

Polymorfismus a heterozygotnost

$$\langle P_{\text{NUC}} \rangle = [c - n(m - k)] / jc$$

$$\langle H_{\text{NUC}} \rangle = (nc - \sum c_i^2) / jc(n - 1)$$

n = počet molekul vzorku – počet homologních molekul DNA

m = počet restrikčních míst, které se nachází alespoň u jedné molekuly ve vzorku

k = počet restrikčních míst, které nejsou alespoň u jedné molekuly ve vzorku štěpeny

j = počet nukleotidů v cílové sekvenci

i = číslo označující konkrétní restrikční místo hodnoty 1 až m

c_i = počet molekul ve vzorku, které jsou štěpeny v restrikčním místě i

$c = \sum c_i$ – součet všech štěpených molekul na všech místech

Polymorfismus a heterozygotnost

Chromozomy	<i>Bam</i> H1	<i>Hind</i> III	<i>Pst</i> I	<i>Xho</i> I	<i>Pst</i> I	<i>Eco</i> RI	<i>Eco</i> RI	+16
1	+	-	-	+	+	-	-	+
2	+	-	-	-	-	+	+	+
3	-	-	+	-	-	+	-	+
4	-	+	-	+	-	+	+	+
5	-	+	-	+	-	+	+	+
6	-	+	-	+	-	+	+	+
7	-	+	-	+	-	+	+	+
8	-	+	-	+	-	+	+	+
9	-	+	-	+	-	+	+	+
10	-	-	-	+	-	+	-	+

n – počet homologních molekul DNA

m – počet restrikčních míst, které se nachází alespoň u jedné molekuly ve vzorku

k – počet restrikčních míst, které nejsou alespoň u jedné molekuly ve vzorku štěpeny

j – počet nukleotidů v cílové sekvenci

i – číslo označující konkrétní restrikční místo

c_i – počet molekul ve vzorku, které jsou štěpeny v restrikčním místě i

c – $\sum c_i$ – součet všech štěpených molekul na všech místech

n = 10

m = 23

k = 7


j = 6

Polymorfismus a heterozygotnost

$n = 10$
 $m = 23$
 $k = 7$
 $j = 6$

$c_1 = 2$
 $c_2 = 6$
 $c_3 = 1$
 $c_4 = 8$
 $c_5 = 1$
 $c_6 = 9$
 $c_7 = 7$
 $c_{8-23} = 10$

$\underbrace{\hspace{1.5cm}}$
16


$$34 + 160 \rightarrow c = 194$$

$$\sum c_i^2 = [2^2 + 6^2 + \dots + 16(10^2)] = 1836$$

$$\langle P_{\text{NUC}} \rangle = [c - n(m - k)] / jc = 194 - 10(23 - 7) / 6 \times 194 = 0,029$$

$$\langle H_{\text{NUC}} \rangle = (nc - \sum c_i^2) / jc(n - 1) = 0,01$$

2,9 % zkoumaných lokusů bylo polymorfních
1 % bylo heterozygotních

Polymorfismus a heterozygotnost

PŘÍKLAD 6

Z určité populace *Drosophila melanogaster* bylo izolováno 60 chromozomů. U 29 z nich bylo nalezeno čtyřnukleotidové restrikční místo pro enzym *BanI*, které se nachází uvnitř velkého intronu larválního transkriptu genu pro alkoholdehydrogenázu. Označíme přítomnost tohoto restrikčního místa na chromozomu jako B a nepřítomnost jako b. Vypočtěte očekávané genotypové četnosti BB, Bb a bb za předpokladů platnosti HW četností. Použijte rovnice 1.3 a 1.4 na str. 28 pro odhad úrovně nukleotidového polymorfismu u čtyř nukleotidů na *BanI* místě.

60 chrónozónü

U 29 z nich naleželo rekúkúv'nísto Bah I (4 nukl.)

B - rátnost 29

b - nerátnost 31

a) očekávané četnoty čestnosti BB, Bb, bb dle HK

$$\langle p \rangle = 29/60 = \underline{\underline{0,483}}$$

$$\langle q \rangle = 1 - 0,483 = \underline{\underline{0,517}}$$

$$BB: 0,234 \quad p^2$$

$$Bb: 0,519 \quad 2pq$$

$$bb: 0,267 \quad q^2$$

60 ехронузон

У 29 2 НИЧ НАЛЕЖЕНО РЕСТАКТИНИСТО ДАН I (4 НКЛ.)

B - РАТОННОСТ 29

k - НЕРАТОННОСТ 31

h) P_{HUC}, H_{HUC}

$$\underline{\underline{N}} = \text{ПОЉСТ ВАРКИ} = \underline{\underline{60}}$$

$$\underline{\underline{m}} = \text{ПОЉСТ РЕ НИСТ} = \underline{\underline{1}}$$

$$\underline{\underline{k}} = \text{ПОЉСТ РМ, КН КОЈРОУ АЛОСПАН У 1 В2. ПОЉСТ} = \underline{\underline{1}}$$

$$\underline{\underline{j}} = \text{ПОЉСТ КУЛЛОУ ВЕЛЛОУ СЕРУ. МО РЕ} = \underline{\underline{4}}$$

$$C = \sum c_i$$

↓

$$\underline{\underline{\sum c_i}} = c_1 = \text{ПОЉСТ РОАКИ, КН ДУЛО ПИТЕКИ} = \underline{\underline{29}}$$

$$\underline{\underline{c_i^2}} = c_1^2 = 29^2 = \underline{\underline{841}}$$

Po dosazení

$$\langle P_{\text{Nuc}} \rangle = \underline{\underline{0,25}}$$

$$\langle H_{\text{Nuc}} \rangle = \underline{\underline{0,131}}$$

▽ V 1. MOKNI SKRIPT YF V ŘEŠENÍ M4BA - NÍŠTO ČÍSLA 20
NA BYT 29 (U P_{Nuc}) A NÍŠTO JS NA BYT 59

Hardy – Weinbergův princip

PŘÍKLAD 7

U člověka existují krevní skupiny podobné systému MN, kontrolované jedním genem se dvěma alelami, S a s , kde lze také rozlišit všechny tři genotypy. U stejné populace o 1 000 jedincích, u které byly zjišťovány výše uvedené údaje o krevních skupinách MN, byly zjištěny tyto genotypové četnosti v systému S/s : 99 SS , 418 Ss a 483 ss . Vypočtěte alelové četnosti S (p) a s (q) a pomocí testu χ^2 zjistěte, zda se pozorované genotypové četnosti shodují s četnostmi očekávanými podle HW principu.

DĚDIČNOST YAKO U MN

2 ALELY \downarrow , A

$n = 1000$

GENOTYP. ČETN.

$$\downarrow\downarrow = 99$$

$$\downarrow A = 418$$

$$AA = 483$$

ALTERNATIVA

$$\left(\begin{array}{l} p^2 = 99/1000 = 0,099 \\ 2pq = 0,418 \end{array} \right)$$

a) ALĚLOVÉ ČETNOSTI \downarrow (p) a A (q)

CELKOVÝ POČET ALĚLŮ $n = 2000$

$$\underline{p} = 2(99) + 418 / 2000 = \underline{\underline{0,308}}$$

$$\underline{q} = 2(483) + 418 / 2000 = \underline{\underline{0,692}}$$

$$\left(\begin{array}{l} p = p^2 + 1/2(2pq) = \\ = 0,099 + 0,209 = 0,308 \\ q = 1 - p \end{array} \right)$$

b) Показ x^2 ЗНАТИ, ЗАДА (С ПОМОЩЬЮ ЧИСЛА ПРОДУКТОВ
ОЦЕНКАМИ ДЛН НК ПУНЦИОН

Показ НК

рост зростає

$$r^2 = (0,308)^2 \cdot 1000 = 94,86$$

$$219 = 426,27$$

$$9^2 = 578,86$$

$$\begin{aligned} \underline{\underline{x^2_1}} &= \frac{(99-94,86)^2}{94,86} + \frac{(418-426,27)^2}{426,27} + \frac{(483-578,86)^2}{578,86} = \\ &= \underline{\underline{0,377}} \end{aligned}$$

Hodnoty χ^2 pro pravděpodobnost P = 0,95 až 0,001 pro N = 1 až 30

N	0,95	0,90	0,80	0,70	0,50	0,30	0,10	0,05	0,02	0,01	0,001
1	0,004	0,016	0,064	0,15	0,46	1,07	2,71	3,84	5,41	6,64	10,83
2	0,103	0,21	0,45	0,71	1,39	2,41	4,61	5,99	7,82	9,21	13,82
3	0,35	0,58	1,01	1,42	2,37	3,67	6,25	7,82	9,84	11,34	16,27
4	0,71	1,06	1,65	2,20	3,36	4,88	7,78	9,49	11,67	13,28	18,47
5	1,15	1,61	2,34	3,00	4,35	6,06	9,24	11,07	13,39	15,09	20,52
6	1,63	2,20	3,07	3,83	5,35	7,23	10,65	12,59	15,03	16,81	22,46
7	2,17	2,83	3,82	4,67	6,35	8,38	12,02	14,07	16,62	18,48	24,32
8	2,73	3,49	4,59	5,53	7,34	9,52	13,36	15,51	18,17	20,09	26,13
9	3,32	4,17	5,38	6,39	8,34	10,66	14,68	16,92	19,68	21,67	27,88
10	3,94	4,87	6,18	7,27	9,34	11,78	15,99	18,31	21,16	23,21	29,59
11	4,57	5,58	6,99	8,15	10,34	12,90	17,28	19,68	22,62	24,73	31,26
12	5,23	6,30	7,81	9,03	11,34	14,01	18,55	21,03	24,05	26,22	32,91
13	5,89	7,04	8,63	9,93	12,34	15,12	19,81	22,36	25,36	27,69	34,53
14	6,57	7,79	9,47	10,82	13,34	16,22	21,06	23,69	26,87	29,14	36,12
15	7,26	8,55	10,31	11,72	14,34	17,32	22,31	25,00	28,26	30,58	37,70
16	7,96	9,31	11,15	12,62	15,34	18,42	23,54	26,30	29,63	32,00	39,25
17	8,67	10,09	12,00	13,53	16,34	19,51	24,77	27,59	31,00	33,41	40,79
18	9,39	10,87	12,86	14,44	17,34	20,60	25,99	28,87	32,35	34,81	42,31
19	10,12	11,65	13,72	15,35	18,34	21,69	27,20	30,14	33,69	36,19	43,82
20	10,85	12,44	14,58	16,27	19,34	22,78	28,41	31,41	35,02	37,57	45,32

b) Попробуй χ^2 тест, zda se pozorovane hodnoty shodují s očekávanými dle HK principu

Problém HK

počet zpočívání

$$k^2 = (0,308)^2 \cdot 1000 = 94,86$$

$$219 = 426,27$$

$$9^2 = 478,86$$

$$\begin{aligned} \chi^2_1 &= \frac{(99 - 94,86)^2}{94,86} + \frac{(148 - 426,27)^2}{426,27} + \frac{(483 - 478,86)^2}{478,86} = \\ &= \underline{\underline{0,377}} \end{aligned}$$

1) $5\% = 3,84$

2) χ^2 hodnota na $P=0,5$ (v tabulce 0,05)