

معرفی نرم افزار Bottleneck

المیرا میرزایی

دانشجوی کارشناسی ارشد علوم و مهندسی محیط زیست، گرایش مدیریت و حفاظت از تنوع زیستی، گروه محیط زیست طبیعی، دانشکده منابع طبیعی، دانشکده گان کشاورزی و منابع طبیعی، دانشگاه تهران، کرج، ایران
رایانامه نویسنده: elmira.mirzaee@ut.ac.ir

چکیده

نرم افزار Bottleneck یک ابزار پیشرفته و پر کاربرد در ژنتیک جمعیت است که به پژوهشگران امکان شناسایی و تحلیل گلوگاه های ژنتیکی در تاریخ تکاملی جمعیت ها را می دهد. این نرم افزار داده های ژنتیکی، مانند میکروستلایت ها را پردازش کرده و از روش های آماری مختلفی از جمله تحلیل تعادل هتروزیگوسیتی برای شناسایی کاهش های شدید در اندازه جمعیت و تأثیرات آن بر ساختار ژنتیکی استفاده می کند. Bottleneck نقش مهمی در ارزیابی تنوع ژنتیکی، شناسایی تغییرات جمعیتی، بررسی تأثیر انتخاب طبیعی و مطالعه گونه های در معرض خطر، مهاجر یا تحت استرس محیطی ایفا می کند. علاوه بر این، این نرم افزار با تحلیل الگوهای ژنتیکی در طول زمان، به شناسایی بحران های جمعیتی و پیش بینی خطرات احتمالی انقراض کمک می کند. با ارائه نتایج دقیق و جامع، این نرم افزار از پژوهشگران و متخصصان حفاظت از محیط زیست در طراحی راهبردهای مدیریتی مؤثر و تصمیم گیری های آگاهانه برای حفظ گونه ها پشتیبانی می کند. رابط کاربری ساده، دقت بالا در پردازش داده های پیچیده ژنتیکی و قابلیت تکرارپذیری تحلیل ها، Bottleneck را به ابزاری مهم در زیست شناسی حفاظت و مدیریت تنوع زیستی تبدیل کرده است و نقشی اساسی در حفاظت از اکوسیستم ها، گونه های در معرض خطر و پایداری ژنتیکی در بلندمدت دارد.

کلیدواژه ها: ژنتیک جمعیت، میکروستلایت ها، تعادل هتروزیگوسی، مدیریت تنوع زیستی

مقدمه

استفاده از داده‌های ژنتیکی و تنها از طریق نمونه‌برداری در یک نقطه زمانی، قادر به بازتاب تاریخچه جمعیتی چندین نسل هستند (Puillandre et al., 2008).

کاهش تنوع ژنتیکی در جمعیت‌های کوچک به‌ویژه در جمعیت‌های در معرض خطر، می‌تواند منجر به کاهش توانایی جمعیت برای بقای بلندمدت شود (Hedrick & Miller, 1992). در نهایت، مدیریت و حفاظت از تنوع ژنتیکی، به‌ویژه در جمعیت‌های کوچک و در معرض خطر، از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است. با استفاده از روش‌های ژنتیکی و مدل‌های آماری، می‌توان خطرات ناشی از کاهش تنوع ژنتیکی را پیش‌بینی کرده و تدابیر لازم را برای حفاظت از جمعیت‌ها اتخاذ نمود (Lande, 1994).

معرفی نرم افزار Bottleneck

نرم افزار Bottleneck یک ابزار قدرتمند برای شبیه‌سازی و تحلیل داده‌های ژنتیکی جمعیت‌ها است که به‌ویژه برای شناسایی گلوگاه‌های جمعیتی (Bottlenecks) کاربرد دارد. این نرم افزار به محققان این امکان را می‌دهد که با استفاده از داده‌های فرکانس آلل و با شبیه‌سازی سناریوهای مختلف کاهش اندازه جمعیت، تأثیرات گلوگاه‌های جمعیتی را بر تنوع ژنتیکی و ساختار جمعیت‌ها بررسی کنند. Bottleneck به‌عنوان یک ابزار تحلیل در مطالعات ژنتیک جمعیت، به‌ویژه در زمینه زیست‌شناسی حفاظت و مدیریت منابع ژنتیکی مورد استفاده قرار می‌گیرد (Cornuet & Luikart, 1996).

آزمون‌های نرم افزار Bottleneck

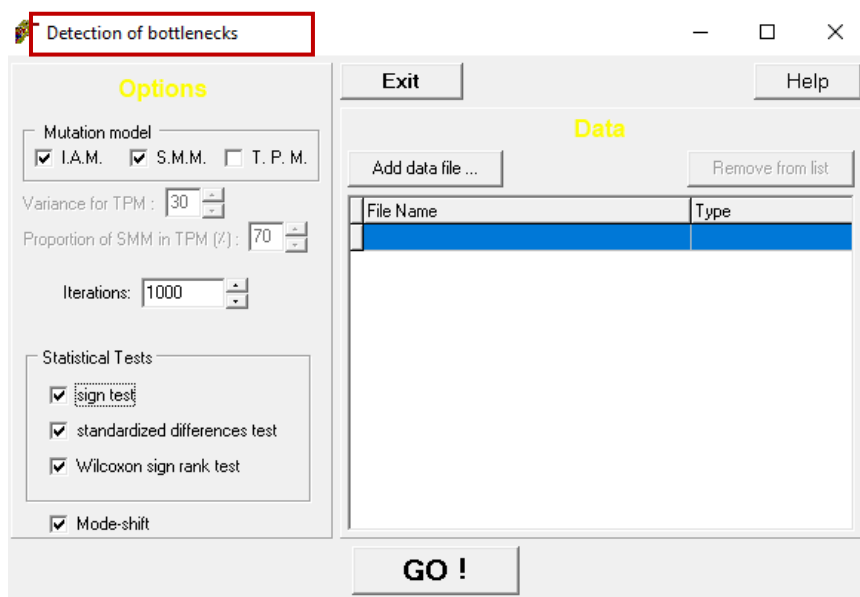
- Sign test: این آزمون برای شناسایی افزایش هموزیگوسیتی (Heterozygosity excess) در جمعیت‌های دچار گلوگاه طراحی شده است. این آزمون با مقایسه Heterozygosity مشاهده شده و Heterozygosity قابل انتظار، قادر است کاهش‌های جمعیتی را شبیه‌سازی کرده و بررسی

تنوع ژنتیکی یکی از ارکان اصلی بقا و سازگاری جمعیت‌ها با تغییرات محیطی است. در دنیای امروز، با توجه به تهدیدات مختلفی همچون تغییرات اقلیمی، آلودگی‌ها و تخریب زیستگاه‌ها، اهمیت حفظ تنوع ژنتیکی بیشتر از هر زمان دیگری احساس می‌شود. این تنوع نه تنها موجب پایداری جمعیت‌ها در برابر تغییرات محیطی می‌شود، بلکه توانایی آن‌ها را برای سازگاری با بیماری‌های جدید و دیگر چالش‌های محیط‌زیستی افزایش می‌دهد (Frankham, 1995).

یکی از مهم‌ترین عواملی که بر تنوع ژنتیکی تأثیر می‌گذارد، اندازه جمعیت است. کاهش اندازه جمعیت می‌تواند خطر انقراض را از طریق فرآیندهایی مانند رانش ژنتیکی^۱ و انباشت جهش‌های مضر افزایش دهد. این جهش‌ها می‌توانند تأثیرات منفی بر تناسب جمعیت داشته و در نهایت منجر به انقراض آن‌ها شوند. طبق مدل‌های ریاضی بررسی‌شده، کاهش اندازه جمعیت و تثبیت جهش‌های مضر می‌تواند به سرعت جمعیت را به سوی انقراض سوق دهد، به‌ویژه زمانی که جمعیت‌ها از حد معینی کوچک‌تر شوند (Lande, 1994).

عوامل مختلفی مانند انتخاب طبیعی، رانش ژنتیکی، مهاجرت، سیستم‌های جفت‌گیری، تخریب زیستگاه‌ها و قرار گرفتن جمعیت‌ها در گلوگاه‌های جمعیتی (Bottleneck) در تعیین تنوع ژنتیکی جمعیت‌ها مؤثر هستند. شناسایی و تحلیل این گلوگاه‌های جمعیتی در مدیریت تنوع‌زیستی از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است، زیرا جمعیت‌هایی که کاهش قابل‌توجهی در اندازه خود تجربه کرده‌اند، تحت تأثیر فرآیندهای ژنتیکی و جمعیتی قرار می‌گیرند که می‌تواند به سرعت به انقراض آن‌ها منجر شود. آزمون‌های ژنتیکی برای شناسایی تنگناهای جمعیتی، با

¹ Genetic Drift



شکل ۳- محیط نرم افزار Bottleneck

تأثیر گلوگاه قرار گرفته است یا خیر (Peery et al., 2012).

کاربردهای نرم افزار Bottleneck

نرم افزار Bottleneck به‌ویژه در زمینه‌های زیر کاربرد دارد:

- **زیست‌شناسی حفاظت:** این نرم‌افزار برای شناسایی جمعیت‌های در معرض خطر انقراض که دچار گلوگاه‌های جمعیتی شده‌اند، بسیار مفید است. از این طریق، می‌توان اثرات کاهش جمعیت بر تنوع ژنتیکی و تطابق ژنتیکی آن‌ها با محیط‌های طبیعی را ارزیابی کرد (Frankham, 1995).
- **مدیریت منابع ژنتیکی:** این ابزار برای شبیه‌سازی گلوگاه‌ها در برنامه‌های حفاظت ژنتیکی و ارزیابی تغییرات ژنتیکی در جمعیت‌های نگهداری‌شده در اسارت یا در شرایط طبیعی بسیار مفید است (Lande, 1994).

- **تحلیل گلوگاه‌های جمعیتی در جمعیت‌های وحشی:** از نرم‌افزار Bottleneck برای تحلیل

در ادامه به مراحل استفاده از این نرم‌افزار اشاره می‌شود:

۱. وارد کردن داده‌ها

در این مرحله، داده‌های مربوط به فرکانس آلل‌ها باید وارد نرم‌افزار شوند. وارد کردن صحیح داده‌ها نقش کلیدی در دقت نتایج خواهد داشت (Peery et al., 2012).

۲. انتخاب آزمون

در این مرحله، نرم‌افزار به شما امکان می‌دهد تا یکی از آزمون‌های گلوگاه جمعیتی را انتخاب کنید. این آزمون‌ها شامل مدل‌های جهش‌های مختلفی از جمله TPM، SMM و IAM هستند. این انتخاب بستگی به نوع داده‌ها و اهداف مطالعه دارد (Frankham, 2018).

۳. اجرای آزمون‌ها و تجزیه و تحلیل نتایج آن‌ها

نتایج آزمون‌ها و شبیه‌سازی‌ها در قالب نمودارهای هتروزیگوسیتی و جداول آماری ارائه می‌شود. این نتایج به محققان کمک می‌کند تا ارزیابی کنند که آیا جمعیت تحت

صحیح در دقت نتایج تأثیرگذار است (Cornuet & Luikart, 1996).

- **عدم تطابق با برخی داده‌ها:** در برخی موارد ممکن است داده‌های جمعیت‌های مورد بررسی به اندازه کافی دقیق نباشند و نتایج نادرستی ارائه دهد (Frankham, 1995).

نتایج نرم‌افزار Bottleneck

نتایج نرم‌افزار Bottleneck معمولاً شامل موارد زیر است:

- توزیع فراوانی آلل‌ها و نمودارهای هتروزیگوسیتی که نشان می‌دهند آیا جمعیت تحت تأثیر گلوگاه قرار گرفته‌است یا خیر.
- آزمون‌های آماری که به کمک آن‌ها می‌توان نتیجه‌گیری‌هایی درباره وضعیت ژنتیکی جمعیت و اثرات گلوگاه‌ها انجام داد.
- نمودارها و جداول آماری که کمک می‌کنند تا پژوهشگران بتوانند تغییرات ساختار ژنتیکی جمعیت‌ها و اثرات آن‌ها را تحلیل کنند (Cornuet & Luikart, 1996).

نتیجه‌گیری

نرم‌افزار Bottleneck به‌عنوان یک ابزار پیشرفته در حوزه ژنتیک جمعیت، نقش بسیار مهمی در تحلیل و شبیه‌سازی تغییرات جمعیتی ایفا می‌کند. این نرم‌افزار با بهره‌گیری از داده‌های ژنتیکی و استفاده از روش‌های آماری مختلف، قادر است تأثیرات کاهش اندازه جمعیت (گلوگاه‌های جمعیتی) را بر تنوع ژنتیکی بررسی کرده و به‌ویژه در شناسایی بحران‌های جمعیتی و مراحل انقراض نزدیک کمک کند. از ویژگی‌های بارز Bottleneck می‌توان به دقت بالا، تحلیل‌های متنوع با استفاده از مدل‌های مختلف جهش ژنتیکی (IAM، SMM و TPM) و روش‌های

داده‌های ژنتیکی جمعیت‌های وحشی و شبیه‌سازی گلوگاه‌ها و تأثیرات آن‌ها بر ساختار جمعیت‌ها استفاده می‌شود (Cornuet & Luikart, 1996).

مزایای استفاده از نرم‌افزار Bottleneck

- **دقت بالا در شبیه‌سازی‌ها:** این نرم‌افزار قادر است تغییرات ژنتیکی را در طول زمان شبیه‌سازی کند و تأثیرات گلوگاه‌ها را به‌طور دقیق ارزیابی نماید (Cornuet & Luikart, 1996).

- **کاربرد گسترده در زیست‌شناسی حفاظت:** Bottleneck به‌ویژه در مطالعات ژنتیک حفاظت و مدیریت منابع ژنتیکی مفید است و به‌طور گسترده در مطالعات جمعیت‌های در معرض خطر انقراض و بررسی تنوع ژنتیکی استفاده می‌شود (Frankham, 1995).

- **پشتیبانی از مدل‌های مختلف جهش:** این نرم‌افزار از مدل‌های مختلف جهش مانند IAM و SMM پشتیبانی می‌کند که باعث دقت بالای آن در تحلیل داده‌ها می‌شود (Cornuet & Luikart, 1996).

معایب استفاده از نرم‌افزار Bottleneck

- **نیاز به داده‌های گسترده:** برای دریافت نتایج دقیق، نرم‌افزار Bottleneck نیاز به داده‌های زیادی از فرکانس آلل‌ها و همچنین نمونه‌های بزرگ از جمعیت‌ها دارد. این ممکن است در برخی موارد محدودکننده باشد (Cornuet & Luikart, 1996).

- **حساسیت به فرضیات:** نتایج آزمون‌ها در این نرم‌افزار به مدل‌های جهش و فرضیات ابتدایی بستگی دارند. انتخاب مدل جهش مناسب و پیش‌فرض‌های

منابع

- Cornuet, J. M., & Luikart, G. (1996). Description and power analysis of two tests for detecting recent population bottlenecks from allele frequency data. *Genetics*, 144(4), 2001-2014.
- Frankham, R. (1995). Effective population size/adult population size ratios in wildlife: a review. *Genetics Research*, 66(2), 95-107.
- Frankham, R. (2018). *Conservation genetics*.
- Hedrick, P. W., & Miller, P. S. (1992). Conservation genetics: techniques and fundamentals. *Ecological Applications*, 2(1), 30-46.
- Lande, R. (1994). Risk of population extinction from fixation of new deleterious mutations. *Evolution*, 48(5), 1460-1469.
- Peery, M. Z., Kirby, R., Reid, B. N., Stoelting, R., Doucet- B  r, E. L. E. N. A., Robinson, S., ... & Palsb  ll, P. J. (2012). Reliability of genetic bottleneck tests for detecting recent population declines. *Molecular ecology*, 21(14), 3403-3418.
- Puillandre, N., Dupas, S., Dangles, O., Zedd  m, J. L., Capdevielle-Dulac, C., Barbin, K., ... & Silvain, J. F. (2008). Genetic bottleneck in invasive species: the potato tuber moth adds to the list. *Biological Invasions*, 10, 319-333

آماري همچون آزمون Wilcoxon اشاره كرد. اين ويژگي ها باعث مي شود كه Bottleneck ابزاري قدرتمند در مطالعات ژنتيك جمعيت و حفاظت از گونه ها باشد.

از آنجا كه اين نرم افزار با استفاده از داده هاي ژنتيكي مانند ميكروستلايت ها و آناليز تعادل هتروزيگوسي، قادر به شبیه سازی کاهش جمعیت و بررسی تغییرات آن در طول زمان است، می تواند در بررسی اثرات بحران های ژنتیکی ناشی از گلوگاه ها در جمعیت های کوچک و آسیب دیده به ویژه در گونه های در معرض خطر انقراض یا در حال مهاجرت مفید واقع شود. این تحلیل ها در زمینه های مختلفی همچون مدیریت منابع طبیعی، حفظ تنوع زیستی و ارزیابی اثرات محیط زیستی و تخریبی مفید هستند.

يکي از مزايای عمده اين نرم افزار، نیاز به نمونه برداری کمتر برای انجام تحلیل ها است كه باعث می شود استفاده از آن برای پژوهشگران با محدودیت های زمانی و منابع مالی کمتر، ممكن و عملی باشد. همچنین، رابط کاربری ساده و قابلیت تکرارپذیری تحلیل ها، Bottleneck را به ابزاري ایده آل برای پژوهشگران در سطوح مختلف تخصصی تبدیل کرده است.

در نهایت، با توجه به محدودیت هایی همچون دقت پایین در شناسایی گلوگاه های جمعیتی در جمعیت های کوچک و وابستگی به مدل های جهش ژنتیکی، این نرم افزار بهتر است همراه با دیگر ابزارها و روش های مکمل در تحلیل های پیچیده تر به کار گرفته شود. با این وجود، استفاده از Bottleneck به ویژه در مطالعات حفاظتی و مدیریت محیط زیستی می تواند گام مهمی در جهت جلوگیری از انقراض گونه ها و حفظ تنوع ژنتیکی جمعیت ها باشد.



A Large Group of Animals, Bengaluru, Karnataka, India, August 2022; Photographer: Arsh Sharma

Introducing the Bottleneck Software



Elmira Mirzaee

Master's student in environmental engineering sciences, management and protection of biodiversity, Department of Natural Environment, Faculty of Natural Resources, College of Agriculture & Natural Resources, University of Tehran, Karaj, Iran

Author's E-mail: elmira.mirzaee@ut.ac.ir

Abstract

Bottleneck software is an advanced and widely used tool in population genetics that allows researchers to identify and analyze genetic bottlenecks in the evolutionary history of populations. The software processes genetic data, such as microsatellites, and employs various statistical methods, including heterozygosity equilibrium analysis, to detect severe reductions in population size and their effects on genetic structure. It plays a crucial role in assessing genetic diversity, identifying population changes, examining the influence of natural selection, and studying species that are endangered, migrating, or undergoing environmental stress. Additionally, Bottleneck helps in detecting population crises and predicting potential extinction risks by analyzing genetic patterns over time. By providing highly accurate and comprehensive results, the software supports conservationists and researchers in designing effective environmental management strategies and making informed decisions for species preservation. Its simple and user-friendly interface, high accuracy in processing complex genetic data, and reproducibility of analyses have established Bottleneck as an important tool in conservation biology and biodiversity management. It significantly contributes to safeguarding ecosystems, protecting vulnerable species, and ensuring long-term genetic sustainability.

Keywords: Population Genetics, Microsatellites, Heterozygosity equilibrium, Biodiversity Management