000000	2%

s=	-0,01
N	P
10	4%
25	1%
50	3,16E-03
100	3,77E-04
1000	8,58E-20
10000	3,87E-176
100000	
1000000	

s=	-0,001
N	P
10	5%
25	2%
50	1%
100	4,07E-03
1000	3,74E-05
10000	8,51E-21
100000	3,83E-177
1000000	

Dryf i dobór - podsumowanie

- Większość mutacji (korzystnych, neutralnych i niekorzystnych) nie utrwalają się w populacji
- Gdy dobór przeciwko allelowi niekorzystnemu jest nieznaczny mutacja szkodliwa jest efektywnie neutralna – zostanie utrwalona z prawdopodobieństwem takim, jak neutralna