

Genetic Variation in Populations

Populationsgenetik beskæftiger sig med genfrekvenser i befolkningen og med de kræfter som opretholder og ændrer dem gennem generationerne. **Hardy-Weinberg-loven** er central for området. Den består af 2 dele:

1. Allelfrekvenser er konstante fra generation til generation uanset udsving i befolkningens størrelse. Et locus har 2 alleler, A og a med de respektive frekvenser p og q i parentalgenerationen, og hvor $p+q=1$. Afkommet vil således have 1 af 4 mulige kombinationer af moderens og faderens alleler: AA, Aa, aA og aa med frekvenser hhv. p^2 , pq, qp og q^2 , hvor $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.
2. Genotypefrekvenser bevares gennem generationerne. En lignende tilgang med et locus som har allelerne A og a bruges til at illustrere, at genotypefrekvenser også forbliver konstante fra generation til generation.

Den skal opfylde de følgende omstændigheder:

1. Stor population
2. tilfældigt partnervalg
3. minus mutation
4. minus selektion
5. minus migration

Partnere udvælges på grundlag af træk som i hvertfald delvis er arveligt betingede, f.eks. udseende og personlighed, eller som har at gøre med en fælles kultur og etnicitet. Som følge heraf kan forældrenes genotyper være mere eller mindre ens, i et større omfang end forventet ud fra en tilfældig betragtning, og herved forhøje frekvensen af homozygote genotyper blandt afkommet. Et tydeligt eksempel er indgifte, dvs. ægteskab mellem nært beslægtede personer. Det øger risikoen for autosomal recessive lidelser.

Genfrekvenser ændres ofte pga. positiv eller negativ udvælgelse. F.eks. kan særlige kombinationer af parentale alleler blive begunstiget, så den forventede fordelingen af genotyper på grundlag af parentale alleler ikke findes hos nyfødte. En ny medicinsk behandling kan betyde at mutationsbærere som ikke i tidligere generationer ville overleve og selv fået afkom, nu får afkom, dvs. øgning i formeringsegnethed (fitness). F.eks. vil behandling af blødersygdomme med faktorpræparater betyde en øget forekomst af blødersygdomsmutationer i en population.

Genetisk drift hvis det drejer sig om små populationer. Når der er få individer i afkomsgenerationen, kan de observerede og forventede frekvenser afvige pga. tilfældig parring af gameter, dvs. tilfældige genetisk forskydning. Det ekstreme tilfælde er det hvor en allel ikke gives videre til næste generation, hvilket betyder at allelen uddør, og at den tilbageværende allel dermed findes i homozygot form i populationen. Små tilfældige udvalg fra en stor population, som f.eks. en mindre gruppe immigranter, kan grundet tilfældigheder have væsentlige afvigelser i deres frekvenser af f.eks. sygdomsalleler sammenlignet med parentalgenerationen. Sat på en anden måde langsom diffusion af alleler henover en geografisk eller race determineret grænse.

Indvandring i en befolkning kan ændre frekvenserne af genotyper i parentalgenerationerne, så det forventede binomiale forhold ikke vil være til stede i flere generationer, før en ny ligevægt indtræder. Nye alleler udbredes fra deres oprindelsessted vha. udvandring og ægteskaber på tværs og ændrer herved genotypefrekvenserne fra deres forventede binomiale fordeling.