

TÁMOP-4.1.2-08/1/A-2009-0010 project

# ÁLLATTENYÉSZTÉSI GENETIKA



*University of Debrecen  
University of West Hungary  
University of Pannonia*

The project is supported by the European Union and co-financed by European Social Found.



# 1. témakör

A populáció- és a kvantitatív  
genetika alapjai,  
állattenyésztési alkalmazási  
területei

# Allél- és genotípus gyakoriság(freq)

Adott genotípus gyakoriságból meghatározhatjuk az allélgyakoriságot:

$$P_i = \text{freq}(A_i) = \text{freq}(A_i A_i) + \frac{1}{2} \sum_{i \neq j} \text{freq}(A_i A_j)$$

Fordítva nem igaz: adott allélgyakoriságból egyedül nem tudjuk meghatározni a genotípus gyakoriságot.

Az összefüggés egy  $n$  allelra,  $n(n+1)/2$  genotípus

Ha a párosítás **véletlenszerű**,

$$\text{freq}(A_i A_j) = \begin{cases} p_i^2 & i = j \\ 2p_i p_j & i \neq j \end{cases}$$

Hardy-Weinberg  
szabály

# Hardy-Weinberg szabály

- Genotípus gyakoriság becslése az allél gyakoriságból
- Az allél gyakoriság változatlan marad generációkon át, ha
  - a populáció nagy (nincs drift)
  - nincs mutáció
  - nincs szelekció
  - nincs migráció
- Ilyen feltételek között, véletlenszerű párosítás során a genotípus gyakoriság a Hardy-Weinberg szabályból következik és az a populációban állandó.

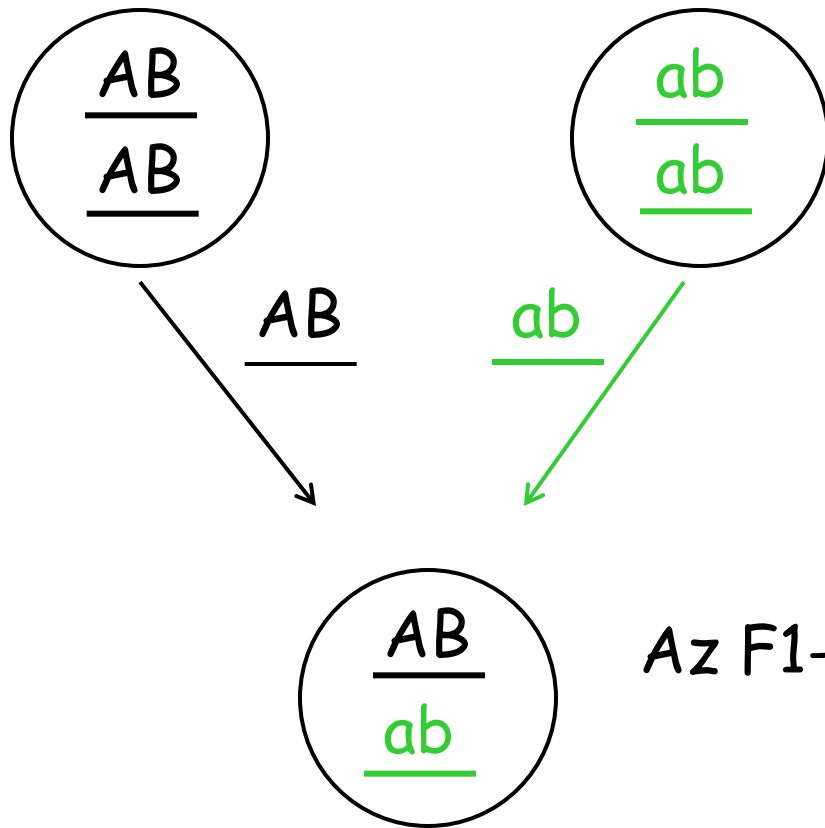
# Gaméták és gaméta gyakoriságok (freq)

Ha feltételezünk két (vagy több) lokuszt, követni tudjuk a **gamétákat**.

Véletlenszerű párosítás esetén a gaméták véletlenszerűen kombinálódnak.

$$\text{freq}(AAB B) = \text{freq}(AB \text{ jfather}) \text{freq}(AB \text{ jmother})$$

$$\begin{aligned} \text{freq}(AaB B) &= \text{freq}(AB \text{ jfather}) \text{freq}(aB \text{ jmother}) \\ &+ \text{freq}(aB \text{ jfather}) \text{freq}(AB \text{ jmother}) \end{aligned}$$



Az F1-ben 50% AB  
50 % ab gaméta

Ha az A és B nem kapcsolt, az F2 generáció gaméta gyakorisága:

AB 25%      ab 25%      Ab 25%      aB 25%

Genetikai egyensúly (GE) =  
= Linkage Equilibrium (LE)

Genetikai egyensúly hiánya (GH) =  
= Linkage Disequilibrium (LD)

Gyakoriság = Frequency (freq)

# Genetikai egyensúly hiánya (1)

Véletlenszerű párosítás és rekombináció esetén megváltozik a gén gyakoriság, ha a populáció nincs genetikai egyensúlyban (LE, linkage equilibrium). Genetikai egyensúlyban lévő populáció gén gyakorisága állandó.

Genetikai egyensúly esetén az allélok függetlenek egymástól

$$\text{freq}(AB) = \text{freq}(A) \text{freq}(B)$$

$$\text{freq}(ABC) = \text{freq}(A) \text{freq}(B) \text{freq}(C)$$



# Genetikai egyensúly hiánya (2)

Ha a populáció nincs genetikai egyensúlyban (LD), az allélok már nem függetlenek.

A gaméta információt nyújt a másik lokuszon lévő alléra.

$$\text{freq}(AB) \neq \text{freq}(A) \text{freq}(B)$$

Az instabilitás az allélok között (A és B) az alábbi:

$$D_{AB} = \text{freq}(AB) - \text{freq}(A) \text{freq}(B)$$

# A genetikai egyensúly fenntartása

Az AB gaméta gyakorisága az alábbi:

$$\text{freq}(AB) = \text{freq}(A) \text{freq}(B) + D_{AB}$$

LE érték

Távolodás LE-től

Ha az A és B lokusz között rekombináció van, akkor az A és B lokusz az egyensúlytalanság az alábbi:

$$D(t) = D(0)(1 - c)^t$$

Kezdtei LD érték

# Egy lokusz hozzájárulása tulajdonsághoz

$$\text{Alapmodel: } \textcircled{P} = \textcircled{G} + \textcircled{E}$$

Fenotípusos érték(z)      Genotípusos érték      Környezet érték

$G$  = a genotípus fenotípusos értéke

$G$  -  $E$  kovariancia

$G \times E$  interakció

Módosított alap model  $P = G + E + GE$

# A genotípusos érték paraméterezése

$Q_1Q_1$	$Q_2Q_1$	$Q_2Q_2$
$C$	$C + a(1+k)$	$C + 2a$
$C$	$C + a + d$	$C + 2a$
$C - a$	$C + d$	$C + a$

$$2a = G(Q_2Q_2) - G(Q_1Q_1)$$

$$d = ak = G(Q_1Q_2) - [G(Q_2Q_2) + G(Q_1Q_1)]/2$$

$d =$  dominancia,  $d = 0$ , ha a heterozigóta intermedier

$k = d/a$  a dominancia mértéke

# Példa: Booroola (B) gén

Genotípus	bb	Bb	BB
Átlagos ivadékszám	1.48	2.17	2.66

$$2a = G(BB) - G(bb) = 2.66 - 1.46 \rightarrow a = 0.59$$

$$ak = d = G(Bb) - [G(BB) + G(bb)]/2 = 0.10$$

$$k = d/a = 0.17$$

# A genotípus (G) Fisher féle felbontása

- Fisher szerint a genotípusos érték két részből áll,
- amit a szülő átad az ivadékoknak
  - amit a szülő nem ad át.

$$G_{ij} = \mu_G + \alpha_i + \alpha_j + \sigma_{ij}$$

Átlagos érték  $\mu_G = \sum G_{ij} \cdot freq(Q_i Q_j)$

$$G_{ij} = \mu_G + \alpha_i + \alpha_j + \sigma_{ij}$$

Az allél átlagos hozzájárulása a genotípusos értékhez.

# A genotípus (G) Fisher féle felbontása

Mivel egy-egy szülő egy-egy allélt ad át az ivadéknak, az  $\alpha_i$  (az  $i$  allél átlagos hatása) jellemzi a hozzájárulást

Az allél hatásából becsült genotípusos érték az alábbi:

$$\hat{G}_{ij} = \mu_G + \alpha_i + \alpha_j$$

$$G_{ij} = \mu_G + \alpha_i + \alpha_j + \sigma_{ij}$$

**Domináns eltérés** --- az egy allél alapján becsült és a tényleges genotípusos érték különbsége

$$G_{ij} - \hat{G}_{ij} = \sigma_{ij}$$

# A Fisher féle felbontás, mint regresszió

$$G_{ij} = \boxed{\mu_G + \alpha_i + \alpha_j} + \textcircled{\sigma_{ij}}$$

Becsült érték

Maradék hiba

A változást az alábbi regressziós függvény írja le:

$$G_{ij} = \mu_G + 2\alpha_1 + (\alpha_2 - \alpha_1) \textcircled{N} + \sigma_{ij}$$

Független (becslő) változó  $N = \#$  a  $Q_2$  allelra

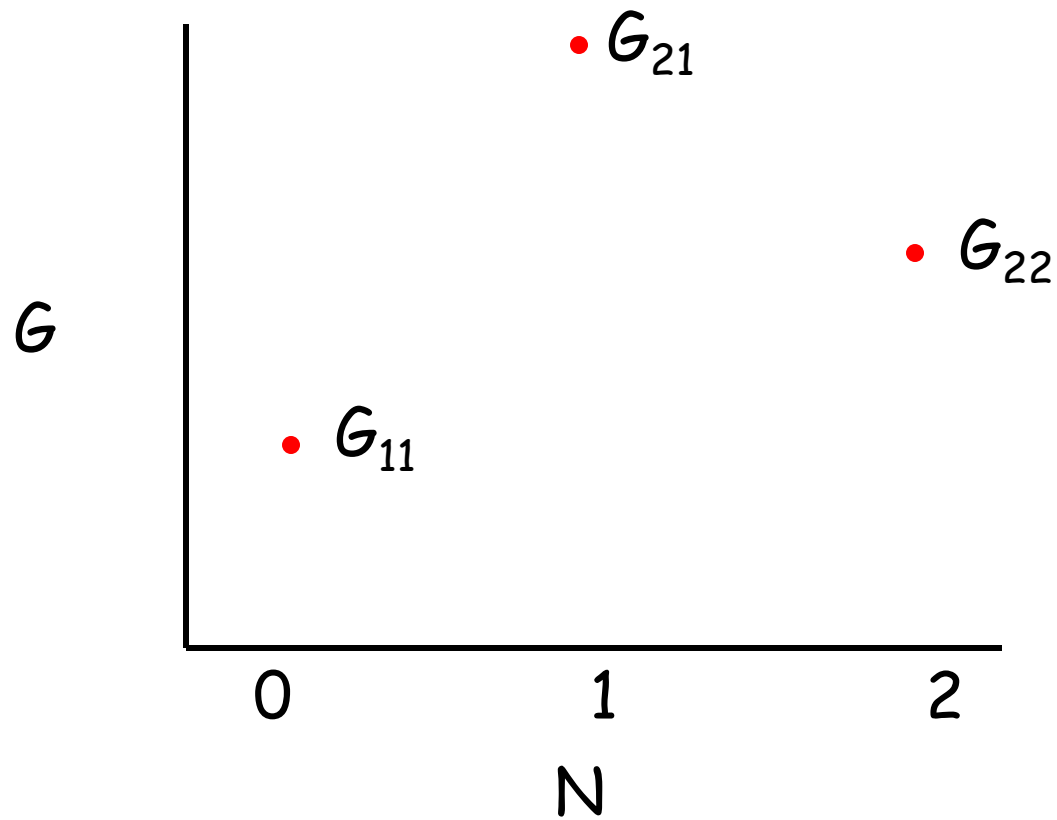
$$2\alpha_1 + (\alpha_2 - \alpha_1)N = \begin{cases} 2\alpha_1 & N = 0, \quad pl. \quad Q_1Q_1 \\ \alpha_1 + \alpha_2 & N = 1, \quad pl. \quad Q_1Q_2 \\ 2\alpha_2 & N = 2, \quad pl. \quad Q_2Q_2 \end{cases}$$



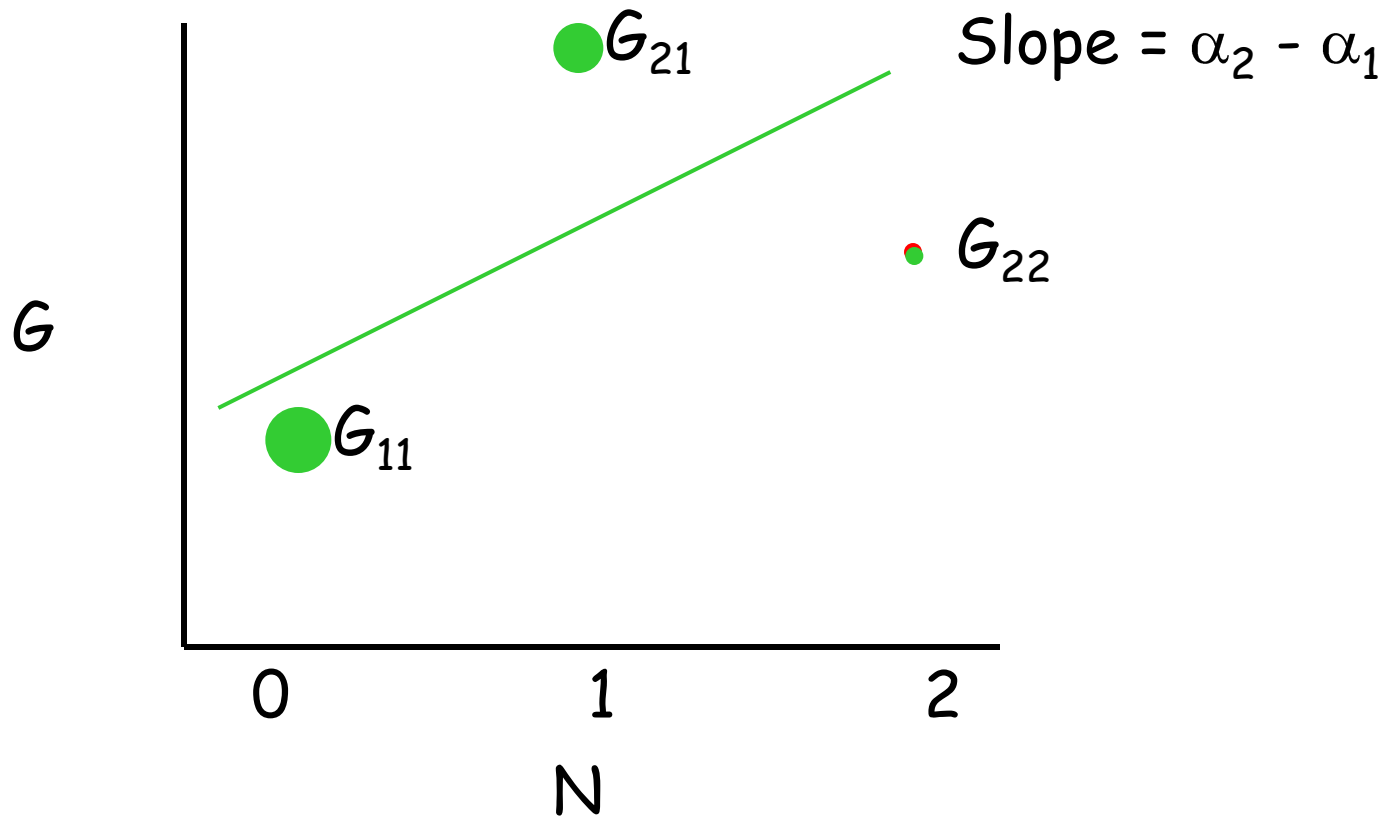
# A Fisher féle felbontás, mint regresszió

$$G_{ij} = \underbrace{\mu_G + 2\alpha_1}_{\text{Fedés}} + \underbrace{(\alpha_2 - \alpha_1) N}_{\text{Regressziós trend}} + \sigma_{ij}$$

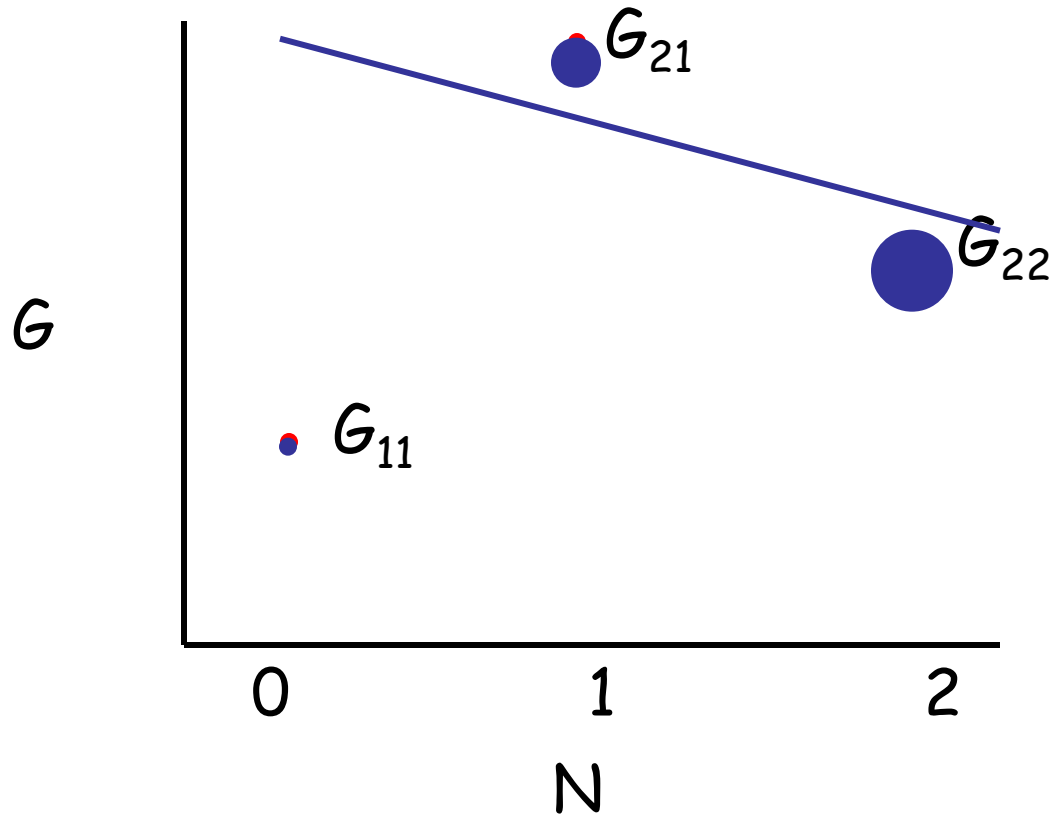
$$G_{ij} = \mu_G + 2\alpha_1 + (\alpha_2 - \alpha_1) N + \underbrace{\sigma_{ij}}_{\text{Regressziós állandó}}$$



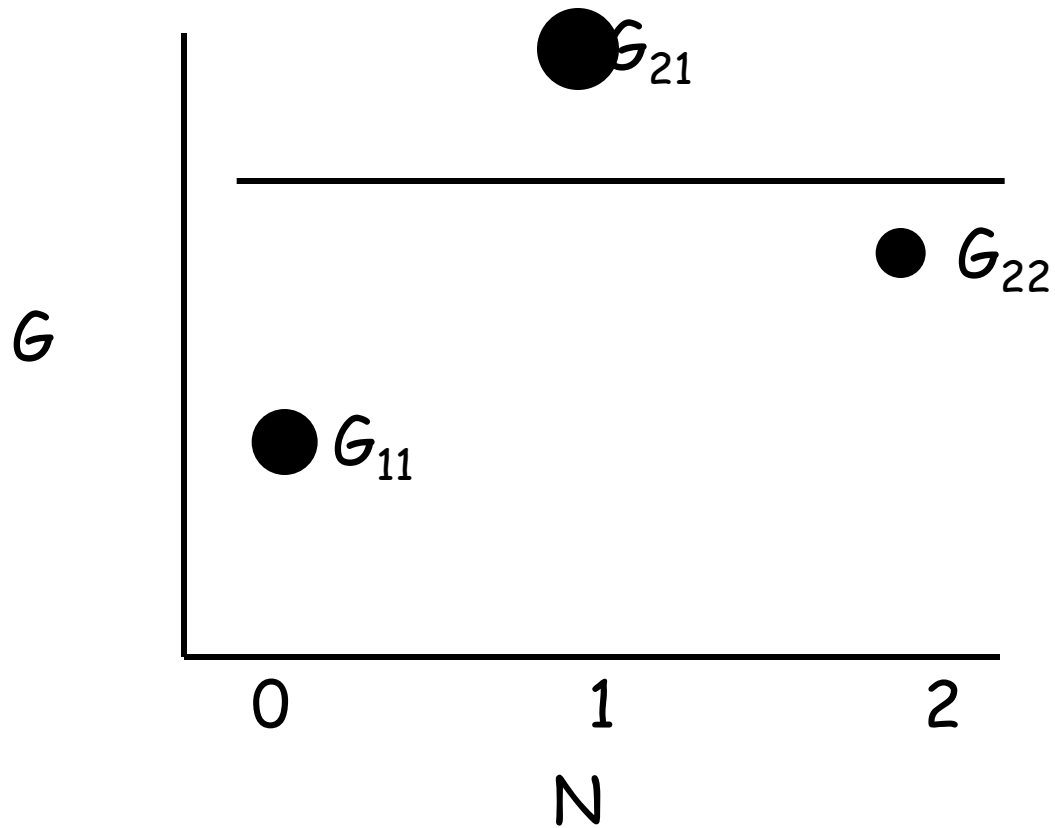
Allelél  $Q_1$  közös,  $\alpha_2 > \alpha_1$



Allelél  $Q_2$  közös,  $\alpha_1 > \alpha_2$



A  $Q_1$  és a  $Q_2$  gyakorisága,  $\alpha_1 = \alpha_2 = 0$



Diallél lokusz esetében, ahol  $p_1 = \text{freq}(Q_1)$

Genotípus	$Q_1Q_1$	$Q_2Q_1$	$Q_2Q_2$
Genotípusos érték	0	$a(1+k)$	$2a$
Frekvencia	$p_1^2$	$2p_1p_2$	$p_2^2$

Átlag  $\mu_G = 2p_2 a(1 + p_1k)$

Allél hatás

$$\alpha_2 = p_1 a [1 + k (p_1 - p_2)]$$

$$\alpha_1 = -p_2 a [1 + k (p_1 - p_2)]$$

Domináns eltérés  $\sigma_{ij} = G_{ij} - \mu_G - \alpha_i - \alpha_j$

# Átlagos hatás és tenyésztérték

Az  $\alpha$  értéke az allél **átlagos hatása**

**A tenyésztérték, TÉ (breeding value, BV)**

$$BV (G_{ij}) = \alpha_i + \alpha_j$$

$$BV = \sum_{k=1}^n (\alpha_i^{(k)} + \alpha_k^{(k)})$$

Miért fontos a tenyésztérték?

Milyen értékű lesz az az ivadék, amely a  $Q_x Q_y$  apától és egy anyától származik?

Genotípus	Frekvencia	Érték
$Q_x Q_w$	$\frac{1}{4}$	$\mu_G + \alpha_x + \alpha_w + \sigma_{xw}$
$Q_x Q_z$	$\frac{1}{4}$	$\mu_G + \alpha_x + \alpha_z + \sigma_{xz}$
$Q_y Q_w$	$\frac{1}{4}$	$\mu_G + \alpha_y + \alpha_w + \sigma_{yw}$
$Q_y Q_z$	$\frac{1}{4}$	$\mu_G + \alpha_y + \alpha_z + \sigma_{yz}$

Az ivadék becsült értéke

$$\mu_O = \mu_G + \left( \frac{\alpha_x + \alpha_y}{2} \right) + \left( \frac{\alpha_w + \alpha_z}{2} \right) + \frac{\sigma_{xw} + \sigma_{xz} + \sigma_{yw} + \sigma_{yz}}{4}$$

Véletlenszerű anyával párosítva az érték 0

$$\mu_O = \mu_G + \left( \frac{\alpha_x + \alpha_y}{2} \right) + \left( \frac{\alpha_w + \alpha_z}{2} \right) + \frac{\sigma_{xw} + \sigma_{xz} + \sigma_{yw} + \sigma_{yz}}{4}$$

A w és z allélok véletlenszerű találkozásánál az érték nulla.



## Ennélfogva:

$$\mu_O - \mu_G = \left( \frac{\alpha_x + \alpha_y}{2} \right) = \frac{\text{Tenyészérték}(apa)}{2}$$

Így az apa tenyészértéke az ivadécai és a populáció átlaga különbségének kétszerese.

$$\text{Tenyészérték}(apa) = 2 (\mu_O - \mu_G)$$

Általánosságban az ivadék becsült értéke a szülei tenyészértékének átlaga,

$$\mu_O - \mu_G = \frac{\text{Tenyészérték}(apa)}{2} + \frac{\text{Tenyészérték}(anya)}{2}$$

# Genetikai variancia

$$G_{ij} = \check{s}_g + (A_i + A_j) + \pm_{ij}$$

$$\sigma^2(G) = \sigma^2(\check{s}_g + (A_i + A_j) + \pm_{ij}) = \sigma^2(A_i + A_j) + \sigma^2(\pm_{ij})$$

mint kovariáns( $\alpha, \delta$ ) = 0

$$\sigma^2(G) = \sum_{k=1}^n \sigma^2(A_i^{(k)} + A_j^{(k)}) + \sum_{k=1}^n \sigma^2(\pm_{ij}^{(k)})$$

# Genetika variancia

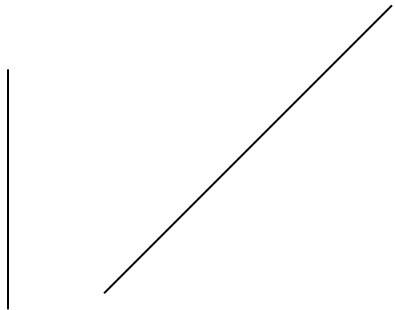
$$\sigma^2(G) = \sum_{k=1}^n \sigma^2(A_i^{(k)} + A_j^{(k)}) + \sum_{k=1}^n \sigma^2(D_{ij}^{(k)})$$


$$\sigma_G^2 = \sigma_A^2 + \sigma_D^2$$

Additív genetikai variancia  
(vagy egyszerűen additív variancia)

# Genetikai variacija

$$\sigma^2(G) = \sum_{k=1}^n \sigma^2(\alpha_i^{(k)} + \alpha_j^{(k)}) + \sum_{k=1}^n \sigma^2(\delta_{ij}^{(k)})$$


$$\sigma_G^2 = \sigma_A^2 + \sigma_D^2$$

Dominanás genetikai variacija)  
(dominás variacija)

$$\sigma_A^2 = 2E[\alpha^2] - 2\sum_{i=1}^m \alpha_i^2 p_i$$

Mivel  $E[\alpha] = 0$ ,  
 $\text{Var}(\alpha) = E[(\alpha - \mu_\alpha)^2] = E[\alpha^2]$

Egy lokusz, 2 allél:

Q <sub>1</sub> Q <sub>1</sub>	Q <sub>1</sub> Q <sub>2</sub>	Q <sub>2</sub> Q <sub>2</sub>
0	a(1+k)	2a

$$\sigma_A^2 = 2p_1p_2\alpha^2 + k(p_1 - p_2)^2$$

Domináns hatások  
 (additív variancia)

$$\sigma_A^2 = 2p_1p_2\alpha^2 + k(p_1 - p_2)^2$$

Ha a dominancia érvényesül, az allél gyakoriság asszimmetrikus.

$$\sigma_D^2 = 2E \left\{ \bar{p}^2 \right\} - \sum_{i=1}^m \sum_{j=1}^m \delta_{ij}^2 p_i p_j$$

Egy locus, 2 allél:

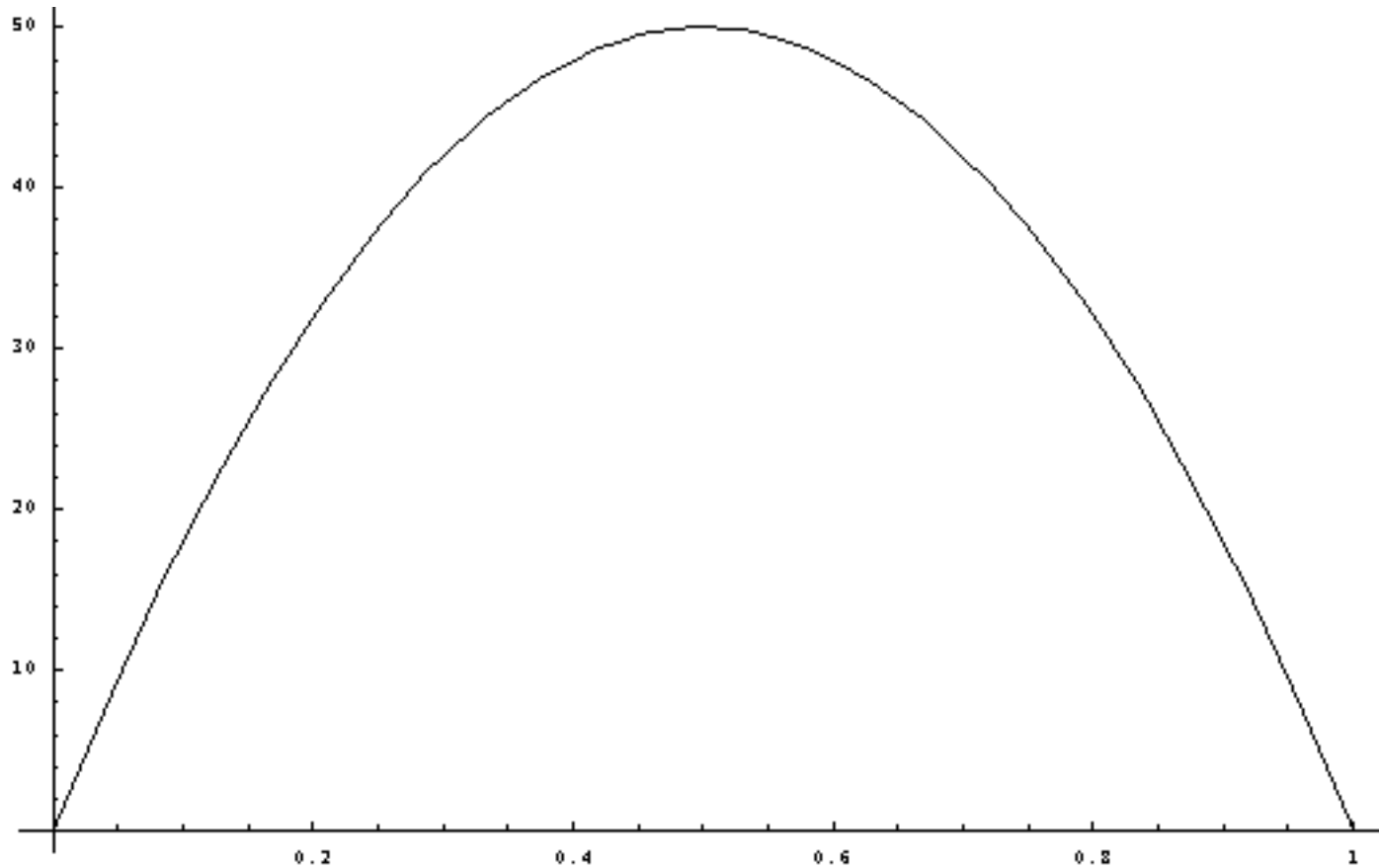
$$\sigma_D^2 = (2p_1 p_2 ak)^2$$

Értéke 0, ha  $k = 0$

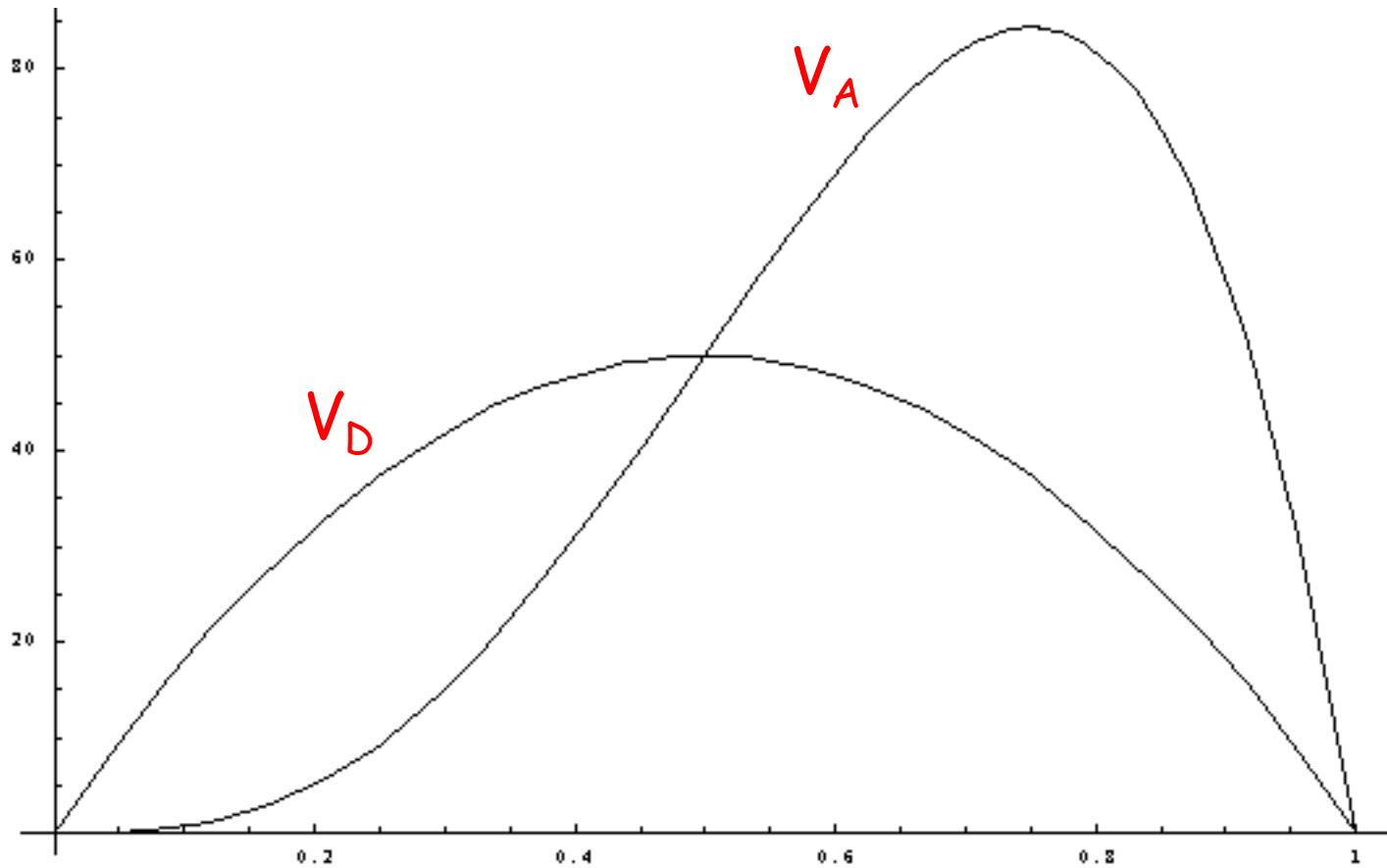
$$\sigma_D^2 = (2p_1 p_2 ak)^2$$

Ekkor az allélgyakoriság szimmetrikus

Additív variancia,  $V_A$ , ha nincs dominancia ( $k = 0$ )

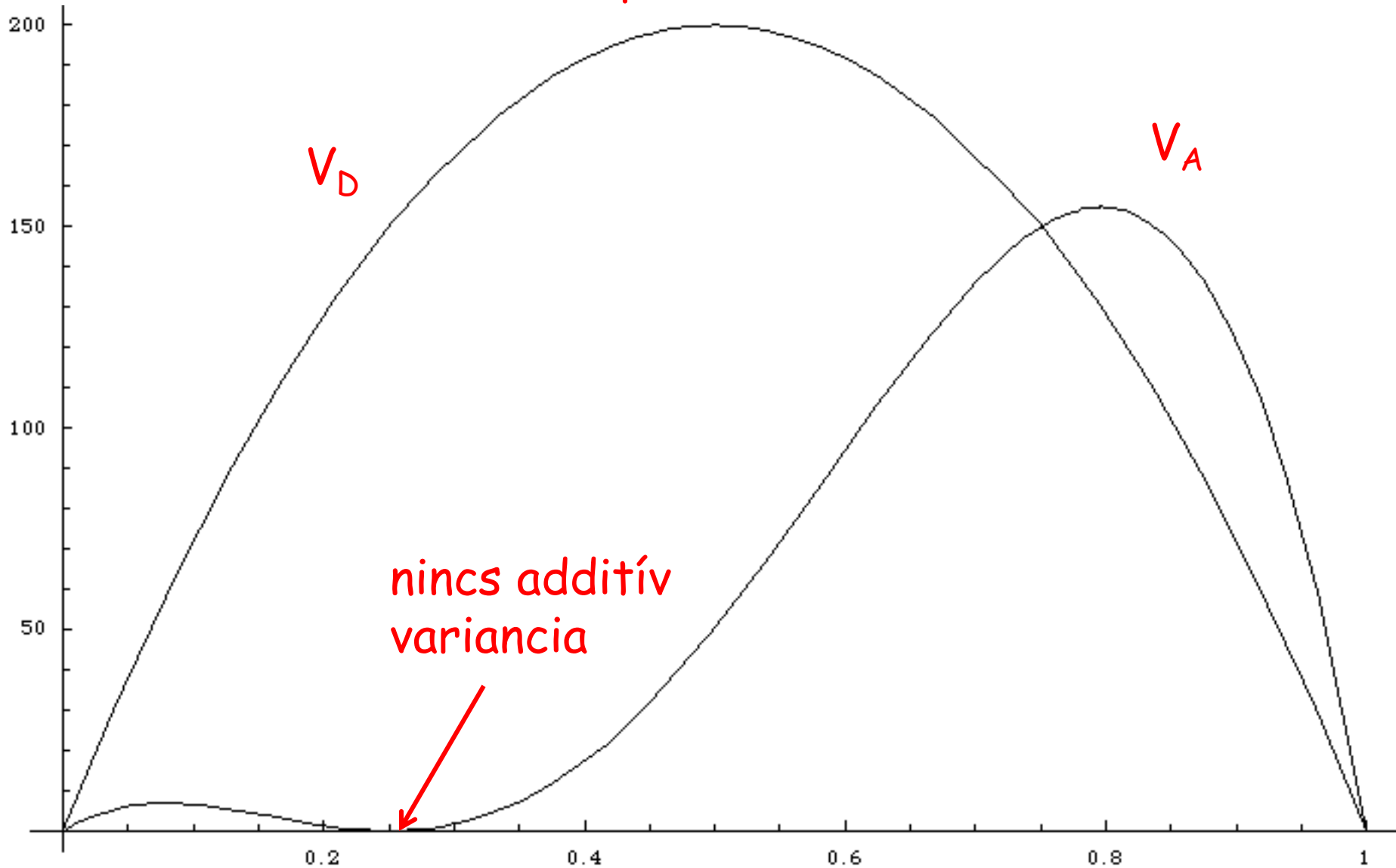


# Komplett dominancia (k = 1)





# Szuper (Over) dominance ( $k = 2$ )



# Episztázis

$$G_{ijkl} = \mu_G + \left\{ \begin{array}{l} (\alpha_i + \alpha_j + \alpha_k + \alpha_l) + (\delta_{ij} + \delta_{kj}) \\ (\alpha\alpha_{ik} + \alpha\alpha_{il} + \alpha\alpha_{jk} + \alpha\alpha_{jl}) \\ (\alpha\delta_{ikl} + \alpha\delta_{jkl} + \alpha\delta_{kij} + \alpha\delta_{lij}) \\ (\delta\delta_{ijkl}) \end{array} \right.$$

$$G_{ijkl} = \mu_G + A + D + AA + AD + DD$$

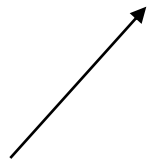
Tenyészérték



# Episztázis

$$G_{ijkl} = \mu_G + \begin{cases} (\alpha_i + \alpha_j + \alpha_k + \alpha_l) + (\delta_{ij} + \delta_{kj}) \\ (\alpha\alpha_{ik} + \alpha\alpha_{il} + \alpha\alpha_{jk} + \alpha\alpha_{jl}) \\ (\alpha\delta_{ikl} + \alpha\delta_{jkl} + \alpha\delta_{kij} + \alpha\delta_{lij}) \\ (\delta\delta_{ijkl}) \end{cases}$$

$$G_{ijkl} = \mu_G + A + D + AA + AD + DD$$



Dominancia érték - interakció  
egy lokuszon lévő két allél között.

# Episztázis

$$G_{ijkl} = \mu_G + \begin{cases} (\alpha_i + \alpha_j + \alpha_k + \alpha_l) + (\delta_{ij} + \delta_{kj}) \\ (\alpha\alpha_{ik} + \alpha\alpha_{il} + \alpha\alpha_{jk} + \alpha\alpha_{jl}) \\ (\alpha\delta_{ikl} + \alpha\delta_{jkl} + \alpha\delta_{kij} + \alpha\delta_{lij}) \\ (\delta\delta_{ijkl}) \end{cases}$$

$$G_{ijkl} = \mu_G + A + D + AA + AD + DD$$

↖

Additív x Additív interakció -  
(egy adott lokuszon lévő allél interakciója  
egy másik lokuszon lévő alléllal)

# Episztázis

$$G_{ijkl} = \mu_G + \left\{ \begin{array}{l} (\alpha_i + \alpha_j + \alpha_k + \alpha_l) + (\delta_{ij} + \delta_{kj}) \\ (\alpha\alpha_{ik} + \alpha\alpha_{il} + \alpha\alpha_{jk} + \alpha\alpha_{jl}) \\ (\alpha\delta_{ikl} + \alpha\delta_{jkl} + \alpha\delta_{kij} + \alpha\delta_{lij}) \\ (\delta\delta_{ijkl}) \end{array} \right.$$

$$G_{ijkl} = \mu_G + A + D + AA + \text{AD} + DD$$

Additív x Domináns interakció -  
(egy adott lokuszon lévő allél interakciója  
egy genotípussal)

# Episztázis

$$G_{ijkl} = \mu_G + \begin{cases} (\alpha_i + \alpha_j + \alpha_k + \alpha_l) + (\delta_{ij} + \delta_{kj}) \\ (\alpha\alpha_{ik} + \alpha\alpha_{il} + \alpha\alpha_{jk} + \alpha\alpha_{jl}) \\ (\alpha\delta_{ikl} + \alpha\delta_{jkl} + \alpha\delta_{kij} + \alpha\delta_{lij}) \\ (\delta\delta_{ijkl}) \end{cases}$$

$$G_{ijkl} = \mu_G + A + D + AA + AD + DD$$

Dominancia x dominancia interakció -  
(egyik lokuszon lévő domináns allél interakciója  
egy másik allélon lévő domináns alléllal)

# Episztázis

Ezek a hatások nem kapcsoltak

$$\sigma_G^2 = \sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_{AA}^2 + \sigma_{AD}^2 + \sigma_{DD}^2$$