



Πανεπιστήμιο
Αιγαίου

Ανοικτά
Ακαδημαϊκά
Μαθήματα



Νόμος Hardy - Weinberg

Κώστας Θεοδώρου, Επίκουρος Καθηγητής
Τμήμα Περιβάλλοντος, Πανεπιστήμιο Αιγαίου

Άδειες Χρήσης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά, Μη Εμπορική Χρήση Παρόμοια Διανομή 4.0 [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, διαγράμματα, κείμενα, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



Χρηματοδότηση

Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στο πλαίσιο του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα. Το έργο «**Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Πανεπιστήμιο Αιγαίου**» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.



Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Γενοτυπικές και αλληλικές συχνότητες

Γενετική των Πληθυσμών:

- Τι αλληλόμορφα και γενότυποι υπάρχουν σε ένα πληθυσμό;
- Ποιες είναι οι αναλογίες (συχνότητες) των γενότυπων και των αλληλόμορφων στον πληθυσμό;
- Πως οι αναλογίες αυτές μεταβάλλονται κάτω από την πίεση των εξελικτικών πιέσεων (επιλογή, μετάλλαξη, τυχαιότητα, μετανάστευση);
- Μελέτη της γενετικής ποικιλότητας
 - στο επίπεδο του πληθυσμού
 - στο χώρο (ανάμεσα στους πληθυσμούς)
- Πως η γενετική ποικιλότητα επηρεάζει την πληθυσμιακή δυναμική (αύξηση ή μείωση του πληθυσμού);

Γενοτυπικές και αλληλικές συχνότητες

Υπόθεση: ο πληθυσμός μας έχει δύο αλληλόμορφα (A, a) σε ένα γενετικό τόπο



Δυνατοί γενότυποι : AA, Aa, αα

N άτομα – 2N αλληλόμορφα

Γενότυποι	AA	Aa	αα	Σύνολο
Αριθμός	N_1	N_2	N_3	N
Συχνότητες	$P = N_1/N$	$H = N_2/N$	$Q = N_3/N$	1

Η συχνότητα του αλληλόμορφου A :

$$p = \frac{2N_1}{2N} + \frac{N_2}{2N} = P + \frac{H}{2}$$

$$(p + q = 1)$$

Η συχνότητα του αλληλόμορφου a :

$$q = \frac{2N_3}{2N} + \frac{N_2}{2N} = Q + \frac{H}{2}$$

Γενοτυπικές και αλληλικές συχνότητες στους απογόνους

Συχνότητες γενότυπων :

	AA	Aa	αα
	P	H	Q

$$P + H + Q = 1$$

Συχνότητες των διαφορετικών διασταυρώσεων :

		Γενότυποι πατέρα		
Γενότυποι μητέρας	AA (P)	Aa (H)	αα (Q)	
AA (P)	P^2	PH	PQ	
Aa (H)	PH	H^2	HQ	
αα (Q)	PQ	HQ	Q^2	

Γενοτυπικές και αλληλικές συχνότητες στους απογόνους

Ερώτηση 1: Ποιες είναι οι γενοτυπικές συχνότητες στους απογόνους;

Διασταύρωση	Συχνότητα	Απόγονοι		
		AA	Aa	αα
AA x AA	p^2	p^2	0	0
AA x Aa	$2Pq$	Pq	Pq	0
AA x αα	$2Pq$	0	$2Pq$	0
Aa x Aa	H^2	$H^2/4$	$H^2/2$	$H^2/4$
Aa x αα	$2Hq$	0	Hq	Hq
αα x αα	Q^2	0	0	Q^2
Σύνολο	1	P'	H'	Q'

Απάντηση 1: Συχνότητα του AA: $P' = (P + H / 2)^2 = p^2$

Συχνότητα του Aa: $H' = 2(P + H / 2)(Q + H / 2) = 2pq$

Συχνότητα του αα: $Q' = (Q + H / 2)^2 = q^2$

Ερώτηση 2: Ποιες είναι οι αλληλικές συχνότητες στους απογόνους;

Ο νόμος Hardy-Weinberg

Ας υποθέσουμε ένα πληθυσμό με τις εξής ιδιότητες :

1. Τα άτομα του πληθυσμού διασταυρώνονται τυχαία μεταξύ τους (*παμμισία*).
2. Ο πληθυσμός έχει άπειρο μέγεθος.
3. Οι συχνότητες των αλληλόμορφων δεν αλλάζουν από γενιά σε γενιά από τη δράση της μετάλλαξης, επιλογής ή μετανάστευσης.

Τότε:

1. Σε αυτόν τον πληθυσμό οι αλληλικές συχνότητες παραμένουν σταθερές από γενιά σε γενιά.
2. Οι γενοτυπικές συχνότητες πηγάζουν από τις αλληλικές ως εξής:

AA	Aa	aa
p^2	$2pq$	q^2

Παρατηρήσεις:

- Οι γενοτυπικές και αλληλικές συχνότητες παραμένουν σταθερές όταν δεν υπάρχουν εξελικτικές πιέσεις **με ή χωρίς παμμισία**
- Η σχέση ανάμεσα στις γενοτυπικές και αλληλικές συχνότητες ισχύει στην αρχή κάθε γενιάς **με ή χωρίς εξελικτικές πιέσεις**

Ο νόμος Hardy-Weinberg

Παράδειγμα: Γενετικός τύπος ερυθρών αιμοσφαιρίων (αλληλόμορφα M, N)

Σε 1000 Άγγλους δότες

MM	MN	NN
298	489	213

Ερωτήσεις:

- Ποιες είναι οι γενοτυπικές συχνότητες σύμφωνα με το δείγμα;
- Ποιες είναι οι αλληλικές συχνότητες σύμφωνα με το δείγμα;
- Ποιες είναι οι γενοτυπικές συχνότητες σύμφωνα με το νόμο Hardy-Weinberg;

Έλεγχος του νόμου Hardy-Weinberg

Δείγμα πληθυσμού:

AA

Aa

αα

N_1

N_2

N_3

Αναμενόμενοι γενότυποι σύμφωνα με το νόμο Hardy-Weinberg:

AA

Aa

αα

Np^2

$2Npq$

Nq^2

Ερώτηση: Πως θα ελέγξουμε αν ο νόμος Hardy-Weinberg ισχύει;

Έλεγχος του νόμου Hardy-Weinberg – Έλεγχος χ^2

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{αναμενόμενη τιμή} - \text{παρατηρημένη τιμή})^2}{\text{αναμενόμενη τιμή}}$$

γενότυποι

Βαθμοί ελευθερίας : αριθμός δυνατών γενοτύπων – αριθμός αλληλόμορφων

Συγκρίνουμε την τιμή του χ^2 που βρήκαμε με την θεωρητική κατανομή χ^2 .

Εάν η τιμή μας > τιμή με πιθανότητα **0.05**, η υπόθεση μας **δεν** ισχύει.

		Πιθανότητα				
Βαθμοί ελευθερίας	0.9	0.5	0.1	0.05	0.01	
1	0.02	0.46	2.71	3.84	6.64	
2	0.21	1.39	4.61	5.99	9.21	
3	0.58	2.37	6.25	7.82	11.35	
4	1.06	3.36	7.78	9.49	13.28	
5	1.61	4.35	9.24	11.07	15.09	

Έλεγχος του νόμου Hardy-Weinberg – Έλεγχος χ^2

Παράδειγμα:

Γενετικός τύπος ερυθρών αιμοσφαιρίων (αλληλόμορφοι M, N)

	MM	MN	NN
Δείγμα	298	489	213
Hardy-Weinberg	294	496	209

Ο νόμος Hardy-Weinberg

- Γενοτυπικές συχνότητες στην περίπτωση πλήρους επικράτησης

Πλήρης επικράτηση:

Το ένα από τα δύο αλληλόμορφα (επικρατούν) καλύπτει το φαινοτυπικό αποτέλεσμα του άλλου αλληλόμορφου (υπολειπόμενο)

Παράδειγμα: Γενετικός τόπος της ομάδας Rhesus (αλληλόμορφα D, d)

Καυκάσιοι Αμερικανοί: Φαινότυποι: $f(\text{Rh}+) = 0.858$, $f(\text{Rh}-) = 0.142$

Ερώτηση: Μπορούμε να υπολογίσουμε τις αλληλικές συχνότητες;

Ο νόμος Hardy-Weinberg - Πολλαπλά αλληλόμορφα

Παράδειγμα : Τρία αλληλόμορφα (A_1, A_2, A_3)

Γενότυποι	A_1A_1	A_1A_2	A_1A_3	A_2A_2	A_2A_3	A_3A_3
Συχνότητες	P_{11}	P_{12}	P_{13}	P_{22}	P_{23}	P_{33}

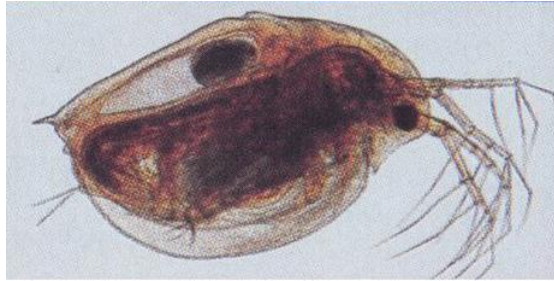
$$\text{Συχνότητα του } A_1: p_1 = P_{11} + (P_{12} + P_{13}) / 2$$

• Ο νόμος Hardy-Weinberg για τρία αλληλόμορφα

Γενότυποι	A_1A_1	A_1A_2	A_1A_3	A_2A_2	A_2A_3	A_3A_3
Συχνότητες	$P_{11} = p_1^2$	$P_{12} = 2p_1p_2$	$P_{13} = 2p_1p_3$	$P_{22} = p_2^2$	$P_{23} = 2p_2p_3$	$P_{33} = p_3^2$

Ο νόμος Hardy-Weinberg για τρία αλληλόμορφα

Παράδειγμα: Μελέτη σε ένα οστρακόδερμο (*Daphnia Magna*)



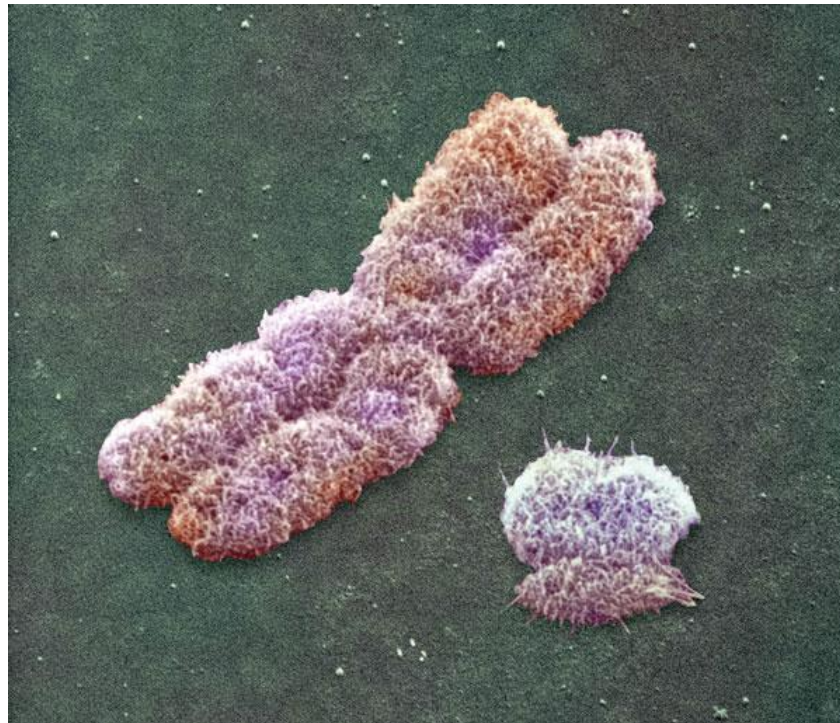
Γενότυποι	Δείγμα	Hardy-Weinberg
SS	3	
SM	8	
SF	19	
MM	15	
MF	37	
FF	32	
Σύνολο	114	

Φυλοσύνδετα γονίδια και απλοδιπλοειδείς οργανισμοί

Χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλο : Θηλυκά (XX) – Αρσενικά (XY)

Χρωμόσωμα Y :

σχεδόν μόνο τα γονίδια που καθορίζουν το φύλο και την ανδρική γονιμότητα



Σχηματική αναπαράσταση των χρωμοσωμάτων X και Y του ανθρώπου

Φυλοσύνδετα γονίδια και απλοδιπλοειδείς οργανισμοί

- Φυλοσύνδετα γονίδια: τα γονίδια που υπάρχουν στο X (και απουσιάζουν από το Y)

Θηλυκοί γενότυποι :	AA	Aα	αα
Συχνότητες :	p^2	$2pq$	q^2
Αρσενικοί γενότυποι :	A	α	
Συχνότητες :	p	q	

- Η ίδια ανάλυση ισχύει και για απλοδιπλοειδείς οργανισμούς

Παράδειγμα: Μέλισσες ♂ απλοειδείς - ♀ διπλοειδείς