

Populációgenetika

1. *Egy populáció egyedeinek genotípus szerinti megoszlása a következő:
120 AA, 50 Aa, 30 aa. Mekkora az allélgyakoriságok? Követi-e a Hardy-Weinberg eloszlást a populáció?*
 - $p = D+H/2$ alapján $p = \frac{120+25}{200} = \underline{\underline{0,725}}$
 - $q = 1-p = \underline{\underline{0,275}}$
 - **Vagy $p^2 = 120/200 = 0,6$ $p = \underline{\underline{0,7746}}$**
 - **Nem követi**

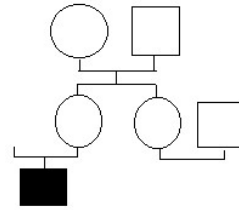
2. *Egy populáció egyedeinek a 90%-a AA, 10%-a aa genotípusú. Mekkora az allélgyakoriságok?*
 - $q^2 = 0,1$ **$q = \underline{\underline{0,32}}$** $p = 1 - q = \underline{\underline{0,68}}$
 - $p^2 = 0,9$ $p = 0,9487$
 - Nincs genetikai egyensúly, nem érvényes a Hardy-Weinberg szabály

3. *A népesség 85 %-a Rh +. Milyenek a tulajdonságot meghatározó, egyes allél gyakoriságok? Hány % a heterozigóták és a homozigóta dominánsok aránya?*
 - $p^2 + 2pq + q^2$
 - Az Rh- vércsoport a népesség 15 %-a, így dd relatív gyakorisága 0,15.
 - $q^2 = 0,15$ ebből $q = \underline{\underline{0,3872}}$
 - $p = 1-q = \underline{\underline{0,6128}}$, ebből $p^2 = 0,3755$ azaz **37,5 %**
 - a heterozigóták $2p \cdot q = 0,475$ azaz **47,5 %**

4. *Egy populációs mintában 2043 ember közül 1417-en egy adott tulajdonság domináns fenotípusát mutatták. Mennyi az adott tulajdonságot meghatározó gén egyes alléljainak gyakorisága? Hány % a heterozigóták és a homozigóta dominánsok aránya?*
 - a recesszív egyedek száma $2043-1417 = 626$
 - $q^2 = 626/2043 = 0,3064$ ebből **$q = \underline{\underline{0,5535}}$** $q^2 = 0,3064$, ebből **30,6%**
 - $p = 1-q = \underline{\underline{0,4465}}$ $p^2 = \underline{\underline{0,1993}}$ **19,9%**
 - a heterozigóták $2p \cdot q = \underline{\underline{0,4942}}$ azaz **49,4%**

5. *Az USA-ban 20000 lakosra jut 1 albínó. Mi a valószínűsége egy albínó születésének?*
 - $q^2 = 1/20000 = 0,00005$, ebből $q = \underline{\underline{0,007071}}$ (aa = $q^2 = 0,005\%$)
 - $p = 1-q = \underline{\underline{0,992929}}$, $p^2 = 0,985907$ (AA = $p^2 = 98,59\%$)
 - a heterozigóták $2 p \cdot q = \underline{\underline{0,014}}$ azaz 1,4%
 - két heterozigóta házasságának valószínűsége **0,014 x 0,014**
 - két heterozigóta házasságából **0,25** valószínűséggel születik aa gyerek
 - $0,014 \times 0,014 \times 0,25 = \underline{\underline{0,000049}}$
 - Általában: e fentiekhez még hozzávesszük:
 - Aa x aa $0,014 \times 0,00005 \times 0,5 = \underline{\underline{0,00000035}}$
 - aa x Aa = **0,00000035**
 - + a homozigóta recesszívek házassága esetén $0,00005^2 = \underline{\underline{0,0000000025}}$
 - **Összesen : 0,000049 + (0,00000035)x2 + 0,0000000025**

6. Egy recesszív betegség 10000 emberből 1-ben fordul elő. Határozzuk meg - nem rokon házasságban - egy beteg gyermek születési esélyét, ahol a feleség nővére van egy beteg fia. A feleség testvérei között szintén előfordult a betegség.



- $q^2 = 1/10000$ ebből $q = 1/100 = 0,01$
- $p = 0,99$
- $2 p \cdot q = 0,0198$ kb. $0,02 = 1/50$
- a feleség egészséges nővére **heterozigóta**, mivel csak így lehet beteg gyereke
- a **szülők is heterozigóták**, mert így lehet a nővér heterozigóta, ill így lehet beteg gyerekekük
- az **anya** így **2/3** valószínűséggel **heterozigóta** (AA 2 Aa aa)
- a férje a populációból $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = 0,0198019$ valószínűséggel heterozigóta
- a két heterozigóta házasságának a valószínűsége $2/3 \times 0,0198019$ amiből $1/4$ eséllyel születik beteg gyerek: **$2/3 \times 0,0198019 \times 1/4$**

7. Egy populációban az Rh + egyedek aránya 79,75 %.
Mekkora a valószínűsége egy Rh – gyerek születésének, ha mind a két szülő Rh +

- Rh - : 20,25 %
- $q^2 = 0,2025$ $q = 0,45$
- $p = 0,55$
- $2 pq = 0,495$
- a heterozigóták aránya az Rh + egyedek között: $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = \frac{0,495}{0,7975}$
- $\frac{0,495}{0,7975} \cdot \frac{0,495}{0,7975} \cdot 0,25 = 0,096$

8. Hazánkban az Rh- vércsoportú emberek a populáció 15 %-át teszik ki.
Hány %-os eséllyel születhet két Rh + vércsoportú embernek Rh – gyereke?

- $q^2 = 0,15$ $q = 0,387$
- $p = 1 - q = 0,613$ $p^2 = 0,376$
- $2pq = 0,474$
- Az Rh + emberek aránya $p^2 + 2pq = 0,376 + 0,474 = 0,85$
- A heterozigóták aránya Rh + emberek közt $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = \frac{0,474}{0,376 + 0,474} = 0,558$
- Két heterozigóta házasságának a valószínűsége $0,558 \cdot 0,558$
- Két heterozigóta házasságából $0,25$ eséllyel születhet Rh- gyerek
- Így $0,558 \cdot 0,558 \cdot 0,25 = 0,0778$ **7,78%**

9. Egy hidra populációban genetikai egyensúly áll fenn két génre nézve, melyek nem kapcsolnak.

Egy recesszív allél a **tapogatók rövidségét** eredményezi. A normális hosszúságú tapogatók jellemzőek a populáció 99%-ára.

A másik gén a **tapogatók számát** határozza meg. A kevesebb tapogatóval rendelkező homozigóta recesszívek aránya 16%.

- Mennyi a két recesszív allél gyakorisága a populációban?
- Milyen arányban van jelen a **rövid tapogatójú, tapogatószámra heterozigóta** egyed?
- Egy másik, kizárólag önmegtermékenyítéssel fenntartott populációban a tapogatószámra heterozigóta egyedek aránya 84%. Három generáción keresztül fenntartva az önmegtermékenyítést, mennyi lesz a heterozigóták aránya?

- A **rövid tapogatójú** egyedek mennyisége 1% azaz 0,01 tehát $q^2 = 0,01$ így **q = 0,1**
- A tapogató szám recesszív alléljeinek gyakorisága $n^2 = 0,16$ **n = 0,4**
- A tapogatószámra heterozigóták $2(0,4 \cdot 0,6) =$ **0,48**
- A **rövid tapogatójú**, heterozigóta tapogatószáma $0,48 \cdot 0,01 =$ **0,0048**
- önmegtermékenyítéskor a heterozigóták aránya minden generációban a felére csökken, így 84%-42%-21%- **10,5%**

10. Egy adott populációban 1 millió emberből 1 nő szenved egy nemhez kötött recesszív betegségben.

- Mekkora lesz a férfiak között a betegség gyakorisága?
- Mekkora a heterozigóta nők aránya?

- $q^2 = 1/500000$
- férfiakban csak egy kromoszóma van vagyis a betegség gyakorisága = **q**
- **$\frac{2pq}{2}$**

11. Egy populációban a nők 0,01 %-a szintévesztő.

- A népesség hány %-a szintévesztő?
- Mekkora valószínűséggel születik szintévesztő gyermeke egy egészséges nőnek szintévesztő férfitől?

- 0,01% $q^2 = 0,0001$ **q = 0,01** **p = 0,99**
- A férfiaknak egy X kromoszómájuk van, így a férfiak 1%-a beteg. (0,01)
- A populáció szintévesztő egyedei összesen: $\frac{0,01\% + 1\%}{2} =$ **0,505 %**
- Egészséges nő: $X^A X^A$ vagy $X^A X^a$; szintévesztő férfi: $X^a Y$
- $X^A X^A$ nőnek és $X^a Y$ férfinak nem születhet beteg gyereke
- $X^A X^a$ nőnek és $X^a Y$ férfinak 50%-os valószínűséggel lehet beteg gyereke
- A $X^A X^a$ aránya $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} =$ **0,0198** (mert nem tudjuk az egészséges nő genotípusát)
- Beteg gyerek születési esélye: $0,0198 \times 0,5 =$ **0,0099** **0,99%**

12. Egy populációban egy adott X-kromoszómához kötött betegségben szenved a nők 0,2 %-a. A nők hány százaléka hordozó az egészségesek közül?

- $q^2 = 0,002$ $q = 0,0447$ $p = 1 - q = 0,9553$
- $2pq = 0,0854$

$$\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = \frac{0,0854}{0,998} = \underline{\underline{0,086}} \quad \underline{\underline{8,6\%}}$$

- Mekkora a férfiak között a betegség gyakorisága?
- $q =$ beteg férfiak 4,47%
- Mekkora eséllyel születik beteg gyermeke egy egészséges nőnek és beteg férfinak?
- Ha a nő homozigóta akkor 0
- Ha a nő heterozigóta, akkor 50 % eséllyel, tehát $0,086 \cdot 0,5 = \underline{\underline{0,043}} \quad \underline{\underline{4,3\%}}$

13. Egy egyensúlyi Drosophila-populáció hím egyedeinek 8%-a recesszív fehér szemszínű. Az egyedek hány %-a fehér szemszínű?

- $q = 0,08$
- Fehér szemű nőtények $q^2 = 0,0064$ 0,64%
- Összesen $\frac{8+0,64}{2} = \underline{\underline{4,32\%}}$

14. A feniltiokarbamid (PTC) a legtöbb ember számára keserű ízű. Egy recesszív allél miatt egyesek nem érzik ezt az ízt.

Egy egyensúlyi populációban átlagosan minden 25. ember nem érzi az ízt.

Mennyi az ezt okozó allél gyakorisága?

$$q^2 = \frac{1}{25} = 0,04 \quad q = \underline{\underline{0,2}}$$

Ebben a populációban azok közül, akik hordozzák az albinizmust okozó allélt, minden 200. albinó. Mekkora ennek az allélnek a gyakorisága?

$$\frac{q^2}{2pq + q^2} = \frac{1}{200} \quad \text{és} \quad p + q = 1 \quad \underline{\underline{q = 0,0099502}}$$

15. Milyen allél örökíti a betegséget?

- **recesszív**

Milyen kromoszómán van a betegséget okozó allél?

- **autoszómán**

Mi a 5. férfi genotípusa

- **heterozigóta**

A népesség 1.21 %-a beteg. Mekkora az allél gyakoriságok.

- $p = \underline{0,89}$ $q = \underline{0,11}$

Mi a valószínűsége annak, hogy 5. fiú heterozigóta?

- **100 %**

Milyen valószínűséggel hordozza a 3. lány a hibás allélt?

- $2/3 = \underline{0,667}$

Mi a valószínűsége annak, hogy a 3. és 4. ember házassága heterozigóták között történt?

$$\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = \underline{0,2} \text{ a heterozigóták aránya az egészségeseken belül. Tehát: } \underline{0,2 \cdot 0,667}$$

Milyen valószínűséggel lesz beteg az ismeretlen személy?

- Csak ha mind a kettő heterozigóta: **$2/3 \cdot 0,2 \cdot 0,25$**

Milyen valószínűséggel lesz lány az ismeretlen személy?

- **50%**

Milyen valószínűséggel lesz ebben a populációban két egészséges embernek beteg gyereke?

- csak akkor, ha heterozigóták: **$0,2 \cdot 0,2 \cdot 0,25$**

Milyen valószínűséggel heterozigóta a 5. lány?

	anya	apa	heterozigóta	lány	össz
1.	1/3 AA	AA	0	0	0
2.	1/3 AA	Aa 0,2	50%	1/3 · 0,2 · 0,5	
3.	2/3 Aa	AA $\frac{p^2}{p^2 + 2pq} = \underline{0,8}$	50%	2/3 · 0,8 · 0,5	
4.	2/3 Aa	Aa 0,2	66,6%	2/3 · 0,2 · 0,66	
összesen: 1+2+3+4					

