

O náhodě a pravděpodobnosti

12. kapitola. Pravděpodobnostní model dědičnosti

In: Adam Płocki (author); Eva Macháčková (translator); Vlastimil Macháček (illustrator): O náhodě a pravděpodobnosti. (Czech). Praha: Mladá fronta, 1982. pp. 156–164.

Persistent URL: <http://dml.cz/dmlcz/404041>

Terms of use:

© Adam Flocki, 1982

Institute of Mathematics of the Czech Academy of Sciences provides access to digitized documents strictly for personal use. Each copy of any part of this document must contain these *Terms of use*.



This document has been digitized, optimized for electronic delivery and stamped with digital signature within the project *DML-CZ: The Czech Digital Mathematics Library* <http://dml.cz>

PRAVDĚPODOBNOSTNÍ MODEL DĚDIČNOSTI

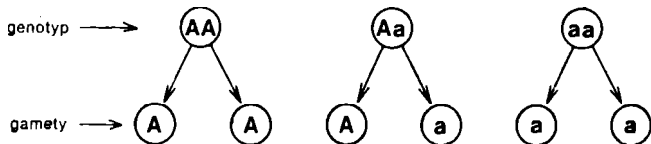
12.1. KRÁTCE O DĚDIČNÝCH VLASTNOSTECH

Zajímavý příklad praktického významu teorie pravděpodobnosti je využití pravděpodobnostních metod v genetice. Vyložíme si zjednodušeně princip, na jehož základě se dědí vlastnosti. Dědičné vlastnosti, jako např. barva květu, barva očí, barva srsti, délka křídel apod., jsou určovány a přenášeny zvláštními útvary, tzv. geny. Konkrétní vlastnost určují dva geny tvořící pár. Každá buňka organismu (s výjimkou pohlavních buněk) obsahuje stejnou dvojici genů. Geny, které určují danou vlastnost, se vyskytují ve dvou podobách, ve dvou formách. Jsou to tzv. *alely*. Jednu značme písmenem *A*, druhou písmenem *a*.*) V každé buňce jsou dva vláknité útvary, tzv. *chromozómy*. Geny v chromozómech připomínají korálky navlečené na nitky. Budeme se teď zajímat o dvojici genů, která určuje nějakou vlastnost. Jeden z genů je na prvním a druhý na druhém chromozómu. Buď jsou oba geny *A*, nebo oba *a*, nebo je jeden *A* a druhý *a*. Budeme proto mluvit o třech genotypech *AA*, *aa*, *Aa*. Protože v každé buňce jsou geny sestaveny stejně, můžeme určitého jednotlivce označit symbolem

*) V mezinárodně vžitě symbolice označuje *A* dominantní gen, *a* recesivní gen. Proto i my budeme geny označovat malým a velkým písmenem.

AA , aa nebo Aa podle jeho genotypu. Genotypy AA , aa (i jednotlivci s takto sestavenými geny) se nazývají *homozygoti*, genotyp Aa se nazývá *heterozygot*.

Pohlavní buňky čili *gamety* vznikají dělením. Buňka se rozdělí na dvě části tak, že do každé se dostane jeden z páru chromozómů. Z heterozygota vzniknou dvě různé gamety, jedna s genem A , druhá s genem a . Z homozygota vzniknou stejné gamety.



heterozygoti vytvářejí stejný počet gamet s genem A jako s genem a

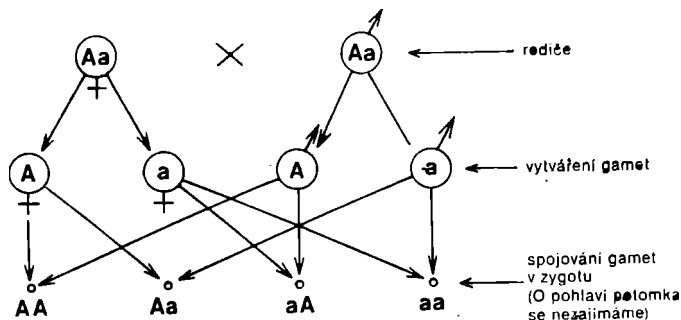
Obr. 12.1. Gamety vytvářené jednotlivými genotypy

Základ nového organismu vznikne spojením mateřské a otcovské gamety; říká se mu *zygot*. Zygot opět obsahuje dvojici genů — jeden pochází od matky, druhý od otce. Genotyp potomka se tedy takto vytvořil už při oplodnění. Vzhledem k tomu, že o tom, která mateřská a která otcovská gameta se spojí, rozhoduje náhoda, jde o náhodný pokus. Budeme označovat, stejně jako biologové, symbolem ♀ matku a symbolem ♂ otce. Napíšeme-li do kolečka dvojici genů, dostaneme srozumitelný kód pro označování genotypu matky a otce.

Na obr. 12.2 je jednoduše znázorněno křížení dvou

heterozygotů, matky \textcircled{Aa} a otce \textcircled{Aa} :

Genotypy Aa , aA jsou stejné, ale dbejme přesto o pořadí. První gen dvojice bude gen od matky, druhý



Obr. 12.2.

od otce. Každé ze čtyř možných spojení má tutéž šanci. Při křížení dvou heterozygotů jsou tyto možnosti:

$$P(\text{vznikne genotyp } AA) = \frac{1}{4},$$

$$P(\text{potomek dvou heterozygotů bude heterozygot}) = \frac{1}{2},$$

$$P(\text{vznikne homozygot } aa) = \frac{1}{4}.$$

Úloha 12.1. Gen A je dominantní, gen a recesivní. To znamená, že gen A potlačuje projevy genu a . Jedinec s genotypem Aa vypadá stejně jako jedinec s genotypem AA . Říkáme tedy, že jedinci Aa , AA mají stejný fenotyp, ale různé genotypy. Jsou tedy dva fenotypy: fenotyp jedinců AA , Aa fenotyp č. 1 a fenotyp jedince aa — fenotyp č. 2. Určete pravděpodobnost, že zkrřížením dvou heterozygotů vznikne potomek s fenotypem č. 1. Určete pravděpodobnost, že to bude homozygot AA .

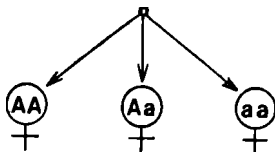
12.2. NÁHODNÉ KŘÍŽENÍ JEDINCŮ A JEHO SIMULACE

Pro určité populace a vlastnosti rozhoduje náhoda o tom, jaká matka (s jakým genotypem) a jaký otec (s kterým ze tří genotypů) se zkříží. Je např. prokázáno, že v lidské populaci je křížení jedinců, pokud jde o krevní skupinu, náhodné.

Náhodné křížení jedinců, které vede k vytvoření potomka (přesněji — jeho genotypu), je zajímavý náhodný pokus s několika etapami. Podívejme se na ně blíže. Nejprve se náhodně vyberou rodiče. Jak to popíšeme co nejjednodušeji? Jedince budeme chápat jako dvojice genů. Jsou tři typy jedinců — AA , Aa , aa . Množinu všech matek, populaci matek, si můžeme představit jako urnu, v níž jsou tři druhy papírových koleček. Jeden typ má na obou stranách písmeno A , představuje matky s genotypem AA . Matkám s genotypem Aa odpovídají kolečka, která mají z jedné strany A a z druhé a . Třetí typ koleček má z obou stran a — odpovídají matkám s genotypem aa . Populaci matek označíme $U_{\text{♀}}$.

Podobná urna s kolečky tří typů je populace otců; označíme ji $U_{\text{♂}}$.

Náhodný výběr matky pro křížení odpovídá náhodnému výběru kolečka z $U_{\text{♀}}$. To je první etapa našeho pokusu — je znázorněna na obr. 12.3.



Obr. 12.3. Výběr matky pro křížení

K vybrané matce dále náhodně vybereme otce. To bude druhá etapa — náhodný výběr kolečka z U_3 . Strom na obr. 12.3 si jistě snadno sami doplníte. Pro každý výsledek 1. etapy jsou tři možné výsledky 2. etapy. Po těchto dvou etapách jsou už rodiče ke křížení náhodně vybráni.

Co se bude dít dál? Matka předá potomkovi jeden ze svých dvou genů. O tom, který gen to bude, rozhodne náhoda — oba geny mají stejnou šanci. I tuto třetí etapu budeme modelovat tak, abychom ji mohli simulovat. Matčinu genotypu odpovídá kolečko. Budeme předpokládat, že se chová stejně jako mince při vrhu. Hodíme kroužkem a budeme sledovat, jaké písmeno se objeví nahoře. Bude jí odpovídat gen náhodně předaný potomkovi.

Ve čtvrté etapě náhodně předá potomkovi jeden ze svých genů otec. Odpovídá jí hod kroužkem, který znázorňuje otcův genotyp.

Nakonec slepíme obě kolečka k sobě těmi stranami, které po vrhu zůstaly vespod. Vznikne tak kolečko, které odpovídá genotypu náhodně vzniklého jedince.

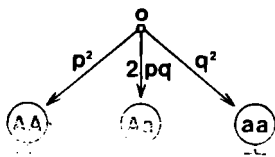
Analyzovali jsme zajímavý náhodný jev s několika etapami a popsali jsme, jak ho simulovat. Jistě jste si všimli, jak je model tohoto složitého procesu pomocí výběru koleček a hodů jednoduchý. Přesvědčuje nás o tom, že je užitečné zabývat se tahy koulí (koleček) a hody mincí, i když se zprvu tyto pokusy nezdály důležité. Jednoduché pokusy umožňují jednoduše modelovat a simulovat pokusy daleko složitější a pro praxi důležitější.

12.3. STROM POPISUJÍCÍ PRŮBĚH A VÝSLEDKY NÁHODNÉHO KŘÍŽENÍ

Pokus popsaný v minulém odstavci znázorníme stromem. Připomeňme si čtyři etapy pokusu:

1. etapa — výběr matky,
2. etapa — výběr otce,
3. etapa — výběr genu, který potomkovi předá matka,
4. etapa — výběr genu, který potomkovi předá otec.

Označme p pravděpodobnost, že náhodně vybraná matka má na daném místě svého genotypu gen A . Číslo $q = 1 - p$ je pak pravděpodobnost, že tam má gen a . Jak víme, pravděpodobnost náhodného výběru matky s genotypem AA je p^2 , s genotypem Aa je $2pq$ a s genotypem aa je q^2 . Připíšeme-li je do stromu znázorňujícího 1. etapu, dostaneme obr. 12.4. Předpokládejme, že i pro otce je ve 2. etapě



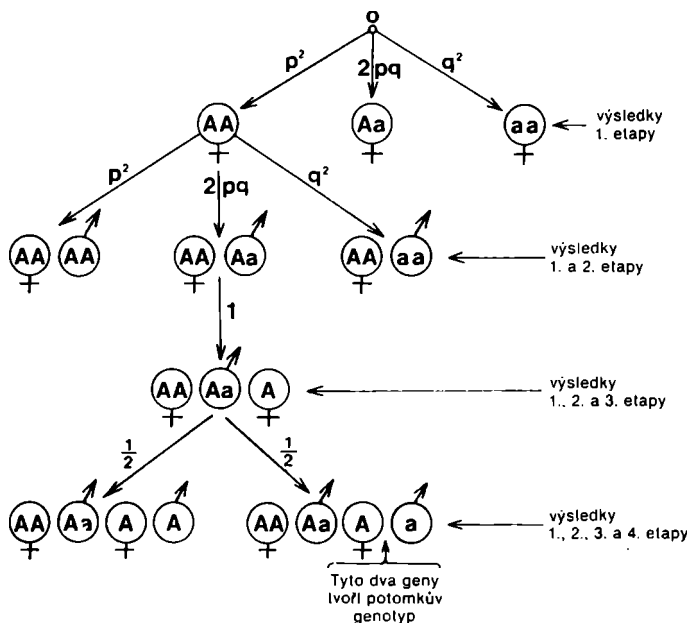
Obr. 12.4.

$$P(\overset{\uparrow}{AA}) = p^2, P(\overset{\uparrow}{Aa}) = 2pq, P(\overset{\uparrow}{aa}) = q^2.$$

Tyto pravděpodobnosti přiřepíme k hranám druhé etapy.

Pokud jde o 3. etapu, např. matka $\overset{\uparrow}{AA}$ vytváří jen gamety s genem A , tedy $\overset{\uparrow}{A}$. Určitě potomkovi předá

gen A , žádný jiný přece nemá. U příslušné hrany bude tedy pravděpodobnost 1. Ve 4. etapě např. otec s genotypem Aa může potomkovi předat gen A s toutéž pravděpodobností $\frac{1}{2}$ jako gen a . U obou hran bude tedy číslo $\frac{1}{2}$. Na obr. 12.5 je jen část stromu, a jistě si ho snadno dokreslíte:



Obr. 12.5.

12.4. HARDYHO-WEINBERGŮV ZÁKON

Předpokládejme, že jedinci z nějaké populace otců a matek se náhodně kříží. Při výběru se tedy neuplatňují žádné záměry ani vedlejší vlivy. Byla přitom pozorována zajímavá zákonitost: Ukazuje se, že poměrné četnosti jednotlivých genotypů zůstávají ve všech generacích stejné. Této skutečnosti si všimli genetici, ale vysvětlit ji umožnila teorie pravděpodobnosti. Je to tzv. Hardyho-Weinbergův zákon. Poprvé ho nezávisle na sobě popsali Hardy a Weinberg r. 1908.

Uvažujme následující jevy:

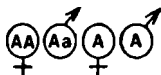
G_1^1 : potomek bude mít genotyp AA ,

G_2^1 : potomek bude heterozygot Aa ,

G_3^1 : potomek bude mít genotyp aa .

Víme, že $P(\text{rodič má genotyp } AA) = p^2$. Ukážeme, že také $P(\text{potomek má genotyp } AA) = p^2$ neboli $P(G_1^1) = p^2$. Analogicky bychom pak snadno ukázali, že $P(G_2^1) = 2pq$, $P(G_3^1) = q^2$.

Ze stromu nejprve otrhejme výsledky, které jsou příznivé pro jev G_1^1 . Zjednodušíme si trochu značení. Výsledky budeme kódovat tak, že postupně napíšeme matčín genotyp, otcův genotyp, gen předávaný matkou a gen předávaný otcem. Výsledek



zapišeme jako čtveřici (AA, Aa, A, A) . Otrhali jsme tedy čtveřice, ve kterých jsou na posledních dvou místech geny A . Podle pravidla součinu pro ně dostaneme pravděpodobnosti

$$P((AA, AA, A, A)) = p^2 \cdot p^2 \cdot 1 \cdot 1 = p^4,$$

$$P((AA, Aa, A, A)) = p^2 \cdot 2pq \cdot 1 \cdot \frac{1}{2} = p^3q,$$

$$P((Aa, AA, A, A)) = 2pq \cdot p^2 \cdot \frac{1}{2} \cdot 1 = p^3q,$$

$$P((Aa, Aa, A, A)) = 2pq \cdot 2pq \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = p^2q^2.$$

Podle pravidla součtu pro stromy je

$$\begin{aligned} P(G_1^1) &= p^4 + p^3q + p^3q + p^2q^2 = p^2(p^2 + 2pq + q^2) = \\ &= p^2(p + q)^2 = p^2. \end{aligned}$$

Ukázali jsme, že vybírají-li se rodiče ke křížení náhodně, vyskytují se v generaci potomků jedinci s genotypem AA s pravděpodobností p^2 , tedy s toutéž pravděpodobností, s jakou se vyskytovali v generaci rodičů. Poměrná četnost výskytu genotypu AA v obou pokoleních je tedy stejná.

Úloha 12.2. Dokažte, že $P(G_2^1) = 2pq$, $P(G_3^1) = q^2$.

Úloha 12.3. Vysoká užitkovost hospodářských zvířat je často výsledkem kombinace dvou různých genů. To znamená, že heterozygoti Aa jsou pro chov výhodnější. Ukažte, že pravděpodobnost, že heterozygotní slepice (s genotypem Aa) s vysokou užitkovostí dá heterozygotního potomka, je rovna $\frac{1}{2}$ bez ohledu na otcův genotyp.

Návod: Strom náhodného pokusu souvisejícího s uvažovaným jevem (zkřížení matky s genotypem Aa a otce s náhodně vybraným genotypem) dostanete, když ze stromu na obr. 12.5 ulomíte část vyrůstající z uzlu

