

E. O. Wilson–W. H. Bossert

BEVEZETÉS
A
POPULÁCIÓBIOLÓGIÁBA

Gondolat · Budapest 1981

Tartalom

1. Hogyan tanuljunk populációbiológiát	9
A kvantitativ „megközelítés” szükségessége	9
Mennyi genetikára és matematikára van szükség?	12
Hogyan építsünk fel matematikai modellt?	16
2. Populációgenetika	23
Az evolúció meghatározása	23
A mutációk jellemzői	25
A mutációk nagysága	39
A gényakorosságok stabilitása	40
Az ivaros szaporodás jelentősége	47
Az evolúció hatóerői	48
Mutációs nyomás	52
Meiotikus sodródás	56
Génáramlás	57
Természetes szelekció: általános alapelvek	59
Irányító szelekció: kvantitativ elmélet	66
A mutáció és a szelekció együttes hatása	78
A génáramlás és a szelekció együttes hatása	79
Kiegyensúlyozott polimorfizmus	82
A genetikai terhelés	89
Evolúció heterogén környezetben	93
Örökölhetőség és poligénes öröklődés	98
A természetes szelekció alaptétele	101

1. Hogyan tanuljunk populációbiológiát

Genetikai sodródás 106
Semleges gének kicserélődése 114

3. Ökológia 118

Az ökológia populációs alapjai 118
Elemi populációnövekedés 120
 r és K szelekció 141
Demográfia 143
Zsákmányszerzés 163
Táplálék-hálózatok és a populáció stabilitása 177
A sokféleség mérése 184
Energiaáramlás és a populáció körforgása 189
Versengés (kompetíció) 199

4. Biogeográfia: a fajgyensúly elmélete 211

A terület-faj összefüggés 211
Az egyensúlyi modell 214
Terület- és távolsághatások 225

A KVANTITATÍV „MEGKÖZELÍTÉS” SZÜKSÉGESSÉGE

A matematikában és feladatmegoldásban járatlan diák első pillantásra azt hihetné, hogy e könyv anyaga magas fokú és viszonylag nehéz. Ez azonban távolról sem igaz. Ez az anyag alapfokú, és ismerete alapvető a biológiai evolúció megértésének szempontjából. Az általunk hangsúlyozott módszerek a matematikai modellalkotás, mérési eljárások és problémamegoldás módjai, mert mint tanárok is hisszük, hogy a kezdő diáknak és kutatónak egyaránt hallgatnia kell Lord *Keivin* figyelemztetésére, miszerint „Amíg nem mértél meg valamit, addig nem tudod, miről beszélsz”. Bár e kijelentés általános érvényesítése indokolatlan és felesleges volna, mégis az a tapasztalatunk, hogy a jelenkori evolúció-elméleti és -ökológiai irodalomban a legtöbb zavar és félreértés abból adódik, hogy a szemben álló felek nem tudják mérni azt, amiről vitáznak. A múltban a haladás rendszerint akkor történt, ha az elképzelések paramétersoportokká és a paraméterek közötti összefüggésekké absztrahálódtak és ezekből azután modelleket lehetett alkotni vagy pedig új mérési módszereket találtak ki. Ez így volt a tudomány történetében általában és semmi okunk arra, hogy azt feltételezzük, hogy a biológia permanens kivételnek bizonyul. A diák számára, aki gondolatokat, fogalmakat óhajt megismerni, nincs más választás, mint hogy elsajátítsa e gondolatokkal kapcsolatos egyenletek, összefüggések levezetéseit, az alapoktól kezdve.

A megértés végső próbája az, hogy képes-e numerikus fel-

adatok megoldására – ha e tudásra támaszkodik. Ahol ilyen kvantitatív finomítás nem létezik, ennek megalkotása próbára teszi az elméleti biológusokat.

Ez a könyv még nehezebbnek sem mondható. Úgy íródott meg, hogy az olvasó elég gyorsan megtanulhatja a benne foglaltakat, akár további segítség nélkül – bár a segítség mindenkor jól jöhet. Alapfokú evolúciós-biológiai tantárgyukban a Harvard Egyetem diákjai hat év óta e könyv 2. fejezetének kéziratát használták a populációgenetikába való bevezetesként. Jóformán mindannyian egyedül sajátították el az anyagot külön felkészítés és előadások nélkül. A kurzus második felében mindannyiukról bebizonyosodott jó felkészültségük; képesek voltak magasabb szintű előadások és olvasmányok befogadására. Utóbbi próbálkozásaink alapján úgy tetszik: ugyanez elérhető az ökológia és a fajgyensúlyi elmélet bevezetésével is, amelyek e könyv 3. és 4. fejezetében foglaltunk össze.

Van egy másik, ugyancsak kényszerítő körülmény, amely az alapfokú populációbiológia illetően átadására készlet bennünket. A legtöbb biológus tanárnak nagy nehézségei támadnak a matematikai módszerek oktatásakor, sőt még abban sem igen tudnak tanácsot adni, hogy diákjuk miféle matematikaelőadásokat látogasson. Úgy vettük észre, hogy a baj nem annyira a matematika belső nehézségével, mint inkább alkalmazhatóságával van. A lelkes diák beletanul a differenciál- és integrálszámításba és a statisztikába, és még mindig nem képes józanul gondolkodni a legegyszerűbb populációbiológiai problémákról. Ennek tükrösképe a matematikus diák, aki populációbiológiával kíván foglalkozni, és gyakran nagyon nehezen képes a problémákat olyan formában megjeleníteni, amelyben már analitikai módszerekkel megközelíthetők.

Úgy hisszük, hogy a hiányzó láncszem az alkotó gondolkodás első lépése – a biológiai problémát leíró modell megalkotása. Ahhoz, hogy egy témát igazán megértsen valaki, éreznie

kell, hogyan dolgoznak a teoretikusok. Valójában a legtöbb elméleti biológus csak néhány, meglehetősen lényegretörő gondolati műveletet használ, amelyek felfoghatók és némi gyakorlati tökéletesen elsajátíthatók. S ha már egyszer valaki a tárgyal val ezen a szinten foglalkozik, minden félelme elszáll. A koncepciók élvezetes kihívásokká lesznek, amelyek fényes megoldásokkal kecsegtetnek és a matematika mégis mulatsággá válhat. E könyv úgy készült, hogy ezt az élményt próbálja valahogyan átadni.

S most itt az idő, hogy figyelmeztessük az olvasót egy igen lényeges dologra. Jóformán minden állítás, amivel a továbbiakban találkozunk, szándékos leegyszerűsítés. A képleteknek csak kis része alkalmas önmagában arra, hogy a természetben előforduló eseményekre pontos jóslást adjon. Ez igen hamar világgossá válik, amint túljutva a populációgenetikai részen az olvasó látja, hogy az evolúció eseményeit rendszerint több tényező szabályozza, beleértve a génfrekvenciák véletlenszerű eltéréseit is a szaporodás során. Mindazonáltal elvont tudásunk alapján sok esetben eléggé pontos becsléseket tehetünk, és ugyanakkor alapot ad a populációbiológia alapjainak jó intuitív megértéséhez. Hogy ezt a második szempontot jobban megvilágítsuk, egy kicsit előreugorva foglalkozzunk az ökológia egyik legalapvetőbb fogalmával, a népesség növekedésének logisztikus görbéjével. Először azonban, ha az olvasó nem bizonyos abban, hogy genetikai és matematikai képzettsége megfelelő, olvassa át a következő részt, hogy többet tudjon az e témában szükséges ismeretekről.

MENNYI GENETIKÁRA ÉS MATEMATIKÁRA VAN SZÜKSÉG?

A mendeli genetikát alapszinten ismerő olvasónak nem lehetnek nehézségei a populációgenetikai rész anyagával. Ami a matematikát illeti, elemi algebrai műveletek ismerete lényeges. Differenciál- és integrálszámítás a legegyszerűbb differenciálegyenletek szintjéig igen hasznos. A legtöbb biológus hallgató eljut erre a fokra az első év végéig. Ha mégsem, akkor esetleg célszerű néhány napot eltölteni ezeknek az ismereteknek a megszerzéséért, az alábbi könyvek segítségével:

Bronstein-Szemengyajev: Matematikai zsebkönyv;
Beke Manó: Bevezetés a differenciál- és integrálszámításba.

De addig is valamelyest előre juthat, ha figyelembe veszi az alábbi definíciókat és műveleteket:

Δq Kiejtve „delta q ”. A q mennyiség valamely változását jelenti. E könyvben, q valamely gén gyakoriságát jelöli. ΔN , pl. a populációban levő egyedek számának (N) változását jelenti. A görög Δ betű egy másik betű előtt tehát általában valamely változó értékében történt változást jelöl.

$\Delta q/\Delta t$ Ejtése rendszerint „delta q per delta t ”. Jelentése: q megváltozása egységnyi időintervallum alatt. Így tehát ez a kifejezés jelenthet egy év alatti mennyiségi változást (mondjuk 0,3-at), vagy más mennyiségű változást egy nemzedékben és így tovább, a választott időskálától függően. $\Delta N/\Delta t$, pl. az N idő szerinti változását jelenti.

$\Delta q/\Delta t = 0$ Természetesen azt jelenti, hogy Δt időszakban változás nem történt. A modellalkotás egyik gyakori lépése, hogy azt mondjuk: „Nézzük meg mi történik egyensúlyban, azaz legyen $\Delta q/\Delta t = 0$.”

dq/dt Ejtése rendszerint „ d per t ”. Ugyanazt jelenti, mint $\Delta q/\Delta t$, kivéve azt, hogy Δt időközött egy év vagy generáció helyett végtelenül kicsinynek választjuk. Ez a fajta kifejezés minden olyan differenciálegyenlet alapja, amelyben a független változó az idő (tehát pl. q vagy N függő változók időbeli változását vizsgáljuk). Azt a sebességet jelenti, amellyel q valamely időpillanatban változik – a sebességet mérhetjük az évenkénti vagy a generációnkénti változás mennyiségével, vagy akár tetszőleges skálán. Egy bizonyos populáció exponenciális növekedését például kifejezheti az alábbi egyenlet:

$$\frac{dN}{dt} = 0,03N$$

Ha az időt itt években mérjük, ez azt jelenti, hogy a populáció egyedeinek száma minden pillanatban olyan sebességgel növekszik, hogy egy év alatt 3 százalékos ($0,03N$) növekedést észlelünk. Ha az időt a generációk számával mérjük, akkor nemzedékenként 3% növekedést jelent.

$N_t = N_0 e^{0,03t}$ az előbb felírt differenciálegyenlet „megoldása”. A változás sebessége (dN/dt) helyett azt adja meg, hogy bizonyos megadott idő (t) elteltével hány egyed (N_t) lesz a populációban. N_0 az egyedek száma kezdetkor, e a természetes logaritmus alapját jelöli, értéke 2,71828... Azt csak egy megfelelő differenciálszámítási kurzuson lehet megtanulni, hogy hogyan kell ilyen és az ehhez hasonló differenciálegyenleteket „megoldani”, de ha legalább az effajta

egyenletek és megoldásaik közötti általános kapcsolat világos, akkor e könyv olvasása sokkal könnyebb lesz.

Könyvünk használatához ugyancsak hasznos a statisztika alapfokú ismerete is. Igen kívánatos az alábbi definíciók megértése.

KÖZÉPÉRTÉK. Ez az átlagos vagy „várható” érték. Jelölhet egyszerű számtani átlagot. Például 1, 2, 3 középértéke (számtani átlaga) 2. 6, 8, 9, 14 átlaga 9,25. A középérték felfogható valamely esemény előfordulási valószínűségének is. Ha tehát egy esemény az esetek 20%-ában fordul elő, előfordulásának valószínűsége minden egyes adott esetben 0,2 vagy 20%.

VARIANCIA. Az egyedi adatok átlag körüli ingadozásának mérése. Figyeljük meg, hogy a (0, 2, 4) számok szóródása nagyobb, mint az (1, 2, 3) számcsoporté, bár az átlag mindkét esetben 2. A variancia (szórásnégyzet) az egyedi számok és az átlag négyzetre emelt különbségének átlaga. (1, 2, 3) varianciája

$$\frac{(2-1)^2 + (2-2)^2 + (2-3)^2}{3} = \frac{2}{3},$$

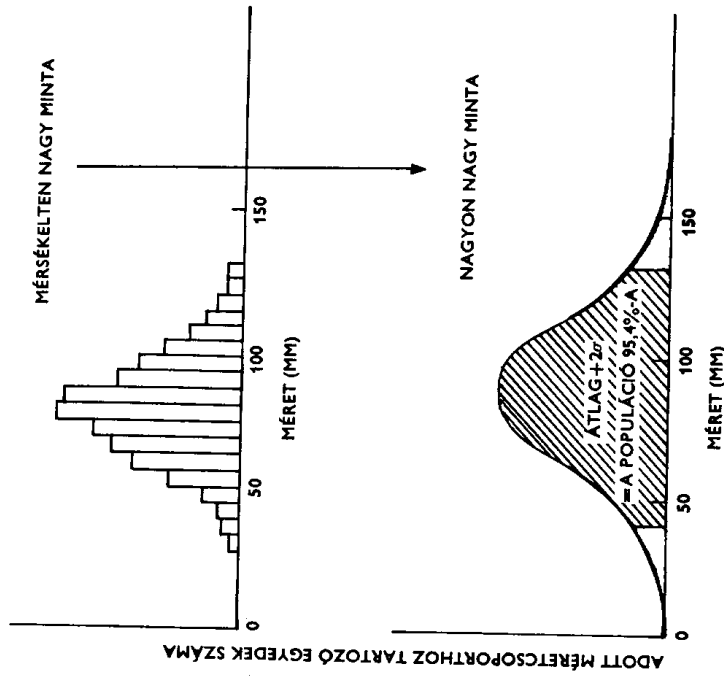
míg (0, 2, 4) varianciája

$$\frac{(2-0)^2 + (2-2)^2 + (2-4)^2}{3} = \frac{8}{3}.$$

SZÓRÁS. A variancia négyzetgyöke és a görög σ (szigma) betűvel jelöljük. Használatának előnyeit látni fogjuk a továbbiakban.

GYAKORISÁGI ELOSZLÁS. Valamely változó egyes osztályaiba tartozó egyedek számát adja meg. Lássunk egy példát a gya-

korisági eloszlásra. Egy tíz emberből álló mintában egy ember testmagassága kisebb volt 165 cm-nél, háromé 166 és 175, négyé 176 és 185 cm között volt, és kettőé volt 185 cm fölött. A gyakorisági eloszlást gyakran ábrázolják grafikusán, az 1. ábrán látható formában. Van köztük olyan, amely általános formulával írható le, és így analiti-



1. A populáció sok jellegének gyakorisági eloszlásai harang alakú („normális”) görbét eredményeznek. Az egyedek számának növekedésével a gyakorisági görbe egyre szorosabban illeszkedik az ideális alakhoz. Egy „tökéletes” normális eloszlásban az egyedek 68,3%-a az átlag szórásának egyszeresén (átlag $\pm \sigma$) belül van, 95,4% a szórás kétszeresén (átlag $\pm 2\sigma$) belülré és 99,7% a szórás háromszorosán (átlag $\pm 3\sigma$) belülré esik

kusan (algebrai művelet sor részeként) alkalmazható. Az elemi populációbiológiában leginkább használható speciális esetek a binomiális és a Poisson-eloszlások, amelyekkel a populációgenetikában találkozunk, és a normális eloszlás, amely a populációbiológia minden területén előfordul. Az 1. ábrán is a normális (haranggörbe) eloszlásra adtunk egy példát.

Alapvető statisztikai ismereteket nyújtó kurzus látogatása valószínűleg nagyon hasznos, de legalábbis érdemes valamilyen statisztikatan könyvet áttanulmányozni. Javaslatunk:

Vincze István: Matematikai statisztika;

Hajtman Béla: Bevezetés a matematikai statisztikába.

Minél szilárdabb matematikai alapokkal rendelkezik valaki, annál biztosabb talajon áll majd abban az összetett és fontos tudományban, amelyhez ez a könyv csupán bevezetőül szolgál.

HOGYAN ÉPÍTÜNK FEL MATEMATIKAI MODELLT?

Ebben a részben a populációnövekedést vizsgáljuk meg abból a célból, hogy levezessük a jelenséggel kapcsolatos két alapvető egyenletet. A fejezetet úgy építettük fel, hogy világossá váljanak a populációbiológiai modellépítés alkotó lépései. Úgy véljük, hogy ez az olvasót hozzásegíti az elméleti elvek gyorsabb elsajátításához, s ami ugyanilyen fontos, feltárja az elméleti megközelítés általános erősségeit és gyengeségeit.

A modellalkotásnak a populáció méretváltozásaira vonatkozó alapvető állítással kell kezdődnie: A populáció növekedé-

sének sebessége, az egyedek számának változását okozó két sebesség, nevezetesen a születésekéből és a bevándorlásból adódó növekedés, és a halálozások és az elvándorlás okozta csökkenés sebességének különbségéből adódik. Ez az állítás tömör algebrai formában is megfogalmazható:

$$\frac{dN}{dt} = B + I - D - E,$$

ahol N a populáció nagysága, dN/dt differenciálhányados N -nek az időbeni növekedési sebessége, B , I , D , E a születések, a bevándorlás, a halálozások és az elvándorlás sebességei.

Célszerű a tényezők némelyikét állandó értéken tartani annak érdekében, hogy a fenti egyszerű állításnál messzebbre jusjunk, vagy akár bizonyos hatásokat teljesen kiküszöbölhetünk, hogy a megmaradó egy vagy két tényező szerepét felderítsük. Ezt a módszert használva feltételezhetjük, hogy a populáció a külvilágtól elzárt, így $I = 0$ és $E = 0$ (vagyis a populációba nem kerül be kívülről új egyed és nem is hagyják el). Az efféle egyszerűsítő lépések gyakoriak a matematikai modellek megalkotása során és nagyban hozzájárultak sok biológus modellek iránti bizalmatlanságához. Ez utóbbiak azt állítják, hogy a modellek túlságosan gyakran hanyagolnak el olyan tényezőket, amelyek a modellezni kívánt természetes rendszerben nem jelentéktelenek. Fel kell azonban ismernünk, hogy bizonyos tényezők elhagyása a modell kifejlesztésének adott szakaszában nem jelenti azt, hogy ezeket lényegtelennek tartjuk. Előfordulhat, hogy olyan fontosnak ítéljük őket, hogy később külön erőfeszítéseket teszünk elemzésükre. S így addig is, amíg megfelelő figyelembevételükre sor kerül, a modell készítője jelzi, hogy hogyan építhető be a meglévő modellbe, amint azt mi is tettük. Az éppen meglévő modell tehát egy ellenőrzött kísérlethez hasonlítható, amelyben fontosnak tartott tényezők hatását gondos kísérleti elrendezéssel kiküszöböljük ki.

Folytatva a populációnövekedés vizsgálatát megjegyezzük, hogy a halálozások és a születések száma adott időintervallumban a populáció létszámának függvénye. Minél nagyobb az egyedek száma, annál nagyobb lehet a születések és a halálozások száma is. Első lehetőségként tegyük fel, hogy a populáció minden egyedére valamilyen átlagos termékenység és elhalálozási valószínűség jellemző. Ez azt jelenti, hogy B és D egyaránt arányos N -nel, az egyedek számával. Matematikai jelölésmóddal kifejezve $B = bN$ és $D = dN$, ahol b és d az időegység alatti, egyedenkénti átlagos születési és halálozási ráta. Most már felírhatjuk, hogy

$$\frac{dN}{dt} = bN - dN$$

vagy

$$\frac{dN}{dt} = (b - d)N$$

Ez az EXPONENCIÁLIS POPULÁCIÓNÖVEKEDÉS egyenlete, amelyben rendszerint a $(b - d) = r$ jelölést alkalmazzák. Az r állandó a populáció BELSŐ NÖVEKEDÉSI RÁTÁJA. A modell ezen állapotában nem kívánunk különösebb következtetéseket levonni, kivéve esetleg azt, hogy amennyiben b nagyobb, mint d , a populáció mérete, N minden határon túl növekszik, s a növekedés sebessége mind nagyobb és nagyobb. Ha olvasónk az egyenlettel még sohasem találkozott, érdemes megjegyeznie erről néhány számítással. Induljon el valamilyen N és r értékekkel és becülje meg N -t egy időegység eltelte után (persze ugyanazt az időegységet használva az r kiszámításának esetében is) az alábbi művelettel (ahol \times a szorzás jele):

következő $N = \text{jelenlegi } N + r \times \text{jelenlegi } N$

Az időegység önkényesen választható meg (percek, hónapok, évek stb.). Az egység megválasztása persze meghatározza r értékét. A mi céljainkra azonban önkényes r érték is megfelel. Így akárki meggyőződhet róla, hogy a populáció, amely végtelen ideig nőhet exponenciálisan, több egyedből áll majd, mint a látható világmindenség atomjainak a száma, és együttes tömege a fénysebességgel tágul.

A populációk persze nem képesek erre, modellünk előfeltételeiben tehát súlyos hibának kell lennie. Több különböző lehetőség adódik a fejlesztésre, miután rávilágítunk, hogy a korlátlan növekedés miért látszik lehetetlennek. Egész egyszerűen nincs annyi táplálék, amely fenn tudna tartani egy végtelenül nagy populációt, nem volna elég hely arra, hogy az egyedek álljanak, aludjanak vagy szaporodjanak. Hogyan tekinthetünk el mégis ezektől a tényezőktől modellünk megalkotásakor?

A probléma abban a hallgatóságos feltételezésben rejlik, hogy b -t és d -t N -től független állandónak tekintettük. Ez nem szokatlan probléma a modellezésben. Azzal, hogy b és d jelöléseket hozzárendeltük a születési és halálozási sebességekhez, valamelyest elvesztettük a kapcsolatot biológiai jelentésükkel. Az embernek nagyon óvatosan kell bánnia az egyenletekkel, amikor bonyolultabb természetes rendszerek tömör leírásaként használja őket, és nem pedig olyan entitásokról tekint, amelyeknek matematikai sajátosságai önmagukban fontosak. Vizsgáljuk meg a megnövekedett populációméret hatását b és d értékeire. A népesség növekedésével a halálozási arány valószínűleg megnő egy sor különböző ok, pl. az egyes egyedekre jutó átlagos táplálék mennyiség és tér lecsökkenése miatt. A születések aránya viszont valószínűleg csökken a népesség növekedésével, kivéve talán a kis populációkat, amelyben az egyedek annyira szétszórtan élnek, hogy nehezen találhatnak párt maguknak. N hatását a születési és halálozási sebességekre algebrai formában kell kifejeznünk, ha be akarjuk építeni modellünkbe. A NÖVE-

$$\frac{dN}{dt} = [(b_0 - k_b N) - (d_0 + k_d N)]N$$

Ez a populáció növekedését és szabályozását leíró LOGISZTIKUS EGYENLET egyik formája, s bár sokkal bonyolultabbnak látszik, mint a korábbi egyszerű modell, amely

$$\frac{dN}{dt} = (b - d)N,$$

mégis van explicit megoldása N -re. Könnyen alkalmazható olyan numerikus vizsgálatokban is, mint amilyeneket már az elemi exponenciális növekedési egyenlet vizsgálatára javasoltunk.

Azonkivül, hogy N -re a valósághoz közelebb álló megoldást ad, a logisztikus modell még további új és érdekes fogalmakat tartogat számunkra. Emlékezzünk rá, hogy $b = d$ esetén a populáció mérete állandó marad. A populáció tehát megmaradhat egy olyan N értéken, amelyre

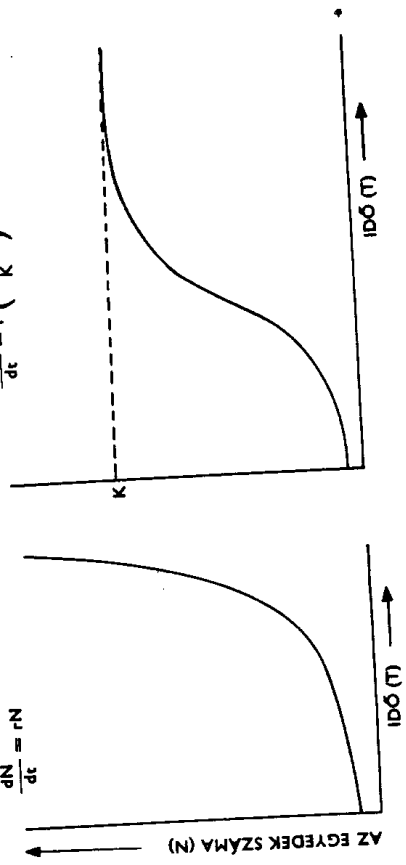
$$b_0 - k_b N = d_0 + k_d N$$

(más szóval a születési és halálozási sebesség megegyezik) vagy

$$N = \frac{b_0 - d_0}{k_b + k_d}.$$

N -nek ez az értéke a környezet teherbíró képessége, s általában K -val jelölik. A fenti egyenleteket használva akárki könnyen meggyőződhet róla, hogy bármilyen K -nál nagyobb N esetén a populáció mérete csökkenni fog. Hasonlóképpen K -nál kisebb N esetén a népesség növekszik. A K teherbíróképesség tehát nemcsak felső határt szab a népesség növekedésének, hanem olyan egyensúlyi populációméretet, amelyet időben közelít minden populáció, függetlenül a kezdeti méretétől. Végül egyesítsük a kétféle alkalmazott jelölésrendszert:

LOGISZTIKUS NÖVEKEDÉSI EGYENLET
 $\frac{dN}{dt} = r \left(\frac{K-N}{K} \right) N$



2. A populációnövekedés és -szabályozás KÉT ALAPEGYENLETE (differenciálegyenlet formájában), és az egyenletek megoldása

KEDÉS és CSÖKKENÉS homályos fogalmait pontosabbá kell tennünk. Mivel ismereteink nem mondanak ellent, a modellezők szokásos eljárásához folyamodunk, és e kvalitatív fogalmakat egyenesen arányos (lineáris) növekedésnek és csökkenésnek tekintjük. Idézzük fel, hogy az egyváltozós egyenes egyenlete $y = a + bx$, ahol a az egyenes metszéspontja az y tengelyen ($x = 0$ esetén) és b az egyenes meredeksége. Ilyenformán azt állíthatjuk, hogy b és d függése N -től olyan, hogy

$$b = b_0 - k_b N \quad \text{és} \quad d = d_0 + k_d N.$$

Ez esetben b_0 és d_0 a születési és halálozási sebességek értékei igen-igen kis populáció esetén, k_b a születés aránya csökkenésnek meredeksége, és ha k_d a halálozási arány növekedésének meredeksége. Ezeket az összefüggéseket behelyettesítve modellünkbe azt találjuk, hogy

2. Populációgenetika

$$K = \frac{(b_0 - d_0)}{(k_b + k_d)}$$

és

$$r = b_0 - d_0.$$

Behelyettesítve ezeket a logisztikus egyenletbe, néhány lépéses algebrai átrendezés után a következő kifejezést kapjuk:

$$\frac{dN}{dt} = rN \left(\frac{K - N}{K} \right).$$

Ez a logisztikus egyenlet jól ismert formája, amelyet a legtöbb tankönyvben megtalálhatunk az állatpopulációk növekedésére és szabályozására. Az egyenletet általában ebben a formájában közlik, definiálják az állandókat és utalnak lehetséges biológiai jelentésükre. Az imént közölt levezetés magyarázatot ad arra, hogy miért írható le a populációnövekedés éppen ebben a formában. A levezetéssel azt is be akartuk mutatni, hogy miképpen épít fel a teoretikus lépésenként egy matematikai modellt. A populációnövekedés kérdését még részletesebben fogjuk tárgyalni a 3. fejezetben.

AZ EVOLÚCIÓ MEGHATÁROZÁSA

Az evolúció szélesebb értelemben úgy határozható meg, mint a populáció génösszetételének bármely megváltozása. A populációgenetika lehetővé tett egy pontosabb megfogalmazást: evolúció A GÉNGYAKORISÁG BÁRMELY VÁLTOZÁSA. A leegyszerűbb esetben, a populációban két allél, A és a fordul elő p , ill. q gyakorisággal. Ha ebben a lokuszban csak ez a két allél fordulhat elő, akkor definíciószerűen $p + q = 1$. A p bármely növekedése vagy csökkenése tehát q megfelelő csökkenését vagy növekedését vonja maga után. Tegyük fel, hogy p és q alábbi értékeit figyeltük meg három egymást követő generációban: $0,60 + 0,40 = 1,0$; $0,59 + 0,41 = 1,0$; $0,57 + 0,43 = 1,0$. Ebben az esetben A gén gyakorisága p állandóan csökken, a gyakorisága q pedig ugyanolyan mértékben folyamatosan nő. Most tételezzük fel, hogy a következő két generációban a változás iránya megfordul: $0,59 + 0,41 = 1,0$; $0,60 + 0,40 = 1,0$. Ez a példa mutatja, hogy a fordított evolúció technikailag lehetséges, legalábbis az allélcsoportok szintjén. Ha csak az első és az utolsó, vagy a második és a negyedik generációt vizsgáltuk volna meg, nem észleltünk volna evolúciót. Az evolúció sikeresen elemzett tényleges esetei azonban sokkal összetettebbnek bizonyultak. Mivel a legtöbb jelleg többszörös lokuszok szabályozása alatt áll, és a természetben a szelekció is igen összetett, valószínűleg sohasem kaphatunk teljes képet néhány génfrekvencia kiszámolásával. Mégis, a populációgenetika rendszeres tárgyalását ezen a szinten kell elkezdenünk.

A populációgenetika problémái lényegében két kérdésre szűkíthetők le. ELŐSZÖR, MI A GENETIKAI VÁLTOZATOSSÁG ALAPEGYSÉGE A GÉN ÉS A KROMOSZÓMA SZINTJÉN? MÁSODSZOR, MI OKOZZA EZEN EGYSÉGEK ELŐFORDULÁSI GYAKORISÁGAINAK MEGVÁLTOZÁSÁT A POPULÁCIÓKBAN? Pillanatnyilag a fenti kérdések nagyjából a következőképpen válaszolhatók meg. A genetikai változatosság forrásai a gén- és kromoszómamutációk, és ezek új kombinációi. A mutációk ekképpen az evolúció nyersanyagát szolgáltatják, de önmagukban nem jelentenek többet, mint a gényakoriságok triviális megváltozását, ha csak sebességük nem rendellenesen nagy. Az evolúcióért, azaz a gényakoriságok változásáért tehát nagymértékben más hatóerők együttese felelős, s ezek közül messze a természetes kiválogatódás a legnagyobb jelentőségű.

A populációgenetika e tömör kijelentése bizonyos fokig csupán újrafogalmazása az eredeti, természetes kiválogatódás általi evolúciós elméletnek, amit 1858-ban Charles Robert Darwin és Alfred Russel Wallace tettek közzé. Az elmélet, amelyet Darwin 1859-ben a *Fajok eredetében* kibővített, azt állítja, hogy a populációban az örökítőanyag VÉLETLENSZERŰ INGADOZÁSAI folyamatosan genetikai változtatásokat hoznak létre, s az előrehaladó evolúciót a LEGALKALMASABB változat természetes kiválogatódása biztosítja. Ez az elképzelés, közismert nevén darwinizmus, nagy jelentőségű, koncepcionális újtás volt. A korábbi legfontosabb evolúciós elmélet Jean Baptiste de Lamarck nevéhez fűződik, aki azt 1809-ben megjelent munkájában, a *Philosophie Zoologique*-ban írta le. Lamarck evolúciós koncepciója azon a téves feltevésen alapult, hogy az élőlények az életük során szerzett új tulajdonságaikat, amelyek testrészeik használatával vagy mellőzésével függnek össze, átörökítik utódaikra:

„Mindazt, amit az állatok tartós külső körülmények hatása

alatt valamely részük állandó használata következtében szerznek, illetve a nem használás következtében veszítenek, átörökítik a következő nemzedékre, feltéve, hogy a szerzett változások mindkét nemet vagy az utódokat létrehozó egyedeket egyaránt érintették” (*Philosophie Zoologique* 1. kötet, 233. oldal).

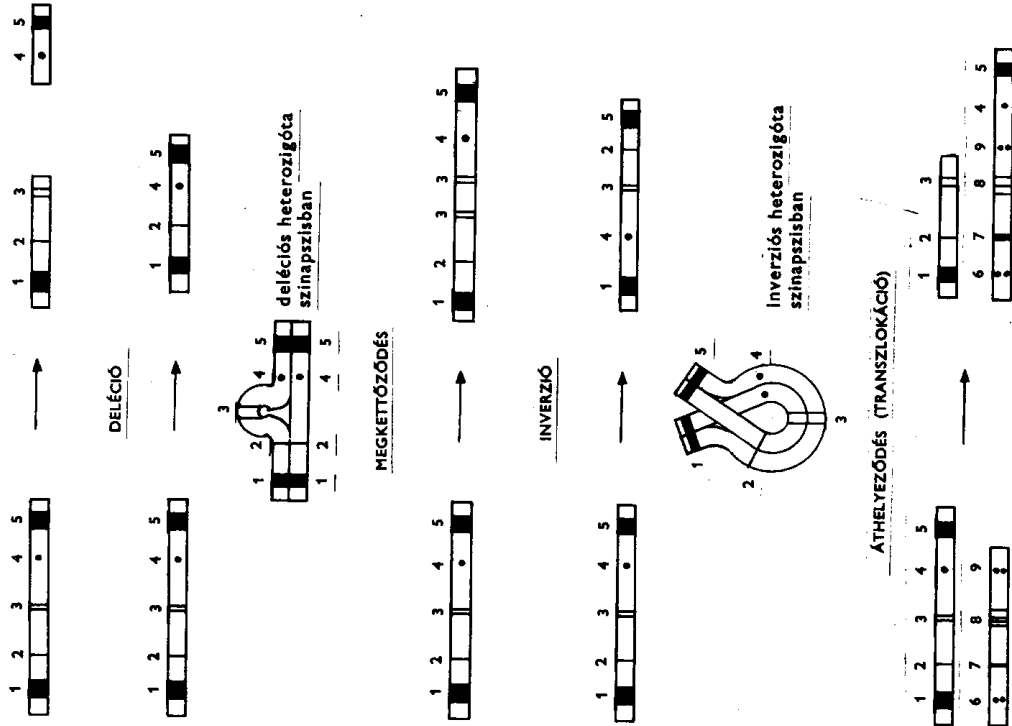
S bár a XIX. század elejének vitáiban sokszor neveltségessé tették, a SZERZETT TULAJDONSÁGOK ÖRÖKLŐDÉSÉNEK lamarcki hipotézise jó hipotézis volt, amennyiben kísérleti igazolásnak alávethető konkrét feltételezést szolgáltatott. Az idők szelleme azonban olyan volt, hogy majdnem a század végéig nem végezték el ezeket a vizsgálatokat.

Darwin és Wallace idejében a genetika mint tudomány még nem létezett. Sejtésük az örökítőanyag véletlenszerű változásairól, a századunkban ismeretessé vált mutációk megfelelő megközelítésének bizonyult.

Az evolúciós biológia kialakulását 1920 óta sokan modern szintézisként, vagy neodarwinizmusként emlegetik, amin az értendő, hogy a mendeli genetika egyesült a természetes kiválogatódás elméletével, létrehozva a populációgenetikát. Ez utóbbit viszont sikeresen alkalmazták a kromoszómális sejtán, a rendszertan, a fajkeletkezési elméletek és a biogeográfia megújításában. *A fajok keletkezése* kiadásának centenáriuma, 1959-ben – amit egyébként több nemzetközi konferencia és emlékkiadvány ünnepelt meg – a modern szintézis még mindig nagy lépésekkel haladt előre.

A MUTÁCIÓK JELLEMZŐI

A MUTÁCIÓ a genetikai anyag öröklődő megváltozása, eredménye a megváltozott szervezet: a MUTÁNS. Megkülönböztetünk PONTMUTÁCIÓKAT és KROMOSZÓMA-RENDEL-



I. A kromoszóma-rendellenességek fő osztályai. Amikor a megváltozott kromoszómák az első meiotikus osztódás kezdetén összetapadnak a normális homológokkal, olyan jellegzetes térszerkezetet vesznek fel, amely lehetővé teszi a lokuszok összeilleszkedését. Az ábrán látható kétféle szinaptikus elrendeződés, a deléció és az inverzió esetében

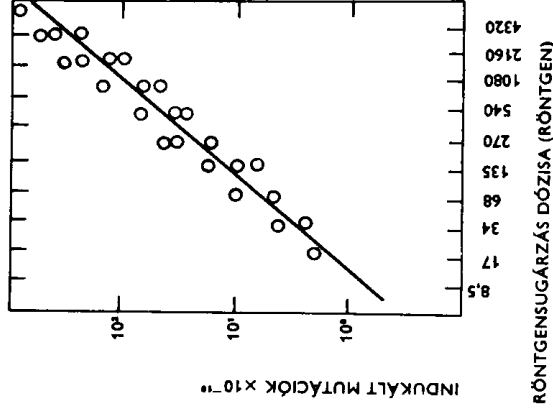
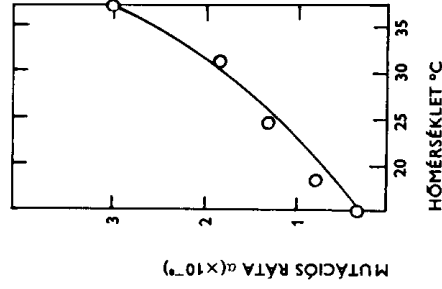
LENESSÉGEKET; az előbbi olyan csekély változás, amely mai mikroszkópiai módszerekkel nem észlelhető. Baktériumokon végzett genetikai és biokémiai vizsgálatok megerősítették, hogy a pontmutációk molekuláris események, amelyeknek során a DNS-molekula egyetlen nukleotidpárja egy másikra cserélődik ki. A skála másik végén, a kromoszóma-rendellenességek olyan nagyobb, szerkezeti változások, amelyeket fénymikroszkópban megfigyelhetünk. Az effajta változások több száz vagy több ezer nukleotidpárt is érinthetnek. Legkönnyebben úgy szemléltethetjük a kromoszóma-rendellenességeket, ha a kromoszómát, mondjuk, egy gyurma-pálcikának képzeljük. Rendellenesség gyakorlatilag minden, ami ezzel a pálcikával történhet azonkívül, hogy az alakját elveszíti. El lehet törni és akkor több, kisebb pálcikánk lesz (A KROMOSZÓMASZÁM NÖVEKEDÉSE). Oda lehet tapasztani egy másik pálcikához (FÚZIÓ, aminek eredménye a KROMOSZÓMASZÁM CSÖKKENÉSE). Kivehetünk a pálcikából egy kis darabkát (DELÉCIÓ), beletehetünk egy darabkát (DUPLIKÁCIÓ); kivehetünk belőle egy darabkát és azt fordítva visszahelyezhetjük (INVERZÍÓ); áthelyezhetünk egy darabkát az egyik pálcikáról a másikra (TRANSZLOKÁCIÓ); vagy kicserélhetünk nem-homológ darabkákat két pálcikában (RECIPROK TRANSZLOKÁCIÓ). Ha a teljes diploid ($2n$) kromoszómakészletet képviselő pálcikasorozatunk van, még az alábbi változásokat szemlélhetjük. Egyetlen további pálcika hozzáadása a készlethez $2n + 1$ kromoszómaszámot eredményez (a sejt TRISZÓMIÁS). Ha egyet elveszünk, a kromoszómaszám $2n - 1$ (a sejt ekkor MONOSZÓMIÁS). A triszómia és a monoszómia állapotát általában ANEUPLOIDIÁNAK is nevezik. Megsokszorozódhat a teljes pálcikakészlet is, ekkor POLIPLOIDIA jön létre. A poliploid sorozatot a haploid (n) és a diploid ($2n$) után a következőképpen jelöljük: $3n$ (triploid), $4n$ (tetraploid), $5n$ (pentaploid), $6n$ (hexaploid), $7n$ (szeptaploid), $8n$ (oktaploid) stb., bár a

gyakorlatban a görög megnevezést 8-szoros sokszorozódás lett ritkán használják. A kromoszóma-rendellenességek főbb osztályait az 1. ábrán foglaltuk össze. Mindnek van valamilyen szerepe az evolúcióban.

Az inverzió és a poliploidia különösen jelentősek hatások nagysága és természetes előfordulásuk gyakorisága miatt. A kromoszóma-rendellenességek és a pontmutációk közötti megkülönböztetés abban áll, hogy a rendellenességek egyszerűen látható szerkezeti változások, így a megfigyelt változások nagyságrendjének alsó határát a mikroszkópia korlátai szabják meg és nem a kromoszómák belső szerkezeti sajátosságai. Továbbá, a DNS molekuláris szerkezetéről alkotott jelenlegi ismereteink arra engednek következtetni, hogy (1) a pontmutációkat okozó nukleotid szintű változások azonos természetűek a kromoszóma-rendellenességekkel és (2) az érintett DNS-szakasz hosszúsága folyamatosan változhat egyetlen nukleotidpártól olyan nagy mérettekig, amelyek már a mikroszkópos észlelést is lehetővé teszik, s amely szinten aztán könnyen besorolhatók a kromoszóma-rendellenességek közé.

Az alábbiakban a pontmutációk és a kromoszóma-rendellenességek három olyan általános sajátosságával foglalkozunk, amelyek a populációgenetikában alapvető jelentőséggel bírnak.

Kémiai folyamat. A mutációk végső soron leírhatók a DNS-polimer nukleotidsorrendjének megváltozásaként. Bár lehetséges, hogy az efféle változások olyan időszakokban történnek, amikor a DNS nem replikálódik, mégis sokféle bizonyíték utal arra, hogy a spontán mutációk többsége másolási hiba, amelyek a DNS-replikáció során fordulnak elő. A mutáció például akkor a leggyorsabb, amikor a sejtek osztódnak és a hőmérséklet emelkedése a két folyamat sebességét hasonló mértékben növeli. A mutációk több lényeges tekintetben úgy viselkednek, mint a molekuláris folyamatok. Először is, a mutációs ráták igen



2. A mutációs ráta hőmérséklet és ionizáló sugárzás hatására megnő az *E. coli*-ban. A bal oldali görbe a *his⁻* (hisztidin szintézis hiánya) → *his⁺* (szintézis képessége) mutáció előfordulásának hőmérsékletfüggését mutatja. A jobb oldali egyenes a *met-2⁺* (metionin szintetizáló) mutánsok számát mutatja. A mutációt *met-2* telepek növekvő intenzitású röntgensugárzásával indukálják. (Sager és Ryan, 1961 alapján)

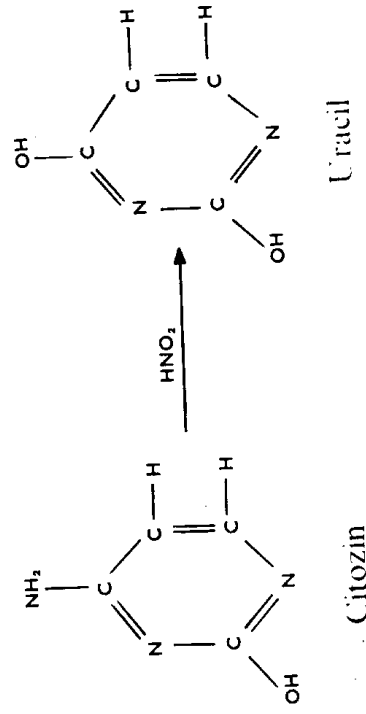
szabályosan növekednek a hőmérséklettel. Q_{10} , avagy a mutációs ráta növekedésének aránya 10 °C-os hőmérséklet-növekedés hatására rendszerint 2 és 3 között van, ezt az összefüggést mutatja a 2. ábra. Mutációk jönnek létre nagyenergiájú, pl. röntgensugárzás hatására. A létrejött mutánsok száma egyszerű lineáris függvénye a dózिसnak, amint ez a 2. ábrán szintén látható. Minden egyes dózisegység hatására ugyanannyi mutáció keletkezik az alábbi egyenlet szerint:

$$M = kD,$$

ahol M a mutánsok száma, D a sugárdózis és k egy dózistól független állandó, amely a mutációt nem szenvedett gén érzékeny-

ségét jellemzi. A röntgensugárzás dózisa és a mutációs ráta közötti egyszerű összefüggés adott alapot az ún. találatelmélet létrejöttének. Eszerint a gén egy célpont, amely elegendő számú, röntgensugárzás keltette ionizáció hatására egyetlen lépésben elmutál. Az elmélet egybevág azzal az elképzeléssel, hogy a pontmutáció egyetlen molekuláris esemény.

Mutációkat idézhetnek elő kémiai MUTAGÉNEK is. Legkönnyebb kimutatni ezeket mikroorganizmusokkal végzett kísérletekben. Némi biokémiai ismerettel rendelkező olvasó számára az alábbi technikai részletek megvilágítják a folyamat természetét. Bizonyos alkilező szerek (kén és nitrogén mustárok), amelyek hatásukban hasonlítanak a sugárzásra, valószínűleg azáltal hoznak létre mutációkat, hogy töréseket okoznak a polinukleotid láncokban. Mások, pl. bizonyos purinok, koffein és adenin és nem természetes pirimidinanalógok a nukleotid-pár szintjén okoznak másolási hibákat. A mutagén salétromosav sokkal közvetlenebb módon hat. Oxidatív dezaminálás révén hidroxilra cseréli az aminocsoportot, s így a DNS- és RNS-bázisokat átalakítja, pl.



Véletlenszerűség. A véletlenszerűség – bizonytalanság. Véletlen esemény az, amelynek bekövetkezését nem jósolhatjuk meg tel-

jes bizonyossággal. Legfeljebb remélhetjük, hogy megjósolhatjuk bekövetkezésének *valószínűségét*. A valószínűségben sok folyamatot sikerrel kezelhetünk véletlen folyamatként, bár éppúgy tekinthetnénk determinisztikusnak is, ha többet tudnánk róluk. Jó példa az érmedobálás. Rendes körülmények között egyetlen dobás eredményét semmiképpen nem jósolhatjuk meg. Tudjuk azonban, hogy az érmék kb. fele fejet, fele pedig irást fog mutatni. Hasonlóképpen egyetlen torzítatlan érme sokszor dobálva egymás után is ugyanezt az eredményt adja. Így aztán bizonyos jóslásokat tehetünk az érmekísérletek kimenetelét illetően. A kétkimenetelű (bináris) eseményen (fej vagy irás) alapuló binomiális eloszlást alkalmazva megállapíthatjuk különböző fej/írás arányok előfordulásának valószínűségeit végtelenül sokféle számú próbálkozás esetében. Például annak a valószínűsége, hogy 50 próbából 31 fej és 19 irás lesz a binomiális eloszlás alapján

$$\frac{50!}{31!19!} (0,5)^{50} = 0,027.$$

Vegyünk észre azonban, hogy bár a véletlenszerűség elvét használtuk fel, a valószínűségben megjósolhatnánk akármilyen adott érmedobálás eredményét, ha előre eléggé ismernénk az ujjmozgás mechanikájának specifikus részleteit, a levegő sűrűségét és a légáramlatokat, valamint annak a felületnek a szerkezetét, amelyre az érme esik. Mindaddig azonban, amíg ezek a tényezők változnak és ismeretlenek, ésszerű a teljes érmedobálási kísérlet kimenetelét véletlen eseménynek tekinteni. A két kezelés mód az értelmezés két különböző szintjét képviseli.

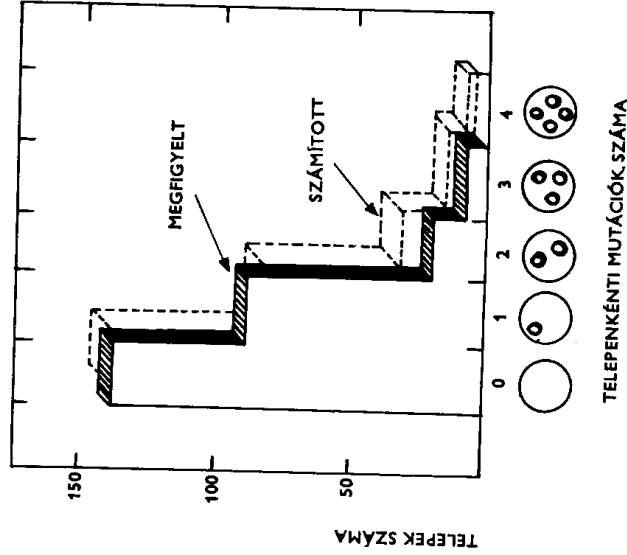
Ugyanez a gondolatmenet érvényes a mutációk előfordulására. Ha egy „gondolatkísérletben” az a valószínűtlen eset állna elő, hogy valamely időpillanatban mérni tudjuk egy mutációra képes gének és közvetlen környezetének fizikai és kémiai állapotát, akkor feltehetően azt is meg tudnánk mondani, hogy

bekövetkezik-e mutáció. Molekuláris szinten ezt nem tudhatjuk a fizika bizonytalansági elve miatt, amely szerint atomi szinten a közvetlen megfigyelés a mérési eredmény jelentős megváltozását idézi elő. De ha ez nem is lenne így, a populációs jelenségek akkor is rákényszerítenének bennünket, hogy megvizsgáljuk, vajon a mutációsorozatokat leírhatjuk-e véletlen eseményként, mivel az evolúciós vizsgálatok főként a tömeges folyamatokban és nem a molekuláris eseményekben érdekeltek.

A következő kísérlet egyszerűen és elegánsan mutatja be a mutációk véletlenszerűségét vizsgáló általános módszert. A kísérletet F. J. Ryan végezte (Sager és Ryan, 1961). Amikor lakózó hasznosítására képtelen baktériumokat (*Escherichia coli*) növesztenek aminosav táptalajon, olyan mutánsok jelennek meg (2×10^{-7} /sejtosztódás gyakorisággal), amelyek felhasználják a cukrot. Az aminosavakat és laktózt tartalmazó agar felszínén a nemhasznosító szülő telepet képeznek. A telepen belül megjelenő mutánsok a jelenlevő laktóz elhasználásával kinőnek, s papillákat képeznek a telep felszínén. Ha a táptalajba indikátorfestéket keverünk, ezek a laktózhasznosító papillák megvöröszödnek, mert specifikus anyagszere-melléktermékeik reagálnak a festékkel. A telepháttér színe fehér marad, ami lehetővé teszi a papillák gyors megszámlálását. Különálló helye és alakja hasonlósága miatt megállapítható, hogy minden egyes papilla egyetlen mutáns utódaiból áll. A kérdés az, hogy vajon minden egyes nemhasznosító telepben egyenlő valószínűséggel fordul-e elő laktózhasznosító mutáns? Mivel az egyes telepek közvetlen környezetete azonosnak tekinthető, ez megfelel annak a kérdésnek, hogy a mutáció véletlenszerűen lép-e fel az egyes telepekben. A kísérlet szolgáltatja az adatokat azonnal standard statisztikai vizsgálatoknak vethették alá. Mivel a mutáció igen ritkán fordul elő, de a telepekben levő baktériumok száma igen nagy, a telepenkénti mutációk számának gyakorisági eloszlása a Poisson-eloszlást kell közelítse, vagyis

$$p(x) = \frac{m^x}{x!} e^{-m},$$

ahol $p(x)$ a valószínűsége annak, hogy a telepenként x papilla (azaz mutáció) fordul elő, m a telepenkénti papillák átlagos száma és e a természetes logaritmus alapja. 2,718 28... Ryan adatait a 3. ábra mutatja. A papillák telepenkénti átlagos száma 0,57 volt. A Poisson-eloszlás tehát $m = 0,57$ és $x = 0, 1, 2, 3, \dots$ értékekre kiszámítható. Ugyancsak a 3. ábrán látható, hogy a számított Poisson-eloszlás és a talált eloszlás „illeszkedése” igen szo-



3. *E. coli* telepek laktózhasznosító mutánsainak gyakorisági eloszlása (bevonalkázott) összehasonlítva egy ugyanolyan középértékű Poisson-eloszlással (szaggatott vonal). 0,2 valószínűsége van annak, hogy a választott mintában a mutánsok Poisson-eloszlás szerint oszlanak meg. Ez az érték elég ahhoz, hogy alátámassza (de nem bizonyítja) azt a feltevést, hogy a két eloszlás azonos. (Sager és Ryan, 1961 után)

ros, ami alátámasztja azt a feltételezést, hogy a laktózhaznosító mutációk valóban véletlenszerűen bukkannak fel a telepekben.

Preadaptáció. A mutáció véletlenszerű mivoltának van egy jelentős következménye az evolúciós elméletben. Azt jelenti ugyanis, hogy a mutációk esetleges jövőbeli hasznosságuktól függetlenül jelennek meg. Más szóval: adott genetikai összetételű populációban egy mutáns megjelenésének valószínűsége nem nagyobb egy olyan környezetben, amelyben előnyöket élvezne, mint egy olyanban, amelyben kiszelektálna. Amikor tehát egy előnyös mutáció fordul elő, azt úgy tekinthetjük, mint az adott környezethez való igazi PREADAPTÁCIÓ megnyilvánulását. Ez azt jelenti, hogy a mutáció nem a környezetre való adaptív válaszként jön létre, hanem inkább, mintegy véletlenül, utólag adaptívnak bizonyul. Így aztán a következő generációkban a mutáns gén gyakoriságát elsősorban a természetes kiválogatódás, vagyis a differenciális túlélés és szaporodás határozza meg.

Bizonyos mutánsok preadaptív természetét bőséges kísérleti bizonyíték igazolta. Egy különösen hatékony vizsgálatot végzett *E. coli*-n J. és E. M. Lederberg. Ezek a genetikusok azt akarták tudni, hogy előfordulnak-e bakteriofágoknak és streptomycinnek ellenálló mutánsok olyan tenyészetekben, amelyek nem lettek kitéve e baktériumölő hatóanyagoknak. Először érzékeny törzsetek tisztá agaron tenyésztettek, majd az agarlemezre steril báronydarabkát helyeztek úgy, hogy az anyagdarabok szálaira minden telepből sejtek tapadtak. A báronydarabkával elkészíthették a LEMEZ MÁSOLATÁT, a bélyegzőlenyomathoz hasonlóan, mert az anyagot új agarlemezre helyezve a sejtek az eredeti lemezen elfoglalt helyükkel azonos helyre kerültek. Ha az új lemez streptomycint vagy bakteriofágot is tartalmazott, új telepek csak azokon a helyeken nőttek ki, ahol az eredeti lemezen ellenálló baktériumtelep volt.

Azt, hogy az eredeti lemezen valóban voltak rezisztens mutánsok, úgy bizonyították, hogy a másolatlemez alapján azonosított helyeken az eredeti telepekből vett sejteket végül is tenyésztetni tudták bakteriofágot, ill. streptomycint tartalmazó táptalajon.

Másik ismert módszer a preadaptációs feltételezés bizonyítására a baktériumokon és magasabb rendű szervezeteken (*Drosophila*) egyaránt használt KÖZVETETT SZELEKCIÓ. Vizsgálhatók ezzel a módszerrel új mutációk és eleve meglévő genetikai változatok is. Azonos szülőktől származó egyedeket két testvércsoportra osztanak, az egyiket kiteszik valamilyen mérgező hatásnak, a másikat nem. A következő nemzedék csak a hatásnak ki nem tett egyedektől származik. Konkrétan, azokat az egyedeket választják ki erre a célra, amelyeknek testvérei a legnagyobb, illetve a legkisebb ellenállást mutatták a mérgeggel szemben. Így bizonyos szelekciós hatásnak kitett vonalak tartóhatók fenn anélkül, hogy maguk az állatok ki lennének téve a mérgező hatásnak. Ha a mutánsok (vagy a már meglévő génformák) nem lennének preadaptívak, hanem megjelenésükhöz és növekedésükhöz a közvetlen hatásra volna szükség, akkor a közvetett szelekciónak nem volna hatása a kezeletlen állományok ellenállóképességére. Ez azonban nem így van. A kezeletlen állomány éppen úgy módosul genetikailag, mint a közvetlen szelekciónak kitett törzsek. Vissza kell tehát térnünk a preadaptációs hipotézishez.

Alacsony ráták. Az 1. táblázatban igen különböző szervezetek mutációs rátáit soroljuk fel. Egy általánosítást biztosan tehetünk ezeknek az adatoknak az alapján: A mutációk nagy többsége 10^{-5} /gén/replikáció vagy még ennél is kisebb arányban fordul elő. Meg kell állapítanunk azt is, hogy ez a minta bizonyosan torzított, mert sokkal könnyebb kimutatni a nagyobb gyakorisággal előforduló mutációkat. 10^{-9} -nél sokkal alacsony

SPONTÁN MUTÁCIÓS RÁTÁK
KÜLÖNBÖZŐ SZERVEZETEKBEN

(Sager és Ryan nyomán, 1961)

Szervezet/Tulajdonság	Ráták	Egységek
BAKTERIOFÁG-T2		
Lízis gátlás	$r \rightarrow r^+$	per gén*
Gazda spektrum	$h^+ \rightarrow h$	per replikáció
BAKTÉRIUMOK - <i>E. coli</i>		
Laktóz fermentáció,	$lac^- \rightarrow lac^+$	2×10^{-7}
Hisztidin igény,	$his^- \rightarrow his^+$	4×10^{-8}
$his^+ \rightarrow his^-$		2×10^{-6}
Streptomycin érzékenység		
$str-s \rightarrow str-d$		1×10^{-9}
$str-d \rightarrow str-s$		1×10^{-8}
ALGÁK - <i>Chlamydomonas reinhardi</i>		
Streptomycin érzékenység		1×10^{-6}
GOMBÁK - <i>Neurospora crassa</i>		
Inositol igény,	$inos^- \rightarrow inos^+$	8×10^{-8}
Adenin igény,	$ade^- \rightarrow ade^+$	4×10^{-8}
KUKORICA - <i>Zea mays</i>		
Rancos szemű	$Sh \rightarrow sh$	1×10^{-5}
Lila	$P \rightarrow p$	1×10^{-6}

nyabb mutációs ráták (és sok ilyennek kell lennie) valószínűleg egyáltalán nem mérhető, még a gyorsan osztódó mikroorganizmusokban sem. Sőt, kockázatos dolog azt feltételezni, hogy adott fenotipikus változásnak mindig ugyanaz az oka, vagyis, hogy adott új fenotípus a populációban való megjelenésekor mindig pontosan ugyanannak a mutáns allélnak tulajdonítható. A közelebbi vizsgálat sok esetben derít fényt IZOALLÉ-LOK (nagyon hasonló fenotípust létrehozó allélok) sorozatára

SPONTÁN MUTÁCIÓS RÁTÁK
KÜLÖNBÖZŐ SZERVEZETEKBEN

(Sager és Ryan nyomán, 1961)

Szervezet/Tulajdonság	Ráták	Egységek
GYÜMÖLCSLÉGY - <i>Drosophila melanogaster</i>		
Sárga test,	$Y \rightarrow y$, hímekben	1×10^{-4} mutans gyakorisága/
	$Y \rightarrow y$ nőstényekben	
Fehér szem,	$W \rightarrow w$	1×10^{-5} (ivarsejt) ivaros
Barna szem,	$Bw \rightarrow bw$	4×10^{-5} nemzedék
EGÉR - <i>Mus musculus</i>		3×10^{-5}
Piebald bundaszín, $S \rightarrow s$		3×10^{-5}
Világos bundaszín, $D \rightarrow d$		3×10^{-5}
EMBER - <i>Homo sapiens</i>		
Normális \rightarrow hemofiliás		3×10^{-5}
Normális \rightarrow albínó		3×10^{-5}
EMBERI CSONT - Velősejtek sejtenyészetben		
Normális \rightarrow 8-azaguanin rezisztens		7×10^{-4} per sejtosztódás
Normális \rightarrow 8-azaguanozin rezisztens		7×10^{-6}

* A táblázat többi mutációs rátájának korrekciója génenkénti alapon nem változtatná meg nagyságrendjüket.

nak létére ott, ahol korábban csak egyetlen allél létezéséről tudtak. A fenotipikus termékek valójában sokszor csak egészen kicsit különböznek egymástól, bizonyos enzimek vagy más fehérjék sajátságaiiban, amelyek rendszerint csak elektroforetikus szétválasztással mutathatók ki. Ahol enzimekről van szó, ott ezeket a változatokat néha IZOENZIMEK-nek (izozimeknek) nevezik.

A fehérjeváltozatok elektroforetikus kimutatása kiváló

A MUTÁCIÓK NAGYSÁGA

eszköznek bizonyult a természetes populációkban előforduló genetikai változatosság bizonyos fajtáinak közvetlen méréseiben. Az 1. táblázatban látható, hogy a mikroorganizmusokban a legtöbb ismert mutáció 10^{-6} – 10^{-9} /sejt/replikáció gyakorisággal fordul elő, míg a soksejtes szervezetekben e gyakoriságok néhány nagyságrenddel nagyobbak. A két csoport mutációs rátái nem hasonlíthatók össze pontosan, mivel a soksejtes szervezetekben a mutációk a csírasejtvonalakban (ivarsejtvonalakban) az idők során felhalmozódnak, és minél idősebb a szervezet, annál nagyobb a mutáns sejtek száma. Még emlős sejttelvezet, annál nagyobb a mutációs ráták sejtnevezdekennyezetekben is, ahol pedig a mutációs ráták viszonylag magasaként számíthatók, a ráták még mindig viszonylag magasaként számíthatók, hogy mutációs ráták genetikai szabályozás alatt állnak, és a természetes szelekció módosíthatja értékeiket. Léteznek MUTÁTORGÉNEK (pl. a *Drosophila*-ban), amelyek megváltoztatják más lokuszokban a mutációs rátákat, és lehetséges, hogy ezek felelősek az időnként előforduló rendkívül magas, pl. 10^{-2} /sejt/nemzedék értékekért.

Megfordíthatóság. Ha a mutációk rendes kémiai folyamatok, azt várhatjuk, hogy megfordíthatók, mégpedig bizonyos meghatározott sebességgel. Ez így is van. Megállapodás szerint FORDÍTOTT (BACK) MUTÁCIÓNAK nevezzük azokat a mutációkat, amelyek a mutáns állapotból helyreállítják a normális vad típust. A *Drosophila melanogaster* esetében pl. a szemszín génje a normális élénkpiros állapotból (W) az alábbi sebességekkel mutál halványabb állapotba (W^e), ill. vissza

$$W \begin{matrix} \xrightarrow{1,3 \times 10^{-4}} \\ \xrightarrow{4,2 \times 10^{-5}} \end{matrix} W^e$$

A létrejött fenotípusos változás nagyságától függően különböző fokú evolúciót különböztetnek meg, pl. mikroevolúciót, mezoevolúciót és makroevolúciót. A változás nagysága durván arányos az érintett kromoszómalokuszok számával és ezeken belül az egymást követő allélváltozások számával. A mikroevolúció egyszerű eseteiben csupán egyetlen allél cserélődik ki egy másikra a populációban, míg a makroevolúció olyan szélsőséges esete, mint amilyen a madarak kialakulása a Meozoiikum hullóból, egész bizonyosan sok lokuszban sok egymást követő allélcserével járt szinte minden kromoszómán. Természetesen azzal az elképzeléssel is eljátszottak, mint pl. *Richard Goldschmidt* híres „reménytelen szörnyszülött” elmélete az 1930-as években, hogy nagy léptékű evolúciós változás megtörténhet egyetlen genetikai lépésben is, egyetlen hatalmas makromutáció által. Néha valóban keletkeznek rendkívüli, új fenotípusok spontán mutációval. Jó példák erre a *homeotikus rovarmutánsok*, amelyekben nyúlványok átalakulnak másfajta nyúlványokká: csapok lábakká (aristapedia mutánsok), szárnyak lábakká és így tovább. Nincs azonban bizonyíték arra, hogy e szélsőséges formák valaha is fennmaradtak és új taxonok kialakulásához vezettek volna. Ellenkezőleg, az a tapasztalat, hogy minél nagyobb hatású a mutáció, annál valószínűbb, hogy kevésbé adaptív, sőt végzetes. E fordított összefüggés okát jól megvilágíthatja az „óraanalógia”. A természetben a legtöbb populáció, mint a legtöbb jó állapotú óra, minden időpontban, hanem is tökéletesen, de a konstrukciója által megszabott optimum közelében működik. A mutáció e működés genetikai szabályozásának véletlenszerű megváltozása. Hasonlítható ez egy óraszerkezet véletlenszerű megváltozásához, pl. egy rugó önkényes megszorításához vagy meglazításához vagy akár kivételéhez. Az eredmény lehet az optimum még jobb megközelítése, de

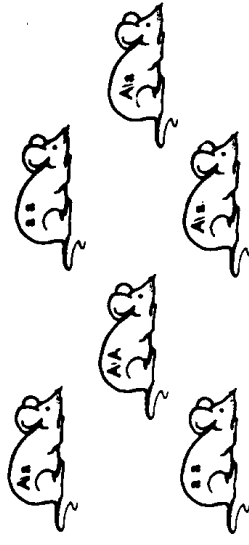
az esélyek sokkal nagyobbak éppen az ellenkezőjére. És minél nagyobb a változás, annál nagyobb a valószínűsége annak, hogy a mechanizmus eltávolodik az optimumtól. Elméletileg lehetséges hullóból madarat teremteni a kromoszómák egyetlen, nagy kavarodást okozó megváltoztatásával. De ez csak egy lenne az ilyen véletlenszerű, nagy mutáció közel végtelen lehetséges eredményei közül, amelyek majdnem mind végzetesek volnának, és előfordulásának valószínűsége ilyenformán majdnem nulla. Arra a következtetésre kell jutnunk, hogy a legtöbb nagy evolúciós változás kisebb-nagyobb fokozatos, fenotipikus, átalakulások kísérte mutációk fokozatos felhalmozódása révén jön létre, s ez ideig az őseletek ezt az elképzelést támasztják alá.

A GÉNGYAKORISÁGOK STABILITÁSA

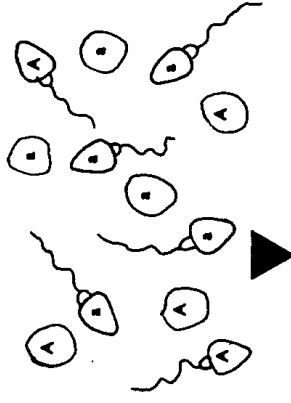
Nincs még egy olyan sejtfolyamat, amelynek olyan összetett és messzeható következményei lennének, mint az ivarsejt képződésének. A diploid szervezetekben a döntő lépés az első meiotikus osztódás, amelynek során a homológ kromoszómák szinapszist képezve összetapadnak, részek kicserélődnek, majd különválva különböző utódsejtekbe kerülnek. Joggal kérdehetjük, hogy milyen hatással van a gametogenezis és diploid állapot ezt követő helyreállítása a géngyakoriságokra. Röviden, létrehoz-e a gének szegregáció és rekombináció során történő összekeveredése evolúciót? A válasz az, hogy nem. A géngyakoriságok állandóak maradnak, és a diploid genotípusok gyakoriságai könnyen megjósolhatók belőlük.

A dolog megértése végett vizsgáljuk meg először egy diploid szervezet idealizált életciklusát (4. ábra). Minthogy példánkban az öröklődés alapvető, mendeli törvényei érvényesülnek, az egyedek egymással szaporodó csoportját MENDELI-POPULÁCIÓNAK nevezzük. A könnyebbés kedvéért tételezzünk fel

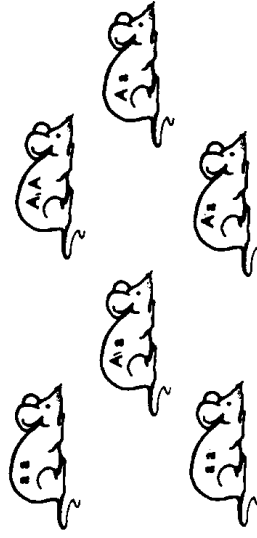
a) n diploid élőlény



b) a szaporodási időszakban létrehozza az ivarsejtkészletet, amelyből $2n$ ivarsejt



c) egyesülése révén létrejön n diploid élőlény



4. Egy diploid élőlény idealizált életciklusa (a). n számú diploid egyed a szaporodási időszakban létrehozza az „ivarsejt készletet” (b). $2n$ ivarsejt párokba rendeződve n egyedet hoz létre (c). A szegregáció és a rekombináció nem okoz változást a géngyakoriságban, tehát evolúció sem folyik

PÁNMIKSIÁT. A pánmiktikus populációban a párosodás a szóban forgó specifikus géneket illetően véletlenszerű – minden élettanilag alkalmas egyed egyenlő eséllyel párosodhat a másik nem bármelyik élettanilag alkalmas egyedével. Tekintsük A allélnél relatív gyakoriságát p -nek, a allélnél pedig q -nak, valamint fennáll $p + q = 1$. Azt akarjuk tudni, hogy vajon az életciklus során p és q megváltoznak-e, és mi lesz AA , Aa és aa diploid genotípusok gyakorisága.

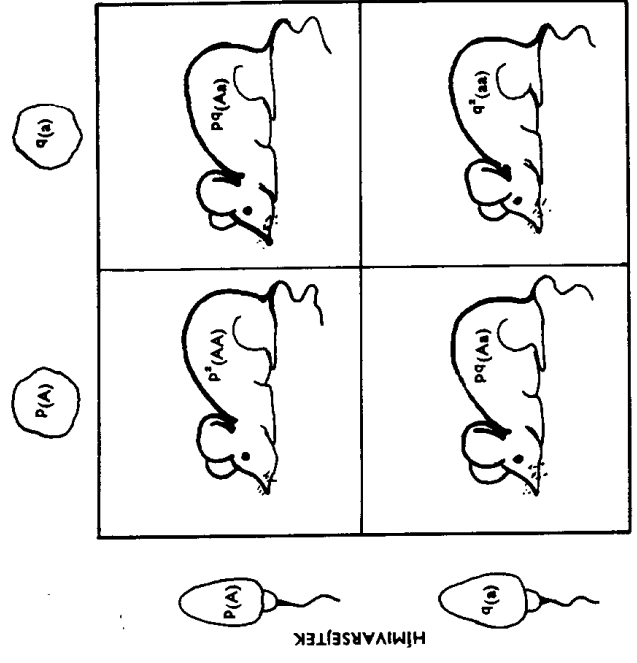
Mint hogy a populáció pánmiktikus, az ivarsejtek keverése véletlenszerű. Az ivarsejtek vagy A -t vagy a -t hordoznak. A diploid gyakoriságok meghatározásának alapja az, hogy a gyakorisága p és a gyakorisága q . Kihasználjuk a valószínűségelmélet egyik alapvető tételét: A FÜGGETLEN ESEMÉNYEK EGYÜTTES ELŐFORDULÁSÁNAK VALÓSZÍNŰSÉGE EGYENLŐ EGYENKÉNTI VALÓSZÍNŰSÉGEK SZORZATÁVAL. Más szóval, ha az A -t hordozó ivarsejtek valószínűsége (= gyakorisága) p , ami egyben az A gén gyakorisága a teljes pánmiktikus populációban, két A ivarsejt egyesülésének valószínűsége a megtermékenyüléskor egyszerűen $p \times p = p^2$. Az 5. ábra szorzatmátrixa mutatja az összes lehetséges kombináció gyakoriságait. Itt a diploid genotípusok jelöléseit (AA , Aa , aa) megfelelő gyakoriságaik indexeként tüntettük fel. A mátrixelemeket összegezve, és figyelembe véve azt, hogy az összeg egységnyi, azt kapjuk, hogy

$$p^2_{AA} + 2pq_{Aa} + q^2_{aa} = 1.$$

Ugyanehhez az eredményhez juthatunk úgy is, hogy

$$(p_A + q_a)^2 = q^2_{AA} + 2pq_{Aa} + q^2_{aa} = 1,$$

mivel $p + q = 1$, és $1^2 = 1$. Ez a binomiális eloszlás egyetlen kettős csoportokra. A genetikában ezt az összefüggést HARDY-WEINBERG-KÉPLETnek vagy Hardy-Weinberg-törvénynek nevezik, a matematikus G. H. Hardy és a biológus



5. A Hardy-Weinberg-egyensúly alapja. A szaporodási mátrix az összes lehetséges kombináció gyakoriságát mutatja

W. Weinberg után, akik először alkalmazták – egymástól függetlenül – a biológiában, 1908-ban.

Ha két allélnál többről van szó, amelyeknek gyakoriságai p, q, r, s, \dots , a diploid gyakoriságok a multinomiális eloszlásból becsülhetők meg:

$$(p + q + r + s + \dots)^2 = 1.$$

A legtöbb matematikai modellben a $(q + r + s + \dots) = 1 - p$ gyakoriságokat összegezve egyetlen gyakoriságként kezelik (q -val jelölik), hogy az eloszlást leegyszerűsítsék a binomiális esetre.

A gyakorlatban a módszer alkalmas arra, hogy egyes allélok gyakoriságait kezelje az adott lokusz összes többi alléljával szemben.

A binomiális eloszlásból könnyen kimutatható, hogy a génfrekvenciák generációról generációra állandóak maradnak. $A p^2 + 2pq + q^2 = 1$ gyakoriságokból vegyük azt a részt, amelylyel p járul hozzá.

A gyakorisága a következő nemzedékben

$$\frac{p^2 + pq}{p^2 + 2pq + q^2} = p^2 + pq = p^2 + p(1-p) = p.$$

A szimmetria miatt a gyakorisága a következő nemzedékben q lesz. Az eredeti géngyakoriságok tehát megmaradnak.

A pánmiktikus mendeli rendszerek jellegzetessége, hogy mindegy mik a kiindulási diploid gyakoriságok, a következő nemzedékben és azt követően a binomiális eloszlásnak fognak megfelelni. Tegyük fel például, hogy összevegytünk 6000 AA egyedet 4000 aa egyeddel. A kezdeti diploid gyakoriságok AA 0,60, Aa 0,40, valamint $p=0,6$ és $q=0,4$ volnának. A következő nemzedékben és azt követően mindegyikben az eloszlás, ha a mintavételi hibáktól eltekintünk, várhatóan a binomiális eloszlásnak felel meg. AA gyakorisága $p^2=0,36$; Aa gyakorisága $2pq=0,48$; és aa gyakorisága $q^2=0,16$. A allél gyakorisága $0,36 + 1/2(0,48) = 0,36 + 0,24 = 0,60$, a kiindulási gyakoriság lesz.

FELADAT. A *Drosophila* szárnyai egyetlen recesszív gén hatására csökevényessé válnak. Egy bizonyos populációban a felnőtt egyedek 10^{-4} részének csökevényesek a szárnyai. Jólisolja meg, hogy a következő nemzedékben a fejlődés korai stádiumában (a további természetes szelekció hatása előtt) mekkora lesz a heterozigóták gyakorisága.

VÁLASZ. Ha a homozigóta recesszívek gyakoriságát q^2 -tel jelöljük a szokásnak megfelelően, akkor q , a recesszív allél várható gyakorisága a következő nemzedékben 10^{-4} négyzetgyöke, vagy $(10^{-4})^{-1/2} = 0,01$. A domináns allél várható gyakorisága $1 - 0,01 = 0,99$, és a heterozigóták várható gyakorisága $2pq = 0,0198$.

FELADAT. A feniltiokarbamid (PTC) a legtöbb ember számára keserű. Vannak, akik nem érzik a PTC ízt, ezt egyetlen recesszív gén okozza. Az amerikai fehér népesség kb. 70%-a érzi, 30%-a nem érzi a PTC ízt. Becsülje meg az ízlelő (T) és a nem ízlelő (t) gének, valamint a diploid genotípusok gyakoriságát ebben a populációban.

gyakoriságokon alapuló binomiális eloszláshoz. Ha a gyakoriságok jelentősen eltérnek, akkor bizonyítékot kell keresni arra, hogy (1) a genotípusok párosodása nem véletlenszerű, pl. az egyes egyedek szívesebben párosodnak a saját genotípusukkal megegyező genotípusú partnerrel, vagy (2) a gyakoriságok változása a továbbiakban tárgyalandó evolúciós hatások valamelyikének tulajdonítható, vagy mindkét folyamatnak szerepe van a változásban. Másrészt viszont a binomiális eloszláshoz való jó illeszkedés önmagában még nem bizonyítja a pánmixiát és a pangást. Rendhagyó jellegű evolúciós változások is fellelhetnek, amelyek szintén binomiális eloszlást eredményeznek. Végül folyhat különböző mértékű beltenyésztes vagy genetikai változás, amelyek evolúciós időmértékkel mérve jelentősek, de túlságosan kicsinyek ahhoz, hogy a választott mintában kimutathatók legyenek.

AZ IVAROS SZAPORODÁS JELENTŐSÉGE

A rendes ivaros szaporodás genetikai hatása abban áll, hogy a diploid állapotok új változatait hozta létre minden nemzedékben. Ebben a szerepében hatékonysága óriási. Az ivartalan szervezetek esetében, amelyekben nem történik rekombináció, a populáció variabilitása csak új mutációk vagy új típusú egyedek bevándorlása révén növekedhet. Az ivaros szaporodás megjelenésével ugyanazon kromoszómán a crossing over révén minden egyes ivarsejt képződésekor új génkombinációk keletkezhetnek. Minthogy az organizmusok ráadásul diploidok, legalábbis létük korai szakaszában, még újabb kromoszómakombinációk jöhetnek létre minden megtermékenyüléskor. A kromoszómákon új génkombinációkat létrehozó crossing over, és a kromoszómakombinációkat megváltoztató szabad kombinálódás együttesen szinte végtelen genetikai változatosságot hoz

VÁLASZ. A megadott érték q^2 , a tt személyek gyakorisága, ami 0,30. Ennek négyzetgyöke $q = 0,55$, ez a t allél becsült gyakorisága. A T allél gyakorisága $p = 1 - q = 0,45$, a homozigóta izlelők (TT) gyakorisága $p^2 = 0,20$ és a heterozigóta izlelők (Tt) $2pq = 0,50$.

A Hardy–Weinberg-egyensúly az evolúciós genetikai elmélet kiindulási tétele. A valóságos populációk vizsgálatában a pánmixia és az evolúciós pangás hipotézisek vizsgálatára használgják. Ha egy populáció pánmixtikus és nem történnek benne evolúciós változások, a diploid gyakoriságok (a mintavételi hibába ésszerű határain belül) illeszkedni fognak a megfigyelt gén-

létre. A legegyszerűbb allélrendszer esetében, egy lokuszban két allél három diploid genotípust produkál, ezek: AA , Aa és aa . Ha ehhez egy második lokuszt adunk szintén 2 alléllal, a lehetséges genotípusok száma kilenc: $AABB$, $AABb$, $AAbb$, $AaBB$, $AaBb$, $Aabb$, $aaBB$, $aaBb$, $aabb$. Az n ilyen típusú lokuszt tartalmazó diploid genotípusok száma 3^n . Általánosítva, a genotípusok száma azoknak az m_i diploid genotípusoknak az $m_1 m_2 m_3 \dots m_n$ szorzata, amelyek az n lokusz mindegyikében megkonstruálhatók. A legtöbb mendeli populációban a lokuszok száma igen nagy. Becslések szerint *Drosophila*-ban és az emberben pl. egyaránt kb. 10 000 vagy annál több lokusz van, soknak több alléja is létezik. Az elképzelhető diploid genotípusok teljes száma ilyen genom esetében csillagászati; ami azt illeti, a két említett faj esetében ez a szám nagyobb, mint a látható világegyetem összes atomjainak a száma! Így aztán, mintegy kaleidoszkópszerűen, az ivarosn szaporodó faj minden nemzedékben új genotípust (sorozatot) szembesít a környezettel, ugyanakkor megtartva alapelemt, az allélokat, és azok körülbelül gyakoriságait. Ennek eredményeképpen az ivarosn szaporodó szervezetek a változó környezethez olyan mértékben képesek alkalmazkodni, amilyen az ivartalan fajok esetében elképzelhetetlen. Úgy tűnik, hogy ez az oka az ivaros szaporodás egyetemességének, és annak is, hogy a szervezeteknek csak egy kis csoportja nem él vele, azok, amelyeknek sajátos igényei, pl. a nagyon gyors szaporodás szükségessége, kedveztek az ivartalan szaporodásnak.

AZ EVOLÚCIÓ HATÓERŐI

Az ivaros szaporodás, és az azt kísérő rekombinációs lehetőségek nem változtatják meg a géngyakoriságokat. Ezt a hatást öt másik tényező okozhatja, ezek:

1. Mutációs nyomás.
2. Meiotikus sodródás.
3. Génáramlás.
4. Szelekció.
5. Genetikai sodródás.

Az első négy hatás determinisztikus, azaz mérhető irányú és sebességük van, és számításbavételükkel specifikus eredmények jósolhatók. A populációgenetika, főleg *R. A. Fisher*, *J. B. S. Haldane* és *S. Wright* által az 1920-as években kifejlesztett klasszikus matematikai elméletében ezeket az erőket úgy kezelik, mintha végtelen nagy populációra hatnának, hasonlóképpen ahhoz, ahogy a matematikai fizika kezeli a részecskepopulációkat. Az eredmények azonban csak első közelítésekre jók. Az élőszervezetek populációi nyilvánvalóan végesek, és gyakran meglehetősen kicsinyek. Az alapelméletet korrigáló tényezőket, a genetikai sodródást ugyancsak a 20-as években vezették be. A sodródás magában foglalja mindazokat a változásokat, amelyek a véges populációban a mintavételi hibáknak tulajdoníthatók. Szerepe – a determinisztikus erőkkal kölcsönhatásban – matematikailag az evolúcióelmélet mindmáig legvitatottabb vonatkozásainak egyike. Az alábbiakban egyenként vesszük sorra az evolúció hatóerőit.

Tájékozódás céljából vegyünk most szemügyre az elmélet és a megfigyelés viszonyát. A matematikai elmélet a genetika mendeli alaptörvényeire épül, ezeket tekintni posztulátumainak. A hatásokat a modell paraméterek formájában kezelik, ilyenek a mutációs ráta, a szelekciós koeficiens, amelyeket egyenletek kötnék össze, és egymáshoz viszonyított szerepük a génfrekvenciák megváltoztatásában tág határok közötti tetszőleges változtatásokkal tárható fel. E modellek igen értékesek a függés al- és felső határainak, vagyis a hatás okozta legkisebb és legnagyobb változásoknak a meghatározásában, a legkülönbözőbb

feltételek esetén. Használhatók specifikus valós helyzetek kö-
vetkezményeinek jóslására is, mint pl. különböző gyakoriságok
esetén a változások sebességének megállapítása, az egyensúlyi
állapot elérésének vagy elérhetetlenségének vizsgálata, s így az
elmélet maga is ellenőrizhető és finomítható. A matematikai el-
mélet célja ekkor az „összes lehetséges világ” vizsgálata. A kí-
sérleti, ill. a megfigyelésen alapuló populációgenetika célja pe-
dig a valódi világ vizsgálata: paraméterek mérése, új paramé-
terek kutatása és az elmélet finomítása, ami végsősoron a valódi
helyzet tanulmányozásának leghatékonyabb módja.

Gyakran felvetődik a kérdés, hogy miért nem maradunk
meg a valós eseteknél és általánosítjuk tapasztalatainkat vala-
milyen jól illeszkedő leíró formában? Csak azt válaszolhatjuk,
hogy azért, mert az effajta megközelítés soha nem bizonyul
megfelelőnek. Az evolúciós biológiában csak induktív általáno-
sításokhoz vezet, amelyek irányokként vagy „szabályokként”
fogalmazhatók meg. Így pl. az északi emlős és madár rasszok
általában nagyobbak, mint az ugyanazon fajhoz tartozó déli
rasszok (Bergmann-szabály), és az evolúció folyamata vissza-
fordíthatatlannak látszik (Dollo törvénye). Az effajta koncepci-
ók segítségével nehéz oksági magyarázatokhoz – minden tudó-
mány lényegéhez – eljutni és a bizonyítás pedig gyakran telje-
sen lehetetlen. A tudomány leíró, történeti szakaszát végül is
felváltja a deduktív elméleti fázis, amely természetét tekintve
alapvetően matematikai és amely megteremtí az oksági elemzés
elmélyítéséhez szükséges absztrakciókat és méréseket.

A kétfajta közelítés élesebb összevetéséhez vegyük szem-
ügyre, hogyan alkalmazhatók a gravitáció magyarázatában.
A természetleíró magyarázat megjegyzné, hogy általános ten-
dencia a tárgyak különböző, meghatározandó sebességgel tör-
ténő szabadesése, kivételt képeznek ez alól a madarak, a repü-
lőgépek és az égitestek. A deduktív elmélet a tömeg és a gyorsu-
lás modelljeivel foglalkozna, amelyek minden tárgyra, esésben

lévőre és lebegőre egyaránt alkalmazható. A tisztán leíró meg-
közelítés sok esetről ad számot, de ahhoz a felületes következte-
téshez vezethet, hogy a gravitáció nem egyetemes. Az elméleti
megközelítés tehát a gravitáció – az égi mechanika kulcsa
– egyetemességének és jóslhatóságának megalapozásához
szükséges.

Egy további előzetes, a populációgenetikát mint tudó-
mányt érintő általánosítást tehetünk, ami hasznára lehet az ol-
vasónak a tájékozódásban. Belső gyakorlati nehézségek miatt a
kísérleti vizsgálatok jelenleg messze lemaradtak a matematikai
elmélet mögött. A természeti megfigyelések, amelyeket ÖKO-
LÓGIAI GENETIKA néven szoktak emlegetni, még inkább
lemaradtak, a populációgenetika e fontos ága valójában még
mindig gyerekcipőben jár. Az elmúlt évek evolúcióelméleti vi-
táinak nagy része egyáltalán nem a tiszta elméletet, hanem in-
kább az elméletben definiált paraméterek valódi populációk-
ban való jelentőségét érintette. Az utóbbi évek irodalmában fel-
tehető viták a genetikai sodródás fontosságáról például valójá-
ban onnan erednek, hogy nem vettünk tudomást a természetes
szelekció és a génáramlás fontosságáról a valódi populációk-
ban. Mihelyt ismeretes a szelekciós együtharó, a génáramlás-
ból adódó hozzájárulás és a populáció mérete egy adott rend-
szerben, a mintavételi hiba hatása nem lehet vitás. A populáci-
ók egészéről csak akkor tehetünk általánosításokat, ha majd a
jelenleginél több laboratóriumi és megfigyelési adat áll rendelkezésünkre. Az olvasónak a továbbiakban meg kell próbálnia
gondolkodásában világosan különbséget tenni az általános el-
mélet és az egyes speciális esetekkel kapcsolatos tapasztalati bi-
zonyítékok között.

MUTÁCIÓS NYOMÁS

Mutációk előfordulásakor nemcsak új genetikai anyag keletkezik, amelyre az evolúciós erők hatást gyakorolhatnak, hanem bizonyos mértékig a gényakoriságok is szükségszerűen megváltoznak. Vitatható, hogy ez a változás valaha is jelentékeny-e egyáltalán. Annyi mindenesetre megállapítható, hogy néha a mutációk olyan gyakoriak és annyira egyirányúak, hogy egy gén kicserélődhet egy másikra. Képzeljünk el egy olyan allélosorozatot, amelyet gyakori, egyirányú mutációk kapcsolnak össze egymással

$$a_1 \rightarrow a_2 \rightarrow a_3 \rightarrow a_4.$$

Ha más jelentős evolúciós erők nem gyakorol ellenkező hatást, végül is minden populáció csak a_4 allélt fog tartalmazni. Az efféle szélsőséges jelenség, ha megvalósulna, az ORTOGENEZIS, vagy előre meghatározott, egyenes vonalú, a környezetet által nem befolyásolt evolúció mechanizmusa lenne. Az eredeti ortogenezis elképzeléssel a fosszilis vonalakban megfigyelt nagyobb evolúciós változásokat akarták értelmezni. Az elképzelés olyan nem megfelelő bizonyítékokon alapult, amelyek az egyirányúság hamis benyomását keltették. Az ortogenezis vitalista és eredetében teljesen nem-genetikai, primitív elképzelését már szinte teljes mértékben elvetik. A fenti modellben megfogalmazott genetikai ortogenezis elképzelhető, de nagyon valószínűtlen. Ahhoz, hogy ezt világosan lássuk, modellünket analitikusabb formában kell megfogalmaznunk. Legyen valamely a_1 allél gyakorisága p , ez az allél mutáljon μ /generációsebességgel egy második a_2 alléllé. A gyakoriság változásának sebessége kifejezhető az alábbi formában:

$$\frac{dp}{dt} = -\mu p, \quad (1)$$

ahol t -t a generációk számával mérjük. Más szóval, a gényakoriság változásának sebessége a mérés pillanatában adott gyakoriságnak a hányada. A μ állandó a MUTÁCIÓS RÁTA. A differenciálegyenlet megoldása az az elemi exponenciális bomlási egyenlet, amelyhez az alábbi módon jutunk:

$$\frac{dp}{p} = -\mu dt, \quad (1)$$

$$\int \frac{dp}{p} = - \int \mu dt,$$

$$\ln p = -\mu t + \ln c,$$

$$p = ce^{-\mu t}.$$

Ha a_1 kezdeti gyakorisága $t=0$ időpontban $p=p_0$, akkor $c=p_0$ és

$$p = p_0 e^{-\mu t}. \quad (2)$$

Mint ahogy a_1 mutációjával a_2 keletkezik, p csökken és ekközben q , az a_2 allél gyakorisága növekszik. Mivel $p+q=1$,

$$q = 1 - p_0 e^{-\mu t}.$$

Emlékeztünk rá, hogy az I. táblázatban μ a legtöbb mutáció esetében 10^{-4} /sejt/nemzedék vagy még kevesebb. Ezt a számértéket behelyettesítve a (2) egyenletbe azt látjuk, hogy a generációk száma egyenlő kell legyen μ reciprokával ahhoz, hogy p a p_0 -nak e^{-1} -szeresére, azaz kb. egyharmadára (mivel $e = 2,71828\dots$) csökkenjen. Más szóval a mutációk nagy részének esetében kb. 10 000 generáció lenne szükséges ahhoz, hogy a gényakoriság az eredeti érték egyharmadára és kb. kétszer ennyi ahhoz, hogy egytizedére csökkenjen. Mi több, a (2) egyenlet túl nagy változási sebességet adhat meg. Benne foglaltatik ugyanis az a feltételezés, hogy nincs fordított irányú mutá-

ció a_1 felé, sem más evolúciós hatás nem működik jelentős mértékben. Effajta körülmények elég valószínűtlenek soksejtű szervezetekben, ahol egyetlen génhelyettesítés maximális sebesség esetén is évszázadokig vagy évezredekig tart. A mikroorganizmusokban viszont, ahol a generációs idő nagysága percekben vagy órákban mérhető, az effajta változáshoz esetleg csak néhány napra van szükség. Ma még azonban túl keveset tudunk a mikroorganizmusok populációdinamikájáról ahhoz, hogy megítélhessük vajon valóban fellép-e jelentékeny evolúció ilyen módon természetes körülmények között.

Ezen a ponton vezessük be a GENETIKAI EGYENSÚLY fogalmát – a mutációs nyomás modelljének felhasználásával. Ez esetben a MUTÁCIÓS EGYENSÚLYt kutatjuk. Jelöljük μ -vel és ν -vel (a görög mü és nü betűkkel) az a_1 és a_2 közötti előre, illetve visszafelé irányuló mutációs rátákat

$$a_1 \begin{matrix} \mu \\ \nu \end{matrix} a_2$$

Ez alkalommal figyeljük meg a_2 gyakoriságának, q -nak a változásait. Nemzedékenkénti megváltozása Δq , a_1 -ből a_2 -be történő mutációból adódó (μp) többlet, levonva belőle az a_2 -ből a_1 -be irányuló fordított mutációk okozta (νq) veszteséget, vagyis

$$\Delta q = \mu p - \nu q = \mu(1 - q) - \nu q \quad (3)$$

Az egyensúlyi q gyakoriságnál (kiejtése „ q kalap”) $\Delta q = 0$ definiációszerűen, azaz egyensúlyban nincsen változás. $\Delta q = 0$ esetén a (3) egyenlet megoldása q -ra

$$q = \frac{\mu}{\mu + \nu}$$

Szimmetrikus a megoldás p -re. A két egyenletet egymással elosztva

$$\frac{q}{p} = \frac{\mu}{\nu}$$

kifejezéshez jutunk.

FELADAT. A *Salmonella* baktériumok között vannak antigénváltozatok, ezek olyan törzsek, amelyek csak egyetlen génben különböznek egymástól, fenotípusuk annyira hasonló, hogy csak a legérzékenyebb módszerekkel, pl. nyúl vérébe adott antigén-antitestreakciók segítségével azonosíthatók. Igen nagy, tiszta laboratóriumi törzsek populációiban az egyik változattól a másikba való mutáció könnyen mérhető. Egy *B. A. D. Stocker* által vizsgált esetben a mutációk egyik (nevezzük a_1 -nek) változattól egy második (a_2) változatba $5,2 \times 10^{-3}$ rátával fordultak elő, míg a fordított irányú mutáció rátája $8,8 \times 10^{-4}$ volt. Számítsa ki a két változat egyensúlyi gyakoriságait!

$\frac{q}{p} = \frac{\mu}{\nu} = \frac{5,2 \cdot 10^{-3}}{8,8 \cdot 10^{-4}} = 5,909$
 $q = 5,909 p$
 $q + p = 1 \Rightarrow 5,909 p + p = 1$
 $6,909 p = 1 \Rightarrow p = 0,1447$
 $q = 1 - p = 0,8553$

VALASZ. A rendszer szemléletesebb az alábbi diagramban:

$$\mu = \frac{5,2 \times 10^{-3}}{8,8 \times 10^{-4} a_2}$$

Legyen a_2 gyakorisága q , a_1 gyakorisága p . Ekkor

$$\hat{q} = \frac{\mu}{\mu + \nu} = 0,86$$

$$\hat{p} = 1 - \hat{q} = 0,14$$

Ezeknek és a laboratóriumi kísérletekből nyert értékeknek az eltérése 1%-nál is kisebb.

MEIOTIKUS SODRÓDÁS

Ha egy állél a heterozigóták életképes ivarsejtjeinek több mint felében fordul elő, akkor is növekedhet gyakorisága, ha hatása kedvezőtlen. Abban az esetben, ha az egyenlőtlen ivarsejttermelés tisztán a meiózis mechanikájának tulajdonítható, MEIOTIKUS SODRÓDÁS-ról beszélünk. A gyakorlatban ezt a hatást nehéz megkülönböztetni az IVARSEJTSZELEKCIÓ-tól, ami a sejtek különböző mortalitását jelenti a redukciós osztódás és a zigóta kialakulása közötti időszakban. Az ivarsejtszelekciót leginkább a természetes kiválogatódás kategóriájába sorolhatjuk. A valódi meiotikus sodródást mint evolúciós erőt csak az elmúlt 25 évben tanulmányozták, formális kezelése Crowtől és Kimurától (1970) származik. A jelenség előfordulása és általános jelentősége még nem ismeretes.

Legjobban megvizsgált esete a *Drosophila melanogaster* szegregációt eltorzító (SD) lokusza. Ez a lokusz a II. kromoszóma centromerónjának heterokromatinjában van. Az SD lokuszban heterozigóta hímek ezt az állélt nagy mennyiségben

adják át, a nőstényekben a szegregáció normális. A meiotikus sodródás ez esetben onnan ered, hogy valamiféle kölcsönhatás van az SD és az SD⁺ (normális) kromoszómák között a szinapszis képzés során. Ha a hímben a szinapszis kialakulása gátolt, például egy másik kromoszóma-rendellenesség közelsége miatt, a szegregáció rendben folyik le. Valószínűleg annak is jelentősége van, hogy a hímben nincs crossing over a kromoszómák között. Bár az SD kromoszóma előfordul természetes populációkban is, meglehetősen ritka (10 százalék alatt van), s ez arra utal, hogy valamilyen, eddig még nem azonosított kedvezőtlen szelekciós nyomás alatt áll. Az alacsony gyakoriságok valószínűleg dinamikus egyensúlyban vannak, amelyet a meiotikus sodródásból származó utódokra ható szelekció határoz meg. Ilyen körülmények között azt várhatjuk, hogy bármilyen egyéb, az SD lokusz torzító erejét csökkentő géneket a szelekció előnyhöz juttatna. Valóban, felfedezték, hogy azokban a populációkban, amelyekben előfordul az SD lokusz, sokkal elterjedtebb az SD⁺ allélok között az SD-érzékletlenség, mint azokban a populációkban, ahol az SD lokusz nem fordul elő.

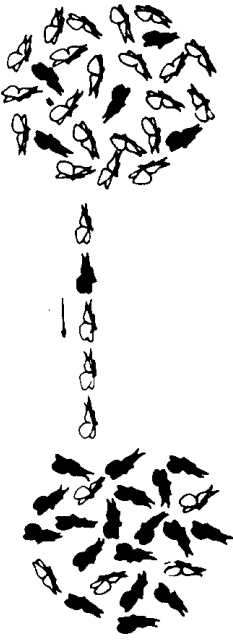
GÉNÁRAMLÁS

A természetes szelekció esetében, a géngyakoriságok megváltoztatásának feltehetően leggyorsabb módja genetikailag különböző egyedek bevitelére a populációba. Legyen egy populációban (amelyet α -val jelölünk) valamely allél gyakorisága q_x , származzon a következő nemzedék m -ed része egy második (β -val jelölt) populációból, amelyben ugyanazon allél gyakorisága q_β . A folyamat intuitív megértésének elősegítésére vizsgáljuk meg a 6. ábrát, amelyen a bevándorlás hatását ábrázoltuk egy képzeltbeli lepkepopuláció fehér alléljának gyakoriságára (q_x).

AZ α POPULÁCIÓBA,
AMELYBEN A FEHÉR ALLÉL
GYAKORISÁGA q_α .

A POPULÁCIÓ M-ED RÉSZÉNEK
MEGFELELŐ ARÁNYBAN
BEVÁNDOROLNAK
A β POPULÁCIÓ EGYEDEI.

β POPULÁCIÓBAN
A FEHÉR ALLÉL
GYAKORISÁGA q_β .



6. Evolúció génáramlás következtében. α populációban (bal oldalon) a fehér allélok gyakorisága q_α ; a populáció m -ed része a β populációból vándorol be, ahol a fehér allélok gyakorisága q_β

Látható, hogy az α populációban az allélgyakoriság megváltozott, mégpedig úgy, hogy az eredeti allélgyakoriság (q_α) szorozva a nem-bevándorló egyedek arányával ($1 - m$), és ehhez hozzáadódik a bevándorlók közötti allélfrekvencia (q_β) szorozva az új bevándorlók arányával (m) a populációban. A megváltozott gyakoriság (q'_α) így

$$q'_\alpha = (1 - m)q_\alpha + mq_\beta$$

és a változás nagysága

$$\Delta q = q'_\alpha - q_\alpha = -m(q_\alpha - q_\beta). \quad (4)$$

Kérjük vezessék le saját maguk ezt az egyenletet, hogy jobban megértsek. Ezután, ha néhány kitalált számértéket behelyettesítve megfigyeljük a Δq eredményeket, világossá válik, hogy már egy kis különbség az allélgyakoriságokban (amekkora gyakran fordul elő populációk között), és egy egészen mérsékelt migrációs együttartható (m) is elegendő jelentős evolúciós változáshoz. Az itt tárgyalt jelenséget GÉNÁRAMLÁSNAK vagy

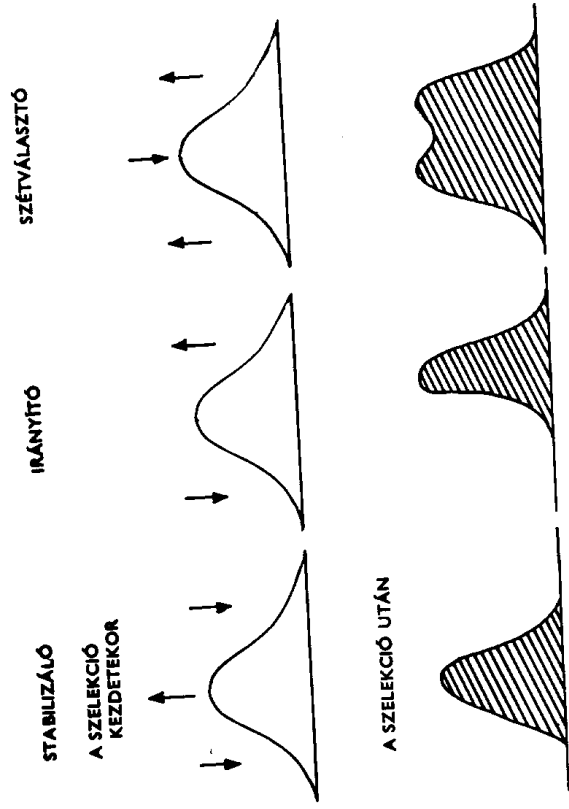
MIGRÁCIÓS NYOMÁSNAK nevezzük. Két kategória különböztethető meg: a FAJON BELÜLI (INTRASPECIFIKUS) GÉNÁRAMLÁS, ugyanazon faj földrajzilag elszigetelt populációi között; és a FAJOK KÖZÖTTI (INTERSPECIFIKUS) HIBRIDIZÁCIÓ. Az előbbi sok növény- és állatfajban fordul elő, szinte állandóan, és ez a földrajzi változatok kialakulásának fő meghatározó tényezője. A fajok közötti hibridizáció a normális izolációs gátak megszűnésekor fordul elő. Rendszerint csak átmeneti, vagy legalábbis gyorsan változó természetű. Bár sokkal kevésbé gyakori, mint a fajon belüli génáramlás, hatása nagyobb, mert a fajokat elválasztó génkülönbségek száma is sokkal nagyobb.

• TERMÉSZETES SZELEKCIÓ: ÁLTALÁNOS ALAPELVEK

A természetes szelekció nem más, mint a GENOTÍPUSOK RELATÍV GYAKORISÁGAINAK DIFFERENCIÁLIS MEGVÁLTOZÁSA, AMI ANNAK KÖSZÖNHETŐ, HOGY FENOTÍPUSAIK KÜLÖNBÖZŐ MÉRTEKBE KÉPESEK KÉPVISELTETNI MAGUKAT A KÖVETKEZŐ NEMZEDÉKBE. E képesség variációja több forrásból eredhet: különböző lehet közvetlen versengőképességük más genotípusokkal; a genotípusok különbözőképpen élnek túl a paraziták, a ragadozók támadását és a fizikai környezet változásait; különböző lehet a képességük új élőhelyek meghódításában és így tovább.

E szelektív jelenségek akár magukban, akár másokkal együttesen már kis hatékonyság esetén is – természetes szelekciót jelentenek. A differenciális szaporodás csak azt jelenti, hogy egyik genotípus nagyobb arányban növekszik, mint egy másik; pontosabban fogalmazva dn/dt változik a genotípusok között.

E tekintetben az abszolút növekedési sebesség érdektelen, a vizsgált genotípusok mind növekedhetnek vagy csökkenhetnek abszolút értékben, és mégsem különböznek a növekedés vagy csökkenés mértékében. A természetes szelekciót olyan széles értelemben határoztuk meg, hogy színónimája lehet a populációk



7. A kedvezőtlen (↓) és kedvező (↑) szelekciós nyomás hatása egy fenotípus bélyeggyakorisági eloszlására a populációban. Az ordináták (függőleges tengelyek) az egyedek gyakoriságai a populációban, az abszcisszák (vízszintes tengelyek) a fenotípus változatai. A felső ábrán látható a görbe alakja a szelekció kezdetekor, az alsó ábra a szelekció utáni görbealakot mutatja

genetikai alkalmazkodásának. Mivel a mutációk létrehozta genetikai újdonságokra hat, ez az az erő, amely az evolúciót a populációk alkalmazkodásán keresztül leginkább irányítja.

Szelektív erő több, radikálisan különböző módon gyakorolhat hatást egy populáció változatosságára. Az alapvető eredmény sémákat a 7. ábra mutatja. A diagramokon a fenotípusos va-

riációt a vízszintes tengelyen mérjük és normális eloszlásban adjuk meg, a függőleges tengelyen mérve a gyakoriságokat. A normális eloszlások gyakoriak, de nem kizárólagosak a folytonosan változó jellegek esetében. A STABILIZÁLÓ SZELEKCIÓ (néha OPTIMALIZÁLÓ SZELEKCIÓ) is nevezik) a szélsőségeket aránytalan módon kiküszöbölheti, ennek következtében csökken a variancia, az eloszlás „összehúzza a széleit”, mint azt a bal oldali görbepáron látni. Ez a fajta szelekció minden populációban megfigyelhető. A variancia minden nemzedékben megnövekszik a mutációs nyomás, és valószínűleg a bevándorlás okozta génáramlás következtében; a stabilizáló szelekció viszont állandóan a helyi környezethez legjobban illő optimális „norma” körüli varianciára csökkenti le. A kiegyensúlyozott polimorfizmus egy speciális, rendkívül egyszerű stabilizáló szelekció eredménye. Az egyszerű, két allélt tartalmazó rendszerben is láttuk, hogy a heterozigóta Aa előnybe kerül a homozigóta AA és aa formákkal szemben, a homozigóták száma minden nemzedékben csökken. A gényakoriságok viszont állandók maradnak, és ennek eredményeként a Hardy–Weinberg-egyensúlynak megfelelő diploid genotípusgyakoriságok is ismétlődnek minden további generációban, a szelekció hatását megelőzően. A valódi SZÉTVÁLASZTÓ SZELEKCIÓ (néha DIVERZIFIKÁLÓ SZELEKCIÓ) is nevezik) ritkább jelenség vagy legalábbis kevésbé jól ismert. Akkor lép fel, ha a fenotípuskészletben két vagy több adaptív forma is rendelkezésre áll, s talán az azonos fenotípusú egyedek preferenciális párosodásával is kombinálódik. Újabb kísérleti adatok arra mutatnak, hogy ez olykor új fajok keletkezéséhez is vezethet. A progresszív evolúció elsősorban az IRÁNYÍTÓ SZELEKCIÓ (vagy ahogyan néha nevezik DINAMIKUS SZELEKCIÓ) útján valósul meg. A következő részben még részletesen foglalkozunk vele.

Nem szabad elfelejtenünk, hogy a szelekció a fenotípusok-

RÁTERMETTSÉG BECSLÉSE UGYANAZON NEMZEDÉK
SZELEKCIÓ ELŐTTI ÉS UTÁNI ADATAI ALAPJÁN

Az egyes genotípusokba tartozó egyedek száma
(számlálással nyert adatok)

	AA	Aa	aa
Szelekció előtt	4000	5100	2300
Szelekció után ugyanabban a nemzedékben	3800	4200	1200

TÜLÉLÉSI ARÁNY

$$AA \text{ túlélési aránya } \lambda_{AA} = 3800/4000 = 0,95$$

$$Aa \text{ túlélési aránya } \lambda_{Aa} = 4200/5100 = 0,82$$

$$aa \text{ túlélési aránya } \lambda_{aa} = 1200/2300 = 0,52$$

RELATÍV RÁTERMETTSÉG (FITNESS)

(AA-hoz, a legrátermettebbhez viszonyítva)

$$AA \text{ rátermettség } W_{AA} = \lambda_{AA}/\lambda_{AA} = 0,95/0,95 = 1,00$$

$$Aa \text{ rátermettség } W_{Aa} = \lambda_{Aa}/\lambda_{AA} = 0,82/0,95 = 0,86$$

$$aa \text{ rátermettség } W_{aa} = \lambda_{aa}/\lambda_{AA} = 0,52/0,95 = 0,55$$

SZELEKCIÓS EGYÜTHATÓ

$$AA \text{ szelekciós együtthatója } s_{AA} = 1 - W_{AA} = 0$$

$$Aa \text{ szelekciós együtthatója } s_{Aa} = 1 - W_{Aa} = 0,14$$

$$aa \text{ szelekciós együtthatója } s_{aa} = 1 - W_{aa} = 0,45$$

használt önkényes számértékek a teljes populáció becslt értékei lehetnek. A populációból vett véletlenszerű mintákra alapozott arányok szintén használhatók. Közvetlenül a szelekció eseménye előtt és után vett minta alapján megbecsülhető λ , a TÜLÉLÉSI ARÁNY, minden egyes genotípusra. Ha például a

ra hat. Ahhoz, hogy evolúció folyjék, szükséges, hogy a 7. ábrán sematizált fenotípuseloszlásokat legalább részben genetikai változatosság határozza meg. Ha ez nem így volna, minden új generáció, lévén a fenotípusjegyet illetően genetikailag egyöntetű, a szelekció működése előtti eredeti eloszlást mutatná. Az alkalmazott populációgenetika, különösen a növénynemésítés és az állattenyésztés területén, nagyon sokat foglalkozik a szelekcióval ezzel az oldalával. Az adott jelleg teljes fenotípusos variációjának azt a hányadát, amely az adott környezeti körülmények között a gének átlagos hatásának tulajdonítható, a jelleg **ÖRÖKÖLHETŐSÉGÉNEK (HERITABILITÁS)** nevezik. Jelölése h^2 (ami maga az örökölhetőség, nem pedig annak négyzete), és definíció szerint az additív genetikai variancia (V_G) és a fenotípusos variancia (V_P) hányadosa:

$$h^2 = \frac{V_G}{V_P}$$

Adott intenzitású szelekció hatására létrejövő evolúció sebessége közvetlen függvénye az örökölhetőségnek. Erre még később visszatérünk, amikor majd a több gén által szabályozott jellegek evolúciójával foglalkozunk.

A tipikus mendeli populációban a szelekció működésének közvetlen genetikai következménye a diploid genotípusok gyakoriságának megváltozása. Ez viszont megváltoztatja a gének gyakoriságokat. A szelekció azonban nem közvetlenül a génekre hat és a szelekciós intenzitás mértéke inkább a diploid gyakoriságokra vonatkozik, mint a gényakoriságokra. A gényakoriságokra gyakorolt hatás megfelelő módszerekkel könnyen levezethető e mértékegységekből.

A mendeli populációban érvényes szelekció mértékegységjelöl megérthető a 2. táblázat hipotetikus szám példájának tanulmányozásával. A dolog a szóban forgó DIPLOID genotípusokba sorolt egyedek megszámlálásával kezdődik. Az itt

RÁTERMETTSÉGI ÉRTÉK BECSLÉSE SZELEKCIÓ ELŐTT AZ ELSŐ ÉS SZELEKCIÓ UTÁN A MÁSODIK GENERÁCIÓBÓL NYERT ADATOK ALAPJÁN

AZ EGYES GENOTÍPUSOKBA TARTOZÓ EGYEDEK SZÁMA (számlálással nyert adatok)			
	AA	Aa	aa
Az első generáció párosodó populációja (szelekció előtt)	3000	3900	2000
A második generáció párosodó populációja (szelekció után)	3800	4400	1800
			Összes
			8 900
			10 000

GÉNGYAKORISÁGOK AZ ELSŐ NEMZEDÉKBEN

(A második generáció szelekció nélkül várható gyakoriságainak kiszámításához)

$$A \text{ gyakorisága } p = \frac{6000 + 3900}{17800} = 0,56$$

$$a \text{ gyakorisága } q = 1 - p = 0,44$$

KORRIGÁLT NÖVEKEDÉSI RÁTA

(A második generáció tényleges számainak és a szelekció nélkül várható számoknak a hányadosa)

$$AA \text{ korrigált növekedési rátája } R_{AA} = \frac{3800}{p^2 \times 10000} =$$

$$= \frac{3800}{0,31 \times 10000} = 1,23$$

$$Aa \text{ korrigált növekedési rátája } R_{Aa} = \frac{4400}{2pq \times 10000} =$$

$$= \frac{4400}{0,50 \times 10000} = 0,88$$

$$aa \text{ korrigált növekedési rátája } R_{aa} = \frac{1800}{q^2 \times 10000} =$$

$$= \frac{1800}{0,19 \times 10000} = 0,95$$

RELATÍV RÁTERMETTSÉG

(a legalkalmasabb AA-val összehasonlítva)

$$AA \text{ rátermettsége } W_{AA} = R_{AA}/R_{AA} = 1,23/1,23 = 1,00$$

$$Aa \text{ rátermettsége } W_{Aa} = R_{Aa}/R_{AA} = 0,88/1,23 = 0,72$$

$$aa \text{ rátermettsége } W_{aa} = R_{aa}/R_{AA} = 0,95/1,23 = 0,77$$

SZELEKCIÓS EGYÜTHATÓ

$$AA \text{ szelekciós együthatója } s_{AA} = 1 - W_{AA} = 0$$

$$Aa \text{ szelekciós együthatója } s_{Aa} = 1 - W_{Aa} = 0,28$$

$$aa \text{ szelekciós együthatója } s_{aa} = 1 - W_{aa} = 0,23$$

szelektáló erő valamilyen élősködő, vagy a fizikai környezet változása, amely a lárvaállapotban hatékony, a petéknek és ugyanazon nemzedék felnőtt állapotainak, genotípus-gyakoriságait használhatjuk. Az arányok hányadosai adják meg az illető fenotípusok RELATÍV rátermettségét (FITNESS). A populációgenetika hagyományos elméletében egy genotípus rátermettségét egy másikéhoz viszonyítva határozták meg, így számítva ki a hányadosokat. Legkényelmesebb vonatkoztatási alap a legnagyobb λ -val rendelkező genotípus (esetünkben λ_{AA}).

A legnagyobb λ -t használva nevezőnek, a rátermettség értéke mindig 0 és 1 közé esik. Kisebb λ -t használva – amint ezt néha teszik –, a rátermettség 0 és $+\infty$ között változhat. Az eredmény így időnként elég nehézkesen kezelhető. A rátermettség világosan intuitív jelentésű – a relatív túlélési arányt jelenti. A SZELEKCIÓS EGYÜTHATÓ (s) definíciószerűen $1 - W$

és intuitív jelentése a szelekciónak tulajdonítható relatív csökkenés.

Térjünk most át a 3. táblázatra. Ha az organizmusok között, az ivaros szaporodás révén génrekombináció történik (pl. ha a genotípus-gyakoróságokat egymást követő nemzedékek párosodó populációiban értékeljük ki), az egyik genotípus túlélési aránya befolyásolhatja több genotípus gyakoróságát. Ez esetben a relatív rátermettség (fitness) úgy becsülhető, hogy a második minta gyakoróságait összehasonlítjuk a korábban tárgyalt Hardy-Weinberg-formula alapján számított gyakoróságokkal. E két érték aránya bármely genotípusra megadja az aránynövekedés korrigált rátáját, R -t, az adott genotípusra. Ez az arány használható a túlélési arány helyett a rátermettségi érték kiszámításában. A 3. táblázat az eljárást részleteiben is bemutatja.

Mielőtt belemélyednénk az evolúcióelméletbe, értenünk kell a rátermettségi érték (fitness) és a szelekciós egyűthetőség pontos definícióját. Javasoljuk, hogy tanulmányozzák a 2. és 3. táblázat számításait, majd a kezdeti adatokból kiindulva („Az egyes genotípusokba tartozó egyedek száma” alatt) vezessék le maguknak a szelekciós egyűthetőségeket, hogy biztosak legyenek abban, hogy megértették a teljes eljárást.

IRÁNYÍTÓ SZELEKCIÓ: KVANTITATÍV ELMÉLET

Az irányító szelekció kvantitatív oldalának kezelését tanácsos azzal a szélsőséges esettel kezdeni, amelyben a recesszív homozigótákat rendszeresen és tökéletesen elimináljuk. A korábbi jeleléseket használva a két allélt, A -t és a -t tartalmazó rendszert definiálhatjuk, aa alkalmazási értékét 0 -nak és szelekciós egyűthetősége $1 - 0 = 1$.

Az egyszerűség kedvéért tegyük fel, hogy AA és Aa alkal-

massági értéke megegyezik, definíciószerűen 1 , és szelekciós egyűthetőségük 0 . Ez igen célszerű eset a szelekció tanulmányozásának elkezdésére, mert ez az egyetlen, amelyben n generációnyi szelekció után a q_n géngyakoriság a q_0 kezdeti gyakoróság egyszerű algebrai függvényeként vezethető le. Az egyenlethez a

4. táblázat

A RECESSÍVEK TELJES KIKÜSZÖBÖLÉSE

	AA	Aa	aa	a gyakorisága
Szelekció előtt	$\frac{p_0^2}{p_0^2 + 2p_0q_0}$	$\frac{2p_0q_0}{p_0^2 + 2p_0q_0}$	$\frac{q_0^2}{p_0^2 + 2p_0q_0}$	$q_0 = q_0$
Szelekció után	$\frac{p_0^2 + 2p_0q_0}{p_0^2 + 2p_0q_0}$	$\frac{2p_0q_0}{p_0^2 + 2p_0q_0}$	0	$q_1 = \frac{q_0}{1 + q_0}$

következőképpen jutunk. Egy nagy pánmiktikus populáció diploid genotípusainak arányait szelekció előtt és után a 4. táblázat mutatja. A q_0^2 homozigóta recesszív kiküszöbölése után a heterozigóták a túlélő rész (összesen $p_0^2 + 2p_0q_0$) $2p_0q_0$ -ad részét teszik ki. Ezek a heterozigóták szolgáltatják a következő generációban az összes a gént. A heterozigóták ivarsejtjeinek fele a -t hordozza. Az a allélok új arányát, most már q_1 -gyel jelölve – az alsó indexben az eltelt generációk számát írva – a következőképpen számíthatjuk ki:

$$q_1 = \frac{p_0q_0}{p_0^2 + 2p_0q_0} = \frac{q_0}{1 + q_0} \quad (5)$$

q_n összefüggése az egymást követő generációkban rekurzív. Más szóval, ha a fenti eljárást a következő generációkra alkalmazzuk, az alábbiakat kapjuk:

$$q_2 = \frac{q_1}{1 + q_1} \quad q_3 = \frac{q_2}{1 + q_2} \quad q_4 = \frac{q_3}{1 + q_3}$$

általánosságban

$$q_n = \frac{q_{n-1}}{1 + q_{n-1}}. \quad (5a)$$

Az (5) egyenletet behelyettesítve a rekurzív sorozatba egyenként haladva egyik generációról a másikra azt kapjuk, hogy

$$q_n = \frac{q_0}{1 + nq_0}. \quad (6)$$

A (6) egyenletet sokszor idézik annak bizonyítására, hogy az eugenika, amennyiben csak a homozigótákra irányul, lassú és kevésbé hatékony folyamat. Tegyük fel, hogy az emberiség elhatározza, hogy megszabadul bizonyos nemkívánatos génektől törvénybe iktatva, hogy a homozigóta hordozóknak nem lehetnek gyermekeik. A géngyakoriság kiábrándítóan lassan csökkenne. Több évezred után is makacsul megmaradna valamilyen alacsony értéken. Pontosabban, a (6) egyenlet átrendezésével megkaphatjuk a kívánt géngyakoriságváltozás eléréséhez szükséges generációk számát, az alábbi módon:

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

FELADAT. Egy teljesen recesszív gén kezdeti gyakorisága egy populációban 0,5. Mekkora a gyakoriságváltozás elérhető maximuma tíz generációs idő alatt, ha a szelekción kívül más evolúciós erő nem hat?

VÁLASZ. A maximális változás akkor következik be, ha minden egyes nemzedékből eltávolítjuk a homozigóta recesszíveket, vagy legalábbis egyik sem szaporodik. Ez esetben a géngyakoriság változása tíz nemzedék után

$$q_{10} = \frac{q_0}{1 + 10q_0} = \frac{0,5}{1 + 10 \times 0,5} = 0,083$$

és a változás nagysága

$$q_{10} - q_0 = 0,083 - 0,5 = -0,417.$$

Más szóval, a géngyakoriság 50 százalékról 8,3 százalékra esik, a csökkenés 41,7 százalék.

FELADAT. Emberben az albinizmust egyetlen recesszív gén szabályozza. Tegyük fel, hogy egy rasszokat tekintve homozigén nemzetben minden 10 000 ember közül egy albinó (ez nem túl nagy szám a valódi populációkban) és le kívánják csökkenteni a gén gyakoriságát a homozigóta hordozók egérségére gyakorolt káros hatások miatt. Ha minden al-

bíró önként lemond a gyermeknemzésről, hány generáció szükséges ahhoz, hogy az albinizmus egymillió ember közül csak egyben jelenjen meg?

VÁLASZ. Az albinó-fenotípus jelenlegi gyakorisága 10^{-4} , a cél 10^{-6} . Ezek a számok q_0^2 ill. q_n^2 , így a jelenlegi allélgyakoriság $(q_0)10^{-2}$ és a célul megjelölt allélgyakoriság $(q_n)10^{-3}$. Ahhoz, hogy a q_0 -tól q_n -ig jussunk a szükséges generációk száma $n = 1/q_n - 1/q_0 = 1000 - 100 = 900$ generáció.

FELADAT. Az üresen hagyott helyre rajzoljon egy görbét, ami az albinó-gén gyakoriságának csökkenését mutatja az időben, mondjuk néhány ezer generáción keresztül. A függőleges tengelyre mérje q_n -t, a vízszintesre n -t. Négy-öt pont elegendő a görbe alakjának kirajzolódásához.

Következő lépésként vizsgáljunk meg olyan eseteket, amelyekben az irányító szelekció kevésbé drasztikus. Más szóval, s kisebb 1 -nél és $W(=1-s)$ nagyobb zérusnál. Nagy pánmiktikus populáció genotípusainak arányát szelekció előtt és után az 5. táblázat adja meg. Hogy a jelölés kevésbé nehézkes legyen, elhagyjuk a (\circ) alsó indexet p és q mellől a kezdeti nemzedékekben. A következő generációban a recesszív gén gyakorisága

$$q_1 = \frac{pq + q^2(1-s)}{1-sq^2} = \frac{q(1-sq)}{1-sq^2}. \quad (7)$$

RECESSÍVEK ELLENI RÉSZLEGES SZELEKCIÓ

	AA	Aa	aa	Összesen
Arány szelekció előtt	p^2	$2pq$	q^2	1
Rátermettségi érték (W)	1	1	$1-s$	
Arány szelekció után	p^2	$2pq$	$q^2(1-s)$	$1-sq^2$

Az indexek pusztá cseréjével rögtön látható, hogy az összefüggés rekurzív, és hogy általában

$$q_n = \frac{q_{n-1}(1-sq_{n-1})}{1-sq_{n-1}^2} \quad (8)$$

A sorozatra nincs megoldás, kivéve az $s=1$ esetet, ami a (6) egyenlethez vezet. Csupán Δq -t, a q egy generáció alatti növekményét fejezhetjük ki:

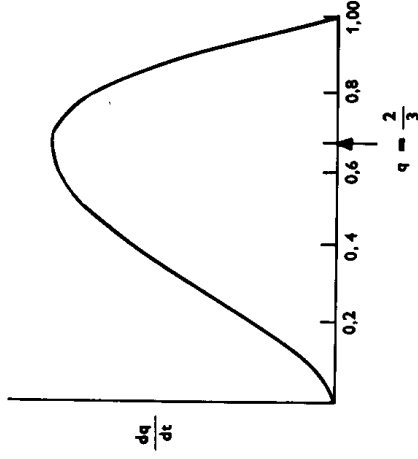
$$\Delta q = q_1 - q = \frac{-sq^2(1-q)}{1-sq^2} \quad (9)$$

Kis s értékekre $1-sq^2$ helyettesíthető 1-gyel anélkül, hogy nagyobb hibát követnénk el (nagyobbat mint sq^2), és az összefüggés közelítőleg

$$\Delta q \approx -sq^2(1-q).$$

Ezt átírhatjuk differenciálegyenlet formába Δq -t helyettesítve dq/dt -vel

$$\frac{dq}{dt} = -sq^2(1-q). \quad (10)$$



8. A $dq/dt \approx -sq^2(1-q)$ egyenlet grafikus ábrázolása, a vízszintes tengely q értékeivel, az s szelekciós együttható állandó (Li, 1955 nyomán)

Ez azt jelenti, hogy q csökkenésének sebessége közelítőleg egyenlő szelekciós együtthatójának és a $q^2(1-q)$ tényezőnek a szorzatával. A recesszív homozigóták teljes eltávolításának speciális esetében már jelzett közvetlen következmény az, hogy amint q közelít 0-hoz vagy 1-hez, Δq igen kicsiny lesz. A (10) egyenlet teljes kifejezését a 8. ábra adja meg.

Igazolható, hogy dq/dt maximális $q = 2/3$ esetén, ha vesszük a (10) egyenlet deriváltját, egyenlővé teszük nullával és megoldjuk q -ra. Ez egy figyelemre méltó eredmény, mert a többi között azt is jelenti, hogy ha kedvező gén jelenik meg a populációban, kezdetben nagyon lassan terjed. A 9. ábra egy állandó negatív szelekciónak kitett gén gyakoriságának változását mutatja. A laboratóriumi kísérletben D. J. Merrell engedte, hogy a *Drosophila melanogaster* nemhez kötött recesszív „málna” (raspberry) génje versengjen a normális génnel tizennyolc generáción keresztül. A számolásokat kb. havonta végezte. Eközben a közvetlen vizsgálat azt mutatta, hogy a mutáns és a vad típusú fenotípus életképessége nagyjából azonos, de a mutáns hímek párosodási sikere csak 50%-os. A géngyakoriság változásait

számát (n), adott rögzített s szelekciós együttható esetén. A (10) egyenletet átírva

$$\frac{dq}{q^2(1-q)} = -s dt,$$

$$\int_{q_0}^{q_n} \frac{dq}{q^2(1-q)} = -s \int_0^n dt = -sn.$$

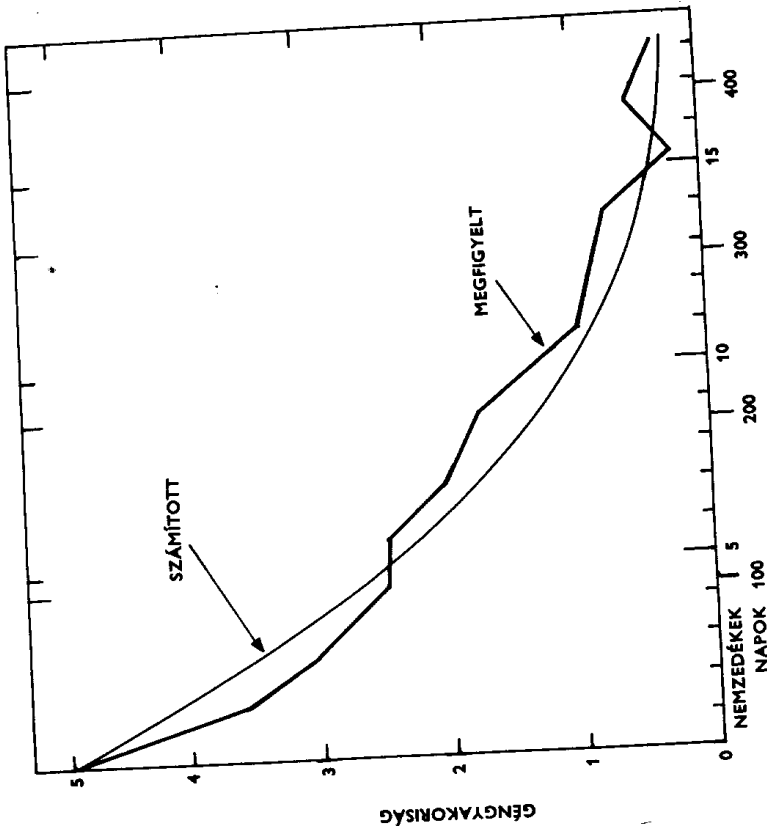
A bal oldali integrál hasonlít egy közönséges alakhoz, amelynek megoldása a standard matematikai táblázatokban megtalálható:

$$sn = \left[\frac{1}{q} + \ln \frac{(1-q)}{q} \right]_{q_0}^{q_n}, \quad (11)$$

ahol \ln - a természetes logaritmus. A jobb oldali jelölés azt jelenti, hogy a q_n behelyettesítésével a zárójeles műveletet elvégezve kapunk egy első számot, q_0 -val megismételve ugyanezt, kapunk egy második számot. A két szám különbsége a teljes kifejezés értéke.

FELADAT. Számítsák ki a gyakoriságváltozásának a sebességét a 6. táblázat túlélési adataiból. Ugyancsak határozzák meg, hány nemzedék szükséges a gyakoriság lecsökkenéséhez a 0,10 értékre, feltételezve, hogy a szelekciós nyomás állandó. Végül számítsa ki a változás sebességét $q=0,10$ esetén.

6. táblázat	
Szelekció előtt	Aa 400
Szelekció után (ugyanazon nemzedékben)	Aa 392
	aa 100
	60



9. A „szeder” szemszín géngyakoriságának csökkenése a *D. melanogaster* laboratóriumi populációjában (D. J. Mettrel, 1953 adatai alapján Falconer, 1960)

ennek az alkalmazási értéknek az alapján számították, figyelembe véve, hogy a dolog bonyolultabb a szex-linkage miatt. A számított és megfigyelt görbék szoros illeszkedését kapták, ha 24 napos átlagos generációs időt feltételezték. Az adatok tehát összhangban voltak a matematikai egyenletekben kifejezett szelekciós elmélettel.

A (10) egyenletből meghatározható a kívánt mértékű gyakoriságváltozáshoz szükséges generációk száma. Pontosabban, számítani kívánjuk a $q_0 \rightarrow q_n$ változáshoz szükséges generációk

ra. A továbbiakban a (11) egyenlet alapján kiszámítható a gyakoriság 0,3-ról 0,1-re való csökkenéséhez szükséges nemzedékek száma:

$$sn = 0,4n = \left[\frac{1}{q} + \ln \frac{1-q}{q} \right]_{0,3}^{0,1},$$

$n = 20$.

$q = 0,1$ esetén a változás sebessége megadható a (10) egyenletből

$$\begin{aligned} \Delta q &\approx -sq^2(1-q) \approx -(0,4)(0,1)^2(0,9) \approx \\ &\approx -0,0036/\text{nemzedék}. \end{aligned}$$

A teljes dominancia előbb tárgyalt esetein kívül sokféle lehetőség van, amelyekben a dominancia részleges és a heterozigóta is valamely közbeeső mértékű szelekció alatt áll. Ha a kedvezőtlen homozigóta rátermettségi értéke $1-s$, ahol $s > 0$, akkor a heterozigótáé $1-ks$, ahol $0 < k < 1$. Leegyszerűbb az az eset, amikor a heterozigóta rátermettségi értéke pontosan közbülső, $k = 1/2$ és $W_{Aa} = 1 - 1/2s$. A változás sebességének számításakor a korábbiak szerint járunk el, a 7. táblázat rátermettségi értékeinek behelyettesítésével. Az új gyakoriságot kiszámítjuk és q -t levonjuk belőle:

$$\Delta q = \frac{pq(1-1/2s) + q^2(1-s)}{1-sq} - q = \frac{-1/2sq(1-q)}{1-sq}. \quad (12)$$

Ezeknek az alapvető képleteknek a módosítására kétfaktoros és más speciális esetekre Li (1955) könyvében és más matematikai populációgenetika könyvekben található felvilágosítást.

E ponton az olvasónak már hatékony betekintése van a klasszikus populációgenetikai modellek megalkotásának alap-

VÁLASZ. A 3. táblázatban vázolt eljárást követve azt találjuk, hogy $s_{A,A} = s_{Aa} = 0$; $s_{aa} = 0,388 \approx 0,4$. A megadott időszakban a pontos gyakoriságváltozás, feltéve hogy az adatok az egész populációt reprezentálják

$$\begin{aligned} \Delta q &= (q \text{ a szelekció után}) - (q \text{ a szelekció előtt}), \\ \Delta q &= \frac{1/2(392) + 60}{942} - \frac{1/2(400) + 100}{1000} = \\ &= -0,0282/\text{nemzedék} \end{aligned}$$

igen nagy populációban az elméleti változás $q = 0,3$ és $s_{aa} = 0,4$ esetén a (10) egyenletből számítható ki.

$$dq/dt \approx -sq^2(1-q) = -(0,4)(0,3)^2(0,7) \approx$$

$$\approx -0,0252/\text{nemzedék},$$

ami elég közel áll a valódi értékekhez, ahhoz hogy feljósítsion bennünket s_{aa} értékének 0,4-re való kerekítésére és a differenciálegyenlet leegyszerűsített alakjának használatá-

HETEROZIGÓTÁKRA HATÓ KÖZEPES MÉRTÉKŰ SZELEKCIÓ

	$(k = 1/2)$			Összesen
	AA	Aa	aa	
Arány szelekció előtt	p^2	$2pq$	q^2	1
Rátermettségi érték	1	$1 - \frac{1}{2}s$	$1 - s$	
Arány szelekció után	p^2	$2pq(1 - \frac{1}{2}s)$	$q^2(1 - s)$	$1 - sq$

vető módszereibe. Térjünk most át az evolúciós tényezők kölcsönhatásának vizsgálatára.

A MUTÁCIÓ ÉS SZELEKCIÓ EGYÜTTES HATÁSA

Amint megvannak azok az egyenletek, amelyek leírják a gén-
gyakoriságok változásainak és az egyes paramétereknek, a μ , m
és s állandóknak a kapcsolatát, könnyen felírhatók azok az
egyenletek, amelyek az evolúciós erő együttes hatását fejezik
ki. Vegyük például a mutációs nyomás és a szelekció kölcsön-
hatását. Feltehetjük, hogy egy nagy, teljesen izolált populáció-
ban csak ez a két evolúciós erő bír fontossággal. Egy a allél gya-
koriságának Δq megváltozása a mutáció és a szelekció által kü-
lön-külön okozott változások összegének tekinthető. A q gya-
koriság $\mu(1 - q)$ arányban változik nemzedékenként, ahol μ az a
mutációs ráta, amellyel más allélok a -vá alakulnak át. Teljes
dominancia esetén a szelekció q -t $-sq^2(1 - q)$ arányban csök-
kenti nemzedékenként. Ezeket a kifejezéseket összegezve:

$$\Delta q = \mu(1 - q) - sq^2(1 - q). \quad (13)$$

Ha a mutáció és a szelekció ellentétes irányú, akkor a q egy
egyensúlyi értékhez fog közelíteni, ahol $\Delta q = 0$. A (13) egyenlet-
ben a Δq -t 0-val egyenlővé téve azt kapjuk, hogy

$$sq^2(1 - q) = \mu(1 - q),$$

$$sq^2 = \mu,$$

$$q^2 = \mu/s,$$

$$q = \sqrt{\frac{\mu}{s}}. \quad (14)$$

Ez az eredmény intuitíve kielégítő, de a modell segítése nélkül
egyéltalán nem nyilvánvaló, hogy a (génekre vonatkozó) muta-
ciós ráta és a (genotípusra, ez esetben a homozigóta recesszívra
vonatkozó) szelekciós egyútható azonos mértékben befolyá-
solja az egyensúlyi gyakoriságot. Mivel a mutációs ráták leg-
többje 10^{-4} /nemzedék nagyságrendű, vagy ennél is alacso-
nyabb, világos, hogy a mutációs nyomás csak az esetben válhat
uralkodóvá, ha a szelekciós nyomás igen gyenge – sokkal gyen-
gebb, mint amilyennek a mikroevolúció ez idáig vizsgált esetei-
ben bizonyult.

A GÉNÁRAMLÁS ÉS A SZELEKCIÓ
EGYÜTTES HATÁSA

FELADAT. Írja fel azt a képletet, amely megadja egy recesszív al-
lél gyakoriságának a génáramlás és a szelekció együttes
hatására bekövetkező változását. Feltesszük, hogy más
evolúciós tényezők hatása elhanyagolható. Értékelje a
képletet a lehetséges biológiai jelentés szempontjából.

(Mindkét állítás könnyen igazolható az imént megadott szelekciós kifejezés alapján.) Ebből következik, hogy ha a donorpopuláció és a bevándorlókat befogadó populáció közötti különbség 0,15 vagy nagyobb, a génvándorlás legalább ugyanolyan hatékony evolúciós hatás, mint az azonos nagyságrendű szelekciós nyomás. Ez az elméleti következtetés alátámasztja sok evolúcióval foglalkozó tudós véleményét, amely szerint a génáramlás általában a szelekcióval egyenrangú, s egyike az evolúció két legfontosabb irányító hatóerejének.

FELADAT. Egyetlen génlokuszban két allél, A és a van. Tegyük fel, hogy egy kis, izolált területen az a allél recesszív letális. A világ többi részében viszont a két allél azonos gyakorisággal fordul elő, $p = q = 0,5$. Hányad részének kell az izolált területen élő populációnak kicserélődnie a külvilággal minden nemzedékben ahhoz, hogy a allél egyensúlyi, 0,1 gyakorisága megmaradjon az izolált populációban?

VÁLASZ. Korábban már bemutattuk ([4] egyenlet), hogy gének beáramlása a populációba az allélgyakoriságot $-m(q_x - q_\beta)$ arányban növeli (vagy csökkenti), ahol m a bevándorló egyedek aránya a befogadó populációban, q_x az allélgyakoriság a bevándorlás előtt, és q_β az allélgyakoriság a donorpopulációban. Azt is bebizonyítottuk már ([10] egyenlet), hogy az allélgyakoriság nemzedékenként megközelítőleg $-sq_x^2(1 - q_x)$ arányban csökken, ahol s a homozigótákra vonatkozó szelekciós együttható. A változás nagysága nemzedékenként e két kifejezés összege

$$\Delta q_x = -m(q_x - q_\beta) - sq_x^2(1 - q_x).$$

E formula biológiai jelentése többféle módon közelíthető meg. Legkönnyebb és talán legtöbbet jelenti az, ha felidézük, hogy a homozigóta recesszív szelekciójával folyó evolúció $q = 2/3$ esetén a leggyorsabb. Ekkor $\Delta q = 0,15s$.

VÁLASZ. Mivel q egyensúlyban van,

$$\Delta q_x = -m(q_x - q_\beta) - sq_x^2(1 - q_x) = 0.$$

Tudjuk, hogy $\hat{q}_x = 0,1$, $\hat{q}_\beta = 0,5$ és $s = 1$; és ez minden, amire m becsléséhez szükségünk van (m a bevándorlók aránya a befogadó populációban). A fenti értékeket behelyettesítve az egyensúlyi képletbe megkapjuk, hogy $m = 0,0255$. Lát-ható, hogy ez a viszonylag alacsony bevándorlási arány sokkal magasabb egyensúlyi gyakoriságot tart fenn. Ez a helyzet mindig, amikor az allél recesszív – ennél fogva minden generációban részleges védelmet élvez a szelekciós folyamattal szemben.

KIEGYENSÚLYOZOTT POLIMORFIZMUS

Egészen mostanáig olyan rendszerekkel foglalkoztunk, amelyekben ugyanabban a lokuszban két vetélkedő allél volt. Allandó környezetben egyik allél kiszorítja a másikat, vagy pedig a kettő gyakorisága beáll valamilyen közbülső, 0 és 1 közötti egyensúlyi értékre, amelyet a szelekció, a génáramlás és a mutációs nyomás (esetleg a meiotikus sodródás) egymás ellen ható erői határoznak meg. Mégis, még az elsődleges evolúciós hatások közötti egyensúly hiányában is, ugyanabban a pánmiktikus populációban a végtelenségig is fennmaradhat két vagy több allél. Ezt az állapotot nevezik kiegyensúlyozott polimorfizmusnak. Ez az egyensúly többféleképpen jöhet létre. Előállhat pl. GYAKORISÁGFÜGGŐ SZELEKCIÓ révén: ekkor a két allél rátermettségi értéke nem állandó, hanem a gyakorisággal együtt változik. Ha az egyik allél rátermettségi értéke nagyobb gyakoriság mellett alacsonyabb, de megnövekszik, ha a gyakoriság lecsökken bizonyos szintre, a gyakoriság e szint körül stabilizálódik. Egy másik körülmény, amelyet általában elterjedt-

nek tartanak a természetes populációkban a HETEROZIGÓTA FÖLÉNY. (Ugyanezt nevezik az irodalomban – eléggé pontatlanul – „overdominanciának”, vagy „heterózis hatásnak” a gén szintjén.)

Könnyű belátni, hogy amennyiben a heterozigóta Aa főlényben van mindkét (AA és aa) homozigótával szemben, egyik allél sem képes kiszorítani a másikat. Továbbá várható, hogy a gyakorisága (q) és A gyakorisága (p , ami definíciószerűen $1 - q$) valamilyen közbülső, 0 és 1 közötti gyakoriságértéken stabilizálódik.

8. táblázat

A HETEROZIGÓTA FÖLÉNY

($W_{Aa} = 1$)

	AA	Aa	aa	Összesen
Arány szelekció előtt	p^2	$2pq$	q^2	1
Rátermettségi érték	$1 - s_1$	1	$1 - s_2$	
Arány szelekció után	$p^2(1 - s_1)$	$2pq$	$q^2(1 - s_2)$	$1 - p^2s_1 - q^2s_2$

A 8. táblázatban összefoglaltuk azokat az értékeket, amelyek a heterozigóta fölény okozta evolúció modelljének megalkotásához feltétlenül szükségesek. Ki akarjuk számítani az egyensúlyi \hat{q} értéket, azaz q -nak azt az értékét, amelynél a két homozigóta elleni szelekciós folyamat kiegyenlíti egymást, és $\Delta q = 0$.

Az egyensúlyi képlet kiszámolása a 8. táblázatban javasolt modelltől bonyolultabb, de az olvasó esetleg levezetheti

magának, hogy meggyőződjenek az alábbi egyszerű eredmény helyességéről:

$$\hat{q} = \frac{s_1}{s_1 + s_2} \quad (15)$$

FELADAT. Egy bizonyos allél egy zárt populációban állandó, 10%-os gyakorisággal fordul elő annak dacára, hogy a homozigóták minden nemzedékben csak feleannyian maradnak életben, mint a heterozigóták. Alakítson ki hipotézist a jelenség magyarázatára.

0,5 és szelekciós együtthatója (s_2) $1 - 0,5 = 0,5$. Ezt követően kiszámítjuk s_1 -et a (15) egyensúlyi egyenletből, ez 0,056-nak adódik. A másik allél homozigóta genotípusának rátermettségi értéke $1 - 0,056 = 0,944$, ami azt jelenti, hogy a másik allél homozigóta genotípusának generációnkénti újratermelődési aránya a heterozigótákénak 94,4%-a. A hipotézis érvényességének vizsgálata végett meg lehet próbálni kísérletileg ellenőrizni ezt a számot.

FELADAT. Egy tulajdonság variációmintázatát két allél, a_1 és a_2 határozza meg. Adott számú a_1a_1 egyed minden 100 utódjára, azonos számú a_1a_2 egyed 200 utódot, és azonos számú a_2a_2 egyed 50 utódot hoz létre. Számítsa ki a végső géngyakoriságokat.

VÁLASZ. Mivel \hat{q} értéke 0,1, s ez túlságosan magas ahhoz, hogy a mutációs nyomás fenntartsa, a leegyszerűbb magyarázat a heterozigóták fölénye mindkét homozigótával szemben. Ezért a hipotézisünk a következő: a heterozigóták alkalmasági értéke a legnagyobb, ezt 1-gyel jelöljük. A szóban forgó allél homozigóta genotípusának rátermettségi értéke

VÁLASZ. Látnivaló, hogy a heterozigóták fölényben vannak mindkét homozigótával szemben, és egyik allél sem szorítja ki a másikat. Tudnunk kell a három diploid genotípusra vonatkozó szelekciós együtthatókat, hogy meghatározhasuk az egyensúlyi géngyakoriságokat. E célból először kiszámoljuk a relatív alkalmazási értékeket, amelyek a növekedési ráták (lásd a 3. táblázatot) és a legalkalmasabb (a heterozigóta) növekedési rátájának hányadosa.

Ezek:

$$W_{a_1a_1} = \frac{100}{200} = 0,5$$

$$W_{a_1a_2} = \frac{200}{200} = 1$$

$$W_{a_2a_2} = \frac{50}{200} = 0,25$$

Ebből az a_1a_1 szelekciós együtthatója (jelöljük s_1 -gyel) $1 - 0,5 = 0,5$, az a_2a_2 szelekciós együtthatója (s_2) $1 - 0,25 = 0,75$. a_2 egyensúlyi gyakorisága (\hat{q})

$$\frac{s_1}{s_1 + s_2} = \frac{0,5}{0,5 + 0,75} = 0,4$$

Most pedig vegyük szemügyre a kiegyensúlyozott polimorfizmus egyik valódi esetét. A sarlósejtes vérszegénység igen gyakran fordul elő az afrikai és közel-keleti emberi populációkban. Egyetlen allél (Hb^s) hatására a vörösvérsejtek sarló alakúakká válnak, ha a szervezetten kívül alacsony oxigéntenziónak vannak kitéve. A biokémiai vizsgálatok felfedték, hogy a jelenség oka a hemoglobinmolekulát alkotó 300 aminosav egyikének, egy

valinnak a kicserélődése glutaminsavra, a láncc egy pontján. Van tehát egy olyan genetikai polimorfizmusunk, amely különösen jól kezelhető az elemi populációgenetikai modellekkel. A normális hemoglobinra homozigóta ($Hb^A Hb^A$) egyedek természetesen nem mutatják ezt a sajátosságot. A heterozigóták ($Hb^A Hb^s$) vörösvérsejtjeinek kevesebb, mint 1%-a érintett, súlyos tünetek nem jelentkeznek. A homozigóták ($Hb^s Hb^s$) vörösvérsejtjei nagy százalékban sérültek, a homozigóta egyedek súlyos vérszegénységben szenvednek (sarlósejtes vérszegénység), amely rendszerint már gyermekkorban végzetes. Más szóval a homozigóták alkalmazossága közel áll a nullához, a szelekciós együttható közel egységnyi. Mégis hogyan lehetséges, hogy egy ennyire kedvezőtlen gén viszonylag nagy gyakorisággal fennmarad? Kiderül, hogy a Hb^s gyakorisága összefügg a malária előfordulásával a populációban. Önkéntes kísérleti alanyokat maláriával (*Plasmodium falciparum* változattal) fertőztek, és kimutatták, hogy heterozigóták ($Hb^A Hb^s$) határozottan ellenállóbbak a maláriával szemben, mint a normális homozigóták ($Hb^A Hb^A$). Úgy látszik tehát, hogy a kiegyensúlyozott polimorfizmus egyik feltétele ez esetben teljesül: a maláriával fertőzött vidékeken a heterozigóták alkalmazossága a betegséggel szembeni nagyobb ellenálló képességük miatt nagyobb, mint a normális homozigótáké, és ugyanakkor a sarlósejtes homozigóták nál is alkalmasabbak, mert nincs sarlósejtes vérszegénységük.

FELADAT. Jemenben a sarlósejt génjének (Hb^s) gyakorisága (q_s)

0,12. Mit jelenthet ez a tény a malária előfordulását illetően ebben az országban?

$=0,12$, és végül s_1 -re megoldjuk az egyensúlyi egyenletet, így megkapjuk a $Hb^A Hb^A$ -ra vonatkozó szelekciós együtthatót.

$$\hat{q}_s = \frac{s_1}{s_1 + s_2}$$

$$0,12 = \frac{s_1}{s_1 + 1}$$

$$s_1 = 0,14$$

A kiegyensúlyozott polimorfizmus hipotézis logikus következményeként megadhatjuk a normális homozigóták ($Hb^A Hb^A$) alkalmassági értékét, ami $1 - 0,14 = 0,86$ a heterozigótákhoz ($Hb^A Hb^s$) viszonyítva. A maláriarezisztencia hipotézis értelmében, az ellenálló képességben való különbségek miatt minden generációban 100, heterozigótától származó utódra 86 normális homozigótától származó utód jut. Ez a becslés szintén ellenőrizhető gondos esettanulmányokkal, s ezáltal még jobban megérthetjük a sarlósejtes jelenséget.

A GENETIKAI TERHELÉS

VÁLASZ. Ez az egyetlen adat azt jelzi, hogy a malária egyik veszedelmes fajtája ebben az országban igen gyakori. Az újszülöttek q_s^2 ($=0,014$) arányban súlyos vérszegénységre vannak ítélve, legtöbbjük már egészen korán elpusztul. Ahhoz, hogy q_s ilyen magas szinten maradjon, ezt a kihullást a normális homozigóták közti jelentős arányú maláriás halálzásnak kell kiegyenlítenie. Mekkora ez a másodlagos mortalitási tényező? Durva becslést végezhetünk: ha $Hb^s Hb^s$ -re $s = 1$ és feltételezzük (nem is jogtalanul), hogy a Hb^s allél gyakorisága egyensúlyban van, más szóval $\hat{q}_s =$

A teljes populációra ható szelekció mennyiségét gyakran GENETIKAI TERHELÉSNEK is nevezik. Ezt a következőképpen definiálják:

$$\frac{W_{\max} - \bar{W}}{W_{\max}}$$

ahol W_{\max} a legjobb genotípus, \bar{W} pedig a teljes populáció átlagos alkalmassági értéke. Amikor *H. J. Muller* 1950-ben bevezette a genetikai terhelés fogalmát, nagy emocionális vitákat

kavart. Mullert különösképpen érdekelték a sugárzás okozta mutációk az emberekben. Az effajta mutációk, legalábbis homozigóta állapotban, majdnem mindig csökkentik az alkalmazhatóságot. Ennélfogva ezek a populációból kiküszöbölődnek vagy legalábbis igen alacsony szinten maradnak. Más szóval, a sugárzás okozta mutáció hozzájárul a genetikai terheléshez. Az effajta terhelés következménye az, ami Mullert aggasztotta, és amiről még ma sem szabad elfelejtenünk. A mutációk alacsony alkalmazhatósági értékét ugyanis túl gyakran okozzák olyan öröklődő betegségek, amelyek megnyomortítják vagy korán elpusztítják hordozóikat. Nem szabad azonban elfeledkezni arról, hogy ez a dolognak csak az egyik része. A genetikai terhelés olyan különbségeken is alapul, amelyek hordozóikat látható, fizikai módon nem károsítják. Ha az egyik genotípus nemzedékenként átlagosan három utódot hoz létre, míg mások csak kettőt, ez óriási mértékben hozzájárul a populáció genetikai terheléséhez. Ugyanez igaz akkor is, ha az egyik genotípus kétszer olyan valószínűséggel aknázza ki az új élőhelyeket, mint a többiek.

A genetikai terhelés koncepciója néhány különös dilemmát vetett fel az evolúciós gondolkodásban. Itt most az egyik legújabb és legjelentősebb problémát vesszük szemügyre, amelyet az olvasó maga is megoldhat. R. C. Lewontin és J. L. Hubby közvetlen becslést végezett véletlenszerűen kiválasztott lokuszok alléljainak teljes számára és gyakoriságára (Genetics, 54: 595–609; 1966). Ezt *Drosophila pseudoobscura*-n végezték ki-mutatva a fehérjék töltései közötti egészen kis különbségeket. A mutációk hatására a fehérjék szerkezete (és töltése) megváltozik. Nagy feloldóképességű elektroforézissel még az egészen csekély változások is kimutathatók. A módszer lényege az, hogy a fehérjék nagy térerősségű elektromos térben szétválnak, és festéssel helyük meghatározható. Ezzel a technikával Lewontin és Hubby felfedezte, hogy egyetlen populációban a lokuszok

30 százalékának két vagy több alléja van polimorf állapotban, és az egyedek lokuszai 12%-ában heterozigóták. Ezek a gyakoriságok váratlanul nagyok voltak, Lewontin és Hubby rámutattak, hogy látszólag túrheterizáló nagy genetikai terhelést jelentenek a populáció számára; minden egyes polimorf lokusz esetében stabilizáló szelekcióra van szükség a polimorfia fenntartása végett (emlékezzünk a sarlósejteket esetére). A lokuszok 30 százaléka a *Drosophila pseudoobscura*-ban konzervatív becslések szerint legkevésbé 2000 lokuszt jelent. Hogyan létezhet akkora szelekció, ami 2000 lokuszt tart polimorf állapotban? Gondoljuk végig az alábbi modellet, hogy lássuk, hogyan okoznak dilemmát ezek a számok. A szemléletesség kedvéért tételezzük föl, hogy az allélok gyakorisága azonos, és hogy az egyensúly az egyes lokuszokban a homozigóták 10 százalékának el-távolításával valósul meg. A lokuszonkénti redukált alkalmazhatósági érték (a lokuszonkénti genetikai terhelés) tehát

$$\frac{W_{\max} - \bar{W}}{W_{\max}} = \frac{1 - (0,5 \times 0,9 + 0,5 \times 1)}{1} = 0,05.$$

Ha 2000 ilyen polimorf lokusz van, a populáció relatív alkalmazhatósági értéke az alábbi módon lecsökken

$$(0,95)^{2000} = 10^{-46}.$$

Gyakorlatilag bármilyen ésszerű értékeket adunk a homozigóta alkalmazhatóságnak és az allélgyakoriságnak, a modell hasonlóan lehetetlen genetikai terhelést ad. Ha pl. a homozigótáknak csak 2%-át távolítjuk el, az alkalmazhatóság akkor is 10^{-9} -re csökken. A populációnak sokszor ki kéne hálnia ahhoz, hogy ilyen szintű polimorfizmus létrejöhesse!

FELADAT. Lewontin és Hubby először nem látott kiutat a hatalmas genetikai terhelés dilemmájából, de van egy viszonylag egyszerű megoldás, ha meggondoljuk, hogy a szelekció a fenotípus egészére hat és nem az egyes lokuszokra. Meg tudná fogalmazni a választ?

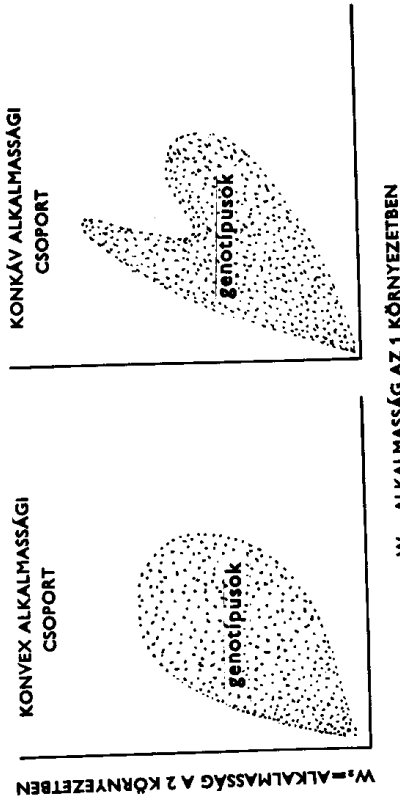
kész fenotípus egészére és nem az egyes lokuszokra hat. Ésszerű az a feltevés, hogy a különböző lokuszok alléljai a végső eredmény szempontjából kedvező vagy kedvezőtlen hatással vannak egymásra. Valójában sok lokusz ugyanahhoz a jelleghez járul hozzá úgy, hogy hatásuk összeadódik. Ennek következtében az allélok valószínűleg jobban vizsgálhatók csoportok tagjaként, mint egyedileg, egymástól elszigetelten. Ilyen körülmények között a lokuszok polimorf állapotban való fenntartásának teljes „költsége” sokkal alacsonyabb, mint azt az eredeti modell sugalmazta.

EVOLÚCIÓ HETEROGÉN KÖRNYEZETBEN

Amikor a szelekciós együttthatót (s) állandónak tekintjük, az ugyanaz, mintha azt állítanánk, hogy a környezet változatlan. Természetesen egyik állítás sem helyes. A környezet térben és időben egyaránt heterogén. Egy madár egészen rövid röptüléssel az erdőből a mezőre juthat; egy rovar egy centiméteres úton 180°-ot elfordulva a forró napsütésből a levél alsó oldalának hűvös árnyékába kerülhet. A fizikai környezet ritmikusan változik naponta és évszakonként, és közönséges klímaingadozás sok következtében évről évre is más. A biológiai környezet szintén változó: a populáció táplálékául szolgáló fajok vagy azok, amelyek belőle táplálkoznak, ill. amelyekkel versenyben van, időben és térben változó összetételűek és viszonylagos bőségük is változik.

A változó környezet populációgenetikája jelenleg a felderítés legkorábbi fázisában tart. Itt csak röviden ismertettük az egyik legújabb elméleti közelfűtést, amely *Richard Levins* nevéhez fűződik. Levins RÁTERMETTSÉG-CSOPORT (FITNESS SET) koncepciója nemcsak azért fontos, mert a környe-

VÁLASZ. Nem kevesebb, mint három genetikus javasolta a következő megoldást egymástól teljesen függetlenül. A nehézség onnan ered, hogy az egyes lokuszokat úgy kezelték, mintha a szelekció a többitől függetlenül hatna rájuk, s ezután összegezték a szelekciós folyamatok ezreit, mintha azok független események lettek volna. A szelekció egysége azonban nem a lokusz, hanem az egyed. A környezetet a



10. Rátermettség-csoportok heterogén környezetben. Az egyes pontok különböző genotípusokat képviselnek. A tengelyekhez viszonyított helyzetük a tengely által képviselt környezetben mért rátermettségi értéke

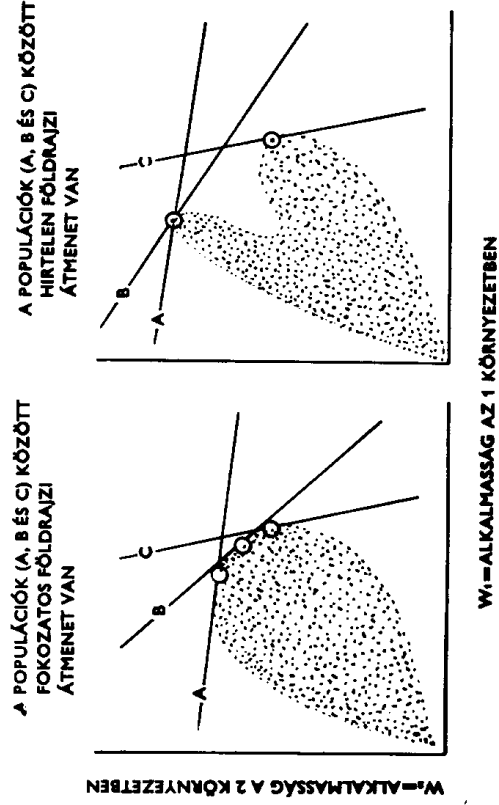
zetet realisabb módon kezeli, hanem azért is, mert elemzési módszere radikálisan eltér a klasszikus populációgenetika idáig ismertetett módszereitől. A komoly olvasónak legalább valamit tudnia kell erről az alternatív megközelítési módról, még ha nincs is felkészülve a teória meglehetősen nehéz, magas szintű (és jószerivel még nem igazolt) vonatkozásainak követésére.

Vessünk egy pillantást a 10. ábrára. Itt bennünket a különböző genotípusok rátermettsége érdekel (mindegyiket egy-egy pont képviseli) a populáció által betöltött kétféle lokális élőhelyen. Tegyük fel, hogy a szóban forgó faj egy rovar, és a két élőhely tölgyfák és fenyőfák egy vegyes erdőben. Egy rovar genotípus rátermettségi értéke egy tölgyfán W_1 és a vízszintes tengelyre mérjük fel, a genotípus rátermettségét egy fenyőfán W_2 -vel je-
 löljük és a függőleges tengelyre mérjük fel. Ekkor minden genotípus kijelölhető egy ponttal, a két élőhelyre vonatkozó rátermettségi értékek kétdimenziós síkján. Figyeljük meg, hogy a pontok alkotta mintázat nagyon sokféle lehet. Lehet pl. konvex

vagy konkáv alakzat, mint azt a 10. ábra is mutatja. Most nézzük a 11. ábrát. Tegyük fel, hogy a kiválasztott környéken (nevezük A környéknek) p_A arányban tölgyfák, a maradék q_A arányban pedig fenyők vannak. Bármely genotípus átlagos rátermettségi értéke A környéken (\bar{W}) tehát

$$\bar{W} = p_A W_1 + q_A W_2. \quad (16)$$

Ebben a képletben p_A és q_A állandók, W_1 és W_2 pedig a választott genotípus függvénye. A kérdés most már megfogalmazható a hagyományos darwini fogalmakkal: melyik genotípus a legátermettebb? Ez az a genotípus, amely majd uralkodóvá válik A helyen. A 11. ábra A -val jelölt egyenese a (16) egyenleten alapul, de átírtuk más formába



11. A rátermettség-csoportok alakváltozásának hatása földrajzilag különálló A , B és C populációkban. A bal oldali ábra mutatja, hogy hogyan alakul ki fokozatos földrajzi változatosság a konvex rátermettség-csoportokból; a jobb oldali ábrán a hirtelen fellépő változás és a konkáv rátermettség-csoportok összefüggése látható

$$\bar{W}_2 = \frac{\bar{W}}{q_A} - \frac{p_A}{q_A} W_1.$$

Mivel p_A és q_A állandók, ha \bar{W} -hez hozzárendelünk valamilyen rögzített értéket, a W_1 és W_2 változók közötti kapcsolat egy egyenessel ábrázolható. \bar{W} minden egyes választott értékére más egyenest kapunk – más helyen van, de meredeksége ugyanakkora. Minket azonban ennek a seregnek csak egyetlen tagja érdekel, az, amelyik érint egy genotípust a populációban és megadja \bar{W} lehetséges maximumát. Ezt az egyenest jelöltük A -val a 11. ábrán. Látható, hogy adott végső meredekség esetén (és ez rögzített, mert a tölgy- és fenyőfák relatív gyakorisága A helyen állandó) egyetlen legkülső pont van, amelyet érint az A egyenesek családja. Látható az is, ehhez a genotípushoz tartozik a legnagyobb kombinált rátermettségi érték, és A környezetben a természetes szelekció ezt a genotípust fogja előnyhöz juttatni.

Most menjünk át B környékre, ahol a tölgyek és fenyők aránya más, nevezzük ezeket p_B -nek és q_B -nek. A W egyenesek meredeksége most más lesz, mint A helyen volt, amint ezt a 11. ábra is mutatja. A konvex rátermettségi csoportban az előnyhöz jutó genotípus más lesz B esetben, mint A -ban. Egy harmadik C helyen ismét más lesz az eredmény, és így tovább. Ha a tölgy/fenyő arány változása a térben fokozatos, más szóval a környezet heterogenitása szabályos, akkor a fajon belüli földrajzi variáció valamilyen szabályos formában jelenik meg. Az eredmény megnyilvánulhat az egyedek növekvő méretében vagy színük elsötétülésében, vagy akár milyen más tendencia felülkerelkedésében, ahogy előrehaladunk abban a tartományban, amelyet növekvő mértékben dominál az egyik fajta fa a kettő közül. Természetesen ez az eredmény általánosítható másféle élőhelyekre, és kettőnél több egymás melletti élőhelyre is.

A fokozatos földrajzi változással ellentétben, a konkáv alkalmassági csoport hirtelen genotípus-átmeneteket hozhat létre, ahogy egyik populációból átmegyünk a másikba. A 11. ábra jobb oldalán levő analízist megvizsgálva, hamar érthetővé válik, hogy miért van ez így. Az élőhelyek arányaiban (s ezáltal a rátermettségi egyenesek meredekségében) nagy változás történhet anélkül, hogy más genotípus kerülne előtérbe. Aztán egy bizonyos pontban egy kis arányváltozás is elegendő ahhoz, hogy a rátermettségi görbe egy, a rátermettségi csoport másik felén levő genotípust érintsen. Az eredmény valamilyen erős jellegváltozásban nyilvánulhat meg. Figyeljük meg, hogy a tölgyek és a fenyők aránya a konvex rátermettség-csoportban megjelenített módon változhat. Mégis ennek a környezetváltozásnak a hatása a földrajzi módosulásra alapvetően más. A konvex rátermettség-csoport alakja a faj fokozatos térbeli változását hozza létre, míg a konkáv csoport egy darabig nem enged változást, majd a fokozatosan változó környezetben jelentős változást okoz. Taxonómusok, akik ALFAJOKAT (azonos fajhoz tartozó földrajzi változatok – rasszok) vizsgálnak, jól ismerik mindkét variációt. Néhány esetben a fokozatosan változó környezethez valamely jelleg fokozatos földrajzi változása társul. Más esetekben a jelleg megváltozása hirtelen; az „alfaji” határok élesebben húzódnak meg.

Ehhez az eléggé elméleti érveléshez hozzá kell tennünk néhány fenntartásunkat. A 10. és 11. ábrák grafikonjai a képzetet szülöttei. Helyszíni megfigyelésekben és laboratóriumi kísérletekben még nem mutatták ki a rátermettség-csoportokat és a rátermettségi görbéket. A rátermettség-csoport teória nem az egyetlen lehetséges a földrajzi módosulások különböző útjainak magyarázatára. Sok esetben a klasszikus populációgenetika is megfelelő elméleti magyarázattal szolgál. Hogy mégis megismerkedtünk ezzel az elképzeléssel, az azért történt, mert valamilyen rugalmasabb és általános megközelítést szolgáltat,

ami lehetővé teszi, hogy világosabban gondolkodjunk az evolúció bonyolultságáról egy változó környezetben. Ugyancsak lehetőséget nyit új kutatási formáknak, irányoknak. Hogyan jöhet létre például a kétféle rátermettség-csoport? Egyik vagy másik fajta csoport bizonyosan létezik, de miért nem mind konvex vagy mind konkáv? Az ember azt várná, hogy a csoportok konvexek, amikor a genotípusok képesek a különböző környezetekhez élettanilag vagy viselkedésükben alkalmazkodni. Más szóval, ha minden genotípus közel egyformán képes alkalmazkodni a tölgyfákhoz és a fenyőkhöz, alkalmazságuk a két környezetben nem lesz nagyon eltérő, és az eredmény konvex rátermettség-csoport lesz. Ha viszont az egyes genotípusok nem nagyon rugalmasak s ennél fogva az egyik élőhelyen sokkal adaptívabbak, mint egy másikon, konkáv rátermettség-csoport jön létre. Így tehát minél nagyobb szerepet játszik az öröklődés abban, hogy ez vagy az a genotípus ebben vagy abban a környezetben éljen, függetlenül attól, hogy végül is a szervezet hová kerül, annál valószínűbb, hogy a rátermettség-csoport konkáv alakot ölt.

ÖRÖKÖLHETŐSÉG ÉS POLIGÉNES ÖRÖKLŐDÉS

A klasszikus elmélet alapfokon olyan rendszerekkel foglalkozott, amelyekben az öröklődés egyazon lokuszban levő allélpárokon alapult. Tudjuk azonban, hogy a legtöbb fenotipikus jelleg POLIGÉNEK, két vagy több lokuszban levő gének együttese szabályozzák. Hogyan veheti az evolúciós elmélet számításba a genetikának ezt az alapvető jellegét? A genetikusok próbálkoznak azzal, hogy poligénes rendszereket az elsőként ismertetett alapelvekre épített modellekkel elemezzenek. Könnyű belátni, hogy a téma miért vált igen összetetté és meg lehetőséget elvonni, speciális matematikai módszerek és számí-

tógépes szimuláció sűrű alkalmazásával. Mindazonáltal nincsenek ok arra, hogy az érdeklődő olvasó ne folytathassa tanulmányait e könyv után közvetlenül a magasabb szintű könyvekben, pl. *Li (1955)*, *Lerner (1958)*, *Falconer (1960)*, *Wallace (1968)*, valamint *Crow és Kimura (1970)* műveiből. Addig is az alábbiakban ismertetjük valamelyest az alapfogalmakat.

Az öröklőhetőség fogalmáról korábban már volt szó. Minél nagyobb egy jelleg öröklőhetősége, azaz minél inkább az öröklődésnek tulajdonítható a populáció egyedei közötti változatosság, annál gyorsabb lesz evolúciója a populációban adott intenzitású szelekció hatása alatt. Ez a tény már önmagában is nagyon fontos a mezőgazdasági kutatók számára, akik a növénynevelés és állattenyésztés módszereit előírják, s ennek köszönhető, hogy mintegy munkájuk melléktermékeként jelentősen hozzájárultak a poligénes öröklődés tanulmányozásához (lásd *Lerner, 1958*). Legegyszerűbben fogalmazva, az öröklőhetőség pontos mértéke annak, hogy hogyan viszonyul a teljes fenotípusos variabilitás ahhoz a variabilitáshoz, amely szigorúan a génaválzatoknak tulajdonítható. Becslése az alábbi módon lehetséges. Egy tulajdonság teljes FENOTÍPUSOS VARIÁNCIÁJA (V_p) a tulajdonság szóródása a teljes populációban, ahol a szóródás pontos formában, varianciaként van megadva. A varianciát a populációban végzett mérésekből közvetlenül megkaphatjuk (lásd 1. fejezetet). A fenotípusos variancia a GENETIKAI VARIÁNCIA (V_G) és a KÖRNYEZETI VARIÁNCIA (V_E) összege. A genetikai variancia a jellegre ható gének különbözősége okozta variancia, a környezeti variancia a különböző környezeteknek az egyedfejlődésre gyakorolt különböző hatása által létrehozott variancia. A SZÉLESEBB ÉRTELMEBEN VETT ÖRÖKÖLHETŐSÉG (h_B^2) a genetikai variancia aránya a teljes fenotípusos varianciában:

$$h_B^2 = \frac{V_G}{V_p} = \frac{V_G}{V_G + V_E}.$$

Ha az örökölhetőség értéke 1, ez azt jelenti, hogy a populációban minden különbséget a genotípusok különbözősége hoz létre, és környezeti hatás nem okoz különbséget az azonos genotípusok között. A 0 érték pedig azt jelenti, hogy minden különbség oka a környezet, más szóval, az egyedek közötti genetikai különbségeknek nincs hatása. Az örökölhetőség igen hasznos fogalom, de nagy óvatossággal kell használni. Tudnunk kell, hogy nagysága a mérésre kiválasztott tulajdonság függvénye. Ugyanabban a populációban a különböző tulajdonságokra nagyon eltérő örökölhetőségi értékek adódhatnak. Figyeljünk fel arra is, hogy az örökölhetőség függ a környezettől is, amelyben a populáció él. Adott tulajdonságra ugyanaz a populáció, változatlan genetikai felépítéssel, új környezetbe helyezve egészen más örökölhetőséget produkálhat. Továbbá, az örökölhetőség további összetevőkre bontható, minthogy az öröklődés (vagy a környezet) különálló részekre bontható. Additív öröklődés esetén például

$$V_G = V_A + V_D + V_I,$$

ahol

V_A a különböző egyedi genotípusokat eredményező additív génhatásokból adódó variancia. Némelyik gén a jelleg (pl. méret, szín vagy sörteszám) erőteljesebb, mások pedig gyengébb kifejlődését idézi elő; és az egyes egyedekben kialakult génkombinációk összegezett hatásából lehet meghatározni a jelleg kifejlődésének mértékét. Az additív gének különböző kombinációjából adódó változatosság a V_A .

V_D A dominancia eltérésekből adódó variancia, ami azt jelenti, hogy azonos lokuszban, adott gének dominanciájának mértéke mások fölött különböző lehet.

V_I episztatikus kölcsönhatásoknak, azaz a különböző lokuszokban levő gének egymást gyengítő vagy erősítő hatásainak tulajdonítható variancia. Például b_1 jelenléte adott lokuszon elnyomhatja a_1 jelleghatását egy második lokuszon, míg b_2 jelenléte nem.

A genetikai variancia három összetevőjéből elkülöníthető az örökölhetőségnek egy szűkebb mértéke, amely lehetővé teszi az evolúciós folyamat sebességének közvetlen becslését. Ez a SZŰKEBB ÉRTELEMBEN VETT ÖRÖKÖLHETŐSÉG (h_N^2), amelyet az alábbi módon definiálunk:

$$h_N^2 = \frac{V_A}{V_P}.$$

Valamely sajátosság evolúciójának sebessége egy populációban (szűkebb értelemben vett) örökölhetőségének és a szelekciós folyamat intenzitásának a szorzata. Pontosabban fogalmazva, $R = h_N^2 S$, ahol R a populáció válasza a szelekcióra, h_N^2 a szűkebb értelemben vett örökölhetőség és S egy olyan paraméter, amelyet részben az határoz meg, hogy a populáció hányad részét érinti a szelekciós folyamat.

A TERMÉSZETES SZELEKCIÓ ALAPTÉTELE

Az örökölhetőség mértéke arra a gondolatra vezetett, hogy minél nagyobb a populáció fenotípusos változatosságának az a része, amelyet a gének változatossága okoz, annál gyorsabb lehet a variációs térben az evolúció. Megfogalmazhatunk egy általánosabb összefüggést, amelyet már *Darwin* is sejtett, bár csak kvalitatív értelemben és a modern genetika segítségével: minél nagyobb a genetikai változatosság, annál gyorsabb az evolúció. *A természetes kiválogatódás alaptétele* ezt az összefügg-

gést pontosabban fogalmazza meg: AZ EVOLÚCIÓ SEBESÉGE ARÁNYOS A POPULÁCIÓ GENETIKAI VARIÁNCIÁJÁVAL. Kimutatható, hogy bizonyos egyszerű, de elfogadható feltételek között az evolúció sebessége pontosan sV , a szelekciós nyomás gradiensének és a genetikai variánciának a szorzata. Más szóval, az evolúció sebessége egyenlő a szelekciós nyomás mértéke szorozva azzal a genetikai variánciámmennyiséggel, amelyre a szelekció hat.

Most pedig levezetjük ezt az egyszerű, de alapvető tételt. Az érvelés megértésében az integrálszámítás ismerete hasznos, de nem elengedhetetlen. Azok számára, akik nem ismerik, a jeleléseket a levezetés során megmagyarázzuk. Vegyük szemügyre először a 7. ábrát, a dinamikus evolúció egyik esetét, ahol a populáció evolúciója valamilyen genotípus-gradiens mentén balról jobbra halad. Az alkalmasság balról jobbra fokozatosan nő. A genotípus-gradienst hozzá kell rendelnünk ahhoz a jelleghez, amelyet szabályoz, és amelyre a szelekció hat. Más szóval, minden genotípust meg kell jelölnünk azzal az átlagos testmérettel, amelyet létrehoz, vagy annak a táplálékreszcsekének a méretével, amelyet legjobban hasznosít, vagy akármilyen egyéb fenotípussal. Mostani céljainkra azonban megfelel, ha inkább a genotípusokra és azok alkalmasságára gondolunk, nem felekezve meg arról, hogy mindegyik egy külön fenotípushoz tartozik.

A genotípusok gyakorisági görbájéből (lásd 7. ábra) megkaphatjuk a genotípusok gyakoriságeloszlását, ami nem más, mint az egyes genotípusok százalékos aránya (gyakorisága) a populációban. S a genotípusok gyakoriságeloszlásából megkaphatjuk a genotípusok középértékét és variánciáját. E statisztikák a fenotípusok közvetlen mérésén alapulnak, de így vonatkoznak a fenotípusok mögött álló genotípusokra. Tegyük fel, hogy egy növekedő populációban 3 genotípus van egyforma bőségben, az egyik 1, a másik 2, a harmadik pedig 3 foltot idéz

elő a leveleken. A foltok számának *átlaga* a populációban a következő:

$$\text{Átlag} = \frac{1 + 2 + 3}{3} = 2 \text{ folt.}$$

A variancia, amely méri azt, hogy a populáció egyedei milyen mértékben térnek el az átlagértéktől, a következőképpen adható meg:

$$\text{Variancia} = \frac{(2-1)^2 + (2-2)^2 + (3-2)^2}{3} = \frac{2}{3}.$$

Most tételezzük fel, hogy 1 foltos, 2 foltos, és 3 foltos növények nem egyenlő arányban oszlanak meg a populációban. Huszonöt százalék (0,25) 1 foltos, 50 százalék (0,50) 2 foltos és 25 százalék (0,25) 3 foltos. Az átlag és a variancia az egyes értékeknek az imént megadott gyakoriságoknak megfelelő súlyozásával számítható ki:

$$\text{Átlag} = 0,25 \times 1 + 0,50 \times 2 + 0,25 \times 3 = 2.$$

$$\begin{aligned} \text{Variancia} &= 0,25 \times (2-1)^2 + 0,50 \times (2-2)^2 + 0,25 \times \\ &\quad \times (3-2)^2 = \frac{1}{2}. \end{aligned}$$

Szimbolikus jelölést alkalmazva, legyen x a foltok száma (vagy bármilyen más, egy bizonyos genotípus által szabályozott fenotípus). Legyen $g(x)$ az adott fenotípus, vagy a vele kapcsolatos genotípus gyakorisága; így a fenti példában $g(2) = 0,50$. Legyen \bar{x} az átlag, és V a variancia. Végül nézzük meg \bar{x} és V fenti számításait, most azonban tegyük fel, hogy nagyszámú genotípus szabályozza a kialakuló jelleg variánsait. A megadott definíciók az integrálszámítás jelöléseinek nyelvére fordíthatók:

$$\bar{x} = \int x g(x) dx \quad \text{Átlag,}$$

$$V = \int (x - \bar{x})^2 g(x) dx \quad \text{Variansia.}$$

A dx azt a ténytet jelöli, hogy a növekedés az x fenotípusban igen sok, rendkívül kis intervallumon keresztül történik; más szóval, nem kell ragaszkodnunk nagyobb osztályokhoz, mint amilyen a foltok száma, vagy a nagy-kicsi felosztás, hanem akármilyen finomsággal mérhetjük a fenotípust, ahogy azt a mögötte levő genotípus feltérképezése megkívánja.

Tegyük fel, hogy populációnkat olyan szelekciós hatás éri, amelynek során a túlélés (szaporodás) esélye lineárisan nő a fenotípus átlagos kifejeződésével. Ha mindezeket a rátermettségi értékeket az átlagos genotípusra vonatkoztatjuk (ez az, amelyik, az \bar{x} fenotípust hozza létre), minden egyes x genotípus rátermettségi értéke az alábbi formában írható fel.

$$W(x) = 1 - s(\bar{x} - x),$$

ahol $W(x)$ az x alkalmassági értéke, és s az a szám, amely a szelekció intenzitását méri. (Nem azonos a szelekciós együttérthetőség, amely a szelekció pontos intenzitását egy genotípusra adja meg.) Figyeljük meg, hogy az átlagos \bar{x} genotípus rátermettségi értéke definíciószerűen 1, míg más genotípusokhoz kisebb vagy nagyobb fenotípus-kifejeződés esetén egynél kisebb, vagy nagyobb relatív rátermettségi értékek tartoznak. (A negatív $W(x)$ értékek elkerülése végett fel kell tételeznünk, hogy nincsenek olyan genotípusok, amelyeknek az átlagos genotípustól való eltérése nagyobb, mint $1/s$ egységnyi, vagyis minden ennél jobban eltérő genotípus rátermettségi értéke zérus.)

A szelekciós esemény minden egyes genotípus gyakoriságát megváltoztatja, és az új gyakoriság, $g'(x)$ a következőképpen alakul:

$$g'(x) = W(x) g(x) = [1 - s(\bar{x} - x)] g(x).$$

Ezzel befejeztük a definíciók elkészítését és a szelekció egyszerű szabályait megalkottuk. A természetes szelekció alaptétele a szelekciós esemény utáni populáció átlagos x' genotípusának számításával bizonyítható. Ennek a műveletnek minden egyes lépését elvégezzük, hogy az alkalmazott algebra jól követhetőség. Látható, hogy egyszerű összeadáson és az előbbi definíciókon alapuló kifejezések behelyettesítésén kívül lényegében semmi más nem teszünk. Mindenesetre ez a levezetés önkéntes gyakorlásnak tekinthető, mert az alaptétel megértéséhez nem feltétlenül szükséges.

$$\begin{aligned} \bar{x}' &= \int x g'(x) dx = \\ &= \int x [1 - s(\bar{x} - x)] g(x) dx = \\ &= \int [x - s(\bar{x}x - x^2)] g(x) dx = \\ &= \int x g(x) dx + s \int (x^2 - \bar{x}x) g(x) dx = \\ &= \int x g(x) dx + s \int x^2 g(x) dx - s \int \bar{x}x g(x) dx - \\ &\quad - s \int \bar{x}x g(x) dx + s \int \bar{x}x g(x) dx. \end{aligned}$$

(Az utolsó két tag az egyenlőséghez hozzáadható, mert összegük zérus; lehetővé tesszük a következő lépést.)

$$\begin{aligned} \bar{x}' &= \int x g(x) dx + s \int x^2 g(x) dx - 2s \int \bar{x}x g(x) dx + \\ &\quad + s\bar{x} \int x g(x) dx \\ &= \int x g(x) dx + s \int x^2 g(x) dx - 2s \int \bar{x}x g(x) dx + \\ &\quad + s\bar{x}^2 \int g(x) dx. \end{aligned}$$

(Az $\int g(x) dx$ az utolsó kifejezésből \bar{x}^2 teljes kihozatala után elhagyható, mert az a gyakoriságok összege, és ezért 1.)

$$\begin{aligned} \bar{x}' &= \int x g(x) dx + s \int (x^2 - 2\bar{x}x + \bar{x}^2) g(x) dx = \\ &= \int x g(x) dx + s \int (x - \bar{x})^2 g(x) dx = \\ &= \bar{x} + sV. \end{aligned}$$

Tehát mekkora a középérték változása a szelekciós esemény következtében? Nyilván \bar{x} és \bar{x}' különbsége.

$$\Delta \bar{x} = \bar{x}' - \bar{x} = sV.$$

Tehát, amikor a szelekciós nyomás lineárisan nő a genotípus gradiens mentén, az evolúciós változás sebessége a populációban a szelekciós nyomás intenzitásának és genotípusos variáciának a szorzata. Még abban az esetben is kimutatható az evolúciós sebesség valamilyen arányossága a genotípusos variációval, amikor a szelekció növekedése nem lineáris. Gyakran fogják ezt az általános összefüggést látni, úgy szokták emlegetni, mint a természetes szelekció Fisher-féle alaptételét. 1930-ban R. A. Fisher mutatta ki, hogy a rátermettség növekedésének sebessége egyenlő a rátermettség genetikai varianciájával. Amit itt mi bizonyítottunk és a természetes szelekció alaptételének neveztünk, hasonló, de hasznosabb alapelv. Ez ugyanis intuitíve gazdagabb tartalmú, és könnyen alkalmazható az evolúció megfigyelt eseteire.

GENETIKAI SODRÓDÁS

A GENETIKAI SODRÓDÁS a gényakoriságok mintavételi hiba okozta megváltozása. Bizonyos mértékig minden populációban fellép, de csak nagyon kis populációkban jut evolúciós szempontból jelentős szerephez. Gondoljunk végig a következő egyszerű valószínűségelméleti kísérletet, így azonnal megértjük, hogy lényegében mit jelent a mintavételi hiba. Tegyük fel, hogy ki kell vennünk 10 golyót véletlenszerűen egy nagy zsákból, amely pontosan fele-fele arányban tartalmaz fekete és fehér golyókat. Annak ellenére, hogy a zsákban az arány 1:1, nem várhatjuk, hogy minden esetben 5 fekete és 5 fehér golyót húzunk. Valójában a binomiális valószínűségi eloszlásból tudjuk, hogy

a tökéletes arány előfordulásának valószínűsége a következő:

$$\frac{10!}{5!5!} \left(\frac{1}{2}\right)^{10} = 0,246.$$

Másrészt viszont van némi valószínűsége $[2(1/2)^{10} = 0,002]$ annak, hogy csupán fehér vagy fekete mintát húzunk. Ez a helyzet analóg a kis populációkból való mintavétellel. Egy két allélos mendeli rendszerben N szülő stabil populációja nagyszámú ivarsejtet termel, amelyek allégyakorisága a szülőket tükrözi; ez az ivarsejtkészlet hasonlítható a golyókat tartalmazó zsákhoz. A készletből körülbelül $2N$ ivarsejtet „húzzunk”, ezek alkotják a következő nemzedék N egyedét. Ha $2N$ elég kicsi és ha a mintavétel nem torzítja el túlságosan más erők, mint pl. a szelekció, az A és a gének (a fekete és fehér golyóknak felelőnek meg) aránya nemzedékről nemzedékre jelentősen változhat, csupán a mintavételi hiba folytán.

Bizonyos mértékű mintavételi hiba a genetikai kísérletekben elkerülhetetlen. Hozzászoktunk, hogy az egyszerű mendeli rendszerekben a kísérleti eredmények rögzített számok; pl. 3:1 a sárga és zöld színű borsók aránya Mendel eredeti kísérletében. Pedig Mendel azt állította, hogy kísérletében 6022 volt a sárga és 2001 volt a zöld borsószemek száma. Ha az 1866 óta közzétett hét igazoló kísérletből nyert számokat összeadjuk, az arány 153 902:51 245, vagyis 3,003:1. Az arány a 3:1 aránytól konvencionális értelemben „statisztikailag nem különböző”, de a mintavételi hiba következtében nem is azonos vele. Feltehető, hogy a véletlenszerű folyamatok kisebb szerepet játszanak a gényakoriságok megváltozásában, még viszonylag nagy populációkban is.

Elméletben három olyan helyzetet mérlegeltek, amelyekben a genetikai sodródás kis populációkban hatékony evolúciós szerephez juthat.

1. *Folyamatos sodródás.* A populáció kis méretű marad, és a mintavételi hiba minden egyes generációban hatékony.

2. *Időszakos sodródás.* A populáció alkalmanként olyan kis méretre csökken, hogy a sodródás hatékonyá válhat. A csökkenés kétféle módon válhat hatékonyá: (a) ha a mortalitás a csökkenés időszakában véletlenszerű, a túlélők mintája tisztán valószínűségi alapon más genetikai összetételűvé válhat („szűkíthetőség”); (b) ha a populációk legalább két nemzedéken keresztül kicsinyek maradnak, folyamatos sodródási folyamat indulhat meg.

3. *Az alapító elv.* Az új populációkat gyakran kisszámú egyed hozza létre, amelyek a szülői populáció genetikai változatainak csak egy töredékét hordozzák, így attól különböznek. Ha az alapító egyedek kiválasztásában a véletlen szerepet játszik (és majdnem bizonyos, hogy bizonyos mértékig játszik), akkor az új populációk különbözők lehetnek a szülői populációtól, valamint egymástól is. Az alapító elv (vagy alapító effektus, ahogyan még nevezni szokták) potenciálisan fontos az új fajok keletkezésében.

Most pedig bemutatjuk, hogyan becsülhetjük meg durván a genetikai sodródás hatását. Bennünket az érdekel, hogy valamely a allél gyakorisága egy nemzedékben mennyire változik meg (Δq) csupán a véletlen miatt. Mivel a folyamat inkább statisztikus, mint determinisztikus jellegű, ki kell számolnunk Δq ELOSZLÁSÁT azonos nagyságú populációk nagy sorozatában. Ha az eloszlás igazán véletlenszerű, Δq populációk közötti ÁTLAGA nulla lesz, mivel a pozitív irányú (géngyakoriság növekedése) Δq -k összege abszolút értékben egyenlő a negatív irányú (géngyakoriság csökkenés) Δq -k összegével. Minden egyes populációhoz tartozik egy Δq . Δq -t összegezve minden populá-

cióra a növekmények összegének egyenlőnek kell lennie a vesztések összegével, s ez nullát eredményez. Ami ekkor érdekes, az a Δq szóródása a populációk között, amit a variancia mér. q megoszlása binomiális. A binomiális minta átlag körüli varianciája pq/N , ahol N a minta mérete. Mendeli populáció esetében N egyedet $2N$ ivarsejt hoz létre. Az utóbbi a minta mérete, minthogy $2N$, p valószínűséggel A és q valószínűséggel a alléllal van dolgunk. Ebből

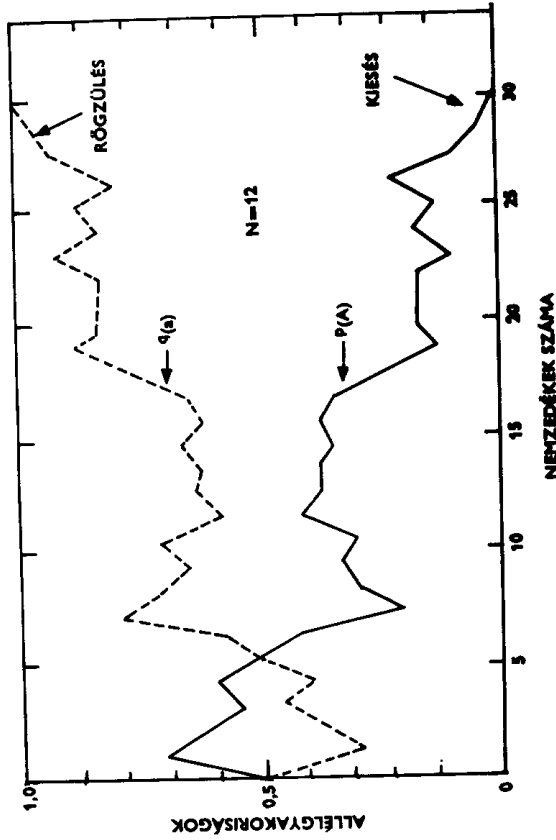
$$\Delta q \text{ varianciája egy nemzedékben} = \frac{pq}{2N}$$

és

$$\Delta q \text{ szórása egy nemzedékben} = \sigma_{\Delta q} = \sqrt{\frac{pq}{2N}}$$

A valószínűség központi határtétele szerint elég nagy N esetén Δq normális megoszlású lesz, 0 középértékkel és $\sigma_{\Delta q}$ szórással. A normális megoszlás táblázataiban (lásd még az 1-1. ábrát) azt találjuk, hogy az esetek 2/3 részében Δq nagysága kisebb lesz, mint $\sigma_{\Delta q}$ és csak néhány száz próba közül egyben lesz nagyobb, mint $3\sigma_{\Delta q}$. Ezek az értékek a genetikai sodródás hatásának várható MAXIMUMAI, minthogy olyan modell alapján adódnak, amelyben más evolúciós erők nem működnek. Valódi populációkban ezek a más tényezők rendszerint – de inkább mindig – fontosak, és intenzitásuk arányában csökkentik a genetikai sodródás hatásait. A modell tehát a genetikai sodródás okozta evolúció határának felső becsülését adja.

Most már világosnak kell lennie, hogy a géngyakoriságok véletlenszerű változásának folyamatára miért megfelelő elnevezés a genetikai sodródás. Az ebből eredő evolúciónak ugyanis nincs előrelátható iránya; ha néhány nemzedéken keresztül érvényesülhet, a géngyakoriságok anélkül sodródhatnak, hogy bármilyen különösebb értékhez közelítenének. A nemzedékről



12. A genetikai sodródás – számítógépes szimuláció segítségével – a) al-
lél rögzüléséhez és A állél elvesztéséhez vezetett egy mindössze 12
egyedből álló populációban. Általánosságban, minél kisebb a populá-
ció, annál gyorsabb a végpontok felé való sodródás

nemzedékre történő változások követik azt, amit a valószínű-
ségelméletben VÉLETLEN BOLYONGÁSNAK (RANDOM
WALK) neveznek. Bármely adott állél végső sorsa, hogy vagy
kivész ($q=0$) vagy rögzül. ($q=1$), mint a 12. ábra mutatja.

A genetikai sodródás legfontosabb eredménye az, hogy a
populációkban lecsökken a heterozigócia. Sewall Wright az
alábbi tételt vezette le: minden más evolúciós erő (szelekció,
mutáció, vándorlás, meiotikus sodródás) hiányában a rögzülés
és a kivészés sebessége lokuszonként és generációnként egy-
aránt $1/4N$. Ez a függvény, annyiban hasznos, hogy megállapít-
ja a rögzülés és a kivészés sebességének nagyságát. Bármely
adott állél rögzülése vagy kihalása tehát átlagosan kb. $4N$ nem-
zedéknyi ideig tart.

Melyek a „nagy” és „kis” populációk a véletlenszerű inga-

dozások lehetőségének vonatkozásában? A már megadott
egyenleteket felhasználva erről is némi képet kaphatunk.

1. *Kicsi.* Ha N nagyságrendileg 10 vagy 100 az állélok elveszté-
sének sebessége kb. 0,1 vagy 0,01 (lokusz) nemzedék. Úgyszin-
tén $\sigma_{\Delta q}$ a pq -nak egytizede vagy még nagyobb. Világos, hogy ek-
kora populációban a genetikai sodródásnak nagy jelentősége
lehet.
2. *Közepes.* Ha N nagyságrendje 10 000, az állélvesztés maxi-
málisan 10^{-4} /nemzedék nagyságrendű lehet; $\sigma_{\Delta q}$ pedig pq egy-
századát is elérheti. A sodródás, ha szabadon is érvényesülhet,
csak mérsékelten befolyásolhatja a mikroevolúciót.
3. *Nagy.* Ha N nagyobb 100 000-nél, a maximális lehetséges
génvesztés elhanyagolható, míg $\sigma_{\Delta q}$ csak pq ezredrésze lehet.
Ezeket a szerény hatásokat más evolúciós erők okozta, egészen
enyhe mintavételi torzítás is gyakorlatilag semlegesíti.

Röviden, nem hisszük, hogy a genetikai sodródásnak bár-
milyen fontossága lehetne a domináns fajok – pl. a házi veréb
vagy az ezüstsirály – jelenlegi evolúciójában, de feltehetően
döntő a lármas daru esetében (1970-es populáció: kb. 57) és az
észak-amerikai királyharkály evolúciójában (1970-es populá-
ció: 20 alatt, ha még van egyáltalán). Már a múltban is megtör-
tént, hogy amikor a kiveszőfélben levő fajok vagy alfajok, mint
pl. az európai bölény vagy az észak-amerikai nyírfajd populá-
ciói lecsökkentek néhány tíz vagy száz egyedre, határozottan
lecsökkent az egyedek életképessége és termékenysége is, ami
még jobban sietette a hanyatlást. A hatást a káros géneknek a
„beltenyésztés” miatti feldúsulásában, azaz a genetikai sodró-
dásban látták. A kis szigeteken honos állat- és növényfajok ki-
halásának üteme nagyobb, mint a nagyobb szárazföldeken élő
rokonfajoké. Ezt az „evolúciós csapdának” nevezett hatást

részben a genetikai sodródásnak tulajdonítják, de más közös jellemző vonásoknak, nevezetesen magának a kis populáció-méretnek, a nagyobb specializációs tendenciákkal párosulva nagyobb jelentősége lehet.

FELADAT. Egy 5000 tagú zárt populációban megfigyelték egy al-
lél gyakoriságának változását, egy nemzedék alatt 0,50-ról
0,45-ra. Lehetett-e ez a genetikai sodródás következménye?
Vagy a mutációs nyomásé? A természetes szelekcióé?

VÁLASZ. Azt kell megtudnunk, hogy a kizárólag véletlennek, azaz más faktorok nélkül a genetikai sodródásnak köszön-
hető változásoknak mi az ésszerű határa. A géngyakoriság
szórása ilyen feltételek között

$$\sigma_{\Delta q} = \sqrt{\frac{pq}{2N}} = \sqrt{\frac{0,5 \times 0,5}{10\,000}} = 0,005.$$

Az esetek kb. 99,7 százalékában a géngyakoriságok várha-
tóan a határok $(q + 3\sigma_{\Delta q} = 0,5 \pm 0,015)$, vagyis 0,485 és
0,515 közé esnek. Annak a valószínűsége, hogy a gyakori-
ság egy nemzedéken belül csupán véletlenszerűen 0,45 ér-
tékre csökkenjen, olyan kicsi, hogy ez a hipotézis nyugod-
tan elvethető. Ezzel nem mondjuk azt, hogy a változás egy
részéért nem lehet felelős a genetikai sodródás, csak azt ál-
lítjuk, hogy rendkívül valószínűtlen, hogy a teljes változást
ez idézné elő. Ami a mutációs nyomást illeti, ugyancsak el-
vethetjük azt a lehetőséget, hogy ez a tényező okozná a tel-
jes változást. A 0,50-ről 0,45-ra való eltolódáshoz a mutáci-
ós rátának legalább 0,1/lokusz/nemzedék értéknek kellene
lennie, ami rendkívül valószínűtlen. A szelekció viszont
könnyen előidézhethet ilyen nagyságrendű változást. Ha pél-
dául az allél recesszív volna, és minden változást a szelek-
ciónak tulajdonítanánk,

$$\Delta q = -sq^2(1-q),$$

$$-0,05 = -0,25(1-0,5)s,$$

$$s = 0,4.$$

Ez az s érték meglehetősen nagy, de bőven befér a valódi
populációkban mért szelekciós együtthatók tartományá-
ba. Ebből az következik, hogy ebben az esetben a szelekció
okozta evolúció lehetőségét kell vizsgálni a továbbiakban.

SEMLEGES GÉNEK KICSERÉLŐDÉSE

Az utóbbi néhány évben a populációgenetikuskok és a biokémikusok figyelme az evolúciónak arra a lehetőségére irányult, amelynek során a genetikai sodródás révén szelekciós szempontból semleges gének rögzülnek (lásd *Crow és Kimura, 1970*). Az effajta, szelekciós értéket tekintve sem pozitív, sem negatív gének száma biztosan alacsony, és rögzülésük esélye még kisebb. De legelőször hosszú időszakot tekintve az összes semleges gén együttesen jelentős tényezővé válhat az evolúcióban. Még ha nem is jutottak el a rögzüléshez, a semleges gének hozzájárulhattak a populáció genetikai polimorfizmusának mértékéhez. Milyen gyakran fordul elő semleges gén rögzülése a populációban? A válasz figyelemre méltóan egyszerű. A rögzülés üteme, a nemzedékenként rögzült semleges gének számával mérve egyenlő μ -vel, azzal az ütemmel, ahogyan a semleges gének megjelennek az egyes lokuszokban, az egyes nemzedékek során, mutáció révén. Ehhez az eredményhez az alábbi módon jutottunk. Ha új allélok nemzedékenként μ arányban jelennek meg, akkor az ÚJ mutánsok száma a teljes diploid populációban $2N\mu$. Ha egyszer egy mutáns gén létrejön, akkor az abban a lokuszban a populáció génjeinek $1/2N$ részét teszi ki. Más szóval, annak a valószínűsége, hogy az adott semleges mutáns leszármazottai minden más gént kizárva rögzülnek, pontosan $1/2N$. Ebből következik, hogy annak a valószínűsége, hogy az adott nemzedékben megjelenő semleges gének némelyike rögzül az összes semleges mutációk száma ($2N\mu$) szorozva egyetlen gén rögzülésének valószínűségével ($1/2N$).

$$\text{Rögzülési valószínűség} = 2N\mu \left(\frac{1}{2N} \right) = \mu.$$

A rögzülési valószínűség egyenértékű a semleges gének rögzülésének ütemével, ami a nemzedékenként rögzült semleges gének

arányával mérhető. A folyamat úgy tekinthető, hogy sikeres semleges mutációk keletkezése közötti átlagos időszak hossza $1/\mu$.

Az emlős hemoglobinnok teljes szerkezeti analízise felfedte, hogy egyetlen új kodon rögzülését tükröző egyetlen aminosavcsere közelítőleg 1 csere/kodon/milliárd (10^9) év sebességgel történik. Az evolúciónak ez a mértéke, amely az összes hemoglobinnal szemben figyelembe véve elég jelentős, teljes mértékben semleges gének rögzülésének tudható be akkor, ha ezek a gének 10^{-9} /kodon/év mutációs rátával keletkeznek. Évente egy a milliárdból teljesen elképzelhető arány (lásd 1. táblázat). Ezzel nem azt akarjuk mondani, hogy a hemoglobinnal evolúcióját teljes egészében a genetikai sodródás hozza létre. Mint az előző részben láttuk, a genetikai sodródást csak a természetes szelekció lehetővé teszi a genetikai kizárásával tudjuk „bizonyítani”; és a hemoglobinnal szemben természetes szelekció általi kicserélődése még mindig nem vizsgált lehetőség. A fenti eredmény csak azt a lehetőséget bizonyítja, hogy az evolúció teljes mértékben a semleges gének véletlenszerű rögzülésének következménye is lehet.

Fehérjekémikusok tették azt a fontos felfedezést, hogy nemcsak a hemoglobinnal, más enzimek és biológiai aktív fehérjék is állandó sebességgel alakulnak át. A citokróm C-ben például átlagosan 23 000 000 évenként cserélődik ki aminosav. Így aztán, ahol az ősseleitek megfelelőek az evolúciós leszármazási vonalakban az idő mérésére, ott ezek a „fehérjeórák” használhatók erre a célra. Remélhetőleg így sikerül pontosabb becsléseket kapni arról, hogy mikor keletkeztek pl. a különböző egyséjtű vagy gerinctelen törzsek az evolúció során. Jelenleg a fehérjeórák pontosságának meghatározására még nincsenek megfelelő adatok. Nem tudjuk, hogy 100 millió vagy 10 millió éven belül megbízhatóak. Ha azonban a jelenséget helyesen értelmezték és az „óra” elfogadható pontossággal kalibrálható, az evolúciós biológia nagymértékű eszközevé válhat.

Abban a hitben, hogy a fehérjeórákat legalábbis részben a semleges gének véletlen sodródás okozta kicserélődése hajtja, néhány biológus a „nem-darwini evolúció” jelenségeről kezdett beszélni (lásd *J. L. King* és *T. H. Jukes*, *Science* 164: 788–798, 1969). Ez azonban nem jelenti azt, hogy a fehérjeórák kívül esnek a modern evolúciós elmélet területén. Maximálisan azt jelenti, hogy jelentős mértékű evolúció következhet be a természetes szelekció irányítása nélkül.

Egyéb javasolt olvasmányok

- Crow, J. F. és Kimura, 1970.* AN INTRODUCTION TO POPULATION GENETICS THEORY. Harper & Row, Publishers, Inc. New York. xiv + 591 old. (A rendelkezésre álló legtömörebb és legvilágosabban megírt bevezető az elméleti populációgenetikába.)
- Dawson, P. S. és C. E. King, szerk. 1971.* READINGS IN POPULATION BIOLOGY. Prentice-Hall, Inc. Englewood-Cliffs, N. J. (Populációgenetikai és ökológiai cikkek hasznos gyűjteménye, amelyhez ez a könyv megfelelő elméleti felkészültséget ad.)
- Dobzhansky, T. 1970.* GENETICS OF THE EVOLUTIONARY PROCESS. Columbia University Press, N. Y. ix + 505 old. (A mikroevolúció genetikai alapjával kapcsolatos kutatás hiteles áttekintése; felsőéves diákoknak igen ajánlott olvasmány.)
- Falconer, D. S. 1960.* INTRODUCTION TO QUANTITATIVE GENETICS. The Ronald Press Co. New York. ix + 365 old. (Nagyon jó bevezetés a klasszikus populációgenetikába, több kísérleti példával, mint az egyébként hasonló *Crow* és *Kimura* és *Li* könyvek.)
- Ford, E. B. 1964.* ECOLOGICAL GENETICS. Methuen & Co., Ltd., London. xv + 335 old. (Dobzhansky könyvét jól kiegészítő mikroevolúció-áttekintés, nagyobb hangsúlyt fektet az ökológiára.)
- Lerner, I. M. 1958.* THE GENETIC BASIS OF SELECTION. John Wiley & Sons, Inc. New York, xvi + 298 oldal. (Erőteljes és világosan megírt bevezetés, kihangsúlyozza a növény- és állattenyésztésben hasznos alapelveket.)
- Lewins, R. 1968.* EVOLUTION IN CHANGING ENVIRONMENTS. Princeton University Press, Princeton, N. J. ix + 120 old. (Ez az egyetlen

olyan könyv, amely átfogó képet ad az alkalmazási-csoport elméletről és ezzel kapcsolatos témákról, de nehéz olvasmány, s csak azoknak ajánljuk, akik erős matematikai alapokkal rendelkeznek.)

- Li, C. C. 1955.* POPULATION GENETICS. University of Chicago Press, Chicago, Ill. xi + 366 old. (A populációgenetika klasszikus elméletének világos összefoglalása.)
- Mayr, E. 1970.* POPULATIONS, SPECIES, AND EVOLUTION. Belknap Press of Harvard University Press, xv + 453 old. (Széles körű, világosan megírt leírása az állatfajok eredetének és genetikai szerkezetének.)
- Sager, Ruth és F. J. Ryan 1961.* CELL HEREDITY. AN ANALYSIS OF THE MECHANISMS OF HEREDITY AT THE CELLULAR LEVEL. John Wiley & Sons, Inc. New York, xi + 411 old.
- Stern, C. 1960.* PRINCIPLES OF HUMAN GENETICS. 2nd ed. W. H. Freeman and Company, San Francisco. x + 753 old. (Talán legjobb általános bevezetés a humángenetikába.)
- Wallace, B. 1968.* TOPICS IN POPULATION GENETICS. W. W. Norton & Company, Inc. New York. x + 481 old. (Kellemes és világos áttekintés az elméleti és kísérleti populációgenetika nagy részéről.)
- Wright, S. 1968.* EVOLUTION AND GENETICS OF POPULATIONS; VOL. I. GENETIC AND BIOMETRIC FOUNDATIONS. University of Chicago Press, Chicago, Ill. vii + 469 old. (Ez és az alább idézett második kötet a populációgenetika és az evolúciós elmélet „modern szintézisének” egyik úttörője által írott értekezés.)
- Wright, S. 1969.* EVOLUTION AND GENETICS OF POPULATIONS; VOL. II. THE THEORY OF GENE FREQUENCIES. University of Chicago Press, Chicago, Ill. 511. old.