

Testovací data

U panmiktických populací lze u jakýchkoli dat sledovat, zda složení populace odpovídá Hardy Weinbergovu zákonu. Pokud jako výchozí rozložení zadáte nějakou geneticky rovnovážnou populaci, nemělo by se zastoupení jednotlivých znaků moc měnit. Pokud výchozí rozložení zadáte ne-hardy-weinbergovské, můžete sledovat, jak se populace postupně dostává o genetické rovnováhy.

Klasické příklady

Několik typických zadání.

- Mendelův hrách: úplná dominance alel genu ovlivňujícího barvu květů rostliny: dominantní varianta má květy červené, recesivní bílé. Typický poměr genotypů bude tedy 1:2:1 a fenotypů pak 3:1 ve prospěch červené barvy.
- kejlířka setá: neúplná dominance podobného genu. Dominantním znakem je červená barva květu, recesivním žlutá. Heterozygot je tedy oranžový. Poměr 1:2:1.
- Mendelův hrách znovu: podobně lze sledovat také barvu a tvar semene. U obou genů se opět jedná o úplnou dominanci alel. Barva je žlutá (dom.) nebo zelená (rec.), tvar zaoblený (dom.) nebo svráštělý (rec.). Typický poměr genotypů je zde 1:2:1:2:4:2:1:2:1; fenotypy jsou ale jen čtyři v poměru 9 (dom. dom.) : 3 (dom. rec.) : 3 (rec. dom.) : 1 (rec. rec.).

Populace

Výchozí populace by měla víceméně odpovídat lidské populaci.

Pro modelování populace nějakých živočichů nebo rostlin je pro většinu druhů rozumné nastavit:

- věrnost, sex interval a pohlavní dospělost na 1 (případně i vybíravost)
- porodnost cca 5
- délku života cca 10

Nastavit vhodnou hodnotu pravděpodobnosti mutace je trochu oříšek. Ve zdrojích jsem našel jedinou vágní informaci, že pravděpodobnost mutace se pohybuje přibližně v řádu 10^{-7} ; to je ale vztaženo na celý genotyp (všechny geny) a jeden přepis genetické informace, zatímco program vyžaduje hodnotu vztaženou na jeden gen a na všechny přepisy, které proběhnou před rozmnožováním. Nicméně domnívám se, že výchozí hodnota 1/10 000 je rozumná; experimentováním lze zjistit, že menší pravděpodobnost se prakticky neprojeví, vyšší má zase na populaci příliš velký vliv.

Choroby

Geneticky podmíněné jsou například některé choroby – na tuto oblast výzkumu je pochopitelně zaměřená velká pozornost. V dnešní době je proto již například možné nechat si dispozice ke geneticky podmíněným chorobám otestovat v genetické poradně. Jejich zastoupení v populaci je obvykle malé (max. několik promile), výrazněji než u běžnějších znaků se zde projevuje vliv mutací. Bližší informace např.: <http://genetika.wz.cz/choroby.htm> nebo http://www.vrozenevady.cz/prezentace/pdf/seznam_geneticky_poruch.pdf

- choroby jako autozomálně recesivní znak (postižen je genotyp *aa*)
 - alkaptonurie (s věkem dochází k postupné ztrátě pohyblivosti)
 - fenylketonurie (podávání potravy s obsahem fenylalaninu vede k těžké mentální retardaci)
 - albinismus

- cystická fibróza (nadměrná tvorba hlenu v plicích, jedinec se obvykle dožívá max. 30 let)
- choroby jako autozomálně dominantní znak (postižen je genotyp AA a Aa)
 - polydaktilie (vyšší počet prstů)
 - chondrodystrofie (trpaslictví) – jen některé formy
 - Huntingtonova choroba (postihuje nervový systém, začíná ve středním věku různými záškuby apod., postupně těžké poškození nervové aktivity, výrazné poruchy psychiky, smrt)

Krevní skupiny

Uvádím zde (doslovně) úlohu z [1] využívající HW zákona. Program sice neslouží k řešení takovýchto úloh, nicméně zadání úlohy může být vhodnými vstupními daty pro model. (V aplikaci nelze bohužel modelovat nejznámější krevní systém AB0, ale existují i jiné, příhodnější systémy.)

Krevní systém MN je jedním z vedlejších krevních systémů. Jde o monogenní znak, který se dědí kodominantně. Jinými slovy - jedinci s genotypem MM mají skupinu M, jedinci s genotypem MN mají skupinu MN a jedinci s genotypem NN mají skupinu N.

U 200 osob byla vyšetřena krevní skupina. V MN systému byly výsledky následující: 32 jedinců mělo skupinu M, 96 jedinců mělo skupinu MN a 72 jedinců mělo skupinu N. Vypočtěte genové frekvence alel.

U kodominance máme výhodu, že ke každému fenotypu můžeme přesně přiřadit genotyp. Nůžeme tedy vypočítat rovnou procentuální zastoupení alely M v populaci. Celek představuje všech 200 osob. Protože se ale budeme zabývat alelami a každý jedinec má alely 2 - musíme jako celek počítat 400 alel. Nyní - kolikrát se v tomto celku vyskytuje alela M? U 32 jedinců nacházíme skupinu M - jsou tedy dominantní homozygoti a každý z nich má alelu M dvakrát - $32 \cdot 2 = 64$. Dále nacházíme alelu M u jedinců se skupinou MN. To jsou ovšem heterozygoti a alelu M najdeme u každého pouze jednou. Tedy $96 \cdot 1 = 96$. U jedinců se skupinou N alelu M nenacházíme.

Celkem se v naší hypotetické populaci alela M vyskytuje 160krát ($64 + 96 = 160$).

Nyní toto číslo vyjádříme jako procento z celku: $160 / 400 = 0,4$

A dopočteme frekvenci alely N: $N = 1 - 0,4 = 0,6$ (vycházíme ze vzorce $p + q = 1$).

Další znaky

Většinu vlastností si lze představit jako monogenně podmíněné, s určitou mírou přibližnosti by měly výsledky být odpovídající. Je tedy možné si takhle vymyslet třeba gen kuřáctví s úplnou dominancí alel, kde kuřák bude dominantní varianta. Kuřák v průměru umírá o několik let dříve. Pak lze sledovat, jak by se měl podíl kuřáků v populaci měnit. To může záviset i např. na atraktivitě kuřáka – zejména dříve platilo, že kuřáci byli o něco atraktivnější, dnes už je tomu spíše naopak; rozdíl ve vývoji těchto dvou populací by měl být patrný.

Adolf Hitler podporoval árijskou rasu pobídkami k velkému počtu dětí, některé „geneticky nehodnotné“ jedince naopak nechával sterilizovat. Toto lze v programu vyjádřit vlivem příslušných znaků na porodnost, a sledovat, jak by populace vypadala za desítky nebo stovky let.