

16. ФЕНОТИП И ФЕНОТИПИЧЕСКАЯ (КО)ВАРИАНСА

16.1. Понятия «фенотип», «генотип», «среда»

Любые измерения или наблюдения признаков на животном характеризуют его *фенотипическую ценность* или *фенотип*. Фенотип детерминируется двумя главными факторами: *наследственностью* и *средой*.

Носителями наследственности являются *гены*. Совокупность генов составляет *генотип*. Генотип - это определенный состав генов, которые животное получило от родителей.

Среда - это вся совокупность негенетических причин и обстоятельств, действующих на животное с момента оплодотворения яйцеклетки и до его смерти.

Генотип обеспечивает способность, а внешняя среда возможность реализации фенотипа. На протяжении жизни животного его фенотип может изменяться, однако генотип при этом остается неизменным (не считая мутаций).

16.2. Модель фенотипа

С генотипом и средой связаны две величины: *генотипическая ценность* и *эффект среды*. Можно считать, что генотип обуславливает особи некоторую оценку, а среда вызывает отклонение от нее в сторону повышения или понижения.

Для популяции, *как целого*, положительные и отрицательные влияния среды уравниваются, т.е. среднее всех эффектов среды равно нулю. В этом случае среднее фенотипическое значение животных равно их средней генотипической ценности. Такое среднее значение называют *популяционным средним* (μ).

Абсолютную фенотипическую ценность животного (y) можно выразить относительно μ :

$$P = y - \mu.$$

P - это *относительная* фенотипическая ценность (в дальнейшем просто «фенотип»). Связь между фенотипом и генотипом представляют следующей моделью (см. также [137,144,153]):

Фенотип = оценка генотипа + эффект среды

$$P = G + U.$$

Если между генотипом и средой имеет место зависимость, то фенотип животного включает компоненту *взаимодействия* (W):

$$P = G + U + W.$$

Из приведенных уравнений следует, что

$$y = \mu + G + U + W.$$

Ниже рассмотрены компоненты данной модели.

Генотипическая ценность (G). Включает аддитивный эффект генов (A), эффекты доминирования (D) и эпистаза (I):

$$G = A + D + I.$$

Если $D=I=0$, то $G = A$.

Аддитивный эффект генов (A). В формировании фенотипа (как на уровне организма, так и на уровне признака) одновременно принимают участие много генов. Эти гены называют *полигенами*. Эффект каждого гена по сравнению с общим эффектом всех полигенов мал и не может быть идентифицирован. То есть каждый ген вызывает небольшое положительное или отрицательное изменение фенотипической ценности признака. Аддитивный эффект генов – это *суммарный* вклад отдельных полигенов (фенотипический эффект одного гена суммируется с фенотипическими эффектами других генов).

Эффект доминирования (D) - это есть вклад нелинейного взаимодействия между аллелями (состояние гена) одного локуса*.

Эпистатический эффект (I) - это есть вклад нелинейного взаимодействия между генами разных локусов** (локализация гена).

При наличии доминирования и эпистаза имеют место отклонения от аддитивного действия генов как в положительную, так и в отрицательную стороны.

* Различают неполное, полное и сверхдоминирование. О сверхдоминировании говорят в том случае, когда гетерозигота по одному или нескольким признакам превосходит обе гомозиготы. Сверхдоминирование можно представить либо как эффект дозы (один ген дает более сильный эффект, чем два), либо как взаимное дополнение одного аллеля другим.

** Выражается в том, что действие одного гена зависит от остальных генов. Например, ген А или его аллель а обнаруживает в двойной дозе при определенной комбинации остальных генов более (или менее) благоприятный эффект, чем при других комбинациях.

Эффекты среды (U). Включают кормление, содержание, уход, климат, болезни и т.д., т.е. любые негенетические, *паратипические*, факторы, которые изменяют фенотипическую ценность животного.

Различают две группы паратипических факторов:

- систематические (B) и
- случайные (E):

$$U = B + E.$$

Систематические (фиксированные) факторы среды (B) имеют общий усредненный эффект на индивидуальные особенности животных в группе (например, полных сибов из одного помета или целое стадо). К ним относят такие факторы, как стадо, год и месяц (сезон) рождения (отела). Воздействие этих факторов обусловлено комплексным влиянием на животных климата, уровня кормления, технологии содержания, уровня квалификации обслуживающего персонала, т.е. *«специфической средой»*. В пределах фермы, года и месяца (сезона) рождения (отела) этому воздействию подвержены в *одинаковой степени* все животные, находящиеся в данной *«специфической среде»*. В то же время воздействие этих факторов на животных разных фермах, родившихся (отелившихся) в разные годы и месяцы (сезоны), *различно*.

Случайные (рандомизированные) факторы среды (E) могут с одинаковой вероятностью затронуть любое животное стада или популяции. У каждого животного создается своя собственная *«неконтролируемая среда»*, так что их нельзя сгруппировать в отношении какого-либо средового фактора (года, ферма, возраст). Животное может, например, травмировать вымя, длительное время не иметь доступа к воде из-за неисправности автопоилки или быть обиженным скотником и т.п. Каждый из многочисленных случайных факторов среды, влияющих на продуктивность животного, не может быть измерен.

С учетом составляющих генотипической ценности и эффектов среды, модель продуктивности животного можно записать следующим образом:

$$y = \mu + B + A + D + I + E.$$

Часто B неизвестно и подлежит оценке. Допустим, что B - это эффект стада, который может быть оценен и учтен через среднее по стаду ($=\mu + B$). Тогда скорректированную на стадо продуктивность, \tilde{y} (\sim - тильда), можно записать так:

$$\begin{aligned}\tilde{y} &= y - (\mu + B) = y - \mu - B = \\ &= A + D + I + E.\end{aligned}$$

Иногда необходимо исследовать повторяющиеся наблюдения на одном и том же животном, например, данные по нескольким лактациям коровы или по нескольким поросятам свиноматки. В этом случае случайные эффекты среды (E) подразделяют на *постоянные* (permanent, PE) и *временные* (temporary, TE).

Постоянные эффекты среды (PE) постоянно влияют на продуктивность животного и воздействуют на каждую запись одинаковым образом. Например, для молочных коров низкая обеспеченность кормами при выращивании, болезнь в молодом возрасте или потеря соска приводят к снижению продуктивности в первую, вторую и более поздние лактации.

Временные эффекты среды (TE) являются специфическими для каждой записи (лактации). Например, заболевание коровы маститом или рождение двойни. Ошибки измерения также относят к временным эффектам среды.

Учитывая вышесказанное, модель скорректированной продуктивности можно переписать следующим образом:

$$\tilde{y} = A + D + I + PE + TE.$$

Следует отметить, что воздействие D и I на продуктивность животного также постоянно. Эти эффекты часто не представляют интереса. Поэтому их объединяют с PE в PE^* , а PE^* с TE в E^* :

$$\begin{aligned}\tilde{y} &= A + PE^* + TE = \\ &= A + E^*.\end{aligned}$$

Взаимодействие «генотип×среда» (W). Даже один и тот же генотип в разных условиях может приводить к формированию различных фенотипов. Определенные условия среды могут иметь большее влияние на одни генотипы, чем на другие. При оценке генотипов в разных средах возможно даже изменение порядка их

ранжирования. Например, генотип А может превосходить генотип В в среде X, но уступать ему в среде Y. В таких случаях говорят о наличии взаимодействия «генотип×среда».

С учетом компоненты взаимодействия «генотип×среда» продуктивность животного записывают так:

$$y = \mu + B + A + D + I + W + E.$$

Для большинства хозяйственно-полезных признаков эффекты D, I и W не имеют большого практического значения. К тому же, эти эффекты очень трудно оценить. Если их игнорировать, то продуктивность животного можно выразить в виде:

$$y = \mu + B + A + E^*$$

или, при корректировке y на ($\mu+B$):

$$\tilde{y} = A + E^*.$$

Из данного выражения не следует, что в фенотипе каждого животного можно выделить *самостоятельные* компоненты, зависящие от аддитивного генотипа и среды, но, используя теорию селекции, можно по фенотипическим данным сделать прогноз аддитивного эффекта генов.

16.3. Варианса линейной функции

Вариация (изменчивость) фенотипических значений признака между животными в популяции после корректировки на фиксированные эффекты (т.е. разброс \tilde{y}) известна как *фенотипическая варианса* (σ_p^2). Она может быть разложена на компоненты по правилам получения *варианс линейных функций*:

Этап 1. Запись линейной функции:

$$\tilde{y} = A + D + I + PE + TE.$$

Этап 2. Возведение линейной функции в квадрат:

$$\begin{aligned} \tilde{y}^2 = & A^2 + D^2 + I^2 + PE^2 + TE^2 \\ & + 2AD + 2AI + 2APE + 2ATE \\ & + 2DI + 2DPE + 2DTE \\ & + 2IPE + 2ITE \\ & + 2PETE. \end{aligned}$$

Этап 3. Замена квадратов на варианты, а произведений на ковариансы (например, A^2 на σ_A^2 , AD на σ_{AD}):

$$\begin{aligned} \sigma_p^2 = \sigma_{y^*}^2 = & \sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 + \sigma_{PE}^2 + \sigma_{TE}^2 \\ & + 2\sigma_{AD} + 2\sigma_{AI} + 2\sigma_{APE} + 2\sigma_{ATE} \\ & + 2\sigma_{DI} + 2\sigma_{DPE} + 2\sigma_{DTE} \\ & + 2\sigma_{IPE} + 2\sigma_{ITE} \\ & + 2\sigma_{PE\ TE}. \end{aligned}$$

Этап 4. Принятие допущений, что:

- A, D и I независимы и $\sigma_{A,D} = \sigma_{A,I} = \sigma_{D,I} = 0$;
- все ковариансы между генетическими (A, D, I) и средовыми (PE, TE) эффектами также равны нулю;
- $\sigma_{PE,TE} = 0$.

Этап 5. Запись фенотипической вариации:

$$\begin{aligned} \sigma_p^2 &= \sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 + \sigma_{PE}^2 + \sigma_{TE}^2 = \\ &= \sigma_A^2 + \sigma_{PE^*}^2 + \sigma_{TE}^2 = \\ &= \sigma_A^2 + \sigma_{E^*}^2, \end{aligned}$$

где σ_A^2 - аддитивная генетическая вариация;
 $\sigma_{E^*}^2$ - остаточная вариация (ошибка).

16.4. Коварианса линейной функции

Варианса - мера изменчивости одной переменной. Мерой совместной изменчивости двух переменных является *коварианса*. В разведении животных используют два типа коварианс:

- между двумя наблюдениями, измеренными на одном и том же животном и
- между двумя наблюдениями на разных животных.

Пусть \tilde{y}_1 и \tilde{y}_2 - результаты измерения на индивиде Y , и \tilde{w}_1 и \tilde{w}_2 - измерений на индивиде W , скорректированные на $(\mu + B)$:

$$\tilde{y}_i = G_{y_i} + E_{y_i} \quad \text{для } i=1,2$$

и

$$\tilde{w}_i = G_{w_i} + E_{w_i} \quad \text{для } i=1,2.$$

Правила получения ковариансы между двумя переменными, \tilde{y}_1 и \tilde{y}_2 , измеренными на одном животном:

Этап 1. Перемножение линейных функций:

$$\begin{aligned}\tilde{y}_1\tilde{y}_2 &= (G_{y_1} + E_{y_1})(G_{y_2} + E_{y_2}) = \\ &= G_{y_1}G_{y_2} + G_{y_1}E_{y_2} + G_{y_2}E_{y_1} + E_{y_1}E_{y_2}.\end{aligned}$$

Этап 2. Замена квадратов на варианты, произведений - на ковариансы:

$$\sigma_{y_1y_2} = \sigma_{G_{y_1}G_{y_2}} + \sigma_{G_{y_1}E_{y_2}} + \sigma_{G_{y_2}E_{y_1}} + \sigma_{E_{y_1}E_{y_2}}.$$

Этап 3. Принятие допущений:

если \tilde{y}_1 и \tilde{y}_2 являются двумя измерениями на одном животном (например, удоя коровы за первую и вторую лактации), то

$$\sigma_{G_{y_1}E_{y_2}} = 0, \quad \sigma_{G_{y_2}E_{y_1}} = 0 \quad \text{и} \quad \sigma_{E_{y_1}E_{y_2}} = 0.$$

Этап 4. Запись ковариансы:

$$\sigma_{y_1y_2} = \sigma_{G_{y_1}G_{y_2}}.$$

Таким образом, ковариансу между двумя фенотипическими значениями, измеренными на одном животном, полностью определяет ковариация между генетическими эффектами.

Правила получения ковариансы между двумя наблюдениями \tilde{y}_1 и \tilde{w}_1 , одного признака, измеренного на разных животных:

Этап 1. Перемножение линейных функций:

$$\begin{aligned}y_1 w_1 &= (G_{y_1} + E_{y_1})(G_{w_1} + E_{w_1}) = \\ &= G_{y_1}G_{w_1} + G_{y_1}E_{w_1} + G_{w_1}E_{y_1} + E_{y_1}E_{w_1}.\end{aligned}$$

Этап 2. Замена произведений на ковариансы:

$$\sigma_{yw} = \sigma_{G_yG_w} + \sigma_{G_yE_w} + \sigma_{G_wE_y} + \sigma_{E_yE_w}.$$

Этап 3. Принятие допущений:

$$\sigma_{G_yE_w} = \sigma_{G_wE_y} = \sigma_{E_yE_w} = 0.$$

Этап 4. Запись ковариансы:

$$\sigma_{yw} = \sigma_{G_yG_w}.$$

Таким образом, ковариансу между животными Y и W по одному признаку полностью определяет ковариация между их генетическими эффектами.

16.5. Варианса среднего значения

Линейные функции могут быть более сложными, но процесс получения их варианс и коварианс аналогичный.

Пусть имеются скорректированные на $(\mu + B)$ записи по трем не родственным особям - $\tilde{y}_1, \tilde{y}_2, \tilde{y}_3$, причем

$$\tilde{y}_i = G_i + E_i$$

и

$$\bar{y} = (\tilde{y}_1 + \tilde{y}_2 + \tilde{y}_3)/3.$$

Тогда:

$$\text{Этап 1. } \bar{y}^2 = \frac{1}{9}(\tilde{y}_1^2 + \tilde{y}_2^2 + \tilde{y}_3^2 + 2\tilde{y}_1\tilde{y}_2 + 2\tilde{y}_2\tilde{y}_3 + 2\tilde{y}_1\tilde{y}_3).$$

$$\text{Этап 2. } \sigma_{\bar{y}}^2 = \frac{1}{9}(\sigma_{y_1}^2 + \sigma_{y_2}^2 + \sigma_{y_3}^2 + 2\sigma_{y_1y_2} + 2\sigma_{y_2y_3} + 2\sigma_{y_1y_3}).$$

Этап 3. Допущения:

$$\sigma_{y_1}^2 = \sigma_{y_2}^2 = \sigma_{y_3}^2 \quad \text{и} \quad \sigma_{y_1y_2} = \sigma_{y_2y_3} = \sigma_{y_1y_3} = 0.$$

Этап 4. Тогда

$$\sigma_{\bar{y}}^2 = \sigma_y^2 / 3 = \sigma_y^2 / n,$$

где n - число наблюдений, на основании которых получено среднее.

Таким образом, варианса средней из независимых ($\sigma_{y_i y_j} = 0$) наблюдений равна вариансе индивидуальных наблюдений деленной на число наблюдений.

Анализ фенотипической (ко)вариансы считают первоочередной задачей исследования генетического потенциала любой популяции. Он необходим, во-первых, для оценки влияния различных факторов; во-вторых, для оценки наследуемости и генетической взаимосвязи хозяйственно-полезных признаков. В свою очередь генетические параметры используют при расчете племенной ценности животных, конструировании селекционных индексов по комплексу признаков, при генетико-экономической оптимизации селекционных программ.

Для разложения фенотипической (ко)вариансы на компоненты используют дисперсионный анализ (ANOVA, GLM).