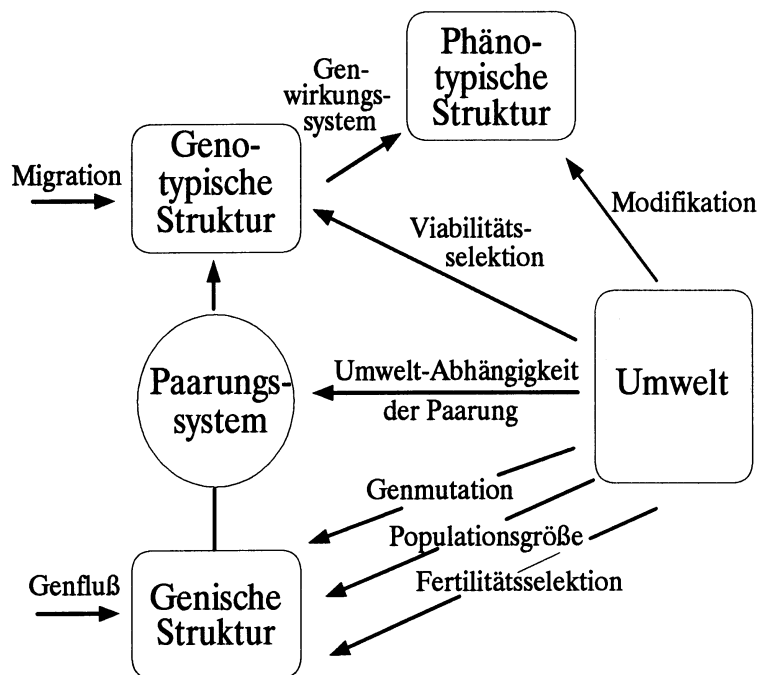
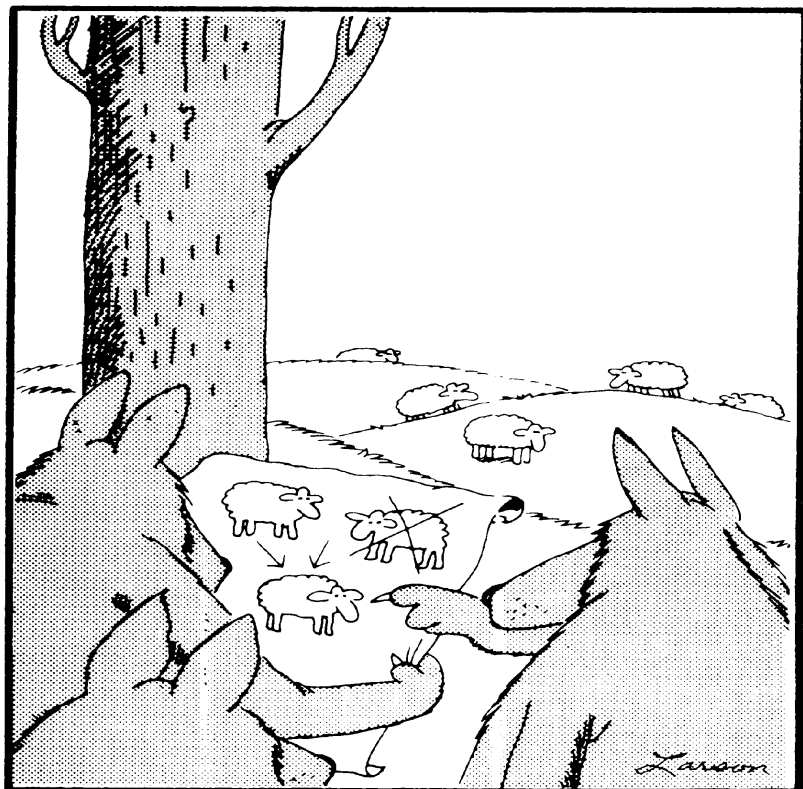


Teil D



Populationsgenetik



Natural selection at work

Womit beschäftigt sich die Populationsgenetik?

Die Populationsgenetik befasst sich mit der **Weitergabe der genetischen Information einer Population von einer Generation an die nächste**. Die Weitergabe genetischer Information hängt vom Reproduktionssystem der Population ab, insbesondere vom **Paarungssystem**, weswegen das Reproduktionssystem bei der Betrachtung populationsgenetischer Prozesse eine zentrale Bedeutung innehat. Die Populationsgenetik befasst sich insbesondere mit der **Erzeugung, der Erhaltung und der Bedeutung genetischer Variation** in Populationen sowie mit der **Veränderung genetischer Strukturen** als Folge verschiedener dynamischer Prozesse. Die Populationsgenetik beschäftigt sich ferner mit der **Abhängigkeit genetischer Prozesse von der Populationsstruktur und der Populationsgröße sowie mit ihrer zeitlichen Dynamik**. Die Populationsgenetik ist eine wichtige Grundlage für viele andere Fachgebiete wie etwa für die Evolutionsbiologie, Systematik, Ökologie, Erhaltungsbiologie und Pflanzenzüchtung.

Die Population als Objekt der Genetik

Population:

Unter Population verstehen wir ein **Kollektiv von Individuen gleicher Artzugehörigkeit, in der jedes Paar von Individuen die Möglichkeit besitzt, wenigstens einen gemeinsamen Nachfahren zu haben** (Mendelpopulation). Unter Art ist dabei folgendes zu verstehen:

Biologische Art:

Zwei Populationen gehören zur gleichen Art, wenn sich ein aus beiden Populationen gebildetes Kollektiv wie eine einzige Mendelpopulation verhält. Daraus ergibt sich im Umkehrschluss, dass biologische Arten genetisch abgegrenzte Reproduktionseinheiten darstellen. **Eine Biologische Art ist daher eine genetisch eigenständige, reproduktiv isolierte, sich weiterentwickelnde Gruppe von Individuen.**

Die Organisation in Populationen hat genetisch und evolutionär entscheidende Vorteile:

- **Gemeinsam sind die zahlreichen Mitglieder einer Population in der Lage, genetische Information in grosser Vielfalt zu speichern, und**
- **Diese Information in den Nachkommen immer wieder neu zu kombinieren, und**
- **Die Häufigkeitsverteilung der genetischen Information zu verändern, und**
- **auf diese Weise den Fortbestand der Population über viele Generationen durch **Anpassung an Umweltveränderungen** zu garantieren**

Populationen sind also die Einheiten der Anpassung!

Genetische Strukturen einer Population

Die genetische Struktur einer Population ist durch die **Häufigkeit von Genotypen und Allelen** charakterisiert. Die genotypische Struktur ist die Häufigkeitsverteilung der Genotypen bezüglich eines oder mehrerer Gene. Die genotypische Struktur wird einfach durch Zählung der Individuen mit verschiedenen Genotypen ermittelt. Nehmen wir als Beispiel an, in einer Population von N Individuen kommen die 3 Genotypen A_1A_1 , A_1A_2 und A_2A_2 mit einer absoluten Häufigkeit N_{11} , N_{12} und N_{13} vor. Dann ergeben sich die relativen Häufigkeiten der drei Genotypen wie folgt:

$$P = \frac{N_{11}}{N}, H = \frac{N_{12}}{N}, Q = \frac{N_{13}}{N} \quad \text{mit } P + H + Q = 1 \quad \text{da in unserem Fall nur drei Genotypen vorkommen}$$

Die **allelische Struktur** ist die Häufigkeitsverteilung der Allele eines oder mehrerer Genorte. Sie lässt sich aus der genotypischen Struktur berechnen. Die homozygoten Genotypen tragen alle nur ein Allel während die heterozygoten Genotypen zwei Allele je zur Hälfte besitzen. Folglich ergibt sich in unserem Beispiel die Häufigkeit $P(A1)$ des Allels A1 bspw. als:

$$P(A1) = P + \frac{1}{2}H \quad \text{bzw.} \quad P(A1) = \frac{N_{11} + \frac{1}{2}N_{12}}{N}$$

oder allgemein formuliert:

$$p_i = P_{ii} + 0.5 \sum_{i=1}^n \sum_{j=1}^n P_{ij(i \neq j)}$$

- wobei p_i : Frequenz des Allels i und
 P_{ii} : Frequenz des Genotyps mit den Allelen i
 P_{ij} : Frequenz des Genotyps mit den Allelen i und j

Genotyp- und Allelfrequenzen sind folglich relative Häufigkeiten (Prozentsätze)

Ein Beispiel für die Berechnung der genotypischen und allelischen Struktur:

Genetische Struktur am Genort GOT-B in Samen und Keimlingen in einem Buchenbestand bei Haltenberg (nach FROMM und DEGEN 1992)

	Bucheckern		Keimlinge	
	absolute Häufigkeit	relative Häufigkeit	absolute Häufigkeit	relative Häufigkeit
Genotypen				
B2B2	33	0.165	5	0.050
B2B3	90	0.450	50	0.500
B3B3	77	0.385	45	0.450
Summe	200	1.00	100	1.00
Allele				
B2	156	0.390	60	0.300
B3	244	0.610	140	0.700
Summe	400	1.00	200	1.00

Die Frequenz von Allel B2 kann aus der Genotyphäufigkeit nach der obigen Formel berechnet werden als $0.165 + (0.450/2)=0.390$. Man kann aber auch die Allele zählen und sie durch die Gesamtsumme dividieren: $[(2 \times 33) + 90]/400 = 0.390$. Beachte: Es sind doppelt so viele Allele wie Genotypen, weil jeder Genotyp ein Paar Allele besitzt.

Die Genotyp- und Allelfrequenzen bilden die Basis für die **Berechnung zahlreicher populationsgenetischer Masse**. Diese Masse dienen dazu, die genetische Variation von Populationen oder die genetischen Unterschiede zwischen Populationen zu quantifizieren. Im Folgenden sind die gebräuchlichsten Masse angegeben. Man unterscheidet **Masse der Vielfalt, der Diversität, der Heterozygotie und der Differenzierung**:

Genetische Vielfalt

Vielfalt bezieht sich auf die **Anzahl von genetischen Varianten** in Populationen

Allelische Vielfalt (M):

Absolute Anzahl beobachteter Allele n an m Genorten: $\sum_{k=1}^m n_k$

Durchschnittliche Anzahl Allele pro Genort (A/L):

Wird berechnet, indem alle beobachteten Allele durch die Anzahl Genorte dividiert wird

Anteil polymorpher Genorte (P):

Ein Gen ist **polymorph**, wenn es mehr als ein Allel enthält, es ist **monomorph** wenn nur ein Allel vorliegt. Für jede Population lässt sich der prozentuale Anteil der Genorte angeben, die polymorph sind. Üblicherweise wird in der populationsgenetischen Literatur ein Genort bereits als monomorph bezeichnet, wenn das häufigste Allel eine Häufigkeit von mehr als 0.95 aufweist.

Genetische Diversität

Genetische Diversität resp. effektive Anzahl Allele (v):

Mit der Häufigkeit der einzelnen Allele gewichtete genetische Vielfalt. Dieses Mass charakterisiert, wie die Allele eines Genortes in einer Population verteilt sind. Den höchsten Wert erreicht die Diversität, wenn alle vorhandenen Allele die gleiche Häufigkeiten aufweisen und sich damit auch in gleichen Anteilen an der Reproduktion beteiligen können. Die Diversität v entspricht A/L wenn alle Allele gleich häufig sind, sie nähert sich dem Wert 1, wenn ein Allel dominiert und die übrigen Allele selten sind. Die genetische Diversität wird berechnet als:

$$1 \leq v = \frac{1}{\sum_{i=1}^n (p_i)^2} \leq n$$

Beispiel:

Allelhäufigkeiten	Population 1	Population 2	Population 3
p_1	0.50	0.45	0.80
p_2	0.50	0.45	0.10
p_3	0	0.10	0.10
Genetische Diversität	2.0	2.41	1.52

In Population 1 kommen zwei Allele in ausgewogener Häufigkeit vor; die Diversität beträgt in diesem Fall $(0.25 + 0.25)^{-1}$. Kommt in Population 2 ein Allel mit geringer Häufigkeit hinzu, steigt die Diversität nur unwesentlich auf 2.41 an. In Population 3 herrscht ein Allel stark vor, so dass die Diversität geringer ist.

Nach HATTEMER et al. 1993

Hypothetische gametische Multilocus-Diversität (v_{gam}):

Die genetische Variation einer sexuell reproduzierenden Population wird in der Folgegeneration durch die **Anzahl der produzierten Multilocus-Gameten** bestimmt. Eine Population vermag sich um so besser an veränderte Umweltbedingungen anzupassen, je mehr genetische Variation sie besitzt. Die gametische Multilocus-Diversität ist ein Mass für die Anzahl verschiedener Gameten, die von der Population gebildet werden können. v_{gam} ist deshalb ein Mass für das adaptive Potential der Population. Hypothetisch an diesem Mass ist, dass unabhängige Segregation der Allele und das Fehlen von Selektion (Fertilitätsselektion) angenommen wird. Für n Genorte wird v_{gam} wie folgt berechnet:

$$v_{gam} = \prod_{k=1}^n v_k \quad \text{für fünf Genorte berechnet er sich bspw. als: } v_{gam} = \prod_{k=1}^5 v_k = v_1 \cdot v_2 \cdot v_3 \cdot v_4 \cdot v_5$$

Heterozygotenanteil und Heterozygotiegrad

Der **Heterozygotenanteil** in einer Population ist der Anteil an Genotypen, die an einem Genort zwei verschiedenen Allele tragen d.h. heterozygot sind. Demgegenüber bezeichnet der **Heterozygotiegrad** die Eigenschaft des Multilocus-Genotyps von Individuen, indem er den Anteil Genorte misst, an dem das Individuum heterozygot ist. Der **mittlere Heterozygotiegrad** der Population wird berechnet, indem die individuellen Heterozygotiegrade über die untersuchten Individuen gemittelt werden. Neben dem tatsächlichen d.h. dem beobachteten Heterozygotiegrad H_a einer Population kann auch noch der erwartete Heterozygotiegrad H_e berechnet werden. Dies ist der Erwartungswert einer Population, die im Hardy-Weinberg-Gleichgewicht ist (siehe später).

Genetische Differenzierung

Die genetische Differenzierung einer Population ist ein Mass für den Anteil an genetischen Varianten (Allele), in welchen sich zwei Populationen voneinander unterscheiden. Zwei Differenzierungsmaße lassen sich aus den Allelhäufigkeiten berechnen:

Der genetische Abstand (d):

$$0 \leq d_{xy} = \frac{1}{2} \sum_{i=1}^n |x_i - y_i| \leq 1$$

wobei n die Anzahl Genorte und x_i und y_i die Allelhäufigkeiten des i -ten Genortes in Population x und y sind. Die Werte für genetische Abstände liegen zwischen 0 und 1. Der Wert 0 bedeutet vollständige genetische Identität, der Wert 1 vollständige genetische Verschiedenartigkeit.

Beispiel für die Berechnung des genetischen Abstands d an einem Genort:

Allelhäufigkeiten	Population 1	Population 2
p_1	0.6	0.4
p_2	0.4	0.5
p_3	-	0.1

Der genetische Abstand d beträgt: $d = \frac{1}{2} (0.2 + 0.1 + 0.1) = 0.2$

Differenzierung einer Population von den übrigen Populationen (D_j):

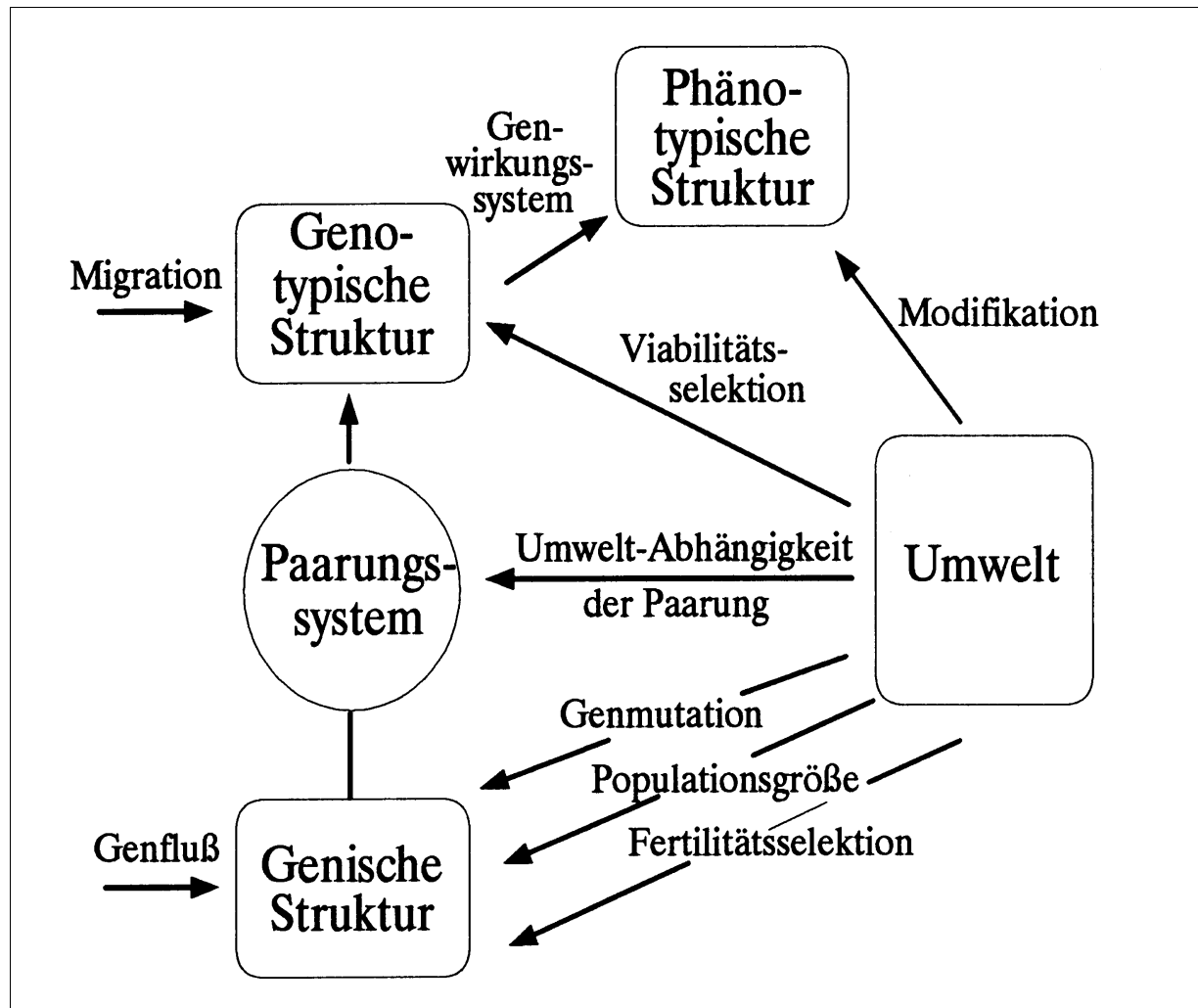
Mit diesem Mass wird die Differenzierung einer Population zu den übrigen Populationen als Gesamtheit ausgedrückt (die Vereinigung aller anderen Populationen). D_j wird wie folgt berechnet:

$$D_j = \frac{1}{2} \sum_{i=1}^n |x_i^j - \bar{x}_i^j|$$

Differenzierung der j -ten Population vom den übrigen Populationen an n Genorten. Dabei ist x_i^j die Allelhäufigkeit in der j -ten Population am Genort i und \bar{x}_i^j ist die mittlere Allelhäufigkeit der übrigen Populationen am Genort i

Die Dynamik genetischer Strukturen von Populationen

Die genetische Struktur von Populationen verändert sich im Laufe der Zeit. Diese Veränderung wird durch mehrere populationsgenetische Prozesse bestimmt, wie im folgenden dargestellt:



Aus HATTEMER et al. 1993

Verschiedene Faktoren und Prozesse bestimmen die genetische Struktur einer Population:

Mutationen verändern einzelne Gene (Punktmutation), die Anzahl von Genen (Duplikation, Polyploidisierung) oder die Struktur von Chromosomen (Inversion, Translokation, Änderung der Rekombinationsrate). Dadurch verändert sich die allelische Struktur einer Population. Die **Populationsgrösse** beeinflusst die allelische Struktur ebenfalls, weil die Sicherheit, mit der die Allele an die Folgegeneration weitergegeben werden, von der Populationsgrösse abhängt. In ungenügend grossen Populationen treten **zufallsbedingte Änderungen** der allelischen Struktur bis hin zum Verlust bestimmter Allele auf (man bezeichnet diesen Vorgang als **genetische Drift** -> *siehe später*). Solche Veränderungen führen zu einer Reduktion der genetischen Vielfalt und zu einer genetischen Differenzierung zwischen den Populationen, weil die Veränderungen zufällig erfolgen und sich deshalb in den einzelnen Populationen unterscheiden. Die **Selektion** verändert die genotypische resp. die allelische Struktur. Tritt bei der Paarung **Fertilitätsselektion** auf d.h. nicht alle Individuen geben ihre Allele in gleicher Häufigkeit an die Nachkommen weiter, so ändert sich die allelische Struktur der Folgegeneration. Haben nicht alle entstehenden Genotypen die gleiche Überlebenschancen d.h. einige Genotypen überleben in der natürlichen Umwelt weniger gut als andere, so liegt **Viabilitätsselektion** vor. Dadurch ändert sich die genotypische und damit auch die allelische Struktur der Folgegeneration. Mutation, Selektion und Drift führen zu einer Differenzierung der Populationen d.h. die genetischen Strukturen der Populationen unterscheiden sich zunehmend voneinander.

Genfluss und **Migration** wirken als Antagonisten d.h. sie wirken der Differenzierung von Populationen entgegen, indem sie Allele (Genfluss) oder Genotypen (Migration) aus anderen Populationen in die Population einbringen und die Differenzierung dadurch verwischen. Durch Drift zufällig verloren gegangene Allele können so beispielsweise wieder ersetzt werden. Ebenso kann die genetische Variation, die durch zufällige Verluste oder durch gerichtete Selektion (Ausscheiden bestimmter Genotypen) reduziert wird, durch Genfluss und Migration kompensiert werden und so erhalten bleiben. Die Expression der Genotypen in den Phänotypen hängt vom Wirkungsmodus der Gene und dem modifizierenden Einfluss der Umwelt ab (*genauerer im Abschnitt quantitative Genetik*). Aus der Darstellung wird ferner deutlich, dass das Paarungssystem eine zentrale Rolle für die genotypische Zusammensetzung der Folgegeneration einnimmt, was wir im folgenden näher betrachten wollen.

Das Paarungssystem

Das Paarungssystem bestimmt, wie die Allele eines Genpools zu Genotypen kombiniert werden. Die Genotyphäufigkeiten der Folgegeneration können aufgrund der Allelhäufigkeiten vorhergesagt werden, sofern die Paarung panmiktisch erfolgt. Ein Reproduktionssystem wird als **panmiktisch** bezeichnet, wenn die folgenden Voraussetzungen gegeben sind:

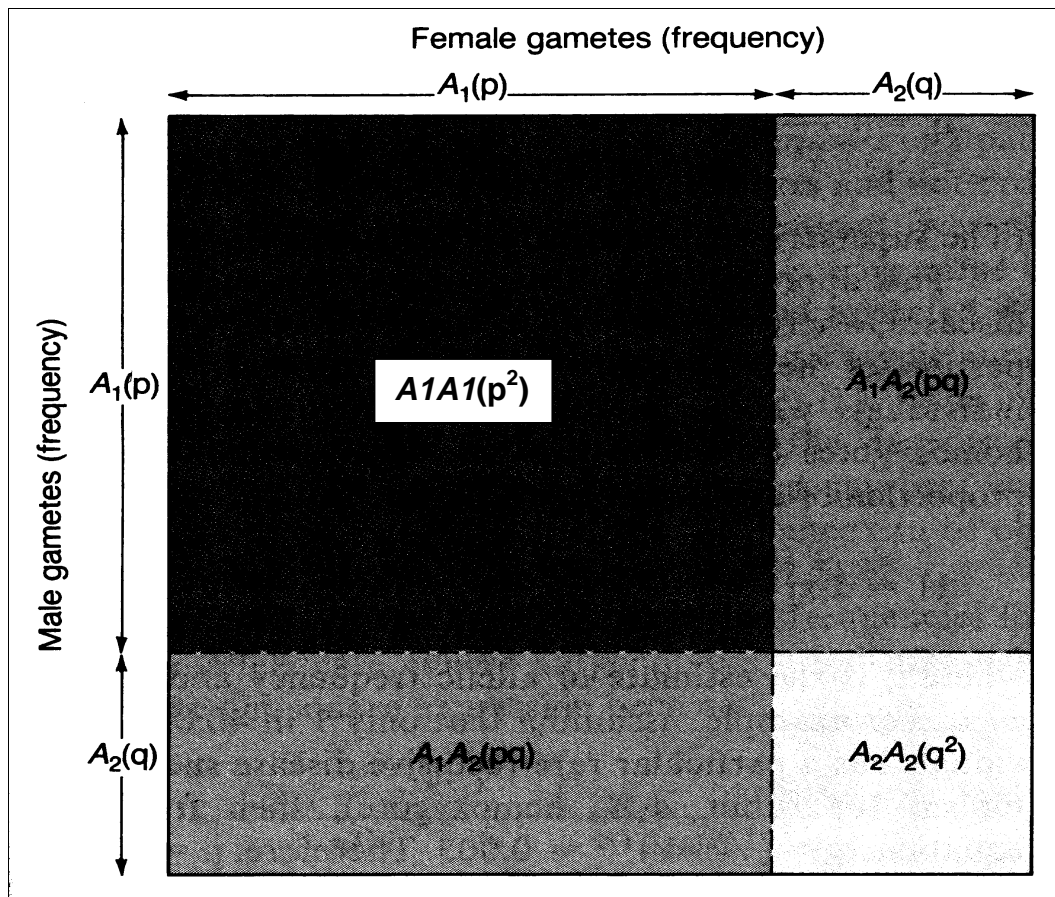
- die Genotypen der Population paaren **zufällig** d.h. die weiblichen und männlichen Gameten vereinigen sich zufällig zu Zygoten. **Jedes Individuum hat die gleiche Chance, sich mit jedem anderen Individuum der Population zu paaren**
- die Population ist **unendlich** gross, so dass keine zufälligen Abweichungen bei der Paarung erfolgen, wie sie in kleinen Populationen auftreten können (Drift)
- es herrscht **sexuelle Symmetrie** d.h. die allelischen Strukturen in Pollen und Eizellen sind identisch
- es findet **keine Viabilitätsselektion** statt d.h. die genetische Struktur ist vom Zygotenstadium bis zum reproduktiven Alter gleich

- Es findet **keine Fertilitätsselektion** statt d.h. alle Individuen tragen ihre Allele gleichmässig zur Folgegeneration bei
- **Genfluss und Migration sind vernachlässigbar**

Das Hardy-Weinberg-Gleichgewicht

In einer unendlich grossen Population mit Zufallspaarung, ohne Selektion, Mutation oder Genfluss (mit einem panmiktischen Reproduktionssystem also) **sind die Allel- und Genotyphäufigkeiten von Generation zu Generation konstant. Zudem besteht eine einfache Beziehung zwischen Allel- und Genotyphäufigkeiten. Diese Beziehung wird durch das Hardy-Weinberg-Gesetz beschrieben**, welches im Jahre 1908 von dem englischen Mathematiker HARDY und dem deutschen Arzt WEINBERG unabhängig voneinander publiziert worden ist.

Nehmen wir an, dass in der Elterngeneration am Genort A zwei Allele A_1 und A_2 mit den Häufigkeiten p resp. q vorkommen, wobei $p + q = 1$. Wir nehmen ferner an, dass die Allele normal segregieren (d.h. 50 % der Gameten tragen das A_1 -Allel, 50 % das A_2 -Allel), dass die Eltern die gleiche Fertilität aufweisen, dass die Gameten dieselbe Befruchtungskapazität haben (keine Fertilitätsselektion) und dass die männlichen und weiblichen Gameten sich zufällig zu Zygoten vereinigen. Wir nehmen schliesslich an, dass Mutation, genetische Drift, Selektion und Genfluss keine Rolle spielen. Die zufällige Vereinigung der Gameten sieht in diesem Fall wie folgt aus:



Aus WEAVER und HEDRICK 1991

Waagrecht sind die weiblichen, senkrecht die männlichen Gameten angegeben, wobei die beiden Teilstrecken die Allelhäufigkeiten p und q der beiden Allele $A1$ und $A2$ repräsentieren. Die Flächen innerhalb des Rechtecks geben die Wahrscheinlichkeiten bzw. die Anteile der verschiedenen Zygoten an, die bei der Vereinigung der Gameten in der Nachkommenschaft entstehen. Es ist unschwer zu sehen, dass die Wahrscheinlichkeit des Entstehens eines homozygoten $A1A1$ -Genotyp $p \times p$ ist und dass der Anteil entstehender $A1A1$ -Zygoten in der Nachkommenschaft entsprechend p^2 beträgt. Die Wahrscheinlichkeit für homozygote $A2A2$ -Zygoten ist q^2 . Die beiden Kombinationen für heterozygote $A1A2$ -Zygoten haben eine Wahrscheinlichkeit von je pq , also insgesamt eine Häufigkeit von $2pq$ in den Nachkommen. Das Hardy-Weinberg-Gesetz besagt also, dass folgende Verteilung der Genotypen in der Folgegeneration entsteht:

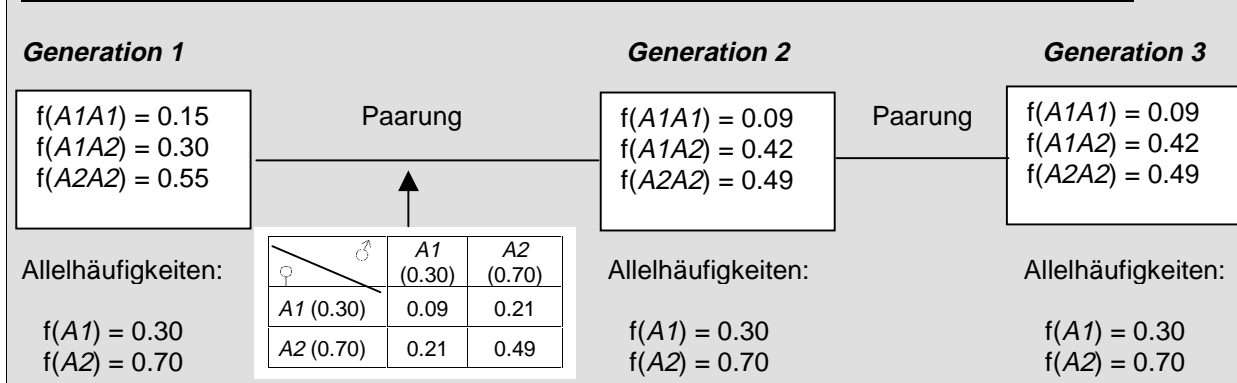
	Allele der Eltern		Genotypen der Nachkommen		
	$A1$	$A2$	$A1A1$	$A1A2$	$A2A2$
Frequenzen	p	q	p^2	$2pq$	q^2

Das Hardy-Weinberg-Gesetz besagt also, dass in einer unendlich grossen panmiktischen Population die Allelhäufigkeiten über Generationen konstant bleiben und zwar in den genotypischen Anteilen von $p^2 + 2pq + q^2$, sofern sie nicht durch Selektion, nicht zufällige Paarung, Mutation, genetische Drift oder Genfluss bzw. Migration verändert werden. Man spricht daher auch vom **Hardy-Weinberg-Gleichgewicht**. Zu beachten ist auch, dass das Hardy-Weinberg-Gleichgewicht **nach einer Generation der zufälligen Paarung erreicht wird, unabhängig von der anfänglichen Zusammensetzung der Population**. Ist das Gleichgewicht erreicht, so bleiben in den folgenden Generationen nicht nur die Allelhäufigkeiten sondern auch die Genotyphäufigkeiten konstant.

Es gibt kaum Populationen, die dieses Gleichgewicht erreichen, weil sie eine oder mehrere der Voraussetzungen nicht vollständig erfüllen. Windbestäubte, bestandesweise vorkommende Baumarten zeigen in der Regel in ihren Populationen aber nur geringfügige Abweichungen vom Hardy-Weinberg-Gleichgewicht, weil sie den Annahmen des Hardy-Weinberg-Gesetzes oft relativ nahe kommen. Diese Annahmen seien hier nochmals zusammengefasst:

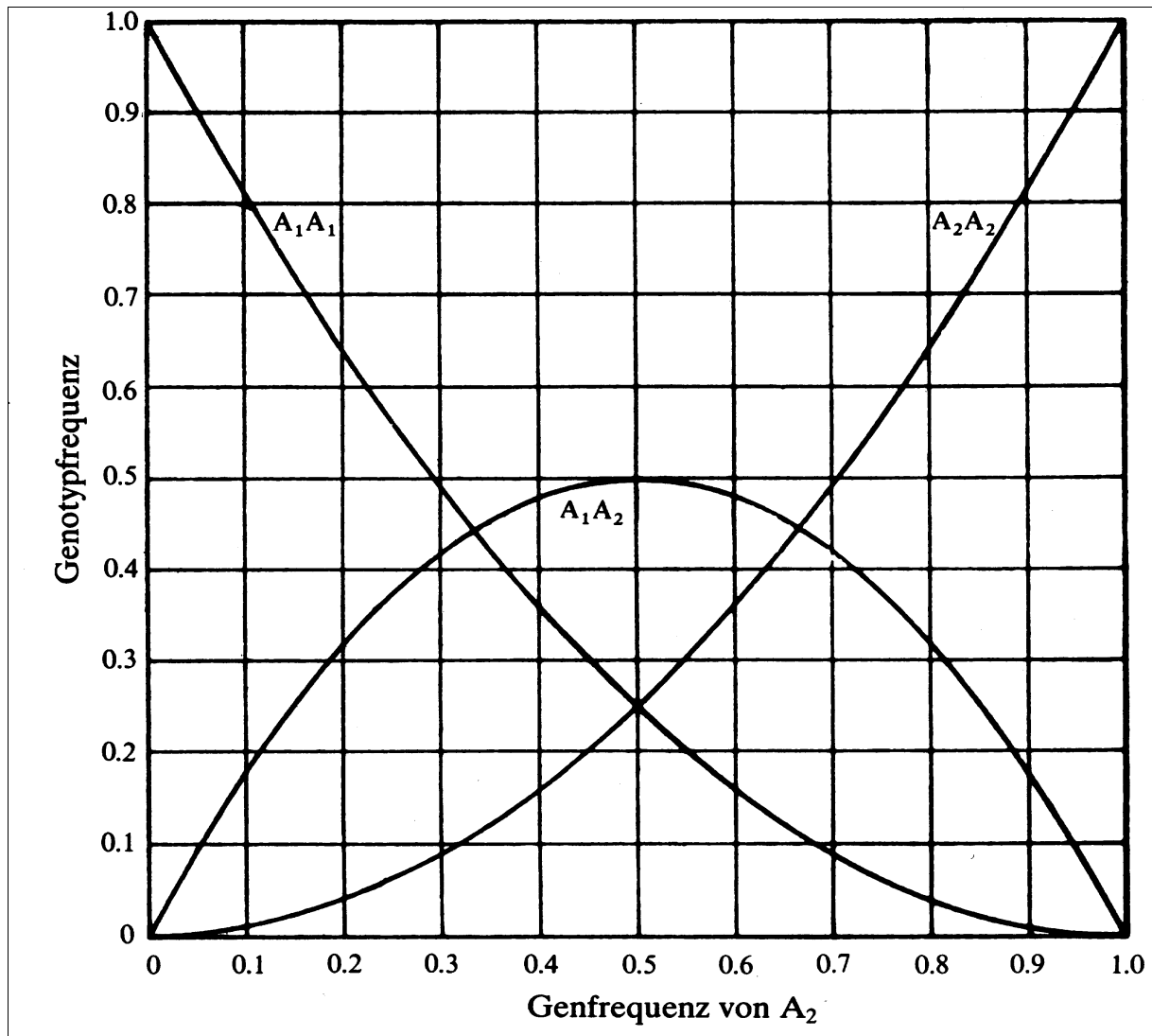
- Grosse Populationen
- Alle Genotypen reproduzieren etwa gleichmässig (keine Fertilitätsselektion)
- Die Paarung erfolgt zufällig
- Genfluss, Migration und Mutationen sind vernachlässigbar

Ein Beispiel: Erwartete Genotyp- und Allelhäufigkeiten (f) nach Hardy-Weinberg-Gesetz:



Aus dem Hardy-Weinberg-Gesetz folgt auch, dass die Genotyphäufigkeit unter den Nachkommen nur von den Allelhäufigkeiten unter den Eltern und nicht von deren Genotyphäufigkeit abhängt. Die Folge dieser Feststellung ist, dass Eltern beliebiger Genotyphäufigkeiten immer Nachkommen in Hardy-Weinberg-Proportionen erzeugen, wenn die Paarung panmiktisch erfolgt.

Die Beziehung zwischen Allel- und Genotyphäufigkeit einer Population im Hardy-Weinberg-Gleichgewicht lässt sich graphisch wie folgt darstellen:



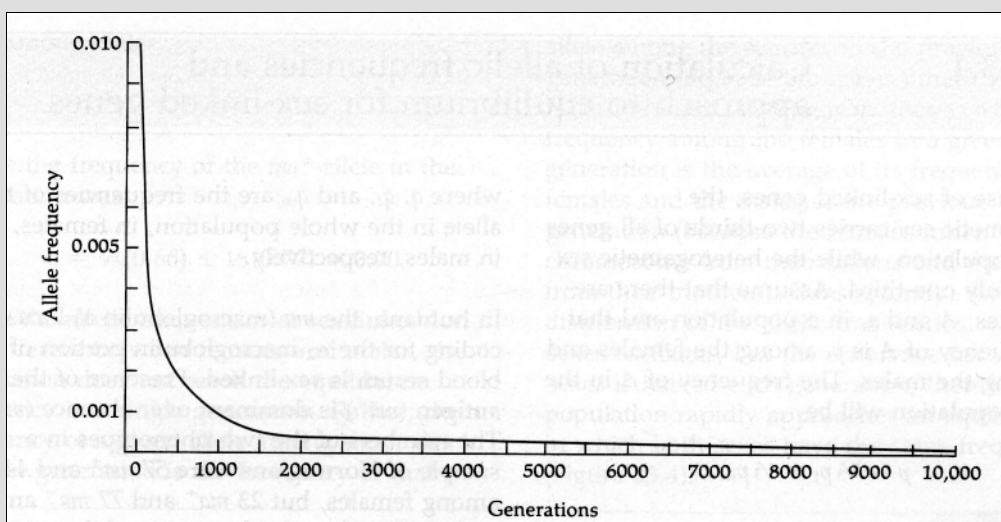
Aus FALCONER 1981

Die Kurven der Genotyphäufigkeiten zeigen zwei wichtige Eigenschaften des Hardy-Weinberg-Gleichgewichtes:

1. Die Häufigkeit der Heterozygoten kann nie grösser als 50 % werden und erreicht dieses Maximum, wenn beide Allele gleich häufig sind
2. Wenn ein Allel selten ist, erscheint es vornehmlich in heterozygoten Genotypen und nur sehr wenig in homozygoten. Je seltener ein Allel also ist, desto häufiger kommt es in heterozygoten Genotypen vor, was, wie wir gleich sehen werden, grosse Konsequenzen für die natürliche Selektion hat.

Beispiel: Verhältnis homozygote/heterozygote Genotypen für häufige und seltene Allele:**Fall 1: Zwei gleichhäufige Allele:** A1 mit $p = 0.5$, A2 mit $q = 0.5$ Genotyphäufigkeiten: $0.25 A1A1 (p^2) + 0.50 A1A2 (2pq) + 0.25 A2A2 (q^2)$ ⇒ **Verhältnis A1A2 zu A2A2: 2 : 1****Fall 2: Ein häufiges und ein seltenes Allel:** A1 mit $p = 0.9$, A2 mit $q = 0.1$ Genotyphäufigkeiten: $0.81 A1A1 (p^2) + 0.18 A1A2 (2pq) + 0.01 A2A2 (q^2)$ ⇒ **Verhältnis A1A1 zu A2A2: 18 : 1**

Die natürliche Selektion wirkt auf den Phänotyp, nicht auf den Genotyp. Diese Feststellung ist von grosser Bedeutung, insbesondere für rezessive Allele. Rezessive Allele manifestieren sich im Phänotyp nur, wenn sie homozygot vorliegen. In heterozygoten Genotypen werden sie von der Selektion daher nicht erfasst, selbst wenn sie negativ oder gar letal sind. **Die Selektion „übersieht“ also all jene rezessiven Allele, die in den heterozygoten Genotypen vorkommen.** Wird nun ein nachteiliges rezessives Allel, gegen welches selektiert wird, infolge der Selektion immer seltener, so erscheint es anteilmässig immer öfter in heterozygoten Genotypen, die von der Selektion nicht erfasst werden. **Die Selektion wird also selbst für letale Allele zunehmend unwirksamer, je seltener ein rezessives Allel wird.**

Beispiel: Veränderung der Allelhäufigkeit für ein letales rezessives Allel A2, wenn alle homozygoten A2A2 Genotypen durch die Selektion aus der Population entnommen werden

Um die Allelhäufigkeit für A2 von anfänglich 0.01 auf 0.001 zu reduzieren, dauert es 900 Generationen

Aus AYALA und KIGER 1984

Aus diesem Grunde sind im Genom viele nachteilige und selbst letale rezessive Allele in geringen Häufigkeiten enthalten, da sie durch die natürliche Selektion nicht gänzlich aus der Population entnommen werden können. Das Vorhandensein solcher nachteiliger und letaler rezessiver Allele wird bei Inzucht sichtbar. Bei Selbstbestäubung und Verwandtenpaa-

rung werden viele Genorte für solche Allele homozygot und deren Wirkung tritt phänotypisch in Erscheinung. Um dies deutlich zu machen, kann wiederum das Hardy-Weinberg-Gesetz verwendet werden:

Beispiel: Nachweis letaler oder negativer Allele im Genom durch Selbstbestäubung:

Nehmen wir an, am Genort A besitzt ein heterozygoter Baum den Genotyp A1A2, wobei A1 das normale, dominante, A2 das rezessive, nachteilige Allel sei. Der Baum zeigt keine phänotypische Wirkung des A2-Allels. Die Nachkommen dieses Baumes aus Selbstbefruchtung zeigen nach dem Hardy-Weinberg-Gesetz hingegen folgende Genotypenhäufigkeiten:

mit $p = 0.5$ und $q = 0.5$ (normale Segregation): $p^2 + 2pq + q^2 \Rightarrow 0.25 A1A1 + 0.50 A1A2 + 0.25 A2A2$

Ein Viertel der Nachkommen wird durch die Selbstbestäubung also homozygot für das rezessive Allel und zeigt die nachteilige Wirkung im Phänotyp. Dies geschieht an vielen Genorten gleichzeitig, weshalb Inzucht markante Auswirkungen hat. Man nennt diese Erscheinung **Inzucht Depression** (Durchschnittliche Reduktion einer Merkmalsausprägung gegenüber jener bei Fremdbestäubung). Nachfolgend ist die Inzuchtdepression nach Selbstbestäubung bei drei Baumarten illustriert. Das Vorkommen letaler Allele im Genom manifestiert sich zum Beispiel in der hohen Anzahl letaler Zygoten (hole, nicht entwickelte Samen).

Baumart	voll entwickelte Samen	Höhenwuchsleistung In der Baumschule	Höhenwuchsleistung nach 10 Jahren
<i>Abies amabilis</i>	- 32 %	- 27 %	- 30 %
<i>Pinus ponderosa</i>	- 64 %	- 30 %	- 36 %
<i>Pseudotsuga menziesii</i>	- 86 %	- 24 %	- 29 %

Nach SORENSEN (unveröffentlicht)

Anwendung des Hardy-Weinberg-Gesetzes:

Das Hardy-Weinberg-Gesetz beschreibt gleichsam den idealen Ausgangszustand der genotypischen und allelischen Struktur einer Population, mit welchem sich ein aktueller Zustand vergleichen lässt. Abweichungen lassen auf den Einfluss gewisser populationsgenetischer Prozesse (Selektion, Drift ...) schließen. Ein Vergleich mit dem idealen Ausgangszustand (HDW-Gleichgewicht) ermöglicht es auch, die Stärke dieser Prozesse zu beurteilen. Das Hardy Weinberg Gesetz ist für folgende Fragestellungen besonders nützlich:

1. Schätzen der **Häufigkeit von rezessiven Allelen**
2. Schätzen der **Häufigkeit von heterozygoten Trägern** mit rezessiven Allelen
3. **Test auf Hardy-Weinberg-Gleichgewicht** einer Population

Beispiel1: Schätzen der Allelhäufigkeit eines rezessiven Allels und der Frequenz von heterozygoten Trägern:

Phenylketonurie (PKU) ist eine Stoffwechselkrankheit beim Menschen, die durch ein einfaches rezessives Allel verursacht wird. Nehmen wir an, dass am verantwortlichen Genort K ein normales, dominantes Allel K1 und ein krankmachendes, rezessives Allel K2 vorliegt.

*Ein Test an Babys in der englischen Stadt Birmingham ergab **5 Fälle auf 55' 715** Kinder. Da die 5 kranken Kinder homozygote K2K2-Genotypen sein müssen, ergibt sich die Häufigkeit des K2K2-Genotyps als 5/55 '715. Bei Hardy-Weinberg-Gleichgewicht erwartet wir den homozygoten K2K2-Genotyp mit einer Häufigkeit von q^2 , weshalb sich die Häufigkeit des Allels K2 entsprechend als*

$$q = \sqrt{\frac{5}{55715}} = 0.0095 \text{ berechnen lässt.}$$

Die Häufigkeit von K1 ist entsprechend $p = 1 - 0.0095 = 0.9905$, da $p + q = 1$. Die Häufigkeit der heterozygoten K1K2-Genotypen beträgt bei Hardy-Weinberg-Gleichgewicht $2pq = 2 \times 0.0095 \times 0.9905 = 0.0188$. Das bedeutet, dass etwa 2 % aller normaler Menschen, oder einer in 50, unsichtbarer Träger des rezessiven PUK-Alleles ist. Es überrascht die meisten Menschen, wie verbreitet heterozygote Träger rezessiver Erbdefekte sind. Wir hingegen wissen nun, dass dies eine Folge des Hardy-Weinberg-Gesetzes ist, insbesondere der Tatsache, dass seltenen rezessive Allele eben vorwiegend in heterozygoten Genotypen vorkommen, wo sie nicht im Phänotyp erscheinen. (Nach FALCONER 19981)

Beispiel 2: Test auf Hardy-Weinberg-Gleichgewicht in den Nachkommenschaften einer Föhren-Samenplantage:

Im Teil C wurde das Paarungssystem einer Föhren-Samenplantage bereits betrachtet. Wir wollen dieses Beispiel hier wieder aufgreifen und erläutern, wie die unter Panmixie erwarteten Häufigkeiten berechnet und die tatsächlich beobachteten Häufigkeiten auf Übereinstimmung oder Abweichung geprüft werden können.

Die Plantage besteht aus 36 Klonen, von denen über drei Jahre Saatgut geerntet worden ist. Klone und Saatgut wurden am Isoenzym-Genort LAP-B untersucht, an dem folgende genotypischen Strukturen gefunden wurden:

LAP-B Genotyp	Häufigkeit unter den Plantagenklonen	Erwartung unter Panmixie	Häufigkeit im Saatgut		
			1974	1975	1976
B1B1	0	7.9	9	9	1
B2B2	27	490	444	528	522
B3B3	0	0.1	0	1	1
B1B2	8	124.4	140	63	66
B1B3	0	2	8	4	7
B2B3	1	15.6	39	35	43
Summe	36	640	640	640	640

Nach MÜLLER-STARCK et al. 1982

Zunächst müssen wir die Allelhäufigkeiten $p(B1)$, $p(B2)$ und $p(B3)$ der Plantagenklone berechnen:

$$p(B1) = \frac{8}{36 \times 2} = 0.111 ; p(B2) = \frac{54 + 8 + 1}{36 \times 2} = 0.875 ; p(B3) = \frac{1}{36 \times 2} = 0.014$$

Gemäss Hardy-Weinberg-Gesetz erwarten wir in den Nachkommenschaften die folgenden relativen und absoluten Häufigkeiten:

$p(B1B1) = p(B1)^2 = 0.111^2 = 0.0123$	unter 640 Samen also: $640 \times 0.0123 = 7.9$
$p(B2B2) = p(B2)^2 = 0.875^2 = 0.7656$	$640 \times 0.7656 = 490$
$p(B3B3) = p(B3)^2 = 0.014^2 = 0.0000196$	$640 \times 0.0000196 = 0.1$
$p(B1B2) = 2 p(B1) p(B2) = 0.1943$	$640 \times 0.1943 = 124.4$
$p(B1B3) = 2 p(B1) p(B3) = 0.0031$	$640 \times 0.0031 = 2$
$p(B2B3) = 2 p(B2) p(B3) = 0.0245$	$640 \times 0.0245 = 15.6$

Mit einem statistischen Test, dem sogenannten Chi-Quadrat-Test, lässt sich beurteilen, ob die beobachtete Verteilung der erwarteten Verteilung entspricht. Der χ^2 -Wert wird wie folgt berechnet:

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{beobachtet Anzahl} - \text{erwartete Anzahl})^2}{\text{erwartete Anzahl}} \quad \Sigma \text{ bedeutet Summation über alle Klassen}$$

Für die beobachtete Genotyphäufigkeit im Saatgut von 1974 errechnet sich χ^2 beispielsweise als:

$$\chi^2 = \sum \frac{(9-7.9)^2}{7.9} + \frac{(444-490)^2}{490} + \frac{(0+0.1)^2}{0.1} + \frac{(140-124.4)^2}{124.4} + \frac{(8-2)^2}{2} + \frac{(39-15.6)^2}{15.6} = 59.63$$

Um zu beurteilen, ob dieser Wert statistisch signifikant ist, müssen wir noch die Freiheitsgrade kennen, die in unserem Fall 5 betragen (Anzahl Klassen – 1, weil der Erwartungswert der k-ten Klasse durch die Werte der übrigen k-1 Klassen festgelegt ist). Mit einer χ^2 -Tabelle aus einem Statistikbuch lässt sich nun feststellen, ob der errechnete Wert von 59.63 mit 5 Freiheitsgraden signifikant ist. Der theoretische Wert in der χ^2 -Tabelle beträgt 15.09 für ein Signifikanzniveau von $p = 0.01$ resp. 16.75 für $p = 0.005$. Übersteigt der beobachtete Wert den theoretischen Wert, wie in unserem Fall, so ist er signifikant auf dem entsprechenden Niveau p . Dies bedeutet nichts anderes als dass die beobachteten Werte signifikant und nicht nur zufällig von den erwarteten Werten abweichen. Die im Saatgut von 1974 beobachteten Genotyphäufigkeiten unterscheiden sich aufgrund des hohen χ^2 -Wertes also hoch signifikant von den nach Hardy-Weinberg erwarteten Häufigkeiten. Das Paarungssystem der Föhren-Samenplantage weicht offensichtlich markant von den Bedingungen der Panmixie ab. Welche Gründe dafür in Frage kommen, werden wir im nächsten Abschnitt erörtern.

Abweichungen von der panmiktischen Paarung

Eine Übereinstimmung der genotypischen Strukturen von Eltern und Nachkommen hängt von drei Komponenten ab:

1. Vom **Paarungssystem** (Zufallsmässigkeit der Paarung)
2. Von der **Fertilität der Eltern** (individueller gametischer Beitrag an die Nachkommen)
3. Von der **Viabilität der Nachkommen** (individuelles Überleben der Nachkommen)

Paarungspräferenzen bezüglich bestimmter Merkmale (Abweichungen von der Zufallspaarung) führen ebenso wie vorhandene Unterschiede in der Fertilität der Genotypen oder in der Viabilität der Nachkommen zu Abweichungen in der genotypischen Struktur von Eltern und Nachkommen bzw. zu Abweichungen vom Hardy-Weinberg-Gleichgewicht.

Abweichungen von der Zufallsmässigkeit der Paarung

Abweichungen von der Zufallsmässigkeit der Paarung zwischen Genotypen können in zwei Kategorien unterteilt werden:

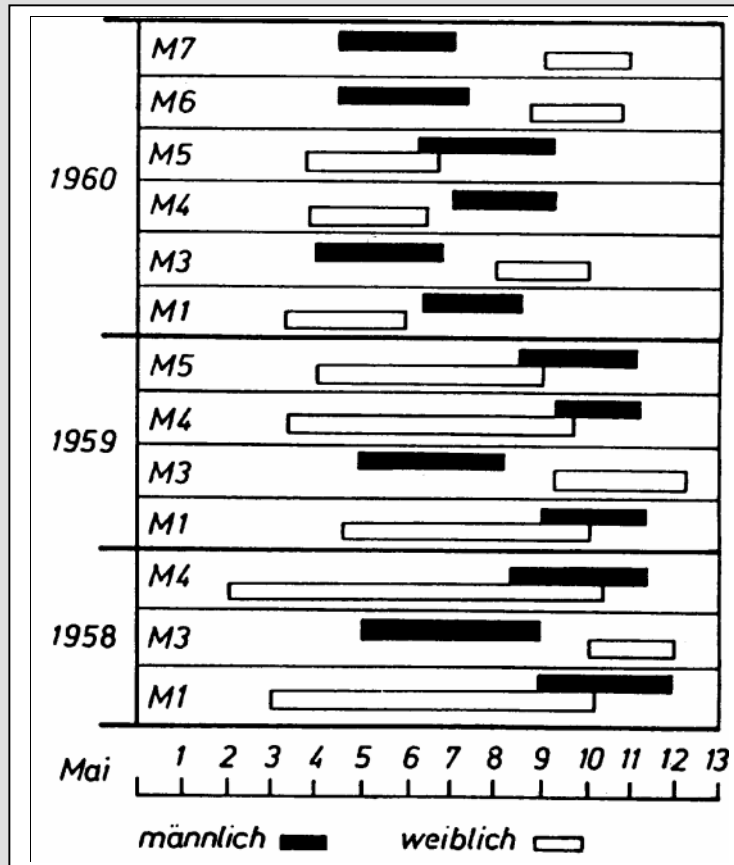
1. **Bei genetisch assortativer Paarung kommt die Paarung nicht zufällig sondern aufgrund von genetisch kontrollierten Merkmalsausprägungen zustande.** Das Zustandekommen der Paarung kann von der Ähnlichkeit der Merkmalsausprägung der Paarungspartner abhängen, aber auch auf deren Verschiedenartigkeit beruhen. Bei assortativer Paarung sind nur Teile des Genoms betroffen, und zwar jene Gene, welche die Merkmale kontrollieren bzw. Gene, welche mit diesen assoziiert sind.

Bevorzugte Paarung zwischen Individuen mit ähnlicher Merkmalsausprägung wird **positive assortative Paarung** genannt. Beispiele dafür sind etwa:

- zwischen Bäume mit gleichem Blühtermin
- zwischen Menschen ähnlicher Intelligenz oder Körpergrösse

Bäume können in Bezug auf den Blühtermin (Beginn, Maximum, Abschluss von männlicher und weiblicher Blüte) deutliche individuelle Unterschiede aufweisen. Dadurch entsteht eine positive assortative Paarung zwischen gleichzeitig blühenden Individuen und eine verringerte oder inexistente Wahrscheinlichkeit der Paarungen zwischen früh- und spätblühenden Individuen.

Beispiel: Variation des Blühtermins bei *Acer saccharum*:



Gewisse Bäume paaren sich bevorzugt z.B. M6 und M5 (1960) oder M3 und M4 (1959), da sich die männliche und weibliche Blühperiode dieser Bäume zeitlich gut überlappen. Andere Bäume können sich hingegen überhaupt nicht paaren wie etwa M3 mit M6 oder M7 (1960), weil die männliche Blüte von M3 vorbei ist, bevor die weiblichen Blüten von M6 und M7 blühen und empfänglich sind.

Nach GABRIEL 1986

Als Konsequenz der positiven assortativen Paarung ergibt sich ein im Vergleich zum Hardy-Weinberg-Gleichgewicht **erhöhter Anteil an homozygoten Genotypen in der Nachkommenschaft**. Der Grund dafür soll am folgenden Beispiel erläutert werden:

Beispiel: Genetische Konsequenz aus positiver assortativer Paarung:

Unterstellen wir, dass der Blühtermin in einer Population drei verschiedene Ausprägungen hat, welche durch die Genotypen eines Genortes A kontrolliert werden. A1A1 blüht früh, A2A2 spät und A1A2 dazwischen. Die gleichen Genotypen paaren sich also wahrscheinlich häufiger mit ihregleichen als mit den anderen Genotypen. Infolge der Beteiligung weiterer Gene und der modifizierenden Wirkung der Umwelt sind zwar auch Paarungen zwischen A1A1 und A2A2 möglich, ihre Wahrscheinlichkeit ist jedoch gering. Wie die folgende Tabelle zeigt, ergibt sich daher eine Tendenz zu höheren Anteilen an homozygoten Nachkommen:

Entstehungshäufigkeit der Paarungen und Homo- oder Heterozygotie:

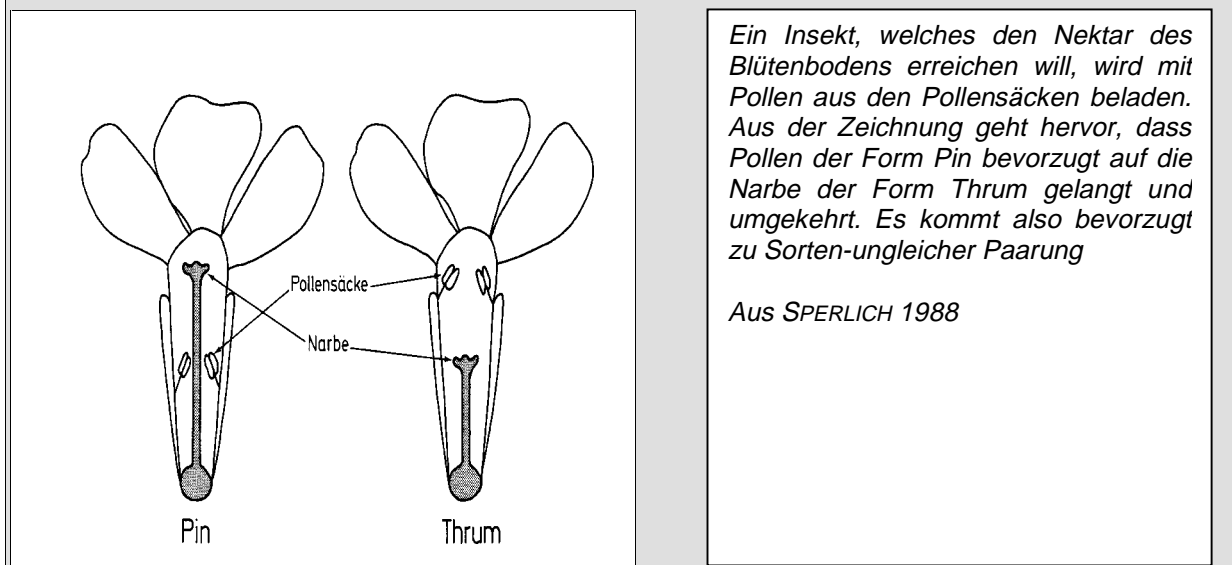
♀ Paarungspartner	♂ Paarungspartner		
	A1A1	A1A2	A2A2
A1A1	häufiger (alle homozygot)	seltener (½ homozygot)	viel seltener (alle heterozygot)
A1A2	-	häufiger (½ homozygot)	seltener (½ homozygot)
A2A2	-	-	häufiger (alle homozygot)

Nach HATTERMER et al. 1993

Bevorzugte Paarung zwischen Individuen mit verschiedenen Merkmalsausprägungen wird **negative assortative Paarung** genannt. Beispiele dafür sind etwa:

- Zwischen verschiedenen Blütentypen
- Inkompatibilitätssysteme. Eine Paarung kommt nur zustande, wenn die Allelbesetzung an einem Inkompatibilitäts-Genort im Pollen eine andere ist als im Mutterbaum; sind die Allele gleich, findet kein Wachstum des Pollenschlauches statt. Selbststerilität findet sich beispielsweise bei vielen Rosaceen (z.B. Kirsche)

Beispiel: Verschiedene Blütentypen bei *Primula vulgaris*:



Als Konsequenz der negativen assortativen Paarung ergibt sich im Vergleich zum Hardy-Weinberg-Gleichgewicht **ein erhöhter Anteil an heterozygoten Genotypen in der Nachkommenschaft**. Dies ist deshalb so, weil Individuen mit unterschiedlicher Merkmalsausprägung an den kontrollierenden Genorten verschiedene Allele tragen.

2. **Bevorzugte Paarung zwischen benachbarten Individuen infolge von begrenztem Pollentransport.** Da benachbarte Individuen oftmals eine Verwandtschaft aufweisen (Halbgeschwister), kommt es dadurch zu **Verwandtenpaarung** oder **Inzucht**. Da diese Paarungspräferenz nicht durch Merkmalsausprägungen verursacht ist und daher nicht genetisch kontrolliert ist, ist das ganze Genom betroffen. Als Folge von Verwandtenpaarung resultiert ein im Vergleich zu den Hardy-Weinberg-Proportionen **erhöhter Anteil an**

homozygoten Genotypen in den Nachkommen. Diese Zunahme bedingt zwangsläufig auch ein Zunahme der phänotypischen Ausprägung nachteiliger rezessiver Allele, die in heterozygoten Trägern wegen ihrer Rezessivität nicht in Erscheinung treten. Man nennt diese Erscheinung, wie wir bereits wissen, **Inzucht-Depression**. Ihre Wirkung wird am deutlichsten sichtbar bei Selbstbefruchtung, weil dadurch 25 % der Nachkommen für das rezessive nachteilige Allel homozygot werden.

Beispiel: Inzuchtdepression für die Merkmale Viabilität und Schaftvolumen bei Fichte:

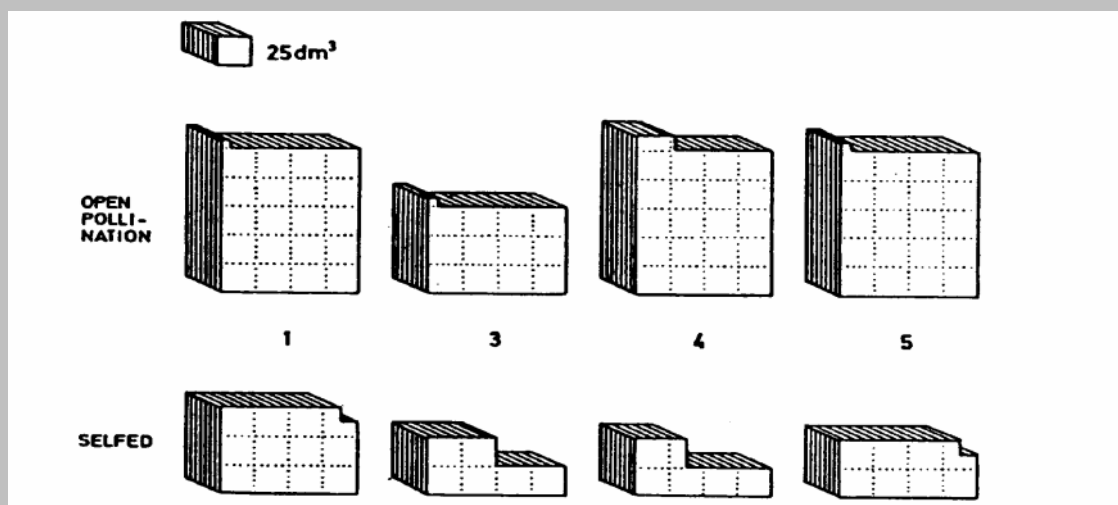
Nachkommenschaften von Fichten (Bäume No. 1,3,4,5) aus Selbstbestäubung (Isolation der Blüten mit Beuteln) und Fremdbestäubung (freie Abblüte) wurden ausgesät, in einer Versuchsfläche ausgepflanzt und über 61 Jahre beobachtet. Die Viabilität d.h. die Anzahl überlebender Bäume entwickelte sich wie folgt:

Baum Nr.	Selbst-Bestäubung				freie Bestäubung			
	1	3	4	5	1	3	4	5
Frühjahr 1910	48	45	14	3	49	37	45	15
Herbst 1910	24	34	12	2	36	21	38	12
1916	16	17	9	2	36	21	38	12
1937	10	13	8	2	36	21	38	12
1971	6	11	7	1	33	14	34	12

Dies bedeutet eine Reduktion der Viabilität der selbstbestäubten Nachkommen um:

- Baum 1: - 54.8 %
- Baum 2: - 13.4 %
- Baum 4: - 25.5 %
- Baum 5: - 47.0 %
- Mittel: - 41.0 %** nach 61 Jahren

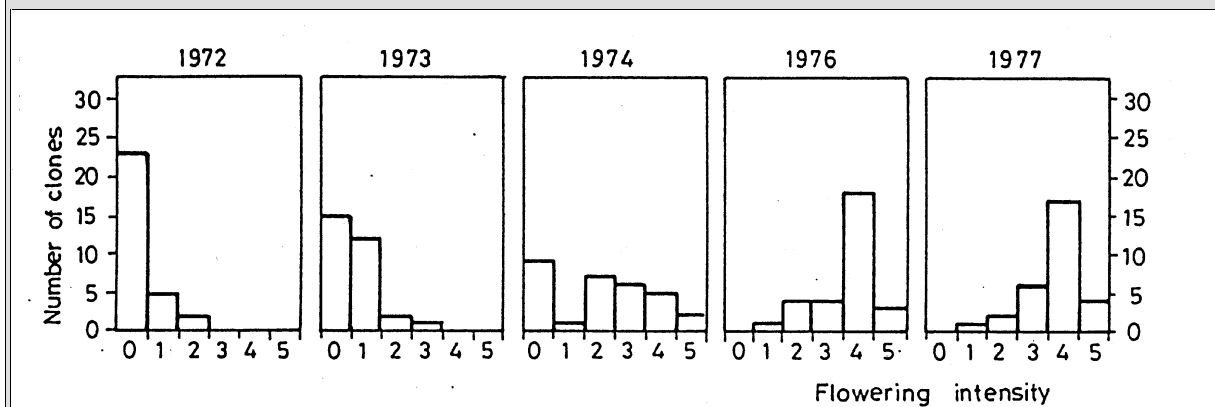
Die überlebenden Bäume zeigten zudem grosse Unterschiede im Volumenwachstum. Nachfolgend ist das mittlere Schaftvolumen der 61-jährigen Nachkommen dargestellt:



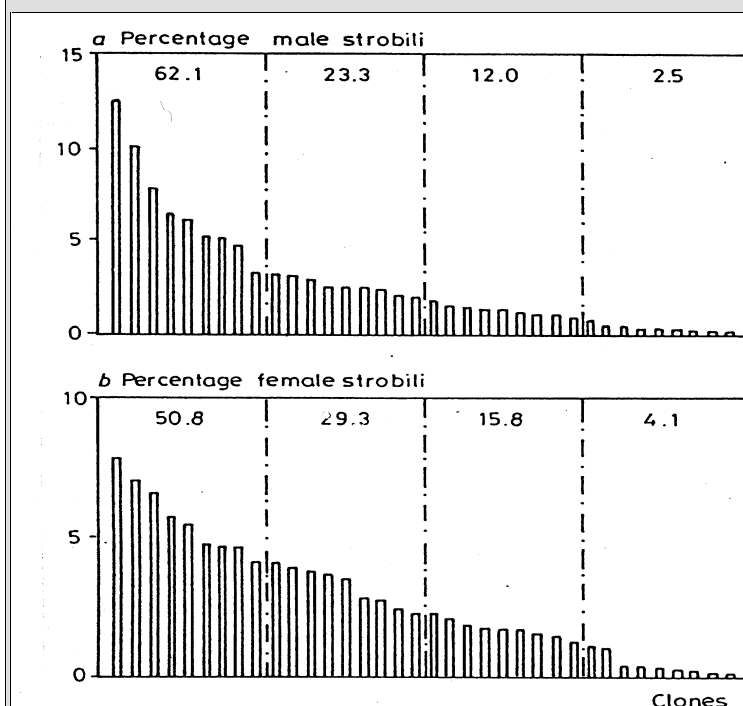
Aus HATTEMER et al. 1993

Fertilität der Individuen – Unterschiede im individuellen gametischen Beitrag

Die einzelnen Individuen tragen nicht alle gleich viele Gene an die Nachkommenschaft bei. Im genetischen Sinn haben sie eine verschiedene Fitness (siehe später). Der unterschiedliche Beitrag hängt mit Unterschieden in der Fertilität der einzelnen Individuen zusammen, insbesondere mit der individuell unterschiedlichen Anzahl produzierter Gameten und dem individuell ungleichen Verhältnis in der Produktion von weiblichen und männlichen Gameten. Zwei Beispiele sollen diese **Fertilitätsunterschiede** illustrieren:

Beispiel: Anzahl blühender Klone in einer Föhren-Samenplantage:

Dargestellt ist die Anzahl blühender Klone und die Anzahl Blüten pro Klon in fünf verschiedenen Blühperioden. Die Blühintensität ist von 0 = keine weiblichen Blüten bis 5 = mehr als 50 weibliche Blüten je Klon klassiert angegeben. Zu beobachten ist, dass in den meisten Blühperioden gewisse Klone gar keine, während andere viele weiblichen Blüten produzieren. 1974 bspw. tragen 9 Klone gar keine, ein Klon wenige, die meisten mittelmässig bis viele und 3 Klone sehr viele Blüten. Zu beobachten sind ferner starke Schwankungen über die verschiedenen Jahre. (Nach VAN LEVEN 1979)

Beispiel: Anteil männlicher und weiblicher Blüten in einer Föhren-Samenplantage:

Dargestellt sind die %-Anteile der einzelnen Klone an der Gesamtmenge der a) männlichen und b) weiblichen Blüten, sortiert in absteigender Reihenfolge. Ebenfalls angegeben sind die summierten Anteil für jeweils 9 Klone. Zu sehen ist, dass bspw. die 9 produktivsten Klone 62.1 % der Gesamtmenge der männlichen Blüten hervorbringen, bei den weiblichen Blüten werden 50.8 % aller Blüten von 9 Klonen produziert. Viele Klone produzieren kaum männliche oder weibliche Blüten, tragen entsprechend also kaum Gene an die Nachkommenschaft bei, während die Vielblüher ihre Gene überproportional weitergeben.

Aus CHALUPKA 1991

Die unterschiedlichen Fertilitäten der Individuen führen zu einer genetischen Selektion (**Fertilitätsselektion**), da gewisse Genotypen ihre Allele überproportional, andere hingegen unterproportional oder gar nicht an die Folgegeneration weitergeben. Bestimmte Allele werden also in ihrer Häufigkeit zunehmen, andere hingegen werden in ihrer Frequenz zurückgehen.

Als Folge der unterschiedlichen Blühtermine (Paarungssystem) und der verschiedenen Fertilitäten der Individuen (unterschiedliche Blühintensitäten und Asymmetrie in der jeweiligen männlichen und weiblichen Blüte) **sind erhebliche Abweichungen von der zufällmässigen Paarung möglich**. In einer Untersuchung von ERIKSSON (1973) an Fichte beispiels-

weise zeigte sich, dass über 90 % der Nachkommen aus lediglich der Hälfte aller möglicher Paarungen resultierten. Dadurch ergeben sich **Abweichungen vom Hardy-Weinberg-Gleichgewicht**. Zu beachten ist zudem, dass die Schwankungen über die verschiedenen Blühperioden, wie wir sie an den Beispielen gesehen haben, dazu führen, dass jede Paarungskonstellation (d.h. jede Fruktifikation) eine verschiedene genotypische Struktur hervorbringt, die mehr oder weniger stark von der Ausgangsstruktur der Population abweichen kann. Selbst bei Naturverjüngung besteht also keine Gewähr, dass sich die genetische Struktur der Folgegeneration nicht von derjenigen der Elterngeneration unterscheidet.

Beispiel: Gametische Beiträge von 3 Föhren-Plantagenklonen an die Nachkommenschaft und Vergleich zu den unter panmiktischer Reproduktion zu erwartenden Werten:

Klon	Jahr	Anzahl Samen	Beitrag bei Panmixie	Realer Beitrag 1 ♀	Realer Beitrag 2 ♂	Beitrag Selbstbest. 3	Realer Gesamtbeitrag
Klon 2	1975	640	17.8	26	52	4	43
	1976	640	17.8	34	54	8	52
Klon 4	1975	640	17.8	32	6	0	19
	1976	640	17.8	32	26	4	33
Klon 14	1975	640	17.8	10	28	0	19
	1976	640	17.8	8	48	4	32

Die Gesamtbeiträge einzelner Klone (Mittel aus Spalte 1 und 2 zuzüglich Spalte 3) zur Nachkommenschaft weichen deutlich von den unter Panmixie zu erwartenden Werten ab. Die drei untersuchten Klone sind alle überrepräsentiert, und zwar um einen Faktor 1.1 bis 2.9. Notwendigerweise muss dieser Effekt durch eine unterdurchschnittliche Präsenz anderer Klone kompensiert werden. Es gibt Klone, die in den Nachkommen überhaupt nicht repräsentiert sind. Nach MÜLLER-STARCK et al. 1982.

Viabilität der Nachkommen

Unter Viabilität eines Individuums versteht man seine Fähigkeit, in einer gegebenen Umwelt eine bestimmte Zeitspanne zu überleben. Die verschiedene Genotypen unterscheiden sich hinsichtlich ihrer Viabilität und entsprechend überleben bestimmte Genotypen besser als andere. Diese Unterschiede in der Viabilität der Genotypen führt zu Selektion (**Viabilitätsselektion**) in der Nachkommenschaft. Dadurch ändert sich die genotypische Struktur und die Allelhäufigkeiten. Die Mechanismen und Folgen der natürlichen Selektion werden anschließend noch im Detail betrachtet. An dieser Stelle soll vorerst ein Beispiel genügen, um die Viabilitätsselektion zu illustrieren:

Beispiel: Viabilitätsselektion an Buchenkeimlingen:

Dargestellt sind die genotypischen Strukturen am Isoenzym-Genort LAP-A von Bucheckern der Herkunft St. Märgen bzw. in zweijährigen Pflanzen aus demselben Saatgut nach der Selektion auf zwei verschiedenen, umweltbelasteten Standorten in Arnsberg und Bramwald sowie auf Einheitserde unter Gewächshausbedingungen:

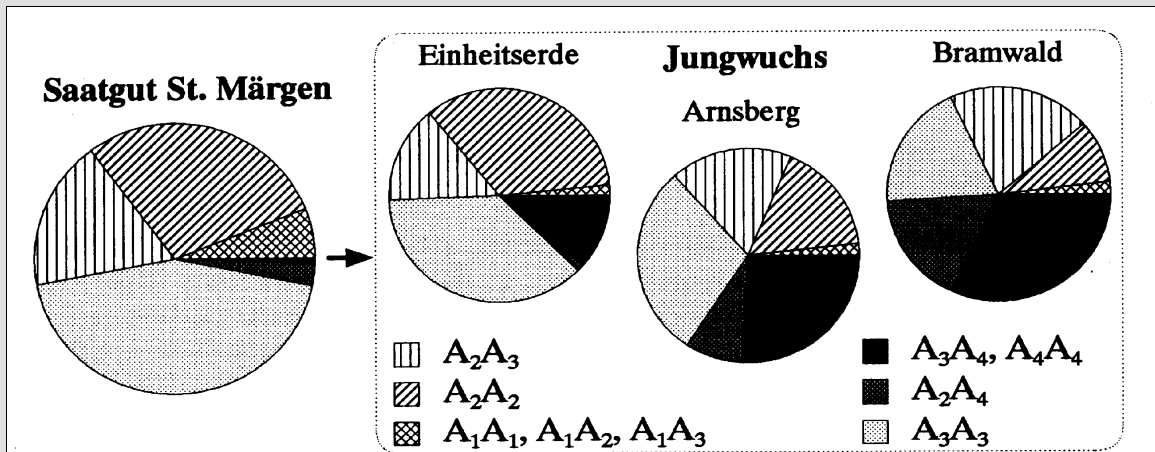
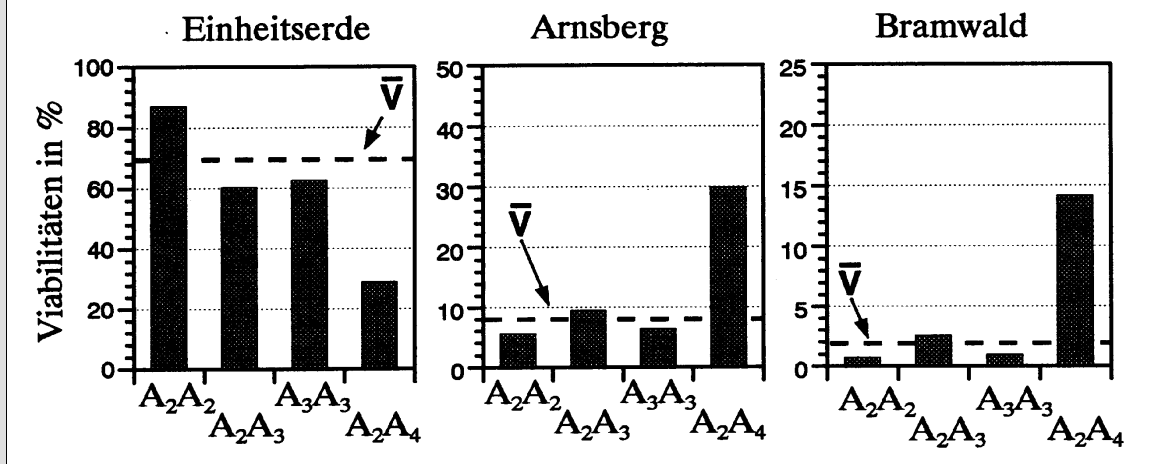


Abb. 15-9: Genotypische Strukturen von Buchenkeimlingen der Herkunft St. Märgen und dem nach Selektion verbliebenen Material auf verschiedenen belasteten Standorten sowie im Gewächshaus.



Zu beobachten sind Veränderungen der genotypischen Strukturen zwischen dem Ausgangsmaterial und den zweijährigen Pflanzen auf den Versuchsfeldern und im Gewächshaus. Diese Unterschiede sind das Ergebnis von Viabilitätsselektion in den verschiedenen Umwelten. Die geschätzten Viabilitäten der verschiedenen LAP-A-Genotypen unter den verschiedenen Umweltbedingungen sind in den unteren Grafiken dargestellt. Unter Freilandbedingungen ist eine Zunahme der relativen Häufigkeit und damit eine Überlegenheit der Träger des Allels A_4 zu erkennen. Am geringsten sind sowohl die Veränderungen der genotypischen Struktur wie auch die Unterschiede in der Viabilität der Genotypen unter den günstigen Bedingungen im Gewächshaus. Unter diesen Bedingungen ist auch die Selektion geringer (weniger Ausfälle) als auf den Flächen im Wald. Nach MÜLLER-STARCK und ZIEHE 1991.

Genmutationen

Mutationen erzeugen neue Allele und sind daher der Ursprung der genetischen Variation. Die Häufigkeit, mit der Mutationen erfolgen, ist für den einzelnen Genort sehr klein. Je Genort kann im Durchschnitt mit einer spontanen **Mutationsrate von 1 auf 10^{-4} bis 1 auf 10^{-10} Gameten** gerechnet werden. Die Mutationsraten unterscheiden sich jedoch von Genort zu Genort. Weil die Mutationsraten sehr klein sind, ist die Mutation eine schwache Kraft, um Allelhäufigkeiten zu verändern. Die Mutationsraten liegen bei quantitativen Merkmalen, die das Ergebnis von Mutationen an mehreren Genorten sind, allerdings höher (10^{-3}). Ein durch Mutation neu entstandenes Allel kann in Bezug auf seine Eignung neutral, vorteilhaft, nachteilig

oder letal sein. Die Wirkung kann vollständig dominant oder teilweise dominant, rezessiv oder überdominant sein. **Die Eignung neu entstandener Allele hängt von den Umweltbedingungen ab. Was unter bestimmten Umweltbedingungen nachteilig ist, kann unter anderen neutral oder vorteilhaft sein.** Unter gleichen Umweltbedingungen erweisen sich praktisch alle Neumutation als in irgendeiner Form nachteilig; nur sehr wenige Mutationen sind vorteilhaft. Mutationen sind dennoch wertvoll, da neue Allele unter veränderten Umweltbedingungen unter Umständen vorteilhaft werden können. Mutationen bzw. die genetische Variation, welche sie erzeugen, erlauben die Anpassung an Umweltveränderungen und sie sind daher die **Voraussetzung für die Evolution von Organismen**. Die tiefen Mutationsraten sind wahrscheinlich als Kompromiss zu sehen, und zwar zwischen einer genügend hohen Rate, um potentiell vorteilhafte Mutationen zu erzeugen, die für die Evolution notwendig sind, und einer nicht zu hohen Rate, damit die Art nicht durch zu viele nachteiligen Mutationen zu stark belastet wird. Mutationen sind deshalb **häufig rezessiv**, so dass sie sich, wenn sie nachteilig sind, nur in homozygoter Form auswirken.

Selektion

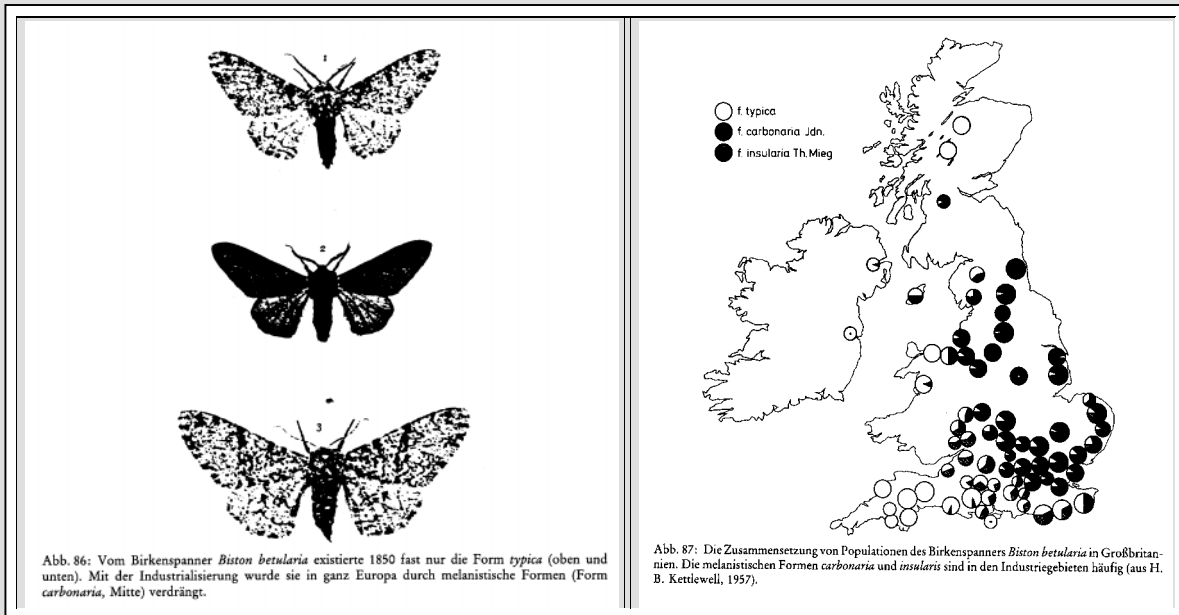
Nicht alle Individuen einer Population sind gleichartig. Neben morphologischen Unterschieden finden wir auch **Unterschiede in Bezug auf die Überlebenswahrscheinlichkeit**. Man nennt dies auch unterschiedliche **Fitness**. Weil Fitnessunterschiede zwischen den Genotypen dafür verantwortlich sind, dass Selektion stattfindet, müssen wir zunächst den Begriff der Fitness etwas genauer betrachten.

Das Fitnesskonzept

Unter Fitness im genetischen Sinne versteht man die Fähigkeit eines Individuums, möglichst viel genetisches Material zum Genpool der nächsten Generation beizutragen. **Gemessen wird die individuelle Fitness eines Individuums also an der Anzahl seiner erfolgreichen Gameten**. Erfolgreich sind Gameten dann, wenn sie zur Befruchtung gelangen. Die Fitness eines Individuums setzt sich aus verschiedenen Komponenten zusammen (Viabilität, Fertilität, Entwicklungsgeschwindigkeit, Körpergrösse u.a.), von denen die beiden wichtigsten **die Überlebensfähigkeit (Viabilität) und die Fruchtbarkeit (Fertilität)** sind. Um Gene an die folgende Generation weitergeben zu können, muss ein Individuum zunächst bis ins reproduktive Alter überleben. Bei Bäumen bedingt dies zum Beispiel eine hohe Konkurrenzkraft, d.h. ein schnelles Höhenwachstum und eine gute Anpassungsfähigkeit an Umweltveränderungen. Die Fitness eines bestimmten Genotyps ist von der Umwelt abhängig. **In verschiedenen Umwelten kann die Fitness eines Genotypen verschieden sein**. Die Anzahl erfolgreicher Gameten hängt von der Anzahl produzierter Gameten ab; je mehr Gameten ein Genotyp in seinem Leben produziert, umso höher ist die Wahrscheinlichkeit erfolgreicher Paarungsbeiträge. **Die Fertilität (die wir bereits betrachtet haben) ist daher eine wesentliche Komponente der individuellen Fitness**. Fitnesswerte werden in der Regel relativ ausgedrückt, wobei die grösste Fitness als 1 gesetzt wird und die übrigen relativ dazu ausgedrückt werden. Nehmen wir als Beispiel an, wir hätten 3 Genotypen: A_1A_1 mit Fitnesswert 1, A_1A_2 mit Fitnesswert 0.8 und A_2A_2 mit Fitnesswert 0.5. Dies bedeutet, dass von 100 A_1A_1 -Genotypen alle 100 Individuen zur Fortpflanzung gelangen, während es beim A_1A_2 80 und beim A_2A_2 lediglich 50 Individuen sind. Folgendes sehr bekannte Beispiel soll dies illustrieren:

Beispiel: Veränderungen der Birkenspanner-Populationen mit verschiedener Flügelfarbe:

Die Populationen des Birkenspanners *Biston betularia* bestand im vorigen Jahrhundert fast ausschliesslich aus der Form *typica* mit heller Flügelfarbe. Auf Baumrinden, die mit Flechten bewachsen sind, ist diese normal gefärbte Form gut getarnt und sie wird von den Vögeln wenig erbeutet. In der Population kam jedoch auch die Form *carbonaria* mit dunkler Flügelfarbe in sehr geringer Häufigkeit vor. Diese Form war auf den flechtenbewachsenen Stämmen schlecht getarnt und war durch die Feinde einfacher zu erbeuten, weshalb gegen sie selektiert worden ist



Expositionsversuche mit toten, aufgespiessten Exemplaren durch die Biologen CLARKE und SHEPPARD ergaben auf flechtenbewachsenen Baumrinden folgende Überlebenshäufigkeiten bzw. Fitnesswerte:

	Form carbonaria		Form typica	
	Exponierte	Überlebende	Exponierte	Überlebende
Anzahl	40	24	40	32
Überlebenshäufigkeit	$\frac{24}{40} = 0.6$		$\frac{32}{40} = 0.8$	
Relative Fitness	$\frac{0.6}{0.8} = 0.75$		$\frac{0.8}{0.8} = 1$	

In den belasteten Industriegebieten verschwanden in diesem Jahrhundert zunehmend die Flechten, so dass die Stämme dunkel wurden. Dadurch **veränderte sich die Fitness** bzw. die Überlebensfähigkeit der beiden Formen auf dunklen Baumrinden wie folgt:

	Form carbonaria		Form typica	
	Exponierte	Überlebende	Exponierte	Überlebende
Anzahl	70	58	70	39
Überlebenshäufigkeit	$\frac{58}{70} = 0.83$		$\frac{39}{70} = 0.56$	
Relative Fitness	$\frac{0.83}{0.83} = 1$		$\frac{0.56}{0.83} = 0.67$	

Die Fitness der beiden Phänotypen ist in den beiden Umwelten also verschieden. Entsprechend unterscheidet sich auch die Selektion in den verschiedenen Umwelten. In luftbelasteten Gebieten ohne Flechtenbewuchs ist die Häufigkeit der carbonaria-Form stark angestiegen, da sie unter diesen veränderten Bedingungen eine höhere Viabilität bzw. Fitness aufweist. Die typica-Form hingegen wird durch Viabilitätsselektion in ihrer Häufigkeit reduziert. Die Verteilung der beiden Formen in Grossbritannien unterscheidet sich daher je nach Umwelt, wie aus der vorhergehenden Abbildung ersichtlich ist. Nach SPERLICH 1988

Die Populationsfitness \bar{W} entspricht dem gewichteten Mittel der Fitnesswerte aller Individuen bzw. Genotypen einer Population:

$$\text{Populationsfitness } \bar{W} = \sum x_i W_i \text{ mit } W_i = \text{individuelle Fitness, } x_i = \text{relative Häufigkeit}$$

Beispiel: Berechnung der Populationsfitness:

(\bar{W} = Gesamtfitness, W_i = Individualfitness, x_i = relative Häufigkeit in der Population)

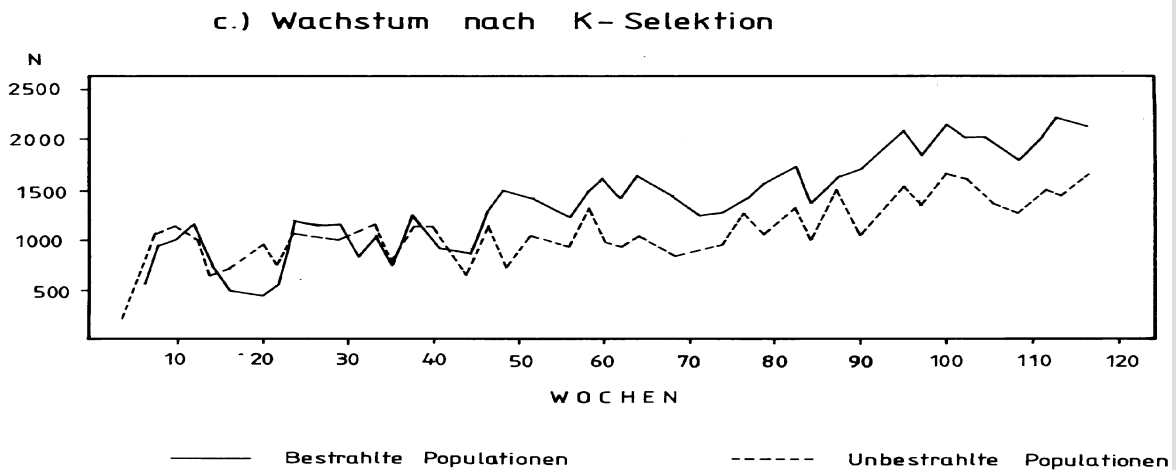
$$\bar{W} = \sum x_i \cdot W_i$$

Beispiel: Population zusammengesetzt aus AA-, Aa- und aa-Individuen, Häufigkeit von A = $p_A = 0,8$; Häufigkeit von a = $q_a = 0,2$

Genotyp	Häufigkeit x_i	Fitness W_i	Häufigkeit × Fitness $x_i \cdot W_i$
AA	$p^2 = 0,64$	1,0	0,640
Aa	$2pq = 0,32$	0,9	0,288
aa	$q^2 = 0,04$	0,2	0,008
Gesamtfitness = $\bar{W} = \sum x_i \cdot W_i =$			0,936

Die Grösse einer Population nimmt zu, wenn die absolute Populationsfitness grösser als 1 ist. **Die Anhebung der Populationsfitness geschieht durch Selektion gegen die weniger fitten Genotypen.** Dadurch passt sich die Population an die Umweltverhältnisse an und ihre Populationsgrösse kann dadurch anwachsen soweit es die Kapazität des Ökosystems, in dem die Population lebt (die sogenannte Tragkapazität) zulässt.

Beispiel: Zunahme der Population von Drosophila (nach AYALA 1969):



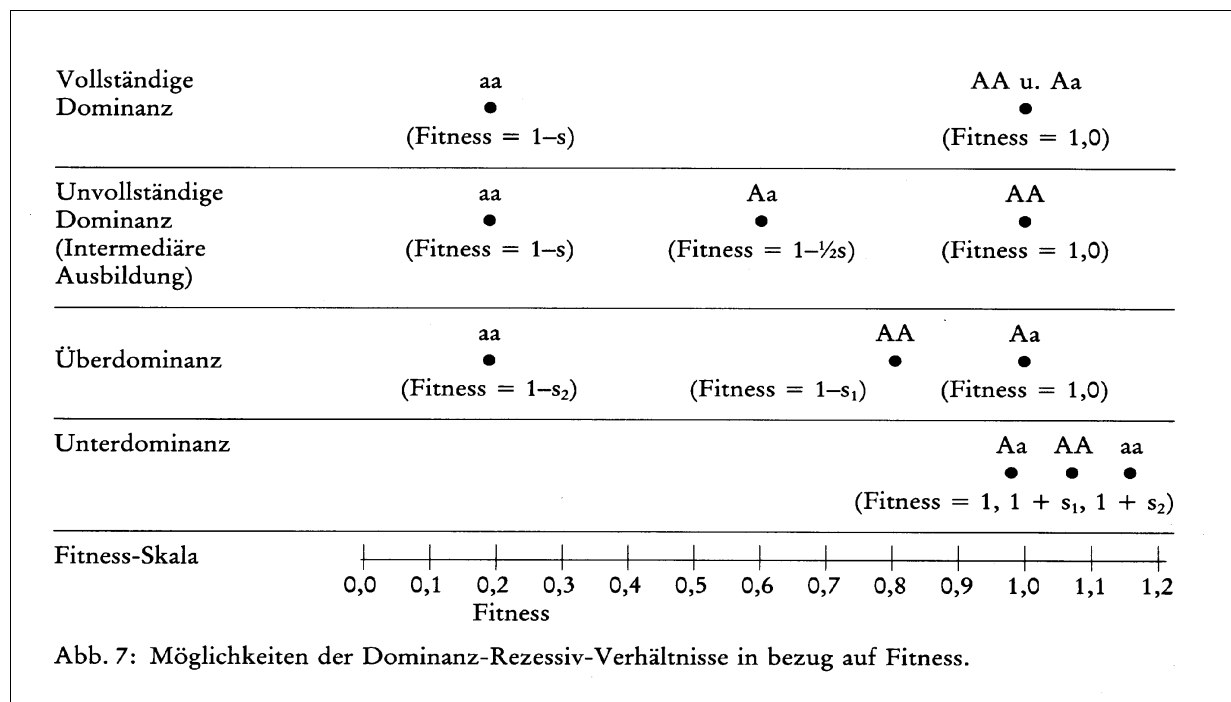
Selektion

In allen Fällen, in denen die verschiedenen Genotypen in einer bestimmten Umwelt verschiedene Fitness aufweisen sind, findet Selektion statt. Zwei Beispiele dafür haben wir bereits kennengelernt (Viabilitätsselektion bei Buchenkeimlingen und beim Birkenspanner). **Durch Selektion kommt es zu Veränderungen in der Häufigkeit der Genotypen.** Wie wir schon gesehen haben gibt es zwei Arten von Selektion: Bei Unterschieden in der Fertilität findet **Fertilitätsselektion** statt, bei Unterschieden in der Überlebensfähigkeit findet **Viabilitätsselektion** statt,.

Die folgenden **Faktoren** bestimmen den Verlauf der Viabilitätsselektion:

- die **Relation der Fitnesswerte** der Genotypen
- der **Wirkungsmodus der Gene**
- die **Häufigkeiten der Genotypen bzw. Allele**

Selektion wirkt auf den Phänotyp, nicht den Genotyp. Der Wirkungsmodus der Gene spielt daher eine wesentliche Rolle. Betrachten wir eine unendliche Population mit Zufalls Paarung und einen Genort mit zwei Allelen A und a , so dass die 3 Genotypen AA , Aa und aa möglich sind. Die drei Genotypen resp. die daraus entstehenden Phänotypen können je nach Wirkungsmodus verschiedene Fitnesswerte haben, so dass die Selektion verschieden verlaufen kann. Folgende Verhältnisse in Bezug auf die Fitness sind möglich:



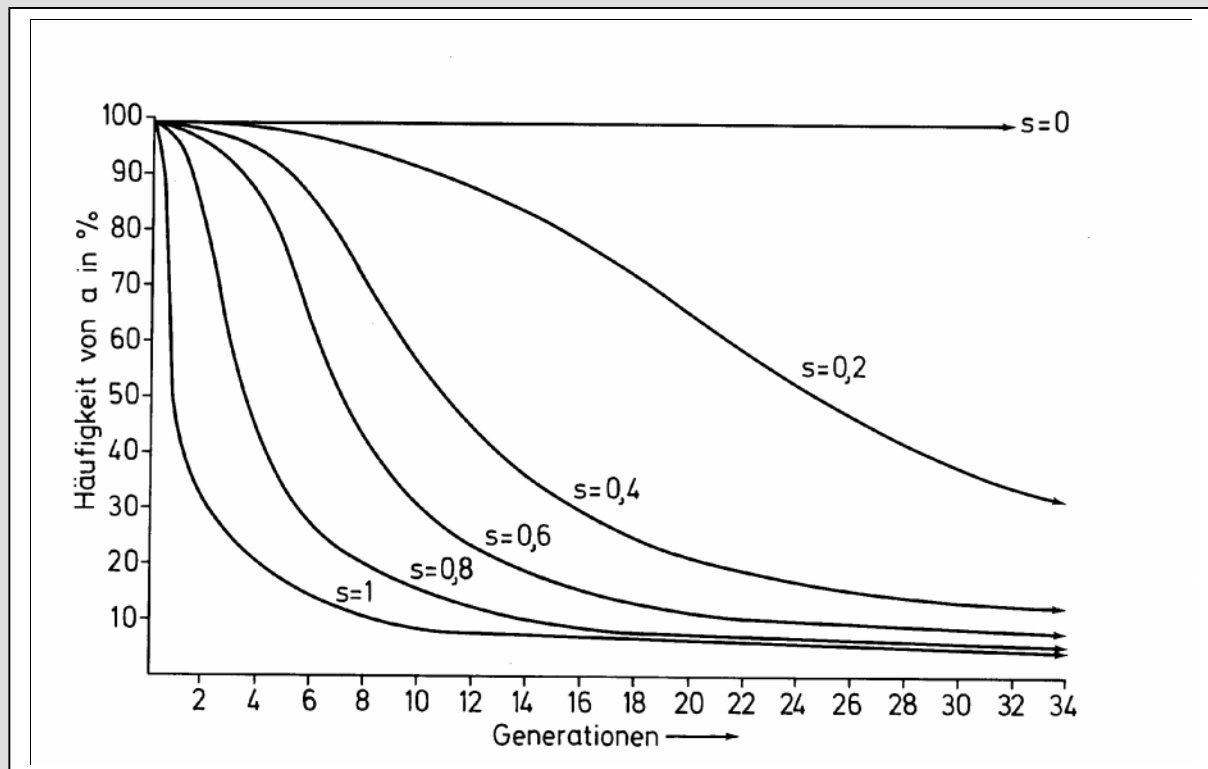
Aus SPERLICH 1988

Bei vollständiger Dominanz haben die AA - und Aa -Genotypen die gleiche Fitness, während aa weniger fit ist. Relativ ausgedrückt haben der AA - und Aa -Genotyp den Fitnesswert 1, während die **relative Fitness W** des aa -Genotyp um den Wert s kleiner ist (d.h. seine Fitness beträgt $W = 1-s$). **Der Selektionskoeffizient s** drückt den Selektionsnachteil des aa -Genotyp bzw. den relativen Minderbetrag seiner Viabilität gegenüber den beiden anderen Genotypen aus, deren Fitness gleich 1 gesetzt wird. Ein s -Wert von 0.8 bedeutet zum Beispiel, dass von je 100 der drei Genotypen alle 100 AA - und alle 100 Aa -Genotypen zur Fortpflanzung gelangen, während es beim aa -Genotyp lediglich deren 20 sind. Der Genotyp aa hat also eine relative Fitness von $W_{aa} = 1 - 0.8 = 0.20$.

Bei Dominanz kommt es zu einer gerichteten Selektion, wobei das dominante, günstige Allel in der Häufigkeit zunimmt (es strebt also gegen eine Häufigkeit von 100 %, man nennt das auch **Fixierung**), das rezessive, nachteilige Allel hingegen abnimmt, wie folgendes Beispiel illustriert:

Vor der Selektion	Allelhäufigkeiten $p_0(A) = 0.50$ $q_0(a) = 0.50$	Selektionskoeffizient $s = 0$	Selektionskoeffizient $s = 0$	Selektionskoeffizient $s = 0.8$	
	Genotypen	AA	Aa	aa	Gesamt
	Fitness Genotyphäufigkeit	100 % 25	100 % 50	20 % 25	100
Nach der Selektion	Genotyphäufigkeit Allelhäufigkeiten	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; display: inline-block;">SELEKTION</div> ↓ ↓ ↓ 25 50 5			80
	$p_1(A) = \frac{25 + \frac{50}{2}}{80} = 0.625$ $q_1(a) = \frac{\frac{50}{2} + 5}{80} = 0.375$				

Beispiel: Änderung der Häufigkeit bei Selektion gegen das nachteilige, rezessive Allel bei verschiedenen Selektionskoeffizienten s:



Aus SPERLICH 1988

Zwei Feststellungen sind von Bedeutung:

- Die **Allelfrequenzen ändern sich umso schneller, je grösser die Fitnessunterschiede** zwischen den Geno-/Phänotypen sind (d.h. je grösser der Selektionsnachteil s ist). Die stärkste Selektion findet gegen letale Allele statt, wo $s = 1$ ist.
- Die **Wirkung der Selektion hängt von der Allelhäufigkeit (Genotyphäufigkeit) ab**. Die Selektion ist am wirksamsten, wenn beide Allele \pm gleich häufig sind. Die Selektion gegen das rezessive, nachteilige Allel wird immer ineffizienter und die Häufigkeitsänderung immer langsamer, je seltener das rezessive Allel wird. Wir erinnern uns, dass ein Allel gemäss Hardy-Weinberg-Gesetz immer häufiger in heterozygoten Genotypen vorkommt, je geringer seine Allelfrequenz wird. Da die Selektion nur gegen den rezessiv homozygoten aa -Geno-/Phänotyp wirkt, wird sie folglich immer weniger wirkungsvoll. Sie ist gleichsam auf einem Auge blind, denn sie „übersieht“ das nachteilige, rezessive Allel in den heterozygoten Genotypen, da es im Phänotyp nicht in Erscheinung tritt. Um die Häufigkeit eines letalen, rezessiven Allels in einer Population von 2 % auf 1 % zu verringern, braucht die Selektion (trotz $s = 1$) ungefähr 50 Generationen! Viele nachteilige, ja sogar letale Allele bleiben daher in grossen Populationen in geringer Häufigkeit erhalten. Wir haben bereits gesehen, dass die Anwesenheit vieler solcher Allele im Genom sich bei Selbstbestäubung und Verwandtenpaarung als Inzuchtdepression deutlich im Phänotyp manifestiert, weil diese Allele in diesem Fall häufiger in homozygoter Form vorliegen.

Eine gerichtete Selektion mit Verschiebungen der Allelhäufigkeiten zugunsten eines der Allele (Zunahme des fitten Allels resp. Abnahme des weniger fitten,) findet auch im Fall von unvollständiger Dominanz und im Fall von Kodominanz (Intermediarität) statt. Als Illustration der gerichteten Selektion mit Änderung der Genotypen resp. Allelfrequenzen infolge von Fitnessunterschieden sei an die bereits dargestellten Beispiele der Buchenkeimlinge oder des Birkenspanners unter verschiedenen Umweltbedingungen erinnert. Gerichtete Selektion ist die häufigste Art der natürlichen Selektion.

Bei Über- oder Unterdominanz verläuft die Selektion verschieden. Es findet keine gerichtete, sondern balancierende oder ausschliessende Selektion statt.

Bei **Überdominanz** weist der heterozygote Aa -Geno-/Phänotyp den höchsten Fitnesswert auf. Die Selektion eliminiert also die AA - und die aa -Geno-/Phänotypen, während vornehmlich die Aa -Geno-/Phänotypen überleben. Da alle Aa -Geno-/Phänotypen beide Allele wieder zur Hälfte an die kommende Generation weitergeben, **streben die beiden Allelhäufigkeiten in diesem Fall gegen ein Gleichgewicht**. Beide Allele bleiben also erhalten und damit auch die genetische Variation. Man nennt diese Art der Selektion deshalb auch **balancierende Selektion**, weil sie beide Allele in einem Gleichgewicht, einer Balance hält. Die Gleichgewichtshäufigkeit von Allel A wird bei Überdominanz:

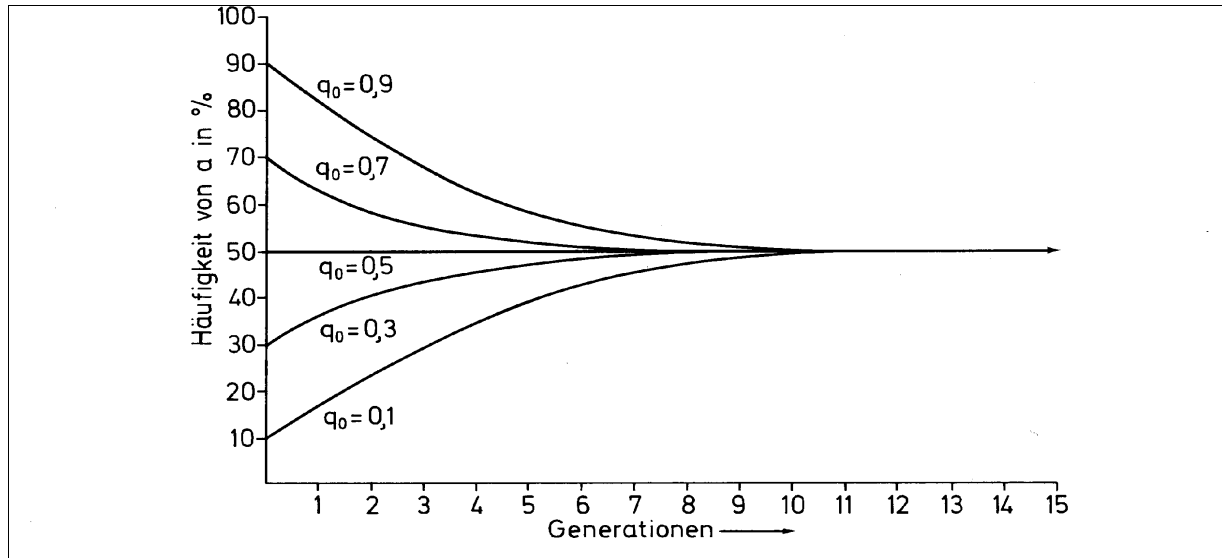
$$P_A = \frac{W_{Aa} - W_{aa}}{(W_{Aa} - W_{aa}) + (W_{Aa} - W_{AA})} \quad \text{wobei } P_A : \text{ Allelhäufigkeit von } A, W_{xx} : \text{ relative Fitnesswerte der drei Genotypen } AA, Aa \text{ und } aa$$

Weil $(W_{Aa} - W_{aa}) = S_1$ respektive $(W_{Aa} - W_{AA}) = S_2$

ergibt sich vereinfacht auch:

$$P_A = \frac{s_1}{s_1 + s_2} \quad \text{resp.} \quad \frac{P_A}{Q_a} = \frac{s_1}{s_2}$$

Bei $W_{Aa} = 1$ und $W_{AA} = 0.5$ und $W_{aa} = 0.5$ ergibt sich für verschiedene Anfangsfrequenzen q_0 des Allels a beispielsweise folgende Entwicklung der Allelhäufigkeit:



Nach SPERLICH 1988

Beispiel: Sichelzellenanämie beim Menschen:

Eines der wohl bekanntesten Beispiele von Überdominanz ist die Sichelzellenanämie beim Menschen. Diese Krankheit wird durch abnormales, sichelförmiges Hämoglobin hervorgerufen. Normale Menschen tragen zwei A-Allele und haben normale Blutkörperchen. Homozygote (SS) Träger werden von einer schweren Anämie befallen, an der viele sterben, weil ihre Blutkörperchen sichelförmig verändert sind und zu wenig Sauerstoff transportieren können. Das krankmachende S-Allel hat in weissen Europäern eine sehr geringe Häufigkeit. In Afrikanern und deren Nachkommen in den USA ist das S-Allels hingegen viel häufiger. Der Grund für diese erhöhte Häufigkeit liegt darin, dass heterozygote AS-Genotypen eine höhere Malaria-Resistenz besitzen, weil die Blutkörperchen eine intermediäre, sichelähnliche Form haben und vom Malaria-Erreger nicht befallen werden können. Trotzdem sind die heterozygoten Träger nicht anämisch. Heterozygote Träger haben also in Malariagebieten einen Fitnessvorteil. Eine Untersuchung von ALLISON (1956) in Tanzania ergab folgende Genotyphäufigkeiten und Fitnesswerte:

	Genotypen			Frequenz des S-Gens
	AA	AS	SS	
Anzahl von Kindern	189	89	9	
Anzahl von Erwachsenen	400	249	5	
Frequenz unter Kindern	0.6585	0.3101	0.0314	0.1864
Frequenz unter Erwachsenen	0.6116	0.3807	0.0076	0.1980
Relative Fitness	0.9288	1.2277	0.2420	
Fitness relativ zu AS	0.7565	1	0.1971	
Selektionskoeffizient	$s_1 = 0.2435$		$s_2 = 0.8029$	
	$\text{erwartete } q_s = \frac{s_1}{s_1 + s_2} = 0.2327$			

Bemerkung: Rel. Fitness=Quotient Erwachsene/Kinder (bspw. $0.3807/0.3101=1.2277$). Die tatsächlich beobachtete Häufigkeit des S-Allels kommt der erwarteten Gleichgewichtshäufigkeit q_s befriedigend nahe (Aus FALCONER 1984)

Bei **Unterdominanz** haben beide homozygoten AA- und aa-Geno-/Phänotypen einen Fitnessvorteil ($W = 1+s_1$ und $W = 1 + s_2$) gegenüber dem heterozygoten Aa-Geno-/Phänotyp ($W = 1$). In diesem Fall strebt das Allel *a* je nach dessen Anfangshäufigkeit entweder gegen 100 % (bei einer Anfangshäufigkeit grösser 0.5) oder gegen 0% (bei einer Anfangshäufigkeit kleiner 0.5). Man nennt diese Art der Selektion deshalb **ausschliessende Selektion**.

Anpassung, Anpassungsfähigkeit, Angepasstheit

Im Zusammenhang mit Selektion sind folgende Begriffe von Bedeutung, die es klar zu unterscheiden gilt:

- **Anpassung ist ein Prozess.** Infolge von Fitnessunterschieden zwischen den Genotypen und Selektion nehmen die Genotypen mit der höheren Fitness an Häufigkeit zu, die mittlere Populationsfitness steigt und die Population passt sich dadurch an ihre Umwelt an.
- **Anpassungsfähigkeit ist ein Potential.** Unter verschiedenen Umweltverhältnissen haben jeweils verschiedene Genotypen die höchste Fitness. Je grösser die genotypische Vielfalt einer Population ist, umso höher ist entsprechend das Potential einer Population, sich an Umweltveränderungen anzupassen. Genetische Vielfalt stellt daher die Basis für künftige Anpassung dar, weil sie die genotypische Vielfalt bedingt
- **Angepasstheit ist ein Zustand.** Nach einem erfolgreichen Anpassungsprozess durch Selektion hat die Population genügend Genotypen mit einer absoluten Fitness, die grösser als 1 ist.

An die Anpassungsfähigkeit von Bäumen werden besondere Anforderungen gestellt, weil Bäume:

- sehr **langlebig** sind und während ihres Lebens sehr verschiedene Umweltbedingungen aushalten müssen (**starke zeitliche Umweltheterogenität**)
- grosse Gebiete mit unterschiedlichen Umweltbedingungen besiedeln (**starke räumliche Umweltheterogenität**)
- **ortsfest** sind und ungünstigen Bedingungen nicht ausweichen können
- im Vergleich zu Schädlingen eine **lange Generationsdauer** haben, sich daher weniger schnell anpassen können als sich die Schädlinge verändern

⇒ **Bäume benötigen eine hohe genetische Vielfalt, die ihnen eine hohe Anpassungsfähigkeit ermöglicht, und zwar auf der Ebene der Population (Vielfalt, Diversität) wie auch auf der Ebene des Individuums (Heterozygotiegrad). Bäume verfügen tatsächlich auf beiden Ebenen über eine deutlich höhere Vielfalt als andere Organismen, wie folgende Zahlen belegen:**

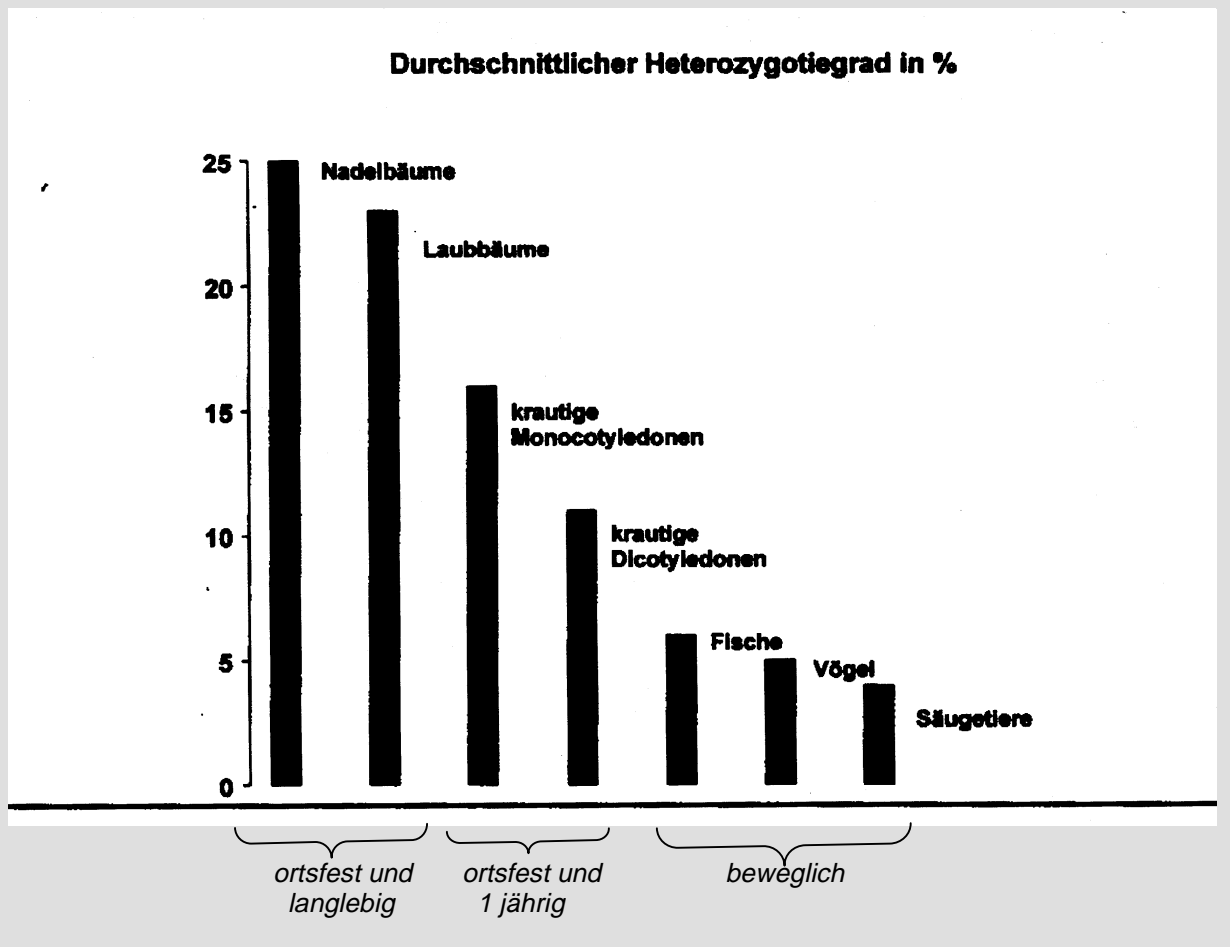
Vergleich der genetischen Variation an Isoenzym-Genorten zwischen Populationen verschiedener Pflanzenarten:

	Anzahl Allele pro Genort	Mittlerer Heterozygotiegrad
Europäische Nadelbaumarten	2.2 ¹⁾	25.1 % ¹⁾
Europäische Laubbaumarten	2.7 ¹⁾	23.0 % ¹⁾
Monocotyledonen	1.7 ³⁾	16.5 % ²⁾
Dicotyledonen	1.4 ³⁾	11.3 % ²⁾

¹⁾ MÜLLER-STARCK 1991 ²⁾ MITTON 1983 ³⁾ HAMRICK und GODT 1989

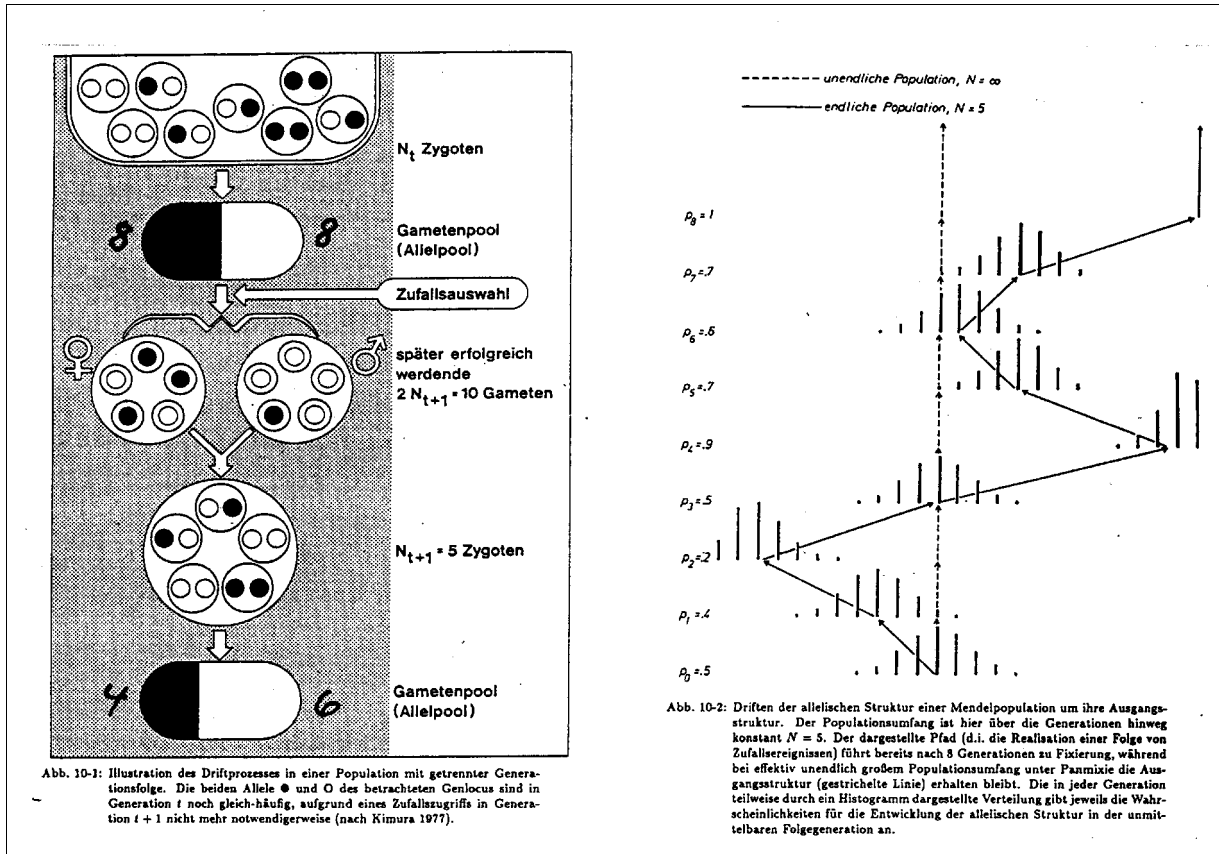
Die Unterschiede bei der mittleren Anzahl Allele pro Genort scheinen zahlenmässig wenig bedeutend, auf die potentielle genotypische Vielfalt resp. die Anpassungsfähigkeit haben sie jedoch enorme Auswirkungen, wie folgendes Beispiel illustriert:

Die Fichte weist in der Schweiz aufgrund einer genetischen Inventur an 18 Isoenzym-Genorten im Mittel 2.5 Allele pro Genort auf (MÜLLER-STARCK 1995). Mit dieser Anzahl Allele lassen sich theoretisch $76'527'504'000$ (76 Milliarden!) verschiedene Genotypen kombinieren. Bei 1.7 Allelen pro Genort, wie wir sie etwa bei einer monocotyledonen Pflanze finden, sind aber lediglich $472'392$ verschiedene Genotypen möglich. Fichte kann also rund 162'000 mal mehr verschiedene Genotypen erzeugen als die Krautpflanze. Obwohl der Unterschied in der Anzahl Allele pro Genort relativ gering erscheint, ist die Auswirkung auf die potentielle Vielfalt resp. die Anpassungsfähigkeit enorm. Um die 76 Milliarden verschiedenen Genotypen unterzubringen, braucht es bei einer Stammzahl von 400 St/ha eine Fläche, die 161 mal so gross ist wie die Waldfläche der Schweiz und kein Genotyp ist gleich wie ein anderer! Für die Genotypen der Krautpflanze genügen 1'200 ha resp. die Waldfläche der Stadt Zürich. Auch auf der Ebene des Individuums sind Bäume vielfältiger als andere Organismen:



Genetische Drift

Unter genetischer Drift versteht man zufallsbedingte Veränderungen in der genetischen Zusammensetzung einer Population. Drift kommt dadurch zustande, dass die Populationsgrösse endlich ist. Allelhäufigkeiten ändern sich dadurch, dass nicht alle Individuen, sondern nur eine Auswahl von ihnen ihre Allele an die nächste Generation weitergeben. Es handelt sich bei genetischer Drift also um ein Stichprobenphänomen, welches **durch einen beschränkten Populationsumfang bedingt** ist. Drift spielt also vor allem in kleinen Populationen eine Rolle. Das folgende Schema soll das Prinzip der genetischen Drift verdeutlichen:



Aus HATTEMER und BERGMANN 1987

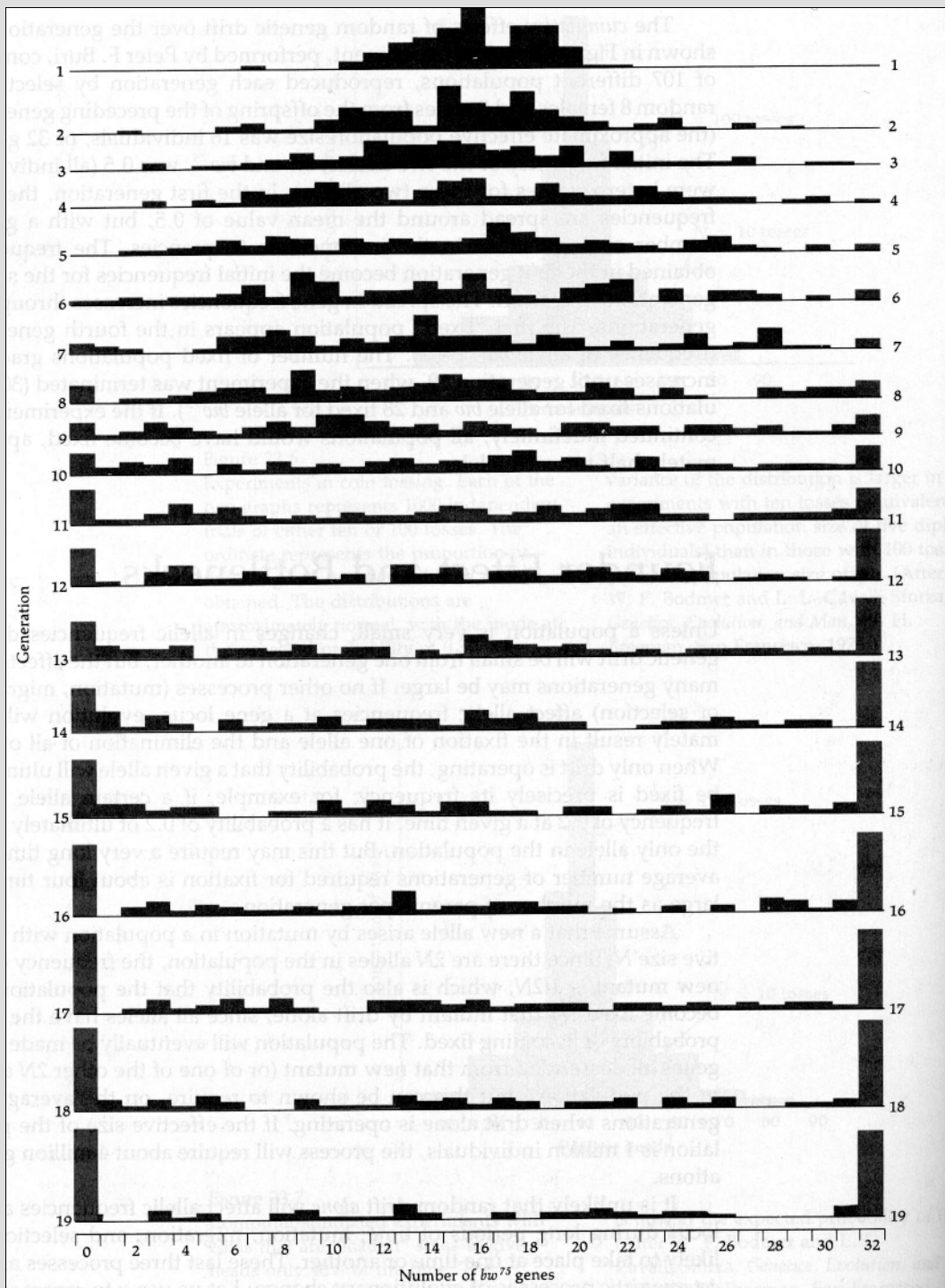
Betrachten wir zunächst die linke Darstellung. Die beiden Allele (schwarz und weiss dargestellt) sind in den Zygoten und im Gametenpool der Generation t mit je 8 Stück noch gleich häufig. Für die Entstehung der Generation $t+1$ sind jedoch nicht alle 16 sondern nur 10 Gameten erfolgreich (bspw. als Folge von Fertilitätsselektion). Diese Stichprobennahme hat eine zufällige Auswahl der Gameten zur Folge, die zu einer zufälligen Veränderung der Allelhäufigkeit führt. In unserem Beispiel verändert sich die Allelhäufigkeit von $p = q = 0.5$ zu $p = 0.6$ und $q = 0.4$.

Genetische Drift kann durch eine endliche Anzahl Gameten oder durch eine endliche Anzahl Zygoten verursacht werden. Die **Richtung der Veränderung von Allelhäufigkeiten ist rein zufällig** und sie unterscheidet sich von Population zu Population. Das Ausmass genetischer Drift ist hingegen vorhersehbar, weil es eine Funktion der Populationsgrösse ist. **Drift führt immer zu Verlust von genetischer Vielfalt**. Im Extremfall gehen Allele verloren und es kommt zur Fixierung auf ein Allel, wie in der Abbildung oben rechts dargestellt. Aus dieser Darstellung geht auch hervor, warum dieses Phänomen als Drift bezeichnet wird: Die Allelhäufigkeiten „driften“ zufällig hin und her, bis im Extremfall ein Allel verloren gegangen ist. Bereits eine Veränderung der Allelfrequenzen infolge von Drift genügt aber schon, um die genetische Vielfalt zu reduzieren, bspw. durch Reduktion des Heterozygotenanteils, wie folgendes Beispiel zeigt:

Beispiel: Veränderung des Heterozygotenanteils durch Drift:

Häufigkeit p von Allel A1	Häufigkeit q von Allel A2	Heterozygotenanteil $H = 2pq$
0.5	0.5	0.50
0.3	0.7	0.42
0.1	0.9	0.18

Beispiel: Driften der allelischen Strukturen in kleinen Populationen am Beispiel von *Drosophila*



In 107 verschiedenen Populationen von *Drosophila* wurden in jeder Generation je 8 Weibchen und 8 Männchen für die Reproduktion ausgewählt ($N_e = 16$ Individuen resp. 32 Allele). Die anfängliche Häufigkeit der beiden Allele *bw* und *bw*⁷⁵ war je 0,5, da die Ausgangspopulation nur aus heterozygoten Fliegen bestand. Die Allelhäufigkeiten driften aber immer mehr auseinander. Die erste fixierte Population (nur noch *bw*⁷⁵ Allel) erscheint bereits in der 4. Generation. Die Anzahl fixierter Populationen nimmt laufend zu. Nach 19 Generationen weisen 30 Populationen nur noch das *bw*-Allel und 28 Populationen nur noch das *bw*⁷⁵-Allel auf. Mit der Zeit wären alle Populationen fixiert für das eine oder das andere Allel. Aus AYALA und KIGER 1984

Je kleiner die Populationsgrösse ist, umso wahrscheinlicher sind zufällige Veränderungen durch genetische Drift, wie folgendes Beispiel verdeutlichen soll:

Beispiel: Wahrscheinlichkeit der Veränderung von Allelhäufigkeiten und Stichprobengrösse:

Nehmen wir eine grosse Population an, in der $p(A1) = 0.5$, $q(A2) = 0.5$ und $2pq = 0.5$. Ziehen wir nun aus dem Genpool Zufallsstichproben mit verschiedener Anzahl an Gameten:

Anzahl gezogener Gameten	Wahrscheinlichkeit, dass $0.40 < p(A1) < 0.60$	Wahrscheinlichkeit, dass alle Gameten A1 oder alle A2
1' 000	1.00	0.000
100	0.95	0.000
10	0.66	0.002
2	0.50	0.50

Nehmen wir an, dass in unserer Stichprobe mit 10 Gameten 8 A1-Allele und 2 A2-Allele waren. Wenn wir nun nochmals zufällig 10 Gameten ziehen, so ist die Wahrscheinlichkeit, dass alle Gameten einzig das A1 enthalten, nun 11 % (verglichen mit 2 % bei der ersten Stichprobennahme). Daraus wird ersichtlich, dass die Wirkung der genetischen Drift kumulativ ist d.h. die Veränderung der Allelfrequenz in Richtung Fixierung (Häufigkeit 1.0) erhöht die Wahrscheinlichkeit für eine Fixierung bei der nächsten Stichprobennahme.

Genetische Drift tritt vor allem in kleinen Populationen in Erscheinung. Besonders stark ist ihre Wirkung beispielsweise, wenn eine Population von wenigen Individuen abstammt, wie etwa von wenigen überlebenden Bäumen nach einem Feuer. Man nennt dieses Vorkommnis Gründereffekt (**founder effect**). Bei jeder starken Reduktion der Populationsgrösse findet genetische Drift mit Verlust an genetischer Vielfalt statt. Man nennt diesen Effekt auch Flaschenhalseffekt (**genetic bottleneck**). Solche starken Einschränkungen der Populationsgrösse haben enorme, langanhaltende Auswirkungen auf die genetische Vielfalt der Folgegenerationen. Das folgende Beispiel soll demonstrieren, dass bereits eine einzige Reduktion der Populationsgrösse genügt, um starke Drifteffekte hervorzurufen:

Beispiel: Einfluss eines Flaschenhalseffekts auf die effektive Populationsgrösse N_e :

Angenommen, die effektive Populationsgrösse N_e (die Anzahl tatsächlich reproduzierender Individuen; diese Zahl ist immer kleiner als die Gesamtzahl der Individuen einer Population) verhalte sich über $t = 5$ Generationen wie folgt:

$$N_e = 500_{t_1}, 500_{t_2}, 10_{t_3}, 500_{t_4}, 500_{t_5}$$

dann ist die effektive Populationsgrösse nicht das arithmetische Mittel ($N_e=402$), sondern sie berechnet sich nach dem harmonischen Mittel al:

$$\frac{1}{N_e} = \frac{\left(\frac{1}{N_{e_1}} + \frac{1}{N_{e_2}} + \frac{1}{N_{e_3}} + \frac{1}{N_{e_4}} + \frac{1}{N_{e_5}} \right)}{t} = 46.3$$

Die Population verhält sich also so, als ob sie nie grösser als $N_e=46.3$ gewesen wäre.

Drifteffekte sind vor allem in kleinen, isolierten Populationen von Bedeutung. Auch Flaschenhalseffekte in der Vergangenheit können nachhaltige Driftwirkungen zur Folge haben. Verschiedene Baumarten, deren genetische Variation ungewöhnlich gering ist, wie etwa die amerikanischen Arten *Pinus resinosa* (red pine) oder *Thuja plicata* (western red cedar) scheinen durch solche Flaschenhalseffekte bis heute in ihrer genetischen Struktur beeinflusst. Auch für gewisse Baumarten in der Schweiz dürften Drifteffekte als Folge von reduzierten Populationsgrössen die genetischen Strukturen bis heute beeinflussen, da beim Rückzug und der Wiedereinwanderung nach der **Eiszeit** hohe Alpenpässe überquert werden mussten. Es gibt Hinweise, dass bspw. die Lärche durch solche Drifteffekte beeinflusst ist. Starke Driftwirkung kann auch bei der **Forstpflanzenzüchtung** auftreten, wenn die Zuchtpopulationen nicht gross genug sind. Samenplantagen zur Erzeugung von Saatgut müssen daher eine möglichst grosse Klonzahl enthalten, um Verluste durch Drift zu vermeiden.

Genetische Drift reduziert die genetische Variation innerhalb der Populationen. Sie vergrössert hingegen die genetische Differenzierung zwischen den Populationen, weil der Verlust bzw. die Fixierung von Allelen zufällig erfolgt und entsprechend in jeder Population anders verläuft, so dass sich die Populationen mehr und mehr voneinander unterscheiden.

Die Gefahr zufälliger Verluste hängt von der Allelhäufigkeit ab. Je seltener ein Allel ist, umso grösser ist die Gefahr, dass es in begrenzten Populationen verloren geht. Insbesondere seltene Allele, die für die Anpassungsfähigkeit eine wichtige Rolle spielen, sind von Drifteffekten besonders betroffen. In diesem Zusammenhang stellt sich die Frage nach der **Verlustwahrscheinlichkeit von seltenen Allelen** in kleinen Populationen. Die Frage nach der **Mindestgrösse einer Population** ist bei Generhaltungsmassnahmen in Forstwirtschaft und Natur- und Artenschutz von grosser praktischer Bedeutung. Die zu erhaltende Population soll mindestens so gross sein, dass seltene Allele nicht allein durch Drift verlorengehen. Die erforderliche Mindestgrösse kann nach einer Näherungsformel von KRUSCHE und GEBUREK (1990) wie folgt berechnet werden:

$$N = \frac{l}{\log(I - (I - V)^M)} \quad \text{wobei}$$

$$\log(I - q)$$

- 1-V : Wahrscheinlichkeit, dass in der Stichprobe vom Umfang N jedes Allel mit der Häufigkeit ≥ q mindestens einmal vertreten ist
- M : Summe aller seltenen Allele an allen Genorten
- q : Häufigkeit der seltenen Allele
- N : Mindest-Stichprobengrösse zur Erhaltung von 1-V

Approximativ ermittelte minimale Populationsgrösse N bei vorgegebener Verlustwahrscheinlichkeit V=0.01 resp. V=0.005 und der Allelhäufigkeit q sowie der Anzahl seltener Allele M bei Vorliegen ausschliesslich homozygoter Genotypen (schlimmster Fall!). Bei Vorliegen von Hardy-Weinberg-Proportionen können die N-Werte halbiert werden.

V	q	M = 1 N	M = 10 N	M = 100 N	M = 1000 N
0.01	0.05	90	135	180	225
	0.01	459	687	916	1146
	0.005	919	1378	1837	2296
0.005	0.05	104	149	193	238
	0.01	528	757	986	1243
	0.005	1058	1516	1976	2435

Nach KRUSCHE und GEBUREK (1990)

Genfluss und Migration

Unter **Genfluss** versteht man den **Austausch von Allelen** innerhalb und zwischen Populationen mittels Pollen, der durch Wind und Tiere verbreitet wird. Unter **Migration** versteht man den **Austausch von Genotypen** zwischen Populationen mittels Samen, die durch Wind, Wasser, Tiere oder den Menschen verbreitet werden. Genfluss und Migration haben **folgende positiven oder negativen Auswirkungen**:

- sie stabilisieren die genetischen Variation d.h. sie kompensieren Verluste an genetischer Variation infolge von Selektion oder Drift
- sie reduzieren die Tendenz zur genetischen Differenzierung der Populationen
- sie bringen neue oder verlorene Allele oder Genotypen in eine Population ein d.h. sie können die Variation erhöhen
- sie verändern die Allel- oder Genotypenhäufigkeiten
- sie zerstören teilweise die genetische Identität von angepassten Populationen

Die Wirkung des Genflusses hängt von der **Anzahl Einwanderer** pro Generation und von der **genetischen Differenzierung zwischen den beiden Populationen** (Ursprungspopulation, Destinationspopulation) ab. Ein einfaches Modell für den Einfluss des Genflusses auf die Allelhäufigkeit einer lokalen Population kann wie folgt formuliert werden:

igrationsrate m : $m = \frac{n}{N+n}$ mit N : Grösse der Lokalpopulation und n : Anzahl Einwanderer

$$q_1 = m q_m + (1-m)q_0$$

q_1 = Häufigkeit des Allels q nach der Einwanderung

q_0 = Häufigkeit des Allels q in der Lokalpopulation

q_m = Häufigkeit des Allels q bei den Einwanderern

Bedeutung des Genflusses bei Waldbaumpopulationen

- Die Windbestäubung ist ein effektives Mittel für den Transport von Allelen. Bei Baumpopulationen ist der Genfluss in der Regel hoch, so dass sich die Allelhäufigkeiten im allgemeinen nur wenig zwischen den Populationen unterscheiden. Bei den meisten Baumarten findet sich 95 % der gesamten Variation innerhalb der Populationen und nur 5 % ist bedingt durch Unterschiede zwischen den Populationen (genetische Differenzierung)
- Die räumliche Ausbreitung des Pollens entspricht häufig einer Exponentialfunktion d.h. die Pollendichte (Anzahl pro m^3) nimmt exponentiell mit der Entfernung vom Pollenspender ab. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Pollen eine Eizelle befruchtet, nimmt deshalb mit zunehmender Entfernung zwischen Samenbaum und Pollenspender ebenfalls ab. Obwohl Pollentransport über sehr weite Distanzen möglich ist, ist er meist auf weite Distanzen nicht effektiv, weil die Konzentration des lokalen Pollens sehr viel höher und die Befruchtungswahrscheinlichkeit von Fremdpollen daher ziemlich gering ist. Genfluss läuft wahrscheinlich graduell über relativ kurze Distanzen ab d.h. von der Population 1 nach Population 2, von 2 nach 3, von 3 nach 4 usw. Auch innerhalb grösserer Populationen kann ein gradueller Genfluss stattfinden.
- Bei kleineren Populationen hingegen findet bei windbestäubten Arten ein merklicher Genfluss durch Pollen von ausserhalb statt. In diesem Fall ist die Konkurrenz durch lokalen Pollen geringer und Fremdpollen kann zum Zuge kommen, wenn gerade wenig oder kein lokaler Pollen vorhanden ist. Im Teil C haben wir ein Beispiel eines kleinen, re-

lativ isolierten Eichenbestandes (N=87) gesehen, in dem bei bestimmten Einzelbäumen 50 % resp. 58 % der effektiven Befruchtungen durch bestandesfremden Pollen erfolgt ist. Auch in Samenplantagen liegt der Genfluss von ausserhalb in der Grössenordnung von 20 bis 50 % je nach Isolation der Plantage. Handelt es sich um Zuchtpopulationen d.h. um auserlesene Genotypen mit besonders guter Merkmalsausprägung, so wird der züchterische Effekt durch diesen Fremdpollen natürlich erheblich reduziert. Auch bei ausgeschiedenen Genreservaten von autochthonen Populationen ist immer mit Eintrag von fremden Genen zu rechnen, so dass auch ein Genreservat einer dynamischen Veränderung seiner genetischen Struktur unterliegt.

- Der Genfluss durch Migration ist bei schwersamigen Baumarten deutlich begrenzter als durch Pollen. Bei gewissen Baumarten dürfte die Migration mittels Samen hingegen einen wesentlichen Beitrag zur Erhaltung der genetischen Variation leisten. Dies trifft insbesondere für stark zerstreut vorkommende, insektenbestäubte Baumarten zu wie etwa Elsbeere, Speierling, Mehlbeere oder Kirsche, um nur einige Beispiele zu nennen. Da Genfluss bei insektenbestäubten Arten nur über kleine Distanzen möglich ist, die Individuen aber oft stark zerstreut vorkommen, würde man bei diesen Arten grundsätzlich eine geringere genetische Variation (infolge von Drift, Verwandtenpaarung und geringem Genfluss) und eine grosse Differenzierung zwischen den Teilkollektiven erwarten. Untersuchungen zeigen nun aber (zwei Beispiele von Elsbeere und Speierling sind in Teil C wiedergegeben), dass dies nicht unbedingt zutrifft. Bei diesen Baumarten dürfte Genfluss durch Migration eine grosse Rolle für die Aufrechterhaltung ihrer Variation spielen, zumal die Früchte all dieser Arten von den Vögeln bevorzugt gefressen werden. Auf diese Weise kommt wahrscheinlich eine nicht unerhebliche Migration zustande.