

POPULAČNÍ GENETIKA – TESTY

Odpovědi ANO / NE

- 1) 50% populace je fenotypově dominantní
 - a) frekvence $q=0,3$
 - b) frekvence $p=0,7$
 - c) heterozygotů je 41-42%
 - d) dominantních homozygotů je 8-9%
- 2) genetická zátěž je způsobená letálním ekvivalentem, které vždy způsobí umrtí
- 3) stabilní forma ... je tehdy, když se mění frekvence alel a $q=0,1$
- 4) zdvojnásobující dávka je taková dávka záření, která zdvojnásobí množství spontánních mutací, u člověka to je 0,56 Gy
- 5) zkoumání selekce negativně ovlivňuje plánované mateřství a pozdější dobu sňatku
- 6) koeficient selekce závisí na frekvenci genotypu
- 7) pro A gamety v gametické urně platí náhodný výběr dle vzorce : ??? (byl tam vzorec, který není ve skriptech)
- 8) populace, která nemá žádné recesivní homozygoty aa je AA 80% z počtu heterozygotů
 - a) nejvíce zastoupení jsou heterozygoti
 - b) koeficient imbredu je 2/135
 - c) selekce = 0,2

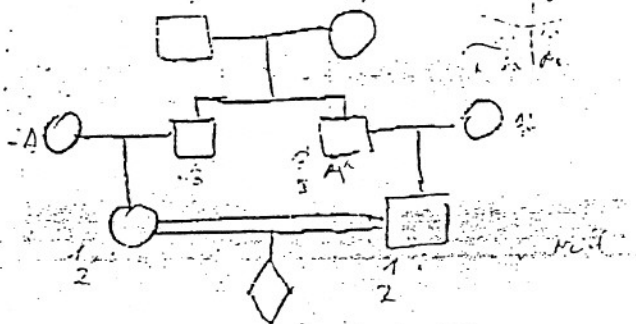
1) u stabilního polymorfismu dochází ke stejnoměrné selekci a k zvýšenému počtu heterozygotů

2) preference heterozygotů je...

3) populace je skupina jedinců, kteří mají společný genotyp (má být genofond)

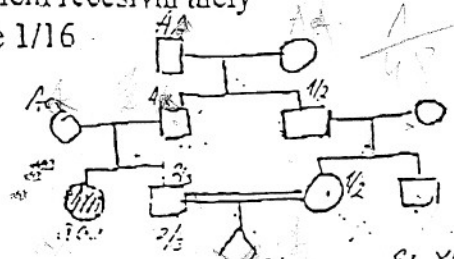
4) rodokmen

- a. postižení dítěte je 1/12
- b. koeficient imbredu u 3. generace
- c. koeficient příbuznosti 4. generace
- d. prpst že II/3 je přenašeč



5) rodokmen: AR zastoupení v populaci = 4%

- a. koeficient příbuznosti III/2 a III/4
- b. koeficient imbredu pro IV/1
- c. u II/4 je 8% pravděpodobnost, že je nositelem recesivní alely
- d. pravděpodobnost, že dítě bude nemocné je 1/16



POPULAČNÍ GENETIKA – TESTY

Odpovědi ANO / NE

Šárka

- 6) Polymorfismus je, když frekvence nejčastější alely je větší než 0,5
7) genetická zátěž navozená emigrací a imigrací se nazývá mutační zátěž NE
8) náhodné kolísání genových frekvencí v malé populaci se nazývá genový drift 4

1) různé hemoglobinopatie vyvolávající anemie jsou charakteristické selekce proti heterozygotům

2) určitá alela, která má π 1,22, a zastoupení 1,4% v populaci ???

- a. četnost klesne na $\frac{1}{2}$ za 11 generací
- b. četnost je v populaci $7/36000 = 19\%$
- c. četnost heterozygotů je 32%
- d. reprodukční schopnost $w=1$
- e. jestliže $s_i=0$ probíhá selekce ve prospěch ... ?
- f. jestliže $s_i=1$???

3) pohlavně vázaných je četnost jedinců heterogametního pohlaví s určitým znakem = genová frekvence

4) galaktosémie v populaci 1/40000 živě narozených dětí

- a. dominantních homozygotů je 33%
- b. recesivních homozygotů je 3%
- c. přenašečů je 10%
- d. oba partneři jsou heterozygoti

5) jako n označujeme mutaci $A \rightarrow a$

6) IBD je taková alela, kterou nepříbuzní rodiče předají homozygotním potomkům

7) Populace je taková skupina jedinců, kteří mají společný genofond

- skupiny ANS

- PRŮMĚRNÍ GENOVÝ SYSTÉM

- ROVNOSTA = ZASTOUPENÍ GENOTYPŮ

= NEVÝHODNOST GENOVÝCH FREKVENCÍ

Populační genetika

- 1.) Ve zkoumaném vzorku 100 osob byla u 20 zjištěna krevní skupina M, u 60 osob krevní skupina MN a u zbytku krevní skupina N. Jaká je četnost výskytu jednotlivých alel zodpovědných za tento typ krevní skupiny? *— doplnit H-W rovnici (p+q=1, p²+2pq+q²=1)*
- 2.) Ve zkoumané populaci bylo nalezeno 30 % osob, které nevnímají hořkou chuť fenylythiomočoviny (PTC). Schopnost vnímat hořkou chuť této sloučeniny je podmíněna přítomností alespoň jedné dominantní alely T, nechutnáči jsou tedy recesivní homozygoti tt.
 - a.) Odhadněte genové frekvence a frekvence jednotlivých genotypů.
 - b.) V rodinách, kdy jeden z rodičů byl chutnač a druhý nechutnač, bylo mezi jejich dětmi nalezeno 483 chutnačů a 278 nechutnačů. Odhadněte genové frekvence tohoto vzorku a porovnejte, zda může vzorek pocházet z populace uvedené sub a.)
- 3.) Fenylketonurie se vyskytuje v populaci s frekvencí 1 / 8 100 osob. Odhadněte genové frekvence a určete frekvenci heterozygotů pro tuto chorobu.
- 4.) Mukoviscidosa (cystická fibrosa) se vyskytuje s frekvencí 1 / 2 500. Odhadněte genové frekvence a určete frekvenci heterozygotů pro tuto chorobu.
- 5.) Ve zkoumané populaci je 16 % osob Rh-. Proveďte odhady genových frekvencí a vypočítejte zastoupení jednotlivých genotypů v této populaci. Z odpovězte následující otázky:
 - a.) Jaká je pravděpodobnost, že žena Rh- si vezme za manžela muže Rh+?
 - b.) Jaká je pravděpodobnost, že při náhodném výběru manželských párů bude vybrána rodina, kde žena je Rh- a muž Rh+?
 - c.) Jaká je pravděpodobnost, že ženě Rh- se narodí dítě Rh+?
 - d.) Jaká je pravděpodobnost, že ženě Rh- se vždy narodí dítě Rh+?
- 6.) Ve zkoumaném vzorku populace bylo zjištěno 4841 jedinců s krevní skupinou A, 1032 jedinců krevní skupiny B, 5200 osob skupiny 0 a 412 osob skupiny AB. Jaká je frekvence výskytu alel A, B a 0?
 - 7.) V populaci je 7 % mužů nemocných hemofilií A. Jaké je zastoupení postižených žen a přenašeček?
 - 8.) Četnost alely A krevního skupinového systému je 0,2, četnost alely B je 0,2. Jaká je relativní četnost krevní skupiny AB?
 - 9.) Jaká je frekvence alel M a N v populaci, v níž bylo u 1786 osob zjištěna krevní skupina M, u 3043 skupina MN a u 1296 osob skupina N?
 - 10.) Četnost alely A krevního skupinového systému ABO je 30 %, četnost alely 0 je 50 %. Jaká je relativní četnost krevní skupiny B?
 - 11.) V populaci je 36 % jedinců s úplně dominantním znakem. Určete relativní četnost dominantních a recesivních homozygotů a heterozygotů.
 - 12.) V populaci jsou 4 % recesivních homozygotů. Vypočítejte podíl dominantních homozygotů a heterozygotů za předpokladu C-H-W rovnováhy.

- | | | | | |
|-------------------------------|-------------|------------------|-------------|-------------|
| 1.) $p = 0,5$ | $q = 0,5$ | TT ... 20 % | Tt ... 50 % | tt ... 30 % |
| 2.) a.) $p = 0,45$ | $q = 0,55$ | | | |
| b.) $p = 0,4$ | $q = 0,6$ | 2 % heterozygotů | | |
| 3.) $p = 0,99$ | $q = 0,01$ | 4 % heterozygotů | | |
| 4.) $p = 0,98$ | $q = 0,02$ | | | |
| 5.) $p = 0,6$ | $q = 0,4$ | | | |
| a.) $p^2 + 2pq = 84 \%$ | | | | |
| b.) $q^2 (p^2 + 2pq) = 13 \%$ | | | | |
| c.) $q^2 (p^2 + 2pq) = 13 \%$ | | | | |
| d.) $q^2 \cdot p^2 = 36 \%$ | | | | |
| 6.) A ... 26 % | B ... 7 % | 0 ... 67 % | | |
| 7.) 9,5 % | | | | |
| 8.) 12 % | | | | |
| 9.) $p = 0,54$ | $q = 0,46$ | | | |
| 10.) 24 % | | | | |
| 11.) AA ... 4 % | Aa ... 32 % | aa ... 64 % | | |
| 12.) AA ... 64 % | Aa ... 32 % | aa ... 4 % | | |

1/ Jsou tato tvrzení správná?

- a) Populace je definována jako skupina jedinců (stejněho druhu), kteří mají společný genofond. *A*
- b) Model C-H-W populace předpokládá rozdíly v průměrné plodnosti jedinců v závislosti na jejich genotypu. *N*
- c) Populační polymorfismus pro daný znak je situace, kdy genová frekvence nejčastější alely je $> 0,50$. *N* $\leq 0,49$
- d) V případě genů umístěných na chromosomu X je frekvence jedinců heterogametního pohlaví se znakem rovna genové frekvenci. *A*

2. Galaktosemie je vrozenou poruchou metabolismu, při které dítě neprospívá, zvrací, má žloutenku, posléze hepatomegalii a kataraktu. Frekvence této nemoci je přibližně 1 na 40 000 živě narozených (0,000025). Přibližné zastoupení AR

- N* a) dominantních homozygotů je 33 %, *N*
- A* b) přenašečů je 1 %, $2pq = 0,019 = 1\%$
- N* c) recesivních homozygotů je 0,5 %, *A*, *N*
- N* d) párů, kde oba partneři jsou heterozygoty, je 10 %, *N*

3. Souhlasíte s těmito výroky o selekci a mutacích:

- a) V případě, když proti genotypu i selekce neprobíhá, je $s_i = 1$, v případě $s_i = 0$ hovoříme o úplné selekci proti genotypu i . *N*
- b) Jako příklad selekce proti heterozygotům se uvádějí různé hemoglobinopatie, které v homozygotní konstituci vyvolávají anémii (např. srpkovitá anémie), selekčním faktorem je malarická infekce, proti které jsou homozygoti odolní. *N*
- c) Mutační intenzita μ je relativní četnost opakování (pravděpodobnost) změny alely A na alelu a . *A*
- d) Nové chemické látky a výrobky z nich se testují na mutagenitu na bakteriálních kulturách. *N*

4. Při široké celoevropské výzkumné spolupráci se zjistilo, že jedinci testovaní pro určitý gen jako homozygoti RR nebo heterozygoti Rr mají v průměru asi 1,83 potomků, zatímco homozygoti rr (je jich 4 %) zplodí průměrně jen asi 1,22 potomka. Jiné alely v evropské populaci nejsou a mutační intenzita pro R i r je v současnosti nulová. Budou-li tyto podmínky platit i nadále, pak

- A* a) frekvence recesivní alely v příští generaci bude 7/37 (0,19). $q' = \frac{q(1-s)}{1-q^2s} = \frac{0,2(1-0)}{1-0,04(0)} = 0,2$
- N* b) pokud bude selekce pokračovat v nezměněném rozsahu, klesne frekvence alely r na polovinu původní hodnoty již v 11. generaci (tj. asi za 200 - 300 let). N $q' = \frac{q(1-s)}{1-q^2s} = \frac{0,2(1-0)}{1-0,04(0)} = 0,2$
- A* c) zastoupení dominantních homozygotů bude po jedné generaci selekce vyšší než před selekcí. *A*
- A* d) původní zastoupení heterozygotů je 32% a jejich relativní reprodukční schopnost (relativní adaptivní hodnota) je 1. *N* zastoupení heterozygotů 32%

Populační genetika

- 1.) Ve zkoumaném vzorku 100 osob byla u 20 zjištěna krevní skupina M, u 60 osob krevní skupina MN a u zbytku krevní skupina N. Jaká je četnost výskytu jednotlivých alel zodpovědných za tento typ krevní skupiny? *poplatek H-W rovnováha (p+q=1)*
- 2.) Ve zkoumané populaci bylo nalezeno 30 % osob, které nevnímají hořkou chuť fenylythiomočoviny (PTC). Schopnost vnímat hořkou chuť této sloučeniny je podmíněna přítomností alespoň jedné dominantní alely T, nechutnači jsou tedy recesivní homozygoti tt.
 - a.) Odhadněte genové frekvence a frekvence jednotlivých genotypů.
 - b.) V rodinách, kdy jeden z rodičů byl chumač a druhý nechutnač, bylo mezi jejich dětmi nalezeno 483 chumačů a 278 nechutnačů. Odhadněte genové frekvence tohoto vzorku a porovnejte, zda může vzorek pocházet z populace uvedené sub a.)
- 3.) Fenylketonurie se vyskytuje v populaci s frekvencí 1 / 8 100 osob. Odhadněte genové frekvence a určete frekvenci heterozygotů pro tuto chorobu.
- 4.) Mukoviscidosa (cystická fibrosa) se vyskytuje s frekvencí 1 / 2 500. Odhadněte genové frekvence a určete frekvenci heterozygotů pro tuto chorobu.
- 5.) Ve zkoumané populaci je 16 % osob Rh-. Proveďte odhady genových frekvencí a vypočítejte zastoupení jednotlivých genotypů v této populaci. Odpovězte následující otázky:
 - a.) Jaká je pravděpodobnost, že žena Rh- si vezme za manžela muže Rh+?
 - b.) Jaká je pravděpodobnost, že při náhodném výběru manželských párů bude vybrána rodina, kde žena je Rh- a muž Rh+?
 - c.) Jaká je pravděpodobnost, že ženě Rh- se narodí dítě Rh+?
 - d.) Jaká je pravděpodobnost, že ženě Rh- se vždy narodí dítě Rh+?
- 6.) Ve zkoumaném vzorku populace bylo zjištěno 4841 jedinců s krevní skupinou A, 1032 jedinců krevní skupiny B, 5200 osob skupiny 0 a 412 osob skupiny AB. Jaká je frekvence výskytu alel A, B a 0?
- 7.) V populaci je 7 % mužů nemocných hemofilií A. Jaká je zastoupení postižených žen a přenašeček?
- 8.) Četnost alely A krevního skupinového systému je 0,3, četnost alely B je 0,2. Jaká je relativní četnost krevní skupiny AB?
- 9.) Jaká je frekvence alel M a N v populaci, v níž bylo u 1786 osob zjištěna krevní skupina M, u 3043 skupina MN a u 1296 osob skupina N?
- 10.) Četnost alely A krevního skupinového systému ABO je 30 %, četnost alely 0 je 50 %. Jaká je relativní četnost krevní skupiny B?
- 11.) V populaci je 36 % jedinců s úplně dominantním znakem. Určete relativní četnost dominantních a recesivních homozygotů a heterozygotů.
- 12.) V populaci jsou 4 % recesivních homozygotů. Vypočítejte podíl dominantních homozygotů a heterozygotů za předpokladu C-H-W rovnováhy.

- | | | | | |
|-------------------------------|-------------|------------------|-------------|-------------|
| 1.) $p = 0,5$ | $q = 0,5$ | TT ... 20 % | Tt ... 50 % | tt ... 30 % |
| 2.) a.) $p = 0,45$ | $q = 0,55$ | | | |
| b.) $p = 0,4$ | $q = 0,6$ | 2 % heterozygotů | | |
| 3.) $p = 0,99$ | $q = 0,01$ | 4 % heterozygotů | | |
| 4.) $p = 0,98$ | $q = 0,02$ | | | |
| 5.) $p = 0,6$ | $q = 0,4$ | | | |
| a.) $p^2 + 2pq = 84 \%$ | | | | |
| b.) $q^2 (p^2 + 2pq) = 13 \%$ | | | | |
| c.) $q^2 (p^2 + 2pq) = 13 \%$ | | | | |
| d.) $q^2 \cdot p^2 = 36 \%$ | | | | |
| 6.) A ... 26 % | B ... 7 % | 0 ... 67 % | | |
| 7.) 9,5 % | | | | |
| 8.) 12 % | | | | |
| 9.) $p = 0,54$ | $q = 0,46$ | | | |
| 10.) 24 % | | | | |
| 11.) AA ... 4 % | Aa ... 32 % | aa ... 64 % | | |
| 12.) AA ... 64 % | Aa ... 32 % | aa ... 4 % | | |