

1. Jsou tato tvrzení správná?

- ✓ a) Populace je definována jako skupina jedinců (stejného druhu), kteří mají společný genofond.
- ✗ b) Model C-H-W populace předpokládá rozdíly v průměrné plodnosti jedinců v závislosti na jejich genotypu.
- ✗ c) Populační polymorfismus pro daný znak je situace, kdy genová frekvence nejčastější alely je  $> 0,50$ .  $\bar{z} = 0,99$
- ✓ d) V případě genů umístěných na chromosomu X je frekvence jedinců heterogametního pohlaví se znakem rovna genové frekvenci.

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

- ✗ a) dominantních homozygotů je 33 %,  $99\%$
- ✓ b) přenašečů je 1 %,  $q = 0,005$
- ✗ c) recesivních homozygotů je 0,5 %,  $0,0025\%$
- ✗ d) párů, kde oba partneři jsou heterozygoty, je 10 %.  $0,01\%$
- $p = 0,995$   
 $2 \cdot p \cdot q$

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  $i$ .
- ✗ b) Jako příklad selekce proti heterozygotům se uvádějí různé hemoglobinopatie, které v homozygotní konstituci vyvolávají anemii (např. srpkovitá anémie); selekčním faktorem je malarická infekce, proti které jsou homozygoti odolní.
- ✓ c) Mutační intenzita  $\mu$  je relativní četnost opakování (pravděpodobnost) změny alely  $A$  na alelu  $a$ .
- ✓ d) Nové chemické látky a výrobky z nich se testují na mutagenitu na bakteriálních kulturách.

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) frekvence recesivní alely v příští generaci bude 7/37 (0,19).  $W_i = \frac{1,22}{1,83} = 0,66$
- ✗ 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).  $s = 0,33$
- ✓ c) zastoupení dominantních homozygotů bude po jedné generaci selekce vyšší než před selekcí.
- ✓ d) původní zastoupení heterozygotů je 32% a jejich relativní reprodukční schopnost (relativní adaptivní hodnota) je 1.

průměru

 $q'$  = frekvence rec. alely příští gen.

$$q' = \frac{q \cdot (1 - q/s)}{1 - q^2 s}$$

$$q' = \frac{0,2 \cdot (1 - 0,2 \cdot 0,33)}{1 - 0,04 \cdot 1,83} = \frac{0,2 - 0,132}{1 - 0,0732} = \frac{0,068}{0,9268} = 0,0734$$

$$q^2 = 1,22 \cdot 4\% = 0,04$$

$$q = 0,2$$

$$b) \quad q_t = \frac{q}{1 + t s} = \frac{0,2}{1 + 11 \cdot 0,33} = 0,06$$

$$q = q_t \cdot (1 + t s)$$

$$q' = 0,2$$

Strana 1

$$0,1 = \frac{0,2}{1 + 11 \cdot 0,2} = 0,06$$

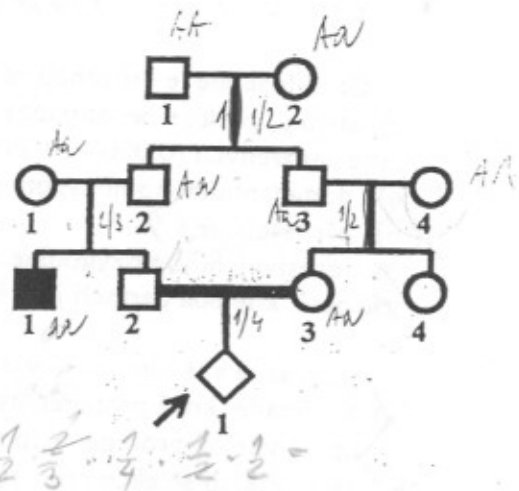
přibližný koeficient inbredu je  $10^{-3}$

5. Jsou tyto definice a vývoody pravdivé?

- ✗ a) Alela společná (totožná) původem (alela IBD) je taková stejná alela daného genu/lokusu, kterou oba rodiče (sami navzájem nepříbuzní) předávají společnému homozygotnímu potomkovi.
- ✓ b) Ve většině lidských populací jsou příbuzenské sňatky výjimečné, takže průměrný koeficient inbredu  $F$  je nízký; udávají se hodnoty řádově  $10^{-3}$ .
- ✓ c) Genetická zátěž může být v populaci udržována rovnováhou mezi emigrací a imigrací jako tzv. mutační zátěž populace.
- ✓ d) V populacích, které nejsou velké, dochází k náhodnému kolísání genových frekvencí, tento děj označujeme jako náhodný genový posun (drift).

6. Předkládané rodokmenové schéma postihuje situaci v rodině s AR nemocí/znakem (výskyt v populaci 4 %). Posuďte, zda

- a) koeficient příbuznosti jedinců III/1 a III/4 je  $(\frac{1}{2})^3 = \frac{1}{8}$ .
- b) koeficient inbredu jedince IV/1 je  $\frac{1}{4}$ .
- c) pravděpodobnost, že jedinec II/4 je heterozygotem pro recesivní alelu je  $\frac{4}{50}$  (8 %).
- d) riziko, že plod IV/1 bude postižen je  $\frac{1}{16}$ .



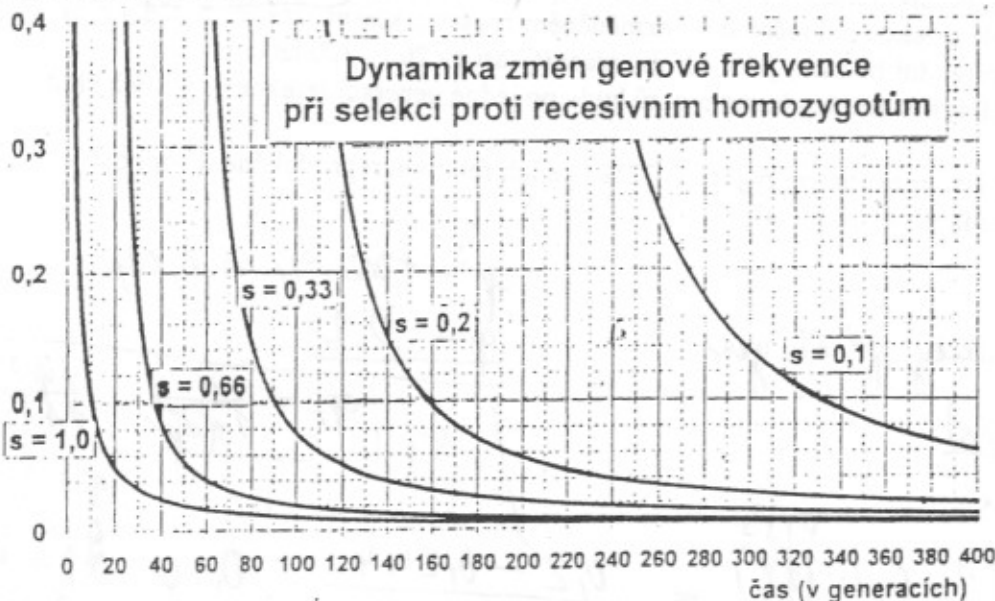
Pomůcka k řešení:

$$q' = \frac{q(1 - qs)}{1 - q^2s} \quad q' = \frac{q}{1 + q} \quad q_{10} = \frac{q}{1 + tq}$$

$$q_{rovn} = \frac{s_{AA}}{s_{AA} + s_{aa}} \quad \bar{q}_{rovn} = \frac{\mu}{\mu + \nu} \quad q_{rovn} = \sqrt{\frac{\mu}{s_{aa}}} \quad \bar{q}_{rovn(1)} = \frac{\nu}{s_{AA,aa}}$$

$$q' = \frac{0,2(1 - 0,2 \cdot 0,33)}{1 - 0,04 \cdot 0,33} = \frac{0,136}{0,9868} \approx 0,14$$

genová frekvence  $q(a)$

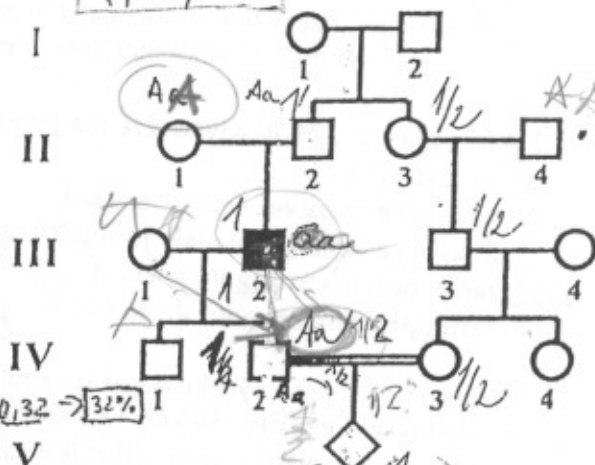


5. Jsou tyto definice a vývoody pravdivé:

- + a) Za pokrevně (geneticky) příbuzné pokládáme takové jedince, kteří mají alespoň jednoho společného předka; z praktického hlediska se zkoumání inbredu omezuje na společné předky do stupně praprarodiče.
- b) V populaci, ve které probíhá inbred, nedochází ke změnám genových frekvencí, ale ubývá homozygotů a přibývá heterozygotů. (ubývá heterozygotů, přibývá homozygotů)
- + c) Genetická zátěž v genomu jednotlivce je vyjadřována pomocí letálních ekvivalentů, což je počet alel, které v homozygotní konstituci své nositele usmrcují.
- d) Má-li alela A v původní (velké) populaci frekvenci p, pak má tuto frekvenci též v uvažované gametické urně a náhodný výběr dvou gamet s alelou A (nezávisle na sobě) se uskuteční s frekvencí  $(p - 1) \times (1 - p) = 2p - (p^2 + 1)$ .  $(p+q)^{2N}$

6. Předkládané rodokmenové schéma postihuje situaci v rodině s AR nemocí/znakem (výskyt v populaci 4%). Posuďte, zda

- a) koeficient příbuznosti jedinců III/1 a III/4 je 1/4. (což znamená  $\rightarrow \frac{1}{8}$ )
- b) koeficient inbredu jedince V/1 je 1/4.
- c) pravděpodobnost, že jedinec II/4 je heterozygotem pro recesivní alelu je 4/50, tj. 8% (přesně 7,68%).  $q^2 = 4\% \rightarrow q = 0,2$
- d) riziko, že plod V/1 bude postižen je 1/16.



$$F = \left(\frac{1}{2}\right)^{n-1}$$

$$q = 0,04$$

$$q = 0,02$$

$$F = \left(\frac{1}{2}\right)^{n-1} = \left(\frac{1}{2}\right)^5 = \frac{1}{32}$$

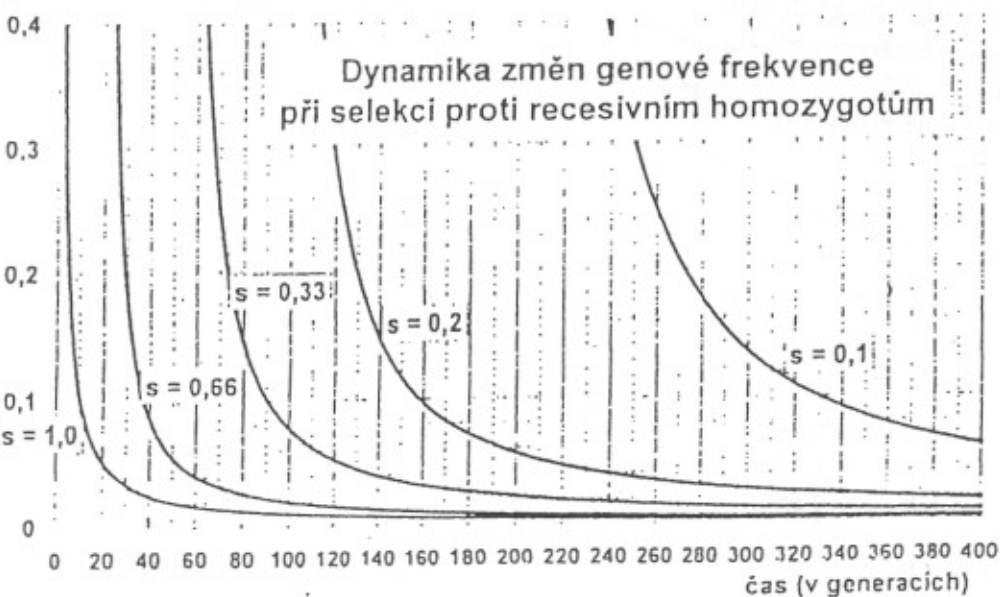
Pomůcka k řešení:

$$q' = \frac{q(1 - qs)}{1 - q^2s} \quad q' = \frac{q}{1 + q} \quad q_{rov} = \frac{q}{1 + tq}$$

$$q_{rov} = \frac{s_{AA}}{s_{AA} + s_{aa}} \quad p_{rov} = \frac{\mu}{\mu + \nu} \quad q_{rov} = \sqrt{\frac{\mu}{s_{aa}}} \quad p_{rov(t)} = \frac{\nu}{s_{AA} + s_{aa}}$$

$$q_{rov} = 0,2$$

genová frekvence q(a)



$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{64}$$

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{64}$$

$$\frac{1}{25} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{100}$$

Strana 2

$$\frac{1}{16} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{64}$$

# Populační genetiky

1. Jsou tato tvrzení správná?

- + a) Pojem rovnovážný stav v populaci znamená neměnnou hodnotu genových frekvencí.
- b) Mezi omezující podmínky C-H-W modelu rovnovážné populace patří mj. požadavek, aby se počet jedinců v populaci limitně blížil k  $\infty$  a populace byla uzavřená, tj. nedocházelo k e- a imigraci (migraci ani jedním směrem).
- c) Polymorfismus v populaci je ~~stabilní~~ <sup>přechodný</sup>, když se genové frekvence stabilním tempem mění, tj. jedna alela je postupně nahrazována druhou, např. při selekci proti recesivním homozygotům.
- d) Vazebnou nerovnováhou označujeme stav, kdy zastoupení určitých kombinací alel genů jedné rodiny (např. haplotypy HLA) v populaci odpovídá pravidlu nezávislé segregace a je rovno součinu dílčích frekvencí obou alel.

(2.) V populaci v C-H-W rovnováze má polovina lidí dominantní fenotyp určitého znaku (gen má jen dvě alely - A, a):

- a) frekvence recesivní alely je cca 0,3.
- b) frekvence dominantní alely je cca 0,7.
- + c) zastoupení heterozygotů je cca 41-42 %.
- + d) zastoupení homozygotů AA je 8-9 %.

$$\begin{array}{ccc} AA & Aa & aa \\ 0,5 & 0,2 & 0,5 \end{array} \quad q^2 = 0,5 = 5\%$$

$$p^2 = 0,25 \quad 2pq = 0,42 \quad q = 0,5$$

$$p = 0,5$$

3. Souhlasíte s těmito výroky o selekci a mutacích:

- + a) Odhadování intenzity selekce v současné lidské společnosti je poměrně obtížné vzhledem k umělému omezování porodnosti zvláště v civilizovaných společnostech, kde se uplatňuje plánované rodičovství.
- b) V případě stabilního polymorfismu je selekční rozdíl  $\Delta q = 0,01$ .
- + c) Probíhají-li v populaci současně mutace alely A na alelu a s intenzitou  $\mu$  a zpětné mutace alely a na alelu A s intenzitou  $\nu$  je možné očekávat genetickou rovnováhu

$$p_{rovn.} = \frac{\mu}{\mu + \nu}$$

- d) Zdvojnásobující dávka ionizačního záření je taková dávka, která zdvojnásobí množství spontánních abortů; pro člověka se odhaduje kolem  $5 \times 10^{-5}$  Gy.

4. Pokud jsou homozygoti aa zcela neplodní a homozygoti AA mají jen asi 80 % potomků ve srovnání s tím, kolik jich mají heterozygoti Aa, pak

- + a) jsou heterozygoti neplodnějším genotypem.
- + b) je rovnovážná frekvence recesivní alely  $q_{rovn.} = 1/6$ .
- c) je selekční koeficient  $s_{aa} = 0,2$ .
- + d) je rovnovážné zastoupení heterozygotů 10/36.

$$s_2 = 1 - 0,8 = 0,2$$

$$q = 1 - p = 0,2$$

$$q = \frac{1}{6}$$

$$p = 1 - \frac{1}{6} = \frac{6-1}{6} = \frac{5}{6}$$

$$2 \cdot p \cdot q = 2 \cdot \frac{5}{6} \cdot \frac{1}{6} = \frac{10}{36}$$

$$q_{rovn.} = s_1 + p_1 s_2$$

$$s_2 = 1$$

$$q = \frac{0,2}{0,2+1} = \frac{0,2}{1,2} = \frac{1}{6}$$

$$q_{rovn.} = \frac{s_{AA}}{s_{AA} + s_{Aa}}$$

$$q_{rovn.} = \frac{0,2}{1 + 0,2} = \frac{0,2}{1,2} = \frac{1}{6}$$

$$\frac{1}{6} = \frac{1}{6}$$

ZT

U jakéhž případe může dojít k imunitní reakci  
transplantátu proti hostiteli:

- a) dárcem je dospělý jedinec, příjemcem novorozenec  
b) dárcem je člen parent. generace, příjemcem hybrid F<sub>1</sub>

Haplotypy otce A<sub>1</sub>A<sub>3</sub>B<sub>7</sub>B<sub>9</sub>  
matky A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>B<sub>5</sub>B<sub>6</sub>

děti a) A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>B<sub>7</sub>B<sub>5</sub>  
b) A<sub>2</sub>A<sub>3</sub>B<sub>6</sub>B<sub>9</sub>

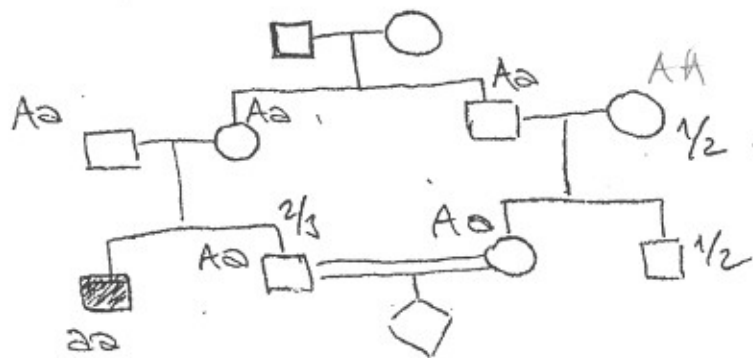
Kolik Barrových tělísek najdeme u: a) 47 XXX (superfemale) 2  
b) 47 XXY (Klinef. s.) 1

vypočítejte q<sub>r</sub> při preferenci heterozygotů (2/3)

$$q_r = \frac{s_1}{s_1 + s_2}$$

$$q_r = \frac{0,8}{0,8 + 0,3} = \frac{0,8}{1,1} \quad s_1 = 0,8 \quad s_2 = 0,3$$

Příbuzný snatek bratranec a sestřenice, snatka  
snoubence postižená hyperfenyloalanémií, bratr snoubenky  
zdraví, matka snoubence a otec snoubenky jsou samozřejmě  
Uvypočítejte riziko postižení pro jejich dítě. [1/24]



$$1/3 \cdot 1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/4 = 1/24$$

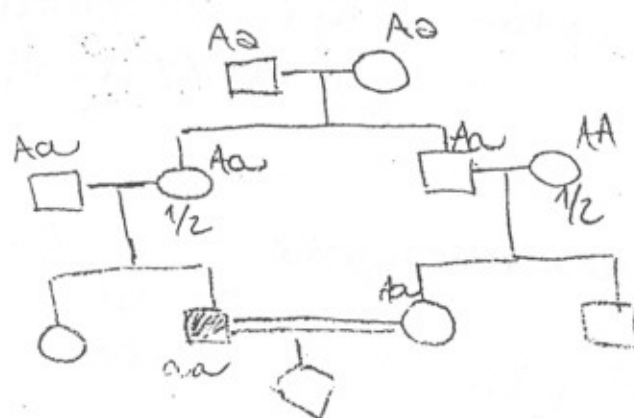
AA (aa aa)  
Aa  
AA Aa  
AA Aa



Žena v manželství se zdaným otcem má dítě se syndromem testikulární feminizace (GR). Jaké je nácto:

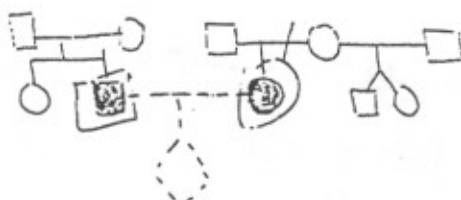
- postizeno dalšího dítěte 25%
- postizení dcery 0%

Příbuzný sňatek: hyperfenylationem:



$$1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/2 = 1/8 \pm$$

20. Probandka má HT. Její rodiče jsou zdraví. Matka si po rozvodu vzala zdravého muže, s nímž měla zdravá dvojčata, chlapce a dívku. Snoubenec má HT, jeho sestra a rodiče jsou zdraví. Frekvence výskytu v populaci je 16%. Riziko.



$$q = 0,16$$

$$w = \sqrt{0,16} = 0,4 \Rightarrow 40\%$$

12 !!!

21. Dvěma zdravým rodičům se narodila dcera s AGS. Alela se nachází v komplexu HLA.

otec: A1A3B7B8

-> heterozg.: A1A4B8B9

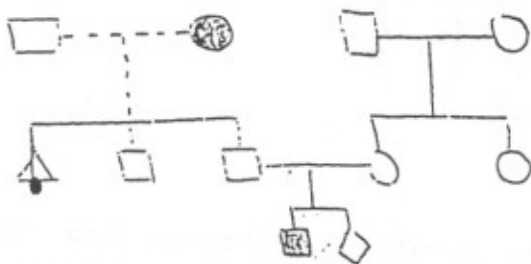
matka: A1A4B6B9

A1A3B6B7

dcera: A1A1B6B8

dom. homozg.: A3A4B7B9

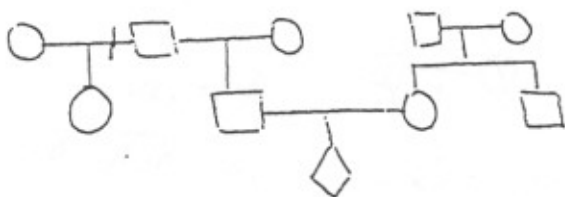
22. Zdravý muž se narodil v mimomanželském svazku. Matka je oligofrenička. Její 1. těhot. skončilo potratem. Starší bratr muže i otec jsou zdraví. Žena je zdravá, má zdravé rodiče i sestru. Riziko pro dítě při frekvenci 4%.



$$q = 0,04$$

$$w = \sqrt{0,04} = 0,2 \Rightarrow 20\%$$

23. Zdravý otec muže má zdravou dceru z 1. manželství. Matka i nevlastní matka muže je zdravá. Rodiče ženy i mladší bratr jsou zdraví. Tito zdraví manželé čekají dítě. Jaké je riziko defektu srdečního septa při frekvenci 0.25%.



$$q = 0,0025$$

$$w = \sqrt{0,0025} = 0,05 \Rightarrow 5\%$$

0.4  
4/25

24. MN - M 160, MN 480, N 360 jedinců v populaci. Vypočti M

$$p = \frac{2 \cdot 160 + 480}{2 \cdot (160 + 480 + 360)}$$

$$2 \cdot (160 + 480 + 360)$$

$$(0.4)$$

$$2N \cdot MN$$





1. Jsou tato tvrzení správná?

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

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

- a) dominantních homozygotů je 33 %,
- + b) přenašečů je 1 %,
- c) recesivních homozygotů je 0,5 %,
- d) párů, kde oba partneři jsou heterozygoty, je 10 %.

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  $i$ .
- b) Jako příklad selekce proti heterozygotům se uvádějí různé hemoglobinopatie, které v homozygotní konstituci vyvolávají anemii (např. srpkovitá anémie), selekčním faktorem je malarická infekce, proti které jsou homozygoti odolní.
- + c) Mutační intenzita  $\mu$  je relativní četnost opakování (pravděpodobnost) změny alely  $A$  na alelu  $a$ .
- + d) Nové chemické látky a výrobky z nich se testují na mutagenitu na bakteriálních kulturách.

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

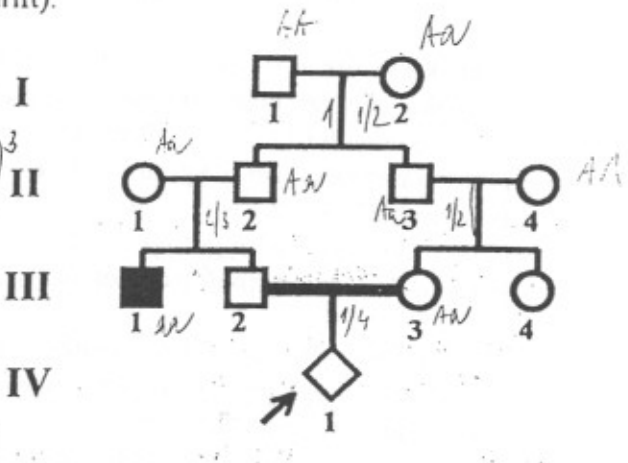
- + a) frekvence recesivní alely v příští generaci bude  $7/37$  (0,19).
- b) pokud bude selekce pokračovat v nezměněném rozsahu, klesne frekvence alely  $r$  na polovinu původní hodnoty již v 11. generaci (tj. asi za 200 - 300 let).
- + c) zastoupení dominantních homozygotů bude po jedné generaci selekce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

5. Jsou tyto definice a vývody pravdivé?

- Alela společná (totožná) původem (alela IBD) je taková stejná alela daného genu/lokusu, kterou oba rodiče (sami navzájem nepříbuzní) předávají společnému homozygotnímu potomkovi.
- Ve většině lidských populací jsou příbuzenské sňatky výjimečné, takže průměrný koeficient inbredu  $F$  je nízký; udávají se hodnoty řádově  $10^{-3}$ .
- Genetická zátěž může být v populaci udržována rovnováhou mezi emigrací a imigrací jako tzv. mutační zátěž populace.
- V populacích, které nejsou velké, dochází k náhodnému kolísání genových frekvencí, tento děj označujeme jako náhodný genový posun (drift).

6. Předkládané rodokmenové schéma postihuje situaci v rodině s AR nemocí/znakem (výskyt v populaci 4 %). Posuďte, zda

- koeficient příbuznosti jedinců III/1 a III/4 je  $\left(\frac{1}{2}\right)^3 = \frac{1}{8}$ .
- koeficient inbredu jedince IV/1 je  $\frac{1}{4}$ .
- pravděpodobnost, že jedinec II/4 je heterozygotem pro recesivní alelu je  $\frac{4}{50}$  (8 %).
- riziko, že plod IV/1 bude postižen je  $\frac{1}{16}$ .

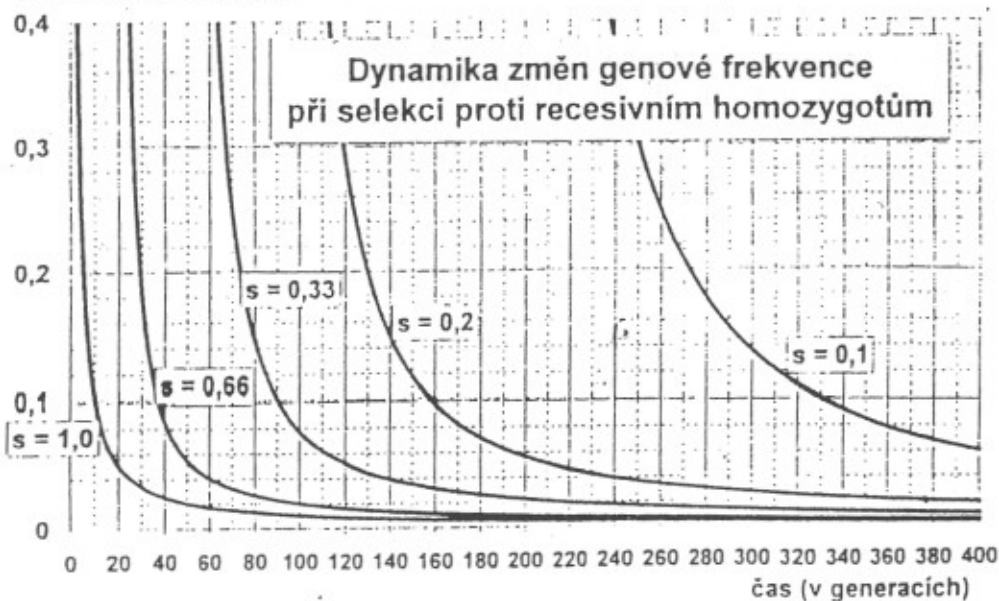


Pomůcka k řešení:

$$q' = \frac{q(1 - qs)}{1 - q^2s} \quad q' = \frac{q}{1 + q} \quad q_{eq} = \frac{q}{1 + tq}$$

$$q_{rovn} = \frac{s_{AA}}{s_{AA} + s_{aa}} \quad \bar{q}_{rovn} = \frac{\mu}{\mu + v} \quad q_{rovn} = \sqrt{\frac{\mu}{s_{aa}}} \quad \bar{q}_{rovn(A)} = \frac{v}{s_{AA, Aa}}$$

genová frekvence  $q(a)$

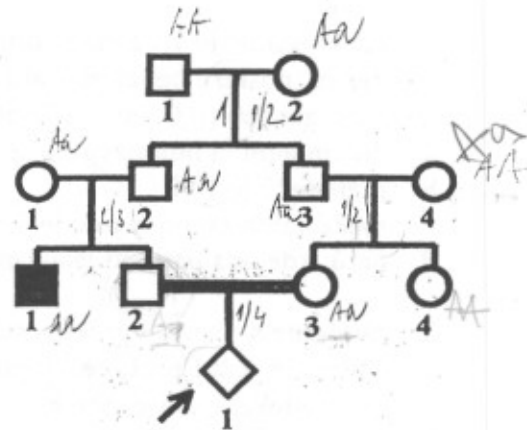


5. Jsou tyto definice a vývody pravdivé?

- a) Alela společná (totožná) původem (alela IBD) je taková stejná alela daného genu/lokusu, kterou oba rodiče(sami navzájem nepříbuzní) předávají společnému homozygotnímu potomkovi.
- + b) Ve většině lidských populací jsou příbuzenské sňatky výjimečné, takže průměrný koeficient inbredu  $F$  je nízký; udávají se hodnoty řádově  $10^{-3}$ .
- c) Genetická zátěž může být v populaci udržována rovnováhou mezi emigrací a imigrací jako tzv. mutační zátěž populace.
- + d) V populacích, které nejsou velké, dochází k náhodnému kolísání genových frekvencí, tento děj označujeme jako náhodný genový posun (drift).

6. Předkládané rodokmenové schéma postihuje situaci v rodině s AR nemocí/znakem (výskyt v populaci 4 %). Posuďte, zda

- a) koeficient příbuznosti jedinců III/1 a III/4 je  $1/4$ .
- b) koeficient inbredu jedince IV/1 je  $1/4$ .
- c) pravděpodobnost, že jedinec II/4 je heterozygotem pro recesivní alelu je  $4/50$  (8 %).
- d) riziko, že plod IV/1 bude postižen je  $1/16$ .



Pomůcka k řešení:

$$q' = \frac{q(1 - qs)}{1 - q^2s}$$

$$q' = \frac{q}{1 + q}$$

$$q_{(0)} = \frac{q}{1 + tq}$$

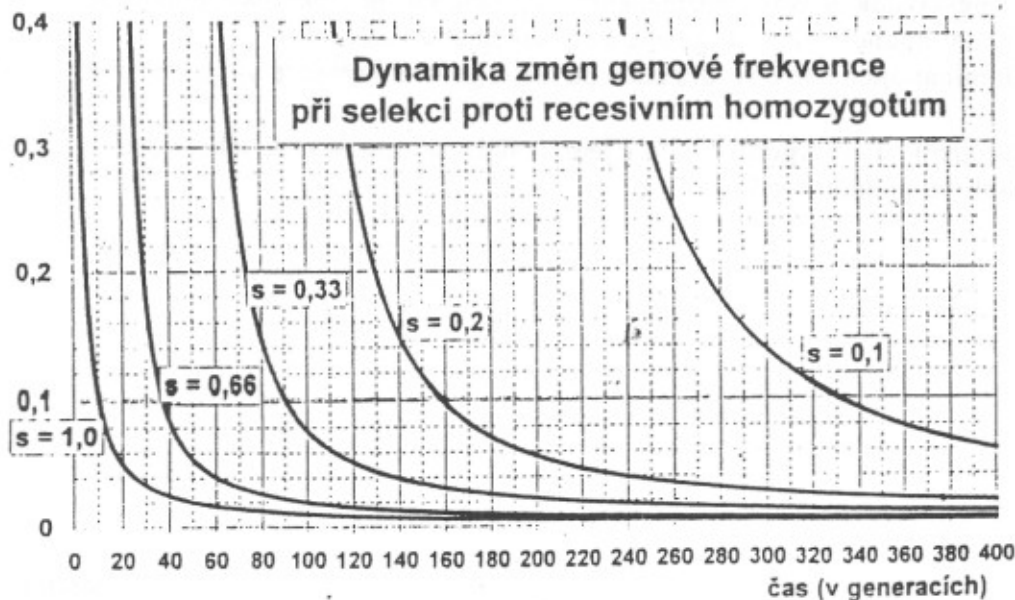
$$q_{rovn.} = \frac{s_{AA}}{s_{AA} + s_{aa}}$$

$$q_{rovn.} = \frac{\mu}{\mu + v}$$

$$q_{rovn.} = \sqrt{\frac{\mu}{s_{aa}}}$$

$$q_{rovn. (A)} = \frac{v}{s_{AA, Aa}}$$

genová frekvence  $q(a)$



$$n = \frac{1}{q_s} - \frac{1}{q}$$

1. Jsou tato tvrzení správná?
- + a) Populace je definována jako skupina jedinců (stejného druhu), kteří mají společný genofond.
  - b) Model C-H-W populace předpokládá rozdíly v průměrné plodnosti jedinců v závislosti na jejich genotypu.
  - c) Populační polymorfismus pro daný znak je situace, kdy genová frekvence nejčastější alely je  $> 0,50$ .
  - + d) V případě genů umístěných na chromosomu X je frekvence jedinců heterogametního pohlaví se znakem rovna genové frekvenci.
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
- a) dominantních homozygotů je 33 %,
  - b) přenašečů je 1 %,
  - c) recesivních homozygotů je 0,5 %,
  - d) párů, kde oba partneři jsou heterozygoty, je 10 %.
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  $i$ .
  - + 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.
  - + c) Mutační intenzita  $\mu$  je relativní četnost opakování (pravděpodobnost) změny alely  $A$  na alelu  $a$ .
  - + d) Nové chemické látky a výrobky z nich se testují na mutagenitu na bakteriálních kulturách.
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) frekvence recesivní alely v příští generaci bude 7/37 (0,19).
  - 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).
  - c) zastoupení dominantních homozygotů bude po jedné generaci selekce vyšší než před selekcí.
  - d) původní zastoupení heterozygotů je 32% a jejich relativní reprodukční schopnost (relativní adaptivní hodnota) je 1.