



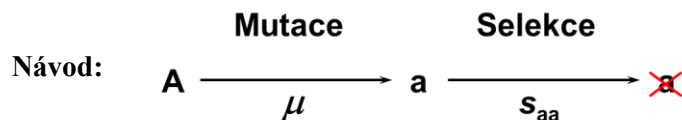
Protokoly z praktických cvičení z Biologie a genetiky

2. semestr, 7.-8. týden – MUTACE v populaci, DRIFT, PŘÍB. SVAZKY A MIGRACE

str. 1

Okruhy pro samostudium: *selektce proti homozygotům a selektce proti homozygotům a heterozygotům (opakování) – rovnováha (spontánních) mutací a selektce pro AR a AD geny – malé populace – genový drift a jeho modelování – příbuzenské sňatky a jejich rizika – měření stupně příbuznosti, koeficienty inbredu (F) a příbuznosti (r) – migrace*

1. Mutačně-seleční rovnováha pro AR gen - Odhad mutační intenzity μ pro cystickou fibrózu (mukoviscidózu); $s_{aa} = 1$, $q_{rovno.} = 1/50$ - příklad není ve skriptech



Rovnováha nastává, když $\Delta p = \Delta q$

$$-\mu p_{(A)} = -p q_{(a)}^2 s$$

Rovnovážná frekvence recesivní alely:

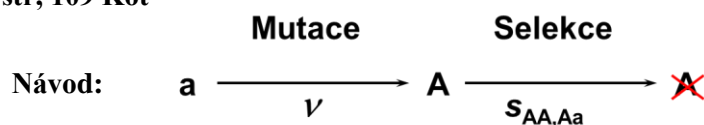
$$q_{(a)rovno.} =$$

Algebraická úprava vzorce

$$\mu =$$

 =

2. Mutačně-seleční rovnováha pro AD gen - Odhad mutační intenzity ν pro achondroplasií (chondrodystrofií) - úkol č. 24/str, 109 Kot



Rovnováha nastává, když $\Delta p = \Delta q$

$$-\nu q_{(a)} = -p s_{(A)}$$

Rovnovážná frekvence dominantní alely:

$$p_{(A)rovno.} =$$

Algebraická úprava vzorce

$$\nu =$$

 =

Poznámka: 1. přísně vzato, nejedná se o úplnou dominanci – homozygotní plody dvou postižených jsou ještě více postiženy, často letálně. Jedinci s achondroplasií jsou heterozygoté. 2. odhady plodnosti naráží (obecně) na četné metodologické obtíže.



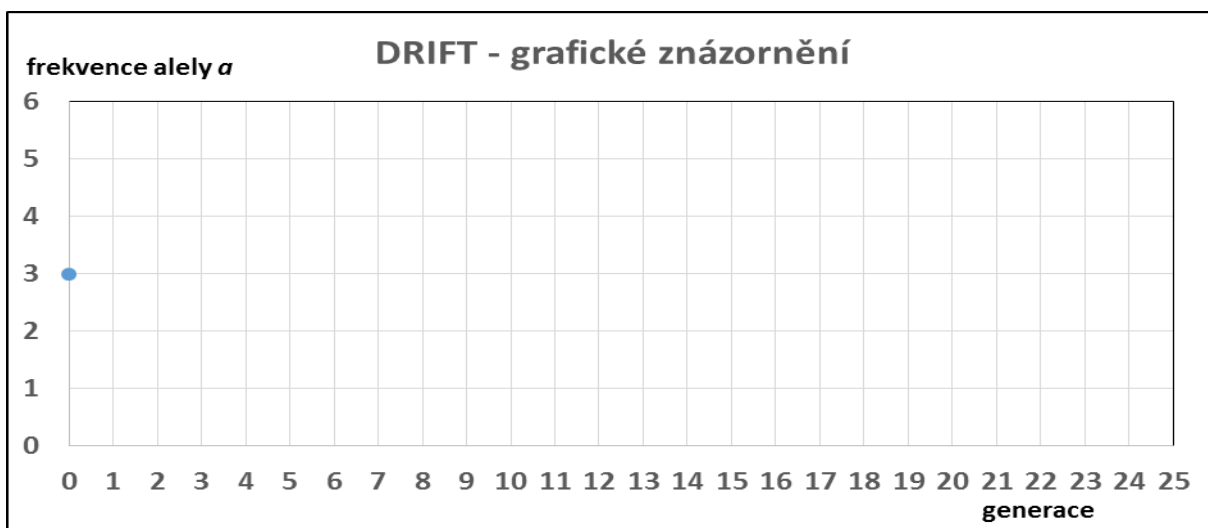
3. Jednoduchý model genového driftu - úkol č. 31/str. 111 Kot

Záznamová tabulka:

Generace	1		2		3		4		5		6		7		8		9		
Alela	A	a	A	a	A	a	A	a	A	a	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																			

10		11		12		13		14		15		16		17		18		19		atd.
A	a	A	a	A	a	A	a	A	a	A	a	A	a	A	a	A	a	A	a	

Grafické znázornění fixace jedné z alel v důsledku genového driftu



Průměrná doba fixace jako vážený průměr výsledků všech dílčích pokusů, poměr fixovaných alel A a a by měl být přibližně 1 : 1.

Průměrná doba fixace	
----------------------	--

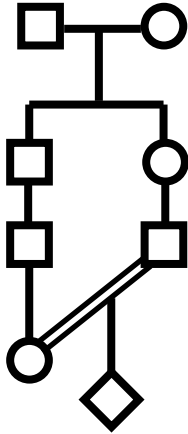
Počet pokusů s fixací A	
Počet pokusů s fixací a	

Celkem pokusů	
Celkem A + a	

4. Domácí úkol: Koeficienty inbredu (F) a příbuznosti (r)

Stanovte koeficient příbuznosti r partnerů a odvoďte koeficient inbredu F pro potomky z těchto svazků:

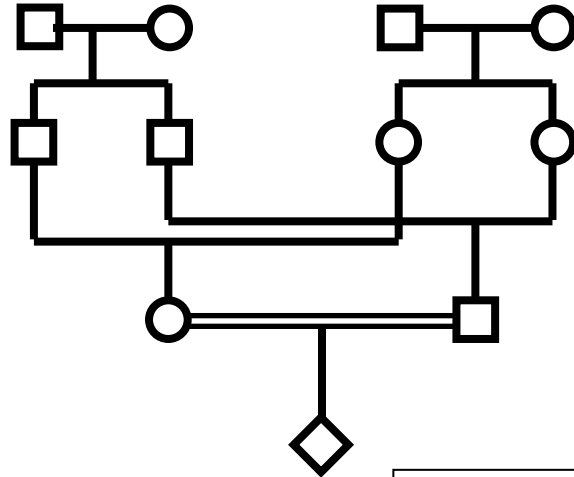
a) proband (bratranec) si vzal dceru svého bratrance



$F =$

$r =$

b) matky manželů jsou vlastní sestry, otcové manželů jsou vlastní bratři



$F =$

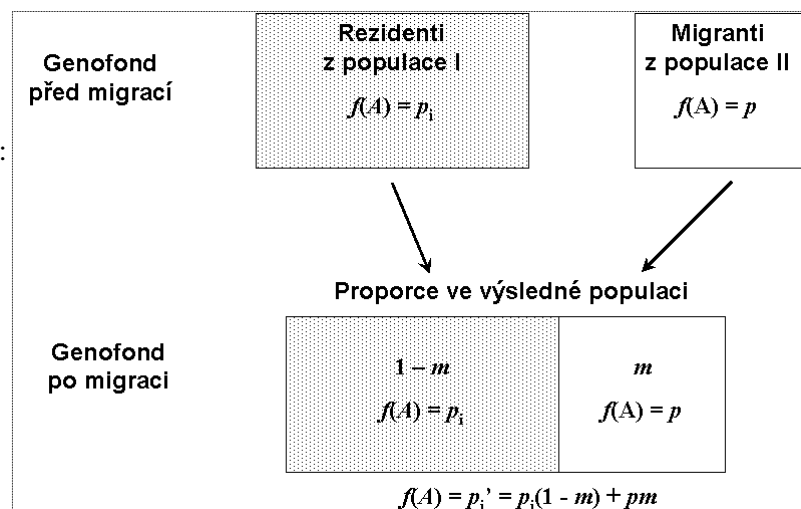
$r =$

5. Domácí úkol: Migrace - úkol č. 33/str. 113 Kot („imigrace“ bělošských alel Rh systému)

Pomocné schéma k vysvětlení změn alelických frekvencí v populaci v důsledku migrace:

Zadání ve zkratce

Populace	Frekvence Rh^0
běloši	(p) 0,03
černoši afričtí	(p_i) 0,63
černoši američtí	(p_i') 0,45



rovnováha imigrace a emigrace alel

$$p_i' - p_i = -m(p_i - p)$$

algebraická úprava vzorce, dosazení hodnot a výpočet

$$m = \boxed{} = \boxed{} = \boxed{}$$