

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.



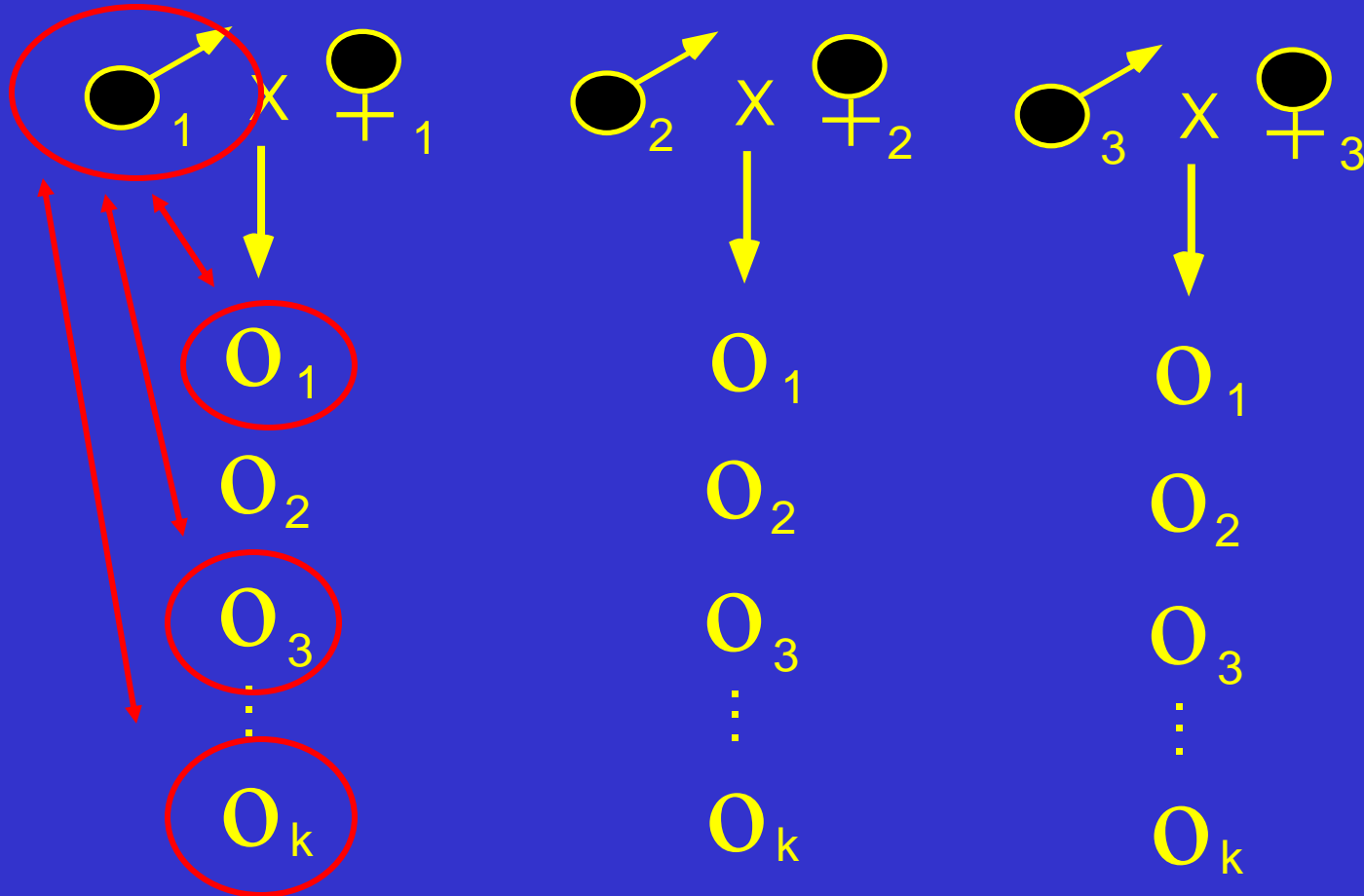
2. témakör

Rokonok közötti hasonlóság

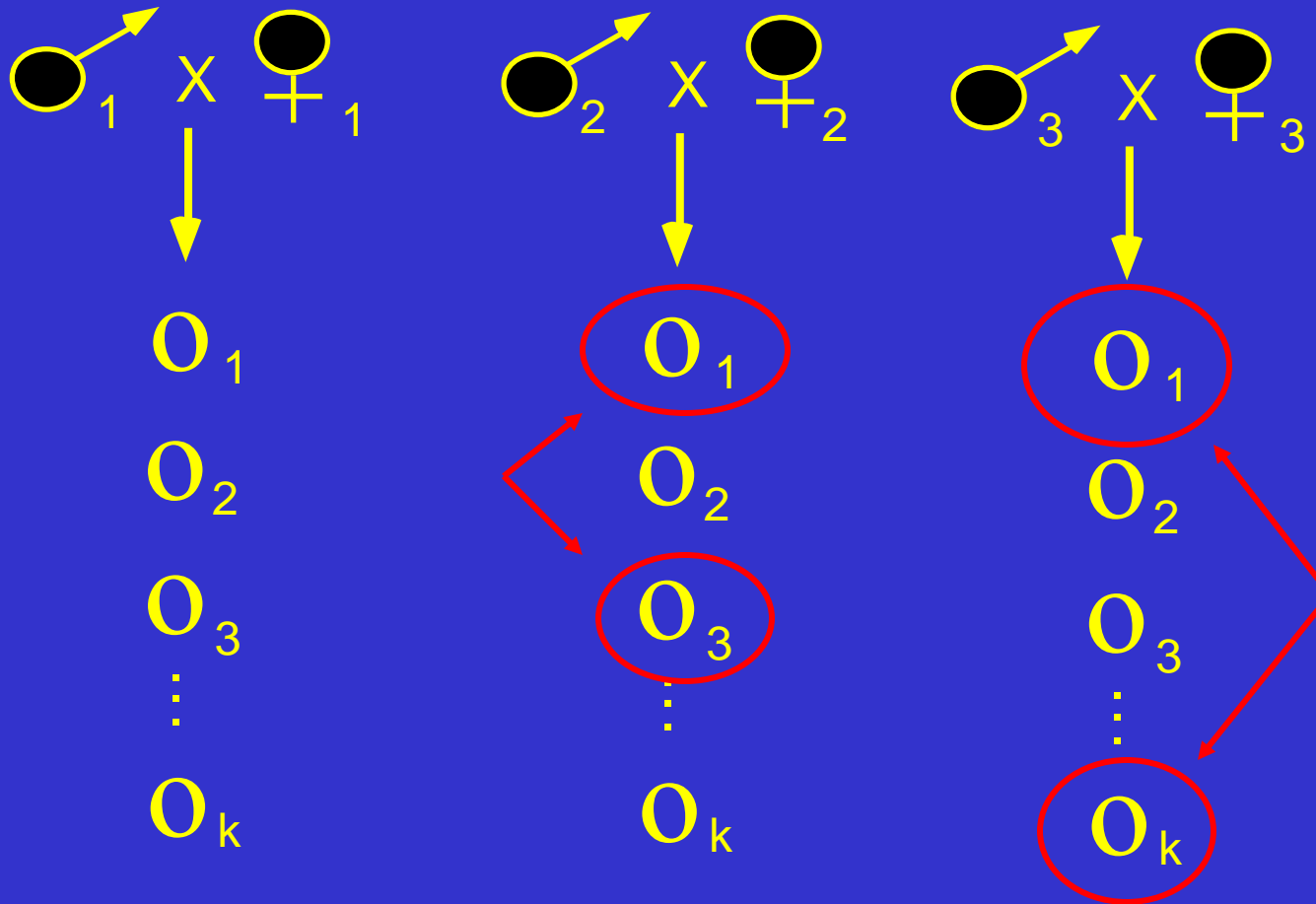
Örökölhetőség

- Alapvető a kvantitatív genetikában
- A genetikai (additív) variancia hányada (Tenyészérték)
 - $h^2 = V_A/V_P$
 - A fenotípus (V_P) közvetlenül mérhető
 - A tenyészérték (additív genetikai variancia V_A) csak becsülhető
- A genetikai variancia (V_A) becsléséhez
a rokonok ismeretére van szükség

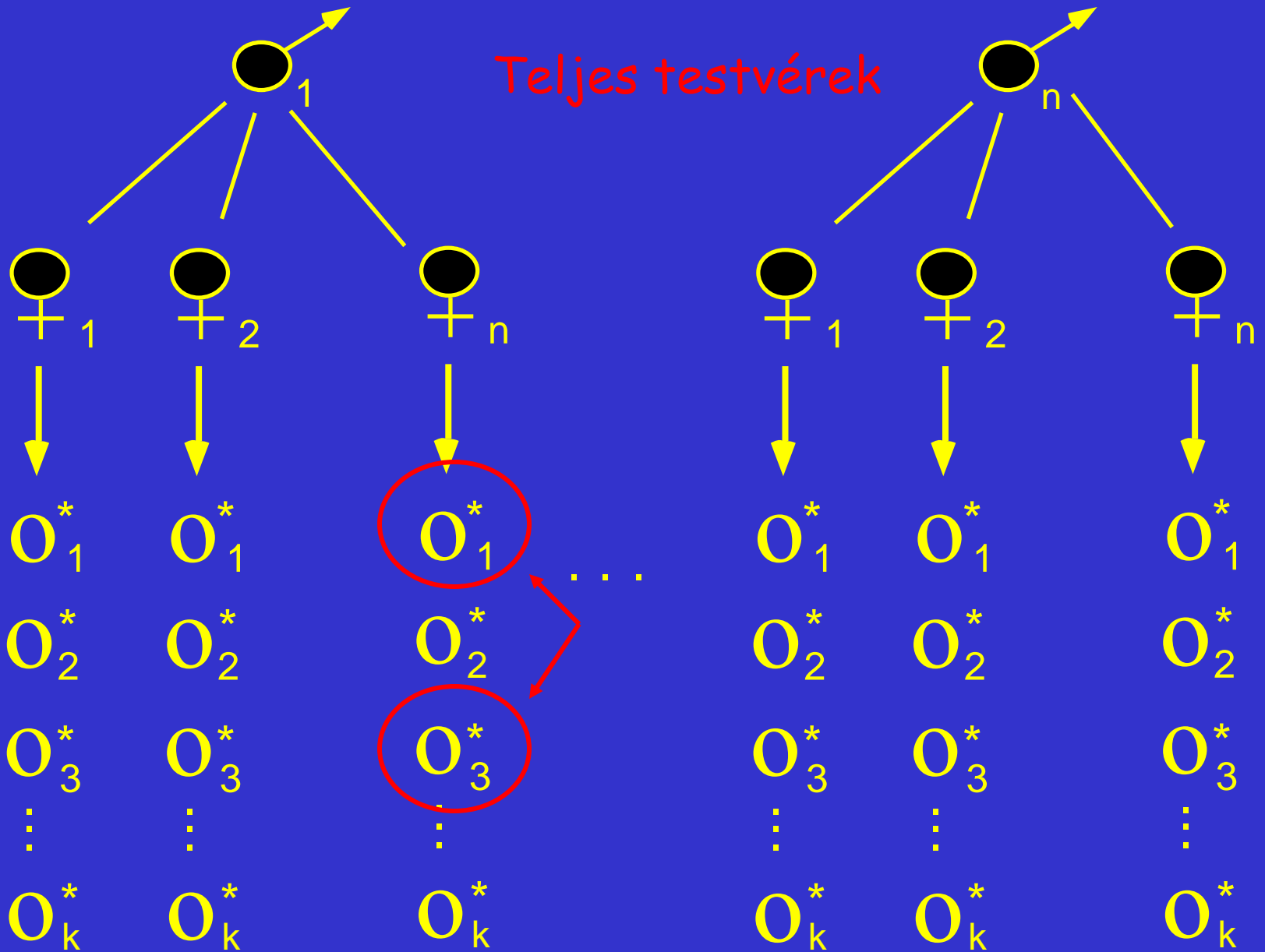
Származási rokonság (szülő-ivadék)



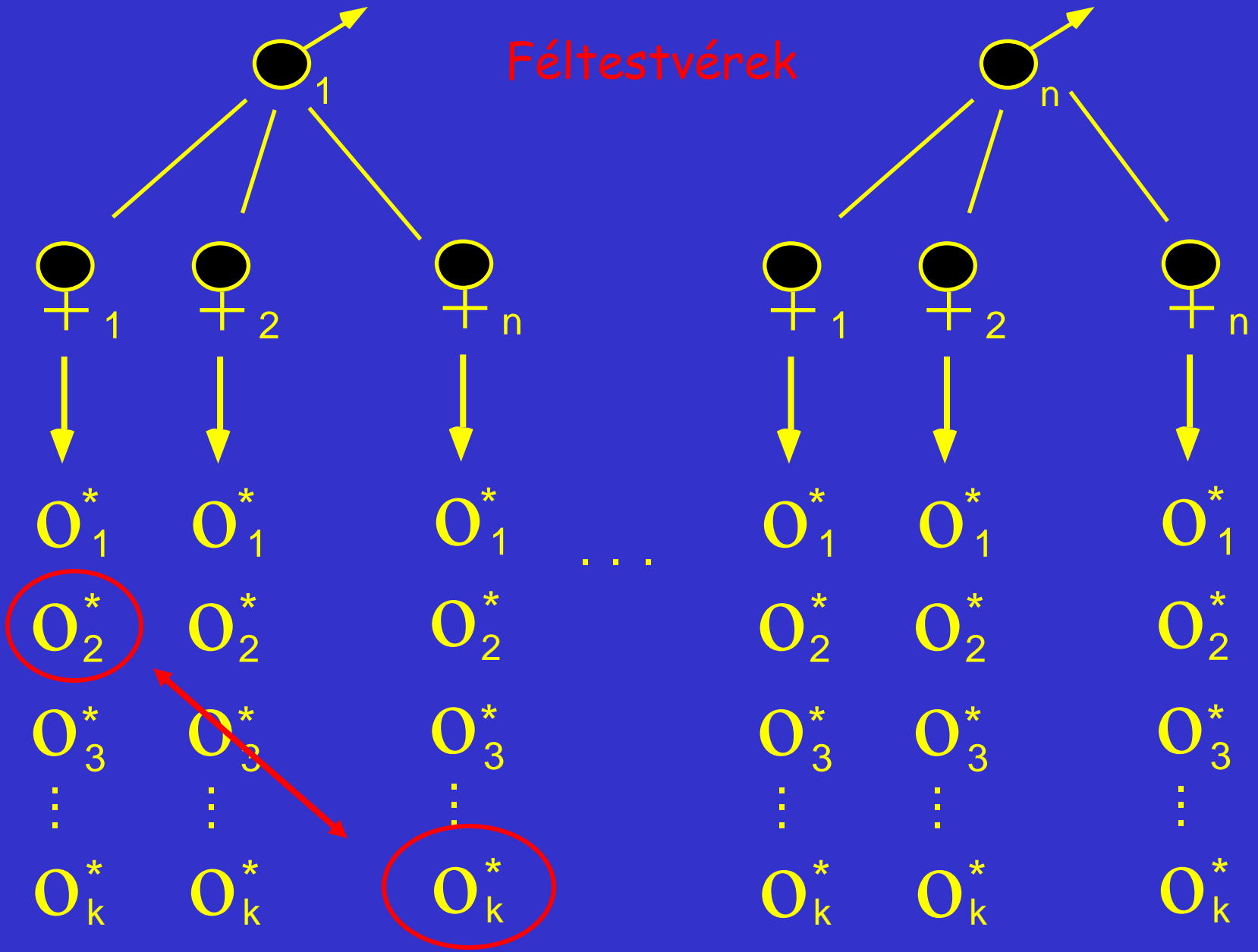
Oldalági rokonság (testvér, féltestvér)



Teljes testvérek



Féltestvérek



Alapelvek

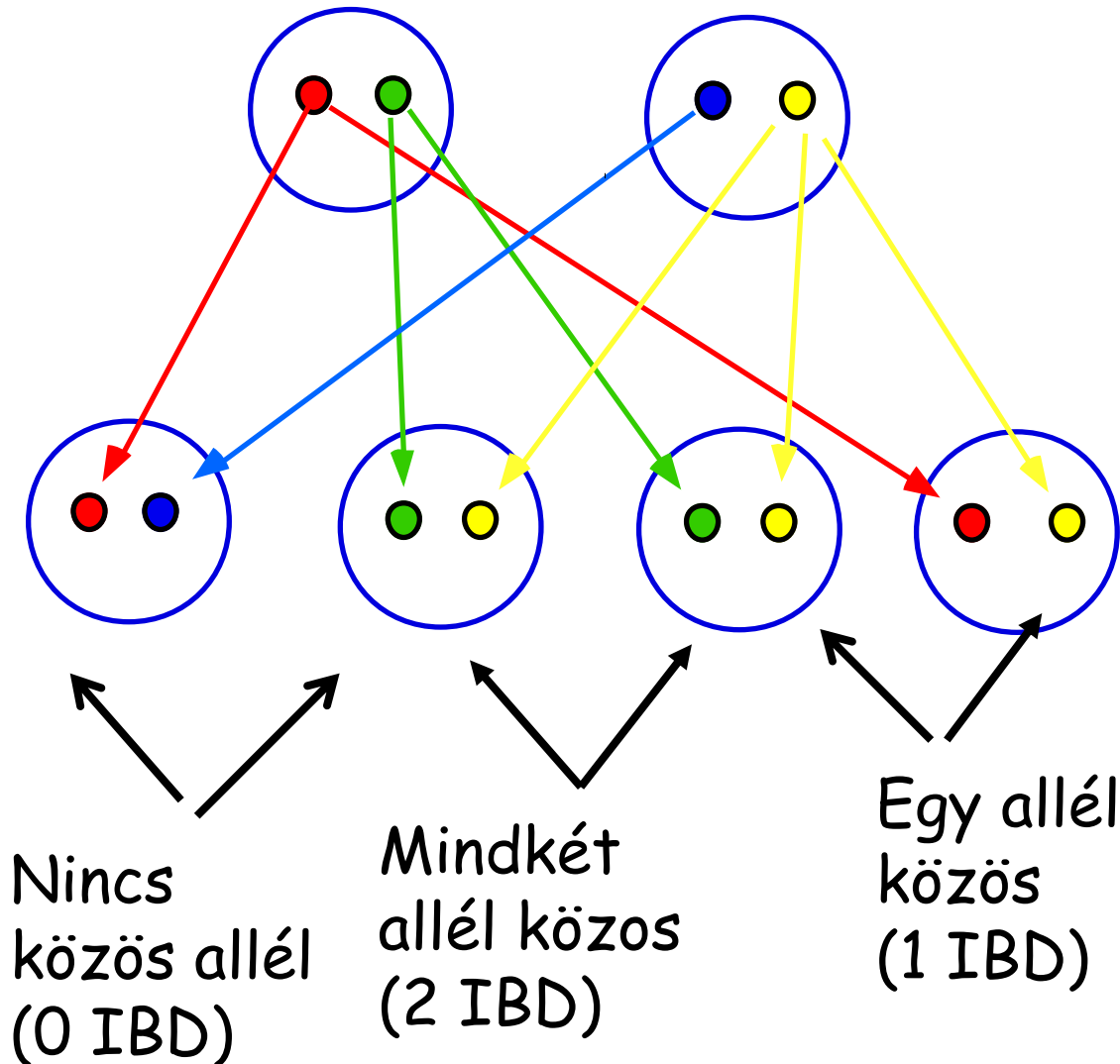
- A rokonok közötti **fenotípusos hasonlóság** adott tulajdonságban lehetőséget nyújt a tulajdonság **genetikai varianciájának becslésére**.
- Ha a tulajdonság varianciája genetikai eredetű, minél **közelebbiek a rokonok**, annál **jobban hasonlítanak egymásra**.

Geneikai kovariancia a rokonok között

A genetikai kovariancia abból ered, **hogy a rokon egyedek nagyobb valószínűséggel hordozzák ugyanazokat az alléleket, mint a nem rokonok.**

Vagyis az allélek **származásilag azonosak (identical by descent (IBD))**, másolatai a közös ős alléljainak.

Genetikai kovariancia a rokonok között



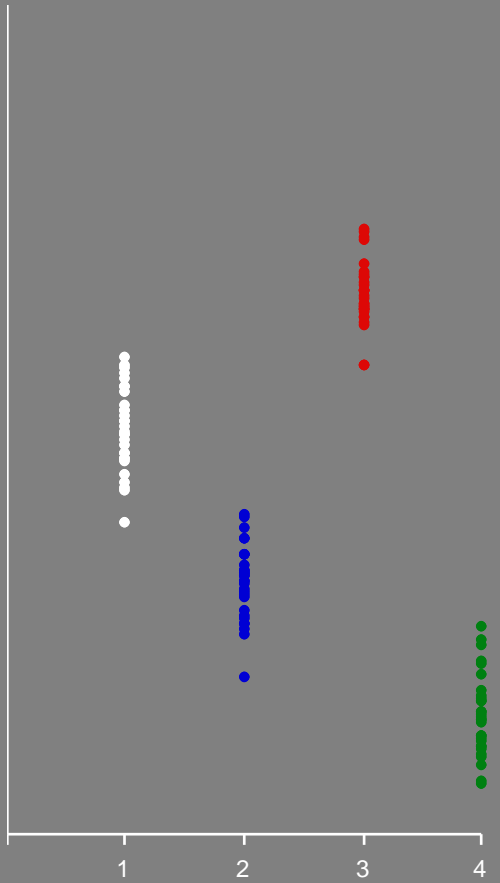
Regresszió- és Vaianciaanalízis (ANOVA)

- Szülő- ivadék regresszió
 - Egy szülő-, vagy két szülő átlag - ivadék regresszió.
 - Szülő-ivadék (**intra**class, ivadék csoportok közötti) kovariancia.
- Testvérek regressziója
 - Testvérek közötti kovariancia (**inter**class, (ivadékcsoporton belüli) kovariancia.

Varianciaanalízis (ANOVA)

- A hasonlóság vizsgálatának alapelvei
 - Teljes (total =T) variancia = rokoni csoportok közötti (between-group=B) variancia + rokoni csoporton belüli (within-group=W) variancia.
 - $\text{Var}(T) = \text{Var}(B) + \text{Var}(W)$
 - Variancia a rokoni csoportok között = kovariancia a rokoni csoportokon belül.
 - Rokoni csoporton belüli korreláció
 - $t = \text{Var}(B)/\text{Var}(T)$

1. példa



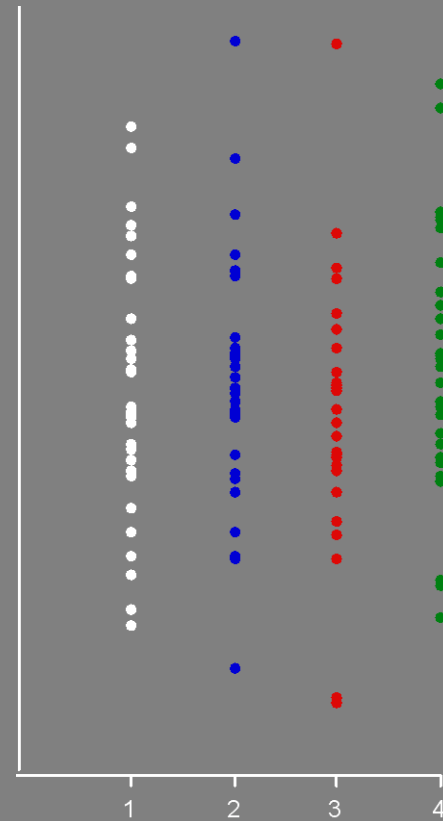
$$\text{Var}(B) = 2.5$$

$$\text{Var}(W) = 0.2$$

$$\text{Var}(T) = 2.7$$

$$\dagger = 2.5/2.7 = 0.93$$

2. példa



$$\text{Var}(B) = 0$$

$$\text{Var}(W) = 2.7$$

$$\text{Var}(T) = 2.7$$

$$\dagger = 0$$

Szülő-ivadék genetikai kovariancia

$Cov(G_p, G_o)$ --- A szülőnek és ivadéknak
egy közös (IBD) allélja van

A közös allél az A_1

$$G_p = A_p + D_p = \alpha_1 + \alpha_2 + \sigma_{12}$$
$$G_o = A_o + D_o = \alpha_1 + \alpha_3 + \sigma_{13}$$

Van közös allél

Nincs közös allél

$$\begin{aligned}
\text{Cov}(G_o, G_p) = & \text{Cov}(\alpha_1, \alpha_2) + \text{Cov}(\alpha_1, \alpha_3) + \text{Cov}(\alpha_1, \sigma_{13}) \\
& + \text{Cov}(\alpha_2, \alpha_1) + \text{Cov}(\alpha_2, \alpha_3) + \text{Cov}(\alpha_2, \sigma_{13}) \\
& + \text{Cov}(\sigma_{12}, \alpha_1) + \text{Cov}(\sigma_{12}, \alpha_3) + \text{Cov}(\sigma_{12}, \sigma_{13})
\end{aligned}$$

A vörös színűek kovarianciája nulla.

- Tehát az α és a D are nem állnak kapcsolatban.

$$\begin{aligned}
 \text{Cov}(G_o, G_p) = & \text{Cov}(\alpha_1, \alpha_2) + \text{Cov}(\alpha_1, \alpha_3) + \text{Cov}(\alpha_1, \sigma_{13}) \\
 & + \text{Cov}(\alpha_2, \alpha_1) + \text{Cov}(\alpha_2, \alpha_3) + \text{Cov}(\alpha_2, \sigma_{13}) \\
 & + \text{Cov}(\sigma_{12}\alpha_1) + \text{Cov}(\sigma_{12}\alpha_3) + \text{Cov}(\sigma_{12} \sigma_{13})
 \end{aligned}$$

A vörös színűek kovarianciája nulla.

- Az α a nem hordoz közös allélt, nics kapcsolat.

$$\begin{aligned}
\text{Cov}(G_o, G_p) = & \text{Cov}(\alpha_1, \alpha_2) + \text{Cov}(\alpha_1, \alpha_3) + \text{Cov}(\alpha_1, \sigma_{13}) \\
& + \text{Cov}(\alpha_2, \alpha_1) + \text{Cov}(\alpha_2, \alpha_3) + \text{Cov}(\alpha_2, \sigma_{13}) \\
& + \text{Cov}(\sigma_{12}\alpha_1) + \text{Cov}(\sigma_{12}\alpha_3) + \cancel{\text{Cov}(\sigma_{12}, \sigma_{13})}
\end{aligned}$$

A vörös színűek kovarianciája nulla.

- A D értékek között nincs kapcsolat.

$$\text{Cov}(\alpha_x \alpha_y) = \begin{cases} 0 & \text{ha } x \neq y \\ \text{Var}(A)/2 & \text{ha } x = y \end{cases}$$

$$\text{Var}(A) = \text{Var}(\alpha_1 + \alpha_2) = 2 \text{Var}(\alpha_1)$$

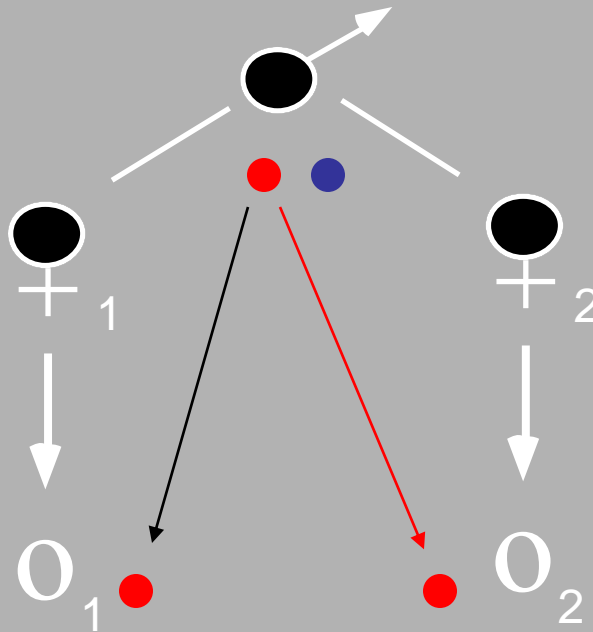
$$\text{Var}(\alpha_1) = \text{Cov}(\alpha_1, \alpha_1) = \text{Var}(A)/2$$

Mivel a rokonok egy közös alléllal rendelkeznek a genetikai kovariancia = $\text{Var}(A)/2$

Végeredményben a szülő-ivadék genetikai kovariancia
 $\text{Cov}(G_p, G_o) = \text{Var}(A)/2$

Féltestvérek

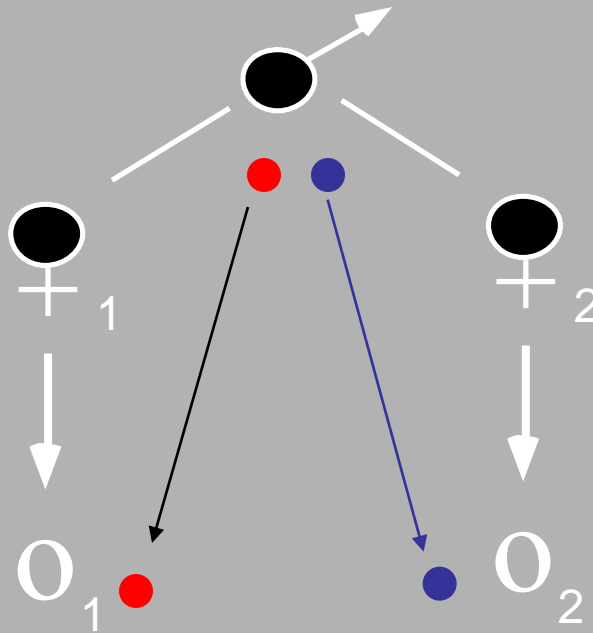
Minden féltestvérnek van egy közös allélja a közös apától, és különböző alléljai a különböző anyáktól.



Annak a valószínűsége, hogy féltestvérek egy közös alléllal rendelkeznek
 $1/2$

Féltestvérek

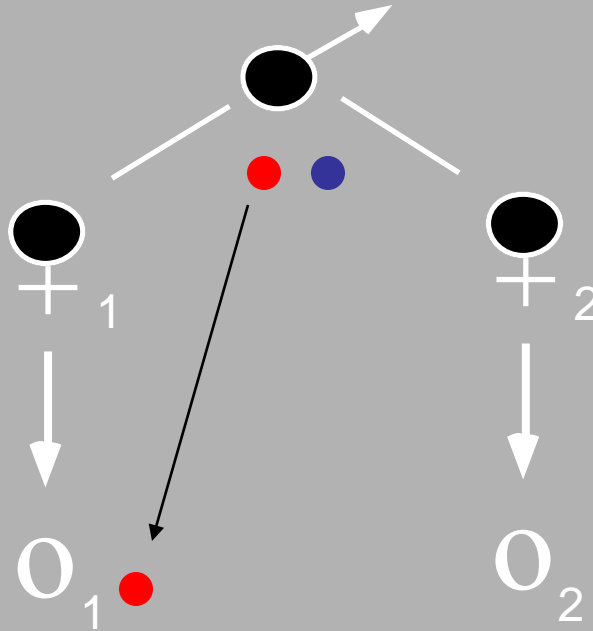
Minden féltestvérnek van egy közös allélja a közös apától, és különböző alléljai a különböző anyáktól.



Annak a valószínűsége, hogy a féltestvéreknek nincs közös allélja
 $1/2$

Féltestvérek

Minden féltestvérnek van egy közös allélja a közös apától, és különböző alléljai a különböző anyáktól.

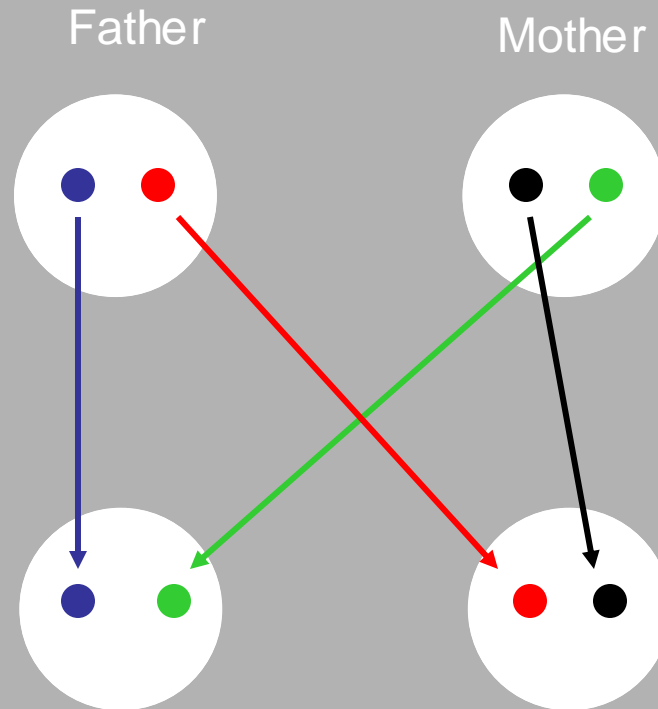


Ennélfogva a genetikai kovariancia a féltestvérek között

$$(1/2)\text{Var}(A)/2 = \text{Var}(A)/4$$

Teljes testvérek

Mindegyik testvér kap egy allélt mindegyik szülőtől.



Full Sibs

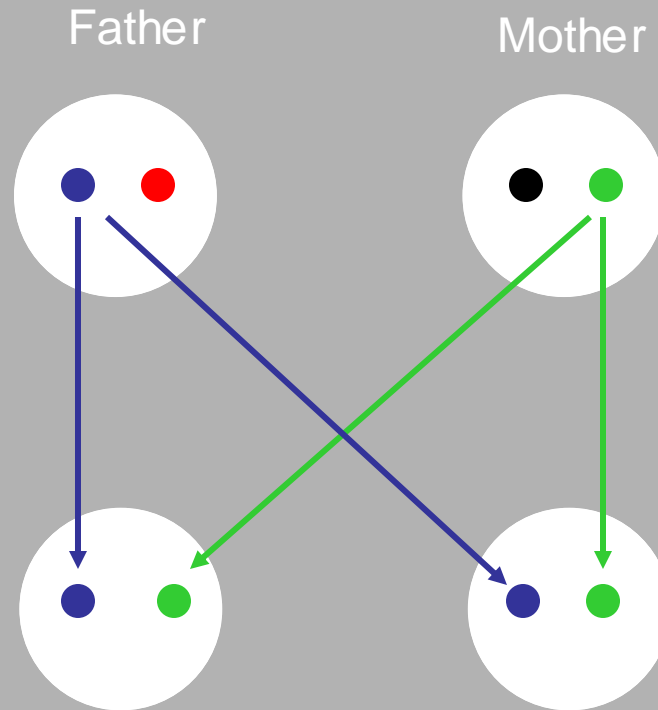
Apai allél nem közös [Valószínűség = $1/2$]

Anyai allél nem közös [Valószínűség = $1/2$]

-> **Annak a valószínűsége, hogy nincs közös alléljuk**
= $1/2 * 1/2 = 1/4$

Teljes testvérek

Mindegyik testvér kap egy allélt mindegyik szülőtől.



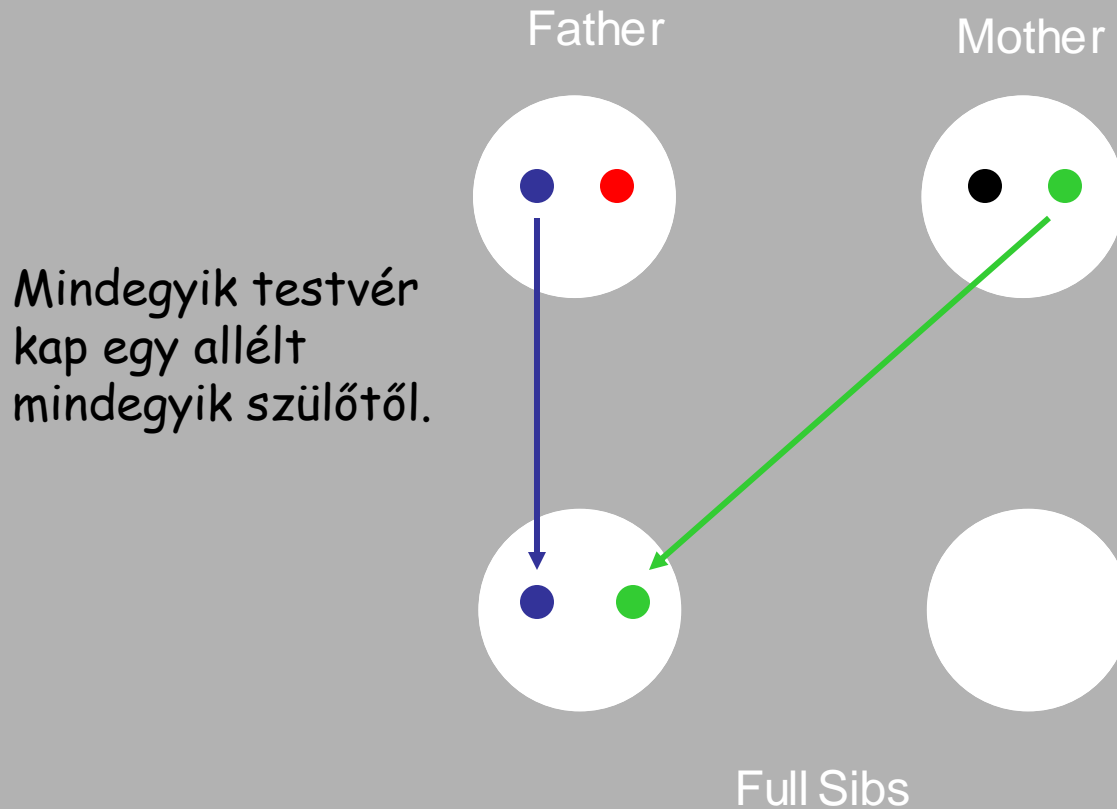
Full Sibs

Közös apai allél [valószínűség = $1/2$]

Közös anyai allél [Prob = $1/2$]

-> **Annak a valószínűsége, hogy mindkét allél közös**
= $1/2 * 1/2 = 1/4$

Teljes testvérek



Annak a valószínűsége, hogy egy allél közös
= $1/2$

= 1- val. nincs közös allél - val. két közös allél

Rokonok közötti kovariancia általában

Legyen $r = (1/2)$ val. 1 közös allél + val. 2 közös allél

Legyen $u =$ val. mindkét allél közös

Általános genetikai kovariancia a rokonok között

$$\text{Cov}(G) = r\text{Var}(A) + u\text{Var}(D)$$

Ha episztázis is van, a képlet kiegészül

$$r^2\text{Var}(AA) + ru\text{Var}(AD) + u^2\text{Var}(DD) + r^3\text{Var}(AAA) +$$

A környezeti variancia komponensei

$$E = E_c + E_s$$



Tejes környezeti érték

A környezeti variancia komponensei

$$E = E_c + E_s$$



Közös környezeti érték, amely a család minden tagjában megjelenik (pl. közös anyai hatás).

A környezeti variancia komponensei

$$E = E_c + E_s$$



Specifikus környezeti érték,
amely egyes állatoknál jelentkezik

A környezeti variancia komponensei

$$E = E_c + E_s$$

Tehát a környezeti variancia formulája az alábbi:

$$V_E = V_{E_c} + V_{E_s}$$

Mindegyiket továbbiakra lehet bontani.

Pl. a növénytermesztők használják a parcella, az év varianciáját és a kettő kovarianciáját.

A közös környezeti hatás hozzájárulása a rokonok fenotípusos kovarianciájához

$$\begin{aligned}\text{Cov}(P_1, P_2) &= \text{Cov}(G_1 + E_1, G_2 + E_2) \\ &= \text{Cov}(G_1, G_2) + \text{Cov}(E_1, E_2)\end{aligned}$$

Közös környezeti hatás, ha az anya közös a cov(teljes testvér) és a cov(anyai féltestvérek) nemcsak genetikai kovarianciát, hanem környezeti kovarianciát is tartalmaznak, V_{Ec}

Rokonsági koefficiens

Feltételezzük, hogy véletlenszerűen egy állél két rokonával közös.

Annak a valószínűségét, hogy az alélok közösek, Θ , **rokonsági koefficiensnek** nevezzük.

Θ_{xy} az X és a Y rokonsági koefficiense

Feltételezzünk egy z ivadékot az X és Y szülők keresztezésből

$\Theta_{xy} = f_z$, a z beltenyésztési koefficiense

Θ_{xx} : Egy egyed rokonsági koefficiense önmagával

Egyed x , mekkora az ivadéka rokonsági koefficiense?

Θ_{xx} , az x két allélja az az A_1 től és A_2 től

	A_1	A_2
A_1	közös	f_x
A_2	f_x	közös

Így, a nem beltenyésztett egyed $\Theta_{xx} = 2/4 = 1/2$

Ha az x beltenyésztett, $f_x =$ annak a valószínűsége, hogy A_1 és A_2 közös,

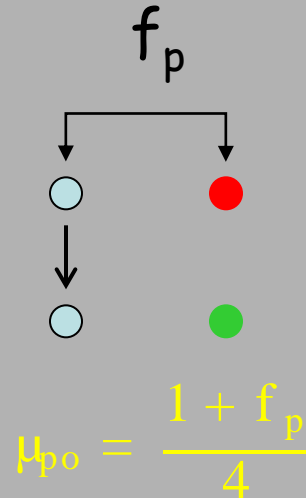
$$\Theta_{xx} = (1 + f_x)/2$$

$\Theta_{op} =$ Szülő-ivadék

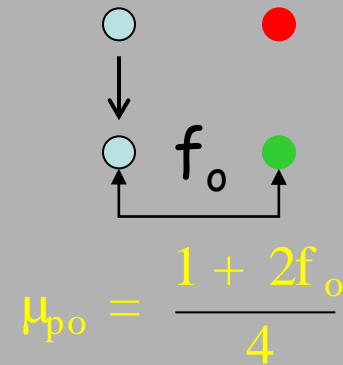
Anya
Ivadék



Beltenyésztett szülő



Belt. ivadék



$\Theta_{op} =$ Szülő-ivadék

1/2 = a valószínűsége, hogy az allél az apától származik
 $Q_{mf} = f_o, (f_o/2)$, Annak valószínűsége,
hogy az anyától kapott allé közös $f_o/2$

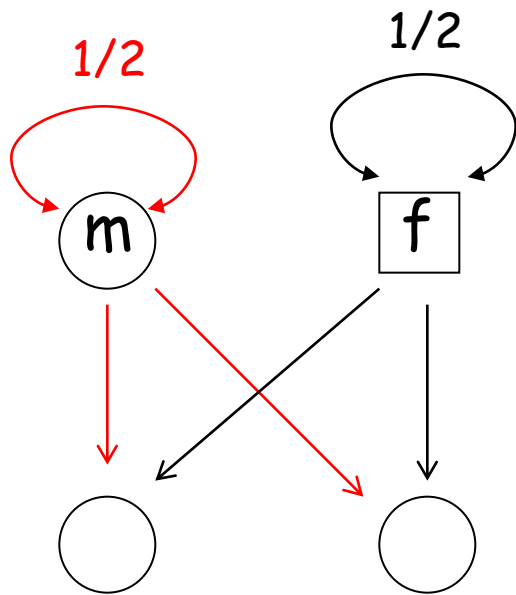
$$\mu_{po} = \frac{1}{4}(1 + f_p + 2f_o)$$

θ_{mf}



Teljes testvérek (x és y) m és f szülőktől

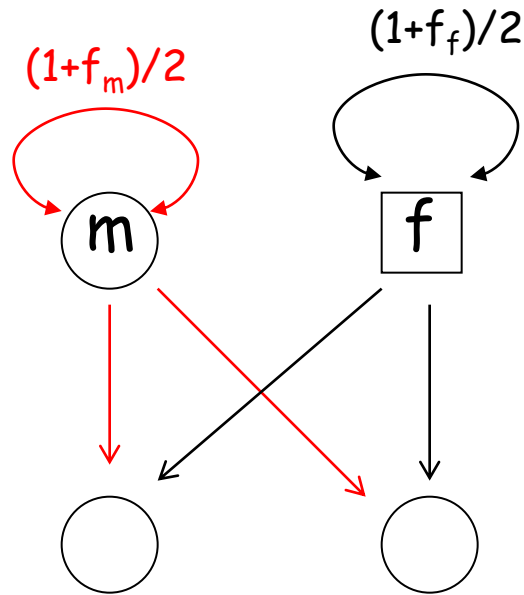
$$\Theta = 1/8 + 1/8 = 1/4$$



$$(1/2)(1/2)(1/2)$$

$$(1/2)(1/2)(1/2)$$

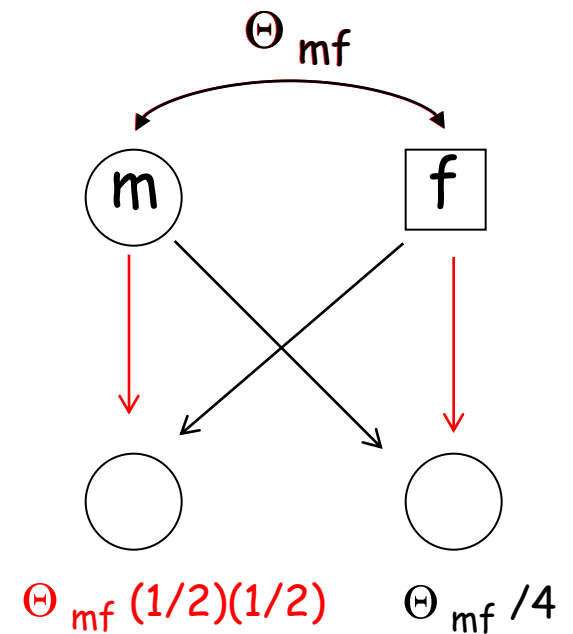
$$\Theta = (2 + f_m + f_f) / 8$$



$$[(1 + f_m) / 2] (1/2)(1/2)$$

$$[(1 + f_f) / 2] (1/2)(1/2)$$

$$\Theta = (2 + f_m + f_f + 4 \Theta_{mf}) / 8$$

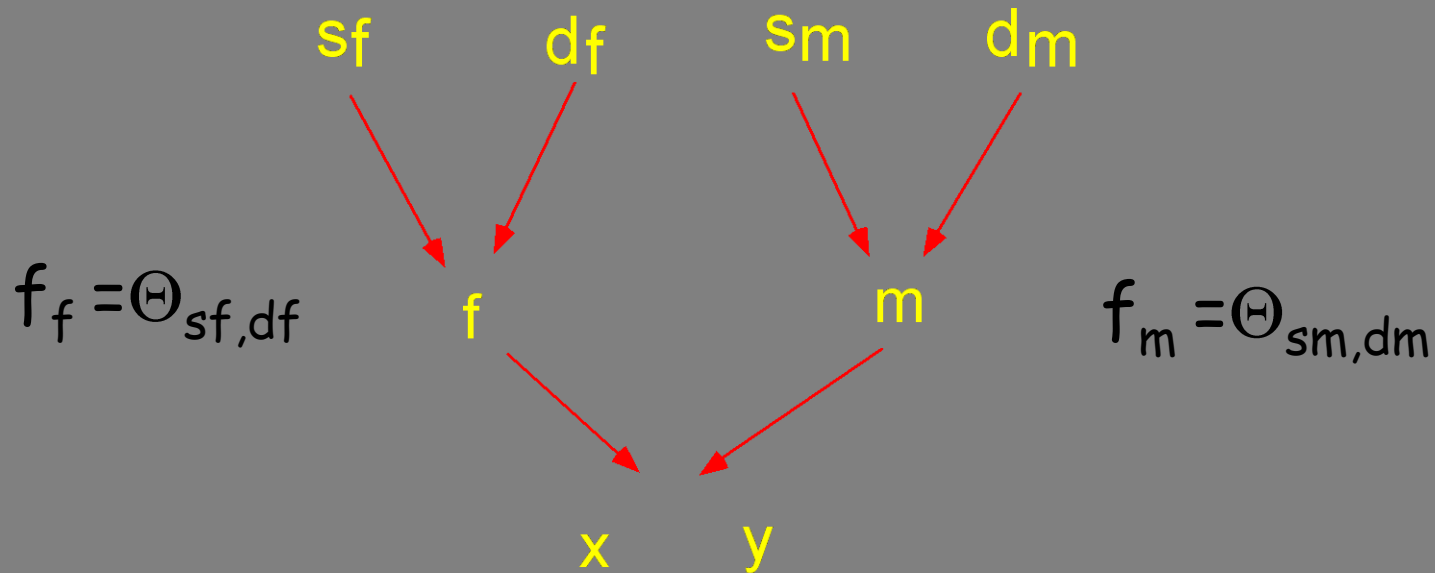


$$\Theta_{mf} (1/2)(1/2)$$

$$\Theta_{mf} / 4$$

Teljes testvérek (x és y) m és f szülőktől

$$\Theta_{xy} = (2 + f_m + f_f + 4\Theta_{mf})/8$$



$$\Theta_{xy} = (2 + \Theta_{sm,dm} + \Theta_{sf,df} + 4\Theta_{mf})/8$$

θ_{xy} értéke

$$\theta_{xy} = \sum_i \theta_{ii} \left(\frac{1}{2} \right)^{n_i - 1} + \sum_j \sum_{j \neq k} \theta_{jk} \left(\frac{1}{2} \right)^{n_{jk} - 2}$$

Az egyedek száma (beleértve x és y)
x és y kapcsolata i-vel

Az egyik közös ős (i) elérése mind az x mind az y ágról

θ_{xy} értéke

$$\theta_{xy} = \sum_i \theta_{ii} \left(\frac{1}{2}\right)^{n_i-1} + \sum_j \sum_{j \neq k} \theta_{jk} \left(\frac{1}{2}\right)^{n_{jk}-2}$$

Az i rokonsági koefficiense

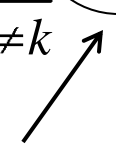
A j és k ős közötti távolság

θ_{xy} értéke

$$\theta_{xy} = \sum_i \theta_{ii} \left(\frac{1}{2}\right)^{n_i-1} + \sum_j \sum_{j \neq k} \theta_{jk} \left(\frac{1}{2}\right)^{n_{jk}-2}$$

Az egyedek száma (beleértve x és y),
amelyek két, rokon szülőtől (j és k)
származnak

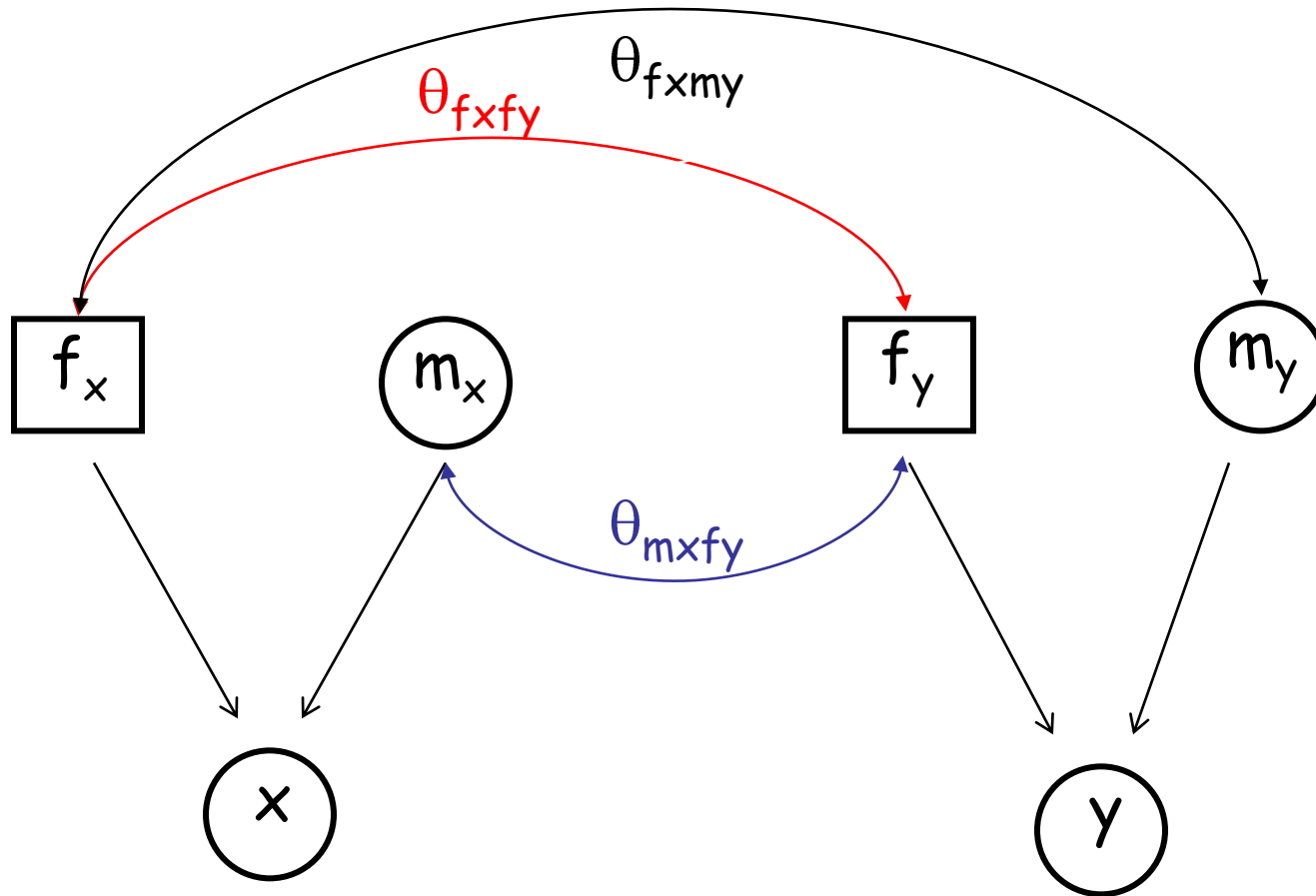
θ_{xy} értéke

$$\theta_{xy} = \sum_i \theta_{ii} \left(\frac{1}{2}\right)^{n_i-1} + \sum_j \sum_{j \neq k} \theta_{jk} \left(\frac{1}{2}\right)^{n_{jk}-2}$$


A j és k rokonsági koefficiense

Δ_{xy} , Testvérek rokonsági koefficiense

Δ_{xy} = annak a valószínűsége, hogy a két allél közös



$$\Delta_{xy} = \theta_{mxmy} \theta_{fxfy} + \theta_{mx fy} \theta_{fxmy}$$

Példa a testvér rokonsági koefficiensre Δ_{xy}

$$\Delta_{xy} = \theta_{m_x m_y} \theta_{f_x f_y} + \theta_{m_x f_y} \theta_{f_x m_y}$$

(1) x és y édestestvérek: $m_x = m_y = m$, $f_x = f_y = f$

$$\Delta_{xy} = \theta_{mm} \theta_{ff} + \theta_{mf}^2$$

Ha a szülők nem rokonok, $\theta_{mf} = 0$ $\Delta_{xy} = 1/4$

Ha a szülők nem beltenyésztettek, $\theta_{mm} = \theta_{ff} = 1/2$

(2) x és y apai féltestvérek: $f_x = f_y = f$

$$\Delta_{xy} = \theta_{m_x m_y} \theta_{ff} + \theta_{m_x f} \theta_{m_y f}$$

Ha a szülők nem rokonok, $\theta_{m_x f} = \theta_{m_y f} = \theta_{m_x m_y} = 0$ $\Delta_{xy} = 0$

A rokonok közötti hasonlóság általános kifejezése

$$2\Theta_{xy} = r_{xy} \quad u_{xy} = \Delta_{xy}$$

$$\text{Cov}(G_x, G_y) = 2\Theta_{xy} V_A + \Delta_{xy} V_D$$

$$\text{Cov}(G_x, G_y) = r_{xy} V_A + u_{xy} V_D + r_{xy}^2 V_{AA} + r_{xy} u_{xy} V_{AD} + u_{xy}^2 V_{DD} + \dots$$