

POPULAČNÍ GENETIKA

Stomatologie



Velká populace

(podmínky)

- populace je dostatečně velká = více jak 1000 jedinců
- sledujeme monogenně podmíněný znak vyskytující se alespoň ve dvou alelních formách
- je panmiktická
- neuvažujeme nové mutace
- neuvažujeme selekci
- neuvažujeme migraci
- nepřekrývání generací (jedna generace má potomky a „hyne“)

Castle-Hardy-Weinbergova zákonitost

základní vztah pro systém se dvěma alelami
sledovaného genu

$$p_{(A)} + q_{(a)} = 1$$

$$p_{(A)} = 1 - q_{(a)}$$

aproximace

$$2pq_{(Aa)} \doteq 2q, \text{ když } p_{(A)} \text{ se blíží } 1$$

Castle-Hardy-Weinbergova zákonitost

$$p_{(AA)}^2 + 2pq_{(Aa)} + q_{(aa)}^2 = 1$$

**platí v panmiktické populaci za
předpokladu omezujících podmínek**

úkol č. 5/str. 101 *Kot*

– frekvence alel systému MN

Fenotyp	Počet osob
M	406
MN	744
N	332

úkol č. 5/str. 101 *Kot*

– frekvence alel systému MN

Řešení:

- přímý výpočet frekvence jedné alely podle vzorce 3/str. 100 *Kot*,

$$p = \frac{2 \times \text{počet homozygotů } (AA) + \text{počet heterozygotů } (Aa)}{2 \times \text{počet všech jedinců ve vzorku}}$$

- výpočet frekvence druhé alely jako doplněk do 1.

úkol č. 5/str. 101 Kot

– frekvence alel systému MN

Fenotyp	Počet		
	osob	alel M	alel N
M	406	812	0
MN	744	744	744
N	332	0	664
Celkem	1 482	1 556	1 408

$$p = \frac{2 \times 406 + 744}{2 \times 1482} = \frac{1556}{2964} = 0,525 \quad q = 1 - p = 0,475$$

úkol č. 9/str. 102 *Kot*

– odhady frekvencí nežádoucích
(recesivních) alel

choroba	zkratka	výskyt v populaci
fenylketonurie	PKU	1/8100
cystická fibróza (mukoviscidóza)	CF	1/2500

úkol č. 9/str. 102 Kot

– odhady frekvencí nežádoucích (recesivních) alel

Řešení: odhad vypočten podle vzorce 4/ str. 101 Kot (nahore),

$$q = \sqrt{\frac{\text{počet recesivních homozygotů}}{\text{počet všech osob ve vzorku}}} = \sqrt{\text{frekvence v populaci}}$$

úkol č. 9/str. 102 *Kot* – odhady frekvencí nežádoucích (recesivních) alel

choroba	výskyt v populaci	odhad		
		q	$p = 1 - q$	$2pq \doteq 2q$
PKU	1/8100	1/90	89/90 $\doteq 1$	$2 \times 1 \times 1/90$ $= 1/45$
CF	1/2500	1/50	49/50 $\doteq 1$	$2 \times 1 \times 1/50$ $= 1/25$

Malá populace

- populace má méně než 1000 jedinců

Genový drift (posun)

Jednoduchý model genového driftu

Drift (posun) - změny genových frekvencí v malých populacích vyvolané náhodnými procesy

- **modelujeme náhodný výběr alel (gamet)**
- **náhodový mechanismus – hod hrací kostkou**
- **základní populace $p = q = 1/2$**
 - **výběr alely A ... padne-li strana 1, 2 nebo 3**
 - **výběr alely a ... padne-li strana 4, 5 nebo 6**
- **vždy 6 hodů - výsledky série zaznamenat**
- **podle dosaženého výsledku (poměru) p_A / q_a změnit pravidlo pro následující sérii hodů (generaci)**
- **pokračujte do stádia fixace**



Jednoduchý model genového driftu II

- úkol č. 31/str. 111 *Kot*

do protokolu připravit záznamovou tabulku, alespoň do 10. generace

Generace		1		2		3		10 (20)	
Alela		A	a	A	a	A	a	A	a
padla strana		1, 2, 3	4, 5, 6						
hod č.	1								
	2								
	3								
	4								
	5								
	6								
Celkem									

Jednoduchý model genového driftu III

- úkol č. 31/str. 111 *Kot*

Příklad výsledku po první sérii hodů a změna pravidla pro další sérii

Generace		1		2		3		10 (20)	
Alela		A	a	A	a	A	a	A	a
padla strana		1, 2, 3	4, 5, 6	1, 2	3, 4, 5, 6				
hod č.	1		/						
	2		/						
	3	/							
	4		/						
	5	/							
	6		/						
Celkem		2	4						

Jednoduchý model genového driftu IV

- úkol č. 31/str. 111 *Kot*

Příklad výsledku po druhé sérii hodů a změna pravidla pro další sérii

Generace		1		2		3			10 (20)	
Alela		A	a	A	a	A	a		A	a
padla strana		1, 2, 3	4, 5, 6	1, 2	3, 4, 5, 6	1	2, 3, 4, 5, 6			
hod č.	1		/		/					
	2		/		/					
	3	/			/					
	4		/	/						
	5	/			/					
	6		/		/					
Celkem		2	4	1	5					

Jednoduchý model genového driftu V

- úkol č. 31/str. 111 *Kot*

- pracujte ve dvojicích, jeden začne házet kostkou, druhý zapisuje
- pamatujte na změnu pravidla, kdy podle dosaženého výsledku se v následující sérii hodů mění genové frekvence a tedy, které strany kostky představují alelu A či a
 - pokračujte v pokusu až do stadia fixace
- nyní si vyměňte úlohy, takto jedna dvojice provede a zhodnotí alespoň dva pokusy, výsledky můžete graficky znázornit
- pro celou rotundu vypočítejte průměrnou dobu fixace jako vážený průměr výsledků všech dílčích pokusů, poměr fixovaných alel A a a by měl být přibližně 1 : 1

Pozn. k textu ve skriptu: počet ok = počet bodů či teček na jednotlivých stranách/stěnách kostky.

4. Jednoduchý model genového driftu VI

- úkol č. 31/str. 111 *Kot* Souhrn pokusu

Počet generací do fixace	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Frekvence na praktiku											

12	13	14	15	16	17	18	19	20				

Počet pokusů s fixací A

Celkem pokusů

0

Počet pokusů s fixací a

Celkem A + a

0

Průměrná doba fixace

--