

Genetika a šlechtění lesních dřevin

Hardy-Weinbergův zákon - cvičení

Doc. Ing. RNDr. Eva Palátová, PhD.
Ústav zakládání a pěstění lesů
LDF MENDELU Brno



evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

**Statistické hodnocení výsledků
genetické analýzy**

χ^2 test

- test, který umožňuje rozhodnout, zda pozorované frekvence genotypů (fenotypů) odpovídají určité teoretické představě (např. štěpnému poměru)

$$\chi^2 = \sum \frac{(x_i - e_i)^2}{e_i}$$

x_i empiricky zjištěné četnosti

e_i očekávané (teoretické) četnosti

Postup:

- pro každou třídu určit teoretickou četnost
- vypočítat hodnotu χ^2
- určit N (N= n-1)
- hodnotu χ^2 srovnat s kritickou hodnotou při hladině významnosti (většinou 5%)

Př.

Máme ověřit shodu empiricky zjištěného poměru 57 : 19 : 15 : 5
s předpokládaným štěpným poměrem 9 : 3 : 3 : 1

zjištěné hodnoty x_i	57	19	15	5
očekávané hodnoty e_i	54	18	18	6

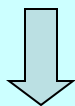
$$\chi^2 = \frac{(57-54)^2}{54} + \frac{(19-18)^2}{18} + \frac{(15-18)^2}{18} + \frac{(5-6)^2}{6} = 0,89$$

počet stupňů volnosti $N = n - 1 = 4 - 1 = 3$

Tabulka hodnot χ^2 pro pravděpodobnost $P=0,90$ až $0,01$

N	0,90	0,70	0,50	0,30	0,10	0,05	0,01
1	0,02	0,15	0,46	1,07	2,71	3,84	6,64
2	0,21	0,71	1,39	2,41	4,61	5,99	9,21
3	0,58	1,42	2,37	3,67	6,25	7,82	11,34
4	1,06	2,20	3,36	4,88	7,78	9,49	13,28
5	1,61	3,00	4,35	6,06	9,24	11,07	15,09

vypočítaná hodnota χ^2 (0,89) je menší než kritická hodnota 7,82 při 5 % hladině významnosti



nebyl nalezen rozdíl od očekávaného poměru 9 : 3 : 3 : 1

Populační genetika

Populace – *soubor jedinců stejného druhu, obývajících konkrétní biotop v konkrétním čase, **kteří jsou schopni se vzájemně křížit.

Charakteristiky populace:

Z hlediska demografického: nominální velikost (absolutní počet jedinců), hustota, dynamika vývoje a struktura (věková, pohlavní), rozptyl / shlukování jedinců atd.

Z hlediska genetického jsou základními vlastnostmi populace:

Efektivní velikost: je dána početností (nominální velikosti) populace a také četností (míry), v jaké se jednotliví členové populace podílejí na reprodukci (jejich reprodukčním fitness)

System reprodukce, t.j.způsob odevzdávání genetické informace z jedné generace na následující.

Panmixe – úplně náhodné párování gamet (pohlavních buněk), při kterém je pravděpodobnost spojení kterýchkoliv dvou gamet nezávislá na jejich původu (rodičovském jedinci) a genotypu

V nekonečně velké panmiktické populaci zůstává zastoupení alel z generace na generaci stejné, pokud v populaci nedochází k

- **selekcii**
- **mutacím**
- **migraci**
- **genetickému driftu** (genetickému posunu) = náhodné změny ve výskytu a četnosti alel

= 4 evoluční faktory

V panmiktické populaci jedna generace náhodného párování postačuje na ustálení genotypové struktury

Hardy-Weinbergův zákon

Ve velké panmiktické populaci nedochází z generace na generaci ke změně genových frekvencí

- pokud nepůsobí selekce mutace, migrace nebo náhodné změny = genetický drift /posun/

Pro genotypové frekvence v panmiktické populaci platí vztah:

$$p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Symbolika

frekvence alely	$A = p$	$p = 1 - q$
	$a = q$	$q = 1 - p$
frekvence genotypu	$AA = p^2$	
	$aa = q^2$	
	$Aa = 2pq$	

Výchozí populace **Aa (100 %)**



- gamety s alelami **A a a** v poměru **A : a = 0,5 : 0,5 = 1 : 1**

- frekvence alely

A	p
a	q

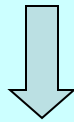
- poměr gamet s alelami **A a a**:

$$\mathbf{A : a = p : q = 0,5 : 0,5 = 1:1}$$

- platí, že

$$\mathbf{p + q = 1}$$

	pA	qa
pA	p^2AA	$pqAa$
qa	$pqAa$	q^2aa



F1: $AA : 2Aa : aa = p^2 : 2pq : q^2$

AA.....produkuje p^2 gamet **A**

Aa.....produkuje **pq** gamet **A** + **pq** gamet **a**

aa.....produkuje q^2 gamet **a**

Celkem: $(p^2 + pq)$ gamet **A**
 $(q^2 + pq)$ gamet **a**

poměr gamet produkovaných v F1:

$$(p^2 + pq) : (q^2 + pq) = p(p + q) : q(p + q) = p : q$$

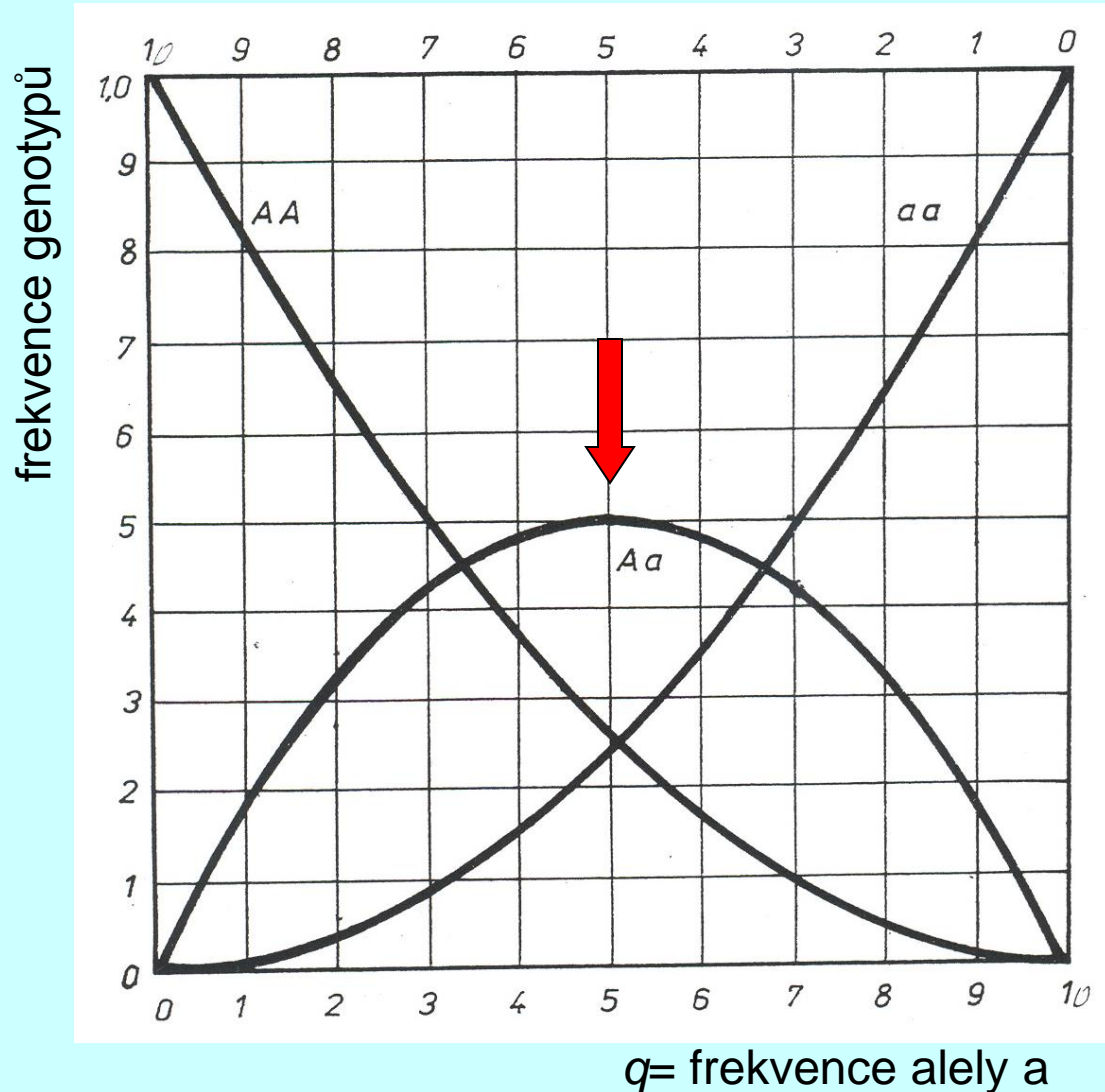
tzn. stejný poměr jako v rodičovské generaci

- v panmiktické populaci se ustavuje rovnovážný stav genotypů $2pq = 2 \sqrt{p^2 \cdot q^2}$

p frekvence A
 q frekvence a
 p^2 ... frekvence AA
 q^2frekvence aa
 $2pq$..frekvence Aa

Grafické znázornění rovnováhy populace podle Hardy-Weinbergova zákona

Největší frekvence heterozygotů Aa je v populaci při $p = q = 0,5$



Využití Hardy-Weinbergova zákona

V panmiktické populaci H-W zákon platí pro jakékoliv genové a genotypové frekvence

Pomocí vztahu $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ lze zjistit:

- 1) podíl genotypů, známe-li frekvenci alel:
 $AA = p^2$
 $aa = q^2$
 $Aa = 2pq$
- 2) frekvenci alel, známe-li frekvence genotypů
 $\sqrt{p^2} = p$
 $\sqrt{q^2} = q$
- 3) zda je populace v rovnováze, t.j. jestli zjištěné četnosti homozygotních a heterozygotních genotypů odpovídají četnostem vypočteným (očekávaným) ze $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

Symbolika

frekvence alely

$$A = p$$

$$p = 1 - q$$

$$a = q$$

$$q = 1 - p$$

frekvence genotypu

$$AA = p^2$$

$$aa = q^2$$

$$Aa = 2pq$$

Př.

Na základě izoenzymových analýz bylo zjištěno, že v populaci je:

frekvence alely A = 70 %

frekvence alely a = 30 %

Jaké budou frekvence (podíly) genotypů v daném genu v takové populaci?

$$A = p = 0,7$$

$$a = q = 0,3$$

$$\text{Frekvence genotypu AA} = p^2 = 0,70 = 0,49 = 49 \%$$

$$aa = q^2 = 0,30 = 0,09 = 9 \%$$

$$Aa = 2pq = 2 \times 0,7 \times 0,3 = 0,42 = 42 \%$$

Při uvedených frekvencích alel by byla populace složená ze:

49 % jedinců AA

42 % jedinců Aa

9 % jedinců aa

V náhorních polohách horských masivů se vyskytují většinou smrky s větvením svazčítým, ale najdeme zde i smrky s větvením deskovitým. Předpokládejme, že svazčité větvení v náhorních polohách je znakem dominantním, deskovité recesivním.

Šetřením na daném souboru jedinců bylo zjištěno, že smrky s větvením deskovitým tvořily 11 %.

Jaké je složení populace a jaký je podíl heterozygotních jedinců, nesoucích alelu pro deskovité větvení?

Výpočet

frekvence genotypu $aa = q^2 = 11 \%$

frekvence alely $a = q = \sqrt{0,11} = 0,332$

frekvence alely $A = p$ $p = 1 - q$
 $p = 1 - 0,332 = 0,668$

frekvence genotypu $AA = p^2$ $p^2 = 0,668^2 = 0,446 = 45 \%$

frekvence genotypu $Aa = 2pq$ $2pq = 2 \times 0,332 \times 0,668 = 0,444 = 44\%$

Populace má složení 45% AA + 44% Aa + 11% aa.

Svazčité smrky jsou v ní zastoupeny 89 % a jsou téměř z poloviny heterozygotní.

V populaci, která se po mnoho generací rozmnožuje náhodným oplozením, se vyštěpují dva fenotypy. Jeden je podmíněn dominantní alelou G a druhý recesivní alelou g. Četnost dominantního fenotypu je 0,7975 a recesivního fenotypu 0,2025. Určete četnosti dominantní a recesivní alely.

Četnost dominantního fenotypu: $p^2 + 2pq = 0,7975$

Četnost recesivního fenotypu: $q^2 = 0,2025$

Četnost recesivní alely: $q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,2025} = 0,45$

Četnost dominantní alely: $p = 1 - q = 0,55$

Při průzkumu motýlů sesbíraných z přírodní populaci našli vědci 50 tmavých a 49 světlých jedinců. Tmaví jedinci nesou dominantní alelu a světlí jsou homozygotní pro recesivní alelu. Jaká je četnost recesivní alely v populaci, jestliže je populace v Hardy-Weinbergově rovnováze? Kolik tmavých motýlů je pravděpodobně homozygotních pro dominantní alelu?

$$q^2 = 0,49$$

$$q = \sqrt{0,49} = 0,7$$

$$p = 1 - 0,7 = 0,3$$

Četnost tmavě zbarvených homozygotních jedinců =
 $p^2 = 0,09 = 9 \%$

Šetřením v populaci bylo zjištěno, že se zde vyskytují genotypy v následujících četnostech:

50 genotypů AA

30 genotypů Aa

20 genotypů aa

Je tato populace v rovnováze dle Hardy - Weinbergova zákona?

Výpočet:

$$50 \text{ genotypů AA} \dots \dots \dots p^2 = 0,50$$

$$30 \text{ genotypů Aa} \dots \dots \dots 2pq = 0,30 \rightarrow pq = 0,15$$

$$20 \text{ genotypů aa} \dots \dots \dots q^2 = 0,20$$

- za pomoci H-W rovnováhy vypočítat genové frekvence:

$$p = p^2 + pq = 0,5 + 0,15 = 0,65$$

$$q = q^2 + pq = 0,2 + 0,15 = 0,35$$

- z genových frekvencí odvodit očekávané genotypové frekvence a srovnat se zjištěnými

$$p^2 = 0,65^2 = 0,4225 = 42 \%$$

$$q^2 = 0,35^2 = 0,1225 = 12 \%$$

$$2pq = 2 \times 0,65 \times 0,35 = 0,455 = 46 \%$$

zjištěné hodnoty x_i	50	30	20	
--	-----------	-----------	-----------	--

očekávané hodnoty e_i	42	46	12	
---	-----------	-----------	-----------	--

χ^2 test

- test, který umožňuje rozhodnout, zda pozorované frekvence genotypů (fenotypů) odpovídají určité teoretické představě (např. štěpnému poměru)

$$\chi^2 = \sum \frac{(x_i - e_i)^2}{e_i}$$

x_i empiricky zjištěné četnosti

e_i očekávané (teoretické) četnosti

Postup:

- pro každou třídu určit teoretickou četnost
- vypočítat hodnotu χ^2
- určit N ($N = n - 1$)
- hodnotu χ^2 srovnat s kritickou hodnotou při hladině významnosti (většinou 5%)

Př.

**Máme ověřit shodu empiricky zjištěného poměru 57 : 19 : 15 : 5
s předpokládaným štěpným poměrem 9 : 3 : 3 : 1**

zjištěné hodnoty x_i	57	19	15	5
očekávané hodnoty e_i	54	18	18	6

$$\chi^2 = \frac{(57-54)^2}{54} + \frac{(19-18)^2}{18} + \frac{(15-18)^2}{18} + \frac{(5-6)^2}{6} = 0,89$$

počet stupňů volnosti $N = n - 1 = 4 - 1 = 3$

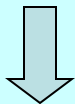
$$\chi^2 = 12,41$$

$$N = n - 1 - 1 = 3 - 1 - 1 = 1$$

Tabulka hodnot χ^2 pro pravděpodobnost $P=0,90$ až $0,01$

N	0,90	0,70	0,50	0,30	0,10	0,05	0,01
1	0,02	0,15	0,46	1,07	2,71	3,84	6,64
2	0,21	0,71	1,39	2,41	4,61	5,99	9,21
3	0,58	1,42	2,37	3,67	6,25	7,82	11,34
4	1,06	2,20	3,36	4,88	7,78	9,49	13,28
5	1,61	3,00	4,35	6,06	9,24	11,07	15,09

vypočítaná hodnota χ^2 je větší než kritická hodnota 3,84
při 5 % hladině významnosti



Populace není v rovnováze dle H-W