

Populációgenetika

Eleddig főként arról beszéltünk, hogy miként öröklődik egy tulajdonság egy-egy egyednél, egy-egy családban. A továbbiakban viszont arról lesz szó, hogy nagyobb csoportokban, populációkban miként zajlik az egyes tulajdonságok öröklődése.

Már a mendelizmus kialakulásakor felmerült az a kérdés, hogy vajon miért vannak meg a recesszív tulajdonságok mind a mai napig, miért nem tűnnek el. Punnettnek is feltették ezt a kérdést, aki egy közös reggeli során a kor egyik legnagyobb matematikusának, Hardynek is feltette a kérdést. A matematikus egy szalvétára firkantotta fel a választ, amiből aztán tudományos cikk, majd egy új tudományág, a populációgenetika alapja is lett. Nézzük végig Hardy logikáját. Elsőként is hangsúlyoznunk kell, hogy matematikai modelltől van szó, tehát a valóságban nem létezik olyan populáció, amiről szó van, ezért is nevezték el **ideális populációnak** az ilyen. Az ideális populáció tulajdonságai a következők:

1. diploid
2. váltivarú
3. a vizsgált génnek két alléja van
4. a generációk nem fedik át egymást
5. a genetikai információ véletlenszerűen nem változik meg (nincs mutáció)
6. az egyes allélok között nincs különbség a túlélés szempontjából (nincs szelekció)
7. a populáció végtelen egyedből áll
8. a populációba nem vándorolnak be egyedek és nem is vándorolnak el belőle (nincs migráció)
9. teljes keveredés van, tehát ugyanolyan valószínűséggel lehet bármelyik hím egyed bármelyik nőstény egyed párja (pánmixis)

Ebben az esetben definiálhatjuk az egyes allélok előfordulási valószínűségét (allélgyakoriságot): ha a populáció adott generációjából véletlenszerűen választunk egy ivarsejtet, az adott valószínűséggel hordozza az adott allélt, ez az allél előfordulási valószínűsége, a valószínűség számításban megszokott rendszer szerint ez a szám 0 és 1 közötti. A két allél előfordulási valószínűségét jelöljük p -vel és q -val. Egyértelmű, hogy $p+q=1$, vagy egy ivarsejt vagy az egyik vagy a másik allélt hordozza, más eset nincs. Ebből az is következik, hogy $q=1-p$.

Ha az adott generációban ez az allélek előfordulási valószínűsége, akkor a rákövetkező generációban az egyik allélra homozigóták előfordulásának valószínűsége p^2 , hiszen ehhez mindkét véletlenül választott ivarsejtnek az adott allélt kell hordoznia. A másik féle heterozigóták előfordulási valószínűsége q^2 , míg a heterozigótáké $2pq$, ez utóbbi azért, mert kétféleképpen is kialakulhatnak, vagy az egyikféle allélt kapják az apától és a másikat az anyától, vagy fordítva.

Nézzük meg, hogy az új generáció ivarsejtjeiben mekkora lesz az egyes allélok előfordulási valószínűsége. A homozigóták csak egyféle alléllal rendelkező ivarsejtet hoznak létre, míg a heterozigóták ivarsejtjeinek fele hordozza az egyik allélt. Így tehát az új generációban az egyik allél előfordulási valószínűsége $p'=p^2+pq$ a képletbe behelyettesítve a korábban kimondott $q=1-p$ azonosságot könnyen belátható, hogy $p'=p$. Kimondhatjuk tehát, hogy **az ideális populációban nem változnak az allélgyakoriságok**. Ezt nevezik Hardy-Weinberg szabálynak és ez a populációgenetika alaptétele.

Ahogy korábban már említettük is, az ideális populáció nem létezik, vizsgáljuk meg, milyen következményekkel jár az egyes feltételek feloldása!

Az 1-4 feltétel feloldása elsődlegesen csak a számításainkat nehezíti, de magát a kimondott szabályt lényegileg nem befolyásolja.

A mutáció megjelenése már nagyobb változást jelent, hiszen ezzel folyamatosan nő a recesszív allélok száma (a mutációk az esetek döntő többségében rontanak a géneken, így recesszív változatokat hoznak létre). Kiszámolható, hogy egy populációnak hány plusz utódot kell létrehoznia, hogy a recesszív változatok kiesése után is megmaradjon az eredeti egyedszáma, ez a **mutációs teher**.

A 6. feltétel azt szabja meg, hogy nincs különbség az egyes fenotípusok túlélési esélyében. Valójában az igazán fontos tényező nem az, hogy egy fenotípus túlél-e, hanem hogy az adott fenotípusú egyednek átlagosan hány utódja lesz a következő generációban, ezt nevezzük az adott fenotípus **rátermettségének (fitness)**. Fontos, hogy a fitness a fenotípushoz és nem a genotípushoz kötődik. Ha egy fenotípus fitnessse magasabb, mint egy másiké, akkor a korábbiánál nagyobb arányban fog megjelenni a következő generációban. Ezt a folyamatot nevezik **természetes szelekciónak**. Belátható, hogy a recesszív allélok ellen lassabban hat a szelekció, mivel ezek a heterozigótákban *megebújhatnak*. A heterozigóták utódai között lesznek recesszív homozigóták is, tehát ebben az esetben is több utódra van szükség a populáció méret fenntartásához, mint egyedenként egy, ez a **szelekciós teher**. A szelekciós teher kimagaslóan magas abban az esetben, ha a heterozigóta fenotípus fitnessse a legmagasabb. Ez meglehetősen ritkán fordul elő, de ilyen például a tankönyvekben gyakran idézett sarlósejtes vérszegénység esete. Ebben a hemoglobin mutációban a homozigóták letálisak, meg sem születnek, de a heterozigóták egy nagy előnnyel rendelkeznek, sarló alakú vértestjeiket nem tudja megfertőzni a malária kórokozója, emiatt a maláriával fertőzött területeken a sarlósejtes fenotípus jelentős szelekciós előnyt élvez.

A populáció egyedszámának csak akkor van fontos szerepe, ha az túl kicsi. Ebben az esetben ugyanis egyre nagyobb szerepet kap a tény, hogy az utódokat kialakító ivarsejtekbe véletlenszerűen kerülnek az egyes allélok. Ha csak kevés utód jön létre, akkor megvan az esélye, hogy az azokat létrehozó ivarsejtek közé nem olyan arányban kerülnek az allélok, mint ahogyan a szülőknél voltak (ha csak kétszer dobunk fel pénzt könnyen előfordulhat, hogy nincsen közte fej vagy írás, míg százezer dobásnál a fejek és írások aránya 50-50% körüli lesz). Ezt a jelenséget nevezik **genetikai sodródásnak (drift)**. A genetikai sodródás tehát jellemzően a kis egyedszámú populációkban hat és egyes allélok véletlenszerű kiesését is eredményezheti.

A migráció és a preferenciális párosodás (amikor bizonyos fenotípusok előnyben részesítik vagy éppen elkerülik egymást) szintén jelentősen megváltoztathatják a populáció genetikai összetételét. Ezek tehát azok a fő folyamatok, amik meghatározzák a populációk genetikai összetételét.

Evolúció

Genetikai ismereteink birtokában már átgondolhatjuk, hogy vajon miként is alakulhatnak ki az egyes élőlények, hogyan jöhetnek létre az új fajok és változatok. Erre a kérdésre az evolúció elmélete ad választ. Az elméletet elsőként Darwin fogalmazta meg, az alábbiakat mondva ki:

1. Az élőlényeknek mindig több utódja születik, mint amennyit a környezet eltartani képes.
2. Az egyes egyedek rátermettsége különböző, ez a változatosság véletlenszerűen alakul ki.
3. Az egyedek közül azok maradnak életben, melyeknek magasabb a rátermettsége.
4. Az egyedek utódaikra örökítik saját tulajdonságaikat.

Ebből a négy megállapításból következik az, hogy az egymásra következő generációk átlagos rátermettsége növekszik, tehát egyre jobban alkalmazkodnak a populáció a környezetükhöz. Mindez megfelelő idővel a fajok megváltozásához, új fajok kialakulásához is vezet.

Már maga Darwin is hangsúlyozta, hogy nem a természetes szelekciót tartja az evolúcióban részt vevő egyetlen mechanizmusnak, még csak azt sem állította, hogy ez lenne a meghatározó. Rámutatott, hogy létezik **szexuális szelekció** is, a nőstények különféle tulajdonságok alapján választanak párt és ezek a tulajdonságok akár csökkenthetik is a hím rátermettségét. A ríkító tollazatú hímek, a pávakakas hatalmas farkotollai mind olyan jegyek, amik előnyösek a párválasztásnál, de nem segítik a túlélést.

Fontos megemlíteni, hogy a természetes szelekció két fontos korlátozást is tartalmaz: mindig csak az éppen aktuális környezetben legjobban alkalmazkodott egyedeket válogatja ki, nincsen benne semmiféle *előrelátás*, hiába folyik egy klímaváltozás, mindig az adott klímán legjobban működő egyedek fognak fennmaradni, nem pedig azok, melyek a bekövetkező változást jobban vésznék át. A másik fontos korlát, hogy a megszerzett tulajdonságok nem öröklődnek. Minthogy az ivarsejtek sejtvonala az egyedfejlődés korai szakaszában elválik a testi sejtektől, bármi is történik később az élőlényvel, az nem lesz hatással a következő generációk genetikai állományára. Ez azt jelenti, hogy a természetes szelekció csak egy véletlenszerűen (mutációkkal) generált készletből válogat, a változatosságot nem irányítja semmi. A szerzet tulajdonságok öröklődése Lamarck ötlete volt, ezért is nevezik ezt **lamarckizmusnak**.

A darwini elmélet kidolgozásakor merült fel a gondolat, hogy az apró, populációkban bekövetkező genetikai változások vajon elegendőek-e a nagy evolúciós események (új fajok vagy akár új törzsek megjelenése) magyarázatához. A közvélekedés szerint a legtöbb esetben nem. Az ilyen drasztikus, nagy változásokhoz szinte mindig szükség van arra, hogy a populáció kettészakadjon, megálljon a két rész között a génáramlás, ez a földrajzi izoláció a fajkialakulásnak néhány kivételtől eltekintve fontos feltétele. Azt is mondhatjuk, hogy a populációkban lejátszódó események (**mikroevolúció**) nem írják le maradéktalanul a nagy rendszertani kategóriák szintjén bekövetkező változásokat (**makroevolúció**).

Az evolúció a biológia legfontosabb elmélete lett, ez az a keret, amiben minden egyéb biológiai ismeretünket elhelyezhetjük. Darwin munkásságát jelentőségében csak Newton és Einstein eredményeihez mérhetjük. Az elmúlt évtizedekben az új biológiai felfedezések (például a molekuláris genetika) rendre megerősítették a darwini evolúció elméletét.

Vitás kérdések

Természetesen az evolúció is tudományos elmélet, és mint ilyen nem lezárt, nem kőbe véssett és nem változtathatatlan. Ugyan sokszor azt kéri számon rajta, hogy vannak vitatott pontjai ez éppen a

tudományosságát bizonyítja és nem pedig a gyengeségét. Lássuk, hogy melyek ma az evolúcióelmélet *forró pontjai*.

Milyen szinten hat az evolúció?

Ez a kérdés már Darwin idejében is felmerült. Az eredeti megfogalmazás a fajok kialakulását próbálta magyarázni, és mint ilyen a fajt tekintette annak az alapegységnek, ami az evolúció tárgya. Ez már akkor is sok szempontból problematikus volt, elsődlegesen azért, mert a faj mint kategória nem természetes egység, hanem ember által kreált, mesterséges kategória. Ma a legtöbben úgy gondolják, hogy az evolúció az egyedek szintjén hat, az egyedekre hat a szelekció, az egyedek esetében értelmezhető a rátermettség. Vannak azonban olyan vélekedések, amik ezt kétségbe vonják

Richard Dawkins vetette fel, hogy az evolúciónak nem az egyedek, hanem a gének a tárgyai. Az *önző gén* elmélet szerint az egyes gének versengenek azért, hogy minél nagyobb példányszámban jussanak tovább a következő generációkba. Ezzel magyarázza az eukarióták genomjában található sok nem-kódoló részt, vírusmaradványt, repetitív szekvenciát. Elképzelése szerint az egyes egyedek tulajdonképpen géntársulások, amik közösen próbálnak minél nagyobb számban továbbjutni a következő generációba. E. O. Wilson nevéhez fűződik a csoportszelekció vagy más néven a szuperorganizmus elmélete. Wilson szerint az evolúció nem csak egyes egyedekre, hanem nagyobb csoportokra, populációkra, életközösségekre is hat. Szerinte csak így magyarázhatók olyan jelenségek, mint pl. az önzetlenség (altruizmus) vagy a különböző fajok közötti együttműködés. Az elmélet kritikusai szerint ez azért nem valósulhat meg, mert ha egy csoportban egy egyed nem együttműködő, az szelekciós előnyhöz juthat.

A véletlen szerepe (kontingencia)

Hasonló vita övezi azt a kérdést is, hogy mekkora a véletlen szerepe az evolúcióban. A klasszikus elképzelés szerint kevés. A szelekció folyamatosan irányítja a változásokat, az egyes populációk lassan, de stabilan változnak (gradualizmus), ugyan a mutációk véletlenszerűek, de kellően nagy egyedszámoknál és hosszú idő alatt ennek a véletlennek elhanyagolható a szerepe. Erre utal az evolúciós konvergencia jelensége is, az, hogy a hasonló életmódú élőlények akkor is nagyon hasonlóan néznek ki, ha rendszertanilag nagyon különbözőek (pl. halak, delfinek, ichtyosaurusok).

A kritikusok szerint ez az elképzelés nagyon szép matematikai modellekkel támasztható alá, de a megfigyeléseknek nem felel meg. A kőületek vizsgálatával azt láthatjuk, hogy a gyors (kevesebb, mint egymillió év alatt bekövetkező) változásokat hosszú változatlan időszakok követik, ritkán találunk olyan átmeneti formákat, amik a gradualista modell szerint léteznének. Ez az elképzelés (a szaggatott egyensúly) azzal érvel, hogy a földi élet során több olyan jelentős változás (klimatikus változás, meteor becsapódás, tektonikus mozgások) is történet, amire az élőlények *nem tudnak felkészülni* a természetes szelekcióval, ezért ezek a hatások teljesen véletlenszerűen válogatnak az élőlények között. Az egyszer kipusztult élőlénycsoportok azonban újra nem jelenhetnek meg. a szaggatott egyensúly ellenzői arra hívják fel a figyelmet, hogy az élőlények megkövülésének olyan kicsi a valószínűsége, hogy a fosszíliaik nem tekinthetők statisztikai mintavételnek, alkalmatlanok tehát arra, hogy komolyabb következtetéseket vonjunk le belőlük.