

## تشریح ساختار ژنتیکی جامعه

• فراوانی های ژنوتیپی

• فراوانی های آلی



rr = white

Rr = pink

RR = red

## فراوانی ژنوتیپی

- یکی از روشهای مطالعه ژنها در یک مخزن ژنی خاص – تعداد یا نسبت هر ژنوتیپ (جفت الها) در هر جایگاه ژنی است!

- روش محاسبه فراوانی های ژنوتیپی؟
- دامنه فراوانی های ژنوتیپی؟
- مجموع فراوانی های ژنوتیپی در هر جایگاه ژنی؟
- ...

## اصول محاسبه فراوانی ژنوتیپی

1. شمارش افراد از هر ژنوتیپ
2. محاسبه فراوانی هر ژنوتیپ در جامعه

## نکاتی در خصوص مفهوم فراوانی ژنوتیپی:

- فراوانی ژنوتیپی نسبتی از عدد 1 بوده و در دامنه ای بین 0-1 متغیر است!
- مثال: اگر 45% از جامعه ای واجد یک صفت خاصی باشند، وفور آن صفت 0.45 است!!!
- برای هر صفتی، مجموع فراوانی های ژنوتیپی در یک جامعه باید مساوی 1 باشد!

# تشریح ساختار ژنتیکی جامعه

- فراوانی های ژنوتیپی

- فراوانی های آلی



total = 1000 flowers

**Genotype frequencies:**

$$200/1000 = 0.2 \text{ rr}$$

$$500/1000 = 0.5 \text{ Rr}$$

$$300/1000 = 0.3 \text{ RR}$$

## فروانی های آلی

فراوانی های آلی در مقایسه با فراوانی های ژنوتیپی، اطلاعات بیشتری در خصوص ساختار جامعه در اختیار محقق می گذارد !

مجموع تعداد کل آنها در جامعه / تعداد کپی های هر آلل = وفور آلی

## روش های محاسبه فراوانی های آلی

1. از طریق تعداد مشاهده شده ژنوتیپ های مختلف در یک جایگاه ژنتیکی خاص

$$p=f(A)= ((2 \times \text{Count of AA}) + (1 \times \text{count of Aa})+(0 \times \text{count of aa})) / \times \text{total number of individuals})$$

2. از طریق نسبت های ژنوتیپی

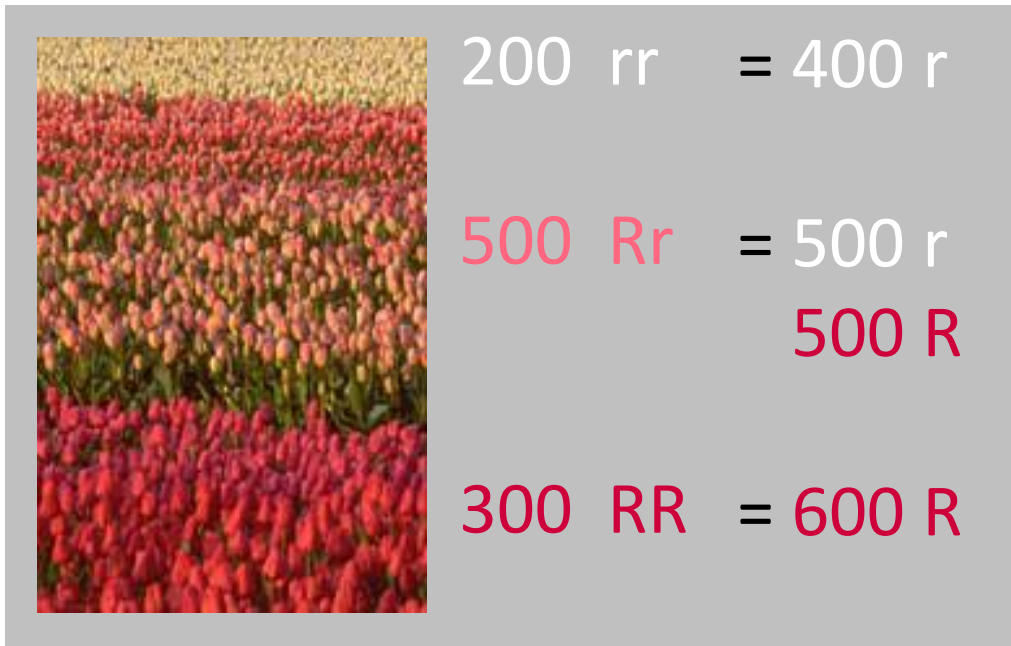
$$p= f(A)=(\text{Frequency of the AA homozygote}) + (1/2)(\text{frequency of the Aa heterozygote})$$

$$p= f(a)=(\text{Frequency of the aa homozygote}) + (1/2)(\text{frequency of the Aa heterozygote})$$

# تشریح ساختار ژنتیکی جامعه

• فراوانی های ژنوتیپی

• فراوانی های آلی



**Allele frequencies:**

$$900/2000 = 0.45 \text{ r}$$

$$1100/2000 = 0.55 \text{ R}$$

total = 2000 alleles



# برای یک جامعه با ژنوتیپ های ذیل محاسبه نمائید:

Genotype frequencies



100 GG

160 Gg

Phenotype frequencies



140 gg

Allele frequencies

# محاسبه فراوانی های ژنوتیپی، فنوتیپی و آلی



## Genotype frequencies

$$260 \left\{ \begin{array}{l} 100/400 = 0.25 \text{ GG} \\ 160/400 = 0.40 \text{ Gg} \\ 140/400 = 0.35 \text{ gg} \end{array} \right\} 0.65$$

## Phenotype frequencies

$$260/400 = 0.65 \text{ green}$$
$$140/400 = 0.35 \text{ brown}$$

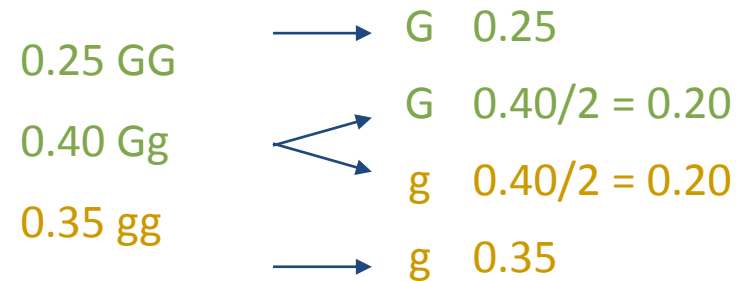
## Allele frequencies

$$360/800 = 0.45 \text{ G}$$
$$440/800 = 0.55 \text{ g}$$

# روش دیگری برای محاسبه فراوانی آللی



## Genotype frequencies



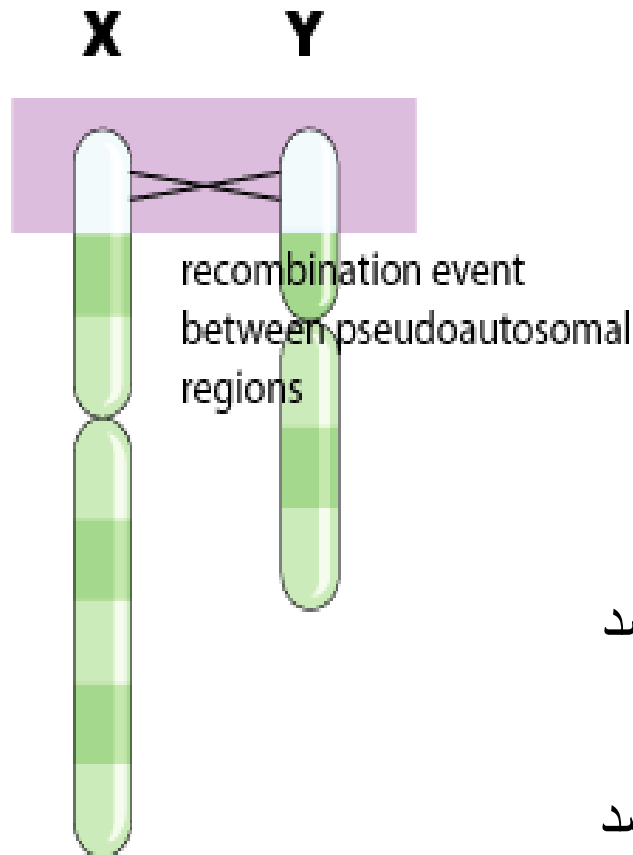
## Allele frequencies

$360/800 = 0.45$  G  
 $440/800 = 0.55$  g

**OR**  $[0.25 + (0.40)/2] = 0.45$   
 $[0.35 + (0.40)/2] = 0.55$

# فراوانی های ژنی در صفات وابسته به جنس

ژنهای موجود بر روی کروموزومهای جنسی



1. ژنهای مشترک بین X و Y

## Pseudoautosomal

محل قرار گیری ژن هایی که بین دو کروموزوم Y و کروموزوم X مشترکند

2. ژنهایی که خاص کروموزوم Y می باشد

3. ژنهایی که خاص کروموزوم X می باشد



## پدیده *X-chromosome inactivation (XCI)*

- شروع این پدیده از سن دوازده روزگی دوره جنینی است
- **عامل بروز موزائیزم**

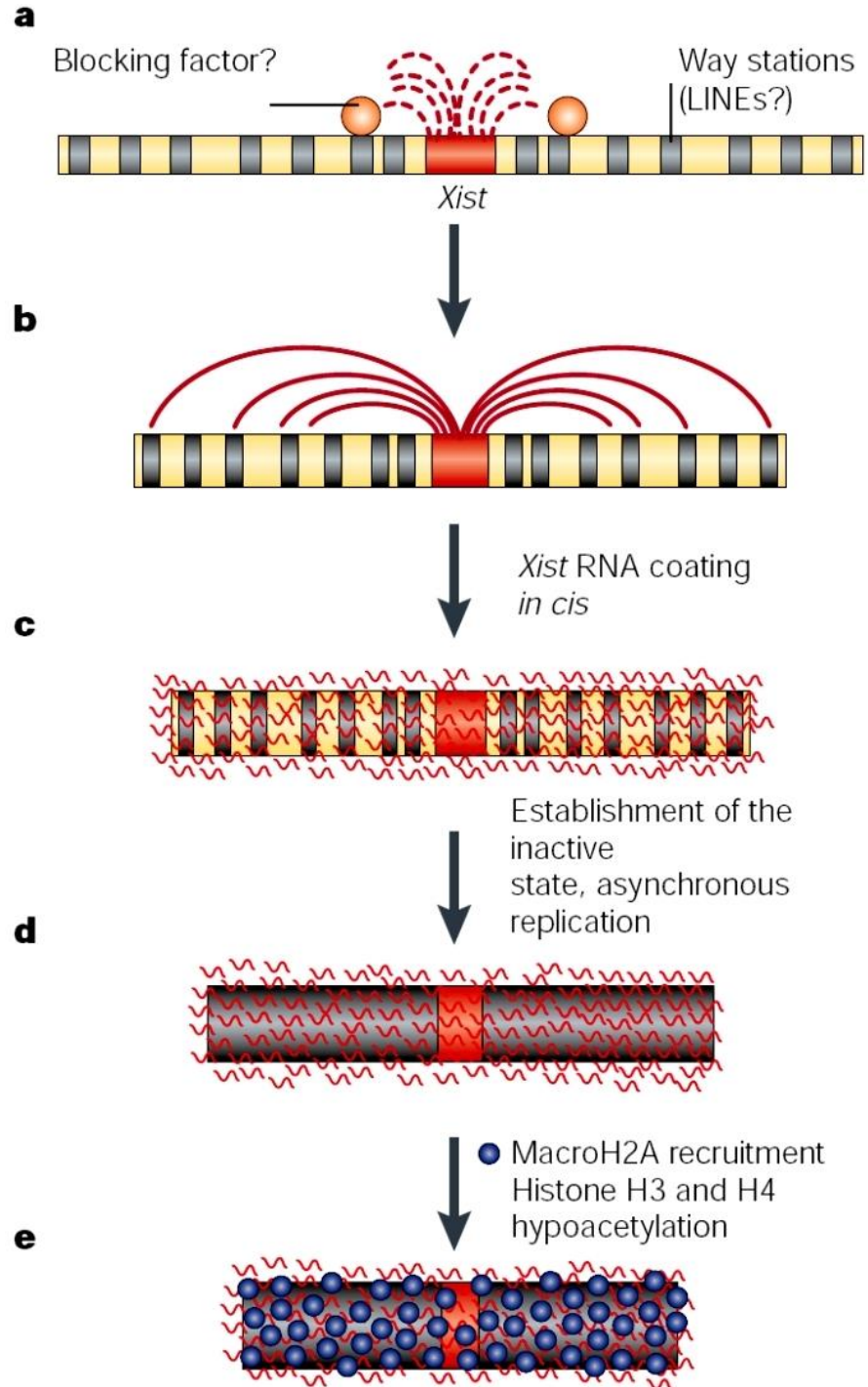
- تصادفی بودن این پدیده
- فعال بودن همیشگی یک کروموزوم X
- غیر فعال نشدن ژنهای موجود در ناحیه مشترک (**Pseudoautosomal**)
- آغاز غیر فعال شدن کروموزوم X از ناحیه XIC صورت می گیرد

(X-Inactivation Center)

- غیر فعال شدن کروموزوم X به دلیل هتروکروماتینه شدن آن می باشد
- این ناحیه حامل ژنی به نام XIST است

(X-Inactive Specific Transcript)

- با غیر فعال شدن ژن هایی از کروموزوم X که روی کروموزوم Y نیست تعادل بین دو جنس برقرار می شود



# مثال: ژن پرتقالی در گربه

- **OO:** yellow
- **Oo:** mixed colour
- **oo:** non-yellow



# مثال: ژن پرتقالی در گربه

<b>Genotype</b>	<b>OO</b>	<b>Oo</b>	<b>oo</b>	<b>Total</b>	<b>O</b>	<b>o</b>	<b>Total</b>
<b>Number</b>	<b>3</b>	<b>53</b>	<b>117</b>	<b>173</b>	<b>28</b>	<b>149</b>	<b>177</b>

ماده ها

نرها



## فراوانی های آلی در صفات وابسته به جنس (X-linked)

• محاسبه فراوانی آلی در این صفات در مقایسه با صفات اتوزومی پیچیده تر است. چرا؟

- $f(X^A)$ : (2 x  $X^A X^A$  females), (1 x  $X^A X^a$  female), (1 x  $X^A Y$  male)
- (2 x number of females) + (1 x number of males)

$$p=f(X^A)=((2 \times X^A X^A \text{ females}) + (1 \times X^A X^a \text{ female}) + (1 \times X^A Y \text{ male})) / ((2 \times \text{number of females}) + (1 \times \text{number of males}))$$

$$p=f(X^a)=((2 \times X^a X^a \text{ females}) + (1 \times X^A X^a \text{ female}) + (1 \times X^a Y \text{ male})) / ((2 \times \text{number of females}) + (1 \times \text{number of males}))$$

Genotype	OO	Oo	oo	Total	O	o	Total
Number	3	53	117	173	28	149	177

- فراوانی آلی را در کل جامعه محاسبه کنید.
- آیا این فراوانی با فراوانی آلی در هر یک از دو جنس برابر است؟



## فروانی های آلی در صفات وابسته به جنس در هر جنس

<b>Genotype</b>	<b>OO</b>	<b>Oo</b>	<b>oo</b>	<b>Total</b>	<b>O</b>	<b>o</b>	<b>Total</b>
<b>Number</b>	<b>3</b>	<b>53</b>	<b>117</b>	<b>173</b>	<b>28</b>	<b>149</b>	<b>177</b>
<b>Frequency</b>	<b>0.02</b>	<b>0.31</b>	<b>0.68</b>	<b>1</b>	<b>0.16</b>	<b>0.84</b>	<b>1</b>

In female

$$p = (2 \cdot 3 + 53) / (2 \cdot 173) = 0.17$$

$$q = (2 \cdot 117 + 53) / (2 \cdot 173) = 0.83$$

In male

$$p = 28 / 177 = 0.16$$

$$q = 149 / 177 = 0.84$$

علت این تفاوت جزئی فراوانی ای آلی در بین دو جنس چیست؟



Maternal genotype	Genotype of offspring			
	A1A1	A1A2	A2A2	
A1A1	305	516		821
A1A2	459	1360	877	2696
A2A2		877	1541	2418

• تمرین: فرض کنید داده های جایگاه ژنی Est-3 مربوط به نوعی مارمولک بچه زا (Zoarces viviparous) بشرح فوق در اختیار شما باشد.

• این دادهها بصورت تجربی نشان دهنده چیست؟

• **نکته:** توجه داشته باشید که در این نوع داده ها، شما هیچ نوع اطلاعاتی از ژنوتیپ پدرهای این جامعه در اختیار ندارید!

• **سوال:** با ملاحظه این داده ها استنباط شما در خصوص ژنوتیپ پدران این جامعه چیست؟

• بعبارت دیگر چه تعداد از نتاجی که مشارکت پدری آنها قابل تشخیص است، آلل A1 را از پدر خویش دریافت نموده

Maternal genotype	Genotype of offspring			
	A1A1	A1A2	A2A2	
A1A1	305	516		821
A1A2	459	1360	877	2696
A2A2		877	1541	2418



1. 305 گامت (اسپرم) از 821 گامتی که تخمک های حاصل از مادران A1A1 را بارور نموده اند حامل آلل A1 بوده است (37%)
2. 877 گامت (اسپرم) از 2418 گامتی که تخمک های حاصل از مادران A2A2 را بارور نموده اند حامل آلل A1 بوده است (36%)

# سوال

Maternal genotype	Genotype of offspring			
	A1A1	A1A2	A2A2	
A1A1	305	516		821
A1A2	459	1360	877	2696
A2A2		877	1541	2418

• چه تعداد از 2696 گامت نری که تخمک های حاصل از مادران A1A2 را بارور نموده اند حامل آلل A1 بوده است؟

• یادآوری: ما اطلاعی از ژنوتیپ پدری در اختیار نداریم!

• آیا این امکان وجود دارد تا با استفاده از 1360 نتاج A1A2 تشخیص دهیم که چه تعداد از آنها A1 را از پدر خویش و چه تعداد این آلل را از مادر خویش دریافت نموده اند؟

• صرف نظر از ژنوتیپ پدر، 1/2 از نتاج مادران هتروزیگوت، هتروزیگوت خواهند بود. ولی

– نتاج هتروزیگوت از مادران هتروزیگوت هیچ اطلاعاتی در خصوص وفور A1 در میان پدرها در اختیار شما نخواهد گذاشت. پس

– ما نمی توانیم این نوع اطلاعات را در محاسبات خویش وارد نماییم

# سوال

• چه تعداد از 2696 گامت نری که تخمک های حاصل از مادران هتروزیگوت A1A2 را بارور نموده اند حامل آلل A1 بوده است؟

• تصحیح عبارت:

– چه تعداد از 1336 نتاج هموزیگوت حاصل از مادران هتروزیگوت A1A2 ، آلل A1 را از پدر خویش دریافت نموده اند.

– پاسخ: 459 مورد از 1336 مورد (34%)

		Genotype of offspring			
		A1A1	A1A2	A2A2	
Maternal genotype	A1A1	305	516		821
	A1A2	459	1360	877	2696
	A2A2		877	1541	2418

# سوال

- در مجموع چه تعداد از نتاجی که مشارکت پدري آنها قابل تشخیص است، آلل A1 را از پدر خویش دریافت نموده اند؟
- پاسخ:

- $(305 + 459 + 877) / (305 + 459 + 877 + 516 + 877 + 1541)$

- $1641 / 4575 = 36\%$

یا

Genotype of offspring

Maternal genotype

	A1A1	A1A2	A2A2	
A1A1	305	516		821
A1A2	459	1360	877	2696
A2A2		877	1541	2418



# تعریف جمعیت از نظر ژنتیکی

▶ گروه محدودی از **موجودات یک گونه** که قادر به انجام آمیزش با یکدیگرند



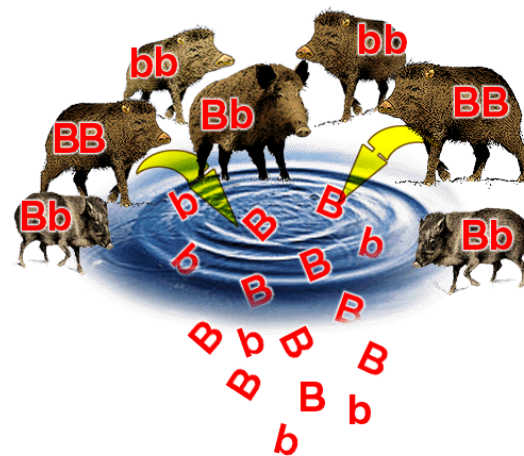
# مشخصه های ویژه هر جمعیت

## 1. فراوانی آلی

- ▶ نسبت آل‌های مختلف یک ژن در یک جمعیت
- ▶ **حوضچه ژنتیکی:** مجموعه ژنهای موجود در گامت‌های تولید شده توسط یک جمعیت

## 2. فراوانی ژنوتیپی

- ▶ نسبت ژنوتیپ‌های مختلف یک جایگاه ژنی در یک جمعیت



# Outbreeding

- ▶ تصور کنید که دو جمعیت غیر وابسته وجود دارد
- ▶ فرض کنید وفور ژن B در این دو جمعیت بشرح ذیل باشد:

$$p_1=0.8$$
$$q_1=0.2$$

$$p_2 = 0.1$$
$$q_2 = 0.9$$

<b>Pop.2</b> →	<b>B</b> <b>p=0.1</b>	<b>b</b> <b>q=0.9</b>
<b>B</b> <b>p=0.8</b>	BB 0.08	Bb 0.72
<b>b</b> <b>q=0.2</b>	Bb 0.02	bb 0.18

$$P_{F_1}=0.08$$

$$H_{F_1}= 0.74 (0.72+0.02)$$

$$Q_{F_1}=0.18$$

$$p_{F_1}=0.45$$

$$q_{F_1}=0.55$$

F1 →	<b>B</b> <b>p=0.45</b>	<b>b</b> <b>q=0.55</b>
F1 ↓	<b>B</b> <b>p=0.45</b>	<b>b</b> <b>q=0.55</b>
	BB 0.2025	Bb 0.2475
	Bb 0.2475	bb 0.3025

$$P_{F_2} = 0.2025$$

$$H_{F_2} = 0.495 \quad (0.2475 + 0.2475)$$

$$Q_{F_2} = 0.3025$$

$$p_{F_2} = 0.2025 + 1/2 * 0.495 = 0.45$$

$$q_{F_2} = 0.3025 + 1/2 * 0.495 = 0.55$$

## • تعادل Hardy-Weinberg

• ثباتی در فراوانی های ژنی و ژنوتیپی!

• تحت چه شرایطی و در چه جامعه ای این ثبات بروز می نماید؟

• در جامعه ای که نیروهای بر هم زننده فراوانی های فوق وجود نداشته باشد!

# تعداد هاردی - وینبرگ یا

## Hardy-Weinberg Equilibrium



**G.H. Hardy**  
mathematician



**W. Weinberg**  
physician

- ▶ در جامعه بزرگی که آمیزش ها در آن تصادفی است
- ▶ و در غیاب نیروهایی نظیر انتخاب، مهاجرت، جهش و ...

1. فراوانی های ژنی و ژنوتیپی از نسلی به نسل دیگر ثابت باقی می ماند
2. بین فراوانی های ژنی ( $p$  ,  $q$ ) و فراوانی های ژنوتیپی ( $P, H, Q$ ) روابط ذیل برقرار می باشد

$$P=p^2 \quad , \quad H=2pq \quad , \quad Q=q^2$$

$$P+H+Q= 1 \quad , \quad p+q=1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = (p+q)^2 = 1$$



## فرضیات مورد نظر در خصوص انتقال تنوع ژنتیکی از نسلی به نسل دیگر

---

1. برابر بودن وفور ژنوتیپی در هر دو جنس
2. تصادفی بودن جفت گیری میان ژنوتیپ ها بر مبنای وفور هر ژنوتیپ
3. در طی تقسیم میوز
  - ▶ عدم انحراف در زمان تفکیک
  - ▶ عدم رقابت میان گامت ها
  - ▶ عدم تفاوت در توانایی توسعه سلول تخم یا در توانایی اسپرمها برای باروری
4. عدم ورود ماده ژنتیکی جدید
  - ▶ عدم بروز جهش
  - ▶ عدم مهاجرت
5. نامحدود بودن سایز جامعه
  - ▶ وفور واقعی هر تلاقی گری = وفور مورد انتظار آن تلاقی گری
  - ▶ وفور واقعی نتاج حاصل از هر تلاقی = وفور مورد انتظار مندلی
6. تمامی تلاقی ها تعداد نسبتا مشابهی نتاج تولید نمایند

## فرضیات مورد نظر در خصوص انتقال تنوع ژنتیکی از نسلی به نسل دیگر

---

7. عدم روی افتادگی نسل ها
8. عدم تفاوت در قدرت زنده ماننی ژنوتیپ ها



## The Hardy-Weinberg principle

چنانچه هریک از 8 فرض فوق برقرار باشد، بعد از یک نسل داریم ▶

$$\text{freq.}(A_1A_1 \text{ in zygotes}) = p^2$$

$$\text{freq.}(A_1A_2 \text{ in zygotes}) = 2pq$$

$$\text{freq.}(A_2A_2 \text{ in zygotes}) = q^2$$

## The Hardy-Weinberg principle

- اگر ژنوتیپ ها در نسبت های تعادلی H-W نباشد
- یک یا چند مورد از فرضیات هشتگانه فوق ممکن است برقرار نباشد
- اگر ژنوتیپ ها در نسبت های تعادلی H-W باشد
- هنوز ممکن است یک یا چند مورد از فرضیات 1 تا 8 نقض شده باشد

## The Hardy-Weinberg principle

▶ نکته: هیچ جامعه ای از هیچ ارگانیسمی در جهان وجود ندارد که واجد تمامی هشت فرض فوق باشد  
▶ حتی برای یک نسل!

▶ انحراف از تعادل H-W

▶ یکی از راهکارهای تشخیص نیروهای تکاملی موثر بر یک جامعه

# Derivation of **Hardy-Weinberg** formula

<u>Genes</u>		<u>Genotypes</u>		
A1	A2	A1A1	A1A2	A2A2
$p$	$q$			

	$p$	$q$
$p$	$p^2$	$pq$
$q$	$pq$	$q^2$

# Derivation of **Hardy-Weinberg** formula

Genes		Genotypes		
A1	A2	A1A1	A1A2	A2A2
$p$	$q$	$p^2$	$2pq$	$q^2$

	$p$	$q$
$p$	$p^2$	$pq$
$q$	$pq$	$q^2$

$$P=p^2$$
$$H=2pq$$
$$Q=q^2$$

# Derivation of **Hardy-Weinberg** formula

1. From gene freq. in parents to gene freq. in gametes

Genes		Genotypes		
A1	A2	A1A1	A1A2	A2A2
$p$	$q$	$P$	$H$	$Q$

- *freq. A1 =  $P + \frac{1}{2}H = p$*
- *freq. A2 =  $Q + \frac{1}{2}H = q$*
- *Because the **pop. Size is enough large** and the **sampling variance is so small***

**Why?**

# Derivation of **Hardy-Weinberg** formula

2- From gene freq. in gametes to gene freq. in zygotes

	$A1$ $p$	$A2$ $q$
$A1$ $p$	$A1A1$ $p^2$	$A1A2$ $pq$
$A2$ $q$	$A1A2$ $pq$	$A2A2$ $q^2$

# Derivation of **Hardy-Weinberg** formula

- 3- From zygotes to adults (equal viability)
- 4- From genotype freq. in adults to gene freq. in progeny

	<u>Genes</u>		<u>Genotypes</u>		
	<b>A1</b>	<b>A2</b>	<b>A1A1</b>	<b>A1A2</b>	<b>A2A2</b>
Parents	$p$	$q$	$P$	$H$	$Q$
Offs.(F1)	$p$	$q$	$p^2$	$2pq$	$q^2$
Offs.(F2)	$p$	$q$	$p^2$	$2pq$	$q^2$

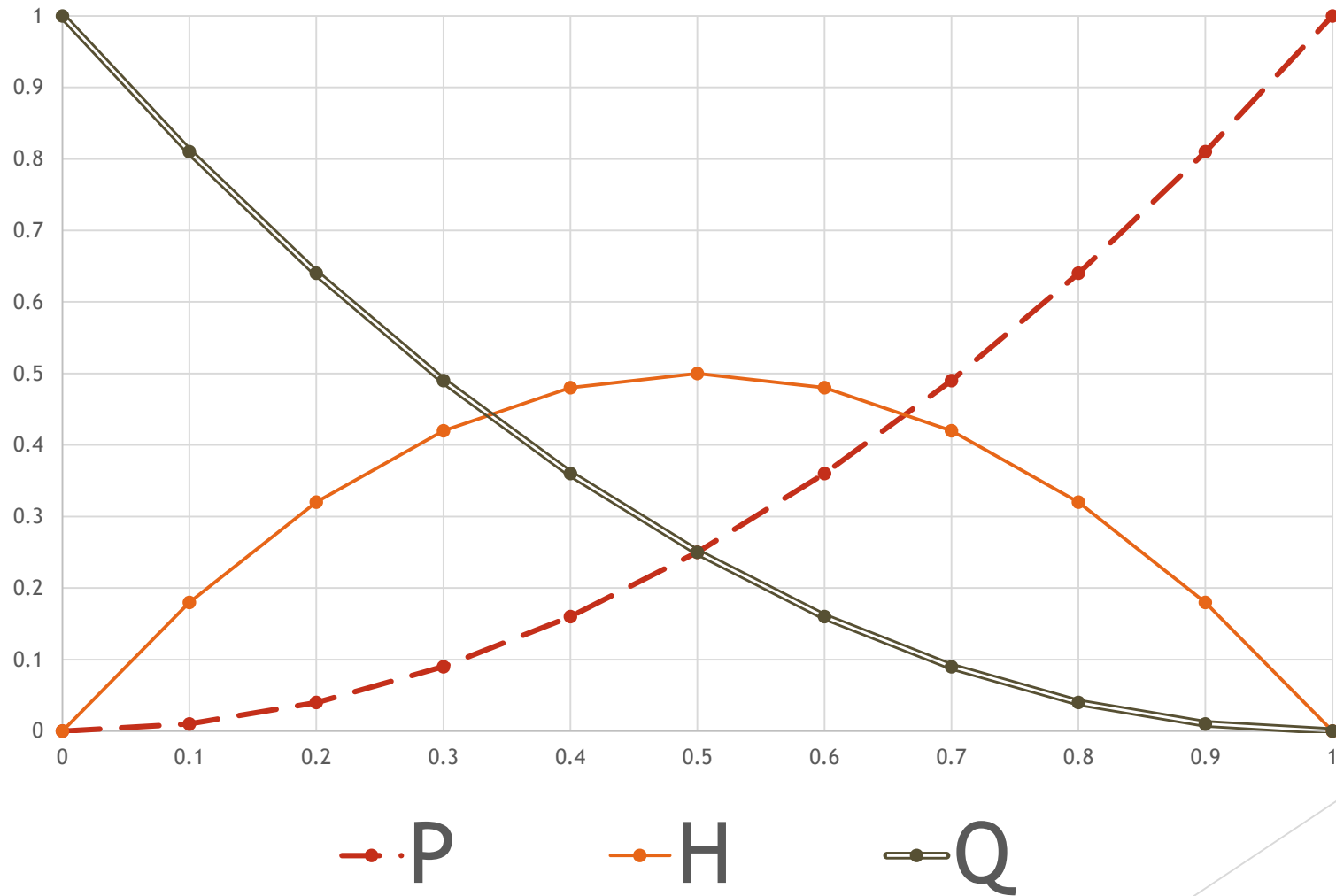


# The relationship between gene and genotype frequencies

p	q	P	H	Q
0	1	0	0	1
0.1	0.9	0.01	0.18	0.81
0.2	0.8	0.04	0.32	0.64
0.3	0.7	0.09	0.42	0.49
0.4	0.6	0.16	0.48	0.36
<b>0.5</b>	<b>0.5</b>	0.25	<b>0.5</b>	0.25
0.6	0.4	0.36	0.48	0.16
0.7	0.3	0.49	0.42	0.09
0.8	0.2	0.64	0.32	0.04
0.9	0.1	0.81	0.18	0.01
1	0	1	0	0

# The relationship between gene and genotype frequencies

Genotype  
fre.



Allele (p) fre.

مثال 2: رنگ پر در مرغهای نژاد اندلسی تحت کنترل ژنی است که رابطه آلهای در این جایگاه، ژنی در حالت غالبیت ناقص است.

**BB = Black (144)**      **Bb = Blue (64)**      **bb = white (192)**

اگر جامعه برای این جایگاه در حالت تعادل باشد فروانی های ژنی و ژنوتیپی را محاسبه نمائید؟

**$P=0.36$  ,  $H= 0.16$ ,  $Q= 0.48$  ,  $p=0.56$  ,  $q=0.44$**

تعیین فراوانی های ژنی و ژنوتیپی در جایگاههای ژنی که در آن جایگاهها غالبیت کامل وجود دارد

**مثال 1: وفور آلبنیسم در جامعه اروپا :  $1/20000$**

اگر ژن کنترل کننده این صفت تحت کنترل یک الل مغلوب باشد و جامعه برای این جایگاه در حالت تعادل H-W باشد، چند درصد از مردم اروپا حامل این الل می باشند. چرا؟

➤  $q=0.00707$

➤  $p=1-q=0.99293$

➤  $2pq=0.014$

## اصل یا قانون H-W

Genes		Genotypes		
A1	A2	A1A1	A1A2	A2A2
$p$	$q$	$P$	$H$	$Q$
$p$	$q$	$p^2$	$2pq$	$q^2$
$p$	$q$	$p^2$	$2pq$	$q^2$

▶ وفور هموزیگوتها: برابر است با مربع فراوانی های ژنی یعنی  $p^2$  یا  $q^2$

▶ وفور هتروزیگوتها: برابر است با دو برابر فراوانی های ژنی یعنی  $2pq$

▶ فراوانی های ژنی و ژنوتیپی: از نسلی به نسل دیگر ثابت باقی خواهند ماند

## در انسان:

Genotype	<b>DD</b>	<b>Dd</b>	<b>dd</b>
Phenotype	<b>Rh+</b>	<b>Rh+</b>	<b>Rh-</b>
Freq.	?	?	0.16

اگر Rh- \* Rh+ چه نسبتی از نتاج این تلاقی دارای Rh+ می باشند؟  
اگر Rh+ \* Rh+ چه نسبتی از نتاج این تلاقی دارای Rh- می باشند؟



اگر  $Rh^- * Rh^+$  چه نسبتی از نتاج این تلاقی دارای  $Rh^+$  می باشند؟

	DD	Dd
dd	.36/.36+.48	.48/.36+.48
1	Dd	Dd+dd
	.36/.84	$\frac{1}{2} * .48/.84$ , $\frac{1}{2} * .48/.84$



اگر  $Rh+ * Rh+$  چه نسبتی از نتاج این تلاقی دارای  $Rh-$  می باشند؟

	DD	Dd
DD	.36/.84	.48/.84
Dd	.48/.84	.36/.84

$$Rh- = dd = \frac{1}{4} * (48/84)^2$$



# Test of Hardy-Weinberg equilibrium

Genotype	MM	MN	NN	TOTAL
<b>Observed Number</b>	1787	3039	1303	6129
<b>Freq.</b>	P=0.2916	H=0.4958	Q=0.2126	1

$$p = P + 1/2H = 0.2916 + 1/2 * 0.4958 = \mathbf{0.5395}$$

$$q = Q + 1/2H = 0.2126 + 1/2 * 0.4958 = \mathbf{0.4605}$$

$$\text{Or } q = 1 - p = 1 - 0.5395 = 0.4605$$

If pop. is under H.W. equilib. by  $p = 0.5395$  &  $q = 0.4605$  we have

Genotype	MM	MN	NN	TOTAL
Exp. Freq.	$p^2$	$2pq$	$q^2$	6129
Exp. Freq.	$0.5395^2$	$2 * 0.5395 * 0.4605$	$0.4605^2$	1
Exp. Freq.	0.2910	0.4969	0.2121	1
Exp. Num.	1783.9	3045.4	1299.7	6129
Obs. Num.	1787	3039	1303	6129

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^k (O_i - E_i)^2 / E_i = 0.027$$

From table with  $\alpha = 0.05$  and  $df = 1$  then  $\chi^2 = 3.84$

## • آزمون $\chi^2$ (کای مربع یا خی دو)

- یکی از مهمترین آزمونهای ناپارامتریک آزمون  $\chi^2$  است.
- اساس و پایه این آزمون مقایسه فراوانی مشاهده شده که در طرح های تحقیقاتی جمع شده اند با فراوانی های مورد انتظار است.
- آیا بین فراوانی مشاهده شده و فراوانی های مورد انتظار تفاوتی معنی دار وجود دارد یا آنکه این تفاوت ناچیز و حاصل شانس است.

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^k \frac{(Fo_i - Fe)^2}{Fe_i}$$

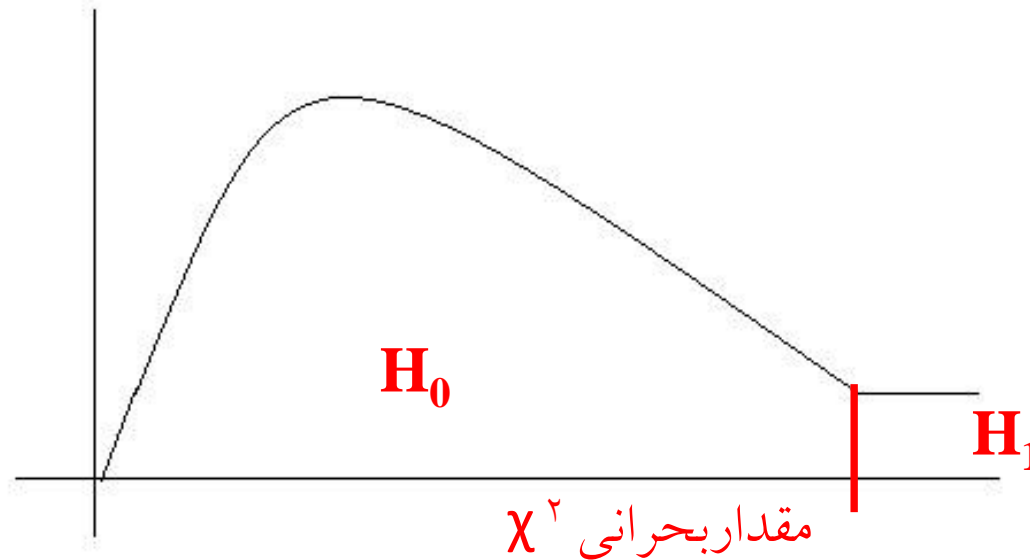
$$\chi^2 = \sum_{i=1}^k \frac{(Fo_i - Fe)^2}{Fe_i}$$

• آزمون  $\chi^2$  (کای مربع یا خی دو)

Genotype	MM	MN	NN	TOTAL
<b>Observed Number</b>	1787	3039	1303	6129
<b>Freq.</b>	P=0.2916	H=0.4958	Q=0.2126	1

Genotype	MM	MN	NN	TOTAL
<b>Exp. Freq.</b>	$p^2$	$2pq$	$q^2$	6129
<b>Exp. Freq.</b>	0.2910	0.4969	0.2121	1
<b>Exp. Num.</b>	1783.9	3045.4	1299.7	6129
<b>Obs. Num.</b>	1787	3039	1303	6129

## تعیین سطح زیر منحنی $H_0$ و $H_1$ در آزمون کای-مربع



### تصمیم گیری :

اگر مقدار آماره آزمون بزرگتر از مقدار کای-مربع جدول باشد پس فرض  $H_0$  در سطح خطای درصد رد شده و فرض  $H_1$  (وجود تفاوت معنی دار و انحراف از تعادل (H-W) پذیرفته خواهد شد .

## ■ The Excel Chidist function

- این عملگر ، احتمال چوله به راست توزیع خی دو (Chi-2) یا مربع کای را محاسبه می کند.
- دستور این عملگر در excel:

**CHIDIST (x , degrees\_freedom)**

- **x**: مقداری است که توزیع مربع کای مورد ارزیابی قرار می دهد (باید  $0 \leq$  باشد).
- در این سوال  $X = 0.027$

- **Degrees\_freedom**: تعداد درجه آزادی (باید عدد صحیحی بین 1 و 1010 باشد).

روشی ساده برای تعیین اینکه آیا فراوانی های ژنوتیپی مشاهده شده با تعادل H-W در توافق است یا خیر !

Genotypes	Observed #	Expected #
Dominant Homozygote		#DIV/0!
Heterozygote		#DIV/0!
Recessive Homozygote		#DIV/0!
^Put your values here^		
Allele freq:		#DIV/0!

$X^2 =$	#DIV/0!	
$X^2$ test $P$ value =	#DIV/0!	with 1 degree o

1- اگر  $P < 0.05$  با تعادل هاردی - وینبرگ سازگار نیست

2- اگر کمتر از 5 نفر در هر گروه ژنوتیپی داشته باشیم این تست دقیق نیست

## انحرافات از تعادل Hardy-Weinberg نشان دهنده چیست؟

- Inbreeding
- Population stratification (population structure)

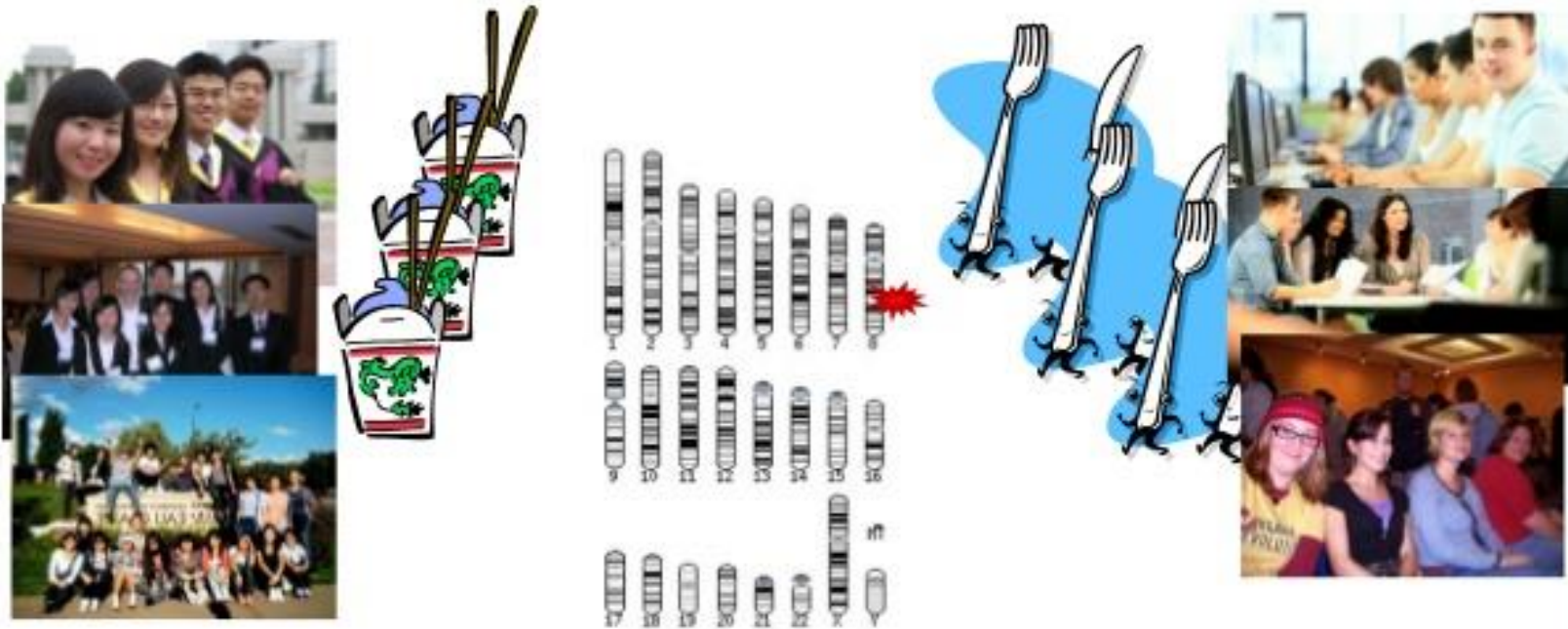


# Population stratification (or population structure)

■ وجود تفاوتی سیستماتیک در فراوانی های آلی در بین زیرجامعه های یک جامعه

□ عامل این قضیه ممکن است بدلیل تفاوت در اجداد هر یک از زیر جامعه ها باشد!

# Population stratification



Successful-Use-Of-Selected-Hand-Instruments gene  
(*SUSHI*)

## انحرافات از تعادل هاردی وینبرگ !

□ انحرافات از تعادل هاردی وینبرگ در سطح جامعه نشان دهنده چیست؟

- Inbreeding
- Population stratification (population structure)

□ دلایل انحراف از تعادل هاردی وینبرگ در مارکرهای ژنتیکی خاص چه می تواند باشد؟

□ مشکلات در ژنوتایپ نمودن

□ در نمونه هایی از افراد مبتلا، این انحراف می تواند دال بر وجود نوعی ارتباط باشد

■ ارتباط بین نشانگر یا **marker** و میزان حساسیت به بیماری

# تعداد Hardy-Weinberg

اگر ما جایگاهی با بیش از دو آلل داشته باشیم!

Genes		Genotypes			number of genotypes $G(G+1)/2$
A1	A2	A1A1	A1A2	A2A2	
$p$	$q$	$p^2$	$2pq$	$q^2$	

Genes			Genotypes					
A1	A2	A3	A1A1	A1A2	A1A3	A2A2	A2A3	A3A3
$p$	$q$	$r$	$p^2$	$2pq$	$2pr$	$q^2$	$2qr$	$r^2$

$$(p + q + r)^2 = p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1$$

# مثال

Blood group	Genotype	Exp. Freq.	Obs. Freq. (%)
A	<i>AA+AO</i>		
B	<i>BB+BO</i>		
AB	<i>AB</i>		
O	<i>OO</i>		

# مثال

Blood group	Genotype	Exp. Freq.	Obs. Freq. (%)
A	$AA+AO$	$p^2 + 2pr$	
B	$BB+BO$	$q^2 + 2qr$	
AB	$AB$	$2pq$	
O	$OO$	$r^2$	

## مثال

Blood group	Genotype	Exp. Freq.	Obs. Freq. (%)
A	$AA+AO$	$p^2 + 2pr$	41.716
B	$BB+BO$	$q^2 + 2qr$	8.560
AB	$AB$	$2pq$	3.040
O	$OO$	$r^2$	46.684

• اگر ما فرض کنیم که جامعه ی فوق برای این صفت در تعادل H.W است، مقادیر فراوانی های آلی  $p$ ،  $q$  و  $r$  را محاسبه نمائید؟

$$r = \sqrt{0.46684} , \quad r = 0.6833$$

• چطور  $p$  را محاسبه نمائیم؟

$$B+O=?$$

$$B+O = q^2 + 2qr + r^2$$

$$B+O = (q+r)^2$$

$$B+O = (1-p)$$

$$\sqrt{B+O} = 1-p \text{ then } p = 1 - \sqrt{B+O}$$

## مثال

Blood group	Genotype	Exp. Freq.	Obs. Freq. (%)
A	AA+AO	$p^2 + 2pr$	41.716
B	BB+BO	$q^2 + 2qr$	8.560
AB	AB	$2pq$	3.040
O	OO	$r^2$	46.684

• اگر ما فرض کنیم که جامعه ی فوق برای این صفت در تعادل H.W است، مقادیر فراوانی های آلی  $p$ ،  $q$  و  $r$  را محاسبه نمائید؟

$$r = \sqrt{0.46684} = 0.6833$$

• چطور  $p$  و  $q$  را محاسبه نمائیم؟

$$B+O = q^2 + 2qr + r^2 = (q+r)^2 = (1-p)^2$$

$$\sqrt{B+O} = 1-p \text{ then } p = 1 - \sqrt{B+O} = 1 - \sqrt{0.08560 + 0.46684} = 0.2567$$

$$\sqrt{A+O} = 1-q \text{ then } q = 1 - \sqrt{A+O} = 1 - \sqrt{0.41716 + 0.46684} = 0.0598$$



# تأثير جنسيت بر صفات و تعادل H-W

- Sex-limited صفات محدود به جنس يا
- Sex-Influenced صفات تحت تأثير جنس يا
- Sex-Linked صفات وابسته به جنس يا

# صفات محدود به جنس یا Sex-limited

■ فقط در یک جنس ظاهر می شوند، مثلاً:

- Milk production in dairy cattle
- Egg production in layers

# صفات تحت تاثیر جنس یا Sex-Influenced traits

■ این صفات تحت تاثیر هورمون های جنسی می باشند، مثلا

■ طاسی در انسان و شاخدار بودن در گاو

□ In baldness we have 2 alleles:  $b$  and  $b'$

❖  $bb$  are normal

❖  $b'b'$  are baldness

❖  $bb'$  are baldness if  $bb'$  are male

❖  $bb'$  are normal if  $bb'$  are female

# صفات وابسته به جنس یا Sex-Linked traits

- The gene is on **X or Z chromosome**
- They have **Criss-cross** heredity

□ اگر ما در یک نسل ویژگی خاصی را در ماده ها داشته باشیم، در نسل بعدی این ویژگی در دامهای نر بیان خواهد شد!

# در توارث وابسته به جنس یا **X or Z-linkage**

- نرها و ماده‌ها لزوماً حاوی وفور ژنی مشابهی نمی‌باشند!
- کروموزوم X نرها در پستانداران همیشه از مادران به آنها منتقل می‌شود!
- بیان ژن در جنس نر در پستانداران همواره بصورت مستقیم است!
- عبارت دیگر وفور هر ژنوتیپ در جنس نر = وفور آن ژن
- ژنوتیپ در نرها به **hemizygote** معروف است.

# X-linkage توارث وابسته به جنس یا

Alleles	A1	A2
	<b>n Males</b>	<b>n Females</b>
	nA1	2nA1

Freq. of A1 in female =  $p_f$

Freq. of A1 in male =  $p_m$

Difference in F1 =  $P_f - P_m$

Freq. of A1 in population =  $2/3 p_f + 1/3 P_m$

Freq. of A1 in population =  $1/3 (2p_f + P_m)$

In a population with H.W Equil.  $\bar{P} = p_f = p_m$

# توارث وابسته به جنس یا X-linkage

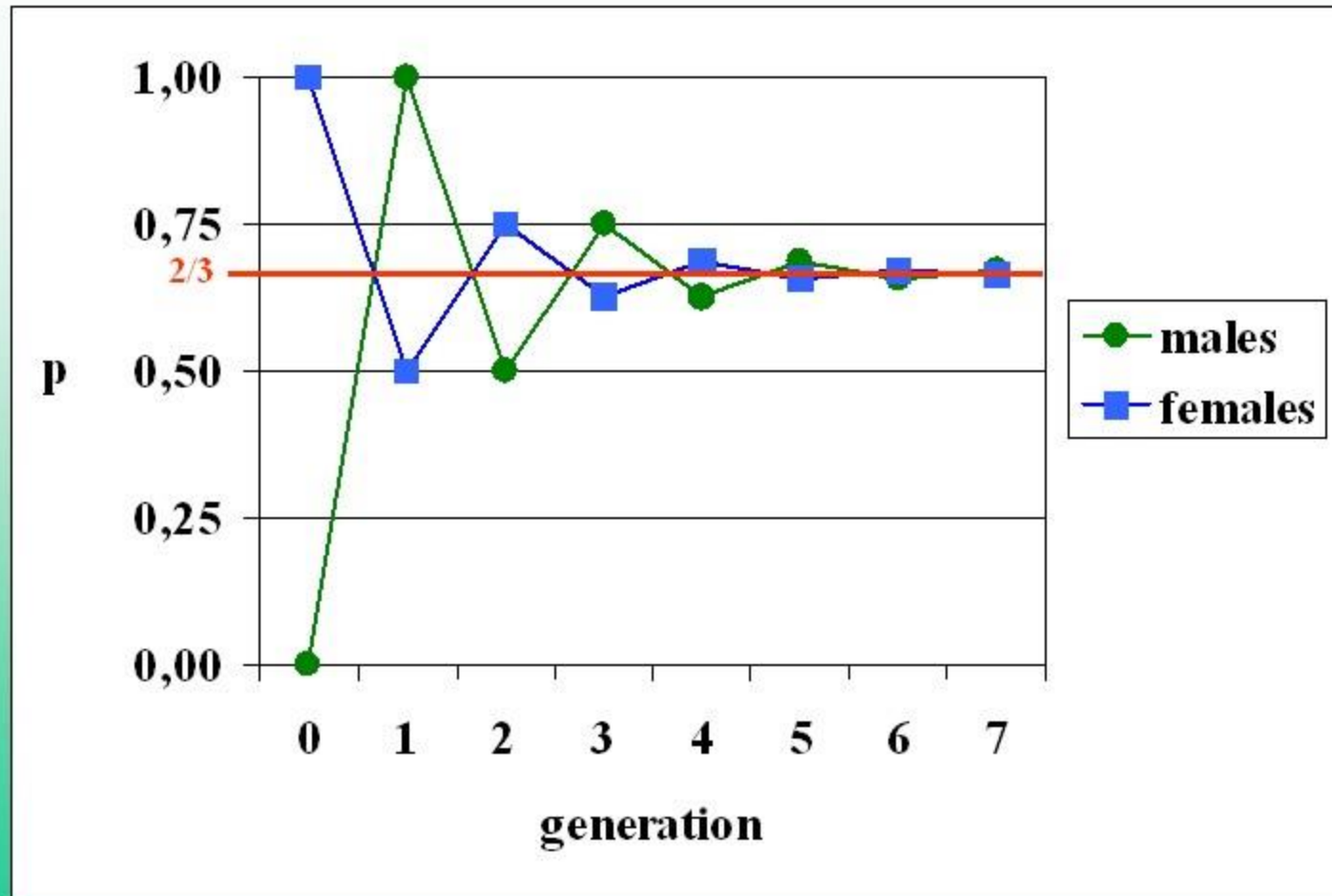
In  $F_0$ :  $\Delta = P_f - P_m$

In  $F_1$ :

- $P'_m = P_f$
- $P'_f = 1/2(P_m + P_f)$
- $P'_f - P'_m = -1/2(P_f - P_m)$

	female	male
F0	1	0
F1	0.5	1
F2	0.75	0.5
F3	0.625	0.75
F4	0.687	0.625
F5		
Fn	0.666	0.666

### Hardy-Weinberg equilibrium for X-chromosomal loci (5)





# چطور ساختار ژنتیکی یک جامعه تغییر می نماید؟

تغییرات در فراوانی آلی و / یا فراوانی های ژنوتیپی در طی زمان

1. Dispersive process
    - Genetic drift
    - Non-random mating
  2. Systematic process
    - Mutation
    - Migration
    - Selection
- The amount of variation
  - The direction of variation

# رانش ژنتیکی یا Genetic Drift

- فراوانی آلل‌ها در همهٔ جمعیت‌های واقعی بدلائل مختلفی تغییر می‌کند!
- یکی از عوامل موثر بر تغییرات فراوانی‌های آللی، **اندازه جمعیت** است!
- **جمعیت‌های کوچک** در مقابل **جمعیت‌های بزرگ**

مرگ



رانش ژنتیکی



## رانش ژنتیکی یا Genetic Drift

■ **سوال:** با توجه به اندازه جمعیت در چه جمعیت هایی شدت تغییرات شدیدتر است؟

□ جمعیت های بزرگ یا جمعیت های کوچک؟ چرا؟

# اندازه جامعه و خطای نمونه گیری

Alleles	Frequency in pop 1	Frequency in pop 2
A1	0.5	0.5
A2	0.5	0.5

مثال:

1 trait, 1 locus with 2 allele A1 & A2 with the same frequency ( $p=q=0.5$ ) in two populations 1 & 2

Population 1 = 100,000

Gamete=200,000

$\mu=n*p=100,000$

$\sigma_x = \sqrt{npq} = 223.6$

$CV = 223.6*100/100000=0.2236$

**Population 2 = 50**

**Gamete=100**

**$\mu=n*p=50$**

**$\sigma_x = \sqrt{npq} = 5$**

**$CV = 5*100/50=10$**

## اندازه جامعه و خطای نمونه گیری

- اگر اندازه جمعیت **بسیار بزرگ** باشد
- The sampling variance will be so **small** that we can be say that is **nothing**.
- اگر اندازه جمعیت **بسیار کوچک** باشد
- The variation in gene frequency from one to second generation is very **high**

# چطور ساختار ژنتیکی یک جامعه تغییر می نماید؟

تغییرات در فراوانی آلی و / یا فراوانی های ژنوتیپی در طی زمان

- Genetic drift
- Non-random mating
- **Mutation**
- **Migration**
- **selection**

# چطور ساختار ژنتیکی یک جامعه تغییر می نماید؟

- جهش یا **Mutation**

- تغییرات خودبخودی در DNA

- که عامل ایجاد کننده ال های جدید می باشد

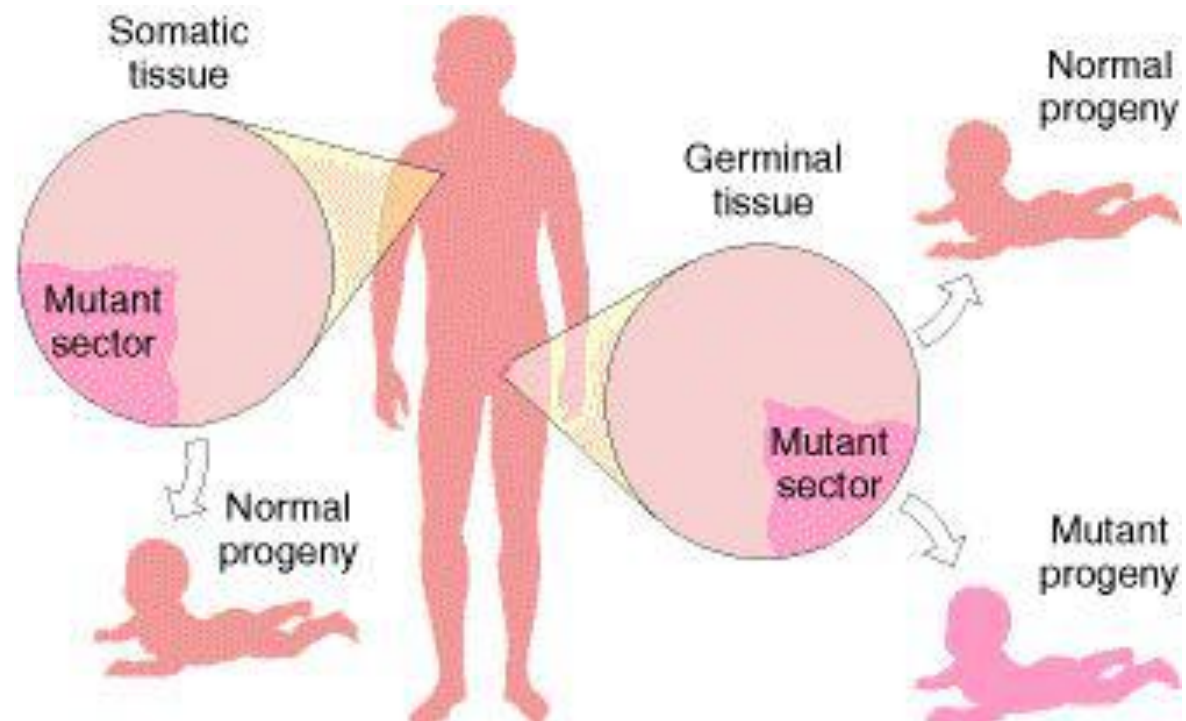


## نقش جهش

نیرویی است تکاملی که تغییر دهنده فراوانی های ژنی می باشد

## چه نوع جهشی قابل وراثت است؟

■ فقط جهش هایی که در سلول های جنسی یا germ-line رخ دهند قابل وراثتند!



# چه نوع جهشی بعنوان یک نیروی تغییردهنده تکاملی محسوب می شود؟

1. جهش های غیر تکرار شونده یا **Non-recurrent mutation**

2. جهش های تکرار شونده یا **Recurrent mutation**

■ ساد ترین حالت ممکن:

- A locus with 2 alleles  $A_1$  and  $A_2$

# چطور فراوانی های آلی در نتیجه جهش های مکرر تغییر خواهد کرد؟

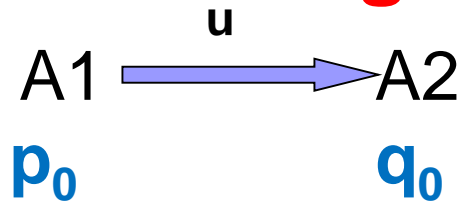
## ■ نرخ جهش یا Rate of mutation

□ احتمال اینکه یک کپی از یک ژن در طی هر نسل جهش پیدا کند!

□ فرض کنید

- $u$  = rate of mutation from  $A1$  to  $A2$  (“forward” mutation rate).
- $v$  = rate of mutation from  $A2$  to  $A1$  (“backward” mutation rate).

# Equations of genetic change



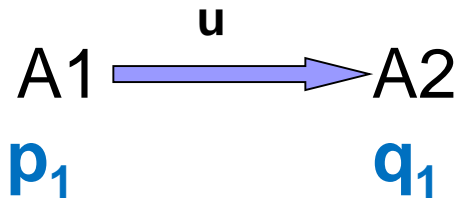
- What is the A1 frequency after one generation ( $p_1$ ) ?

$$\begin{aligned} p_1 &= p_0 - p_0 u \\ p_1 &= p_0(1-u) \end{aligned}$$

- What is the A1 frequency after two generation ( $p_2$ )?

$$p_1 = p_0(1-u)$$

What is the A1 frequency after two generations ( $p_2$ )?



$$p_1 = p_0 - p_0 u$$

$$p_2 = p_1 - p_1 u$$

$$p_2 = p_0 - p_0 u - p_0 u + p_0 u^2$$

$$p_2 = p_0 - 2p_0 u + p_0 u^2$$

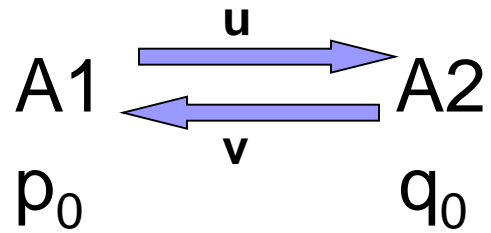
$$p_2 = p_0(1 - 2u + u^2)$$

$$p_2 = p_0(1-u)^2$$

$$P^n = ?$$

$$p_n = p_0(1-u)^n$$

# Equations of genetic change



$$q_1 = q_0 + p_0 u - q_0 v$$

$$\Delta q = q_1 - q_0$$

$$\Delta q = p_0 u - q_0 v$$

If  $\Delta q = 0$  then population is under H.W. equil.

$$p_n u = q_n v$$

$$\hat{p} = \frac{v}{u + v}$$

- Since  $u$  and  $v$  are small,  $\Delta p$  or  $\Delta q$  due to mutation is typically small.
  - Mutation is a "weak" evolutionary force.



$$\hat{p} = \frac{v}{u+v}$$

■ نرخ جهش به واریانس ژنتیکی وابسته نیست!

$$\Delta q = p_0 u - q_0 v$$

□ No “variance” factor in the equation for  $\Delta p$ .

■ جهش به عنوان یک نیروی تکاملی، نیازی به **تغییراتی از قبل موجود** ندارد

■ در واقع، جهش به عنوان یک نیروی تکاملی موثر زمانی که  $p=1$  یا  $p=0$  است می باشد!

## جهش و اندازه جامعه

### ■ "تصادفی بودن" جهش

□ **شانس** تعیین می کند کدام کپی از آل جهش یافته ایجاد شود

□ یک جایگاه ژنی که توسط یک توالی 500 bp از DNA تعیین می شود را در نظر بگیرید.

□ تعداد آلها در این جایگاه ژنی چقدر است؟

■ Can have  $4^{500} \approx 10^{300}$  alleles

□ هیچ جمعیت واقعی حامل تمامی این آلها نمی باشد! چرا؟

□ دلیل آن جهش نیست، بلکه محدودیت در ***finite population size*** است.

# چطور ساختار ژنتیکی یک جامعه تغییر خواهد نمود؟

• مهاجرت یا Migration

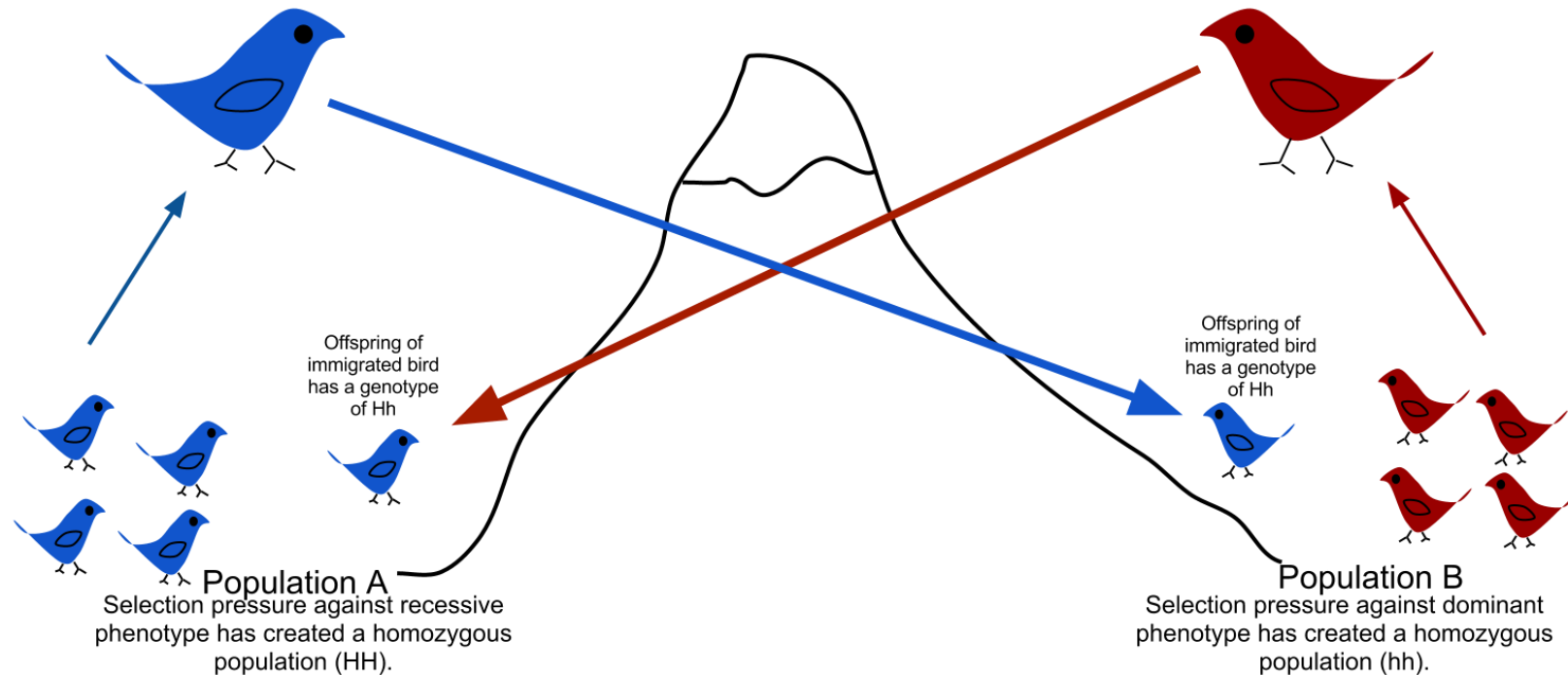
**Individuals move into population**

• معرفی کننده ال‌های جدید به جامعه مبدا

“Gene flow”

# Gene Flow

به تبادل ژنتیکی ناشی از مهاجرت افراد بارور یا گامت ها بین جوامع مختلف جریان ژنی اطلاق می شود

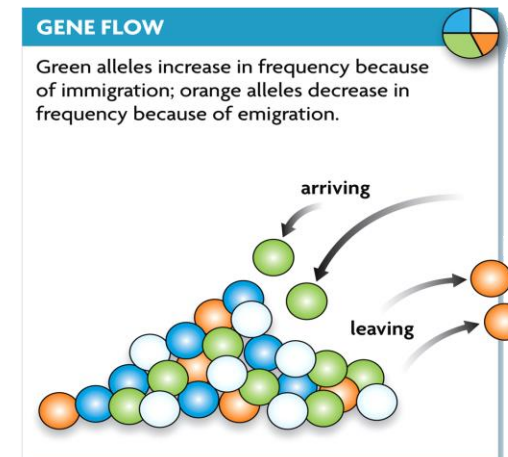
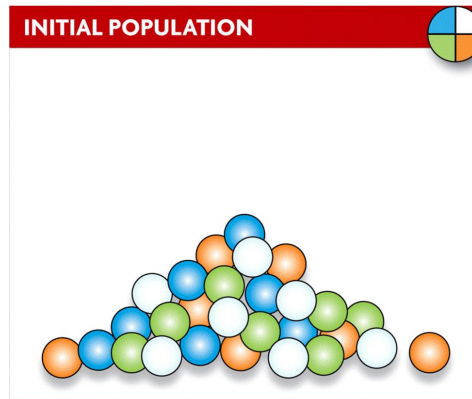


# Gene flow

- جریان ژنی جمعیت های همسایه را بصورت مشابه با یکدیگر حفظ می نماید
- اگر جریان ژنی پایین باشد، موجب می شود که دو جمعیت به گونه های مختلف تبدیل شوند.
- آیا جریان ژنی می تواند اثر منفی داشته باشد؟

□ Adaptation

□ Harmful alleles



# مهاجرت

- $m = \% \text{ migrated individuals}$
- $1-m = \% \text{ local individuals}$
- $q_m = \text{gene freq. in migrated individuals}$
- $q_0 = \text{gene freq. in local individuals}$
- What is  $q_1$ ?
- $q_1 = mq_m + (1-m)q_0$
- $\Delta q = q_1 - q_0$
- $\Delta q = mq_m + (1-m)q_0 - q_0 = mq_m + q_0 - mq_0 - q_0$
- $\Delta q = m(q_m - q_0)$

$$\Delta q = m(q_m - q_0)$$

- در شرایط تعادل، هر دو جمعیت دارای فراوانی های آلی برابر ای هستند.
- چه زمانی  $\Delta q = 0$  است؟

# چطور ساختار ژنتیکی یک جامعه تغییر خواهد نمود؟

## • انتخاب (natural or artificial)

برخی از ژنوتیپ های خاص فرزندان بیشتری تولید کنند (ژن خوب)

• تفاوت ها در قدرت زنده ماندن یا در قدرت تولید مثلی

تفاوت در "fitness"



• منجر به انطباق یا عادت پذیری (adaptation) می شود



## نتیجه انتخاب طبیعی به چه عواملی بستگی دارد؟

1. Relationship between **phenotype** and **fitness**.
2. Relationship between **phenotype** and **genotype**.

- این ارتباطات تعیین کننده ارتباط بین **fitness** و ژنوتیپ می باشد.

- نتیجه نهایی چیست؟

- **Evolution**

# تعریف شایستگی ژنتیکی یا **genotype fitness**

متوسط طول عمر افراد یک ژنوتیپ در یک جمعیت در مشارکت در تولید افراد نسل بعد پس از یک یا چند نسل

# انتخاب طبیعی

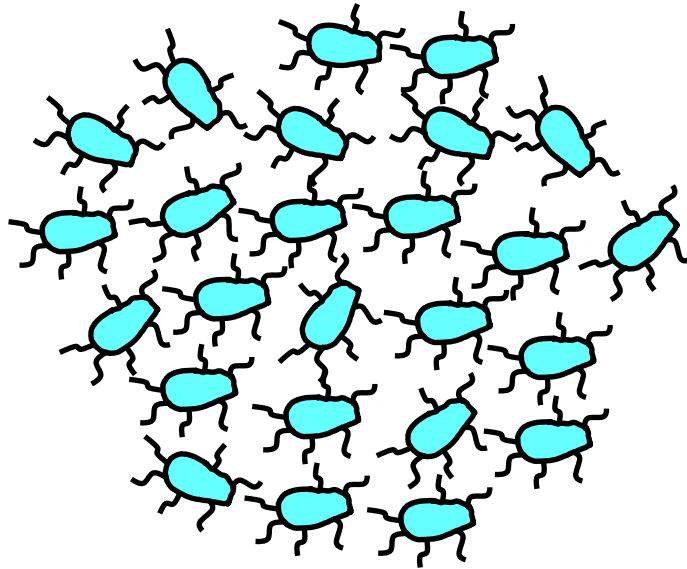
## مقاومت به صابون ضد باکتری



Generation 1:      1.00 not resistant  
                                 0.00 resistant

# انتخاب طبیعی

## مقاومت به صابون ضد باکتری



Generation 1:      1.00 not resistant  
                             0.00 resistant

# انتخاب طبیعی

## مقاومت به صابون ضد باکتری



Generation 1: 1.00 not resistant  
0.00 resistant

Generation 2: 0.96 not resistant  
0.04 resistant

# انتخاب طبیعی



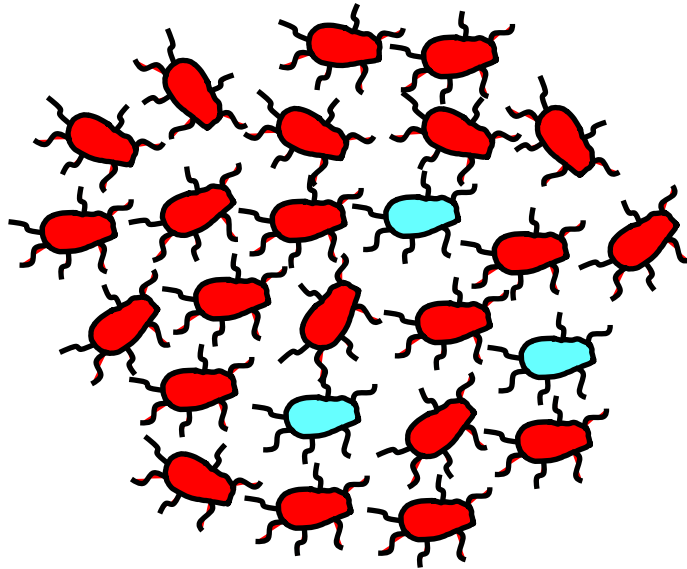
## مقاومت به صابون ضد باکتری

Generation 1: 1.00 not resistant  
0.00 resistant

Generation 2: 0.96 not resistant  
0.04 resistant

Generation 3: 0.76 not resistant  
0.24 resistant

# انتخاب طبیعی



## مقاومت به صابون ضد باکتری

Generation 1: 1.00 not resistant  
0.00 resistant

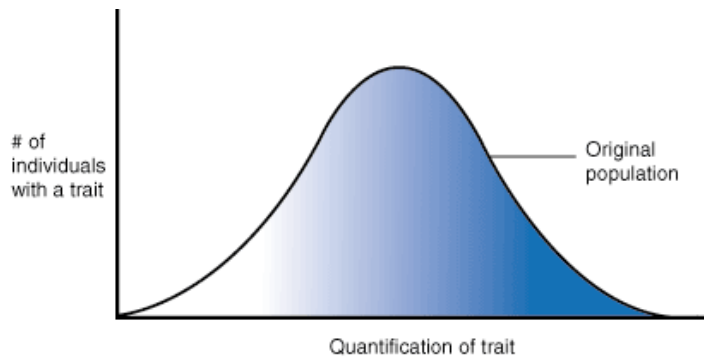
Generation 2: 0.96 not resistant  
0.04 resistant

Generation 3: 0.76 not resistant  
0.24 resistant

Generation 4: 0.12 not resistant  
0.88 resistant

# انواع انتخاب طبیعی

- ما شکل گرافیکی توزیع پراکنش صفات در یک جمعیت را بررسی خواهیم کرد.
- منحنی زنگوله ای شکل توزیع صفت
- به عنوان مثال، **قد افراد**
- قد افراد صفتی است که در صورت عدم فشار ناشی از انتخاب، دارای توزیع نرمال است
- لیکن هنگامی که فشار انتخاب بر روی این صفت اعمال شود، شکل این توزیع می تواند تغییر کند.





# حالات يا انواع مختلف انتخاب طبيعي

- *Stabilizing Selection*
- *Directional Selection*
- *Disruptive or Diversifying selection*

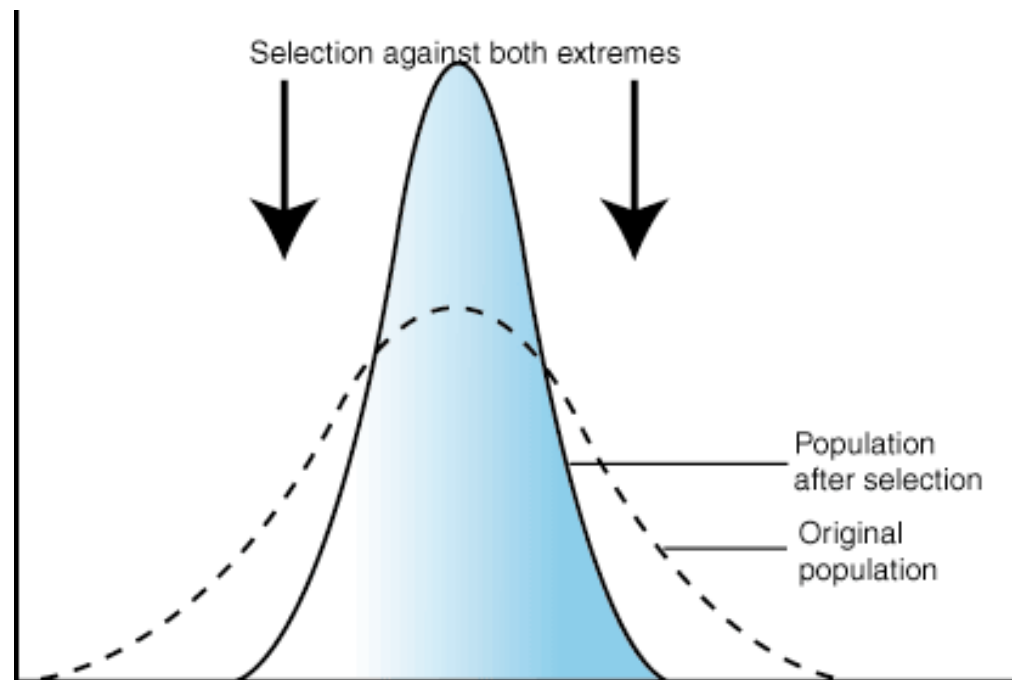
# Stabilizing Selection

(heterozygote advantage)

- هنگامی که فشار انتخاب بر روی کرانه های دو طرف توزیع اعمال شود.

اثر انتخاب پایدار یا تثبیت کننده بر توزیع صفت

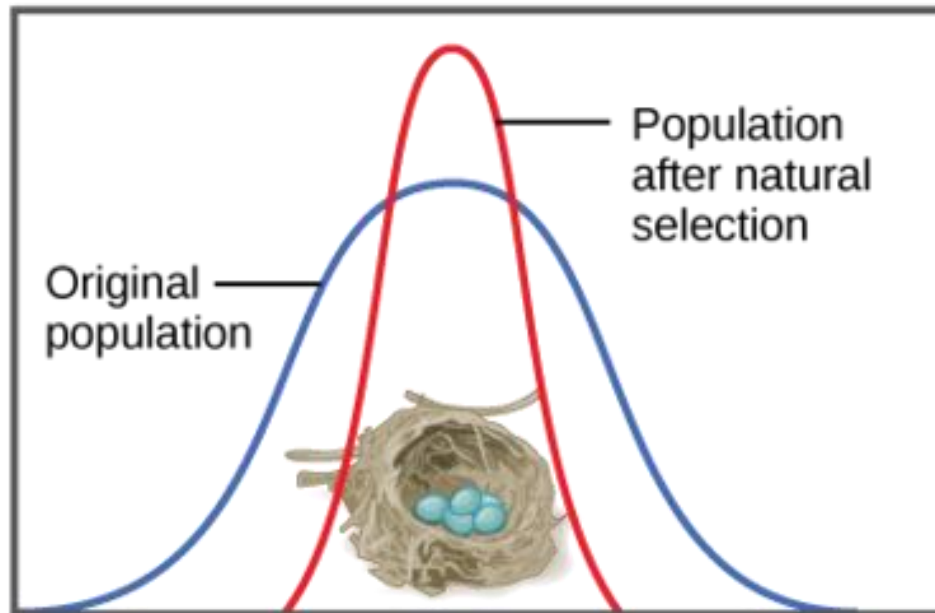
به عنوان مثال: گیاهان پا کوتاه و پا بلند



# Stabilizing Selection



(a) Stabilizing selection



Robins typically lay four eggs, an example of stabilizing selection. Larger clutches may result in malnourished chicks, while smaller clutches may result in no viable offspring.

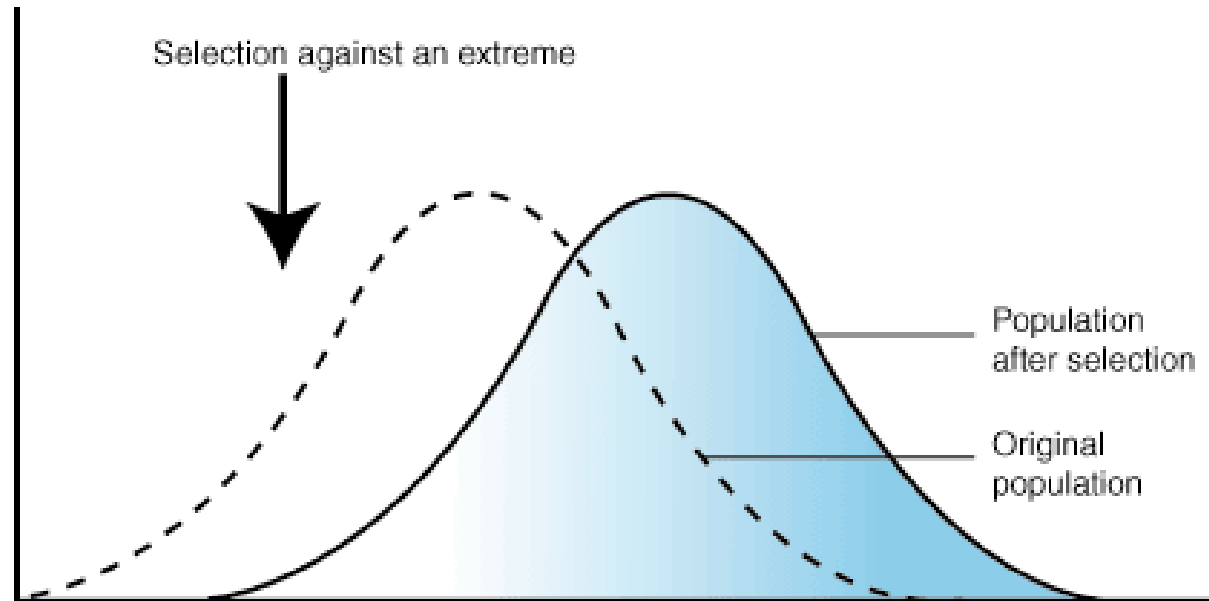
# انتخاب جهت دار یا Directional Selection

(homozygote advantage)

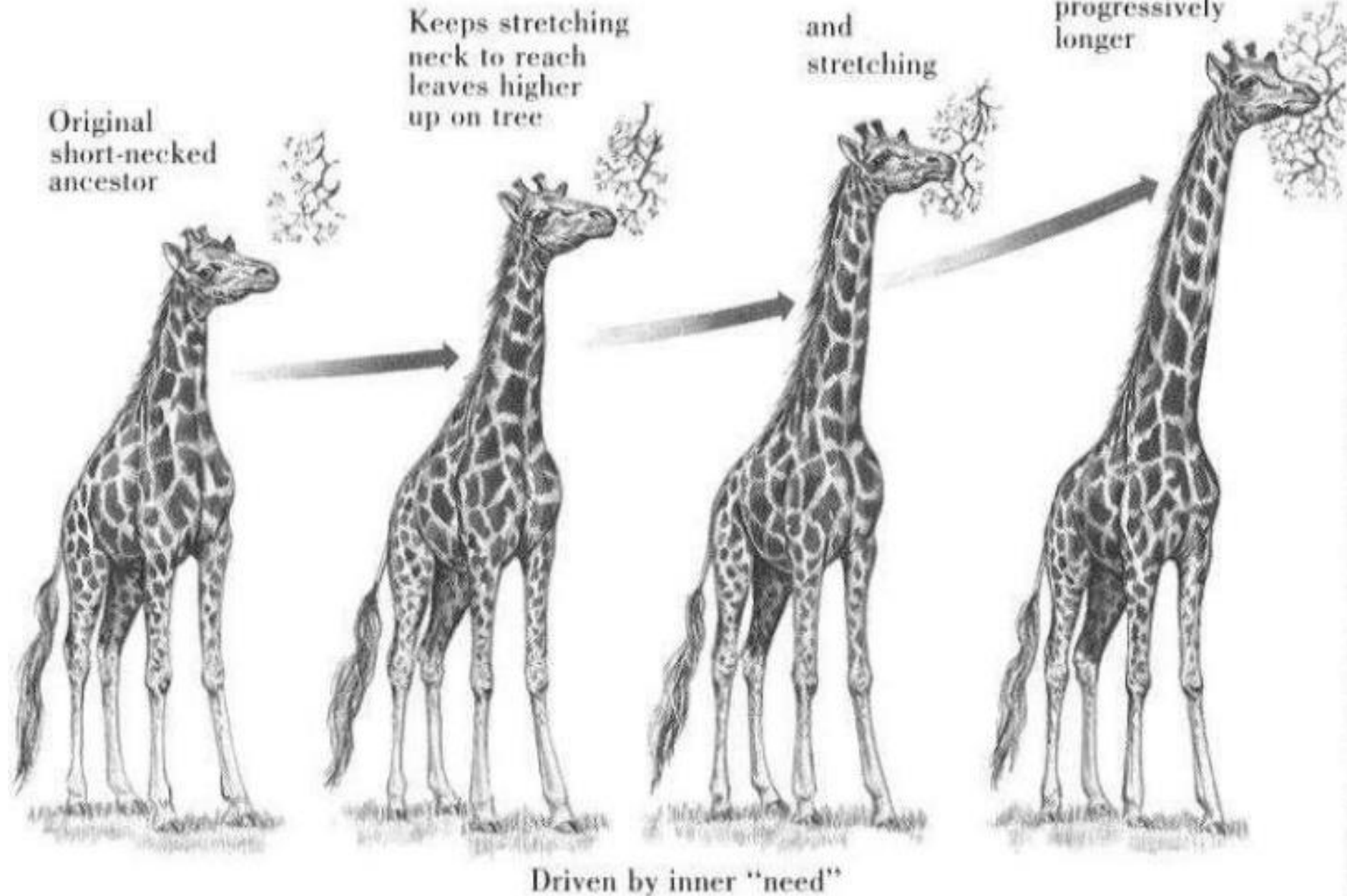
- افراد مطلوب در انتهای یک دامنه فنوتیپی قرار دارند
- نتیجه این است که توزیع صفت در جمعیت (میانگین) به سمت کرانه دیگر حرکت می کند

اثر انتخاب جهت دار بر توزیع صفت

به عنوان مثال: گردن زرافه

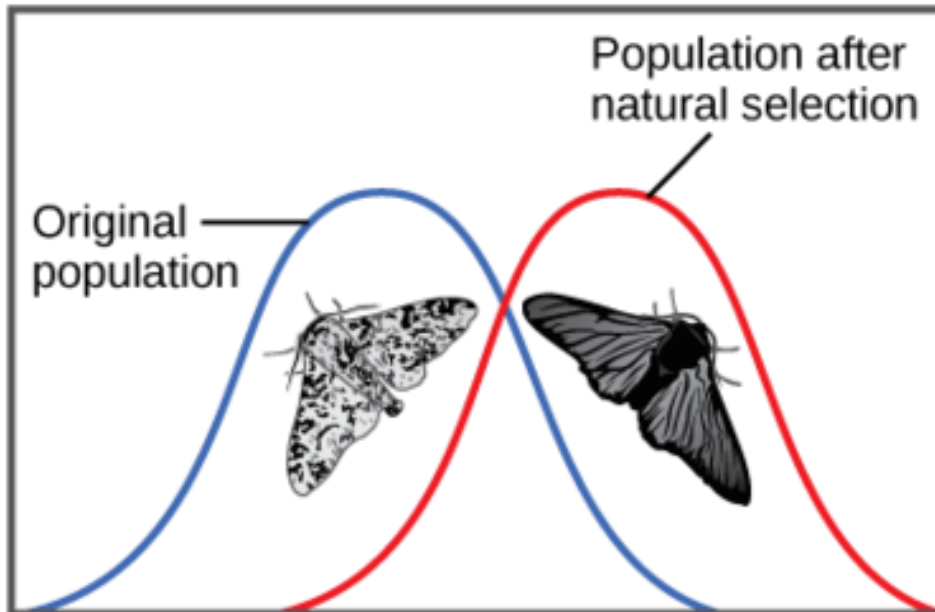


# LAMARCK'S GIRAFFE



# انتخاب جهت دار

(b) Directional selection



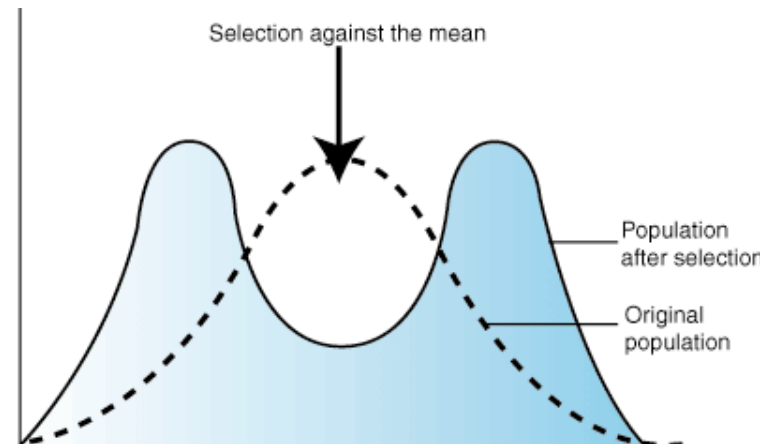
Light-colored peppered moths are better camouflaged against a pristine environment; likewise, dark-colored peppered moths are better camouflaged against a sooty environment. Thus, as the Industrial Revolution progressed in nineteenth-century England, the color of the moth population shifted from light to dark, an example of directional selection.

# • *Disruptive or Diversifying selection*

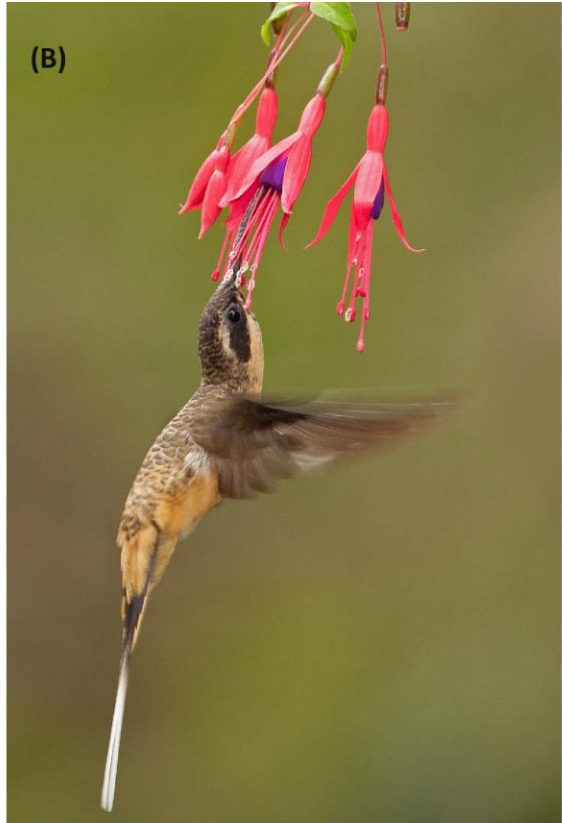
*(heterozygote disadvantage)*

- فشار انتخاب بر علیه افراد موجود در وسط توزیع صفت عمل می کند.
- نتیجه ایجاد توزیع bimodal یا توزیعی با دو پیک می باشد

اثر *disruptive selection* بر  
توزیع صفت



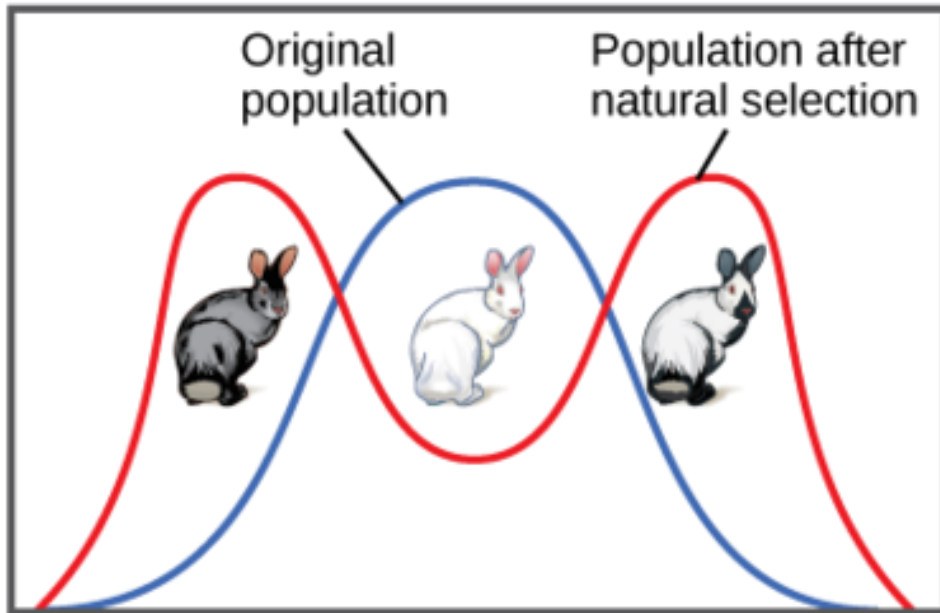






# Diversifying (or Disruptive) Selection

(c) Diversifying selection



In a hypothetical population, gray and Himalayan (gray and white) rabbits are better able to blend with a rocky environment than white rabbits, resulting in diversifying selection.

# Disruptive selection و گونه زایی

■ این سبک از انتخاب می تواند منجر به گونه زایی شود

## ■ Definition of species:

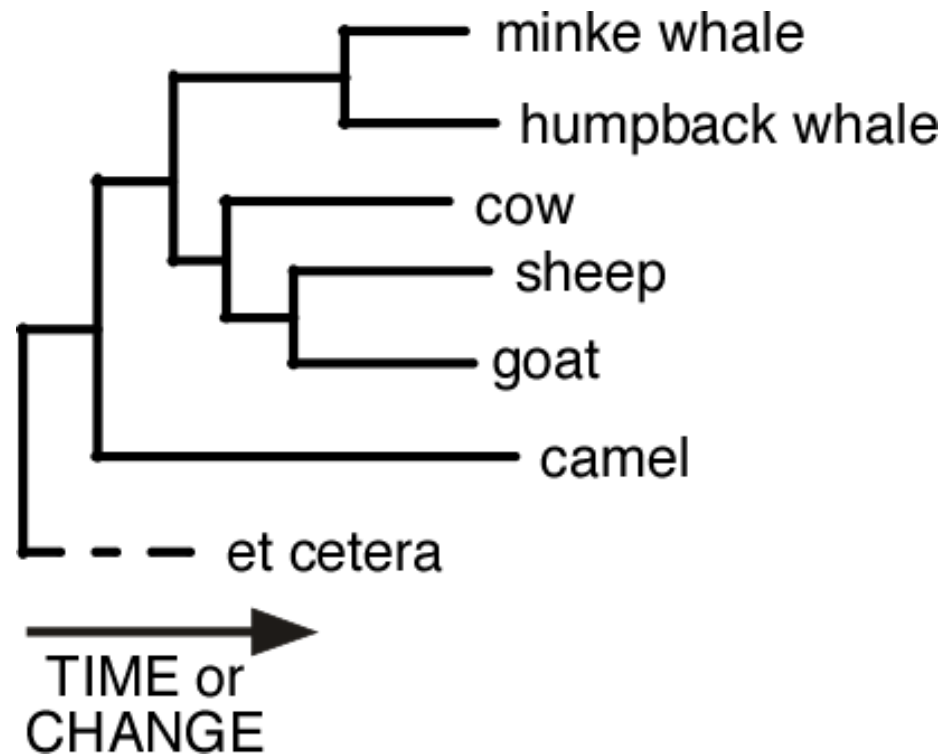
■ گروهی از موجودات که می توانند در طبیعت با یکدیگر آمزش نموده و تولید نتاجی زیست پذیر کنند.

## ■ When speciation will occurred?

■ زمانی که موجودات جدید دیگر نتوانند با موجودات اصلی موجود در طبیعت آمزش نموده و فرزندانی سالم تولید کنند.

■ در آن زمان، آنها گونه جدیدی بوده و شکل گیری گونه بوقوع پیوسته است

# Phylogenetic tree یا فیلوژنتیک درخت



گونه زایی نقطه ای بر روی درخت فیلوژنتیک است که در آن شاخه ها از یکدیگر منشعب شده اند

# Phylogenetic tree یا فیلوژنتیک درخت

The astralagus is a synapomorphy that identifies artiodactyls as a monophyletic group.

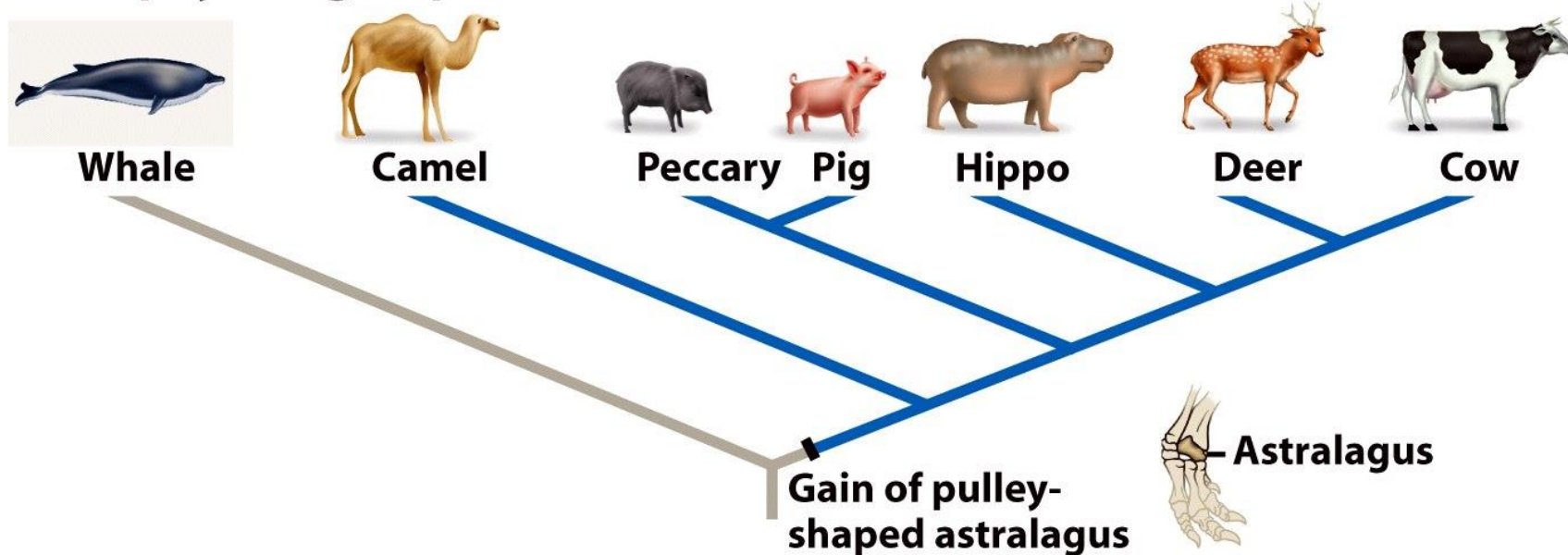
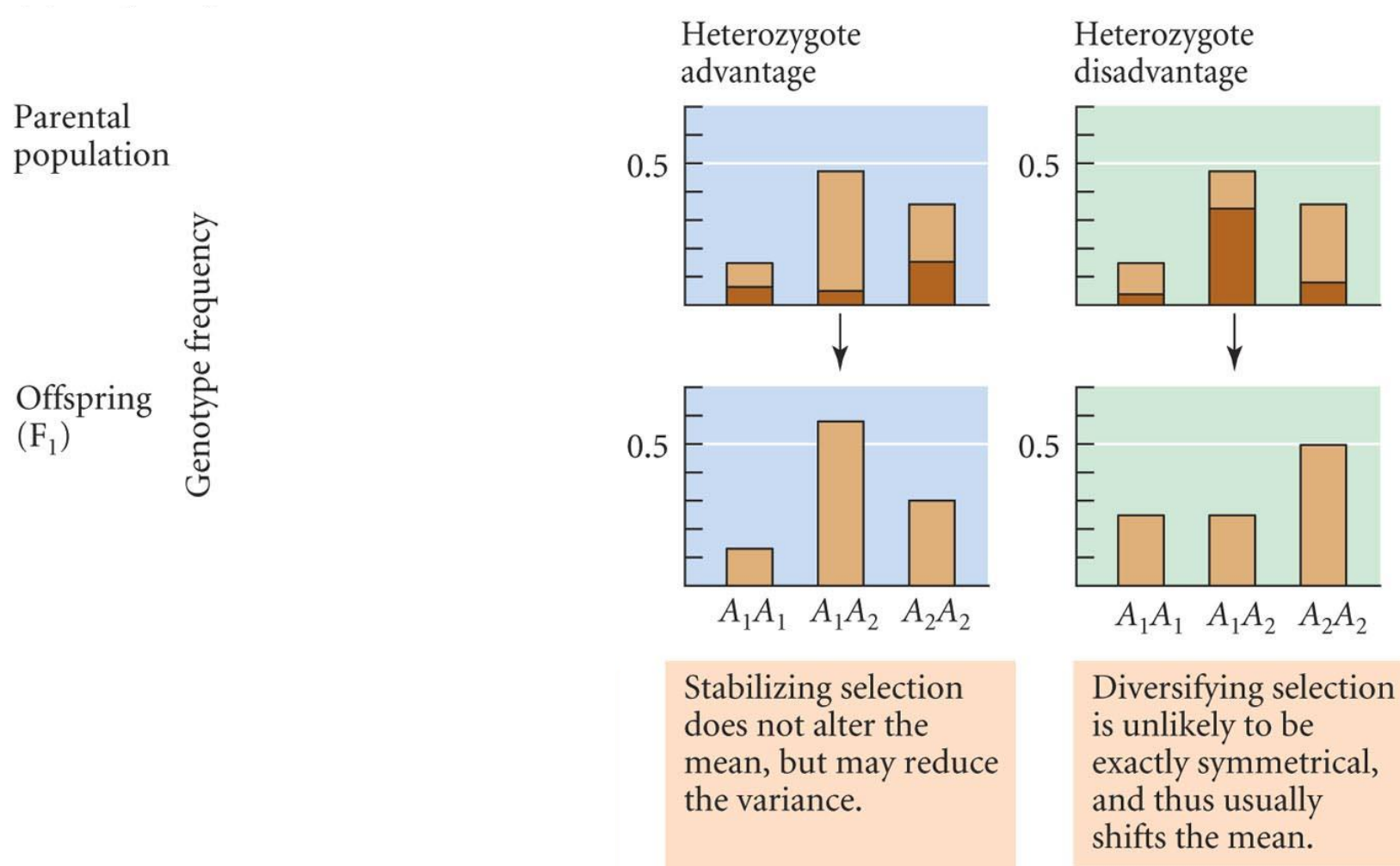


Figure 26-5a Biological Science, 2/e  
© 2005 Pearson Prentice Hall, Inc.

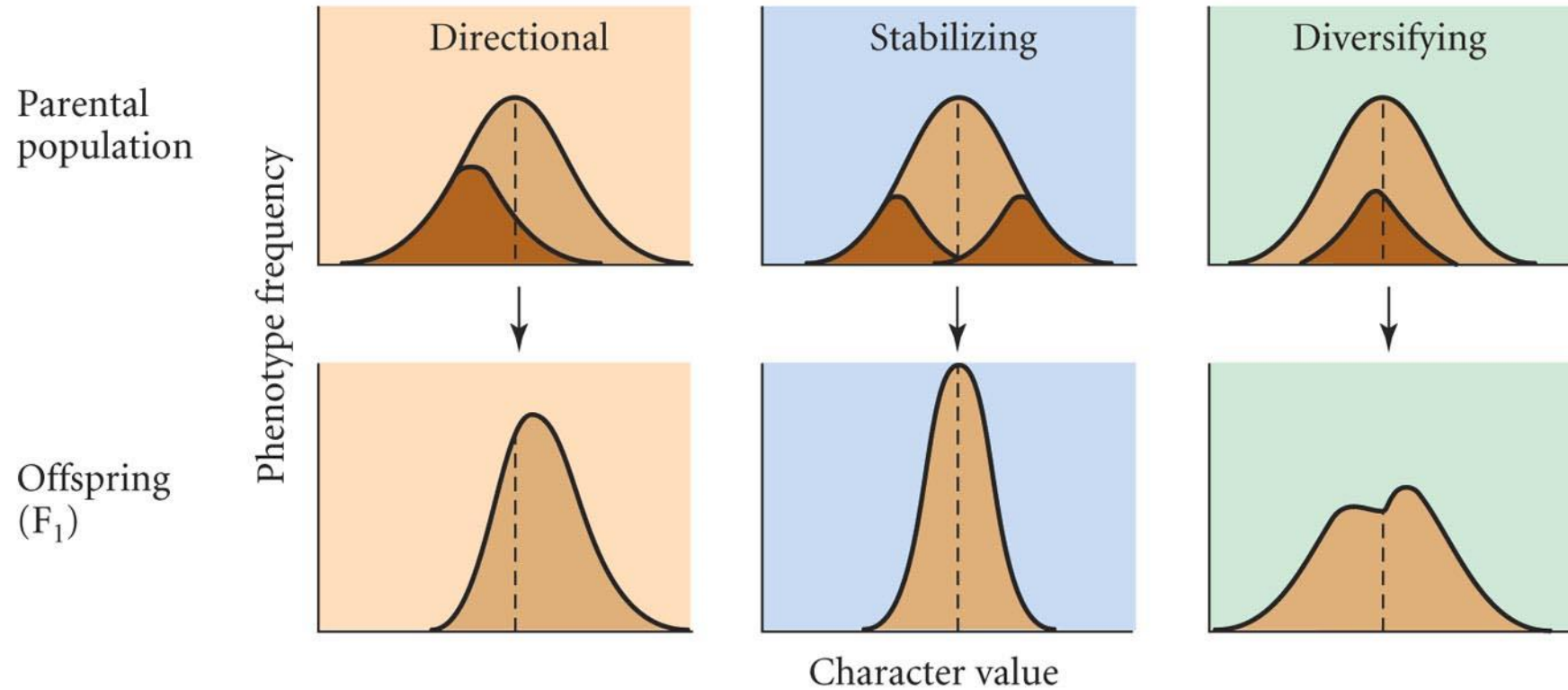
گونه زایی نقطه ای بر روی درخت فیلوژنتیک است که در آن شاخه ها از یکدیگر منشعب شده اند

# روش های مختلف انتخاب در یک جایگاه ژنی با دو آلل



# روش های مختلف انتخاب بر روی یک صفت کمی توارث پذیر

(A) Quantitative trait



## عوامل موثر بر اثربخشی انتخاب

1. فراوانی اولیه ژن
2. درجه شایستگی ژنوتیپ های مختلف
3. درجه غالبیت با توجه به میزان شایستگی

# درجه شایستگی ژنوتیپ های مختلف

■ یکی از فرض های تعادل H-W:

- همه افراد دارای توان بالقوه برای زنده ماندن و تولید مثل هستند.
- اما در واقعیت این امر تحقق پذیر نمی باشد و سهم افراد بستگی به شایستگی آنها دارد



## درجه غالبیت با توجه به میزان شایستگی



## میزان مشارکت افراد به شایستگی آنها بستگی دارد

	AA	Aa	aa	Total	Frequency of a
Initial gene frequency	$P^2$	$2pq$	$q^2$	1	q
Adaptive value	1	1	$1-s$		
Frequency after selection)	$p^2$	$2pq$	$q^2 (1-s)$	$p^2+2pq+q^2 (1-s)$ $=1-sq^2$	
relative freq. after selection	$p^2/(1-sq^2)$	$2pq/(1-sq^2)$	$q^2 (1-s)/(1-sq^2)$		$(pq+q^2 -sq^2)/(1-sq^2)$ $=(q-sq^2)/(1-sq^2)$

$\Delta q=?$

$$q_1 = \frac{q(1-sq)}{1-sq^2}$$

## میزان مشارکت افراد به شایستگی آنها بستگی دارد

$\Delta q$  = relative frequency of **a** after selection – initial frequency of a

$$\Delta q = \frac{q(1 - sq)}{1 - sq^2} - q$$

$$\Delta q = \frac{q(1 - sq)}{1 - sq^2} - \frac{q(1 - sq^2)}{1 - sq^2}$$

$$\Delta q = \frac{q - sq^2 - q + sq^3}{1 - sq^2}$$

$$\Delta q = \frac{-sq^2(1 - q)}{1 - sq^2} = \frac{-spq^2}{1 - sq^2}$$

What is  $q_1$  If  $S=1$ ?

$$q_1 = \frac{q(1 - sq)}{1 - sq^2}$$

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

$$q_1 = \frac{q}{(1 + q)}$$

# What is $q_2$ If $S=1$ ?

$$q_1 = \frac{q_0}{(1 + q_0)}$$

$$q_2 = \frac{q_1}{(1 + q_1)}$$

$$q_2 = \frac{\frac{q_0}{(1 + q_0)}}{1 + \frac{q_0}{(1 + q_0)}} = \frac{q_0}{(1 + 2q_0)}$$

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

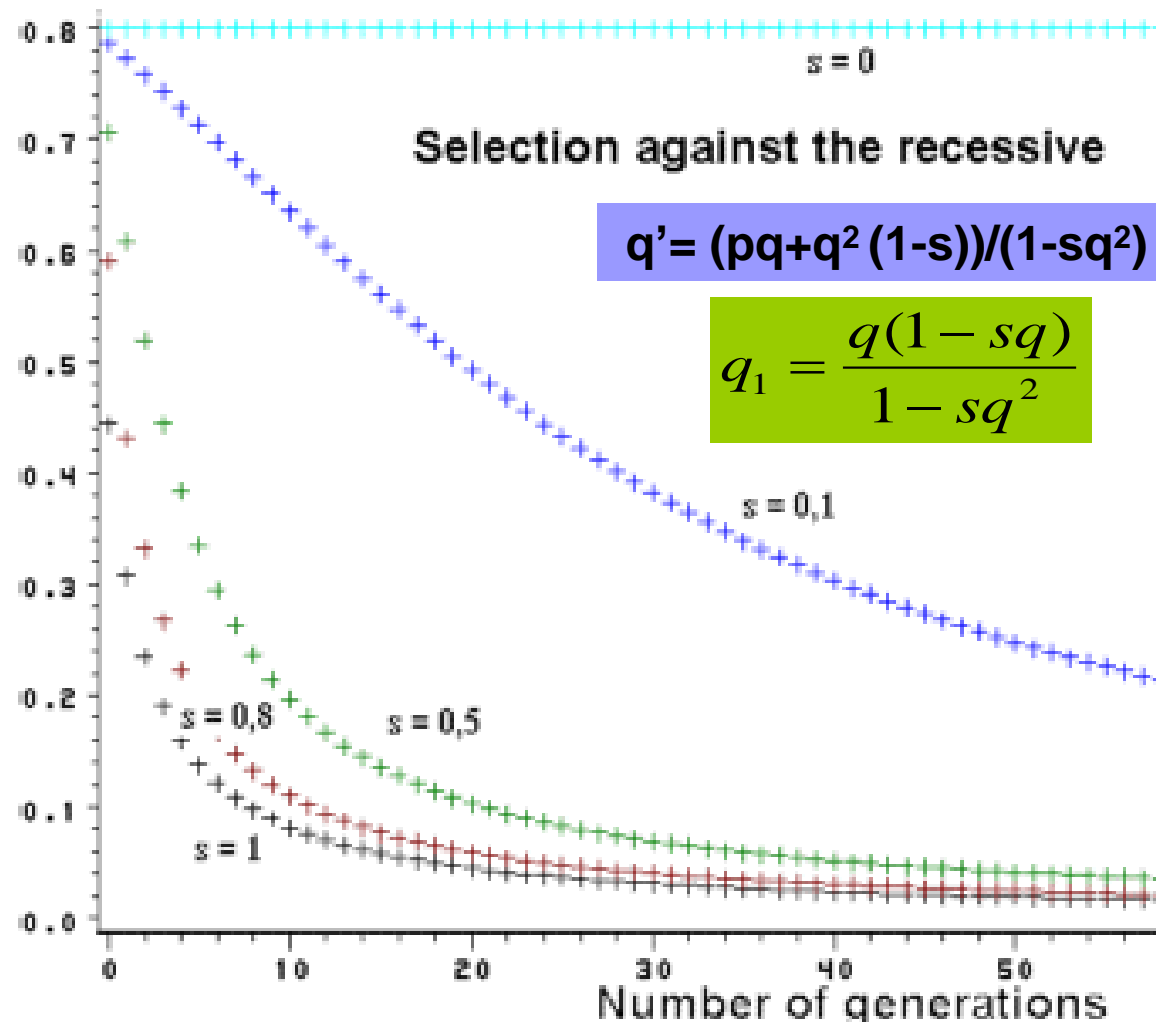
$$n = \frac{1}{q_n} - \frac{1}{q_0}$$

	AA	Aa	aa	Total	Frequency of a
Initial gene frequency	P <sup>2</sup>	2pq	q <sup>2</sup>	1	q
Adaptive value	1	1	1-s		
Frequency after selection	p <sup>2</sup>	2pq	q <sup>2</sup> (1-s)	p <sup>2</sup> +2pq+q <sup>2</sup> (1-s)	
relative freq. after selection	p <sup>2</sup> /(1-sq <sup>2</sup> )	2pq/(1-sq <sup>2</sup> )	q <sup>2</sup> (1-s)/(1-sq <sup>2</sup> )		(pq+q <sup>2</sup> (1-s))/(1-sq <sup>2</sup> )

$$\Delta q = \frac{q(1-sq)}{1-sq^2} - q = \frac{q(1-sq)}{1-sq^2} - \frac{q(1-sq^2)}{1-sq^2} = \frac{q - sq^2 - q + sq^3}{1-sq^2} = \frac{-sq^2 + sq^3}{1-sq^2} = \frac{-sq^2(1-q)}{1-sq^2}$$

# تأثیر انتخاب علیه ژن مغلوب و تغییر در فراوانی ژنی در طی چند نسل

Assignment



در فراوانی های کم ژنی، تغییرات بسیار کند است

# مدت زمان لازم برای حذف یک ژن مغلوب (عامل یک بیماری) از یک جمعیت در طی سیستم تلقیح مصنوعی یا AI؟

- از آنجایی که جنس نر نیمی از ژن ها را به نسل بعد منتقل می نماید، و فور ژن عامل بیماری در طی هر نسل به نصف کاهش می یابد.
- پس اگر تنها علیه ژن مغلوب انتخاب صورت گیرد مدت زمان زیادی لازم است تا این ژن بطور کلی از جامعه ریشه کن گردد
- راه حل چیست؟
- **DNA test and culling of heterozygotic males**



## DNA test and culling of heterozygotic males

- در بسیاری از جوامع، تعداد افراد با جنس نر نسبت به ماده کمتر است
- بنابراین، کافی است تا تست DNA جنس نر صورت گیرد.

# Factors influencing the effectiveness of **Selection**

1. Initial gene freq.
2. Fitness of different genotypes

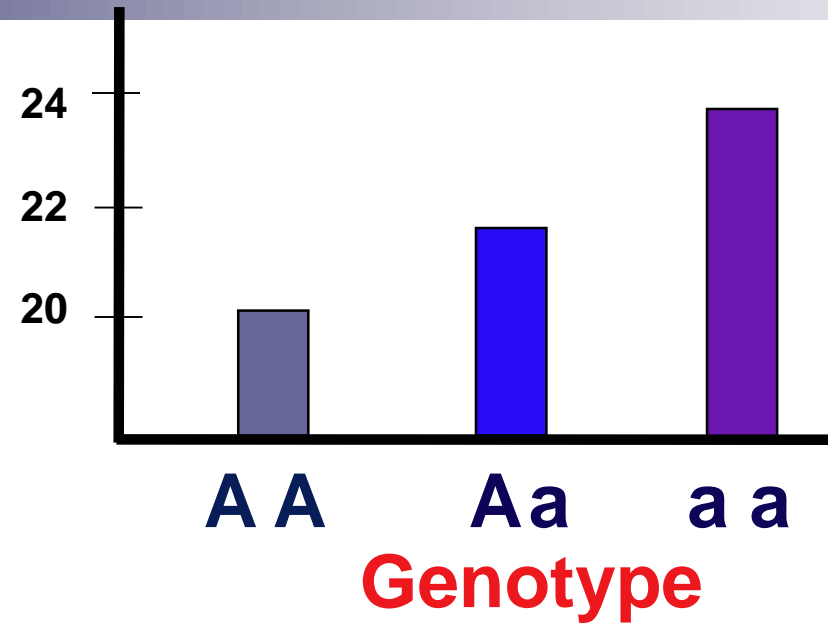
# How to measure fitness?

- In the real world, fitness is estimated by measuring lifetime reproductive success,
  - It must take into account both **amount** and **timing** of reproduction.
- Gene flow

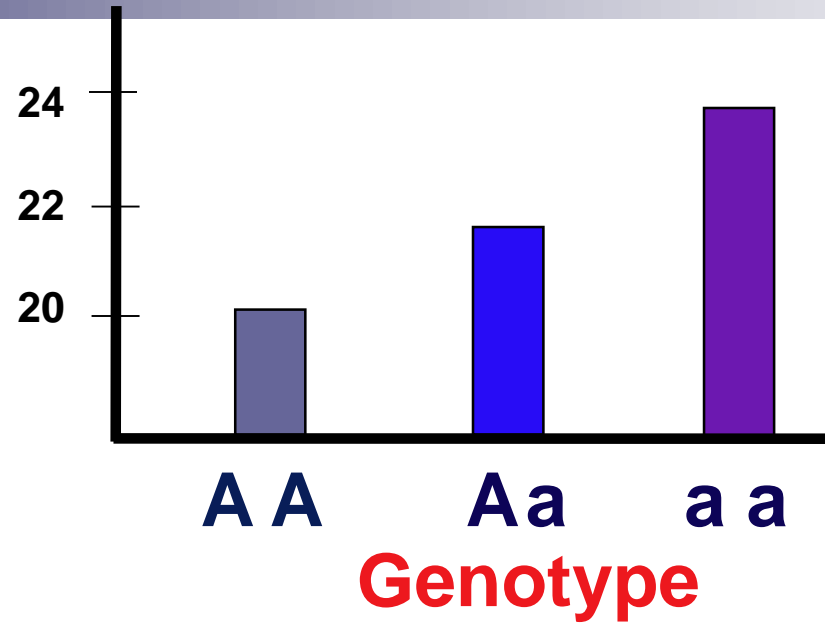


# Relationships between **genotype, phenotype, and fitness**

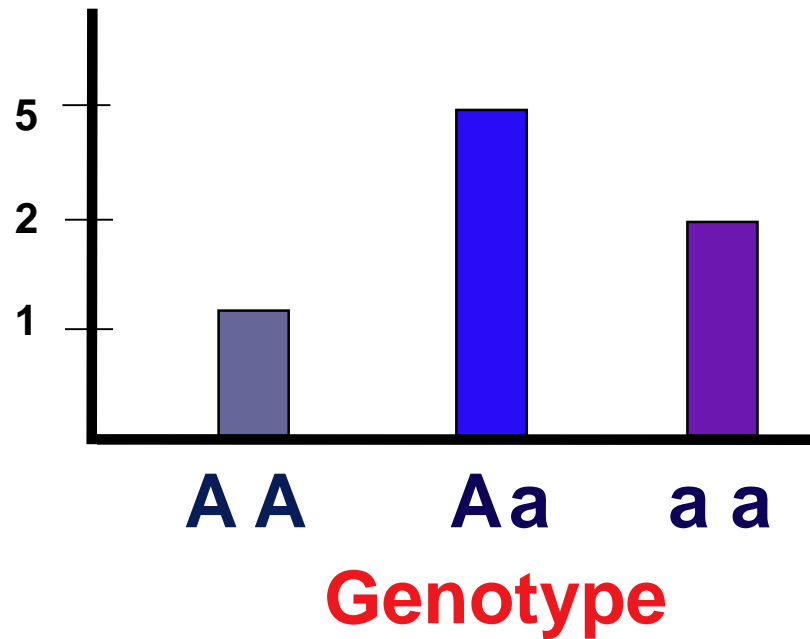
**Phenotype  
(body size)**



**Phenotype  
(body size)**



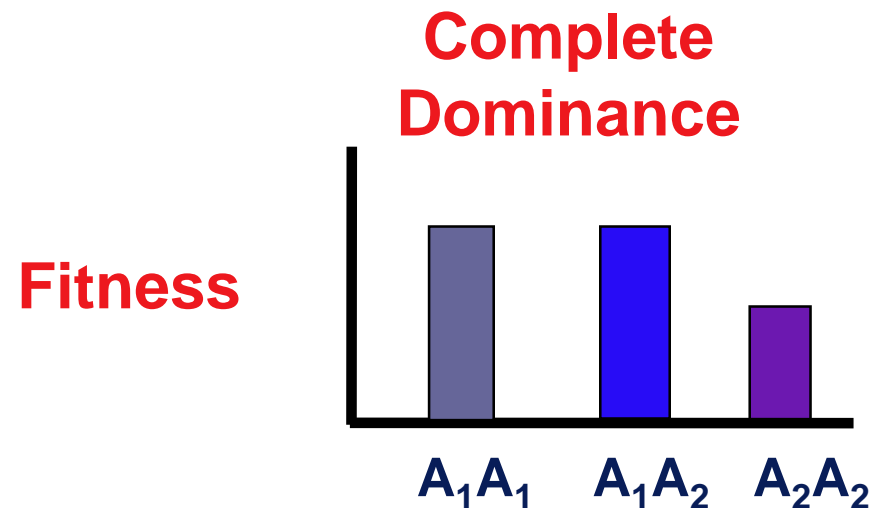
**Fitness  
(# of offspring)**



# Selection when favored allele is dominant

Selection against a recessive allele

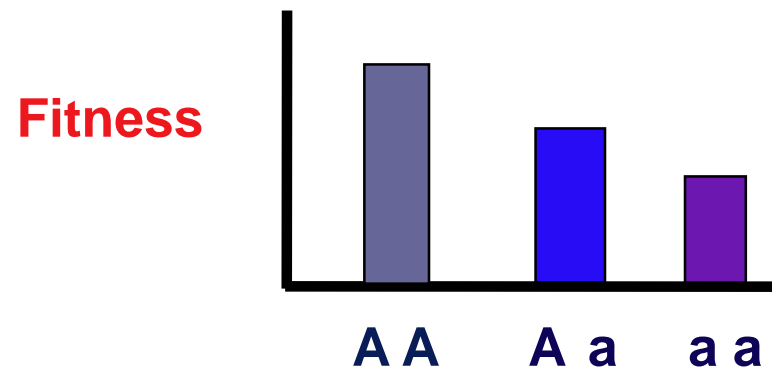
Genotype	$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$
Phenotype (Absolute Fitness, e.g., Reproductive success)	60	60	48
Relative Fitness	1	1	0.8
Relative Fitness	1	1	$1-s$



## Selection when favored allele is partially dominant

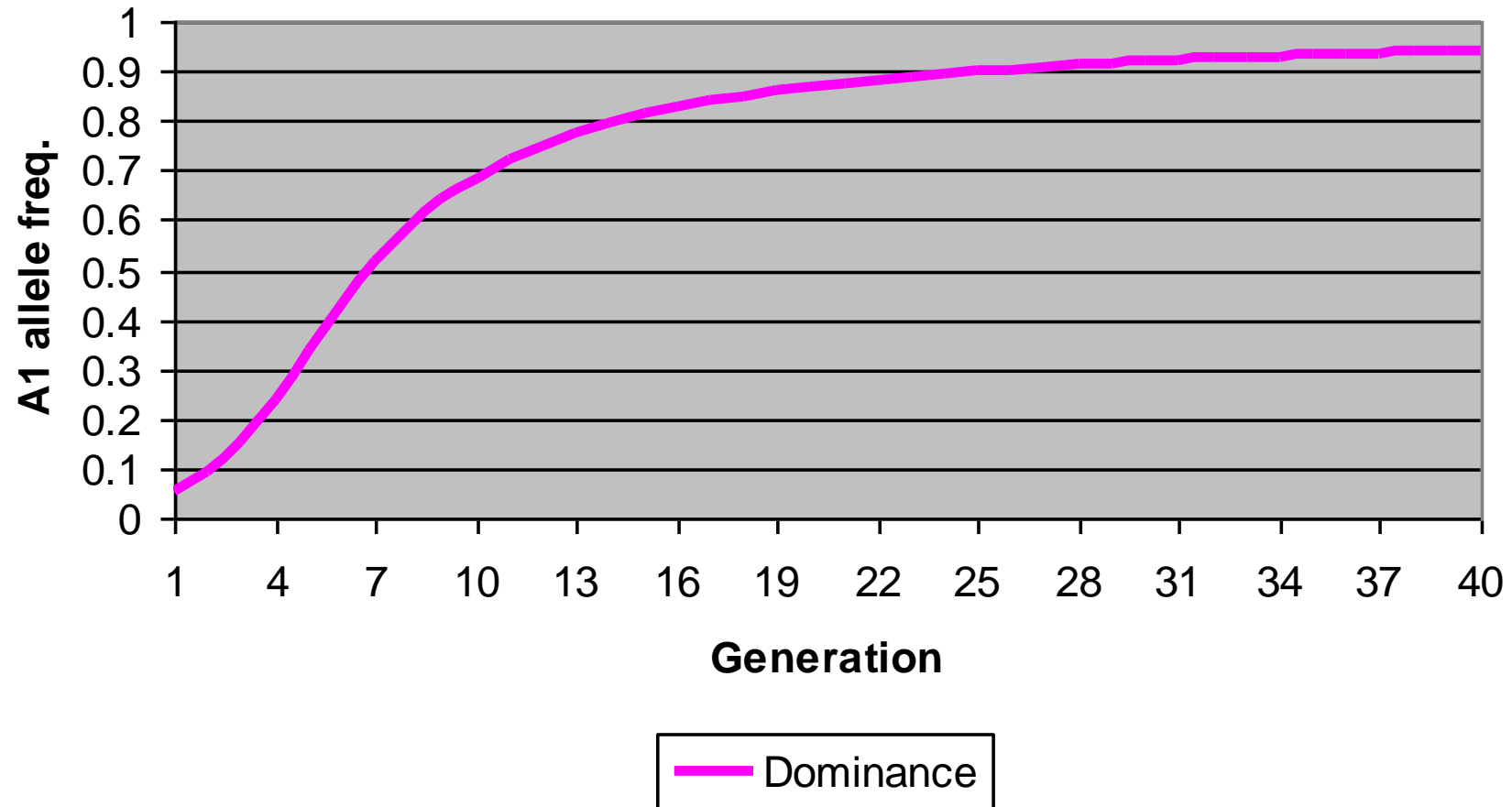
Genotype	$A_1A_1$	$A_1A_2$	$A_2A_2$
Absolute Fitness	60	54	48
Relative Fitness	1	0.9	0.8
Relative Fitness	1	$1-hs$	$1-s$

Partial dominance =  
Additivity when  $h=1/2$





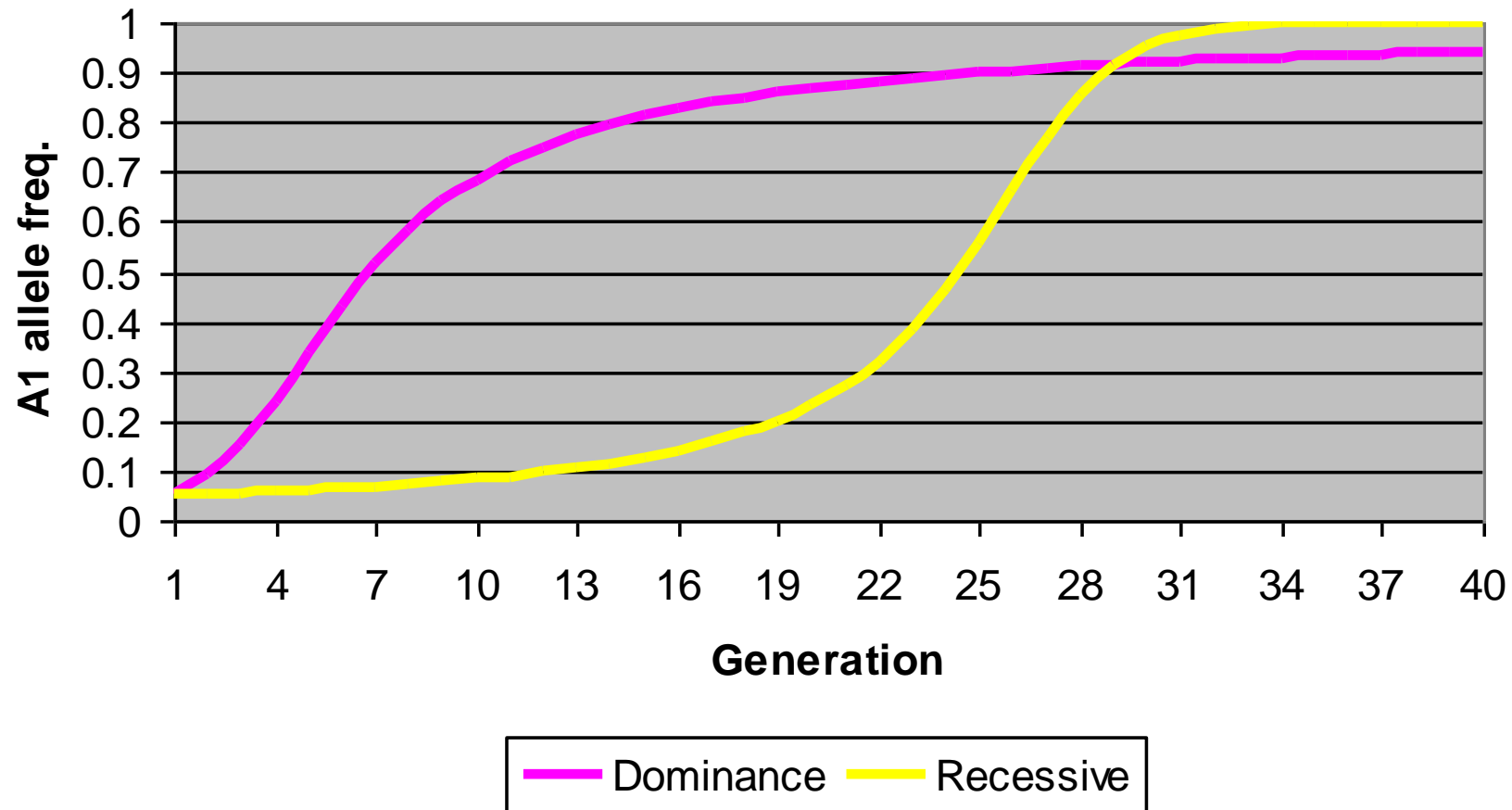
# Degree of dominant with respect to fitness



<b>Genotype</b>	<b>AA</b>	<b>AA'</b>	<b>A'A'</b>
<b>Dominant</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1-0.5</b>

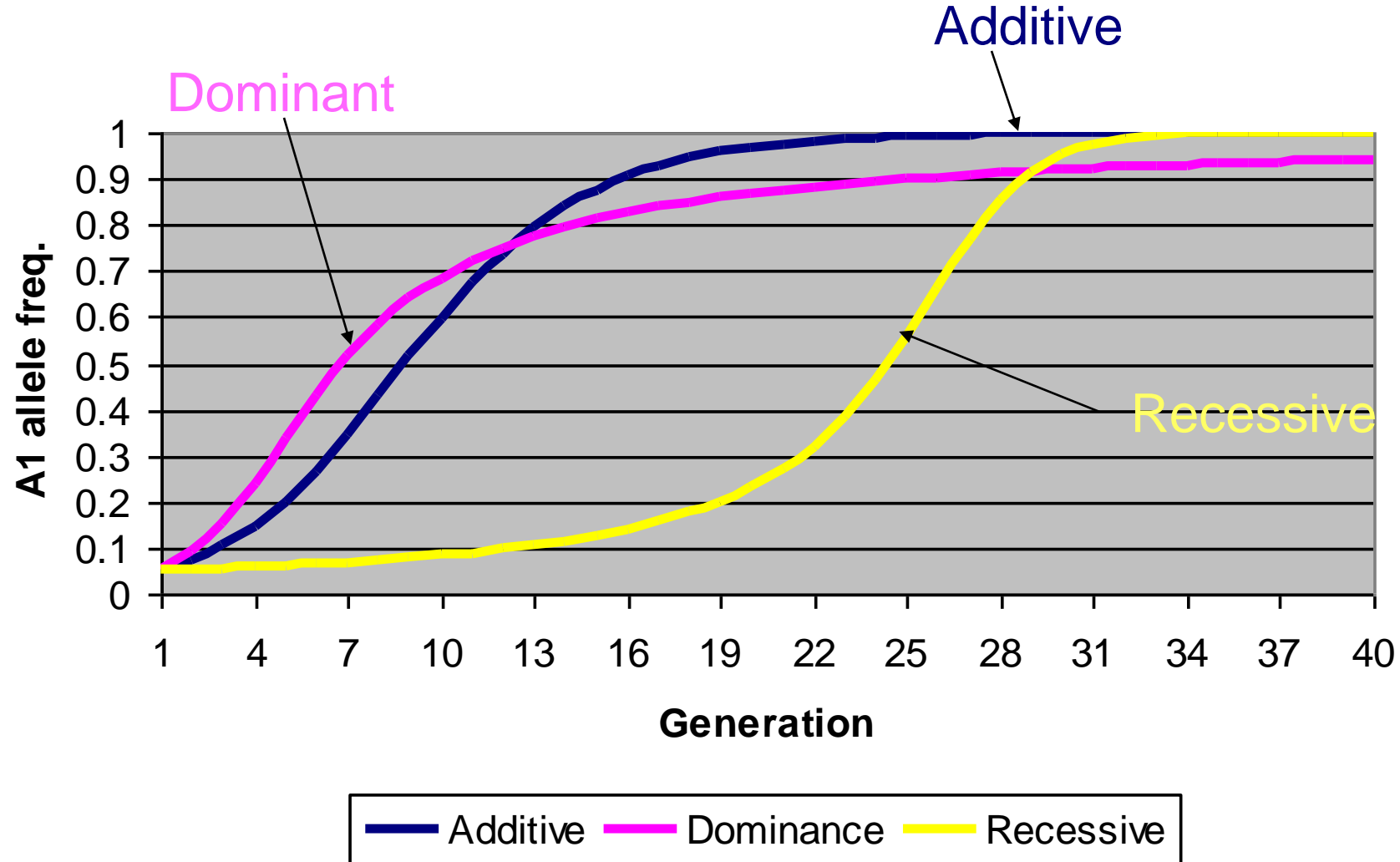
<b>Genotype</b>	<b>AA</b>	<b>AA'</b>	<b>A'A'</b>
<b>Dominant</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1-0.5</b>
<b>Recessive</b>	<b>1-(0.5)</b>	<b>1-(0.5)</b>	<b>1</b>

# Degree of dominant with respect to fitness



<b>Genotype</b>	<b>AA</b>	<b>AA'</b>	<b>A'A'</b>
<b>Additive</b>	<b>1</b>	<b>1-(0.25)</b>	<b>1-(0.5)</b>
<b>Dominant</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1-0.5</b>
<b>Recessive</b>	<b>1-(0.5)</b>	<b>1-(0.5)</b>	<b>1</b>

# Degree of dominant with respect to fitness <sup>Assignment</sup>



## Change in gene and genotype freq. by **selection** (incomplete dominance)

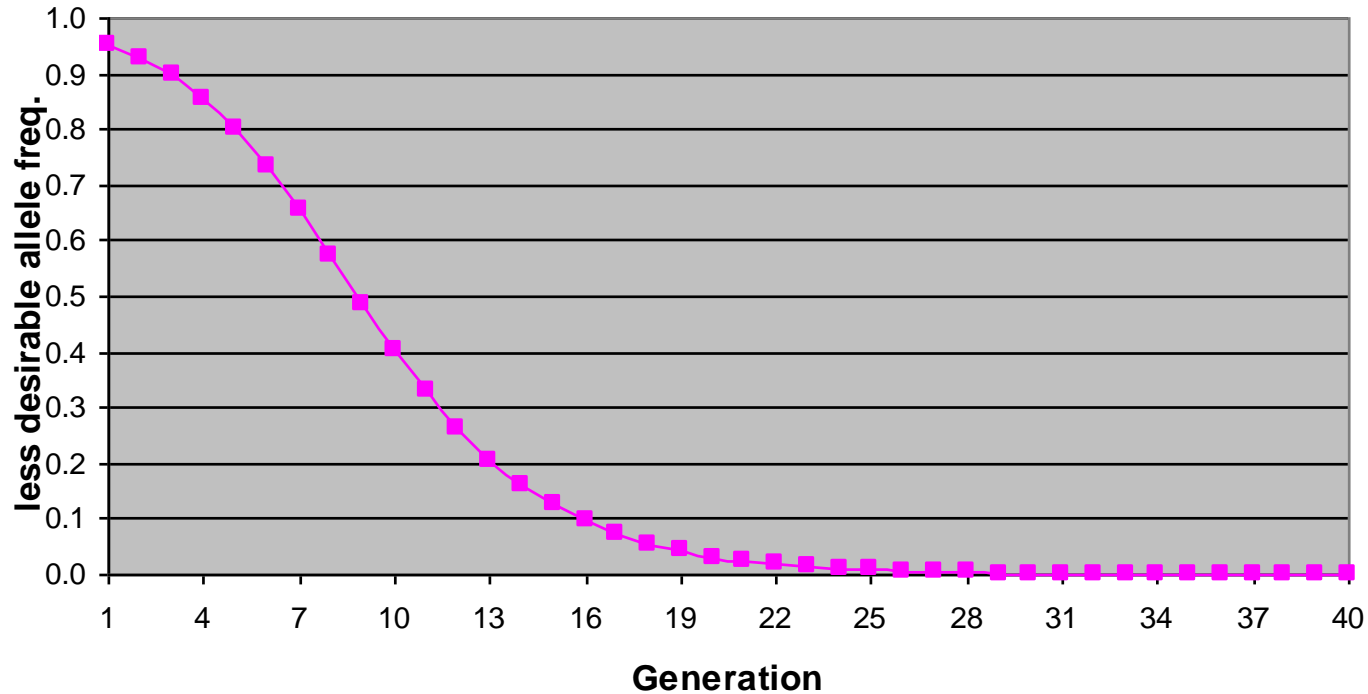
Genotype	AA	Aa	aa
Freq.	$P^2$	$2pq$	$q^2$
S	0	$hS$	S
Fitness	1	$1-hS$	$1-S$
Gametic cont.	$p^2$	$2pq(1-hS)$	$q^2(1-S)$

**What is gametic contribution if  $S=h=0.5$  ?**

Fitness	1	0.75	0.5
Gametic cont	$p^2$	$2pq(0.75)$	$q^2 (0.5)$

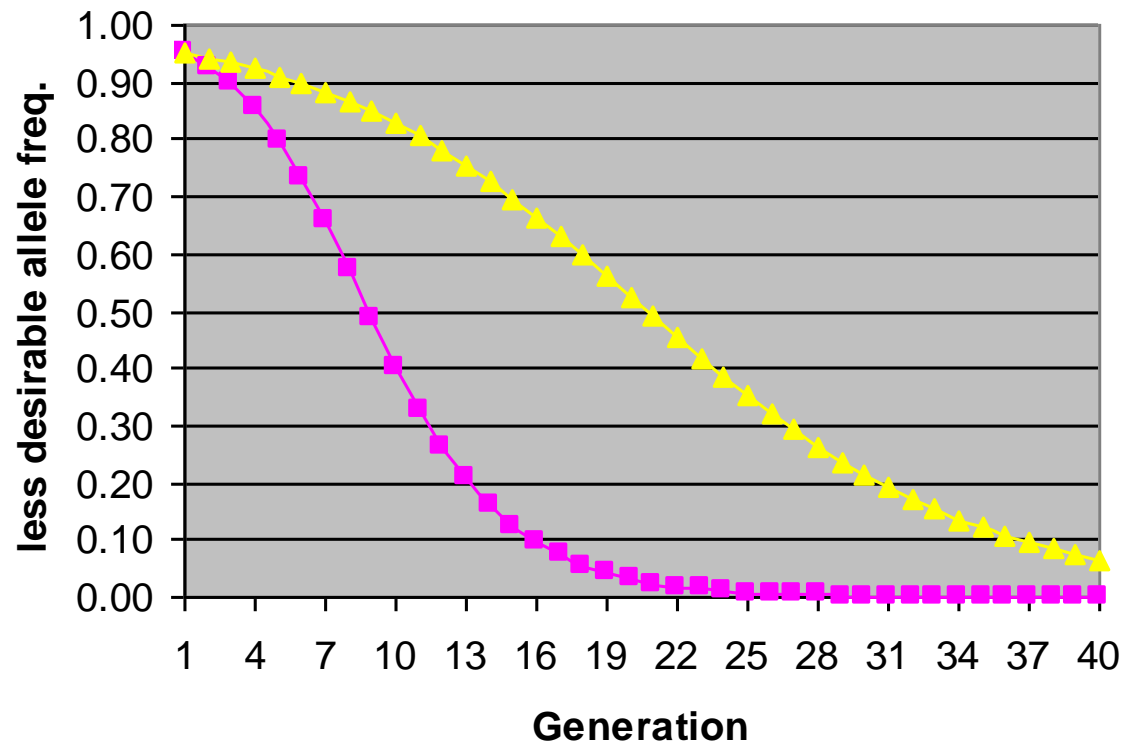
# Fitness of different genotypes

Genotype	AA	AA'	A'A'	Diff. in fitness
<b>Fitness (b)</b>	<b>1</b>	<b>3/4</b>	<b>1/2</b>	<b>0.25</b>



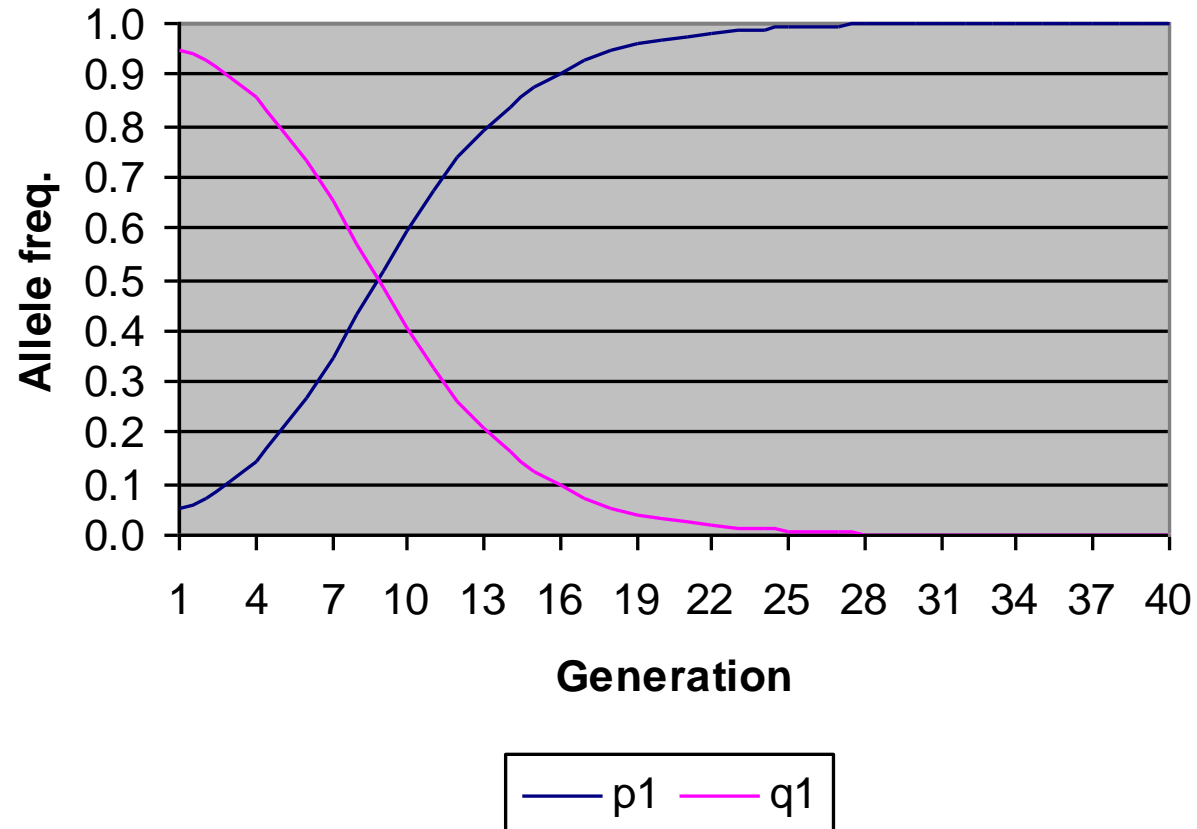
# Fitness of different genotypes

Genotype	AA	AA'	A'A'	Diff. in fitness
Fitness (b)	1	3/4	1/2	0.25
<b>Fitness (a)</b>	<b>1</b>	<b>7/8</b>	<b>3/4</b>	<b>0.125</b>



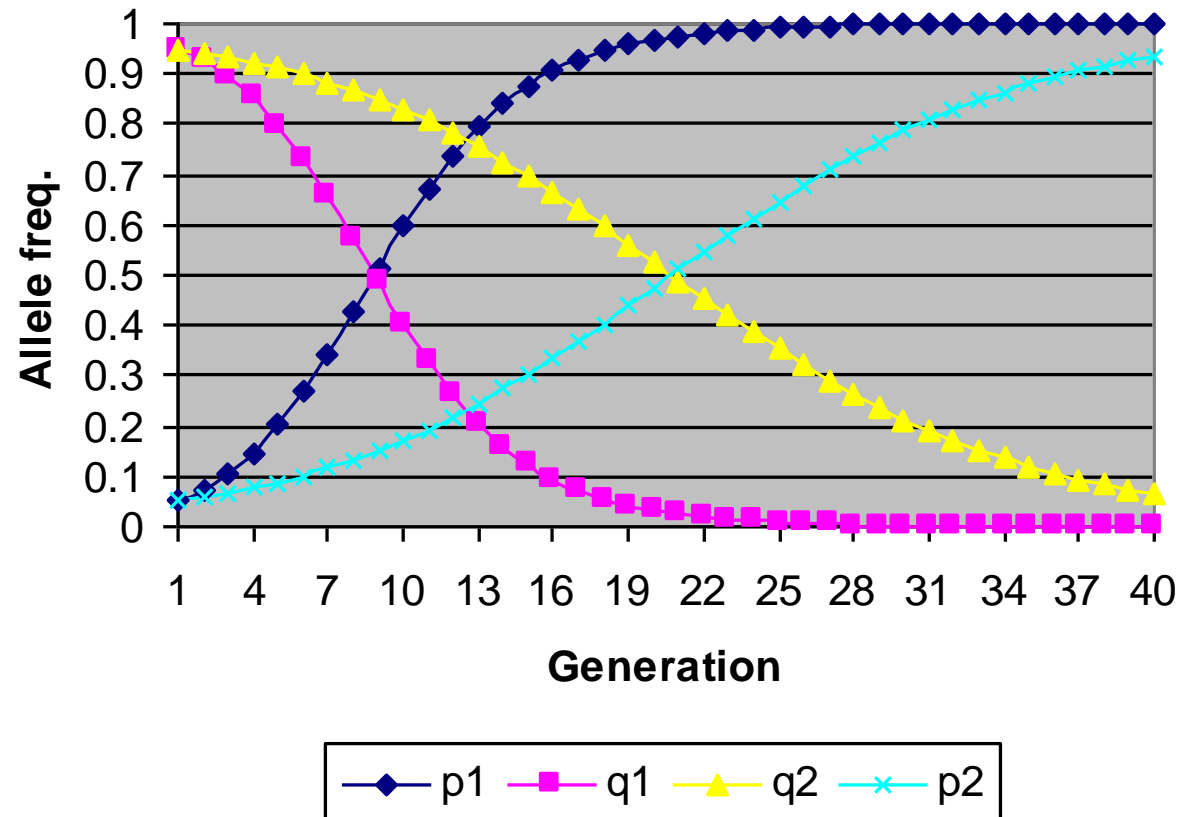


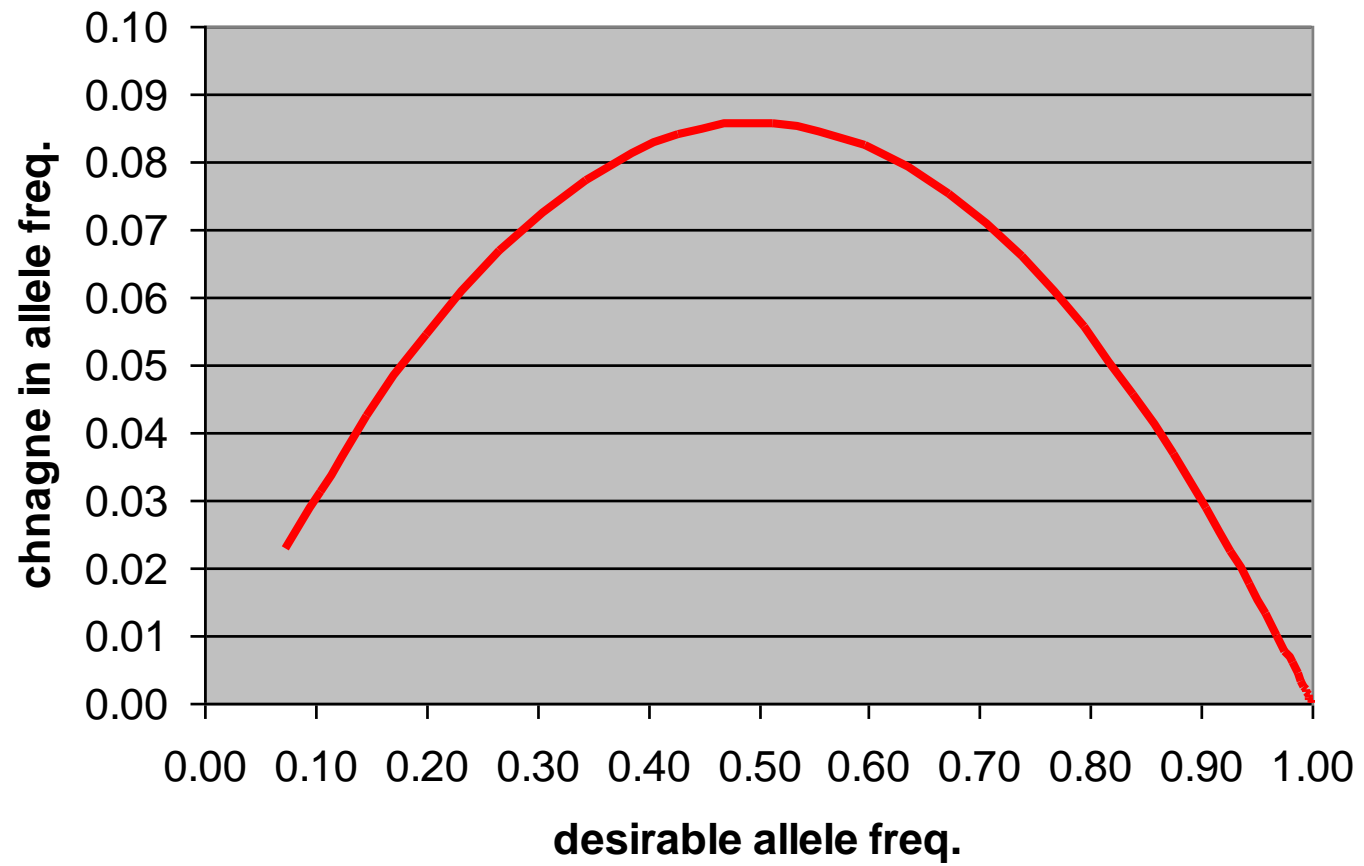
# Initial gene frequency



# Assignment

Genotype	AA	AA'	A'A'
Fitness (b)	1	3/4	1/2
Fitness (a)	1	7/8	3/4





# Change in gene and genotype freq. by **selection** (incomplete dominance)

Genotype	AA	Aa	aa
Freq.	$P^2$	$2pq$	$q^2$
S	0	$hS$	S
Fitness	1	$1-hS$	$1-S$
Gametic cont	$p^2$	$2pq(1-hS)$	$q^2(1-S)$

# Change in gene and genotype freq. by selection (no dominance)

Genotype	AA	Aa	aa
Freq.	$p^2$	$2pq$	$q^2$
S	0	$S/2$	S
Fitness	1	$1-S/2$	$1-S$
Gametic cont	$p^2$	$2pq(1-S/2)$	$q^2(1-S)$

# Change in gene and genotype freq. by **selection** (Over dominance)

Genotype	AA	Aa	aa
Freq.	$p^2$	$2pq$	$q^2$
S	S1	0	S2
Fitness	$1-S1$	1	$1-S2$
Gametic cont	$p^2(1-S1)$	$2pq$	$q^2(1-S2)$