

Ihre Namen: _____

Übung B: Quantitative Genetik

TEIL 1: ÜBUNGEN MIT GENUP

Um Sie mit einigen Begriffen aus der Vorlesung über Quantitative Genetik vertraut zu machen, verwenden wir ein Programm namens **GENUP**. Das Programm nimmt in der Standardeinstellung an, dass die Frequenz von $A = p = 0,5$ für alle Gene ist (und demnach ebenfalls $q = 0,5$).

A) EIN GENLOCUS

Öffnen Sie bitte im Menüpunkt **Modules** das Modul **Loci – from genes to genetic variance**: Hier haben Sie die Möglichkeit, den Einfluss der Anzahl an Loci auf die Verteilung eines quantitativen Merkmals zu untersuchen.

Belassen Sie zuerst die Anzahl der **Loci bei 1**, stellen Sie die **Populationsgröße auf 20**, und drücken Sie einmal auf ReRun. Das Programm zieht jetzt zufällig 20 Tiere aus einer größeren Population, die im HWE ist und in der die angegebene Frequenz von A herrscht. Sie sehen jetzt drei Balken, jeder steht für eine Merkmalsausprägung (z.B. lang, mittel, kurz). Der linke ist die Anzahl der Individuen mit der Merkmalsausprägung, die erzeugt wird durch den Genotyp AA, die mittlere die Zahl der Tiere mit der Merkmalsausprägung die von Aa hervorgebracht wird, und der rechte Balken die Zahl der Tiere mit der Merkmalsausprägung die von aa hervorgebracht wird. D. h. die drei Balken sind die Häufigkeitsverteilung der drei Merkmalsausprägungen.

1.) Belassen Sie die Anzahl der Loci bei 1 und die Populationsgröße bei 20. Drücken Sie mehrmals die *Rerun*-Taste. Warum verändert sich die jeweilige Anzahl der drei Genotypen jedes Mal?

2.) Würden Sie den Prozess 100-mal wiederholen, jedes Mal die Anzahl von AA-, Aa- und aa-Individuen notieren, und jeweils daraus die Mittelwerte berechnen (also Mittelwert von 100 AA, Mittelwert von 100 Aa, und Mittelwert von 100 aa), welche Zahlen würden Sie dann in etwa bekommen? In anderen Worten: um welche Werte herum schwankt die Häufigkeitsverteilung? Und wie berechnet man diese Werte?

3.) Wie ist genetische Drift definiert? Handelt es sich bei den beobachteten Schwankungen um genetische Drift? Warum?

4.) Berechnen Sie die drei Mittelwerte, wenn Sie die 100 Wiederholungen mit **Populationsgröße 100** und **$p = 0,4$** gemacht hätten:

Ungefähre Zahl (AA) =

Ungefähre Zahl (Aa) =

Ungefähre Zahl (aa) =

5.) Stellen Sie wieder ein: Anzahl der **Loci = 1** und **p = 0,5** und wählen Sie die **Populationsgröße 50**. Drücken Sie mehrmals die *Rerun*-Taste. Danach wiederholen Sie das mit Populationsgröße 200. Welcher Trend fällt Ihnen an den Schwankungen auf?

B) ZWEI GENLOCI

Stellen Sie nun **p = 0,4** und **N = 1000**, aber **Loci = 2** ein. Es werden jetzt also 2 Genloci mit je 2 Allelen simuliert (A & a und B & b), die dasselbe Merkmal beeinflussen. Der Einfachheit halber geht man davon aus, dass beide Gene das Merkmal in gleicher Weise beeinflussen. Z.B. bedeuten A und B jeweils „lang“ und a und b jeweils „kurz“. Da man nur eine Allelfrequenz einstellen kann, gilt diese für beide Gene, d. h. die Frequenz von A und B ist nun jeweils $p = 0,4$ und die von a und b jeweils $q = 0,6$.

Drücken Sie auf ReRun. Die 5 Balken, die Sie jetzt sehen, repräsentieren die jeweilige Zahl der Tiere von 5 verschiedenen Merkmalsausprägungen oder Phänotypen (z.B. 1cm, 2cm, 3cm, 4cm und 5cm lange Ohren). Diese 5 Ausprägungen kommen dadurch zustande, wieviele „lang“ und wieviele „kurz“ Allele jeweils in einem Tier vorhanden sind. Also 0 lang 4 kurz = 1 cm, 1 lang 3 kurz = 2 cm, 2 lang 2 kurz = 3 cm, 3 lang 1 kurz = 4 cm, 4 lang 0 kurz = 5 cm.

6.) Die eben genannten 5 Merkmalsausprägungen werden erzeugt von insgesamt 9 verschiedenen Genotypen. Überlegen Sie sich, welche Genotypen es für die 2 Genloci mit ihren insgesamt 4 Allelen gibt. Intuitiv wählen hier viele den Weg, die vier möglichen Chromatiden miteinander zu kombinieren (also eine 4x4 Tabelle), aber es geht wesentlich schneller und man bekommt direkt alle 9 Genotypen, wenn man die jeweils 3 Genotypen der 2 Gene kombiniert. Bitte tragen Sie die Möglichkeiten in die Tabelle ein.

| | | | |
|-----------|-----------|-----------|-----------|
| | BB | Bb | bb |
| AA | | | |
| Aa | | | |
| aa | | | |

7.) Wie schon erwähnt, erzeugen diese 9 Genotypen nur 5 verschiedene Merkmalsausprägungen. Schreiben Sie bitte in der folgenden Tabelle in die leeren Kästchen von welchen Genotypen jede dieser 5 Merkmalsausprägungen erzeugt wird.

| | | | | |
|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| 1 cm | 2 cm | 3 cm | 4 cm | 5 cm |
| | | | | |

8.) Welches sind die allgemeinen Formeln, um die relative Häufigkeit dieser 5 Genotypen zu berechnen? Benutzen Sie hier zur Vereinfachung $F(A) = F(B) = p$, $F(a) = F(b) = q$ und die Annahme, dass sich die 2 Gene im Hardy-Weinberg-Equilibrium (HWE) befinden.

| | | | | |
|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| 1 cm | 2 cm | 3 cm | 4 cm | 5 cm |
| | | | | |

9.) Was ist also die erwartete prozentuale Häufigkeit dieser 5 Genotypen? (2 Nachkommastellen)

| 1 cm | 2 cm | 3 cm | 4 cm | 5 cm |
|------|------|------|------|------|
| | | | | |

Tipp: Die Summe dieser 5 Werte sollte natürlich 100% sein (von Rundungsfehlern abgesehen). Addieren Sie die 5 Werte zusammen und überprüfen Sie es. Falls nicht, haben Sie irgendwo einen Fehler gemacht. In diesem Fall suchen und korrigieren Sie den Fehler bitte.

10.) In einer Population von 1000 Tieren, wieviele sollten im Durchschnitt auf die jeweiligen Merkmalsausprägungen entfallen und entspricht das dem was in GENUP zu sehen ist?

11.) Da Sie nun wissen, was die Balken bedeuten, stellen Sie $p = 0,5$ und $N = 1000$ ein und machen Sie je zwei ReRuns mit 2, 3, 4, 6, 10, 15, 20, und 30 Loci. Was ist zu beobachten?

12.) Lassen Sie die Einstellungen wie sie sind (also $p = 0,5$ und $N = 1000$ und $Loci = 30$), aber variieren Sie jetzt die Allelfrequenz p von 0,2 über 0,4, 0,5, und 0,6 bis 0,8 und machen Sie jeweils ein paar ReRuns. (Zur Erinnerung: jeder am Merkmal beteiligte Locus wird als zweiallelig simuliert, wobei zur Vereinfachung die p -Werte für alle Loci als identisch angenommen werden.) Was ändert sich bei Änderung der Allelfrequenz?

13.) Bei welchem p -Wert zeigt die Varianz der Verteilung sein Maximum? Welchen biologischen Aspekt beschreibt die Varianz?

C) AUSWIRKUNG VON SELEKTION

Öffnet das Modul *Sel – a test of simple selection theory*. In der Vorlesung haben Sie gelernt, dass man bei gegebener Heritabilität eines Merkmals die Verteilung desselben durch Selektion „verschieben“ kann. In diesem Modul von GENUP sollen Sie den Einfluss verschiedener Parameter auf eine Merkmalsverteilung verstehen lernen. Als Beispiel wird hier das Gewicht des Fells von Schafen untersucht. Die Züchter möchten die Menge an Wolle pro Schaf erhöhen.

Setzen Sie die Populationsgröße auf 1000 und drücken Sie auf ReRun. Die 5 Verteilungen, die links zu sehen sind, repräsentieren 5 aufeinanderfolgende Generationen. Man sieht, wie sich die Häufigkeitsverteilung der Merkmalsausprägungen unter dem Einfluß von Selektion mit jeder Generation ändert. In der rechten oberen Graphik ist der Mittelwert jeder Generation gezeigt.

14.) Untersuchen Sie den Einfluss der Heritabilität auf die Verschiebung der Merkmalsverteilung indem Sie verschiedene Werte für Heritability eingeben und jeweils auf ReRun drücken. Welcher einfache Zusammenhang ist erkennbar? Bitte benutzen Sie den aus der Vorlesung bekannten Fachbegriff hierfür und nennen Sie die Formel, in der dieser Zusammenhang ausgedrückt wird.

15.) Setzen Sie nun die Heritabilität auf einen konstanten Wert und variieren Sie stattdessen den Anteil der selektierten Schafe (*Proportion selected*). Auch hier sollten Sie einen vorhersehbaren Zusammenhang bestätigen können. Welchen?

16.) Nun sollen Sie die Standardabweichung (*standard deviation*) und ihren Einfluss auf die Merkmalsverschiebung untersuchen. Sind bei gleicher *portion selected* große oder kleine Standardabweichungen günstig für den Selektionserfolg R?

17.) Vergleichen Sie dieses Ergebnis mit Frage 12. In den Simulationen bleibt die Standardabweichung über die angezeigten 5 Generationen konstant. Ist das realistisch? Was für Folgen hätte es für den Selektionserfolg R, sollte dies nicht der Fall sein?

TEIL 2: ÜBUNGEN OHNE COMPUTER

AMSELN

Eine Amselpopulation wird gerichteter Selektion auf die Schnabellänge ausgesetzt. Die mittlere Schnabellänge der Population beträgt 20 mm; die Standardabweichung für das Merkmal sei $\sigma = 8$ mm. Die mittlere Schnabellänge der sich tatsächlich fortpflanzenden Amseln ist 22 mm. Eine Eltern-Nachkommen-Regression hat eine Heritabilität für die Schnabellänge von $h^2 = 0,35$ geliefert.

18a) Wie groß ist das Selektionsdifferential S?

18b) Wie groß ist die Selektionsintensität i ?

18c) Was ist die erwartete Reaktion auf die Selektion, R ?

18d) Welche neue mittlere Schnabellänge erwarten Sie nach einer Generation?

18e) Wenn Selektion mit derselben Stärke für 5 Generationen (nach der ursprünglichen Population) wirken würde, welche mittlere Schnabellänge erwarteten Sie dann?

SEEMÖWEN

Vor einem großen Sturm wurde eine Seemöwenpopulation untersucht. Die Flügellängen von zehn zufällig ausgewählten adulten Individuen betragen (in Zentimetern):

| Individuum | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
|-------------|------|-----|------|------|------|-----|-----|------|------|-----|
| Flügellänge | 10,4 | 9,8 | 10,9 | 10,5 | 11,1 | 9,7 | 9,6 | 10,1 | 11,5 | 8,5 |

19a) Berechnen Sie den Mittelwert und die Varianz der Flügellänge dieser Stichprobe.

Mittelwert =

Varianz =

Nach dem Sturm wurde dieselbe Population erneut untersucht. Für eine weitere Stichprobe der Größe 10 ergaben sich folgenden Werte für die überlebenden Adulttiere:

| Individuum | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
|-------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|------|-----|-----|
| Flügellänge | 9,2 | 9,4 | 8,9 | 9,5 | 9,0 | 9,3 | 7,8 | 10,1 | 9,8 | 9,6 |

19b) Berechnen Sie erneut Mittelwert und Varianz. Was beobachten Sie im Vergleich zu den Werten vor dem Sturm?

Mittelwert =

Varianz =

Nehmen Sie an, der Unterschied in den Mittelwerten spiegelt das Wirken natürlicher Selektion wider (d.h. einige Flügellängen sind vorteilhafter als andere).

19c) Wie groß ist dann das Selektionsdifferential S ?

19d) Welche Art von Selektion liegt hier vor (gerichtete, stabilisierende, oder disruptive)?

Ein sorgsam durchgeführtes Experiment, das die Flügellängen von Eltern (Mittelwert L_P) und adulten Nachkommen (L_N) miteinander vergleicht, kommt zu dem Schluss, dass die Regressionsgerade im L_N - L_P -Diagramm eine Steigung von 0,4 hat.

19e) Welche mittlere Flügellänge erwarten Sie in der nächsten Seemöwengeneration wenn der Sturm noch vor der Paarungszeit lag, sich also nur die überlebenden Seemöwen fortgepflanzt haben?

MÄUSE

20) Bis ins 20. Jahrhundert argumentierte man mit Selektionsexperimenten mit reinrassigen Tieren gegen Darwins Theorie der natürlichen Selektion. Dabei wurde ein hochgradig ingezüchteter Mausstamm, der von einem einzigen Weibchen abstammt, gerichteter Selektion auf Körpergewicht ausgesetzt. Immer wieder zeigten solche Stämme keinerlei Reaktion auf die Selektion. Natürliche Selektion war scheinbar ineffektiv. Was könnte Ihrer Meinung nach der Grund dafür sein?

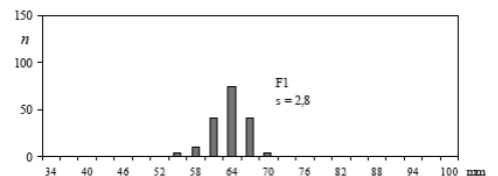
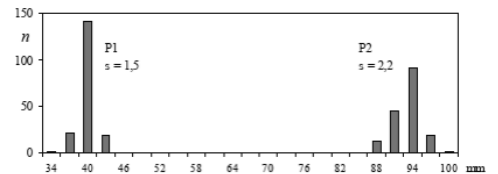
PFROPFEN

21) Durch Propfen baut ein Züchter eine klonale Pflanzenpopulation. Die mittlere Pflanzengröße ist 15 cm mit einer Varianz von 3 cm². Berechnen Sie V_G , V_E und h^2 .

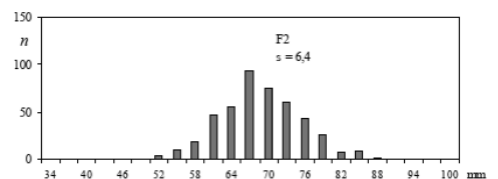
Wenn Sie nur Pflanzen von 18 cm Größe zur Zucht verwenden, was ist dann die Reaktion auf die Selektion, R ?

TABAK

In der Vorlesung zum Thema Quantitative Genetik haben Sie erfahren, dass quantitative Merkmale solche sind, deren Ausprägung von einer Vielzahl von Genen beeinflusst wird, wodurch sie annähernd normalverteilt sind. Betrachten Sie hierzu folgende Studie von East (1916). Hierbei wurden zwei Tabakvarietäten zur Kreuzung verwendet welche hochgradig ingezüchtet worden waren und sich signifikant in der Blütenlänge unterschieden (oberer Teil der Abbildung; Parentalgeneration P1 und P2). (Tipp: Inzucht führt zu einem hohen Anteil an Homozygoten.) Aus dieser Kreuzung gingen Pflanzen hervor, deren Verteilung der Blütenlängen Sie in der mittleren Abbildung sehen. Zuletzt kreuzte man die Pflanzen dieser F1-Generation untereinander, um so die F2-Generation zu erhalten.



22a) Wie kommt die beobachtete Varianz im Merkmal „Blütenlänge“ in den einzelnen Generationen zustande? Ist sie genetisch bedingt oder durch den Einfluss der Umwelt zu erklären? Berücksichtigen Sie dabei auch, dass East prüfen wollte, ob das Merkmal von einem oder mehreren Loci abhängt, und dazu Kenntnis der Mendelschen Regeln hatte (Uniformitäts- und Spaltungsregel).



22b) In welcher Generation konnte sich East sicher sein bezüglich der Frage, ob die Blütenlänge von einem oder mehreren Loci abhängt? Woran konnte er dies erkennen?