

ÇOK SAYIDA GEN

Polygenic Inheritance

Akin Pala akin@comu.edu.tr

<http://members.comu.edu.tr/akin/>

1

Basit kalıtım

- Verim özelliği sadece birkaç gen tarafından etkilenir ve fenotipleri genelde kategoriler halindedir
- Çevrenin etkisi çok az ya da hiç yoktur
 - Göz rengi, post rengi
 - Boynuzluluk
 - Post rengi
 - Beyaz adam güneşte siyahlaşır-zenci?
 - Zenci vampir olur-beyaz?

2

Kalitatif/Kategorik özellikler

- Fenotipler kategoriler halindedir: kesikli varyasyon gösterirler,
- İki veya sadece birkaç alternatifleri vardır
 - Boynuzluluk (boynuzlu boynuzsuz)
 - Doğum oranı (0 veya 1)
- Genelde basit kalıtmı özellikler=kalitatif. Çok nadir de olsa basit kalıtım olup kantitatif vardır
 - Kedilerde 1 den 9 a kadar beyaz leke derecesi vardır ama birkaç gen çifti tarafından kontrol edilir, basit kalıtımla yavruya iletilir.

3

Kantitatif Özellikler, kantitatif genetik

- Fenotipler sürekli, rakamla ölçülebilen varyasyon gösterirler.
- Sığırlarda bireysel varyasyonu nasıl ölçebiliriz?
 - Ağırlık
 - Cidago yüksekliği

4

Bazı Kantitatif Özellikler

- Koyun
 - Doğan yavru sayısı
 - Doğum ağırlığı
 - 60 gün ağırlığı
 - Bel gözü (göz kası) alanı
- Süt sığırı
 - Süt verimi
 - Sütte yağ (%)
 - Sütte protein (%)
 - Buzağılama aralığı
- At
 - Yarış hızı
 - Olgun ağırlık
 - Cidago yüksekliği
- Domuz
 - 230 lbs ye gün sayısı
 - Sırt yağı kalınlığı (backfat thickness)
 - Sıcak karkas ağırlığı

5

Cüce Hereford (Hereford Dwarf)

Cücelik, basit kalıtmı kalitatif bir özelliktir. Bu gen, vücut büyüklüğünü etkileme açısından *major* bir genidir. Vücut büyüklüğü kantitatif ve polygenic (çok sayıda gen tarafından belirlenen) bir özelliktir.

Belgian Blue sığırı,

Domuzlarda Porcine Stress Syndrome (PSS) aynı şekilde *major* genler tarafından etkilenir.

6

Damızlık değeri ve Bağımsız gen etkileri

- **Damızlık değeri** (breeding value):
Bireyin ebeveyn olarak değerine (gelecek generasyona gen bağışçısı olarak değeri) denir.
- **Bağımsız gen etkileri**:
Bir allelin (genin), aynı locustaki (yerdeki), diğer allellere bağımsız etkisi (dominance) ve diğer locustardaki diğer genlerden bağımsız etkileri (epistasis)

7

En basit Genetik Model

- $P = \mu + G + E$
 - P = Fenotip
 - μ = Populasyon ortalaması
 - G = Bireyin genotipik değeri
 - E = Çevrenin etkisi

8

P ve μ

- **Fenotip**: Belli bir verim özelliği için olan performans kaydı.
- **Populasyon ortalaması**: Eldeki populasyonda ortalama performans.
 - Populasyon ortalaması, tüm genotipik ve çevre etkilerinin eldeki populasyonla ilintili olarak ölçüldüğünü vurgulamak için denkleme eklenir. Bunlar populasyon ortalamasına göre değişir çünkü populasyon ortalamasından sapmalar olarak hesaplanırlar.

9

G ve E

- **Genotipik değer**: bireydeki genlerin toplam etkisi (tek tek ve kombine etkileri).
- **Çevrenin etkisi**: genetik olmayan bütün faktörlerden dolayı olan ve performansı etkileyen faktörler.

10

Damızlık değeri basit modelde görünmez

- $P = \mu + G + E$
- $BV \neq G$
 - G = Bütün genetik etkiler
 - BV = Genetik etkilerin sadece yavruya aktarılan kısmı
- Damızlık değeri, eklemeli gen etkileri veya eklemeli değeri olarak da isimlendirilebilir.

11

Damızlık değeri basit modelde görünmez

- B locusu olgun ağırlığı etkilesin (B ve b allelleri)
 - B ağırlığı 10 gr arttırsın,
 - b ağırlığı 10 gr azaltsın
 - Bu 10 gr lar bağımsız gen etkileridir. (dominance ve epistasi harici)
 - 10 gr az görünse de ağırlık polygenic bir özelliktir ve bireysel genler onu çok az değiştirir.

12

Damızlık değeri basit modelde görünmez

- Hayvanın damızlık değeri, B locusunda ve bütün diğer loci lardaki, olgun ağırlığı etkileyen genlerin **bağımsız etkilerinin** toplamıdır. Neden bağımsız etkilerin toplamı?
 - Breeding value da zaten hayvanın yavruya geçirdiği değeridir, bu yüzden genlerin independent etkilerini geçirmeli ve combination etkileriyle alakası olmamalıdır.
- Genlerin yarısı yavruya geçirilir: bir locusdaki bir çift genden sadece birini geçirirler.
 - Bir locus daki iki geni veya gen kombinasyonlarını geçirmezler (Mendel segregasyon ve hibrid bahsinden hatırlanacağı gibi).

13

Damızlık değeri örneği

- B ağırlığı 10 gr arttırsın,
 - b ağırlığı 10 gr azaltsın
-
- $BB=10 + 10 = +20$ gr.
 - $Bb=10 + (-10) = 0$ gr.
 - $bb=(-10) + (-10)= -20$ gr.

14

Dominance Yok

| Genotip | DD | G |
|---------|-----|-----|
| BB | +20 | +20 |
| Bb | 0 | 0 |
| bb | -20 | -20 |

15

Tam Dominance B

| Genotip | DD | G |
|---------|-----|-----|
| BB | +20 | +20 |
| Bb | 0 | +10 |
| bb | -20 | -20 |

16

Tam Dominance b

| Genotip | DD | G |
|---------|-----|-----|
| BB | +20 | +20 |
| Bb | 0 | -10 |
| bb | -20 | -20 |

17

Eklemeli gen etkileri

- Bir hayvanın damızlık değeri, ebeveynlerinden aldığı bağımsız allellerin (genlerin) bir fonksiyonudur.
- Bu genler, bağımsızlıkları sayesinde "eklemeli" olarak adlandırılırlar, yani birlikte olduklarında etkileşime girip toplam değeri değiştirmezler, teker teker etkilerinin toplamı organizmanın genotipik değerini verir.

18

Ekleme gen etkileri

- Yıllık ağırlığı etkileyen 9 loci varsa:
- Bir yavru hayvanın aldığı allellerin etkileri:
-5, 10, -2, -1, 20, 15, -4.5, 5.5, -1.5,
3, -7, 6, 0, 3.7, -20, -2.2, -8.7, 5
- DD = 16.3 gr.

19

Damızlık değeri direkt olarak ölçülemez. Neden?

- Fakat damızlık değeri tahmin edilebilir (Estimated Breeding Value=EBV). Buna Tahmini Damızlık Değeri (TDD) denir.

20

Yavru Farklılığı (YF) {Progeny Difference (PD)} = Aktarma Kabiliyeti (AK) {Transmitting Ability (TA)}

- YF = $\frac{1}{2}$ DD
- NEDEN?
 - Bir ebeveyn yavrusuna genlerinin yarısını geçirir.
- YF: bir bireyin yavrularının ortalama değeri ile sürüdeki bütün yavruların ortalama değeri arası fark.
 - Bütün çiftleşmelerin şansa bağlı olduğu varsayılır.
 - Bir koçun YF si 0.5 kg ise ve bu koç sürüden şansa bağlı seçilmiş koyunlarla çiftleştirilirse (yani değişik koyunlarla, sadece ağır koyunlarla değil) bu koçun yavrularının ortalama ağırlığının, sürüdeki diğer yavrudan 0.5 kg daha fazla olmasını bekleriz.

21

Beklenen Yavru Farklılığı (BYF) {Expected Progeny Differences (EPD)} = Kestirilen Farklar (KF) {Predicted Differences (PD dairy science)} = Tahmini Aktarma Kabiliyeti (TAK) {Estimated Transmitting Ability (ETAs)}

- DD gibi, YF de direkt olarak gözlenemez.
- YF tahmin edilebilir.
- EPD = PD (dairy science) = ETA – Bir bireyin yavrularının sürüdeki tüm yavruların ortalamasından beklenen sapması.

22

Damızlık değeri $\frac{1}{2}$?

- $\overline{DD}_{Yavru} = \frac{1}{2} DD_{Baba} + \frac{1}{2} DD_{Ana}$
- Esasen Damızlık Değeri ebeveynden yavruya değerin yarısı olarak geçmez, iyi yarı ya da kötü yarıyı verebilir.
 - Birçok hayvanda bu hesaplandığında anne veya babanın yavruya geçirdiği değerin, kendi değerinin yarısına yaklaştığı görülür. Aynı madeni para veya doğan çocuk cinsiyeti gibi...

23

Cinsiyet

- Bir ineğin arka arkaya 5 adet dişi buzağısı olmuştur. 6. sene de gebe kalmıştır. Bu 6. buzağının erkek olma ihtimali nedir? (10 puan)
 - İpucu: hesaplama yapmayınız!

24

Damızlık değeri ½ ?

- Genelde, ortalama olarak, bir yavrunun, bir verim özelliği için damızlık değerinin, ebeveynlerinin damızlık değerlerinin ortalaması olması beklenir.
- Bu basit gibi gözükse de, bize gelecek generasyonun damızlık değerlerinin tahmininde ebeveynlerin damızlık değerlerini kullanma imkanı sağlar.

25

$$\bar{DD}_{Yavru} = \frac{1}{2} DD_{Baba} + \frac{1}{2} DD_{Ana}$$

$$\widehat{DD}_{Yavru} = \frac{1}{2} \widehat{DD}_{Baba} + \frac{1}{2} \widehat{DD}_{Ana}$$

$$\bar{P}_{Yavru} = \mu + \bar{DD}_{Yavru} = \mu + \frac{1}{2} DD_{Baba} + \frac{1}{2} DD_{Ana}$$

$$\widehat{P}_{Yavru} = \mu + \frac{1}{2} \widehat{DD}_{Baba} + \frac{1}{2} \widehat{DD}_{Ana}$$

- Çizgi=ortalama, şapka= tahmini değer
- Bütün sürüde, ortalama olarak yavrunun damızlık değeri anne babasının damızlık değerinin yarısıdır.

26

Örnek, yarış atı (dominance yok)

- Baba AA ve anne Aa ise
- Baba- 3saniye- 1 saniye ise,
- $\widehat{DD}_{Yavru} = \frac{1}{2} \widehat{DD}_{Baba} + \frac{1}{2} \widehat{DD}_{Ana}$
 $= \frac{1}{2} (3 + \frac{1}{2} (-1))$
 $= -2 \text{ saniye}$

Ortalama olarak, bu çiftleşmeden olan yavruların ortalama koşu zamanından 2 saniye daha az bir damızlık değerine sahip olması beklenir.

27

Örnek, yarış atı (dominance yok)

- Baba AA ve anne Aa ise
 - Populasyon ortalaması 20 saniye ise,
 - $\bar{P}_{Yavru} = \mu + \bar{DD}_{Yavru}$
 $= \mu + \frac{1}{2} DD_{Baba} + \frac{1}{2} DD_{Ana}$
 $= 20 + \frac{1}{2} (-3) + \frac{1}{2} (-1)$
 $= 20 + (-2) = 18 \text{ saniye}$
- olması beklenir.

28

Çevre etkileri?

- Çevre bireylerin performansını etkiler. Neden bir önceki denklemde çevre yoktu?
- Bazı yavrulara çevrenin etkisi negatif olurken bazı yavrulara pozitif olur ve ortalama etki hesaplanırken bu etkinin sıfır olması beklenir
 - Bireylerin değeri çevreden etkilenebilir.
- Bu, genotip * çevre interaksyonu sıfır olduğu varsayılırsa doğrudur. Yani çevre iyi genotip kötü genotip ayrımı yapmayı hepsini aynı şekilde etkiler.

29

G = DD + GKD

- Genotipik değer, damızlık değeri ve genel kombinasyon değeri nin toplamı olarak düşünülebilir.
 - Eklemeli gen etkileri ve gen etkileşimlerinden oluşan etkiler genotipik değeri oluşturur.

30

Gen Kombinasyon değeri (GKD)

- Belli gen kombinasyonlarının (dominance ve epistasi) etkileri ve değerine denir. Bu etkiler yavruya geçirilemez.
- Bu durum, Mendel'in segregasyon (ayrılma) ve bağımsız dağılım yasaları sayesinde oluşur.

31

Tekrarlanan verimler

32

Tekrarlanan verimler

- Üretim kabiliyeti (ÜK): bireyin tekrarlanan bir verim için üretim potansiyelidir.
- ÜK, bireyi sürekli olarak etkileyen bütün faktörlerin bir fonksiyonudur.

33

Tekrarlanan verimler

- $ÜK = G + E_p$
- $G = DD + GKD$ olduğundan:
- $ÜK = DD + GKD + E_p$
- ÜK sadece genetik veya sadece çevresel bir değer değil, ikisinin karışımıdır.

34

E_p & E_T (permanent & temporary environment)

- E_p = Bireyin performansını sürekli olarak etkileyen, kalıcı çevre faktörleri (permanent environment)
 - Buzağı beslenmesinin süt verimine etkisi veya bacak kırılmasının etkisi
- E_T = Bireyin performansını geçici olarak etkileyen çevre faktörleri (temporary environment)
 - Mera otlarının sindirilebilirliği her sene değişebilir, yarış parkuru bir gün çamurlu bir gün kuru olabilir. Hayvanın psikolojisi bozulabilir. Hayvanın yaşı

35

Tekrarlanan verim özellikleri için genetik model

- $ÜK = DD + GKD + E_p$
 - Üretim kabiliyeti sadece genel kabiliyeti verir, o sene verdiği değer değildir.
- Fenotip de bunun üstüne geçici çevre etkileri eklenir, genel kabiliyet değil o andaki (sene) verimi hesaplamak gerekir.
- Fenotip (P) = $\mu + G + E_p + E_T$
- Fenotip (P) = $\mu + DD + GKD + E_p + E_T$

36

Eşik özelliđi

- Bireyler, sürekli varyasyon gösteren bir deđerin üstünde deđer alırlarsa bir fenotip, altında bir deđer alırlarsa başka bir fenotip gösterirler.

37

Eşik özellikli verimler

- Bunlar sürekli fakat gözlenemeyen deđerlere sahiptirler. Bu verimlerin gözlenebilen deđerleri kesikli varyasyon gösterir.
 - Doğum tipi (Prolificacy) (İkiz veya tekiz yavru)
 - Üreme gücü (Fertility) (Doğum oranı = 0, 1)
- Üreme gücü birçok gen tarafından etkilenir ve böylece polygenic bir verimdir. Fakat gözlenen sadece gebe veya deđil olduđu için eşik özelliklidir.

38