



## Protokoly z praktických cvičení z Biologie a genetiky

2. semestr, 6. a 7. týden – ÚVOD do GENETIKY POPULACÍ str. 1

**Okruhy pro samostudium:** Hardy-Weinbergova zákonitost (rovnováha) – panmiktická populace – tzv. omezující podmínky – fenotypová, genotypová, alelová (genová) frekvence

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

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

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

$p_{(A)}$  je relativní zastoupení alel A,  $q_{(a)}$  je relativní zastoupení alel a.

### Odhady alelových frekvencí

Znaky s neúplnou dominancí/kodomimancí, tj. rozlišitelné jsou **tři fenotypy** – běžně se používá metody přímého počítání alel/genů.

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

Znaky s úplnou dominancí, tj. rozlišitelné jsou jen dva fenotypy (dominantní a recesivní, např. zdraví a nemocní) – vychází se z relativního zastoupení recesivních homozygotů aa.

$$q_{(a)} = \sqrt{\frac{\text{počet recesivních homozygotů}}{\text{počet všech osob ve vzorku}}} = \sqrt{\text{frekvence AR znaku/nemoci v populaci}}$$

**Úkol 1 (str. 101 – příklad 5):** Odhadněte frekvence alel M a N skupinového systému MN ve vzorku.

| Fenotyp       | Počet        |        |        |
|---------------|--------------|--------|--------|
|               | osob         | alel M | alel N |
| M             | 406          |        |        |
| MN            | 744          |        |        |
| N             | 332          |        |        |
| <b>Celkem</b> | <b>1 482</b> |        |        |

$p_{(M)} =$

$q_{(N)} =$



Úkol 2 (str. 102 – příklad 9a+b): Odhadněte frekvence nežádoucích (mutovaných) alel pro fenylketonurii (PKU) a mukoviscidózu (dnes častěji jako cystická fibróza, proto CF)

| choroba | výskyt v populaci | odhad |             |                 |
|---------|-------------------|-------|-------------|-----------------|
|         |                   | $q$   | $p = 1 - q$ | $2pq \doteq 2q$ |
| PKU     | 1/8100            |       |             |                 |
| CF      | 1/2500            |       |             |                 |

Úkol 3 (str. 102 – příklad 8a+b, 10 úvod): Odhadněte frekvence recesivních alel a frekvence jednotlivých genotypů pro chutnačství/nechutnačství PTC a krevní skupinu Rh (přítomnost antigenu D)

| znak                            | výskyt v populaci | alelové frekvence |     | genotypové frekvence |       |       |
|---------------------------------|-------------------|-------------------|-----|----------------------|-------|-------|
|                                 |                   | $q$               | $p$ | $p^2$                | $2pq$ | $q^2$ |
| nechutnačství PTC – populace a) | 30 %              |                   |     |                      |       |       |
| nechutnačství PTC – populace b) |                   |                   |     |                      |       |       |
| Rh neg – zkoumaná populace      | 16 %              |                   |     |                      |       |       |
| Rh neg – domácí populace        | 13,4 %            |                   |     |                      |       |       |

Úkol 4 (str. 102 – příklad 10a+b+c+d): Odpovědi na otázky a) až d) s použitím odhadů z předchozího úkolu 3 a tabulky.

- a)
- b)
- c)
- d)

Pomocná tabulka k odvození odpovědi:

|    | ♀     | DD    | Dd    | dd                     |
|----|-------|-------|-------|------------------------|
| ♂  |       | $p^2$ | $2pq$ | $q^2$                  |
| DD | $p^2$ |       |       | Dd $p^2q^2$            |
| Dd | $2pq$ |       |       | Dd $pq^3$<br>dd $pq^3$ |
| dd | $q^2$ |       |       | dd $q^4$               |