

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΠΛΗΘΥΣΜΩΝ

Προβλέποντας την  
κληρονομικότητα σε έναν  
πληθυσμό

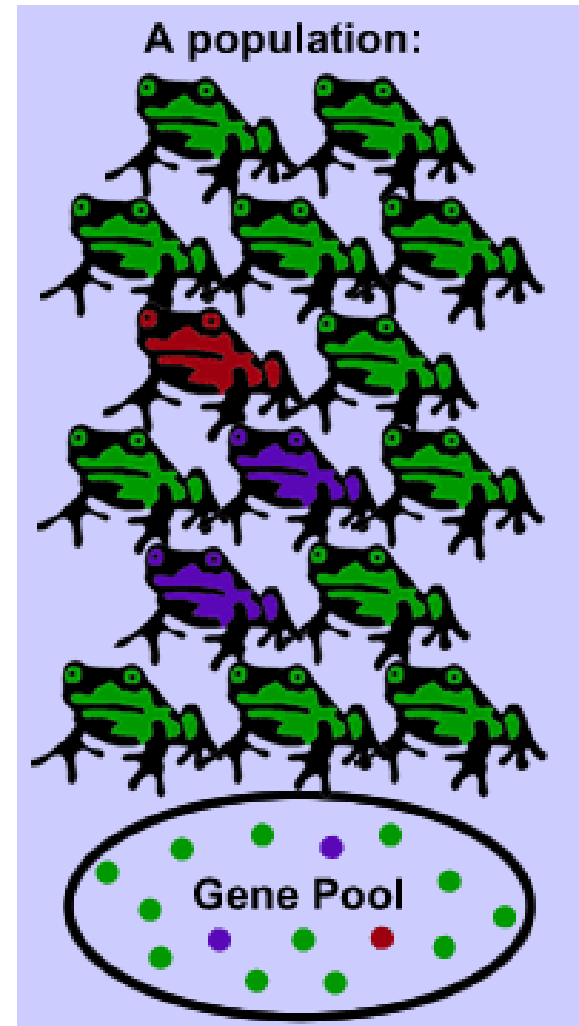
# Γενετική Πληθυσμών

- **γενετική δομή ενός πληθυσμού**
  - **αλληλόμορφα** Ομάδα ατόμων του ίδιου είδους που μπορούν να διασταυρωθούν
  - **γενότυποι**

Πρότυπα γενετικής ποικιλότητας σε πληθυσμούς  
Αλλαγές στη γενετική δομή στο χρόνο και στο χώρο

# Πληθυσμοί:

- Μέλη ενός σεξουαλικά αναπαραγόμενου είδους είναι ικανά να διασταυρώνονται, να παράγουν γόνιμους απογόνους και να μοιράζονται μια κοινή γονιδιακή δεξαμενή
- Γονιδιακή δεξαμενή είναι το σύνολο των αλληλομόρφων όλων των ατόμων σε έναν πληθυσμό



# Πληθυσμοί

- Διαφορετικά είδη δεν ανταλλάσσουν γονίδια μεταξύ τους με διασταύρωση
- Ένας πληθυσμός είναι μια ομάδα οργανισμών του ίδιου είδους που καταλαμβάνουν μια συγκεκριμένη περιοχή



# Πληθυσμοί

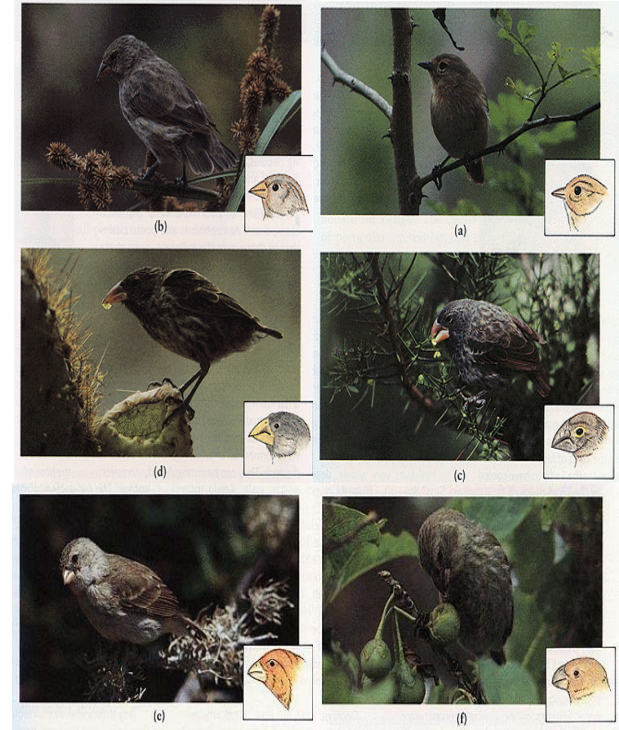
- Τα μέλη ενός πληθυσμού διαφέρουν μεταξύ τους
- Η ποικιλότητα είναι το ακατέργαστο υλικό υπόβαθρο για τις εξελικτικές αλλαγές
- Χαρακτήρες που κάνουν έναν οργανισμό κατάλληλο για το περιβάλλον του ώστε να επιβιώνει, να αναπαράγεται και να περνάει τα αλληλόμορφα του στους απογόνους του, καλούνται προσαρμογές



*Lampropeltis getulus*:  
Χρωματικός και σχηματικός  
πολυμορφισμός  
στο «βασίλικό φίδι» της  
Καλιφόρνιας

# Πληθυσμοί

- Ειδογένεση είναι η διαίρεση ενός είδους σε δύο ή περισσότερα ή ο μετασχηματισμός ενός είδους σε ένα άλλο με το χρόνο
- Η ειδογένεση είναι το τελικό αποτέλεσμα των αλλαγών της γονιδιακής δεξαμενής σε αλληλομορφικές και γενοτυπικές συχνότητες



# Ανθρώπινες φυλές: υποείδη ή πολυμορφισμός;



"Among His Signs is the creation of the heavens and earth and the variety of your languages and colours. There are certainly Signs in that for every being."

(The Qur'an 30:22)

[www.harunyahya.com](http://www.harunyahya.com)

# Γενετική πληθυσμών-Περιγραμματα

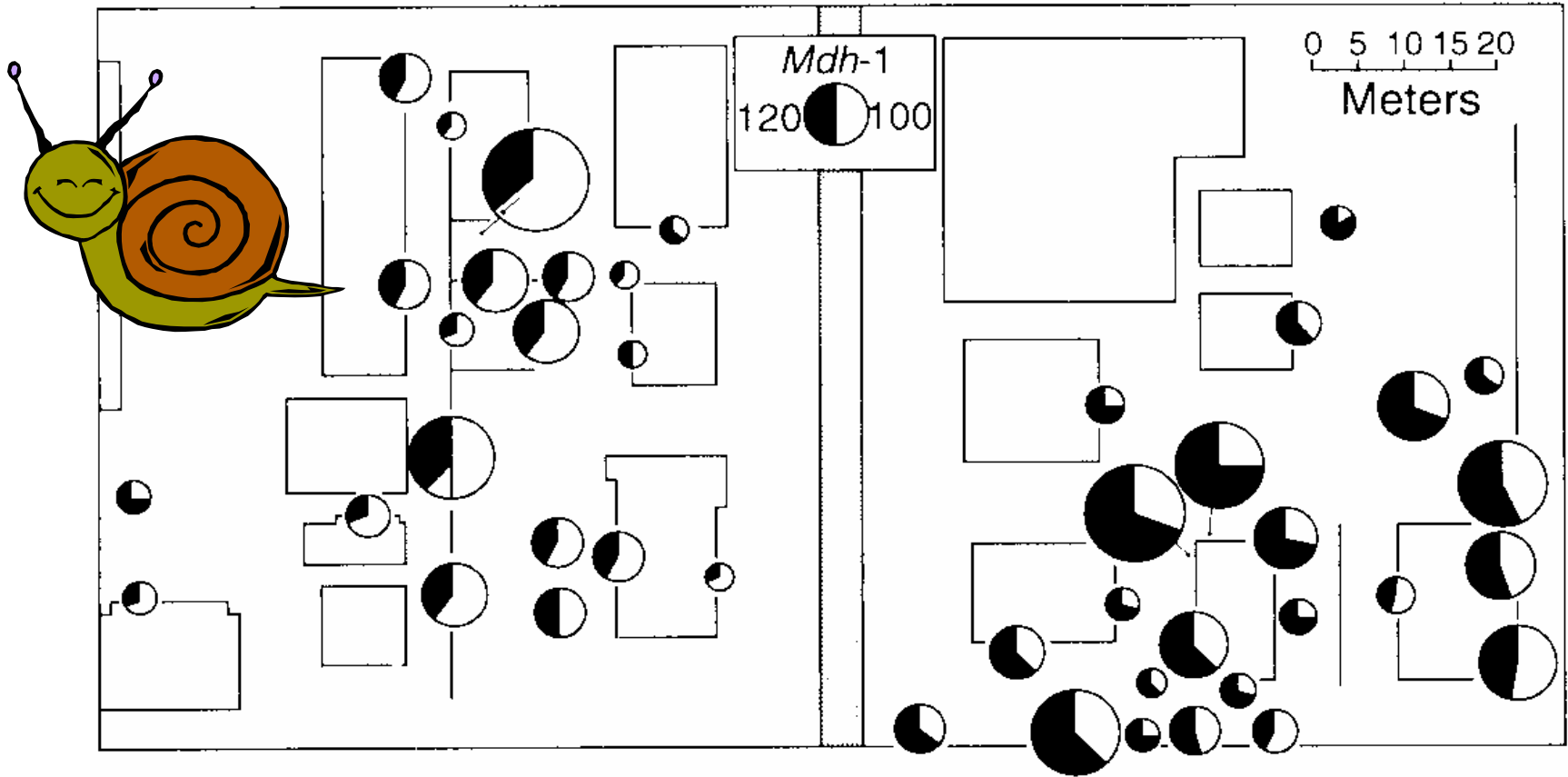
- ✓ Τι είναι Γενετική Πληθυσμών;
- ✓ Υπολογισμός - γενοτυπικών συχνοτήτων  
- αλληλομορφικών συχνοτήτων

Γιατί είναι σημαντική η γενετική ποικιλότητα;

Πώς μεταβάλλεται η γενετική δομή;

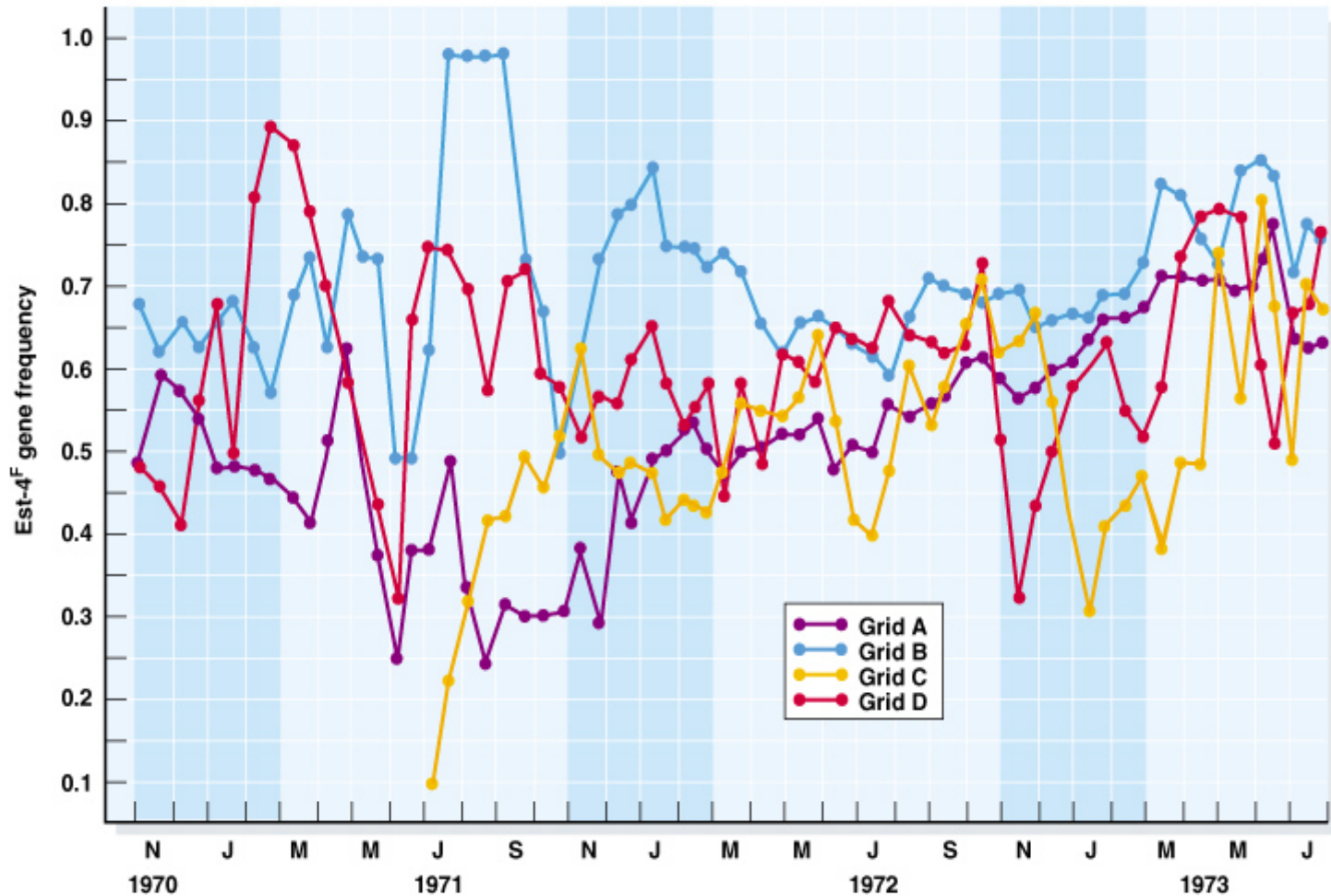


# Γενετική ποικιλότητα σε χώρο και χρόνο



Συχνότητα του αλληλομόρφου *Mdh-1* σε αποικίες σαλιγκαριών σε δύο οικοδομικά τετράγωνα

# Γενετική ποικιλότητα σε χώρο και χρόνο



Αλλαγές στη συχνότητα των αλληλομόρφων του τόπου *Est* σε πληθυσμούς αρουραίων για πάνω από 20 γενιές



# Έχει η φαινοτυπική ποικιλότητα πάντα γενετικό υπόβαθρο;



## Η περίπτωση της κουτσομούρας (*Mullus barbatus*)

| Characters             | Factor 1 | Factor 2 | Factor 3 |
|------------------------|----------|----------|----------|
| Maximum body depth     | 0.36791  | 0.09062  | 0.48306  |
| Minimum body depth     | 0.28481  | -0.27116 | 0.37596  |
| Caudal peduncle length | -0.12308 | -0.78787 | 0.11119  |
| Head length            | 0.83886  | 0.11671  | 0.12586  |
| Diameter of eye        | 0.12626  | 0.09444  | 0.56664  |
| Preorbital distance    | 0.90736  | 0.06116  | -0.06224 |
| Postorbital distance   | 0.87070  | 0.28617  | 0.16361  |
| Predorsal fin distance | 0.71718  | 0.18214  | 0.40226  |
| Dorsal fin height      | 0.19471  | 0.66036  | 0.21967  |
| Dorsal fin base length | 0.02997  | 0.30689  | 0.64623  |
| Anal fin height        | 0.13320  | 0.78211  | 0.28267  |
| Anal fin base length   | 0.00620  | 0.14473  | 0.60764  |
| Pectoral fin length    | 0.06093  | 0.74802  | 0.39261  |

# Η μορφολογική ποικιλότητα δεν συμβαδίζει πάντα με τη γενετική διαφοροποίηση

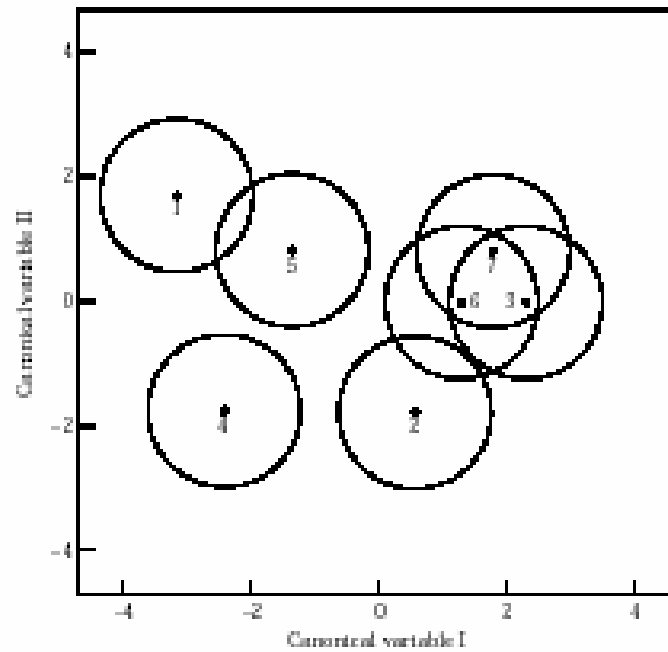


FIG. 2. Discriminant analysis plot where the 13 morphometric characters were used. 1, Thermaikos; 2, Corfu; 3, Allonissos; 4, Amvrakikos; 5, Kavala; 6, Platania; 7, Chalkida. Circles include 80% of the specimens.

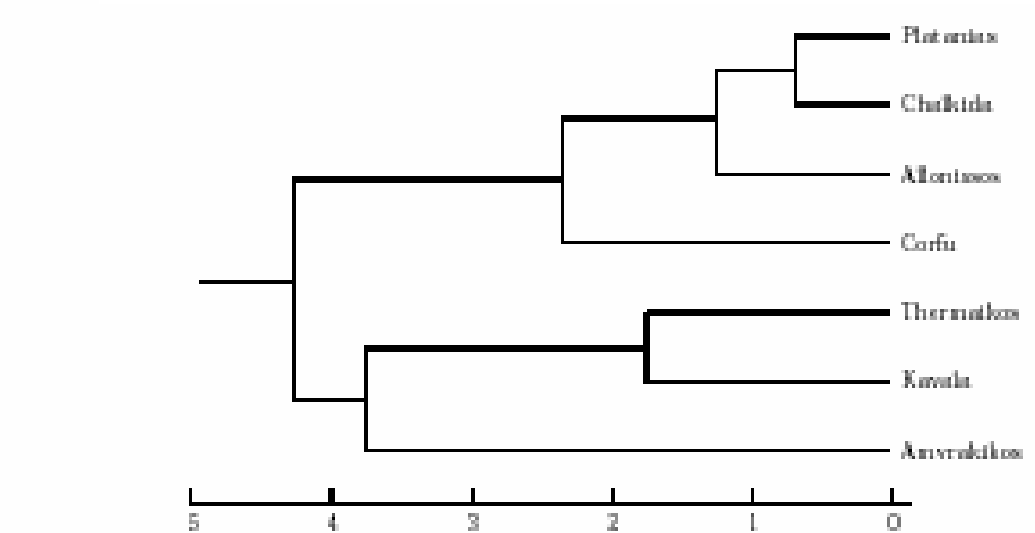
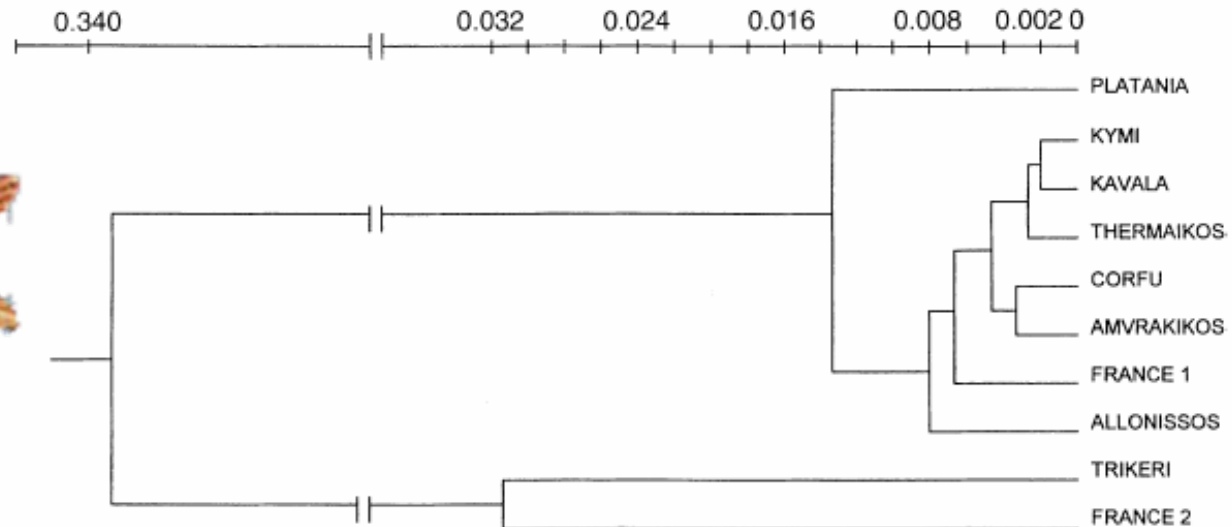


FIG. 3. UPGMA cluster analysis based on Mahalanobis' distances between the morphometric characters.

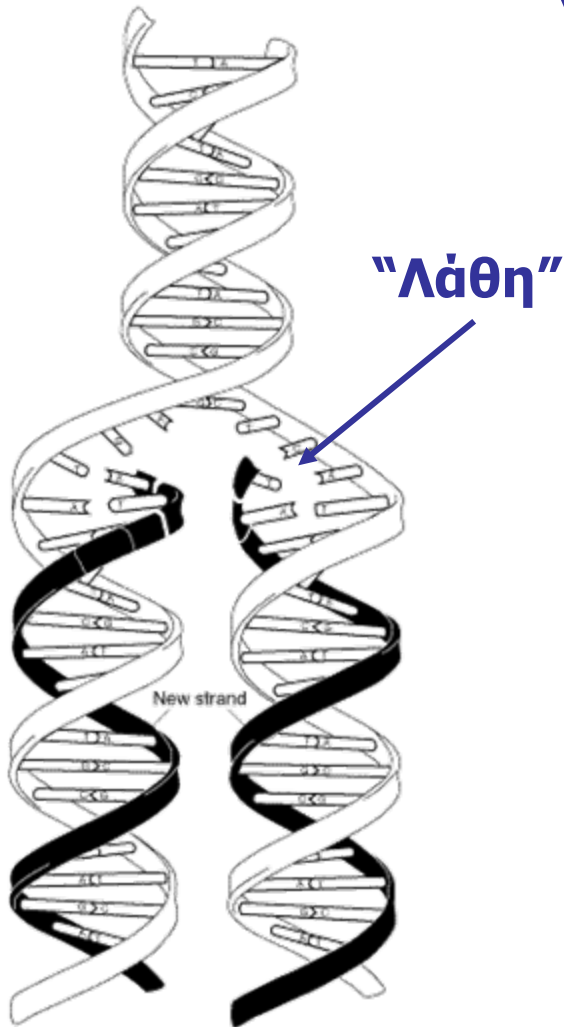


# Μοριακοί Δείκτες

Αναδιπλασιασμός  
του DNA

Μικρές περιοχές του γονιδιώματος που χρησιμοποιούνται ως δείκτες γενετικής ποικιλομορφίας

Είναι χρήσιμοι μόνο όταν είναι πολυμορφικοί στους πληθυσμούς



3 εκατ. πολυμορφικές θέσεις

*Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs)*

...AGTT**C**GATTGCTCGATAGCACGAT

...AGTT**C**AATTGCT**T**GATAGCACGAT...

...AGTT**C**GATTGCT**T**GATAGCT**C**GAT...

*Repeats*

...AGTTCAAT**TGCTT**GATAGCGCGAT...

...AGTTCAAT**TGCTT****TGCTT****TGCTT**GATAGCGCGAT...

*Deletions*

...AGTTCAAT**T**GATAGCGCGAT...

# Γιατί μοριακοί δείκτες;

- Ενυπάρχουν στα άτομα (δεν μπορούν να χαθούν)
- Κληρονομήσιμοι (ταυτοποίηση απογόνων)
- Δεν καταστρέφεται το δείγμα (δεν απαιτείται θανάτωση του ζώου)

## Πολλοί διαφορετικοί δείκτες:

Ισοένζυμα

Αλληλουχίες μιτοχονδριακού (mt) DNA

Αλληλουχίες χλωροπλαστικού (cp) DNA

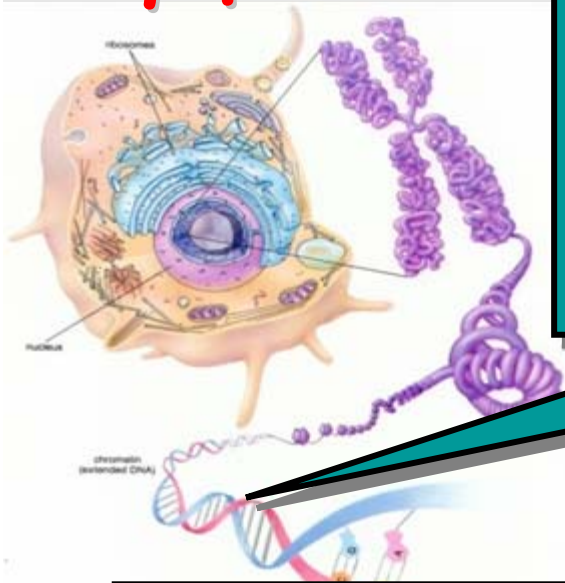
Μικροδορυφορικό DNA

Αλληλουχίες πυρηνικού DNA

# Πυρηνικό DNA

## Μικροδορυφορικό DNA

“Μικροδορυφόροι” είναι τόπιοι όπου μικρές αλληλουχίες DNA επαναλαμβάνονται στη σειρά η μια αμέσως μετά την άλλη.



## Μιτοχονδριακό DNA

Το σπέρμα δίνει μόνο και όχι κυτταρικά οργάνωμένο όλο το mtDNA προελεύσεως, το οποίο είναι πατρικής προέλευσης.

## Χρωμόσωμα Y

Μικρό χρωμόσωμα που προσδιορίζει το φύλο ενός ατόμου. Έμβρυα με χρωμόσωμα Y γίνονται αρσενικά. Έτσι, η γενετική πληροφορία του χρωμοσώματος Y είναι μόνο πατρικής προέλευσης.

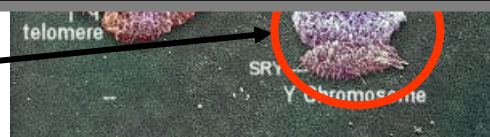
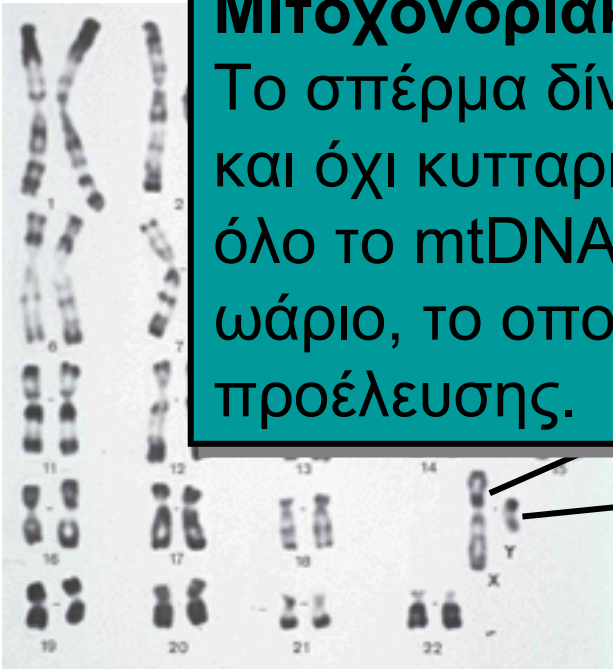
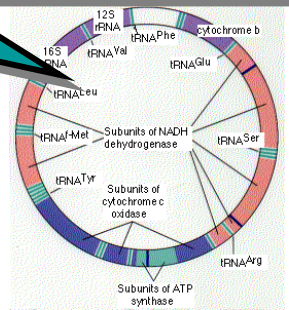
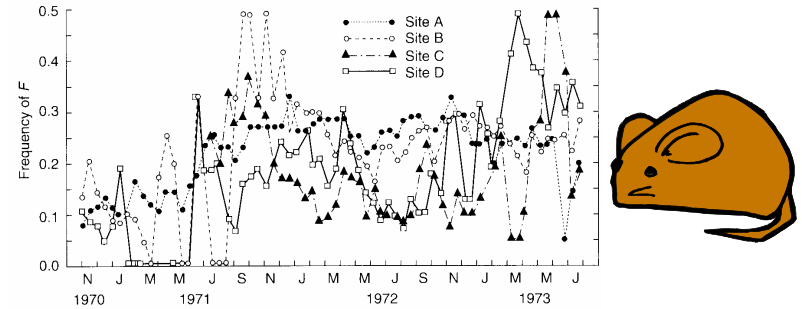
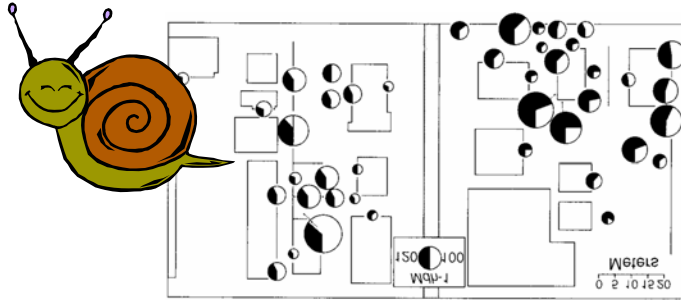


Figure 1

# mtDNA



# Γενετική ποικιλότητα σε χώρο και χρόνο

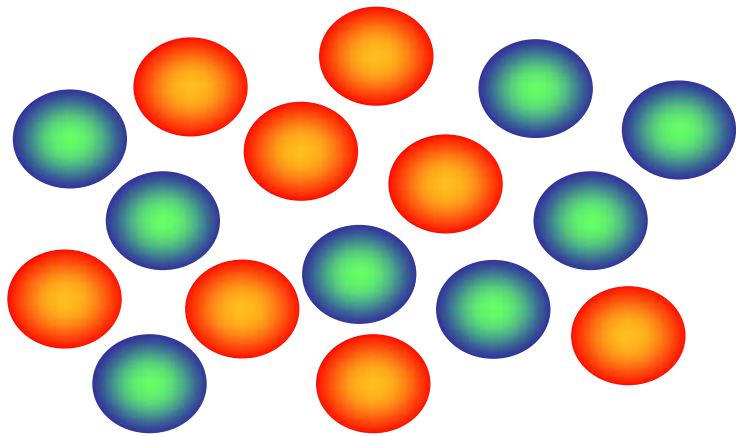


**Γιατί είναι σημαντική η γενετική ποικιλότητα;  
Δυναμικό για αλλαγή της γενετικής δομής**

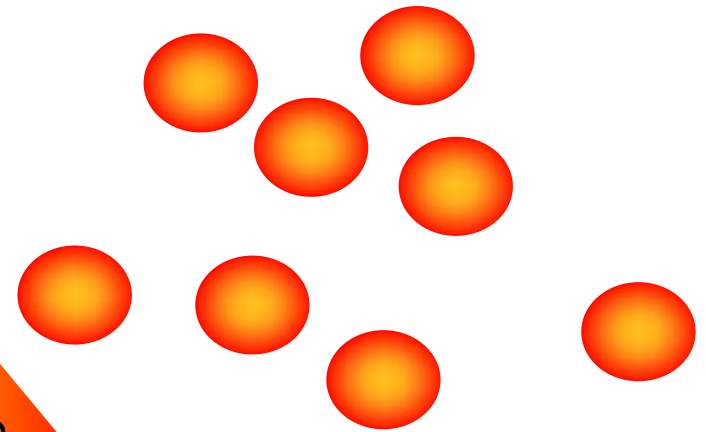
- προσαρμογή σε περιβαλλοντικές αλλαγές
  - διατήρηση
- διαφοροποίηση πληθυσμών
  - βιοποικιλότητα



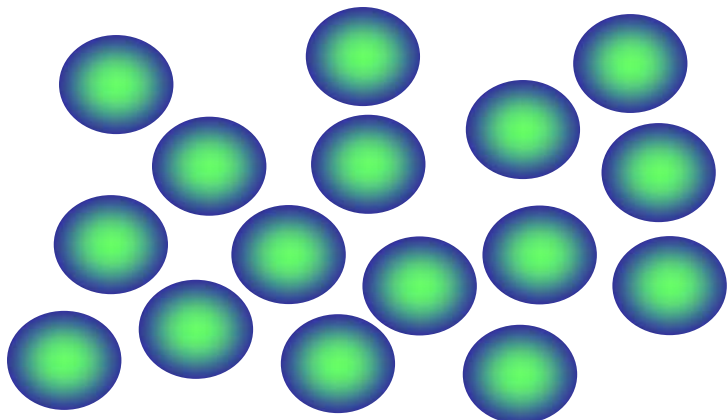
# Γιατί είναι σημαντική η γενετική ποικιλότητα;



ποικιλότητα



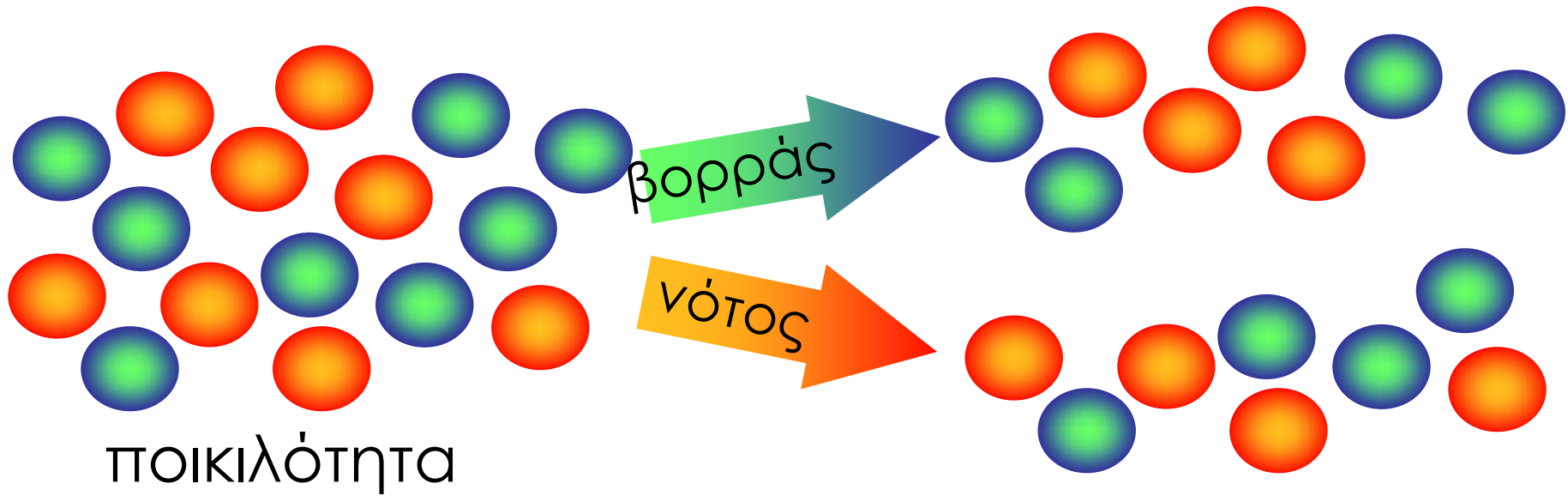
επιβίωση



έλλειψη ποικιλότητας

**ΕΞΑΦΑΝΙΣΗ!!**

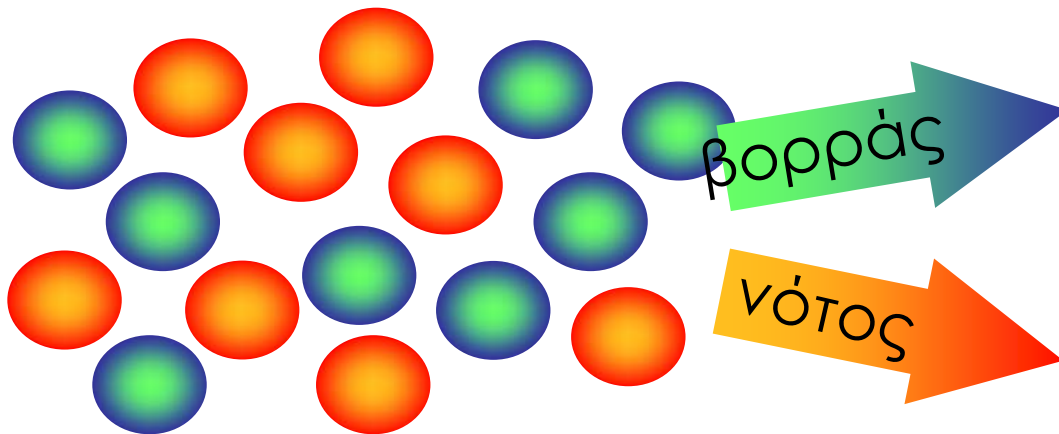
# Γιατί είναι σημαντική η γενετική ποικιλότητα;



ποικιλότητα

έλλειψη ποικιλότητας

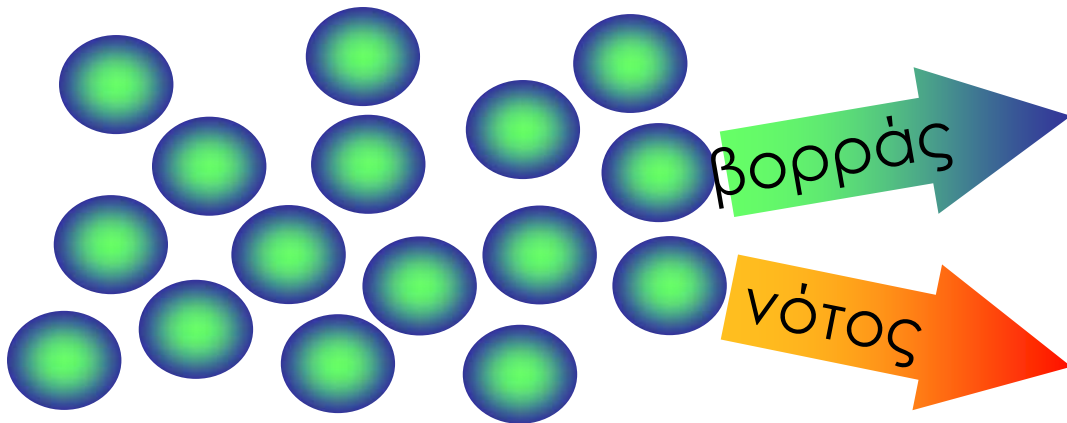
# Γιατί είναι σημαντική η γενετική ποικιλότητα;



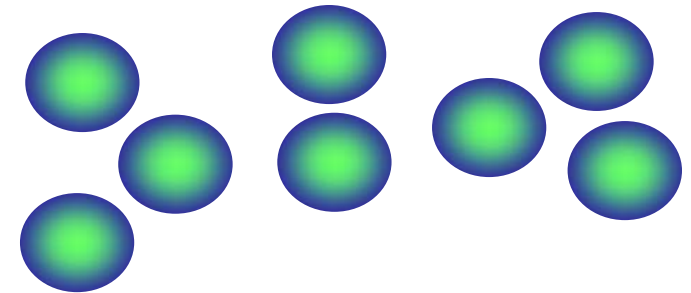
ποικιλότητα



διαφοροποίηση



έλλειψη ποικιλότητας



ΧΩΡΙΣ  
ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΗ!!

# Περιγράφοντας τη Γενετική Δομή

- γενοτυπικές συχνότητες
- αλληλομορφικές συχνότητες



200 άσπρα

500 ροζ

300 κόκκινα

σύνολο = 1000 λουλούδια

Γενοτυπικές συχνότητες:

$$200/1000 = 0.2 \text{ rr}$$

$$500/1000 = 0.5 \text{ Rr}$$

$$300/1000 = 0.3 \text{ RR}$$

# Περιγράφοντας τη Γενετική Δομή

- γενοτυπικές συχνότητες
- αλληλομορφικές συχνότητες



$$200 \text{ } rr = 400 \text{ } r$$

$$500 \text{ } Rr = 500 \text{ } r$$
$$500 \text{ } R$$

$$300 \text{ } RR = 600 \text{ } R$$

αλληλομορφικές  
συχνότητες:

$$900/2000 = 0.45 \text{ } r$$

$$1100/2000 = 0.55 \text{ } R$$

σύνολο = 2000 αλληλόμορφα

# Για έναν πληθυσμό με γενότυπους:



100 GG

160 Gg



140 gg

## υπολογίζουμε:

### Γενοτυπικές συχνότητες

$$260 \left\{ \begin{array}{l} 100/400 = 0.25 \text{ GG} \\ 160/400 = 0.40 \text{ Gg} \end{array} \right\} 0.65$$
$$140/400 = 0.35 \text{ gg}$$

### Φαινοτυπικές συχνότητες

$$260/400 = 0.65 \text{ green}$$

$$140/400 = 0.35 \text{ brown}$$

### Αλληλομορφικές συχνότητες

$$360/800 = 0.45 \text{ G}$$

$$440/800 = 0.55 \text{ g}$$

# Ένας άλλος τρόπος να υπολογίσουμε αλληλομορφικές συχνότητες:



100 GG

160 Gg



140 gg

## Γενοτυπικές συχνότητες

$$0.25 \text{ GG} \longrightarrow \text{G } 0.25$$

$$0.40 \text{ Gg} \begin{cases} \longrightarrow \text{G } 0.40/2 = 0.20 \\ \longrightarrow \text{g } 0.40/2 = 0.20 \end{cases}$$

$$0.35 \text{ gg} \longrightarrow \text{g } 0.35$$

## Αλληλομορφικές συχνότητες

$$360/800 = 0.45 \text{ G}$$

$$440/800 = 0.55 \text{ g}$$

$$\text{Ή } [0.25 + (0.40)/2] = 0.45$$

$$[0.35 + (0.40)/2] = 0.55$$

Οι συχνότητες ισοδυναμούν με πιθανότητες. Επομένως, η πιθανότητα να πάρουμε τυχαία από τον πληθυσμό ένα άτομο  $RR$  είναι ίση με  $f(RR)$  και η πιθανότητα να πάρουμε τυχαία, από ένα σύνολο γαμετών, ένα γαμέτη που φέρει το αλληλόμορφο  $R$  είναι ίση με  $f(R)$ .



## **ΤΥΧΑΙΕΣ ΣΥΖΕΥΞΕΙΣ**

**Τυχαίες συζεύξεις (random matings ή panmixia), είναι το σύστημα συζεύξεων κατά το οποίο κάθε άτομο έχει την ίδια πιθανότητα να συζευχθεί με οποιοδήποτε άλλο άτομο του αντίθετου φύλου στον πληθυσμό**

## **ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΕΣ ΣΥΖΕΥΞΗΣ**

**Η πιθανότητα της τυχαίας σύζευξης μεταξύ δύο ζώων με γνωστό γενότυπο, είναι ίση με το γινόμενο των γενοτυπικών τους συχνοτήτων**

Για παράδειγμα υπάρχουν 9 δυνατοί συνδυασμοί συζεύξεων, όταν έχουμε ένα χαρακτηριστικό που καθορίζεται από ένα ζεύγος αλληλόμορφων (έστω B και b) και με την προϋπόθεση ότι οι γενοτυπικές συχνότητες είναι ίσες στα αρσενικά και τα θηλυκά άτομα

| <b>Αρσενικό</b> | <b>Θηλυκό</b> | <b>Συχνότητα σύζευξης</b> |
|-----------------|---------------|---------------------------|
| <b>BB</b>       | <b>BB</b>     | <b>f(BB) x f(BB)</b>      |
| <b>BB</b>       | <b>Bb</b>     | <b>f(BB) x f(Bb)</b>      |
| <b>BB</b>       | <b>bb</b>     | <b>f(BB) x f(bb)</b>      |
| <b>Bb</b>       | <b>BB</b>     | <b>f(Bb) x f(BB)</b>      |
| <b>Bb</b>       | <b>Bb</b>     | <b>f(Bb) x f(Bb)</b>      |
| <b>Bb</b>       | <b>bb</b>     | <b>f(Bb) x f(bb)</b>      |
| <b>bb</b>       | <b>BB</b>     | <b>f(bb) x f(BB)</b>      |
| <b>bb</b>       | <b>Bb</b>     | <b>f(bb) x f(Bb)</b>      |
| <b>bb</b>       | <b>bb</b>     | <b>f(bb) x f(bb)</b>      |

# Ο Νόμος των Hardy-Weinberg (1908)



Godfrey Harold Hardy  
1877-1947

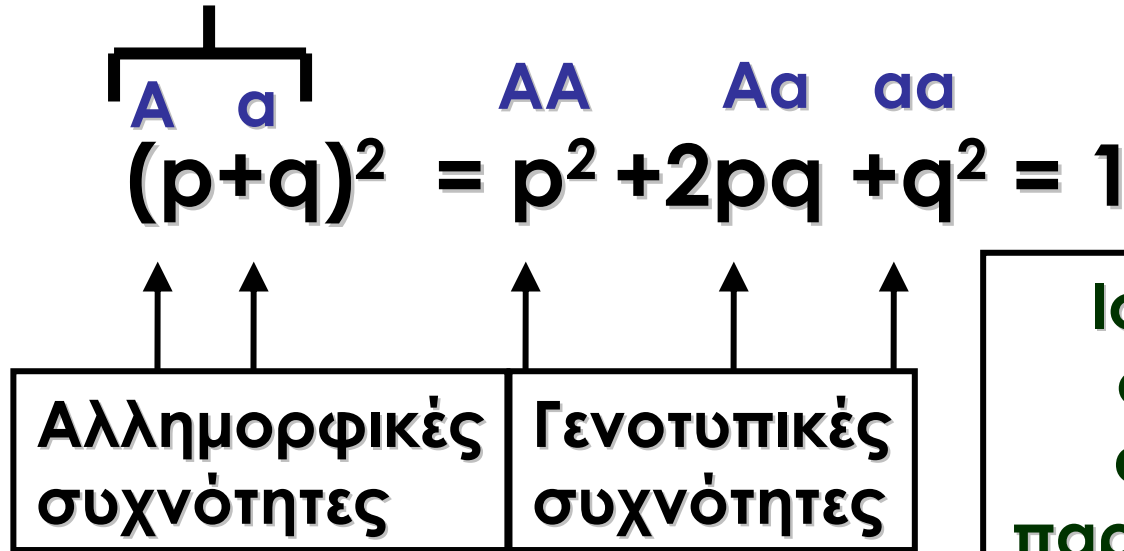


Wilhelm Weinberg  
1862-1937

Σε μεγάλους παμικτικούς πληθυσμούς, εφόσον δεν συμβαίνουν γεγονότα που μεταβάλλουν τη συχνότητα των γονιδίων (όπως μετάλλαξη, μετανάστευση ή επιλογή), οι γενοτυπικές και γονιδιακές συχνότητες παραμένουν σταθερές από τη μια γενιά στην επόμενη και ο πληθυσμός βρίσκεται σε ισορροπία ή ισοζύγιο

# Νόμος των Hardy Weinberg:

Γονιδιακή δεξαμενή



- Απεριόριστοι πληθυσμοί
- Τυχαίες συζεύξεις
- Μη επίδραση δυνάμεων που μεταβάλλουν τις γονιδιακές συχνότητες

Ισορροπία HW: η συχνότητες των αλληλομόρφων παραμένουν σταθερές από γενιά σε γενιά, κάτω από ορισμένες συνθήκες

**Τα αποτελέσματα των γενοτυπικών συχνοτήτων  
μπορούν να προκύψουν από την ανάπτυξη του  
διωνύμου:**

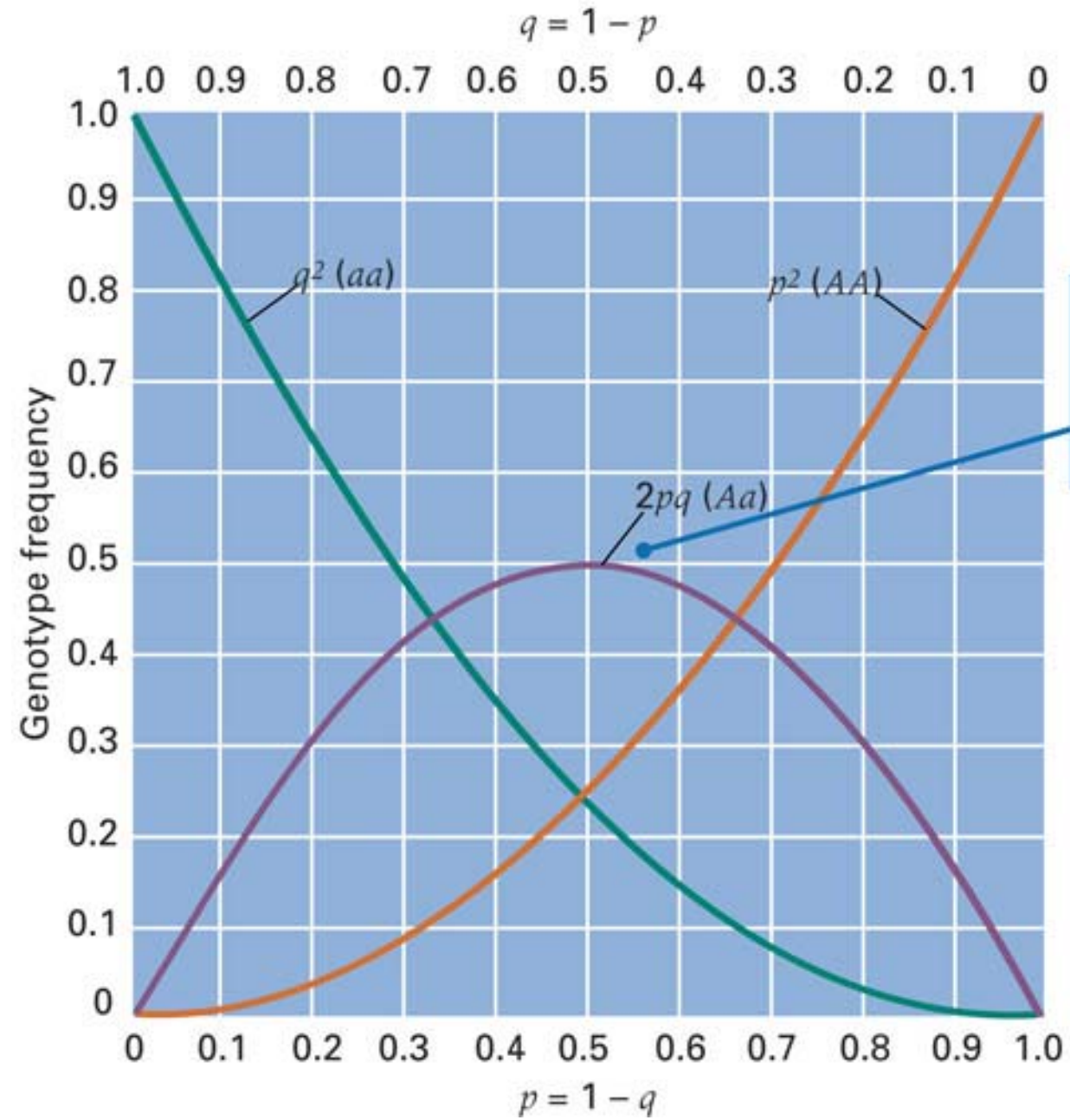
$$(pB + qb)^2 = p^2BB + 2pqBb + q^2bb$$

**Το άθροισμα των πιθανοτήτων να ληφθεί το  
γονίδιο B ή το γονίδιο b είναι ίσο με τη μονάδα**

$$p + q = 1$$

**Παρομοίως το άθροισμα των συχνοτήτων όλων  
των πιθανών ενδεχόμενων θα είναι ίσο με τη  
μονάδα**

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$



Frequency of heterozygotes is maximum when  $p = q = 1/2$

**Άλλη σημαντική εφαρμογή είναι πως για τα σπάνια αλληλόμορφα, υπάρχουν πολλοί περισσότεροι ετεροζυγώτες από ότι ομοζυγώτες για το σπάνιο αλληλόμορφο**

## ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ 2

Η κατανομή του χρωματισμού του τριχώματος σε ένα δείγμα βοοειδών Angus, ήταν η ακόλουθη

| Φαινότυπος | Γενότυπος | Αριθμός ζώων |
|------------|-----------|--------------|
| μαύρα      | BB ή Bβ   | 640          |
| λευκά      | ββ        | 360          |
| Σύνολο     |           | 1000         |

Εάν ο πληθυσμός βρίσκεται σε ισοζύγιο, τότε η εκτίμηση της συχνότητας  $q$  είναι,

$$q = f(bb) = 360/1000 = 0,6 \quad \text{και} \quad p = 1 - q = 0,4$$

και οι συχνότητες  $p$  και  $q$  μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την εκτίμηση των  $f(BB)$  και  $f(B\beta)$ :

$$f(BB) = p^2 = 0,16 \quad \text{και} \quad f(B\beta) = 2pq = 0,48$$

## Cystic fibrosis (CF)



autosomal recessive disease of the mucus glands; primarily affects the respiratory and digestive systems; average lifespan is approximately 30 years

incidence: 1/1600 newborns (**aa**)  
? carrier frequency (**Aa**) ?

q frequency of disease allele **a**

$$\text{HWE} \rightarrow f(\mathbf{aa}) = 1/1600 = q^2$$

$$\rightarrow q = 1/40$$

$$\rightarrow f(\mathbf{Aa}) = 2pq = 2 \cdot 39/40 \cdot 1/40 \approx 1/20$$



## ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΑ

Έστω τα αλληλόμορφα  $A_1$ ,  $A_2$  και  $A_3$  με γονιδιακές συχνότητες

$$f(A_1) = p, \quad f(A_2) = q, \quad f(A_3) = r$$

Σε κατάσταση ισορροπίας εφόσον  $p + q + r = 1$

$$(pA_1 + qA_2 + rA_3)^2 = (p + q + r)^2 = p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1$$

Η πιθανότητα να συναντήσουμε τυχαία στον πληθυσμό έναν γενότυπο θα είναι

$$f(A_1A_1) = p^2, \quad f(A_1A_2) = 2pq, \quad f(A_1A_3) = 2pr, \quad f(A_2A_2) = q^2, \\ f(A_2A_3) = 2qr, \quad f(A_3A_3) = r^2$$

## ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ 5

Ο χρωματισμός τριχώματος στα *mink* ελέγχεται από 3 αλληλόμορφα  $A_1 > A_2 > A_3$ . Σε 1000 *mink* οι φαινότυποι ήταν οι ακόλουθοι:

| Γενότυπος | Γενοτυπική συχνότητα | Φαινότυπος | Αριθμός φαινοτύπων |
|-----------|----------------------|------------|--------------------|
| $A_1A_1$  | $p^2$                | Μαύρος     | 910                |
| $A_1A_2$  | $2pq$                |            |                    |
| $A_1A_3$  | $2pr$                |            |                    |
| $A_2A_2$  | $q^2$                | Μπλέ       | 80                 |
| $A_2A_3$  | $2qr$                |            |                    |
| $A_3A_3$  | $r^2$                | Πλατίνα    | 10                 |
|           |                      | Σύνολο     | 1000               |

Η εκτίμηση της συχνότητας του υποτελούς  $A_3$  θα είναι:

$$r = f(A_3A_3) = 10/1000 = 0,1$$

$$q^2 + 2qr = 0,08 \quad \text{επειδή } r = 0,1 \quad q^2 + 2q(0,1) = 0,08$$

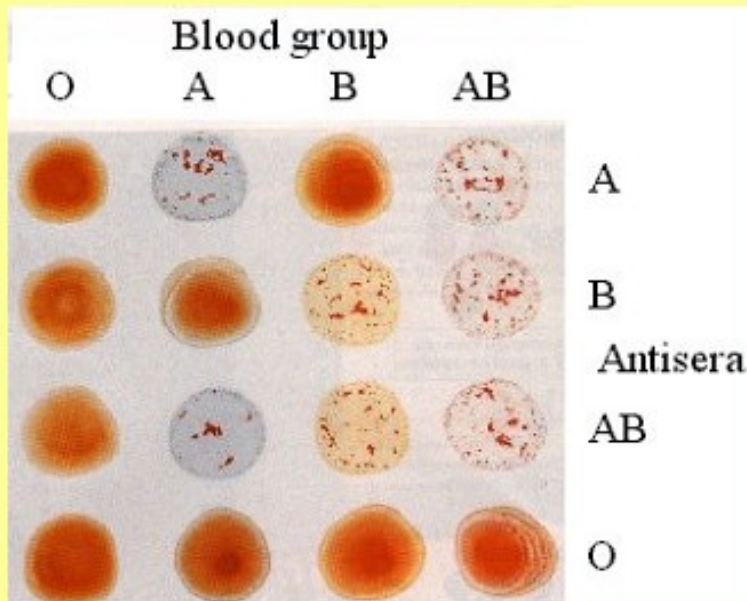
$$q^2 + 0,2q = 0,08 \quad q^2 + 0,2q - 0,08 = 0 \quad (q+0,4)(q-0,2) = 0$$

$$q = -0,4 \quad \text{ή} \quad 0,2 \quad \text{επειδή οι συχνότητες πρέπει να είναι } \geq 0$$

$$q = 0,2 \quad \text{εφόσον } p + q + r = 1 \quad p = 0,7 \quad \text{Επομένως}$$

$$p = 0,7 \quad q = 0,2 \quad r = 0,1$$

# ABO blood group system



alleles A:p B:q 0:r

| genotype | phenotype | HWE       |
|----------|-----------|-----------|
| 00       | 0         | $r^2$     |
| AA, A0   | A         | $p^2+2pr$ |
| BB, B0   | B         | $q^2+2qr$ |
| AB       | AB        | $2pq$     |

**4 equations with 3 unknowns !**

*solution 1*

$$p(0) = r^2 \rightarrow f_1(0) = r = \sqrt{p(0)}$$

$$p(A)+p(0) = p^2+2pr+r^2 = (p+r)^2 \rightarrow f_1(A) = p = \sqrt{p(A)+p(0)} - \sqrt{p(0)}$$

$$p+q+r=1 \rightarrow f_1(B) = q = 1 - \sqrt{p(A)+p(0)}$$

## ABO blood group system (2)



Felix Bernstein  
1878-1956

*solution 2 (more efficient)*

$$\begin{aligned}p(0) &= r^2 \rightarrow f_{2*}(0) = \sqrt{p(0)} \\p(A)+p(0) &= (p+r)^2 = (1-q)^2 \\&\rightarrow f_{2*}(B) = 1 - \sqrt{p(A)+p(0)} \\p(B)+p(0) &= (q+r)^2 = (1-p)^2 \\&\rightarrow f_{2*}(A) = 1 - \sqrt{p(B)+p(0)}\end{aligned}$$

$$D = 1 - f_{2*}(0) - f_{2*}(B) - f_{2*}(A)$$



$$f_2(A) = f_{2*}(A) \cdot (1+D/2)$$

$$f_2(B) = f_{2*}(B) \cdot (1+D/2)$$

$$f_2(0) = [f_{2*}(0) + D/2] \cdot (1+D/2)$$

ABO blood group system (3)

Central-African pygmies

| 0  | A  | B  | AB | total |
|----|----|----|----|-------|
| 88 | 44 | 27 | 4  | 163   |

*solution 1*

$$f_1(0) = 0.735$$

$$f_1(A) = 0.165$$

$$f_1(B) = 0.100$$

*expected*

| 0    | A    | B    | AB  |
|------|------|------|-----|
| 88.1 | 44.0 | 25.6 | 5.3 |

$$\chi^2=0.396$$

*solution 2*

$$f_1(0) = 0.739$$

$$f_1(A) = 0.161$$

$$f_1(B) = 0.100$$

*expected*

| 0    | A    | B    | AB  |
|------|------|------|-----|
| 89.0 | 43.0 | 25.7 | 5.3 |

$$\chi^2=0.419$$

# Ισλανδία

**Πληθυσμός**

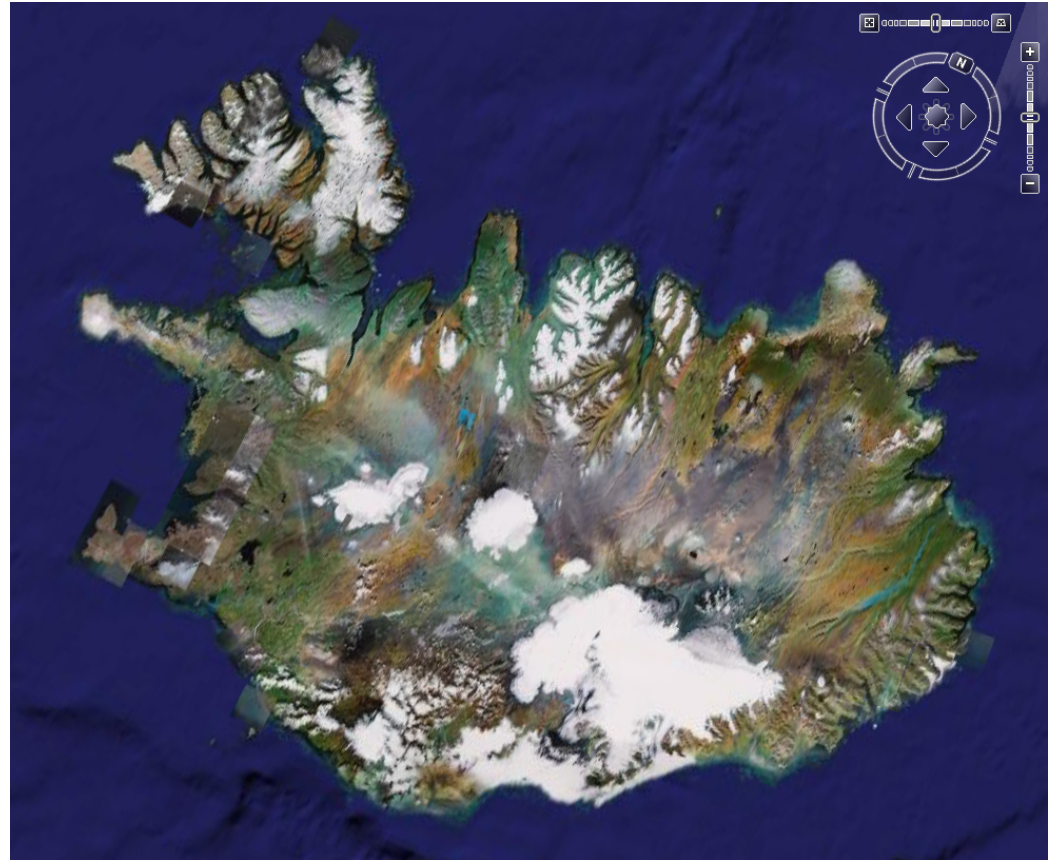
**313 337 (2007)**

**Εμβαδόν**

- **103 000 km<sup>2</sup>**

**Απόσταση από την  
ηπειρωτική Ευρώπη**

- **970 km**



Google Earth

# Παράδειγμα από τον Ισλανδικό Πληθυσμό: Ομάδα αίματος MN

| Δείγμα<br>πληθυσμού | Φαινότυποι                           | Τύπος M                        | Τύπος MN                          |                                   | Τύπος N                           |
|---------------------|--------------------------------------|--------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
|                     | Γενότυποι                            | $M^m M^m$                      | $M^m M^n$                         |                                   | $M^n M^n$                         |
| 747                 |                                      | 233                            | 385                               |                                   | 129                               |
|                     | Συμβολή στη<br>γονιδιακή<br>δεξαμενή | 2 $M^m$<br>αλληλ.<br>ανά άτομο | 1 $M^m$<br>αλληλ.<br>ανά<br>άτομο | 1 $M^n$<br>αλληλ.<br>ανά<br>άτομο | 2 $M^n$<br>αλληλ.<br>ανά<br>άτομο |

$$\text{Σύνολο } M^m \text{ αλληλ.} = (2 \times 233) + (1 \times 385) = 851$$

$$\text{Σύνολο } M^n \text{ αλληλ.} = (2 \times 129) + (1 \times 385) = 643$$

$$\text{Σύνολο και των δύο αλληλ.} = 1494$$

$$= 2 \times 747$$

$$\text{Συχνότητα } M^m = 851/1494 = 0.57 \quad \text{ή } 57\%$$

$$\text{Συχνότητα } M^n = 643/1494 = 0.43 \quad \text{ή } 43\%$$

**Υποθέτουμε ότι συμβαίνει τυχαία αναπαραγωγή**

**ΩΑΡΙΑ**

|                              |                                           | <b>ΣΠΕΡΜΑ</b>                             |                           |
|------------------------------|-------------------------------------------|-------------------------------------------|---------------------------|
|                              |                                           | <b>M<sup>m</sup> 0.57</b>                 | <b>M<sup>n</sup> 0.43</b> |
| <b>M<sup>m</sup></b><br>0.57 | <b>M<sup>m</sup>M<sup>m</sup></b><br>0.32 | <b>M<sup>m</sup>M<sup>n</sup></b><br>0.25 |                           |
| <b>M<sup>n</sup></b><br>0.43 | <b>M<sup>m</sup>M<sup>n</sup></b><br>0.25 | <b>M<sup>n</sup>M<sup>n</sup></b><br>0.18 |                           |

**Αρκετά κοντά στη γενετική ισορροπία**

| <b>Γενότυποι</b>                  | <b>Αναμενόμενες συχνότητες</b> | <b>Παρατηρούμενες συχνότητες</b> |
|-----------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|
| <b>M<sup>m</sup>M<sup>m</sup></b> | <b>0.32</b>                    | $233 \div 747 = 0.31$            |
| <b>M<sup>m</sup>M<sup>n</sup></b> | <b>0.50</b>                    | $385 \div 747 = 0.52$            |
| <b>M<sup>n</sup>M<sup>n</sup></b> | <b>0.18</b>                    | $129 \div 747 = 0.17$            |



# Απόδειξη της γενετικής ισορροπίας

Η χρήση της εξίσωσης Hardy Weinberg για τον προσδιορισμό των γονοτυπικών συχνοτήτων από της γονιδιακές συχνότητες ίσως φανεί ένα κυκλικό επιχείρημα

**Μόνο ένας από τους παρακάτω  
πληθυσμούς είναι σε γενετική ισορροπία.  
Ποιος;**

| Δείγμα πληθυσμού | Γενότυποι |    |    | Γον. συχνότητες |   |
|------------------|-----------|----|----|-----------------|---|
|                  | AA        | Aa | aa | A               | a |
| 100              | 20        | 80 | 0  |                 |   |
| 100              | 36        | 48 | 16 |                 |   |
| 100              | 50        | 20 | 30 |                 |   |
| 100              | 60        | 0  | 40 |                 |   |

**Μόνο ένας από τους παρακάτω  
πληθυσμούς είναι σε γενετική ισορροπία.  
Ποιος;**

| Δείγμα πληθυσμού | Γενότυποι |    |    | Γον. συχνότητες |     |
|------------------|-----------|----|----|-----------------|-----|
|                  | AA        | Aa | aa | A               | a   |
| 100              | 20        | 80 | 0  | 0.6             | 0.4 |
| 100              | 36        | 48 | 16 | 0.6             | 0.4 |
| 100              | 50        | 20 | 30 | 0.6             | 0.4 |
| 100              | 60        | 0  | 40 | 0.6             | 0.4 |

**Μόνο ένας από τους παρακάτω  
πληθυσμούς είναι σε γενετική ισορροπία.  
Ποιος;**

| Δείγμα πληθυσμού | Γενότυποι |           |           | Γον. συχνότητες |            |
|------------------|-----------|-----------|-----------|-----------------|------------|
|                  | AA        | Aa        | aa        | A               | a          |
| 100              | 20        | 80        | 0         | 0.6             | 0.4        |
| <b>100</b>       | <b>36</b> | <b>48</b> | <b>16</b> | <b>0.6</b>      | <b>0.4</b> |
| 100              | 50        | 20        | 30        | 0.6             | 0.4        |
| 100              | 60        | 0         | 40        | 0.6             | 0.4        |

# Δρεπανοκυτταρική αναιμία στη Δυτική Αφρική, ένα ισοζυγισμένος πολυμορφισμός

$\beta$  haemoglobin gene

- Normal allele Hb<sup>N</sup>
- Sickle allele Hb<sup>S</sup>

| Phenotypes           | Normal                          | Sickle Cell Trait               | Sickle Cell Anaemia             | Alleles         |                 |
|----------------------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|-----------------|-----------------|
| Genotypes            | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>S</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>S</sup> |
| Observed frequencies | 0.56                            | 0.4                             | 0.04                            |                 |                 |
| Expected frequencies |                                 |                                 |                                 |                 |                 |

# Δρεπανοκυτταρική αναιμία στη Δυτική Αφρική, ένα ισοζυγισμένος πολυμορφισμός

$\beta$  haemoglobin gene

- Normal allele Hb<sup>N</sup>
- Sickle allele Hb<sup>S</sup>

| Phenotypes           | Normal                          | Sickle Cell Trait               | Sickle Cell Anaemia             | Alleles         |                 |
|----------------------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|-----------------|-----------------|
| Genotypes            | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>S</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>S</sup> |
| Observed frequencies | 0.56                            | 0.4                             | 0.04                            | 0.76            | 0.24            |
| Expected frequencies | 0.58                            | 0.36                            | 0.06                            |                 |                 |

# Δρεπανοκυτταρική αναιμία στη Δυτική Αφρική, ένα ισοζυγισμένος πολυμορφισμός

| Phenotypes           | Normal                          | Sickle Cell Trait               | Sickle Cell Anaemia             | Alleles         |                 |
|----------------------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|-----------------|-----------------|
| Genotypes            | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>S</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>S</sup> |
| Observed frequencies | 0.9075                          | 0.09                            | 0.0025                          |                 |                 |
| Expected frequencies |                                 |                                 |                                 |                 |                 |

# Δρεπανοκυτταρική αναιμία στη Δυτική Αφρική, ένα ισοζυγισμένος πολυμορφισμός

| Phenotypes           | Normal                          | Sickle Cell Trait               | Sickle Cell Anaemia             | Alleles         |                 |
|----------------------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|-----------------|-----------------|
| Genotypes            | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>N</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>S</sup> Hb <sup>S</sup> | Hb <sup>N</sup> | Hb <sup>S</sup> |
| Observed frequencies | 0.9075                          | 0.09                            | 0.0025                          | 0.9<br>1        | 0.0<br>9        |
| Expected frequencies | 0.8281                          | 0.16                            | 0.0081                          |                 |                 |



# ΥΠΟΤΕΛΗ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΑ

## ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ: Ο ΑΛΦΙΣΜΟΣ ΣΤΟΝ ΒΡΕΤΑΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ

Συχνότητα του αλφικού φαινοτύπου = **1 στα 20 000 ή 0.00005**

**A** = Αλληλόμορφο φυσιολογικού χρώματος, Συχνότητα = **p**  
**a** = Αλληλόμορφο αλφισμού (χωρίς χρώμα) Συχνότητα = **q**

| Φαινότυποι  | Γενότυποι | Hardy Weinberg<br>συχνότητες | Παρατηρούμενες<br>συχνότητες |
|-------------|-----------|------------------------------|------------------------------|
| Φυσιολογικό | AA        | $p^2$                        | } 0.99995                    |
| Φυσιολογικό | Aa        | $2pq$                        |                              |
| Αλφικό      | aa        | $q^2$                        | 0.00005                      |

# Γονιδιακές συχνότητες αλφισμού

Φυσιολογικό αλληλόμορφο = **A** = **p** = ;

Αλφικό αλληλόμορφο = **a** = **q** =  $\sqrt{0.00005} = 0.007$   
ή **0,7%**

**Πόσοι Βρετανοί είναι φορείς του αλφικού αλληλομόρφου (Aa)?**

**a** = **q** = 0.007      **A** = **p** = ;

Όμως **p** + **q** = 1, Άρα **p** = 1 - **q** = 1 - 0.007  
= **0.993 or 99.3%**

Συχνότητες ετερόζυγων (**Aa**) = **2pq** = 2 x 0.993 x 0.007  
= **0.014 or 1.4%**

# Παράδειγμα: Ομάδα αίματος Rhesus στην Ευρώπη

Ποια είναι η πιθανότητα μια γυναίκα rhesus αρνητική (**rhrh**) να παντρευτεί κάποιον που θα θέσει το παιδί της σε κίνδυνο (rhesus ασυμβατότητα Rh<sup>-</sup> μητέρα με ένα Rh<sup>+</sup> έμβρυο);

## Ομάδα αίματος Rhesus

Ένα rhesus θετικό έμβρυο είναι πιθανό εάν ο πατέρας είναι rhesus θετικός

RhRh x rhrh → 100% πιθανότητα

Rhrh x rhrh → 50% πιθανότητα

# Ομάδα αίματος Rhesus

Rhesus θετικό αλληλόμορφο υπερέχον Rh Συχνότητα =  $p$

Rhesus αρνητικό αλληλόμορφο υποτελής rh Συχνότητα =  $q$

Συχνότητα του rh αλληλομόρφου =  $0.4 = q$

Αν  $p + q = 1$

Τότε Rh αλληλόμορφο =  $p = 1 - q = 1 - 0.4 = 0.6$

- Συχνότητα των rhesus θετικών φαινοτύπων
- =  $RhRh + Rhrh = p^2 + 2pq = (0.6)^2 + (2 \times 0.6 \times 0.4)$
- = **0.84 or 84%**

# Ομάδα αίματος Rhesus

| Φαινότυποι      | Γενότυποι | Hardy Weinberg συχνότητες | Παρατηρούμενες συχνότητες |
|-----------------|-----------|---------------------------|---------------------------|
| Rhesus θετικό   | RhRh      | $p^2$                     | } <b>0.84</b>             |
| Rhesus θετικό   | Rhrh      | $2pq$                     |                           |
| Rhesus αρνητικό | rhrh      | $q^2$                     | 0.16                      |

- Επομένως μια rhesus αρνητική Ευρωπαία γυναίκα έχει 84% πιθανότητα να πάρει σύζυγο που θα είναι rhesus θετικός...
- Από τους οποίους 36% θα παράγουν rhesus θετικά παιδιά και 48% θα παράγουν rhesus θετικά παιδιά στις μισές γεννήσεις