**Prawo Hardy'ego-Weinberga-zadania**

* 1. Teoretyczne rozważania Hardy'ego Weindberga doprowadziły do sformułowania wniosku, że frekwencja wszystkich alleli w populacji jest stała w kolejnych pokoleniach potomnych. Prawidłowość Hardy'ego Weindberga można zapisać wzorem: p2+2pq+q2=1, gdzie p to częstość występowania allelu dominującego, q - recesywnego. Reguła ta, zwana równowagą Hardy'ego-Weindberga, sprawdza się jeżeli zostają spełnione pewne warunki.

Oblicz częstość występowania homozygot dominujących w populacji grochu jadalnego, wiedząc, ż częstość występowania recesywnego allelu wynosi 0,2.

* 1. Czarna barwa sierści nornicy warunkowana jest przez allel dominujący występujący w analizowanej populacji z częstością p=0,8, a barwa brązowa przez allel recesywny.

Zakładając, że analizowana populacja nornicy rudej jest w stanie równowagi genetycznej, oblicz częstość występowania w tej populacji homozygot recesywnych pod względem barwy sierści.

* 1. Oblicz, jaka jest częstość występowania heterozygot, homozygot dominujących i homozygot recesywnych w populacji, w której częstość występowania allelu recesywnego wynosi 0,4 i przy założeniu, że populacja ta znajduje się w stanie równowagi genetycznej.
	2. Pewien fikcyjny gatunek zwierząt ma trzy rodzaje sierści: czarną, białą i w kratkę. Jest to cecha określona przez jeden gen występujący w dwóch allelach, A i a. Homozygoty są czarne lub białe, osobniki kraciaste są heterozygotami. W populacji tej zachowana jest równowaga Hardy'ego-Weindberga.

Oblicz procent osobników o kraciastej sierści, wiedząc, że frekwencja allelu a w populacji to 40%.

* 1. W pewnej populacji będącej w stanie równowagi częstość występowania recesywnego allelu a oznacza niezdolność zwijania języka w trąbkę wynosi 0,6.
1. Oblicz na podstawie prawaHardy'ego-Weinberga częstość pojawiania się allelu dominującego A, który warunkuje zdolność do zwijania języka w trąbkę.
2. Podaj liczbę nosicieli (heterozygot) allelu warunkującego niezdolność zwijania języka w trąbkę w populacji wynoszącej 1000 osobników.
	1. W populacji mendlowskiej pewien gen występuje w postaci dwóch alleli A i a. Jeżeli częstość występowania allelu recesywnego w populacji wynosi 30%, to jaka jest częstość występowania heterozygoty w opisanej populacji?
	2. Rodzinna hipercholesterolemia jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczoną w sposób autosomalny dominujący. Charakterystycznym objawem tej choroby jest podwyższony poziom lipoprotein niskiej gęstości (LDL)-tzw. złego cholesterolu - w surowicy. Choroba ujawnia się zarówno u homozygot, jak i u heterozygot, przy czym u osób mających oba nieprawidłowe allele przebieg choroby jest cięższy. Postać heterozygotyczna rodzinnej hipercholesterolemii jest jedną z najczęściej występujących chorób uwarunkowanych genetycznie i objawia się późno. Postać homozygotyczna występuje z częstością 1: 1000000 urodzeń i wiąże się ze znacznymi komplikacjami zdrowotnymi już w dzieciństwie.
3. Oblicz na podstawie prawaHardy'ego-Weinberga jaka jest częstość występowania allelu dominującego (oznaczona jako p), który powoduje rodzinną hipercholesterolemię w populacji, oraz częstość występowania allelu recesywnego (oznaczona jako q), warunkującego brak choroby.
4. Określ, z jaką częstością występuje heterozygotyczna postać rodzinnej hipercholesterolemii w populacji.
	1. Zdolność odczuwania smaku fenylomocznika jest zdeterminowana przez allel dominujący. Zakładając, że 70% osób odczuwa smak fenylomocznika, ustal jaka grupa ludzi spośród liczącej 1500 osób populacji to heterozygoty.
	2. W pewnej populacji istnieją dwa rodzaje osobników: agresorzy i ustępujący. Allel ustępowania jest recesywny, a osobników ustępujących jest 81%. Jaki ułamek osobników agresywnych stanowić muszą heterozygoty, aby można było powiedzieć, że populacja jest w równowadze Hardy'ego-Weindberga (gen determinujacy te zachowania ma tylko dwa allele).
	3. Cudonie mieszkają na pewnym kontynencie. Pewnego razu nad ich środowiskiem przeleciała trąba powietrzna, porwała kilka z nich i upuściła nad odległą wyspę. Populacja na kontynencie jest bardzo liczna: osobniki fioletowe i żółte. Częstość recesywnego allelu żółtego ubarwienia wynosi tu 0,8. Ile wynosi częstość osobników fioletowych na kontynencie, a ile na wyspie skoro wiemy, że na wyspie wylądowało 5 osobników, w tym jeden żółty.
	4. U Dreissena polimorpha (racicznica zmienna) z jeziora Czarnogłowy (zachodniopomorskie) występują dwa allele w locus Mdh kodującym dehydrogenazę jabłczanową. Analiza enzymatyczna 200 osobników wykazała, że 111 z nich posiadało jeden prążek charakterystyczny dla homozygot względem allela F, 13 posiadało jeden prążek charakterystyczny dla homozygot względem allela S, natomiast 76 osobników miało fenotyp dwuprążkowy, typowy dla heterozygot FS.

a) Oblicz częstość obu alleli w populacji Dreissena polimorpha.

b) Określ, czy populacja znajduje się w równowadze Hardy'ego-Weindberga.

* 1. Częstotliwość alleli IA, IB. i0 w populacji oznacza się p, q, r. Załóżmy, że osobniki krzyżują się niezależnie od tego jaką grupę krwi posiadają. Jaka jest częstość występowania grupy B?
1. 2qr3
2. q2+2qr
3. 2gr
4. q+r
5. p+q+r
	1. W rozmnażającej się płciowo populacji zwierząt, pozostającej w stanie równowagi genetycznej, w pewnym locus występują dwa allele genu autosomalnego. Allel A wykazuje pełną dominację nad allelem a. Na poniższym wykresie przedstawiono liczbę osobników tej populacji o określonych genotypach. Samce i samice są jednakowo licznie reprezentowane wśród wszystkich genotypów.

 Oblicz częstość występowania alleli a i A w tej populacji. Zapisz odpowiednie obliczenia.



* 1. W pewnej populacji motyli (populacja I), w której występują dwa allele warunkujące ubarwienie ciała, pozostającej w stanie równowagi genetycznej pod względem tych alleli, występowały zarówno motyle ciemne, jak i jasne. Jednorazowe pojawienie się drapieżnika spowodowało śmierć wszystkich osobników o fenotypie jasnym. W wyniku rozmnażania się osobników ciemnych, które przeżyły, powstała populacja II. Ubarwienie ciała tego gatunku motyla jest cechą autosomalną, determinowaną przez: dominujący allel A – warunkujący ubarwienie ciemne i recesywny allel a – warunkujący ubarwienie jasne.



Oblicz częstość allelu warunkującego ciemne ubarwienie ciała motyli w populacji I przed atakiem drapieżnika. Zapisz obliczenia.

* 1. Jedna z grup antygenów, znajdujących się na powierzchni ludzkich erytrocytów, określana jest jako grupa MN. Allele determinujące grupę krwi MN są kodominujące, co pozwala rozróżnić wszystkie trzy genotypy: MM, MN, NN. Poniżej podano dane o liczbie genotypów dla grupy krwi MN występujące u ludzi w Stanach Zjednoczonych, dla próby liczącej 1000 osób.

|  |  |
| --- | --- |
| **Genotyp** | **Liczba osób** |
| MM | 320 |
| MN | 480 |
| NN | 200 |
| Razem | 1000 |

Na podstawie: E.P. Solomon, L.R. Berg, D.W. Martin, *Biologia*, Warszawa 2014.

# Oblicz częstości obu alleli warunkujących grupę krwi MN w tej próbie. Zapisz obliczenia.

# Na podstawie częstości alleli oblicz oczekiwane częstości poszczególnych genotypów, przy założeniu, że populacja była w stanie równowagi genetycznej.

* 1. Hemochromatoza pierwotna jest chorobą dziedziczną spowodowaną mutacją genu *HFE,* który znajduje się w chromosomie 6. i odpowiada za kontrolę wchłaniania żelaza w komórkach nabłonka jelit*.* Efektem mutacji jest recesywny allel genu *HFE*, kodujący łańcuch białkowy enzymu, w którym tyrozyna została zastąpiona przez cysteinę. Skutkuje to zwiększonym pobieraniem żelaza z pokarmu i jego stopniowym gromadzeniem się w niektórych narządach, szczególnie w wątrobie, co może po latach wywołać uszkodzenia tych narządów.

Choroba ujawnia się przeważnie dopiero pomiędzy 40. i 60. rokiem życia. U niektórych chorych może pozostać nierozpoznana, gdyż nie daje istotnych objawów. Częściej i we wcześniejszym okresie życia diagnozowana jest u mężczyzn niż u kobiet. Hemochromatozę leczy się objawowo: chorym 1–2 razy w tygodniu upuszcza się krew w celu zmniejszenia ilości zgromadzonego żelaza. Chorzy powinni także ograniczyć spożywanie mięsa oraz nie mogą stosować preparatów zawierających witaminę C.

 Na podstawie: [www.prometeusze.pl/hemochromatoza.php](http://www.prometeusze.pl/hemochromatoza.php) [dostęp z dnia 12.10.2012]

# Oceń, które stwierdzenia dotyczące hemochromatozy są prawdziwe, a które fałszywe. Wpisz obok zdania literę F, jeżeli jest fałszywe, lub literę P, jeżeli zdanie jest prawdziwe.

|  |  |
| --- | --- |
|  | P/F |
| 1. | Przyczyną hemochromatozy jest mutacja chromosomowa. |  |
| 2. | Hemochromatoza jest chorobą sprzężoną z płcią. |  |
| 3. | Na wystąpienie objawów choroby wpływa dieta. |  |

* + - 1. **Podaj, na czym polega mutacja powodująca zmianę w budowie białka kodowanego przez gen *HFE*.**

# Określ, jakie jest prawdopodobieństwo (w %), że osoba chora na hemochromatozę przekazała zmutowany allel swojemu potomstwu. Odpowiedź uzasadnij.

# Oblicz, korzystając z prawa Hardy’ego-Weinberga, jakie jest prawdopodobieństwo, że dana osoba jest nosicielem allelu hemochromatozy, jeżeli w jej populacji częstość zmutowanego allelu genu *HFE* wynosi 0,05.

#  Podaj cechę fizjologii kobiet, która jest przyczyną rzadszego niż u mężczyzn ujawniania się u nich hemochromatozy. Odpowiedź uzasadnij.

# Uzasadnij, dlaczego chorym na hemochromatozę zaleca się ograniczenie spożywania pokarmów mięsnych.