



Godfrey Harold Hardy
(1877-1947)
britský matematik



Wilhelm Weinberg
(1862-1937)
německý lékař



Hardy-Weinbergerův zákon

- je pojmenovaný podle dvou vědců, kteří uskutečnili nezávisle na sobě stejný objev v r. 1908
- v panmiktické populaci se její alelové frekvence a zastoupení jednotlivých genotypů nemění
- panmixie = stejná pravděpodobnost, že zygotu utvoří dvě libovolné gamety

Hardy-Weinbergova rovnice

$$p + q = 1$$

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

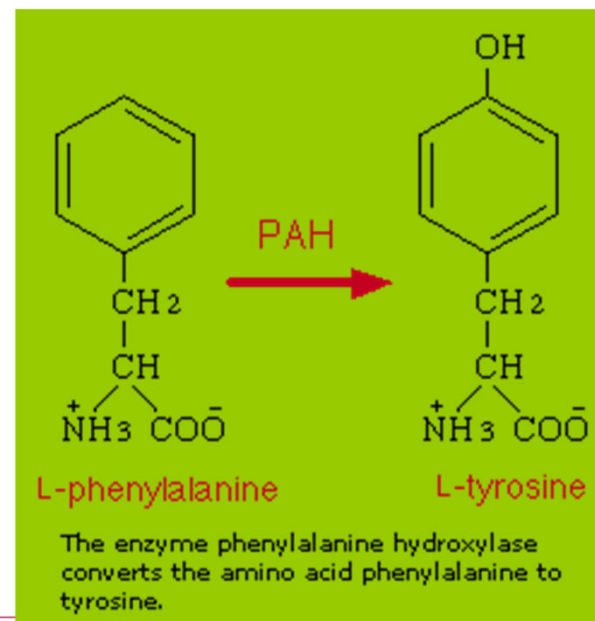
Populační genetika a genetické choroby

- Hardy-Weinbergovy rovnice můžeme použít pro výpočet alelových frekvencí genetických chorob
- v USA se v poměru 1:10 000 rodí děti s fenylketonurií, vážnou genetickou nemocí, která neléčena vede k mentální retardaci; nemoc je způsobena recesivní alelou



Fenylketonurie

- = nemoc způsobena nefunkčním enzymem fenylalaninhydroxylázou, který v těle mění fenylalanin na tyrozin



Fenylketonurie

- = autosomálně recesivní choroba, způsobena genem na chromosomu 12. Mutace v obou alelách způsobí, že enzym PAH pracuje méně nebo vůbec, což se projevuje nárůstem hladiny fenylalaninu v buňkách
- novorozenci vypadají zdravě, avšak mívají světlejší pleť a vlasy, jsou podrážděnější, zvracejí, moč je cítit po myšíně



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost



Univerzita
Pardubice

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

Fenylketonurie

- neléčena vede k mikrocephalii, vystouplá brada a lícní kosti, špatně vyvinutá zubní sklovina, malá postava, mentální retardace



Hardy-Weinbergerova rovnice

- pokud je výskyt nemocných 1:10 000, pak se jedná o recesivní homozygoty a pak je tedy q^2 rovno $1/10\ 000$ což je 0,0001
- $q = \sqrt{0,0001} = 0,01$
- víme, že $p = 1 - q$
- a tedy $p = 1 - 0,01 = 0,99$
- frekvence přenašečů bude $2pq$, tedy $2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198 =$ přibližně 2%

Aby byla populace v Hardy-Weinbergovské rovnováze, musí splňovat pět podmínek

- Velmi značná velikost populace – je-li populace malá, může se uplatnit genetický drift (=náhodné fluktuace v genofondu), který časem změní genotypové frekvence
- Žádná migrace – genový tok (=přenos alel díky imigrantům a emigrantům) může zvýšit či snížit frekvenci dané alely
- Žádná mutace – mutace mění jednu alelu ve druhou a tím mění genofond

Aby byla populace v Hardy-Weinbergovské rovnováze, musí splňovat pět podmínek

- Panmixie – (=náhodné páření) – kdyby si jedinci vybírali partnery podle nějakých kritérií, Hardy-Weinbergovská rovnováha by byla porušena
- Žádný přírodní výběr – (=evoluce neprobíhá) – odlišné rozmnožovací úspěchy alel by rovněž porušily rovnováhu

Hardy-Weinbergova rovnováha

příklad

- The gene for albinism is known to be a recessive allele. In Michigan, 9 people in a sample of 10,000 were found to have albino phenotypes. The other 9,991 had skin pigmentation normal for their ethnic group.
- a. Assuming Hardy-Weinberg equilibrium, what is the allele frequency for the dominant pigmentation allele in this population?
- How many out of the 10,000 people in the sample above were expected to be heterozygous for pigmentation?
- P.S. V celé populaci USA se albinismus udává ve frekvenci 1:20 000

Hardy- Weinbergova rovnováha výpočet za a)

Albinismus = recesivní alela $aa = q^2$

$$q^2 = 9/10000 = 0,0009$$

q = odmocnina z 0,0009 to je 0,03

Pokud $p + q = 1$

$$p = 1 - 0,03 = 0,97$$

0,97 je tedy frekvence dominantní alely



Hardy-
Weinbergova
rovnováha
výpočet za b)

$2pq$ je frekvence heterozygotů
 $2 \times 0,097 \times 0,03 = 0,0582$ po
zaokrouhlení 0,06
6% z celé populace jsou
heterozygoti

6% z 10000 je 600 jedinců

Hardy-Weinbergova rovnováha příklad

- U myší je hnědá barvy srsti dominantní nad šedou barvou. V populaci 200 myší máme 168 hnědých myší. Jaké jsou alelové frekvence p a q ? Kolik je heterozygotů?



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



Univerzita
Pardubice

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

Hardy-Weinbergova rovnováha příklad

- Pokud je 168 myší z 200 hnědých, potom zbývajících 32 myší musí být šedých
- Frekvence dominantního fenotypu = $p^2 + 2pq$
- $q^2 = 32/200 = 0,16$
- $q = 0,4$
- $p = 1 - 0,4 = 0,6$

Hardy-Weinbergova rovnováha

příklad

- Jaká je pravděpodobnost výskytu heterozygotů?
- **$2pq = 2 (0.6)(0.4) = 0.48$**
- Jaká je pravděpodobnost výskytu dominantních homozygotů ?
- **$p^2 = (0.6)(0.6) = 0.36$**
- Jaká je pravděpodobnost výskytu recesivních homozygotů?
- **$q^2 = (0.4)(0.4) = 0.16$**
- **$p^2 + 2pq + q^2 = 1$**
- **$0.16 + 0.48 + 0.36 = 1.0$**