

## 4 ORGANIZACE GENETICKÉ VARIABILITY

V této kapitole se budeme věnovat genetické struktuře populací, tj. zastoupení genotypů vzniklých kombinací alel polymorfního genu. Relativní zastoupení určitého genotypu v populaci udává genotypová četnost. Matematické vztahy mezi četnostmi alel a četnostmi genotypů v populacích se obvykle odvozují z modelových (ideálních) populací. Bude se tedy jednat o ideální populaci, ve které nepůsobí žádné faktory měnící alelové nebo genotypové četnosti. V takovéto ideální populaci platí Hardyho–Weinbergův (HW) zákon, jehož odvození a použití bude součástí této kapitoly.

### 4.1 Modely v genetice populací

Modely jsou záměrným zjednodušením složité situace zaměřeným na eliminaci nepodstatných faktorů, aby vynikla podstata problému. V genetice populací se setkáváme s faktory jakými jsou velikost populace, způsob oplození, geografická distribuce jedinců, mutace, migrace a přírodní výběr. I když konečným záměrem je porozumět kombinovaným vlivům těchto faktorů a přiblížit se tak reálné situaci, je nemožné studovat vliv všech těchto faktorů komplexně. Proto v modelových situacích si přístup k řešení problému zjednodušujeme a zkoumáme pouze jeden nebo několik málo těchto faktorů a ostatní záměrně opomíjíme.

Jeden druh modelu často používaný v genetice populací je **matematický model**, což je soubor hypotéz, které specifikují matematické vztahy mezi měřenými nebo měřitelnými hodnotami (parametry) v systému nebo procesu. Matematické modely mohou být velmi užitečné, neboť jednoduše vyjadřují vztahy mezi parametry. Odhalí nejdůležitější parametry v systému a na základě toho pak lze navrhnout rozhodující pokusy či pozorování. Dále slouží k interpretaci pozorovaných údajů a ke kvantitativní předpovědi chování systému, které se v rámci limitů může pak potvrdit, nebo naopak ukázat nepravdivým. Platnost modelu je vždy nutné testovat reálným pozorováním. Matematické modely jsou vždy jednodušší než skutečná situace, kterou mají popsat, neboť, jak již bylo řečeno, mnoho znaků skutečného systému se záměrně z důvodů zjednodušení vynechává. Takto je tvorba modelu vždy kompromisem mezi skutečností a možnostmi. Zcela realistický model je většinou příliš složitý, než aby se dal zvládnout matematicky a naopak model, který je matematicky jednoduchý, může být tak nerealistický, že je nepoužitelný. Ideální model by měl zahrnovat podstatné znaky systému a vyloučit všechny nepodstatné. To, jak je model dobrý či použitelný závisí především na tom, jak se blíží ideálu. Je to tedy jakýsi druh analogie, a tak, stejně jako všechny analogie, je platný pouze za určitých limitů a překročí-li tyto limity, stává se neplatným nebo dokonce absurdním.

Jeden z nejdůležitějších matematických modelů v genetice populací je **model nepřekrývajících se generací**, model, který se týká populací s velmi jednoduchým způsobem života, kdy jedinci jedné generace zaniknou dřív, než vzniknou jedinci generace následující. Tento model plně odpovídá reálné situaci pouze u velmi omezeného počtu populací, např. u některého hmyzu s krátkou délkou života nebo u jednoletých rostlin s omezenou vegetační dobou. Konkrétně u takovýchto rostlin dochází ke klíčení semen určité generace téměř ve stejnou dobu, podobně produkce pylu a oplození jsou téměř simultánní a rostliny odumírají bezprostředně po produkci semen nové generace. Tento druh hypotetické populace s jednoduchým způsobem života se používá v genetice populací jako první aproximace k populacím s mnohem složitějším způsobem života. Model nepřekrývajících se generací se ukázal jako překvapivě dobrá aproximace, i když se na první pohled zdá, že je založen na příliš velkém zjednodušení. Výpočty očekávaných

genotypových četností založené na tomto modelu jsou odpovídající a jsou dostatečnou aproximací dokonce i pro takové populace, jako jsou populace člověka.

Pod pojmem generace rozumíme v genetice populací zygoty určité generace, z nichž se vyvinou dospělci, a gamety, které tito dospělci produkují. To znamená, že ze zygot generace  $t$  vzniknou jedinci generace  $t$  a ti produkují gamety generace  $t$ . Generace  $t+1$  začíná zygotami vzniklými spojením gamet generace  $t$ .

## 4.2 Náhodné oplození

Předpověď genotypových četností ze známých alelových četností genu je u modelu nepřekrývajících se generací obecně jednoduchá, s malými komplikacemi, o kterých se zmíníme dále. Genotypové četnosti jsou částečně determinovány způsobem oplození. Například u rostlinných druhů, které se normálně rozmnožují samooplozením, můžeme očekávat velmi malý podíl heterozygotů. Druhým extrémem ve způsobu oplození je náhodné oplození. **Náhodné oplození (panmixie)** je jedním z nejjednodušších a z hlediska genetiky populací jedním z nejdůležitějších faktorů při předpovědi genotypových četností. Při náhodném oplození je pravděpodobnost páření určitého jedince s jiným jedincem daného genotypu rovna četnosti tohoto genotypu v populaci. Jsou-li například v populaci genotypy  $AA$ ,  $Aa$  a  $aa$  zastoupeny s četnostmi 0,16, 0,48 a 0,36, pak při náhodném oplození se budou samci  $AA$  pářit se samicemi  $AA$ ,  $Aa$  a  $aa$  v podílu 0,16, 0,48 a 0,36 a tytéž podíly budou platit pro páření samců  $Aa$  a  $aa$ .

V tabulce 2.3 jsme viděli četnosti tří genotypů krevních skupin systému MN v různých populacích, například v populaci bělochů v USA:  $L^M L^M = 0,292$ ,  $L^M L^N = 0,496$  a  $L^N L^N = 0,213$ . Je-li v této populaci tvorba párů vzhledem ke sledovanému znaku náhodná, pak očekáváme, že různé typy manželských párů se budou vyskytovat v četnostech, jak uvádí tabulka 4.1. K tomu, abychom zjistili pravděpodobnost vytvoření páru daného typu, jednoduše vynásobíme četnosti odpovídajících genotypů. Například vytvoření párů mezi muži s krevní skupinou M a ženami s krevní skupinou MN musí nastat s četností  $0,292 \times 0,496 = 0,145$ . K ověření správnosti tohoto výpočtu je možné sečíst četnosti všech možných typů párových spojení a výsledný součet se musí rovnat jedné:  $0,085 + 0,145 + 0,062 + 0,145 + 0,246 + 0,106 + 0,062 + 0,106 + 0,045 = 1,002$  (chyba je způsobena zaokrouhlováním čísel).

Muži	Ženy		
	0,292 $L^M L^M$	0,496 $L^M L^N$	0,213 $L^N L^N$
0,292 $L^M L^M$	$0,292 \times 0,292 = 0,085$	$0,292 \times 0,496 = 0,145$	$0,292 \times 0,213 = 0,062$
0,496 $L^M L^N$	$0,496 \times 0,292 = 0,145$	$0,496 \times 0,496 = 0,246$	$0,496 \times 0,213 = 0,106$
0,213 $L^N L^N$	$0,213 \times 0,292 = 0,062$	$0,213 \times 0,496 = 0,106$	$0,213 \times 0,213 = 0,045$

Tab. 4.1: Teoreticky očekávané četnosti sňatků různých typů mezi bělochy v USA za předpokladu náhodného spojení různých genotypů krevních skupin MN. Součet všech četností je roven 1.

V této kapitole vycházíme z předpokladu náhodného oplození. Přitom je důležité uvědomit si, že oplození může být náhodné vzhledem k určitým znakům, avšak zároveň nenáhodné vzhledem k jiným znakům. Například u člověka je oplození náhodné vzhledem ke krevním skupinám, alozymům, počtu restričních míst apod., avšak nenáhodné vzhledem k jiným znakům, jako je například barva kůže a výška. Výsledné genotypové četnosti v populacích jsou také ovlivněny různými evolučními silami, například mutací, migrací a výběrem. Zatím budeme

předpokládat, že se tyto síly v populacích neuplatní vůbec, nebo jsou zanedbatelné. Kromě toho jsou genotypové četnosti ovlivňovány náhodnými statistickými odchylkami, které se vyskytují ve všech malých populacích (viz dále). V dalším výkladu budeme předpokládat, že každá lokální populace je dostatečně velká (500 a více členů), takže vliv malé početnosti populace na genotypové četnosti můžeme rovněž zanedbat.

### 4.3 Hardyho–Weinbergův (HW) princip

Předpoklady pro vytvoření modelu předpovědi genotypových četností lze shrnout do následujících bodů:

1. organizmy jsou diploidní,
2. rozmnožování se děje pohlavní cestou,
3. generace se nepřekrývají,
4. oplození je náhodné,
5. početnost populace je velmi velká,
6. migrace je zanedbatelná,
7. mutace lze zanedbat,
8. na alely nepůsobí přírodní výběr.

Souhrnně představují tyto předpoklady (HW) model genotypových četností při náhodném oplození. Podle tohoto modelu lze v populaci stanovit genotypové četnosti pro gen se dvěma alelami (tab. 4.2).

Křížení	Četnost spojení	Genotypové četnosti v potomstvu		
		<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
<i>AA</i> x <i>AA</i>	$P^2$	1	0	0
<i>AA</i> x <i>Aa</i>	$2PQ$	1/2	1/2	0
<i>AA</i> x <i>aa</i>	$2PR$	0	1	0
<i>Aa</i> x <i>Aa</i>	$Q^2$	1/4	1/2	1/4
<i>Aa</i> x <i>aa</i>	$2QR$	0	1/2	1/2
<i>aa</i> x <i>aa</i>	$R^2$	0	0	1
Celkem (v další generaci)		$P'$	$Q'$	$R'$
přičemž $P' = P^2 + (2PQ) / 2 + Q^2 / 4 = (P + Q / 2)^2 = p^2$				
$Q' = (2PQ) / 2 + 2PR + Q^2 / 2 + (2QR) / 2 = 2(P + Q / 2)(R + Q / 2) = 2pq$				
$R' = Q^2 / 4 + (2QR) / 2 + R^2 = (R + Q / 2)^2 = q^2$				

Tab. 4.2: Znázornění Hardyho–Weinbergova principu

Genotypové četnosti *AA*, *Aa* a *aa* jsou označeny *P*, *Q* a *R*, přičemž  $P + Q + R = 1$ . Alelové četnosti alel *A* a *a* jsou označeny *p* a *q* a jejich výpočet je uveden v kapitole 2. Přitom platí, že  $p + q = 1$ .

$$p = (2P + Q) / 2 = P + (Q/2)$$

$$q = (2R + Q) / 2 = R + (Q/2)$$

Má-li gen pouze dvě alely, pak je možných celkově 6 typů páření. Je-li oplození náhodné, pak se tyto typy páření vyskytují v proporcích daných genotypovými četnostmi v populaci. Například k páření jedinců genotypů *AA* x *AA* dojde tehdy, když se samec *AA* spáří se samicí

$AA$  a k tomu dojde v podílu  $P \times P$  (tj.  $P^2$ ); podobně  $AA \times Aa$  (v podílu  $P \times Q$ ) a reciproké křížení (rovněž v podílu  $Q \times P$ ), tzn., že celkový podíl pohlavního spojování genotypů  $AA \times Aa$  je  $(P \times Q) + (Q \times P) = 2PQ$  (viz tab. 4.2). V posledních třech sloupcích tabulky 4.2 jsou genotypy potomků, které vznikají z daných typů páření v poměrech daných mendelovskými principy. Například při páření jedinců genotypu  $AA$  s jedinci  $Aa$  se v potomstvu tvoří  $1/2$  potomků  $AA$  a  $1/2$   $Aa$ , apod.

Genotypové četnosti v populaci po jedné generaci náhodného oplození jsou v tabulce 4.2 označeny jako  $P'$ ,  $Q'$  a  $R'$ . Po sečtení četností jednotlivých genotypů v první generaci po náhodném oplození vidíme, že genotypové četnosti se dají zjednodušeně vyjádřit alelovými četnostmi, neboť víme, že alelová četnost se vypočítá jako součet četností homozygotů a poloviny četnosti heterozygotů:  $p = (2P + Q) / 2 = P + (Q / 2)$ ;  $q = (2R + Q) / 2 = R + (Q / 2)$ .

Četnosti genotypů  $AA$ ,  $Aa$  a  $aa$  pak budou:

$$\begin{aligned} AA: & p^2 \\ Aa: & 2pq \\ aa: & q^2 \end{aligned}$$

Tento princip vyjadřující obecně četnosti genotypů pomocí alelových četností po jedné generaci náhodného oplození v dostatečně početné populaci a při neexistenci dalších sil, jako je migrace, mutace a výběr, se nazývá **Hardyho–Weinbergův princip** (zákon).

V tabulce 4.2 je znázorněn důležitý princip genetiky populací, tj. že **náhodné oplození jedinců je ekvivalentní náhodnému spojování gamet**. Proto můžeme alelové četnosti křížově vynásobit v kombinačním čtverci (tab. 4.3). Jak je patrné z pravé strany tabulky, vede takovéto vynásobení ke vztahu  $P' = p^2$ ,  $Q' = 2pq$  a  $R' = q^2$ , tzn. stejné závěry, jaké jsme složitě odvodili z tabulky 4.2. Takovéto vynásobení alelových četností v kombinačním čtverci vlastně představuje systematický způsob vytvoření všech možných kombinací gamet. Pravděpodobnost, že spermie nebo vajíčko nese alelu  $A$  je  $p$  a pravděpodobnost, že spermie nebo vajíčko nese alelu  $a$  je  $q$ . Při náhodné kombinaci gamet je pravděpodobnost, že spermie nesoucí alelu  $A$  oplodní vajíčko s alelou  $A$ , rovna  $p \times p = p^2$ ; proto je to četnost genotypu  $AA$ . Pravděpodobnost, že spermie  $A$  oplodní vajíčko  $a$  je  $p \times q = pq$  a pravděpodobnost, že spermie  $a$  oplodní vajíčko  $A$  je  $q \times p = qp$ . Celkově pak bude četnost heterozygotů  $Aa$  rovna  $pq + qp = 2pq$ . Podobně bude pravděpodobnost, že se setkají gamety nesoucí alelu  $a$  rovna  $q \times q = q^2$ , což je četnost genotypu  $aa$ . Zároveň platí  $p^2 + 2pq + q^2 = (p + q)^2 = (1)^2 = 1$ , a to odpovídá všem potomkům.

		samčí gamety	
		$A (p)$	$a (q)$
samíčí gamety	$A (p)$	$AA (p^2)$	$Aa (pq)$
	$a (q)$	$aA (qp)$	$aa (q^2)$

Tab. 4.3: Schéma vzniku genotypů v Hardyho–Weinbergových četnostech na jednom lokusu se dvěma alelami

$$\begin{aligned} \text{Četnosti v potomstvu:} \quad & AA: P' = p^2 \\ & Aa: Q' = pq + qp = 2pq \\ & aa: R' = q^2 \end{aligned}$$

Jak již bylo uvedeno v kapitole o historii, zdá se až neuvěřitelné, že tak jednoduchý model, kterým Hardy a Weinberg vyjádřili vztah mezi genotypovými a alelovými četnostmi, představuje ve své jednoduché matematické podobě základ genetiky populací. Jeden z nejdůležitějších

důsledků HW principu odhalíme, když budeme sledovat četnosti alel v následující generaci. Ukážeme si to na konkrétním genu, který podmiňuje délku prostředního prstu na ruce. Dominantní alela  $D$  podmiňuje standardní délku prostředníčku, recesivní alela  $d$  pak prostřední prst na ruce kratší než 2. a 4. prst.

Poněvadž se jedná o recesivně založený znak, objevují se v populaci pouze dva fenotypy: dominantní ( $DD$  a  $Dd$ ) a recesivní ( $dd$ ). Četnosti všech tří genotypů můžeme vypočítat za předpokladu platnosti HW zákona (!) z četnosti recesivních homozygotů. V daném případě se kratší prostředníček objevoval v 9 případech ze 100, to znamená, že četnost genotypu  $dd$  byla 0,09. Poněvadž četnost  $dd = q^2$ , bude  $q = 0,3$ . Protože platí, že součet četností obou alel je roven jedné ( $p + q = 1$ ), bude  $p = 1 - q = 0,7$ .

Z alelových četností můžeme vypočítat četnosti genotypů, za předpokladu, že se gamety kombinují náhodně:

$$\begin{aligned} \text{četnost genotypu } DD: & \quad P = p^2 = 0,7 \times 0,7 = 0,49 \\ \text{četnost genotypu } Dd: & \quad Q = 2pq = 2 \times 0,7 \times 0,3 = 0,42 \\ \text{četnost genotypu } dd: & \quad R = q^2 = 0,3 \times 0,3 = 0,09 \end{aligned}$$

Takto jsme určili zastoupení genotypů v první generaci. V další generaci také předpokládáme, že se muži a ženy budou párovat náhodně vzhledem k délce prstů a vytvoří potomstvo, jak ukazuje tabulka 4.4.

Náhodné párování		Četnost párů v populaci	Četnost genotypů v potomstvu		
muži	ženy		$DD$	$Dd$	$dd$
0,49 $DD$	0,49 $DD$	0,2401 ( $DD \times DD$ )	0,2401		
0,49 $DD$	0,42 $Dd$	0,2058 ( $DD \times Dd$ )	0,1029	0,1029	
0,49 $DD$	0,09 $dd$	0,0441 ( $DD \times dd$ )		0,0441	
0,42 $Dd$	0,49 $DD$	0,2058 ( $Dd \times DD$ )	0,1029	0,1029	
0,42 $Dd$	0,42 $Dd$	0,1764 ( $Dd \times Dd$ )	0,0441	0,0882	0,0441
0,42 $Dd$	0,09 $dd$	0,0378 ( $Dd \times dd$ )		0,0189	0,0189
0,09 $dd$	0,49 $DD$	0,0441 ( $dd \times DD$ )		0,0441	
0,09 $dd$	0,42 $Dd$	0,0378 ( $dd \times Dd$ )		0,0189	0,0189
0,09 $dd$	0,09 $dd$	0,0081 ( $dd \times dd$ )			0,0081
<b>Četnosti genotypů v potomstvu:</b>			<b>0,49</b>	<b>0,42</b>	<b>0,09</b>

Tab. 4.4: Příklad HW rovnováhy při stálých alelových četnostech: ve výchozí populaci byly četnosti genotypů určitého znaku (viz text) 0,49  $DD$ , 0,42  $Dd$  a 0,09  $dd$ ; v potomstvu byly tyto četnosti shodné.

Obecně můžeme četnosti alel  $A$  a  $a$  v následující generaci z výrazů pro  $P'$ ,  $Q'$  a  $R'$  v tabulce 4.2 a 4.3 zapsat pro alelu  $A$ :

$$(2P' + Q') / 2 = (2p^2 + 2pq) / 2 = p(p + q) = p$$

a podobně, pro alelu  $a$ :

$$(2R' + Q') / 2 = (2q^2 + 2pq) / 2 = q(q + p) = q$$

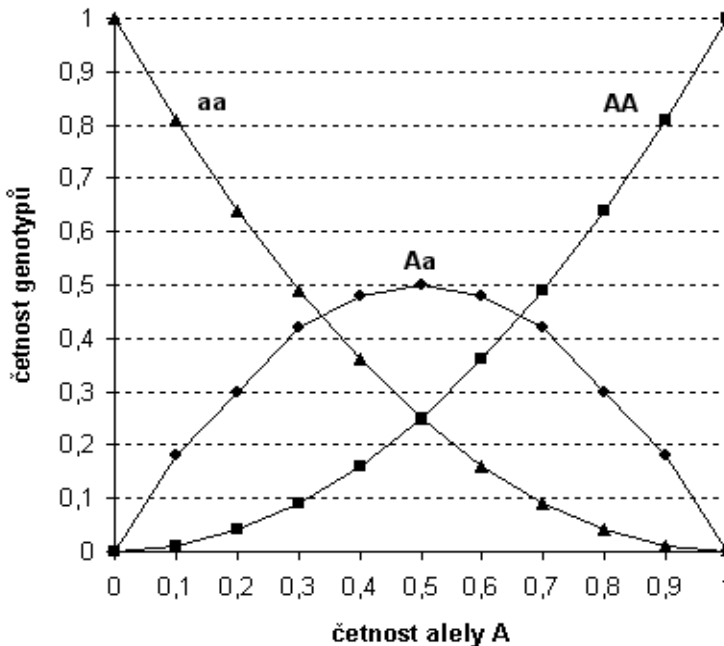
Ke stejnému výsledku bychom dospěli, kdybychom do tabulky 4.2 zapsali genotypové četnosti  $P$ ,  $Q$  a  $R$  pomocí alelových četností  $p^2$ ,  $2pq$  a  $q^2$ . Pak by v další generaci byla například četnost dominantních homozygotů

$$P' = (p^2 \times p^2) + [2(p^2 \times 2pq) / 2] + [(2pq \times 2pq) / 4] = p^4 + 2p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = p^2$$

To znamená, že četnosti alel v následující generaci jsou stejné jako v generaci původní. Při náhodném oplození tedy zůstávají alelové četnosti z generace na generaci stálé. Zároveň také v kterékoli generaci jsou genotypové četnosti pro  $AA$   $p^2$ , pro  $Aa$   $2pq$  a pro  $aa$   $q^2$ . Tyto četnosti představují stav, který se nazývá **Hardyho–Weinbergova rovnováha** pro dvě alely jednoho genu. Stálost alelových četností (a tím i genotypové složení populace) je jeden z nejdůležitějších důsledků HW principu. Stálost alelových četností znamená, že nepůsobí-li specifické evoluční síly, které mění alelové četnosti (viz předpoklady pro platnost modelu bod 5 až 8), pak samotný mechanismus mendelovské dědičnosti zachovává alelové četnosti konstantní, a tím konzervuje genetickou variabilitu. Druhým zajímavým důsledkem je, že rovnovážných HW četností je dosaženo hned v první generaci náhodného oplození, jsou-li alelové četnosti obou pohlaví shodné. To však platí pouze pro nepřekrývající se generace; v populacích se složitějším životním cyklem je rovnovážných četností dosaženo postupně za několik generací.

Souhrnně řečeno, genotypové četnosti mohou zůstat stejné z generace na generaci pouze tehdy, zůstanou-li stejné alelové četnosti. **Konstantní alelové četnosti jsou nezbytnou podmínkou pro HW rovnováhu.**

Nicméně v každé generaci se tvoří zygoty v HW poměru, založené na alelových četnostech jejich rodičů. Tento poměr je výlučně důsledkem náhodného oplození. Jestliže je v populaci rodičů náhodné oplození, pak se zygoty potomků tvoří v HW poměru. **Náhodné oplození (nikoli však konstantní alelové četnosti) je nezbytnou podmínkou HW poměru.**



Obr. 4.1: Změny četností (osa y) tří genotypů jednoho genu se dvěma alelami  $A$ ,  $a$  v závislosti na alelových četnostech  $p_A$  resp.  $q_a$  při platnosti Hardyho–Weinbergova zákona

## PŘÍKLADY

### PŘÍKLAD 4.1

V populaci *Drosophila melanogaster* byly elfo analýzou zjištěny genotypové četnosti genu pro esterázu-6 v HW proporcích, tj. genotypové četnosti  $E6^F / E6^F$  (dále zkráceně  $F/F$ ):  $(0,3579)^2 = 0,1281$ . ( $FS$ ):  $2 \times (0,3579) \times (0,6421) = 0,4596$  a ( $SS$ ):  $(0,6421)^2 = 0,4123$ . Vytvořte tabulku četnosti oplození podobnou jako je tab. 4.2 pro alely genu esterázy-6, za předpokladu, že platí všechny vlastnosti ideální populace HW modelu (především náhodné oplození ve velké populaci bez migrace, mutace a výběru). Vypočítejte genotypové četnosti očekávané v následující generaci a odpovídající alelové četnosti.

### PŘÍKLAD 4.2

Z určité populace *Drosophila melanogaster* bylo izolováno 60 chromozomů. U 29 z nich bylo nalezeno čtyřnukleotidové restriční místo pro enzym *BanI*, které se nachází uvnitř velkého intronu larválního transkriptu genu pro alkoholdehydrogenázu. Označíme přítomnost tohoto restričního místa na chromozomu jako  $B$  a nepřítomnost jako  $b$ . Vypočtete očekávané genotypové četnosti  $BB$ ,  $Bb$  a  $bb$  za předpokladů platnosti HW četností. Použijte rovnice pro  $P_{nuc}$  a  $H_{nuc}$  k odhadu úrovně nukleotidového polymorfizmu u čtyř nukleotidů na *BanI* místě.

### PŘÍKLAD 4.3

U člověka existují krevní skupiny podobné systému MN, kontrolované jedním genem se dvěma alelami,  $S$  a  $s$ , kde lze také rozlišit všechny tři genotypy. U stejné populace o 1 000 jedincích, u které byly zjišťovány výše uvedené údaje o krevních skupinách MN, byly zjištěny tyto genotypové četnosti v systému  $S/s$ : 99  $SS$ , 418  $Ss$  a 483  $ss$ . Vypočtete alelové četnosti  $S$  ( $p$ ) a  $s$  ( $q$ ) a pomocí testu  $\chi^2$  zjistíte, zda se pozorované genotypové četnosti shodují s četnostmi očekávanými podle HW principu.

### PŘÍKLAD 4.4

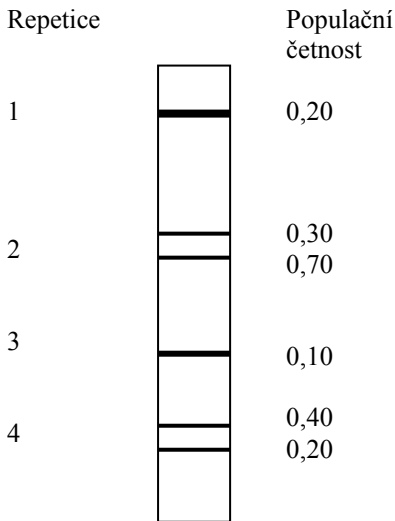
U Basků obývajících oblast Pyrenejí mezi Španělskem a Francií je dosud nejvyšší známá četnost alely  $d$  v systému Rh. V jedné studii u 400 Basků bylo 230  $Rh^+$  a 170  $Rh^-$ . Vypočtete alelové a genotypové četnosti a podíl heterozygotů mezi jedinci  $Rh^+$ . Jaká je směrodatná odchylka odhadu  $q$ ?

### PŘÍKLAD 4.5

Na jednom ostrově v jižním Pacifiku se vyskytují s vysokou četností lidé s dvěma řadami řas na očních víčcích: 900 z 10 000 obyvatel. Jedná se o recesivní znak, *distichiasis*, podmíněný jedním autozomovým genem se dvěma alelami. Jaká je pravděpodobnost, že osoba s normálními řasami v této populaci bude homozygotně dominantní v daném genu?

### PŘÍKLAD 4.6

Kriminalisté se zabývali případem přepadení. DNA profil podezřelého muže z určité etnické skupiny se shodoval s DNA profilem analyzovaných čtyř repetíci na různých chromozomech z materiálu získaného z místa činu, viz obrázek s uvedením populační četnosti v dané etnické skupině.



- a) Ve kterých testovaných repeticích je osoba heterozygotní?  
 b) Vypočtete jaká je pravděpodobnost, že se DNA podezřelého nebude shodovat s DNA pachatele.  
 c) V uvedené etnické skupině je častý inbriding. Jak to ovlivní přesnost či spolehlivost použití DNA profilu k identifikaci osoby (pachatele)?

#### PŘÍKLAD 4.7

V určité populaci myší bylo pozorováno štěpení v genu, který kontroluje zbarvení srsti. Myši genotypu *BB* a *Bb* jsou černé a *bb* hnědé. V první generaci po křížení různých fenotypů byly získány tyto fenotypové poměry:

Rodiče:	Potomci:	černá	hnědá	Celkem
černá x černá		619	45	664
černá x hnědá		104	50	154
hnědá x hnědá		0	25	25
Celkem		723	120	843

Určete, zda potomstvo vykazovalo HW poměry.

#### PŘÍKLAD 4.8

Při studiu zastoupení melanických forem *Biston betularia* v silně znečištěném prostředí v okolí Birminghamu v Anglii bylo zjištěno, že těchto tmavě zbarvených forem je ve studované populaci 87 %. Vypočtete v této populaci četnost dominantní alely podmiňující melanismus a dále vypočtete četnost tmavých forem heterozygotního genotypu.

#### PŘÍKLAD 4.9

Neléčená fenylketonurie (PKU) představuje těžkou formu mentální retardace. Onemocnění je podmíněno recesivní alelou v homozygotním stavu. V Evropě se toto postižení vyskytuje jedenkrát na 10 000 novorozenců. Vypočtete četnost heterozygotů pro tento gen v dané populaci.



# VĚCNÝ REJSTŘÍK

## alely

- autozygotní 97
- identické původem 97
- letální 25
- mnohonásobné 67
- privátní 151
- semiletální 25

## alozymy 22

Bateson, W. 12

bottleneck 125, 130

Bruce, A. B. 71

Castle, W. E. 10

Crow, J. F. 15

## četnost

- alelová 20, 23
- genotypová 20
- heterozygotů 56
- recesivní alely 56

Četverikov, S. S. 15

Darwin, Ch. 9, 153

dema 17

deprese inbrední 100

## diverzita

- aminokyselin 41
- nukleotidů 40

DNA fingerprinting 58

DNA profil 45, 57, 59

Dobzhansky, T. 15

drift genů 113, 115

*Drosophila* 26, 27

Dubinín, N. P. 15

efekt zakladatele 126

elektroforéza 21

eliminace alely 115

## evoluce

- molekulární 128
- neutrální 128

Fisher, R. A. 12, 18

fitness 154

darwinovská 154

fixace alely 115

fond genový 18

frakce rekombinační 78

fúze subpopulací 147

## gamety

nerekombinované 78

rekombinované 78

genofond 18

genový posun 118

geny polymorfni 19

Haldane, J. B. S. 12

Hardy, G. H. 10

heteroze 160

heterozygotnost 29, 30

očekávaná 32

## hodnota

adaptivní 154, 164

adaptivní inkluzivní 173

selekční 154

hypotéza neutrality 139

chromozom X 73

inbridning 95

## index

fixační 120, 121, 127

panmiktický 107

izonymie 106

Jeffreys, A. 58

Jennings, H. S. 12

jev Wahlundův 148

Kimura, M. 13, 15

## koeficient

inbridningu 96

selekční 155

výběru 155

křížení příbuzenské 95

- Lewontin, R. 16  
 Li, Ch. Ch. 15  
 lokus  
   heterozygotní 29  
   polymorfni 29
- Malécot, G. 15  
 marker genetický 45  
 Mendel, J. G. 9  
 migrace 150  
   jednosměrná 143  
   obousměrná 144  
 mikrosatelity 58  
 minisatelity 58  
 míra vazbové nerovnováhy 81  
 model nekonečných alel 138  
 model selekce obecný 163  
 mutace 135  
   zpětné 136
- nerovnováha  
   rekombinační 77, 85  
   vazbová 77, 85  
   vazbová, vznik 87
- odchylka směrodatná 23  
 oplození  
   asortativní 93  
   náhodné 48  
   nenáhodné 93, 95  
   výběrové 93
- panmixie 48  
 Pearson, K. 10, 12  
 plodnost 155  
 podíly Snyderovy 61  
 polymorfismus 29, 30, 35  
   alozymový 32  
   balancovaný 161  
   genetický 44  
   mnohonásobných nik 162  
   nukleotidový 37
- poměr  
   Bruceho 70  
   Hardyho–Weinbergův 52
- populace 17  
   lokální 17  
   malá 113  
   mendelovská 17  
 posun genový 113, 132  
 příbuznost odhad 106  
 princip  
   Hardyho–Weinbergův 49  
   Wahlundův 147
- procesy  
   disperzivní 153  
   systematické 153
- Punnett, R. C. 11
- restrikce početnosti 128, 130  
 RFLP 35  
 Robbins, R. B. 12  
 rovnováha  
   globálně stabilní 167  
   Hardyho–Weinbergova 52  
   lokálně stabilní 167  
   nestabilní 167, 168  
   neutrálně stabilní 167  
   rekombinační 82  
   semistabilní 167  
   vazbová 77
- samooplození 107  
 selekce  
   diplontická 156  
   haplontická 156
- Smith, J. M. 16  
 sňatky příbuzenské 109  
 Snyder, L. H. 61  
 stupeň příbuznosti 102  
 Sturtevant, A. H. 15  
 subpopulace 17  
 superdominance 160, 168
- teorie posunové rovnováhy 128  
 Timofeev-Ressovskij, N. V. 15  
 tlak mutační 135  
 tok genový 143
- variabilita  
   fenotypová 18  
   genetická 19, 25  
   genotypová 18  
   nukleotidová 40

variance 24  
variance alelové četnosti 114  
vazba na pohlaví 73  
velikost populace  
    efektivní 124  
vliv inbridingu 100  
vliv zakladatele 128  
výběr příbuzenský 172  
vzdálenost genetická 41

Weinberg, W. 10  
Weldon, R. 12  
Wright, S. G. 12

Yule, U. 9

zákon Hardyho–Weinbergův 50  
zdatnost 154  
znevýhodnění heterozygotů 168  
zvýhodnění heterozygotů 168

životnost 155