

Hardyho-Weinbergov zákon

Barbora Novosadová

Pojmy, ktorým treba rozumieť: gén, (dominantná/recesívna) alela, genotyp, fenotyp, chromozóm, lokus, meióza, mitóza, zygota, gaméta, homo/heterozygot

Génové a Genotypové frekvencie

sledujeme 1 lokus, 2 alely (2 typy - A_1 , A_2). Možné sú teda 3 genotypy (na poradí nezáleží): A_1A_1 , A_1A_2 , A_2A_2 . Označme N_{11} , N_{12} , N_{22} počet jedincov s genotypmi A_1A_1 , A_1A_2 , A_2A_2 . celkový počet jedincov $N = N_{11} + N_{12} + N_{22}$.

Ďalej označme tzv. **genotypové frekvencie** (podiel jedincov daného typu v populácii)

$$\begin{aligned}x &= \frac{N_{11}}{N} \\y &= \frac{N_{12}}{N} \\z &= \frac{N_{22}}{N}\end{aligned}$$

a **génové, resp. alelické frekvencie** (frekvencia výskytu danej alely v populácii, teda tiež pravdepodobnosť, že máš alelu daného typu)

$$\begin{aligned}p_1 &= \frac{2N_{11} + N_{12}}{2N} = x + \frac{y}{2} \\p_2 &= \frac{2N_{22} + N_{12}}{2N} = z + \frac{y}{2}\end{aligned}$$

Označme $N(0)$ celkový počet jedincov v parentálnej generácii, tiež génové frekvencie v parentálnej generácii $p_1(0), p_2(0)$. Potom genotypové frekvencie v prvej dcérskej (filiálnej) generácii vyrátame ako

$$\begin{aligned}x(1) &= \frac{p_1(0)Wp_1(0)M}{WM} = (p_1(0))^2, \\y(1) &= \frac{p_1(0)Wp_2(0)M + p_2(0)Wp_1(0)M}{WM} = 2p_1(0)p_2(0), \\z(1) &= \frac{p_2(0)Wp_2(0)M}{WM} = (p_2(0))^2.\end{aligned}$$

Veta 1 (Hardyho-Weinbergov zákon (1908)). *Predpokladajme náhodné párenie (tzv. **panmixia**) v parentálnej generácii F_0 so zač. frekvenciami $p_1(0) = p$ and $p_2(0) = 1-p = q$, pričom genotypové frekvencie $x(0), y(0), z(0)$ sú neznáme. Potom pre $\forall k \in \mathbb{N}_0$ platí $p_1(k) = p$, $p_2(k) = q$. Genotypové frekvencie pre $\forall k \in \mathbb{N}$ budú $x(k) = p^2$, $y(k) = 2pq$, $z(k) = q^2$.*

Dôkaz. Nech poznáme $p_1(k)$ a $p_2(k) = 1 - p_1(k)$. Vyjadrieme najskôr $x(k+1)$, $y(k+1)$, $z(k+1)$:

$$\begin{aligned}x(k+1) &= \frac{p_1(k)Wp_1(k)M}{WM} = p_1^2(k) \\y(k+1) &= \frac{p_1(k)Wp_2(k)M + p_1(k)Mp_2(k)W}{WM} = 2p_1p_2 \\z(k+1) &= \frac{p_2(k) \cdot W \cdot p_2(k) \cdot M}{WM} = p_2^2(k)\end{aligned}$$

Keďže $x(k+1)$, $y(k+1)$, $z(k+1)$ sú genotypové frekvencie, počet jedincov s genotypom A_1 -homozygot v generácii F_{k+1} je $N_{k+1}x(k+1)$, kde N_{k+1} je celkový počet jedincov v $k+1$ generácii. Podobne počet heterozygotov, resp. A_2 -homozygotov je $N_{k+1}y(k+1)$, resp. $N_{k+1}z(k+1)$. Frekvenciu alely A_1 teda môžeme zrátať ako

$$\begin{aligned}p_1(k+1) &= \frac{2N_{k+1}x(k+1) + N_{k+1}y(k+1)}{2N_{k+1}} = \\&= \frac{2N_{k+1}p_1^2(k) + N_{k+1}2p_1p_2}{2N_{k+1}} = \\&= p_1(k)(p_1(k) + p_2(k)) = \\&= p_1(k) \quad \forall k = 0, 1, 2, \dots\end{aligned}$$

Dostávame tak diskretný dynamický systém

$$P_1(k+1) = p_1(k) \quad \forall k = 0, 1, 2, \dots$$

s partikulárnym riešením $p_1(k) = p_1(0) = p$. Podobne $p_2(k) = 1 - p_1(0) = q$ a pre $\forall k = 1, 2, \dots$ sú génové frekvencie $x(k) = p^2$, $y(k) = 2pq$, $z(k) = q^2$. $\square$

Podobný vzťah vieme odvodiť aj pre $n \geq 2$. Sledujme 1 lokus, na ňom možné alely $A_1, A_2, \dots, A_n$; ich frekvencie sú p_i , $i = 1, 2, \dots, n$, pričom $\sum_{i=1}^n p_i = 1$. Pri genotypoch uvažujme usporiadané dvojice, teda každý heterozygot má 2 možné usporiadania A_iA_j , pričom genotypová frekvencia genotypu A_iA_j je p_{ij} . Platí teda

$$p_i = \frac{1}{2} \sum_{j=1}^n p_{ij} + \frac{1}{2} \sum_{j=1}^n p_{ji}.$$

Keď predpokladáme náhodné párenie v generácii F_k , dostávame

$$p_{ij}(k+1) = p_i(k)p_j(k),$$

z čoho vyplýva

$$\begin{aligned}p_i(k+1) &= \frac{1}{2} \left(\sum_{j=1}^n p_{ij}(k+1) + \sum_{j=1}^n p_{ji}(k+1) \right) = \\&= \frac{1}{2} \left(\sum_{j=1}^n p_i(k)p_j(k) + \sum_{j=1}^n p_j(k)p_i(k) \right) = \\&= p_i(k) \sum_{j=1}^n p_j(k) = \\&= p_i(k)\end{aligned}$$

Dostávame, že génové frekvencie zostávajú nezmenené, teda $p_i(k+1) = p_i(k)$, $\forall k = 0, 1, 2, \dots$ a počnúc prvou dcérskou generáciou pre homozygoty A_iA_i je $p_{ii} = p_i^2(0)$, $i = 1, \dots, n$; pre heterozygoty A_iA_j platí $p_{ij} = 2p_ip_j$, $i \neq j$.