

Genler ve Çevre fenotipik varyansa ne kadar katkıda bulunuyor?

Kalıtım derecesi
Akin Pala
akin@comu.edu.tr

1

Genlerin katkısı

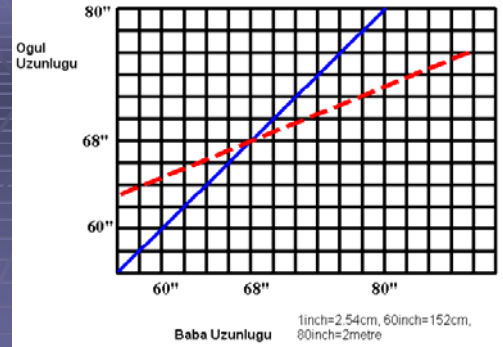
- Neden aile bireyleri birbirine benzer?
- Ortak genler paylaşırlar
- Neden verimlerin genotip tarafından etkilendiğini düşünürüz?
- Çünkü o verim için, akraba bireyler arasında benzerlikler vardır.
 - Akrabalar ortak genler taşıdığına göre ve o verimler akrabalarda benzediğine göre, verimler genler tarafından etkilenişordur.

2

Genlerin katkısı

- Galton insan genetiği çalıştı
- Bu aile arası benzerlikleri (baba oğul gibi) rakama dökmeye çalıştı
 - Uzun babalardan doğan oğullar babaları kadar uzun olmuyor, kısa babalardan doğanlar babaları kadar kısa olmuyor, fakat ortalamaya yakın değerler alıyorlar.

3



Eğer oğulun boyu sadece babanın boyu ile belirlenseydi, korelasyon düz çizgi ile gösterilen olurdu. Kesik çizgi ile gösterilen ise gözlenen boylardır. Galton buna "regression to mediocrity" ismini verdi: sıradanlığa geri dönüş

Galton ve r

- Böylece, Galton yeni bir kavram üretti: korelasyon katsayısı (r)
- Bu katsayıyı kullanarak, herhangi bir değişken için iki akraba arasındaki ilişkiyi ölçebileceğini fark etti.

5

Galton ve r

- Tamamen genotipik olarak belirlenen, çevre tarafından çok az yada hiç etkilenmeyen bir verimde: İki birey arası korelasyon katsayısı, ilişki katsayısı (coefficient of relationship) ile aynıdır.

6

Parmak izindeki çıkıntı sayısı

- İngiltere de yapılan bir çalışma:

İlişki	Gözlenen r	Beklenen r
Ebeveyn-yavru	0.48	0.50
Kardeş-kardeş	0.50	0.50
Tek yumurta ikizleri	0.95	1.00
Baba-Anne	0.05	0.00

7

- Beklenen ve gözlenen korelasyonlar birbirine çok yakın
- Bu yakınlık genetik yüzünden mi, yoksa akrabalar birbirleri ile aynı çevreyi paylaştıkları için mi?
- Son korelasyon katsayısına dikkat!
 - Aynı çevreyi paylaştıkları halde $r=0$ civarı
- Bütün bunlar, parmak izindeki çıkıntı sayısının **neredeysse tamamen genetik** olarak belirlendiğini gösterir.

İlişki	Gözlenen r	Beklenen r
Ebeveyn-yavru	0.48	0.50
Kardeş-kardeş	0.50	0.50
İkizler	0.95	1.00
Baba-Anne	0.05	0.00

8

- Korelasyon katsayısı kullanılarak sürekli varyasyon gösteren bir özelliğin belli bir genetik temeli olduğu sonucuna ulaşılabilir.
- Bunun dışında, genlerin ve çevrenin yaklaşık katkıları hakkında kabaca bir fikir de verebilir.

9

- Fakat, genlerin ve çevrenin katkısını daha iyi rakama dökülmek için, başka bir ölçü kullanılır:

KALITIM DERECESİ

10

KALITIM DERECESİ

11

- Kalıtım derecesini anlayabilmek için, önce kantitatif varyasyona daha ayrıntılı bakmalıyız.
- Kantitatif bir verime bakınca ne gözleriz?
- Fenotipler arası varyasyon...
- Kantitatif genetik de kullanılan temel bilgi, fenotipik varyasyondur (V_P)

12

- Fenotip (V_P), genotipin çevre ile interaksiyonu sonucu ortaya çıkar.
- Yani, fenotipik varyans, genlerdeki varyans ve çevre faktörlerindeki varyanstan dolayı ortaya çıkar.
 - Aynı $P=G+E$ gibi, fenotipik varyansta benzer ilişkilere sahiptir.

13

$$V_P = V_G + V_E$$

- Fenotipik varyans, genetik varyansın ve çevre varyansının toplamıdır.
- Çevre ile ilgili varyans modeldedir çünkü hayvanlar değişik çevre şartlarına maruz kalırlar.

14

$$V_P = V_G + V_E$$

- Basit ve kantitatif varyasyonu açıklamak için yeterli görünse de, bu formül sadece başlangıç...
 - Modelimizi daha fazla incelemeli, bütün varyasyonları göz önüne almamız.

15

$$V_P = V_G + V_E + \text{COV}_{G^*E}$$

- Bazen genotip ve çevre kovaryasyon gösterir, yani birlikte, aynı doğrultuda değişirler.
 - Boy ve kol uzunluğu örneği, terzi?
- Korelasyon standardize edilmiştir, kovaryans ise data üniteleri şeklinde gösterilir.

16

$$V_P = V_G + V_E + \text{COV}_{G^*E}$$

- Örnek:
- Bir çiftçinin süt inekleri var. Bu çiftçi, çok süt üreten ineklere çok kesif yem veriyor. Sonuç ne olur?
 - Zengin daha zengin, fakir daha fakir
 - Genotip ve çevre birlikte aynı yöne doğru hareket ederler, kovaryans da budur.

17

$$V_P = V_G + V_E + \text{COV}_{G^*E}$$

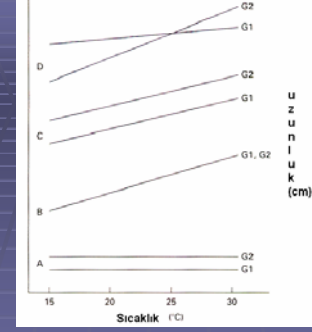
- Üstün genotipler, kötü genotiplerden daha iyi bir çevreye maruz bırakılır. Böylece, beklenenden daha fazla verim elde edilir. Fenotipik varyans artar çünkü iyiler daha iyi, kötüler daha kötü olmuş, aradaki uçurum büyümüştür.

18

$$V_P = V_G + V_E + COV_{G \times E}$$

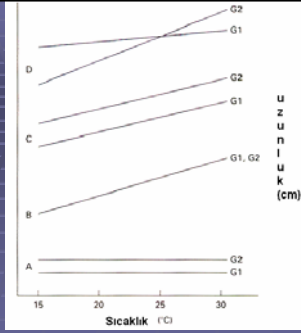
- Genotip, çevre ile birçok değişik yoldan interaksiyona girebilir.

19



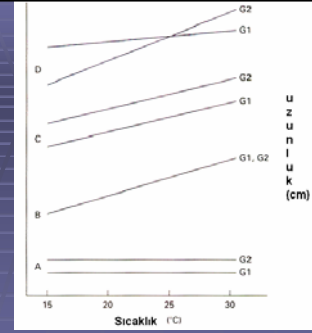
Çevrenin değişik seviyelerinin (sıcaklık) fenotip (uzunluk) üzerindeki etkisi

20



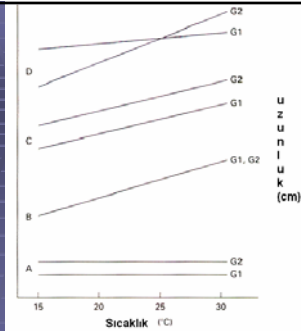
(A): genotip G2, G1 den her zaman daha iyi, sıcaklığa göre aralarındaki fark değişmiyor – Bütün varyasyon genetik kökenli (parmak izi, göz rengi vs. gibi)

21



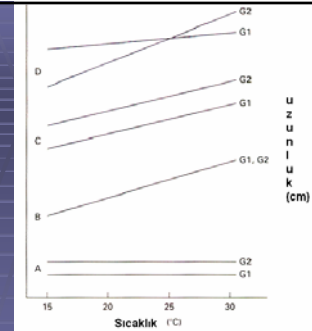
(B): Bütün varyasyon çevreden, iki genotip birbirinin aynısı

22



(C): Genotipler ve çevre seviyeleri fenotip üzerinde eklemeli etki gösteriyorlar (interaksiyon sıfır, tam paralellik)

23



(D): G1 düşük sıcaklıklarda daha iyi, G2 yüksek sıcaklıklarda daha iyi. Bu, **genotip*çevre interaksiyonu** örneği: şanstın ibaret?

24

Bu interaksiyonu değerlendirebilmek için, denkleminize yeni bir parça ekleriz.

$$V_P = V_G + V_E + COV_{G \times E} + V_{G \times E}$$

25

$$V_P = V_G + V_E + COV_{G \times E} + V_{G \times E}$$

Çevre varyansı, V_E , birkaç parçaya daha bölünebilir, yada birkaç elementle daha açıklanabilir.

26

$$V_E = V_{Ep} + V_{Et} + V_{Em}$$

V_{Ep} = Bireyin performansını sürekli olarak etkileyen, kalıcı çevre faktörleri (permanent environment). INTER BİREY varyans: bireyler arası farklılık var.

▪Örnek:

- Yavru iken beslenmenin olgun canlı ağırlığına etkisi
- İnsanlarda 3 yaşına kadar olan beslenmenin olgun yaştaki zekaya etkisi
- Bacak kırılması
- Süt memesi kopması

27

$$V_E = V_{Ep} + V_{Et} + V_{Em}$$

V_{Et} = Bireyin performansını geçici olarak etkileyen çevre faktörleri (temporary environment). INTRA BİREY varyans: farklılık aynı birey üzerinde (birey içi farklılık) gözlenir. Farklı zamanlarda ölçüldüğünde fenotip farklıdır.

▪Örnek:

- Büyüme sırasında ağırlık (yaş etkisi)
- Yazın cilt rengi (mevsim etkisi)

28

$$V_E = V_{Eg} + V_{Es} + V_{Em}$$

V_{Em} = Ananın (maternal) özel etkileri. Özellikle memelilerde önemli.

▪Örnek:

- Uterus daki durum (besleme, radyasyona maruz kalma vs.)
- emzirme sırasındaki durum
 - çok süt-az süt,
 - çok şefkat-az şefkat,
 - çok bakım-az bakım

29

$$V_P = V_G + V_{Eg} + V_{Es} + V_{Em} + COV_{G \times E} + V_{G \times E}$$

Başta basit görünen denklem bu hale döndü!

Fakat şimdi, çevreden olan varyansı ve genotip çevre interaksiyonu etkilerini çok daha doğru görebiliyoruz.

Peki genetik varyans?

30

Genler ve Çevre fenotipik varyansa ne kadar katkıda bulunuyor?

Kalıtım derecesi

31

$$V_P = V_G + V_{Ep} + V_{Et} + V_{Em} + \text{COV}_{GxE} + V_{GxE}$$

32

V_G de parçalarına ayrılmak zorunda, çünkü birden çok genetik varyasyon kaynağı var.

$$V_P = V_G + V_{Ep} + V_{Et} + V_{Em} + \text{COV}_{GxE} + V_{GxE}$$

33

Genetik varyans kaynakları

- Genetik varyans kaynaklarından biri insanlarda cilt rengi veya süt sığırlarında % yağ oranı.
- Bu varyans, eklemeli gen etkileri sayesinde oluşur.
- Eklemeli genler, akrabalar arası benzerliğin birincil kaynağıdır.

34

Genetik varyans kaynakları

- Böyle genlerin çalışmasından oluşan genetik varyansa eklemeli genetik varyans (V_A) denir.
- V_A her bir allel tarafından üretilen varyansı alır ve bunları üst üste ekler (bağımsız gen etkilerinin toplamı!).

35

Genetik varyans kaynakları

- V_A seleksiyonda kullanılabilir varyasyonu gösterir. Neden?
 - Sadece V_A kalıtım sahibidir (gelecek generasyona geçer).
 - Birey için: DAMIZLIK DEĞERİ!

36

Genetik varyans kaynakları

- Zooteknistler sütte yağ oranındaki varyasyonu kullanarak seleksiyon yapabilir ve daha yağlı süt veren hayvanları seçebilirler.
- Bu hayvanların gelecek generasyonda daha yağlı süt vermesi beklenir.

37

Genetik varyans kaynakları

- Seleksiyonda eklemeli gen etkileri kullanılır (doğal seleksiyonda da aynı şekildedir).
- Fakat alleller arasında oluşan, eklemeli olmayan interaksiyonların da göz önüne alınması gerekir.
 - Bu interaksiyonlar genetik varyansa katkıda bulunurlar ve onun bir parçasıdır.

38

Genetik varyans kaynakları

- Bu tür genler-arası interaksiyonlar, dominans varyansına yol açarlar (V_D)
- Genotipik varyans olduğu halde fenotipik varyansın sıfır olduğu bir populasyon düşünebilir misiniz?
- Cevap:
- Populasyonda dominant homozigotlar (AA) ve dominant heterozigotlar (Aa) var.

39

Genetik varyans kaynakları

- Populasyonda dominant homozigotlar (AA) ve dominant heterozigotlar (Aa) var.
- Bu durumda, genotipik varyans olduğu halde, fenotipik varyans yoktur.

40

Genetik varyans kaynakları

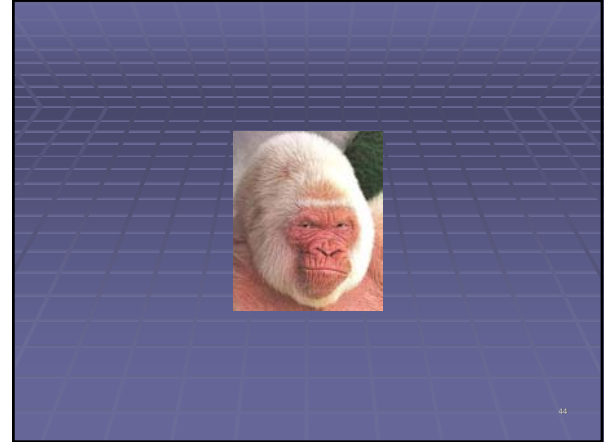
- Allel olmayan genler arası interaksiyon da vardır.
- Bu genler arası interaksiyondan olan varyansa interaksiyon varyansı veya epistatic varyans denir (V_I).
- Eklemeli gen farklılıkları olduğu halde fenotipik farklılık olmayan bir durum düşünebilir misiniz?

41

Genetik varyans kaynakları

- Dünyanın çeşitli yerlerinden insanlar düşünelim.
- Bunların hepsinin ırkı, dili, rengi, görünümünün farklı olması beklenir ve eklemeli genleri farklılık gösterir.
- Fakat bütün bu insanlar albino olursa, hepsi beyaz olur!
 - Eklemeli genlerinde farklılık vardır fakat albino geninin epistatic etkisi bütün farklılıkları maskeler ve sadece beyaz görünür.

42



Genetik varyans kaynakları

- Bütün bu genetik varyasyon kaynaklarını bir araya getirirsek, genetik varyans için şu denklemi elde ederiz:

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

- Bunu da fenotipik varyans denklemine eklersek,

Fenotipik varyans kaynakları

- $V_P = V_A + V_D + V_I + V_{Ep} + V_{Et} + V_{Em} + COV_{GxE} + V_{GxE}$
- Fenotipik varyansın kaynaklarını incelemiş oluruz.
- Fenotipik varyansı bu şekilde parçalarına ayırmak, popülasyonumuzdaki varyasyon kaynaklarını anlamamıza yardım eder.

Fenotipik varyans kaynakları

- $V_P = V_A + V_D + V_I + V_{Ep} + V_{Et} + V_{Em} + COV_{GxE} + V_{GxE}$
- Bu kaynakları soru: fenotipik varyansın ne kadarı genotipten ve ne kadarı çevreden ileri geliyor?

Bu ne kadarı genotipik varyans ne kadarı çevresel varyans konusu ile kalıtım derecesi ilgilendir.

Kalıtım derecesi

- Kalıtım derecesi: fenotipik varyansın genotipik varyanstan dolayı olan kısmı.

$$H^2 = V_G / V_P$$

- Buna, geniş anlamda kalıtım derecesi denir ve bütün genetik etkileri içerir.
- 0 dan 1 e değişebilir. H=0 olursa bu, görülen varyansın hepsi genetik dışı etkilerden dolayı oluşuyor demektir.

49

Kalıtım derecesi

$$H^2 = V_G / V_P$$

- 0 dan 1 e değişebilir.
- $H^2 = 0$ olursa bu, görülen varyansın hepsi genetik dışı etkilerden dolayı oluşuyor demektir.
- $H^2 = 1$ olursa bu, görülen varyansın hepsi genetik farklılıklardan oluşuyor demektir.

50

Kalıtım derecesi

- Her ne kadar H^2 bildiğimiz kalıtım derecesi gibi gelse de, İslah da pek işe yaramaz.
- Esas faydalı olan bir ölçüm, sadece eklemeli gen etkilerinden ileri gelen genetik varyansı ölçen bir katsayı olur.
- Böyle bir katsayı faydalıdır çünkü seleksiyon yapmak isteyen bitki ve hayvan ıslahçıları bunu kullanarak gelecek generasyona geçecek varyans miktarını tahmin edebilirler.

51

Kalıtım derecesi

- V_A ebeveynin fenotipine bakarak yavrunun fenotipinin tahmin edilmesini sağlar.

$$h^2 = V_A / V_P$$

- h^2 = dar anlamda kalıtım derecesi.

52

Kalıtım derecesi

$$h^2 = V_A / V_P$$

- Toplam fenotipik varyansın eklemeli gen etkilerinden dolayı olan varyans kısmıdır.
- Kantitatif genetikçiler (ıslahçılar) tarafından ölçülen, tahmin edilen kalıtım derecesi şekli hep dar anlamda kalıtım derecesidir ve kalıtım derecesi düşük, orta, yüksek denince dar anlamda kalıtım derecesi anlaşılır.

53

Kalıtım derecesi

- Kalıtım derecesi, genelde kalıtımın çevreye nazaran ne kadar önemli olduğunu ölçmek için alınır. Burada dikkatli olunmalıdır.
- Kalıtım derecesi, fenotipik varyansın, eklemeli gen etkilerinden doğan varyans kadar olan kısmının oran ölçüsüdür,
 - Bir verimin genetik olup olmadığını göstermez!

54

Kalıtım derecesi

- Bütün verimler genler tarafından etkilenir, yani bütün verimler aslında “genetik” dir.
- Bir popülasyondaki bütün bireyler, bir verim için aynı allellere sahip olsa idi kalıtım derecesi sıfır olurdu.
- Bu durumda genlerin etkisi sıfır mıdır?

55

Kalıtım derecesi

- Kalıtım derecesinin yüksek olduğu durumlarda da bu genetik varyansın yüksekliğinden değil, çevresel varyansın düşüklüğünden kaynaklanabilir.
- Çevre koşulları bütün hayvanlar için eşit tutulursa kalıtım derecesi yükselir.
- Bu yüzden, kalıtım derecesi sadece 1 çevre koşulunda geçerlidir, çevre değişirse h^2 değişir.

56

Kalıtım derecesi

- Kalıtım derecesi sabit bir değer değildir, örneklenen popülasyonun genetik ve çevresel varyasyonuna göre değişir.

57