

Pravděpodobnost v genetické analýze a předpovědi

Příklad 1

Fenylketonurie (PKU) je dědičná choroba u člověka, při které lidské tělo není schopno odbourávat aminokyselinu fenylalanin, která je součástí bílkovin v potravě. Choroba se projevuje v raném věku dítěte a není-li léčena, vede k mentální retardaci. PKU se dědí jako recesivní znak.

Mladý pár chce mít první dítě. Muž má sestru a žena bratra, kteří mají tuto chorobu. Další případy nejsou v rodinách známé. Jaká je pravděpodobnost, že jejich první dítě bude postižené PKU?

Příklad 2

Onemocnění galaktosemie se dědí jako autozomální recesivní znak. Zdravá dvojice má postižené dítě. Jaká je pravděpodobnost, že nastanou následující situace:

- a) následující 2 děti budou mít galaktosemii,
- b) z následujících čtyř dětí bude mít 1 galaktosemii,
- c) otec dítěte s galaktosemií je heterozygotní ve sledovaném znaku,
- d) babička z otcovy strany je heterozygotní ve sledovaném znaku,
- e) dítě, které má zdravá sestra nemocného dítěte bude heterozygotní ve sledovaném znaku,
- f) jakýkoli potomek bude nemocný,
- g) nevyskytne se žádný nemocný potomek u 3 následujících potomků,
- h) mezi 3 následujícími dětmi budou 2 heterozygotní a další dominantně homozygotní,
- i) jakékoli dítě bude dívka s galaktosemií, zdravý chlapec,
- j) první dítě bude normální chlapec a druhé bude nemocná dívka,
- k) v rodině se 4 dětmi budou alespoň 2 děti zdravé,
- l) 2 z dětí budou nemocné dívky a 2 budou nemocní chlapci,
- m) z prvních 2 dětí budou obě nemocné nebo obě budou zdravé?

Příklad 3

Předpokládáme, že pravděpodobnost narození chlapce nebo dívky je 1:1.

Určete pravděpodobnost, že v rodině se šesti dětmi budou:

- a) 4 chlapci a 2 dívky bez ohledu na pořadí,
- b) všechny děti budou stejného pohlaví,
- c) alespoň 3 dívky,
- d) ne méně než 2 dívky a 2 chlapci,
- e) 3 nebo více dívek,
- f) 4 chlapci a 2 dívky nebo 2 chlapci a 4 dívky,
- g) nejstarší dítě bude chlapec a nejmladší dívka.

Určete:

- a) nejčastěji očekávaný počet chlapců a dívek v rodině se 6 potomky,
- b) procento všech rodin se 6 potomky, které mají 3 chlapce a 3 dívky.

Příklad 4

U člověka je hypotrichoza recesivní znak.

a) Zdraví rodiče mají 5 dětí, první 2 jsou nemocné a další jsou zdravé.

i) jaký je genotyp rodičů,

ii) jaká je pravděpodobnost, že všechny zdravé děti jsou heterozygotní?

b) Zdravý muž a nemocná žena mají 3 děti, 1 nemocné a 2 zdravé.

i) jaký je genotyp muže,

ii) jaká je pravděpodobnost, že zdravé děti jsou heterozygotní,

iii) jestliže si jedno z těchto zdravých dětí vezme zdravého jedince z př. a), jaká je pravděpodobnost, že jejich první dítě bude nemocné? Jestliže budou mít 4 děti, jaká je pravděpodobnost, že budou všechny zdravé?

Příklad 5

Počty dívek a chlapců ve 240 rodinách, z nichž každá má 4 děti, jsou v následující tabulce:

Počet chlapců	Počet dívek	Počet rodin
0	4	12
1	3	69
2	2	84
3	1	57
4	0	18

Jsou údaje ve shodě s předpokladem, že poměr pohlaví je 1:1? Potvrďte tento předpoklad statisticky.