

# Γενετική της Διατήρησης επαπειλούμενων ειδών

- Εκτίμηση γενετικής διαφοροποίησης σε μικρούς πληθυσμούς
- Αιμομικτική κατάπτωση και γενετικό φορτίο
- Εκτίμηση ανάγκης - επιτυχίας εμπλουτισμών και εισαγωγής ειδών και πληθυσμών
- Γενετική της αποκατάστασης των ειδών  
Κρυο-συντήρηση γαμετών, τεχνητή γονιμοποίηση, κλωνοποίηση

# Ο 6ος Μαζικός Αφανισμός

Τα γεωλογικά δεδομένα υποδεικνύουν 5 μαζικούς αφανισμούς ειδών

Επί του παρόντος είμαστε μάρτυρες του 6ου μαζικού αφανισμού

Βασικός υπεύθυνος οι ανθρωπογενείς παρεμβάσεις:

- Καταστροφές ή/και κατακερματισμός φυσικού περιβάλλοντος
- Κυνήγι

Ταξινομική ομάδα	Αριθμός αφανισμών	% των ομάδων που χάθηκαν	% των ειδών που απειλούνται
Θηλαστικά	85	2.1	24
Πτηνά	113	1.3	12
Ερπετά	21	0.3	62
Αμφίβια	2	0.05	39
Ψάρια	23	0.1	49
Ασπόνδυλα	98	0.01	~70
Φυτά	384	0.2	~70

Ο ρυθμός των αφανισμών επιταχύνεται



Αφανισμοί που καταχωρήθηκαν από το 1900

# Γενετική Πληθυσμών

- γενετική δομή ενός πληθυσμού

- αλληλόμορφα

- γενότυποι

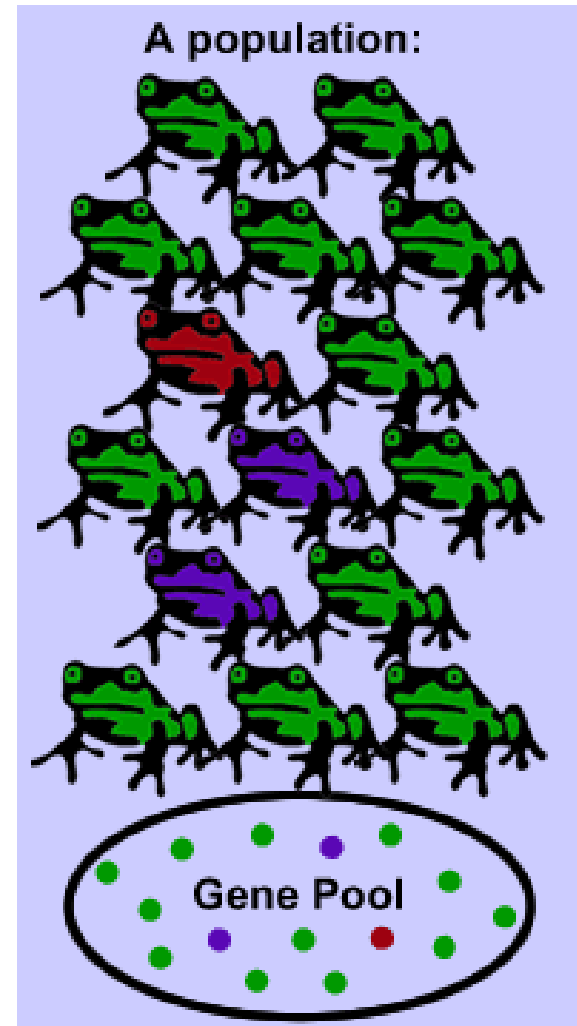
Ομάδα ατόμων του ίδιου είδους που μπορούν να διασταυρωθούν

Πρότυπα γενετικής ποικιλότητας σε πληθυσμούς

Αλλαγές στη γενετική δομή στο χρόνο και στο χώρο

# Πληθυσμοί:

- Μέλη ενός σεξουαλικά αναπαραγόμενου είδους είναι ικανά να διασταυρώνονται, να παράγουν γόνιμους απογόνους και να μοιράζονται μια κοινή γονιδιακή δεξαμενή
- Γονιδιακή δεξαμενή είναι το σύνολο των αλληλομόρφων όλων των ατόμων σε έναν πληθυσμό



# Πληθυσμοί

- Διαφορετικά είδη δεν ανταλλάσσουν γονίδια μεταξύ τους με διασταύρωση
- Ένας πληθυσμός είναι μια ομάδα οργανισμών του ίδιου είδους που καταλαμβάνουν μια συγκεκριμένη περιοχή



# Πληθυσμοί

- Τα μέλη ενός πληθυσμού διαφέρουν μεταξύ τους
- Η ποικιλότητα είναι το ακατέργαστο υλικό υπόβαθρο για τις εξελικτικές αλλαγές
- Χαρακτήρες που κάνουν έναν οργανισμό κατάλληλο για το περιβάλλον του ώστε να επιβιώνει, να αναπαράγεται και να περνάει τα αλληλόμορφα του στους απογόνους του, καλούνται προσαρμογές



*Lampropeltis getulus*:  
Χρωματικός και σχηματικός  
πολυμορφισμός  
στο «βασίλικό φίδι» της  
Καλιφόρνιας

# Πληθυσμοί

- Ειδογένεση είναι η διαίρεση ενός είδους σε δύο ή περισσότερα ή ο μετασχηματισμός ενός είδους σε ένα άλλο με το χρόνο
- Η ειδογένεση είναι το τελικό αποτέλεσμα των αλλαγών της γονιδιακής δεξαμενής σε αλληλομορφικές και γενοτυπικές συχνότητες



# Ανθρώπινες φυλές: υποείδη ή πολυμορφισμός;



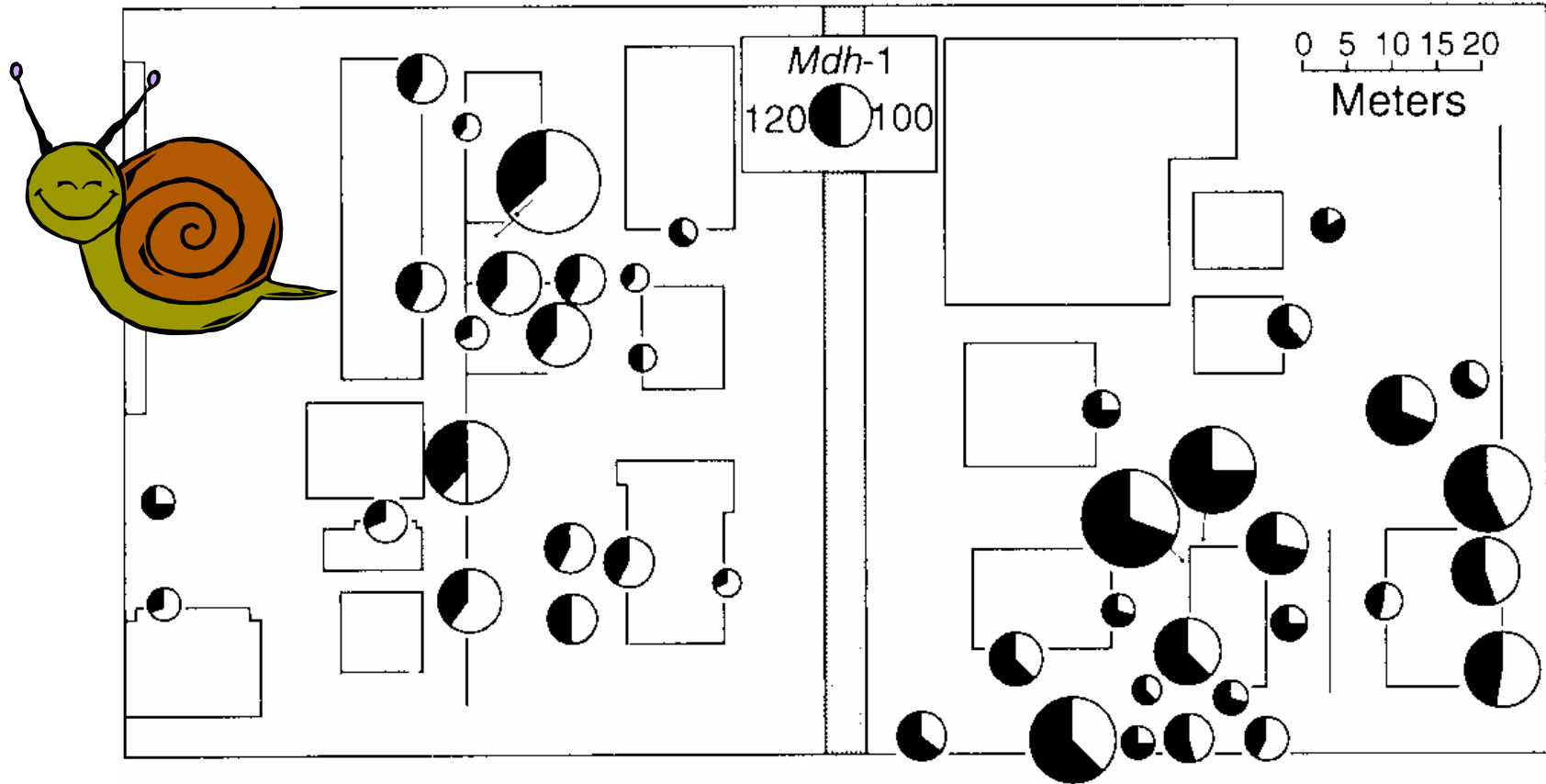
"Among His Signs is the creation of the heavens and earth and the variety of your languages and colours. There are certainly Signs in that for every being."

(The Qur'an 30:22)

[www.harunyahya.com](http://www.harunyahya.com)

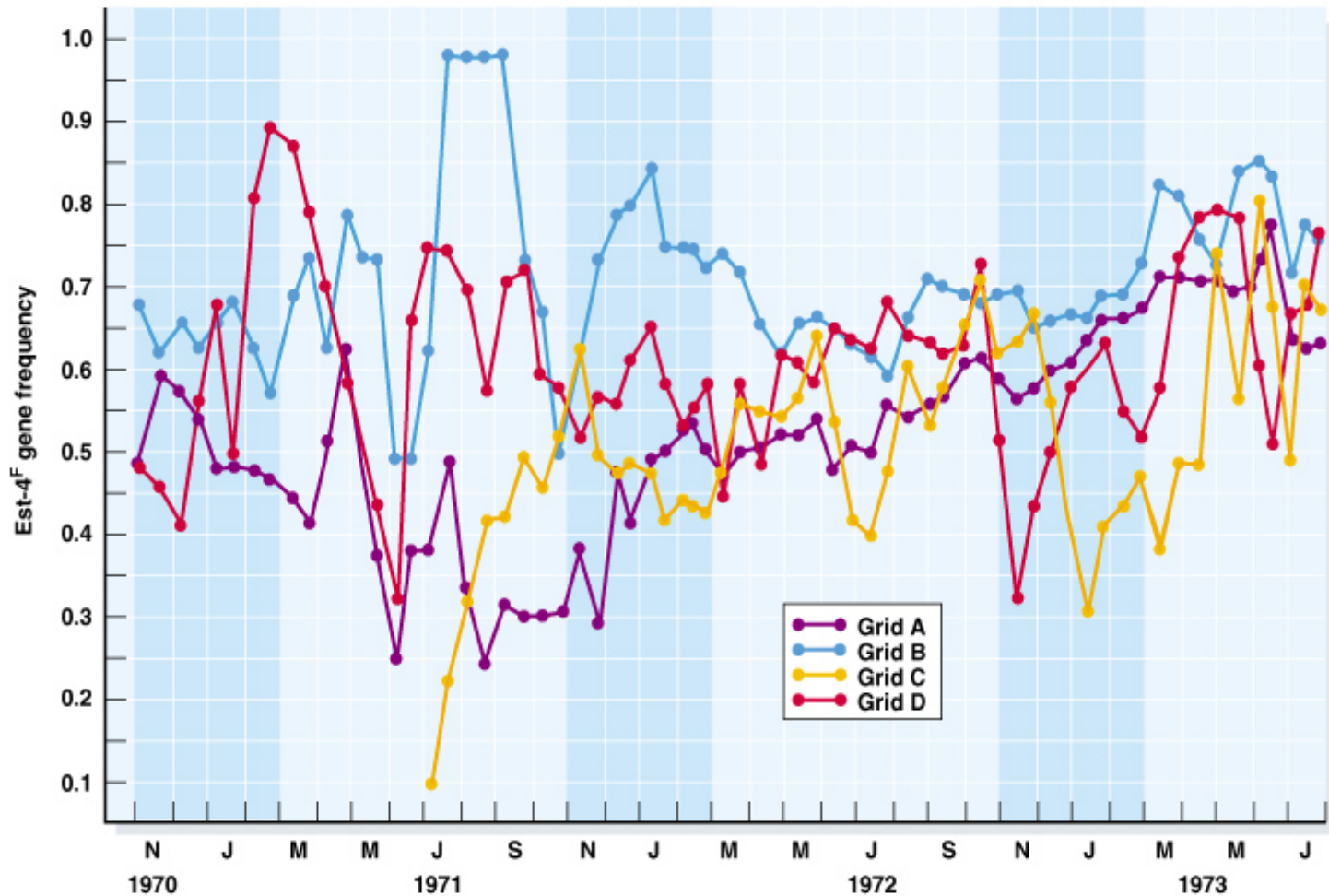


# Γενετική ποικιλότητα σε χώρο και χρόνο

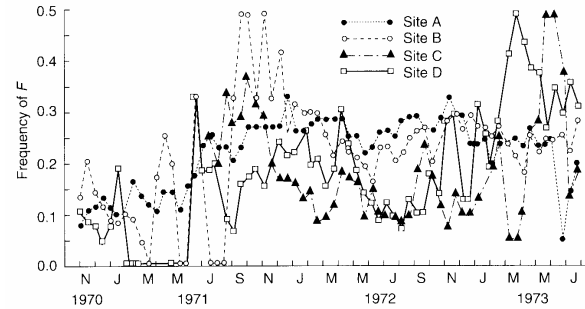
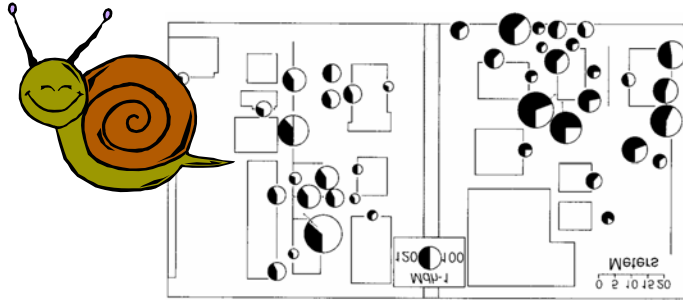


Συχνότητα του αλληλομόρφου *Mdh-1* σε αποικίες σαλιγκαριών σε δύο οικοδομικά τετράγωνα

# Γενετική ποικιλότητα σε χώρο και χρόνο



# Γενετική ποικιλότητα σε χώρο και χρόνο



Γιατί είναι σημαντική η γενετική ποικιλότητα:

Δυναμικό για αλλαγή της γενετικής δομής

- προσαρμογή σε περιβαλλοντικές αλλαγές
  - διατήρηση
- διαφοροποίηση πληθυσμών
  - βιοποικιλότητα

# Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή:

Αλλαγές στις συχνότητες αλληλομόρφων και/ή γενοτύπων μέσα στο χρόνο

- μετάλλαξη
- μετανάστευση
- φυσική επιλογή
- γενετική απόκλιση
- μη τυχαίο ζευγάρωμα

# Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή;

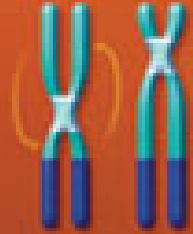
- **μετάλλαξη** **Αυθόρμητες αλλαγές του DNA**
  - δημιουργεί νέα αλληλόμορφα
  - η πηγή όλης της γενετικής ποικιλότητας
- μετανάστευση
- φυσική επιλογή
- γενετική απόκλιση
- μη τυχαίο ζευγάρωμα

# Αιτίες αλλαγής των γονιδίων:

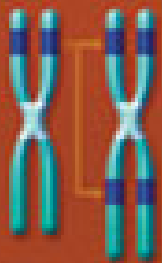
## Chromosome Mutations



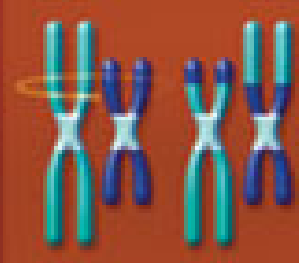
Deletion



Inversion

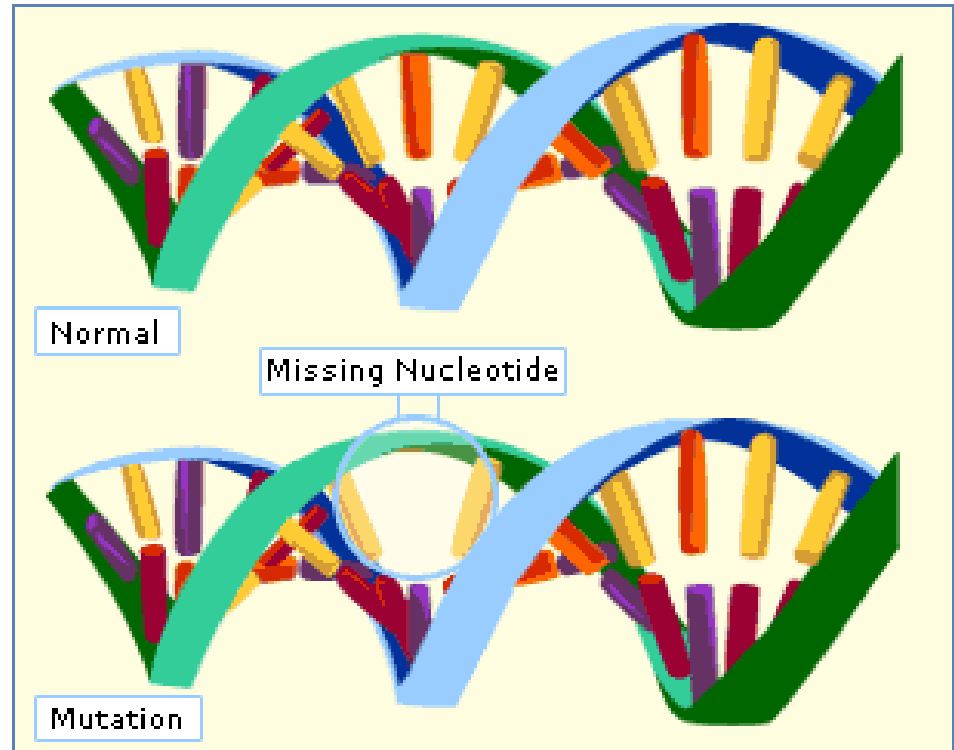


Duplication



Translocation

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες



Σημειακές μεταλλάξεις

- Τυχαίες
- Επιβλαβείς, ουδέτερες, καλές
- Ορισμένες κληροδοτούνται

# Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή;

- μετάλλαξη

- **μετανάστευση**

Μετακίνηση ατόμων προς πληθυσμούς

- φυσική επιλογή

- **εισαγωγή νέων αλληλομόρφων**  
«γονιδιακή ροή»

- γενετική παρέκκλιση

ομογενοποίηση ή  
εισαγωγή ποικιλότητας

- μη τυχαίο ζευγάρωμα

# Tracing Human History Through Genetic Mutations

By examining DNA patterns that are inherited maternally or paternally, scientists can trace human lineages back to the original branches, or sons and daughters, of a genetic Adam and an Eve.

## Europe

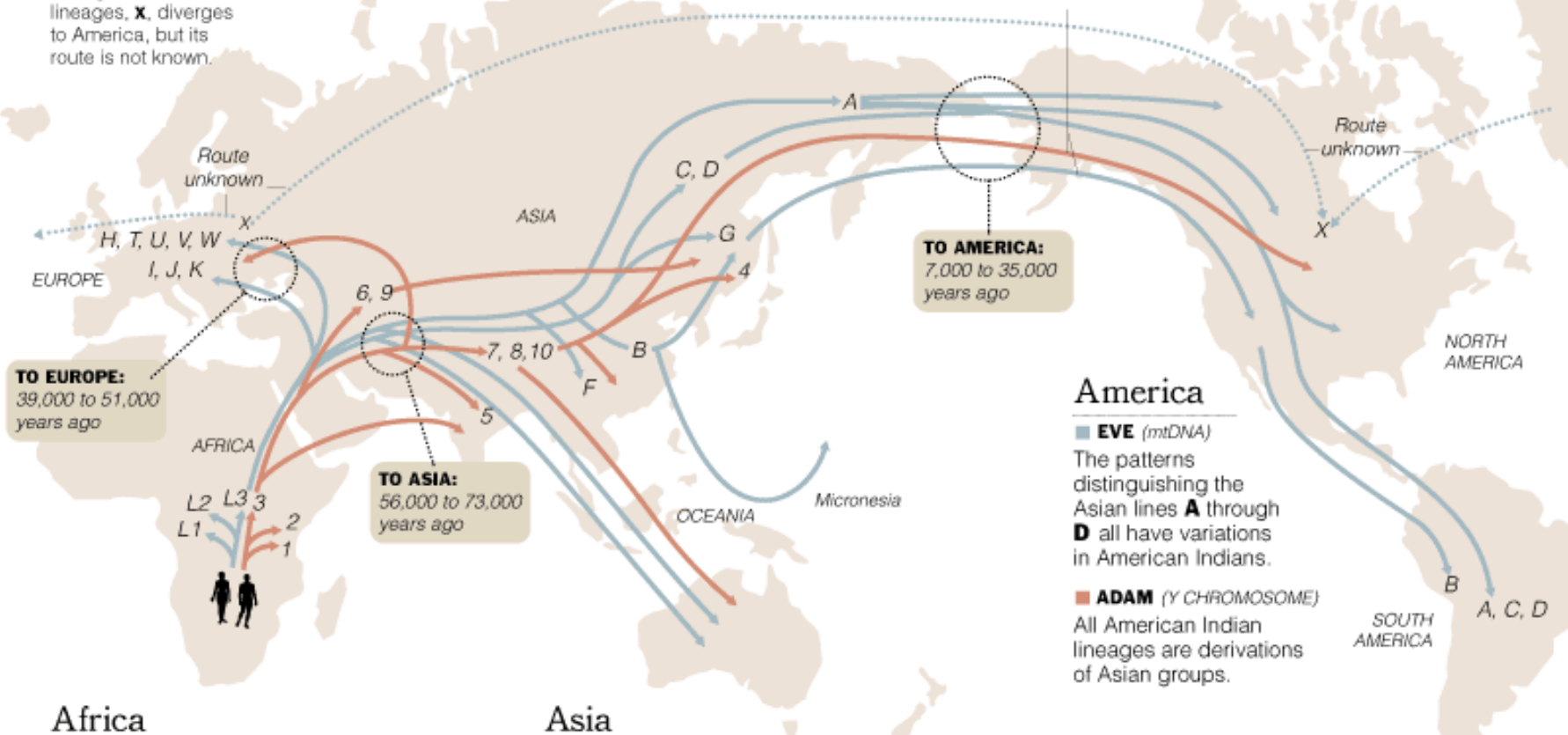
■ **EVE (mtDNA)**

The nine European lineages are named **H** through **K**, and **T** through **X**. One of the lineages, **X**, diverges to America, but its route is not known.

■ **ADAM (Y CHROMOSOME)**

All European lineages are variations of African and Asian branches.

*Men and women certainly colonized the world together; the differences between the routes shown reflect differences in genetic information.*



## Africa

■ **EVE (mtDNA)**

The three African branches are named **L1** through **L3**, and **L3** separates into all the other branches.

■ **ADAM (Y CHROMOSOME)**

The three African branches are named **1**, **2** and **3**, and **3** separates into all the other branches.

## Asia

■ **EVE (mtDNA)**

The six Asian branches are named **A** through **D** and **F** and **G**.

■ **ADAM (Y CHROMOSOME)**

The seven Asian branches are **4** through **10**, and these groups branch off into Oceania, Europe and America.

## America

■ **EVE (mtDNA)**

The patterns distinguishing the Asian lines **A** through **D** all have variations in American Indians.

■ **ADAM (Y CHROMOSOME)**

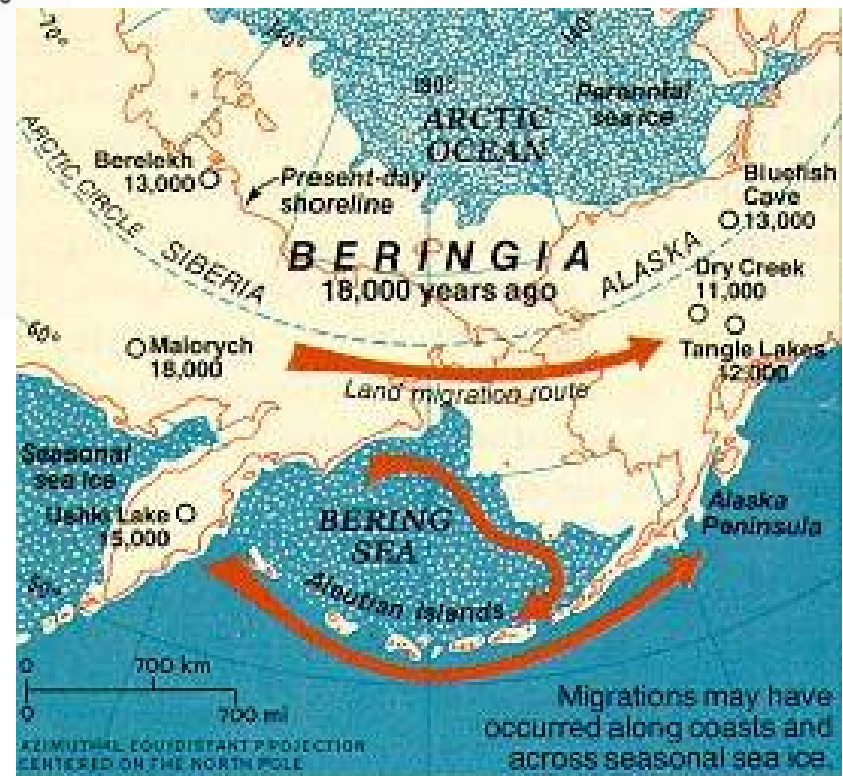
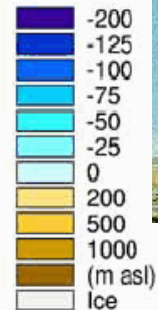
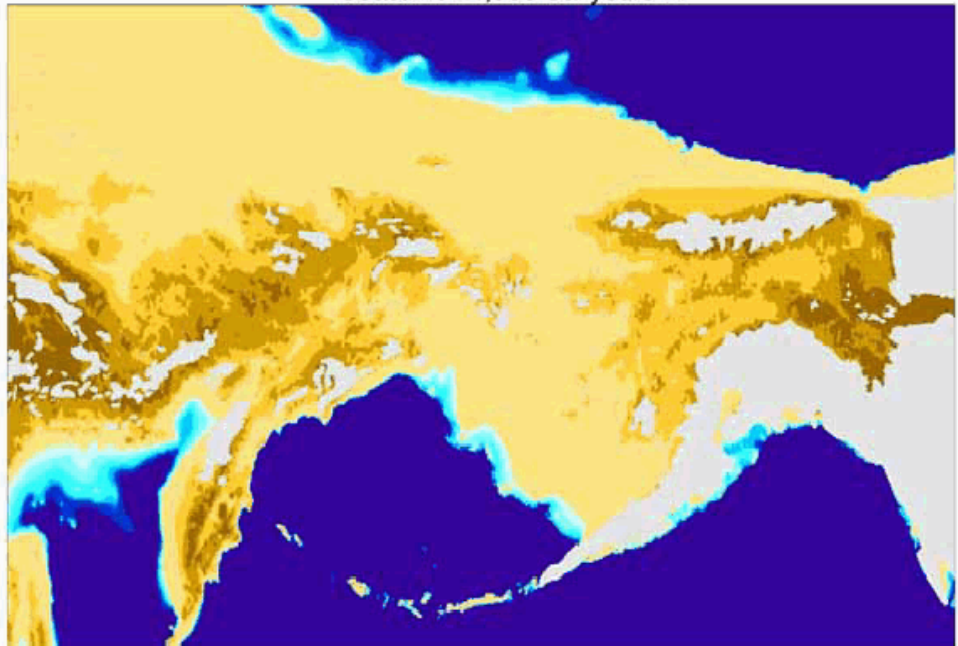
All American Indian lineages are derivations of Asian groups.

Sources: Dr. Douglas C. Wallace, Marie T. Lott, Emory University; Dr. Peter A. Underhill, Stanford University; "Genes, Peoples, and Languages," by Dr. Luca Cavalli-Sforza



# Διασκορπίζοντας τους Ανθρώπους

PALE Paleoenvironmental Atlas of Beringia  
Coastline 21,000 Cal years BP



# Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή:

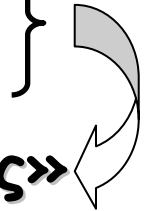
- μετάλλαξη
- μετανάστευση
- φυσική επιλογή
- γενετική παρέκκλιση
- μη τυχαίο ζευγάρωμα

Ορισμένοι γενότυποι παράγουν περισσότερους απογόνους

- διαφορές στην επιβίωση ή αναπαραγωγή

Διαφορές «αρμοστικότητας»

- οδηγεί στην προσαρμογή



# Φυσική Επιλογή

## Ανθεκτικότητα στο αντιβακτηριακό σαπούνι

Γενιά 1:

1.00 μη ανθεκτικό

0.00 ανθεκτικό



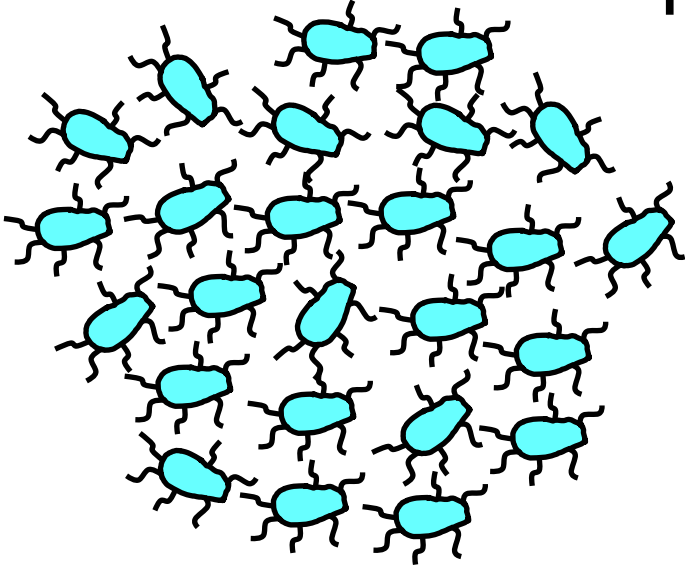
# Φυσική Επιλογή

## Ανθεκτικότητα στο αντιβακτηριακό σαπούνι

Γενιά 1:

1.00 μη ανθεκτικό

0.00 ανθεκτικό



# Φυσική Επιλογή

## Ανθεκτικότητα στο αντιβακτηριακό σαπούνι



Γενιά 1:

1.00 μη ανθεκτικό

0.00 ανθεκτικό

Γενιά 2:

0.96 μη ανθεκτικό

0.04 ανθεκτικό

# Φυσική Επιλογή

## Ανθεκτικότητα στο αντιβακτηριακό σαπούνι



Γενιά 1: 1.00 μη ανθεκτικό

0.00 ανθεκτικό

Γενιά 2: 0.96 μη ανθεκτικό

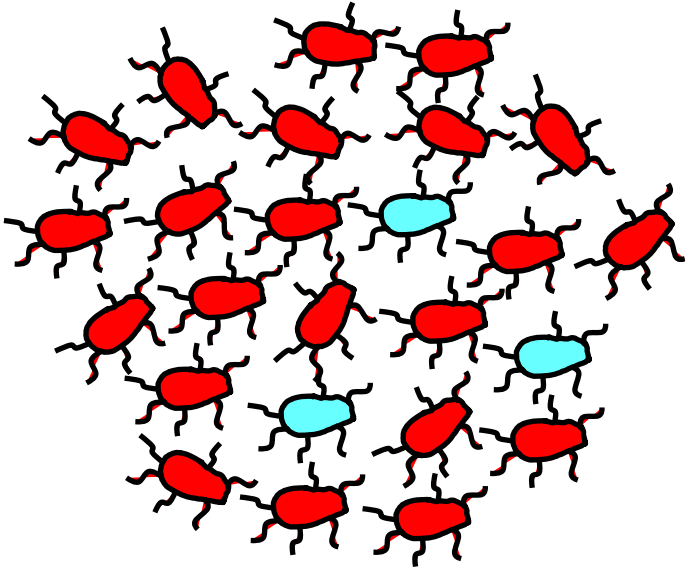
0.04 ανθεκτικό

Γενιά 3: 0.76 μη ανθεκτικό

0.24 ανθεκτικό

# Φυσική Επιλογή

## Ανθεκτικότητα στο αντιβακτηριακό σαπούνι



Γενιά 1: 1.00 μη ανθεκτικό

0.00 ανθεκτικό

Γενιά 2: 0.96 μη ανθεκτικό

0.04 ανθεκτικό

Γενιά 3: 0.76 μη ανθεκτικό

0.24 ανθεκτικό

Γενιά 4: 0.12 μη ανθεκτικό

0.88 ανθεκτικό

# Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή;

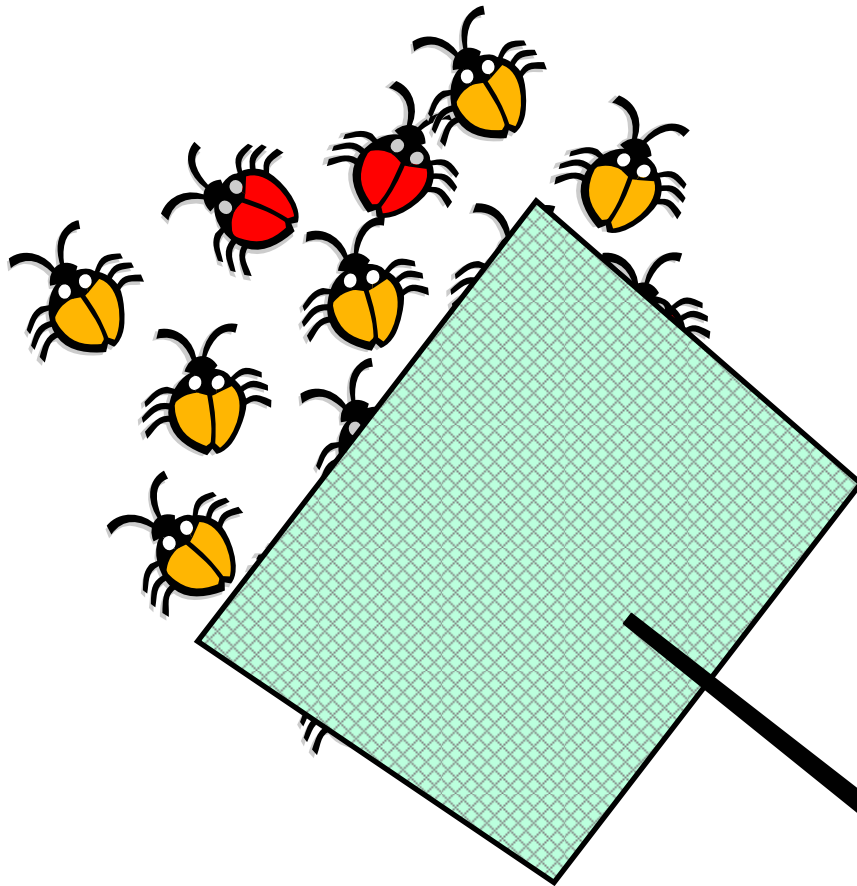
- μετάλλαξη
- μετανάστευση
- φυσική επιλογή
- **γενετική παρέκκλιση**
- μη τυχαίο ζευγάρωμα

## Τυχαία γενετική αλλαγή

- λάθος δειγματοληψίας
  - ψευδής αντιπροσώπευση
  - μικροί πληθυσμοί



# Γενετική παρέκκλιση



Πρίν:

8 RR → 0.50 R

8 rr → 0.50 r

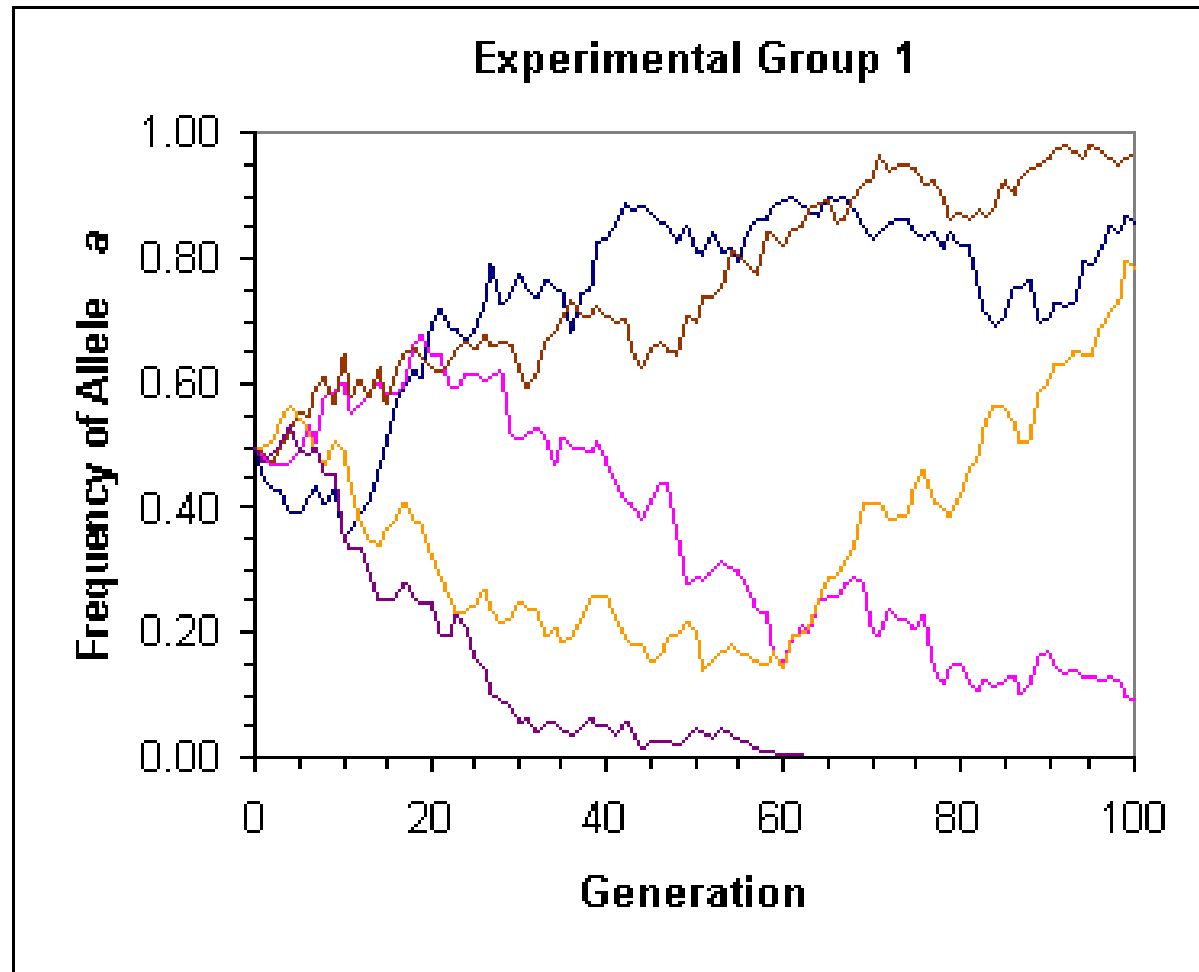
Μετά:

2 RR → 0.25 R

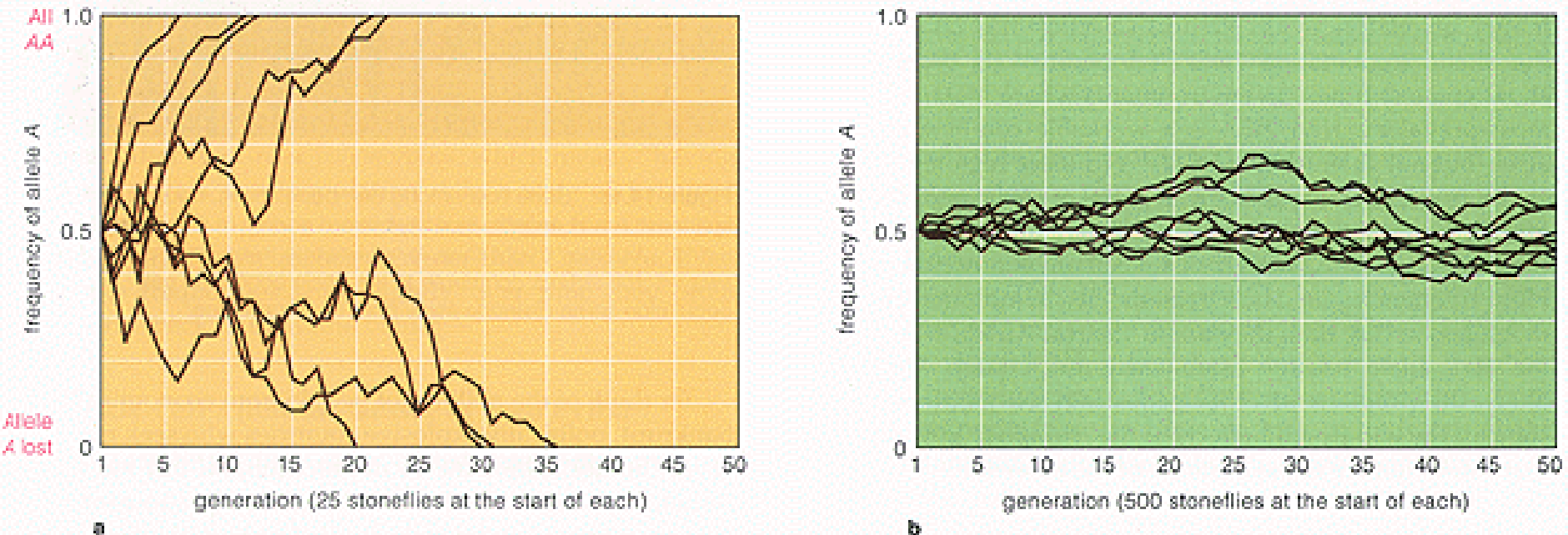
6 rr → 0.75 r

# Η τυχαία αλλαγή της γονιδιακής συχνότητας ονομάζεται ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΠΑΡΕΚΚΛΙΣΗ (GENETIC DRIFT)

Η διαδικασία οδηγεί στην τυχαία εγκαθίδρυση ή απώλεια ενός αλληλομόρφου από τον πληθυσμό και κατά συνέπεια πλήρη ομοζυγωτία



# Προσομοιώσεις σε Η/Υ των διακυμάνσεων ενός γονιδίου σε μικρούς και μεγάλους πληθυσμούς



**Figure 14.19** Computer simulations of the effect of genetic drift on an allele's frequency in small and large populations. In nine groups of stoneflies, population size was maintained at 25 breeding individuals every generation, for fifty generations. Population size of nine more groups was maintained at 500 for fifty generations. **(a)** Allele A became fixed in five of the small populations (the lines reaching the top of the graph) and was lost from four of them (the lines plummeting off the bottom of the graph). As this tells you, even the "best" allele doesn't always win. **(b)** The allele did not become fixed in any large population. Thus the magnitude of drift was much less in every generation than in the small populations.

Equal fitnesses  
assumed for these  
simulations:

$$AA = 1$$

$$Aa = 1$$

$$aa = 1$$

# Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή:

- μετάλλαξη
- μετανάστευση
- φυσική επιλογή
- γενετική παρέκκλιση
- μη τυχαίο ζευγάρωμα

Προκαλούν αλλαγές  
στη συχνότητα  
αλληλομόρφων

# Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή;

- μετάλλαξη
- μετανάστευση
- φυσική επιλογή
- γενετική παρέκκλιση
- μη τυχαία ζευγαρώματα

Οι διασταυρώσεις ανασυνδυάζουν τα αλληλόμορφα στους γενότυπους

- μη τυχαίο ζευγάρωμα



μη τυχαίοι συνδυασμοί αλληλομόρφων

## Τυχαίο ζευγάρισμα

## Επιλεκτικό ζευγάρισμα

aa x aa

AA x AA

aa

AA

Συχνότητα αλληλομόρφων:

$$A = 0.8$$

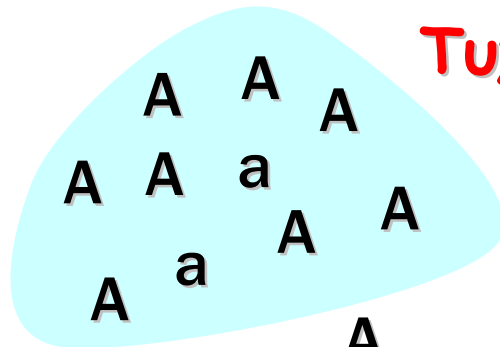
$$a = 0.2$$

Συχνότητα γενοτύπων:

$$AA = 0.8 \times 0.8 = 0.64$$

$$Aa = 2(0.8 \times 0.2) = 0.32$$

$$aa = 0.2 \times 0.2 = 0.04$$



A

0.8

a

0.2

A  
0.8

AA  
0.8 x 0.8

Aa  
0.8 x 0.2

a  
0.2

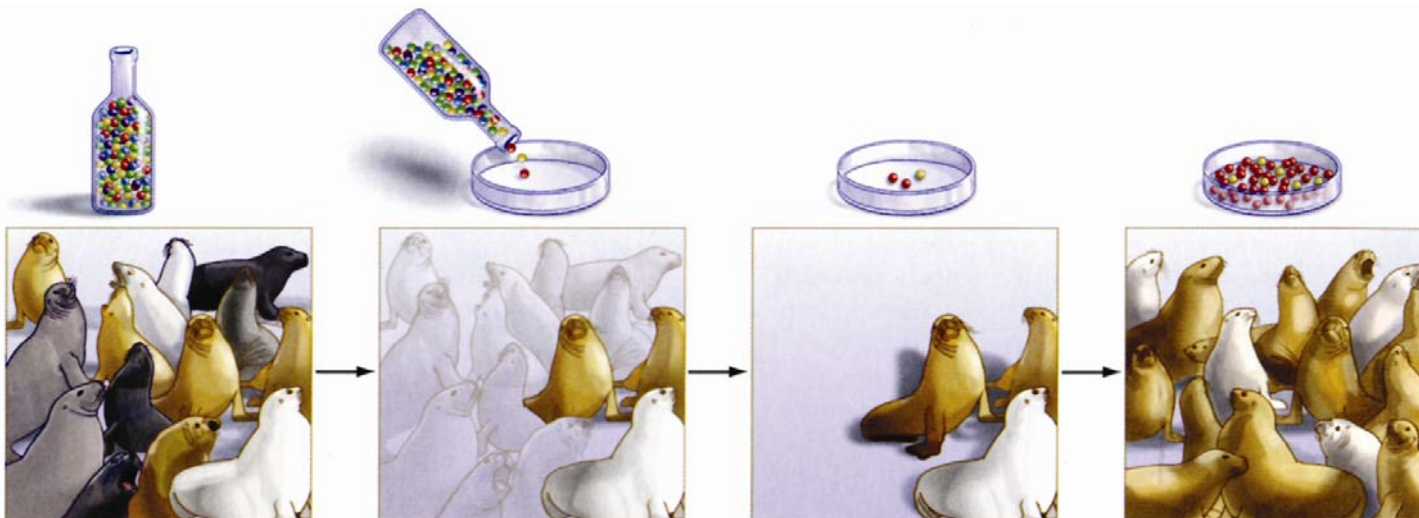
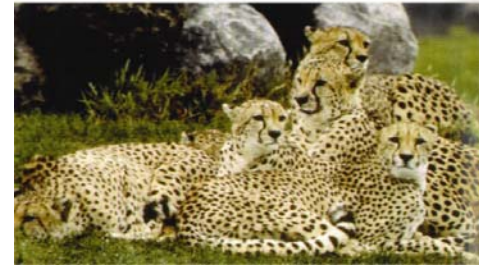
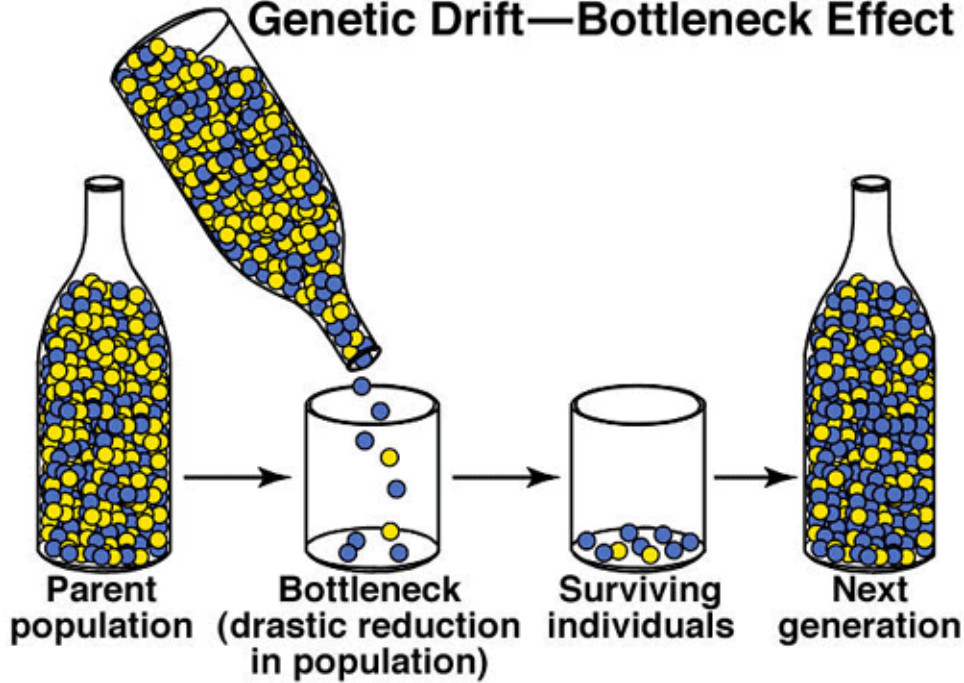
aA  
0.2 x 0.8

aa  
0.2 x 0.2

# Το φαινόμενο της Στενωπού (Bottleneck)

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

## Genetic Drift—Bottleneck Effect



# Ανθρώπινοι στενωποί

Με πάνω από 6 δισ. οι άνθρωποι είναι ένα εξαιρετικά πετυχημένο είδος ζώου. Ωστόσο, το *Homo sapiens* άγγιξε την εξαφάνιση.

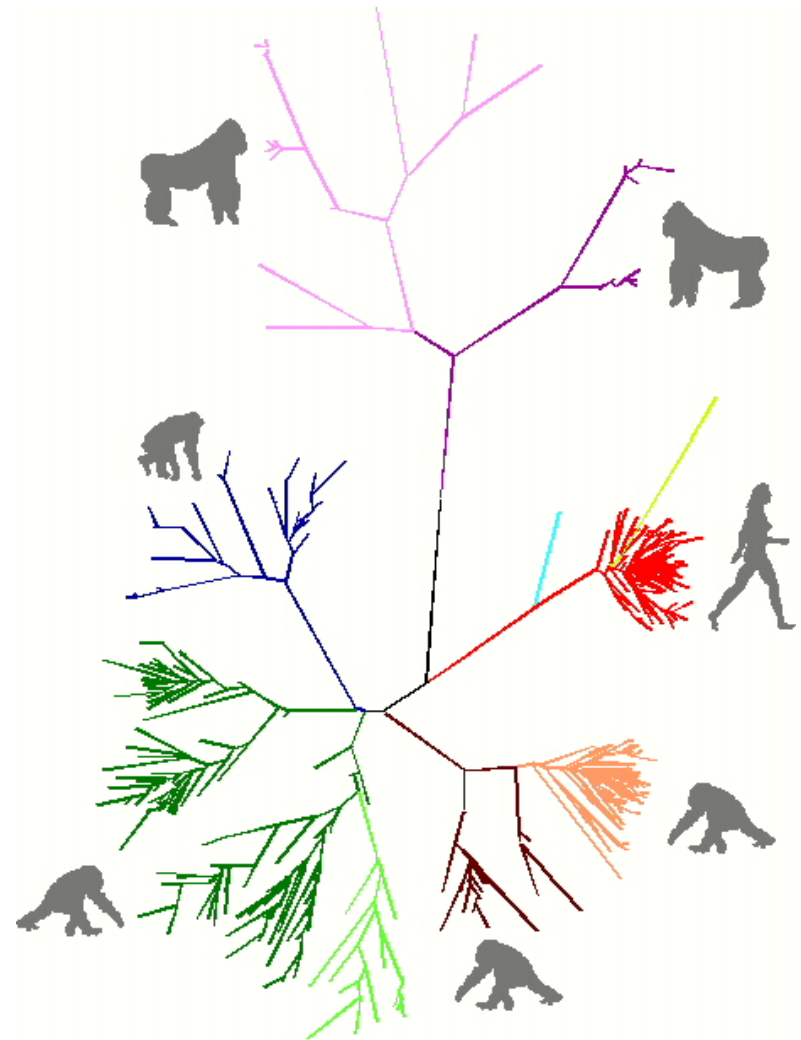


Γενετικές, αρχαιολογικές και γεωλογικές ενδείξεις υποδεικνύουν ότι οι προγονοί μας παραλίγο να εξαφανιστούν, μένοντας μόνο 10.000. Πιθανότατα αυτό συνέβη 100.000 χρόνια πριν στην Αφρική, όταν η Ήπειρος αποξηράνθηκε καταντώντας μια έρημη αφιλόξενη γη.

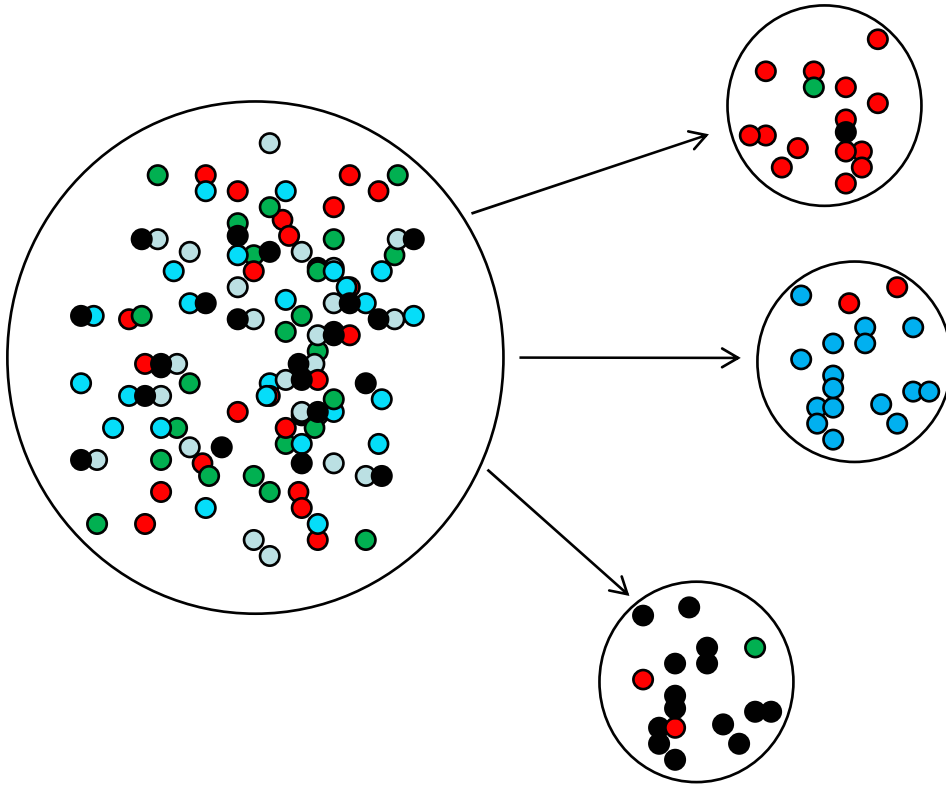


# "Φυλετική" Ποικιλότητα μεταξύ Χιμπατζήδων σε Σύγκριση με τους Ανθρώπους

Μέτρηση	Χιμπατζής	Άνθρωπος
Χ-χρωμόσωμα	0,13%	0,037%
mtDNA	14,8	3,4
Fst τιμές	>2,0	0,08
Ρυθμός αντικατάστασης	>0,05	0,029
Ετεροζυγωτία	3,9%	1,8%



# Η αρχή του Ιδρυτή



Αφορά πληθυσμούς που ιδρύθηκαν από μικρό αριθμό ατόμων του αρχικού πληθυσμού

Ανάλογο της στενωπού

Αναμένεται μεγαλύτερη παρέκκλιση, μικρότερη ποικιλότητα τους εν λόγω πληθυσμούς

# ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΩΝ ΣΤΕΝΩΠΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ ΦΑΙΝΟΜΕΝΩΝ ΙΔΡΥΤΗ

- ◆ Το αποτελεσματικό μέγεθος του πληθυσμού μειώνεται δραστικά
- ◆ Οι συνέπειες διαρκούν για πολύ καιρό
- ◆ Μειωμένη αλληλομορφική ποικιλότητα

$$T(q) = -\frac{4N_e(1-q)\ln(1-q)}{q}$$

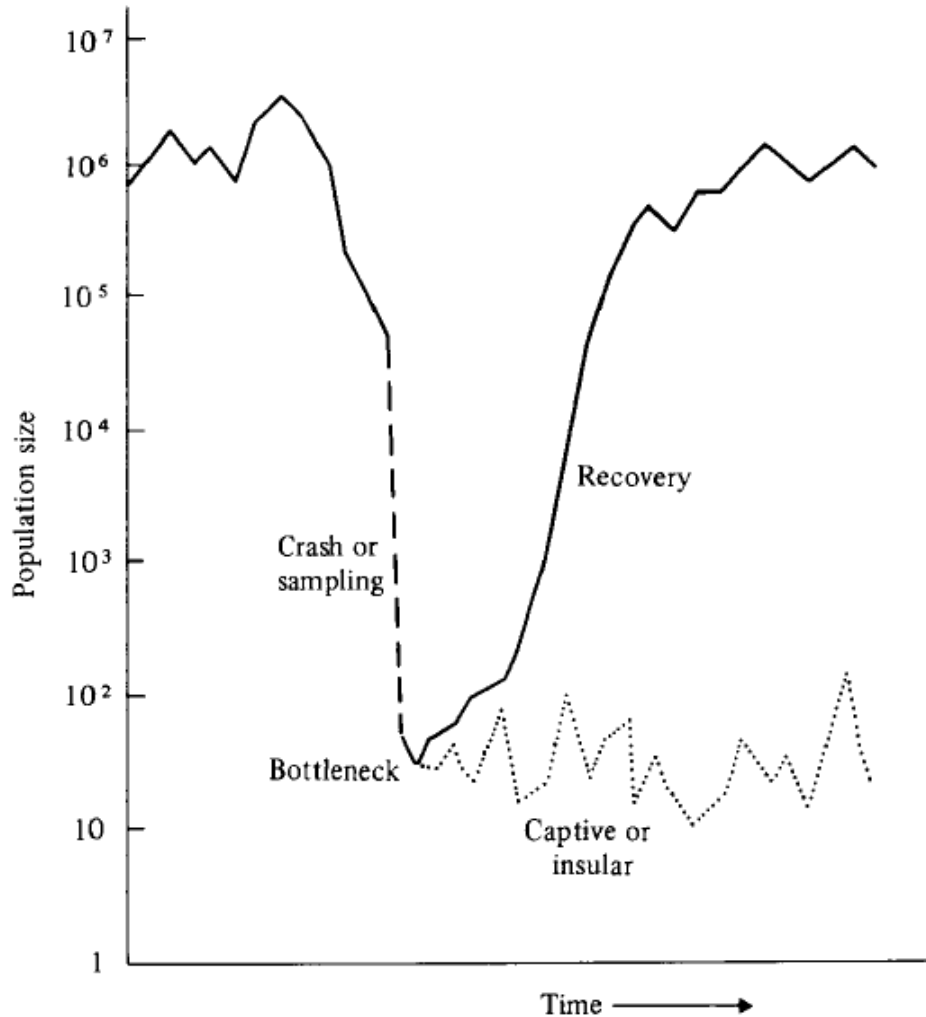
- ◆ Μειωμένη ετεροζυγωτία

$$H_t = \left(1 - \frac{1}{2N_e}\right)^t H_0$$

# Πληθυσμοί που προκύπτουν από Στενωπούς και φαινόμενα Ιδρυτών έχουν αυξημένη ετεροζυγωτία

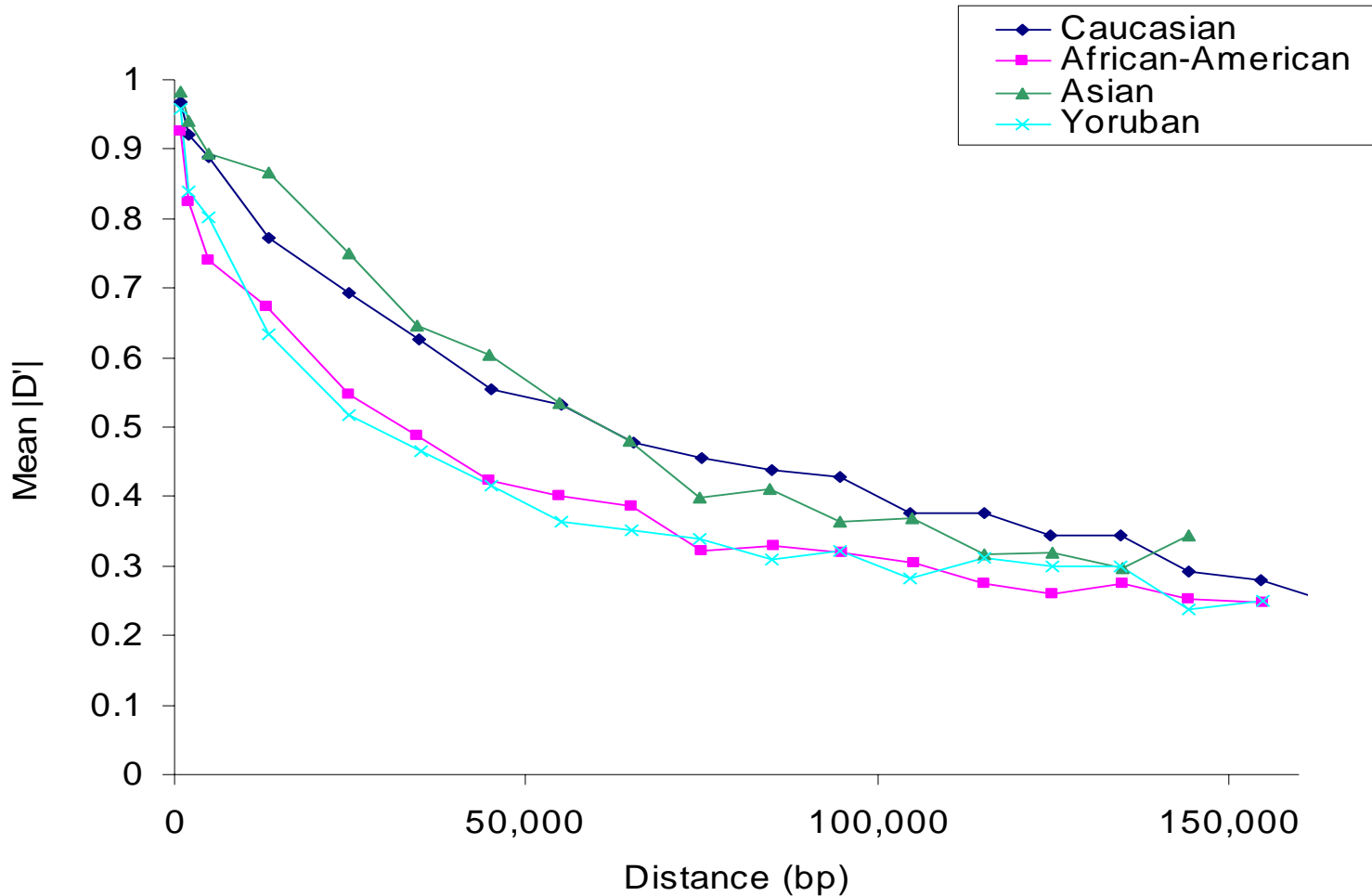
- ◆ Η ετεροζυγωτία ανακάμπτει πιο γρήγορα μετά τη στενωπό /φαινόμενο ιδρυτή από ότι ο αριθμός των αλληλομόρφων
- ◆ Σπάνια αλληλόμορφα επιλεκτικά χάνονται αλλά δεν επηρεάζει σημαντικά την ετεροζυγωτία
- ◆ Στενωπός /φαινόμενο ιδρυτή δημιουργούν περίσσεια ετεροζυγωτίας όταν λαμβάνεται υπόψη ο αριθμός των αλληλομόρφων
- ◆ Προκαλούν επίσης αύξηση της γενετικής απόστασης από των αρχικό πληθυσμό προέλευσης
- ◆ Μπορεί να υπολογιστεί με το υπολογιστικό πακέτο Bottleneck (Cornuet and Luikart 1996)

# Μοντέλα για Ιστορικές Στενωπούς

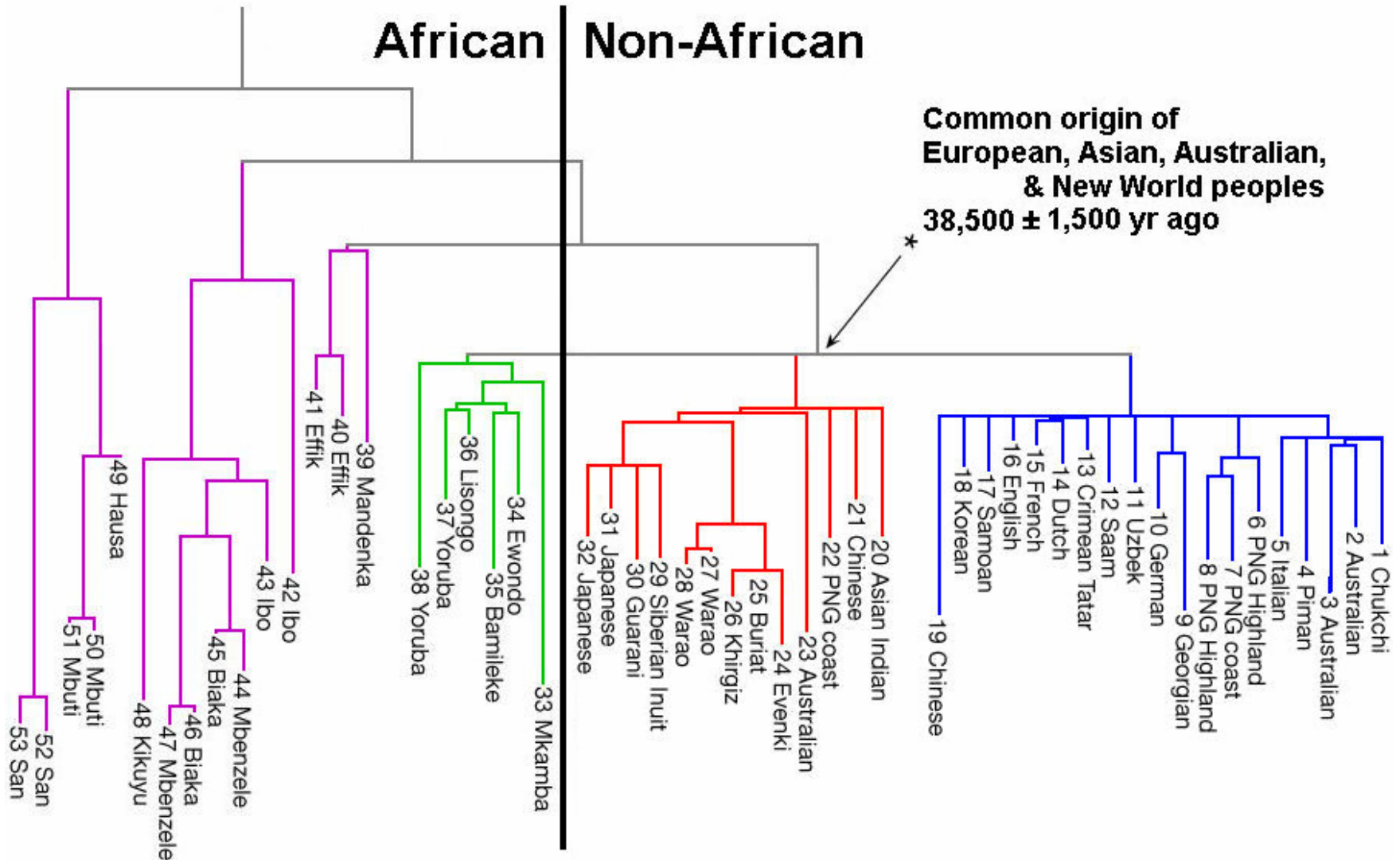


- ◆ Ο πληθυσμός συντρίβεται εξαιτίας φυσικών καταστροφών ή φαινομένων ιδρυτή
- ◆ Οι ανθρώπινοι πληθυσμοί μειώθηκαν δραστικά εξαιτίας κατακλυσμαίας έκρηξης του ηφαιστείου στη Sumatra πριν 80.000 χρόνια
- ◆ Έχουν μείνει σημάδια των γεγονότων αυτών στο γονιδίωμα;

# Οι Αφρικανικοί πληθυσμοί έχουν χαμηλότερη Ανισορροπία Σύνδεσης από ότι οι Καυκάσιοι και οι Ασιάτες



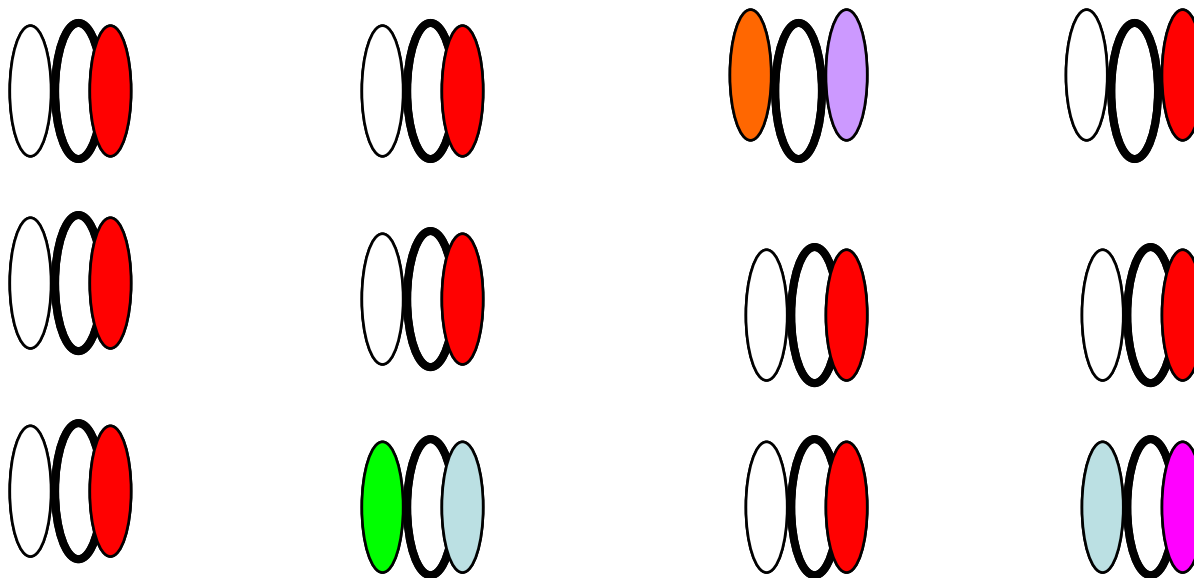
# Οι Αφρικανικοί Πληθυσμοί έχουν περισσότερο ποικιλόμορφο DNA



# Πιθανές εξηγήσεις για την υψηλή ποικιλότητα και τη χαμηλή ανισορροπία σύνδεσης στους Αφρικανούς σε σύγκριση με άλλες ομάδες ανθρώπων

## Γενετική παρέκκλιση και ανισορροπία σύνδεσης

- ◆ Αρχικά πολύ διαφοροποιημένη γαμετική δεξαμενή
- ◆ Η παρέκκλιση οδηγεί στην τυχαία αύξηση ορισμένων γαμετών
- ◆ Παράγει μη τυχαίες συνδέσεις μεταξύ αλληλομόρφων σε διαφορετικούς γονιδιακούς τόπους





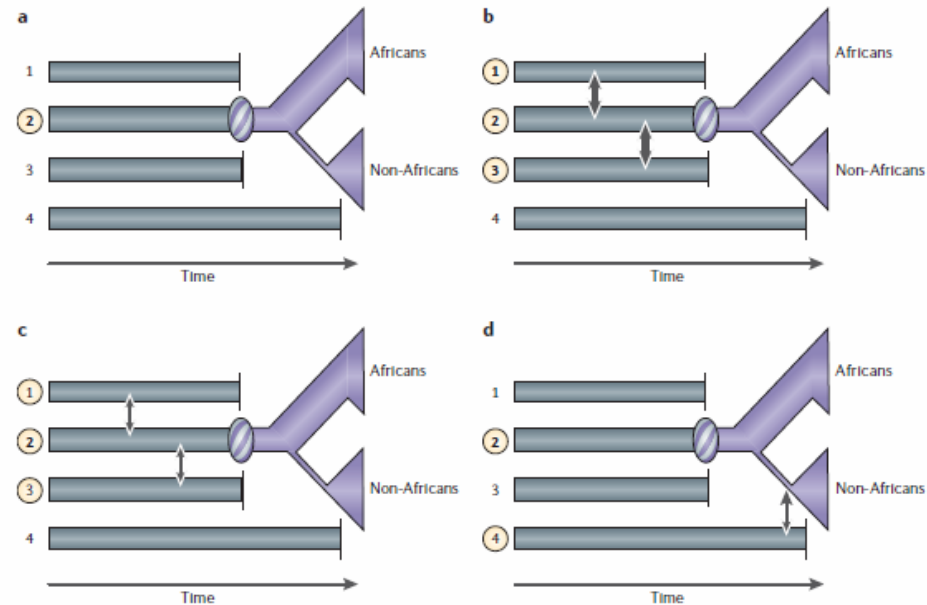
# Στενωπός ή Φαινόμενο Ιδρυτή στην ιστορία των Βόρειο Ευρωπαίων

- ◆ Εκτεταμένη ανισορροπία σύνδεσης στο ανθρώπινο γονιδίωμα υποδηλώνει παλαιότερη στενωπό ή φαινόμενο Ιδρυτή
- ◆ Ανισορροπία σύνδεσης πιο εκτενής σε Αφρικανικούς πληθυσμούς
- ◆ Υπόθεση «Έξω από την Αφρική»

- ◆ Πρόσφατα δεδομένα θεωρούν ότι το «Έξω από την Αφρική» είναι πολύ απλοϊκό

- ◆ Πάρα πολύ ποικιλότητα στους Ευρωπαίους

- ◆ Σύνθετα μοντέλα ενσωματώνουν φαινόμενα ιδρυτή και γονιδιακή ροή από άλλες γενεαλογικές σειρές



# ΑΙΜΟΜΙΞΙΑ

## Πρόβλημα

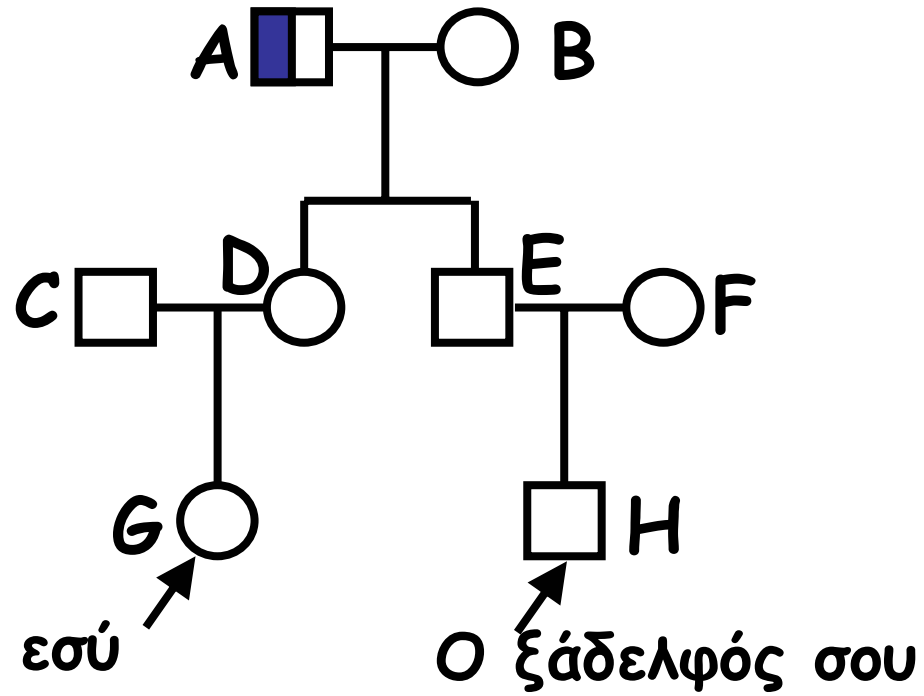
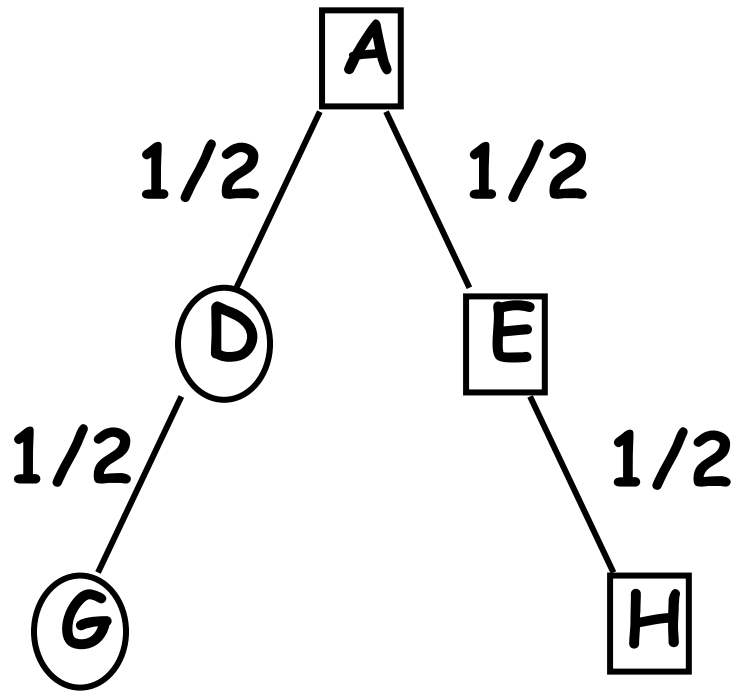
Υποθέστε ότι ο παππούς σας είναι φορέας μιας πολύ σπάνιας γενετικής ασθένειας (αυτοσωμική υποτελής, εμφάνιση 1/250,000).

(Α) Ποια η πιθανότητα εσύ και ο πρώτος σας ξάδελφος να είστε φορέας της νόσου;

A. 1/4 B. 1/16 C. 1/1000 D. 1/62.500

## Υπενθυμίζεται

- $q^2 = 1/250.000$
- $q = 1/500$
- $2pq = 1/250$
- Δεν χρειάζεστε αυτά για να λύσετε την άσκηση



$1/2 \times 1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/16$   
 = η αναλογία των αλληλομόρφων που  
 οι G & H  
 μοιράζονται από τον παππού τους

A.  $1/4$  = αναλογία των αλληλομόρφων του παππού που έχεις = Πιθανότητα να είσαι φορέας

B.  $1/16$  = αναλογία των αλληλομόρφων του παππού που εσύ και ο ξαδελφός σου μοιράζεστε =  $1/4 \times 1/4$

C.  $1/1000$  = η πιθανότητα ότι εσύ και ένα άσχετο άτομο είστε φορείς =  $1/4 \times 1/250$

D.  $1/62.500$  = η πιθανότητα ότι οποιαδήποτε άτομα του γενικού πληθυσμού είναι και τα δύο φορείς =  $(1/250)^2$

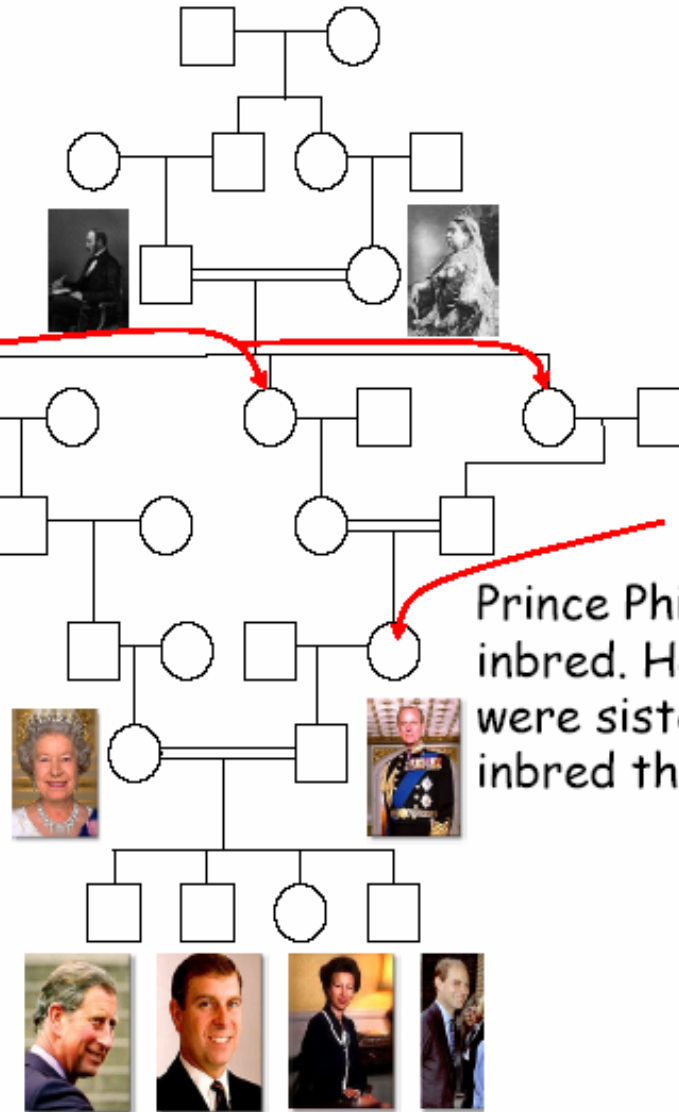
**Διασταυρώσεις μεταξύ πρώτων  
εξαδέλφων αυξάνει τον κίνδυνο  
πάνω από 60 φορές**

# Η αιμομιξία σε ένα πραγματικό γενεαλογικό δένδρο

Albert and Victoria were cousins.  
Their children were inbred

$$f = 0.0625$$

Elizabeth II and Prince Philip are  
3<sup>rd</sup> cousins. They are both  
descended from Queen Victoria.  
Their children are inbred



$$f = 0.0703$$

Prince Philip's mother was  
inbred. Her grandmothers  
were sisters (and were  
inbred themselves)

$$\text{All are } f = 0.0088$$

# Απομονωμένοι ανθρώπινοι πληθυσμοί και ασθένειες

Η εμφάνιση ορισμένων ασθενειών διαφέρει μεταξύ των πληθυσμών

Disease	Population	Incidence (per 100,000)
Sickle cell anaemia	African-Americans	270
	European-Americans	2
Cystic Fibrosis	Europeans	40
	Asians	1
Huntington Disease	Europeans	5-10
	Finns	0.5
	Chinese	0.2-0.4
	Bantu	<0.1

**Reason:** a combination of selection and drift

e.g. sickle cell anaemia maintained in African populations by balancing selection

# Απομονωμένοι ανθρώπινοι πληθυσμοί και ασθένειες

Η εμφάνιση ορισμένων ασθενειών διαφέρει σε απομονωμένους πληθυσμούς εξαιτίας της παρέκκλισης και της αιμομιξίας

Ευκαιρία για ταυτοποίηση των γονιδίων που προκαλούν την ασθένεια



## Οι Amish της Βόρειας Αμερικής

- Μικρός ιδρυτικός πληθυσμός από το Rhineland της Γερμανία
- Γάμοι εκτός της κοινότητας είναι απαγορευμένοι
- Εξαιρετικά γενεαλογικά δένδρα που χρησιμοποιούνται για την κατανόηση της κληρονομικότητας
- Υψηλά ποσοστά εμφάνισης ασθενειών π.χ. σύνδρομο Ellis-van Creveld  
Αυτοσωμικό υποτελές, νανισμός, πολυδακτυλία και καρδιακές ανωμαλίες
- Οι Amish συνεργάστηκαν με γενετιστές και το γονίδιο ανακαλύφθηκε το 2000

# Gene mapping in the Finnish population

- Geographically remote
- Small founder population and several bottlenecks
- Uralic language (very different to most European languages)  
Barrier to immigration and admixture
- Some genetic diseases are virtually absent (cystic fibrosis)
- Others at quite high frequency ~ 30 are well characterised
- Good genealogical records
- Carriers of a disease all have common ancestry  
increases chance of detecting genes responsible

Similar situation in other countries where large-scale gene mapping underway

Iceland - 270,000 participants

Estonian Genome Project - 1,000,000 participants



# Αιμομιξία

- **Ατομικά:** Αυξάνει τον κίνδυνο να έχεις ομοζυγωτία για σπάνια υποτελή αλληλόμορφα
- **Πληθυσμοί:** Καταλήγουν σε ένα πλεόνασμα ομοζυγωτών σε σύγκριση με το τυχαίο ζευγάρι

Η ομομικτική κατάπτωση στους ανθρώπους μέσω φαινομένων ιδρυτή



Figure 38-12 AN AMISH CHILD WITH ELLIS-VAN CREVELD SYNDROME.



# Χρήση Μοριακών Δεικτών για Προσδιορισμό των «Μονάδων Διατήρησης» σε Απειλούμενους Φυσικούς Πληθυσμούς



**ΤΥΑΤΑΡΑ**  
(*Sphenodon*) αρχαία  
σειρά ερπετών

**Θαλάσσιοι  
Ελέφαντες**



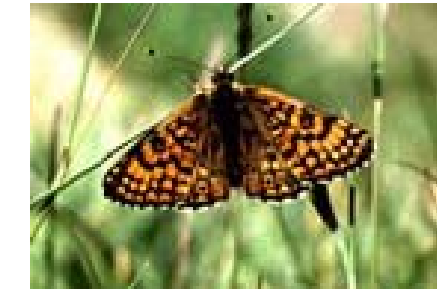
**Πάνθηρας της  
Florida**

**100δες είδη  
πτηνών**



**Τσίτα (*Acinonyx  
jubatus*)**

**100δες είδη  
εντόμων**



**Γκρίζος Λύκος**

.....Και δυστυχώς ο  
κατάλογος συνεχώς μεγαλώνει...

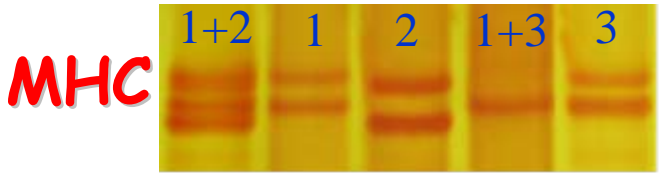
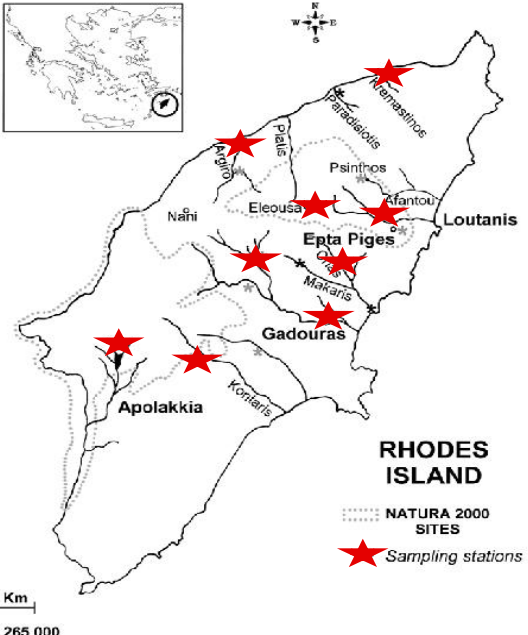
# Διατήρηση του Γκιζανιού, ενδημικού ψαριού της Ρόδου

## Το πρόβλημα

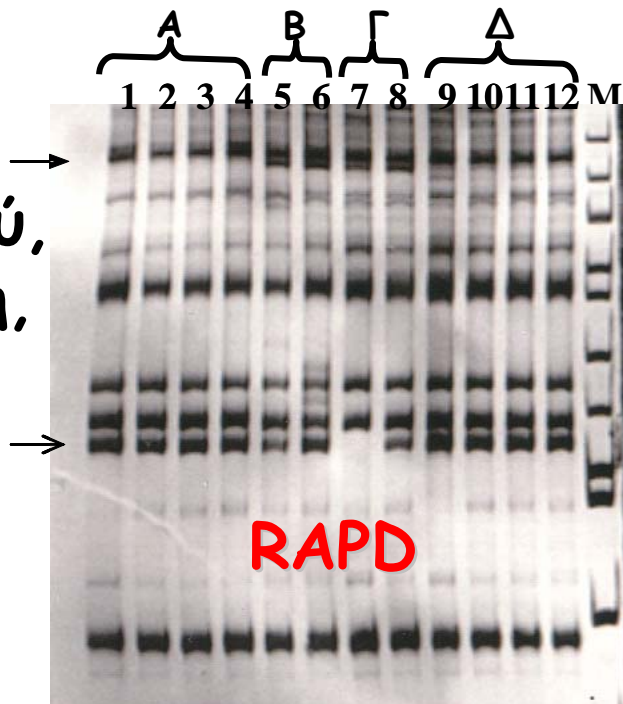


Εξαιτίας ανθρωπογενών παρεμβάσεων θεωρείται απειλούμενο είδος υψηλής προτεραιότητας από την Ε.Ε.

## Η λύση



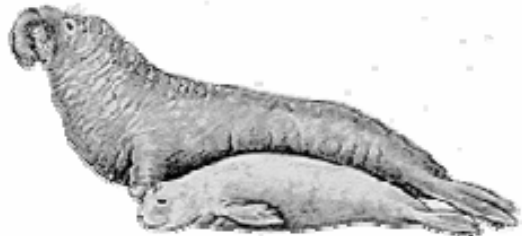
Ανάλυση RAPD και λειτουργικών γονιδίων (MHC): Πολύ χαμηλά επίπεδα πολυμορφισμού, αιμομικτική κατάπτωση, κίνδυνος εξαφάνισης



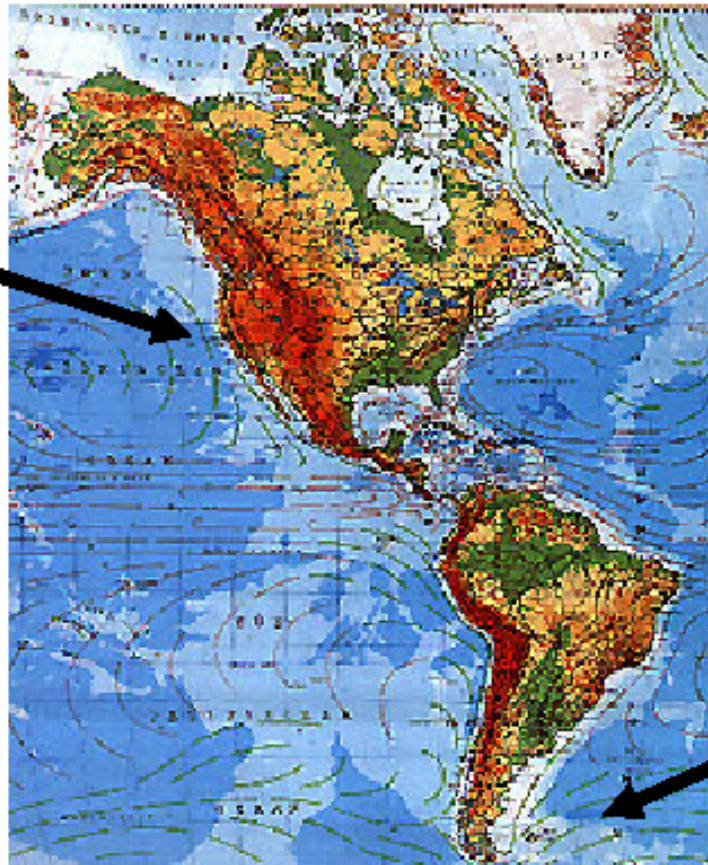
Μελέτη της Βιολογίας και της Γενετικής των υπαρχόντων πληθυσμών και διατύπωση διαχειριστικών προτάσεων

# Genetic variation and the effects of population size in elephant seals

Northern elephant seal



once abundant, heavily exploited almost to the point of extinction until 1900



exploited, however always abundant



Southern elephant seal

# Genetic variation in the Northern Elephant seal



Hunting ceased in 1884

One population survived - Isla Guadalupe

Possibly 20-30 individuals, Maybe only one breeding male

Now over 100,000 worldwide

Q: How much genetic variation?

Variation measured with genetic markers

- Heterozygosity = 0.00026
- Heterozygosity in Southern Elephant Seals = 0.028

Heterozygosity is 100-fold lower in Northern Elephant seals

**Assumption:** genetic drift has led to a decline in variation

**Implication:** population cannot evolve in response to new challenges



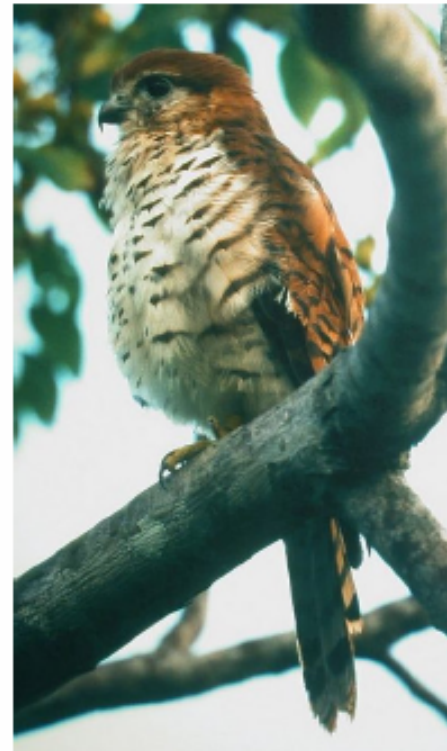
# The Mauritius Kestrel

Native forest destruction and DDT insecticide usage (1940s) caused a decline in population size

1974. Only four left, breeding from a single pair

1997. 400-500 birds

Examined at genetic markers called microsatellites.  
Can have >2 alleles per locus



Species	Mean number of alleles	Heterozygosity	
Mauritius kestrel			} Endangered
Restored	1.41	0.10	
Museum (1829-94)	3.10	0.23	} Non-endangered
Seychelles kestrel	1.25	0.12	
European kestrel	5.50	0.68	
S. African rock kestrel	5.00	0.63	

# Does a decline in genetic variation matter?

Small populations do have less genetic variation

- Northern Elephant seals, Mauritius kestrel

What effect does this have on population viability?

Two opinions

- 1) Populations go extinct before genetic factors come into play
- 2) Genetic factors are important

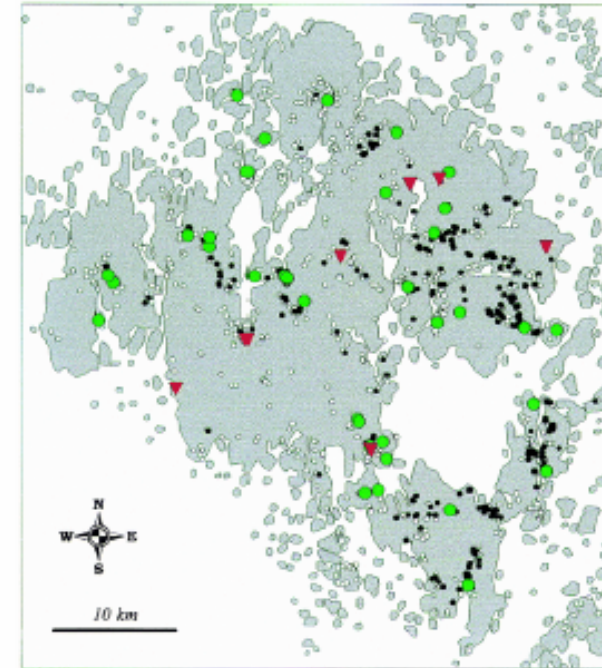
# Genetic variation & extinction risk

## Glanville fritillary butterfly

- Found in fragmented populations in the Åland islands, Finland
- Populations often very small, high risk of extinction each year
- 42 populations monitored, 7 went extinct



- Suitable meadow ○
- Inhabited meadow ●
- Population survived ●
- Population went extinct ▼



Examined effect of the following on extinction:

Population size, degree of isolation, flower abundance, patch size, heterozygosity, presence of cattle

More genetically variable populations had a better chance of survival

Therefore, extinction due to environmental and genetic factors



# Genetic variation & extinction risk

## Data from other species

The World Conservation Union lists all endangered species

critically endangered, endangered, vulnerable

**Recent study:** compared genetic variation in a threatened species and in a taxonomically close nonthreatened species.

**Null hypothesis:** if genetic effects unimportant then little difference between threatened and nonthreatened species

**Alternative:** If genetic potential is reduced in threatened species they should have lower heterozygosity in >50% of paired comparisons

Taxon	% comparisons where threatened species had less variation
Vertebrates (129)	78%
Invertebrates (5)	80%
Plants (36)	75%

Heterozygosity is 35% lower, on average, in threatened species

# Inbreeding

Loss of genetic variation is a threat to small populations

A second threat is inbreeding - mating between close relatives

In small populations there are fewer potential mates

Therefore the probability of mating with relatives increases

Effect: to increase homozygosity in inbred individuals

Inbred individuals are more likely to:

- carry two copies of a deleterious recessive allele

- not benefit from heterozygote advantage

Result: they suffer **inbreeding depression**

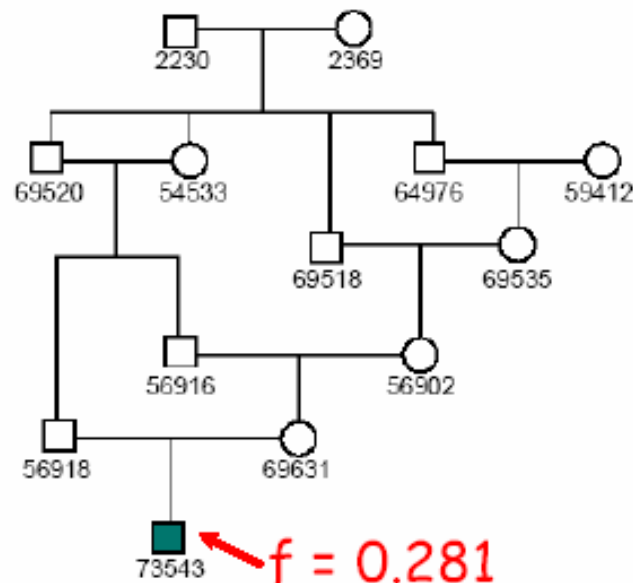
# The consequences of inbreeding



Population of song sparrows studied on Mandarte Island, British Columbia from 1975

1989 - population crashed. 4 and 7 survivors

Compared inbreeding coefficients of adults and juveniles before and after crash



	Adults	Juveniles
Before crash	0.0189 (n=74)	0.0363 (n=132)
After crash	0.0025 (n=7)	0.0156 (n=3)

Inbreeding coefficient lower after crash

Inbred birds more likely to die

# Captive breeding programs



Endangered species are often reared in captivity.

Populations are inevitably small.

Some inbreeding may be unavoidable.

Californian condor. Largest bird in North America.

Captive breeding colony from last 27 birds in the world

Today there are 150-200, some returned to the wild.

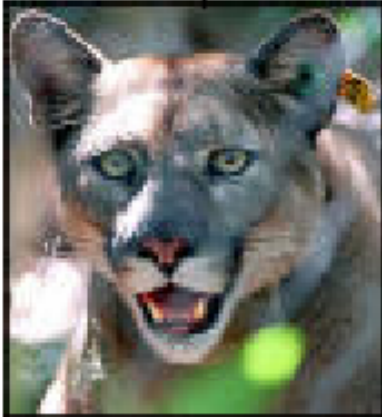
However, a recessive lethal allele has reached high frequency ( $p = 0.17$ )

Homozygous birds suffer from [chondrodystrophic dwarfism](#) (die at hatching)

Breeding programs have to ensure carriers do not mate (1/4 offspring will die)

# Avoiding the effects of small population size

Florida panther



Small relict population of 60-70 in Southern Florida

Roadkill main cause of mortality. Culverts under highways have reduced the problem.

**Remaining problem.** Persistent inbreeding means that most males suffered cryptorchidism (undescended testes). Poorest quality sperm of any cat species.

Sub-species	Heterozygosity (allozymes)	Heterozygosity (DNA fingerprinting)
Florida panther	1.8%	10.4%
Western USA pumas	4.3%	46.9%
Other felids	3.0 - 8.0%	-
Domestic cat	-	44%

**Solution:** introduced 6-8 females from Texan subspecies

32 surviving progeny are known to be alive, robust and breeding

# A badly designed recovery program



Koalas were hunted and lost much suitable habitat.

1930s: gone from S. Australia and almost absent in Victoria.

Population founded on French Island from 2-3 individuals.

Reached carrying capacity.

Used to found Kangaroo Island pop<sup>n</sup> (18 adults + offspring)

Kangaroo Island used to restock S. Australia

1923 onwards: 10,000 animals, 70 locations

Half genetic diversity of Northern pop<sup>n</sup>s

High frequency of missing testicles

Cause: A succession of bottlenecks led to loss of diversity

