



NTNU – Trondheim
Norwegian University of
Science and Technology

Department of biology

Examination paper for BI3010 Population genetics

Academic contact during examination:

Jarle Mork (mobile 909 73 351)

Henrik Jensen (mobile 918 97 064)

Examination date: December 1st 2015

Examination time (from-to): 09:00 – 13:00

Permitted examination support material: Calculators Citizen SR-270X, Citizen SR-270X College, HP 30S and Casio fx-82ES Plus

Other information: Questions are differentially weighted (1 to 3)

Language: English and Norsk bokmål

Number of pages (front page excluded): 5

Number of pages enclosed: 0

Informasjon om trykking av eksamensoppgave

Originalen er:

1-sidig **2-sidig**

sort/hvit **farger**

Checked by:

Date

Signature

ENGLISH

Question 1 (weight 3)

Explain briefly the following topics:

- Random genetic drift and its reasons.
- Effective population size (N_e).
- Founder effect.
- Effective number of alleles (with formula).
- Wahlund effect (phrase in words).
- F_{ST} (its formula based on heterozygosity in total- and subpopulations).
- Formula for F_{ST} at equilibrium between immigration (m) and random genetic drift.
- Inbreeding coefficient (f) with its definition.
- Probability for fixation of a new neutral mutation in a population of size N_e .
- Gene flow, with formula for effect on recipient allele frequency of an immigrant. (donor) proportion (m) in one generation. Give a numerical example.

Question 2 (weight 2)

About natural selection. In a natural population of a diploid species a yearclass of individuals was studied over time. The following genotypic proportions at a somatic locus with two alleles A and B were observed at birth and at reproduction age (4 years), witnessing that a natural selection process had taken place.

Age (years)	AA	AB	BB
0 (at birth)	0.18	0.46	0.36
4 (at reproduction)	0.17	0.53	0.30

- What are the allele frequencies before and after selection?
- What are the absolute fitnesses of the three genotypes?
- What are the relative fitnesses of the three genotypes?
- What type of selection is indicated?
- What will, potentially, be the equilibrium values of allele frequencies?

Question 3 (weight 2)

- Phrase the Hardy-Weinberg Law and its underlying assumptions.
- List and describe the evolutionary forces which act to increase, respectively decrease, genetic differentiation between populations.
- Two of the evolutionary forces have unpredictable effects on the genetic composition of populations. Which are they, and what are the explanations?

Question 4 (weight 1)

Explain briefly the (nearly) neutral theory for molecular evolution, and use a graph to explain the importance of (effective) population size in this theory.

Question 5 (weight 1)

In most vertebrates the major histocompatibility complex class I (MHC I) genes and the major histocompatibility complex class II (MHC II) genes represent important gene families in the immune system; MHC I genes are usually involved in destruction of infected cells, whereas MHC II genes usually are involved in the adaptive immunity against bacterial and parasitic infections. When the Atlantic cod (*Gadhus morhua*) genome was sequenced in 2011 it was found that this species lacks MHC II genes (Star et al. 2011 Nature). Atlantic cod is not exceptionally susceptible to disease under natural conditions. When Star et al. (2011) examined the sequence variation at MHC I in Atlantic cod more closely they found that $d_N/d_S=1.5$. Furthermore, it was found that Atlantic cod has approximately 100 MHC I genes, almost 10 times more than other fish species.

- Explain what the d_N/d_S -ratio suggest has happened during evolution of the MHC I genes in Atlantic cod. (Note that the d_N/d_S -ratio is sometimes called the K_a/K_s -ratio.)
- Based on the information given above from the study of Star et al. (2011), briefly explain how you think Atlantic cod evolved a compensatory mechanism to maintain its adaptive immunity against bacterial and parasitic infections.

Question 6 (weight 1)

Assume you are a population geneticist interested in the evolution of colour morphs in the Arctic skua (*Stercorarius parasiticus*). This seabird has three different colour morphs; pale, intermediate and dark (see Figure 1). You sample blood for DNA, and record the colour morph of 23 Arctic skuas in a population at Slettnes in Finnmark, Norway. From studies in other species you suspect that the melanocortin-1 receptor (*MC1R*) gene is involved in determining individual's feather colour. When you sequence the exons of the *MC1R* gene in the sampled individuals from Slettnes there appears to be a nearly perfect match between a bird's phenotype and its amino acid(s) at position 230 in the *MC1R* gene (Figure 1). On your field trips you have noticed that Arctic skuas tend to be dark in

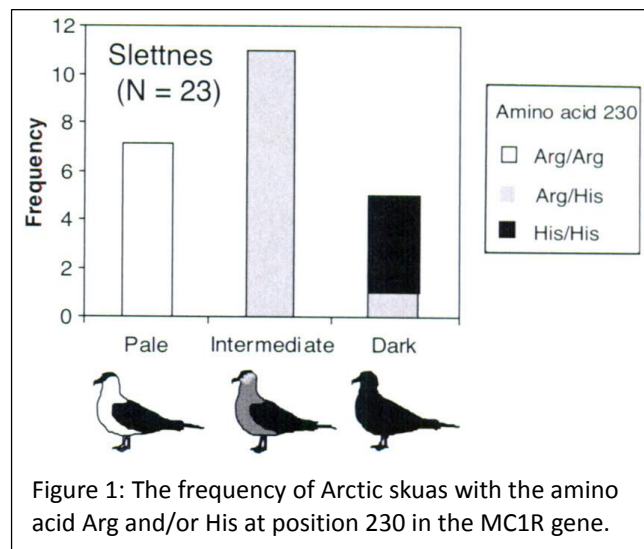


Figure 1: The frequency of Arctic skuas with the amino acid Arg and/or His at position 230 in the *MC1R* gene.

southern populations and pale in northern populations. As a follow-up study you therefore sample Arctic skuas in populations at Åland, Finland, and Spitzbergen, Norway, in the same way as in the Slettnes population. In these two populations you find that the frequencies of the dark allele (His) at position 230 in *MC1R* are: Åland (0.69, N=26); Spitzbergen (0.00, N=18). Furthermore, you estimate that F_{ST} between these two populations is 0.375 at the *MC1R* gene. In contrast, when you genotype the sampled Arctic skuas from the Åland and Spitzbergen populations at hundreds of genetic markers within introns spread across genome the mean estimated F_{ST} between the populations is 0.128 (range: 0.023-0.252).

- a) Use these results to set up a likely hypothesis for the *MC1R* gene's role in adaptive evolution in different populations of the Arctic skua. Briefly explain your reasoning.
- b) Briefly explain what data you would collect and what analyses you would perform to test the hypothesis you set up in a).

NORSK BOKMÅL

Spørsmål 1 (vekt 3)

Gjør kort rede for følgende begrep:

- a) Tilfeldig genetisk drift.
- b) Effektiv populasjonsstørrelse (N_e) med definisjon med ord.
- c) Founder effect.
- d) Effektivt antall allel (med formel).
- e) Wahlund effekt (formuler med ord).
- f) F_{ST} (formel basert på heterozygositeter i total- og subpopulasjoner).
- g) Formel for F_{ST} ved likevekt mellom immigrasjon (m) og genetisk drift.
- h) Innavlskoeffisient (f) med dens definisjon.
- i) Fikseringssannsynlighet for en ny og nøytral mutant i en populasjon.
- j) Genstrøm (gene flow), med formel for den effekten som en donor proporsjon (m) i en enkelt generasjon har på resipientens allelfrekvens. Gi et numerisk eksempel.

Spørsmål 2 (vekt 2)

Om naturlig seleksjon. I en naturlig populasjon i en diploid art ble genotype-frekvenser på et autosomalt locus med to alleler *A* og *B* notert ved fødsel og reproduksjonsalder (4 år) for en årsklasse (se tabell nedenfor). Materialet ble vurdert med tanke på differensiell fitness (overlevelse) for genotypene.

Age (years)	AA	AB	BB
0 (fødsel)	0.18	0.46	0.36
4 (reproduksjon)	0.17	0.53	0.30

- a) Hva var allelfrekvensene ved 0 og 4 år?
- b) Hvilke absolutte fitnessverdier indikerer dette for genotypene?
- c) Hvilke relative fitnessverdier tilsvarer dette for genotypene?
- d) Hvilken type seleksjon indikerer dette?
- e) Hva vil eventuelt være ekvilibrium allelfrekvenser?

Spørsmål 3 (vekt 2)

- a) Formuler Hardy-Weinbergs lov med ord, og list opp lovens forutsetninger.
- b) Hvilke av de evolusjonære kreftene virker til å øke, respektive minke, genetisk differensiering mellom naturlige populasjoner?
- c) To av de evolusjonære kreftene har uforutsigbar effekt på den genetiske sammensetningen av en populasjon. Hvilke to er det, og hva er forklaringen?

Spørsmål 4 (vekt 1)

Forklar kort den (nesten) nøytrale teorien for molekylær evolusjon, og bruk en figur for å forklare betydningen av (effektiv) populasjonsstørrelse i denne teorien.

Spørsmål 5 (vekt 1)

Hos de fleste vertebrater representerer genene i major histocompatibility complex klasse I (MHC I) og genene i major histocompatibility complex klasse II (MHC II) viktige genfamilier i immunsystemet; MHC I-gener er vanligvis involvert i ødeleggelsen av infiserte celler, mens MHC II-gener vanligvis er involvert i adaptiv immunitet mot bakterie- og parasitt-infeksjoner. Da genomet til torsk (*Gadhus morhua*) ble sekvensert i 2011 ble det funnet at denne arten mangler MHC II-gener (Star et al. 2011 Nature). Torsk er ikke spesielt utsatt for sykdom under naturlige forhold. Da Star et al. (2011) undersøkte sekvensvariasjonen på MHC I hos torsk nærmere fant de at $d_N/d_S=1,5$. Det ble også funnet at torsk har omtrent 100 MHC I-gener, nesten 10 ganger så mange som andre fiskearter.

- a) Forklar hva d_N/d_S -ratioen antyder har skjedd under evolusjonen av MHC I-genene hos torsk. (Merk at d_N/d_S -ratioen enkelte ganger kalles K_a/K_s -ratioen.)
- b) Ta utgangspunkt i informasjonen fra studien til Star et al. (2011) gitt ovenfor, og forklar kort hvordan du tror kompenserende mekanismer evolverte hos torsk, slik at adaptiv immunitet mot bakterie- og parasitt-infeksjoner kunne opprettholdes.

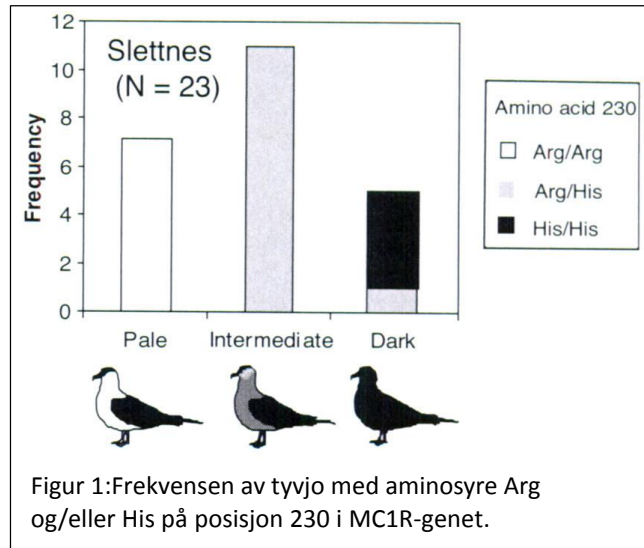
Spørsmål 6 (vekt 1)

Anta at du er en populasjonsgenetiker som er interessert i evolusjonen av fargemorfer hos tyvjo (*Stercorarius parasiticus*). Denne sjøfuglen har tre ulike fargemorfer; lys, intermediær og mørk (se Figur 1). Du samler inn blodprøver for DNA, og data på fargemorfen til 23 tyvjo i en populasjon på Slettnes i Finnmark. Fra studier på andre arter mistenker du at melanocortin-1 reseptor-genet (*MC1R*-

genet) er med på å bestemme individenes fjærfarge. Når du sekvenserer eksonene i *MC1R*-genet i de individene som ble samla på Slettnes ser det ut til å være en nesten perfekt sammenheng mellom fenotypen til en fugl og

aminosyra/aminosyrene på posisjon 230 i *MC1R*-genet (Figur 1). På diverse felt-ekskursjoner har du lagt merke til at tyvjoene har en tendens til å være mørke i sørlige populasjoner og lyse i nordlige populasjoner. Som en

oppfølgingsstudie samler du derfor tyvjo i populasjoner på Åland, Finland, og Spitsbergen, Norge, på samme måte som du gjorde i Slettnes-populasjonen. I disse to populasjonene finner du at frekvensen av det mørke allelet (His) på posisjon 230 i *MC1R*-genet er: Åland (0.69, N=26); Spitsbergen (0.00, N=18). Videre estimerer du at F_{ST} mellom disse to populasjonene er 0,375 på *MC1R*-genet. Når du genotyper de samla tyvjoene fra Åland- og Spitsbergen-populasjonene på hundrevis av genetiske markører plassert i introner spredt utover i genomet, finner du derimot at den gjennomsnittlige estimerte F_{ST} mellom populasjonene er 0,128 (range: 0,023-0,252).



Figur 1: Frekvensen av tyvjo med aminosyre Arg og/eller His på posisjon 230 i *MC1R*-genet.

a) Bruk disse resultatene til å sette opp ei sannsynlig hypotese for rolla som *MC1R*-genet har i adaptiv evolusjon i ulike tyvjo-populasjoner. Forklar kort hvordan du tenker.

b) Forklar kort hvilke data du ville samle inn, og hvilke analyser du ville gjort for å teste hypotesa du satte opp i a).