

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΠΛΗΘΥΣΜΩΝ ΚΑΙ ΠΟΣΟΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Ιωάννης Ν. Ευνιάς, *M. Sc. Ph. D.*

Γενετική πληθυσμών

I. N. Ξυνιάς: Διαφάνειες Βελτίωσης Φυτών

Ως πληθυσμός ορίζεται μια κοινότητα από συγγενικά μεταξύ τους άτομα, που καταλαμβάνουν μια συγκεκριμένη γεωγραφική περιοχή και διασταυρώνονται ελεύθερα μεταξύ τους.

Η έννοια του πληθυσμού αναφέρεται στα σταυρογονιμοποιούμενα φυτικά είδη και στις φυλές των ζώων.

Αντίθετα στα αυτογονιμοποιούμενα είδη δεν υπάρχουν πληθυσμοί, αλλά μίγματα καθαρών σειρών.

Ο πληθυσμός βρίσκεται συνεχώς σε μια δυναμική κατάσταση ισορροπίας, λόγω της τυχαίας ανταλλαγής των γονιδίων που παρατηρείται μεταξύ των ατόμων που τον απαρτίζουν.

Κάθε ένα από τα άτομα που απαρτίζουν ένα πληθυσμό δεν είναι τίποτε περισσότερο από έναν από τους άπειρους συνδυασμούς γονιδίων που μπορούν να σχηματισθούν.

Έτσι, το ανακάτωμα των γονιδίων που προκαλεί ο εγγενής πολλαπλασιασμός είναι τυχαίο και πλήρες και κάθε άτομο του πληθυσμού είναι μοναδικό.

Ο πληθυσμός περιγράφεται από τη συχνότητα των γονιδίων και το απόθεμα των τελευταίων. Με άλλα λόγια, χαρακτηρίζεται από οντότητα και αυτοτέλεια, που καθορίζεται από το είδος και τη συχνότητα των γονιδίων, όταν αυτά υπολογίζονται στο σύνολο του πληθυσμού.

Αντίθετα, η γενετική σύσταση των ατόμων που απαρτίζουν τον πληθυσμό δεν επηρεάζει τα παραπάνω δυο γνωρίσματα.

Ένα άλλο σπουδαίο γνώρισμα των πληθυσμών είναι ότι το άθροισμα των συχνοτήτων ενός ζευγαριού αλληλομόρφων γονιδίων ισούται με τη μονάδα και είναι σταθερό από γενεά σε γενεά.

Οι πληθυσμοί δημιουργήθηκαν με την πάροδο του χρόνου από προϋπάρχοντα άτομα κάποιων αρχικών πληθυσμών ατόμων. Για να εξηγηθούν τα πράγματα, όσον αφορά την εξέλιξη των πληθυσμών και φυσικά των ειδών, αρχικά προτάθηκε η μεταμορφωτική θεωρία.

Μεταμορφωτική θεωρία

- Κάθε άτομο ενός πληθυσμού για να προσαρμοστεί καλύτερα στο περιβάλλον υπόκειται σε μικρές αλλαγές, που κληρονομούνται στους απογόνους του.
- Οι τελευταίοι, με τη σειρά τους υπόκεινται σε νέες αλλαγές κ. ο. κ.
- Σύμφωνα με τη μεταμορφωτική θεωρία, στα άτομα συσσωρεύονται κληρονομούμενες αλλαγές, ώστε αυτά να είναι καλύτερα προσαρμοσμένα στο περιβάλλον.
- Αποτέλεσμα της διαδικασίας αυτής είναι να μεταμορφώνονται τα μέλη του πληθυσμού και αυτό με τη σειρά του να οδηγεί στην εξέλιξη του πληθυσμού.

Η θεωρία της εξέλιξης των ειδών, που προτάθηκε στη συνέχεια από το Δαρβίνο, διαφέρει από την προηγούμενη, γιατί θεωρεί ότι η εξέλιξη των ειδών στηρίζεται στην παραλλακτικότητα που υπάρχει σε αυτούς.

Η θεωρία του Δαρβίνου θα μπορούσε να συνοψισθεί στις εξής αρχές:

- (α) Αρχή της παραλλακτικότητας: τα μέλη του πληθυσμού διαφέρουν μεταξύ τους μορφολογικά, φυσιολογικά και ως προς τη συμπεριφορά τους.
- (β) Αρχή της κληρονομικότητας: οι απόγονοι των μελών του πληθυσμού μοιάζουν περισσότερο με τους γονείς τους απ' ότι οι απόγονοι μη συγγενικών ατόμων, και
- (γ) Αρχή της φυσικής επιλογής: σε ένα συγκεκριμένο περιβάλλον μερικοί τύποι κάποιων μελών του πληθυσμού κατορθώνουν να επιβιώνουν καλύτερα και να παράγουν περισσότερους απογόνους.

Από τα παραπάνω είναι φανερό ότι η επιλογή (φυσική ή τεχνητή) είναι δυνατό να διαφοροποιήσει τη σύνθεση ενός πληθυσμού μόνο εφόσον υπάρχει γενετική παραλλακτικότητα μεταξύ των μελών του πληθυσμού.

Όταν τα μέλη του πληθυσμού είναι πανομοιότυπα, τότε κανένα είδος επιλογής δεν μπορεί να διαφοροποιήσει τον πληθυσμό.

Η παραλλακτικότητα στους πληθυσμούς

Η μελέτη της γενοτυπικής παραλλακτικότητας αποτελεί το κύριο αντικείμενο μελέτης της Γενετικής των Πληθυσμών. Όμως, μόνο η φαινοτυπική παραλλακτικότητα είναι δυνατό να παρατηρηθεί εύκολα και από αυτή ένα μικρό μέρος αντανακλά απ' ευθείας τη γενοτυπική. Το μεγαλύτερο μέρος της φαινοτυπικής παραλλακτικότητας δεν αντανακλά απ' ευθείας το γενότυπο.

Ο συχνότερος τρόπος για να περιγραφεί η παραλλακτικότητα που υπάρχει σε ένα πληθυσμό είναι με τη συχνότητα των γενοτύπων που υπάρχουν μέσα σε αυτόν. Γενοτυπική παραλλακτικότητα υπάρχει τόσο μεταξύ των μελών ενός πληθυσμού, όσο και μεταξύ των διαφόρων πληθυσμών. Ο απλούστερος τρόπος για να περιγραφεί η συχνότητα των γενοτύπων είναι η αντίστοιχη συχνότητα των γονιδίων.

Έτσι, για την περίπτωση μιας γονιδιακής θέσης με δυο αλληλόμορφα, αν f_{AA} , f_{Aa} και f_{aa} είναι οι συχνότητες των τριών γενοτύπων, τότε οι συχνότητες των γονιδίων υπολογίζονται ως εξής:

$$p = f_{AA} + \frac{1}{2}f_{Aa} = \text{συχνότητα του A}$$

$$q = f_{aa} + \frac{1}{2}f_{Aa} = \text{συχνότητα του α και}$$

$$p + q = f_{AA} + f_{aa} + f_{Aa} = 1,0$$

Αν σε μια γονιδιακή θέση υπάρχουν πολλαπλά αλληλόμορφα τότε η συχνότητα καθενός από αυτά είναι ίση με τη συχνότητα των αντίστοιχων ομοζύγων ατόμων, προσυζημένη κατά το μισό του αθροίσματος των συχνοτήτων των ετεροζύγων ατόμων στα οποία εμφανίζεται το αλληλόμορφο αυτό. Η συχνότητα των διαφόρων αλληλομόρφων γονιδίων διαφέρει μεταξύ των πληθυσμών και είναι ακριβώς αυτές οι διαφορές στις συχνότητες των γονιδίων που κάνουν τους πληθυσμούς διαφορετικούς.

Για το λόγο αυτό οι συχνότητες των γονιδίων χρησιμοποιούνται για την περιγραφή ενός πληθυσμού.

Παραλλακτικότητα εντός και μεταξύ των πληθυσμών μπορεί να παρατηρηθεί σε διάφορα επίπεδα:

- (α) μορφολογική παραλλακτικότητα: τα μέλη το πληθυσμού διαφέρουν σε μορφολογικά γνωρίσματα.
- (β) Χρωμοσωματική παραλλακτικότητα: διαφοροποίηση ως προς τη μορφολογία και τον αριθμό των χρωμοσωμάτων υπάρχει μεταξύ των μελών ενός πληθυσμού. Για παράδειγμα τα μέλη ενός πληθυσμού βρίζας διαφέρουν συχνά ως προς το μέγεθος των ζωνών της περιεχόμενης τελομερικής ετεροχρωματίνης. Γενικά η χρωμοσωματική παραλλακτικότητα οφείλεται στην ανευπλοειδία, στην παρουσία Β χρωμοσωμάτων και σε δομικές αλλαγές των χρωμοσωμάτων.

(γ) Πρωτεϊνική παραλλακτικότητα: Μια γονιδιακή μετάλλαξη θα μπορούσε σε ένα άτομο να αλλάξει το κωδικόνιο GGU σε GAU. Αποτέλεσμα της αλλαγής αυτής θα ήταν αντί γλυκίνη να παραχθεί ασπαρτικό οξύ και να διαφοροποιηθεί το αντίστοιχο πολυπεπτίδιο. Αν και ο φαινότυπος μπορεί να μη επηρεαστεί από την παραπάνω αλλαγή, εντούτοις η πρωτεΐνη μπορεί να απομονωθεί, να αλληλουχηθεί και να διαπιστωθεί η ύπαρξη παραλλακτικότητας.

Η αλλαγή ενός αμινοξέως μπορεί να διαφοροποιήσει το φορτίο που φέρει μια πρωτεΐνη και αυτό επηρεάζει την ταχύτητα μετακίνησης του πολυπεπτιδίου αν βρεθεί ανάμεσα σε δυο αντίθετα πεδία.

Σε αυτή την ιδιότητα στηρίζεται η τεχνική της ηλεκτροφόρησης, με την οποία μπορεί να μελετηθεί η αλληλουχία ενός πολυπεπτιδίου (ή και ενός τμήματος DNA).

Η τεχνική αυτή υπερτερεί άλλων τεχνικών γενετικής ανάλυσης γιατί επιτρέπει να διαπιστωθεί η ύπαρξη εκείνων των γονιδιακών θέσεων που έχουν ένα μόνο αλληλόμορφο, δηλαδή των θέσεων που δεν διασπώνται.

Προϋπόθεση για την εφαρμογή της τεχνικής αυτής (που είναι ταυτόχρονα και μειονέκτημα) είναι ότι για κάθε πολυπεπτίδιο θα πρέπει να είναι παρών ένα δομικό γονίδιο.

Συνεπώς η ηλεκτροφόρηση αποκαλύπτει γενετική παραλλακτικότητα που οφείλεται μόνο σε δομικά γονίδια. Πάντως, από μελέτες που έγιναν με την τεχνική αυτή βρέθηκε ότι σε κάθε είδος το $1/3$ των δομικών γονιδίων έχουν δυο ή περισσότερα αλληλόμορφα, που διασπώνται σε κάθε πληθυσμό. Επίσης, βρέθηκε ότι το μέσο ποσοστό ετεροζυγωτίας που υπάρχει στους πληθυσμούς είναι 10%, πράγμα που σημαίνει ότι το ποσό της γενετικής παραλλακτικότητας που υπάρχει είναι τεράστιο.

Πηγές παραλλακτικότητας

Η ύπαρξη γενετικής παραλλακτικότητας είναι κύρια πηγή για οποιαδήποτε εξέλιξη. Αν η τελευταία στηριχθεί στη διαφοροποιημένη αναπαραγωγική ικανότητα των διαφόρων μελών ενός πληθυσμού, τότε θα δημιουργηθεί το εξής πρόβλημα. Ο γενότυπος που έχει τη μεγαλύτερη αναπαραγωγική ικανότητα θα επικρατήσει, οι υπόλοιποι θα εξαφανισθούν και δεν θα απομείνει γενετική παραλλακτικότητα για περαιτέρω εξέλιξη. Έτσι, η ανανέωση της γενετικής παραλλακτικότητας αποτελεί τη βάση για την εξέλιξη. Γενικά, υπάρχουν τρεις πηγές γενετικής παραλλακτικότητας: οι μεταλλάξεις, η ανταλλαγή και η μετανάστευση γονιδίων.

Μεταλλάξεις

Είναι η μόνη πηγή που δημιουργεί παραλλακτικότητα αφ' εαυτού, η αναλογία όμως αλλαγής της συχνότητας των γονιδίων είναι μικρή, γιατί οι αυτόματες μεταλλάξεις που συμβαίνουν στη φύση είναι πολύ λίγες. Ο τύπος που δίνει την αλλαγή της συχνότητας ενός αλληλομόρφου A σε μια γενεά είναι

$$\Delta p = p_t - p_{t-1} = -\mu p_{t-1}$$

Όπου μ η αναλογία μετάλλαξης του αλληλομόρφου γονιδίου A σε α, p_t η συχνότητα του αλληλομόρφου A στη t γενεά, $q_t = 1 - p_t$ είναι η συχνότητα του αλληλομόρφου α στην ίδια γενεά

Μεταλλάξεις

Από τη εξίσωση προκύπτει ότι η συχνότητα του αλληλομόρφου A μειώνεται ανάλογα με την αναλογία της μετάλλαξης. Όσο μικραίνει η τιμή του p τόσο μικραίνει και η τιμή του Δp , γιατί υπάρχουν διαθέσιμα λιγότερα αλληλόμορφα A που να μπορούν να μεταλλαχθούν σε a . Η συχνότητα p_n του αλληλομόρφου A μετά από n γενεές θα είναι

$$p_n \approx p_0 e^{-n\mu}$$

όπου e η βάση των φυσικών λογαρίθμων, n ο αριθμός των γενεών και μ η αναλογία μετάλλαξης του αλληλομόρφου γονιδίου A σε a

Ανταλλαγή

Η παραλλακτικότητα που δημιουργείται με τον τρόπο αυτό είναι ταχύτερη και μεγαλύτερη από την αντίστοιχη των μεταλλάξεων. Αν διασταυρωθούν δυο καθαρές σειρές, μια ομοζύγωτη ως προς τρία συνδεδεμένα κυρίαρχα γονίδια και μια ομοζύγωτη ως προς τα υποτελή, τότε η F_1 γενεά που είναι ετεροζύγωτη θα δώσει 75% γαμέτες-νεοσυνδυασμούς, γιατί ένα ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων που είναι ετεροζύγωτο σε n γονιδιακές θέσεις μπορεί σε μια γενεά να δώσει $n(n-1)$ νέους γαμέτες. Οι οργανισμοί που αναπαράγονται αγενώς δεν μπορούν να επωφεληθούν από την ανταλλαγή.

Μετανάστευση ατόμων

Μια άλλη πηγή παραλλακτικότητας είναι με μετανάστευση ατόμων από ένα πληθυσμό σε ένα άλλο που έχει διαφορετική συχνότητα γονιδίων. Στην περίπτωση αυτή, η αλλαγή στη συχνότητα του γονιδίου είναι ανάλογη με τη διαφορά της συχνότητας του γονιδίου στον πληθυσμό δέκτη και της μέσης συχνότητας στους πληθυσμούς δότες. Η αναλογία μετανάστευσης μπορεί να είναι μεγάλη και συνεπώς οι αλλαγές στη συχνότητα των γονιδίων να είναι εξίσου μεγάλες.

Επίδραση της εγγενούς αναπαραγωγής στην παραλλακτικότητα

Η εγγενής αναπαραγωγή σε ένα πληθυσμό του οποίου τα μέλη διασταυρώνονται τυχαία, δεν μειώνει την παραλλακτικότητα του πληθυσμού. Αντίθετα, η γενετική παραλλακτικότητα παραμένει σταθερή από γενεά σε γενεά, εκτός αν επηρεασθεί από άλλους παράγοντες.

Παράδειγμα

Αν διασταυρωθούν δυο άτομα τυχαία, όσον αφορά τα αλληλόμορφα γονίδια A, α μιας θέσης, τότε: Αν p η συχνότητα του αλληλόμορφου A, τόσο στα αρσενικά όσο και στα θηλυκά άτομα, τότε η συχνότητα του α αλληλομόρφου θα είναι $q = 1 - p$. Το αποτέλεσμα της διασταύρωσης των δύο αυτών ατόμων παρουσιάζεται στον Πίνακα 11.

Πίνακας 11. Αποτέλεσμα της τυχαίας διασταύρωσης δύο ατόμων όσον αφορά τα αλληλόμορφα A, a μιας γονιδιακής θέσης.

Γαμέτες Πατέρα	A	a
	συχνότητα (p)	συχνότητα (q)
Γαμέτες μητέρας		
A	AA	Aa
συχνότητα (p)	p^2	pq
a	Aa	aa
συχνότητα (q)	pq	q^2

Από τον Πίνακα αυτό προκύπτει ότι η πιθανότητα να είναι και οι δυο γονείς, που ζευγαρώνουν φορείς του αλληλομόρφου A είναι $p \times p = p^2$, όσο δηλαδή και η συχνότητα των ατόμων AA στην επόμενη γενεά. Κατά όμοιο τρόπο προκύπτει ότι στην επόμενη γενεά, η συχνότητα των ομοζύγων ατόμων aa θα είναι q^2 και των ετεροζύγων Aa θα είναι $2pq$. Με άλλα λόγια η συχνότητα του αλληλομόρφου A στην επόμενη γενεά θα παραμείνει ίδια (p), ενώ το ίδιο θα συμβεί και για τη συχνότητα του αλληλομόρφου a. Επομένως, οι συχνότητες των τριών γενοτύπων θα είναι εκ νέου $p^2 : 2pq : q^2$, δηλαδή θα παραμείνουν σταθερές για πάντα, όσο βέβαια οι διασταυρώσεις εξακολουθούν να είναι τυχαίες.

Τα αποτελέσματα που αναφέρθηκαν προηγούμενα δείχνουν ότι η διάσπαση των γονιδίων, μετά από μια γενεά τυχαίων διασταυρώσεων, οδηγεί εκ νέου τον πληθυσμό σε ισορροπία. Η ισορροπία αυτή των μελών του πληθυσμού είναι γνωστή ως Νόμος των Hardy και Weinberg ή της ισορροπίας των συχνοτήτων.

Ο Νόμος αυτός ισχύει όταν ο πληθυσμός καλύπτει τις παρακάτω προϋποθέσεις.

- (α) Ο πληθυσμός θα πρέπει να έχει μεγάλο μέγεθος, ώστε να μη γίνονται λάθη κατά τη δειγματοληψία,
- (β) Δε θα πρέπει να συμβαίνουν μεταλλάξεις του αλληλομόρφου Α σε α και το αντίστροφο. Αν συμβεί μετάλλαξη τότε η συχνότητα της μεταλλαγής του Α σε α θα πρέπει να ισούται με την αντίστοιχη του α σε Α. Αν δεν συμβαίνει αυτό ο Νόμος δεν ισχύει.
- (γ) Οι συζεύξεις θα πρέπει να είναι τυχαίες, δηλαδή θα πρέπει να μπορούν να πραγματοποιηθούν όλοι οι δυνατοί συνδυασμοί,
- (δ) Όλοι οι γενότυποι θα πρέπει να έχουν την ίδια ικανότητα επιβίωσης και την ίδια γονιμότητα.
- (ε) Όλοι οι γαμέτες θα πρέπει να μπορούν να σχηματίσουν ζυγώτη με την ίδια πιθανότητα, και
- (στ) Ο πληθυσμός θα πρέπει να είναι σε απομόνωση, ώστε να είναι αδύνατη η είσοδος ατόμων από άλλους πληθυσμούς.

Συχνότητα των γονιδίων

Όπως έχει αναφερθεί ήδη η συχνότητα των γονιδίων σε ένα πληθυσμό παραμένει σταθερή. Για να γίνει βέβαια αυτό θα πρέπει να ισχύουν οι προϋποθέσεις που αναφέρθηκαν προηγούμενα. Οι συχνότητες των γονιδίων εκτιμώνται από τις συχνότητες των γενοτύπων και αυτές με τη σειρά τους από τις αντίστοιχες των φαινοτύπων. Ανάλογα με τον τρόπο δράσης των γονιδίων, για τον υπολογισμό της συχνότητας και τον έλεγχο της ισορροπίας του πληθυσμού, διακρίνονται οι παρακάτω περιπτώσεις.

Τα γονίδια είναι ημικυρίαρχα ή συγκυρίαρχα

Στην περίπτωση αυτή και οι τρεις δυνατοί γενότυποι έχουν ο καθένας το δικό του φαινότυπο. Έτσι, εύκολα μπορεί να υπολογισθεί η συχνότητα κάθε γενοτύπου και στη συνέχεια κάθε γονιδίου. Στην περίπτωση που ισχύει ο Νόμος των Hardy-Weinberg, η σχέση μεταξύ των συχνοτήτων των γονιδίων και των γενοτύπων προκύπτει από τον Πίνακα 11.

Αν p η συχνότητα του A και q η αντίστοιχη του a , τότε οι συχνότητες των ομοζύγων AA και aa είναι αντίστοιχα p^2 και q^2 . Συνεπώς η συχνότητα του γονιδίου A είναι η τετραγωνική ρίζα της συχνότητας του γενοτύπου AA και ομοίως η συχνότητα του γονιδίου a είναι η τετραγωνική ρίζα της συχνότητας του γενοτύπου aa .

Στην περίπτωση της ημικυριαρχίας και συγκυριαρχίας είναι δυνατός ο υπολογισμός, με βάση τον φαινότυπο, της συχνότητας του ετεροζύγου ατόμου.

Για το λόγο αυτό υπάρχει και ένας δεύτερος τρόπος υπολογισμού της συχνότητας των γονιδίων: στη συχνότητα των ομοζύγων ατόμων προστίθεται το μισό της συχνότητας των ετεροζύγων.

Αν για παράδειγμα η συχνότητα του γενοτύπου AA είναι 0,11 και του aa είναι 0,48, η συχνότητα του Aa θα είναι 0,41. Έτσι σύμφωνα με τον πρώτο τρόπο η συχνότητα του A θα είναι $p = \sqrt{0,11} = 0,33$ και του a θα είναι $q = \sqrt{0,48} = 0,69$.

Σύμφωνα με το δεύτερο τρόπο η συχνότητα του A θα είναι $p = 0,11 + 0,41/2 = 0,315$ και $q = 0,48 + 0,41/2 = 0,685$. Ο δεύτερος τρόπος υπολογισμού της συχνότητας λαμβάνει υπόψη του όλα τα μέλη του πληθυσμού και για το λόγο αυτό θεωρείται πιο ασφαλής. Ο υπολογισμός των συχνοτήτων των γονιδίων επιτρέπει να εκτιμηθούν οι θεωρητικές συχνότητες των γενοτύπων, που θα έχουν όταν ο πληθυσμός φθάσει σε ισορροπία, και οι οποίες θα είναι $(0,315)^2$ AA, $2(0,315)(0,685)$ Aa και $(0,685)^2$ aa. Συνεπώς, οι θεωρητικές συχνότητες θα είναι 0,10 AA, 0,43 Aa και 0,47 aa.

Για να ελεγχθεί κατά πόσο ο πληθυσμός βρίσκεται σε ισορροπία, συγκρίνονται οι παρατηρηθείσες συχνότητες με τις θεωρητικές με τη βοήθεια του χ^2 -κριτηρίου.

Γενότυπος	AA	Aa	aa	Σύνολο
Συχνότητα				
Παρατηρηθείσα	11	41	48	100
Θεωρητική	10	43	47	100

$$\chi^2 = (11-10)^2/10 + (41-43)^2/43 + (48-47)^2/47 = 0,278$$

Αν συγκρίνει κάποιος την τιμή $\chi^2 = 0,278$ με τη θεωρητική τιμή του χ^2 (βλέπε Πίνακα τιμών χ^2 για διάφορες πιθανότητες και B. E., Σημειώσεις Βιομετρίας) για βαθμούς ελευθερίας τη διαφορά μεταξύ αριθμού φαινοτύπων και αριθμού αλληλομόρφων, δηλ. B. E. = $3-2=1$, τότε προκύπτει ότι για B. E. =1 η τιμή 0,278 αντιστοιχεί σε πιθανότητες 70-50%. Αυτό λει ότι υπάρχει μεγάλη πιθανότητα να είναι ο πληθυσμός σε ισορροπία για το ζευγάρι αλληλομόρφων που εξετάσθηκε.

Τέλος, όταν είναι γνωστός ο γενότυπος των ζευγαριών, είναι δυνατό να βρεθεί αν οι διασταυρώσεις είναι τυχαίες ή όχι. Για να γίνει αυτό συγκρίνεται ο αναμενόμενος αριθμός ζευγαριών για κάθε τύπο σύζευξης με τον πραγματικό, χρησιμοποιώντας το χ^2 -κριτηρίου. Αν ο πραγματικός αριθμός ζευγαριών κάθε διασταύρωσης δεν διαφέρει από τον αναμενόμενο, τότε οι συζεύξεις γίνονται τυχαία

Τα γονίδια είναι κυρίαρχα

Στην περίπτωση αυτή η μοναδική διάγνωση γενοτύπου που είναι εφικτή είναι αυτή του ομοζύγωτου υποτελούς. Η συχνότητα q του υποτελούς a υπολογίζεται από την τετραγωνική ρίζα της συχνότητας των ομοζύγων υποτελών ατόμων. Η τιμή της συχνότητας του κυρίαρχου αλληλομόρφου υπολογίζεται από την εξίσωση $p = 1 - q$. Προϋπόθεση για να ισχύουν τα προηγούμενα είναι ότι ο πληθυσμός βρίσκεται σε ισορροπία.

Παράγοντες που διαφοροποιούν τις συχνότητες των γονιδίων

Ο Νόμος των Hardy και Weinberg, λοιπόν, θεωρεί ότι από τη στιγμή που ο πληθυσμός φθάσει σε μια κατάσταση ισορροπίας, τότε οι συχνότητες των αλληλομόρφων μιας γονιδιακής θέσης παραμένουν σταθερές. Δηλαδή ο πληθυσμός αποκτά μια στατική ισορροπία, που δεν προβλέπει καμιά αλλαγή. Παρ' όλα όμως αυτά, οι πληθυσμοί με την πάροδο του χρόνου εξελίσσονται και αλλάζουν και το ίδιο γίνεται με τις συχνότητες αλλά και το είδος των αλληλομόρφων. Αυτό συμβαίνει γιατί υπάρχουν κάποιοι παράγοντες που διαφοροποιούν τις συχνότητες των γονιδίων.

Οι παράγοντες που διαφοροποιούν τις συχνότητες των γονιδίων είναι:

- (α) οι συγκεκριμένες και όχι τυχαίες διασταυρώσεις,
- (β) οι μεταλλάξεις,
- (γ) η μετανάστευση,
- (δ) η φυσική επιλογή,
- (ε) το μέγεθος του πληθυσμού, και
- (στ) η επιλεκτική μεταβίβαση των γονιδίων και των γαμετών.

Για τις μεταλλάξεις και τη μετανάστευση έγινε ήδη αρκετή αναφορά και για το λόγο αυτό θα αναλυθούν μόνοι οι υπόλοιποι.

Η Συγγενική αναπαραγωγή και το επιλεκτικό ζευγάρωμα

Μια απαραίτητη προϋπόθεση για να ισχύει ο Νόμος Hardy-Weinberg είναι το τυχαίο των διασταυρώσεων. Είναι όμως δυνατό αυτές να γίνουν συχνότερα μεταξύ συγγενικών ατόμων ή μεταξύ συγκεκριμένων ατόμων. Η πρώτη περίπτωση ονομάζεται συγγενική αναπαραγωγή (inbreeding), γιατί είναι πιο συχνή μεταξύ συγγενικών ατόμων και είναι συνέπεια γεωγραφικής απομόνωσης του πληθυσμού. Η δεύτερη περίπτωση ονομάζεται επιλεκτικό ζευγάρωμα, γιατί κάθε άτομο επιλέγει το ζευγάρι του όχι λόγω γενετικής συγγένειας αλλά γιατί μοιάζουν σε κάποια γονιδιακή θέση.

Η απόσταση μεταξύ των διασταυρούμενων ατόμων θα οδηγήσει πιθανά σε συγγενική αναπαραγωγή. Αν για παράδειγμα οι σπόροι ενός φυτού πέσουν κοντά στο μητρικό και η γύρη δεν διασκορπίζεται σε μεγάλη απόσταση, αυξάνεται η συχνότητα της συγγενικής αναπαραγωγής. Επίσης, υπάρχουν φυτά, όπως το καλαμπόκι, που μπορούν να αυτογονιμοποιηθούν ή να σταυρογονιμοποιηθούν. Επειδή η μεταφορά της γύρης γίνεται με τον αέρα, η ύπαρξη ή όχι του τελευταίου επηρεάζει το ποσοστό συγγενικής αναπαραγωγής.

Όσον αφορά το επιλεκτικό ζευγάρωμα, αυτό είναι πιο συχνό στους ζωικούς οργανισμούς (π. χ. οι λευκοί άνθρωποι παντρεύονται με λευκούς). Στα φυτά το επιλεκτικό ζευγάρωμα παρατηρείται μόνο εκεί όπου υπάρχει μόνο μια γενεά τον χρόνο. Έτσι, όταν κάποια φυτά έχουν ταυτόχρονη άνθηση, τότε διασταυρώνονται μεταξύ τους, γιατί μοιάζουν ως προς το χρόνο άνθησης.

Στη συγγενική αναπαραγωγή η συγγένεια αναφέρεται σε ολόκληρο το γένωμα και αυτό τη διαφοροποιεί από την επιλεκτική διασταύρωση, όπου τα άτομα μοιάζουν σε ένα μόνο γνώρισμα. Πάντως και τα δύο οδηγούν σε αύξηση της ομοζυγωτίας, γιατί αν κάποια άτομα είναι συγγενή τότε θα έχουν κάποιο κοινό πρόγονο που θα τους έχει κληρονομήσει κάποιο ίδιο αλληλόμορφο.

Από τα προηγούμενα γίνεται φανερό ότι εκτός από την ομοζυγωτία που είναι προϊόν τυχαίας διασταύρωσης υπάρχει και η ομοζυγωτία που οφείλεται στην κληρονομικότητα και για το λόγο αυτό ονομάζεται κληρονομική ομοζυγωτία. Η πιθανότητα της κληρονομικής ομοζυγωτίας ονομάζεται συντελεστής ομοζυγωτίας. Η συγγενική αναπαραγωγή μπορεί να είναι συστηματική ή να είναι τυχαία.

Στην πρώτη περίπτωση για τη βελτίωση ενός είδους πραγματοποιούνται επανειλημμένες αυτογονιμοποιήσεις, ολοσυγγενική αναπαραγωγή ή διασταυρώσεις μεταξύ πατρικών και απογονικών φυτών, για να αυξηθεί η ομοζυγωτία. Με τον τρόπο αυτό και ο πληθυσμός οδηγείται σε πλήρη ομοζυγωτία.

Στη δεύτερη περίπτωση είναι δυνατό κάποια γειτονικά φυτά, που είναι συγγενικά μεταξύ τους, να διασταυρώνονται μεταξύ τους συχνότερα, χωρίς όμως αυτό να γίνεται κάθε χρονιά. Στην περίπτωση αυτή η αναπαραγωγή είναι τυχαία, και η ισορροπία μεταξύ ομοζύγων και ετεροζύγων ατόμων μοιάζει με την αντίστοιχη του Νόμου των Hardy-Weinberg, μόνο που η ομοζυγωτία είναι κάπως αυξημένη. Έτσι, η γενετική παραλλακτικότητα στον πληθυσμό διατηρείται.

Τέλος, όταν ο πληθυσμός είναι μικρός και αναπαράγεται από λίγα άτομα, με τυχαίες διασταυρώσεις σε απομονωμένες περιοχές, αυξάνεται η συγγένεια μεταξύ των μελών του. Ο πληθυσμός αυτός θα μπορούσε να χαρακτηριστεί συγγενικός, γιατί αυξάνει η πιθανότητα κάποια γονίδια να είναι ομοζύγωτα λόγω κληρονομικότητας.

Η φυσική επιλογή

- Η επιλογή αποτελεί τη βάση της βελτίωσης, τόσο των φυτικών όσο και των ζωικών οργανισμών. Με τον όρο επιλογή εννοείται ότι κρατούνται ορισμένοι γενότυποι, των οποίων ευνοείται ο πολλαπλασιασμός. Όταν τη διαλογή αυτή την κάνει το περιβάλλον, τότε η επιλογή λέγεται φυσική. Αντίθετα όταν η επιλογή κατευθύνεται από τον άνθρωπο, τότε ονομάζεται τεχνητή.
- Η φυσική επιλογή ευνοεί ότι έχει σχέση με την επιβίωση και διαίωνιση του είδους και τα άτομα που επιβιώνουν καλύπτουν αυτή ακριβώς την αναγκαιότητα. Αντίθετα η τεχνητή επιλογή, που αποτελεί αντικείμενο της επιστήμης της Βελτίωσης των Φυτών, ενδιαφέρεται για την αποδοτικότητα και όχι τόσο την ανθεκτικότητα των γενοτύπων. Η φυσική λοιπόν επιλογή τροποποιεί τις συχνότητες των γονιδίων ευνοώντας αυτά που αναφέρθηκαν προηγούμενα.

Το μέγεθος του πληθυσμού

Το είδος και η συχνότητα των γονιδίων, όταν αυτά υπολογίζονται σε ολόκληρο τον πληθυσμό, είναι οι παράγοντες που τον καθορίζουν. Για να είναι ένας αριθμός ατόμων αντιπροσωπευτικός του πληθυσμού από τον οποίο προήλθε, θα πρέπει να έχει τις ίδιες συχνότητες με τον πληθυσμό. Όσο ο αριθμός των ατόμων που χρησιμοποιούνται μεγαλώνει και όσο πιο τυχαία παίρνονται τα άτομα αυτά, τόσο αυξάνονται οι πιθανότητες να αντιπροσωπεύουν τον πληθυσμό. Το μέγεθος του πληθυσμού εκκίνησης, μπορεί να επηρεάσει σοβαρά τις συχνότητες των γονιδίων και να κατευθύνει την εξέλιξή του προς άλλη διεύθυνση. Η τυχαία επίδραση που ασκείται από τα μικρά δείγματα επάνω στις συχνότητες των γονιδίων ονομάζεται γενετική εκτροπή.

Επιλεκτική μεταβίβαση των γονιδίων και των γαμετών

Στην περίπτωση αυτή κάποιο γονίδιο ή κάποιος γαμέτης μεταβιβάζεται πιο συχνά από κάποιο άλλο στους απογόνους. Αν για παράδειγμα χρησιμοποιηθεί ένα άτομο που είναι ετεροζύγωτο Αα, τότε κανονικά οι μισοί γαμέτες θα πρέπει να φέρουν το αλληλόμορφο Α και οι άλλοι μισοί το αλληλόμορφο α. Αν δεν συμβεί αυτό τότε θα υπάρξει παρέκκλιση από τον κανονικό τρόπο μεταβίβασης, θα παρατηρηθεί δηλαδή επιλεκτική μεταβίβαση και οι γαμέτες με τα αλληλόμορφα Α και α θα εμφανίσουν διαφορετική συχνότητα.

Αν παρατηρηθεί επιλεκτική μεταβίβαση στους γαμέτες που φέρουν τα αλληλόμορφα, τότε ο ένας γαμέτης με το Α αλληλόμορφο θα περιλαμβάνεται πιο συχνά στους ζυγώτες απ' ό,τι ο γαμέτης με το α αλληλόμορφο. Παράδειγμα της περίπτωσης αυτής είναι η επιλεκτική γονιμοποίηση των ωαρίων του καλαμποκιού από γυρεόκοκκους που φέρουν Β ή Β^A χρωμοσώματα, όταν βέβαια ο πληθυσμός έχει Β χρωμοσώματα.